

PROJEKT ZÁVĚREČNÉ PRÁCE
DIPLOMOVÉ

Autor projektu, UČO	Zuzana Holubová, 321960
Studijní program, obor	Speciální pedagogika
Datum předložení projektu	
Téma práce česky	Treacher collins syndrom
Klíčová slova česky	Treacher collins syndrom, dědičnost, BAHA, orofaciální rozštěp, ušní deformace, hypoplázie lícních kostí
Téma práce anglicky	Treacher collins syndrome
Klíčová slova anglicky	Treacher collins syndrome, heredity, BAHA, orofacial cleft, ear anomalies, hypoplasia of the facial bones
Vedoucí práce	PhDr. Lenka Doležalová, Ph.D.
Katedra	Speciální pedagogiky

1) Treacher collins syndrom je autozomálně dominantní dědičné onemocnění, což znamená, že postihuje jak muže, tak i ženy. Osoby s tímto syndromem mají charakteristické tělesné vlastnosti, kdy mohou mít deformované lícní kosti, bradu, nos, čelisti a spánky, vyskytují se rozštěpové vady a deformace zevního a středního ucha. V rámci diplomové práce chci zkoumat hlavně vliv tohoto postižení na celkový život osob s TCS. Problematika TCS mě zaujala, jelikož jsem se s ním poprvé setkala při své odborné praxi. Bohužel neexistuje téměř žádný materiál a zdroj psaný v českém jazyce, proto bych se chtěla touto problematikou zabývat blíže.

Cílem diplomové práce je hlavně překladová činnost z cizích zdrojů, chci vysvětlit terminologii, popsat symptomatologii a etiologii Treacher collins syndromu. V praktické části diplomové práce je cílem popsat symptomatologii u konkrétních osob s tímto syndromem a zjistit, jakým způsobem je syndrom omezuje v životě. Jak vyrůstaly, kde se vzdělávaly, popřípadě budou vzdělávat nebo jaký vliv má TCS na výběr povolání.

2) **Hlavní výzkumná otázka:**

Jaký vliv má treacher collins syndrom na život osob, které jím trpí?

Vedlejší výzkumné otázky:

Jaká je symptomatologie u jednotlivých osob s TCS?

Jaké jsou další zdravotní obtíže související s TCS?

Jaký byl psychomotorický vývoj dětí?

Jaké problémy se vyskytovaly v interakci s lidmi v okolí?

Jak a podle čeho probíhal výběr ZŠ, střední školy popř. vysoké školy?

Jak těžký je výběr povolání a jak se na osoby s TCS dívají zaměstnavatelé?

3) Výzkumná část bude prováděna kvalitativní strategií a v rámci výzkumného šetření bude použita metoda kazuistická a další techniky pak pozorování, polostrukturovaný rozhovor a analýza dokumentů. Tuto strategii jsem si vybrala hlavně proto, že se jedná o ne příliš popsané téma. Jelikož mým cílem je popsat symptomatologii a kvalitu života jednotlivých osob, musím s nimi být v úzkém kontaktu, a proto jsem se rozhodla využít kvalitativní strategie.

4) Hlavní metodou sběru dat bude metoda kazuistická. Již jsem kontaktovala celkem pět osob s TCS. Jednoho osobně přes jeho zákonného zástupce a ostatní jsem kontaktovala pomocí emailu. Spolupráci při výzkumné práci mi přislíbily čtyři osoby. Výzkum bude probíhat hlavně formou rozhovoru a pozorování. Vycházet budu z vyprávění zkoumaných osob o jejich životě a z dokumentů, které mi zapůjčí. Vše budu samozřejmě opírat o již publikované poznatky.

5) **Scénář rozhovoru:**

- Dotazování na symptomatologii u daných osob (příznaky nemoci):
 - deformace ušních boltců,
 - malá dolní a horní čelist,
 - narušení komunikační schopnosti,
 - nedostatečně vyvinuté lícní kosti,
 - poruchy sluchu,
 - ortodontické potíže,
 - orofaciální rozštěp,
 - specifické poruchy učení
 - a jiné symptomy vyskytující se u konkrétní osoby.
- Sepsání rodinné anamnézy.
- Sepsání osobní anamnézy:

- Jak probíhalo těhotenství a porod?
- Vývoj do jednoho roku života, do tří let, v období školní docházky...?
- Vývoj řeči?
- Do jaké mateřské školy chodil/a? Jak proběhla adaptace na mateřskou školu?
- Do jaké základní školy chodil/a? Jak proběhla adaptace na školu (těšil/a se, netěšil/a, byl/a úzkostný/á)?
- Jaké operace podstoupil/a?
- Prodělal/a nějakou vážnou nemoc, vysoké horečky, opakované záněty středního ucha, nějaký vážný úraz – kdy?
- Navštěvujete (navštěvovali jste) logopedku?
- Byly dostupné nějaké informace o TCS?

Pozorování budu provádět pouze u nezletilých osob a to přímo v jejich domácím, přirozeném prostředí spolu se zákonnými zástupci. Budu se zaměřovat na pozorování hry, sebeobslužných činností, interakce v rodině a další.

- 6) Při výzkumu musím dbát zejména na soukromí zkoumaných osob s Treacher Collinsonovým syndromem. Důležité je nezmiňovat žádné osobní údaje, aby si je nikdo nemohl s výzkumem spojit. Zkoumaným osobám buď změním jméno, nebo budu uvádět pouze jejich iniciály. Dále se budu muset spoléhat na ochotu těchto osob spolupracovat a na pravdivost jejich výpovědi, a také si vyhradit čas podle jejich časových možností.
- 7) Prováděla jsem rozhovor, podle kterého následně vypracuji kazuistiku. Ta bude vypracována podle samotného sdělení E. D. (25 let) a podle dostupných lékařských zpráv. Naše komunikace probíhala nejprve pomocí emailů a nakonec jsme se setkaly v kavárně, kde se uskutečnil náš rozhovor.

Záznam rozhovoru:

Můžu se tě zeptat, jaké symptomy TCS se u tebe vyskytují?

Takže z toho, co si vzpomenu deformace ušních boltců a neúplná atrézie zevních zvukovodů, hypernazalita, narušená komunikační schopnost kvůli sluchovému postižení, hypoplázie lícních kostí, rozštěp patra.

Víš, jak probíhalo těhotenství? Kolik jsi vážila a měřila? Jestli byly nějaké komplikace?

Těhotenství proběhlo zřejmě bez komplikací, porod v termínu, porodní váha byla kolem 3000 až 3500 gramů.

Ale potom jsem žila necelé 4 roky v kojeneckém ústavu. Nakonec si mě vzala do pěstounské péče babičky z matčiny strany.

Rodiče se tě zřekli?

Oni se asi lekli, když jsem se narodila, nebyli na to připravení. Dnes už jsem s oběma rodiči v kontaktu, ale bydlím sama.

A jak probíhal tvůj raný vývoj?

Myslím, že probíhal úplně normálně bez komplikací.

A co vývoj řeči?

To přesně nevím, ale problémy s výslovností jsem měla, hlavně kvůli rozštěpu.

A chodila jsi někam na logopedii?

Ano, chodila v předškolním věku a hodně mi to pomohlo.

Jakou jsi navštěvovala ZŠ?

Naštěstí jsem měla na to navštěvovat běžnou ZŠ.

A po ZŠ byla tvoje studia jaká?

Potom jsem nastoupila na střední zdravotnickou školu, kde jsem udělala maturitu. Pak jsem studovala na zemědělské univerzitě, kde jsem dostala titul Bc. a teď studuju navazující magisterský program.

Toto je zatím pouze záznam (ukázka) rozhovoru, který jsem provedla. Na příštím sezení se budu zabývat zejména záznamy z odborných vyšetření a budeme hovořit o prodělaných operačních zákrocích. Dále také chci vést nezávazný hovor o jejích pocitech a dojmech, co se týče života s postižením a o špatných i dobrých zkušenostech.

8) Zahájení spolupráce a první setkání proběhlo v pořádku a podle mých představ. Doufám, že takto jednoduše půjde i spolupráce s dalšími respondenty.

Možná bych v budoucnu mohla některé otázky pokládat trochu detailněji, co se týče rodinného a osobního života, ale jen tak, aby to nebylo nikomu nepříjemné. Zajímavé by bylo uskutečnění nějaké ankety ohledně informovanosti o TCS pro širokou veřejnost, ale bohužel mi to přijde již moc obsáhlé a složité.

Treacher collins syndrom je určitě velice zajímavé téma a doufám, že bude mít přínos nejen pro mě, ale i pro ostatní zájemce o tuto problematiku.

9) Seznam relevantní literatury

DIXON, M. J.: Treacher Collins syndrome. *Journal of Medical Genetics* [online]. 1995, vol. 32 [cit. 9. 6. 2010], pp. 806 – 808. Dostupné na WWW:

<<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1051706/pdf/jmedgene00277-0048.pdf?tool=pmcentrez>>.

GOLDING - KUSHNER, K. J.: *Therapy Techniques for Cleft Palate Speech and Related Disorders*. New York: Thomson Learning, Inc., 2001.

HERTLE, R. W., ZIYLAN, S., KATOWITZ, J. A.: Ophthalmic features and visual prognosis in the Treacher-Collins syndrome. *British Journal of Ophthalmology* [online]. 1993, vol. 77, no. 10 [cit. 16. 6. 2010], pp. 642 – 645. Dostupné na WWW:

<<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC504607/?page=1>>.

KATSANIS, S. H., CUTTING, G. R.: *Treacher Collins syndrome* [online]. Seattle: University of Washington, 2006 [cit. 16. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/bookshelf/br.fcgi?book=gene&part=tcs>>.

KEREKRÉTIOVÁ, A.: *Orofaciálny rázštep v klinicko-logopedickej praxi*. Bratislava: UK, 2000. ISBN 80-223-1414-5.

PETERSON-FALZONE, S. J., HARDIN-JONES, M. A., KARNELL, M. P.: *Cleft Palate Speech*. 4. vyd. Saint Louis: Mosby, 2009. ISBN 978-0-323-04882-8.

POKRIVČÁK, T.: *Syndromy a symptomy*. Praha: Triton, 2009. ISBN 9788073871369.

POTMĚŠIL, M.: Problematika kombinovaných vad z pohledu surdopedie. In LUDÍKOVÁ, L. a kol.: *Kombinované vady*. Olomouc: Univerzita Palackého, 2005, str. 53 – 66. ISBN 8024411547.

TOLAROVA, M. M., WONG, G. B., VARMA, S.: Mandibulofacial Dysostosis (Treacher Collins syndrome): Multimedia. *eMedicine Specialties* [online]. 2009. Dostupné na WWW: <<http://emedicine.medscape.com/article/946143-overview>>.

Treacher Collins syndrome. *Genetic Home Reference* [online]. 2006 [cit. 15. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://ghr.nlm.nih.gov/condition/treacher-collins-syndrome#definition>>.

Treacher Collins syndrom a Goldenhar syndrom [online]. 2009 [cit. 14. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://www.treachercollinssyndrom.estranky.cz>>.

Treacher Collins Syndrome. *The National Craniofacial Association* [online]. 2007 [cit. 14. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://faces-cranio.org>>.

VALLINO-NAPOLI, L. D.: A Profile of the Features and Speech in Patients With Mandibulofacial Dysostosis. *Cleft Palate-Craniofacial Journal* [online]. 2002, vol. 39, no. 6 [cit. 13. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <http://www.cpcjournal.org/doi/full/10.1597/1545-1569%282002%29039%3C0623:A_POTFA%3E2.0.CO;2>.

VYHNÁLEK, M.: Psychologie geneticky postižených dětí. In ŘÍČAN, P., KREJČÍŘOVÁ, D. a kol: *Dětská klinická psychologie*. Praha: Grada, 1997, str. ISBN 80-7169-512-2.

Zajímavý výzkum, mohla jste se více rozepsat u některých částí, zvláště v úvodu, předpokládá se, že už o tématu máte něco načteno, takže jste mohla více rozepsat ten vliv na každodenní život, atd. V kazuistikách byste měla využít co nejvíce možných zdrojů dat, zkuste zvážit, z čeho byste mohla ještě vycházet, mohla byste požádat zpovídání aby přinesly lékařské zprávy, mohla byste se podívat na nějaké internetové diskuse těchto osob, atd..... Přeji hodně zdaru v realizaci výzkumu.