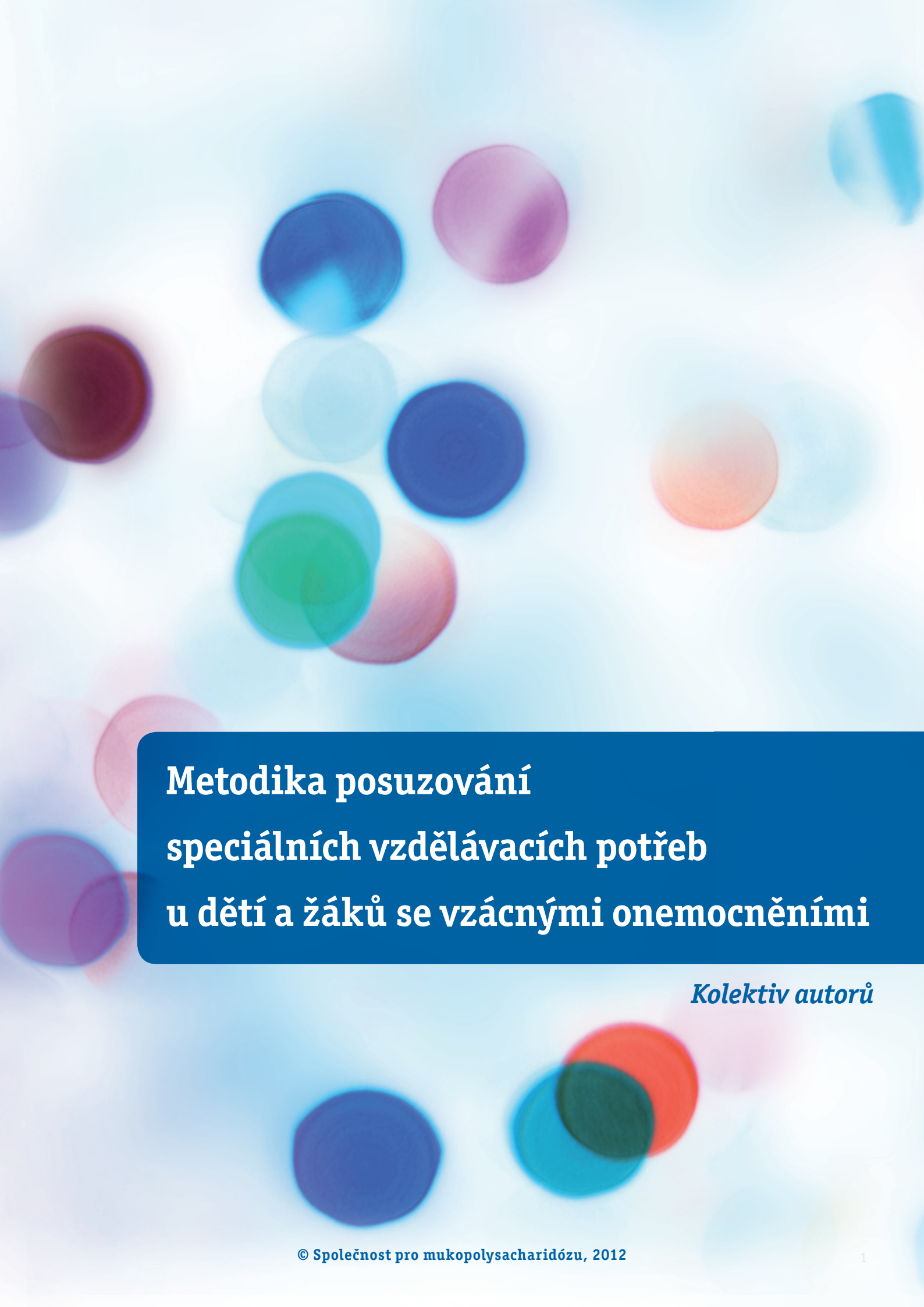


The background of the entire page is a light blue gradient with several translucent, overlapping circles in various colors including blue, purple, green, red, and orange. These circles are scattered across the page, creating a soft, abstract pattern.

Metodika posuzování speciálních vzdělávacích potřeb u dětí a žáků se vzácnými onemocněními

Kolektiv autorů

5 RETTŮV SYNDROM

Mgr. Iva Vojtková

„...očima nám říkají daleko víc, než si vůbec dokážeme představit.“
dr. Andreas Rett

Charakteristické projevy této vrozené vady poprvé popsal rakouský neurolog profesor Andreas Rett v roce 1966. Profesor Kohoutek definuje Rettův syndrom jako geneticky podmíněnou pervazivní (všezasahující) vývojovou poruchu vyskytující se takřka výlučně u dívek, vyznačující se těžkým postižením expresivní a receptivní řeči a těžkou progresivní psychomotorickou retardací, stereotypními pohyby rukou kolem střední osy, komunikační dysfunkcí.

Rettův syndrom (dále jen RS) je relativně vzácné vrozené komplexní neurologické onemocnění charakteristické ztrátou dosud získaných dovedností, a to v komunikaci a pohybu. Postižení CNS je těžké a vede k plné či částečné závislosti na druhé osobě do konce života.

Četnost výskytu se udává s frekvencí 1:10–20 000 žen. V ČR se ročně narodí 6–10 dívek s RS, v současnosti je v ČR 300–550 pacientek s RS.

5.1.1 Příčina RS

Příčinou RS je mutace genu, která je situovaná na raménku chromozomu X a má mnoho podob. Zmutovaný gen byl objeven v USA v roce 1999 a od roku 2001 se diagnostikuje RS na základě genetického vyšetření i v ČR. V roce 1992 byl RS zařazen mezi pervazivní vývojové poruchy (v té době se ještě jednalo o syndrom neznámé příčiny).

Velmi zjednodušeně můžeme příčinu RS popsat jako zabrzdění vývoje mozku (spojení mezi částí neuronů se v důležité vývojové fázi mozku přeruší a dál se nevyvíjí).

Proč mají RS pouze ženy? Gen, jehož mutace toto onemocnění způsobuje, leží na X chromozomu. Ženy mají 2 X chromozomy na rozdíl od mužů, kteří mají jen jeden. A to je málo, jak se ukázalo, protože alespoň jeden „zdravý“ gen je potřeba k tomu, aby dívky toto onemocnění vůbec přežily. Chlapci, pokud u nich k mutaci dojde, z důvodu velmi těžké encefalopatie většinou nepřežívají (přesto bylo zaznamenáno několik ojedinělých případů netypických variant RS u chlapců). Gen, který je v případě RS mutovaný, se jmenuje MeCP2. Jeho mutace naruší jeden z mnoha biochemických spínačů, které řídí vyjádření dalších genů. Výsledkem je, že určité geny, které ovládají nervový systém, se nepodaří pozastavit a je vyrobeno nadměrné množství jinak užitečných proteinů.

5.1.2 Diagnostika RS

Diagnostika RS byla donedávna výlučně **klinická** – založená na vyhodnocení typických vnějších znaků a projevů onemocnění (těžké postižení somatických, motorických i psychických funkcí). Už několik let se však uplatňuje i **molekulární** diagnostika – analýza genu MeCP2 (hledání mutací tohoto genu).

První podezření získá dětský lékař / neurolog / psycholog, když při pravidelných vyšetřeních zaznamená zpomalení psychomotorického vývoje dítěte. Definitivní potvrzení syndromu lze určit genetickým vyšetřením, které prokáže mutaci v daném genu.

Klinická diagnostika

Přestože příznaky RS nemusejí být (a většinou ani nejsou) zjevné hned po narození, jedná se o onemocnění vrozené, které se nejčastěji začíná projevovat přibližně od 6. měsíce života děvčátka.

V minulosti byl RS nejčastěji chybně diagnostikován jako autismus, DMO nebo nespecifikované zpoždění vývoje. Pro diagnózu RS musí být ztráta cílevědomého používání rukou kombinovaná se stereotypními pohyby.

Výpovědi rodičů dívek s RS se shodují v mnoha sděleních, ale téměř u všech začíná vyprávění slovy: „...po bezproblémovém počátečním vývoji došlo k razantnímu (nebo plíživému) ústupu a couvnutí ve vývoji.“ S věkem dochází ke zhoršování obtíží a tlumeny bývají spíše jen doprovodné příznaky.

U dívek, které svými klinickými projevy přesně splňují diagnostická kritéria, hovoříme o klasickém RS (2/3 dívek), u ostatních diagnostikujeme atypický RS (mírnější forma RS).

Diagnostická kritéria

Normální prenatalní a perinatální vývoj – bezproblémový porod i poporodní období.

Téměř normální psychomotorický vývoj v prvních 6–18 měsících života.

Normální *obvod hlavičky* při narození, následuje zpomalení tempa růstu hlavy zhruba od 3. měsíce až do 4 let. *Poruchy ve vývoji řeči* a komunikačních schopností různého rozsahu – většina dívek nemluví, uměly, ale zapoměly. Prostředkem komunikace je často oční kontakt nebo specifický křik.

Poruchy inteligence. Těžce poškozená řeč a ztráta cílevědomé zručnosti znemožňuje posoudit úroveň inteligence. Regres postihuje i schopnost myšlení, učení a porozumění řeči. Mentální retardace je nejčastěji středně těžkého, těžkého nebo hlubokého stupně. Vzhledem k omezeným vyjadřovacím schopnostem je přesnější stanovení inteligence velmi obtížné.

Ztráta úchopových schopností rukou.

Opakující se *činnost rukou*, která zahrnuje jednu nebo více z následujících aktivit: mytí, mačkání, tleskání, klepání, žvýkání/kousání, rytmické pohyby k ústům a zpět, manipulace prstů. Tato aktivita začíná s probuzením. Částečně *autistické chování* – ztráta zájmu o okolní svět (ztráta sociálních schopností je přechodná), velmi malý rozsah pozornosti. *Roztřesenost trupu* (může se týkat i končetin, zvl. v rozrušení). *Emoční symptomy* (velké výkyvy nálad bez zjevné příčiny). Neschopnost chůze, popř. chůze je vratká, široce rozkročená, po špičkách, toporný, neobratný postoj. Postupná ztráta schopnosti chodit. Některá děvčata začnou chodit a pak tuto dovednost ztratí, jiným zůstává po celý život. U některých dívek je začátek chůze až v pozdějším dětství nebo v adolescenci. *Apraxie* (hlavní rys RS) = neschopnost cíleně ovládat tělo, spojit myšlenku s pohybem (týká se všech pohybů, vč. řeči a fixace očí). Dívky s RS nemají narušenou pohyblivost těla, ale nejsou schopny říci tělu, kdy a jak se má hýbat. Nejsou schopny pohyb provést i přes touhu a vůli se hýbat. *Dyspraxie* rukou = neschopnost užívat ruce k běžným úkonům. Další symptomy, které nejsou vyžadovány pro diagnózu RS, nemusí být u dívky zpozorovány, ale mohou se rozvinout s věkem:

Dechové dysfunkce – zadržování dechu, apnoe (dočasné zastavení dechu), supění a polykání vzduchu, prohloubené dýchání (hyperventilace) nebo naopak zrychlené dýchání. Tyto dysfunkce jsou způsobeny nedostatečným vývojem mozkových center, která regulují dýchací a srdeční činnost. Abnormality dýchání ve spánku mizí.

Abnormální EEG – zpomalování normálních elektrických vzorců, objevení vzorců připomínajících epilepsii, ztráta normální spací aktivity.

Záchvaty – nezbytné je pravidelné sledování EEG. Výskyt záchvatů může být od nulového až po těžké formy. S věkem klesající tendence výskytu záchvatů.

Hypotonie (snížení svalového napětí), spasticita (bezděčné svalové napínání), rigidita (svalová ztuhlost). To vše vede k vadnému držení těla. S věkem se snižuje pohyblivost.

Skolióza (vybočení páteře). Rápidní postup může nastat během 8.–14. roku. Pravděpodobnost zhoršení skoliózy je u dívek, které nechodí a které mají brzy snížený svalový tonus nebo dystonii. Doporučuje se vhodné cvičení a častá kontrola.

Bruxismus (skřípání zubů) a typické pohyby obličeje. Pohyby se zintenzivňují při omezení pohybu rukou. Bruxismus bývá způsoben hypertonem šíjových svalů, které se dají uvolnit jemnými technikami, a tím skřípání zmenšit.

Malé nohy (vzhledem k výšce).

Cyanotická akra – nedostatečný krevní oběh v dolních končetinách, nohy jsou chladné a namodralé.

Retardace růstu, podprůměrná hmotnost. S věkem snížení svalové hmoty i tělesného tuku (ale časté jsou i tendence k obezitě), zvyšování svalového napětí.

Vyšší lomivost kostí, častěji dochází ke zlomeninám.

Abnormální spací vzor a podrážděnost nebo rozrušení, častý je převrácený spánek.

Žvýkáci a polykáci potíže (reflux žaludku a jícnu).

Zácpa – důležitý je adekvátní příjem tekutin, strava s velkým množstvím vlákniny a cvičení. Mnoho rodičů se zmiňuje o problémech s příjmem tekutin u dívek.

Je třeba zdůraznit, že nejsou vždy přítomny všechny symptomy, liší se i závažností projevů. Klinickou diagnózu stanovuje neurolog nebo pediatr.

5.1.3 Průběh a stadia RS

Pro zpřehlednění členíme průběh RS do 5 stadií, avšak toto členění je ryze teoretické. Vývoj dívek s RS je plně individuální a odlišuje se v mnoha rysech.

1. stadium – období normálního vývoje: 0–12 měsíců.

První měsíce života se zdá, že se dítě vyvíjí zcela normálně.

2. stadium – počáteční /objevení prvních symptomů: 6–18 měsíců.

Nastupuje období stagnace psychomotorického vývoje. Zpočátku normální psychomotorický vývoj dívky se následně zpomalí nebo dojde k úplné ztrátě dosud nabytých schopností a dovedností. Rodiče zažívají velký šok. Dívky ztrácejí zá-

jem o okolí, zmenšuje se zájem o hru, může být snížený oční kontakt, opoždí se řečový vývoj. Dívky jsou často nápadně spokojené a klidné (hypotonické, „líné“). Může se objevovat mačkání rukou, zpomalení růstu hlavy, potíže s dýcháním.

3. stadium – destruktivní /jasný regres vývoje: od 1 do 4 let.

Objevují se typické stereotypní pohyby rukou (zpočátku nejčastěji vkládání ruky do úst), zpomalení růstu hlavy, dívky jsou zmatené, nespokojené, což vyjadřují specifickým křikem, (auto)agresivitou, spánkovou nepravidelností. Chybí reakce na sociální podněty a výzvy, nastupuje tzv. pseudoautistické období. Ztrácí se cílevědomá ruční dovednost a řeč (mizí slova, slabiky, zhoršuje se i neverbální komunikace). Jazyk se často neúčelně pohybuje v ústech. Chůze je vratká a zahájení motorické činnosti může být těžké.

4. stadium – relativně stabilizované: předškolní a školní věk.

Problémy s koordinací jak hrubé, tak i jemné motoriky, po motorické stránce zhoršení – poruchy chůze, apraxie, první epi záchvaty. V průběhu tohoto období nastupuje relativní stabilizace a znovunabytí jednotlivých schopností – zejména v komunikaci, je výrazný oční kontakt, méně podrážděnosti a pláče. Autistické rysy spíše ustupují, zvyšuje se zájem o okolí, bdělost, pozornost. Mentální retardace různého stupně – vzhledem k apraxii a nedostatečným řečovým schopnostem je těžké přesně stanovit IQ. Hodně dívek s RS setrvává v tomto stadiu po většinu svého života.

5. stadium – pozdější zhoršení motorických funkcí: od 10. roku.

Nastává snižování celkové hybnosti, přibývání motorických poruch a ortopedických problémů (skoliózy). Komunikační schopnosti a získané funkce rukou již neubývají, ale také se výrazně nerozvíjejí. Může se omezit stereotypní aktivita. Emocionální kontakt se spíše zlepšuje, stejně tak i oční kontakt. Často je patrné váhové neprospívání.

6. stadium – dospívání a dospělost.

Dívky s RS se běžně dožívají 40–50 let a v průběhu života psychicky vyžívají. Stereotypní pohyby rukou jsou méně intenzivní, chybí dřívější prudké výkyvy nálad. Zlepšuje se oční kontakt a sociální porozumění.

5.1.4 Vzdělávání dívek s RS

Při vzdělávání dívek s RS je nezbytné stanovit si realistické cíle – především snaha o zachování komunikačních schopností, udržení aktivní komunikace s okolím, zachování trvalé stimulace kognitivních, řečových a komunikačních schopností (stimulace očního kontaktu, pohybových reakcí – mimo stereotypních pohybů rukou, zraková a sluchová stimulace).

Dívky s RS často vyžadují více času, aby zpracovaly informaci a odpověděly. A když odpoví, nemusí to být obvyklou cestou.

V průběhu krátkého časového období může být pozorováno velké kolísání v motorických schopnostech, rozsahu pozornosti a ve způsobu chování. Tímto směrem jim apraxie ztěžuje provádění motorické činnosti. Víc musí myslet na průběh činnosti, a tím je to těžší. Když je však dívka emočně motivována, činnost se automatizuje (dostane se za potravou apod.).

Celkovému vývoji a zlepšování stavu napomáhá komplexní rehabilitace – fyzická i psychická.

Dívky s RS jsou vzdělávány převážně **formou skupinové integrace ve speciálních školách** určených žákům s jiným druhem zdravotního postižení. Při výběru školy je třeba dbát na potřeby, schopnosti a silné stránky dívek, optimální míru a způsoby zapojení do běžného prostředí. S výběrem vhodné školy, jako i s dalšími problémy a otázkami týkajícími se výchovně vzdělávacího procesu, jsou rodičům nápomocni pracovníci **speciálně pedagogických center (SPC)**. V případě dívek s RS jsou to nejčastěji SPC pro klienty se souběžným postižením více vadami, popř. SPC pro klienty s mentálním postižením nebo SPC pro klienty s tělesným postižením. Protože je třeba vzít v úvahu každou speciální potřebu dívek, jsou vzdělávány podle **individuálního vzdělávacího plánu (IVP)**. Ten je výsledkem pedagogické a psychologické diagnostiky. Na zpracování IVP se podílí třídní učitel, zákonný zástupce žáka a pracovníci speciálně pedagogického centra. Dívky s RS mají extrémně nerovnoměrný kognitivní profil – relativně dobře jsou zachovány schopnosti zrakové percepce (vnímání, rozlišování, paměť). Na vyšší vývojové úrovni než ostatní dovednosti může být i porozumění řeči. Základem IVP je pečlivá analýza toho, co dívka již umí, dělá a cítí, jak vnímá. U každé činnosti je určen nejbližší cíl, co chceme žáka naučit, co si má osvojit. Stanovení přiměřeného úkolu a kvalitní motivace jsou základem úspěšného učení a celého výchovně vzdělávacího procesu. IVP zahrnuje individuální i skupinové formy výuky a další podpůrné činnosti a aktivity (hydroterapii, muzikoterapii, aromaterapii, canisterapii, hipoterapii, bazálně stimulační aktivity, pobyt v psychorelační místnosti apod.). Přes všechny potíže se mohou dívky a ženy s RS postupně zdárně učit a těšit se ze života v kruhu

rodiny a přátel až do období středního věku i po něm. Prožívají celou škálu emocí a při společenských, vzdělávacích a od-
dychových aktivitách se projevuje jejich podmanivá osobnost.

Komunikace dívek s RS

Mnoho dívek s RS projevuje intenzivní touhu komunikovat prostřednictvím očí, gest a zástupných předmětů. Některé z nich se naučí komunikovat prostřednictvím **augmentativních (podpůrných) a alternativních (náhradních) neřečových komunikačních technik** – mohou to být významová gesta, upřený pohled, obrázky, písmena, pohyby rtů, stisk hlasového výstupu pomůcky, názorné předměty... Jiné jsou schopné porozumět výzvám a odpovědět i slovy (slabikami).

5.1.5 Z výpovědí rodičů děvčat s RS

„...je to zákeřná nemoc, která vám dítě postupně krade a vy s tím nemůžete dělat vůbec nic. Ze zdravého, všude šmejdícího, zvědavého, žvatlajícího dítěte je najednou dítě, které neudrží v ručičce ani rohlík...”

„...dívky nechodí, nemluví, mají autistické projevy – nezajímají se o okolí. Stále si mnou ruce. Jsou mentálně pozadu, bortí se jim páteř a postihuje je skolióza...”

„...tato vada v podstatě zakrývá inteligenci, protože znemožňuje jakýkoli druh komunikace. Vždy jsem měla pocit, že moje holčička chápe vše, co se kolem ní děje, ale protože nekomunikuje, nejsem si tím jistá...”

„...je těžké odhadnout, co dokáže pochopit, protože její schopnost komunikovat je značně omezená. Může však hodně vyjádřit pouhým pohledem...”

„...měla jsem podezření, že něco není v pořádku – byla zkrátka moc hodná, neplakala, ležela jako andělíček...”

„...jak moje dcera stále tiskla dlaně k sobě a mačkala a hnětla si ručičky, bylo mi, jako by mé srdce bylo tam, v těch jejích rukou...”

„...když se na vás vaše dcera podívá, máte dojem, jakoby všemu rozuměla, jakoby se těma očima dívala přímo do vás a viděla všechno, co v sobě nosíte...”

„...měla jsem dojem, že o ni přicházíme, jako by se dívala skrz nás... a byli jsme bezmocní...”

„...jak šel čas, bylo mi stále víc jasné, že nemá smysl se soustředit na tu negativní stránku věci, ale je nutné hledat to, co mohu pro naši holčičku udělat, jak jí pomoci prožívat co nejlepší život...”

„...naše dcera dokáže rozdávat radost neobyčejným způsobem. Když se směje, je to tak upřímné, že se všichni, nejenom my – její rodiče - s ní cítí šťastni...”

Kazuistika

„Naše Zdenička se vyvíjela jako každý zdravý, trochu línější novorozenec. Po prvních narozeninách však začala zaostávat za svými vrstevníky. Dětský lékař mé obavy bagatelizoval, nazval mě útlocitnou matkou a Zdeničku líným dítětem. Následně se u Zdeničky začalo objevovat sebepoškozování, podivné pohyby ručkama, plazení jazyka. Začala ubližovat ostatním a dostávala záchvaty vzteku, které trvaly i hodinu. Přestala se zajímat o ostatní děti, o hračky, měla svůj svět, byla náladová a plačtivá bez příčiny, přestala používat ruce, ztrácela se schopnost říct si o základní potřeby (jídlo, pití, záchod...). Po tříleté prohlídce – spojené se změnou pediatra – bylo vysloveno první podezření na Rettův syndrom. Následovalo jedno vyšetření za druhým, střídali jsme nemocnice i lékaře a doufali. Vyjádření přišlo poštou z genetiky se závěrem: Rettův syndrom. Ze začátku to pro nás byl šok a beznaděj, lítost, pak jsme začali obviňovat kdekoho, ale zjistili jsme, že tudy cesta nevede. Dopracovali jsme se k poznání, že diagnózou život a výchova nekončí, ale může začít. Trvalo dlouho, než jsme pochopili, že ze všeho nejdůležitější je, aby naše holčička byla spokojená, šťastná a cítila naši lásku. Střídá se u nás období klidu a pohody a období neklidu a nepohody. Změny nastávají po několika dnech nebo týdnech bez zjevné příčiny. Zdenička chodí do speciální mateřské školky, protože potřebuje individuální přístup. V rámci strukturovaného učení plní tzv. kódované úkoly. Pokud je dobře naladěna, zvládá je lehce a díky nim postupuje o kus dopředu. V dalším školním roce ji čeká dojíždění do speciální školy.”

5.1.6 Léčba RS

Rettův syndrom nelze zatím léčit, můžeme pouze tlumit doprovodné příznaky. Průběh RS může být zlepšen terapeutickým úsilím, zmírňováním závažnosti motorického postižení a zlepšením komunikačních dovedností. Tělesná terapie by měla být zaměřena na udržování nebo zlepšení chůze a udržení rovnováhy, udržování plného rozsahu pohybu nebo alespoň účelného pohybu a na zlepšení používání rukou. Studie ukázaly, že snížení stereotypních pohybů rukou může vést k větší bdělosti a lepší pozornosti a pomáhá i snížit rozrušení a sebezraňující chování. Velký přínos mají **doplňkové terapie** (např. muzikoterapie podporuje komunikaci a tvorbu hlasu, hipoterapie a hydroterapie podporuje rovnováhu a pomáhá rozvíjet obranný reflex, slouží k uvolnění svalového napětí, k navození kladných emocí...). Péče o klientky s RS vyžaduje **týmovou spolupráci řady specialistů**: mentální postižení vyžaduje pomoc speciálních pedagogů/psychopedů, tělesné postižení vyžaduje fyzioterapii a ergoterapii, z důvodu narušeného vývoje řeči je nezbytná péče speciálních pedagogů/logopedů...

Diagnostikou a léčbou RS se zabývají:

Klinika dětského a dorostového lékařství, 1. LF UK Praha

tel. 249 104 78, 249 150 94 linka 232

kontaktní osoby: MUDr. Robert Rosipal, Ph.D.

Prof. MUDr. Pavel Martásek, Dr.Sc.

Prof. MUDr. Jiří Zeman, Dr.Sc.

Klinika dětské neurologie, Centrum hereditárních ataxií FN Motol, Neurogenetické centrum,
UK 2. LF a FN Motol, Praha,

kontaktní osoba MUDr. Alena Zumrová, Ph.D.

Z iniciativy rodičů a přátel dívek s RS vzniklo občanské sdružení RETT-COMMUNITY,

Klapálkova 2238, Praha 2, 149 00.

Jeho cílem je sdružování rodičů dívek s RS a pořádání společných setkání s odborníky, pomoc jednotlivým rodinám při řešení konkrétních potřeb.

www.rett-cz.com , e-mail: info@rett-cz.com

tel.: +420/602 246 404 Ing. Daniel Hnát, předseda sdružení

+420/608 818 175 Milan Horčic, místopředseda o.s.

Otázky a problémy související se vzděláváním dívek s RS pomáhají rodičům řešit pracovníci SPC (www.apspc.cz).

Použitá literatura:

Hunter, K.: Rettův syndrom a jak dál... Praha: o.s. Rett-Community, 2008.

Kolektiv autorů: Rettův syndrom. Praha: Základní škola Zahrádka, 2005.

Slowík, J.: Komunikace s lidmi s postižením. Praha: Portál, 2010.

Thorová, K.: Poruchy autistického spektra. Praha: Portál, 2006.

www.rett-cz.com