

Univerzita Karlova v Praze  
Pedagogická fakulta  
Katedra speciální pedagogiky

## DIPLOMOVÁ PRÁCE

Vzdělávání dívek s Rettovým syndromem

Education for girls with Rett syndrome

Zdeňka Vácová

Vedoucí práce: PaedDr. Jaroslava Zemková, Ph.D.  
Studijní program: Učitelství pro základní školy  
Studijní obor: Učitelství pro 1. stupeň základní školy

2015

Prohlašuji, že jsem diplomovou práci na téma Vzdělávání dívek s Rettovým syndromem vypracovala pod vedením vedoucí práce samostatně za použití v práci uvedených pramenů a literatury. Dále prohlašuji, že tato práce nebyla využita k získání jiného nebo stejného titulu.

V Praze, 22. 6. 2015

.....

podpis

Děkuji PaedDr. Jaroslavě Zemkové, Ph.D. za odborné vedení práce a cenné rady, které mi pomohly tuto práci zkompletovat. Mé poděkování patří též rodinám Pavly a Moniky za spolupráci a ochotu při získávání informací pro výzkumnou část práce.

## **ABSTRAKT**

Cílem této práce je umožnit chápání specifik v chování dívek s Rettovým syndromem a nabídnout efektivní možnosti práce v edukačním procesu.

Podstatou je sborník námětů na činnosti a pomůcky seřazený podle vzdělávacích předmětů základní školy speciální. Praktické rady, typy a náměty jsou podloženy teoretickými východisky i konkrétními příklady nebo fotodokumentací.

Práce se opírá o případové studie dvou dívek s Rettovým syndromem a popsány jsou nejen výsledky dívek ve výchovně vzdělávacím procesu, ale i osobní příběhy jejich rodin a rozdílný způsob vyrovnávání se s těžkou životní situací.

Výsledky práce umožňují nalézt vhodný přístup nejen k dívkám, ale i k jejich rodičům, sourozencům nebo spolužákům.

## **KLÍČOVÁ SLOVA**

vzácné onemocnění, Rettův syndrom, postižení, komunikace, výchova, vzdělávání, obecné zákonitosti, praktické činnosti, případová studie

## **ABSTRACT**

The aim of this work is to enable a person to perceive and understand the specific features of behaviour of girls having Rett syndrome and to offer effective options for activities and effort in the process of education.

The substance of the collection of suggestions and proposals for actions and activities as well as tools and equipment sorted according to equipment and objects used at a special needs education primary school. Practical advice, recommendations and suggestions are based on theoretical grounds and basis, particular examples or photo documentation.

The work is founded on study cases of two girls with Rett syndrome where there are not only the girls' results and evaluations in the educational process described but also the personal stories of their families and different way of dealing with the tough life situations.

The work results enable to discover a suitable attitude not only towards the girls but as well to their parents, siblings or classmates.

## **KEYWORDS**

rare disease, Rett syndrome, mental disorder, communication, upbringing, education, general regularities, practical activities and actions, case study

## Obsah

1	Úvod.....	8
2	Vzácná onemocnění.....	10
2.1	Charakteristika vzácných onemocnění.....	10
2.2	Rettův syndrom v kontextu vzácných onemocnění .....	10
2.3	Legislativa péče o nemocné se vzácným onemocněním.....	10
2.4	Speciální vzdělávací potřeby žáků se vzácným onemocněním.....	11
3	Rettův syndrom.....	13
3.1	Pojem Rettův syndrom .....	13
3.2	Příčiny Rettova syndromu.....	13
3.3	Diagnostika Rettova syndromu .....	14
3.3.1	Klinická diagnostika .....	14
3.3.2	Molekulární diagnostika .....	16
3.4	Stádia a příznaky Rettova syndromu.....	16
3.4.1	První stádium .....	17
3.4.2	Druhé stádium.....	17
3.4.3	Třetí stádium .....	18
3.4.4	Čtvrté stádium.....	19
4	Rodina dívky s Rettovým syndromem.....	20
4.1	Rodiče .....	20
4.2	Sourozenci.....	21
5	Komunikace .....	23
5.1	Komunikace s dívkou s Rettovým syndromem .....	23
5.1.1	Obecné zákonitosti v komunikaci.....	25
5.1.2	Praktické náměty a pomůcky vhodné k nácviku komunikace.....	27
5.2	Komunikace pedagoga s rodiči dívky s Rettovým syndromem.....	30

5.3	Komunikace pedagoga se spolužáky dívky s Rettovým syndromem .....	31
6	Výchova a vzdělávání dívek s Rettovým syndromem.....	32
6.1	Metody a strategie vzdělávání.....	33
6.2	Praktické činnosti ve vzdělávacím procesu.....	35
6.2.1	Rozumová výchova.....	35
6.2.2	Smyslová výchova .....	37
6.2.3	Hudební výchova .....	40
6.2.4	Tělesná výchova .....	41
6.2.5	Pracovní a výtvarná výchova .....	42
6.2.6	Koncept Snoezelen .....	44
6.2.7	Terapie .....	45
7	Dívky s Rettovým syndromem – případové studie.....	48
7.1	Kazuistika, Julie .....	48
7.1.1	Rodinná anamnéza .....	48
7.1.2	Osobní anamnéza .....	49
7.1.3	Rodinná situace.....	57
7.1.4	Výchova a vzdělávání .....	60
7.2	Kazuistika, Sára.....	69
7.2.1	Rodinná anamnéza .....	69
7.2.2	Osobní anamnéza .....	69
7.2.3	Rodinná situace.....	77
7.2.4	Výchova a vzdělávání .....	79
7.3	Shrnutí případové studie .....	88
8	Závěr .....	89
9	Seznam použitých informačních zdrojů .....	91
10	Seznam příloh .....	95





## 1 Úvod

S pojmem Rettův syndrom jsem se poprvé setkala před třemi roky, kdy jsem nastoupila do základní školy speciální jako třídní učitelka přípravného stupně, kde se jedna z dívek postižená právě Rettovým syndromem vzdělávala. Přestože jsem se již před nástupem do školy snažila získat o této žákyni stejně jako o ostatních dětech navštěvujících mou budoucí třídu alespoň základní informace, mohu dnes říci, že i přes původní pocit připravenosti jsem neměla ani sebemenší představu o tom, co vše onemocnění Rettovým syndromem obnáší.

První setkání s tímto děvčetem bylo pro mě velmi silným a nezapomenutelným momentem. Tehdy pětiletá dívka ke mně přišla, pouhým pohledem mě „přinutila“ snížit se na její fyzickou úroveň, naklonila se ke mně a z bezprostřední blízkosti, možná z patnácti centimetrů, se mi dlouze zadívala do očí. Dívala se na mě pohledem plným zájmu a zvědavosti, a přestože nevydala ani hlásku, měla jsem pocit, že ke mně skutečně promlouvá. Po chvilce se zasmála, zahalekala a rozběhla se zpět k mamince. Jakoby jí šla sdělit první dojmy ze setkání se mnou. V tomto okamžiku jsem pocítila velmi silný zájem tuto dívku poznat, co nejvíce se jí přiblížit, porozumět jejím gestům, pohybům a pohledům a pomoci jí i její rodině co nejvíce zmírnit handicap, které vyplývají z jejího onemocnění.

Zájem o pochopení příčin, příznaků i důsledků onemocnění Rettovým syndromem a jejich zmírnění či kompenzování ve mně ještě vzrostl po nástupu druhé dívky s Rettovým syndromem do mé třídy. Vzhledem k prevalenci tohoto onemocnění jsem považovala a považuji skutečnost mít v jedné třídě dvě dívky s Rettovým syndromem stejné věkové kategorie za jedinečnou příležitost ke studii tohoto vzácného onemocnění.

V neposlední řadě byl pro mě velmi důležitý i fakt, že v době mého nástupu na základní školu speciální probíhalo právě díky zařazení děvčete s Rettovým syndromem do vzdělávacího procesu v naší škole ověřování Metodiky práce se žákem se vzácným onemocněním (Michalík, 2012), na němž jsem se z části spolupodílela. Měla jsem tedy možnost se osobně setkat a sdílet zkušenosti s několika odborníky z různých oborů zabývajících se onemocněním Rettovým syndromem i poznat další dívky jím postižené.

A všechny tyto zmíněné okolnosti mě vedly k hlubšímu zájmu a postupnému poznávání potřeb dívek s Rettovým syndromem, na jehož základě jsem se rozhodla tématu vzdělávání

dívek s Rettovým syndromem věnovat v diplomové práci a prohloubit si tak své dosavadní znalosti a postřehy.

Cílem mé diplomové práce představit onemocnění Rettovým syndromem, rozšířit osvětu, umožnit pochopit nestandardní chování dívek, popsat metodiku práce a nabídnout praktické rady, typy a návody na efektivní práci s dívkami nejen v edukačním procesu.

Diplomová práce není jednoznačně dělena na teoretickou a praktickou část. Mnohdy jsou teoretická východiska vzápětí podložena praktickými radami a návody, případně fotografiemi dokumentujícími danou pomůcku či aktivitu nebo dokládajícími názornost. V první části práce představuji teoretický úvod, v němž se obecně věnuji problematice vzácných onemocněních. Následně je okruh zúžen pouze na onemocnění Rettovým syndromem od teoretických východisek a situací rodin s dětmi s tímto onemocněním až po konkrétní typy a možnosti dívek v oblasti komunikace a vzdělávání. Druhá část diplomové práce je věnována jedné z metod kvalitativního výzkumu, konkrétně dvěma případovým studiím. Výzkum byl proveden na základě řízených rozhovorů s oběma rodiči, zdravotnické a pedagogické dokumentace, fotografií, videí a pozorování dívek.

## **2 Vzácna onemocnění**

### **2.1 Charakteristika vzácných onemocnění**

Dle Usnesení vlády České republiky ze dne 14. června 2010 č. 466 o Národní strategii pro vzácná onemocnění na léta 2010 - 2020 jsou vzácná onemocnění v rámci EU, tedy i České republiky, definována jako onemocnění s prevalencí nižší než 1:2000, jinými slovy s výskytem v populaci menším než 5 osob na 10000. Jsou to onemocnění různorodá, klinicky heterogenní a převážně vrozená, asi u 80 % pacientů, u zbylých 20 % bývají příčiny infekční, autoimunní, alergická či nádorová. Velmi často zůstávají příčiny onemocnění neobjasněny.

V současné době tvoří tuto skupinu 6000 - 8000 onemocnění. Proto, i přes jejich nízký výskyt, zasahují do životů nemalé části populace. Přestože se mohou projevit kdykoli během života, nejčastěji se projevují brzy po narození a postihují přibližně každého dvacátého novorozence, přesněji 4 – 5 % novorozenců a kojenců, z nichž se třetina nedožije věku vyššího pěti let. Obecně je uváděn výskyt vzácných onemocnění v populaci asi 3 - 4 %. V České republice to tedy znamená přítomnost některého z vzácných onemocnění až u 3000 nových pacientů každý rok. (Michalík, 2012)

Přestože u většiny onemocnění neexistuje kauzální léčba, symptomatickou léčbou lze zmírnit mnoho negativních důsledků. Včasná a správná diagnostika vede nejen k prodloužení, ale hlavně ke zlepšení kvality života postižených i jejich rodin a okolí.

### **2.2 Rettův syndrom v kontextu vzácných onemocnění**

Udávaný výskyt Rettova syndromu v populaci je 1 : 10000 - 22000. V České republice by mělo být tedy přibližně 550 pacientů postižených Rettovým syndromem. Vzhledem k tomu, že diagnostikovaných je v České republice pouze přibližně 60 pacientů, je velmi pravděpodobné, že převážná část osob postižených tímto syndromem je diagnostikovaných nesprávně. (Dupalová, in: Michalík, 2012)

Výskyt Rettova syndromu je všude stejný, bez rozdílů národnosti, rasy či etnika.

### **2.3 Legislativa péče o nemocné se vzácným onemocněním**

Jak již bylo řečeno, jedním z hlavních problémů je nesprávné nebo pozdní rozpoznání onemocnění způsobené především nedostatkem medicínských a vědeckých poznatků. Následně nedostatečná efektivita v léčbě a terapii, omezený výběr léků, nevyhovující péče

v oblasti sociální a právní a především malé povědomí o této problematice nejen mezi odbornou, ale také mezi laickou veřejností.

Velmi důležitý je rozvoj a zdokonalení presymptomatické diagnostiky, neboli testování rodinných příslušníků pacientů s vzácným onemocněním, a novorozeneckého screeningu, což je vyhledávání nemocí v raném stadiu tak, aby se identifikovaly a začaly léčit dříve, než se stačí projevit. V České republice se v současnosti novorozeneckým screeninkem testuje 13 onemocnění. Pravděpodobnost odhalení je tedy velmi malá. Dle statistik se onemocnění prokáže pouze u jednoho dítěte z 1150 novorozenců. Jak však uvedla Zumrová na konferenci Rettův syndrom a další vzácná onemocnění dne 5. 10. 2013: *„Přesto ale právě tomu jednomu novorozenecký screening pomůže uchránit zdraví, někdy i život, a z hlediska ekonomie zdravotnictví sníží náklady na jeho léčbu, protože náklady na léčbu komplikací vzniklých z pozdě diagnostikované choroby bývají mnohem vyšší.“*

Zlepšení těchto i dalších jiných nedostatků v souladu s doporučením Evropské Unie je hlavním záměrem Národní strategie pro vzácná onemocnění na léta 2010 - 2020. *„Cílem Národní strategie je zefektivnit diagnostiku a léčbu vzácných onemocnění a zajistit všem pacientům se vzácným onemocněním přístup k indikované a vysoce kvalitní zdravotní péči a následné sociální začlenění, a to na základě rovného zacházení a solidarity.“* (Národní strategii pro vzácná onemocnění na léta 2010 - 2020, 2010, s. 1)

V České republice v současnosti neexistuje přesná statistika výskytu jednotlivých vzácných onemocnění, ale podle odhadu u nás žije asi 20000 osob postižených některým z nich. Přesná klasifikace existuje v rámci Mezinárodní statistické klasifikace nemocí a přidružených zdravotních problémů MKN 10. (Ústav zdravotnických informací a statistiky, 2010 – 2013)

#### **2.4 Speciální vzdělávací potřeby žáků se vzácným onemocněním**

Za žáky se speciálními vzdělávacími potřebami jsou dle § 16 zákona č. 561/2004 Sb. O předškolním, základním, středním, vyšším odborném a jiném vzdělávání považovány osoby se zdravotním postižením, zdravotním znevýhodněním nebo sociálním znevýhodněním. (Sbírka zákonů, 2004)

Je tedy zřejmé, že lidé se vzácným onemocněním jsou zároveň lidé se speciálními vzdělávacími potřebami. Není tématem mé práce zabývat se možnými nedostatky či případným nejasným výkladem tohoto zákona nebo rozdílem mezi teoretickými

a reálnými možnostmi různých školských zařízení. Pouze okrajově bych se zmínila o problematice možností výběru vzdělávání osob se speciálními vzdělávacími potřebami v síti českých školských zařízení.

Jde o základní otázku, jakým způsobem dítě se speciálně vzdělávacími potřebami vzdělávat. Rodiče těchto dětí se často rozhodují mezi tzv. běžnými a speciálními školami.

Pokud se zákonný zástupce dítěte se speciálními vzdělávacími potřebami rozhodne pro jeho integraci do běžné základní školy, je velmi důležité vybrat takovou, kde je dítě přijato učiteli, spolužáky a kde jsou vytvořeny podmínky pro jeho aktivní účast. Důraz je tedy kladen nejen na kvalitu vzdělávání, ale také na přizpůsobení školy potřebám dítěte. Inkluzivní přístup ke vzdělání umožňuje poznat různorodost, a proto představuje přínos nejen pro žáka samotného, ale i pro učitele a spolužáky.

Další možností je využití nabídky speciálního školství. Speciální školy jsou rozděleny podle typů a specializace na druh zdravotního postižení. Vhodné je pracovat s dítětem již v předškolním věku umístěním do speciální mateřské školy, nebo přípravného stupně základní školy speciální. Tyto školy jsou materiálně vybavené a technicky přizpůsobené na vzdělávání žáků se speciálními vzdělávacími potřebami. Výuka probíhá v malém kolektivu a s žáky pracují kvalifikovaní odborníci z oblasti speciálního školství. Ve většině takových škol jsou prováděny prvky terapie, využívají se různé druhy alternativní a augmentativní komunikace a speciálně pedagogické metody práce.

Osobně mám zkušenosti se vzděláváním žáků se speciálně vzdělávacími potřebami v základní škole speciální a práce v takovém zařízení se mi osvědčila.

Jiná možnost plnění povinné školní docházky vychází z § 41 školského zákona. Jedná se o individuální vzdělávání. *„Individuálně vzdělávaný žák koná za každé pololetí zkoušky z příslušného učiva, a to ve škole, do níž byl přijat k plnění povinné školní docházky.“* (Sbírka zákonů, 2004, částka 190, s. 10276)

Eventualitou je také vzdělávání žáků s hlubokým mentálním postižením vycházející z § 42 školského zákona.

## **3 Rettův syndrom**

### **3.1 Pojem Rettův syndrom**

Rettův syndrom je vzácné vrozené onemocnění, jehož charakteristické projevy popsal jako první rakouský pediatr a dětský neurolog Andreas Rett v roce 1954, kdy si všiml v čekárně dvou dívek s podobnými projevy. Obě pohybovaly rukama stejným způsobem připomínajícím mytí rukou. Prostudováním jejich spisů zjistil, že obě dívky mají obdobný i celkový psychomotorický vývoj. Později objevil ve své praxi ještě dalších šest pacientek se shodnými rysy v chování.

Andreas Rett natočil o těchto dívkách film, vydal několik odborných článků v Německu a pátral po dalších pacientkách se srovnatelným chováním po celé Evropě. I přes jeho snahu se však dlouho nedostalo tomuto onemocnění větší pozornosti.

Až v roce 1983 vydal švédský pediatr a dětský neurolog Bengt Hagberg, jehož shodně jako Andrease Retta zaujalo chování některých svých pacientek, odborný článek v britském časopise *Annals of Neurology*, který upoutal pozornost světové lékařské komunity, a onemocnění nazval po Andreasovi Rettovi Rettovým syndromem.

Na jeho příčiny se posléze snažil přijít tým vědců z univerzit Baylor College of Medicine v Texasu a Stanfordské univerzity v Kalifornii. V roce 1999, dva roky po smrti Andrease Retta, objevili gen MECP2 na chromozomu X, jehož mutace způsobuje Rettův syndrom. (International Rett Syndrome Foundation, 2013)

Rettův syndrom patří mezi pervazivní vývojové poruchy a je téměř vždy kombinován s různými stupni mentálního postižení. Přesto však například Thorová ve své publikaci uvádí, že u 2 – 15 % dívek s atypickou formou Rettova syndromu není mentální postižení přítomno vůbec. (2006)

### **3.2 Příčiny Rettova syndromu**

Jak již bylo řečeno, příčinou Rettova syndromu je chyba genu MECP2, methyl-CpG-binding protein, na chromozomu X. Ve většině případů, asi v 80 %, jde o chybu na okraji dlouhého raménka. Nejznámější z mutací, jichž bylo doposud prokázáno přes 200 druhů, nese označení T158. Vlivem poškození genu MECP2 dochází ke zvýšené produkci jinak

užitečných jaderných proteinů, důležitých zejména pro správný vývoj v raném období prenatalního vývoje. (Želinová, in: Kolektiv autorů Základní škola Zahradka, 2005)

Obdobné příznaky mohou způsobovat také mutace genů CDKL5, FOXP1 nebo NTNG1. Chyby těchto genů byly prokázány přibližně u 10 % případů. (Dupalová, in: Michalík, 2012)

Rettovým syndromem jsou postiženy téměř výhradně ženy. Na rozdíl od mužů, majících pouze jeden chromozom X, ženy disponují dvěma. K životu je potřeba alespoň jeden zdravý gen MECP2 přítomný na chromozomu X, proto, přestože bylo zaznamenáno několik ojedinělých případů chlapců s Rettovým syndromem, z důvodu závažného poškození mozku muži postižení mutací genu MECP2 nepřežívají déle než několik dnů či měsíců po porodu, ve většině případů jsou již během těhotenství plody mužského pohlaví potraceny.

Ačkoli, jak jsem uvedla, několik případů chlapců diagnostikovaných Rettovým syndromem existuje, rozhodla jsem se, že v této práci budu, obdobně jako je udáváno ve většině odborných publikací, používat termín dívky, případně ženy s Rettovým syndromem.

### **3.3 Diagnostika Rettova syndromu**

Po objevení genu MECP2 je kromě běžné klinické diagnostiky Rettova syndromu dostupná také diagnostika molekulárně genetickými metodami. V České republice je tento postup dostupný od roku 2001. (Záhoráková, Martásek, 2009)

#### **3.3.1 Klinická diagnostika**

Klinická diagnostika je založena na vnějších příznacích onemocnění, především tělesných, pohybových a psychických funkcí.

Klinická diagnostika Rettova syndromu se mírně liší u klasické a atypické formy. Zatímco u klasické formy musí být splněna všechna základní kritéria, která jsou jasně vymezena, ke stanovení atypické formy musí být splněny nejméně tři základní a pět podpůrných kritérií, uvedených v tabulce 1 na straně 15. Atypickou formou Rettova syndromu trpí asi jedna třetina všech postižených dívek a žen. (Záhoráková, Martásek, 2009)

Tabulka 1 (Záhoráková, Martásek, 2009, s. 526-527)

<b>Revidovaná diagnostická kritéria pro klasický Rettův syndrom</b>	<b>Revidovaná diagnostická kritéria pro atypické formy Rettova syndromu</b>
<i>Základní kritéria</i>	<i>Základní kritéria</i>
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Normální nebo zdánlivě normální prenatální a perinatální vývoj</li> <li>2. Psychomotorický vývoj v prvních šesti měsících normální nebo může být od narození opožděn</li> <li>3. Normální obvod hlavy při narození</li> <li>4. Postnatální zpomalení růstu hlavy a získaná mikrocefalie (ve většině případů)</li> <li>5. Ztráta dosažených dovedností v oblasti jemné motoriky (účelové používání rukou) ve věku 6 – 30 měsíců</li> <li>6. Stereotypní pohyby rukou (připomínající mytí, ždímání, tleskání, opakované vkládání rukou do úst apod.)</li> <li>7. Porucha sociálních interakcí, ztráta řeči a komunikačních dovedností, kognitivní postižení</li> <li>8. Nejistá chůze o široké bázi nebo úplná ztráta dovednosti, dyspraxie/apraxie</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Absence nebo redukce cíleného používání rukou</li> <li>2. Redukce nebo ztráta řeči</li> <li>3. Stereotypní pohyby rukou</li> <li>4. Redukce nebo ztráta komunikačních dovedností</li> <li>5. Zpomalení růstu hlavy od prvního roku života</li> <li>6. Průběh onemocnění připomínajících klasický RTT: regres ve vývoji s následným zlepšením sociálních interakcí, v kontrastu s progredujícím motorickým postižením</li> </ol>
<i>Podpůrná kritéria</i>	<i>Podpůrná kritéria</i>
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Nepravidelnosti dýchání (hyperventilace, zadržování dechu, polykání vzduchu, násilné vydechování vzduchu); ve spánku mizí</li> <li>2. Bruxismus</li> <li>3. Poruchy spánku od raného dětství</li> <li>4. Abnormální svalový tonus, přidružená svalová atrofie a dystonie</li> <li>5. Poruchy periferního překrvení</li> <li>6. Progresivní skolióza nebo kyfóza</li> <li>7. Růstová retardace</li> <li>8. Drobné, hypotrofické, studené nohy; malé, útlé ruce</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Nepravidelnosti dýchání</li> <li>2. Polykání vzduchu</li> <li>3. Bruxismus</li> <li>4. Abnormální pohyby</li> <li>5. Skolióza/ kyfóza</li> <li>6. Amyotrofie dolních končetin</li> <li>7. Studené, bledé nohy, obvykle hypotrofické</li> <li>8. Poruchy spánku včetně nočního křiku</li> <li>9. Nevyprovokovaný smích a křik</li> <li>10. Snížený práh bolesti</li> <li>11. Intenzivní oční kontakt</li> </ol>



Stanovit Rettův syndrom je klinickou diagnostikou poměrně obtížné. Především v minulosti byl často chybně diagnostikován, zejména jako autismus, dětská mozková obrna nebo nespecifikované zpoždění vývoje. Jedním z hlavních a nejvíce znatelných rysů dívek s Rettovým syndromem, bez něhož není možné Rettův syndrom stanovit, je ztráta cílevědomého používání rukou spojená se stereotypními pohyby.

### **3.3.2 Molekulární diagnostika**

Diagnostika molekulárně genetickými metodami je založena na hledání mutací genů MECP2 a nově také CDKL5. Je vhodná pro dívky, u nichž již byl Rettův syndrom stanoven klinickou diagnostikou. U pacientek, které nesplňují kritéria klinické diagnostiky je možné diagnostiku molekulárně genetickými metodami provést také, ale pravděpodobnost, že se Rettův syndrom potvrdí, je velmi nízká. Často se tak mylně stává například u děvčat s dětským autismem.

Nezjištění chyb genů MECP2 a CDKL5 molekulární diagnostikou Rettův syndrom nicméně nevyklučuje. Kromě mutací na již zmíněných genech FOXP1 a NTNG1, které zatím není možné diagnostikou molekulárně genetickými metodami určit, s velkou pravděpodobností mohou Rettův syndrom způsobovat i mutace na jiných genech, dosud nezjištěných a netestovaných. Přesto je molekulární diagnostika velmi přínosná především pro definitivní potvrzení nemoci zejména u dívek s atypickým Rettovým syndromem, u dívek s velmi nízkým věkem, které si zatím jednotlivými stádii nemoci neprošly a je tak těžké určit zda splňují nebo nesplňují kritéria klinické diagnostiky, nebo u starších žen, jejichž vývojová stádia nejsou zaznamenána. Určení jednoznačné diagnózy je velmi důležité nejen pro stanovení vhodné preventivní a podpůrné terapie, ale také pro předvídaní dalšího průběhu nemoci.

Přestože je nebezpečí opětovného výskytu Rettova syndromu v příbuzenství velmi nízké, pravděpodobnost asi 1 %, v rodinách, kde je onemocnění prokázáno, lze provést screening na mutaci genu, jež byl u postiženého člena diagnostikován, včetně prenatální diagnostiky. (Záhoráková, Martásek, 2009)

### **3.4 Stádia a příznaky Rettova syndromu**

Onemocnění se nejčastěji začíná projevovat mezi 6. – 18. měsícem života. Přestože byl doposud považován vývoj dívek s Rettovým syndromem v prvních měsících života

za přirozený, bez jakýchkoli příznaků něčeho neobvyklého, dnes je již známo mnoho případů, kdy jsou nepatrné abnormality ve vývoji postižených dívek zaznamenány i v prvních měsících života. Často se jedná o děti nezvykle klidné a spavé, s nepatrnými problémy s jemnou motorikou a s mírně zpožděným psychomotorickým vývojem, což je viditelné například při přetáčení dítěte ze zad na břicho nebo při udržení hlavičky.

Každá z dívek má velmi individuální průběh onemocnění. U některých žen, převážně s atypickými formami Rettova syndromu, může být nástup příznaků pozdější, některé mohou mít zčásti zachovanou jemnou motoriku, u jiných může být částečně zachována řeč. Přesto lze vývoj klinických příznaků Rettova syndromu rozdělit do několika stádií. (Dupalová, in: Michalík, 2012)

### **3.4.1 První stádium**

V prvním stádiu nemoci, přibližně mezi 6. – 18. měsícem života dítěte, bývají příznaky Rettova syndromu nepříliš výrazné, a proto snadno přehlédnutelné. Rodiče jim většinou nepřikládají větší důležitost a odbornou pomoc nevyhledávají.

Nastává zpomalení nebo úplné zastavení psychomotorického vývoje dítěte. Dívky působí zpravidla velmi klidně a spokojeně, až flegmaticky. Vytrácí se u nich přirozený zájem o okolí, u většiny dívek mizí oční kontakt a dochází ke stagnaci, ztrátě nebo úpadku již nabytých dovedností a schopností, včetně řečového vývoje.

Objevují se příznaky mikrocefalie, neboli zpomalení růstu hlavy a mozku, a celkový růstový regres včetně váhového úbytku. Dívky působí slabě, až malátně, což je důsledkem hypotonie, snížení svalového napětí.

### **3.4.2 Druhé stádium**

Přibližně mezi prvním a čtvrtým rokem života dívky se příznaky onemocnění objevují již ve větším a viditelnějším měřítku. V tomto období si zpravidla okolí dítěte začíná uvědomovat, že vývoj dívky nepostupuje zcela standardně a rodiče začínají vyhledávat lékařskou pomoc.

Již nabyté dovednosti motorické i řečové včetně neverbální komunikace se rychle ztrácejí. Zhoršuje se jemná motorika rukou, ztrácí se uchopovací schopnost a objevuje se nejnapadnější rys dívek s Rettovým syndromem patřící k typickým klinickým znakům

tohoto onemocnění, stereotypní pohyby rukou, připomínající mytí, tleskání, tření rukama o sebe, svírání dlaní, vkládání rukou do úst nebo cucání prstů. Dochází k opoždění mentálního vývoje dívky.

Oční kontakt rychle mizí a dívka nejeví zájem o sociální interakci, nereaguje na podněty. Nálady se často mění, rychle se střídá smích s pláčem, objevují se noční děsy a zvýšená lekavost. Důsledkem přecitlivělosti a podrážděnosti může docházet k sebepoškození ve snaze vyrovnat se s nepříjemnými psychickými pocity.

Chůze se stává nejistou a vratkou, často o široké bázi, některé pacientky přestávají chodit úplně. Pohyby těla jsou nekoordinované.

Růst hlavy se již výrazně zpomaluje, objevují se zástavy dechu a další dechové anomálie, hypoventilace, zrychlené dýchání, zadržování dechu, prudké vydechování, polykání vzduchu, přerušení či omezení dýchání během spánku. Více jak u poloviny patientek se začínají vyskytovat epileptické záchvaty, které však postupem času většinou oproti ostatním symptomům zcela vymizí.

### **3.4.3 Třetí stádium**

Toto stádium, mezi pátým a desátým rokem života dítěte, je obdobím stabilizace. Dochází ke znovunabytí některých schopností, zlepšuje se sociální interakce, zájem o okolí, schopnost soustředění i neverbální komunikace. Oční kontakt je často v podobě dlouhého upřeného pohledu. Dívky lépe zvládají své emoce a jsou vyrovnanější. Vzhledem k nedostatečným řečovým schopnostem a neschopnosti vykonávat účelné pohyby je obtížné stanovit stupeň mentálního postižení.

U dívek se může znovu rozvinout úchop rukou, ale jen některé z nich jsou schopné řízené manipulace s předměty, většinou jde o zautomatizované pohyby, například při vložení jídla do úst. Záchvaty a potíže s motorikou přetrvávají, důsledkem apraxie jsou pohyby nekoordinované a chůze nestabilní.

Mnoho dívek v tomto stádiu zůstává poměrně dlouhou dobu, jejich stav je stabilizovaný, nijak se nezlepšuje ani nezhoršuje. Některé z dívek v tomto období zůstávají po celý život.

#### **3.4.4 Čtvrté stádium**

Poslední fáze přetrvává až do dospělosti. Naučené kognitivní, komunikační a manuální schopnosti ženy neztrácejí, ale nové již nezískávají. Zlepšení nastává pouze v očním kontaktu a citových vztazích. Typická pro toto stádium je ztráta pohyblivosti. U většiny patientek vlivem progresivní skoliózy, zvýšeného napětí, ztuhlosti, neohebnosti a stahování svalů tato schopnost úplně vymizí a zůstávají upoutány na invalidním vozíku. Přidružují se srdeční anomálie a parkinsonismus.

Ženy s Rettovým syndromem se mohou dožít středního i vyššího věku, ale téměř čtvrtina z nich zemře náhle z nevysvětlitelných důvodů. Nejčastěji se dožívají 40 až 50 let.

## 4 Rodina dívky s Rettovým syndromem

### 4.1 Rodiče

*„Narození postiženého dítěte představuje pro rodiče zátěž, obyčejně neočekávanou. Je traumatem, které vyplývá z pocitu vlastního selhání v rodičovské roli. Vědomí neschopnosti zplodit normálního potomka vede ke ztrátě sebedůvěry a k pocitům méněcennosti.“* (Vágnerová, 1999, s. 55) Ve své práci se nezabývám psychologií rodičů postižených dětí, považuji však za důležité upozornit na jejich nelehkou situaci.

Vágnerová uvádí několik fází, kterými musí rodiče po zjištění handicapu svého dítěte projít. *Fáze šoku a popření* nastává po zjištění diagnózy. Rodiče si nechtějí připustit trvalé postižení svého potomka a určenou diagnózu odmítají. *Ve fázi postupné akceptace a vyrovnávání s problémem* si začínají vyhledávat různé informace o zjištěné nemoci. Úzkost a stres však často nedovolují posoudit stav a možnosti objektivně. Úsudek bývá subjektivní a zkreslený touhou po normálnosti dítěte. Rodiče se začínají na nastalou situaci dívat v širším kontextu, přemýšlí nad budoucností dítěte i osudem celé rodiny. Zpravidla prožívají pocity viny, bezmoci a hanby a vyhlídky vnímají spíše pesimisticky. Poslední fází je *fáze realismu*. V té nastává postupné smíření se skutečností. Podstatné ale je, že přestože se rodiče po prožití všech fází začínají chovat přiměřeně nastalé situaci, postoje a reakce k potomkovi budou ve většině případů odlišné od postojů a reakcí ke zdravému dítěti, velmi často v nějakém směru extrémní. (1999)

Průběh fází trvá u rodičů různě dlouhou dobu. Aby se však mohli vůbec začít s nemocí svého dítěte vyrovnávat, je nutné znát a mít potvrzenou diagnózu. Vágnerová čekání mezi zjištěním prvních signálů nemoci a jejím potvrzením popisuje jako specifickou stresovou situaci. (1999) Rodič žije v nejistotě, ví, že něco není v pořádku, ale netuší, co se bude dít, jak se bude nemoc vyvíjet, zda existuje možnost léčení či alespoň zmírnění příznaků nebo jakým způsobem může svému dítěti pomoci a co by mu prospělo. V případě Rettova syndromu je určení diagnózy poměrně obtížné a často trvá celé roky. Rodiče dívek s Rettovým syndromem tedy mnohdy takovou stresovou situaci prožívají neúměrně dlouho, což má samozřejmě velký vliv na jejich psychiku.

Rettův syndrom je oproti jiným onemocněním specifický také v tom, že rodič poměrně dlouhou dobu nemusí postřehnout téměř neznatelné signály abnormalit v chování dcery.

Dívčino jednání je mnohdy téměř do dvou let věku srovnatelné s vystupováním ostatních vrstevníků. Nástup první fáze šoku a popření přichází tedy až poté, co rodič několik měsíců vychovával ve svých očích zdravé dítě a nerozumí tomu, co se stalo, proč dívka již naučené a osvojené dovednosti ztrácí. „*Když si vzpomenu, jak ve dvou letech seděla u motorky a točila si jejími kolečky, jak trhala papíry na tisíc kousíčků, jak dělala papapa, jak ještě nedávno běžela u našich ke skřínce, kde jsou hračky, otevřela si ji a nějakou z nich si vzala... Dnes jako by to už neuměla. Máme teď doma pořádek, žádná hračka se nikde neválí. Opravdu to už neumí, nebo to jen nedělá?*“ vypráví svůj příběh Tusinovská, jedna z matek dívky s podezřením na Rettův syndrom. (2010)

V této fázi je důležité, aby se rodič nezačal izolovat od svého okolí, vhodné je pomoci mu přijmout situaci za svůj úkol a ocenit jeho práci jako záslužnou a významnou. Pomoci mu pochopit rozdíl mezi obětavostí a obětováním se.

#### **4.2 Sourozenci**

Dítě s postižením nezmění život jen rodičům, ale také sourozencům. Bratr nebo sestra s handicapem může být pro zdravé dítě přínosem ale také zátěží. Soužití s postiženým sourozencem a reálné pochopení jeho možností přináší do života určité sociální dovednosti, ohleduplnost, empatii, trpělivost, toleranci nebo ochotu pomoci slabšímu. Přestože však dítě velmi rychle pochopí, že nemocný člověk potřebuje větší péči, mohou být zejména pro mladší dítě matoucí rozdílná měřítká ve výchově a hodnocení. To může zdravý sourozenec vnímat jako nespravedlivost. (Vágnerová, 1999)

V běžném sourozeneckém vztahu bývají sourozenci spojenci i rivalové. Postižené dítě však soupeřem být nemůže. Navíc je takové chování rodiči i ostatním okolím vnímáno jako nepřijatelné. Sourozenecký vztah dítěte zdravého a s postižením proto nikdy nemůže být rovnocenný. „*Vytvoření skutečné vztahové symetrie, která je mezi zdravými sourozenci běžná, je v tomto případě většinou těžko dostupné.*“ (Vágnerová, 1999, s. 57)

Vágnerová uvádí dva extrémní přístupy rodičů, z nichž oba dva mohou vztah sourozenců i je samotné velmi negativně ovlivnit. *Koncentrace pozornosti a zájmu na postižené dítě a odsunutí zdravých sourozenců do pozadí a koncentrace zájmu na zdravé dítě.* (1999) Je velmi důležité, aby rodiče poskytovali stejnou pozornost oběma potomkům. Aby vnímali

potřeby svého postiženého dítěte, ale také se se stejnou měrou, i když rozdílným způsobem, věnovali dítěti zdravému.

V dobře fungující rodině se o děti stará vždy rodič a stejné by to mělo být i v rodině s handicapovaným dítětem. Špaňhelová upozorňuje na nebezpečí stavění dítěte do role chůvy handicapovaného sourozence a ukládání mu absolutní povinnosti o něj pečovat. (2006) Tím není myšleno, že by se nemělo občas o svého sourozence umět postarat, pomoci mu, dělat mu společnost nebo si s ním hrát. Nemělo by ale mít pocit přílišné zodpovědnosti a svého sourozence vnímat jako povinnost.

Rettův syndrom je na první pohled viditelné onemocnění a abnormality v chování dívek jsou okolím postřehnutelné téměř okamžitě. Zdravý sourozenec se může zejména v období puberty a dospívání za svou sestru stydět. V takové chvíli je důležité nepřecenit zralost adolescenta, nezjednodušovat jeho pocity, promluvit si s ním o tom a nalézt vhodný kompromis. V opačném případě může stud a ponížení vyvolat v dítěti nebo v mladém člověku nenávist vůči svému sourozenci a vztahy v rodině značně zkomplikovat. (Vágnerová, 1999)

*„Záleží především na rodičích, jakým způsobem takovou zátěž zvládnou, aby žádné z jejich dětí nebylo nepřiměřeně zatíženo a vystaveno nesplnitelným nárokům.“* (Vágnerová, 1999, s. 58)

## 5 Komunikace

Pojem komunikace pochází z latinského *communico*. Křížek ve svém slovníku latinsko-českém uvádí význam tohoto slova jako „*s někým o něco děliti se, někomu s něčím svěřiti se*“. (1889, s. 88)

Potřeba komunikace, sdílení a kontaktu je jednou ze základních lidských potřeb. Komunikace ovlivňuje celkový rozvoj osobnosti, má velký vliv na vývoj myšlení a představitosti, růst poznatků a zkušeností a je podstatou mezilidských vztahů. „*Nelze nekomunikovat. Každé chování je komunikace, a proto, že neexistuje nechování, nemůže neexistovat komunikace.*“ (Watzlawick, 2011, str. 15)

### 5.1 Komunikace s dívkou s Rettovým syndromem

„*Možnosti komunikace jsou kvůli multifunkčnímu handicapu velmi omezené (nemohou ukazovat, znakovat, mluvit).*“ (Thorová, 2006, s. 218)

Dívky s Rettovým syndromem se do určitého věku vyvíjí zdánlivě normálně a to v i oblasti řeči. Kolem prvního roku se tak mnohé z nich naučí vyslovovat a používat svá první slova nebo dokonce jednoduché věty. Tato schopnost se však postupně začne vytrácet a zpravidla ji nelze znovu obnovit. Přesto je popsáno pár výjimečných případů, u kterých se řeč dívky s Rettovým syndromem alespoň z části zachovala. (Šarounová, in: Kolektiv autorů Základní škola Zahrádka, 2005)

Typickým znakem dívek s Rettovým syndromem je nerovnováha mezi expresivní a receptivní složkou řeči. Expresivní složka řeči, jinými slovy schopnost verbálního vyjádření myšlenek, bývá u dívek s Rettovým syndromem poškozena, zatímco receptivní složka poškozena nebývá a úroveň porozumění a pochopení verbálního projevu je relativně dobrá. Dívky tedy, přestože mluvené řeči na určité úrovni rozumí, zpravidla samy nemluví. V posouzení úrovně porozumění mluvené řeči se mnozí odborníci rozcházejí. Například Thorová uvádí maximální hranici pochopení a porozumění řeči u dívek s Rettovým syndromem na úrovni tří až čtyř let přestože připouští, že je velmi obtížné zjistit do jaké míry dívky rozumí. (2006) Zumrová oproti tomu na konferenci Rettův syndrom a další vzácná onemocnění přednesla, že dívky a ženy s Rettovým syndromem chápou a rozumí mluvené řeči dle své mentální úrovně. (2013) Pokud je tedy v Mezinárodní statistické klasifikaci nemocí a přidružených zdravotních problémů MKN 10 uveden například u střední mentální



retardace mentální věk dospělých osob šest až devět let (Ústav zdravotnických informací a statistiky, 2014), jsou dle Zumrové schopnosti porozumění u dívek s Rettovým syndromem s přidruženým středně těžkým mentálním postižením na této úrovni.

Dalším a neméně významným faktorem ovlivňujícím schopnost komunikace je také apraxie, která je rovněž, jak jsem již zmínila, pro toto onemocnění typická. Kábrt a Valach definují apraxii jako „*neschopnost vykonávat určité kombinované pohyby*“ (1968, s. 46) Dívky s Rettovým syndromem tedy zpravidla nemají nebo postupně ztrácí schopnost konat cílevědomé, koordinované a účelné pohyby, přestože je fyzicky vykonávat mohou a v danou chvíli chtějí. Jinými slovy, nedokáží spojit myšlenku s pohybem. Apraxie tudíž mimo jiné výrazně snižuje schopnost neverbální komunikace, dívky nemají možnost dávat najevo mnohé neverbální signály, které jsou v komunikaci mezi lidmi běžné. Burkhart uvádí, že některé motorické dovednosti dívkám mohou zůstat beze změn, ale bývají to často pouze automatické pohyby spuštěné určitou událostí či impulsem, na který dívky reagují spontánně a bez rozmyslu. Čím více se dívka snaží reagovat záměrně, s rozmyslem nebo na vyžádání, tím je to pro ni obtížnější a mnohdy úplně nemožné. To může mylně působit dojmem tvrdohlavosti nebo neochoty odpovědět či splnit v určitou chvíli daný úkol či požadavek. (2009)

Vlivem poškození expresivní složky řeči a postižení apraxií bývá svým okolím dívka či žena s Rettovým syndromem často vnímána jako méně schopná po intelektuální stránce, než doopravdy je. „*Ve skutečnosti je to tak, že je zakletá v těle, které ji neposlouchá,*“ snaží se vysvětlit obtíže své dcery jedna z matek dívek s Rettovým syndromem. (rett-tonicka.cz, 2014)

Typický pro komunikaci dívek a žen s Rettovým syndromem je oční kontakt. Komunikují téměř výhradně očima. Oční kontakt cílevědomě a často vyhledávají. Mnoho autorů, jako jsou například Vojtková, Svatoň a jiní, uvádí ve svých publikacích jeden z nejznámějších citátů Andrease Retta: „*Očima nám říkají daleko víc, než si vůbec dokážeme představit.*“ Z vlastní zkušenosti ze setkání s dívkami s Rettovým syndromem mohou potvrdit, jak moc bývá oční kontakt s nimi intenzivní, pronikavý a naléhavý. Jakoby se opravdu snažily promluvit skrz pohled a něco sdělit. Pokud člověk lépe pozná některou z těchto dívek, nejspíš se občas neubrání otázce: *Co se mi to děvče snaží říct...?*

*„Většina rodičů se shoduje v tom, že jejich dívky s RTT mají „povídavou“ povahu, chtějí se hodně sdílet, přestože neřeknou nahlas ani jediné slovo.“ (Tupá, in: Michalík, 2012, s. 90)*

Jak jsem již uvedla, sdílení zkušeností, informací, prožitků nebo pocitů je základní lidská potřeba nutná pro celkový rozvoj osobnosti. Proto považuji nalezení vhodného přístupu v komunikaci s dívkami s Rettovým syndromem za podstatu veškeré práce ve vzdělávacím procesu těchto dívek a žen.

### **5.1.1 Obecné zákonitosti v komunikaci**

*„Dívky s RTT si pamatují, kdo jim naslouchá, rozumí a čeká odpověď, s tím pak ochotněji komunikují a více se snaží. Výkyvy ve výkonech jsou normou: počítáme s tím, „že někdy to nejde“, nehodnotíme jako lenost, když dívka neodpoví.“ (Tupá, in: Michalík, 2012, s. 89)*

Každá dívka i žena s Rettovým syndromem je jiná. Proto je důležité nalézt vhodný způsob komunikace individuálně dle potřeb a možností konkrétní osoby. V obecné rovině však existují principy a zákonitosti, které lze uplatnit ve větší či menší míře v komunikaci se všemi dívkami a ženami s Rettovým syndromem.

Dívky s Rettovým syndromem potřebují velkou míru trpělivosti ze strany svého okolí. Typická je dlouhá prodleva mezi záměrem dívky odpovědět a odpovědí samotnou. Odpověď nikdy nepřichází okamžitě po vyslovení otázky. To může mylně působit dojmem nepochopení, případně neochoty odpovědět. Je velmi důležité počítat s komunikační prodlevou a **na odpověď si počkat**, trpělivě a v klidu. Opakování otázky a slovní pobídky mohou dívku znervóznit a odpovědět pak pro ni může být daleko složitější.

Pro lepší porozumění je účelné **podpořit komunikaci gesty, mimikou a tónem hlasu, mluvit pomalu a v kratších větách.**

Stereotypní pohyby rukou zabraňují dívce používat horní končetiny. To samozřejmě velmi ztěžuje neverbální komunikaci. V některých případech pomáhá dívku **zklidnit fixací nedominantní ruky**, aby mohla druhou, dominantní ruku, lépe používat.

Zdravý člověk běžně zvládá více činností najednou. Tyto činnosti, respektive jejich jednotlivé složky, jsou již tak zautomatizované, že si člověk ani neuvědomuje, kolik jednotlivých dílčích úkonů musí vykonat, aby je zvládl. Pro naše účely se pokusím vysvětlit tuto obtíž na příkladu animovaného filmu. Zdravý člověk je divák, který sleduje již hotový film. Stráví jeho sledováním přesně tak dlouhou dobu, jak dlouhý je film. Výsledek je pro něj

automatický. Tvůrce animovaného filmu však musí skládat jednotlivé obrázky do sebe, aby výsledný produkt vznikl. Na desetisekundovou animaci je potřeba zhruba 80 snímků, které musí animátor, v našem případě dívka s Rettovým syndromem, složit dohromady ve správném sledu tak, aby se film zdařil. Vynaloží daleko větší úsilí a činností stráví nepoměrně více času než divák sám. Pro lepší pochopení zkusím uvést ještě jiný příklad. Uchopení předmětu. Člověk dělá tento pohyb zcela automaticky, nepřemýšlí nad dílčími úkony. Dívčím s Rettovým syndromem se tato automaticčnost buď vůbec nevyvinula, nebo ji ztratily. A proto musí zaměřit pozornost na každou složku zvlášť, aby se jim pohyb povedl. Musí postupně zvládnout několik úkonů. Očima sledovat polohu předmětu, zvednout ruku, nasměrovat ji na předmět, položit na něj ruku ve správné poloze, sevřít prsty, zvednout ruku a pokrčit k tělu. Pokud dívka selže byť jen v jediném úkonu, pohyb se nezdaří tak, jak by chtěla. To je důvod, proč si dívky či ženy s Rettovým syndromem nedokáží osvojit pohyby, které již v minulosti opakovaně dokázaly. Pokaždé se může stát, že některou z dílčích složek pohybu nezvládnou, což má za výsledek jejich časté nepředvídatelné pohyby. Podobné je tomu i u komunikace. Pro efektivní komunikaci je potřeba souhrn předpokladů. *„Rozumových, jazykových, pohybově psychických: zaměření a udržení pozornosti, paměť, zrakové rozlišení, oční pohyb, sluchové rozlišování a výběr podnětů, rozvoj rozumových schémat, aktivní volba, pochopení otázky, zahájení akce.“* (Tupá, in: Michalík, 2012, s. 91) Dívky s Rettovým syndromem zpravidla tolik dílčích úkonů nedokáží zvládnout. A pokud ano, trvá jim to podstatně déle, než zdravému člověku, což souvisí i s jedním z prvních bodů této kapitoly, s ochotou počkat si na odpověď. Je vhodné vést komunikaci jakoby mimovolně a podporovat v dívkách pohyby, které zvládají bez většího přemýšlení. Vytvářet takové prostředí, aby je mohly vykonávat, snažit se **řízené činnosti činit spontánními** a postupně pak zvyšovat jejich náročnost.

Dalším z faktorů ovlivňující nejen komunikaci, je snadná unavitelnost dívek a žen s Rettovým syndromem. Mnohdy stačí pouze rušné prostředí, příliš lidí v okolí, hluk či nečekané změny. Dívka tedy, přestože v danou chvíli nevykonává žádnou fyzicky ani psychicky náročnou činnost, může pociťovat únavu například pouze z pozorování svého okolí. Jak jsem již naznačila, na komunikaci stejně jako na veškeré ostatní činnosti dívka s Rettovým syndromem vynakládá daleko větší úsilí než zdravý člověk, proto je třeba s touto skutečností počítat, dívku nepřetěžovat a **zajistit klidné a ničím nerušené prostředí**.

Pro úspěšnou komunikaci s dívkou či ženou s Rettovým syndromem je nejprve třeba ji lépe poznat a vytvořit si s ní vztah. Teprve poté je možné vnímat často i velmi nepatrné signály či změny v jejím chování. „*Někdy se zastaví u předmětu, který ji zaujal, zadívá se na něco, zasměje se, natáhne ruku, hýbe tělem, nakloní se, změní výraz tváře, zahaleká. Po delším pozorování a při aktivním přístupu – očekávání - se okolí dívky naučí její projevy rozluštit.*“ (Tupá, in: Michalík, 2012, s. 91) Tupá klade důraz na nutnost **se naučit tyto jemné náznaky nejen vnímat a rozlišovat, ale také na ně reagovat** a tím dát dívce najevo svůj zájem a pochopení. (In: Michalík, 2012) „*Později je vybudován společný pevný soubor znaků, kterým rozumí dítě i dospělý, jsou jednoznačné a použitelné v různých situacích.*“ (Tupá, in: Michalík, 2012, s. 91) Ze své praxe mohu potvrdit, jak nepatrné mohou tyto náznaky být, snadno přehlédnutelné či hůře rozlišitelné. Ani po třech letech velmi častého kontaktu s dívkami nemohu říci, že rozeznám veškeré jejich projevy okamžitě.

### 5.1.2 Praktické náměty a pomůcky vhodné k nácviku komunikace

Vzhledem k tomu, že nejčastěji probíhá komunikace u dívek a žen s Rettovým syndromem očním kontaktem, je žádoucí podpořit v dívkách osvojení tohoto způsobu dorozumívání se v co nejnižším věku. Pro upoutání dívčiny pozornosti je nutné před sdělením či otázkou navázat oční kontakt, který můžeme podpořit letným dotykem paže, a oslovit ji.

Účelné je nejprve naučit dívku **výběru ze dvou předmětů symbolizujících určitou činnost**. *Petro, chtěla bys jít ven* (ukážeme dívce boty na ven), *nebo bys chtěla raději zůstat doma* (ukážeme domácí obuv)? Předměty by měly být ve výšce očí dívky. Poté, co si je prohlédne, je od sebe vzdálíme, aby byl výběr zřejmý. Dívce dáme dostatek času a v klidu vyčkáme na odpověď. Její volbu, předmět, kterému věnuje více pozornosti, zopakujeme a zvolený předmět znovu ukážeme. *Dobře, Petro, půjdeme ven* (ukážeme boty na ven). Je vhodné symboly neměnit, dívka si je postupně spojí s určitou aktivitou a poté může sama vyjádřit názor, aniž by se jí někdo ptal, tím, že se k předmětu sama rozejde nebo se na něj zadívá. Postupně, dle schopností dívky, můžeme předměty nahradit fotografiemi nebo obrázky a vyměnit tak trojrozměrné symboly za dvourozměrné. (Janovcová, 2003) Volit pak dívka může činnosti, předměty, osoby, jídlo, místa nebo třeba oblíbené písně či říkanky. Pro ověření porozumění principu volby můžeme občas do výběru zařadit činnosti či předměty, o kterých víme, že je dívka nemá ráda nebo je nerada dělá. Například výběr

mezi oblíbenou hračkou a kartáčkem na zuby. (Šarounová, in: Kolektiv autorů Základní škola Zahrádka, 2005)



Rodina je zpravidla pro každého tím nejbližším a nejznámějším, proto je efektivní procvičovat komunikaci s **fotografiemi členů rodiny**. Fotografie by měla být v dostatečné velikosti, aby byl snadno rozpoznatelný obličej, a na jednobarevném kontrastním pozadí, což působí méně rušivě. Zprvu volíme jednoduché otázky a dáváme na výběr pouze dvě fotografie, nejčastěji maminku a tatínka. *Petro, kde je maminka?* Postupně obtížnost zvyšujeme, přidáváme fotografie sourozenců, prarodičů a jiných oblíbených osob, tet, strýců, sousedů, terapeutů apod. Zvyšujeme také počet fotografií na výběr i náročnost otázek. *Petro, kdo tě dnes odvedl do školy? Petro, s kým jsi byla včera plavat?*

Jak uvádí Thorová, velmi důležité je naučit dívku **vyjádření souhlasu a nesouhlasu**. (2006) Tupá podotýká, že takové vyslovení bývá pro dítě náročnější, než volba ze dvou možností. (In: Michalík, 2012) Existuje několik pomůcek na procvičení této dovednosti. Osobně se mi osvědčily kartičky ANO – NE. „Symbol NE značíme křížkem a písmeny, slovo lze doplnit gestem zkřížených paží před tělem nebo zdviženým ukazovákem a modulací hlasu. ANO má symbol usměvavého obličejíku s písmeny, případně barevně odlišené. V běžném hovoru doplníme palcem vzhůru a výrazem tváře.“ (Tupá, in: Michalík, 2012, s. 92) Je důležité, aby si dívka zvykla na jednotný druh, který budou používat všichni z jejího okolí. Tupá radí tuto dovednost trénovat nejprve tím, že za dívku sami odpovíme a poté se dle odpovědi zachováme. (In: Michalík, 2012) *Petro, zahrajeme si na klavír?* Ukážeme kartičku ANO a odpovíme. *Ano, Petro, půjdeme hrát na klavír.* Dívku odvedeme ke klavíru a hrajeme. Teprve po nějaké době, přebírá iniciativu v odpovědích sama dívka. V této činnosti je velmi

---

<sup>1</sup> Pomůcka k výběru činností vytvořená z prázdného leporela. Na výběr je šest aktivit – práce s iPadem, rozhovor, hra na klávesy, prohlížení komunikační knihy, cvičení na gymnastickém míči a hra se zvukovými hračkami.

důležité klást vždy pouze jednu otázku, a to jednoznačnou a snadno srozumitelnou. *Petro, chceš jablko?*



Eventualitou ke komunikaci dívek a žen s Rettovým syndromem jsou také **komunikátory a spínače s hlasovým výstupem**. Tento způsob komunikace u dívek vyžaduje alespoň minimální používání rukou. Do komunikátoru se nahraje slovo či krátká věta a dívka ho spínačem sama ovládá. Komunikátor tak za ni vysloví její přání či potřebu. Dívka může mít postupně několik komunikátorů a sama si volit činnosti, které chce dělat. Je vhodné začínat se zvukovými hračkami, dívka pak lépe pochopí princip komunikátoru, akce - reakce. (Tupá, in: Michalík, 2012)

Jinou možností je **oční komunikátor Tobii**. Je připojitelný na počítač a umožňuje ho ovládat pohledem. „*Dcera jej dostala těsně po čtvrtých narozeninách. V době, kdy už dva roky nedokázala uchopit panenku, knížku nebo jinou hračku. Natož aby si s nimi hrála. Díky TOBII si znovu může hrát – očima zalévá kytičky, brnká na kytaru, hází sněhové koule, vybarvuje omalovánky, hasí plamínky, atd., atd.*“ (rettuvsyndrom.cz, 2014) Tak hovoří jedna z maminek dítěte s Rettovým syndromem o této pomůcce. Oční komunikátor však neslouží pouze ke hře a zábavě, pomůže dívce či ženě s Rettovým syndromem vzdělávat se, říci si o jídlo, naznačit své potřeby i pocity. (rettuvsyndrom.cz, 2014) Je to zařízení, které, laicky řečeno, nahrazuje klávesnici i myš a umožňuje veškeré aplikace ovládat pouze očním kontaktem. Přestože toto zařízení není v České republice zatím zcela běžné, je možné si o něj zažádat jako o speciální kompenzační pomůcku.

---

<sup>2</sup> Pomůcka k vyjádření souhlasu a nesouhlasu – kartičky ANO-NE.

Ve spojitosti s Rettovým syndromem uvádí Šarounová ještě jeden způsob komunikace, **Facilitovanou komunikaci**. (In: Kolektiv autorů Základní škola Zahrádka, 2005) Jedná se o podpůrnou komunikační metodu, při níž tzv. facilitátor pomáhá nemluvicím osobám vyjadřovat svá přání a potřeby fyzickou podporou, nejčastěji vedením ruky. Přestože tento kontroverzní způsob komunikace mnozí odborníci považují za neúčinný, s pochybnými výsledky a vědecky nepodložený (Thorová, 2012), Šarounová využití některých prvků této metody doporučuje. *„Pouhá statická podpora lokte často dá člověku pevnější hranice pro pohyb paže při ukazování, smysluplná může být také izolace ukazováčku od ostatních prstů či přidržení nedominantní ruky, aby se zabránilo „mým“ pohybům.“* (In: Kolektiv autorů Základní škola Zahrádka, 2005, s. 16)

## **5.2 Komunikace pedagoga s rodiči dívky s Rettovým syndromem**

Ve vztahu učitele a rodičů žáků musí fungovat vzájemná důvěra. Ve vztahu učitele a rodičů dítěte s postižením platí toto pravidlo několikanásobně. *„Pokud rodiče najdou ve škole pochopení a učitel je s nimi schopen mluvit tak, aby si porozuměli a aby rodiče nabyli dojmu, že právě tato škola je pro jejich nemocnou dceru či syna ta pravá, pak je napůl vyhráno. Pokud se nepodaří navázat vzájemný vztah důvěry a pochopení, není to v pořádku.“* (Bendová, in: Michalík, 2012, s. 20)

Důležitým předpokladem kvalitního pedagoga mimo jeho odbornosti a vzdělanosti je také empatie. Učitel by si měl uvědomit, čím si rodiče postiženého dítěte museli projít, s čím vším se museli vyrovnat a jak velkou zátěží, psychickou, fyzickou i finanční, je onemocnění jejich dítěte pro rodinu, a komunikovat s nimi s respektem a pochopením. (Bendová, in: Michalík, 2012)

O nemoci a postižení svého žáka by si měl pedagog sehnat takové množství informací, aby byl schopný s dítětem odborně a účelně pracovat a rozvíjet tím jeho dovednosti v závislosti na maximální možné míře jejich osvojení. Postupy, metody i formy práce by měl konzultovat s rodiči, a to z několika důvodů. Rodič získá pocit, že svěřil své dítě do dobré a odborné péče, kde mu nic nechybí, a s pomocí získaných poznatků může dítě vzdělávat i v domácím prostředí. Sdílení úspěchů, neúspěchů a pokroků pak může nadále upevňovat vzájemnou důvěru. Oboustranná komunikace může být nezřídka kdy přínosem i pro učitele. Často jsou rodiče členy různých sdružení a komunit zaměřujících se nemoc jejich dítěte. S rodiči podobně postižených dětí sdílejí své zkušenosti, rady i poznatky týkající se výchovy

a vzdělávání. O mnohých vzácných onemocněních je k dispozici jen velmi málo odborné literatury, proto nejednou přichází právě rodiče za učitelem s nápady na další vhodné aktivity pro jejich dceru či syna.

Jsem přesvědčena, že bez spolupráce rodičů a školy, není vzdělávání dívek s Rettovým syndromem tak efektivní jako s ní. Za nejdůležitější považuji sjednocení komunikačních pomůcek a ověřování si úspěchu či neúspěchu v komunikaci. Pokud s dívkou vedeme rozhovor na základě kartiček ANO – NE, o nichž jsem se zmiňovala v kapitole Pomůcky vhodné pro komunikaci dívek s Rettovým syndromem, je účelné si ověřit pravdivost dívčiny odpovědi, abychom zjistili, zda principu rozhovoru se zmíněnou komunikační pomůckou rozumí, případně zjistit, zda dívka neprožila v rodinném kruhu nějaký zážitek, o kterém je vhodné s ní rozhovor vést.

### **5.3 Komunikace pedagoga se spolužáky dívky s Rettovým syndromem**

Navštěvuje-li dívka s Rettovým syndromem odpovídající základní školu speciální, není zpravidla problém s jejím zařazením mezi vrstevníky, jelikož i spolužáci trpí různým druhem onemocnění či postižení.

Pokud je taková dívka integrovaná do běžné základní školy, je nutné, aby pedagog s ostatními žáky zavedl na toto téma rozhovor ještě před jejím příchodem a připravil je tak na zvláštnosti v dívčině chování. *„Měl by je připravit na skutečnost, jaký spolužák k nim do třídy přijde, že se budou muset chovat mnohem tolerantněji, ohleduplněji a měl by děti vést k tomu, aby nemocného spolužáka nelitovaly, spíš aby se s ním normálně bavily, hrály si s ním, zkrátka aby ho přijaly mezi sebe, a tak mu nejvíc pomohly.“* (Bendová, in: Michalík, 2012, s. 21) Bendová dále radí požádat děti o případnou radu a pomoc, pokud by měli pocit, že nemocnému spolužákovi něco chybí, případně ví o něčem, co by mu usnadnilo život ve škole. Žáci pak mají pocit dospělosti a větší zodpovědnosti. (In: Michalík, 2012)



## 6 Výchova a vzdělávání dívek s Rettovým syndromem

Na vzdělání máme právo všichni a každý člověk, včetně lidí se závažným onemocněním, jakým Rettův syndrom beze sporu je, je vzdělavatelny.

Přestože jsou dívky s Rettovým syndromem zpravidla celý svůj život odkázány na pomoc ostatních, je důležité rozvíjet jejich osobnost, vzdělávat je a učit novým věcem, a tím obohacovat jejich život novými zkušenostmi, znalostmi a zážitky.

Je vhodné a účelné zajistit osobního odborně kvalifikovaného asistenta, který bude dívce nápomocný ve všech činnostech. Základním předpokladem je znalost jejich zájmů, potřeb, možností, zdravotního stavu, způsobu vnímání a vyjadřování. Osoby pečující o dívky s Rettovým syndromem by měli mít velkou dávku trpělivosti, empatie a citlivého přístupu. *„Počet pečujících osob by neměl přesahovat tři až čtyři, pevný vztah s jedním dospělým je pro žáky důležitý, dává jim jistotu, pomáhá při začleňování do nového prostředí.“* (Tupá, in: Kolektiv autorů Základní škola Zahrádka, 2005, s. 18)

Podobně jako při nácviku komunikace je ke vzdělávání potřeba klidné, pohodlné, jednoduché, přehledné, jasně strukturované, ničím nerušené a láskyplné prostředí, které podporuje budování vztahů, rozvíjí sociální vývoj dívky a pomáhá upevňovat její emoční vyspělost. V takovém prostředí mohou dívky prožívat nejen pocity přijetí, ale také snadněji zvládat úzkost či pocity nezdaru.

Prostředí by mělo být podnětné, ale je třeba si uvědomit, že přemíra podnětů může dívku rozrušit a snadněji unavit. Mělo by být přizpůsobené nejen k aktivním, ale také k pasivním činnostem. Dívky by měly mít dostatek prostoru k práci i k odpočinku. Aktivní a pasivní činnosti by se měly pravidelně střídat. Důležité je po každé aktivitě dát dívce čas nové zážitky, vjemy a informace zpracovat právě formou pasivního odpočinku.

Při práci s dívkou s Rettovým syndromem bychom měli sledovat reálný cíl. *„Naše žákyně potřebují prožít úspěch víc než každé jiné dítě, neboť v přirozených situacích zažívají až příliš často nedorozumění, setkání s vlastním nezdarem.“* (Tupá, in: Kolektiv autorů Základní škola Zahrádka, 2005, s. 18) Prožití úspěchu je pro dívky velmi důležité, cíle by proto měly být snadno dosažitelné, mnohdy postačí navázání očního kontaktu, zaujetí hračkou, reakce na vlastní jméno nebo plácnutí rukou na fotografii.

Při každé práci respektujeme tempo dívky, dáváme čas a trpělivě čekáme na reakci. Dívky by neměly být přetěžovány, ale také nedoceňovány. Měli bychom mít vždy na paměti, že dívky a ženy s Rettovým syndromem zpravidla rozumí a chápou víc, než jim jejich tělo dovolí dát najevo. Jedna z maminek uvádí: „*Myslím, že Julinka rozumí všemu. Samozřejmě nějakým složitým slovům asi ne, ale v běžném hovoru pochopí hodně. Když si povídám s ostatními rodiči, tak si všichni myslí, že jsou holky inteligentnější, než vypadají. A musí být pro ně hrozně frustrující, když se k nim okolí chová jako k někomu, kdo vůbec nic nevnímá. Když se mě někdo zeptá, jak se má k Julince chovat, co jí vadí a co má ráda, tak mu odpovím: Není nic, co by jí vadilo, jen se k ní nechovejte jako k hlupákovi. Ona to cítí, ona to pozná. Když ji někdo bere rovnocenně a normálně i přes její handicap, tak ho přijme také. A naopak.*“<sup>3</sup> (Pavla, 2014)

## 6.1 Metody a strategie vzdělávání

Je efektivní vzdělávat dívky s Rettovým syndromem jak individuálně, tak skupinově.

Individuální způsob výuky je stěžejní a nenahraditelný převážně díky možnostem učitele věnovat se plně jedné dívce, soustředit svou pozornost na její potřeby, možnosti a zájmy a vnímat a rozpoznávat veškeré signály, které vysílá.

Vhodné je ale zařadit do procesu vzdělávání i skupinovou výuku. Většina rodičů se shoduje v tom, že jejich dcery jsou velmi kontaktní, vyhledávají společnost a na kolektiv reagují kladně. Stejně jako každý člověk i dívky s Rettovým syndromem mají touhu někam patřit a být právoplatným členem skupiny, prožívat pocit sounáležitosti a bezpečí. V kolektivu vrstevníků si mohou zažít přijetí skupinou a vnímat svou odlišnost i jedinečnost. (Tupá, in: Kolektiv autorů Základní škola Zahrádka, 2005) Skupinová výuka také přispívá ke zvýšení sebejistoty a prohlubuje sociální kontakt s lidmi.

Většině dívek a žen s Rettovým syndromem vyhovuje určitý řád a předvídatelnost nadcházejících situací. Cítí se jistěji a bezpečněji pokud ví, co je čeká a co přijde. Z tohoto důvodu je účelné zařadit mezi výukové strategie metodu strukturovaného učení, jež byla vyvinuta speciálně pro žáky s poruchou autistického spektra. „*Podle Mezinárodní klasifikace nemocí z roku 1993 byl Rettův syndrom začleněn do poruch autistického spektra.*

---

<sup>3</sup> Řízený rozhovor s paní Pavlou – příloha 1.

*Čas a zejména zkušenosti rodičů a pedagogů ale ukázaly, že metodika výchovy a vzdělávání dětí s Rettovým syndromem je poněkud odlišná. Přesto se uvádí, že strukturované učení může být vhodnou a doplňující vzdělávací strategií.*“ (Faltysová, in: Kolektiv autorů Základní škola Zahradka, 2005, s. 20)

Thorová a Semínová uvádí tři základní principy strukturovaného učení, individuální přístup, strukturalizace a vizualizace. (2007) Všechny tyto principy se již v mé práci objevily, jak v kontextu nácviku efektivní komunikace, tak v obecných zákonitostech vzdělávání dívek s Rettovým syndromem.

Individuální přístup je při práci s dívkami beze sporu nutností. Pojem strukturalizace a vizualizace však nesouvisí pouze s prostředím, v němž dívka pracuje, ale také s rozvrhem času. Dívky by měly vědět nejen, jaká činnost je čeká, ale také jak dlouho bude trvat a co bude následovat. K tomuto účelu může vhodně posloužit denní rozvrh sestavený ze zástupných předmětů, fotografií či obrázků, kterým dívka rozumí. Jde o sled jednotlivých činností v průběhu dne nebo jeho části. Měl by být umístěn na stálém a viditelném místě tak, aby se děvče mohlo kdykoli podívat, co ho čeká a co bude následovat. Po skončení určité činnosti se předmět, který ji zastupuje, z rozvrhu odstraní, čímž dívka pozná, že čas určení pro tuto aktivitu vypršel. Po skončení celého výukového bloku bude rozvrh prázdný.

Jinou pomůckou pro znázornění délky času může být výseč hodin. Dívka by měla mít na očích hodiny v dostatečné velikosti. Na papír znázorníme čas zahájení činnosti a zároveň i čas jejího skončení. Dívka si během aktivity může porovnat aktuální čas s časem skončení a tím zjistit, jak dlouho bude ještě nabízenou činnost vykonávat.

*„Pomocí jednoznačně viditelného uspořádání prostředí, času a jednotlivých činností umožníme jedinci s PAS lépe se orientovat v čase a prostoru, pružněji reagovat na změny a odpovědět si na otázky Kdy, kde, co, jak, jak dlouho, proč?“* (Čadilová, Žampachová, 2012, s. 53)

Velmi důležitou podmínkou pro úspěšnost ve vzdělávacím procesu je motivace. Pokud se dívce něco podaří, měli bychom její snahu vždy ocenit. Volba odměny je přímo úměrná mentálním schopnostem dívky a jejím zájmům. Může to být například oblíbená činnost, hračka či sladkost. (Faltysová, in: Kolektiv autorů Základní škola Zahradka, 2005)

*„Účinnost motivace zvýšíme poskytnutím odměny bezprostředně po ukončení dané aktivity nebo využití správného modelu chování.“* (Čadilová, Žampachová, 2012, s. 55)

## 6.2 Praktické činnosti ve vzdělávacím procesu

V této kapitole je uvedeno několik praktických návodů na aktivity vhodné pro účelný proces edukace dívek a žen s Rettovým syndromem. Stále je však třeba mít na zřeteli, že každá z dívek je jiná, s různými zájmy a s odlišnou mentální úrovní. Jde o sběr námětů na činnosti a hry podporující osobnostní vývoj, výchovu a vzdělávání dívek.

### 6.2.1 Rozumová výchova

Cílem rozumové výchovy je rozvíjení rozumových schopností na maximální možnou úroveň, jinými slovy stimulovat rozvoj vnímání, myšlení, logické paměti, pozornosti a komunikačních dovedností.

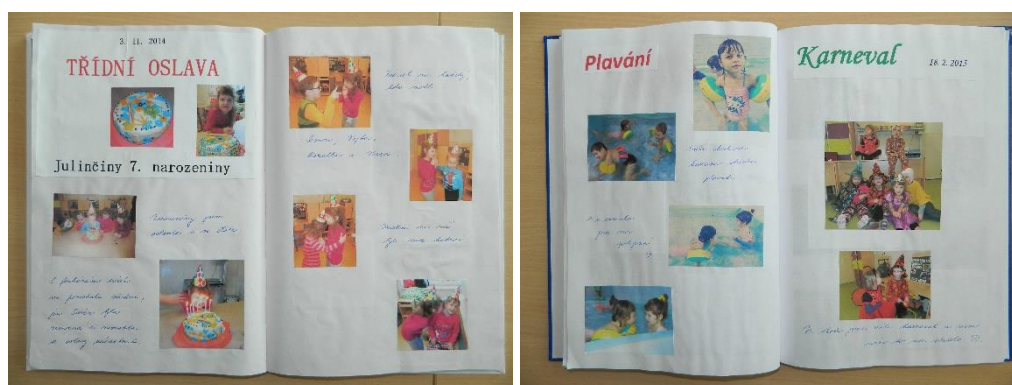
U dívek s Rettovým syndromem je velmi podstatný nácvik **komunikace**, ale vzhledem k tomu, že jsem se této dovednosti věnovala v předešlé kapitole, nebudu se jí již dopodrobna znovu zabývat. Přesto bych ráda upozornila na důležitost rozvoje pasivní slovní zásoby a neverbální komunikace. Pasivní slovní zásoba je pro dívku důležitá především pro porozumění svému okolí. Veškeré činnosti, pomůcky, předměty, okolnosti i děje, s nimiž se dívka ve vzdělávacím procesu setkává, bychom měli komentovat, popisovat a vysvětlovat. K rozvíjení pasivní slovní zásoby pomáhá i časté opakování básniček, říkadel či zpívání jednoduchých písniček.

Důležité je pomoci dívce v **uvědomování si sebe samé a svého těla**. Dívku bychom měli často oslovovat s využitím různých typů intonace, naučit ji rozpoznávat oslovení milé a uklidňující, v souvislosti *Vše je v pořádku.*, od oslovení výstražného, v kontextu *Pozor!*, nebo souhlasného, *To se ti povedlo.*, a naopak nesouhlasného, *Zkus to jinak*. Dívka by měla pochopit rozdíl v tónu hlasu a cítit kontrast v oslovení v různých situacích. Každou reakci dívky na své jméno, otočení nebo navázání očního kontaktu, bychom měli odměnit. (Kohoutková, 2014)

Vhodná pomůcka k poznávání sebe samé, emocí, vlastního těla i svého okolí je zrcadlo. Můžeme pozorovat smích i pláč či prohlížet si jednotlivé části těla i tělo jako celek. Tupá doporučuje občasné zpříjemnění této činnosti malováním na zrcadle prstem v holicí pěně či pomalováním částí těla speciálními barvami k tomu určenými a pozorováním změn v zrcadle. (In: Michalík, 2012) U všech těchto aktivit bychom měli komentovat dění, co vidíme, děláme, jak se příslušná část těla jmenuje a podobně.

Velice přínosné je rovněž **poznávání členů užší i širší rodiny, přátel či spolužáků** ve skutečnosti i na fotografiích. Tato činnosti pomáhá rozvíjet sociální inteligenci a navíc působí na dívky uklidňujícím účinkem. Ze své praxe mohou potvrdit, že dívky velmi často zklidní a pozitivně naladí pohled na známé a oblíbené tváře, a to mnohdy i za velmi nepříznivých podmínek.

Práce s fotografiemi ve vzdělávacím procesu dívek s Rettovým syndromem má celkově velmi široké uplatnění. Jednou z činností, při níž jsou fotografie stěžejní, je tvorba a využití **komunikační knihy**, vzpomínkového alba, sestavené z fotografií doplněných komentáři a příběhy ze života dívky, ale také pohledy, obrázky, vstupenkami či plakáty navštívených akcí. Dívky se mohou prohlížením knihy vracet do minulosti a připomínat si prožité chvíle. Mnoho z nich se opakuje, proto je vhodné dívce pomocí knihy připomenout, co ji bude čekat, a zabránit tím nervozitě z neznáma. Prožité chvíle je vhodné emotivně komentovat a spojit s prvky bazální stimulace. Pocit zimy si můžeme vyvolat kostkou ledu, prázdniny u moře vůní soli či ochutnávkou některého z tradičních jídel.



Dívkám by měl pedagog kromě již zmíněných aktivit přibližovat činnosti spojené s **předměty denní potřeby**, komentovat je a popisovat. Kohoutková doporučuje zprvu vybírat činnosti oblíbené. Pokud má dívka zálibu ve vaření a přípravě pokrmů, radí „*dívku přizvat, vestoje, vsedě, vleže, dle možností, a popisovat a konkrétně ukazovat např. technologický postup, ingredience, použité nádobí a náčiní, spojit činnost s ochutnávkou, tematizovat k ročnímu období*“ (2014, s. 2) Dívky by se tímto způsobem měly seznamovat se všemi předměty, s nimiž se často setkávají, s hygienickými potřebami, oblečením, dopravními prostředky, zvířaty nebo předměty pro zábavu a spojovat si je

---

<sup>4</sup> Ukázky z komunikačních knih.

s praktickými činnostmi. Vytvářením asociací, pro ukázkou: boty, bunda, čepice = procházka, je podporován rozvoj logického myšlení a paměti.

Vhodnou pomůckou k téměř všem uvedeným činnostem je **iPad, tablet** nebo **počítač s dotykovou obrazovkou**, v němž si můžeme vytvořit vlastní program pomocí fotografií, videí či zvukových nahrávek z dívčina života. „*Děti se učí vnímat celou plochu obrazovky, sledují pohyb a změny, učí se rozumět pojmům, rozvíjí pohyb. Dotyková obrazovka vybízí k pohybu rukou. Úspěch v tomto případě přináší okamžitou odměnu. Obrázek odvádí pozornost od úsilí na zaměřený pohyb, což někdy může pomoci při dokončování pohybu. I v případech, kdy práce s počítačem vyžaduje podporu dospělého, prožívají děti radost a úspěch.*“ (Tupá, in: Kolektiv autorů Základní škola Zahradka, 2005, s. 24)

### **6.2.2 Smyslová výchova**

Smyslová výchova se prolíná se všemi vzdělávacími oblastmi a zejména pro děti s postižením je jedním z hlavních výchovně vzdělávacích úkolů. Cílem smyslové výchovy je předat prostřednictvím smyslů poznatky z okolního prostředí, což je pro dívky s Rettovým syndromem často jeden z nejdůležitějších zdrojů získávání informací.

#### **Rozvoj zrakového vnímání**

Jak jsem již několikrát uváděla, je třeba podporovat u dívek s Rettovým syndromem oční kontakt, protože je to pro ně díky apraxii často jediný možný způsob komunikace. Zrakem dívky z okolí přijímají největší množství informací, a je proto velmi důležité procvičovat zrakovou pozornost, její zaměření a udržení.

Dívkám by se měly nabízet činnosti vyžadující sledování pohyblivých předmětů. Oblíbenou aktivitou podporující tuto dovednost může být maňáskové či loutkové divadlo. Lidé s Rettovým syndromem preferují převážně kontakt s lidmi před věcmi a právě tento druh her nabízí dívkám sociální kontakt, který jim vyhovuje. „*Příběh loutek je může navíc naučit poznávat vlastní emoce, rozlišovat situace, naučit se významu slov, souvislosti děje, zapamatovat si.*“ (Tupá, in: Kolektiv autorů Základní škola Zahradka, 2005, s. 24) Dívky se mohou do takové hry i aktivně zapojit, například převléknutím se do kostýmů.

Dívkám můžeme podobným způsobem předvádět světelné efekty s baterkou nebo jednoduchou stínohru. Baterkou můžeme též pomoci k upoutání pozornosti na různé předměty tím, že na ně posvítíme.

Oblíbenou činností bývá foukání mýdlových bublin. Přestože dívky s Rettovým syndromem ve většině případů nedokáží samy bubliny foukat, sledují je, zaměřují na ně pozornost a mnohdy se jich snaží i dotknout nebo je prasknout.

Vhodným pomocníkem podporující sledování předmětů je oční komunikátor Tobii, zařízení umožňující ovládání počítačových programů pohledem. Po porozumění principu akce - reakce jsou dívky motivovány zaměřit pohled na určité místo, čímž způsobí odezvu ve formě změny, pohybu či zvuku. Vzhledem k pro dívky zvládnutelném ovládání navíc přináší pocit samostatnosti, nezávislosti a upevňuje sebevědomí.

Pomůckou pro rozvoj zrakového vnímání může být i videokamera. Dívky mohou samy sebe sledovat v rozličných situacích a v kontaktu s různými lidmi či předměty, mohou sledovat reakce, výrazy ve tvářích a gesta, čímž nejen posilují zrakové vnímání, ale také rozvíjí sociální inteligenci.

Pravidelnou činností by mělo být také prohlížení si obrázkových knih. Pomocí na sebe navazujících obrázků dívky sledují příběh, poznávají hlavní hrdiny, prožívají emoce a získávají nové zkušenosti.

### **Rozvoj sluchového vnímání**

Prostřednictvím sluchu se člověk učí svému mateřskému jazyku, mluvení, psaní i myšlení. Dívky s Rettovým syndromem zpravidla nejsou schopny komunikovat verbálně či grafickou formou, úroveň jejich porozumění okolí je však poměrně vysoká. Sluchové vnímání je tedy pro dívky minimálně stejně důležité jako zrakové.

Dívky a ženy s Rettovým syndromem obvykle pozitivně reagují na poslech hudby, a jak připomíná Kohoutková, hudba bývá nejednou i prostředkem ke zklidnění a zmírnění napětí. (2014) „*Pomocí hudby se dítě dostává do kontaktu s dospělým, začíná se spontánně projevovat, hudba odbourává mimovolné stereotypní pohyby a uvádí dívku do dobré nálady.*“ (Tupá, in: Michalík, 2012 s. 93) Je však důležité zjistit, na jaký druh hudby dívka reaguje kladně, co ji uklidňuje, rozveseluje či naopak rozrušuje. Tichý poslech může být i doprovodnou kulisou k jiným činnostem.

Zpěv jednoduchých písní můžeme podpořit rytmickým klepáním na určitou část těla dívky, tleskáním či hrou na hudební nástroj, do níž se může dívka dle svých možností aktivně, s dopomocí, či pasivně zapojit.

Je účelné naučit dívky rozlišovat jednotlivé zvuky a soustředit se na podstatné zvukové podněty a vjemy. Dívka by měla umět pochopit rozdíl mezi zvuky výstražnými, zatroubení auta, hravými, zvuk hračky, a zklidňujícími, relaxační hudba. Díky informační technologii, iPad, tablet nebo počítač, existuje celá řada možností, jak dívkám přiblížit jednotlivé zvuky a jejich významy. Tóny hlasu spojené s mimikou obličeje, zvuky zvířat, dopravních prostředků, předmětů denní potřeby a podobně. Osvojení porozumění si můžeme vyzkoušet hrou *Komu, nebo čemu patří ten zvuk?* Dívce nějaký zvuk přehrajeme a poté předložíme fotografie na výběr. Mělo by se jednat spíše o zvuky dobře rozlišitelné a nezaměnitelné, například auto, pes či šplouchání vody. Na podobném principu je založena i hra *Kdo to mluvil?*, při které dívka hádá, zda hlas patřil například mamince nebo tatínkovi.

Je vhodné podporovat v dívkách snahu o lokalizaci přicházejícího zvuku. Tupá doporučuje hádankovou hru, *Odkud se ozývá ten zvuk?*, díky níž mohou dívky hravou formou trénovat a procvičovat dovednost rozpoznávat, odkud zvuk přichází. (In: Kolektiv autorů Základní škola Zahradka, 2005) Hra by měla probíhat v tichém prostředí pomocí různých hudebních nástrojů, předmětů denní potřeby nebo zvuků z okolního prostředí.

### **Rozvoj hmatového vnímání**

Dívky a ženy s Rettovým syndromem obecně vyhledávají kontakt s lidmi, mají rády tělesnou blízkost a doteky, které jim poskytují pocit důvěry, jistoty a bezpečí. Dostatek blízkosti bychom jim tedy měli dopřát. K tomu můžeme využít prvků bazální stimulace. Pedagog může vykonávat laické masáže a hlazení nebo poskytnout dívce možnost hmatem rozeznávat různé povrchy materiálů a předmětů. Můžeme využít látky s různými povrchy, míčky, houbičky, žínky, plastové drátěnky, vibrační předměty, alobal, fólii, plyš, dřevo, přírodniny a jakékoli jiné materiály. (Kohoutková, 2014)

Vhodná pomůcka na prohrabování, mnutí nebo sypání různých materiálů je pískový stůl. Vzhledem k tomu, že si dívky často vkládají ruce do úst, je nejvhodnější využít „jedlé“ materiály, krupici, čočku, fazole, křupky, rýži, hrách, cukr a podobně.

Navozování příjemných pocitů je často spojeno také s teplotou předmětů. Proto bychom dívce měli poskytnout i materiály, na nichž je zřejmý rozdíl mezi teplým a studeným, například zahřátý gelový obklad ve srovnání se zmrazeným.



Stejným způsobem bychom měli přiblížit i rozdíl mezi suchým a mokrým. Tupá radí povzbuzovat dívku v čvachtání a šplouchání ve vodě, v umyvadle, bazénku nebo jen pod tekoucí vodou. Do vody můžeme pouštět a házet i různé předměty. (In: Kolektiv autorů Základní škola Zahrádka, 2005)

Můžeme využít i různých intenzit stisku ruky a vybízet dívku k jejich opětování.

### **Rozvoj čichového a chuťového vnímání**

Jídlo a oblíbené pochutiny bývají pro dívky a ženy s Rettovým syndromem mnohdy velkou motivací. Činnosti pomáhající rozvíjet čichové a chuťové vnímání jsou proto často velmi oblíbené.

Jídlo bychom měli spojit s konkrétní vůní, případně ji umocnit. Koutková uvádí pár konkrétních příkladů, jakým způsobem propojit vjemy. Pokud dívce předložíme například pomeranč, oloupeme ho, slupky dáme ohmatat, nabídneme k přivonění a nakonec k ochutnání. Pomerančovou vůni je vhodné umocnit vonným olejem z aromalampy. (2014)

Závan vůně může také v paměti vyvolat určitý zážitek. Proto se snažíme chuť i vůni spojit s konkrétními příhodami, svátky, ročními obdobími nebo pravidelnými událostmi.

### **Rozvoj prostorové a směrové orientace**

Důležitým předpokladem orientace v prostoru je řád. Dívky by tedy měly mít pravidelně užívané předměty a věci na svém místě a logicky uspořádané.

Pokud se dívky ocitají v neznámém prostředí, měl by pedagog neustále komentovat dění a předměty okolo. Ukazovat, kde jsou okna, dveře, toaleta a podobně.

K procvičování této dovednosti může pomoci hádanková hra *Najdi, kde je ...?* Volíme předměty známé a oblíbené.

### **6.2.3 Hudební výchova**

Hudební výchova rozvíjí vnímání melodie a její celkové emoční sdělení, rytmus, tempo a dynamiku. Měla by probíhat jak individuálně, tak ve skupině. Prostřednictvím hudby se dívky dokáží často více uvolnit a chovat se spontánně. Pomáhá také k udržení pozornosti a odreagování se. Hudební výchovou můžeme den začít a také ho s ní skončit, čímž vytvoříme rituál, na který si dívka snadno zvykne. Hudbou bychom měli pravidelně prokládat všechny aktivity spojené se vzdělávacími činnostmi.

Dívky s Rettovým syndromem mají rády **rytmus, říkanky, jednoduché písně** a vše, co se pravidelně opakuje a působí stereotypním dojmem. Rytmus umocníme poklepáváním, pohupováním ve stoje nebo houpáním na klíně. Můžeme použít jednoduché hudební rytmické nástroje s aktivním nebo pasivním zapojením dívky. Říkadla je účelné doprovodit pohybem a tím pomoci k posilování svalů.

Propojit zrakové vnímání se sluchovým můžeme pomocí vytvoření **sborníků oblíbených písní**. K písním podle obsahu přiřadíme obrázky, které si dívka při poslechu prohlíží. Ke každé z písniček může být i několik obrázků, jejichž pozorováním dívka lépe pochopí obsah a děj zpívané melodie. Sborník může také sloužit dívce k výběru, kterou z písní chce slyšet.

Účelnou aktivitou je i **sledování videoklipů**. Pomocí vhodné informační technologie si dívka může oblíbené videoklipy sama vybírat a pouštět.

#### **6.2.4 Tělesná výchova**

Cílem tělesné výchovy je optimální tělesný a pohybový rozvoj. Dívky a ženy s Rettovým syndromem mívají často řadu tělesných omezení, proto je třeba na tuto skutečnost brát zřetel.

Pedagog by měl dívkám nabízet aktivity podporující především **přirozený pohyb**. Chůzi po rovině, v nerovném terénu, po schodech a ze schodů. Kohoutková upozorňuje na riziko vzniku poruchy rovnováhy a změn těžiště těla při růstu dívek. V určitém období tak dívky mohou přestat vnímat překážky, kterých si dříve všímaly. (2014)

**Cvičení na gymnastickém míči** nebo **balanční podložce** pomáhá ke zlepšení koordinace a rovnováhy. Balanční cviky navíc aktivují svaly zcela mimovolně, bez zjevného snažení. Dle možností provádíme cviky vsedě, vleže i vestoje. Dívku posadíme na míč a vybídeme ji k rytmickému hopsání, které můžeme podpořit poslechem taneční hudby. Cvičení v sedě posiluje zádové a břišní svalstvo a pomáhá správnému držení těla. Podmínkou je vhodná velikost gymnastického míče, kterou posoudíme dle výšky dívky tak, aby měla v sedu kyčle lehce nad úrovní kolen. Cviky vleže kromě posilování zádového a břišního svalstva napomáhají také k posilování paží. Dívku položíme břichem na gymnastický míč, zvedneme jí nohy do roviny a ruce opřeme o podlahu. Míč pomalu kutálíme tak, aby byla dívka nucena ručkovat nejprve dopředu a poté zpět. K udržování stability pomáhá cvičení vestoje. Míč

zapřeme tak, aby se nemohl kutálet, a dívku na něj s oporou postavíme. Měkký povrch míče nutí dívku přešlapovat, střídavě krčit nohy v kolenou a hledat stabilitu.

Ke zbavení se strachu z nestability a pohybu může být nápomocná **houpačka** nebo **houpací síť**. (Tupá, in: Kolektiv autorů Základní škola Zahrádka, 2005) Kohoutková však upozorňuje, že nestabilita a vratkost může být pro dívku naopak velmi stresující. Proto bychom měli pečlivě sledovat dívčiny reakce a zvážit vhodnost či nevhodnost podobných činností. (2014)

Zábavou může být také **skákání na trampolíně**. Při skákání vestoje je nutné dívku vždy jistit a přidržovat. Dívku na trampolíně můžeme pohupovat ale i vsedě nebo vleže, na zádech či na břiše.

Tupá dále radí pomoci dívce **válet sudy** nebo **si hrát s míčem**, kutálet si ho či házet o zeď. (In: Kolektiv autorů Základní škola Zahrádka, 2005) Snadno uchopitelné jsou například malé pěnové míčky nebo nafukovací balóčky nafouklé pouze zčásti. Dostupné jsou též rukavice se suchým zipem na dlaňové části. Házet si pak můžeme s míčky držícími na suchém zipu. Dívka míček nemusí chytat, sám se jí přichytí na rukavici.

Lepší koordinaci pohybů může pomoci **plavání**. Voda nadnáší, díky čemuž je celé tělo uváděno do pohybu nenásilně a jemně, dochází k protahování svalů, mobilizaci kloubů, uvolnění páteře a celkového snížení svalového napětí. Právě tyto účinky jsou pro dívky s Rettovým syndromem velmi přínosné. Pobyt ve vodě také napomáhá k odbourávání úzkosti, napětí a emocionální i fyzické únavy. Vzhledem k lehčím pohybům a lepší kontrole svého těla se dívky často dokáží ve vodě pohybovat samy pouze s plaveckými pomůckami, rukávky, vestami či pásy. Vhodné plavecké pomůcky navíc nutí dívku držet tělo zpříma.

### **6.2.5 Pracovní a výtvarná výchova**

Pracovní a výtvarná výchova pomáhá rozvíjet jemnou motoriku žáků a podporovat a prohlubovat estetické vnímání a cítění. Mimo to také pomáhá budovat samostatnost a soběstačnost.

S ohledem na apraxii a dyspraxii se dívky s Rettovým syndromem na těchto činnostech podílejí z větší části pasivně. Přesto jsou však pro ně velmi důležité.

## **Výtvarná výchova**

*„Dívky s RTT jsou vnímavé k umění, rády společně malují a tvoří. I když k tomu nemají pohybové dovednosti, mohou se společně věnovat tvůrčím činnostem s podporou dospělého.“*  
(Tupá, in: Michalík, 2012. s. 93)

Mezi vhodné aktivity rozvíjející estetické vnímání patří zcela jistě návštěvy galerií a výstav. Dívka si může s doprovodným komentářem, jak se dílo jmenuje, kdo jej vytvořil, jaké využití techniky a podobně, prohlížet hotová díla plošné i prostorové tvorby. Ve školním prostředí můžeme podobným způsobem dívkám předkládat například výrobky spolužáků, asistentů nebo pedagogů.

Aktivní tvorbu zvládají dívky s Rettovým syndromem převážně s větší či menší pomocí. Nástrojem ke zvýšení samostatnosti může být kreslicí vosková kulička do ruky, jejíž použití nevyžaduje tak přesný úchop jako pastelky či tužky. Pokud ji dívka nedokáže udržet, můžeme si pomoci navléknutím rukavice, do níž na dlaňové straně vystříhneme otvor. Kuličku zastrčíme společně s rukou do rukavice tak, aby se vystříhnutým otvorem prostrčila kreslicí část kuličky. Dívka nemusí kuličku držet a pouze pohyby ruky, svou dlaní, maluje.

Efektivní je využití již zmíněného pískového stolu. Na něm může dívka sama či s pomocí malovat prstem v různých materiálech. Vzhledem k tomu, že spodní strana pískového stolu bývá prosklená, může být motivací obrázek položený pod skleněnou deskou, který dívka postupně malováním odkrývá.

Aktivitou nevyžadující přílišnou zručnost jsou také různé druhy otisků částí těla, nejčastěji rukou. Využití můžeme prstové barvy, modelínu, samotvrdnoucí hmotu, hlínu či těsto.

## **Pracovní výchova**

K základním každodenním činnostem spojeným ze sebeobsluhou, jež je jedním z hlavních cílů pracovní výchovy, patří hygiena, stravování a oblékání.

S většinou sebeobslužných činností je nutné dívkám a ženám s Rettovým syndromem výrazně pomáhat, respektive je více či méně dělat za ně. Přesto je však důležité například vytvořit správné hygienické návyky. Čištění zubů, česání vlasů, mytí rukou, koupání a jiné, pravidelně za určitých okolností nebo časových souvislostí vykonávat a současně vysvětlovat důvody proč zrovna, v danou chvíli, činnost děláme.

Mnoho z dívek je celodenně na plenách, protože nedokáží vyjádřit svou potřebu. „*Děvčata s Rettovým syndromem obvykle vědí, na co máme záchod. Jejich problém spočívá v tom, že svou potřebu neumí sdělit. Je třeba se o to pořád znovu a znovu pokoušet – i přes případné neúspěchy.*“ (Hunter, 2008, s. 26)

Nácvik používání toalety začíná ve většině případů již v útlém věku dívky, v rodinném kruhu. Každá z dívek je jiná, a proto by měl pedagog brát zřetel na zkušenosti rodičů, respektovat je a pokračovat v nácviku dle doporučení.

Důležité je chodit s dívkou na toaletu pravidelně v určitých časových intervalech, vnímat řeč těla dívek a všimnout si jejich chování. Pomůckou nácviku na toaletu ve školním prostředí může být fotografie záchodu umístěna na vhodném místě. Záleží samozřejmě na pohyblivosti dívky. Trénink spočívá v tom, že s dívkou chodíme na toaletu „přes tuto fotografii“. Po nějaké době si dívka spojí potřebu jít na záchod s fotografií a v případě nutnosti se může sama k fotografii rozejít.

Většina dívek není schopna se sama najíst a musí být krmena druhou osobou. Pokud je však alespoň částečně zachován úchop, je důležité ho procvičovat. K tomu můžeme využít právě stravování, protože jídlo a drobné pochutiny bývají pro dívky s Rettovým syndromem velkou motivací. Tuhé kousky stravy můžeme pokládat na různá místa, povrchy nebo do různě hlubokých misek a nechat dívky se snažit si pochutinu sebrat a přiblížit k ústům.

V rámci pracovní výchovy je dobré dívku zapojovat, aktivně či pasivně, i do činností spojených s běžným chodem domácnosti. Dle svých možností může pomáhat například s péčí o květiny, s úklidem nebo s vařením, případně být u těchto činností přítomna a přihlížet jim.

### **6.2.6 Koncept Snoezelen**

Koncept Snoezelen vychází z multismyslového prostředí vytvořeného pro osoby se speciálními potřebami. (Filatová, Janků, 2010) Jedná se o prostředí, místnost, kde se lidem nabízí smyslové podněty, příjemné a libé pocity a hluboké prožitky, s nimiž se v běžném životě nesetkají.

Kromě zvukových, světelných a dalších smyslových vjemů mohou dívky ve Snoezelenové místnosti využívat různé relaxační pomůcky, například vyhřívané vodní lůžko, vaky a polohovací sedáky nebo terapeutický bazén s míčky.

Účelem pobytu v místnosti Snoezelen je tedy relaxace a uvolnění, zklidnění, zmírnění senzorické deprivace, stimulace smyslů, načerpání energie, rozvoj soustředění a pozornosti, podpora seberealizace, poznávání a komunikace. V neposlední řadě může pobyt v této místnosti výrazně pomoci k vybudování pozitivního vztahu mezi učitelem a žákem. (Filatová, Janků, 2010)

### **6.2.7 Terapie**

*„Terapeutické přístupy lze obecně vymezit jako takové způsoby odborného a cíleného jednání s člověkem, jež směřují k odstranění či zmírnění nežádoucích obtíží, nebo odstranění jejich příčin, prospěšné změně (např. v prožívání, v chování, ve fyzickém výkonu).“* (Müller, 2014, s. 18)

Není předmětem mé práce vymezovat či formulovat různé druhy a formy terapií nebo popisovat jejich postupy, metody a účinky, přesto však považuji za důležité se o některých z hlediska přínosu pro dívky a ženy s Rettovým syndromem zmínit.

Mnoho speciálních pedagogů využívá více či méně prvky různých druhů terapií, je však nutné dodat, že terapii jako takovou může vykonávat pouze kvalifikovaný odborník, terapeut.

#### **Fyzioterapie**

Jak uvádí Müller je fyzioterapie ve speciální pedagogice jedním z hlavních druhů terapie. (2014) Pomáhá dosahovat co nejvyšší možné míry tělesné hybnosti a pro dívky s Rettovým syndromem je nezbytnou a žádoucí součástí pohybové výchovy.

Cílem fyzioterapie u dívek a žen s Rettovým syndromem by mělo být zmírnění apraxie, zlepšení funkčnosti rukou, celkové koordinace a hybnosti těla, vnímavosti k signálům vlastního těla a náprava skoliózy. (Želinová, in: Kolektiv autorů Základní škola Zahrádka, 2005)

#### **Hipoterapie**

*„Hipoterapie je léčebná metoda, která působí na klienta prostřednictvím pohybových impulzů, vznikajících při koňské chůzi. Přenosem těchto impulzů přes koňský hřbet na člověka dochází k probouzení celého CNS.“* (Janků, 2013, s. 79)

Jedná se o metodu fyzioterapeutickou a současně o animoterapii, terapii zvířaty. Propojují se zde tedy vlivy fyzické, psychické i sociální.

Na hřbetu koně jsou dívky nuceny vyrovnávat rovnováhu, posilovat stabilitu a koordinovat pohyby, čímž dochází k posilování svalstva celého těla. Vnímají nejen rytmus a tempo chůze, ale i tělesnou teplotu zvířete, která kromě pozitivního vlivu na psychiku člověka pomáhá i k uvolnění ztuhlého svalstva, zmírnění spasticity.

Díky blízkému kontaktu se zvířaty dochází ke zmírnění stresu a navozování pocitů klidu a bezpečí. Styk se zvířaty pomáhá i k rozvíjení sociálních vztahů, s terapeutem nebo s lidmi, kteří se o koně starají.

### **Canisterapie**

Canisterapie má oproti hipoterapii vliv především na psychiku a emoční a sociální rozvoj člověka. Jde o terapii kladným působením přítomností psa. Stejně jako u hipoterapie dochází ke zmírnění stresu a navozování pocitů klidu, bezpečí, radosti a štěstí.

Psi dokáží komunikovat očima, číst z pohledu člověka a rozumět řeči těla, a právě v tomto ohledu jsou dívkám a ženám s Rettovým syndromem velmi blízcí. Jejich přítomnost na ně působí zklidňujícím dojmem a upřímně ji vítají. Sama jsem se několikrát účastnila jako pozorovatel canisterapie s děvčaty a nemohlo mi uniknout, jakým způsobem pes reagoval na zcela bezděčné gesto dívky či oční kontakt. Naprosto přirozeně, nenásilně, bez zjevné příčiny a k viditelné spokojenosti dívek změnil polohu, přitiskl se, natáhl po dívce packu nebo jemně položil hlavu v blízkosti obličeje.

Pozitivní vliv canisterapie není však založen pouze na fyzické blízkosti, na dotecích, tělesném teple a oddanosti zvířete. Terapeutický pes je vhodným společníkem i v aktivních činnostech, reaguje na pokyny, verbální i gestikulační, vybízí ke hře s míčkem, prolézá, přelézá či podlézá různé překážky a podobně. Canisterapie pomáhá tedy i v rozvoji jemné a hrubé motoriky, orientace v prostoru, sociálního citění a komunikace.

### **Bazální stimulace**

*„Za základní princip bazální stimulace považujeme celkové zprostředkování zkušeností a dojmů prostřednictvím těla.“* (Tupá, Faltysová, in: Kolektiv autorů Základní škola Zahrádka, 2005, s. 31)

Jak jsem již několikrát zmiňovala, dívky a ženy s Rettovým syndromem mají rády tělesnou blízkost a doteky, jsou velmi vnímavé a citlivé. Proto je vhodné bazální stimulaci nebo alespoň prvky této metody začleňovat do všech vzdělávacích oblastí. *„Při stimulaci pracujeme s tělem, komunikujeme s dítětem dotýkáním, pohybem, vciťováním se. Umožňujeme mu vnímat, cítit a být spolu.“* (Tupá, Faltysová, in: Kolektiv autorů Základní škola Zahradka, 2005, s. 31)

Tupá a Faltysová člení bazální stimulaci dle oblastí bazálně stimulační podpory na somatické podněty, vyvolané dotýkáním celého těla nebo jeho částí, vestibulární podněty, zprostředkovávající informace o poloze těla a jeho pohybu, čichové a chuťové podněty, sluchové a vizuální podněty a komunikativní a sociálně emotivní podněty. (In: Kolektiv autorů Základní škola Zahradka, 2005)



## **7 Dívky s Rettovým syndromem – případové studie**

Pro upřesnění specifik vzdělávání a výchovy dívek s Rettovým syndromem a přiblížení tohoto onemocnění jsem zvolila jednu z metod kvalitativního výzkumu, a to případovou studii. Tato metoda detailně popisuje několik konkrétních případů z praxe, v tomto případě dva. Obě dívky znám osobně druhým a třetím rokem a s oběma jsem ve vztahu třídní učitel a žák, z čehož vyplývá, že jsem s nimi téměř v každodenním kontaktu vyjma víkendů a prázdnin. Zdrojem informací pro vypracování kazuistik se staly řízené rozhovory s oběma rodiči, zdravotnická dokumentace, fotodokumentace, videa a pozorování dívek.

### **7.1 Kazuistika, Julie**

Rok narození/ věk: 2007/ 7 let

Pohlaví: žena

Diagnóza: Rettův syndrom, mutace genu MECP2 v heterozygotní formě

#### **7.1.1 Rodinná anamnéza**

Genealogie: rodina bez genetické zátěže

*Matka:* Rok narození/ věk: 1980/ 34 let

Vzdělání: středoškolské ukončené maturitní zkouškou

Zaměstnání: péče o osobu blízkou

Zdravotní stav: zdráva

*Otec:* Rok narození/ věk: 1974/ 40 let

Vzdělání: středoškolské ukončené maturitní zkouškou

Zaměstnání: referent

Zdravotní stav: zdrav

*Sestra:* Rok narození/ věk: 2009/ 5 let

Zdravotní stav/ psychomotorický vývoj: zdráva/ normální

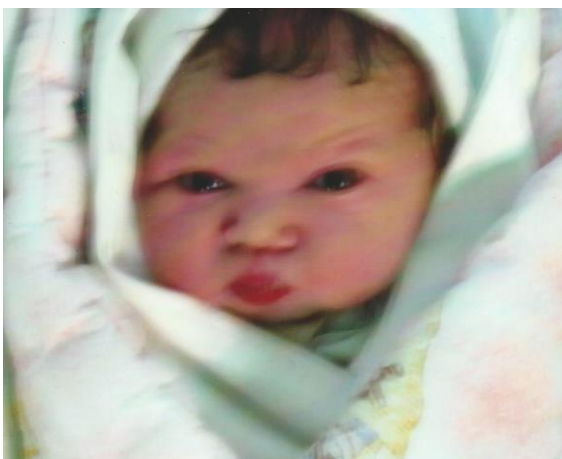
## **7.1.2 Osobní anamnéza**

### **Prenatální období**

Těhotenství probíhalo zcela běžně, bez komplikací. Matka pracovala do osmého měsíce těhotenství a podstoupila pouze běžná vyšetření s výsledky v normě. Vyjma počátečních nevolností a únavy se cítila dobře a neměla žádné potíže.

### **Perinatální období**

Porod byl vyvolávaný z důvodu odtékání plodové vody ve 41. týdnu těhotenství. Julie se narodila s Apgar skóre 10-10-10, porodní váhou 3,39 kg a mírou 50 cm. Poporodní komplikace nebyly žádné.



<sup>5</sup>

### **Postnatální období**

#### **Psychomotorický vývoj dívky do 12. měsíce**

3. měsíc - zvedání hlavičky

6. měsíc - přetáčení z břicha na záda a zpět

7. měsíc - plazení dozadu a dopředu

---

<sup>5</sup> Julie 30 minut po porodu.



6

9. měsíc – sezení

12. měsíc – vyslovování prvních slov s významem, užívání spodního i vrchního klešťového úchopu



7

Dívka nechtěla lézt, stavět se na nohy a chodit, jinak vše v normě. Sociální kontakt standartní, dle vyjádření matky byla Julie velmi kontaktní a komunikativní, navazovala oční kontakt, posílala pusinky a mrkala. Dovedla se sama najíst lžičkou.

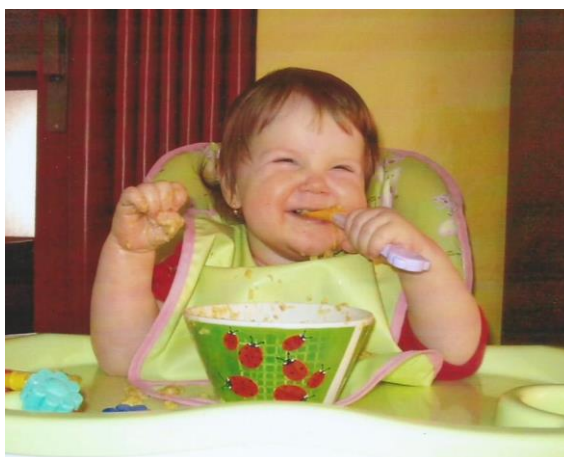
### **Psychomotorický vývoj dívky do 18. měsíce**

12. měsíc – vyjádření citoslovcem „ee“ potřeby na nočník, udržování hygieny

---

<sup>6</sup> V 7. měsíci se Julie plazila, v 9. měsíci seděla.

<sup>7</sup> Ve 12. měsíci Juliejevila zájem o hračky, viditelný je funkční úchop i nadšení.



8

14. měsíc – lezení po čtyřech se střídáním končetin, současně stavění se na nohy s oporou a obcházení nábytku, využití cca 15 slov s občasnou snahou o jejich spojení do krátkých vět, hra si s hračkami, prohlížení obrázků, vkládání tvarů



9

První nestandardní vyšetření proběhlo na neurologii v 17. měsíci z důvodu opožděné chůze. Výsledek vyšetření – mírné opoždění motorického vývoje, nižší svalový tonus, horší rovnováha, bez nutnosti rehabilitace. Matce doporučeno trénování rovnováhy houpáním na klíně.

---

<sup>8</sup> Ve 13. měsíci se Julie dokázala sama najíst.

<sup>9</sup> Ve 14. měsíci se Julie začínala stavět na nohy. Zřejmý je zájem o okolí a schopnost špetkového úchopu, dokázala otáčet stránky časopisu.



10

18. měsíc - první krůčky, následně chůze, dle vyjádření rodičů „trochu neohrabaná“

### **Psychomotorický vývoj dívky do tří let**

S nástupem chůze nastal u dívky regres ve verbálním projevu a jemné motorice. Během 19. měsíce přestala Julie mluvit úplně, ojediněle vyjádřila pouze náznak slova či slabiky. Matka uvádí, že v tomto období si začala všimnout ztráty zájmu dívky o své okolí a postupného přestávání používání horních končetin včetně vymizení klešťového úchopu.

Z výpovědi matky: „*Třeba lžičku uchopila, ale už ji brala spíš do dlaně, vše bylo takové neohrabané. No a pak přestala používat klešťový úchop úplně. Také jsem si začala všimnout jiných věcí, například že přestala mávat na rozloučenou. A když jsme jí ukázali letadlo, tak ona se nepodívala. Když jsme ukázali vedle ní nebo před ní, tak se podívala, ale na oblohu ne, to jí prostě nezajímalo. Ostatní děti se dívají a ona ne. Takže jsem si říkala, že je to divné.*“

---

<sup>10</sup> V 17. měsíci věku dívky jsou již viditelné stereotypní mycí pohyby rukou.





11

Ve 26. měsíci po konzultaci s pediatrem byla Julie odeslána na vyšetření k psychologovi. V lékařské zprávě psycholog uvádí podezření na závažné mentální postižení s nejasnou etiologií, autismus nevyloučen. Rodičům doporučena návštěva pedopsychiatra.



12

Ve 28. měsíci návštěva pedopsychiatra se závěrem: celkově opožděný psychomotorický vývoj, regrese naučených dovedností, řeči a drobné motoriky po rozvoji chůze, ADHD, podezření na pervazivní vývojovou poruchu Rettův syndrom.

Z výpovědi matky: „Lékařskou zprávu jsem nedostala. Vše bylo odesláno pouze pediatričce. Teprve později, téměř rok a půl poté, jsem se dozvěděla, že už v těchto zprávách bylo zmíněno mentální postižení a podezření na Rettův syndrom. To asi byla první zmínka o této

---

<sup>11</sup> Ve dvou letech si začala Julie častěji „motat“ vlásky, stereotypní mycí pohyby rukou byly stále častější.

<sup>12</sup> Ve dvou letech a dvou měsících je stále zřejmý zájem o okolí, na fotografiích jsou viditelné nestandardní polohy a pohyby rukou.

*diagnóze. Jenže mně nikdo nic neřekl. Ani pediatřička. Nikde to nezaznělo, nikam nás neposlali. Řekli mi, že je pouze maličko opožděná, což nemusí nic znamenat.“*

Julie stále méně používala ruce, klasické stereotypní mycí pohyby však ještě neměla, pouze si rukama velmi často „motala vlásky“. Chodila, ale nerovný terén jí činil potíže. Chůzi do schodů a ze schodů zvládala pouze s vedením za ruku. Nedokázala udělat dřep, ze země se zvedala přes natažené nohy, při pádu padala v rovině „jako prkno“. Jednoduchým pokynům rozuměla a většinou je plnila. Vítala tělesný kontakt, ráda se „mazlila“. Věci do rukou brala minimálně, často pouze proto, aby si je přiblížila k ústům.

Ve 30. měsíci začala s matkou cvičit Vojtovu metodu pod dohledem neonatoložky, jejíž pomoc vyhledali sami rodiče.

*Z výpovědi matky: „Jakmile jsme začali cvičit, Julinka se začala po motorické stránce velmi zlepšovat. Zlepšila se jí chůze, začala znovu používat klešťový úchop a i některá slovíčka začala znovu vyslovovat. Stále jsme žili v domnění, že je sice opožděná, ale nakonec se z toho nějak dostane.“*



13

Ve 36. měsíci následovalo další vyšetření neurologem se závěrem: primárně pomalejší psychomotorický vývoj, anamnesticky vývojový regres s dominující ztrátou sociálního kontaktu, ztrátou řečového projevu, abnormalitami v chování – podezření na pervazivní vývojovou poruchu.

---

<sup>13</sup> Julie ve třech letech.

Dle vyjádření matky si v této době začala Julie „motat prstíky“, intenzita těchto pohybů se stupňovala úměrně s únavou dívky. Matka dále uvádí, že se u Julie střídalo období zlepšení ve verbálním projevu a regres v motorice s obdobím zlepšení v motorice a regresem ve verbálním projevu.

### **Psychomotorický vývoj dívky do současnosti**

Na základě doporučení speciálně pedagogického centra pro mentálně postižené dívka absolvovala ve třech letech a devíti měsících další vyšetření u psychologa se závěrem: závažně opožděný a atypický vývoj, aktuální vývojová úroveň - pásmo střední až těžké psychomotorické retardace, sociální vstřícnost, téměř úplná ztráta zájmu o manipulační činnosti. Matce doporučeny genetické testy k vyloučení Rettova a Angelmannova syndromu.

Ve čtyřech letech a dvou měsících byl Julii na základě genetických testů diagnostikován Rettův syndrom.

Z výpovědi matky: *„Cítila jsem úlevu. Velkou. Samozřejmě šok, ale na druhou stránku strašnou úlevu. Konečně víme, co se děje. Konečně máme jistotu a konečně můžeme s něčím pracovat.“*

### **Současný stav dívky**

Julie udržuje hygienu a i přes občasné „nehody“ dokáže ve většině případech dát najevo svou potřebu citoslovcem „e“ nebo tím, že se rozejde směrem k WC. Vzhledem k tomu, že se ve školním prostředí Julie nemůže sama na toaletu rozejít, nahrazuje směr k WC fotografie záchodu vyvěšená u umyvadla ve třídě.

Tuhé kousky stravy umí sama uchopit, vložit do úst a najíst se. Dovede se napít z lahve s pítkem, kterou v případě potřeby dokáže sama uchopit a použít.

Při oblékání a svlékání je občas patrná náznakem pohybů snaha o pomáhání. V ostatních činnostech týkajících se sebeobsluhy je plně odkázána na pomoc ostatních.

Zvládá chůzi po rovině i v nerovném terénu, sama dokáže sejít i vyjít schody a bez problémů ujde delší trasu. Chůze však často působí neřízeně a nestabilně, především na okolí, které dívku nezná. Ve známém prostředí se pohybuje a orientuje s viditelnou jistotou. Ze sedu i z lehu se dokáže bez problémů zvednout. Opačné pohyby, sed nebo leh z pozice ve stoje,



činí Julii o trošku větší potíže. Přesto, že je zvládá, je zde často patrná nejistota a strach z pádu.

Sama aktivně vyhledává společnost, navazuje oční kontakt, který udrží i několik desítek vteřin, snaží se zaujmout a komunikovat gesty, rozejde se k člověku, nakloní se k němu, plácne rukou nebo zavýská. Často vyslovuje určité citoslovce či zvuky, z nichž je patrné, jak se cítí, jakou má náladu nebo zda něco potřebuje. Některé z nich se pravidelně opakují a mají stálý význam. Pomocí zástupných předmětů či fotografií si umí vybrat činnost, kterou chce dělat nebo jídlo, na které má chuť, a s pomocí kartiček ANO-NE zvládne jednoduchý rozhovor. Svou žádost vyjadřuje tím, že dojde k danému místu či předmětu, podívá se na něj nebo plácne rukou. Žádosti jsou často doprovázené výskáním či jinými zvuky, které podtrhují naléhavost dané prosby.

Ruce nejčastěji používá tehdy, když si chce danou věc, jídlo či pití přiblížit k ústům. Pokud ji nějaký předmět zaujme, snaží se ho uchopit dlaňovým úchopem nebo do něj bouchá. Má klasické stereotypní mycí pohyby rukou, které jsou častější při únavě nebo nečinnosti. Pokud je dominantní ruka zaměstnaná jinou činností, například držením lahve s pitím, levou ruku automaticky přesune na temeno hlavy, kde si „motá“ vlásy. Při aktivitách vyžadujících řízený pohyb ruky jí pomáhá fixace druhé, nedominantní, ale po určité době začne projevovat nevoli a ruku se snaží sama „osvobodit“. Přestože jsou cílené pohyby rukou u Julie velmi patrné, nedokáže je zamířit zcela přesně.

Ve školním prostředí bývá Julie většinou dobře naladěná a veselá. Dává najevo radost ze setkání se spolužáky i s ostatními lidmi, které dobře zná a po delší nepřítomnosti ve škole je patrné těšení na známé tváře. Občasné nenaladění bývá nejčastěji způsobeno hladem, zimou, nedostatkem podnětů nebo strachem z neznáma, z toho, že neví, co ji čeká.



14

**Schopnost reagovat na pokyny vyučujícího** – na známé, opakovaně zadávané pokyny většinou reaguje s určitou časovou prodlevou, schopnost reagovat je úměrná momentálnímu rozpoložení

**Pozornost** – pozornost často kolísá, závisí na časovém rozvržení a atraktivitě nabízené činnosti, u oblíbených aktivit se dokáže soustředit i několik minut

**Komunikace** – po navázání kontaktu je velmi „komunikativní“ a společenská, vycítí náklonnost i antipatie druhé osoby

**Reakce na hodnocení** – většinou reaguje s radostí, je ráda chválena, pochvalu je potřeba podpořit odměnou, nejčastěji ve formě oblíbených pochutin

**Zapojení do kolektivu** – poměrně brzy si zvyká v novém kolektivu, po navázání kontaktu je sdílná, spontánní a optimisticky naladěná

### 7.1.3 Rodinná situace

Julie žije v úplné rodině společně s mladší sestrou. V případě potřeby nejvíce vypomáhá rodičům s péčí o dcery babička z matčiny strany.

Oba rodiče se s nastalou situací, zjištěním diagnózy Julie, vyrovnávali především v rodinném kruhu. „*Myslím, že nejvíc mi pomohla mladší dcera. Protože jsme neměli jenom Julinku a já se nemohla soustředit jen na ni. Musela jsem brát ohled i na její zdravou sestru. Musela jsem fungovat, nemohla jsem se složit. Nebyl na to ani čas. Musela jsem být silná, pro obě*

---

<sup>14</sup> Julie v šesti letech. Mycí pohyby rukou jsou typických příznakem Rettova syndromu.

dvě. *Myslím, že kdybych měla jenom Julu, plácala bych se v tom daleko víc,*“ konstatuje matka.

Stejně jako širší rodina i blízcí známí reagovali spíše pozitivně, pouze otec uvádí, že mu občas vadily soucitné poznámky typu: *„To je hrozné, co budete dělat?“*. Přesto se však okruh přátel a rodinných známých nezměnil, naopak se rozrostl. *„Hlavně z okruhu Rett community,*“ uvádí matka.

Ani s reakcemi lidí, kteří Juliino onemocnění či stav neznají, nemají rodiče téměř žádné negativní zkušenosti s výjimkou zvědavých pohledů, kterým však rozumí a nijak zásadně je neřeší.

Mladší sestra Julie je obeznámena se zdravotním stavem své sestry přiměřeně ke svému věku. *„Už se mě ptala, proč Julinka nemluví, proč jí musíme krmit a proč si s ní nehraje. To byly asi jediné tři zásadní otázky. Vysvětlila jsem jí, že je Julinka nemocná. A vzala to jako fakt. Prostě to takhle je a hotovo. Myslím, že hodně funguje to, že s námi jezdí na pobyty s Rett Community a ty ostatní děvčata vidí. Jezdí tam i jiní zdraví sourozenci a tím pádem vidí i chování ostatních zdravých dětí k těm postiženým. Všichni se tam chovají tak, že je to normální, že to není nic neobvyklého, nic extra,*“ odpovídá matka na otázku, jak mladší dcera Julii vnímá. Otec dodává: *„Myslím si, že vnímá Julinku jako svoji sestru, která potřebuje v hodně věcech pomoci. Je moc krásné vidět a zažívat ty momenty, kdy chce být a je, Julince nápomocná. Má-li Julinka špatnou náladu nebo je unavená a pobrekává, začne jí třeba zpívat písničky. Její osobnost je však danou situací určitě ovlivněna, myslím, že pozitivně.“*

Rodina je v oblasti Juliina rozvoje a jejího onemocnění velmi aktivní. Téměř ihned po zjištění diagnózy matka kontaktovala Občanské sdružení rodičů a přátel dívek postižených RETT SYNDROMem Rett Community, do nějž se následně přihlásila. Po vzájemném zkontaktování začala rodina se sdružením spolupracovat a jezdit na společné pobyty. *„Cítila jsem se mezi nimi v bezpečí. Jsou to úžasní lidé. Je to, jako když přijdete mezi svoje. Nejdůležitější pro mě bylo, že nás všichni brali úplně normálně. Julinku brali normálně, žádná lítost, brali to tak, jak to je. Přijali nás mezi sebe a já se tam necítila jako chudák, který má dítě s Rettem. Byla to obrovská podpora. Tam se nikdo nelitoval, všechno bylo v poklidu. Pokaždé, když jedeme na společný pobyt, vracíme se domů s obrovskou dávkou*

*síly a energie a víme, že to zvládneme,*“ vypráví matka o přátelích, s nimiž se díky Rett Community seznámila.

Kromě zmíněného občanského sdružení rodina spolupracuje také s Univerzitou Karlovou v Praze, kam matka Julie pravidelně dojíždí na setkání mladých mediků, jimž onemocnění své dcery představuje, a současně studentům odpovídá na otázky týkající se průběhu a příznaků onemocnění Rettovým syndromem, a se Základní školou Zahradka v Praze, která pravidelně pořádá setkání rodičů a přátel dívek s Rettovým syndromem. Na setkáních bývají přítomni nejen rodiče dívek, ale také často i odborníci z řad lékařů či pedagogů, kteří rodičům představují nové pomůcky a metody, vhodné aktivity pro dívky, cenné rady či zkušenosti.

Běžný den s Julií matka popisuje následovně: *„Ráno Julinku odvezu do školy. Vyzvedávám si ji po obědě. Doma se ji snažím uložit, aby si odpočinula. Snažím se, aby po obědě chvíli spala, protože když neusne, je už okolo páté hodiny unavená. Mladší dceru také vyzvedávám ze školky po obědě, takže se současně věnuji oběma. Po svačině míváme většinou nějaký program, často jezdíme na koně, nebo třeba jdeme na procházku. Poté s Julinkou cvičím. Okolo šesté máme večeři, pak se jdeme koupat a spát. Na dobrou noc čteme holkám pohádku.“*

Víkendy tráví rodina většinou společně. Matka uvádí: *„Snažíme se podnikat co nejvíce věcí společně a zároveň to skloubit tak, aby to bylo vhodné pro Julinku a druhá dcera si to také užila bez pocitu, že něco musí nebo něco nejde kvůli Julince. To se například povedlo při hipoterapii. Mladší dcera už také začala jezdit na poníkovi, hrozně jí to baví a je z toho nadšená. Už nemá pocit, že tam s námi musí jet kvůli Julince a čekat s tátou na hřišti.“*

Stejně jako matka i otec vnímá vhodné rozložení pozornosti mezi oběma dcerami jako důležité a někdy i velmi obtížné.

Na otázku zda Julinka nějakým způsobem změnila chod rodiny a životy jejích členů matka odpovídá: *„Jedna z věcí, kterou mi Julinka dala je se nevrátit v tom, coby, kdyby. Přijímat skutečnost a žít tím okamžikem, který je. A třeba i nesoudit ostatní, když je neznáte a nevíte, co za jejich chováním opravdu vězí. Víc o tom přemýšlím a nedělám ukvapené závěry. Máloco je takové, jak to na první pohled vypadá. Ať se každý v první řadě stará sám o sebe a hlavně si zamete před svým prahem. Bylo by fajn, kdyby se někteří lidé starali o svoje věci*

*tak, jak se někdy starají o věci ostatních. Ale někdy si říkám, jestli nejsem až moc velká „salámistka“, že je mi teď dost věcí jedno a neřeším je tak, jako dřív. Byly to nejspíš nepodstatné věci. Každopádně mě velice posílila a já jí za to děkuji.“*

*„Moc Julinku obdivuji za to, jakou má pořád sílu sdělovat něco a bojovat za to, co chce. Za to, že s námi ještě neztratila trpělivost. To mě na ní hrozně dojímá. Člověk jí kolikrát nerozumí a ona má pořád tu sílu komunikovat a snažit se sdělovat, co potřebuje, co ji trápí, co by chtěla. Je moc statečná,“* dodává.

#### **7.1.4 Výchova a vzdělávání**

Ve třech letech a deseti měsících začala Julie docházet do MŠ speciální. O rok později nastoupila do přípravného stupně ZŠ speciální pro žáky s mentálním postižením. V současnosti navštěvuje přípravný stupeň třetím rokem. Následující školní rok nastupuje do první třídy s rehabilitačním vzdělávacím programem.

Již od počátku školní docházky Julie chodí do školy každý všední den, pět dní v týdnu, domů odchází po obědě. Ve třídě, kterou navštěvuje, je kolektiv šesti dětí ve věku od pěti do sedmi let s mentálním a kombinovaným postižením. Jako pedagogičtí pracovníci zde působí jedna učitelka a jedna asistentka pedagoga. Julie je vzdělávána nejen v kolektivu ostatních žáků, ale vzhledem k možnostem především individuálně.

#### **Rozumová výchova**

Stěžejním úkolem ve vzdělávacím procesu Julie je nácvik komunikace. Pomocí fotografií a obrázků se učí vybírat činnosti, které chce dělat, cíle procházek, písničky, které chce poslouchat, jídlo, na které má chuť, a jiné. Dokáže vyjádřit souhlas a nesouhlas s využitím kartiček ANO-NE a na fotografiích rozpozná členy rodiny, spolužáky či jiné blízké osoby. Alternativy vybírá očním kontaktem nebo plácnutím ruky do zvolené možnosti.

Stejným způsobem dokáže vybrat předmět dle zadaného kritéria, základní barvy nebo jednoduché geometrické tvary.

Na delší dobu dokáže udržet pozornost při prohlížení komunikační knihy, reaguje na komentáře, nejčastěji smíchem, halekáním nebo poskakováním, a je zřejmé porozumění mluvenému slovu i intonace, díky níž chápe vážnost či legraci. Zážiteková kniha pomáhá Julii

i k překonání nervozity a strachu z neznáma ve chvílích, kdy má před sebou situaci, na níž si s pomocí fotografií a komentářů v knížce dokáže rozpomenout.

Ráda se na sebe dívá do zrcadla a poslouchá komentáře, kde je jaká část těla či jaké emoce vidí a prožívá, ale znalost informací tohoto druhu není vzhledem k obtížím v motorice patrná.



15



16

### **Smyslová výchova**

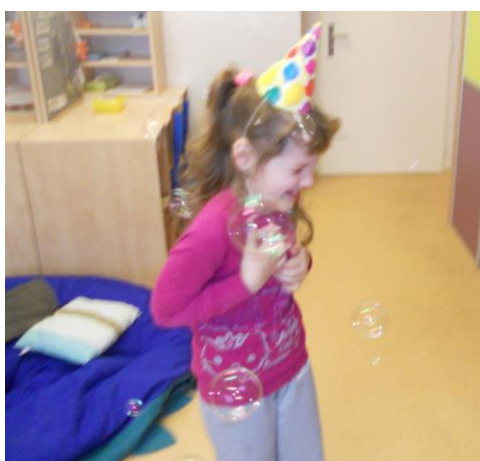
Julie nemá potíže s navázáním očního kontaktu a se zaměřením na určitý předmět, problémy jí však činí sledování pohyblivých předmětů, na něž nedokáže na delší dobu zaměřit svou pozornost. Tuto dovednost procvičuje sledováním velmi pomalých pohybů maňásků či plyšových hraček spojeném s krátkým a jednoduchým příběhem nebo pozorováním

---

<sup>15</sup> Julie si pomocí fotografií zástupných předmětů dokáže vybrat činnost, kterou chce dělat, a pomocí kartiček ANO-NE dokáže vyjádřit souhlas a nesouhlas.

<sup>16</sup> Na fotografiích Julie rozpozná členy rodiny.

mýdlových bublin poletujících ve vzduchu. Do příběhů a her se ráda aktivně zapojuje převléknutím do kostýmů. Z delšího pozorování je však patrné, že Julii tyto činnosti baví především v kolektivu ostatních spolužáků, ráda pozoruje dění, rozruch a reakce vrstevníků, o samotě ji nabízené činnosti tohoto typu příliš nezajímají.



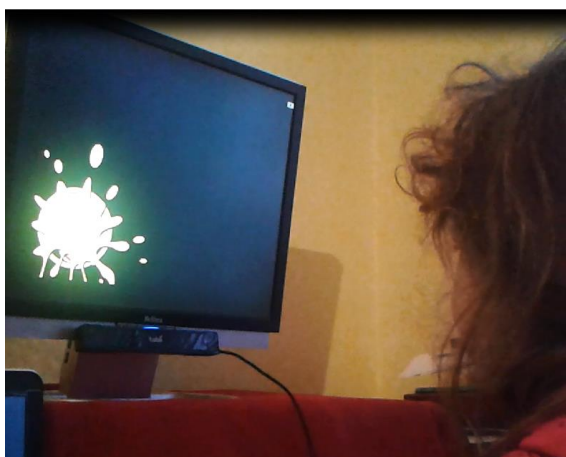
Rodiče Julii pořídili domů oční komunikátor Tobii, s nímž se učí pracovat. Přestože zařízení rodina vlastní pouze několik měsíců, z videa, které jsem měla možnost shlédnout, je očividné, že Julie princip očního komunikátoru pochopila a sama již dokáže jednoduché aplikace ovládat.

---

<sup>17</sup> Julie se ráda aktivně zapojuje do divadel a her spojených s převleky do kostýmů. Na fotografiích je v převleku veverky a indiánky.

<sup>18</sup> Julie na oslavě svých sedmých narozenin. Na fotografii se snaží zachytit mýdlové bubliny.





19

Radost činí Julii i ovládání jednoduchých výukových programů a her na i-Padu. Rozumí principu akce a reakce, a když se jí podaří pohybem ruky způsobit jakoukoli odezvu, je vidět potěšení a uspokojení.



20

Podle sluchu se Julie snaží přiřazovat zvuky k určitým předmětům na fotografiích či obrázcích, troubení – auto, štěkání – pes, cákání – voda a podobně. Schopnost Julie přiřadit zvuk k předmětu není zatím příliš prokazatelná. Při správném určení není zcela jasné, zda se nejednalo o náhodu. V porovnání s úspěchy a neúspěchy před několika týdny se však frekvence správných odpovědí zvyšuje.

Spokojenost dívky je očividná při hlazení jemných a kožesinových látek, při přehrabování se v sypkých materiálech nebo při ochutnávání jídel různých chutí a vůní. Při těchto

---

<sup>19</sup> Julie ovládá jednoduchou počítačovou hru pomocí očního komunikátoru Tobii.

<sup>20</sup> Julie dokáže částečně ovládat i jednoduché aplikace v iPadu



aktivitách musí být Julii z větší míry oporou pedagog, který vede ruce nebo přidržuje jídlo k přivonění a následně ho vloží do úst.

Ve známém školní prostředí se dokáže sama dobře orientovat, ví, kde má třídu, kde jsou toalety, školní jídelna nebo šatna.

### **Hudební výchova**

Julie má částečně zachovalé úchopové schopnosti a řízenou činnost rukou, což jí umožňuje „hrát“ na jednoduché hudební rytmické nástroje. Ráda „hraje“ na klavír, bubínky nebo Orffovy nástroje.



21

K oblíbeným aktivitám patří také poslech zpěvu jednoduchých lidových písní doprovázeného klavírem. Při poslechu nejraději sedí na gymnastickém míči a pohupuje se v rytmu, který evidentně cítí.

Ve chvílích rozrušení pomáhá Julii ke zlidnění poslech relaxační hudby, zvuky přírody nebo líbivé a jemné melodie.

### **Tělesná výchova**

Převážnou část tělesné výchovy tvoří v Juliině případě turistika a pobyt na čerstvém vzduchu. Při procházkách je dívka většinou spokojená a zaujatá okolím natolik, že „zapomíná“ na mycí pohyby rukou. Ruce často spojí pouze ve chvílích odpočinku, když se zastaví u něčeho, co si chce prohlédnout nebo čeká na ostatní spolužáky. V bezpečném prostředí ráda chodí nevedená. Sama si řídí tempo chůze, někdy popoběhne, zpomalí nebo

---

<sup>21</sup> Julie ráda „hraje“ na klavír.

se zcela zastaví. Stále si ovšem hlídá skupinu a ve chvílích, kdy se více vzdálí spolužákům a pedagogům, se je většinou snaží dohonit nebo naopak vyčkává. Je naučená reagovat i na některé okolnosti vyžadující určité chování. Například před přechodem pro chodce mnohdy automaticky zastaví a samotný přechod se snaží přejít co nejrychleji.



22

Ve třídě tráví hodně času sezením na gymnastickém míči a balanční podložce. Rovnováhu udržuje s naprostou jistotou, pohupování a skákání na míči ji baví a uklidňuje. Pomoc potřebuje pouze s usazením, vstát z něho dokáže sama. S oporou dokáže i v leže ručkovat před míčem, ale tato aktivita není u Julie příliš oblíbená.



23

Po celou dobu školní docházky, pravidelně jedenkrát týdně, navštěvuje Julie plavecký výcvik. Ve velkém bazénu se dokáže s pomocí plaveckých pomůcek, křidélek a korkového

---

<sup>22</sup> Na procházkách a v přírodě bývá Julie spokojená.

<sup>23</sup> Cvičení na balanční podložce.

pásu sama pohybovat, měnit směr a doplavat si tam, kam potřebuje. V malém vyhřívaném bazénku s masážními tryskami relaxuje a odpočívá.



24

### **Pracovní a výtvarná výchova**

Kresba a malba s vedením ruky Julii příliš nebaví. Nesleduje linii ani výsledný obraz a během těchto činností působí nezaujatě, často až rozmrzele. Výjimku tvoří prstové barvy, které po nanesení na ruce sama „plácá“ na papír. Ani u této aktivity ale nevydrží příliš dlouho a po několika obtiscích od činnosti odchází.



25

V rámci sebeobslužných činností je velmi důležité upevňovat u Julie návyk na vyjádření potřeby jít na toaletu tím, že se s dívkou nechodí na záchod v pravidelných časových intervalech, ale pouze když naznačí. V případě nejasností je dobré se pomocí kartiček

---

<sup>24</sup> S plaveckými pomůckami se Julie dokáže bezpečně pohybovat v bazénu.

<sup>25</sup> Kratší dobu vydrží Julie malovat prstovými barvami.

ANO-NE Julie zeptat, zda na toaletu potřebuje či nikoli. V ostatních činnostech týkajících se hygieny Julie figuruje spíše pasivně. Přestože je však sama aktivně nevykonává, ví, že budou za jistých okolností následovat. Po toaletě a před jídlem mytí rukou, po jídle čištění zubů a vzhledem k „motání“ vlásků také pravidelné česání.

Ráda přihlíží všem aktivitám spojeným s úklidem a péčí o okolní prostředí a naslouchá doprovodným komentářům.



26

### **Pobyt ve Snoezelenové místnosti**

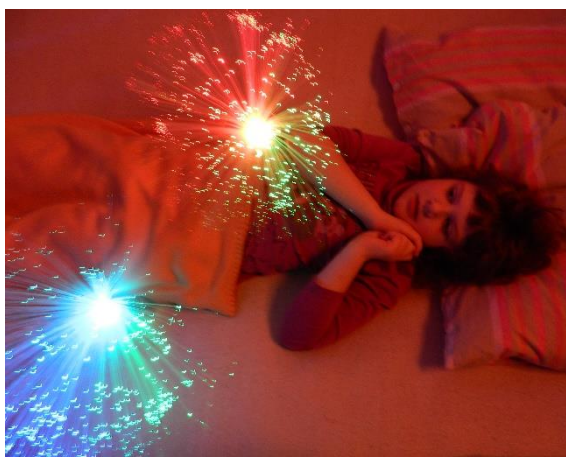
Do Snoezelenového pokoje Julie dochází pravidelně minimálně na dvě hodiny v týdnu. Je součástí školy, kterou navštěvuje, a není problém do něj jít v případě potřeby i mimo vyučovací rozvrh.

Ráda leží na vyhřáté vodní posteli, vnímá příjemnou vůni z aromalampy, poslouchá relaxační hudbu a sleduje barevná pohybuující se světla. Podmínkou k Julinčině spokojenosti je ale teplo, proto je důležité ji při relaxaci přikrýt dekou.

---

<sup>26</sup> Julii baví „pracovat“ v kuchyni. Na fotografii je vidět práce s těstem – hnětení, válení, vykrajování.





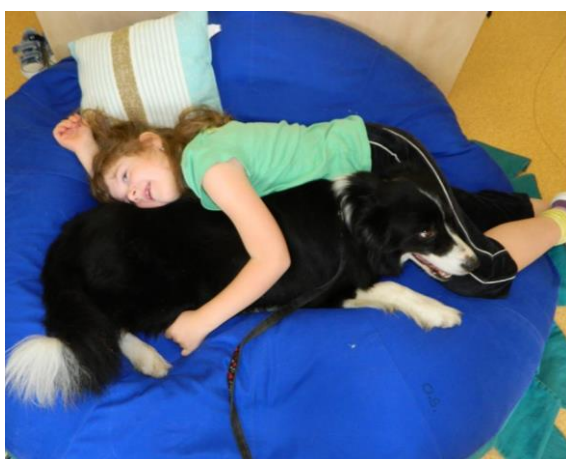
27

Neodmítá ani práci na ergoterapeutickém stolku, který je určený k procvičování jemné motoriky, prstů a zápěstí ruky, přestože přílišné nadšení při této činnosti neprojevuje.

Naopak další oblíbenou aktivitou ve Snoezelenové místnosti jsou hry s taktilními disky, které pomáhají rozvíjet dotykové receptory pomocí vnímání rozličných struktur. Julie po nich ráda chodí a ráda se jich dotýká.

### **Terapie**

V rámci vzdělávacího procesu Julie spolu s ostatními spolužáky absolvuje několikrát do roku canisterapii a jedenkrát měsíčně hipoterapii, při níž má možnost se dostat do styku i s jinými zvířaty, poníky, kozami a králíky. V přítomnosti zvířat je velmi klidná a spokojená, ráda se dotýká srsti zvířat, hladí je a své potěšení dává zřetelně najevo.



28

---

<sup>27</sup> Pobyt ve Snoezelenové místnosti Julii uklidňuje.

<sup>28</sup> Canisterapie a hipoterapie.

S rodiči jezdí Julie pravidelně jedenkrát týdně na hipoterapii, jedenkrát za čtrnáct dní na kraniosakrální terapii a jedenkrát za měsíc se účastní ergoterapie a fyzioterapie, přičemž s ní rodiče doma dle pokynů cvičí každý druhý den.

## **7.2 Kazuistika, Sára**

Rok narození/ věk: 2008/ 6 let

Pohlaví: žena

Diagnóza: Rettův syndrom, mutace genu MECP2 v mozaikové formě

### **7.2.1 Rodinná anamnéza**

Genealogie: rodina bez genetické zátěže

*Matka:* Rok narození/ věk: 1978/ 37 let

Vzdělání: středoškolské ukončené maturitní zkouškou

Zaměstnání: péče o osobu blízkou

Zdravotní stav: zdráva

*Otec:* Rok narození/ věk: 1979/ 36 let

Vzdělání: vysokoškolské

Zaměstnání: finanční kontrolor a ekonom v soukromé sféře

Zdravotní stav: zdrav

*Bratr:* Rok narození/ věk: 2005/ 9 let

Zdravotní stav/ psychomotorický vývoj: zdrav/ normální

### **7.2.2 Osobní anamnéza**

#### **Prenatální období**

Během těhotenství, které do 34. týdne probíhalo zcela bez problémů, byla matka doma na rodičovské dovolené se starším synem. Od 34. týdne těhotenství nařídil matce lékař klidový režim s ohledem na možné riziko předčasného porodu. Následně bylo v krvi matky zjištěno zvýšené množství protilátek proti Rh+ krvinkám plodu.

## Perinatální období

Porod byl uměle vyvolán ve 38. týdnu těhotenství z důvodu zvýšeného množství protilátek proti Rh+ krvinkám plodu. Sára se narodila s porodní váhou 3,10 kg a mírou 49 cm, Apgar skóre měla 10-10-10. Trpěla novorozeneckou žloutenkou, ale ozařována nebyla.

## Postnatální období

### Psychomotorický vývoj dívky do 12. měsíce

Dle výpovědi matky dívka od narození působila líněji.

Ve třetím měsíci bylo doporučeno vyšetření z důvodu neudržení hlavičky, na jehož základě začala matka se Sárrou pravidelně navštěvovat rehabilitace a cvičit Vojtovu metodu.



29

Celkový psychomotorický vývoj dívky probíhal v porovnání s vrstevníky opožděně zhruba o dva měsíce (držení hlavičky, přetáčení, lezení, sezení).

### Psychomotorický vývoj dívky do 18. měsíce

14. měsíc – využití některých citoslovcí a cca pěti slov, dál rozvoj řeči nepokračoval

Z výpovědi matky: „Zarážel mě Sárý nezájem o okolí. Měla jsem porovnání s prvorozeným synem, který jednak už v roce mluvil, ale především se o vše zajímal. Rád si prohlížel naše alba s fotkami, knížky, uměl popisovat obrázky. Kdežto Sára nic z toho nedělala, jakoby ji

---

<sup>29</sup> Ve 4. měsíci Sára projevovala zájem o hračky, na fotografii je vidět funkční úchop. Ve 12. měsíci lezla a seděla, zřejmý byl zájem o okolí.

*nic nezajímalo. Jediné, co ji bavilo, bylo poslouchat dětské písničky a říkanky, u nichž se v kleče pohupovala, jakoby tancovala.“*

17. měsíc – stavění se na nohy a obcházení nábytku



30

Matka všímala neobvyklého způsobu postavení se na nohy „z kleku přes špičky“, na což upozorňovala rehabilitační sestru. Byla však ubezpečena, že je vše v pořádku.

### **Psychomotorický vývoj dívky do tří let**

20. měsíc – první krůčky, následně chůze, matka uvádí, že převládala chůze po špičkách o široké bázi

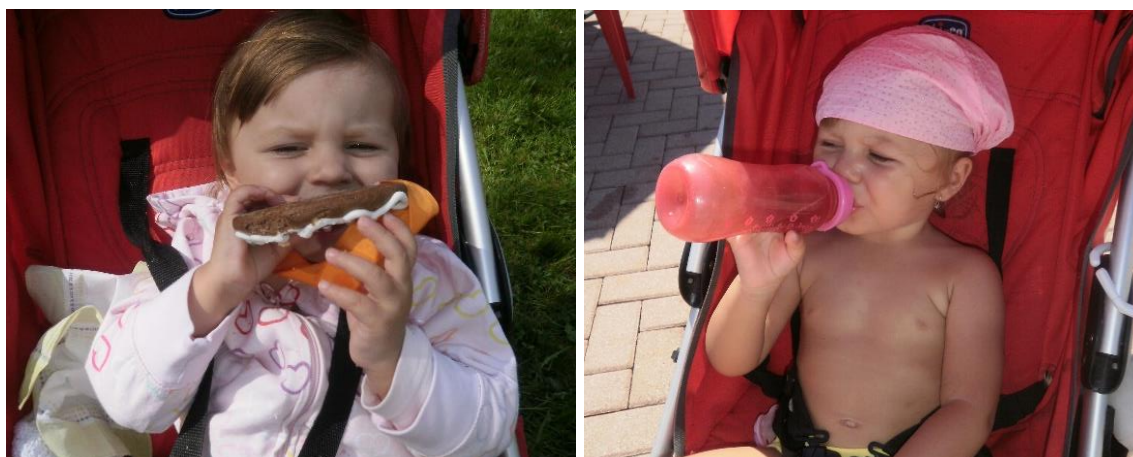
Na základě tohoto rozvoje přestala matka se Sárou pokračovat v rehabilitaci a cvičit Vojtovu metodu.

Úchop rukou byl v pořádku, Sára dokázala udržet pítí, rohlík, kartáček na zuby, dovedla se najíst lžičkou, částečně, byť bez většího zájmu, ovládala zvukové hračky či listovala v knížce. Teprve zpětně si matka uvědomuje určité signály poukazující na stereotyp v pohybech rukou a jejich časté vkládání do úst.

---

<sup>30</sup> V 17. měsíci se Sára začala stavět na nohy a obcházet nábytek, na fotografii je viditelný dobrý oční kontakt.





Z výpovědi otce: „V té době, na fotografiích a videu, je zřejmý oční kontakt, který Sárinka udržovala. Dokázala si prohlédnout věci a hračky, udržela lahev na pití nebo rohlík a z jejího pohledu jsem měl pocit, že je zúčastněná a všemu, co jí říkáme, rozumí.“

Ve 22. měsíci byla Sára z důvodu regresi řečových schopností a přetrvávajícího zvýšeného nezájmu o okolí pediatričkou odeslána na vyšetření k psychologovi se závěrem: opožděný psychomotorický vývoj, středně těžké mentální postižení, doporučení k návštěvě neurologa.

Z výpovědi matky: „Začala jsem na internetu pátrat po příznacích různých onemocněních a narazila jsem na web, kde vkládali rodiče své příběhy. Našla jsem tam příběh jedné dívky, v němž byly popsány podobné příznaky, jaké jsem zaznamenávala u Sáry. Připadalo mi, jakoby se tam psalo o ní. A byl to Rettův syndrom.“

Ve 23. měsíci proběhlo vyšetření u neurologa se závěrem: podezření na autismus, poruchu centrální nervové soustavy a mentální postižení. Matka upozorňovala na Rettův syndrom, tuto možnost však lékařka zavrhla s odůvodněním, že u Sáry nejsou patrné žádné „mycí“ pohyby rukou.

Ve dvou letech přesto matka zkontaktovala Rett Community a podstoupila se Sárkou genetické testy pro vyloučení Rettova syndromu. Výsledky se dozvěděla téměř po roce a byly negativní. Rettův syndrom potvrzen nebyl. Následně byly provedeny testy na Angelmannův syndrom se stejnými výsledky, negativními.

---

<sup>31</sup> Ve 20. měsíci se Sára dokázala sama najíst i napít z kojenecké lahve.

## Psychomotorický vývoj dívky do současnosti

Ve třech letech byla Sára vyšetřena psychologem, odborníkem na vzácná onemocnění se závěrem: podezření na Rettův syndrom.

Z výpovědi matky: „*Během tohoto období se Sára hodně změnila. Začala si opakovaně a často vkládat ruce do úst a kousat se do nich. Úplně ztratila úchopové vlastnosti, nic neudržela, nikde se nechytila. Velmi často působila dojmem, že je nervózní a podrážděná, nešlo ji zabavit, často brečela. To předtím nebylo, předtím byla taková v pohodě. Hůře držela rovnováhu, byla nestabilní, při chůzi padala dozadu. Při pádu si nesedla, ale padala v rovině na hlavu. Zájem o okolí již neměla ani minimální a přestala úplně mluvit, byla naprosto zticha.*“



32

Rodiče pro Sárku zajistili léčebný pobyt v Egyptě, kde ji měla 15 dní v péči lékařka zabývající se alternativní medicínou.

Z výpovědi matky: „*Doktorka jí tam opichovala záda, uši a dávala jí injekce do stehna. Po absolvované kůře jsme dostali léčebné přípravky domů, kde jsme je Sáře podávali sami následujících deset měsíců. Měla jsem pocit, že to Sáře pomohlo. Po návratu domů se rozmluvila a začala znovu žvatlat. Ten samý léčebný pobyt jsme absolvovali znovu rok poté, ale to už jsme žádné pozitivní výsledky nezaznamenali.*“

---

<sup>32</sup> Sára ve třech letech. Aby se zabránilo vkládání rukou do úst a jejich kousání doporučila pracovnice Společnosti pro ranou péči matce používání ortézy. Podněty z okolí Sárku již téměř nezajímaly.



33

Ve třech letech a deseti měsících byla Sára pozvána na genetiku za účelem doplňujícího vyšetření, stěru ze sliznic. Tyto testy již vyšly pozitivně a Sáře byl diagnostikován Rettův syndrom.

Rodina Sáry stále hledá a zkouší různé druhy alternativní medicíny, mimo jiné vyzkoušeli léčbu aminokyselinami a homeopatiky.

*Z výpovědi otce: „Vzpomínám si na dva velmi silné momenty. První je, když Sárinka seděla v dětském vajíčku do auta a sama se dokázala rozhoupat a houpala se. U toho se smála a nohou si pomáhala, aby se houpala víc. V těchto okamžicích jsem si myslel, že to bude nadprůměrně inteligentní dítě, které se bude dobře učit. Druhý moment nastal po vyšetření na psychologii. Seděli jsme se Sárinkou na podlaze a mně se zdálo, že se jí rozjždějí oči. V tu chvíli jsem si pomyslel, že není možné, aby byla postižená. Od té doby se její pohled výrazně změnil. Toto nelze popsat. Před tím to bylo dítě, které se o vše zajímalo a bylo všude, poté jako kdyby byla slepá. Snaží se na něco podívat, ale nic nevidí.“*

---

<sup>33</sup> Sára na léčebném pohybu v Egyptě. Stereotypní pohyby rukou, vkládání do úst, bouchání a kousání, byly již téměř nepřetržité.



34

### **Současný stav dívky**

Sára neudržuje hygienu a je celodenně na plenách. Je zcela odkázána na pomoc ostatních, v sebeobsluze nijak nepomáhá.

Je krmena a má potíže s většími kousky stravy, které u ní vyvolávají zvracení. Pije z kojenecké lahve s dudlíkem, kterou jí musí u úst přidržet druhá osoba.

Zvládá chůzi po rovině, chůze je však vratká a nestabilní, často chodí pouze po špičkách a o široké bázi. Kolena téměř nepokrčuje. Při chůzi na delší trasu, potřebuje častěji odpočinek. Chůze je stabilnější bez cizí pomoci, s vedením za ruku se Sára více spoléhá na oporu a má častěji tendenci padat. S pomocí dokáže vyjít a sejít schody. V místnosti se Sára nejraději pohybuje na zemi pomocí pohybů připomínajících sklapovačky. Přes klek se dokáže u opory, o kterou se opře rukama, sama zvednout. Někdy záměrně „spadne dozadu“, ale vždy v místě, které zaručuje bezpečné „přistání“, na pohovku, do rehabilitačního kuličkového bazénku nebo do polohovacího vaku.

Oční kontakt udrží minimálně, a pokud ano, tak jen několik vteřin. Poslední dobou, během několika měsíců, však došlo k nápadnému zlepšení, reakce na okolí i zájem Sáry jsou výrazně znatelnější. Na své jméno reaguje nepravidelně, většinou s několikavteřinovým zpožděním, ale i to je znatelný pokrok v porovnání se stavem před nedávno, kdy nebyla odezva na oslovení žádná. Často žvatlá, vyslovuje některé slabiky a občas je spojuje, ovšem bez zjevného významu, s výjimkou citoslovce mňam, které opětovaně spojuje s hladem,

---

<sup>34</sup> Sára má typické nepřetržité stereotypní mycí pohyby rukou.

s chutí na něco dobrého nebo jím vyslovuje spokojenost při stravování. Potřebuje-li vyjádřit svou žádost, dojde k danému místu či předmětu nebo se na něj podívá.

Ruce téměř vůbec nepožívá. Klasické stereotypní pohyby rukou má prakticky nepřetržitě, ruce si často vkládá do úst a kouše si je nebo si jimi bouchá do obličeje. Pokud jsou delší dobu fixované, aby se pohybům zabránilo, nastupuje nervozita a zjevná nelibost. V případě zájmu se sice snaží předmět uchopit, ale ve většině případů ho nedokáže udržet delší dobu, spíše ho shodí nebo někam odhodí. Pokud ji nějaký předmět zaujme více, snaží se ho opakovaně uchopit i několikrát po sobě. Ráda bouchá tam, kde ví, že rány způsobí největší hluk a následnou odezvu, židlí o stůl, do hrnců, bourá komíny z kostek a podobně. Dokáže ovládat zvukové hračky s velkým spínačem. U těchto činností je velmi zřetelná snaha o cílené pohyby pod zrakovou kontrolou, zaměření pozornosti, soustředěnost na určitou věc či děj a porozumění principu akce – reakce, souvislostmi mezi příčinou a důsledkem.

Sára aktivně vyhledává společnost, ráda je uprostřed dění. Pokud někdo upoutá její pozornost, jde se podívat blíže a snaží se zapojit se do dění, nejčastěji zvuky, ale také kousnutím, zataháním za vlasy či bouchnutím.

Ve školním prostředí, uprostřed ostatních žáků, bývá většinou spokojená a dobře naladěná, nemá ráda nečinnost a nudu. Čitelně dává najevo prožívané emoce, spokojenost veselým výskáním a nespokojenost nešťastným kňouráním, přičemž se dají oba stavy od sebe zřetelně odlišit.



35

---

<sup>35</sup> Sára v šesti letech. Na fotografii je vidět chůze po špičkách o široké bázi bez ohybu v kolenou.



**Schopnost reagovat na pokyny vyučujícího** – není zřejmá míra porozumění zadaným pokynům, reakce přichází s velkou časovou prodlevou, nebo vůbec

**Pozornost** – pozornost kolísá, schopnost soustředit se je omezená, maximálně po dobu několika desítek vteřin, závisí na momentálním rozpoložení, únavě nebo vnějších vlivech

**Komunikace** – vyhledává společnost, ráda je uprostřed dění, viditelná je snaha o komunikaci

**Reakce na hodnocení** – na úspěch reaguje s radostí, reakce na hodnocení vyučujícího není zřejmá, záleží spíše na intonaci hlasu

**Zapojení do kolektivu** – v novém kolektivu si zvyká bez obtíží, je spontánní a většinou optimisticky naladěná

### 7.2.3 Rodinná situace

Sára žije v úplné rodině společně se starším bratrem. S péčí o děti v případě potřeby pomáhají prarodiče a sourozenci rodičů.

Přestože měli otec i matka již téměř dva roky před potvrzením diagnózy své dcery podezření na Rettův syndrom, sdělení skutečnosti je velmi zasáhlo. Matka na otázku, co ji v tu chvíli proběhlo hlavou, konstatovala: „*Že je celý život zkažený.*“ Podobně reagoval i otec: „*Na oznámení o tom, že se jedná o velmi vážnou genetickou poruchu, Rettův syndrom mozaikového typu, jsem reagoval klidně, jelikož jsem s tím více či méně počítal. Po ukončení telefonátu jsem nevybíravými slovy konstatoval, že je konec.*“

Z výpovědi matky: „*Manžel se ještě nesmířil, pořád hledá pomoc na internetu. Já už ne. Víím, že to lepší nebude.*“

Z výpovědi otce: „*S diagnózou jsem se snažil sžít od chvíle, kdy ji manželka poprvé objevila na internetu. Ve volných chvílích jsem hledal podobné příklady a doufal jsem, že najdu východisko z této diagnózy. I když se tvářím jako absolutní pesimista, tak stále věřím, v tomto případě s určitou naivitou, že východisko ze situace existuje nebo bude v blízké době nalezeno a pomůže ke zmírnění dopadů této nemoci. Absolutně se neztotožňuji s názorem většiny specialistů na tento problém: že bychom neměli hledat nenaleznutelné. Stále věřím, že když se za něčím jde a člověk se tomu věnuje v maximální možné míře, tak toho dosáhne.*“

*Možná, že jsme však promeškali příliš času, který jsme měli věnovat hledání pravděpodobně neexistujícího léku nebo terapie.“*

Stejně jako rodiče Sárý se i širší rodina s nastalou situací vyrovnávala spíše v soukromí. *„Je to bezmoc. Pláč ve slabých chvílích, které se vyskytují celkem často,“* doplňuje otec. *„Srovnat se s tím nedá, je to pořád psychicky náročné,“* dodává matka.

V době zjištění diagnózy se rodina přestěhovala, díky čemuž se výrazně změnil i okruh rodinných přátel. Na otázku, zda měla i Sárý nemoc vliv na tuto změnu, se odpovědi obou rodičů odlišují. Matka si nemyslí, že by Sárý onemocnění ovlivnilo styk s některými přáteli, otec tuto možnost však do jisté míry připouští. *„Získali jsme ale řadu dalších známých, kteří mají stejný nebo podobný problém v rodině,“* doplňuje.

S reakcemi lidí, kteří situaci rodiny a Sárý onemocnění neznají, nemají rodiče téměř žádné negativní zkušenosti. *„Pouze v čekárně u lékaře, když je neklidná, ji lidé pozorují. To nemám moc ráda. Do obchodů s ní nechodím, spolužáci staršího syna zatím o její nemoci nevědí. Je pořád ještě malá, tak si lidé nevšímají,“* dodává matka.

Starší bratr Sárý je obeznámen se zdravotním stavem své sestry přiměřeně k věku.

Z výpovědi matky: *„Od narození je na ni hodný, má ji rád. Vysvětlili jsme mu, že je nemocná, on to pochopil. Někdy se na ní zlobí, třeba když dělá úkoly a ona křičí a ruší ho. Vadí mu, že si nemá s kým hrát.“*

Z výpovědi otce: *„Syn se Sárinkou vyrůstal od jejího narození. Snad ji celou dobu bral jako ubrečené miminko. Několikrát se zeptal, co Sárince vlastně je a to jsme se mu snažili dostatečně vysvětlit. Sárinka na jeho přítomnost reaguje velmi pozitivně, obzvláště pokud ji zapojí do svých her nebo tanečních krací. Pak se směje a je veselá. Jisté je, že mu chybí sourozenec, jakého mají všichni ostatní. Určitě pro něj bude složité, pokud bude muset v některých školních předmětech popisovat svoji rodinu a bude muset vysvětlit, že má sestru, která je mentálně postižená. Pokud se jeho osobnost nějak formuje, tak doufáme, že pozitivně s ohledem na chování k lidem s podobným problémem.“*

V oblasti rozvoje Sárý rodina spolupracuje se Společností pro ranou péči, s Asociací pomáhající lidem s autismem a se Základní školou Zahradka.

Běžný den se Sárrou matka popisuje následovně: „*Běžný den začíná cestou do školy, potom se vrátíme a Sárinka pozoruje staršího syna při psaní úkolů. Odpoledne jdeme ven. V létě se koupe v bazénu, popřípadě jdeme do ZOO nebo někam, kde by mohla být. Doma si jen tak hrajeme.*“

Víkendy tráví Sára často u prarodičů. „*U babičky se účastní při vaření a dívá se, co babička dělá. Je tam velmi spokojená. Nerada zůstává doma. Pokud musí být doma, tak není příliš věcí, které by ji zabavily. Když jedeme na výlet, tak je také moc spokojená,*“ uvádí otec.

Pro oba rodiče je velmi těžké přijmout situaci. „*Asi každý říká, že je na tom něco pozitivního, ale já to tak nevnímám. Sílu mi dává syn. Že se dobře učí a že mám z něho radost,*“ uzavírá matka.

#### **7.2.4 Výchova a vzdělávání**

Ve čtyřech letech a dvou měsících začala Sára docházet do MŠ speciální. O rok později, v pěti letech a dvou měsících, nastoupila do přípravného stupně ZŠ speciální pro žáky s mentálním postižením. V současnosti navštěvuje přípravný stupeň druhým rokem.

Sára je častěji nemocná. Pokud je zdravá, chodí do školy každý všední den, pět dní v týdnu, domů odchází po obědě. Ve třídě, kterou navštěvuje, je kolektiv šesti dětí ve věku od pěti do sedmi let s mentálním a kombinovaným postižením. Jako pedagogičtí pracovníci zde působí jedna učitelka a jedna asistentka pedagoga. Sára je vzdělávána nejen v kolektivu ostatních žáků, ale především individuálně.

#### **Rozumová výchova**

Se Sárrou probíhá nácvik komunikace pomocí fotografií a zástupných předmětů, v současné době především výběr mezi dvěma možnými činnostmi. Zatím však není zcela jasné, zda principu výběru rozumí, nebo je volba čistě náhodná.





36

Komunikace probíhá i pomocí fotografií členů nejužší rodiny. Velmi často je znát potěšení z pohledu na známou tvář, především maminčinu, „odpovědět“ na jednoduché otázky typu *Sárinko, kde je maminka?*, přičemž jsou jí k dispozici dvě fotografie, nejčastěji maminky a tatínka, ale zatím nedokáže.



37

Prohlížení fotografií známých osob je Sárinčinou oblíbenou činností. Přestože celkově nedokáže udržet pozornost příliš dlouhou dobu, u prohlížení fotografií se vydrží soustředit poměrně dlouho, i několik minut. Z toho důvodu je velmi žádoucí Sáře vytvářet komunikační knihy, listovat si v nich, komentovat dění z fotografií, pojmenovávat osoby, zvířata či předměty.

---

<sup>36</sup> Výběr činnosti pomocí zástupných předmětů. Boty – procházka, míček z relaxačního kuličkového bazénku – pobyt ve Snoezelenové místnosti.

<sup>37</sup> Návuk komunikace pomocí fotografií rodičů.



### **Smyslová výchova**

Sára má potíže s udržením očního kontaktu. Je tedy potřebné ho s ní navazovat co nejčastěji, oslovovat ji rozličnými intonacemi hlasu a snažit se udržet její pozornost a soustředění na co nejdelší dobu.

Stejně jako fotografie si ráda prohlíží dětské obrázky, spíše jednoduché, bez přemíry podnětů a s jasnými barvami. Zjevná je radost v případě, že je obrázek komentován krátkou básničkou nebo říkankou s opakujícími se rytmickými pasážemi.

Pozitivně reaguje na téměř všechny zvukové hračky, z nichž některé je schopna pomocí spínače uvést do chodu. Kromě zvukových hraček ji zajímají i takové, které zvládne sama kopnutím nebo bouchnutím rozpohybovat, například autíčka nebo míčky.



---

<sup>38</sup> Sára si ráda prohlíží komunikační knihu.

<sup>39</sup> Sára dokáže pomocí spínače sama ovládat zvukové hračky.

Učí se pracovat s jednoduchými výukovými aplikacemi v i-Padu, ale vzhledem k horší koordinaci a výrazným obtížím v oblasti jemné i hrubé motoriky nedokáže programy sama ovládat, pouze s vedením ruky. Největší radost činí Sáře aplikace přehrávající dětské písničky či říkanky nebo opakující zvuky okolí.



40

Má ráda tělesnou blízkost, chování, šimrání nebo laické masírování a hlazení jemnými látkami různých povrchů a teplot.

Ve známém prostředí se pohybuje s jistotou, přestože není zřejmá míra orientace v okolí.

### **Hudební výchova**

Jak jsem již zmiňovala, Sára má velmi ráda veškeré rytmické a stereotypně působící říkadla, básničky a písničky s opakujícím se kratším textem. Vzhledem k její nízké hmotnosti je možné Sáru při poslechu hudby vzít do náruče nebo na klín a pohybovat či pohupovat se s ní v rytmu.

Ráda vytváří hluk boucháním o různé předměty. Velmi často sama dojde ke klavíru a rukama nebo obličejem se snaží rozeznít struny. Předkládány jsou jí i Orffovy nástroje, ale ty díky potížím s úchopem ovládat bez pomoci nedokáže, pouze je uchopí a následně odhodí do prostoru.

---

<sup>40</sup> Sára se učí pracovat s iPadem. Sama ho ale zatím ovládat nedokáže.



41

Ke zklidnění pomáhá poslech relaxační hudby, k uvolnění však Sára potřebuje zafixování celého těla, aby se zabránilo téměř nepřetržitým pohybům všech končetin.

### **Tělesná výchova**

Sára má horší koordinaci pohybů. Chůze je o širší bázi, nestabilní, nohy při chůzi má napnuté a staví se na špičky.

Přestože je schopná ujit i delší trasu procházky, je vhodné mít s sebou vozík, na kterém si Sára v případě potřeby odpočine. Velmi záleží na momentálním rozpoložení a únavě dívky, někdy trasu ujde sama a vozík není potřebný, jindy se po pár desítkách metrů začne „pokládat“ a je zřejmá potřeba odpočinku. Ráda se pohybuje samostatně, bez vedení, dohled je však více než nutný, jelikož se velmi často rozejde směrem k podnětu, který ji zaujme, bez ohledu na možné nebezpečí či odlišný směr chůze skupiny.

---

<sup>41</sup> Hra s Orffovými nástroji. Sára dokáže některé z nich uchopit a odhodit do prostoru.



Znatelný je pokrok v chůzi po schodech. Vzhledem k potížím ohýbat nohy v kolenou je pro Sáru chůze v nerovném terénu velmi problematická. V současné době však zvládne s pomocí asistence sejít i vyjít téměř samostatně kratší schodiště.



Rovnováhu a stabilitu posiluje různými druhy cviků na gymnastickém míči. S oporou a větší mírou pomoci se dokáže na míči s sedě pohupovat a v leže ručkovat před míčem tam a zpět.

---

<sup>42</sup> Na procházkách je Sára většinou spokojená.

<sup>43</sup> Trénink chůze po schodech.





44

Druhým rokem navštěvuje plavecký výcvik. Ve vodě ráda dovádí, je zřetelná spokojenost a s pomocí speciálních pomůcek se dokáže bezpečně a samostatně pohybovat i ve větší hloubce.



45

### **Pracovní a výtvarná výchova**

Jakékoli vedení rukou při výtvarných činnostech Sára odmítá a reaguje rozmrzele. Negativně reaguje i na fixaci nedominantní ruky. Při aktivitách tohoto typu je velmi často nutná asistence dvou osob.

---

<sup>44</sup> Cvičení na gymnastickém míči.

<sup>45</sup> S pomocí speciálních plaveckých pomůcek se Sára může sama pohybovat ve vodě.



46

Ráda však sleduje výtvarné činnosti ostatních spolužáků, do nichž se mnohdy snaží zasahovat plácnutím ruky, nahnutím těla či žvatláním.

Oblíbenou aktivitou je přehrabování se v různých materiálech, v čočce, hrachu, krupici nebo v rozličných přírodninách.

S radostí přihlíží téměř veškerým činnostem spojeným s chodem domácnosti, vaření, úklidu nebo péči o rostliny.

### **Pobyt ve Snoezelenové místnosti**

Do Snoezelenu Sára dochází pravidelně minimálně dvakrát týdně. Ve Snoezelenové místnosti je velmi spokojená, proto je relaxace tohoto typu zařazována do rozvrhu dle okolností co nejčastěji.

Většinu času Sára tráví v kuličkovém relaxačním bazénku, který vyhledá ihned po příchodu, posadí se na jeho okraj a pozadu do něj „spadne“. Pokud je vyzdvihnuta ven, využije první příležitost k tomu se do něj vrátit. V bazénku působí radostně, často výská a nohama i rukama rozhazuje kuličky okolo sebe. Mnohdy se jí podaří i kuličku uchopit, přiblížit k obličejí a poté odhodit stranou.

---

<sup>46</sup> Výtvarné činnosti nemá Sára příliš v oblibě.

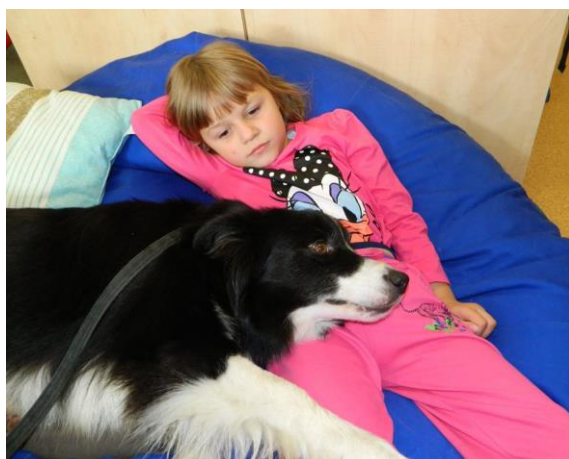


47

Kratší dobu dokáže zaměřit pozornost na světelné efekty různého druhu, které pohledem sleduje.

### Terapie

S ostatními spolužáky se Sára účastní pravidelně jedenkrát až dvakrát měsíčně hipoterapie a několikrát do roka canisterapie. Přestože náklonnost ke zvířatům nedává nijak znatelně najevo a sama je aktivně nevyhledává, po skončení terapie i jejím průběhu je na Sáře vidět znatelné uvolnění a pozitivní naladění.



48

S rodiči jezdila Sára do čtyř let pravidelně na hipoterapii a kraniosakrální terapii. V současné době již nejždí.

---

<sup>47</sup> Pobyt ve Snoezelenové místnosti. Nejspokojenější je Sára v relaxačním kuličkovém bazénku.

<sup>48</sup> Canisterapie a hipoterapie. Přítomnost zvířat Sáru velmi uklidňuje.



### 7.3 Shrnutí případové studie

Přestože je chování a vystupování obou děvčat z případové studie na první pohled podobné, po delším pozorování a poznávání dívek je zřejmé, že je každá z nich velmi individuální osobnost.

Obě dívky jsou v téměř stejné věkové kategorii, šest a sedm let, obě se nachází ve třetím stádiu Rettova syndromu, pro které je typická stabilizace, dívky bývají více emočně vyrovnanější, může docházet ke znovunabytí některých schopností, zvýšení zájmu o okolí, větší koncentraci nebo zlepšení sociálních vztahů.

Julie i Sára mají rády sociální kontakt a samy ho aktivně vyhledávají. Mají rády pozornost a dění a naopak jsou rozmrzelé z nečinnosti a nudy. Pozornost na sebe strhují halekáním, výskáním či plácnutím ruky na určité místo, předmět či osobu, jsou zvědavé, v okolí jim neujde nic zajímavého a u všeho chtějí být, vše chtějí vidět.

U Julie došlo za poslední tři roky k výraznému pokroku hlavně v oblasti komunikace. K těm nejvýraznějším patří časté reakce na své jméno, schopnost výběru činností dle fotografií a komunikace pomocí kartiček ANO-NE.

U Sárky je pokrok znatelný především v oblasti hrubé motoriky a zájmu o okolí. Zatímco ještě před rokem byla Sára často apatická, mnohdy hleděla do prázdna a ze sedu se nedokázala bez pomoci postavit, dnes je velmi aktivní, dokáže se sama zvednout i posadit, ráda je v pohybu a zájem o okolí je více než nápadný.

Obě dívky mají stabilní rodinné zázemí a velkou oporu v rodinných příslušnících.

## 8 Závěr

Cílem mé diplomové práce bylo představit onemocnění Rettovým syndromem a vytvořit metodický návod, sborník praktických rad a typů na činnosti umožňující efektivní vzdělávání dívek s Rettovým syndromem.

Pro pochopení nestandardního chování a specifických potřeb děvčat bylo nutné zahrnout do práce teoretická východiska týkající se Rettova syndromu v kontextu vzácných onemocnění a příčin, diagnostiky, stádií a příznaků této pervazivní vývojové poruchy.

Z důvodu co možná nejširšího využití uvedených edukačních činností jsem se snažila popisovat jednotlivé aktivity a pomůcky i důvody vhodnosti jejich uplatnění tak, aby byly srozumitelné nejen odborné, ale i laické veřejnosti. Ze stejného důvodu pro lepší představu jsem mnohde uváděla i konkrétní příklady nebo je dokládala fotografiemi. Kromě fotografií vlastních jsem část získala od rodin dívek z případové studie. Účelem diplomové práce nebylo popsat onemocnění a metody práce s děvčaty pro odborníky z řad lékařů, terapeutů či psychologů, jelikož nejsem kompetentní posuzovat význam odborných informací a poznatků z pozice těchto vědních oborů. Diplomová práce by měla primárně sloužit především speciálním pedagogům a rodinám dívek, kteří jsou s děvčaty v častém kontaktu a snaží se nalézt vhodný přístup a vyhovující cestu k jejich efektivní výchově a vzdělávání.

Praktické náměty na aktivity s dívkami jsou rozděleny do dvou kapitol, Komunikace s dívkou s Rettovým syndromem a Výchova a vzdělávání dívek s Rettovým syndromem. Přestože je nácvik komunikace patřící do řečové výchovy součástí vzdělávacího procesu stejně jako výchovy ostatní, považuji ho v životě dívek natolik důležitý, že jsem se mu věnovala ve zvláštní kapitole.

Dílčím cílem bylo na dívky Rettovým syndromem postižené a jejich rodiny upoutat pozornost, rozšířit osvětu a vzbudit zájem veřejnosti. Z toho důvodu byly do práce zahrnuty i kapitoly o rodinách dívek a to nejen z teoretického hlediska, popsány jsou i osobní příběhy dvou konkrétních rodin. Jsem přesvědčená, že se mi podařilo příběhy obou rodin popsat objektivně a zdůraznit nejdůležitější momenty jejich životů týkající se onemocnění jejich dcer.

Považovala jsem za velmi důležité formulovat příklady vhodných činností pro děvčata i důvody jejich nestandardního chování srozumitelně a byla bych ráda, kdyby, byť jen zčásti,

usnadnily práci lidem, kteří o dívky pečují nebo je vzdělávají, a pomohly jim pochopit důvody mnohdy zvláštního vystupování děvčat.

Při psaní diplomové práce jsem se často potýkala s obtížemi v podobě nedostatku odborné literatury týkající se daného problému. V takových chvílích jsem tyto záležitosti konzultovala s rodiči dívek, se speciálními pedagogy Základní školy Zahradka v Praze, s lidmi angažujícími se v Občanském sdružení rodičů a přátel dívek postižených RETT SYNDROMem nebo s pracovníky Speciálně pedagogického centra pro mentálně postižené ve Strakonících. Na druhou stranu musím však konstatovat, že od doby mého prvního setkání s dívkami s Rettovým syndromem, tedy během posledních tří let, se osvěta tohoto onemocnění výrazně zlepšila. Zatímco před třemi lety jsem pátráním a hledáním faktů v odborné literatuře i na internetu získávala často pouze kusé a mnohdy nedostačující informace, dnes je o mnoho snazší Rettův syndrom v různých zdrojích vyhledat a získat alespoň rámcový obraz příznaků, stádií a důsledků tohoto vrozeného onemocnění. Jsem však přesvědčena, že je osvěta stále nedostačující a měla by se i nadále šířit, a to nejen v řadách odborníků, ale také mezi laickou veřejností, kde je pojem Rettův syndrom vesměs téměř neznámý.

Mohu říci, že když jsem si téma diplomové práce vybírala, neměla jsem ani sebemenší představu, jakým způsobem změním pohled nejen na dívky Rettovým syndromem postižené, ale i jejich rodiny a přátele. Práce na tomto tématu mě bavila a byla pro mě velkým přínosem. Přestože ve své práci uvádím mnoho konkrétních návodů a připomínek k práci s děvčaty, je důležité si uvědomit, že někdy prostě dívkám okolnosti nedovolí ukázat, co mohou. Není důležité, co dívky dokáží a zvládnou, je důležité, abychom jim pomohli zvýšit kvalitu jejich života a aby byly šťastné.

## 9 Seznam použitých informačních zdrojů

### Knížní publikace

1. ČADILOVÁ, Věra a Zuzana ŽAMPACHOVÁ. *Metodika práce se žákem s poruchami autistického spektra*. 1. vyd. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2012. ISBN 978-802-4433-097.
2. FILATOVA, Renáta a Kateřina JANKŮ. *Snoezelen*. Vyd. 1. Frýdek-Místek: Kleinwächter, c2010, 111 s. ISBN 978-80-260-0115-7.
3. HUNTER, Kathy. *Rettův syndrom a jak dál--: vybrané kapitoly knihy Kathy Hunterové*. Vyd. 1. Překlad Marta Lejdarová. Praha: Rett-Community, 2008, 96 s. ISBN 978-802-5418-499.
4. JANKŮ, Kateřina. *Terapie ve speciální pedagogice – základy a obecná vymezení*. Ostrava: Ostravská univerzita v Ostravě, 2013, 83 s. ISBN 978-80-7464-280-7.
5. JANOVCOVÁ, Zora. *Alternativní a augmentativní komunikace: učební text*. 1. vyd. Brno: Masarykova univerzita v Brně, 2003, 48 s. ISBN 80-210-3204-9.
6. KÁBRT, Jan a Vladislav VALACH. *Stručný lékařský slovník*. Praha: Obzor, 1966, 397 s.
7. KRŽÍŽEK, Václav a Jan ŘÍHA. *Křížkův slovník latinsko-český*. 3. vyd. Praha: I. L. Kober knihkupectví, 1889.
8. MICHALÍK, Jan. *Metodika posuzování speciálních vzdělávacích potřeb u dětí a žáků se vzácnými onemocněními*. Olomouc: Společnost pro mukopolysacharidózu, c2012, 118 s. ISBN 978-80-86532-26-4.
9. MICHALÍK, Jan. *Metodika práce se žákem se vzácným onemocněním*. Čáslav: Studio Press pro Společnost pro MPS, c2012, 135 s. ISBN 978-80-86532-28-8.
10. MÜLLER, Oldřich. *Terapie ve speciální pedagogice*. 2., přeprac. vyd. Praha: Grada, 2014, 508 s. Pedagogika (Grada). ISBN 978-802-4741-727.
11. *Rettův syndrom: diagnostika, genetika, terapie, praxe*. Vyd. 1. Praha: Základní škola Zahradka, 2005, 62 s. ISBN 80-239-5774-0.
12. SLOWÍK, Josef. *Speciální pedagogika: prevence a diagnostika, terapie a poradenství, vzdělávání osob s různým postižením, člověk s handicapem a společnost*. Vyd. 1. Praha: Grada, 2007, 160 s. Pedagogika (Grada). ISBN 978-802-4717-333.

13. THOROVÁ, Kateřina. *Poruchy autistického spektra: dětský autismus, atypický autismus, Aspergerův syndrom, dezintegrační porucha*. Vyd. 1. Praha: Portál, 2006, 211 - 222. ISBN 8073670917.
14. VÁGNEROVÁ, Marie. *Psychopatologie pro pomáhající profese. Variabilita a patologie lidské psychiky*. 1.vyd. Praha: Portál, 1999, 444 s. ISBN 80-717-8214-9.
15. WATZLAWICK, Paul, Janet Beavin BAVELAS a Don D JACKSON. *Pragmatika lidské komunikace: interakční vzorce, patologie a paradoxy*. 2., rev. vyd., 1. v Newton Books. Překlad Barbora Janečková, Zdeněk Vybíral. Brno: Newton Books, 2011, 283 s. Gaia, 5. ISBN 978-808-7325-001.

### **Elektronické zdroje**

16. About Rett Syndrome - History - International Rett Syndrome Foundation. *International Rett Syndrome Foundation* [online]. [2013] [cit. 2013-11-25].  
Dostupné z:  
<http://www.rettsyndrome.org/understanding-rett-syndrome/about-rett-syndrome/history>
17. BURKHART, Linda J. Multi-Modal Communication Strategies for children Who have Rett Syndrome. In: *Simplified Technology* [online]. 2009 [cit. 2014-09-28].  
Dostupné z: [http://www.lburkhart.com/hand\\_rett\\_syndrome\\_7\\_07.pdf](http://www.lburkhart.com/hand_rett_syndrome_7_07.pdf)
18. Česká asociace pro vzácná onemocnění [online]. 2013 [cit. 2014-02-19].  
Dostupné z: <http://vzacna-onemocneni.cz/>
19. Česká republika. Usnesení vlády České republiky ze dne 14. června 2010 č. 466 o Národní strategii pro vzácná onemocnění na léta 2010-2020. In: 2010.  
Dostupné z: [http://svp-vzacnaonemocneni.cz/portal/wp-content/uploads/narodni\\_strategie\\_pro\\_vzacna\\_onemocneni.pdf](http://svp-vzacnaonemocneni.cz/portal/wp-content/uploads/narodni_strategie_pro_vzacna_onemocneni.pdf)
20. Česká republika. Zákon o předškolním, základním, středním, vyšším odborném a jiném vzdělávání. In: Sbíрка zákonů č. 561/2004. 2004.  
Dostupné z: <http://aplikace.msmt.cz/Predpisy1/sb190-04.pdf>
21. KOHOUTKOVÁ, Lenka. Způsob vzdělávání a využívání volného času dívek s Rettovým syndromem v domácím prostředí. In: *Rett Community: Občanské sdružení rodičů a přátel dívek postižených RETT SYNDROMem* [online]. 2014 [cit. 2014-12-30]. Dostupné z: <http://www.rett-cz.com/cz/vzdelavani-a-komunikace>

22. MARTÁSEK, P. a D. ZÁHORÁKOVÁ. Rettův syndrom. *Česká a slovenská neurologie a neurochirurgie*. 2009, roč. 2009, č. 6, s. 525-533. ISSN: 1210-7859.  
Dostupné z: [https://www.academia.edu/964235/Rettuv\\_syndrom](https://www.academia.edu/964235/Rettuv_syndrom)
23. Mezinárodní statistická klasifikace nemocí a přidružených zdravotních problémů: MKN-10. *Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR* [online]. 2010-2013 [cit. 2014-02-19]. Dostupné z: <http://www.uzis.cz/cz/mkn/index.html>
24. Můj příběh. In: *Rett-tonicka.cz* [online]. 2014 [cit. 2014-10-31].  
Dostupné z: <http://www.rett-tonicka.cz/>
25. OČNÍ KOMUNIKÁTOR TOBII – PRVNÍ ZKUŠENOSTI. In: *Rettuvsyndrom.cz* [online]. 2014 [cit. 2014-10-26].  
Dostupné z: <http://rett.cz/ocni-komunikator-tobii-prvni-zkusenosti/>
26. ŠPAŇHELOVÁ, Ilona. Soužití s postiženým dítětem očima psychologa. In: *AZ Rodina.cz* [online]. 2006 [cit. 2014-10-31].  
Dostupné z: <http://www.azrodina.cz/1768-souziti-s-postizenym-ditetem-ocima-psychologa>
27. THOROVÁ, Kateřina a Magdalena SEMÍNOVÁ. Strukturované učení: Základy metodiky práce u dítěte s autismem. In: *Autismus.cz: Portál o poruchách autistického spektra* [online]. 2007 [cit. 2014-12-30].  
Dostupné z: <http://www.autismus.cz/strukturovane-uceni/strukturovane-uceni-2.html>
28. THOROVÁ, Kateřina. Vyjádření APLA k metodě facilitované komunikace v reakci na otevřený dopis J. Sinecké. In: *APLA Praha, střední Čechy, o.s.* [online]. 2012 [cit. 2014-11-15]. Dostupné z: <http://www.praha.apla.cz/vyjadreni-apla-k-metode-facilitovane-podporovane-komunikace-2.html>
29. TUSINOVSKÁ, Lucie. Tuštička Ninuška: Blog o mojí dcerce Nině. In: *The Cutest Blog On The Block* [online]. 2010 [cit. 2014-10-29].  
Dostupné z: <http://tusticka.blogspot.cz/2010/07/o-cekani-o-rettu-o-miminku-aneb-stale.html>
30. *Vzácné nemoci* [online]. 2011 [cit. 2014-02-19].  
Dostupné z: <http://www.vzacnenemoci.cz/>

## **Ostatní zdroje**

31. ZUMROVÁ, Alena. *Rettův syndrom a další vzácná onemocnění: Konference pořádaná občanským sdružením Rett Community a Centrem hereditárních ataxií FN Motol, Klinika dětské neurologie UK 2. LF a FN Motol. 5. 10. 2013*

## **10 Seznam příloh**

Příloha 1 - Řízený rozhovor s paní Pavlou, matkou Julie

Příloha 2 - Řízený rozhovor s panem Jiřím, otcem Julie

Příloha 3 - Řízený rozhovor s paní Monikou, matkou Sárý

Příloha 4 - Řízený rozhovor s panem Zdeňkem, otcem Sárý

Příloha 5 – Informovaný souhlas



Příloha 1

## **Řízený rozhovor s paní Pavlou, matkou Julie**

**Věk:** 34

**Nejvyšší dosažené vzdělání:** středoškolské

**Zaměstnání:** péče o člena domácnosti

**Pořadí těhotenství (s Julií):** první

### **1. Jak probíhalo Vaše těhotenství s Julinkou a jak jste se při něm cítila?**

Těhotenství probíhalo zcela normálně, rizikové nebylo, chodila jsem do práce do osmého měsíce a podstoupila jsem jen běžná vyšetření, která jsou součástí gynekologických prohlídek. Během těhotenství jsem se cítila výborně, neměla jsem žádné problémy, jen počáteční nevolnosti bez zvracení a velkou únavu.

### **2. Jak probíhal porod?**

Porod byl vyvolávaný, neboť mi začala odtékat plodová voda. V neděli odpoledne jsem nastoupila do porodnice. V pondělí ráno jsem dostala první tabletu a do 13. hodiny se nic nedělo, takže jsem dostala druhou tabletu. Poté šlo všechno velmi rychle. Julinka se narodila v 15 hodin. Vše bylo bez komplikací.

### **3. Jaké Apgar skóre měla Julinka po porodu?**

10-10-10.

### **4. Kolik Julinka po porodu měřila a vážila?**

Měřila 50 cm a vážila 3,39 kg.

### **5. Byly nějaké poporodní komplikace?**

Žádné.

### **6. Jakým způsobem probíhal vývoj Julinky do šestého měsíce věku?**

Ve třetím měsíci pásala koníky a v šestém měsíci se přetáčela na břicho a zpět. Nebylo nic, co by nás znepokojovalo.

**7. Jakým způsobem probíhal vývoj Julinky do 18. měsíce věku? Všimla jste si nějakých abnormalit v chování či vývoji Julinky?**

Do jednoho roku se Julinka vyvíjela úplně normálně. Mezi šestým a sedmým měsícem se začala plazit, nejdříve dozadu a pak dopředu a v devátém měsíci seděla. Jediné, co jsme řešili, bylo, že nechtěla lézt po čtyřech a nechtěla chodit. Byla velmi komunikativní. Posílala pusinky, mrkala, navazovala oční kontakt, reagovala na zvuky, používala pinzetový úchop, hrála si s hračkami, prohlížela knížky, vkládala tvary, jedla lžičkou, i když trošku neohrabaně a těžkopádně, a od 13. měsíce si říkala na nočník. Prostě všechno v pohodě, i první slůvka.

Její vývoj byl téměř tabulkový, v ničem se nelišila. Mám doma fotku, kde si v 15. měsíci otáčí stránky časopisu, používá prstíčky a sleduje obrázek. Takže opravdu jediné, co nás zarazelo, byla ta chůze a stoupání si. Po čtyřech začala lézt až ve 13. až 14. měsíci, do té doby se jen plazila. Téměř současně si začala i stoupat a obcházet nábytek, ale toto období trvalo poměrně dlouho. První krůčky udělala přesně v 18. měsíci.

**8. Byla Julinka sledována i jiným odborníkem kromě pediatra? Pokud ano, jakým a z jakého důvodu?**

První vyšetření jsme absolvovali v 17. měsíci, to nás pediatrička poslala na neurologii, protože Julinka stále nechodila. Tam nám paní doktorka řekla, že její dítě začalo chodit taky až v 18. měsíci, že je vše v naprostém pořádku a neshledává nic špatného. Jen že je trochu povolená, má nižší svalový tonus a možná trochu horší rovnováhu. Ať jí houpeme na klíně, že si vyrovnáváním rovnováhu bude trénovat, ale rehabilitaci nepotřebuje.

**9. Kdy jste si všimla, že se vývoj Julinky liší od vrstevníků a co v jejím chování Vám přišlo hodně nápadné a výrazné? Konzultovala jste to s někým?**

V té době, okolo 18. měsíce, jsem začala všude uvádět, že přestává používat ruce. Čím více se zlepšovala hrubá motorika, hlavně chůze, i když byla jakoby neohrabaná, tak tím se jí upozadňovaly ruce. Začaly se horšit. Třeba lžičku uchopila, ale už ji brala spíš do dlaně, vše bylo takové neohrabané. No a pak přestala používat klešťový úchop úplně. V 18. měsíci se rozhodila, a tím pádem jsme na neurologii už znovu nešli.

Jenže jak se rozešla, tak přestala mluvit. Do té doby používala asi 15 slovíček, takové ty klasické, co dětičky říkají, máma, táta, děda, babi, teta, kytí, pití, ahoj, papa, ham, mňam. Dokonce už začala ty slovíčka i sem tam spojovat a byla opravdu hodně komunikativní.

Na otázku: „Co jsi moje,“ odpověděla: „Láska.“ Chůze sice začala, ale také jsem si začala všimnat jiných věcí, například přestala mávat na rozloučenou. A když jsme jí ukázali letadlo, tak ona se nepodívala. Když jsme ukázali vedle ní nebo před ní, tak se podívala, ale na oblohu ne, to ji prostě nezajímalo. Ostatní děti se dívají a ona ne. Takže jsem si říkala, že je to divné. Ani si nevybavuji, jestli jsem to konzultovala s pediatrem. Já jsem asi spíš pořád tyto věci svalovala na opožděnou motoriku. Že se soustředí na tělo, na chůzi a mozek je plně zaměstnán touto činností.

A pak během hrozně krátké doby ztratila řeč. Přestala mluvit úplně. Bylo to hrozně rychlé, v průběhu jednoho týdne nebo dvou přestala používat všechny do té doby běžná slovíčka. Ale stále jsem to přikládala tomu, že se mozek soustředí na chůzi, řeč na nějaké období vynechá a pak se to zase vrátí. Jenže ono se to nevrátilo.

Pak už jsem začala mít větší podezření a začala jsem to znovu řešit s pediatrem. Jenže paní doktorka stále jen krčila rameny, doporučovala ještě počkat do dvou let a teprve poté, když se řeč nevrátí, zkusit psychologa. Měla jsem pocit, že se stále někam vnucují, protože já už jsem chtěla něco podnikat. Ale doktoři nám stále říkali, že máme počkat, že to bude dobré. V té době už jsem byla těhotná s druhou dcerou a vybavuji si, jak se sestřička u paní doktorky smála a říkala: „Počkejte, jak vám bude pomáhat s miminkem.“

Přesto jsem se objednala na psychologii. Tam byl s Julinkou manžel, protože jsem ten den rodila. Julince byly dva roky a dva měsíce. Paní psycholožka řekla, že z prvního vyšetření závěr udělat nelze, ale že má od pediatričky zprávu s podezřením na autismus s odůvodněním, že Julinka přestala mluvit a ukazovat. Paní psycholožka se k této diagnóze nepřikláníla s tím, že ji sice nemůže úplně vyloučit, ale že je téměř přesvědčena o tom, že to autismus není.

O čtvrt roku později, asi ve dvou a půl letech, jsme absolvovali vyšetření u pedopsychiatra. Nikdo mi nic neřekl, žádnou lékařskou zprávu jsem nedostala. Vše bylo odesláno pouze pediatričce. Teprve později, téměř rok a půl poté, jsem se dozvěděla, že už v těchto zprávách bylo zmíněno mentální postižení a podezření na Rettův syndrom. To asi byla první zmínka o této diagnóze. Jenže mně nikdo nic neřekl. Ani pediatrička. Nikde to nezaznělo, nikam nás neposlali. Řekli mi, že je pouze maličko opožděná, což nemusí nic znamenat.

## **10. Julince tedy bylo v té době dva a půl roku. Přibily v jejím chování nějaké další zvláštnosti?**

Stále méně používala ruce, ale takové ty klasické stereotypní pohyby rukou ještě neměla. V ruce udržela rohlík, suchar nebo pití. Tenkrát si pouze rukama hodně motala vlásky. Chodila sice neohrabaně, ale chodila. Schody byly problém, tam musela jít za ruku. Pořád jsem měla v hlavě myšlenku, proč neběhá po schodech jako zdravé děti. Pořád jsem ji porovnávala se zdravými, stejně starými dětmi z okolí. Ale všichni říkali, že se to spraví a bude to v pořádku. V hlavě jsem měla neustále otázku: A proč tedy nedělá ty věci, jak má, proč se tohle děje?

V tu dobu už téměř rok nepromluvila, ani neverbálně příliš nekomunikovala. Na nic neukázala, nikam nás nedovedla. Stále jsem si však nepřipouštěla, že by to mohlo být nějak vážné. Psychiatricka pracovala s podezřením na ADHD. Že je hyperaktivní a nesoustředěná a dávala nám homeopatika na zklidnění. To jsem později zavrhl, protože se Julinka nezlepšovala. K psychologce i psychiatrice jsme přestali chodit, nikam to nevedlo a Julince to nepomáhalo.

## **11. Takže jste už k žádnému odborníkovi na kontroly nechodili?**

Zajímala jsem se o rehabilitaci, protože jsem byla přesvědčená, že by mohla pomoci. Chůze nebyla úplně v pořádku, Julinka sice i popoběhla, ale jako zdravé děti neběhala. Tak jsem se tam objednala. Pak doktor ale řekl, že Julinka žádné cvičení nepotřebuje. Říkala jsem mu, že nemá klešťový úchop, prsty nepoužívá, předmět bere pouze do dlaně, ale to mu přišlo zcela normální, neviděl v tom nic špatného. Julinka neudělala vůbec dřep, normální děti jsou ve dřepu pořád, nic jiného u nich nevidíte, dřepnou si a hrají si. To Jula nikdy neudělala. Když se zvedala ze země, tak se zvedala přes natažené nohy. Nepokrčila je. A když padala, tak padla v rovině jako prkno, nesedla si na zadek. Pan doktor na mé upozornění Juliiných obtíží reagoval tím, že dřep není přirozená poloha, že je Julinka zcela v pořádku a žádnou rehabilitaci rozhodně nepotřebuje. Že je jen hyperaktivní.

Takže jsme na jednu stranu odjížděli s pocitem, že je všechno v pořádku, že Julinku viděl další odborník a další odborník řekl, že je vše dobré. Ale na druhou stranu uvnitř v sobě víte, že to dobré není. Když je všechno v pořádku a nic ji nebrání, aby normálně chodila, normálně běhala a normálně mluvila, proč to tedy nedělá. To byly paradoxy, se kterými člověk hrozně bojoval. Já měla vždy názor, že lékař je vystudovaný odborník, který svému povolání rozumí

a má pravdu. A tak jsem to také brala. A situace, jaké postupně nastávaly, ve mně vyvolávaly těžké zklamání.

Nakonec jsem se znovu objednala na rehabilitaci a tentokrát do jiného města. Paní neonatoložka, ke které jsem se objednala, byla velká zastánkyně a propagátorka Vojtovy metody. Julinku si prohlédla, strávila s ní nějakou dobu a doporučila nám rehabilitační cviky. Konečně jsem měla pocit, že nám někdo může pomoci.

Jakmile jsme začali cvičit, Julinka se začala po motorické stránce velmi zlepšovat. Zlepšila se jí chůze, začala znovu používat klešťový úchop a i některá slovíčka začala znovu vyslovovat. Stále jsme žili v domnění, že je sice opožděná, ale nakonec se z toho nějak dostane. Stále jsme žili v takové falešné naději, že se to vše spraví, přestože zároveň víte, že v pořádku to není.

## **12. Kdo, kdy a kde Vám sdělil diagnózu Julinky? Vypravujte si tuto situaci?**

Mezi třetím a čtvrtým rokem jsme žádná další vyšetření neabsolvovali. Dojížděli jsme pouze na rehabilitace a cvičili Vojtovu metodu, která Julince velmi pomáhala. Stále jsem však prohledávala internet a pátrala po podobných příznacích. Pročítala jsem si hodně články o autismu, ale Julinka byla opravdu velmi kontaktní, milovala společnost a ani k životu nepotřebovala žádné rituály, takže jsem nabyla přesvědčení, že autismem netrpí. Některé podobné příznaky, které jsem na Julince pozorovala, jsem objevila u dětí s vývojovou dysfázií. Na Rettův syndrom jsem tenkrát nikde nenarazila.

Asi ve třech a půl letech jsme začali uvažovat o umístění Julinky do školky a navštívili jsme speciálně pedagogické centrum. Tam si pracovníci vyžádali veškeré lékařské zprávy a já jsem se poprvé dozvěděla, že paní psychiatrička měla již v době, když jsme k ní chodili, podezření na Rettův syndrom. Já jsem si nikdy předtím sama zprávy nevyžádala, byla jsem přesvědčena o tom, že mi doktoři říkají všechno, nikdy by mě nenapadlo, že mi všechno neříkají. Psychiatrička mi neřekla: „Jděte si udělat testy.“, neřekla mi: „Mohl by to být Rettův syndrom.“ A neřekl mi to ani pediatr, přestože měl tuto zprávu k dispozici. Pořád to byla ale pouze jedna věta, navíc nevyslovena, a já jsem věřila, že kdyby bylo podezření velké, někdo by mi to už dávno sdělil.

Nejhorší pro mě bylo, že jsem věděla, že něco je, ale nemohli jsme se dopátrat toho, co. Na internetu toho o Rettově syndromu moc nebylo, našla jsem pouze jeden článek, kde byly

jasně popsané příznaky: dítě je nechodící, na vozíčku, se skoliózou, epilepsií a ruce vůbec nepoužívá. Julinka chodila, epilepsii neměla, skoliózu také ne a ruce zčásti stále používala, přidržela si pití, někdy si vzala sušenku. Takže jsem nad tím dál moc nepřemýšlela a spíš jsem nad tím mávla rukou. Nicméně jsem to v hlavě měla, a tak jsem si na internetu našla paní doktorku, která se Rettovým syndromem zabývala, popsala jsem ji v dopise Juliininy obtíže a její vývoj. Ona odpověděla, abychom přijeli.

Objednací lhůty byly ale velmi dlouhé, a tak jsme tam s Julinkou jeli až těsně před čtvrtými narozeninami. Paní doktorka viděla Julinku 15 minut, vyslechla si nás a okamžitě konstatovala, že má podezření na Rettův nebo Angelmanův syndrom, abychom si nechali udělat test. Výsledek genetických testů jsme se dozvěděli, když byly Julince čtyři roky a tři měsíce. Zavolala nám pediatrička a potvrdila Rettův syndrom.

### **13. Vzpomínáte si, jak jste se cítila? Co Vám probíhalo v mysli?**

Celou tu dobu, od provedení testů do sdělení výsledků, jsem doufala, že to žádné genetické onemocnění nebude, že to bude dobré. Nepřipouštěla jsem si to. Když si ale zpětně vybavuji chování lékařky na genetice, myslím si, že už v tu dobu, když Julinku testovala, věděla, že budou výsledky pozitivní.

Telefon mi zazvonil dopoledne, Julinka byla ve školce. Byla to pediatrička, že by se mnou potřebovala mluvit, že už přišly výsledky. Měla zvláštní hlas a myslím, že už z toho tónu jsem tušila, co mi řekne. Zeptala jsem se, jak to vyšlo, a ona mi odpověděla, že pozitivně. Tak jsem se nadechla a vydechla a nejspíš jsem byla dlouho zticha, protože se mě paní doktorka zeptala, jestli tam stále jsem. Domluvily jsme se, že za týden s Julinkou přijdeme a že mi vysvětlí, co takové onemocnění obnáší. Ten týden jsem byla v pohodě, nebrečela jsem. Prostě jsem to vzala jako fakt. Konečně víme, co se děje.

### **14. Takže spíše úleva?**

Cítila jsem úlevu. Velkou. Samozřejmě šok, ale na druhou stránku strašnou úlevu. Konečně víme, co se děje. Konečně máme jistotu a konečně můžeme s něčím pracovat. Na schůzku s paní doktorkou vzpomínám nerada. Místo sdělení faktů, jak a co bude, nás začala litovat. Něco nám sice vysvětlila, co načetla z literatury, ale nic nového, co bych už nevěděla. Když jsme od ní odcházeli, tak jsem se rozbrečela. Ne kvůli tomu, že nám vyšla tato diagnóza, ale kvůli přístupu paní doktorky a sestřičky. Mluvily neustále o tom, jací jsme chudáci, jak

nás litují a jak nám to nepřejí. Nepotřebovala jsem lítost, potřebovala jsem se dozvědět, co bude dál a jak můžu Julince pomoci. Potřebovala jsem fakta, ne soucitné pohledy. Takže jsem zavolala přímo na genetiku a tam mi lékařka vše vysvětlila. I to, že se prognóza nedá určit a že mi nikdo nemůže říct, co bude následovat. Dala mi ale kontakt na Rett Community, kam jsem se následně přihlásila. Z Rett Community nás kontaktovali a my s nimi začali spolupracovat a jezdit na společné pobyty.

### **15. Jak na vás působila společnost lidí z Rett Community?**

Cítila jsem se mezi nimi v bezpečí. Jsou to úžasní lidé. Je to, jako když přijdete mezi svoje. Nejdůležitější pro mě bylo, že nás všichni brali úplně normálně. Julinku brali normálně, žádná lítost, brali to tak, jak to je. Přijali nás mezi sebe a já se tam necítila jako chudák, který má dítě s Rettem. Byla to obrovská podpora. Tam se nikdo nelitoval, všechno bylo v poklidu. Pokaždé, když jedeme na společný pobyt, vracíme se domů s obrovskou dávkou síly a energie a víme, že to zvládneme.

### **16. Kdo byl první, komu jste se svěřila s diagnózou své dcery?**

Manželovi jsem volala okamžitě. Byl pro mě velkou oporou. Vzal to jako fakt, on neřeší proč a jak. Prostě to tak je a my se s tím naučíme žít. Shodou okolností byl v tu dobu s rodiči, takže se to dozvěděli současně. I oni to berou podobně. Nejhůř to nesla asi moje maminka, té jsem to řekla ten den večer. Myslím, že se s tím dodnes úplně nesmířila. Ale Julinku má ráda a rozhodně jí nezavrhne.

### **17. Jakým způsobem reagovalo na onemocnění Julinky Vaše okolí a přátelé?**

Nikdy jsem se nesešla s žádnou negativní reakcí. Někdy cítím, že by se na něco rádi zeptali a je jim to třeba hloupé, ale já o tom sama od sebe mluvím nerada. Nechci to nikomu vnucovat, nechci, aby to vypadalo, že se lituji. Když se zeptají, ráda odpovím. Na druhou stranu ale také nechci, aby to vypadalo, že o tom mluvím nerada, protože se za to třeba stydím. Někdy se to ve mně tluče, jestli o tom mluvit, když nevím, jestli to toho druhého vůbec zajímá. Asi od druhých očekávám takové to rčení „Líná huba, holé neštěstí“ a „kdo se nezeptá, nic se nedozví“.

### **18. Ubyli vám někteří přátelé?**

Ne, spíš přibýlí. Hlavně z okruhu Rett Community.

**19. Je něco, o čem víte, že Vám pomohlo přijmout Julinky onemocnění?**

Myslím, že nejvíc mi pomohla mladší dcera. Protože jsme neměli jenom Julinku a já se nemohla soustředit jen na ni. Musela jsem brát ohled i na její zdravou sestru. Musela jsem fungovat, nemohla jsem se složit. Nebyl na to ani čas. Musela jsem být silná, pro obě dvě. Myslím, že kdybych měla jenom Julu, plácala bych se v tom daleko víc.

**20. Když jste zjistili diagnózu Julinky, byl vaší mladší dceři necelý rok. Byla tedy přesně v tom věku, kdy se u Julinky začaly projevovat první příznaky. Neměla jste obavu, aby se u ní onemocnění také neprojevovalo?**

Ne, genetička nám vysvětlila, že je opravdu velmi nízká pravděpodobnost, že by Rettem trpěla také. Myslím, že nám dokonce uvedla, že ta pravděpodobnost je 0,01 %. Že to, co se stalo Julince je jedna velká náhoda, která se přihodila při početí.

**21. Změnil se nějakým způsobem po zjištění diagnózy chod vaší rodiny?**

Ne, my už jsme byli postupně nastaveni. Nijak zvlášť nám to život nezměnilo. Samozřejmě kromě mého zaměstnání, kam už jsem nenastoupila.

**22. Jak si myslíte, že Vaše mladší dcera Julinku vnímá?**

Už se mě ptala, proč Julinka nemluví, proč jí musíme krmit a proč si s ní nehraje. To byly asi jediné tři zásadní otázky. Vysvětlila jsem jí, že je Julinka nemocná. A vzala to jako fakt. Prostě to takhle je a hotovo. Myslím, že hodně funguje to, že s námi jezdí na pobyty s Rett Communitou a ty ostatní děvčata vidí. Jezdí tam i jiní zdraví sourozenci a tím pádem vidí i chování ostatních zdravých dětí k těm postiženým. Všichni se tam chovají tak, že je to normální, že to není nic neobvyklého, nic extra.

**23. Myslíte si, že Vám Julinka změnila život?**

Jedna z věcí, kterou mi Julinka dala, je se nevrátit v tom coby, kdyby. Přijímat skutečnost a žít tím okamžikem, který je. A třeba i nesoudit ostatní, když je neznáte a nevíte, co za jejich chováním opravdu vězí. Víc o tom přemýšlím a nedělám ukvapené závěry. Máloco je takové, jak to na první pohled vypadá. Ať se každý v první řadě stará sám o sebe a hlavně si zamete před svým prahem. Bylo by fajn, kdyby se někteří lidé starali o svoje věci tak, jak se někdy starají o věci ostatních. Ale někdy si říkám, jestli nejsem až moc velká „salámistka“,



že je mi teď dost věcí jedno a neřeším je tak, jako dřív. Byly to nejspíš nepodstatné věci. Každopádně mě velice posílila a já jí za to děkuji.

#### **24. Na co jste u Julinky nejvíce pyšná?**

Moc Julinku obdivuji za to, jakou má pořád sílu sdělovat něco a bojovat za to, co chce. Za to, že s námi ještě neztratila trpělivost. To mě na ní hrozně dojíká. Člověk jí kolikrát nerozumí a ona má pořád tu sílu komunikovat a snažit se sdělovat, co potřebuje, co ji trápí, co by chtěla. Je moc statečná.

#### **25. Do jaké míry si myslíte, že Julinka rozumí mluvenému slovu?**

Myslím, že Julinka rozumí všemu. Samozřejmě nějakým složitým slovům asi ne, ale v běžném hovoru pochopí hodně. Když si povídám s ostatními rodiči, tak si všichni myslí, že jsou holky inteligentnější, než vypadají. A musí být pro ně hrozně frustrující, když se k nim okolí chová jako k někomu, kdo vůbec nic nevnímá. Když se mě někdo zeptá, jak se má k Julince chovat, co jí vadí a co má ráda, tak mu odpovím: „Není nic, co by jí vadilo, jen se k ní nechovejte jako k hlupákovi. Ona to cítí, ona to pozná.“ Když ji někdo bere rovnocenně a normálně i přes její handicap, tak ho přijme také. A naopak.

#### **26. Jaké jsou reakce lidí, kteří Vás neznají a nic neví o onemocnění Julinky?**

Nesetkala jsem se s žádnou negativní reakcí okolí. Spíše jsem naopak často překvapená pozitivními reakcemi. Samozřejmě nějaké pohledy zaregistrujete, ale není to nic, co bych řešila. To je možná další věc, jakou mi Julinka dala. Neřeším, co si o nás myslí lidé, kteří nás neznají. Není to pro mě důležité.

#### **27. Učíte se s Julinkou doma? Co všechno umí?**

Rozpozná barvy, tvary, velikosti. Vybírá si pomocí kartiček činnosti, které chce dělat, často si i povídáme pomocí kartiček.

#### **28. Můžete se, prosím, pokusit popsat Váš běžný den s Julinkou?**

Ráno Julinku odvezu do školy. Vyzvedávám si ji po obědě. Doma se ji snažím uložit, aby si odpočinula. Snažím se, aby po obědě chvíli spala, protože když neusne, je už okolo páté hodiny unavená. Mladší dceru také vyzvedávám ze školky po obědě, takže se současně věnuji oběma. Po svačině míváme většinou nějaký program, často jezdíme na koně, nebo

třeba jdeme na procházku. Poté s Julinkou cvičím. Okolo šesté máme večeři, pak se jdeme koupat a spát. Na dobrou noc čteme holkám pohádku.

### **29. Můžete se, prosím, pokusit popsat běžný víkend s Julinkou?**

Snažíme se podnikat co nejvíce věcí společně a zároveň to skloubit tak, aby to bylo vhodné pro Julinku a druhá dcera si to také užila bez pocitu, že něco musí nebo něco nejde kvůli Julince. To se například povedlo při hipoterapii. Mladší dcera už také začala jezdit na poníkovi, hrozně jí to baví a je z toho nadšená. Už nemá pocit, že tam s námi musí jet kvůli Julince a čekat s tátou na hřišti.

Příloha 2

## **Řízený rozhovor s panem Jiřím, otcem Julie**

**Věk:** 40

**Nejvyšší dosažené vzdělání:** středoškolské

**Zaměstnání:** referent

### **1. Kdy jste si všiml, že se vývoj Julinky liší od vrstevníků? Co v jejím chování Vám přišlo hodně nápadné a výrazné?**

Rozdílů ve vývoji jsem si všiml zhruba v roce až v roce a půl Julinky. Její vrstevníci dělali pokroky v chůzi. Nejnápadnější byl regres řeči spojený s nástupem chůze.

### **2. Můžete mi popsat, jak jste prožíval období mezi první myšlenkou, že něco není s Julinkou v pořádku, a zjištěním diagnózy?**

Na jednu stranu jsem se stále ujišťoval, že se jedná o normální opoždění, vždyť každý je jiný, a že to Julinka všechno dožene. Na druhou stranu jsem si říkal, že něco možná bude špatně. Zkráceně to bylo období nejistoty, nevědomí a pátrání.

### **3. Když byla Julince určena přesná diagnóza, bylo to Vaše první setkání s pojmem Rettův syndrom, nebo už Vás někdo dříve upozornil na to, že by se o toto onemocnění mohlo jednat?**

Podezření na Rettův syndrom nám bylo sděleno jednou psychologkou z Prahy asi půl roku před určením přesné diagnózy. Tato paní doktorka nám doporučila genetické testy, které by domněnku prokázaly.

### **4. Kdo, kdy a kde Vám sdělil diagnózu Julinky? Vybavujete si tuto situaci?**

Byl jsem v práci, manželka mi volala výsledky genetických testů, které jí volala Julinky pediatrička. Byla potvrzena ta nejhorší vyřčená varianta a v hlavě mi probíhalo: Tak je to potvrzené, co bude dál?

Ale když nám byla potvrzena diagnóza, již jsme byli ve stavu, kdy jsme toto onemocnění mohli očekávat, respektive jsme jej nemohli vyloučit. Po potvrzení převládal spíše smutek.

## **5. Jak jste následující období prožíval?**

Doma jsme si začali vyhledávat dostupné informace na internetu. Myslel jsem na to, co asi bude, do jaké míry bude tímto ovlivněn rodinný život, jak bude Julinky zdravotní stav pokračovat, jestli dojde ke zlepšení, zhoršení, zda nepřestane třeba chodit.

Nejvíce nápomocná mi byla manželka, s nastalou situací jsem se vyrovnával v rodinném kruhu.

## **6. Kdo byl první, komu jste se svěřil s diagnózou své dcery?**

Bylo to mým rodičům.

## **7. Jakým způsobem reagovala na onemocnění Julinky Vaše rodina a přátelé?**

Žádné překvapivé reakce v rodině jsem nezaznamenal. U některých známých mi celkem vadila jejich reakce typu: „To je hrozné, co budete dělat?“

## **8. Podnikali jste následně nějaké kroky týkající se léčby nebo zmírnění příznaků?**

Léčba není asi slovo na místě, spíše jsme se snažili vyhledat něco, co by Julince pomohlo zmírnit příznaky, nebo spíše zabránit zhoršení stavu, rehabilitace, hipoterapie a další pro někoho možná alternativní metody. Nejhorší je stav, kdy Vám žádný lékař nedokáže říci co dělat a na koho se obrátit. Ze začátku to bylo hodně o zjišťování a ježdění. Určitě nám moc pomohlo kontaktování Rett Community a pravidelné setkávání se s rodinami se stejnou diagnózou na pobytech.

## **9. Ovlivnilo dceřino onemocnění nějakým způsobem chod rodiny?**

Podnikáme všechny možné výlety a dovolené, protože Julinka má moc ráda, když se něco děje. Omezení vidím pouze například v délce výletu, fyzické náročnosti a podobně.

## **10. Jak myslíte, že onemocnění Julinky vnímá Vaše mladší dcera?**

Když se ptala, proč Julinka nemluví a proč ji krmíme, tak jsme ji vysvětlili, že je nemocná a potřebuje pomoci. Myslím si, že vnímá Julinku jako svoji sestru, která potřebuje v hodně věcech pomoci. Je moc krásné vidět a zažívat ty momenty, kdy chce být a je Julince nápomocná. Má-li Julinka špatnou náladu nebo je unavená a pobrekává, začne jí třeba zpívat písničky. Její osobnost je však danou situací určitě ovlivněna, myslím, že pozitivně.

**11. Jakým způsobem se Julinka vyvíjela od zjištění diagnózy do této doby?**

Již si přesně nevybavuji, co Julinka všechno zvládala v době, kdy jsme se dozvěděli diagnózu. Ale regres zde určitě nevnímám, spíše naopak.

**12. Jakým způsobem se snažíte Julinku vychovávat a vzdělávat? Co vše podnikáte v této oblasti pro Julinku?**

Pravidelné návštěvy rehabilitace v nemocnici i cvičení doma s Julinkou absolvuje a provádí manželka a já jsem ji za to moc a moc vděčný. Hipoterapie a dalších aktivity absolvuji s Julinkou i já.

**13. Co je pro Vás nejtěžší?**

Jako nejtěžší vnímám to, že Julince nerozumím, nevím, nebo si nejsem jistý, co mi v danou chvíli sděluje.

**14. Myslíte si, že Vám Julinka změnila pohled na život?**

Nikdy jsem si nemyslel, že by se konkrétně mě mohlo týkat něco podobného. Určitě nastala změna žebříčku hodnot.

**15. Jaké jsou reakce lidí, kteří Vás neznají a nic neví o Julinky onemocnění?**

Někteří koukají jako trubky.

**16. Můžete se, prosím, pokusit popsat Váš běžný den s Julinkou z Vašeho pohledu?**

Ráno toho s Julinkou moc nestihnu, maximálně vstávání a společnou snídani. Když přijdu z práce, snažím se s Julinkou i druhou dcerou trávit co nejvíce času a něco podniknout, minimálně jít třeba na procházku. Pak společná večeře, mytí a ukládání ke spánku, včetně čtení pohádky.

**17. Můžete se, prosím, pokusit popsat běžný víkend s Julinkou?**

O víkendu trávíme společně samozřejmě více času než běžný pracovní den. Snažíme se vymyslet pro holky vždy nějakou zajímavou a nestereotypní činnost. Jako důležité a někdy těžké vnímám rozložení pozornosti mezi Julinku a mladší dcerou. Především pokud neděláme věci společně.

Příloha 3

## **Řízený rozhovor s paní Monikou, matkou Sárý**

**Věk:** 36

**Nejvyšší dosažené vzdělání:** středoškolské

**Zaměstnání:** péče o člena domácnosti

**Pořadí těhotenství (se Sárrou):** druhé

### **1. Jak probíhalo Vaše těhotenství se Sárinkou a jak jste se při něm cítila?**

Těhotenství probíhalo bez problémů, nepracovala jsem, pečovala jsem o staršího syna, s nímž jsem byla na rodičovské dovolené. Ve 34. týdnu došlo k sestoupení plodu vlivem leknutí o syna, za kterým jsem musela běžet, aby nedošlo k úrazu. Klidovým režimem se vše srovnalo. Ke konci těhotenství mi vyšly špatně protilátky v krvi a lékaři zjišťovali možné riziko. Ve 38. týdnu mi porod vyvolali. Po celou dobu těhotenství jsem se cítila dobře.

### **2. Jak probíhal porod?**

Porod byl vyvolávaný ve 38. týdnu. Dostala jsem kapačku a Sárinka se narodila během dvou hodin úplně bez problémů. Vše proběhlo bez komplikací.

### **3. Jaké Apgar skóre měla Sárinka po porodu?**

Asi 10-10-10.

### **4. Kolik Sárinka po porodu měřila a vážila?**

Vážila 3,10 kg a měřila 50,4 cm.

### **5. Byly nějaké poporodní komplikace?**

Měla trochu novorozeneckou žloutenku, ale ani ji neozařovali, krev neměnili, bylo to prý v pořádku. V nemocnici jsme zůstaly jen o jeden den déle.

### **6. Jakým způsobem probíhal vývoj Sárinky do šestého měsíce věku?**

V období do tří měsíců byla trochu línější zvedat hlavu, neudržela jí, proto jsme v té době začali cvičit Vojtovu metodu.

**7. Jakým způsobem probíhal vývoj Sárinky do 18. měsíce věku? Všimla jste si nějakých abnormalit v chování či vývoji Sárinky?**

Postupně se zlepšovala pohybově, přetáčela tělíčko, udržela hlavičku, od ostatních dětí zaostávala tak o dva měsíce. Pak začala lézt a rehabilitační pracovnice nás chválila, že nenechává nohu vzadu. Kdy to bylo, si ale přesně nepamatuji, nepsala jsem si to. Poprvé se postavila kolem 17. měsíce, začala krůčky kolem nábytku. Nenapadlo mě, že je něco špatně.

**8. Kdy začala chodit?**

Začala chodit ve 20. měsíci. Zprvu chodila hodně po špičkách, moje mamka si toho všimla a nutila mě se zeptat na rehabilitaci. Stavěla se přes špičky a nekrčila kolínka. Rehabilitační pracovnice říkala, že je to normální.

**9. Všimla jste si, že se vývoj Sárinky liší od vrstevníků? Co v jejím chování Vám přišlo hodně nápadné a výrazné?**

Všimla, protože už jsem měla zkušenost se starším synem. Zarážel mě Sára nezájem o okolí. Měla jsem porovnání s prvorozeným synem, který jednak už v roce mluvil, ale především se o vše zajímal. Rád si prohlížel naše alba s fotkami, knížky, uměl popisovat obrázky. Kdežto Sára nic z toho nedělala, jakoby ji nic nezajímalo. Jediné, co ji bavilo, bylo poslouchat dětské písničky a říkanky, u nichž se v kleče pohupovala, jakoby tancovala.

**10. Jaký byl následný vývoj?**

Začala lépe chodit, vypadalo to, že vše dožene. Uměla držet v ruce kartáček, rohlík, poslouchala zvukové hračky, písničky a říkadla, v kleče se pohupovala, ale s hračkami si nehrála. Dětskou psycholožku jsme navštívili v květnu 2010, to ještě Sáře nebyly ani dva roky. Po vyšetření nám řekla, že je Sára opožděná. Pořád mě nenapadlo, že je něco špatně, teprve když jsme dostali zprávu z vyšetření s diagnózou středně těžká mentální retardace. Nemohla jsem uvěřit.

**11. Pamatujete si, co jste cítila?**

Určitě jsem byla zmatená, nemohla jsem tomu uvěřit a cítila jsem vztek.

**12. Říkala jste, že vývoj motoriky byl vcelku normální, pouze opožděný. Měla Sárinka dobrý úchop ruky?**

Všechno dělala, jak měla, zvedání hlavičky, přetáčení, lezení, až potom to chození po špičkách. Zpočátku měla úchop ruky dobrý, později jsem si všimla, že nepoužívá prsty, věci svírá dlaněmi jako v kleštích.

**13. Navštívili jste ještě nějakého odborníka?**

Byli jsme se Sárou ještě na neurologickém vyšetření, které nám nepřineslo žádný výsledek. Začala jsem na internetu pátrat po příznacích různých onemocněních a narazila jsem na web, kde vkládali rodiče své příběhy. Našla jsem tam příběh jedné dívenky, v němž byly popsány podobné příznaky, jaké jsem zaznamenávala u Sáry. Připadalo mi, jakoby se tam psalo o ní. A byl to Rettův syndrom.

Během tohoto období se Sára hodně změnila. Začala si opakovaně a často vkládat ruce do úst a kousat se do nich. Úplně ztratila úchopové vlastnosti, nic neudržela, nikde se nechytla. Velmi často působila dojmem, že je nervózní a podrážděná, nešlo ji zabavit, často brečela. To předtím nebylo, předtím byla taková v pohodě. Hůře držela rovnováhu, byla nestabilní, při chůzi padala dozadu. Při pádu si nesedla, ale padala v rovině na hlavu. Zájem o okolí již neměla ani minimální a přestala úplně mluvit, byla naprosto zticha. Neuroložka nás poslala na CT mozku, tam ale také nic nenašli. Absolvovali jsme magnetickou rezonanci a potom genetické vyšetření z krve, které vyloučilo Rettův syndrom. V roce 2012 jsme se podrobili dalšímu genetickému vyšetření pomocí stěru z úst a to Rettův syndrom potvrdilo.

**14. Kdo, kdy a kde Vám sdělil diagnózu Sárinky? Vybavujete si tuto situaci?**

V té době jsme si našli na internetu další možnost léčení, jeli jsme do Egypta, kde slovenská lékařka léčila děti s různými diagnózami. Měla dobré ohlasy od rodičů a my jsme to chtěli zkusit. Doktorka jí tam opichovala záda, uši a dávala jí injekce do stehna. Po absolvované kůře jsme dostali léčebné přípravky domů, kde jsme je Sáře podávali sami následujících deset měsíců. Měla jsem pocit, že to Sáře pomohlo. Po návratu domů se rozmluvila a začala znovu žvatlat. Ten samý léčebný pobyt jsme absolvovali znovu rok poté, ale to už jsme žádné pozitivní výsledky nezaznamenali. Právě při pobytu v Egyptě jsme telefonicky obdrželi zprávu o diagnóze. Že je to Rettův syndrom.



**15. Co Vám proběhlo hlavou po potvrzení diagnózy?**

Že je celý život zkažený, nemohli jsme se s takovou diagnózou smířit, čekali jsme možná autismus, ale mentální postižení a rettův syndrom ne.

**16. Kdo byl první, komu jste se svěřila s diagnózou Sárinky?**

Věděl to manžel a volala jsem rodičům a kamarádce.

**17. Snažili jste se ještě o nějakou další léčbu pro zmírnění příznaků?**

Ano. Zkoušeli jsme další lékaře, homeopatiky i léčitele. Někdy se mi zdálo, že vyhledáváme i šarlatány. Sára dostávala ampulky aminokyseliny, bylo to drahé a náročné na podávání. Platil nám to otec, ale výsledky nebyly žádné.

**18. Konzultovala jste alternativní léčbu s Vaší lékařkou?**

Jenom ten Egypt, s tím souhlasila. Říkala, proč to nezkusit. Na neurologii jsme to neříkali, tam by se nám doktorka vysmála.

**19. Jakým způsobem reagovala na onemocnění Sárinky Vaše rodina?**

Máma brečela, nemůže se s tím vyrovnat. Tátu to také mrzí, ale je spíše opora, pomáhá se Sárou, přebalí ji a snaží se ji zabavit. Srovnat se s tím nedá, je to pořád psychicky náročné. Manžel se ještě nesmířil, pořád hledá pomoc na internetu, já už ne. Vím, že to lepší nebude. V Egyptě jsem myslela, že ji vyléčí.

**20. Změnil se Vám díky dceřině onemocnění okruh rodinných přátel?**

Myslím, že z důvodu nemoci Sáry určitě ne. My jsme se totiž přestěhovali z města na vesnici, tak celkově máme jiný okruh přátel. Některé už nenavštěvujeme, ale zase jsme našli jiné.

**21. Jaké byly Vaše další kroky?**

Navštívili jsme dětské centrum Arpida a fyzioterapeut nás naučil cvičit se Sárou tak, aby jí to pomáhalo. Vojtova metoda pro ni není vhodná, a tak zkusíme procvičovat přetáčení, ohýbání kolen, cvičení na míči, chůzi po schodech, po lavičce a podobně. Podle toho vzoru s ní cvičí i rehabilitační pracovnice, kam stále pravidelně docházíme. Také navštěvujeme klinickou logopedku, která Sárince pomocí přístroje masíruje mimické svaly. To Sárince pomáhá a zase trochu vydává zvuky. Někdy řekne: „máma“ a snaží se o komunikaci.

## **22. Jak myslíte, že přijímá Sárinku její starší bratr?**

Od narození je na ni hodný, má ji rád. Vysvětlili jsme mu, že je nemocná, on to pochopil a nijak ho to nezatěžuje. Horší je, když dělá úkoly a ona křičí, tak se na ni zlobí. Vadí mu, že si nemá s kým hrát.

## **23. Jaké jsou reakce lidí, kteří Vás neznají a nic neví o onemocnění Sárinky?**

Zatím o žádné negativní reakci nevím, pouze v čekárně u lékaře, když je neklidná, ji lidé pozorují. To nemám moc ráda. Do obchodů s ní nechodím. Spolužáci staršího syna zatím o její nemoci nevědí. Je pořád ještě malá, tak si lidé nevšímají.

## **24. Co je pro Vás nejtěžší?**

Všechno. Že se nikdy nic nenaučí, že nepoznáme, co chce, co je jí, co jí bolí a tak. Že nemůžu jít do práce, že musíme neustále zajišťovat hlídání. Že na nás bude Sarča celý život závislá.

## **25. Změnil se Váš pohled na život?**

Asi každý říká, že je na tom něco pozitivního, ale já to tak nevnímám. Mně dává sílu starší syn. Že se dobře učí a že z něho můžu mít radost. Nemám moc ráda víkendy, netěším se na volno, protože se Sárou je někdy těžké vydržet. Moc se jí líbí ve škole, tam je spokojená.

## **26. Spolupracujete s lidmi z Rett community?**

Ani ne, manžel nemá čas a sama tam jezdit nechci. Jsem v kontaktu s matkami postižených dětí ze školy, kam chodí Sárinka. Navštívila jsem školu Zahrádka v Praze, kde vzdělávají děti se vzácným onemocněním, spolupracuji s Ranou péčí, ale se skupinami cizích lidí to není ono. Pořád někam jezdím, z města do města, jsem unavená a potřebuji klid. Říkám si, že Sára z toho nemá rozum, ale třeba se mýlím a něco by jí takové setkání dalo.

## **27. Do jaké míry podle Vás Sárinka rozumí a vnímá své okolí?**

Myslím si, že nás pozná, spolupracuje hlavně očním kontaktem. Znamé lidi vnímá, možná má navíc, ale její tělo ji to nedovolí ukázat. Věci ji nezajímají, ve škole je schopná manipulovat s hračkami, vyhazuje je z krabice, možná napodobuje děti. Doma ji hračky nezajímají, trochu zpozorní u štěkajícího pejska.

**28. Můžete se, prosím, pokusit popsat Váš běžný den se Sárinkou?**

Běžný den začíná cestou do školy, potom se vrátíme a Sárinka pozoruje staršího syna při psaní úkolů. Odpoledne jdeme ven, v létě se koupe v bazénu, popřípadě jdeme do ZOO nebo někam, kde by mohla být, nebo si doma trochu hrajeme.

Příloha 4

## **Řízený rozhovor s panem Zdeňkem, otcem Sárky**

**Věk:** 35

**Nejvyšší dosažené vzdělání:** vysokoškolské

**Zaměstnání:** finanční kontrolor a ekonom

### **1. Kdy jste si všiml, že se vývoj Sárinky liší od vrstevníků? Co v jejím chování Vám přišlo hodně nápadné a výrazné?**

Změny ve vývoji Sárinky bych mohl rozdělit do dvou částí. První by zahrnovala běžné vývojové rozdíly. Později zvedala hlavičku, později začala chodit, sice uměla stát na nohou, ale neuměla se rozejít. Po ukončení doporučené rehabilitace, se ale vše jevilo v pořádku.

Druhá část se sestávala z abnormálních stavů. Například časté padání ze stoje, čehož si hodně všimalo i okolí. Když se rozběhla a nepochopitelně spadla, byl zjevný údiv příbuzných nad tím, že ještě neumí pořádně chodit. Taky se sama neuměla postavit na nohy, pouze když se měla o co opřít.

### **2. Můžete mi popsat, jak probíhalo období mezi první myšlenkou, že něco není v pořádku, a zjištěním diagnózy? Jak jste toto období prožíval?**

První myšlenka, že není něco v pořádku, byla po návštěvě psycholožky, na kterou nás poslala zaskakující dětská lékařka. Nikdo z nás neměl představu o jejím skutečném stavu. Bezprostředně po tomto vyšetření jsem seděl se Sárinkou na zemi v našem obývacím pokoji a manželka mi vysvětlovala, jak návštěva probíhala a že Sárinka neudělala téměř žádný ze zadaných úkolů. V té chvíli jsem se na Sárinku podíval a rozjížděly se jí oči, jako kdyby šilhala. V ten moment jsem si pomyslel, proč zrovna my bychom měli mít postižené dítě.

Z té doby, na fotografiích a videu, je zřejmý oční kontakt, který Sárinka udržovala. Dokázala si prohlédnout věci a hračky, udržela lahev na pití nebo rohlík a z jejího pohledu jsem měl pocit, že je zúčastněná a všemu, co jí říkáme, rozumí. Dokázala se naučit i několik dětských návyků, například ukázat jak je veliká, a začínala i říkat některá slova.

Když mi manželka sdělila, že nám přišla diagnóza od paní psycholožky, řekla mi, že je dost strašná. První myšlenka byla, že nic není tak hrozné, jak se na první pohled může zdát a že manželka přehání a přeceňuje danou zprávu. Po přečtení mi bylo jasné, že nepřehání. Středně

těžká mentální retardace. Přesto jsem se snažil najít všechny možnosti, které by výsledek zprávy vyvrátily.

Vzhledem k tomu, že v předchozím období, asi tři měsíce před vyšetřením, prodělala Sárinka delší období různých nemocí souvisejících s nachlazením a objevily se u ní febrilní křeče, došel jsem k závěru, že se bohužel stalo něco, co tento stav zapříčinilo. Nechtěl jsem věřit tomu, že se jedná o genetickou vadu.

První člověk, kterému jsem se svěřil, byl můj otec, když se mě zeptal, jak je Sárince. Já jsem mu nedokázal říct, jaký je skutečný stav a jenom jsem mu řekl, že je to hrozný, že mu to ani neřeknu.

Následně manželka hledala všechny možné informace na internetu a ještě ten večer mi přečetla článek o vývoji dívčinky, který na 100 % odpovídal vývoji naší Sárinky. Jednalo se o Rettův syndrom. Následně jsme prožívali dvouleté období, kdy nás všichni ujišťovali, že se o Rettův syndrom nejedná. Pro většinu lékařů se jednalo o termín, o kterém možná někdy slyšeli, ale nikdy se s ním nesešli. My jsme ale přesvědčení nebyli a nalézali jsme stále nové příznaky podobné příběhu oné dívčinky. Celou dobu jsme však věřili, že by se mohlo jednat o jiné postižení, způsobené vnějšími vlivy po narození.

### **3. Kdo, kdy a kde Vám sdělil diagnózu Sárinky? Vybavujete si tuto situaci?**

Že se jedná o Rettův syndrom nám zavolal genetik na dovolenou do Egypta, kterou jsme absolvovali proto, abychom Sárince pomohli léčbou alternativní slovenské lékařky. Telefon mi manželka předala, abych ho přijal, protože nechtěla slyšet zprávu, které jsme se obávali.

Na oznámení o tom, že se jedná o velmi vážnou genetickou poruchu, Rettův syndrom mozaikového typu, jsem reagoval klidně, jelikož jsem s tím více či méně počítal. Po ukončení telefonátu jsem nevybíravými slovy konstatoval, že je konec.

### **4. Existovalo něco, co Vám pomáhalo nebo pomáhá k přijetí diagnózy Sárinky?**

S diagnózou jsem se snažil sžít od chvíle, kdy ji manželka poprvé objevila na internetu. Ve volných chvílích jsem hledal podobné příklady a doufal jsem, že najdu východisko z této diagnózy. I když se tvářím jako absolutní pesimista, tak stále věřím, v tomto případě s určitou naivitou, že východisko ze situace existuje nebo bude v blízké době nalezeno a pomůže ke zmírnění dopadů této nemoci. Držím se hesla, že nic není tak hrozný, jak to na první pohled může vypadat. Samozřejmě v případech, kdy nejde o život.

První kroky vedly k nalezení ruské společnosti na internetu, která se zabývá léčbou mentálně nemocných pomocí aminokyselin, ale po zkoušce krátkodobé kúry jsme konstatovali, že je to plýtvání penězi. Tak jsme hledali pomoc u léčitelů a následně znovu v Egyptě u zmíněné slovenské lékařky. Většina z těchto pokusů skončila bezvýsledně. Přesto se domnívám, že současné výzkumy, zejména v Americe mohou vést k objevení medikamentů, které pomohou zmírnit Sárinky postižení. Toto je jeden z důvodů, který mi pomáhá s přijetím této nemoci. Absolutně se neztotožňuji s názorem většiny specialistů na tento problém: že bychom neměli hledat nenaleznutelné. Stále věřím, že když se za něčím jde a člověk se tomu věnuje v maximální možné míře, tak toho dosáhne.

#### **5. Nad čím vším jste v tomto období přemýšlel?**

Především jsem přemýšlel, co bude s námi, s manželkou, která se nebude moci vrátit do svého zaměstnání, jak zabezpečit rodinu, abychom zajistili doživotní péči pro Sárinku, až tady nebudeme, a jak se to dotkne našeho syna. Nepřejeme si, aby celý život zasvětil péči o Sárinku.

#### **6. Jakým způsobem reagovala na onemocnění Sárinky Vaše rodina?**

Moji rodiče se s tím museli vyrovnat v soukromí. Před námi nedali najevo své emoce. Syn se s tím vyrovnal nejlépe, jelikož Sárinku znal od narození a byla pro něj pořád jako dítě. Pouze výjimečně se zeptal, co jí vlastně je. Mému bratrovi a jeho rodině to řekli rodiče. Stále se snažil a snaží se říct Sárince, ať něco udělá v domnění, že na to zareaguje, a bude se chovat jako normální dítě.

Ostatní příbuzní se to nějak dozvěděli. Někteří její postižení přijali a pochopili a nabízejí svoji pomoc, například s hlídáním. Největší problém byl s dětmi našich sourozenců. Ty reagovaly na Sárinku podrážděně a nedokázaly pochopit její stav. Dnes to snad chápou. Zatím nevíme, jak reagují synovo spolužáci, a obáváme se posměchu, který můžou vyjádřit synovi, pokud se to dozvědí.

#### **7. Pomohlo Vám svěřením se?**

Jistě je to úleva, ale nestojíme o soucit druhých.

#### **8. Jak se s tímto sdělením rodina počátku vyrovnávala?**

Je to bezmoc. Pláč ve slabých chvílích, které se vyskytují celkem často.

## **9. Můžete, prosím, zkusit zpětně najít moment, kdy začalo nastávat přijetí se skutečností?**

Přijetí se skutečností nastalo ve chvíli, kdy Sárinka přešla ze školky do přípravného stupně speciální školy. Děti, které byly ve škole, byly po mentální stránce daleko více postižené než ty ve školce. Manželka mě dříve často upozorňovala, že ve školce jsou téměř normální děti a že nechápe, jak tam může Sárinka být, když je úplně jiná. Ve škole jsme se začali potkávat se skutečně postiženými dětmi po fyzické i psychické stránce a tuto realitu velmi těžko přijímáme.

Možná, že jsme však promeškali příliš času, který jsme měli věnovat hledání pravděpodobně neexistujícího léku nebo terapie. To, že je Sárinka v této skupině, pro mě znamená, sžítí se s nechtěnou realitou.

## **10. Ovlivnilo Sárinky onemocnění nějakým způsobem chod rodiny?**

Samozřejmě, že se neúčastníme ve velké míře společenských akcí, kde jsou děti. Pokud ano, tak pouze se synem. Pravděpodobně jsme omezili styk s většinou přátel, se kterými se nestýkáme příliš často.

Volný čas se snažíme trávit bez Sárinky, nebo se Sárkou, ale odděleně od větších společenských událostí.

Získali jsme ale řadu dalších známých, kteří mají stejný nebo podobný problém v rodině.

## **11. Kdo Vám byl v tomto období nejvíce nápomocný?**

Nejvíce nápomocní zůstali pouze rodiče a naši sourozenci. Snažíme se je využít, pokud potřebujeme hlídání pro Sárinku. Dostali jsme se do kontaktu s Rannou péčí a pomáhá nám jejich terénní pracovnice. Narazili jsme na některé lékaře, kteří dokáží díky svému přístupu pomoci. Jedná se o lidi, kteří dokáží pochopit stav a situaci naší rodiny. Dokáží svojí snahou a přístupem vlít určitou sílu do života.

## **12. Jaké byly Vaše další kroky?**

Ve většině případů manželka našla všechny možné přístupy na internetu. Hodně pomohly rehabilitační pracovnice, zkušenosti od známých a informace z Ranné péče.

V současné době jsme rádi za funkčnost speciální školy, která znamená především úlevu pro manželku a pravidelný režim pro Sárinku, který jak se zdá jí svědčí. Mnohdy máme dojem, že se do školy těší a naopak se jí stýská, pokud musí být doma.

Z hlediska rehabilitace a léčebného procesu neumím posoudit, zda se jedná o nějaký pokrok. Po první návštěvě v Egyptě, byl znatelný pokrok u Sárinky. Po druhé návštěvě jsme již nic nezaznamenali. Stejně tak u rehabilitace na koních. Z počátku byla Sárinka netečná a později se zdálo, že se jí to líbí. V těchto situacích si nejsme jisti, zda se jedná skutečně o pokrok dosažený rehabilitací, nebo jde o jedno ze stádií Rettova syndromu, kdy se vývoj od určitého věku mírně zlepšuje. Stejně tak je to s řečí. Sárinka říká konkrétní slova, ale z našeho pohledu bezvýznamově. Vyjma slova „mňam“.

### **13. Snažíte se nějakým způsobem Sárinku vychovávat a vzdělávat?**

Zde vidím nejslabší místo v jejím vývoji. Po zjištění jejího stavu jsme jí stavěli pyramidu z kostek a na vrchol dávali míček. Vždy přišla, vzala míček a zahodila. To dokázala dělat dlouhou dobu, dokud jsme to vydrželi. Dnes nic podobného neděláme. Tento týden chodí k dětskému hracímu počítači, a pokud někdo odklopí horní část obrazovky, tak ji velmi jemně uchopí a zavře. Po otevření počítač zahraje písničku a to se jí líbí. Žádné jiné hry s ní neděláme. Manželka s ní cvičí rehabilitační cviky. Reaguje často plačtivě a nerada cokoliv dělá. Po vzoru ze školy s ní občas trénujeme chůzi do schodů. Umí zvedat nohy, ale pozornost odvrací a nesoustředí se na tuto činnost. Je velmi těžké Sárinku zabavit. Doma se nudí a chce ven. Na procházkách někdy jde krásně, jindy si sedá a nechce ujit ani krok.

### **14. Jakým způsobem přijímá onemocnění Sárinky starší syn? Snažili jste se mu nějakým způsobem vysvětlit odlišnosti v chování jeho sestry?**

Syn se Sárinkou vyrůstal od jejího narození. Snad ji celou dobu bral jako ubrečené miminko. Několikrát se zeptal, co Sárince vlastně je a to jsme se mu snažili dostatečně vysvětlit. Sárinka na jeho přítomnost reaguje velmi pozitivně, obzvlášť pokud ji zapojí do svých her nebo tanečních krací. Pak se směje a je veselá. Jisté je, že mu chybí sourozenec, jakého mají všichni ostatní. Určitě pro něj bude složité, pokud bude muset v některých školních předmětech popisovat svoji rodinu a bude muset vysvětlit, že má sestru, která je mentálně postižená. Pokud se jeho osobnost nějak formuje, tak doufáme, že pozitivně s ohledem na chování k lidem s podobným problémem.



### **15. Je něco, co o Sárince víte jen vy sám?**

Asi není. Dříve dokázala přijít k někomu u stolu, kousla ho třeba do ramene a zasmála se tomu. Těžko říct, zda tomu rozumí, co provedla, ale pokud neumí používat ruce a nemluví, tak to chápu jako její vyjadřovací schopnost.

Má ráda brambůrky. Je mlsná stejně jako starší syn.

### **16. Co je pro Vás nejtěžší?**

Představa, že tento stav bude stejný nebo naopak ještě horší.

### **17. Myslíte si, že Vám Sárinka změnila život?**

Musel jsem se adaptovat na to, že vychováváme dceru s významným postižením. Mnohdy jsem se snažil si představit, že nastane podobná situace a jak si s tím poradím. Na tuto alternativu se nelze připravit, ale snažím se žít v naději, že se řešení jednou najde.

### **18. Vybavíte si některý silný moment ve Vašem životě týkající se Sárinky?**

Vzpomínám si na dva velmi silné momenty. První je, když Sárinka seděla v dětském vajíčku do auta a sama se dokázala rozhoupat a houpala se. U toho se smála a nohou si pomáhala, aby se houpala víc. V těchto okamžicích jsem si myslel, že to bude nadprůměrně inteligentní dítě, které se bude dobře učit. Druhý moment nastal po vyšetření na psychologii. Seděli jsme se Sárinkou na podlaze a mně se zdálo, že se jí rozjíždějí oči. V tu chvíli jsem si pomyslel, že není možné, aby byla postižená. Od té doby se její pohled výrazně změnil. Toto nelze popsat. Před tím to bylo dítě, které se o vše zajímalo a bylo všude, poté jako kdyby byla slepá. Snaží se na něco podívat, ale nic nevidí.

### **19. Jaké jsou reakce lidí, kteří Vás neznají a nic neví o Sárince onemocnění? Jak si myslíte, že takové situace vnímá Váš starší syn?**

Lidé se stále dívají na Sárinku a asi si říkají, proč se chová tak divně. Mnohdy si říkám, že jim řeknu, že je postižená a ať se tomu nediví. Starší syn o tom asi zatím nepřemýšlí.

### **20. Můžete se, prosím, pokusit popsat běžný den Sárinky z Vašeho pohledu?**

Pokud jsem doma a nic nedělám mimo domov, tak třeba v létě o prázdninách, pokud s ní vstávám, tak jí posadím v obývacím pokoji, pustím jí televizi, dám jí snídani, uvařím čaj, přebalím ji a převléknu, dám jí druhou snídani a čaj a jdu se s ní projít ven. Po návratu se díváme na televizi a jdeme na oběd k mým rodičům. Po obědě se jdeme projít s manželkou

a se psem a třeba i se synem. Po návratu sedíme pod pergolou nebo jdeme na návštěvu k sousedům. Večer dostává večeři, jde se koupat a pravidelně kolem půl osmé usíná u televize.

**21. Můžete se, prosím, pokusit popsat běžný víkend se Sárinkou?**

Víkend probíhá velmi podobně jako běžný den s tím rozdílem, že musíme Sárinku odvést k rodičům, protože jí to doma nebaví. U babičky se účastní při vaření a dívá se, co babička dělá. Je tam velmi spokojená. Nerada zůstává doma. Pokud musí být doma, tak není příliš věcí, které by ji zabavily. Když jedeme na výlet, tak je také moc spokojená.

## Příloha 5

### **Informovaný souhlas**

Souhlasím s poskytováním výzkumného materiálu pro výzkumný projekt ve formě audio nahrávky rozhovoru, zdravotnické dokumentace, pedagogické dokumentace, fotodokumentace a videí.

### **Informovaný souhlas týkající se diplomové práce na téma: Vzdělávání dívek s Rettovým syndromem**

Dne 6. 12. 2014 jsem poskytl/a rozhovor Zdeňce Vácové v rámci výzkumného šetření, jež je součástí magisterské diplomové práce Vzdělávání dívek s Rettovým syndromem. Tento výzkum realizuje Zdeňka Vácová, autorka diplomové práce, studentka Pedagogické fakulty Univerzity Karlovy v Praze, pod vedením PaedDr. Jaroslavy Zemkové, Ph.D.

Souhlasím s tím, že moje účast ve výzkumu je dobrovolná a mám možnost kdykoli z něj vystoupit. Veškeré údaje, které v rámci výzkumu autorce poskytnu, budou zpracovány pouze pro účely tohoto výzkumu a nebudou předány třetí straně. Dále souhlasím s tím, že během výzkumu budou dodrženy principy Listiny základních práv a svobod, zejména ochrana osobnosti, soukromí, jména, dobré pověsti, osobních údajů a osobních písemností, ochrana autorství a svoboda vědeckého bádání a že audiozáznam rozhovoru, zdravotnická a pedagogická dokumentace, fotodokumentace, videa a mé osobní údaje budou zpracovány dle zákona č. 101/2000 Sb. o ochraně osobních údajů.

Pro účely analýzy v rámci uvedeného výzkumného projektu a pro účely na něj navazující výzkumné činnosti jmenované autorky diplomové práce smí být přepis řízeného rozhovoru, zdravotnická a pedagogická dokumentace, fotodokumentace, videa a mé osobní údaje zpracovávány tímto způsobem:

Souhlasím, aby byly v práci uvedené tyto údaje a zdroje:

- křestní jméno mé a mé dcery postižené Rettovým syndromem
- datum narození mé a mých dětí
- veškeré informace vyplývající z řízeného rozhovoru ze dne 6. 12. 2014
- veškeré informace vyplývající ze zdravotnické a pedagogické dokumentace, kterou jsem za účelem vypracování diplomové práce dobrovolně poskytl/a autorce

- fotodokumentace a videa, které jsem za účelem vypracování diplomové práce dobrovolně poskytl/a autorce

Před odevzdáním diplomové práce jsem měl/a možnost se vyjádřit ke všem uvedeným údajům a autorizovat text řízeného rozhovoru.

Souhlasím, aby byl tento informovaný souhlas s mým podpisem součástí diplomové práce Vzdělávání dívek s Rettovým syndromem autorky Zdeňky Vácové.

**Podle zákona 101/2000 sbírky o ochraně osobních údajů ve znění pozdějších předpisů uděluji souhlas s účastí v uvedeném výzkumném projektu a s poskytnutím výzkumného materiálu.**

V..... dne..... Podpis:.....

V..... dne..... Podpis:.....

V..... dne..... Podpis:.....

V..... dne..... Podpis:.....

Autorka diplomové práce Vzdělávání dívek s Rettovým syndromem:

Zdeňka Vácová

Podpis:.....