



Pedagogická
fakulta
Faculty
of Education

Jihočeská univerzita
v Českých Budějovicích
University of South Bohemia
in České Budějovice

Jihočeská univerzita v Českých Budějovicích
Pedagogická fakulta
Katedra pedagogiky a psychologie

Bakalářská práce

Dítě se syndromem Smithové - Magenisové

Vypracovala: Tereza Eichnerová
Vedoucí práce: Mgr. Olga Malinovská

České Budějovice 2020

PROHLÁŠENÍ

Prohlašuji, že svoji bakalářskou práci na téma Dítě se syndromem Smithové – Magenisové jsem vypracovala samostatně pouze s použitím pramenů a literatury uvedených v seznamu citované literatury. Prohlašuji, že účastník souhlasí se zveřejněním zpráv z odborných vyšetření a zpráv ze SPC.

Prohlašuji, že v souladu s § 47b zákona č. 111/1998 Sb. v platném znění souhlasím se zveřejněním své bakalářské práce, a to v nezkrácené podobě – v úpravě vzniklé vypuštěním vyznačených částí archivovaných ... fakultou elektronickou cestou ve veřejně přístupné části databáze STAG provozované Jihočeskou univerzitou v Českých Budějovicích na jejích internetových stránkách, a to se zachováním mého autorského práva k odevzdanému textu této kvalifikační práce. Souhlasím dále s tím, aby toutéž elektronickou cestou byly v souladu s uvedeným ustanovením zákona č. 111/1998 Sb. zveřejněny posudky školitele a oponentů práce i záznam o průběhu a výsledku obhajoby kvalifikační práce. Rovněž souhlasím s porovnáním textu mé kvalifikační práce s databází kvalifikačních prací Theses.cz provozovanou Národním registrem vysokoškolských kvalifikačních prací a systémem na odhalování plagiátů.

V Českých Budějovicích,

.....

Tereza Eichnerová

PODĚKOVÁNÍ

Děkuji paní Mgr. Olze Malinovské za připomínky, cenné rady a za metodické vedení bakalářské práce.

Dále bych chtěla poděkovat všem respondentům, kteří mi poskytli cenné informace a materiály, na základě kterých jsem mohla napsat celou práci. Poděkovat bych chtěla své rodině a nejbližším, kteří mě podporovali, nejen při psaní bakalářské práce, ale i po celou dobu studia.

ABSTRAKT

Případová studie pojednává o jedinci, kterému byl diagnostikován syndrom Smithové – Magenisové. V první části se čtenář seznámí nejen s diagnostikou a symptomy tohoto syndromu, ale také s problematikou mentální retardace, která se syndromem Smithové – Magenisové úzce souvisí.

Praktická část práce je zaměřena na konkrétního jedince se syndromem Smithové – Magenisové, na popis jeho vývoje od narození až po současný věk. Informace byly získávány pomocí hloubkového polostrukturovaného rozhovoru s matkou dítěte, zúčastněným a nezúčastněným pozorování na základní škole praktické, do které jedinec pravidelně dochází. Získaná data jsou podpořena zprávami z vyšetření, kterým se jedinec v průběhu života podrobil, jejich zveřejnění je v souladu se souhlasem matky dítěte.

Cílem této práce je, pomocí konkrétního jedince, podrobně popsat život člověka/dítěte se syndromem Smithové – Magenisové, seznámit čtenáře s touto problematikou a představit veřejnosti syndrom Smithové – Magenisové na příkladu konkrétního jedince. Význam své práce vidím především v pomoci dalším rodičům, kterým se narodilo dítě s tímto syndromem, a kteří na základě přečtení následujícího textu, mohou získat určité informace, které jim pomohou s výchovou jejich potomka.

Klíčová slova:

Syndrom Smithové – Magenisové, dítě se syndromem Smithové – Magenisové, mentální retardace, jedinec s mentální retardací.

ABSTRACT

This case study debates an individual, who has been diagnosed with Smith – Magenis syndrome. In the first part the reader is introduced not only the diagnostics and symptoms of the syndrome, but also to the problematic of mental retardation, which is in a close correlation with Smith – Magenis syndrome.

The practical part of the work is focused on a specific individual afflicted with the Smith – Magenis syndrome, on the description of his development from birth to present day. The information for this project were gathered using an in-depth semi-structured interview with the child's mother and a participant and non participant observation conducted at the practical elementary school the child attends. The gathered data is backed up by the results of treatment that the individual has been subject to over the course of his life. The data has been published with consent from the child's mother.

The goal of this work to describe the Smith-Magenis syndrome, following the life of a child afflicted with the disease, to teach the readers about the topic and so further present the Smit-Magenis syndrome to the wider public, using the example of a specific individual. The key value of this work I see in the help it can provide to other parents, whose child has been born with this syndrome, by providing them with useful information, they can gather from reading the following text.

Keywords:

Smith – Magenis syndrome, child with Smith- Megenis syndrome, mental retardion, an individual with mental retardion.

OBSAH

ÚVOD	8
A. TEORETICKÁ ČÁST	10
1 Syndrom Smithové - Magenisové	11
1.1 Úvod	11
1.2 Klinický obraz	12
1.3 Diagnostika, postup léčby, farmakoterapie	13
1.4 Vzdělávání	14
2 Mentální retardace	14
2.1 Etiologie mentální retardace	15
2.1.1 Prenatální období	15
2.1.2 Perinatální období	16
2.1.3 Postnatální období	16
2.2 Klasifikace mentální retardace	17
2.2.1 Lehká mentální retardace	18
2.2.2 Středně těžká mentální retardace	19
2.2.3 Těžká mentální retardace	19
2.2.4 Hluboká mentální retardace	20
2.2.5 Jiná mentální retardace	20
2.2.6 Nespecifikovaná mentální retardace	21
2.3 Charakteristika jedince s mentální retardací	21
2.3.1 Novorozenecké období	24
2.3.2 Kojenecké období	24
2.3.3 Batolecí období	25
2.3.4 Předškolní období	25
2.3.5 Období školního věku	25
2.3.6 Období adolescence	26
2.3.7 Období dospělosti	26
2.3.8 Období stáří	26
2.4 Vzdělávání jedinců s mentální retardací	26
2.4.1 Předškolní vzdělávání	27
2.4.2 Základní vzdělávání	28
B. PRAKTICKÁ ČÁST	30
3 Metodologie	31

3.1	Metody sběru dat	31
3.2	Případová studie.....	33
3.3	Časový rámec výzkumu.....	33
3.4	Analýza získaných dat	34
4	Kazuistika jedince se syndromem Smithové – Magenisové.....	34
4.1	Uvedení do problematiky.....	34
4.2	Anamnéza	34
4.3	Vztahy v rodině, rodinná situace	35
4.3.1	Aktuální situace v rodině.....	36
4.3.2	Odborná vyšetření a stanovení diagnózy.....	38
4.3.3	Chování	40
4.3.4	Zájmy, volnočasové aktivity.....	41
4.4	Edukace, školní prostředí.....	42
4.4.1	Předškolní vzdělávání	42
4.4.2	Základní vzdělávání	43
4.5	Vztahy se spolužáky, pedagogy	45
4.6	Rozpis klíčových předmětů	45
4.6.1	Český jazyk	45
4.6.2	Matematika.....	46
4.6.3	Výtvarná a pracovní výchova	47
4.6.4	Hudební výchova	47
4.6.5	Tělesná výchova	48
5	Shrnutí/výsledky	48
6	Diskuze.....	50
7	Závěr	52
	SEZNAM POUŽITÝCH ZDROJŮ	54
	SEZNAM PŘÍLOH.....	57

ÚVOD

Syndrom Smithové- Magenisové je vrozená genetická vada, při které je postižen sedmnáctý chromozom, jedná se o tzv. mikrodeleční syndrom. V populaci se tento syndrom vyskytuje u jednoho jedince z 25 000 narozených. Název tento syndrom získal v roce 1986 spojením jmen dvou vědkyň, které se podílely na jeho objevu - genetičky A. C. M. Smithové a pediatričky R. E. Magenisové. (Zvěřová, 2011)

Jak už bylo výše zmíněno, syndrom Smithové – Magenisové není tak častý, jako například Downův syndrom. Proto není mezi laickou veřejností známý. V podstatě jsem se, s výjimkou odborníků a nejbližších lidí kolem jedince s tímto syndromem, nesetkala s nikým, kdo by syndrom Smithové – Magenisové, znal. Tuto skutečnost, že lidé nejsou o syndromu dostatečně informováni, bych prostřednictvím této práce chtěla změnit.

Za cíl mojí bakalářské práce jsem si stanovila dohledat a sepsat, co nejvíce informací o tomto syndromu, a seznámit se s touto problematikou podrobněji a zároveň získanými informacemi obeznámit veřejnost. Za tímto účelem jsem zvolila studium odborných zdrojů a kvalitativní výzkum formou případové studie. Chtěla bych pomoci dalším rodinám, ve kterých žije dítě se syndromem Smithové – Magenisové či se narození takového dítěte očekává, aby po přečtení práce věděli, jak probíhá vývoj dítěte s tímto syndromem, jaká jsou specifika a na jaké odborníky se v případě potřeby obrátit.

V první kapitole se budu věnovat samotné problematice syndromu Smithové – Magenisové, zejména se budu zabývat klinickým obrazem syndromu, diagnostikou a postupem léčby. V dalších kapitolách teoretické části bude popsána problematika mentální retardace, etiologie, klasifikace, charakteristika jedince s mentální retardací a vzdělávání těchto jedinců.

Jako prostředek k dosažení cílů jsem si zvolila podrobné sepsání kazuistiky jedince se syndromem Smithové – Magenisové. Té se budu věnovat v praktické části bakalářské práce. Kazuistika se skládá z osobní anamnézy, rodinné anamnézy a školní anamnézy.

Data potřebná k sepsání kazuistiky jsem získávala prostřednictvím metody rozhovoru s jedincem se syndromem Smithové – Magenisové, rozhovoru s matkou jedince s tímto syndromem, z pozorování, jak dlouhodobém, tak krátkodobém a analýzou dokumentů, jako jsou odborné zprávy z vyšetření, kterým se jedinec podrobil nebo ze školních prací jedince.

Předkládaná práce se snaží nabídnout komplexní pohled na vývoj jedince se syndromem Smithové – Magenisové od narození po současný věk. V kapitole diskuze jsou popsány limity práce a návaznost získaných výsledků na jiné výzkumy. Závěrečná kapitola uvádí osobní pohled autorky na danou problematiku a rovněž zhodnocuje splnění či nesplnění stanovených cílů práce.

A. TEORETICKÁ ČÁST

1 Syndrom Smithové - Magenisové

1.1 Úvod

U syndromu Smithové – Magenisové se jedná o vrozenou genetickou vadu, při které je postižený sedmnáctý chromozom, postihuje přitom celou řadu systémů lidského těla.

Je možné o něm hovořit také jako o 17p – syndromu, jelikož se jedná o mikroleční syndrom (mikrolece = malá část chromozomu chybí), který je způsoben odchylkou v délce krátkého (p) raménka chromozomu 17p11.2. Většina genů sedmnáctého chromozomu již byla prošetřena, jednotlivé jejich role však nejsou doposud známy. Odborníci se domnívají, že haploinsuficience (typ dědičné nemoci, u níž je přítomna pouze jedna funkční alela genu) několika genů chromozomu sedmnáct, může být příčinou typického fenotypu syndromu Smithové – Magenisové. (Zvěřová, 2011) *„Rodinná anamnéza je většinou negativní, jelikož k náhodnému postižení genetické informace plodu dochází převážně během početí. Nejedná se tedy o zděděnou genetickou vadu.“* (Zvěřová, 2011, s. 34)

V populaci se syndrom Smithové – Magenisové podle odhadu vyskytuje u jednoho jedince z 25 000 narozených, zdá se však, že je toto číslo podhodnoceno. Díky rychle se rozvíjejícím technologiím se číslo diagnostikovaných jedinců každým rokem zvyšuje. (Shelley, 2005)

Příznaky spojené s tímto syndromem mají neurobehaviorální původ, jsou to:

- hyperaktivita
- impulzivita
- náhlé změny nálady
- poruchy pozornosti
- poruchy spánku (Zvěřová, 2011)

Dále jsou pro syndrom charakteristické záchvaty vzteku, které jsou nezvladatelné a většinou jsou doprovázeny sebepoškozováním – kousání se do rukou, bouchání se do hlavy nebo bouchání hlavou o zem či do zdi, okusování a strhávání nehtů na rukou i nohou, strkání si cizích předmětů do tělních otvorů, vyštípování kůže, nutkavé rozškrabávání oděrek, trhání vlasů atd. Nápadné jsou pohyby při excitaci jedince, luskání prsty, mačkání rukou, sebeobjímání se apod. Mentální vývoj bývá ukončen na úrovni cca čtyřletého dítěte. (Zvěřová, 2011)

Syndrom dostal svůj název podle spojení dvou jmen lékařky – pediatričky R. E. Magenisové a lékařky – genetičky A. C. M. Smithové, které se podílely na objevení a popisu tohoto syndromu, bylo to v roce 1986 ve Spojených státech amerických. (Zvěřová, 2011)

1.2 Klinický obraz

U jedinců se syndromem Smithové – Magenisové dochází v noci k opakovanému buzení se, většinou dvakrát až třikrát za noc, to je individuální, a za tím následuje aktivní interval. Jedinci bývají nejaktivnější z pravidla krátce po půlnoci a probouzejí se mezi půl šestou až půl sedmou hodinou ráno. Přes den jsou velmi ospalí a vyžadují maximální potřebu spánku, hlavně v dopoledních hodinách mezi osmou a devátou. Vyskytují se i kratší periody spánku během dne. Poruchy spánku jsou z části výsledkem převráceného (denního) vylučování melatoninu. (Smith, 2001)

Mezi morfologické rysy tohoto syndromu patří:

- brachycefalie – čtvercový, široký obličej
- hluboko posazené oči
- nízko posazené uši
- plné růžové tváře
- zploštělý kořen nosu
- srostlé obočí
- předsunutá dolní čelist
- kapří ústa
- vyplazený jazyk s doprovodným sliněním. (Smith, 2001)

Mezi další znaky postižení patří: menší vzrůst, abnormální zakřivení páteře, volnější kloubní spojení, svalová hypotonie s hyporeflexií, trunkální obezita, opožděný vývoj řeči, špatná artikulace a chraptavý hluboký hlas. (Zvěřová, 2011)

Objevují se častá orgánová onemocnění, například srdeční vady, anomálie ledvin, problémy se sensorickými orgány, jako jsou například ztráta sluchu, krátkozrakost, strabismus atd. Podle patologického záznamu EEG mají pacienti zjištěnou sníženou citlivost na bolest a teplotu. Mají problémy s polykáním. Může se objevit obstipace (je

chápána jako tuhá stolice s frekvencí méně než třikrát za týden) a enuréza (Zvěrová, 2011)

Mezi hlavní příznaky porušeného psychického vývoje se řadí, vývojové opoždění, mentální retardace, cucání prstů. Jedinci se syndromem mají problém s pochopením časoprostorového schématu a logikou. Naopak mají výbornou paměť, zejména na jména, názvy míst a událostí. Překvapivé pro ně je, že mají jistý smysl pro humor. Jak už bylo více zmíněno, mentální vývoj bývá ukončen zhruba na úrovni čtyřletého dítěte. (Zvěrová, 2011)

1.3 Diagnostika, postup léčby, farmakoterapie

Diagnóza se u syndromu Smithové – Magenisové většinou stanovuje a potvrzuje na základě cytogenetické analýzy, (tj. analýzy buněčné struktury). V cytogenetických laboratořích se stanoví karyotyp, který potvrzuje prokázanou mikrolepci 17p11.2 chromozomu, a to za pomoci techniky FISH (fluorescenční in situ hybridizace). (Smith, 2001)

U jedinců s tímto typem postižení dochází často zprvu k mylně stanoveným diagnózám, například autismus, ADHD (porucha pozornosti s hyperaktivitou), OCD (obsedantně kompulzivní porucha) nebo afektivní poruchy. Když se syndrom Smithové – Magenisové rychle a včasné diagnostikuje, umožní se tím zahájit účinnou psychiatrickou léčbu a nezbytnou symptomatickou léčbu přidružených onemocnění.

Farmakoterapie je použita především:

- k zvládnutí afektů
- ztlumení projevů nevhodného chování
- k úpravě rytmu spánku (Zvěrová, 2011)

K alespoň částečnému ztlumení projevů nevhodného chování se podávají neuroleptika, jmenovitě Risperidon, který pomáhá tlumit neklid a klidní agresi. Dále se nejčastěji doporučují a užívají psychofarmaka stimulancia, tricyklická antidepresiva, Karbamazepin a krátkodobě účinkující hypnotika, ke vládnutí poruch chování a spánku. (Zvěrová, 2011)

Při léčbě se největší důraz klade na vhodně zvolenou formu psychoterapie a socioterapie. Je důležité, aby zde dlouhodobě fungovala spolupráce všech odborníků a také podpora a zapojení se celé rodiny. (Poisson, 2015)

Mezi vhodnou rehabilitační terapií je možné zařadit canisterapii a hipoterapii, při které je opět nutná spolupráce s rodinou, aby s jedincem pravidelně doma opakovali již naučené sekvence. (Zvěřová, 2011)

1.4 Vzdělávání

O zařazení dítěte se syndromem Smithové - Magenisové do školy rozhodují mimo jiné verbální schopnosti dítěte, především však stupeň mentálního postižení, respektive stupeň mentální retardace. Jelikož stupeň mentální retardace je rozhodující pro zařazení dítěte do školy, následující kapitola je věnována otázce mentálního postižení a problematika vzdělávání těchto jedinců je blíže představena v kapitole 2.4.

2 Mentální retardace

O mentální retardaci je hovořeno, jako o vývojové poruše rozumových schopností, která se především vyznačuje snížením kognitivních, řečových, pohybových a sociálních schopností, a to v prenatalní, perinatální i postnatální etologii. (Valenta, 2018)

Pojem mentální retardace je poměrně nejednoznačný a v současnosti je vymezovaný velkým množstvím různých definic. Všechny tyto definice však mají jeden společný základ a to zaměření se na snížení intelektových schopností jedince a schopností adaptovat se do sociálního prostředí. (Lečbych, 2008) Termín mentální retardace se začal používat v roce 1959, po konferenci WHO v Miláně. (Valenta, 2018)

Definice mentální retardace dle MKN (Mezinárodní klasifikace nemocí) – 10, z roku 2000, jak ji uvádí Valenta (2018, s. 37)

„Mentální retardace je stav zastaveného nebo neúplně duševního vývoje, který je charakterizován především narušení schopností projevujících se v průběhu vývoje a podílející se na celkové úrovni inteligence. Jedná se především o poznávací, řečové, motorické a sociální dovednosti. Mentální retardace se může vyskytnout s jakoukoliv

jinou duševní, tělesnou či smyslovou poruchou anebo bez nich. Jedinci s mentální retardací mohou být postiženi celou řadou duševních poruch, jejichž prevalence je tři až čtyřikrát častější než v běžné populaci. Adaptivní chování je vždy narušeno, ale v chráněném sociálním prostředí s dostupnou podporou nemusí být toto narušení u jedinců s lehkou mentální retardací nápadné.“ (Valenta, 2018, s. 37)

2.1 Etiologie mentální retardace

Etiologie mentální retardace je stejně jako její symptomatologie velice komplikovaná. Existuje mnoho faktorů, které se podílejí na vzniku tohoto specifického psychického stavu. (Lečbych, 2008) Je velmi problematické vytvářet adekvátní etiologické kategorie, protože stejně jako neexistují dva jedinci se shodnou symptomatologií, neexistují ani dva jedinci s naprosto identickým počátkem intelektové subnormality. (Valenta, 2018)

„Příčiny mentálního postižení bývají kategorizovány různě. Existují faktory endogenní (vnitřní) a exogenní (vnější), odborná literatura se často zmiňuje o postižení vrozeném či získaném. Dle časového hlediska se rozlišují faktory prenatální (působící před porodem), perinatální (působící během porodu a krátký čas po něm) a postnatální (působící v průběhu života).“ (Valenta, 2018, s. 63)

Podrobněji se budu zabývat rozdělením příčiny vzniku mentální retardace podle časového hlediska. Toto rozdělení jsem zvolila proto, že mi přijde systematické a lze podle něj rozeznat specifika závislá na věku jedince. Pokud je časové hledisko rozděleno podle za sebou navazujících období, dopátráme se strukturovaně k řadě vlivů, které se vzájemně překrývají. Musí se však brát v potaz, že některé příčiny zůstanou utajeny.

Rozdělení příčiny vzniku mentální retardace podle časového hlediska: prenatální, perinatální a postnatální.

2.1.1 Prenatální období

V prenatálním období nejvýznamněji působí dědičné faktory, takzvané hereditární faktory. Do těchto faktorů se primárně řadí geneticky podmíněné poruchy, především metabolické poruchy, dále poruchy geneticky specifické, nejčastěji syndromy, které

jsou způsobené změnou chromozomů, (například Downův, Angelmanův, Cri du chat, Edwardsův, Klinefelterův, Prader – Williho, Sotosův, syndrom Smith – Magenis atd.).(Lečbych, 2008) Dále ti jsou samozřejmě infekce a onemocnění matky během těhotenství, jako jsou zarděnky, chřipka, toxoplazmóza, neštovice, také syfilis a listerióza. Nemoci, jako jsou například diabetes mellitus, onemocnění štítné žlázy, anémie. Mezi exogenní faktory patří teratogenní faktory, alkohol, drogy, léky apod. Existuje však i názor, že na duševním zdraví dítěte, které ještě nebylo narozeno, se může projevit prenatální deprivace a to pokud bylo dítě velmi nechtěné. (Valenta, 2018)

2.1.2 Perinatální období

Z etiologického hlediska mentální retardace se perinatální období bere jako období, kdy centrální nervovou soustavu a její vývoj může poškodit především nezvyklá zátěž. Do této zátěže patří mechanické poškození mozku, nedostatek kyslíku, nedonošenost a nízká porodní váha. Dále se řadí protahovaný porod nebo porod předčasný, těžká novorozenecká žloutenka, při které neodchází bilirubin z těla a tím způsobuje patologické změny. (Valenta, 2013)

2.1.3 Postnatální období

Období nastávající dále po porodu. V postnatálním období působí na dítě řada negativních faktorů. Mezi tyto faktory se řadí zejména náhlé zevní příčiny, traumata, které zasahují do centrálního nervového systému, specifické infekce a záněty mozku, encefalitidy a krvácení do mozku, způsobené prasknutím mozkové cévy, dále nádorová onemocnění, která způsobují mozkové léze.(Valenta, 2004) Určitou roli zde mají i tzv. sociální faktory, mezi ně patří deprivace, při které nejsou dlouhodobě nasycené některé ze základních lidských potřeb. (Vágnerová in Lečbych, 2008)

Například, rodiče, kteří jsou spíše na nižší intelektové úrovni, mohou zatížit své děti nedostatečně podmětou výchovou, nestabilními rodinnými vztahy a špatnými bytovými podmínkami, a tím dětem mohou zapříčinit mentální retardaci na lehkém stupni postižení. Lehká mentální retardace, způsobená deprivací, však není neměnná a dá se ovlivnit příslušnými intervenčními programy. (Valenta, 2018)

Takto získaná mentální retardace se však nevztahuje k syndromu Smithové - Magenisové.

2.2 Klasifikace mentální retardace

Na klasifikaci mentální retardace je možné nahlížet z různých pohledů. Podle etiologické klasifikace, která rozděluje mentální retardaci na základě příčiny vzniku. Symptomatologická klasifikace, zase třídí jedince podle toho, jak vypadají (vzhled), podle osobnostních rysů, podle motorických, somatických a psychických abnormalit. Mentální retardaci je možné rozdělit podle typu, jak se jedinci s mentální retardací chovají. Jsou to tři typy. Typ, kdy je jedinec hyperaktivní, neklidný. Typ, kdy se vyjadřuje netečně a hypoaktivně a typ, který není vyhraněný. (Valenta, 2018)

Nejznámější a nepoužívanější klasifikací pro současnou speciální pedagogiku, je klasifikace podle stupně mentálního postižení. V rámci této klasifikace hraje důležitou roli inteligenční kvocient (IQ). Ten vyjadřuje vztah mezi dosaženým výkonem v úlohách, které odpovídají určitému vývojovému stupni – mentální věk a mezi chronologickým věkem. (Švarcová, 2006)

Inteligenční kvocient byl zaveden W. Sternem v roce 1912. Výsledný kvocient znázorňuje celkovou rozumovou úroveň jedince. (Švarcová, 2006)

Zde je vzorec pro výpočet inteligenčního kvocientu.
$$IQ = \left(\frac{\text{mentální věk}}{\text{chronologický věk}} \right) \times 100$$

Intelektuální schopnosti jedince se však mohou díky edukačnímu působení měnit, proto by diagnóza měla vždy odpovídat současnému stavu duševních funkcí.

V současné době se pro klasifikaci mentální retardace užívá poslední 10. revize MKN. (Švarcová, 2006) Je začleněna do oddílu psychiatrie s kódem F70 až F79. Podle této klasifikace se mentální retardace dělí do šesti základních kategorií:

- F70 lehké mentální retardace
- F71 středně těžká mentální retardace
- F72 těžká mentální retardace
- F73 hluboká mentální retardace
- F78 jiná mentální retardace
- F79 nespecifikovaná mentální retardace (Češková, 2006)

Za zapsaným kódem, se nachází ještě číslice nula nebo jedna. To znamená, že kromě mentálního postižení se u jedince objevuje přítomnost nebo naopak nepřítomnost poruchy chování. Nula znamená, že se postižení chování vůbec nevyskytuje, nebo je minimální. Jednička značí výrazné postižení chování s potřebou intervence, příklad F72.1 znamená jedince s těžkou mentální retardací a výraznými poruchami chování. (Valenta, 2004)

2.2.1 Lehká mentální retardace

Intelligenční kvocient u lehké mentální retardace se pohybuje v rozmezí 50- 69. (Švarcová, 2006) Při lehké mentální retardaci hraje hlavní roli dědičnost, sociokulturní deprivace a nedostatek stimulace. Do tří let věku je zjevné pouze opoždění nebo zpomalení psychomotorického vývoje. Až později mezi třetím a šestým rokem věku, je postižení nápadnější. Jedinec má malou slovní zásobu, opožděný vývoj řeči, slabé komunikační dovednosti. Objevují se různé vady řeči, obsahově je řeč velmi chudá, jedinec se nechová jako děti ve stejném věku, není zvědavý a vynalézavý. Značný je stereotyp ve hře. Nejvýrazněji se problémy projeví v období školní docházky, objevuje se konkrétní mechanické myšlení, omezená schopnost logického myšlení. Paměť je slabší, analýza a syntéza poměrně vážne. Jemná a hrubá motorika je lehce zpomalená a objevují se poruchy koordinace. Rozvoj sociálních dovedností je též zpomalen. Výchovné působení a rodinné prostředí má velký význam v procesu socializace. V sociálně nenáročném prostředí mohou být jedinci zcela bez problémů. Co se týče emocionální oblasti, projevuje se především sklon k afektivní labilitě, impulzivnosti a k úzkosti. (Bendová, 2011)

Vzdělávání dětí s lehkou mentální retardací může probíhat na běžné základní škole nebo se vzdělávají podle odpovídajícího vzdělávacího programu v základní škole praktické. Po dokončení základní školní docházky mohou docházet na odborná učiliště a praktické školy. Spousta dospělých s lehkou mentální retardací je schopna pracovat a udržovat si uspokojivé a úspěšné sociální vztahy. (Pipeková, 2006)

2.2.2 Středně těžká mentální retardace

IQ u středně těžké mentální retardace je v rozmezí 35- 49. (Švarcová, 2006) Etiologie bývá často organického původu. Rozvoj myšlení a řeči je v tomto případě výrazně opožděn. Opoždění přetrvává až do dospělosti jedince. U stupně středně těžké mentální retardace jsou somatické vady méně časté, za to bývá velmi častý výskyt epilepsie, autismu a dalších neurologických a tělesných obtíží. Úroveň řeči je zde jednoduchá, slovník je obsahově chudý. Jedinci dokáží tvořit pouze jednoduché věty a slovní spojení. Někdy je možná pouze nonverbální komunikace, snížená schopnost kombinace a usuzování. Vývoj jemné a hrubé motoriky je zřetelně zpomalen, přetrvává neobratnost, nekoordinovanost pohybů a neschopnost jemných úkonů. Jedinec se středně těžkou mentální retardací zvládá samostatnou sebeobsluhu pouze částečně. Někteří se však mohou k jisté soběstačnosti a nezávislosti přiblížit. Často se objevující výrazné nepřiměřené afektivní reakce, souvisí s emocionální labilitou, která je pro tento typ postižení typická. (Švarcová, 2006)

Stejně jako u lehké mentální retardace, se děti mohou integrovat do běžných základních škol. Častěji však probíhá vyučování, podle odpovídajícího vzdělávacího programu, na základní škole speciální. Žáci se vzdělávají podle RVP ZŠS – Rámcově vzdělávací program pro obor vzdělání Základní škola speciální. Druhý stupeň vzdělání poté probíhá v praktických školách. Dospělí jsou přiřazeni na pracovní pozice, kde jsou nejčastěji pod vyšším dohledem nebo jsou v chráněném prostředí. (Pipeková, 2010)

2.2.3 Těžká mentální retardace

Intelligenční kvocient u těžké mentální retardace se pohybuje mezi 20-34 bodem. (Švarcová, 2006) Těžká mentální retardace může mít jako původ negenetickou etiologii, například to může být poškození zárodečné buňky, malformace CNS (centrální nervová soustava) nebo infekce i genetickou etiologii. Již v předškolním věku je výrazně opožděn psychomotorický vývoj. Výrazná je pohybová neobratnost, dlouho trvá, než si jedinec osvojí koordinaci pohybů. Vyskytují se zde časté somatické vady a příznaky

celkového poškození CNS. Pokud se bude k postiženým řádně přistupovat, je tu možnost osvojení si základních hygienických návyků a sebeobsluhy. Bohužel se stává, že někteří jedinci nebudou schopni si udržet tělesnou čistotu ani v dospělosti. Psychické procesy jsou značně omezeny. Objevují se poruchy pozornosti. Řeč, pokud se vytvoří, je jednoduchá a omezená pouze na jednoduchá slova. Jedinci s těžkou mentální retardací dosahují minimální komunikační dovednosti. Výrazně je narušená afektivní sféra, nálady jsou nestálé a chování je velmi impulzivní. Jedinci s tímto stupněm mentální retardace potřebují celoživotní péči, jsou závislí na pomoci svých nejbližších osob, které poznávají. (Češková, 2006)

Vzdělávání podle odpovídajícího programu RVP ZŠS probíhá pro jedince s těžkou mentální retardací na základních školách speciálních, jedinci se vzdělávají podle vytvořeného školního vzdělávacího plánu pro obor vzdělání Základní školy speciální. (Pipeková, 2010)

2.2.4 Hluboká mentální retardace

Hluboká mentální retardace se podle bodů IQ pohybuje níž než dvacet. (Švarcová, 2006) Etiologie je většinou organická. Přítomné je těžké omezení motoriky. Jedinci vykonávají pouze stereotypní automatické pohyby. Poškozené je také zrakové a sluchové vnímání, v kombinaci s postižením sluchu, zraku a těžkými neurologickými poruchami, častý je atypický autismus. U většiny případů, kde je diagnostikována hluboká mentální retardace, je neschopnost samoobsluhy. Dorozumívání probíhá pomocí nonverbální komunikace, která však nemá žádný smysl, pouze výkřiky a grimasy. Při správné stimulaci lze dosáhnout porozumění jednoduchým požadavkům. Afektivní sféra je naprosto porušená, vyskytuje se sebepoškozování. Při tomto stupni mentálního postižení jedinci nepoznávají své blízké a vzhledem k vážnému stavu se nedožívají vysokého věku. (Bendová, 2011)

2.2.5 Jiná mentální retardace

Tento typ mentální retardace se vyskytuje u přidružených sensorických nebo somatických poškození, například když jsou jedinci nevidomí, neslyšící, nemluvící

nebo mají těžké poruchy chování, u osob s autismem či těžce tělesně postižených se používá tato kategorie mentální retardace. Tento typ retardace lze přiřadit v případě, že nebylo možné stanovit stupeň intelektové retardace pomocí obvyklých metod. (Švarcová. 2006)

2.2.6 Nespecifikovaná mentální retardace

Nespecifikovaná mentální retardace se využívá v případech, kdy je sice mentální retardace prokázána, avšak není dostatek informací, aby bylo možné jedince zařadit do jedné z kategorií uvedených výše. (Valenta, 2018)

Snížení rozumových schopností u jedinců s tímto stupněm retardace nikdy nesouvisí s organickým poškozením mozku, ale je zapříčiněno jinými faktory, jako jsou například genetické faktory a sociální faktory. Mohou sem být také zařazené děti, které mají opožděný rozumový vývoj, ke kterému však nedošlo na základě poškození mozku, ale na základě jiných příčin, například sociální zanedbanost, nepodnětné výchovné prostředí či smyslové vady. (Valenta, 2018)

2.3 Charakteristika jedince s mentální retardací

Jedinci s mentálním postižením společně tvoří velkou početní skupinu, která je velmi různorodá a vyznačuje se značnou řadou více či méně výrazných rysů, které jsou odlišné, proto není možné jedince jednoznačně charakterizovat. Zvláštnosti v jednotlivých stránkách jejich osobnosti, závisí na celkovém poškození neuropsychického vývoje. Postižení se projevuje především v poznávacích procesech, v emociální a volní oblasti, dále ovlivňuje chování, motoriku osobnosti a adaptabilitu. (Bendová, 2011)

Osoby s mentální retardací mají potřebu neustálé celoživotní péče a vedení, čím více jsou postižení, tím více potřebují péči ze stran intaktní populace.

Odlišnosti lze nacházet zejména ve zrakovém vnímání. Jako problém, který by neměl být zanedbán je zpomalení tempa vnímání a celkové zúžení rozsahu vnímání. Jedinec s úzkým rozsahem vnímání má problém s orientací na nových místech a v situacích, které pro něho nejsou standartní, nedokáže správně vyhodnotit souvislosti a

vztahy mezi předměty. Nejvýraznější u jedinců s mentální retardací je výrazná nediferencovanost. Při pozorování předmětů považují naprosto různé předměty za shodné. Vnímání je inaktivní, obrazy a předměty si neumí prohlédnout do všech detailů, spokojí se pouze s povrchním vnímáním. (Bartoňová, 2007) „*O neaktivním charakteru vnímání svědčí i to, že se nedovede pozorně dívat, hledat a nacházet určité předměty, nedovede si výběrově prohlížet část okolního světa, neumí se odpoutat od výrazných a poutavých stránek vnímaného objektu, které jsou však v daném okamžiku nepodstatné.*“ (Bartoňová, 2007, s.23)

V psychickém vývoji má svou velkou roli i sluchové vnímání, to totiž souvisí s rozvojem řeči. Tím, že se diferenciacní podmíněné spoje v oblasti sluchového analyzátoru vytvářejí pomalu, vedou k opožděnému vývoji řeči a ten vede zase k opožděnému psychickému vývoji. Poškození sluchového vnímání ovlivňuje navíc také vnímání času a prostoru, snížená je i hmatová citlivost a to ve vnímání svého těla v prostoru. (Bartoňová, 2007)

Řeč je u jedinců s mentální retardací vždy narušená. Aktivní slovní zásoba je omezená a mluvnická stavba řeči nedokonalá. Často používají zájmena, místo toho aby jmenovali osobu. Velmi málo používají spojky, slovesa a přídavná jména. Speciální stimulací lze dosáhnout jistých pokroků, řeč však nikdy nenabyde obsahové, gramatické a artikulační normy. Diferenciální diagnostika u opožděného vývoje řeči je nezbytná, protože díky ní lze vyloučit nemluvnost na základě sluchové vady, vývojové dysfázie, poruchy mluvidel, neurózy řeči, prodloužené fyziologické nemluvnosti a zanedbané péče o vývoj řeči. (Vítková, 2004)

Jedinci s mentálním postižením nemají schopnost pro zobecňování, od intaktních osob se liší i velkou konkrétností a právě abstrakce je hodnota skutečného myšlení. Myšlení u jedinců s mentálním postižením, které je omezené pouze na konkrétní situace mezi spojováním různých předmětů a jevů, je neproduktivní a chudé. Špatné osvojování pravidel a obecných pojmů je základním nedostatkem myšlení osob s mentální retardací. Charakteristické zvláštnosti myšlení mohou být dále také: neschopnost použít již osvojených rozumových schopností v případě potřeby – tzv. slabá řídicí úloha myšlení, výkyvy v pozornosti – nedůslednost v myšlení, neschopnost srovnávat myšlenky s objektivní realitou – nekritické myšlení, neschopnost dlouhého soustředění. (Bendová, 2011)

Paměť umožňuje uchovávat různé informace, zároveň je úzce spjatá s učením. Díky paměti lze zprostředkovávat minulou zkušenost, na základě, které je možné získat nové

vědomosti a zkušenosti. U jedinců s mentální retardací trvá osvojování dlouhou dobu a zároveň získané poznatky neumí využít v praxi, charakteristické je, že se neumějí cílevědomě učit. (Švarcová, 2006)

Tím, že nemají dostatek představ k logickému zapamatování učení, dochází pouze k zapamatování mechanickému. Proto je velmi důležité neustále probrané učivo procvičovat a opakovat, a dbát při tom na rozmanitost a dodržování času a prostoru na odpočinek. Zapomínání je u jedinců s mentálním postižením intenzivní, vybavování představ trvá dlouho a v hodně případech také chybně. (Bartoňová, 2007)

Nejdůležitější psychickým rysem osobnosti je vůle, která se vyznačuje uvědomělým a cílevědomým jednáním. U osob s mentální retardací je vidět ve volní oblasti značné odlišnosti. Těmto jedincům chybí dostatek iniciativy a nejsou schopni řídit své jednání, tak, aby korespondovalo se vzdálenými cíli. Často se vyskytuje hypobulie – snížení volních kompetencí a abulie – úplné chybění volních kompetencí. (Bendová, 2011)

Emoce jsou schopnosti osoby reagovat na určitý podnět z okolí prožitkem, buď libosti, nebo nelibosti s vnějšími projevy. Zároveň jsou emoce součástí pohonu motivace v lidském jednání.

City jedince s mentálním postižením jsou:

- nedostatečně diferenciovány
- mají primitivní a protikladné prožitky
- neadekvátní vzhledem k podmínkám okolního světa
- opožděné a těžko se utvářejí, zejména tzv. vyšší city (svědomí)
- často jsou popudivé, euforické, apatické a vyskytují se poruchy nálad (Bartoňová in Bendová, 2011)

Švarcová ve své publikaci „Aktuální otázky psychopedie“ z roku 1998 uvádí pro osoby s mentální retardací tyto psychické zvláštnosti:

- „zpomalená chápavost, jednoduchost a konkrétnost úsudků“
- „snížená schopnost až neschopnost komparace a vyvozování logických vztahů“
- „snížená mechanická a zejména logická paměť“
- „těkvavost pozornosti“
- „nedostatečná slovní zásoba a neobratnost ve vyjadřování“
- „impulzivita, hyperaktivita nebo celková zpomalenost chování“

- „citová vzrušivost“
- „sugestibilita a rigidita chování“
- „nedostatky v osobní identifikaci a ve vývoji“
- „nerovnováha aspirací a výkonů“
- „zvýšená potřeba uspokojení a bezpečí“
- „poruchy v interpersonálních skupinových vztazích“
- „poruchy v komunikaci“
- „snížená působivost k sociálním požadavkům“ (Švarcová in Bartoňová, 2007, s. 27)

Charakterizovat jedince s mentální retardací lze i z hlediska odchylek v jednotlivých vývojových etapách: novorozenecké období, kojenecké období, batolecí, předškolní a školní období.

2.3.1 Novorozenecké období

Novorozenecké období trvá jeden měsíc po narození. V tomto období je důležitá adaptace organismu na nové prostředí. Kvalita této adaptace potom rozhoduje o stupni nebo kombinaci postižení. (Bartoňová, 2007) Hydrocefalus, chromozomální aberace apod. jsou některé odchylky, které se dají v novorozeneckém věku diagnostikovat a které vedou k odlišnému vývoji. (Černá, 2008)

2.3.2 Kojenecké období

Kojenecké období začíná koncem prvního měsíce života a končí prvním rokem. U jedinců s mentální retardací se začíná projevovat opožděný vývoj, a to jak psychický, tak tělesný. Čím závažnější je postižení, tím dříve se na dítěti projeví. Takže například těžkou a hlubokou mentální retardací lze diagnostikovat již v tomto období. (Řičan in Černá, 2008)

2.3.3 Batolecí období

Batolecí období začíná po prvním roce života a končí začátkem třetího roku. V tomto období jsou děti s mentálním postižením v celkovém vývoji opožděné. Zde opět záleží na stupni postižení, jedinci s lehkou mentální retardací jsou oproti intaktní společnosti opožděny ve vývoji o cca rok, rok a půl, zatímco, jedinci s těžkým stupněm mentálního postižení, nejeví skoro žádné známky vývoje. (Bartoňová, 2007) V batolecím i kojeneckém období je důležité seznámit se se systémem rané péče, který dodá rodičům důležité informace nejen o výchově jejich potomka. Dítě v batolecím období je zcela závislé na neustálé péči. V tomto období lze diagnostikovat středně těžké mentální postižení. (Černá, 2008)

2.3.4 Předškolní období

Předškolní období trvá od tří let do šesti, do nástupu do povinné školní docházky u zdravého dítěte. U jedince s mentální retardací se tato doba může prodlužovat. V tomto období bývá diagnostikováno postižení lehkého stupně. (Krejčířová in Černá, 2008) Doporučení je svěřit dítě do rukou odborníků, kteří provedou dlouhodobou diferenciatní diagnostiku a stanoví prognózu vývoje. Zároveň také poradí rodičům, jak své dítě vychovávat a dále vzdělávat. (Bartoňová, 2007)

2.3.5 Období školního věku

Období školního věku je počítáno v rozmezí šesti až patnácti let života. U jedinců s mentální retardací je toto období posouváno a to na základě stupně postižení. Pro tyto děti je důležité zvládnout hlavně sociální dovednosti, které budou potřebovat pro život. (Bartoňová, 2007)

2.3.6 Období adolescence

V období adolescence nedochází u jedinců s mentální retardací k odpoutání se od rodiny, jako je u intaktní společnosti zvykem. Jedinci jsou stále závislí na rodině a vazba na ni se zvyšuje na základně stupně postižení. Zatímco, po fyzické stránce se vyvíjí, jejich mentalita zůstává nadále infantilní a nediferenciovaná. Pokud mají jedinci pouze lehkou mentální retardaci, mají možnost se vyučit a najít uplatnění na trhu práce. U těžších stupňů existuje možnost podporovaného zaměstnávání a práce v chráněných dílnách. (Vágnerová in Bartoňová, 2007)

2.3.7 Období dospělosti

Aby kvalita života jedinců s mentální retardací byla na co nejlepší možné úrovni, je třeba maximální podpory v naplňování sociálních rolí. Narůstající kombinované a duševní poruchy, mohou tuto kvalitu v průběhu života osobám s mentálním postižením silně ovlivňovat. (Bartoňová, 2007)

2.3.8 Období stáří

Sociální status jedinců s mentální retardací se během stáří nijak výrazně nemění, oproti intaktní společnosti. (Vágnerová, 2004)

2.4 Vzdělávání jedinců s mentální retardací

Kde a jak se vzdělávají jedinci s mentálním postižením, závisí především, na konkrétním stupni postižení jednotlivce. (Švarcová, 2006)

Vzdělávání žáků s mentální retardací probíhá buď v rámci hlavního vzdělávacího proudu, tím jsou myšleny běžné typy škol, nebo v rámci speciálního vzdělávání.

V současnosti se hodně hovoří o inkluzivním vzdělávání a procesu integrace dětí s mentální retardací do běžných škol, což znamená, že je dítě vzděláváno v běžném typu a prostředí základní školy.

Celý systém vzdělávání žáků s mentální retardací je řízen školským zákonem č. 561/2004 Sb. o předškolním, základním, středním, vyšším odborném a jiném vzdělávání. (Valenta, 2018)

Proces edukace dětí s mentální retardací lze rozdělit do následujících oblastí: Předškolní vzdělávání, základní vzdělávání, střední a jiné vzdělávání.

2.4.1 Předškolní vzdělávání

V předškolním období je utvářena budoucí osobnost každého člověka a to především v oblasti psychických a fyzických schopností. To samé platí i pro děti s mentální retardací, u nichž navíc může mít včasná speciálně pedagogická péče velký význam pro budoucí vývoj. Podle školského zákona představuje předškolní vzdělávání počáteční stupeň organizovaného veřejného vzdělávání, které se řídí dle pokynů MŠMT. (Švarcová, 2006)

Pro děti s mentální retardací zajišťují vzdělání instituty mateřské školy a mateřské školy dle §16 školského zákona. Rámcově se vzdělávací program pro předškolní vzdělávání opírá o pět základních oblastí: Dítě a jeho tělo, Dítě a jeho psychika, Dítě a ten druhý, Dítě a společnost, Dítě a svět. Při čemž pro dítě s mentálním postižením se v těchto oblastech zaměřuje hlavně na sebeobsluhu a zvládnutí hygieny a to s ohledem na stupeň postižení a věku dítěte. Předškolní vzdělávání by v případě dítěte s mentální retardací mělo především doplňovat rodinnou výchovu a zajišťovat dostatek podnětů, které jsou potřebné pro jeho rozvoj, proto je vhodné při edukaci používat kompenzační pomůcky, snížit počet dětí ve třídě, popřípadě zařídit asistenci. V rámci předškolního vzdělávání lze také využít tzv. přípravné třídy, které většinou využívají děti ze sociokulturně, znevýhodněného prostředí, to je prostředí, které neumožňuje dostatečné rozvinutí duševního potenciálu dítěte včetně schopností a dovedností. (Bartoňová, 2007)

2.4.2 Základní vzdělávání

Povinná školní docházka se realizuje právě v rámci základního vzdělávání. Dítě s mentální retardací ji může plnit na základní škole, a to formou integrace, individuální nebo skupinové, na základní škole praktické či na základní škole speciální.

Základní školy praktické se za pomoci speciálních výchovných a vzdělávacích prostředků a metod, snaží, aby žák dosáhl co nejvyšší úrovně znalostí, dovedností a osobnostních kvalit. Přitom respektují jeho individuální zvláštnosti a možnosti. Cílem základní školy praktické je, připravit žáka na zapojení se do běžného života společnosti a příprava na profesní dráhu, kde se klade důraz na praktické uplatnění. (Bartoňová, 2007)

Vzdělávací obsah by se měl opírat o nově upravený rámcově vzdělávací program, je rozdělen do devíti oblastí: Jazyk a jazyková komunikace, Matematika a její aplikace, Informační a komunikační technologie, Člověk a jeho svět, Člověk a společnost, Člověk a příroda, Umění a kultura, Člověk a zdraví, Člověk a svět práce. Obsah učení by měl být adekvátní vzhledem ke snížené úrovni rozumových schopností. Součástí učiva jsou také tzv. průřezová témata, která jsou zaměřená na výchovy (osobnostní a sociální výchova, výchova demokratického občana, multikulturní výchova...). Ukončením základní školy praktické získává žák základní vzdělání. (Švarcová, 2011)

Základní škola speciální – Škola základní speciální je pro žáky, kteří mají takové rozumové schopnosti, které jim neumožňují zvládat požadavky vzdělávacího programu základní školy praktické. Vzdělávání zde probíhá formou individuální či skupinové integrace. Do školy základní speciální dochází žáci se středně těžkou mentální retardací, s těžkou mentální retardací, děti s více vadami nebo autismem. Vzdělávání je založené na snaze dosáhnout optimálního rozvoje osobnosti žáka a kvality života s ohledem na jeho možnostech daných jeho postižením. Cílem edukace je podpořit rozvoj základních komunikačních dovedností, pohybové samostatnosti, nácvik sebeobsluhy a soběstačnosti. Jako u základní školy praktické i tady je učivo rozděleno do oblastí: Člověk a komunikace, Člověk a jeho svět, Umění a kultura, Člověk a zdraví, Člověk a svět práce. Žák získává základní vzdělání, pokud ukončí devátý popřípadě desátý ročník. (Bartoňová, 2007)

Po dokončení základního vzdělávání, má žák s mentálním postižením možnost dalšího vzdělávání a to například na odborném učilišti nebo praktické škole. (Bartoňová, 2007)

Teoretická část práce poskytla úvod a přehled o výzkumné problematice a zároveň objasnila odborné termíny, které se využívají v části praktické.

B. PRAKTICKÁ ČÁST

Obsahem praktické části je případová studie, která pojednává o životě dítěte se syndromem Smithové – Magenisové, od narození po současný věk. Případová studie se bude dotýkat osobní anamnézy, rodinné i školní. Součástí praktické části práce jsou odpovědi na stanovené výzkumné otázky a diskuze nad dosaženými výsledky.

3 Metodologie

Praktická část bakalářské práce je zpracovaná v kvalitativním designu. Kvalitativní výzkum zahrnuje popis a interpretaci individuálních a sociálních aspektů a snaží se z nich vytvořit komplexní, holistický obraz zkoumaného problému. Předměty, které zkoumá, se snaží porozumět a zároveň je vysvětlit. Kvalitativní výzkum se používá v různých oborech, například: psychologie, sociologie, pedagogické vědy, antropologie, zdravotnictví atd. (Hendl, 2016)

Kvalitativní výzkum se snaží o všestranný a podrobný popis konkrétního případu, proto je výzkumník obvykle v delším kontaktu se zkoumaným jedincem v každodenních situacích. Výsledky následně nelze zobecnit, jelikož se týkají pouze zkoumaného jednotlivce či skupiny. (Hendl, 2005)

Cílem práce je, pomocí konkrétního jedince, podrobně popsat život člověka/dítěte se syndromem Smithové – Magenisové a na příkladu konkrétního jedince představit tento syndrom veřejnosti. K dosažení tohoto cíle byly stanoveny následující výzkumné otázky (VO):

VO č.1 Jaké jsou typické projevy jedince se syndromem Smithové – Magenisové v závislosti na věku?

VO č.2 Jakou péči vyžadují jedinci s tímto syndromem?

VO č.3 Jak se se specifickými projevy v chování dítěte vyrovnávají jeho rodiče a lidé z jeho nejbližšího okolí?

VO č.4 Jaká jsou specifika ve vzdělávání jedinců s tímto syndromem v ZŠ?

3.1 Metody sběru dat

Ke sběru dat jsem použila metodu *zúčastněného pozorování*, které probíhalo na základní škole praktické ve speciální třídě. Při zúčastněném pozorování, se jedná o sledování, které je dlouhodobé, reflexivní a systematické a probíhá přímo v prostředí, kde dochází k interakci mezi výzkumníkem a pozorovaným účastníkem (Hendl, 2016) Předem jsem si sestavila záznamový arch situací, jevů, které bych během pozorování chtěla zaznamenávat, dále jsem si během pozorování zapisovala navíc další jiné poznámky, které mě zrovna zaujaly, a chtěla jsem se k nim popřípadě vrátit.

Dále jsem použila krátkodobé pozorování, které sloužilo k zachycení běžného dne ve škole. Předem jsem neměla připravené žádné body, které konkrétně budu chtít vypořádat, jen jsem ve zkratce zaznamenávala všechny situace, které se během dne pobytu ve škole uskutečnily.

Další metodou získávání dat byl hloubkový, *polostrukturovaný rozhovor* s matkou dítěte. Jedná se o rozhovor, kdy dotazovaný má připravenou kostru témat a otázek, na které chce během rozhovoru získat odpověď. Hendl (2005) uvádí vhodný postup k vytvoření osnovy pro správnou přípravu na rozhovor.

- Navržení tématu a vypsání všech podtémat a okruhů otázek, které nás zajímají.
- Podle logického pořadí si témata uspořádat. Doporučuje si citlivá témata nechat až na konec rozhovoru.
- Rozmyslet si formování a pořadí otázek.
- Dobře si promyslet navazující hloubkové otázky.

Rozhovor s matkou Romana probíhal ve sborovně základní školy praktické, kam Roman dochází. Tento prostor nám nabídla Romanova třídní učitelka, abychom měly při debatě klid. Sama se potom věnovala Romanovi, který by jinak rozhovor narušoval. Jako podklady mi matka přinesla zprávy z odborných vyšetření, kterým se Roman i rodiče podrobili. S jejím souhlasem jsem si rozhovor nahrávala a potom zpětně přepisovala, abych psaním poznámek nenarušovala plynulý chod rozhovoru. Při rozhovoru s matkou jsem cítila z její strany otevřenost, nebylo ji nepříjemné vést dialog o jejím synovi. Vždy jsem navodila otázku a ona sama se rozpovídala. Odpovídala klidně, s rozvahou.

Velké množství dalších informací jsem získala zejména ze záznamů vyšetření z poraden a školních prací. Této metodě se říká studium/analýza dokumentů. Tato metoda slouží ke sběru dat pro vytvoření výzkumu. Nejčastěji se využívá při studii vědeckých publikací a zpráv o dané problematice. Získaná data mohou být použita jako primární či sekundární zdroj informací. (Surynek, 2001)

Všichni respondenti podepsali informovaný souhlas, matka i souhlas se zveřejněním zpráv z odborných vyšetření u lékařů a zpráv ze SPC.

3.2 Případová studie

Jako výzkumnou strategii jsem si zvolila případovou studii, která je jednou z metod kvalitativního výzkumu. Bývá charakterizována jako detailní studium jednoho či několika málo případů, kterým může být jednotlivec, rodina, specifická skupina, komunita či institut. Při práci je důležité, aby výzkumník nahlížel na každý zkoumaný předmět jako na součást jednoho celku, ne na jednu samostatnou část. Důležitá je komplexnost, která vede k vysvětlení a vyobrazení vztahů mezi jednotlivými aspekty, a tím dochází k opodstatnění výzkumu. Smyslem případové studie je, že výzkumník vždy usiluje o celkové porozumění případu v jeho přirozeném prostředí. Aby výzkumník k této komplexnosti došel, je zapotřebí při sběru dat využít, co nejvíce dostupných metod a zdrojů informací, nejčastěji používanou metodou je pozorování, analýza dokumentů, či rozhovor. Při případové studii je důležité, aby výzkumník nasbíral, co nejvíce informací a dat, aby následně mohl interpretovat interakci mezi případem a okolím. (Švaříček, 2007)

Yin definuje případovou studii jako prostředek, který vede ke zkoumání předem určeného předmětu v přítomnosti, v rámci jeho reálné souvislosti, především, pokud předmět a jeho souvislost nemají zcela jasné hranice. (Yin, 2009)

Případovou studii je vhodné použít v lékařství, sociologii, psychologii, etnografii a při pedagogickém výzkumu.

3.3 Časový rámeček výzkumu

Rozhovor s matkou proběhl v červnu 2019, v době, kdy jsem pravidelně docházela do Romanovy základní školy a plnila zde povinnou praxi, matka mi k rozhovoru přinesla zprávy z vyšetření, které jsem si okopírovala a později s dalšími dokumenty analyzovala, zároveň jsem posbírala i některá data z pozorování. Další pozorování poté probíhalo v září 2019. Během tohoto pobytu na škole, mi byly poskytnuty další dokumenty od paní učitelky, které jsem v říjnu 2019 společně se zprávami od matky analyzovala. V průběhu listopadu a prosince 2019 jsem všechna získaná data vyhodnocovala.

3.4 Analýza získaných dat

Při analýze získaných dat jsem použila metodu kategorizace. Na základě systematického, dlouhodobého pozorování a hledání pravidelností, jsou data zařazována do systému kategorií.(Švaříček, 2007) Do jednotlivých kategorií jsem data zařazovala formou kódování, tomu rozumíme tak, že výzkumník pozorně pročítá souvislý text, například přepsaný rozhovor, a hledá v něm informace tak, aby jim mohl postupně přiřazovat kódy a tím je rozdělit do jednotek. Jednotky pojmenuje a následně uspořádá do vytvořených kategorií.(Hendl, 2016)

Na základě kategorií jsem poté vytvořila případovou studii a tyto kategorie rovněž pomohly zodpovědět výzkumné otázky.

4 Kazuistika jedince se syndromem Smithové – Magenisové

4.1 Uvedení do problematiky

Pro kazuistiku jsem si vybrala devatenáctiletého žáka Romana, který má diagnostikovaný syndrom Smithové – Magenisové. Roman navštěvuje základní školu praktickou v jihočeském kraji. Na tuto základní školu jsem měla možnost docházet a plnit zde povinnou praxi. Se žákem jsem se setkala již dříve, ale až ve škole jsem měla větší možnost ho více poznat. Zároveň jsem komunikovala s rodinou.

4.2 Anamnéza

Roman se narodil v roce 2000 jako první dítě. Porodní váha byla 2600 g a výška 42cm. Těhotenství nebylo plánované. Matka se na dítě těšila. Žádné zvláštnosti ani problémy během těhotenství neprobíhaly ani se neobjevovaly. Porod byl předčasný. Ve 35. týdnu na kontrole lékaři zjistili, že se matce zkracuje čípek, a doporučili nastoupit do nemocnice, aby byla matka s dítětem pod dozorem odborné péče. Matka byla propuštěna pouze, aby si dojela zabalit věci, které potřebuje s sebou do porodnice a do několika hodin po vyšetření se měla dostavit k hospitalizaci do nemocnice. Při odchodu z domu, při obouvání bot, nejspíše důsledkem ohýbání, došlo k prasknutí plodové vody.

„ Čekala jsem, až se domů vrátí manžel, a pak, když jsem si šla obouvat boty, tak jak jsem se ohnula, tak mi praskla voda.“ Uvádí matka. Byla přivolána sanitka, která matku dopravila do porodnice, kde okamžitě po příjezdu porodila. Porod probíhal bez komplikací.

Hned po porodu nebylo na dítěti zřejmě žádné zjevné postižení. Vzhledem k tomu, že byl Roman nedonošený, byl po porodu, jak je běžné, umístěn do inkubátoru. Zde bylo dítě čtrnáct dní, protože mu byla diagnostikovaná novorozenecká žloutenka. Lékaři si ji nejprve neuměli vysvětlit, jaká je zde její konkrétní příčina, takže ani nevěděli, jak ji optimálně léčit. Jak vypráví matka: „ Potom mi řekli, že by to mohlo být z mého mléka, tak jsem ho přestala pár dní kojit, že to může být jako reakce na to mateřské mléko, pak mu to začalo postupně klesat.“ Po měsíci od narození Romana byla matka s dítětem z porodnice propuštěna. Pro matku s dítětem si dojel otec, doma bylo vše pro dítě připravené.

Po několika týdnech strávených doma, bylo dítě neustále spavé. Ve dvou měsících věku začaly být u Romana patrné první náznaky toho, že s dítětem není něco v pořádku. Roman nedělal to, co by podle stanovené normy, mělo dítě ve dvou měsících dělat. Například nedokázal udržet ani pár sekund zvednutou hlavičku nad podložkou, nereagoval na podněty a neotáčel se. „ Chrastítkem jsem mu máchala před obličejem, pitvořila jsem se na něj, vůbec nereagoval, neměl snahu se otočit, když jsem mu třeba dala hračku, tak aby se pro ni natáhl.“ uvádí matka.

4.3 Vztahy v rodině, rodinná situace

Roman žije v úplné rodině. Otcí je 41 let, má základní vzdělání. Pracuje jako osoba samostatně výdělečně činná. Kvůli práci často cestuje a nebývá proto často doma s rodinou. Matka má 37 let, je vyučená švadlena. Od narození syna do práce nechodí. Je nucena zůstat v domácnosti, protože syn potřebuje neustálou péči. Jezdit do práce, během doby, kdy je Roman ve škole se matce nevyplatí. Nikdo v rodině nemá diagnostikované mentální, ani jiné postižení.

Roman je jedináček, nemá žádné sourozence. Důvodem je strach, že by se další potomek také mohl narodit postižený. Strach vycházel převážně ze strany otce. **Matka:** „ Vím, že dělali vyšetření mně, genetiku a manželovi ji dělali taky. Mně vyšlo všechno v pohodě, ale manželovi vyšlo, že on by mohl být nosičem toho syndromu. Ale poté mu dělali další nějaké vyšetření, já nevím jaké, já tomu nerozumím, prostě to někam poslali

a tam mu to vyloučili, že to není pravda. Vím, že mu doktorka volala, jestli by nechtěl přijít ještě na další vyšetření, ale on už tam nechtěl jet, protože si myslím, že to bylo takové jako, že to těžko vstřebával, když si uvědomil, že je to možná přes něj. Kdyby jednou neřekli, že je on nosičem, bylo by to asi jiné. Jednou řekli, že ano, podruhé, že se spletli. Na další vyšetření už jsme prostě nejeli.“

Rodiče se s postižením jejich syna smířili, dle jejich slov, poměrně rychle, samozřejmě ze začátku to bylo těžší, ale podle matky se nikdy nedostali do fáze, že by se litovali nebo si nechtěli postižení připustit. Uvádí: „*Musím říct, že poté, co synovi diagnostikovali syndrom Smithové- Magenisové, cítila jsem jakoby úlevu, konečně jsme mohli postižení pojmenovat, konečně jsme věděli, co to všechno je.*“ Širší rodina Romana také přijala bez problémů.

Rodina je finančně zajištěná a plně funkční. Roman s matkou a otcem často navštěvuje prarodiče, kteří žijí ve stejné obci jako rodina. U babičky s dědou se pravidelně pořádají rodinné, např. narozeninové oslavy, na které se sjíždějí i další členové rodiny, Romanovy tety s dětmi. Roman vychází s celou rodinou bez obtíží, má rád jejich společnost, především společnost bratranců a sestřenic.

Pokud nastane nějaký problém v rodině, musí ho řešit matka, na otce si Roman dovolí více, občas na něj zaútočí s tendencí mu ublížit, na matku nikdy, je to zřejmě tím, že s matkou tráví mnohem více času, navíc otec mu i více věcí dovolí. Právě tento otcův postoj může být příčinou, že ho syn nevnímá tolik, jako autoritu v porovnání s matkou.

4.3.1 Aktuální situace v rodině

V době psaní této práce (rok 2019), musí rodiče vyřešit přestup Romana od dětského lékaře k praktickému lékaři. Pouze paní psychiatricka zůstává, protože se specializuje na děti a dospělé.

Tím, že chlapec už je dospělý, začali rodiče řešit opatrovnictví a zbavení svéprávnosti. Roman často využívá tablet a sociální sítě, často komentuje příspěvky, ale také se stalo, že objednal různé věci na internetových obchodech na jména rodičů a těm potom přišel balíček na dobírku, o kterém samozřejmě nevěděli. Nebo také, když hraje hry na tabletu a chce se rychleji posunout o úroveň výš, potřebuje zaplatit určitý poplatek. A jelikož si pamatuje matky telefonní číslo, není problém ho použít při platbě. Matce potom chodí SMS zprávy od operátora, aby potvrdila

kódem platbu. „ *Volala mi švagrová, at' se podívám na facebook na profil Romana, že si tam dopisuje s nějakou paní a domlouvá s ní odprodej skákacího hradu, že na to náhodou narazila, že ji to vyskočilo v nějakých komentářích na zdi. Já žádnou sociální síť nemám, takže tomu nerozumím a nevím, co všechno tam syn může dělat. Šla jsem to tedy zkontrolovat a zjistila jsem, že Roman domluvil koupi skákacího hradu, domluvil cenu i den, kdy nám ho paní doveze až domů. Prodeji jsme zabránili za pět minut dvanáct, protože nám ho měli doručit myslím následující den. Švagrová potom paní napsala, omluvila se a vysvětlila situaci, že si dopisovala s jejím synovcem, který je postižený atd. Paní to naštěstí pochopila a nedělala žádné problémy. Když jsem se na Romana rozčílila, co to provedl, že to nemůže dělat, rozplakal se. Povádal, že to chtěl jako dárek pro svého mladšího bratrance k narozeninám, to mě dojalo a plakali jsme oba.*“ dojíká se matka.

Rodiče se mimo jiné tímto krokem, zbavením svéprávnosti, chtějí pojistit, před případným řešením nějakého konfliktu, ze strany prodávajícího.

Žádost o zbavení svéprávnosti už podali, čekají na rozhodnutí soudu. Opatrovnictví je naplánováno na pět let, kdy se po vypršení stanovené doby bude znovu obnovovat. Na základě žádosti, byla u nich doma na návštěvě soudní psychologka, která vedla rozhovor nejen s rodiči, ale i s Romanem. Potom, co přijde rozhodnutí od soudu, musí se rodiče opět dostavit na úřad a vyzvednout si list o opatrovnictví.

Rodiče pobírají na Romana finanční příspěvek na péči, který je zatím napsán na jejich syna. Při podání žádosti o zbavení svéprávnosti v roce 2018 podali také žádost na invalidní důchod. Při tomto podávání nastal zmatek, nejprve rodiče nevěděli, jestli vůbec má Roman nárok na invalidní důchod, domnívali se, že ne, když ještě zatím chodí do školy. Nakonec se rozhodli a zkusili zavolat na Okresní správu sociálního zabezpečení. Bylo jim řečeno, že pokud dovršil osmnácti let, má na invalidní důchod nárok, i přesto, že stále chodí do školy. Toto opatření řešili na pobočce OSSZ s pánem, který s žádostí souhlasil a všechny dokumenty rodičům pomohl vyplnit. Při další schůzce řešili invalidní důchod s jinou zaměstnankyní, která žádost musela stornovat. Jako důvod uvedla, že tím, že zbaví Romana svéprávnosti, nemůže na své jméno pobírat invalidní důchod, proto musejí počkat až na vyjádření od soudu, rozhodnutí o zbavení svéprávnosti. A poté na základě listu o opatrovnictví znovu zažádat o invalidní důchod, teď už jménem rodičů, jakožto opatrovníků.

4.3.2 Odborná vyšetření a stanovení diagnózy

Z důvodu, že byl Roman předčasně narozený, museli s ním začít rodiče dojíždět na návštěvy do neurologické ordinace. Návštěva a vyšetření neurologem jim byla doporučena pediatrem ve druhém měsíci věku dítěte. Na neurologii bylo rodičům oznámeno, že Roman má potíže se zrakem. „*Tam mi vlastně doktorka řekla, aniž by to měla nějak podložené, nebo byl syn nějak vyšetřený, že je slepý. Takže jsme tam v nemocnici hned zůstali na vyšetření.*“ uvádí matka. Po vyšetření CT mozku bylo zjištěno, že má Roman rozšířené mozkové komory, ale že oči jsou v pořádku. Dále, byli poslání na vyšetření do Fakultní nemocnice v Motole v Praze, kde byli na dvou návštěvách. Bylo zjištěno, že dítě opravdu není nevidomé. Až někdy kolem jednoho a půl roku, byly Romanovi nasazeny brýle. Paní doktorka na neurologii, která diagnostikovala nevidomost, tak učinila na základě toho, že se Roman neotáčel a nereagoval na podnět. Například se neotáčel za žádnou hračkou. Matka celou dobu věřila, že její syn není nevidomý. Matka doplňuje: „*Potom dělali i ze mě „hloupou“, že já si to vsugerovávám, že není slepý, ale že je opravdu slepý. Ale já říkám, že když se nad ním nakloním, tak se na mě dívá.*“ V nemocnici ji vysvětlovali, že ty reakce, které matka viděla a cítila, prý byly způsobeny tím, že mají malé děti vyvinutější sluch. Naštěstí se po vyšetření zjistilo, že dítě nevidomé není. Podle matky to bylo strašné období, když si byla jistá, že Roman vidí, ale paní doktorka jí to nechtěla věřit.

Opožděný vývoj byl však znatelný. V době, kdy má dítě zvedat hlavičku, začínat se přetáčet, Roman nic z toho nedělal. Asi od čtyř měsíců, na doporučení od primáře pediatrie začali dojíždět na Vojtovu metodu. Lékařka jim řekla, že přijeli dost pozdě, že děti s takovým typem postižením posílají na Vojtovu metodu rovnou z porodnice. Později rodičům řekla, že se obávala, že Roman nebude nikdy chodit.

Opožděný vývoj byl dosud přisuzován předčasnému porodu. „*Já jsem s ním ještě potom ležela v nemocnici, nevím kolik mu bylo, ale to byl taky malinký, na infekčním, protože měl strašně vysoký teploty. Začala tam za námi chodit nějaká doktorka z genetiky, tam z nemocnice, a ta právě začala, že by se to všechno nemělo svádět k tomu porodu, že má ten opožděný vývoj, že ten 35. týden není, až tak kritický, a že by se to mělo všechno začít řešit. No furt se v tom štourala a štourala, potom nás poslali do Prahy, k nějaké profesorce.*“ Uvádí matka. Tam Romanovi při prohlídce zjistili odlišnosti, které se týkaly i vzhledu.

Lékařka v nemocnici v Praze stanovila, že má Roman nízko posazené uši, tupou špičku nosu a kapří pusu. Podle zjevu obličeje následně vytipovala tři syndromy, které by mohl Roman mít. Odebrali mu krev a cca po čtvrt roce, poslali rodičům výsledky s tím, že by se mohlo jednat o syndrom Smithové – Magenisové.

Po měsíci od vyšetření v Praze začali rodiče s Romanem docházet na psychiatrii, kvůli nespavosti v noci, kterou Roman trpí už od narození. Tato nespavost je důsledkem vylučování serotoninu, který se u dětí s tímto syndromem vylučuje místo v noci přes den, proto je jedinec přes den unavený a v noci naopak nemůže usnout. Stávalo se, že Roman přes den usnul a večer nechtěl jít spát. „*Vzbudil se třeba mezi čtvrtou – pátou a už nechtěl spát.*“ dodává matka.

Roman byl též poslán v roce 2007 na vyšetření na endokrinologii, aby se daly popřípadě vyloučit hormonální poruchy, což se po nějaké době také vyloučilo.

Samotný syndrom Smithové - Magenisové byl Romanovi definitivně diagnostikován v září 2008, ve věku osmi let dítěte. Syndrom mu diagnostikovala stejná lékařka, která prováděla vyšetření v nemocnici v Praze. Výsledek byl rodičům zavolán. Do té doby mu byl diagnostikovaný opožděný vývoj, předčasný porod a středně těžká mentální retardace. Okamžitě po diagnostice syndromu Smithové – Magenisové, nebyli rodiče s dítětem posláni k žádným specialistům.

Nadále dojížděli pouze na kontroly k dětskému lékaři a na neurologii. Na neurologii jezdí na kontroly stále, v pravidelném časovém intervalu. Zde sledují zejména hyperaktivní poruchy chování, poruchy koncentrace a disharmonický vývoj.

Stejně tak dojíždí od roku 2007 na návštěvy k psychiatrovi jednou za půl roku. Na psychiatrii byly Romanovi, hned na první návštěvě, předepsané léky na uklidnění, které mu matka postupně přestala podávat, protože po nich nebyl Roman zklidněný, ale spíše unavený, chodil, jak uvádí matka, jako „mátoha“ ovšem na chování to nemělo žádný vliv. Později byla doporučena pediatrem Romanovi logopedie, kde paní logopedka Romana vyšetřila a na základě toho diagnostikovala dyslálii a dysfázii. Na logopedii dojížděli pravidelně do roku 2017, nyní však už nejezdí, protože se Roman dostal do stádia, kdy už není zapotřebí logopedické péče. Jeho komunikační schopnosti dospěly k nejvyšší možné hranici, kterou lze dosáhnout při jeho postižení.

Od roku 2019 na popud pediatričky, začali s Romanem dojíždět na nefrologii, na kontroly ledvin a byli na vyšetření srdce, na kardiologii, výsledky dopadly pro Romana pozitivně, nebyly prokázány žádné vady srdce.

Roman nosí brýle na dálku, na pravém oku má odchlípnutou sítnici, tudíž na oko nevidí. I přes tři operace se nepodařilo oko zachránit. V levém oku Romanovi zjistili vyšší tlak, proto byl na chirurgickém zákroku. Nyní kapou kapky do očí, aby alespoň jedno oko bylo v pořádku a viděl na něj. Každý měsíc jezdí na pravidelné kontroly na oční oddělení do nemocnice.

Před dvěma roky v roce 2017 byla Romanovi diagnostikována epilepsie. Roman jednoho dne dostal krátký záchvat, rodiče, kteří nevěděli, o co se jedná, odvezli syna na pohotovost do nemocnice, zde byla zjištěna epilepsie, která záchvat způsobila. Od té doby prodělal dva záchvaty, vždy po roce. Při obou případech byla zavolána záchranná služba. Při poslední kontrole, bylo paní doktorkou navrhnuo, že by už při záchvatu nebylo nutné sanitku volat, což bylo pro matku těžké, protože Roman si na rozdíl od lidí bez mentálního postižení neumí říct, jestli už je v pořádku a nepotřebuje pomoc. Na epilepsii bere antiepileptika.

4.3.3 Chování

Už od mala, když se mu něco nelíbí, nezačne se vyloženě rozčilovat, ale dostane záchvat, u kterého se sebepoškozuje. Dříve si lehl na zem a začal bouchat hlavou o zem nebo si kousal do zatnuté pěsti. Jednou si dokonce, když přišel zákaz, začal strhávat nehty. Čím byl starší, tím se jeho chování mírnilo, odůvodnit si to můžeme nabytím rozumových schopností a uvědoměním si vlastního chování. Nyní při nelibosti bouchne pěstí do zdi nebo do něčeho kopne, ale sebepoškozování není už tak intenzivní. Dříve, když byl mladší cca 7 let, si trhal vlasy a bouchal se pěstí do obličeje, nyní se sice bouchá do pusy, ale ne veliké rány, spíše si mne ruce a někdy krouť kotníky. Na prstech má suchou kůži, proto když si mne ruce intenzivně, strhává si tím kůži až do krve. Agresivní vzhledem k okolí není.

Jakoukoliv záděrku nebo odloupnutou kůži si strhává, až do krve, i když ví, že pokud má někde něco zatřené, má si dojít za matkou nebo za paní učitelkou, která mu kůžičku ustříhne. Poté mu teče krev a usiluje o zalepení náplastí.

Při vyšetřeních u všech lékařů, ke kterým dojíždí, se chová bez problémů, protože už od mala je na prohlídky zvyklý. Jediné, co nemá rád, je čekání v čekárnách. To bývá nervózní. Matka se ho snaží zabavit. Ptá se ho na různé otázky, dá mu drobné a pošle ho do automatu pro kakao, které má rád. Potom pije

kakao a je hodný. Když se nepovede matce Romana zabavit jinak, poskytne mu tablet, u kterého se vždy zklidní. Lékaři, ke kterým Roman pravidelně dochází, jsou s jeho diagnózou seznámeni, proto ví, že Roman jen těžko zvládá čekání, proto Romana objednají na určitou hodinu a snaží se ho vzít do ordinace hned, co je to možné. „*Jednou se mi však stalo, že jsme byli objednáni k naší pediatričce, která zná Romana od miminka, takže ví, jak se chová, že nesnáší čekání. Čekali jsme se synem v čekárně, poměrně dlouhou dobu, Roman už se začal ošívat a už nevydržel čekat a dostal svůj záchvat vzteku, řval na celou čekárnu, brečel, válel se po zemi, i přesto nás paní doktorka hned nevzala dovnitř, všechno jsem přešla, říkala jsem si, že má moc práce a prostě nás nemůže vzít na domluvenou hodinu, dobrý. Ale, co mě opravdu šokovalo, bylo, když jsme přišli dovnitř a paní doktorka měla takovou průpovídku rýpavou: „No já jsem si myslela, Romane, že nám to tam zboříš, tu čekárnu. Já tady nemohla ani kloudně vyšetřovat, tady nebylo slyšet vlastního slova.“ Tak jsem ji znovu upozornila a omluvila se, že syn nezvládá dlouhé čekání a ona tomu nasadila ještě větší korunu, když mi odpověděla: „, No vydrží to jiné děti, musí to vydržet i Roman.“ Od té doby nemám k paní doktorce nejlepší vztah, naštěstí už tam dlouho chodit nebudeme.“ Svěřila se matka.*

4.3.4 Zájmy, volnočasové aktivity

Od malička zajímaly Romana pouze hračky, které vydávaly různé zvukové signály. Ostatní hračky jako autíčka nebo stavebnice, ho nelákaly a moc si s nimi nehrál. Nejraději měl hračky, věci, které mohl ovládat, například ovládač od televize. Když ho něco zaujalo, chtěl si s tím hrát pořád dokola, například kostka, ve které jsou otvory, a dítě do nich podle příslušného tvaru vkládá předměty. „*Když ho něco zaujalo, tak to chtěl dělat pořád, až už to člověku lezlo na nervy, manžel vždycky přišel domu a říkal mi: „, Ty jo on už jde za mnou zase s tou kostkou, mě to nebaví!“ to bylo skvělé období.“* zavzpomínala matka. Dále ho velmi bavila písmenka, nejprve ho matka učila AEIOU, když tyto písmenka ovládal, procvičovali celou abecedu, písmenka se naučil poměrně rychle. Na žádné kroužky ve škole ani mimo školu nedochází. Sportování nebo aspoň házení míčem ho nebaví.

Na dovolenou nejedí, nejen že Roman nikam jezdit nechce, ale také ze strachu z epilepsie, která mu byla diagnostikovaná před dvěma lety. Tento strach pramení ze

strany rodičů, kteří se bojí, že by jejich syn mohl dostat záchvat. Neúčastní se ani charitativních akcí, kde by mohli být v kontaktu s dalšími rodiči, které mají dítě s mentálním postižením, protože tyto události Romana nebaví a byl by dle slov matky: „akorát protivný a mrzutý“. A tím, že Roman nemá žádné tělesné postižení, nemají nárok jezdit na zdravotní pobyty.

Na návštěvy k nejbližším rodinným členům jezdí, pravidelně. Pobyt zde je bezproblémový, naopak potíže přicházejí před odjezdem, kdy se Roman usmyslí, že zůstane a odmítá odejít. Rodina ho chodí přemlouvat, bezúspěšně, a to i v případě, kdy mu vyhrožují zakázáním tabletu. Nakonec musí zasáhnout matka, která mu přísně oznámí, že odjíždí a pokud nepojede s ní, ať zůstane, ale tablet si ona vezme s sebou domů a už mu ho nikdy nevrátí. Roman nejdříve přemýšlí, ale nakonec, ač nerad, poslechne.

Na tabletu by vydržel celý den, proto má určené hodiny, kdy si na něm může hrát. Má rád i návštěvy, protože matka se chce návštěvě věnovat, proto mu půjčí tablet a Roman si v klidu hraje. Roman na tabletu hraje hry, dívá se na videa nebo komunikuje s nejbližšími.

4.4 Edukace, školní prostředí

V místě bydliště nebyla žádná mateřská škola pro žáky s mentálním postižením. Proto rodiče vozili Romana do X km vzdálené mateřské školy, ve které se nachází jedna speciální třída, do které přijímají děti s postižením. Do této mateřské školy docházel do nástupu na základní školu. Povinnou školní docházku plnil na základní škole praktické, v místě bydliště. Do této školy dochází, na doporučení Speciálně pedagogického centra, stále.

4.4.1 Předškolní vzdělávání

Doporučení od pediatra, kam docházet do mateřské školy nebylo. Proto matka zkusila domluvit běžnou mateřskou školu v místě bydliště. Byl zde pouze jedno dopoledne. „ *Při vyzvednutí mi řekli, že jediné, co pro mě mohou udělat, že by to tam jako nezvládali, že si nejdřív mysleli, že ano, ale že by to nezvládali, že bych ho tam mohla vodit, já nevím kolik mi řekli asi od devíti do desíti hodin, jenom na jednu*

hodinu denně. To mi přišlo úplně nesmyslné, ještě na dopoledne v době svačiny. To se opravdu nepotřebuje chodit najíst do školky.“ uvádí matka.

Někdo ze známých, poté poradil rodičům mateřskou školu vzdálenou cca 20 km od místa bydliště, která má jednu třídu speciální. Zde nebyly s nástupem žádné obtíže, proto kolem tří let, začal Roman pravidelně do mateřské školy docházet. Jelikož nebyla mateřská škola v místě bydliště, dojížděl z časových důvodů do školky 3x týdně a to ve dnech pondělí, středa a pátek. Rodiče byli s chodem mateřské školy spokojeni i Romanovi se v mateřské škole líbilo. Matka ho ráno odvezla do mateřské školy a po obědě, než děti chodí spát, ho zase vyzvedla a jeli domů. Poslední rok, před nástupem na základní školu se snažili vozit Romana do mateřské školy častěji, než jen 3x týdně.

Do mateřské školy docházel do nástupu na povinnou školní docházku. Během období, kdy docházel do mateřské školy, před nástupem na základní školu v roce 2007, navštěvovali speciální pedagogické centrum - SPC v Českých Budějovicích (viz příloha), kde na základně vyšetření vyhodnotili, že by Roman nezvládl nástup do běžné základní školy (viz příloha). Proto si matka domluvila nástup do základní školy praktické v místě bydliště, která má třídu zaměřenou na žáky se speciálními vzdělávacími potřebami, do které dochází dodnes.

4.4.2 Základní vzdělávání

Od září, roku 2008 dochází Roman pravidelně do speciální třídy, základní školy praktické. Ve třídě je kromě paní učitelky třídní, také asistentka pedagoga. Třída je věkově smíšená, většina dětí ve třídě jsou věkově mladší než Roman, 3. a 4. třída. S Romanem, který má syndrom Smithové – Magenisové, chodí do třídy také Václav, kterému je 14 let, a který má diagnostikovanou středně těžkou mentální retardaci.

Od roku 2011/2012 po vyšetření speciálně pedagogickém se souhlasem zákonného zástupce je Roman vzděláván podle Vzdělávacího programu pro pomocnou školu a přípravný stupeň. V příloze je zpráva z roku 2014 o integraci žáka do základní školy (viz příloha). Roman je vzděláván podle individuálního vzdělávacího plánu (viz příloha).

Roman po domluvě se školou a s doporučením speciálně pedagogickým centrem, může docházet do této školy do dovršení jednadvaceti let.

Poté, co už mu nebude umožněno chodit do této školy, bude Roman doma s matkou. Jiným řešením by byly pouze školy, kde by Roman musel být na internátě. Rodiče se domnívají, že by jejich syn tuto situaci nezvládl, protože má problémy s hygienou a nikde na internátu by se mu nemohli věnovat tak, jako rodiče doma.

Do školy chodí rád, a i když se těší na prázdniny, jak sám říká: „*po chvíli se mu po škole stýská. S blížícím se koncem prázdnin už píše třídní paní učitelce, že už se do školy těší a že je připravený nastoupit.*“ Ze začátku ho do školy vodili oba rodiče, nyní přichází většinou pouze s matkou. Rodiče mu pomáhají se svléknout, sundat boty a about přezůvky. V šatně si ho vždy přebírá třídní paní učitelka a společně odcházejí do třídy. Roman chodí do školy pravidelně, má minimum zameškaných hodin. Matka hlásí plánovanou absenci dopředu. Dle slov paní učitelky chodí do školy čistě oblečený, svačinu si nosí pravidelně. Na obědy se školou nechodí, obědvá až doma, jeho svačiny jsou dostatečně velké.

Na výuku je vždy řádně připravený, plní zadané domácí úkoly. Podle paní učitelky, Romanovo pracovní výkon ve škole souvisí s jeho denní náladou. Někdy má dobrou náladu a je sám motivovaný se učit, to potom vydrží být déle pozorný a lépe se na práci soustředí, když však má špatnou náladu, nechce se vůbec učit a na práci se nesoustředí.

Během učení potřebuje dostatek odpočinku, velmi rychle se unaví. Proto je dobré veškeré činnosti provádět v dvaceti až třiceti minutových intervalech. Sám si umí říct, že potřebuje pauzu na odpočinek, řekne paní učitelce, že je unavený a poprosí jí o chvílku na odpočinutí.

Občas má dny, kdy přijde do školy a už z jeho pohledu je patrné, že nemá dobrou náladu, je zamračený a unavený. Pak se může stát, že si ve třídě lehne na pohovku a odmítá jakoukoli činnost. Jak uvádí paní učitelka, v této situaci není dobré ho do práce násilně nutit, mohlo by mu to vyvolat záchvat vzteku. Paní učitelka ho proto nechá ležet, odpočívat, on sám se potom do učení zapojí. Někdy je dokonce tak unavený, že na pohovce usne.

Roman je neustále v odborné péči SPC. Každý rok probíhá speciálně pedagogické vyšetření i ve škole, které provádí vždy zaměstnanec ze SPC.

4.5 Vztahy se spolužáky, pedagogy

Vztah Romana se spolužáky i pedagogickými pracovníky je bezproblémový. Rád je středem pozornosti a rád spolužáky i učitele opravuje, a když může tak jim ochotně poradí, v jakékoli situaci. Do kolektivu se začlenil bez obtíží, jak do kolektivu třídy, tak celé školy. Z mého pozorování jsem zjistila, že žáci Romana respektují a snaží se mu pomáhat, například mu zaváží tkaničky, když jdou ven na zahradu.

S pedagogy má nadstandartní vztahy, zejména se svou třídní paní učitelkou. Pokud má ke svačině něco dobrého, chce se s paní učitelkou rozdělit. Zve ji na oslavu svých narozenin. A k jejím narozeninám jí vždy popřeje. Na Vánoce nosí dárky „pod stromeček“. „ *Přinesl si ke svačině koláčky a chtěl, abych ochutnala, říkala jsem mu, že je hodný, ale že nechci, že je to jeho svačina, ať si ji sní, že moc děkuji. Ne, pořád naléhal, ať ochutnám, začal postupně si mnout ruce a být nervózní, že jsem si od něj ten koláč vzít musela, abychom předešli záchvatu. Je paličatý, jak si něco usmyslí, musí to tak být, jinak je zle.*“ uvádí paní učitelka. Zároveň dodává, že práce s Romanem je občas velmi náročná, ale za ty roky, co se znají, si na sebe natolik zvykli, že jí Romanovo chování málokdy překvapí. Při mém pozorování jsem si všimla, že paní učitelka zná Romana natolik dobře, že dokáže předvídat jeho reakce na určité situace, proto snadno umí předejít případným záchvatům nelibosti.

4.6 Rozpis klíčových předmětů

V této kapitole se budu věnovat vybraným předmětům z Romanova rozvrhu, český jazyk, matematika, výtvarná a pracovní výchova, hudební výchova a tělesná výchova. Popíšu, jakým schopnostem Roman v konkrétním předmětu dosahuje. Tyto předměty jsem zvolila schválně, protože v nich lze krásně zachytit Romanovo celkové postižení.

4.6.1 Český jazyk

Podle paní učitelky čte Roman velice hezky, na čtení se vždy velmi soustředí. Snaží se číst rychle a plynule s porozuměním textu. Vzhledem k jeho logopedickým vadám, mu bohužel nikdo nerozumí, pokud sám nesleduje text,

který Roman čte. V případě, že během čtení něčemu v textu nerozumí, požaduje okamžité vysvětlení. Je-li čtený text vtipný, hlasitě se na celou třídu směje. Je brzy unavený, proto je potřeba měnit jeho činnosti častěji, než u jiných žáků. Když se mu povede přečíst dlouhý text bez přestávky, má radost a chlubí se ostatním. Při psaní do písanky má velmi dobrý opis, píše pečlivě. Přepis oproti opisu na kvalitativně horší úrovni, jeho písmo je nepřesné, občas kostrbaté. Při psaní textu nebo při diktátu, vynechává či naopak přidává písmenka navíc. Někdy písmena zcela zamění. Člověk si význam slova musí trochu domýšlet.

Ve škole se snaží být co nejdříve hotov, proto práci odbývá. Paní učitelka mu vždy zadá úkol, například první tři řádky v písance, který má vypracovat a nechá ho, aby se snažil pracovat samostatně, když je hotov nebo potřebuje pomoc, zajde přímo za paní učitelkou nebo si k sobě zavolá asistentku pedagoga. Paní učitelka úkol zkontroluje, a buď ho hned ohodnotí, nebo mu ho vrátí na opravu. Paní učitelka mě nechala nahlédnout do sešitu, do kterého zpracovává domácí úkoly, tudíž jsem měla možnost porovnat jeho práci ze školy i z domácí přípravy. Je zde krásně vidět, že když dělá úkoly pod neustálým dohledem rodičů, je jeho práce pečlivě vypracovaná, zatímco, když ho paní učitelka nechá pracovat ve škole samostatně, práce je více odbytá. (viz příloha č.7)

4.6.2 Matematika

Jeho schopnosti v matematice jsou velmi slabé oproti dětem ve stejné třídě. Zabývá se početními operacemi v oboru do dvaceti, s dopomocí. Matematika jako předmět ho evidentně moc nebaví, snaží se být brzy hotov, nesoustředí se, vymýšlí si různé věci, aby práci oddálil, například, že se potřebuje napít nebo na záchod, smlouvá, že chce raději psát nebo číst, ošívá se, neustále sleduje hodiny a ptá se, kdy bude zvonit na konec hodiny. Zadané úkoly ale nakonec vždy splní. Při počítání využívá jako pomůcku školní počítadlo nebo počítá prsty na ruku. Než se Roman naučil počítat s pomocí počítadla, trvalo to dle paní učitelka cca měsíc.

Paní učitelka s ním pracuje individuálně, po celou dobu práce sedí vedle a dohlíží na něj. Často střídá metody, u kterých využívá pomůcky v podobě

kartiček, obrázků nebo tabulí. Doba, při které se Roman dokáže na matematiku soustředit je velmi krátká, činnosti také střídají s paní učitelkou podle Romanovy aktuální nálady.

Jelikož se Roman v matematice dostal na nejvyšší možnou úroveň, kterou na základě jeho postižení zvládne, má paní učitelka do budoucna plány s ním úlohy stále dokola opakovat a procvičovat.

4.6.3 Výtvarná a pracovní výchova

Při výtvarné a pracovní výchově záleží podle Romanovy nálady a podle toho, co zrovna s paní učitelkou dělají. Pokud má dobrou náladu a práce ho zaujala je snaživý a pečlivý. Pokud však nemá náladu nebo ho práce nezaujala, svůj výrobek dokončí, ale nesoustředí se, nesnaží se, chce být rychle hotov a dílo odbyde. Roman je motoricky neobratný, občas mu dělá potíže, správně uchopit předmět, se kterým se pracuje, jisté obtíže mu také dělá práce s menším a drobnějším materiálem, také nezvládá nanášení optimálního množství barvy na štětec, avšak s dopomocí paní učitelky, asistentky či jiného žáka svou práci zvládne dokončit.

4.6.4 Hudební výchova

Hudební výchova je pro Romana oblíbený předmět. Má rád, když paní asistentka při ní hraje na harmoniku. Sám vybírá a navrhuje písničky, které se budou zpívat. Při zpívání buď sedí v lavici, nebo chodí po třídě a kolíbá se přitom do rytmu písně. Zpívá nahlas a vždy se soustředí. Díky logopedickým vadám mu není rozumět. Texty písní si však pamatuje, a pokud ne zvládá je číst z vytištěného zpěvníku.

4.6.5 Tělesná výchova

Na tělesnou výchovu dochází i s vedlejší třídou do tělocvičny, která se nachází v blízké základní škole. Cesta tam trvá přibližně deset minut. Na hodinu tělesné výchovy se vždy těší. S pomocí paní učitelky se převlékne a obuje boty.

Často při hodinách v tělocvičně komanduje děti kolem sebe, děti jsou však na jeho chování zvyklé, takže většinou nijak nereagují. Při cvičení je zarputilý, i přes jeho motorické a balanční obtíže se snaží všechny úkony zvládnout stejně jako ostatní děti.

Má rád házení míče na koš. Vždy je velice trpělivý. Při hrách nerad prohrává. Například při soutěži v hodů na koš, se Roman netrefil, vypadl a měl si jít sednout na lavičku. Místo toho se znovu zařadil na konec řady, a že bude pokračovat. Při napomenutí dětí, že si má jít sednout se začal vztekat. Paní učitelka si ho vzala stranou a snažila se mu vysvětlit, že je to jenom hra a hned, jak skončí tohle kolo, bude další a může znovu házet, ale kdyby teď chtěl, může se postavit ke koši, fandit svým spolužákům a podávat jim míč, to ho nadchlo a šel.

5 Shrnutí/výsledky

Život se syndromem Smithové – Magenisové není jednoduchý, avšak především pro nejbližší rodinu, ve které jedinec vyrůstá.

Jaké jsou typické projevy jedince se syndromem Smithové – Magenisové v závislosti na věku?

Typickými znaky chování jedince jsou časté záchvaty vzteku při nelibosti, které jsou často doprovázeny křikem a sebepoškozováním. Obvykle není lehké rozpoznat podnět, který záchvat způsobí, proto je obtížné jim předcházet, díky tomu se stává, že se rodina dostane na veřejnosti do nepříjemných situací. Romanovo chování se s přibývajícím věkem postupně měnilo. Když byl malý a neuměl se ještě plně verbálně vyjádřit, záchvaty byly doprovázené těžkým sebepoškozováním, Roman tloukl hlavou do zdi nebo do země, se zařatou pěstí se bouchal do obličeje, trhal si vlasy, jednou si dokonce strhl nehet. Jeho chování se postupně začalo mírnit s přestupem na základní školu, tím že postupně nabýval více rozumových schopností, uvědomoval si důsledky jeho chování, záchvaty vzteku měly mírnější průběh, sebepoškozování také nebylo, tak

vážné. Přestal tlouct hlavou o tvrdé předměty a trhání vlasů vymizelo úplně, nyní nejsou záchvaty většinou vůbec doprovázené sebepoškozováním, a pokud ano, je to natolik mírné, že si Roman neublíží. Když má vztek, vykřičí se z něj, nebo kopne do nějakého předmětu, například odpadkový koš, nedělá to však, že by si chtěl záměrně ublížit, ale aby ulevil vnitřní napětí. Stálý problém, který u Romana přetrvává, je nesnášenlivost vůči záděrkám či jinak odloupnuté kůži, pokud se mu záděrka objeví a Roman si ji všimne dřív, než matka, okamžitě si ji strhne, i když si tím často způsobí drobné zranění. Co se týče chování směrem k rodičům či nejbližšímu okolí, není agresivní, naopak je rád ve společnosti a nikomu by záměrně neublížil.

Jakou péči vyžadují jedinci s tímto syndromem?

Péče o Romana není vůbec jednoduchá, pokud Roman není zrovna ve škole, potřebuje být pod neustálým dohledem. Musí na něj dohlížet matka, která ho vozí každý den do školy i ze školy. Aby se o syna stihla řádně postarat, je nucena být doma a nechodit do práce, tím že se synem tráví více času, než otec, Roman jí vnímá jako větší autoritu a více ji poslechne. Na základě Romanova postižení i jeho přidruženým nemocem, jako je epilepsie, ale i na faktu, že Roman nerad někam cestuje, nemá rodina možnost vyjet někam na společnou rodinnou dovolenou, pokud tedy jeden s rodičů má touhu někam vycestovat, druhý musí zůstat se synem doma. Když se jako rodina někam společně rozhodnou jet, jedná se většinou o jednodenní výlet. Roman je již dospělý, ale není schopen o sobě rozhodovat, aby rodiče předešli možným konfliktům, a tím si trochu pomohli v péči o syna, zažádali o Romanovo zbavení svéprávnosti, díky tomu teď za syna zcela odpovídají.

Jak se se specifickými projevy v chování dítěte se syndromem S-M vyrovnávají rodiče dítěte a lidé z jeho nejbližšího okolí?

Rodiče i nejbližší rodina se s postižením Romana poměrně rychle vyrovnali, což se odráží i ve vztahu vzhledem k němu. Každý člen rodiny jeho chování toleruje, v rodině je oblíben, a i on sám, je rád ve společnosti babičky s dědou, tet i strýců, ale především jeho bratranců, se kterými si často hraje. Stejně jako je Roman rád ve společnosti své rodiny, stejně tak rád je obklopen spolužáky ve škole. Spolužáci Romana přijímají, i když má tendence všechny okolo komandovat. Všichni ve škole jsou s jeho postižením seznámeni, takže vědí, jak s Romanem pracovat, tak aby omezili případným záchvatům, snaží se mu pomáhat, například když jdou o přestávce ven na dvůr, vždy mu někdo se spolužáků zaváže tkaničky a pomůže mu se obléct. S pedagogy má Roman výborný vztah, především s paní učitelkou třídni, s Romanem se společně doplňují, vždy paní

učitelka rozpozná jeho aktuální náladu, proto ví, jak s ním daný den má pracovat. Roman ji má velmi rád, zve ji i její rodinu na jeho oslavy narozenin, sám jí přeje k narozeninám a nosí ji dárky. Ze svého pozorování jsem si všimla, že ji vnímá jako jednu z nejbližších osob v životě, ale s určitým respektem, hodně na ní dá, a i rodiče s ní úzce spolupracují.

Jaká jsou specifika ve vzdělávání žáků s tímto syndromem na ZŠ?

Roman se vzdělává podle individuálního vzdělávacího plánu na základní škole praktické, na doporučení paní učitelky třídní a se souhlasem SPC se může Roman na této škole vzdělávat do jednadvaceti let. Práce s Romanem při vyučování není jednoduchá, často se unaví a je proto potřeba prokládat práci s dostatkem pauz na odpočinek, zároveň je potřeba pravidelně měnit činnosti a metody výuky tak, aby se na práci dokázal správně soustředit. Látku s ním musí paní učitelka neustále opakovat, aby ji nezapomněl, zároveň i delší dobu trvá, než vstřebá a pochopí souvislosti látky zcela nové. Výkon ve škole zcela závisí na jeho aktuální náladě.

6 Diskuze

Je důležité si uvědomit, že práce je zaměřena pouze na jednoho konkrétního jedince, kterému byl diagnostikován syndrom Smithové – Magenisové, proto poznatky z této práce nemohou být zobecňovány na všechny osoby se syndromem Smithové – Magenisové.

Zároveň určité limity přinášejí i samotné metody sběru dat. Nelze ověřit pravdivost informací získaných v rámci rozhovorů a objektivita pozorování vychází především ze schopností pozorovatele a jeho následným způsobem interpretace.

Aby práce dostala více obecný charakter, bylo by zapotřebí vypracovat případovou studii u více jedinců se syndromem Smithové – Magenisové a výsledky následně mezi sebou porovnávat. Sbírat data z rozhovorů nejen od rodičů, ale také od ostatních členů rodiny nebo z blízkého okolí.

V českém jazyce jsem našla pouze jednu sepsanou kazuistiku, kterou bych mohla porovnávat s mým výzkumem. Tato případová studie byla sepsaná jako názorný příklad pod odbornou literaturou zabývající se problematikou syndromu Smithové – Magenisové a tudíž se opírala pouze o osobní anamnézu, rodinná situace či školní anamnéza zde nebyla vůbec popsána. (Zvěřová, 2011) V teoretické části uvádím, že se syndromem je úzce spojena chronická nespavost, která se mi v praktické části, ze

získaných informací potvrdila, i v této kazuistice je potvrzeno, že jedinec má velký problém s nespavostí a musí proto docházet na psychiatrii. Další informace, které se v případových studiích shodují, jsou časté změny nálad, s tím rozdílem, že v mé kazuistice jedinec dostává záchvaty vzteku se sebepoškozováním, v druhé kazuistice je jedinec plačtivý. Oba jedinci mají stejné vzhledové rysy a narušené komunikační schopnosti, zároveň se oba podrobili operaci očí. U obou případů se také jednalo o předčasný porod, který však není příčinou syndromu.

Tím, že tato kazuistika popisuje pouze osobní anamnézu, nemám možnost porovnat můj výzkum v oblasti výchovy dítěte a metody vzdělávání, to mě osobně mrzí, protože právě informace týkající se rodiny a školy mi přišly velmi zajímavé a chtěla jsem své poznatky porovnat s jinými. Bylo by dobré srovnání metod použitých při vyučování, dalo by se z toho porovnání vyvodit, které metody jsou účinnější a tím celou výuku více zefektivnit.

Se syndromem Smithové – Magenisové jsem se poprvé setkala u známých na jedné akci. Nikdy před tím jsem o tomhle syndromu neslyšela, a proto jsem se o něm chtěla dozvědět něco víc, protože mi přišel zajímavý. Díky tomu jsem narazila na fakt, který mi několikrát dělal problémy i při psaní mé práce, a to ten, že v českém jazyce nejsou dostupné publikace o syndromu Smithové – Magenisové. Nedostatek publikací se odrazil i na nízkém počtu zdrojů, které uvádím na konci. V českém jazyce existuje pouze jedna publikace od paní doktorky Zvěřové, která je následně vícekrát modifikována v dalších článcích, avšak stále vychází ze stejného základu, proto jsem musela čerpat ze zahraničních publikací. Tyto publikace jsou však psané velmi odborně a na člověka, který není aspoň trochu erudován v této problematice, mohou působit složitě. Když jsem se zamýšlela nad odpovědí na otázku proč je tomu tak, napadlo mě pouze jedno, a to, že syndrom Smithové – Magenisové není až tak častý oproti jiným syndromům. Přesto si myslím, že by bylo vhodné mít v české odborné literatuře více publikací, které podávají informace o této problematice, hodně by to pomohlo především rodičům, kterým se narodí dítě s tímto syndromem. Z rozhovorů s rodiči, jsem se dozvěděla, že pro ně bylo ze začátku těžké si sehnat informace o syndromu Smithové – Magenisové, veškeré informace získávali postupně od odborníků, ale neměli dostatek možností hledat si informace sami. Romanovi byl tento syndrom diagnostikován před dvanácti lety, od té doby přibyla pouze jedna publikace, právě od paní doktorky Zvěřové (2011).

Na tento fakt navazuje další, a to, že veřejná společnost, dle mého názoru, není o tomto syndromu informována, pokaždé, kdy jsem se o tomto syndromu zmínila ve svém okolí, nikdo nevěděl, o čem mluvím. To samé mi také potvrdili rodiče, vždy, kdy přijdou do nového prostředí, musí ve zkratce nastínit problematiku tohoto syndromu, což po tolika letech může být unavující. Fakt, že je tolik málo publikací, byl také jeden z impulsů k sepsání mé práce.

Před jedenácti lety, běžel v televizi pořad Diagnóza,(Zrno, 2009) ve kterém byly představovány nejrůznější nemoci a syndromy, včetně syndromu Smithové – Magenisové, myslím si, že by bylo dobré tento pořad zmodernizovat a znovu obnovit, tím by se syndrom mohl dostat do podvědomí společnosti, dále bych třeba navrhovala vytvořit krátké brožury o tomto syndromu a rozmístit je v čekárnách u dětských lékařů, gynekologů i třeba na genetice a na odborných školách by mohly probíhat přednášky, na kterých by mohli spolupracovat rodiče dítěte, které má syndrom Smithové – Magenisové. Doufám, že těmito prostředky by se dala veřejnost informovat o tomto syndromu.

7 Závěr

Cílem mé bakalářské práce bylo sepsání případové studie na téma dítě se syndromem Smithové – Magenisové. V případové studii jsem se soustředila na podrobný popis života dítěte s tímto syndromem od narození po současný věk.

Informace ve zpracované případové studii se dotýkají osobní anamnézy, rodinné anamnézy i anamnézy školní, v práci jsem však tyto anamnézy rozdělila do kapitol, tak aby byly pro čtenáře přehledné a mohl se v práci lépe orientovat.

Cíle výzkumu byly naplněny a to v těchto aspektech: byly popsány typické projevy vybraného jedince se syndromem Smithové – Magenisové, v rámci rozhovorů byla částečně zjištěna změna v jeho projevech chování vzhledem k přibývajícimu věku, byla zachycena rodinná situace a styl, jakým se rodina o vybraného jedince stará, byly zaznamenány způsoby a metody práce, které paní učitelka využívá při vyučování, bylo charakterizováno jeho chování ve školním prostředí, interakce se spolužáky, s paní učitelkou třídní a dalšími pedagogy, interakce s lidmi z nejbližšího okolí.

Na závěr bych ještě jednou chtěla moc poděkovat paní Mgr. Olze Malinovské za odborné vedení bakalářské práce, Romanovým rodičům, zejména matce, která mi

poskytla rozhovor a tím jsem získala cenné informace a paní učitelce třídní, která mi byla nápomocná po celou dobu výzkumu.

SEZNAM POUŽITÝCH ZDROJŮ

1. BARTOŇOVÁ, Miroslava, Barbora BAZALOVÁ a Jarmila PIPEKOVÁ. *Psychopedie: texty k distančnímu vzdělávání*. 2. vyd. Brno: Paido, 2007. Speciální pedagogika (Portál). ISBN 978-80-7315-161-4.
2. BENDO VÁ, Petra a Pavel ZIKL. *Dítě s mentálním postižením ve škole*. Praha: Grada, 2011. Pedagogika (Grada). ISBN 978-80-247-3854-3.
3. ČERNÁ, Marie. *Česká psychopedie: speciální pedagogika osob s mentálním postižením*. Praha: Karolinum, 2008. ISBN isbn978-80-246-1565-3.
4. ČEŠKOVÁ, Eva a Hana KUČEROVÁ, SVOBODA, Mojmir, ed. *Psychopatologie a psychiatrie: pro psychology a speciální pedagogy*. Praha: Portál, 2006. ISBN isbn80-7367-154-9.
5. HENDL, Jan. *Kvalitativní výzkum: základní metody a aplikace*. Praha: Portál, 2005. ISBN 80-7367-040-2.
6. HENDL, Jan. *Kvalitativní výzkum: základní teorie, metody a aplikace*. Čtvrté, přepracované a rozšířené vydání. Praha: Portál, 2016. ISBN 978-80-262-0982-9.
7. LEČBYCH, Martin. *Mentální retardace v dospívání a mladé dospělosti*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2008. ISBN isbn978-80-244-2071-4.
8. P. SHELLEY, Bhaskara. The Neuropsychiatry and Multisystem Features of the Smith-Magenis Syndrome: A Review. *The Journal of Neuropsychiatry and Clinical Neurosciences*. 2005, , 91-97. ISSN 1545-7222.
9. PIPEKOVÁ, Jarmila, ed. *Kapitoly ze speciální pedagogiky*. 2., rozš. a přeprac. vyd. Brno: Paido, 2006. ISBN 80-7315-120-0.
10. PIPEKOVÁ, Jarmila. *Kapitoly ze speciální pedagogiky*. 3., přeprac. a rozš. vyd. Brno: Paido, 2010. ISBN 978-80-7315-198-0.
11. POISSON, Alice, Alain NICOLAS, Pierre COCHAT, et al. Behavioral disturbance and treatment strategies in Smith-Magenis syndrome. *Orphanet Journal of Rare Diseases* [online]. 2015, **10**(1) [cit. 2020-04-01]. DOI: 10.1186/s13023-015-0330-x. ISSN 1750-1172. Dostupné z: <http://www.ojrd.com/content/10/1/111>
12. RÁMCOVÝ VZDĚLÁVACÍ PROGRAM PRO OBOR VZDĚLÁNÍ ZÁKLADNÍ ŠKOLA SPECIÁLNÍ. *Ministerstvo školství, mládeže a tělovýchovy České republiky: Vzdělávání* [online]. [cit. 2020-04-17]. Dostupné z:

<http://www.msmt.cz/vzdelavani/ramcovy-vzdelavaci-program-pro-obor-vzdelani-zakladni-skola>

13. SMITH ACM, Boyd KE, Brennan C, et al. Smith-Magenis Syndrome. 2001 Oct 22 [Updated 2019 Sep 5]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2020. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1310/>
14. SURYNEK, Alois. *Základy sociologického výzkumu*. Praha: Management Press, 2001. ISBN 80-7261-038-4.
15. Školský zákon. *Ministerstvo školství, mládeže a tělovýchovy České republiky: Zákony* [online]. 2019 [cit. 2020-05-13]. Dostupné z: <http://www.msmt.cz/dokumenty-3/skolsky-zakon>
16. ŠVARCOVÁ-SLABINOVÁ, Iva. *Mentální retardace: vzdělávání, výchova, sociální péče*. Vyd. 3., přeprac. Praha: Portál, 2006. Speciální pedagogika (Portál). ISBN 80-736-7060-7.
17. ŠVARCOVÁ-SLABINOVÁ, Iva. *Mentální retardace: vzdělávání, výchova, sociální péče*. Vyd. 4., přeprac. Praha: Portál, 2011. Speciální pedagogika (Portál). ISBN 978-80-7367-889-0.
18. ŠVARŤÍČEK, Roman a Klára ŠEĎOVÁ. *Kvalitativní výzkum v pedagogických vědách*. Praha: Portál, 2007. ISBN 978-80-7367-313-0.
19. *Ústav zdravotnických a informací a statistiky ČR: Mezinárodní klasifikace nemocí* [online]. Praha: Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR 2019, 2019 [cit. 2020-05-14]. Dostupné z: <https://www.uzis.cz/index.php?pg=registry-sber-dat--klasifikace--mezinarodni-klasifikace-nemoci>
20. VÁGNEROVÁ, Marie. *Psychopatologie pro pomáhající profese / Marie Vágnerová*. Vyd. 3., rozš. a přeprac. Praha: Portál, 2004. ISBN isbn80-7178-802-3.
21. VALENTA, Milan a Oldřich MÜLLER. *Psychopedie: [teoretické základy a metodika]*. 5., aktualiz. a rozš. vyd. Praha: Parta, 2013. ISBN 978-80-7320-187-6.
22. VALENTA, Milan a Oldřich MÜLLER. *Psychopedie*. 2. Praha: Parta, 2004. ISBN 80-7320-063-5.
23. VALENTA, Milan, Jan MICHALÍK a Martin LEČBYCH. *Mentální postižení*. 2., přepracované a aktualizované vydání. Praha: Grada, 2018. Psyché (Grada). ISBN 978-80-271-0378-2

24. VÍTKOVÁ, Marie, ed. *Integrativní speciální pedagogika: integrace školní a speciální*. 2. rozšř. a přeprac. vyd. Brno: Paido, 2004. Edice pedagogické literatury. ISBN 80-7315-071-9.
25. YIN, Robert K. *Case study research: design and methods*. 4th ed. Los Angeles: Sage, c2009. Applied social research methods series, vol. 5. ISBN 978-1-4129-6099-1.
26. ZRNO, Petr. Diagnóza: Syndrom Smith- Magenis. *Česká televize: Pořady* [online]. 2009 [cit. 2020-04-13]. Dostupné z: <https://www.ceskatelevize.cz/porady/1095946610-diagnoza/184-syndrom-smith-magenis/video/>
27. ZVĚROVÁ, Martina. Syndrom Smithové-Magenisové. *Česká a slovenská psychiatrie* [online]. 2011 [cit. 2019-12-015]. ISSN 1212-0383. Dostupné z: <http://www.cspychiatr.cz/detail.php?stat=689>

SEZNAM PŘÍLOH

PŘÍLOHA č. 1 – zpráva z genetického vyšetření

PŘÍLOHA č. 2 – zpráva z logopedického vyšetření (ukázka)

PŘÍLOHA č. 3 – psychologická zpráva ze SPC

PŘÍLOHA č. 4 – doporučení k integraci

PŘÍLOHA č. 5 – individuální plán (ukázka)

PŘÍLOHA č. 6 – ukázka práce z českého jazyka

PŘÍLOHA č. 7 – ukázka práce z matematiky

PŘÍLOHA č. 8 – vzor informovaného souhlasu účastníka výzkumu

PŘÍLOHA č. 1 - Zpráva z genetického vyšetření

Osobní anamnéza probanda : nezralost, novorozenecká žloutenka – 200 hodin fototerapie, hypotonie, genet. stigmatizace v obličejí, podrobné vyšetření 3/2001 na DEO J. Hradec : hypertonus DK, pravé oko menší než levé, vlevo **coloboma iridis, nízko posazené uši, hypogenitalismus, dacryostenosis l. utr.,** metabolické vyšetření neprokázalo podezření na klasickou galactosemii, organickou aminoacidurii, některou ze sledovaných aminoacidopatií. RHB. **Dle UZ nápadná gyrifikace, dilatace komor. systému, dg. centrální koordinační porucha., dle CT prostornější komorový systém a fissura interhemisferica.**

Hospitalizován na dětské oční klinice v Praze 2001 – pro VV oka a susp. glaukom- závěr : **coloboma iridis part. oc.sin.,esotropia et hypotropia oc.sin.** Vyšetření sluchu 12/2000 **lehká převodní porucha** při lehké dysfunkci tuby.

V anamn. 4x otitis- paracentéza. Exantém po Augmentinu.

5/2003 hospit. na inf. odd. Chodí od 22 měsíců, začíná říkat jednotlivá slova a slabiky, dle matky vyžaduje neustálou pozornost, dost vztekly, v poslední době se někdy kouše do prstů.

Obj: širší kořen nosu, kolobom duhovky LO na č.6.nížeji posazené dysmorfické ušní boltce, buclaté tváře, tupá špička nosu, úzké rty, malý penis, během vyšetření nemluví.

Nadále sledován na dětské neurologii a psychiatrii pro **hyperaktivní poruchy chování, poruchy spánku a poruchy koncentrace, dysharmonický vývoj, logopedická péče pro dyslalii.** Při současné medikaci (Rispen,Seropam,Ritalin) klidnější. Cvičí Vojtovu metodu. Kontrolní vyš. na OLG 12/2006 – navštěvuje speciální pedagogické centrum 3x týdně dopoledne, dle matky klidnějších, afekty již ne tak časté(dupání, skákání, křičí, na zem už si nelehá). Opakuje několik slov, slabiky. Hodně jí, od 4 let udržuje čistotu přes den, nyní 2-3 x do měsíce noční pomočení. Znamky automutilace již nejsou (v období kolem 3 let si okusoval špičky prstů).

Obj: 117cm, váha 29 kg. Světlé vlásky,oběsní, menší oční štěrby, kolobom duhovky na č.6

Karyotyp : 46, XY (vyš. v r. 2003)

FISH vyš.:nebyla nalezena delece 4p16.3

Molekulárně cytogenetické vyšetření subtelomer : nebyla zjištěna přestavba v subtelomerické oblasti žádného z chromozomů

Molekulárně genetické vyšetření chromozomálních přestaveb metodou MLPA :

Molekulárně cytogenetické vyšetření (FISH) 7/2008 : ve FN Ostrava, cytogenetická laboratoř, bylo provedeno vyšetření subtelomer : nebyla zjištěna přestavba v subtelomerické oblasti žádného z chromozomů

DNA diagnostika Prader-Willi syndromu 7/2008 : v Odd. lékařské molekulární genetiky ÚBLG FN Motol, bylo provedeno molekulárně genetické vyšetření PWS(MS-MLPA): nebyla nalezena absence paternálního genetického materiálu. **Tento výsledek prakticky vylučuje PWS** zapříčiněný paternální delecí oblasti 15q11-q13, uniparentální maternální heterodisomií i izodizomií a imprintigovou mutací. Vyloučit nelze řídké mozaiky.

Molekulárně genetické vyšetření chromozomálních přestaveb metodou MLPA : byla zjištěna delece v oblasti 17p11.2. Delece zahrnuje geny TAC1, LRRC48, LLGL1, PRPSAP2, MFAP4.(ÚBLG FN Motol, Mgr.M.Hančárová,9/2008)

Závěr: proband poprvé vyšetřen na OLG v r. 2003, zjištěn normální mužský karyotyp. Syndromologicky nebyl zařazen, vzhledem k postupnému rozšiřování diagnostických možností postupně vyšetření dle diferenciální diagnostiky.

V září 2008 byl potvrzen mikroleční syndrom Smith – Magenis (delece 17p11.2).

U tohoto syndromu jsou popisovány poruchy chování, orgánové anomálie – oční vady, vad sluchu, skoliosa, kardiální atypie (septální), atypie urogenitálního traktu aj. U více než 95% pacientů hyperlipemie. U probanda vyš.7/2008 cholesterol 4,66mmol/l (norma do 4,5 triglyceridy 1,99mmol/l (norma do 0,89) HDL chol 0,93 při normě více než 1.

Trvale sledován a léčen na dětské neurologii, psychiatrii, očním, dále logopedická péče rehabilitace Vojtovou metodou. Vzhledem k výsledkům výše uvedeného vyšetření i sledování hyperlipemie.

Rodina informována.

PŘÍLOHA č. 2 – Zpráva z logopedického vyšetření (ukázka)

Chlapec v péči SPČ od 17.5.2007. Dnes provedeno kontrolní vyšetření. [redacted] dobře navázal kontakt, zpočátku ochotně spolupracoval, začali jsme prohlížet obrázky. Má snahu obrázky pojmenovat nebo ukazovat podle pokynů. Slovní zásoba od prvního vyšetření vylepšena, přesto nedosahuje normy (ani aktivní, ani pasivní slovník). Zadání jednoduchých úkolů plní s pomocí, pracuje s nákazem. Je snadno unavitelný, není vytrvalý, úkoly obtížně dokončuje. Má výrazné výkyvy ve výkonnosti, občas odmítá spolupracovat, odmítá podřizovat se pokynům, prosazuje svoji vůli. Pracovní tempo pomalejší. Pojmy nahoru - dole, malý - velký zná (ukazuje podle pokynu, nepojmanuje); první - poslední nezvládá. Barvy - stejná přiřadí, občas pojmenuje základní barvy zkomoleně nebo přirovnáním. Občas tvoří podle obrázku dvouslovné spojení, občas zopakuje větu typu "Ája má mědu." Má snahu opakovat některá slova, ale pouze pokud se mu chce. Cíleně se opakování slov a vět nedává. Artikulaci se nepodařilo vyšetřit, odmítal

spolupracovat; (vyvozeno PBM, DTN, J - tyto hlásky zapojuje pouze do několika jednoduchých slov). Motorika mluvidel méně rozvinutá, gymnastiku mluvidel je třeba stále cvičit. Spontánní projev se skládá ze zjednotlivých slov, někdy nesrozumitelných. Maminka mu rozumí a „tlumočí“. Spolupráce s maminkou výborná, maminka doma s chlapcem pracuje, zadané úkoly doma procvičují. Celkově řeč nerozvinutá, nesrozumitelná.

Závěr: Výrazně opožděný vývoj řeči

Míra podpůrných opatření: vysoká

Doporučení: Pravidelně docházet na logopedii
Procvičovat gymnastiku mluvidel
Rozvíjet slovní zásobu (aktivní i pasivní)
Všechny činnosti popisovat, spojovat mluvené slovo s pohybem (využívat pohybové hry, jednoduchá dětská říkadla, hru na tělo, popěvky apod.)
Vyvozené hlásky zapojovat do zvuků, slabik, slov, jednoduchých vět, upevňovat v běžné řeči
Procvičovat tvoření jednoduchých vět
Rozvíjet obsahovou stránku řeči (básničky, písničky, opakování slov a vět, jednoduché vyprávění, reprodukce jednoduchých pohádek, samostatné vyprávění, popis obrázků ...)
K rozvoji slovní zásoby a obsahové stránky řeči využívat obrázky, obrázkové dětské knihy, leporela, dětské encyklopedie, dět. časopisy apod.
Rozvíjet a upevňovat pracovní návyky
Cvičit koncentraci pozornosti
Vést k samostatnosti

PŘÍLOHA č. 3 – Psychologická zpráva ze SPC

Chlapec je sledován SPC od roku 2006 v důsledku opožděného psychomotorického vývoje. Letos nastoupí povinnou školní docházkou.

Jedná se o dítě sociálně se kontaktující poměrně stabilně a opakovaně – zpočátku reaguje přiměřeně, naslouchá, spolupracuje, po určité době mentální zátěže začne zavírat oči, odmítá pracovat. Opět se mírně zlepšila doba koncentrace pozornosti, ale i tak zůstává krátkodobá.

Řečový vývoj - dyslálie, předměty označuje, výslovnost je střídavě kvalitnější nebo málo srozumitelná. Má svůj vlastní komunikační slovník, se kterým si dobře rozumí s maminkou. Mluví poměrně hlasitě, slova vyráží, někdy vykřikuje.

Kresba zůstává na podobné úrovni, pokouší se nakreslit lidskou postavu, čtverec, jinak kreslí kruhy a čáry. Linie se zdají být pevnější, výraznější.

Rozumové předpoklady vykazují úroveň v pásmu hraničním mezi lehkou a středně těžkou mentální retardací.

Závěr: Chlapecek s výraznými rysy dyslálie a dysfázie, intelektovými dispozicemi v pásmu hraničním mezi lehkým až středně těžkým mentálním opožděním. S maminkou bylo domluveno zařazení do ZŠ praktické, ~~konkrétně do třídy pro děti s opožděným vývojem (příp. ZŠ praktické Třebíč).~~ Pokud by se dostavily nějaké potíže během školní výuky, hoch by byl opětovně psychologicky přešetřen.

PŘÍLOHA č. 4 – Doporučení k integraci

Doporučení k integraci žáka se speciálními vzdělávacími potřebami (podle Z. č. 561/2004 Sb. a Vyhl. 73/2005Sb., ve znění Vyhl. 147/2011Sb.)

Závěr vyšetření:

Nadále se jedná o chlapce s těžkým zdravotním postižením, které mu umožňuje zařadit do režimu speciálního vzdělávání. (z.561/2004 Sb. §16, vyhláška 73/2005 ve znění vyhlášky 147/2011). Speciální vzdělávací potřeby jsou zajištěny formou individuální integrace v základní škole praktické, výukou podle individuálního plánu, který vychází ze Rámcového vzdělávacího programu pro obor vzdělání základní škola speciální. z.561/2004 Sb. §18, vyhláška 73/2005 ve znění vyhlášky 147/2011).

Postižení umožňuje využít nejvyššího stupně podpůrných opatření, proto bude chlapec nadále pracovat s asistentem pedagoga.

Spolupráce s rodinou je na velmi dobré úrovni, maminka se informuje každý den.

Chlapec se pravidelně připravuje na vyučování.

Při vyučování paní učitelka zadává přiměřené úkoly. Dopomoc asistenta pedagoga je adekvátní, pro chlapce je asistent oporou.

Velký dík patří paní učitelce za profesionální přístup, snahu a obětavost

Doporučení k dalšímu vzdělávání

Organizační opatření:

Ve všech předmětech bude pracovat podle výstupů v individuálním vzdělávacím plánu, podle svého tempa.

Na základě lékařského doporučení má chlapec sníženou týdenní časovou dotaci na dvanáct pět hodin.

PŘÍLOHA č. 5 – Individuální plán (ukázka)

Vyšetření školského poradenského zařízení ze dne:
11.11.2013, SPC České Budějovice (šetření ve škole)

Kontrolní vyšetření dne: na podnět v případě potřeby

Učební dokumenty: Já a můj svět (ŠVP)

Vyučovací předmět: PSANÍ

Speciálně pedagogická nebo psychologická péče: zajistí rodiče v případě potřeby, SPC Č.B.

Cíl vzdělávání žáka: Psaní písmen malé abecedy, slabik, slov, jednoduchých slovních spojení a krátkých vět opisem a přepisem, příp. podle diktátu s nápovědou. Doplnění písmen do slova, psaní písmen k obrázkům. Trénink psaní velkých psacích písmen. Rozvíjení a upevňování již nabytých vědomostí a podpora větší samostatnosti. Obsahově sladit předmět Psaní s předmětem Čtení pro větší názornost a snadnější zapamatování hlásek a písmen, tj. spojit formu s obsahem. Odstranění stresujících a demotivujících faktorů při učení (přemíra učiva nad žákovy schopnosti, příliš rychlé tempo). Podpora psacích činností, které žáka baví a rozvíjejí jeho schopnosti. Opakovat základy učiva a zaměřit pozornost na praktické dovednosti. Volba vhodných učebních materiálů dle možností žáka.

Časové a obsahové rozvržení učiva: V letošním školním roce navrhuji opakovat a upevňovat učivo, opakování a upevňování všech písmen malé a velké abecedy. Psát opisem (včetně vlastního jména, příjmení a adresy, slovních spojení a krátkých vět), procvičovat jednoduchý přepis a krátké diktáty písmen, slabik a slov v rozsahu 2 hodiny týdně.

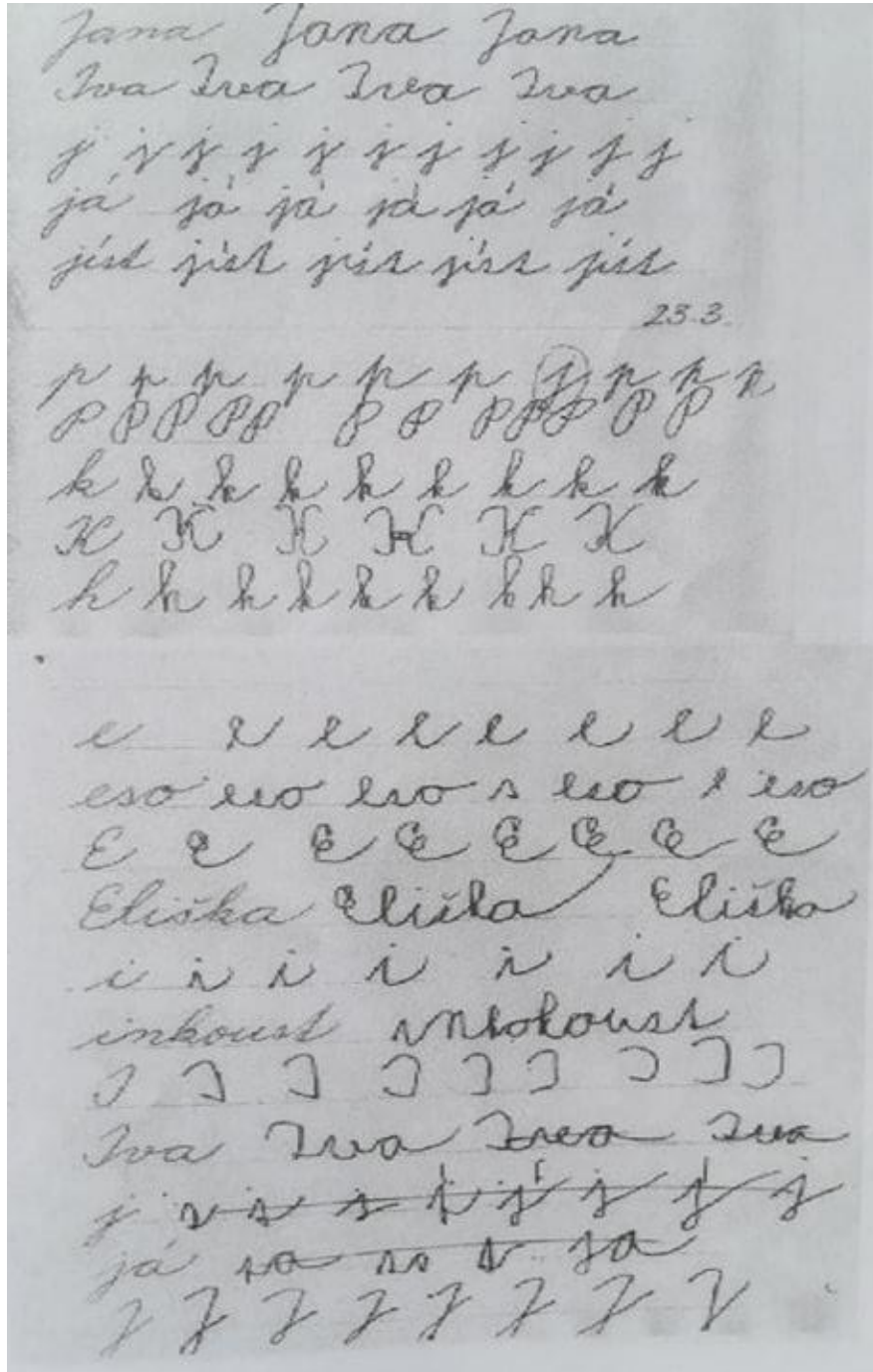
Pedagogické postupy: výraznost, pomoc a podpora při psaní, pomalé tempo, opakování, přímá práce s žákem, klidné pracovní prostředí.

Způsob zadávání a plnění úkolů: Úkoly budou zadávány v takovém množství a rozsahu, které může žák bez větších potíží zvládnout. Budou rozpracovány do více částí a plněny postupně. Domácí příprava se předpokládá pouze v případě žákova dobrého psychického rozpoložení, není bezpodmínečně nutná a bude domlouvána individuálně dle potřeby s rodiči. Na splnění úkolů pak bude dána dostatečná časová rezerva.

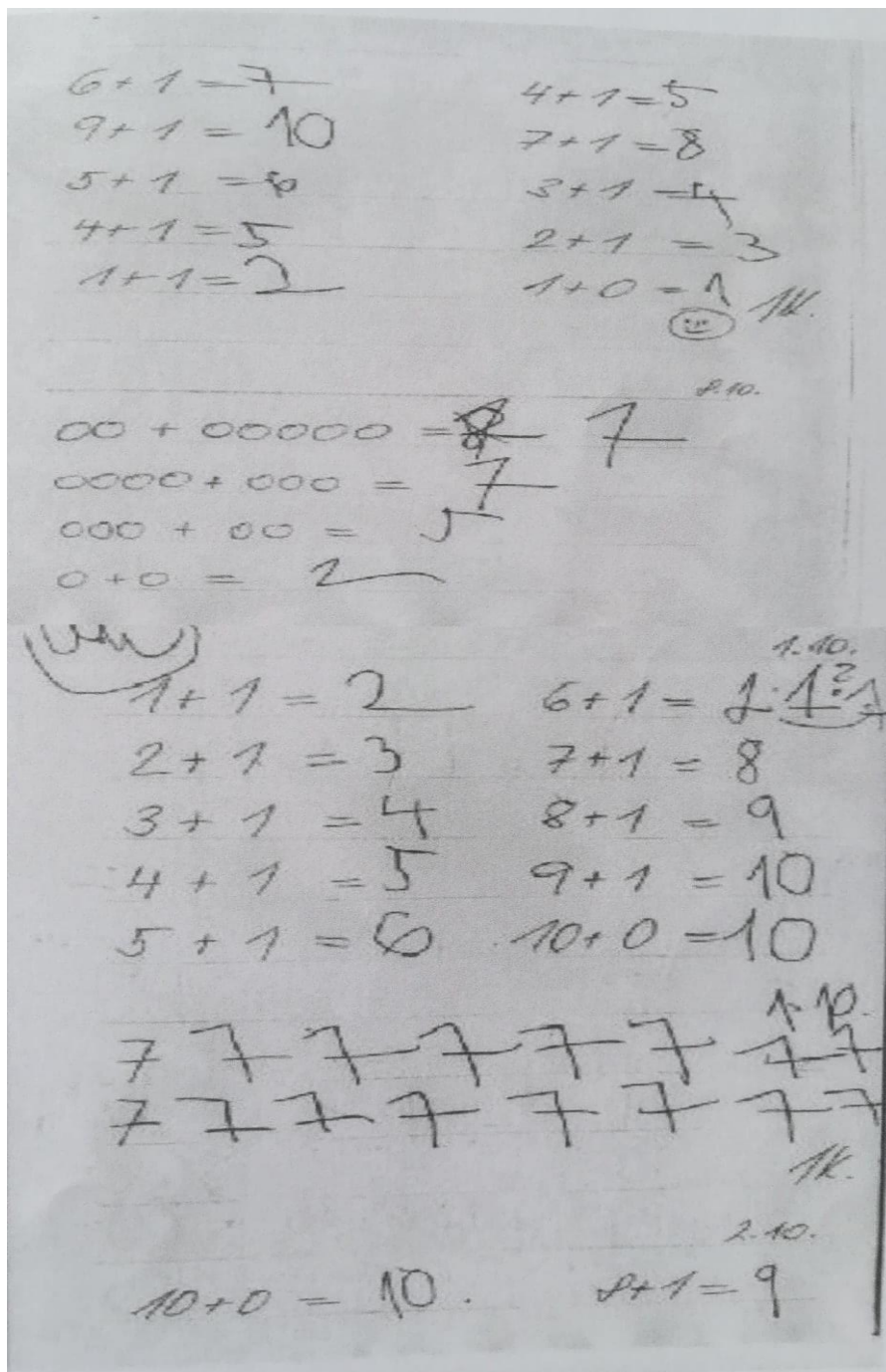
Způsob hodnocení: V průběhu školního roku bude chlapec hodnocen motivačními známkami, slovní pochvalou, popř. pohovorem s rodiči; na vysvědčení v pololetí a na konci školního roku bude hodnocen slovně (otevřeným či formalizovaným slovním hodnocením).

Potřeba dalšího pedagogického pracovníka: ANO

PŘÍLOHA č. 6 – Ukázka práce z českého jazyka



PŘÍLOHA č. 7 – Ukázka práce z matematiky



PŘÍLOHA č. 8 – Vzor informovaného souhlasu



Pedagogická
fakulta
Faculty
of Education

Jihočeská univerzita
v Českých Budějovicích
University of South Bohemia
in České Budějovice

Etická komise Pedagogické fakulty

Ethics Board of the Faculty of Education

Informovaný souhlas účastníka výzkumu:

Vážený pane, vážená paní,

v souladu se zásadami etické realizace výzkumu¹ Vás žádám o souhlas s Vaší účastí ve výzkumném projektu v rámci bakalářské práce

Název projektu: Kazuistika dítěte se syndromem Smithové - Magenisové

Řešitel projektu: Tereza Eichnerová

Název pracoviště:

Vedoucí práce: Mgr. Olga Malinová

Cíl výzkumu: Cílem práce je, pomocí konkrétního jedince, podrobně popsat život

člověk/dítěte se syndromem Smithové – Magenisové, seznámit čtenáře s touto problematikou a představit veřejnosti syndrom Smithové – Magenisové na příkladu konkrétního jedince

Popis výzkumu:

.....
datum a podpis řešitele projektu

Prohlášení a souhlas účastníků s jejich zapojením do výzkumu:

Prohlašuji a svým níže uvedeným vlastnoručním podpisem potvrzuji, že dobrovolně souhlasím s účastí ve výše uvedeném projektu a že jsem měl/a možnost si řádně a v dostatečném čase zvěřit všechny relevantní informace o výzkumu, zeptat se na vše podstatné týkající se účasti ve výzkumu a že jsem dostal/a jasně a srozumitelně odpovědi na své dotazy. Byl/a jsem poučen/a o právu odmítnout účast ve výzkumném projektu nebo svůj souhlas kdykoli odvolat bez represí resp. mého dítěte.

Jméno a příjmení účastníka:..... Datum narození:.....

Adresa trvalého bydliště účastníka:.....

Podpis účastníka: