



Zdravotně
sociální fakulta
Faculty of Health
and Social Sciences

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

**Jedinec s Treacher Collins syndromem v
kontextu koordinované péče a kvality života;
případová studie**

BAKALÁŘSKÁ PRÁCE

Studijní program:

SPECIÁLNÍ PEDAGOGIKA

Autor: Michaela Koubová

Vedoucí práce: Mgr.et Mgr. Radka Prázdná, Ph.D.

České Budějovice 2020

Prohlášení

Prohlašuji, že jsem svoji bakalářskou práci na téma *Jedinec s Treacher Collins syndromem v kontextu koordinované péče a kvality života; případová studie* vypracovala samostatně, pouze s použitím pramenů a literatury uvedených v seznamu citované literatury.

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 Zdravotně sociální fakultou – elektronickou cestou ve veřejně přístupné části databáze STAG provozované Jihočeskou univerzitou v Českých Budějovicích na jejich 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 dne 3. 6. 2020

.....

Michaela Koubová

Poděkování

Ráda bych poděkovala Mgr. et Mgr. Radce Prázdné, Ph.D. za srozumitelné a lidské vedení mé bakalářské práce. Děkuji Vám převážně za Vaše cenné rady, konzultace a obětavou pomoc při zpracování této bakalářské práce. Zároveň můj vděk patří rodině, která mi poskytla informace a dovolila mi popsat jejich životní příběh.

Jedinec s Treacher Collins syndromem v kontextu koordinované péče a kvality života; případová studie

Abstrakt

Bakalářská práce se zabývá problematikou Treacher Collins syndromu. Jedná se o vzácné genetické onemocnění, které se výrazně projevuje deformací v obličeji. Právě kvůli jinému vzhledu a neznalosti syndromu širokou veřejností bývá obtížné začlenění jedinců do společnosti. Tyto faktory brání psychické pohodě jak jedince, tak jeho rodiny.

Práce je rozdělena na teoretickou a výzkumnou část. V teoretické části je na základě relevantních zdrojů zpracováno téma tohoto syndromu tak, aby se čtenář mohl v této problematice orientovat. Zabývá se definicí Treacher Collins syndromu, jeho historií, popisem příznaků i příčin jeho vzniku. Kromě toho zmiňuje metody prenatální diagnostiky a vývoj takového jedince.

V další části se zaměřuje na komplexní péči o jedince. Zahrnuje tedy jak speciálně pedagogickou a zdravotní péči, tak i péči sociální. Zabývá se především vzděláváním jedinců, operativními zákroky, kompenzačními pomůckami a začleněním jedince s Treacher Collins syndromem do společnosti.

Výzkumnou část tvoří případová studie konkrétního jedince s Treacher Collins syndromem a jeho rodiny. Cílem této části bylo získat a zpracovat informace týkající se zdravotního stavu, osobní a rodinné anamnézy, dostupné lékařské péče, vzdělávání, zájmů a kvality života jedince i jeho rodiny. K získání dat byl využit hloubkový rozhovor a analýza jednotlivých dokumentů.

Výzkum přinesl řadu zajímavých skutečností. Vyplynulo z něj, že kvalita života jedince je ovlivněna úrovní rodičovských kompetencí, kvalitou péče zdravotnických odborníků a funkčností začlenění do vzdělávacího systému.

Klíčová slova: Treacher Collins syndrom, komplexní péče, postižení, syndrom, deformace obličeje, kvalita života, vzácné onemocnění

Person with Treacher Collins syndrome in context with coordinated care and quality of life, case study

Abstract

Bachelor thesis deals with the issue of Treacher Collins syndrome. Treacher Collins Syndrome is a rare genetic disease that is distinctly manifested by deformities in the face. Due to the different appearance and ignorance of the syndrome it is difficult, for the public, to integrate individuals into society. These factors impede the mental well-being of both the individual and his family.

This work is divided into theoretical and research part. In the theoretical part, the subject of this syndrome is elaborated based on relevant sources, so that the reader be well versed in this issue. It deals with the definition of Treacher Collins syndrome, its history, description of symptoms, and causes. The thesis also mentions methods of prenatal diagnosis and the development of such an individual.

The next part focuses on comprehensive care of individuals. It includes special pedagogical care, health and social care. It deals primarily with the education of individuals, surgical interventions, compensatory aids, and the integration of individuals with Treacher Collins syndrome into society.

The research part consists of a case study of a specific individual with Treacher Collins syndrome and his family. This part has been aimed to obtain and process information concerning the state of health, personal and family case history, available medical care, education, interests and life quality of the individual and his family. An in-depth interview and analysis of specific documents were used to obtain data.

The research revealed a lot of interesting information. It turned out that the quality of life is influenced by levels of parental competencies, quality of health care, and the functionality of integration into the education system.

Keywords: Treacher Collins syndrome, comprehensive care, disability, syndrome, facial deformity, quality of life, rare disease

Obsah

Úvod.....	7
1 Treacher Collins syndrom.....	8
1.1 Historie.....	8
1.2 Symptomy TCS.....	9
1.2.1 Deformace hlavy a obličeje.....	9
1.2.2 Oči.....	10
1.2.3 Uši.....	10
1.2.4 Dutina ústní.....	11
1.2.5 Dýchání.....	11
1.2.6 Inteligence.....	12
1.3 Výskyt v populaci.....	12
1.4 Příčiny vzniku TCS.....	13
1.5 Prenatální diagnostika.....	14
1.6 Růst a vývoj dítěte s TCS.....	15
2 Komplexní péče o jedince s Treacher Collins syndromem.....	16
2.1 Speciálně pedagogická péče.....	16
2.1.1 Podmínky vzdělávání.....	17
2.1.2 Školská poradenská zařízení.....	18
2.2 Sociální a zdravotní péče o jedince s TCS.....	19
2.2.1 Sociální služby.....	21
2.2.2 Léčba – operativní zákroky.....	22
2.2.3 Kompenzační pomůcky.....	24
2.2.4 Začlenění do společnosti.....	26
3 Výzkumná část.....	28
3.1 Cíl výzkumu.....	28
3.2 Charakteristika výzkumné části.....	28
3.2.1 Kvalitativní výzkum.....	28
3.2.2 Případová studie.....	29
3.3 Metody sběru dat.....	29
3.4 Charakteristika výzkumného souboru.....	30
3.5 Etika výzkumného šetření.....	30
3.6 Případová studie.....	31
3.6.1 Osobní anamnéza.....	31
3.6.2 Sociální kontext.....	34
3.6.3 Lékařská péče.....	36
3.6.4 Školní anamnéza.....	37
3.6.5 Rodinná anamnéza.....	39
3.7 Závěry výzkumného šetření.....	43
Diskuze.....	46
Závěr.....	49
Seznam zdrojů.....	51

Úvod

Narození dítěte s postižením je pro každého rodiče zátěžová situace, se kterou se musí vyrovnat. Jinak tomu není ani při narození dítěte s Treacher Collins syndromem. Děti po narození často bojují o život kvůli dýchacím obtížím a s problémy s příjmem potravy. Syndrom se projevuje zejména fyzicky – deformacemi obličeje, nevyvinutými kostmi či zakrnělými ušními boltci a několika dalšími symptomy. Syndrom je vzácný a často se stává, že lidé jedince s tímto syndromem po posouzení vzhledu přiřadí do skupiny osob s mentální retardací, a tak s ním i jednají. Avšak po mentální stránce jsou jedinci naprosto v pořádku a jejich kognitivní funkce nejsou zasaženy.

Bakalářská práce si klade za cíl shromáždit aktuální odborné informace k problematice Treacher Collins syndromu a zpracovat kvalitativní studii jedince s uvedeným syndromem se zaměřením na popis komplexní péče a subjektivní vnímání kvality života.

Teoretická část definuje daný syndrom, odhaluje historii názvu, blíže popisuje symptomy, se kterými se jedinci potýkají. Zabývá se jejich výskytem v populaci i příčinami vzniku daných mutací. Zajímavým tématem je také prenatální diagnostika, protože většina matek do narození dítěte netuší, že čeká dítě s tímto syndromem. Práce se více zaměřuje na komplexní péči o jedince. Tato kapitola se dotýká vzdělávání, školských poradenských zařízení, sociálních služeb i lékařské péče.

Ve výzkumné části bude použita metoda hloubkového rozhovoru při setkání s matkou dítěte s tímto postižením, a zároveň i zakladatelkou pobočného spolku Asociace rodičů a přátel zdravotně postižených dětí v ČR Be Treacher Collins Syndrom (Be TCS). Dále bude provedena analýza dostupných dokumentů, jako jsou lékařské zprávy, doporučení ke vzdělávání a individuální vzdělávací plán dítěte.

1 Treacher Collins syndrom

Treacher Collinsův syndrom (TCS) je vzácná genetická porucha charakterizovaná výraznými abnormalitami hlavy a obličeje. Kraniofaciální abnormality vznikají zastavením vývoje v určitém období prenatálního vývoje. Mají tendenci zahrnovat nedostatečný vývoj lícních kostí, čelistí, patra a dutiny ústní, což může vést k dýchacím potížím a ztížení příjmu potravy. Kromě toho mohou mít postižené osoby také malformace očí a anomálie struktur vnějšího a středního ucha, což může vést ke ztrátě sluchu (NORD, 2019 [online]; Pafko, 2008).

V Mezinárodní statistické klasifikaci nemocí a přidružených zdravotních problémů 10. revize je TCS zařazen pod kódem Q 75.4 do jiných vrozených vad kostí lebky a obličeje. Spadá pod Mandibulofaciální dysostózu, kde TCS nalezneme také pod označením Franceschettiho syndrom (MKN-10, 2017).

1.1 Historie

Syndrom Treacher Collins je pojmenován po Edwardu Treacher Collinsovi, anglickém chirurgovi a oftalmologovi z Londýna, který popsal základní vlastnosti tohoto postižení u dvou dětí v roce 1900. V tomto popisu uvedl, že děti s tímto syndromem mají velmi malé lícní kosti a zářezy ve spodních částí víček (Sayyadi, S. et al., 2018; Children's Craniofacial Association, 2005).

První rozsáhlý popis vytvořili v roce 1949 Franceschetti a Klein, kteří popsali více symptomů a vytvořili pojem mandibulofaciální dysostóza (Srithi Srinath, 2014). Žižka (1994) se domnívá, že poprvé popsal syndrom Thomson v roce 1900.

Existují nejasnosti ohledně správného termínu pro tuto skupinu malformací obličeje. Treacher Collinsův syndrom je preferovaným termínem v Británii a USA, zatímco označení Franceschetti-Kleinův syndrom se používal více v Evropě. Kromě těchto označení můžeme v literatuře najít TCS také pod pojmy mandibulofaciální dysostóza, Treacher Collins-Franceschetti syndrom, Franceschettiův – Zwahlenův syndrom nebo Berry Treacher Collins syndrom. Jako synonyma byly také užívány termíny Weyersův syndrom II a Nager-de Reynierův syndrom (Berry's syndrome [online]).

1.2 Symptomy TCS

Dle Dixona (2006) je Treacher Collins syndrom jedním z příkladů vrozené kraniofaciální poruchy, tento stav se vyznačuje četnými anomáliemi, které postihují především oblasti hlavy a krku.

Znaky a symptomy se velmi liší od téměř nepostřehnutelných až po velmi závažné. Většina lidí s tímto postižením má nedostatečně vyvinuté obličejové kosti, zejména lící kosti, čelisti a bradu. Jiné rysy mohou zahrnovat rozštěp patra, abnormality očí a ztrátu sluchu (Treacher Collins syndrome [online]).

Jediní, kdo se pokusili podle Hertla (1993) vytvořit klasifikaci osob s TCS, byli Franceschetti a Klein, kteří rozdělili Treacher Collins syndrom dle symptomů do pěti kategorií:

1. **kompletní typ** TCS, do které zařazujeme pacienty se všemi charakteristickými příznaky
2. **typ neúplný** tvoří skupina jedinců, kteří nemají všechny charakteristické příznaky, nebo nejsou rozvinuty v takové míře.
3. **typ neúplného vývoje očních víček** – do této kategorie řadíme všechny jedince, u kterých se objevují abnormality očí, coloboma očních víček a hypoplazie lících kostí
4. **unilaterální typ** – symptomy se u osob projevují na jedné straně obličeje
5. **atypický typ** – u jedinců se vyskytují i příznaky, které nejsou charakteristické pro Treacher Collins syndrom. Pátý a první typ se vyskytují nejčastěji.

Z této klasifikace můžeme odvodit, že je mnoho forem tohoto syndromu a u každého jedince se může projevit v jiné míře. V následujících podkapitolách se zaměříme na jednotlivé symptomy a pokusíme se podrobně vysvětlit všechny obtíže jedinců s Treacher Collins syndromem.

1.2.1 Deformace hlavy a obličeje

Treacher Collinsův syndrom ovlivňuje vývoj kostí a dalších tkání obličeje (Treacher Collins syndrome [online]). Měšťák a kolektiv (2015) označují profil obličeje jedinců

s TCS jako ptačí profil. Lebka jedince s Treacher Collins syndromem je obvykle normální. Jedinci s TCS mají charakteristickou tvář, mají výrazné čelo a abnormality jsou obvykle oboustranně souměrné. Lícni kosti mohou zcela či částečně chybět, nebo jsou nedostatečně vyvinuté, proto tato část může působit pohuble a ploše. Nos má normální velikost, působí však jako výraznější a větší – díky abnormalitě lícních kostí a nadočnicových oblouků (REICH, E., 2017).

1.2.2 Oči

Tento syndrom se projevuje vrozenými anomáliemi, které jsou charakteristické antimongoloidním postavením očních štěrbin, které jsou krátké, a víčka jsou tak více se sklonem dolů. Ve spodních víčkách nebo duhovce často mívají rozštěp, nazývaný coloboma očních víček. (Institut biostatistiky a analýz MU, 2019.) To je zapříčiněné špatným srůstem lícních a spánkových kostí v jařmovém oblouku a chybějícím zevním dolním okrajem očnice (Treacher Collins syndrome [online]).

Jiné kraniofaciální změny syndromu mohou mít úplné nebo částečné absence dolních řas a doplňků kůže (Srithi Srinath, 2014). Postižení jedinci mohou mít strabismus, což může vyžadovat nošení brýlí, ale nijak výrazně je to neodlišuje od ostatních (REICH, E., 2017).

Někteří jedinci s tímto postižením mají další abnormality očí, které mohou vést ke ztrátě zraku (Treacher Collins syndrome [online]).

1.2.3 Uši

Ve většině případů se setkáváme s chybějícími, malými, nebo neobvykle tvarovanými ušními boltci. Deformity ušního boltce jsou podmíněné vývojovou poruchou jednotlivých hrbolků, ze kterých ušní boltec vzniká. Může také dojít k jinému úhlu natočení a usazení ucha vůči dolní čelisti. Na boltci se také mohou vyskytovat ušní přívěsky a fistuly (Jakubíková, 2012).

U jedinců s TCS jsou charakteristické anomálie zevního a středního ucha. Ztráta sluchu se vyskytuje přibližně u poloviny všech postižených jedinců. Může být způsobena stenózou či atrézií zevních zvukovodů, vadami a anomáliemi sluchových kůstek ve

středním uchu, nebo nedostatečným vývojem ucha. Vnitřní část ucha bývá nezasazena (Jílková, 2018).

1.2.4 Dutina ústní

Tolarová (2004) uvádí, že mezi symptomy, které se objevují u malého počtu jedinců s TCS, patří rozštěp rtu, patra, čelisti, nebo i kombinace rozštěpu rtu s rozštěpem patra. Dle Měšťáka (2015) patří rozštěpy k nezávažnějším morfologickým vadám, které mají dopad na oblast hlavy. Ovlivňují nejen vzhled jedince, ale vznikají díky nim také obtíže spojené s narušenou funkcí měkkého patra a hltanu a jejich dalšími vývojovými nedostatky. Pohybová zaostalost a rozštěpy patra způsobují potíže s polykáním a příjmem potravy.

Leamerová (in Dušková, 2010) tvrdí, že orofaciální rozštěpy patří k nejčastějším vrozeným anomáliím. Na 500-550 narozených se objevuje přibližně jeden orofaciální rozštěp. Frekvenci ovlivňuje mnoho faktorů, narůstá hlavně kvůli snížení postnatální úmrtnosti. Počet dětí narozených s rozštěpem v České republice klesá díky častým potratům po prenatální diagnostice.

Charakterističtějšími rysy jsou široká ústa, malá brada, otevřený skus, křivé pozice zubů, hypoplazie mandibuly a uložení jazyka vzadu. Brada kromě toho, že je vzhledově malá, může také působit zapadlá. Způsobují to mikrogenie čelisti, což znamená, že dolní čelist je menší než horní (Reich, 2017; Život se syndromem, [online]). Dle Měšťáka (2015) mohou mít jedinci další ortodontické anomálie a problémy také při skusu. U 60 % jedinců s TCS se objevily problémy se zuby. Jedincům často chybí, změni barvu, nebo mají mezi sebou velké mezery (Ambarkova, 2017).

1.2.5 Dýchání

Ve vážných případech může nedostatečný vývoj obličejových kostí omezit dýchací cesty postiženého dítěte a způsobit poruchy dýchání (Treacher Collins syndrome [online]). Zvyšuje se riziko úmrtí v novorozeneckém období. U novorozenců je tedy vyžadováno řízení dýchacích cest, které řeší úzké, uzavřené horní dýchací cesty, nebo extrémní zkrácení mandibuly. U TCS je mandibulární hypoplasie obvykle dvoustranná

a symetrická. V některých případech se také vyskytuje choanální atrezie a stenóza, které také vedou k obstrukci dýchacích cest u dětí (Katsanis et al, 2006).

Některé děti mohou vyžadovat tracheostomii. Jedná se o chirurgický zákrok, při kterém se v přední stěně průdušnice udělá řez a vytvořeným otvorem se dovnitř zavádí tracheostomická kanyla (Mikšová et. al., 2006).

Děti s TCS mívají syndrom spánkové apnoe což je celkem závažná porucha spánku, jejíž typickým příznakem je např. zástava dechu při spánku, chrápání, narušená kvalita spánku, únavnost a ospalost. Dítě se v noci často budí kvůli dušnosti. U malých dětí je někdy třeba zajistit monitor dechu (Olšavová, 2018). Dýchací problémy tohoto typu jsou nejvýraznější u dětí a můžou směřovat až k chirurgickému zákroku. Po něm by měly obtíže s dýcháním ustát, stav se také zlepšuje s věkem (Reich, 2017).

1.2.6 *Intelligence*

Přesto, že TCS je závažné vzácné onemocnění, neovlivňuje inteligenci. Jedinci této cílové skupiny mají často i nadprůměrné IQ. Lidé s tímto syndromem se často narodí s normální inteligencí, ale kvůli sluchovému postižení a jiným vadám se může vyskytovat sekundární mentální retardace (Treacher Collins syndrome [online]). Každý jedinec přichází na svět s geneticky danými inteligenčními předpoklady, které se potom rozvíjí díky zrání a učení. Slyšícímu dítěti v podnětném prostředí se rozvíjí neverbální i verbální složka inteligence vyrovnaně. U dítěte se sluchovým postižením dochází k opoždění verbální složky (Šedivá, 2006).

Po seznámení s charakteristickými symptomy Treacher Collins syndromu je potřeba podotknout že jedním z nejčastějších typů dle klasifikace Franceschettiho a Kleina je atypická forma, což znamená že jedinci mají přidružené další obtíže. Jedná se o časté srdeční vady, oční infekce a řečové obtíže v důsledku ztráty sluchu nebo rozštěpu patra (HERTLE, 1993; ŽIŽKA, 1994).

1.3 Výskyt v populaci

Prevalence tohoto syndromu se odhaduje na 1 z 10000–50000 jednotlivců v běžné populaci. TCS postihuje obě pohlaví stejně. Existují ovšem problémy v určení skuteční

prevalence, kvůli nediagnostikovaným mírným formám tohoto syndromu. Rodičům a sourozencům osob s diagnostikovaným TCS je doporučeno testování, i když na první pohled u nich nejsou příznaky tohoto syndromu znát. Může to pozitivně ovlivnit jejich plánování rodiny a předejít tak narození dítěte s tímto syndromem (NORD, 2019 [online]).

V České republice se odhadem může vyskytovat až 200 osob s TCS na 10 milionů obyvatel. Může jít ovšem i o větší počet, např. v roce 2007 ve Švýcarsku evidovali na 8 milionů obyvatel cca 300 postižených lidí (Život se syndromem [online]).

1.4 Příčiny vzniku TCS

TCS postihuje obě pohlaví a je způsoben genovou mutací. Genetická onemocnění jsou určována kombinací genů pro konkrétní znak, který je na chromozomech přijatých od otce a matky. Dosud jsou známy 4 geny, ve kterých se mutace objevují: *TCOF1*, *POLR1B*, *POLR1C* nebo *POLR1D*. V případě *TCOF1* je režim dědičnosti autozomálně dominantní, ačkoli byly pozorovány velmi vzácné případy autozomálně recesivních mutací. Mutace v *POLR1B* jsou autozomálně dominantní, zatímco v *POLR1C* jsou autozomálně recesivní, a pro *POLR1D* mohou být autosomálně dominantní nebo autosomálně recesivní (NORD, 2019 [online]; Treacher Collins syndrome [online]).

V české literatuře je syndrom považovaný za autozomálně dominantní s variabilní expresivitou a dosud je známý jen jeden gen *TCOF1*, který je umístěn na chromozomu 5q31-34. (Jakubíková, 2012) Dixon ovšem již v roce 1995 uvádí ve výsledcích výzkumů užší určení lokace, a to chromozom 5q32-33.

Vědci spekulují o tom, že mutace genu *TCOF1* je ovlivněna proteinem anglicky zvaným *treacle*, který je důležitý při tvorbě buněk, které v embryonálním vývoji vytváří kosti a chrupavky obličeje. Je pravděpodobné, že nedostatečné sestavení proteinů ve specifických nervových buňkách během vývoje embrya jsou důsledkem mutace genů *TCOF1*, *POLR1B*, *POLR1C* a *POLR1D* (NORD, 2019 [online]).

E. Sanchez a kolektiv (2019) se domnívají, že u *TCOF1*, *POLR1B* a *POLR1D* může být abnormální gen zděděn od rodiče, nebo může být výsledkem nové mutace (spontánní

změny genu) u postiženého jedince. Patogenní varianty v *TCOF1* jsou zodpovědné za přibližně 80–85 % případů TCS s typickými rysy obličeje, zatímco *POLRIC* a *POLRID* jsou v méně než 10 % případech. Navzdory tomu je 60 % osob s TCS, které zůstávají bez známé genetické anomálie.

TCS je ovšem dědičný a rodiče často nemusí ani vědět o tom, že syndrom mají, protože jejich příznaky se projevují jen ve velmi malé míře či vůbec. Riziko přenosu abnormálního genu z rodiče s tímto postižením na potomstvo je 50 % pro každé těhotenství. Bez ohledu na to, zda je mutace zděděna od matky nebo otce (NORD, 2019 [online]). Pokud nedojde ke zdědění tohoto syndromu, potomek již syndrom na další generace nepředává, šlo by o novou genovou mutaci (Život se syndromem, [online]; Srithi Srinath, 2014).

1.5 Prenatální diagnostika

V této kapitole se zaměříme na prenatální diagnostiku, která nám u dětí umožňuje odhalit řadu chorob a patologií ještě u nenarozeného dítěte. K vyhledávání matek s rizikovými faktory slouží screening. Diagnostické metody se nedají použít u všech těhotných žen, protože vyšetření představuje určité riziko narušení zdravého těhotenství (Caldá in Hájek a kolektiv, 2014).

V prenatální genetické diagnostice je důležité genetické poradenství. Pomocí něj rodiny s jedinci s vrozenými vývojovými vadami nebo s jejich genetickou predispozicí mohou využívat nejnovější metody genetické prevence a klinické léčby. Jeho cílem je zajištění přesné diagnózy, předávání pravdivých a nedirektivních informací rodičům, a zaměření se na péči o jedince s postižením. Nutné je však počítat i s diagnostickým omylem (HÁJEK a kolektiv, 2000).

K získání důležitých údajů o průběhu těhotenství a vývoji dítěte jsou používány neinvazivní i invazivní metody (Polák, 2017). Metody prenatální diagnostiky můžeme rozdělit do dvou kategorií. První, zaměřenou na odběry vzorku z plodu, kam bychom zařadili cytogenetické či biochemické molekulární vyšetření, a druhou kategorií by

tvorily zobrazovací metody. Indikací takových vyšetření je odůvodněný předpoklad rizika postižení plodu, např. na podkladu dědičnosti (Teplan, 2006).

Prenatální diagnostiku u TCS je možné provést molekulární analýzou vzorků choriových klků. Znamky postižení lze také zaznamenat díky zobrazovacím metodám. Při ultrazvukových vyšetření se mohou prokázat typické poruchy obličeje a morfologické abnormality ucha (Vazquez, 2014). K takovému vyšetření se používá dvourozměrná ultrasonografie (2DUS), která dokáže identifikovat malformace obličeje, nebo lze využít trojrozměrné ultrasonografie (3DUS), která má i prostorové zobrazení těchto malformací.

Prenatální diagnostika je u jedinců s TCS zásadní. Je možné, že díky malformacím obličeje jazyk ucpe dýchací cesty, což může vést ke smrti novorozence (Gurkan et. al., 2013).

Stanovení diagnózy po narození dítěte je založené na klinických příznacích a doplňujících vyšetření. Molekulární genetické testy poté potvrzují diagnózu. (Vazquez, 2014). Pokud se objevují všechny typické symptomy, není těžké diagnózu stanovit. Problémy však mohou nastat, pokud jsou symptomy utlumené či minimální (Tolarová, 2004).

V takových případech je nutné se zaměřit na dýchání kvůli možnosti výskytu spánkové apnoe a také na symptomy související s příjmem potravy. Dále je potřeba u novorozence zjistit stupeň poškození sluchu. Díky celoplošnému screeningu sluchových vad od roku 2012 se využívá metoda evokovaných otoakustických emisí, která případné ztráty sluchu odhalí (Dort a kolektiv, 2013). Screening OAE je rychlý. První vyšetření se provádí v prvních třech měsících života dítěte. Při podezření sluchového postižení následuje objektivní vyšetření BERA, které zjišťuje druh a rozsah sluchové ztráty (Houdková, 2005)

1.6 Růst a vývoj dítěte s TCS

Většina jedinců má zpravidla normální vývoj. K opoždění vývoje může dojít, ale není prokázáno, že by se jednalo o důsledek TCS. Opoždění může vzniknout díky ztrátě sluchu,

kteřé jedince často poznamenává. Čím dřívě se ztráta sluchu odhalí, tím lépe se s jedincem pracuje. Vývojové zpoždění jedinců s TCS může být také následkem nedostatku kyslíku u novorozence a dalších respiračních obtíží (REICH, E., 2017).

Růst a vývoj dětí je tedy převážně ovlivněn určitou mírou symptomů. Například u ztráty sluchu jsou značné odlišnosti v opoždění vývoje řeči. U lehké nedoslýchavosti se obtíže nemusí dostavit. Od střední nedoslýchavosti je nutná včasná diagnostika a rehabilitace. U středně těžké a těžké nedoslýchavosti už však dochází k opoždění vývoje řeči. (Houdková, 2005).

Stejně jako pro všechny ostatní děti platí, že mají odlišný vývoj, a dělají různé věci v mírně odlišných časech – tak to platí i pro děti s TCS. Dítě s TCS může chodit do běžných škol a lze očekávat, že bude dosahovat stejných výsledů jako dítě bez postižení, záleží ovšem na jeho individuálních dispozicích. (REICH, E., 2017).

2 Komplexní péče o jedince s Treacher Collins syndromem

Treacher Collins syndrom se vyznačuje několika závažnými symptomy, které vyžadují jak odbornou lékařskou péči, tak ale i péči rodičů v domácím prostředí. Jedním z těchto symptomů je ztráta sluchu. Na péči poskytované jedinci se sluchovým postižením by se měl podílet školský, zdravotnický i sociální resort (Horáková, 2012).

Rodiče se po stanovení diagnózy vyrovnávají se zdravotním stavem dítěte. V tuto chvíli je důležité zahájení odborné komplexní péče, která může ovlivnit somatický i psychický vývoj dítěte (Vítková, 2004).

2.1 Speciálně pedagogická péče

Při přijímání skutečnosti o postižení dítěte rodiče často mění své názory i vztah k jedinci. Dítě ve třech letech začíná toužit po hrách a vrstevnících, jeho zařazení do mateřské školy má tedy velký význam. Rodiče často tápou nad tím, zda dítě umístit do mateřské školy běžného typu, nebo zvolit spíše speciální mateřskou školu. Při volbě je také výrazným faktem vzdálenost speciální mateřské školy od místa bydliště. Někteří rodiče se své děti snaží zařadit do běžných škol, i když by pro některé jedince mohlo být

vhodnější speciálně pedagogické prostředí. Rodiče, kteří své dítě akceptují i s jeho zdravotním postižením, hledají dostupné, vyhovující prostředky a metody jak dítěti pomoci (Vítková, 2004; Květoňová-Švecová, 2004).

Dítě se sluchovým postižením, které má kvalitní vztahy se svou matkou a nejbližším okolím, obvykle nemá problém se začleněním do kolektivu i přes komunikační obtíže. Děti se sluchovým postižením často mívají odklad povinné školní docházky o jeden, v některých případech i o dva roky. Naopak některým dětem, které potřebují pro svůj rozvoj více podnětů a jsou připraveni na intelektovou zátěž, se doporučuje nástup do první třídy bez odkladu (Šedivá, 2006).

Speciálně pedagogická péče se u žáků se zdravotním postižením snaží o zmírnění dopadů jejich postižení, působí na rozvoj sluchového i zrakového vnímání. Zaměřuje se na rozvoj řeči, jazykových schopností a gramotnost jedince. Pokud je to nutné, rozvíjí náhradní komunikační prostředek, kterým může být například znakový jazyk (Jednotná pravidla, 2019).

2.1.1 Podmínky vzdělávání

V České republice je vzdělávání žáků se zdravotním postižením zahrnuto ve vyhlášce č. 27/2016 Sb. v platném znění o vzdělávání žáků se speciálními vzdělávacími potřebami a žáků nadaných, a zákoně 561/2004 Sb. o předškolním, základním, středním, vyšším odborném a jiném vzdělávání v platném znění, který se v paragrafu 16 zabývá vzděláváním dětí, žáků a studentů se speciálními vzdělávacími potřebami a dětí, žáků a studentů nadaných.

Vzdělávání Jedinců s TCS se realizuje v zařízeních určených pro děti, žáky a studenty se sluchovým a zrakovým postižením nebo integrací do hlavního vzdělávacího proudu běžných škol. Podle míry obtíží konkrétních symptomů.

Pro tyto jedince je v české republice zajišťovaná výchovně vzdělávací péče školy a školskými zařízeními pro sluchově nebo zrakově postižené. Vznikla také řada nestátních zařízení a občanských sdružení. Velký podíl na vzdělávání mají také speciálně pedagogická centra a střediska rané péče (Komorná, M. 2008, s. 23).

Rámcový vzdělávací program pro základní vzdělávání vymezuje několik podmínek, které ovlivňují úspěšné vzdělávání žáků s priznanými podpůrnými opatřeními. Kvůli zdravotnímu omezení, speciálním potřebám a individualitě žáka je potřeba při vzdělávání využívat kromě metod využívaných v běžné populaci i metody a postupy speciálně pedagogické. V procesu vyučování se doporučuje předem seznámit všechny zúčastněné se zdravotním stavem jedince. Je potřeba dodržovat všechna stanovená podpůrná opatření. Další podmínkou je zajistit spolupráci se zákonnými zástupci žáka, pracovníky školských poradenských zařízení i dalšími odborníky mimo školský resort (RVP ZV, 2017).

Je důležité poskytnout nabídku výukových materiálů, které jsou vhodně upravené pro žáky se sluchovým postižením. Při vzdělávání dítěte s postižením je důležitou osobou speciální pedagog, který je k dispozici rodině, pomáhá jedinci se začleněním i komunikací ve škole (Šedivá, 2006). Zajištění personální podpory se znalostmi znakového jazyka je velmi náročné kvůli nedostatku tlumočnicků i dalších pedagogických pracovníků, kteří by ovládali znakový jazyk (Baslerová et al., 2015; Jednotná pravidla, 2019).

2.1.2 Školská poradenská zařízení

Speciálně pedagogické centrum (dále jen „SPC“ nebo „centrum“) upravuje vyhláška č. 116/2011 Sb, poskytování poradenských služeb ve školách a školských poradenských zařízeních v platném znění, a kromě ní také školský zákon a jeho prováděcí vyhláška č.27/2016 o vzdělávání žáků se speciálními vzdělávacími potřebami a žáků nadaných dle aktuálního znění. Služba je poskytována ambulantně docházením klientů do centra a návštěvami rodinného prostředí, školy a školských zařízení. Standartní poradenské služby poskytují SPC bezplatně, podmínkou je však žádost žáků, rodičů nezletilých žáků, škol nebo školských zařízení (Horáková et al., 2011).

Centra se dělí podle druhu zdravotního postižení, je tedy určeno pro žáky s mentálním, tělesným, zrakovým, sluchovým nebo kombinovaným postižením, s poruchami řeči a s poruchou autistického spektra. Mohou zabezpečovat poradenské služby pouze pro klienty s jedním zdravotním postižením nebo i více druhy. Zpravidla bývají zřizována

při základních speciálních školách, které jsou zaměřené na konkrétní druh postižení případně i u mateřských škol. Kromě žáků poskytují podporu také zákonným zástupcům, pedagogickým pracovníkům a školám (Jankovský, 2006).

Jeho tým tvoří speciální pedagog, psycholog a sociální pracovník, které doplňuje řada odborníků dle druhu a stupně zdravotního postižení klientů (Houdková, 2005). Celý tým se orientuje nejen v problematice postižení, kterému se věnuje konkrétní SPC, ale i v problematice žáků se speciálně vzdělávacími potřebami. Důležitá je také klinická zkušenost, spolupráce a průběžné doplňování poznatků (Horáková et al., 2011).

Přínosem těchto školských poradenských zařízení je včasná depistáž, diagnostika, kariérové poradenství, zjišťování školní zralosti, speciálních vzdělávacích potřeb a zpracování podkladů pro zařazení dítěte do procesu vzdělávání. SPC Zajišťuje žákovi speciálně pedagogickou péči, kterou průběžně sleduje, posuzuje vhodnost školního zařazení a školní úspěšnost (Vyhláška č. 116/2011 Sb.; SPC – Metodický portál, 2012).

Jedinci s TCS navštěvují SPC pro osoby se sluchovým postižením kvůli nedoslýchavosti, což je jeden ze symptomů tohoto syndromu. Toto SPC se zabývá budováním a rozvojem komunikačních dovedností jedince, a to jak orální, tak vizuálně motorickou komunikací dle individuálních možností jedince. Konkrétní činnosti se zaměřují např. na nápravu výslovnosti, znakový jazyk, odezírání, čtení s porozuměním a používání kompenzačních pomůcek. Důležitá je spolupráce tohoto zařízení s ORL (Horáková et al., 2011).

Kromě toho jedinci s TCS také mohou docházet do Speciálně pedagogických center pro zrakově postižené, kvůli vrozeným anomáliím očních štěrbin. Zde je kromě nácviku používání kompenzačních pomůcek a manipulací se speciálními pomůckami jedincům poskytována smyslová výchova zaměřená na rozvoj zrakových funkcí a zrakovou stimulaci (Jednotná pravidla, 2019).

2.2 Sociální a zdravotní péče o jedince s TCS

Děti, kterým bylo již od narození diagnostikováno postižení, jsou odborně sledovány již od počátku jak specialisty na určitých odděleních, tak i svými pediatry a poradnami.

Tyto děti jsou také od narození rehabilitovány. Zdravotní péči o jedince s postižením často přebírají centra, která jsou u zdravotnických zařízení a ústavů (Kašparová, Kašpar in Květoňová-Švecová, 2004).

Takové centrum máme v České republice např. při Fakultní nemocnici v Motole. Zde vzniklo Centrum komplexní péče o děti s poruchami vývoje a jejich rodiny, které se zabývá především problematikou kombinovaných postižení. Toto centrum se o děti stará dlouhodobě, podporuje rodiče a hledá další možnosti jak dítěti pomoci (Fakultní nemocnice v Motole [online]).

Péče odborníků v takových centrech není však zaměřena jen na jedince s postižením, ale zabývá se celou rodinou, a to jak rodiči, tak i sourozenci a nejbližším okolím (Jankovský, 2006).

Kromě Centra komplexní péče máme v Praze, Brně a Hradci Králové Centra provázení. Tato centra podporují rodiny s dětmi se závažným onemocněním, s dětmi s těžkým zdravotním postižením a s dětmi předčasně narozenými. Takovým rodinám nabízí krizovou intervenci, podporu, pomáhají se zajištěním rodiny, vyhledávají služby a rodiny s dětmi se stejným onemocněním (Michalík et. al., 2015).

TCS zahrnuje také rozštěpové vady obličeje. Česká republika má dvě centra pro léčbu rozštěpových vad. Ta se nachází v Praze na klinice plastické chirurgie Královské vinohrady a v Brně na plastické a estetické chirurgii (Novotná, 2014).

Ve Spojených státech amerických se péče o jedince s TCS dost odlišuje. Např. v Texasu mají vytvořená kraniofaciální centra, ve kterých pracuje tým specialistů zabývajících se chirurgickým řešením problémů týkajících se obličeje a hlavy. Jelikož TCS zasahuje několik oblastí těla, vyžaduje různé odborníky, kteří spolupracují. Základními členy takového týmu podle Children's Craniofacial Association (2005) jsou:

- Antropolog, který provádí měření obličeje a lebky a srovnává výsledky s běžnými hodnotami.

- Genetik specializující se na diagnózu a poradenství rodinám s TCS ohledně dědičnosti na další generace.
- Neuro-ofthalmolog a dětský otolaryngolog, kteří zkoumají zrak a sluch.
- Neuro-radiolog, speciálně vyškolený ke čtení rentgenových snímků mozku a lebky.
- Vedoucím týmu je kraniofaciální chirurg, který antropologovi informace o růstu dítěte využívá při plánování nápravné operace. Společně s ním na operačním sále pracuje dětský neurochirurg.
- Pediatrický anesteziolog – dohlíží na bezpečnost operace u dětí s dýchacími obtížemi
- Pediatrický zubař se stará o jedince, kteří mají problémy s chrupem. Některým dětem zuby chybí nebo nemusí být schopni otevřít ústa.
- Pediatr intenzivní péče sleduje děti během prvních nocí.
- Dětská sestra se specializovaným výcvikem nejen v léčbě dětí, ale i v léčbě dětí s kraniofaciálními stavy.
- Kromě těchto zdravotních pracovníků v centru působí také dětský psycholog, sociální pracovník a logoped.

Péči o jedince v České republice zajišťují (kromě center komplexní péče a center provázení) jednotliví odborníci, kteří jsou zaměřeni na konkrétní symptomy. Škodová (2007) dělí odborníky starající se o rozštěpové vady, které se u TCS syndromu také vyskytují, na odborníky z lékařských a nelékařských oborů. Z lékařských oborů zmiňuje neonatologa, pediatra, plastického chirurga, foniatra, stomatologa, případně stomatochirurga, genetika a teratologa. Kromě těchto se jedinci s TCS obracejí na ORL specialisty a oftalmology. Do nelékařských zahrnuje klinického logopeda, klinického psychologa, pedagoga či speciálního pedagoga.

2.2.1 Sociální služby

Zákon 108/2006 Sb., o sociálních službách zahrnuje službu rané péče, tu definuje jako terénní a ambulantní službu, která je poskytována dítěti se zdravotním postižením nebo

dítěti, jehož zdravotní stav je ohrožený od narození do 7 let. Raná péče kromě dítěte poskytuje oporu i rodičům.

Ranou péči pro děti se sluchovým postižením zajišťuje v České republice středisko rané péče TAMTAM s pobočkami v Praze a v Olomouci. Jejich poslání zní: „Podporujeme rodinu s dítětem se sluchovým postižením, aby zvládla novou situaci, naučila se komunikovat se svým dítětem a mohla žít běžným způsobem života.“ (Centrum pro dětský sluch Tamtam, o. p. s. [online]). Ranou péči středisko TAMTAM poskytuje všem dětem se sluchovým a přidruženým zdravotním postižením, zpravidla do 7 let dítěte. Rodiče se na Střediska rané péče často obrací po doporučení pediatra, foniatra či jiného odborného lékaře (Opatřilová a Nováková, 2012).

Rodiny s Treacher Collins syndromem se mohou obrátit také na Společnost pro ranou péči, což je nestátní organizace, která má své pobočky kromě Prahy a Brna také v Českých Budějovicích, Karlových Varech, Ostravě i Olomouci (Společnost pro ranou péči z.s. [online]).

Dále služby poskytuje také Raná péče EDA. Tu mohou využít rodiny pečující o jedince se zrakovým nebo kombinovaným postižením na území: Středočeského, Ústeckého a Pardubického kraje (EDA [online]).

2.2.2 Léčba – operativní zákroky

Treacher Collins syndrom nelze vyléčit. Neexistuje na něj ani žádný lék. Jeho prevencí je prenatální detekce mutace již v prvním trimestru těhotenství. Pokud se dítě narodí s tímto syndromem, lze jen zmírňovat některé symptomy. Léčba je přizpůsobena potřebám každého jedince. Kromě pediatrů se příznaky snaží ovlivnit chirurgové, plastici, ORL specialisté, zubaři, genetici a další (Seemanová, 2005; NORD, 2019 [online]).

Za normálních okolností narozené dítě přijde krátce po porodu vyšetřit dětský doktor. Ten hodnotí zralost dítěte, jeho dýchací a srdeční činnost, stav výživy, svalové napětí, a případně nachází vývojové odchylky (Pařízek, 2008).

Poporodní péče o jedince s TCS se ovšem značně liší. První lékařské zákroky jsou potřeba již těsně po narození jedinců. Tyto chvíle rozhodují o jejich životech. Novorozenci s TCS mají dýchací obtíže díky zúženým dýchacím cestám. Závažnější případy mohou vyžadovat i zavedení tracheostomické kanyly. Kromě toho, u některých jedinců nastávají problémy se stravováním, a tak je nutno zavést také krmnou sondu (Shinkotoni Central Blog [online]).

I když tracheostomie jedinci umožní lepší dýchání, tento zákrok s sebou nese řadu nevýhod. Jedinec dočasně ztrácí funkci nosní dutiny a není schopen efektivního kašle. Kromě toho je tracheostomická kanyla častou příčinou vzniku různých infekcí (Mikšová et. al., 2006).

Ve spoustě případů jsou u jedinců nutné různé plastické operace, také kraniofaciální rekonstrukce, která se zabývá rozštěpem patra, rekonstrukcí čelistí či jiných kostí v lebce. Doba provádění chirurgických zákroků se odvíjí od závažnosti abnormalit, celkového zdraví a věku jedince (NORD, 2019 [online]).

Již v kojeneckém věku je většinou potřeba uskutečnit operaci na rekonstrukci rozštěpových obličejových vad kvůli nedovírání úst a úniku potravy. Než se uskuteční tato operace, jsou potřebná vyšetření ušním lékařem kvůli patologickým nálezům ve středním uchu. Včasný záchyt onemocnění ucha ještě před první operací patra vede k šanci na zachování sluchu. Pokud dojde ke ztrátě sluchu, můžeme slyšení zlepšovat sluchadly, případně i kostním vedením (Novotná, 2014; Život se syndromem, [online]).

Od 1. týdne po 3. měsíc života dítěte se provádí sešití rtu. Tato doba je podle Novotné (2014) určena dosáhnutím hmotnosti 5 kilogramů. Dítě je vyzrálé a operace tak pro něj není velkým rizikem. Od osmého měsíce, ještě před obdobím rozvoje řeči, se doporučuje operace na rekonstrukci patra.

Z dalších symptomů, které odborníci snaží zlepšit, jsou kongenitální kolobomy očních víček. Fyzikální nálezy na víčku jsou znatelné na první pohled. Doporučují se však podrobná oftalmologická vyšetření, která zahrnují i CT k odhalení dalších možných vad. Před samotným plastickým chirurgickým zákrokem je také potřeba předcházet řadě

problémů, např. používání různých mastí a kapiček, které zabraňují vysychání rohovky. Při operaci se odborníci kromě úpravy kolobomů víček zabývají také rekonstrukcí defektního dolního okraje a spodiny očnice (Autrata, 2008; Konupková, 2018).

Další plastické operace zahrnují rekonstrukci nosu, lícních kostí, čelisti, brady, zubů a uší. Vrozené vady ušního boltce jsou řešeny škálou různých operací. Operace nejsou jednorázové, většinou jich jedinci musí podstoupit několik a po etapách. Při operacích uší se k modelaci chrupavky využívá žebro. Rekonstrukce boltce je velmi složitá a provádí ji hlavně specializované pracoviště (Měšťák et al., 2015).

Někteří jedinci také přistoupí na náhradu ušních boltců epitézy a protézy, které přispívají k přirozenému vzhledu, a hlavně jsou psychickou podporou pro jejich nositele. Tyto silikonové náhrady vyrábí v České republice Ortopedická protetika Frýdek – Místek, která kromě silikonových uší zhotovuje další části obličeje i těla (Silikonové epitézy a protézy [online]).

2.2.3 Kompenzační pomůcky

Kompenzační pomůcky pro osoby s Treacher Collins syndromem ovlivňuje míra určitého postižení a další obtíže. Jedinci často využívají pomůcky ke zlepšení zraku a sluchu. Zrakové obtíže lze snadno napravit korekcí – brýlemi na dálku či na blízko podle daných obtíží, či pomocnými pomůckami, jako jsou různé lupy či zvětšovací technické zařízení.

Bariéry, které vznikají díky malým nebo deformovaným uším, můžeme eliminovat nebo i odstranit kompenzačními pomůckami pro osoby se sluchovým postižením. Kašpar (2008) dělí pomůcky do několika skupin podle zpracování akustického signálu, přenosu zvuku i dle tvaru.

Podle způsobu zpracování dělíme sluchadla na analogová a digitální. Právě digitální sluchadla bývají nejčastější kompenzací u menších dětí. Děti i s nejtěžší formou vady musejí nejdříve nosit alespoň půl roku sluchadlo a až poté mají možnost dostat kochleární implantát. Kvalita slyšení se sluchadly se odvíjí od míry sluchového postižení, kvality sluchadla a jeho nastavení (Jungwirthová, 2015).

Podle přenosu dělíme kompenzační pomůcky na sluchadla, která přenáší zvuk vzduchem. Tento přenos mají závěsná i nitroušní sluchadla. Druhým způsobem přenosu je vedení zvuku spánkovou kostí. Tento přenos využívá např. BAHA sluchadlo, které je ke kosti připevněno titanovým čepem. BAHA sluchadlo se využívá, pokud je vnější nebo střední ucho poškozeno, či je v něm nějaká překážka a zvuk se tak touto cestou nemůže dostat do vnitřního ucha (Horáková, 2012). Chirurgický zákrok zahrnuje voperování titanového šroubu do hlavy, na který se pak upíná vlastní kostní vibrátor. Je tedy potřeba, aby zákrok probíhal u jedinců starších deseti let, aby zařízení zůstalo upevněné stále na stejném místě (Kabelka, 2012).

Gál a kolektiv (2018) uvádí, že v dnešní době se kromě BAHA sluchadel využívá také Bonebridge systém, který využívá přímé kostní vedení. V tomto implantátu vznikají vibrace přímo ve spánkové kosti. První operace s tímto systémem v České republice proběhla v roce 2014 právě u pacienta s Treacher Collins syndromem, který měl vrozenou atrézii zvukovodů.

Dle tvaru lze rozlišit několik typů sluchadel. Nejznámější jsou sluchadla závěsná, se kterými se snadno manipuluje a jsou cenově dostupná. Kromě nich se ale také používají nitroušní, kapesní a brýlová sluchadla. Ne všechny tyto typy mohou využít všichni jedinci s TCS. Ti mívají zpravidla deformované uši a tyto typy sluchadel by jim na nich nemusely držet. Často tedy využívají čelenková sluchadla (Život se syndromem, [online]).

Pokud jedinec několik měsíců používá sluchadlo a nejsou znát žádné pokroky, je další možností kochleární implantát. Ten stimuluje přímo sluchový nerv. Pokud má jedinec kochleární implantát, přestane využívat zbytky svého sluchu, proto je třeba chirurgický zákrok dobře zvážit (Jungwirthová, 2015).

Dalšími pomůckami, které nemůžeme opomenout, jsou ty, které usnadňují tvorbu mluvené řeči. Jedinci, kteří mají zavedenou tracheostomickou kanylu, při komunikaci mohou využívat některou z alternativních komunikačních metod a systémů. Návlek mluvení by měl probíhat postupně. Především u jedinců, kteří mají tracheostomii

dlouhodoběji bývá, komunikace složitější. Také sluchové postižení může vést k užívání vizuálně motorického systému komunikace. V takových chvílích využívají např.: znakový jazyk, odezírání, prstovou abecedu, piktogramy, makaton, VOKS apod. (Horáková, 2012).

Cílem logopedické péče je vytvoření orální řeči. Jednou ze základních pomůcek je zrcadlo, ve kterém jedinci kontrolují pohyby svých úst při vyslovování. Hojně se využívají také rotavibrátory, diktafony, videozáznamy a počítačové logopedické programy. Postavení jazyka se koriguje sondami a špachtlemi. Někteří jedinci s TCS navštěvují logopeda, aby zlepšili rezonanci a artikulaci svého slovního projevu (Klenková, 2006).

2.2.4 Začlenění do společnosti

Lidé s jinou tváří mají ztížené životní podmínky. Jejich osobní příběhy vypovídají o tom, že kvůli svému vzhledu přichází o pracovní možnosti i sociální kontakty. Společnost jedince izoluje, zesměšňuje, zírá na něj, nebo ho naopak ignoruje, zkrátka neví, jak se k takovému člověku chovat.

Právě nerovností přístupu k lidem s odlišností se podrobně zabývá Face Equality International (dále jen FEI), která zaštituje 30 organizací pracujících s lidmi s jiným obličejem. Jejím cílem je zlepšit podmínky osob s jinakostí obličeje po celém světě tak, aby je společnost přijímala, respektovala, a neovlivňovala ji předsudky. Jejimi cílovými skupinami jsou kromě osob s kraniofaciálními stavů jako je TCS také osoby s popáleninami, rozštěpy, lupénky a dalším vzácným onemocněním zasahující obličej. Právě tyto osoby spojují podobné psychologické, kulturní i sociální bariéry

Tato organizace vytvořila v tomto roce mezinárodní standard, ve kterém je popsáno, jak o jinakosti komunikovat v médiích a na sociálních sítích. Tento standard každá spolupracující organizace přeložila do svého jazyka a upravila dle své země (Face Equality International[online]).

V České republice se toho ujal pobočný spolek Asociace rodičů a přátel zdravotně postižených dětí v ČR: Be Treacher Collins Syndrom (Be TCS), který kromě toho

spolupracuje s FEI na mezinárodním týdnu rovnosti tváří. Této akce se naše země zúčastnila poprvé v květnu roku 2019. Její organizaci zařadil právě spolek Be TCS, který společně se spolkem Ichtyóza a dalšími šířil osvětu problematiky začlenění osob s jakýmkoli postižením vzhledu do společnosti (Tisková zpráva o FEI, 2019. [online]).

3 Výzkumná část

3.1 Cíl výzkumu

Přestože jedinci s Treacher Collins syndromem mohou mít odlišně závažné symptomy tohoto syndromu, spojují je obdobné obtíže a problémy ve společnosti – hlavně kvůli jejich specifickému vzhledu. Cílem výzkumné části bakalářské práce je zpracování kvalitativní studie jedince s Treacher Collins syndromem v designu případové studie se zaměřením na popis komplexní péče a subjektivního vnímání kvality života jedince s uvedeným syndromem z pohledu jeho rodiny.

V souladu s výše uvedeným cílem bakalářské práce jsou formulovány následující výzkumné otázky:

VO1 Jaká je kvalita života jedince s Treacher Collins syndromem?

VO2 Jaká je kvalita života rodiny s dítětem s Treacher Collins syndromem?

VO3 Jaké jsou možnosti vzdělávání dětí s Treacher Collins syndromem

3.2 Charakteristika výzkumné části

V praktické části jsem se zaměřila na zdravotní stav konkrétního jedince, jeho osobní a rodinou anamnézu, prodělané operace, způsoby vzdělávání i jeho zájmy. Také jsem věnovala pozornost pobočnému spolku Asociace rodičů a přátel zdravotně postižených dětí v ČR Be Treacher Collins Syndrom a jeho zakladatelce. Pro naplnění cílů praktické části bakalářské práce byl zvolen kvalitativní výzkum v designu případové studie.

3.2.1 Kvalitativní výzkum

Kvalitativní výzkum se od kvantitativního odlišuje především tím, že je uskutečňován v užším kontaktu s výzkumným souborem. Oproti kvantitativnímu výzkumu, který využívá hojně počty a čísla, kvalitativní výzkum čerpá především ze slov a textu, což odborníci označují za „nenumerné šetření“. Jeho cílem je do hloubky prozkoumat problematiku s ohledem na vzájemné souvislosti a současné podmínky. Díky kvalitativnímu šetření získáváme podrobný vhled do daného tématu. Kvalitativní výzkum má ovšem i své nevýhody. Jednou ze zásadních je ta, že výsledky nemůžeme zobecnit na větší část společnosti, proto je vhodné práci zaměřit na vybraný výzkumný soubor a jeho subjektivní dojmy. (Hendl, 2016)

3.2.2 Případová studie

Případová studie podrobně popisuje jeden nebo menší počet případů. Zaměřuje se na vybraný vzorek s vlastnostmi, kterými se výzkumník zabývá. Výběr vzorku je ovlivněn také zájmem a ochotou spolupráce na výzkumu. Cílem je shromáždění celistvých informací a kontinuit o případu, který obvykle představuje osobu, organizaci, instituci, komunitu, proces apod. V závislosti na těchto informacích se zpracovává studie, která zachycuje problematiku v kontextu reálného života (Švaříček, 2010).

3.3 Metody sběru dat

Kvalitativní výzkumy zpravidla pracují s menším počtem jedinců, ale s velkým objemem dat, které jsou získávány z rozhovorů, dokumentů a dalších zdrojů. Pro sběr kvalitativních dat v této práci byl využit hloubkový rozhovor a analýza dostupných dokumentů.

První použitou technikou sběru dat byl hloubkový rozhovor. Švaříček (2010) uvádí, že hloubkový rozhovor umožňuje získání informací v jejich přirozené podobě. Probíhá podle předem připraveného schématu. Výzkumník nemá připravené konkrétní otázky, ale jednotlivé tematické okruhy, ve kterých klade volné otázky a reaguje na odpovědi. Proces hloubkového rozhovoru se skládá z přípravy schématu, průběhu rozhovoru, jeho přepisu, analýzy dat a prezentace výsledků.

V této práci byl využit hloubkový rozhovor, který se skládal z předem připravených tematických okruhů a několika otázek. Otázky byly zaměřené na sběr dat z osobního i rodinného života. Zabývaly se danou diagnózou, průběhem těhotenství, porodem, operacemi, vzděláváním, zájmy, ekonomickými souvislostmi, podporou od okolí, podmínkami bydlení, plánováním budoucnosti a subjektivním názorem na kvalitu jejich života.

Další použitou metodou sběru dat byla analýza dokumentů, která spadá do základních šetření v kvalitativním i kvantitativním výzkumu. Touto metodou je možné si ověřit informace, které jsme získali jiným způsobem, případně tyto informace upřesnit a doplnit. Proces probíhá podobně jako při analýze rozhovorů nebo pozorování. Analýza

dat má vést k odhalení a k popisu témat. Hendl (2016) popisuje dva způsoby zpracování dat. Buď může výzkumník postupovat holisticky, nebo analyticky kódováním. Analýza orientovaná na případ sleduje jednotlivé události, hledá společné příčiny, následky, a je orientovaná na proces.

Do výzkumné práce jsem zahrnula informace z odborné literatury, z dostupných lékařských, pedagogických a psychologických zpráv. Využila jsem také fakta z veřejně dostupných dokumentů spolku Be TCS, a na tomto základě jsem zpracovala analýzu dat.

3.4 Charakteristika výzkumného souboru

V souladu se zvolenou strategií byla záměrně vybrána rodina čtyřleté dívky s Treacher Collins syndromem, kterou jsem dlouhodobě sledovala na sociálních sítích. Na tuto rodinu jsem poprvé narazila náhodně díky Tamaře Klusové, která na svých sociálních sítích sdílela film Wonder, který se dotýká tematiky TCS, a následně i děkovnou reakci na sdílení filmu maminky čtyřleté dívky. Začala jsem se více zajímat o tuto problematiku, sledovala příběh rodiny, a poté ji i oslovila ke spolupráci na praktické části mé bakalářské práce.

3.5 Etika výzkumného šetření

V průběhu realizace výzkumného šetření bylo chráněno soukromí a osobní údaje respondentů. Výzkum byl prováděn v souladu se zákonem o ochraně osobních údajů a jejich uchování v informačních systémech (zákon č. 101/2000 Sb.). Díky tomu výzkum využívá místo jména dívky s Treacher Collins syndromem jen jeho počáteční písmeno a prozrazena nebyla ani jména rodičů.

Spolupráce s rodinou probíhala na základě informovaného souhlasu. Respondentce byly nejprve popsány cíle výzkumu, průběh sběru dat a jejich následné zpracování. Také byla informována o časové náročnosti rozhovoru. Po zodpovězení dotazů a předání zásadních informací byl podepsán informovaný souhlas, jehož formulář je součástí přílohové části práce viz příloha č. 1. Účastník rozhovoru také souhlasil s nahráváním

rozhovoru pro získání přesných dat a byl seznámen s tím, že kdykoli může účast na výzkumu přerušit, např. z důvodu příliš emocionálně náročných otázek.

Přáním respondentky bylo, aby výsledná práce mohla být zveřejněna na stránkách spolku Be TCS. Práce tak bude mít větší možnost dostat se přímo k rodinám s jedinci s Treacher Collins syndromem.

Vzhledem k ochraně citlivých údajů nejsou v bakalářské práci přiloženy fotografie ani dokumenty, týkající se zdravotního stavu a vzdělávání dívky. Pokud se čtenář chce problematikou více zabývat, příběh této rodiny a dalších najde na webových stránkách spolku Be TCS.

3.6 Případová studie

Výzkumné šetření proběhlo na konci února roku 2020 s matkou dívky s Treacher Collins syndromem. V době rozhovoru byla v posledním měsíci těhotenství. Při rozhovoru panovala optimistická nálada, protože matka se těšila na příchod dalšího člena jejich rodiny. Na konci rozhovoru respondentka poskytla k výzkumné práci také dokumenty týkající se zdravotního stavu a vzdělávání.

Hlubkový rozhovor byl podkladem pro zpracování případové studie. Jeho struktura logicky sleduje teoretická východiska, témata obsažená v cíli a ve formulovaných výzkumných otázkách. Tento schematický rámec umožní holistický náhled na výzkumné téma.

3.6.1 Osobní anamnéza

B. je narozena v březnu roku 2016 a od prvního měsíce života má potvrzenou diagnózu Treacher Collins syndrom. Rodiče do jejího porodu nevěděli, že čekají dítě s vrozenou vývojovou vadou, i přestože lékaře informovali o tom, že TCS mají v rodině.

3.6.1.1 Průběh těhotenství

Těhotenství bylo fyziologické. Lékaři matce doporučili nespécifické odběry na tuberkulózu, toxoplazmózu a podobné zoocenózy, dále také terapii kyselinou listovou, kterou se předchází rozštěpům páteře. Žádné z těchto doporučení ovšem nemělo nic

společného s diagnostikou TCS v prenatalním období. Z gynekologie matku poslali na genetiku s tím, že se jedná o pacientku se záchytem tohoto syndromu. Ve 13. a 21. týdnu těhotenství tak proběhly ultrazvuky, o kterých si rodiče mysleli, že jsou specializované na TCS, ale jednalo se pouze o standardní postupy.

Matka podstoupila v těhotenství klasické screeniny, které vývojovou vadu neodhalily. Až ze soudních materiálů se dozvěděli o tom, že při těchto vyšetřeních měla matka zvýšené Beta hCG podjednotky, které mohou, ale také nemusí souviset s TCS, a měla jí být doporučena další vyšetření.

To se ale nestalo a matka byla dále jen v péči svého gynekologa. Ten udělal ultrazvuk ve 30. týdnu těhotenství. Ovšem nad měřením hlavičky dítěte ani nad velkým množstvím plodové vody se více nepozastavil, protože výsledky z genetiky to nevedly jako odchylku.

Matka byla v těhotenství zařazena do screeningu diabetologické poradny, protože měla vyšší hodnoty glukózy. Chodila na odběry, ale zvýšená čísla lékaři považovali za důsledek většího množství plodové vody. V americké skupině TCS se ovšem můžeme dočíst, že jak zvýšený počet Beta hCG podjednotek, i větší množství plodové vody se většinou objevuje u těhotenství jedinců s horšími projevy TCS.

3.6.1.2 Porod

B. byla narozena v plánovaném termínu. Porod probíhal hladce, ovšem poté se rodiče dozvěděli, že dcera není zdravá, ale narodila se s vrozenou vývojovou vadou. Matka popisuje průběh porodu stejně jako je zachycený ve filmu Wonder, kde lékaři dítě odnesou od matky, ale dlouho nejsou schopni říct, co se děje. B. dýchala těžce, propadal se jí hrudník a dýchání jí vyčerpávalo. Když jí rodiče poprvé viděli, poznali obličej typický pro TCS, který mají v rodině.

Jejich dcera se narodila s horší podobou TCS. Narodila se s neprůchodným nosem, nedovyvinutými ušima, pokleslým víčkem levého oka, a i s celkově horší mimikou v levé polovině obličeje.

3.6.1.3 Podstoupené a plánované operační zákroky

Den po porodu podstoupila operaci na zprůchodnění čichové kosti v Motolské nemocnici v Praze. Zprůchodnili jí nosní kost silikonovými rourkami, které se ještě třikrát vyměňovaly za širší průměr. Poté strávila 14 dní na jednotce intenzivní péče v nemocnici v Českých Budějovicích. Když dívka dokázala dýchat samostatně i bez plicní ventilace, mohla být přesunuta k matce. V dalším týdnu proběhla plánovaná operace v Motolské nemocnici kvůli výměně nosních trubiček. Po ní však dívka měla dechovou zástavu a bylo nutné provést tracheostomii. Bohužel nastaly komplikace s dislokací tracheostomické kanyly a po další dechové zástavě musela být B. uvedena do umělého spánku.

Zhruba po čtrnácti dnech přišla radostná zpráva a B. byla přesunuta na kojenecké oddělení, kde už s ní mohla být i matka. Oba rodiče se učili, jak pečovat o dítě s tracheostomií a po dvou měsících po porodu mohli jít z nemocnice domů.

Protože B. podstoupila několik vyšetření, lékaři také zjistili, že má cystu na játrech, což ale nesouvisí s TCS. Cysta se operativně neřešila, protože zůstala ve stejné velikosti. Není to nic patologického k syndromu.

V listopadu dostala BAHA sluchadlo, které má na speciální čelence. B. tedy slyší mluvenou řeč, kterou ovšem kvůli tracheostomii neovládá. Má narušenou motoriku mluvidel. Dorozumívá se hlavně znakovým jazykem. Díky cvičení dechu a logopedii se ale začíná vyjadřovat i hlasem, např. vydává zvuky, brouká si a napodobuje citoslovce zvuků zvířat.

Poté podstoupila operaci levého oka. Kvůli nedovyvinutým svalům v levé polovině obličeje má kleslé víčko. Operace měla zvětšit zorné pole. Voperovali jí šlachy nad sval obočí. Ta měla usnadnit práci očního víčka tak, aby se lépe zdvihalo. Tato operace ale nenaplnila své očekávání a oční víčko zůstává pokleslé. Naštěstí se dívce jizva po operaci dobře zahojila a není ani vidět. Operaci však nelze opakovat. Další možností, kterou lékaři nabídli, je rozříznutí víčka u vnějšího koutku, čímž by se více otevřelo. U tohoto zákroku ale vzniká riziko nedovírání oka, následné vysychání, a hrozí osychání

rohovky a slepota. Z toho důvodu rodiče zákrok odmítli a tím vyčerpali možnosti České medicíny.

První operace, kterou rodiče zvažují, je zavedení šroubu za ucho v určitém úhlu, na který se poté nasadí sluchátko. Je to na podobné bázi jako kochleární implantát. Sluchadlo se schová ve vlasech a B. by nemusela nosit sluchadlo na čelence. Čelenka je pro dívku důležitá, kromě sluchadla ale i na uchycení brýlí, protože má malé uši a nemá jak jinak brýle uchytnit. Šroub je ovšem rizikový při úrazech hlavy, proto rodina čeká, jak medicína do budoucna postoupí, a zda nebudou i jiné možnosti.

S plastickými operacemi se bude čekat na období po pubertě, kdy se ukončí vývoj v obličeji. Rodiče počítají s tím, že dcera bude nosit nejspíš umělé uši. Ostatní operace ale budou řešit časem, podle toho, jak bude dcera vypadat, a také jak sama bude chtít.

3.6.2 Sociální kontext

Po zjištění vrozené vývojové vady se rodina neměla na koho obrátit. V České republice nebyl dosud žádný spolek či aktivity rodin s TCS, což bylo způsobené hlavně tím, že lidé s deformacemi obličeje neradi vystupují před společností, pro kterou můžou působit zvláště. Přes internet se dozvěděli o Evě Dojčarové, která je autorkou webových stránek Život se syndromem. Začali si dopisovat a paní Dojčarová je poměrně rychle propojila s rodiči dětí, které byly věkově nejbližší dceři. Přes tento kontakt se seznámili s dnes už sedmiletou dívkou a čtrnáctiletým chlapcem ze Slovenska, kteří kromě toho, že je spojoval stejný syndrom, měli zavedenou také tracheostomickou kanylu.

O TCS jsou omezené informace. Rodiče těchto jedinců nemohou najít informace, které hledají týkající se toho, co budou muset řešit a čemu se budou muset postavit. V České republice nebyl spolek ani žádná organizace, na kterou se s tímto syndromem mohou rodiče obrátit. Proto se B. maminka rozhodla založit pobočný spolek Asociace rodičů a přátel zdravotně postižených dětí v ČR: Be Treacher Collins Syndrom (Be TCS).

Mezi hlavní důvody založení patří sdružení a vytvoření skupiny lidí s TCS, kteří si mohou vzájemně vyměňovat užitečné informace, kontakty na lékaře, zkušenosti s operacemi i s péčí, ale hlavně oporu a pocit, že na to jedinec není sám. Jedním z cílů

spolku je šíření osvěty a povědomí o syndromu, aby se usnadnilo jejich přijetí společností.

Ze statistiky výskytu osob v České a Slovenské republice je potvrzených 38 osob žijících s TCS. Většina z nich jsou členové právě spolku Be TCS, který je členem Národní rady osob se zdravotním postižením ČR, dále také České asociace pro vzácná onemocnění a celosvětové alianci Face equality international.

B. rodina hojně sdílí nejen aktivity spolku, ale i fotografie a videa své dcery a snaží se syndrom TCS zviditelnit. Tuto snahu podpořilo několik známých osobností např. Eva Holubová, kapela Rybičky 48 a rodina Tomáše Kluse. Tamara Klusová se stala dokonce ambasadorkou spolku a k Mezinárodnímu týdnu rovnosti tváří loňského roku vytvořila emotivní video o každodenních situacích lidí s jinou tváří.

Kromě osvěty se spolek zabývá také vzděláváním lidí s jinakostí. Před koncem roku 2019 členové spolku vytvořili vzdělávací program pro pedagogy „Inkluze prakticky, aneb jak pracovat s jinakostí“, který se netýká pouze žáků s TCS, ale i ostatních žáků se speciálními vzdělávacími potřebami.

3.6.2.1 Vnímání jinakosti

Jedna z částí rozhovoru byla zaměřená na to, zda už dívka vnímá svou jinakost, případně jak se projevuje. Rodiče se nad touto otázkou společně nedávno zamýšleli. Dívka vidí, když se na ní ostatní dívají, nebo si jí dlouze prohlížejí. Když jezdí na pobyty s rodinami s TCS, tak vidí, že jsou stejní. Také poznala, že její silueta je na logu spolku Be TCS. Vidí podobnost, ale zatím se víc neptá. Rodiče neregistrují, že by o sobě řekla např. že je ošklivá. Poprvé se vyjádřila ke svému vzhledu, když měla kožní nemoc. Brečela a chtěla to schovat do ponožek. To bylo poprvé, co použila znak pro ošklivost. Když jí nechutná nějaké jídlo, řekne, že to není dobrý, ale ošklivý nepoužívá. Dříve na pohledy ostatních kolemjdoucích reagovala zamáváním. To už teď moc nedělá, spíš se trochu stydí. Když si jí prohlížejí děti, snaží se s nimi navázat kontakt.

3.6.3 Lékařská péče

Jedním z velkých cílů spolku Be TCS je vybudování patientského centra. V České republice bývali specializovaní lékaři na TCS, ti už jsou ale buď v důchodu nebo po smrti a nemají žádné následovníky. Od podzimu 2019 je v řešení multidisciplinární tým pod Fakultní nemocnicí v Motole nejen kvůli diagnóze TCS. Mohl by vzniknout pod vedením genetického pracoviště, které má na starosti primářka MUDr. Markéta Havlovicová. V multidisciplinárním týmu by měl být stomatolog, lékař OLR a plastický chirurg. Byly by tedy možné konzultace s rodinou v přítomnosti všech těchto odborníků.

Lékaři by se tak měli vyjádřit k různým operacím, což se doteď nedělo. V dívčině případě se jednalo např. o plánovanou operaci čelisti, kdy jí měli předsunout dopředu, ale s velkou pravděpodobností by se do dvou let vrátila zpět do stejné podoby jako před operací. Rodina neměla vyjádření odborníků, zda tato operace bude mít tak velký přínos na dýchání, aby se zákrok vyplatil a nebyl zbytečný, a proto se rozhodli ho nepodstoupit.

Po vzniku multidisciplinárního týmu bude rozhodování o operacích probíhat s konzultací mezi lékaři a rodinou. Pokud se neshodnou alespoň dva odborníci na tom, že zákrok má smysl, neměla by operace proběhnout.

Pravidelně je rodina v kontaktu s odborníky z foniatrie, očního lékařství a genetiky, kde sledují vývoj dítěte. Dívka je vedena na plastické chirurgii, ale zatím je jen registrovaná s tím, že se očekává, že do budoucna tuto kliniku využijí. Pravidelně navštěvuje ORL, kde řeší tracheostomii a průchodnost nosu. Momentálně se uvažuje nad vyndáním tracheostomie, ale dívka zatím není psychicky připravená na to, že by ji lékaři měli tracheostomickou kanylu vyndat. Rodiče jí zkoušejí trubičku zacpávat, aby dýchala nosem. Lékaři si myslí, že dívka bude schopna dýchání bez tracheostomie. Tento zákrok se dělá za plné hospitalizace, kdy je dítě monitorované. Sledují při tom funkce a okysličení částí těla.

Rodiče s dívkou dojíždí od jednoho roku na logopedii do Týna nad Vltavou, kde se specializují na jedince s tracheostomií. Nejprve logopedie probíhala jednou za půl roku, teď se ale sezení o dost zintenzivnila, protože dívka začíná používat mluvený projev. Paní logopedka při setkáních zjišťuje, jestli dívka rozumí, i když nemluví. Doporučuje rodině různé hry k rozvíjení znakové řeči a začíná s dívkou procvičovat klasické hlasové cvičení na slabiky s M, P a B.

Jednou ročně také chodí na ultrazvukové vyšetření do gastroenterologické ambulance kvůli cystě na játrech. Hlídnají jaterní enzymy, u kterých měla zezáčátku zvýšené hodnoty. Velikost cysty zatím odpovídá jejímu věku. Růstem těla se trochu roztáhne, ale to je reakce na tělesné parametry.

Rodina dojíždí na oční kliniku v Barrandově, protože ji navštěvuje více jedinců s TCS. Lékaři se při vyšetřeních nesetkávají s touto diagnózou poprvé a rodiče jim více důvěřují. Jejich práce si rodina cení, lékaři jim vysvětlí, co mají dělat, aby dívce nevysychaly oči a podrobně je informují i o potřebných vyšetřeních.

Matka dívky si chválí také dětskou lékařku, která se jim snaží poradit, často jim vypisuje žádanky na specializovaná pracoviště a může se na ní obrátit i mimo ordinaci dobu, pokud se něco děje. Také očkovací režim dívce upravila tak, aby ho dívka podstoupila v úplném zdraví. Nic v časovém presu, jak to v dnešní době bývá.

3.6.4 Školní anamnéza

Přestože má B. kombinované postižení, je hodně komunikativní, společenská, hravá a do dětského kolektivu chtěla ještě před nástupem do vybrané mateřské školy. Rodiče jí umožnili chodit do soukromé mateřské školy, kde brali práci s takovým dítětem jako výzvu. Vyzkoušeli tak, jak bude dívka reagovat na děti a kolektiv. Od září roku 2019 nastoupila do speciální mateřské školy pro zrakově postižené a má asistenta pedagoga, který ovládá znakový jazyk a zajišťuje svou podporou komunikaci mezi dívkou a jejím okolím. Učí ji nové znaky a provádí různá logopedická cvičení na mluvidla.

Kromě logopedické péče v mateřské škole dívka také procvičuje zrak. Vzhledem k oftalmologické diagnóze je důležitá pravidelná stimulace zraku intenzivním rozvíjením

zrakových dovedností. V průběhu řízené činnosti je nutné sledovat a dbát na pravidla zrakové hygieny. Dívka každý den chodí s vylepeným víčkem levého oka, které se spolu s fyzioterapeutkou snaží rozhýbat.

Výhodou je zřízení SPC při mateřské škole. Obojí se nachází v jedné budově a paní učitelky jsou v pravidelném kontaktu s pracovníci z SPC. Matka dívky se účastnila první schůze rodičů asi dvanácti dětí, které měly nově nastoupit do mateřské školy. Zde ostatní rodiče seznámila s tím, že v třídním kolektivu bude dítě s TCS. Vysvětlila jim, co je to za syndrom, a poprosila je, aby na to své děti připravili před nástupem do mateřské školy. Rozdala rodičům informační letáčky a odpovídala na jejich otázky.

Děti dívku s TCS vzaly mezi sebe. Komplikace nastaly na hřišti při setkání s dětmi z jiných tříd. Děti se chodily na dívku zblízka dívat, zajímaly se o to, co nosí na hlavě, proč má lepenku na oku i o tracheostomii. Když to vypadalo, že se dívce začnou smát, skvěle zasáhla asistentka pedagoga, která s dívkou obešla všechny třídy, představila dívku a zeptala se dětí, jestli mají nějaké otázky. V šatnách pak byly k dispozici informační letáčky pro ostatní rodiče, kteří by měli nějaké dotazy.

Matka dívky s dojetím popisuje situaci nedávného koncertu v mateřské škole, kam když s dívkou dorazily, všichni děti se s ní vítaly a plácaly si na pozdrav. Děti jinakost tváří neřeší, pokud je rodič ujistí v tom, že je to v pořádku. Tuto myšlenku se snaží rodiče šířit i na sociálních sítích. Jediné, co děti komentují, je to, že dívka zatím nemluví, ale je naděje, že jednoho dne bude. Rodiče jsou spokojeni, protože na dívce je vidět, že je šťastná a ve školce si vyhraje. Má starosti běžného dítěte.

Rodina docházela do rané péče jak pro děti se zrakovým, tak i sluchovým postižením. Do rané péče zaměřené na sluchové postižení dívka dochází i nadále kvůli výuce znakového jazyka. Tato služba rodinu informovala také o další rodině s jedincem se stejným syndromem, se kterou si mohli vyměnit zkušenosti. Raná péče pro děti se zrakovým postižením pomohla rodině s cvičením a nácvikem při manipulaci s pomůckami. Také poradili rodičům s příspěvkem na péči.

V SPC i mateřské škole si všimají toho, že dívka je klientem rané péče. Je zvyklá, že s ní někdo pracuje, a dokáže se soustředit. Dívka je klidná, baví ji knížky, a pokud se jí navrhne aktivita, plně se jí věnuje. Je vidět, že je emočně vyzrálá, přátelí se více se staršími dětmi a vývojově dohnala stejně staré děti, spíš je napřed.

Rodiče přemýšlí o tom, kam dívku umístit do ZŠ. Zatím ale není jisté, jak to bude dál s její tracheostomií, a zda bude stále vyžadovat intenzivní péči asistenta. Přemýšlí o waldorfské základní škole, kam chodí i speciálně nadaní žáci, kteří mohou mít asistenty. Rodiče ale zařazení dívky nechtějí řešit předčasně a počkají na to, jak se situace bude vyvíjet.

3.6.5 Rodinná anamnéza

Výskyt TCS se v této rodině objevuje v přímé linii otce. Dívka i její otec jsou nositelé stejné mutace TCOF1. Tato mutace se ovšem vyskytuje na více chromozomech i jejich různých částí, proto není jisté, jestli mají oba postižené úplně stejné místo. Výskyt tohoto syndromu je v rodině poměrně rozšířený. Kromě otce má stejnou diagnózu i babička, teta a sestřenice. Objevuje se tedy ve třech generacích, ale každý má trochu jiné projevy.

U otce se žádné znatelné vnější příznaky neprojevíly, i když se genetická informace s tímto syndromem přenesla. Lékaři tvrdí, že je jeden z mála na světě, co je nositelem tohoto syndromu a není to na něm znát. Někteří jedinci mohou mít příznaky skryté, např. jedinci s níže posazenými ušima, které odhalí vylepené brýle. Toho si okolí na první pohled nevšimne.

Jeho sestra měla rozštěp měkkého a tvrdého patra, což její dceru i sestřenici minulo. Na jejím obličejí typické znaky TCS vidět nejsou. Uši má normálně vyvinuté, ale má závěsná sluchadla kvůli ztrátě sluchu.

B. vyrůstá v úplné rodině. Její otec je seřizovač strojů ve velké firmě a její matka je absolventka farmacie a momentálně je na mateřské dovolené s mladší dcerou, která se narodila v březnu tohoto roku.

Při dalším těhotenství už byli rodiče obezřetní a sami si zjišťovali, kde se dělá odběr choriových klků, protože to je dosud jediná metoda, která dokáže odhalit TCS. Tato metoda se provádí mezi 10. a 13. gestačním týdnem. K výkonu je potřeba speciální jehla, kterou pod ultrazvukovou kontrolou naběrou buňky v oblastech mezi pupíkem a podbříškem. V těchto místech není vytvořená placenta jako taková, ale jsou zde buňky dítěte. Poté zjistí DNA matky, vyloučí ho z daného vzorku a dostanou tak DNA dítěte, které poté mohou porovnávat.

Vrozená vada lze zjistit, ale pouze pokud už v laboratoři mají k dispozici DNA někoho z rodiny, kdo daný syndrom má. Tato metoda neodhalí náhodně vzniklou mutaci u zdravých lidí. Z této rodiny měli vzorky od dcery, otce, tety i babičky, tedy celkem čtyři DNA s mutací TCOF1, se kterými se mohlo porovnat DNA plodu.

Zdravá dcera se jim narodila díky IVF metodě. Tato metoda umělého oplodňování zjišťuje mutace DNA analýzou u embryí před tím, než jsou transferovaná do dělohy. Vzorky porovnají s DNA rodiny a k transferu doporučí pouze zdravá embrya. IVF metoda je ovšem finančně nákladná a rodiče si tento zákrok musí uhradit.

3.6.5.1 Podmínky bydlení a pomůcky

Rodina bydlí v bytě, který nebylo třeba nějak speciálně uzpůsobovat. Jsou vybaveni zdravotnickými pomůckami, které potřebují k tracheostomii a péči o ní. Což obnáší minimálně dvě odsávačky, které jsou bateriové a liší se váhou. Mají příruční pětikilovou odsávačku, která je částečně hrazená z pojištění, a druhou dvoukilovou, kterou si museli hradit sami. Každý jedinec s tracheostomií na ní má nárok jen jednou za 4 nebo 5 let. Odsávačku sebou nosí každodenně i do mateřské školy.

Dále potřebují cévky na odsávání, které jsou většinou jednorázové. V závislosti na tom, jak moc odsávají, tak ji mění. Každý den je to jiné. Dále potřebují filtry podle vlhkosti vzduchu a počasí. Kromě tohoto vybavení k tracheostomii má dívka sluchadlo, brýle a každý den vylepené oko. Čím jsou jedinci s TCS starší, tím toho potřebují méně, ať už pomůcek, nebo uzpůsobení bytu.

Rodina bydlí v bytě spolu se dvěma psy. Po zjištění vrozené vady dcery se rodiče zabývali, zda je mohou mít, ale odborníci rodičům řekli, že dětem s TCS nedělá dobře příliš sterilní prostředí. Dívka tedy vyrůstá se dvěma psy. Maminka si myslí, že to dceři přispívá k lepší imunitě, protože je jedno z mála dětí, které v mateřské škole od začátku školního roku chybělo maximálně dvakrát.

3.6.5.2 Ekonomické souvislosti

Rodina dostává příspěvek na péči. Finanční zátěž je z pohledu matky hlavně na začátku, kdy se musí opatřit sluchadlo, odsávačky a další pomůcky, ale některé pomůcky jsou na částečnou úhradu pojišťovny. Rodina samostatně hradí náklady jako jsou např. opravy sluchadel. Servis sluchadla vyjde okolo 14 000 Kč, a k tomu ještě částka za eventuální opravu a baterie do sluchadel jsou každotýdenní náklady. Filtry si také musejí kupovat sami. Někdy si vzájemně vypomohou s jinými rodinami. Ponechají jim to, co už nepotřebují, a oni jim to oplatí. Příspěvek na péči výdaje pokryje. Rodina vychází normálně a rodiče nemají pocit, že by něco nezvládali platit.

Matku dívky často irituje, že lidé mají postižení spojené s tím, že rodina potřebuje materiální pomoc. Cizí lidé jí často nabízejí hračky či sladkosti, což je sice milé, ale maminka už neví, co dceři říct, např. kdo jí to poslal apod. Nechce takové dary přijímat hlavně kvůli tomu, že jejich rodina funguje normálně. Když něco chtějí, tak si to pořídí, a to samé i pro své dítě. Nemají finanční tíseň. Na druhou stranu nechce, aby to společnost brala tak, že je namyšlená, protože jejich dary nechce. Věří, že dary mohou dát někam, kde je využijí více. Dcera má to, co potřebuje, i co chce. Samozřejmě rodiče zkouší v hračkářství jako všechny děti, ale rodiče se to snaží korigovat v režimu Vánoce, narozeniny a svátek. Rodiče se snaží korigovat i rodinu, aby dívce dávali spíš věci, které využijí, např. pro rozvoj zraku apod.

3.6.5.3 Každodenní činnosti a trávení volného času

Rodina se snaží dodržovat každodenní režim. Chod jejich rodiny se ale nijak zvláště neodlišuje od ostatních rodin. Navíc mají např. to, že každý den po koupání kromě oblékání, mazání pokožky a podobně, spadá hygiena kanyly. Vyměňují jí v domácích podmínkách za aktivní účasti dcery formou hry, zpívání nebo odpočítávání. Reagují na

vývoj dítěte, postupně ji učí, jak se o sebe starat. Už si např. umí sama odsát nos, když má rýmu. Rodina se snaží fungovat tak, jako kdyby měli zdravé dítě. Snaží se jezdit na výlety a užívat si. Řídí se heslem „Dítě nemá být překážkou v životě, ale jeho součástí“.

Dívka prošla několika obdobími toho, co jí bavilo. Nemá ráda nějaké typické hry pro dívky a vybrané aktivity po čase střídá. Nejdříve ráda stavěla puzzle, domky ze stavebnice, někdy si hraje i s panenkami, ráda si čte nebo rodičům chystá hostiny s „jako“ jídlem. Co jí zatím nebaví jsou pohádky v televizi, u kterých vydrží maximálně 25 minut a pak už se zvedá a jde dělat něco jiného. V den konání rozhovoru matka popisovala, jak si na sebe dívka nutně musela navěsit korále a chtěla sukni, což pro ni také není obvyklé.

Rodina využívá služby rané péče, ale nemají potřebu využívat nějaké stacionáře a další odlehčovací služby. Samostatnost dcery se zvyšuje, ale z hlediska závislosti na jiné osobě je stále na stejném stupni. Pořád potřebuje, aby s ní někdo byl. Rodina si ale tuto potřebu dokáže pokrýt sama. Rodiče považují odlehčovací služby jako službu pro rodiny s jedincem s vážným postižením. Tím, že oni jsou úplná rodina normálně fungují a otec je zapojený do všech aktivit, ať už rodiče, tak i založeného spolku. Matka si uvědomuje, že to není samozřejmost v každé rodině a velice si toho váží. Mnoho lidí v manželství s dítětem s postižením nefungují jako manželé, ale jen jako dva rodiče, kteří si předávají zodpovědnost a musí fungovat. Matka potvrzuje rady pro rodiče dětí s postižením o tom, aby si udělali čas sami na sebe a mohli se zregenerovat. Sama také zavrhlá nápad o tom udělat si kurz asistenta, aby s dcerou mohla do školy. Nemůže být s dcerou pořád, ani si nemyslí, že by to pro ně bylo dobré. Obě potřebují někdy dýchat jiný vzduch než jen ten společný.

3.6.5.4 Kvalita života rodiny

Rodina nepocit'uje obtíže vlivem syndromu na jejich osobní a rodinný život. Od začátku měli výhodu toho, že věděli, že dcera do budoucna bude soběstačná. Taky je hodně podržela rodina a navzájem se semkly. Matka neměla obavy z negativního dopadu zátěže na partnerský vztah ani toho, že by na výchovu zůstala sama. Nejsou vyřazeni ze společnosti. Na začátku si tak připadali, protože se přestěhovali, a nikoho v novém

měště neznali. To, že je dcera jiná, změnilo je i všechny okolo nich. Známi nemají už takovou tendenci zírat na ostatní, protože znají jejich dceru. Jsou více pokorní k tomu, že mají zdravé dítě. Celkově převažují kladné věci než ty, co by je omezovaly.

3.6.5.5 Plány do budoucna

Rodina v budoucnu bude řešit operace, které dívku čekají. Nechtějí, aby byly v rozporu s tím, co ona sama bude chtít. Maminka předpokládá, že dcera bude mít dost silné názory, protože je vidět, že to bude silná osobnost. Očekává, a je zvědavá, kdy v rodině přijde rozhovor o tom, že B. je jiná a druhá dcera je zdravá. Doufá, že to bude ve věku, kdy jí to bude moct vysvětlit. Přeje si, aby dcera zůstala šťastná. Aby TCS nevnímala jako handicap, ale dar, který jí odlišuje. Doufá, že bude souhlasit s tím, že jí od malička zveřejňovali na sociálních sítích, protože právě zviditelnění, šíření povědomí a aktivity, které dělají se spolkem jí mohou zjednodušit život. Věří, že tyto činnosti usnadní začátky dalším rodinám, protože právě hledání informací a tápání berou rodičům energii, která je na začátku tak potřeba, aby se koncentrovali na dítě, semkli se a vydrželi.

3.7 Závěry výzkumného šetření

Cílem výzkumné části bakalářské práce bylo zpracování kvalitativní studie jedince s Treacher Collins syndromem v designu případové studie. Výzkumná práce vycházela z aktuálních teoretických hledisek.

Případová studie je zpracovaná o čtyřleté dívce, která se narodila s Treacher Collins syndromem. Tato genetická mutace byla odhalena až po jejím narození, ačkoliv rodiče lékaře informovali o výskytu syndromu v rodině. Matce nebyla doporučena žádná vyšetření, která by syndrom prokazatelně zjistila v prenatálním stádiu. Rodiče očekávali narození zdravého dítěte.

Dívka po narození bojovala o život kvůli dýchacím obtížím. Ze symptomů Treacher Collins syndromu se u ní projevuje deformace obličeje, neprůchodný nos, nedovyvinuté uši, pokleslé oční víčko i horší mimika v levé polovině obličeje.

Lékaři u dívky museli zajistit průchodnost dýchacích cest zavedením tracheostomické kanyly. Její zdravotní stav se stabilizoval a některé z jejích příznaků syndromu jsou zmírněné díky řadě operativních zákroků a kompenzačním pomůckám jako jsou brýle a sluchadlo. Dívka má také specifickou tvář typickou pro tento syndrom a v budoucnu pravděpodobně bude uživatelkou umělých uší a podstoupí také řadu plastických operací. Rodiče ale chtějí, aby si dívka o svém vzhledu rozhodovala sama.

Zajímavé na tomto případě je, že otec dívky, ačkoliv je nositel genetické mutace tohoto syndromu, nemá žádné vnější příznaky. V rodině se syndrom objevuje ve třech generacích, ale u každého jedince se syndrom projevil v jiné míře nebo se neprojevil vůbec.

V této kapitole kromě shrnutí nalezneme odpovědi na výzkumné otázky. Odpovědi nejsou zobecněním pro všechny jedince s Treacher Collins syndromem, ale subjektivní poznatky ze života této konkrétní rodiny. Díky odlišným příznakům a faktorům prostředí by se shromážděné informace s ostatními jedinci mohly lišit.

VO1 Jaká je kvalita života jedince s Treacher Collins syndromem?

Kvalita života dívky se odvíjí od úrovně rodičovských kompetencí, spolupráce a kvality péče řady zmíněných zdravotnických odborníků a funkčnosti začlenění do vzdělávacího systému. I když v České republice zatím není multidisciplinární tým odborníků, kteří by se touto problematikou zabývali, rodiče sami vyhledávají kvalifikované lékaře, kteří se zabývají jednotlivými obtížemi. Samozřejmě dávají přednost lékařům, kteří mají v péči více jedinců s Treacher Collins syndromem, a vědí tak o nich, že se s touto diagnózou nesetkávají poprvé. Dívka díky svému nízkému věku zatím vnímá podobnost mezi ní a dalšími osobami se stejným syndromem, ale nechápe svou jinakost od ostatních jako limitující.

Dívka se učí kromě základních sebeobslužných dovedností také zacházet se svými kompenzačními pomůckami a tracheostomií. Její trávení volného času a každodenní aktivity nejsou syndromem omezeny. Kvůli narušené motorice mluvidel dívka ke

komunikaci s okolím využívá především znakový jazyk, ale postupně dochází ke zlepšování hlasového projevu díky pravidelné logopedické péči.

VO2 Jaká je kvalita života rodiny s dítětem s Treacher Collins syndromem?

Kvalita rodinného života je ovlivněna Treacher Collins syndromem. Zátěž na psychiku rodiny se projevila hlavně v prvních měsících po narození dívky, kdy podstoupila život zachraňující zákroky, několik dalších operací a nějakou dobu strávila také v umělém spánku. Rodiče dívky se v tomto těžkém období semkli a přes toto období se přenesli také díky opoře celé rodiny. S dívkou se i přes zvýšenou péči a opatrnost hlavně při vodních aktivitách snaží žít jako se zdravým dítětem. Jejich rodinu v březnu doplnila zdravá dcera, která se narodila díky IVF metodě a jejich rodina se tak rozrostla o dalšího člena.

Rodiče si zaslouží velký respekt za svou odvahu a nasazení. Maminka se stala zakladatelkou spolku Be TCS, se kterým spolu s dalšími rodinami s jedinci s tímto syndromem šíří osvětu a hledají lékaře, kteří by se na tento syndrom mohli specializovat.

VO3 Jaké jsou možnosti vzdělávání dětí s Treacher Collins syndromem?

Dívka dochází do speciální mateřské školy pro děti se zrakovým postižením. Děti v mateřské škole i jejich rodiče byli předem informováni o dívčině syndromu, a tak byla bez problému začleněna do kolektivu. Při vzdělávání má k dispozici asistenta pedagoga, který ovládá znakový jazyk, a podporuje dívku při rozvoji komunikačních dovedností. Dívka je bystrá a dokáže soustředěně spolupracovat s vyučujícím. Při jejím vzdělávání je ovšem nutný individuální přístup, názornost, strukturalizace a vizualizace. Na jejím vzdělávání se podílejí učitelky, asistent pedagoga na celý úvazek, rehabilitační pracovnice, školní logoped, speciální pedagog pro zrakově i sluchově postižené a psycholog SPC pro zrakově postižené. Její další vzdělávání se bude odvíjet podle zdravotní situace a závislosti na péči druhé osoby.

Diskuze

Celý text bakalářské práce usiloval o představení Treacher Collins syndromu. V České republice se tato problematika dostává do povědomí veřejnosti až v posledních dvou letech díky Mezinárodním týdnům rovnosti tváří. V naší republice se odhadem může vyskytovat až 200 osob s tímto syndromem. Pobočný spolek Be Treacher Collins Syndrom ve statistice výskytu osob žijících v České republice z dubna roku 2020 eviduje 37 jedinců a jednoho chlapce ve Slovenské republice. Odborné informace o syndromu nalezneme v české literatuře jen zřídka, ale je možné vyhledat konkrétní příznaky a jejich řešení.

Téma práce bylo vybráno na základě zaujetí tímto vzácným onemocněním a originalitou problematiky. Výzkumná část bakalářské práce byla zpracována formou případové studie dívky s Treacher Collins syndromem. Zvolili jsme metody případové studie jednoho jedince a podrobně zjišťovali souvislosti k jeho komplexní péči a kvalitě života.

Ve výzkumném šetření jsme se zaměřili na analýzu dat z hloubkového rozhovoru a poskytnutých dokumentů, např. z genetické zprávy, individuálně vzdělávacího plánu apod. Výzkumné šetření probíhalo s matkou jedince, která předávala ucelené informace o životě čtyřleté dívky a celé její rodiny. Získané informace jsme rozdělili do pěti oblastí, které korespondovali s teoretickými východisky, cílem práce i se stanovenými výzkumnými otázkami.

Na počátku je nutné si uvědomit skutečnost, kterou potvrzují Reich (2017) i Houdková (2005), že vývoj jedince je převážně ovlivněn určitou mírou symptomů. Dle Tolarové (2004) mohou být symptomy utlumené či minimální. To se potvrzuje i v rodině z výzkumného šetření. Výskyt TCS je v rodině rozšířený do tří generací, ale každý jedinec má jiné projevy. U otce dokonce nejsou znatelné žádné vnější příznaky, i když se genetická informace s TCS přenesla.

Výsledky výzkumu ukázaly, že kvalita života dívky i její rodiny byla syndromem nejvíce ovlivněna hned po narození. Podle Houdkové (2005) je narození dítěte

spojováno s velkými nadějemi a očekáváním. Proces vyrovnání se s narozením dítěte s postižením je obtížný a komplikovaný a ani zdravotní stav dívky situaci neulehčil. Rodiče měli strach o její život a možné následky způsobené dechovými obtížemi.

Po stabilizování zdravotního stavu a celkové diagnostice se dívka stala klientem rané péče pro děti se sluchovým i zrakovým postižením. Horáková (2012) uvádí, že klientem rané péče není pouze dítě, ale především jeho rodina. Služby rané péče jsou zaměřené především na její podporu a podporu vývoje dítěte s postižením.

Jankovský (2006) popisuje fázi akceptace jako stádium, ve kterém se rodiče vyrovnávají s tím, že mají dítě s postižením a přijmou tento fakt. Hledají informace, řešení do budoucna a navazují kontakty s dalšími rodiči, kteří jsou ve stejné situaci. Rodiče dívky touto fází prošli a během ní založili spolek, který sdružuje osoby s Treacher Collins syndromem. Jeho cílem je šířit povědomí a dělat aktivity, které jak této dívce, tak i ostatním osobám se stejným syndromem usnadní život. Rodiče si přejí, aby dcera nevnímala syndrom jako handicap, ale jako dar, který jí odlišuje.

Dívka s Treacher Collins syndromem je zatím závislá na péči druhé osoby, ale rodiče se s ní snaží žít tak, jako kdyby se jednalo o zdravé dítě. Větší důraz kladou na zajišťování odborné lékařské péče, která dosud není sjednocená. Navštěvují tak několik zdravotnických středisek, ve kterých se lékaři věnují jednotlivým symptomům.

Dívka je umístěna do speciální mateřské školy pro zrakově postižené, kde je jí k dispozici asistent pedagoga. Dle Kimplové (2010) je hlavním úkolem speciálně pedagogického působení reedukace u dětí s částečně zachovaným zrakovým vnímáním nebo případné rozvíjení kompenzačních smyslů. Dívka v mateřské škole dostává speciálně pedagogickou péči a její rozvoj je tak komplexně podporován.

Důležitou podmínkou začlenění je podle Renotiérové a Ludíkové (2004) příprava dítěte na školní režim a příprava třídního kolektivu na přijetí nového spolužáka s postižením. Rodiče seznámili s problematikou syndromu rodiče spolužáků, kteří své děti poučili. Ke snadnějšímu začlenění dívky do kolektivu pak přispěla také asistentka pedagoga, která dívku představila i ostatním třídám mateřské školy.

Pokud bych měla možnost v této práci pokračovat dál, rozšířila bych počet respondentů a zaměřila bych se na Treacher Collins syndrom u jedinců v adolescentním a dospělém věku. Díky tomu by práce mohla zahrnout vnímání jinakosti jedince v jiném vývojovém období, než je předškolní věk i jeho začlenění do pracovního poměru.

Závěr

Bakalářská práce je zaměřena na problematiku Treacher Collins syndromu. V České republice tomuto vzácnému onemocnění není věnováno příliš pozornosti, a proto byly aktuální odborné informace o syndromu čerpány především z cizojazyčných zdrojů.

Cílem předkládané práce bylo zpracovat téma Treacher Collins syndromu a zpracovat kvalitativní studii jedince. Zaměřila jsem se na popis komplexní péče a vnímání kvality života jedince s uvedeným syndromem z pohledu jeho rodiny.

Práce byla rozdělena do tří kapitol. V první kapitole teoretické části byl vymezen termín Treacher Collins syndrom, shrnuta historie pojmu, podrobně popsány jeho jednotlivé příznaky, příčiny vzniku a metody zachytu v prenatálním období. Druhá kapitola je věnována komplexní péči o jedince s TCS. Z hlediska speciálně pedagogické péče práce shrnuje podmínky vzdělávání a možnou podporu školských poradenských zařízení. Dále zmiňuje služby rané péče, rozdíly mezi zdravotnickou péčí u nás a v kraniofaciálních centrech ve Spojených státech amerických.

Osoby s TCS během svého života absolvují desítky hospitalizací, proto se práce věnuje i jednotlivým operativním výkonům a také kompenzačním pomůckám, díky kterým jedinci mohou překonávat bariéry vzniklé svým odlišným vzhledem nebo ztrátou sluchu. V jedné z kapitol je představena problematika nerovnosti přístupu k lidem s jinakostí, tímto tématem se zabývá i pobočný spolek Be TCS, jehož aktivity popisují ve výzkumné části. Jeho zakladatelka je zároveň matkou dívky ze zpracované případové studie.

Případovou studii jsem rozdělila do několika částí, ve kterých jsem popsala její zdravotní stav, vzdělávání, zájmy, vnímání jinakosti a celkově i kvalitu jejího a rodinného života.

Výsledky bakalářské práce mohou být využitelné v rovině teoretické jako studijní materiál pro studenty studijních programů, které se zaměřují na pomáhající profese. V rovině praktické mohou výstupy bakalářské práce přinést odborné podněty pro

systemové nastavení koordinované podpory jedinců s uvedeným typem vzácného onemocnění. Výsledky mohou využít také rodiny s jedinci s tímto syndromem jako souhrn informací o dané problematice.

Seznam zdrojů

Knižní zdroje

1. AUTRATA, R., 2008. Dětská oftalmologie: [Pediatric ophthalmology]. V Brně: Masarykova univerzita. 136 s. ISBN 978-80-210-4678-8.
2. BASLEROVÁ, P., MICHALÍK, J., FELCMANOVÁ, L., 2015. *Katalog podpůrných opatření pro žáky s potřebou podpory ve vzdělávání z důvodu zdravotního nebo sociálního znevýhodnění: obecná část*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci. 226 s. ISBN 978-80-244-4654-7.
3. DORT, J., DORTOVÁ, E., JEHLÍČKA, P., 2013. Neonatologie. 2., upr. vyd. Praha: Karolinum, 118 s. ISBN 978-80-246-2253-8.
4. DUŠKOVÁ, M., 2010 *Plastic surgery: textbook for students of 3. FM CU*. Praha: Univerzita Karlova v Praze, 3. Lékařská fakulta, Klinika plastické chirurgie 3. LF a FNKV, 125 s. ISBN 978-80-254-8781-5.
5. HÁJEK, Z., ČECH, E., MARŠÁL, K., 2014. *Porodnictví*. 3. zcela přeprac. a dopl. vyd. Praha: Grada, 580 s. ISBN 978-80-247-4529-9.
6. HÁJEK, Z., KULOVANÝ, E., MACEK, M., 2000. *Základy prenatální diagnostiky*. Praha: Grada Publishing, 424 s. ISBN 80-7169-391-X.
7. HENDL, J., 2016. *Kvalitativní výzkum: základní teorie, metody a aplikace*. Čtvrté, přepracované a rozšířené vydání. Praha: Portál. 438 s. ISBN 978-80-262-0982-9.
8. HERTLE, R.W, ZIYLAN, S, KATOWITZ, J.A., 1993. Ophthalmic features and visual prognosis in the Treacher-Collins syndrome. *British Journal of Ophthalmology* [online]., vol. 77, no.10 [cit. 2019-10-07], pp. 642-645.
9. HORÁKOVÁ, R., 2012. *Sluchové postižení: úvod do surdopedie*. Praha: Portál, 159 s. ISBN 978-80-262-0084-0.
10. HOUDKOVÁ, Z., 2005. *Sluchové postižení u dětí – komplexní péče*. V Praze: Triton, 120 s. ISBN 80-7254-623-6.
11. JAKUBÍKOVÁ, J., 2012. *Vrozené anomálie hlavy a krku*. Praha: Grada, 256 s. ISBN 978-80-247-4064-5.
12. JANKOVSKÝ, J., 2006. *Ucelená rehabilitace dětí s tělesným a kombinovaným postižením: somatopedická a psychologická hlediska*. 2. vyd. Praha: Triton, 176 s. ISBN 8072547305.
13. JUNGWIRTHOVÁ, I., 2015. *Dítě se sluchovým postižením v MŠ a ZŠ*. Praha: Portál, 192 s. ISBN 9788026209447.

14. KAŠPAR, Z., 2008. *Technické kompenzační pomůcky pro osoby se sluchovým postižením*. Praha: Česká komora tlumočnicků znakového jazyka. 117 s. ISBN 978-80-87153-63-52.
15. KIMPLOVÁ, T., 2010. *Ztráta zraku: úvod do psychologické problematiky*. Ostrava: Pedagogická fakulta, Ostravská univerzita v Ostravě, 120 s. ISBN 978-80-7368-917-9.
16. KLENKOVÁ, J., 2006. *Logopedie*. Praha: Grada, 228 s. ISBN 978-80-247-1110-2.
17. KOMORNÁ, M., 2008. *Systém vzdělávání osob se sluchovým postižením v ČR a specifika vzdělávacích metod při výuce*. 2. oprv. vyd. Praha: Česká komora tlumočnicků znakového jazyka, o. s., 87 s. ISBN 978-80-87218-18-1.
18. KVĚTOŇOVÁ-ŠVECOVÁ, L., ed., 2004. *Edukace dětí se speciálními potřebami v raném a předškolním věku*. Brno: Paido. Edice pedagogické literatury. 126 s. ISBN 80-7315-063-8.
19. MĚŠŤÁK, J., MOLITOR, M., MĚŠŤÁK, O., KALINOVÁ, L., 2015. *Základy plastické chirurgie*. 2. vyd. Praha: Univerzita Karlova, nakladatelství Karolinum. 176 s. ISBN 978-80-246-2839-4.
20. MKN – Mezinárodní statistická klasifikace nemocí a přidružených zdravotních problémů: MKN-10: desátá revize: aktualizovaná druhá verze k 1.1.2009. 2., aktualiz. vyd. Praha: Bomton Agency, ISBN 978-80-904259-0-3.
21. OPATRÍLOVÁ, D., NOVÁKOVÁ, Z., 2012. *Raná podpora a intervence u dětí se zdravotním postižením: Early support and intervention for children with disabilities*. Brno: Masarykova univerzita. 321 s. ISBN 978-80-210-5880-4.
22. PAFKO, P., 2008. *Základy speciální chirurgie*. Praha: Galén. 385 s. ISBN 978-80-246-1451-9.
23. PAŘÍZEK, A., 2008. *Knih o těhotenství a dítěti*. 3. vyd. Praha: Galén, 752 s. ISBN 978-80-7262-594-9.
24. POLÁK, P., LOUCKÝ, J., TOMEK, V., 2017, *Prenatální diagnostika vrozených vývojových vad*. Praha: Maxdorf, Jesseniums. 288 s. ISBN 978-80-7345-499-9.
25. RENOTIÉROVÁ, M., LUDÍKOVÁ, L., 2004. *Speciální pedagogika*. 2. vyd., dopl. a aktualiz. Olomouc: Univerzita Palackéh, 313 s. ISBN 80-244-0873-2.
26. SEEMANOVÁ, E., 2005. *Dysostóza mandibulofaciální in HORKÝ, K., 2005. Lékařské repetitorium*. 2. vyd. Praha: Galén. 788 s. ISBN 8072623516.
27. Srinath S., 2014. Treacher Collins Syndrome. *Journal of Pharmaceutical Sciences and Research (JPSR)* Vol. 6(6), 2014, Pages: 247-250

28. ŠEDIVÁ, Z., 2006. *Psychologie sluchově postižených ve školní praxi*. Praha: Septima. 64 s. ISBN 80-7216-232-2.
29. ŠVAŘÍČEK, R., a ŠEĎOVÁ, K., 2010. *Kvalitativní výzkum v pedagogických vědách*. Praha: Portál. 384 s. ISBN: 978-80-7367-313-0.
30. TEPLAN, V., 2006. *Praktická nefrologie*. 2., zcela přeprac. a dopl. vyd. Praha: Grada, 274. ISBN 80-247-1122-2.
31. VÍTKOVÁ, M., ed., 2004. *Integrativní školní (speciální) pedagogika: základy, teorie, praxe: učební text k projektu "Integrované poradenství pro znevýhodněné osoby na trhu práce v kontextu národní a evropské spolupráce"*. Vyd. 2. Brno: MSD. 248 s. ISBN 80-86633-22-5.
32. ŽIŽKA, J., 1994. *Diagnostika syndromů a malformací*. Praha: Galén, 414 s. 80-85824-04-3.

Elektronické zdroje

1. A guide to understanding treacher collins syndrome[online]. ©2005 Children's Craniofacial Association, Dallas, TX [cit. 04.01.2020]. Dostupné z: http://www.ccakids.com/assets/syndromebk_treacher-collins.pdf
2. AMBARKOVA, V., 2017. Treacher Collins Syndrome, Clinical and Medical Investigations 2, [cit. 26.12.2019]. Dostupné z: https://www.researchgate.net/publication/318230582_Treacher_Collins_Syndrome
3. DIXON J, TRAINOR PA, DIXON MJ., 2006. Treacher Collins syndrome: etiology, pathogenesis and prevention. *European journal of human genetics*[online]. vol. 17 no.3 [cit. 2019-10-20], pp. 275-283. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1557391/>
4. EDA – Raná péče, SPC, Linka EDA [online]. Copyright © 2016 [cit. 12.03.2020]. Dostupné z: <https://www.eda.cz/cz/co-delame/rana-pece/>
5. Edward Treacher Collins. *Whonamedit? - The dictionary of medical eponyms* [online]. Dostupné z: <https://www.whonamedit.com/doctor.cfm/1393.html>
6. Face Equality International: *Our aim* [online], 2018. Guernsey [cit. 2020-04-15]. Dostupné z: <https://faceequalityinternational.org/aboutfei/>
7. GÁL, B. et al., 2018. Bonebridge: nový aktivní implantabilní systém pro přímé kostní vedení. *Otorinolaryngologie a foniatrie* [online]. Praha, (2), 50-55 [cit. 2020-04-13]. ISSN 1805-4528. Dostupné z:

- <https://www.prolekare.cz/casopisy/otorinolaryngologie-foniatrie/2018-2-19/bonebridge-novy-aktivni-implantabilni-system-pro-prime-kostni-vedeni-105855>
8. GURKAN, H. et al., 2013. “A Case Of Treacher Collins Syndrome”, *Balkan Journal of Medical Genetics*, vol. 16, no. 2, pp. 77–80, 2013.
(<https://www.hindawi.com/journals/criog/2013/203976/>)
 9. HORÁKOVÁ, J., HANÁK, P., MICHALČÍK, J., POTMĚŠIL, M., VRBOVÁ, R., 2011. *Informační brožura o činnosti speciálně pedagogických center*. Univerzita Palackého v Olomouci. 31 s. Dostupné z:
http://www.inkluze.upol.cz/portal/Download/publikace/Petr_Hanak_Jan_Michalik_a_kol_Informacni_brozura_o_cinnosti_specielne_pedagogickych_center.pdf
 10. Institut biostatistiky a analýz Masarykovy univerzity, 2019. Dětské oční lékařství: Vývojové anomálie očnice, vrozené abnormality skeletu očnice. [online]. Copyright © 2019, [cit. 08.12.2019]. Dostupné z:
<https://telemedicina.med.muni.cz/pdm/detske-ocni-lekarstvi/index.php?pg=vicka-a-ocnice--onemocneni-ocnice-u-deti--anomalie-ocnice>
 11. JÍLKOVÁ, M., 2018. Sluchové postižení jako syndromální vada - - informační portál - iDětskýSluch.cz [online]. Copyright © 2019 [cit. 08.12.2019]. Dostupné z:
<https://www.idetskysluch.cz/sluchove-vady/priciny/sluchove-postizeni-jako-syndromalni-vada-103/>
 12. KABELKA, Z., 2012. Kostní sluchadla BAHA zakotvená do kosti [online]. Dostupné z: <https://mefanet-motol.cuni.cz/download.php?fid=49>
 13. KATSANIS SH, JABS EW, 2004. Treacher Collins Syndrome. In: ADAM MP, ARDINGER HH, PAGON RA, et. al., editors. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2019. 2004 Jul 20 [updated 2018 Sep 27]. Available from: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1532/>>
 14. KONUPKOVÁ, E., 2018. Kongenitální kolobom víčka – příznaky, projevy, symptomy, příčina, léčba. In: *Příznaky a projevy nemocí* [online]. Eva Mlčochová, 19. únor 2018 [cit. 2020-03-25]. Dostupné z: <https://www.priznaky-projevy.cz/ocni/1509-kongenitalni-kolobom-vicka-priznaky-projevy-symptomy-pricina-lecba>
 15. MARRES H A., 2002. Hearing loss in the Treacher Collins syndrome. *Adv Otorhinolaryngol.* 209–215. Dostupné z:
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12408086?report=abstract>
 16. MICHALÍK J., TOMALOVÁ P., DUPALOVÁ P., KOLÁŘOVÁ H., OLEJNÍČKOVÁ J., MAŠTALÍŘ J., 2015. Podpora rodiny pečující o dítě se vzácným onemocněním, těžkým zdravotním postižením či ohroženou nízkou porodní hmotností, Doprovodný studijní text. Dostupný z:

- https://centrumprovazeni.cz/wp-content/uploads/2018/10/U%C4%8Debn%C3%AD_text_Zdrav_MZD.pdf
17. MIKŠOVÁ, Z., FROŇKOVÁ M., ZAJÍČKOVÁ M., 2006. *Kapitoly z ošetrovatelské péče* [online]. Aktualiz. a dopl. vyd. Praha: Grada [cit. 2019-12-08]. ISBN 80-247-1443-4. Dostupné z: <https://books.google.cz/books?id=RckWR1MeVO4C&pg=PA127&dq=tracheostomie&hl=cs&sa=X&ved=0ahUKEwiO5sDoj6PmAhVLbIAKHXkkCW0Q6AEIKDAA#v=onepage&q=tracheostomie&f=false>
 18. MŠMT, 2019. Jednotná pravidla pro poskytování poradenských služeb ve školských poradenských zařízeních – intervenční část [online]. [cit.12.04.2020]. Dostupné z: https://www.google.com/url?sa=t&rct=j&q=&esrc=s&source=web&cd=1&ved=2ahUKEwjvqNXvtOLoAhVKjqQKHSxtAP4QFjAAegQIARAB&url=http%3A%2F%2Fwww.nuv.cz%2Ffile%2F4314_1_1%2F&usg=AOvVaw0XFZ4f5v8KhQghQB yBeLjP
 19. MŠMT, Vyhláška č. 116/2011 Sb., o poskytování poradenských služeb ve školách a školských poradenských zařízeních, ve znění účinném od 1. 9. 2011. *Ministerstvo školství, mládeže a tělovýchovy*. [Online]. 4. května 2011 [cit. 12.04.2020]. Dostupný z: <http://www.msmt.cz/vzdelavani/socialni-programy/vyklad-vyhlasiky-c-72-2005-sb-o-poskytovani-poradenskych?highlightWords=116%2F2011>
 20. NOVOTNÁ, J., 2014. Dítě s rozštěpem obličeje – OPERATIVA – informace zejména o plastické chirurgii, 2. díl [online]. Copyright © [cit. 26.03.2020]. Dostupné z: <http://operativa.cz/2-dil-dite-s-rozstepem-obliceje/>
 21. OLŠAVOVÁ, D., 2018. Nemocnice Hořovice [online]. Copyright ©2019 AKESO holding a.s. [cit. 08.12.2019]. Dostupné z: <https://www.nemocnice-horovice.cz/novinky/mudr-daniela-olsavova-k-posouzeni-zda-se-jedna-o-syndrom-spankove-apnoe-staci-4-5-hodin-spanku-1419>
 22. Rámcový vzdělávací program pro základní vzdělávání, 2017 [Online] [12.04.2020] http://www.msmt.cz/file/41216_1_1/
 23. REICH, E., 2017. Treacher Collins FND – Your Backyard Outdoor Mommy. Treacher Collins FND – Your Backyard Outdoor Mommy [online]. FEBRUARY 19, 2017 [cit. 08.12.2019]. Dostupné z: <http://www.treachercollinsfnd.org>
 24. SANCHEZ, E., LAPLACE-BUILHÉ, B., MAU–THEM, F.T. et al., 2019. POLR1B and neural crest cell anomalies in Treacher Collins syndrome type 4. *Genet Med* (24 October 2019) doi:10.1038/s41436-019-0669-9 Dostupné z: <https://www.nature.com/articles/s41436-019-0669-9>
 25. SAYYADI, S. et al., 2018. *Treacher Collins Syndrome; Anesthetic considerations and Molecular Findings: Journal of Cellular & Molecular Anesthesia*, v. 3, n. 1, p.

- 31-34, jan. 2018. ISSN 2476-5120.[cit. 2019-10-07], Available at:
<<http://journals.sbmu.ac.ir/jcma/article/view/19790>>
26. Silikonové epitézy a protézy. *Silikonové epitézy a protézy* [online]. Copyright © 2010 Ortopedická protetika Frýdek [cit. 14.04.2020]. Dostupné z: <http://www.silikonove-epitezy-protezy.cz/>
27. Specializace – FN Motol. *Fakultní nemocnice v Motole* [online]. Copyright © Fakultní nemocnice v Motole 2012. Všechna práva vyhrazena. [cit. 03.01.2020]. Dostupné z: <https://www.fnmotol.cz/kliniky-a-oddeleni/cast-pro-deti/pediatricka-klinika-uk-2-1f-a-fn-motol/centrum-komplexni-pecce-o-deti-s-poruchami-vyvoje-a/specializace/>
28. Speciálně pedagogické centrum – Metodický portál, 2012 [online]. Dostupné z: https://wiki.rvp.cz/Knihovna/1.Pedagogick%c3%bd_lexikon/S/Speci%c3%a1ln%c4%9b_pedagogick%c3%a9_centrum?highlight=SPECI%C3%81LN%C4%9A+PEDAGOGICK%C3%89+CENTRUM
29. Společnost pro ranou péči z.s., 2020[online]. Copyright © [cit. 12.03.2020]. Dostupné z: <http://www.ranapece.cz/>
30. Spolek Be TCS, 2020. *Statistika výskytu osob žijících s TCS v ČR a Slovensku k 4_2020*, [cit. 5.5.2020]. Dostupné z: https://betcs.cz/files/200001163-f3e6df3e6f/grafy%20tcs%20vyskyt%204_20-5.docx
31. TAMTAM Centrum pro dětský sluch Tamtam, o. p. s. [online]. Copyright © 2020 [cit. 12.03.2020]. Dostupné z: <https://www.tamtam.cz/>
32. *Tisková zpráva o FEI weeku pro média*, 2019. [online]. <https://www.betcs.cz/>. Praha, 2. 5. 2019 [cit. 2020-04-15]. Dostupné z: https://betcs.cz/files/200000965-9078d9176e/TZ_FEI_od_17_do_25_kv%C4%9Bten.docx
33. TOLAROVA M., et al., 2018. Medscape: Mandibulofacial dysostosis (Treacher Collins syndrome). Dostupné z: <https://emedicine.medscape.com/article/946143-overview>.
34. Treacher Collins Syndrome – NORD (National Organization for Rare Disorders) [online]. Copyright ©2019 NORD [cit. 29.10.2019]. Dostupné z: <<https://rarediseases.org/rare-diseases/treacher-collins-syndrome/>>
35. Treacher Collinsův syndrom, abnormality v obličeji hlavy a lebky v důsledku genetických mutací, 2020. In: Shinkotoni Central Blog: Lékařské tipy a užitečné zdravotní informace [online]. [cit. 2020-03-26]. Dostupné z: <https://cs.shinkotoni-central-blog.com/articles/informasi-kesehatan/sindrom-treacher-collins-kelainan-pada-wajah-dan-tengkorak-kepala-akibat-mutasi-gen.html>

36. VAZQUEZ, M.P., 2014, Treacher Collins syndrome. *Orphanet*. Available at: <https://www.orpha.net/data/patho/Ans/en/TreacherCollinsSyndrome_AU_en_ANS_ORPHA861.pdf> https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=861 Accessed 10/29/2019.
37. Výroční zpráva Asociace rodičů a přátel zdravotně postižených dětí v ČR, z. s. za rok 2018, 2018. [online]. ARPZPD [cit. 2019-10-30]. Dostupné z: <<http://arpzpd.cz/wp-content/uploads/2019/06/Výroční-zpráva-za-rok-2018.pdf>>
38. Zákon č. 108/2006 Sb. o sociálních službách, 2006. [online]. [cit. 2019-10-24]. In: *Sbírka zákonů České republiky, částka 37, s. 1257–1360. ISSN 1211-1244.* Dostupné z: <<https://aplikace.mvcr.cz/sbirka-zakonu/start.aspx>>
39. Zákon č. 561/2004 Sb. o předškolním, základním středním, vyšším odborném a jiném vzdělávání (školský zákon), 27.2.2006. [online]. [cit. 2019-10-24]. In: *Sbírka zákonů České republiky, částka 190, s. 10262-10348.* Dostupné z: <<https://aplikace.mvcr.cz/sbirka-zakonu/start.aspx>>

Přílohy

Příloha č. 1

Informovaný souhlas účastníka výzkumu

Vážený pane, vážená paní, v souladu se zásadami etické realizace výzkumu Vás žádám o souhlas s Vaší účastí ve výzkumném projektu v rámci bakalářské práce.

Název bakalářské práce: Jedinec s Treacher Collins syndromem v kontextu koordinované péče a kvality života; případová studie

Autor bakalářské práce: Michaela Koubová

Název pracoviště: Zdravotně sociální fakulta Jihočeské univerzity
v Českých Budějovicích

Vedoucí práce: Mgr. et Mgr. Radka Prázdna, Ph.D.

Cíl práce: Cílem bakalářské práce je nashromáždit aktuální odborné poznání k problematice Treacher Collins syndromu a na tomto základě zpracovat kvalitativní studii jedince s Treacher Collins syndromem v designu případové studie se zaměřením na popis komplexní péče a subjektivního vnímání kvality života jedince s uvedeným syndromem.

Popis výzkumu: Do výzkumu budete zapojeni formou rozhovoru. Budete odpovídat na otevřené otázky, přičemž rozhovor bude trvat okolo šedesáti minut. Průběh rozhovoru bude nahráván a ze zvukového záznamu bude následně pořízen doslovný přepis, který bude dále analyzován a interpretován. Zvukový záznam bude sloužit pouze pro potřebu doslovného přepisu a bude k dispozici pouze autorce bakalářské práce.

Prohlášení

Prohlašuji, že souhlasím s účastí na výše uvedeném výzkumu. Studentka mě informovala o podstatě výzkumu a seznámila mě s cíli, metodami a postupy, které budou při výzkumu používány. Souhlasím s tím, že všechny získané údaje budou anonymně zpracovány a použity pro účely vypracování závěrečné práce studentky.

Měla jsem možnost si vše řádně, v klidu a v dostatečném čase zvážit. Měla jsem možnost se studentky zeptat na vše pro mě podstatné a potřebné. Na tyto dotazy jsem dostala jasnou a srozumitelnou odpověď.

Prohlašuji, že beru na vědomí informace obsažené v tomto informovaném souhlasu a souhlasím se způsobem zpracování osobních a citlivých údajů účastníka výzkumu v rozsahu, způsobem a za účelem specifikovaným v tomto informovaném souhlasu.

Tento informovaný souhlas je vyhotoven ve dvou stejnopisech, každý s platností originálu, z nichž jeden obdrží účastník výzkumu a druhý studentka.

Jméno, příjmení a podpis účastníka výzkumu: _____

V _____ dne: _____

Jméno, příjmení a podpis studentky: _____

V _____ dne: _____