**Dítě s Goldenharovým syndromem v předškolním věku**

***Lenka Doležalová, Veronika Jánská***

**Abstrakt:** Text v úvodu popisuje problematiku souběžného postižení více vadami a syndromových postižení. Předmětem zájmu jsou syndromová postižení, v rámci kterých je přítomno postižení sluchu., konkrétně se jedná o Goldenharův syndrom. Cílem předkládaného textu je na základě jedné případové studie prezentovat vývoj dítěte s Goldenharovým syndromem od raného věku do období pěti let. Kromě samotného vývoje konkrétního dítěte je popsána péče, která byla a nadále i je, poskytována celé rodině. Text by měl umožnit nahlédnout do komplexní péče o dítě se souběžným postižením více vadami, která je specifická nejen svou rozmanitostí, odborností, ale i svou časovou náročností a trpělivostí, ze strany všech zúčastněných.

**Abstract:** The text in the introduction describes the issue of multiple disabilities and syndromes. The subject of interest is syndromic disability, in which hearing impairment is present, namely Goldenhar syndrome. The aim of the present text is to present the development of a child with Goldenhar syndrome from an early age to five years on the basis of one case study. In addition to the actual development of a particular child, the care that has been and continues to be provided to the whole family is described. The text should make it possible to look into comprehensive care for a child with multiple disabilities, which is specific not only for its diversity, expertise, but also for its time and patience on the part of all involved.

**Klíčová slova**: souběžné postižení více vadami, syndromové postižení, Goldenharův syndrom, sluchové postižení, dítě předškolního věku, rodinná péče, lékařská péče, speciálně pedagogická péče, komunikace.

**Keywords:** multiple disabilities, syndromes, Goldenhar syndrome, hearing impairment, preschool child, family care, medical care, special educatonal care, communication.

**Úvod**

Souběžné postižení více vadami (kombinované postižení) je jedním z nejzávažnějších postižení vůbec. Jedince ovlivňuje ve vývoji, jeho kognitivních dovednostech i komunikačních schopnostech v závislosti na typu i stupni postižení. Žít s kombinovaným (syndromovým) postižením je těžké nejen pro samotného jedince, ale i pro jeho blízké okolí. Rodiče, kterým se narodí dítě s postižením, procházejí velmi náročným obdobím, které zpravidla není krátkodobé a ani časově omezené. V souvislosti s přítomností určitého syndromu či různých onemocnění procházejí rodiny s dětmi mnoha vyšetřeními, často hospitalizací v nemocnici a jsou vystaveny velké zátěži, namísto prožívání očekávané radosti z příchodu nového člena rodiny na svět a každodenních povinností souvisejících s péčí o novorozence apod. V současné době je díky pokrokům v oblasti medicíny a péče o předčasně narozené děti zajištěna velmi kvalitní neonatologická péče a s tímto ulehčen, alespoň trochu, start do života dětem, které se narodí s nízkou porodní hmotností či s jinými komplikacemi, které vyžadují namísto domácí péče hospitalizaci a každodenní lékařskou péči (udržení životních funkcí, příjem potravy, operační zákroky apod.).

Vícenásobné nebo kombinované postižení (případně kombinované vady) jsou termíny, které se v České republice užívají nejčastěji. Termíny multiple handicap, severe/multiple disabilities se vyskytují v anglicky mluvících zemích a s pojmem schwerstmehrfachbehinderung (přeloženo jako vícenásobné postižení) pracuje jazyk německý. Ani u nás, ani v zahraničí, neexistuje pro tuto skupinu osob jeden pojem, kterým by byly označovány (Ludíková, 2005). Syndromální kombinované postižení je typické tím, že se u něj vyskytuje několik určitých příznaků onemocnění. Mezi nejčastěji se vyskytující syndromy, pro které je typické i sluchové postižení, patří CHARGE syndrom, Treacher – Collins syndrom, Usherův syndrom, Waardenburgův syndrom nebo Goldenharův syndrom ([www.sancedetem.cz](http://www.sancedetem.cz)).

Ludíková (2005) uvádí, že kategorie osob s kombinovanými vadami je stále ještě nejméně propracovanou oblastí speciálně pedagogické teorie i praxe, přestože představuje ze všech úhlů pohledu nejsložitější skupinu osob se zdravotním postižením. Specifickou skupinu tvoří sluchové postižení v kombinaci s dalšími vadami*.* Dle Potměšila (in Ludíková, 2005, s. 53) je *„přítomnost vady sluchu, jako dominantní vady, bezesporu skutečností, která výchovné a vzdělávací aktivity činí obtížnějšími než v případě nenarušeného sluchu.“*

Vícenásobné postižení se může vyskytovat v různých početných variacích a tyto interindividuální rozdíly vyžadují přísný individuální přístup (Vašek, 2005). Langer (2006) pod pojem vícenásobné postižení zahrnuje širokou škálu různých typů postižení, jež se navzájem kombinují, dosahují různého stupně a ovlivňují je různé faktory. Udává, že výjimku netvoří ani kombinace postižení těžkého s lehkým typem jiného postižení. Faktem ale zůstává, že prakticky nelze najít dvě osoby, jež by měly identické kombinované postižení. Proto je třeba, aby bylo vícenásobné postižení co nejpřesněji klasifikováno a tím mohlo být začleněno s konkrétní kombinací do určité kategorie. Vančová (in Langer, 2006) poukazuje na to, že charakteristika kombinovaného postižení se mění věkem, vývojem, ale i speciálními intervencemi medicínskými, léčebně rehabilitačními, psychologickými, psychoterapeutickými, speciálně pedagogickými, léčebně pedagogickými a v neposlední řadě i díky ostatním mechanismům komplexní rehabilitační péče.

Syndromů, kde je jedním z hlavních znaků ztráta sluchu, je několik. Je proto nutná správná diferenciální diagnostika. Kahn (2007) zdůrazňuje, že jedním z nejdůležitějších důvodů diagnostiky ztráty sluchu, která souvisí se syndromem, je skutečnost, že dědičné ztráty sluchu ovlivňují nejen samotné jedince, ale i jejich následující generace. Neschopnost rozpoznat osobu, která má syndrom, může tedy ovlivnit nejen výsledek léčby jedince, ale i rodinných příslušníků.

V souvislosti s hlavním tématem předkládaného textu považujeme za vhodné jmenovat některá syndromová postižení, kde je jedním z hlavních znaků sluchové postižení. Jedná se např. o CHARGE syndrom, Treacher-Collins syndrom, Usher syndrom či Goldenharův syndrom, který je naším hlavním tématem.

Goldenharův syndrom byl poprvé popsán ve 20. století švýcarským oftalmologem Maurice Goldenharem, podle něhož je také tento syndrom pojmenován. Později se také objevil termín „*oculoauriculovertebral dysplasia*“ (OAV), který, jak napovídá jeho latinský název, popisuje spektrum klinických projevů. Nejčastěji se ovšem používá právě název Goldenharův syndrom (Meenan, Kadakia, Bernstein, 2014). Je považován za vzácné vrozené onemocnění, pro něž jsou typické defekty ucha a oka stejně jako hemifaciální hypoplazie. Často se také objevuje poškození obratlů, kostní defekty, srdeční malformace nebo anomálie centrálního nervového systému (Ribeiro, Igreja a spol., 2016). Jakubíková (2012) popisuje Goldenharův syndrom jako anomálii struktur 1. a 2. žaberního oblouku s vyskytujícími se anomáliemi obratlů. Typická je asymetrie tváře podmíněná jednostrannou aplazií nebo hypoplazií mandibuly. Na postižené straně se vyskytuje aplazie nebo atrezie zvukovodu, může chybět parotis. Z etiologického hlediska se hovoří nejvíce o multifaktoriální původu. V prvním trimestru dojde k poškození vývoje brachiálního oblouku a nedávno byly současně zjištěny možné rodinné vzorce, které mohou mít vliv na vznik tohoto syndromu. Goldenharův syndrom je řazen MKN 10. revize pod kód *Q87.0 Vrozené malformační syndromy postihující více systémů*, převážně vzhled obličeje (MKN, 2018).

***Popis samotného případu***

Vzhledem k nízkému výskytu jedinců s Goldenharovým syndromem v rámci České republiky je obtížné získávat informace, které by, pro rodiny s těmito dětmi či pedagogické pracovníky a další osoby, které jsou zapojeny do péče o dítě či do výchovně-vzdělávacího procesu, byly přínosné z mnoha úhlů pohledu.

Velmi podnětné a zajímavé poznatky přináší výsledky výzkumného šetření realizovaného v letech 2018 a 2019 v rámci diplomové práce s názvem *Dítě s Goldenharovým syndromem v raném a předškolním věku*, jejíž autorkou je *Mgr.* *Veronika Jánská.* Jedním z cílů výzkumného šetření bylo zpracovat případovou studii dívky s Goldenharovým syndromem, která bude na základě analýzy dokumentů a obsahové analýzy mapovat vývoj dívky od narození po současnost. V rámci longitudiálního pozorování po dobu 12 měsíců byl sledován vývoj dívky v kognitivních oblastech v prostředí mateřské školy a dále byly realizovány rozhovory s rodinnými příslušníky, pedagožkami v mateřské škole a logopedkami, v jejichž péči po dobu realizace výzkumu dívka byla. Posledním z cílů bylo vytvořit pomůcky pro rozvoj sledovaných oblastí a tyto pomůcky průběžně ověřovat v rámci přímé práce s dívkou. Pro zachování osobních údajů a anonymity bylo u dívky pozměněno jméno – Ema.

**Charakteristika dívky**

Ema je milá, aktivní a zvídavá dívenka ve věku 5, 9 let. Vzhledem ke své dg. – mnohočetné vrozené vývojové vady (v.s. Goldenharův syndrom) a úplné hluchotě z důvodu vrozené anomálie vnitřního ucha, jsou u ní patrné nedostatky ve vývoji - opožděný psychomotorický vývoj a omezená možnost rozvoje v senzomotorické oblasti, v oblasti komunikace a jazyka. Aktuálně je čerstvou uživatelkou kochleárního implantátu (jednostranně). Operace proběhla v červnu 2019.S rodinnými příslušníky komunikuje prostřednictvím znaků z českého znakového jazyka, všichni v rodině se tento komunikační systém učí. Vedle českého znakového jazyka je třeba podporovat komunikaci s podporou předmětů a obrázků. Tento způsob komunikace je podporován a rozvíjen i v mateřské škole, kam Ema dochází. Ema dochází do mateřské školy zřízené dle § 16 odst. 9, kde se vzdělávají děti se sluchovým (případně kombinovaným) postižením ve věku od dvou do sedmi let. Docházka není každodenní, a to vzhledem k povaze závažnosti speciálních vzdělávacích potřeb, vzdálenosti místa trvalého bydliště, aktuálnímu zdravotnímu stavu a četným návštěvám odborných pracovišť (lékaři, logopedie).

**Rodinná anamnéza:** biologická matka zdráva, nar. 1992, se základním vzděláním, ukrajinské národnosti, v době těhotenství kouřila cca. 15 cigaret denně. Biologický otec zdráv, nar. 1988, vzdělání neuvedl. Starší sestra (polorodná ze strany matky) zdráva. Sestra - dvojče A zdráva.

**Osobní anamnéza:** Dívka narozena z druhé gravidity matky sledování pro diskordantní růst dvojčat. Porod v 36tt. (SC gemini biamniales bichoriales), PH 1420g, délka: 36cm. Již v prenatálním období zjištěna srdeční vada, agenese ductus venosus, AMC v normě. Po porodu hypotrofická s četnými stigmaty – asymetrie obličeje, vpravo agenese boltce a zvukovodu + kožní rudiment boltce nad dolní čelistí, náznak pterygií s vynuceným držením hlavy a i těla, na pravé ruce anomálně nasedající palec v opozici. Poporodní adaptace – inkubátor 02 atm., I bez FT, kryta ATB, nutno krmit sondou, jinak bez komplikací. Po narození proběhl screening sluchu (OAE), screening dědičných metabolických poruch (DMP), screening kongenitální hypotyreózy (SKH) a také cystické fibrózy, vyšetření katarakty a kyčlí a několik dalších.

Na žádost biologických rodičů přeložena do Dětského centra. Zde do září 2014, kdy byla propuštěna do předpěstounské péče. Od ledna 2015 soudem svěřena do osobní péče pěstounky. Ema je v péči plastické chirurgie, nutriční poradny, kardiologie, neurologie, ortopedie, foniatrie. V březnu 2017 vyšetření na foniatrii s výsledkem vrozená oboustranná anomálie vnitřního ucha, znemožňující sluchovou percepci i se sluchadlem a nemožností operace KI (dg. oboustranná úplná hluchota). Na jaře 2019 se Ema stala kandidátkou na KI. Maminka s Emou dochází na logopedii. Rodina je v péči Centra pro dětský sluch Tamtam. Od května 2016 v péči SPC pro sluchově postižené. Aktuálně dg. *mnohočetné vrozené vývojové vady*, s největší pravděpodobností *Goldenharův syndrom*. Příjem stravy – pomocí PEGu – 50 %, 50 % ústy (zaveden výživový knoflík). Strava převážně mixovaná, nadále doporučen siping formou fortini / fortinicremyfruit.

***Scholarita***: Dívka v září 2017 začala navštěvovat mateřskou školu zřízenou dle § 16 odst. 9, kde jsou primárně vzdělávány děti s postižením sluchu či se souběžným postižením více vadami, kde je součástí i postižení sluchu. Do mateřské školy ve školním roce 2017/2018 docházela na dva dny v týdnu, po zahájení docházky se vyskytly obtíže v zajištění příjmu potravy a po nějaké době se podařilo zajistit dobrovolnou asistentku, která byla stále s Emou – s ohledem na speciální vzdělávací potřeby dívky a nutnost asistence při příjmu stravy (krmení). I při samostatném pohybu a prostorové orientaci bylo nutné, aby byl zajištěn dohled u dívky s ohledem na její bezpečnost a zajištění individuálního přístupu. Po určitém čase se tato asistentka stala zaměstnancem školy, pedagožkou ve třídě, kde byla Ema zařazena a dále tedy péči o Emu, ať již s ohledem na osobní bezpečnost, tak na zajištění edukačního procesu, zajišťovala primárně ona. Většinu času však věnuje právě jen jí. Zajištění edukačního procesu ve třídě se jako nejvhodnější jeví v týmové práci dvou speciálních pedagogů a asistenta pedagoga. Pobyt v mateřské škole by rodiče rádi rozšířili, i se spaním, na celodenní provoz.

Vývoj Emy od narození a výsledky vyšetření:

**1. měsíc**

* genetické vyšetření – suspektní kostní dysplazie (nutné zvážit i diastrofickou kostní dysplazii),
* neurologické vyšetření – fixovaný úklon hlavy, tonus v normě a bez paréz, normální reflexy i primitivní reflexy,
* screening sluchu – vpravo vrozená vývojová vada ucha, vlevo ucho nevýbavné,
* kardiologie – vícečetný defekt komorového septa, dobrá funkce AV chlopní, do budoucna nutný chirurgický zákrok uzávěru defektu síňového septa.

V prvním měsíci byla Ema na žádost biologické rodiny přeložena do dětského centra – dříve kojenecké ústavy. Zdravé dvojče si rodina ponechala.

V **6,5 týdnech** měla Ema pouhých 2500 gramů a výšku 44 centimetrů, strava probíhala pouze sondou, dívka nesála. Po dávce se často objevovalo ublinkávání, někdy až zvracení (dle lékařské zprávy minimálně jednou denně, často i dlouhou dobu po dávce krmení). Poté bývala holčička bledá. Váhové přírůstky byly velmi malé. Ve **třetím** měsíci proběhla kontrola na ORL, kde bylo zjištěno, že pro vyšetření levého ucha nelze využít otoskopu, protože zvukovod je moc úzký. Jinak zněla diagnóza stejně jako v prvním měsíci (ageneze pravého boltce a zvukovodu). Proběhl také rentgen páteře. Snímky byly neostré, ale prokázaly výrazný úklon hlavy a s největší pravděpodobností asymetrie obratlů i žeber. Obratle však nebylo možné ani spočítat, proto bylo doporučené, aby se vyšetření provedlo, až bude dívka starší. Ve **čtyřech měsících** byla dívka hospitalizovaná na dobu jednoho měsíce na oddělení JIP kvůli častému zvracení a velkým obtížím s dýcháním. Na magnetické rezonanci byla zjištěna v zadní jámě lební arachnoidální kulovitá cysta s průměrem 18 mm. Zároveň byla dívce zavedena gastronomie a perkutánní endoskopická gastronomie (PEG) a od té doby je krmena tímto působem. *Propuštěna* byla v 5 měsících se zprávou, že je dívka bez infekce, neprospívá a je krmena PEG.

V necelém **půl roce** života byla Ema nemocná (bronchitida). Objevovalo se velice silné zahlenění, s poslechovým nálezem a silně kašlala. Léčba probíhala makrolidovými antibiotiky. Kvůli přetrvávání potíží byla odeslána na rentgen plic a následně hospitalizovaná v nemocnici, kde se pokračovalo v zavedené terapii – antibiotika, mukolytika a další. O pár týdnů později byla pro zlepšení zdravotního stavu vrácena zpět do dětského centra, odkud ale kvůli úbytku váhy musela být po několika dnech opět převezena do nemocnice. Od září roku 2014 (**11. měsíc** dívky) byla Ema na dlouhodobé propustce v rodině budoucí pěstounky.

Jak již bylo výše zmíněno, dívka měla výrazné obtíže zejména s příjmem potravy. Pro srovnání přikládáme váhový a výškový nárůst Emy v měsíci druhém, pátém, šestém, sedmém, osmém, devátém, jedenáctém, v jednom roce, dvou, třech čtyřech a pěti letech. Ve druhé části tabulky je ve stejných měsících a letech ideální (optimální) váha a výška dítěte zdravého (www.modrykonik.cz):

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Měsíc** | **Váha (g) a výška**  **(cm) Emy** | **Váha (g) a výška**  **(cm) zdravého**  **dítěte** |
| **Druhý měsíc** | 2660 g / 46 cm | 4700 g / 56,8 cm |
| **Pátý měsíc** | 3620 g / 55,5 cm | 6700 g / 64,1 cm |
| **Šestý měsíc** | 3640 g / 55,5cm | 7200 g / 65,9 cm |
| **Sedmý měsíc** | 3940 g / 57 cm | 7700 g / 67, 6 cm |
| **Osmý měsíc** | 4020 g / 58 cm | 8200 g / 69,1 cm |
| **Devátý měsíc** | 4160 g / 59 cm | 8600 g / 70, 4 cm |
| **Jedenáctý měsíc** | 4470 g **/** výška neudána | 9200 g / 73, 1 cm |
| **Jeden rok** | 5300 g / 63 cm | 9500 g / 74, 3 cm |
| **Dva roky** | 7800 g / 76 cm | 11900 g / 86, 5 cm |
| **Tři roky** | 8500 g / 82 cm | 14000 g / 94, 0 cm |
| **Čtyři roky** | 12600 g / 90 cm | 16000 g / 101, 0 cm |
| **Pět let** | 13550 g / 97 cm | 18500 g /107, 0 cm |

*Tab. č. 1: Rozdíl mezi výškou/váhou Emy a zdravého dítěte*

Pěstounská rodina, která má Emičku v dlouhodobé (trvalé) pěstounské péči od jejího 11. měsíce, dívku navštěvovala pravidelně v dětském centru již od prosince roku 2013, kdy byly holčičce pouhé dva měsíce. Povolené měla tehdy rodina pouze návštěvy během dne. V únoru 2014 si rodiče zažádali o možnost brát si dívku k sobě domů přes noc i na víkendy. Museli projít psychotesty a od biologické matky zajistit její písemný souhlas. Vše se naštěstí povedlo a dívka mohla být již častěji s novou rodinou v kontaktu. Velký zlom nastal v srpnu roku 2014, kdy již rodina věděla, že chtějí dívku do dlouhodobé (trvalé) pěstounské péče. Tehdy byli s Emičkou na dovolené na horách, vyřídili si předběžné opatření, aby dívku nemuseli vracet do dětského centra a v září 2014 (11. měsíc Emy) ji měli již v trvalé pěstounské péči. Stačil pouhý jeden měsíc, kdy byla holčička denně ve své nové milující rodině a své první narozeniny oslavila již o necelý jeden kilogram těžší (5300 g / 63 cm). Dle slov maminky byla Ema i přes to vše, co za první rok musela zvládnout, velice usměvavá. Hračku začala uchopovat kolem **šestého měsíce** a už v **devátém měsíci** zvládala spát celou noc bez probuzení. Těsně předtím, než si rodina dívku trvale odvezla k sobě domů, se Emička naučila ležet na bříšku a udržela zvednutou hlavu (**10 měsíců**). Přetáčet se začala poprvé v **jedenácti měsících** a plazit se začala o měsíc později, tedy kolem **jednoho roku**. Poprvé si sama sedla v **roce a půl** a o půl roku později si poprvé stoupla. Ve **dvou a půl letech** udělala svůj první samostatný krůček.

Vývoj Emy je opožděný i co se týče sebeobslužných dovedností. Do **4 let a pěti měsíců** nosila dívka přes celý den pleny, sama si nedokázala říct o to, že potřebuje jít na toaletu. Nicméně kolem dubna 2018 začala Ema doma i v mateřské škole bývat přes den bez pleny. Občas se ještě nepovedlo dívku ohlídat a moč neudržela, ovšem v současné době využívá v mateřské škole pro potřebu toalety nejčastěji komunikační kartičky (občas se stane, že si sundá kalhoty a čeká, až si jí pedagožky všimnou). Potíže stále činí i příjem potravy, i když nutnost využívat PEGu se čím dál víc zmenšuje. Aktuálně většinu jídla v mixované formě zvládá Ema přijmout ústy, dokonce již zvládá i menší hrudky v jídle bez toho, aniž by to následně vyzvracela. K jejímu krmení je ovšem stále nutné dospělé osoby, dívka sama vezme lžičku a dá si ji do pusy jen ve velmi výjimečných případech.

Ema má kombinované postižení, proto musí docházet k velkému množství odborníků (neurologie, ortopedie, kardiologie, nutriční poradna, foniatrie a další). Níže bude vývoj a zdravotní stav dívky popsán podle jednotlivých lékařských i nelékařských odvětví.

*Ortopedie*

Ema má diagnózu **vrozené skoliózy** způsobené *vrozenou vadou kostí*. Zpráva od lékaře popisuje, že dívce prakticky chybí krk, má hlavu ukloněnou doprava a vpravo má agenezi boltce. Hrudník má klenutý. V necelých dvou letech dívka absolvovala znovu RTG vyšetření páteře. Ze snímku vyplývá, že má dívka vpravo 10 žeber a 1. a 2. žebro má oboustranně srostlé. Skolióza je asi na úrovni 20°. Ve 4 letech byla dívka na kontrole, kde doktor popsal některé důležité prvky vývoje dívky – zejména to, že přijímá částečně ústy mixovanou potravu, učí se znakový jazyk neslyšících a opět zmiňuje přítomnost arachnoidální cysty. O čem se ale více začíná lékař zmiňovat, je operace čelisti. Na poslední kontrole byla dívka v prosinci 2018, kdy ze zprávy vyplývají stejné informace, které jsou popsány již výše.

*Plastická chirurgie*

Dívka má diagnostikované **asymetrie obličeje**, konkrétně úst a pravé tváře, má krátký krk a abnormální nasedání a hybnost palce pravé horní končetiny, proto musí pravidelně docházet na ambulanci zabývající se dětskou plastickou chirurgií. První vyšetření dívky proběhlo v červnu 2015, tedy v dívčiných dvou letech a osmi měsících. Dle zprávy musí být dívka sledována pro srůsty krčních obratlů, hemifaciální mikrosomii na pravé straně a také kvůli již několikrát zmíněné agenezi pravého ušního boltce. Poslední kontrola byla v srpnu 2018, kdy byla dle zprávy dívka zdravá, proběhl také RTG plic, který kromě vrozeného stavu dopadl bez patologie. Dle lékaře je nejnutnější chirurgický zákrok týkající se postavení hlavy, jelikož dívčino stočení hlavy k pravé straně souvisí s patologií páteře a hrudního koše. Nicméně dle vyjádření specialisty ortopedie není indikace k operaci. Čistě z pohledu plastické chirurgie lze tedy u dívky v budoucnu provést odstranění ušního rudimentu, což ale bude pouze korekce estetická (není nutné ji provést). Lékař doporučuje denně masáže obličeje a krku a příští návštěva má proběhnout na jaře 2019.

*Foniatrie*

První vyšetření proběhlo v rámci screeningu již v porodnici. Následně až do necelého jednoho roku dívky nebylo provedeno žádné vyšetření. Ta s Emou absolvovala až její pěstounská matka. Dle zprávy z foniatrie (září 2014) dívka nedoslýchá a otoakustické emise nebyly vybaveny. Dle rodičů (pěstounů) to ze začátku vypadalo, že velmi silné zvuky dívka slyší, což v podstatě potvrdila i pracovnice z rané péče (Centrum pro dětský sluch Tamtam) a dle její zprávy dívka měla jasné reakce ve smyslu otočení se za zvuky: buben 1m, velký zvon 3m, klakson 1m, chrastítko a rolničky bez reakce). Nicméně dle slov maminky, když se na situaci podívá zpětně, dívka reagovala spíše na pohyby než na zvuky. Vyšetření otoskopem potvrdilo u Emy atresii zvukovodu III. stupně, což znamená, že zvukovod zcela chybí. Vlevo má zvukovod zúžený, bylo nutné odsát maz, ale i přesto se nepodařilo při zavedení nejtenčího spekula oblast bubínku dokonale prohlédnout. Dále bylo provedeno vyšetření VRA, kde byl pouze orientační výsledek – průběh křivky mezi 60-75 dB, nutné opakovat. Dle zprávy je ale jasně přítomno sluchové postižení, které je nezbytné kompenzovat sluchadly.

Na další kontrole byla Emička o tři měsíce později, tedy v listopadu 2014. Vlevo byl již lumen zvukovodu širší a byl vidět bubínek, který byl konturovaný a mírně zarůžovělý. Nutné bylo udělat otisk pro otoplastickou laboratoř, zda by šla vyrobit ušní koncovka pro tenkou hadičku a pokud ano, zavedla by se korekce, což se povedlo.

V únoru 2015 měla Emička sluchadlo Widex na levé straně. Percepce se dle zprávy jevila jako bezproblémová, pouze když dívka válela sudy nebo se stavěla na hlavu, sluchadlo pískalo. O měsíc později na kontrole maminka vypověděla, že i se sluchadlem reaguje na zvuky velice špatně, jestli ne vůbec. Potvrdili to i pracovníci ze střediska Tamtam, kdy dívka nereagovala ani na buben. Došlo tedy k přenastavení a zesílení sluchadel. Na další kontrole v červnu bylo jasné, že dívka potřebuje novou tvarovku a znovu nastavit systém sluchadla.

V necelých dvou letech (září 2015) dívka absolvovala vyšetření BERA, tedy vyšetření evokovaných potenciálů mozkového kmene. Důvodem bylo trvalé zhoršení sluchu na levém uchu (vpravo z důvodu atresie zvukovodu nelze posoudit). Výsledná diagnóza vlevo zněla, že se neobjevují opakovatelné reakce na akustické stimuly, a to ani při stimulaci 95 dB. Dle lékaře se může jednat o jednu z těchto příčin:

1. ztráta funkce v oblasti levé kochley, ale též i o lézi v levém sluchovém nervu či mozečkovém kmeni,
2. vzhledem k celkovému postižení je nutné počítat i s alternativou dyskoordinace vedení signálu ve sluchovém nervu, což by se mohlo projevit jako absence signálu v BERA,
3. není znám stav funkce pravého ucha, kam by bylo možné teoreticky odvést signál kostní cestou pomocí sluchadel BAHA, zatím na softbandu.

Na následné kontrole bylo provedeno zvýšení zesílení sluchadla s tím, že maminka bude velice pečlivě sledovat a zaznamenávat reakce dívky. Dle maminky se stav nelepšil, a proto v listopadu 2015 dostala maminka k zapůjčení BAHA sluchadlo pro kostní vedení signálu. V lednu 2016 byla dívka na kontrole a dle zprávy nereagovala ani na ty nejsilnější zvuky, BAHA sluchadlo si sundávala z hlavy. Zároveň byla velmi zahleněná, chrčela a nosem dýchala omezeně. Poté došlo k okamžitému vrácení BAHA sluchadel a vyzkoušeno bylo sluchadlo Starkey 3. Sluchadlo měla dívka po dobu cca třech měsíců, poté byla již bez kompenzace. Na jaře 2019 se řešila možnost kochleární implantace, proběhla vyšetření s pozitivním výsledkem a v červnu 2019 dívka podstoupila kochleární implantaci (jednostrannou). V následujících měsících čeká rodinu a dívku pravidelné docházení do centra kochleární implantace na nastavování zvukového procesoru.

*Kardiologie*

Ema má diagnostikovaný defekt atrioventrikulárního septa s oddělenými AV chlopněmi. Na kardiologii byla dívka vyšetřena již během období, které strávila v dětském centru. Poté absolvovala první vyšetření s pěstounskou maminkou v jejím necelém prvním roce (říjen 2014). Dívka musela brát speciální léky na odvodnění, jelikož z hlediska bezpečnosti nepřichází v úvahu, aby byla dívka operována. V současné době a dle slov maminky po konzultaci s lékařem již po delší dobu žádné léky nepotřebuje a na kardiologii dochází pravidelně jednou ročně na kontrolu. Dívka je vždy vyšetřena pomocí EKG a Echo srdce. Podle lékaře je nutné dívku chránit před infekcemi. Poslední kontrola proběhla v prosinci 2018, nález od poslední návštěvy bez potíží, dívka chodí, byla bez dušnosti, vyšetření echo i EKG beze změn. Ze zprávy vyplývá, že není nutné brát léky.

*Neurologie*

První zprávu z neurologie má Emička z listopadu roku 2014 (1 rok). Diagnóza zněla jako nedostatek předpokládaného normálního fyziologického vývoje. Dívka se zvládla přetočit ze zad na bříško i zpět, válet sudy. Z hlediska neurologie bylo možné dívku očkovat. Ihned po narození bylo vysloveno podezření na Klippel-Feilův syndrom.

Ze zprávy vyplývá, že dívka cvičila 3x denně Vojtovu metodu, později Bobath koncept (v současné době maminka stále s Emičkou cvičí podle tohoto konceptu).

Ve třech letech dle zprávy od lékaře byla dívka moc šikovná, jemná motorika byla na mnohem vyšší úrovni ve srovnání s posledním vyšetřením.

Na *oftalmologii* je sledována pro strabismus, dioptricky je v normě. Na *psychologii* sledována *není*. Dále je sledována na ortodoncii, nutné jsou orofaciální stimulace. Dle lékaře (2018) je sociální kontakt dobrý, doporučuje se pokračovat v rehabilitaci Bobath konceptem. Nález na EEG fyziologický.

*Logopedie*

Na doporučení foniatra dochází dívka i na individuální logopedickou terapii přibližně od roku 2015. S dívkou se na logopedii dle slov maminky pracuje podobně jako na logopedických sezeních v mateřské škole – trénují se zejména jemná motorika, znakový jazyk (nebo znaky ze znakového jazyka), barvičky, přiřazování obrázků k sobě a další. V současné době dochází maminka s Emičkou na logopedii v intervalu jednou za čtrnáct dní na 30 minut.

*Nutriční poradna*

První návštěva maminky s Emičkou v nutriční poradně proběhla v dívčině jednom roce a 4 měsících. Ze zprávy vyplývá, že pro nedostatečný příjem stravy a zvracení byla zavedena NG (nazogastrická) sonda (v 5. měsíci věku dívky). Po porodu nebyl přítomen sací reflex, postupně s růstem dívka začala přijímat rozmixovanou potravu lžičkou. Zbytek podáván PEGem. Dívka dostávala potravu Nutrilon AR (má působit proti následnému zvracení), později Nutrilon AR II. V jednom roce a 4 měsících byla dívce doporučena denní energie a příjem živin na 750 kcal, 19,5 bílkovin, 29 g tuků a 103 sacharidů. Nutná byla neustálá kontrola toho, co dívka zvládla sníst.

Ve třech a půl letech se dívce zavedl výživový knoflík (hadička se dá vyjmout a dá se vyměnit bez narkózy). V té době měla Ema střevní chřipku, takže ústy zvládla přijmout pouze 50% potravy, zbytek musel být zaveden do PEGu. Na poslední kontrole v necelých 5 letech vážila Ema 13,2 kg a měřila 95 cm. PEGu využívá maminka při špatné toleranci stravy. 2x denně dostává nutriční pudinky (Fortini Creme). Strava je pravidelná 5x denně. Nutriční doporučení zní, aby byla i nadále strava výživná, pestrá a pravidelná a doplněná nutriční podporou.

*Genetická poradna*

První vyšetření proběhlo několik dní po Emiččině narození. Diagnóza zněla jako **vrozené malformační syndromy** postihující převážně vzhled obličeje. Předpokládá se kostní dysplazie nebo i diastrofická kostní dysplazie. Další vyšetření proběhlo v lednu 2014 (3 měsíce dívky) a opakovaně byla podána žádost o dostavení se biologických rodičů (bez úspěchu).

V jednom roce a třech měsících se začaly ve zprávách objevovat podezření na Goldenharův syndrom nebo syndrom Klippel\_Feil – krátký krk, atypické držení hlavy v důsledku abnormalit krční páteře, rudiment ušního boltce vpravo, vpravo také porucha postavení palce na ruce. V roce 2016 byla dívka vyšetřená tzv. metodou array-CGH, kdy bylo rozloženo asi 170 000 CGH sond po celém genomu. Nebyly ovšem nalezeny žádné abnormality chromosomů, takže dosud žádná genetická vyšetření neobjasnila příčinu zdravotních obtíží Emičky.

**Předškolní vzdělávání**

Ema se do péče speciálně pedagogického centra (dále SPC) dostala ve svých 3,5 letech. Rodina SPC oslovila za účelem speciálně pedagogického vyšetření, jehož výsledky poslouží k vypracování doporučení pro vzdělávání Emy, a umožní tak zahájení docházky do mateřské školy. Dle zprávy z SPC byla při prvotním setkání holčička velice rozrušená a speciální pedagožky považovala za lékařky. Odmítala se odloučit od maminky, byla v tenzi a úzkostná. Posun nastal až ke konci vyšetření, kdy se dívka více uklidnila a byla ochotnější navázat kontakt. Při druhém setkání šly speciální pedagožka, maminka, Ema a její sestra (nevlastní) do mateřské školy, aby se společně seznámily s jejím prostředím. Ke konci pobytu v mateřské škole již dívka nevyhledávala společnost matky ani sestry, nebála se.

Ze zprávy SPC (6/2017) dále vyplývá, že měla dívka největší obtíže s udržením očního kontaktu. Nereagovala na ostatní děti ve třídě, její hra byla individuální nebo ve spojitosti s matkou či její sestrou. Holčička aktivně zkoumala místnost třídy, neustále měnila své činnosti i různé hračky. Hrubá motorika byla narušená (neobratná), ale pády minimální (dívka má snížený práh bolesti, na pády a nárazy nereaguje pláčem). Kreslit nechtěla, ale tužku chytila do levé ruky, i když úchop nebyl zafixován. **Zvyky** holčičky zůstaly podobné i v dnešní době: dívka tiskne hlavičku na zem, stůl, či skříň a chce, aby jiná osoba do nábytku poťukávala nebo poklepávala (pocit vibrací). Stejně tak dívka velmi ráda pobíhá po třídě, což jí činí nesmírnou radost (směje se, poskakuje). Stejně tak **projevy emocí** dívky jsou i dnes téměř identické. Nejvíce holčička reaguje na svou rodinu, s nimi ihned navazuje oční kontakt. V současné době se ale nebojí již navázat kontakt i s cizí osobou (např. studentka na praxi) tím, že ji chytí za ruku a táhne ji k místu, kde má nějakou oblíbenou hračku. Dle zprávy z SPC s tímto měla holčička v minulosti potíže a trvalo jí delší čas, než si na cizí osoby zvykla.

Ze závěru zprávy z dívčiných třech a půl let vyplynulo, že je holčička plachá a úzkostná a bojí se neznámých situací (případně i známých, ze kterých má však špatné vzpomínky). Její vývoj i strach také negativně ovlivnilo necelých jedenáct měsíců, které musela strávit v dětském centru. Oční kontakt navazuje méně, případně na velmi krátkou dobu. Umí dát najevo rozladění i radost. Péče o Emu její rodinou je láskyplná a vzorná a přesně to dívka potřebuje.

Na základě zjištěných skutečností v rámci speciálně pedagogického vyšetření a na žádost matky doporučilo SPC zahájit předškolní vzdělávání **v mateřské škole** zřízené pro žáky podle §16 odstavce 9 školského zákona, která bude schopna zajistit rozvoj komunikace s podporou českého znakového jazyka. Ema byla zařazena do **4. stupně podpůrných opatření** a doporučeno bylo vzdělávání za podpory **individuálního vzdělávacího plánu** (dále IVP). S ohledem na speciální vzdělávací potřeby dívky vyplývající s primární diagnózy (mnohočetné vrozené vývojové vady) bylo třeba zajistit soubor pomůcek pro senzorickou stimulaci a relaxaci.

#### Individuální vzdělávací plán (dále IVP)

Na základě doporučení školského poradenského zařízení byl vypracován individuální vzdělávací plán. Ten je platný do srpna 2019. Aktuálně proběhlo v SPC speciálně pedagogické vyšetření, z něhož vyplynou doporučení pro vzdělávání na další školní rok.

***Metody výuky*** obsahují změny zejména v samotných aktivitách, které je nutné velmi často u dívky střídat. Zároveň je potřeba respektovat její pracovní tempo a poskytovat častou kontrolu a zpětnou vazbu. Dále je potřeba pracovní činnosti prokládat relaxačními chvilkami a pozitivně hodnotit jakékoliv dílčí úspěchy. Individuální přístup a dodržování pravidel a zásad komunikace osob se sluchovým postižením (osvětlení, tempo, akustické podmínky a další) jsou samozřejmostí. Pro samotnou komunikaci a rozvoj Emy je možné využívat různých didaktických her a zajišťovat názornost a vizualizaci (obrázkový materiál, loutky, zážitkový deník). V rámci individuální péče je vhodné zařazovat cvičení na rozvoj jemné a hrubé motoriky, jazykových a kognitivních dovedností a cvičení na podporu zrakového a hmatového vnímání.

V rámci ***organizace výuky*** je dobré přizpůsobit komunikaci na procházkách tak, aby byla dívka vždy v blízkosti pedagoga a mohla vnímat jeho pokyny a informace. V kolektivu je dobré zjistit, zda dívka rozumí pokynům pedagoga, nebo dělá věci podle toho, co dělají ostatní kolem ní. Zároveň je dobré zajistit pravidelnou senzorickou stimulaci. Změny zasahují zejména do samotné bezpečnosti Emy, takže je nutné dohlížet na její bezpečí i při aktivitách mimo třídu. Opakují se zde i pokyny k častějšímu střídání aktivit kvůli nepozornosti a zvýšené unavitelnosti dívky. V případě práce ve skupině je dobré využít komunikačního půlkruhu a dbát na to, aby byl učitel dobře osvětlený (neměl by sedět zády k oknu). S dívkou je dobré pravidelně provádět dechová, fonační a artikulační cvičení (foukání do peříčka, nádech nosem a výdech pusou, dýchání do rukou, foukání do vlasů, foukání do flétny, foukání do kuličky, přikládání ruky na krk, tvář, rty, nos a hrudník k podpoře vyvození hlasu, využívat pomocných artikulačních znaků apod.). Pro kognitivní rozvoj Emy jsou také důležitá rytmicko-pohybová cvičení, rozvíjení zrakové percepce (cvičen na koordinaci ruka – oko, pojmy stejný X jiný a další), grafomotorické úkoly (uvolňovací cviky ruky, zápěstí a prstů, dbát na správnou polohu těla při kresbě, podporovat správný úchop psací potřeby). Velký důraz je kladen na podporu a rozvoj sebeobslužných dovedností a příjmu potravy, kdy musí být dívka krmena dospělou osobou.

***Hodnocení***Emy je nutné objektivně posuzovat, plánovat pro ni reálné cíle pro další období a respektovat její možnosti, které jsou do určité míry limitovány jejím postižením. Dále je nutné dívku motivovat k vykonávání zadaných úkolů a odměňovat ji za dílčí pozitivní úspěchy. Pomůcek pro rozvoj dívky je v doporučení školského poradenského zařízení vypsáno několik. Zmíním např. tablet, který dívka využívá i v domácím prostředí a velmi pěkně na něj reaguje. Dále je nutné používat speciální didaktické pomůcky pro rozvoj smyslového vnímání a senzorické stimulace. Nutné je neustále komentovat to, co se kolem dívky děje a využívat k tomu vizuálních pomůcek (obrázky, maňásky, loutky, figurky…).

**Lázeňská péče**

Ema s maminkou byla již potřetí na čtyřtýdenním lázeňském pobytu, takže v části měsíce října a listopadu 2018 nedocházela do mateřské školy. V době pobytu v lázních dívka oslavila své páté narozeniny. Po nástupu do lázeňského centra bylo nejprve nutné vyšetřit aktuální stav dívky. Ze zprávy byly zjištěny tyto informace.

*Mobilita:* dívka sama chodí, ale využívá se i kočárku.

*Řeč, komunikace*: vydává zvuky, neslyší, znakuje a znakům rozumí.

*Smysly*: zrak (v normě), sluch (0),

*Soběstačnost*: oblékání s dopomocí, jídlo: mixovaná strava lžící, dokrmena PEG, pije sama z kelímku nebo hrnečku, hygiena: přes den si hlídá dívka potřebu toalety sama (zajde na nočník), na noc využívá pleny.

*Hrubá motorika:* stoj: samostatný, poskoky snožmo ano, po jedné noze ne, chůze: samostatná, občas širší báze v nerovnoměrném terénu.

*Jemná motorika a grafomotorika*: lateralita nevyhraněná – kresba spíše levou rukou, schopnost

úchopu – vpravo nůžkovitý úchop kvůli atypickému postavení palce.

Lázeňský pobyt dívka absolvovala v plném rozsahu s převážným zaměřením na zlepšení motorického vývoje a kondice. Pro rozvoj těchto dovedností bylo využíváno zejména multisenzorických prvků pro zpevnění senzorické integrace. Dle závěrečné zprávy a zhodnocení dívka na *terapii Snoezelen* reagovala velice kladně. V rámci této léčby proběhla také *aktivní muzikoterapie, auditivní stimulace, stimulace haptiky a optiky, taktilně-haptická stimulace i stimulace orálních smyslů****.*** Výsledek terapie měl pozitivní vliv na psychomotorický vývoj dívky a podpořil i její komunikační schopnosti. Na terapii byla dívka aktivní a užívala si ji. Nejvíce reagovala na vše svítící a po skončení nechtěla z terapie odejít.

Ze závěrečné zprávy vyplývá, že pro dívku je tento pobyt velice důležitý a podnětný. Procedury dle terapeutů vyhovovaly, Emička je zvládala a přiměřeně spolupracovala, dle odborníků je šikovná. V průběhu jednotlivých rehabilitací došlo k postupnému uvolnění, protažení a posílení svalů končetin i trupu, zlepšovala se stabilita i motorika dívky. Pro rozvoj těchto dovedností se využívalo výše zmíněných prvků senzorické integrace. Opakování pobytu v lázních se v rámci výsledků terapie doporučuje i na další rok.

Dle informací od maminky Emě pobyt v lázních z hlediska rozvoje vždy prospěje. Potíž spočívá v tom, že má dívka sníženou obranyschopnost těla a veškeré procedury v lázních ji hodně vyčerpávají, takže bývá velice unavená a po skončení lázní často nachlazená nebo nemocná. Ema také docházela v rámci pobytu do mateřské školy mezi jednotlivými procedurami. Odpoledne byla v mateřské škole většinou na dvě hodiny. Nejvíce (jak už bylo zmíněno) reagovala na svítící a vibrační podněty – Snoezelen a senzorická integrace. Naopak nejméně má dívka v oblibě cvičení a rehabilitace.

### *Pozorování dívky v mateřské škole*

V lednu 2018 proběhlo první setkání s holčičkou v mateřské škole. Po konzultaci s učitelkami ve třídě i s vedením školy jsem do MŠ docházela přibližně 2x – 4x týdně podle toho, kdy byla Emička přítomná. Zároveň jsem byla úzce v kontaktu i s maminkou holčičky, která mi kdykoliv, když byla holčička nemocná nebo z jiného důvodu nemohly přijít do mateřské školy napsala, abych tam nešla zbytečně.

Emička byla v lednu 2018 velice malého vzrůstu, rozhodně nevypadala na to, že měla 4 roky a 3 měsíce. Přesto ale byla veselá a poměrně dost divoká, všude pobíhala a všemu se smála. Tahala pedagožky za ruce s tím, že po nich chtěla různé hračky a pomůcky. Postupně se seznamovala s asistentkou, zjišťovala, co má ráda a naopak to, co jí nedělá dobře. Hned na začátku asistentka zjistila, že výtvarné aktivity ji nebaví, protože se všemi pomůckami, které dostala do ručiček, začala házet. Naopak se jí moc líbily (a platí to i dodnes) hračky, kde měla protahovat korálky různými drátky. V lednu docházela holčička do mateřské školy třikrát týdně na dopolední docházku, ovšem hned druhý týden onemocněla a do školky přišla až o měsíc později.

V průběhu února 2018 přišla dívka do mateřské školy a měla potíže s příjmem potravy. Dívka jídlo občas vyzvracela, po celou dobu byla dost zahleněná. Nicméně i to se postupně zlepšovalo a čím dál víc si paní učitelka (dřívější asistentka) všímala, že Emička společně s paní učitelkou zvládají přijímat větší porce v kratším čase. V průběhu března byla dívka zase nemocná po delší dobu. Když byla v mateřské škole, společně si s paní učitelkou hrály, zkoušely stavět různé stavebnice, třídit barvy, nebo skládat kostičky podle velikosti. Ema byla moc šikovná, ale pracovala pouze tehdy, když se jí zrovna chtělo. Komunikace stále probíhala stejným typem, holčička všechny tahala za ruku, a když nevěděly, co po nich chce, začala se vztekat.

Velká změna nastala přibližně kolem dubna 2018, kdy dívka začala do mateřské školy chodit bez plen. Paní učitelky musely Emu hodně hlídat, často s ní chodit na toaletu, protože sama si o tuto potřebu neřekla. Nějakou dobu trvalo, než se tato situace ustálila, ale postupně si všechny zvykly a dívku braly na nočník v navyklých časových intervalech. Je nutné podotknout, že se vždy situace zhoršila (ať už s docházkou na nočník nebo s příjmem potravy), když byla dívka nachlazená nebo se vrátila po nemoci. Vždy se úroveň vrátila o kousek zpět.

V červnu 2018 se paní učitelka zaměřila na rozvoj jemné motoriky (gelové pytlíky a senzorické láhve). Emička na obě pomůcky reagovala velice kladně. Společně s paní učitelkou docházely do bazénku s míčky, kde si s balonky házely nebo zkoušely trénovat barvičky. Ema tam také moc ráda odpočívala. Krmení probíhalo čím dál víc bez větších obtíží, až na to, že si paní učitelka několikrát posteskla, že není v mateřské škole dětská jídelní stolička, do které by dívku mohla usadit tak, aby neměla nutkání neustále od jídla utíkat. Holčička sama několikrát dala najevo, že potřebuje jít na nočník tím, že si sundala kalhoty a čekala, až si jí někdo z nás všimne. Ke konci měsíce se paní učitelky s Emičkou i maminkou rozloučily s tím, že přes prázdniny zůstanou v kontaktu a do září vyrobí paní učitelka další pomůcky pro Emiččin rozvoj.

**Po prázdninách** nastala velká změna. Ema již nechtěla chodit na nočník, ale vyžadovala pouze dětský záchod. Plenky vůbec nepotřebovala, ale bylo stále nutné kontrolovat její potřebu na záchod jít. Velice tomu potom pomohla *kartička s obrázkem toalety*, kterou pro dívku paní učitelka v rámci rozvoje komunikačních dovedností vyrobila. Tu používá jako jednu z nejčastějších, a když ji přinese, tak paní učitelky ví, co potřebuje (případně ji občas ukážou holčičce paní učitelky a ona buď utíká nebo zavrtí hlavou, že na toaletu jít nepotřebuje). Další změna nastala ve stravování. Ema zvládala přijímat mnohem více potravy ústy, sama si také postupně začala hlídat pitný režim (zase využívá kartičku k tomu, že má žízeň). V tomto případě je ale nutné u holčičky sedět, protože se jí moc líbí, když se může čajíčkem v hrníčku polévat.

Postupně během **září a října** Ema začala pracovat s dalšími vyrobenými pomůckami (hmatové pexeso, gelové kuličky v kyblíčku, deska s tvary apod.). Maminka začala také od září používat s dívkou jistou přírodní značku pro podporu imunity a je nutné říct, že za období od září do ledna byla dívka nemocná jen minimálně.

V **říjnu až listopadu** navštívila Ema s maminkou lázně, kde se jí nejvíce líbila terapie Snoezelen nebo senzorická integrace. Je obrovská škoda, že v mateřské škole, kam dívka dochází, není možnost využít alespoň některých prvků, které obě terapie nabízí, jelikož by to na vzdělávání i vývoj dívky mohlo mít velice kladné účinky. Dokonce se při příjmu stravy podařilo i to, že si dívka občas sama nabírala lžičkou rozmixovanou polévku a dávala si ji do úst. Někdy také krmila obráceně ona paní učitelku.

#### Logopedie (v rámci MŠ)

První logopedka s dívkou v mateřské škole pracovala od září 2017 do června 2018.

**Spolupráce logopedky s dívkou v období od září 2017 do června 2018:**

Tak, jak uvádí logopedka, dívka nastoupila v září a nekomunikovala. Přišlo jí, že ze strany dívky o komunikaci ani zájem nebyl. Začátky dle ní nebyly nijak náročné. Chvíli trvalo, než si dívka zvykla, že maminka odchází pryč, ale netrvalo to nijak dlouho. Kdyby byla holčička nespokojená a do mateřské školy chodila nerada, určitě by to dle logopedky dala najevo mamince třeba v šatně.

**Způsob komunikace logopedky s dívkou:**

Největším problémem dle logopedky bylo to, že ji dívka neuznávala jako komunikačního partnera. Spíše ji považovala za osobu, která jí dá oblíbené hračky nebo s ní oblíbené činnosti dělá. Například ji vzala za ruku a chtěla, ať jí něco logopedka podá nebo ať danou činnost dělá ona sama. Logopedka ale doplňuje, že je důležité zmínit i to, že některé věci po ní holčička opakovala, zejména ty, co ji bavily.

**Individuální logopedická sezení:**

Podle logopedky bylo nejdůležitější navázat vzájemnou spolupráci a komunikaci a také to, aby pro holčičku nebyla jen zdrojem zábavy, ale aby ji zapojovala do vzájemné interakce. Proto logopedka volila i jiné aktivity než ty, které chtěla dívka dělat pořád dokola. Společně si tedy kutálely míčkem, sypaly korálky, hledaly různé věci v hrášku nebo fazolkách. Ke všem činnostem také vždy přidávala jednoduchý znak tak, aby dívka pochopila, že se vztahuje zrovna k věcem, které má v ručičkách.

**Obtíže na individuálních logopedických sezeních:**

Logopedka udává nejčastěji obtíže s pozorností zejména u věcí, které dívku až tak nezajímaly. U těch se dokázala také pořádně vztekat. Dále jako problematickou zmiňuje roli komunikačního partnera. Logopedka dívce několikrát vysvětlovala, že např. oblíbenou hračku dostane „potom“, což dle ní někdy fungovalo, ale často také ne. Dále zkoušela provádět i orofaciální masáže. Když pohyby ukazovala sama na sobě, Emě se to líbilo, ale jakmile chtěla logopedka stimulovat samotnou dívku, spolupracovat nechtěla. Dotyk snesla Ema pouze na zádech nebo hlavě, ale na obličeji ne. Dále zmiňuje problém i v samotné komunikaci s holčičkou z hlediska specifiky jejího postižení. Logopedka se proto musela stavět nejčastěji do polohy tak, aby dívka zvládla vidět jak do jejího obličeje, tak i na ruce, nejčastěji tedy do polohy na zemi na koberci. Jako poslední zmiňuje i to, že byla Ema často nemocná, proto logopedická terapie nemohla být v takové míře, v jaké byla potřeba.

**Další dodatky:**

Logopedka mamince holčičky doporučovala i některé odborníky, ale zda návštěva u nich proběhla už netuší. Dále jí doporučovala navštěvovat Snoezelen, protože dle ní je tento typ stimulace pro dívku vhodný a baví ji. Logopedka také chtěla závěrem dodat, že vždy byla nadšená z aktivního přístupu maminky i z toho, jak se dívce krásně věnovala.

#### Rozhovor se současnou logopedkou

V současné době (od září 2018 dosud) působí v mateřské škole nová logopedka.

**Začátky spolupráce logopedky s dívkou:**

Logopedka přiznává, že ze začátku vůbec netušila, do čeho jde a co může očekávat. Poukazuje ovšem na to, že byla velmi mile překvapená tím, že přišla milá, bystrá a velmi osobitá dívka. Nejdříve měly společně asi měsíc na to, aby si na sebe zvykly a poté začaly s logopedickými sezeními. Dívka dle ní neměla vůbec žádné obtíže s adaptací a docházením na logopedii.

**Způsob komunikace logopedky a dívky:**

Nejčastěji znak podpořený slovem. Poté logopedka udává, že ve třídě se využívá ke komunikaci kartiček s fotografiemi, které ale na logopedii společně nemají. Pokud tedy potřebuje nějak dívku navést na konkrétní úkol, tak jí přímo danou věc ukáže a ukáže jí i to, co po ní žádá. Dle ní tak dívka velmi dobře reaguje a dovede tímto způsobem i pracovat. Poté už logopedka vybírá důležité pojmy a k nim ukazuje jednotlivé znaky.

**Aktivity v rámci individuální logopedické péče:**

Logopedka zmiňuje rozvíjení jemné motoriky, zrakového vnímání, prostorového vnímání. K tomu využívají velké množství pomůcek. Pracují také s přírodními materiály, plstěnými kuličkami, dřevěnými pomůckami nebo magnetickou tabulí. Věnují se také masážím, jak ale logopedka udává, masáže u dívky zatím úspěch neslaví.

**Komunikační kartičky v rámci komunikace:**

Logopedka popisuje začátky užívání kartiček s obrázky tak, že ani ona ani ostatní pedagožky netušily, jak dlouho bude nácvik používání této pomůcky trvat. Dle ní ale dívka zareagovala velice dobře a rychle a v rámci komunikace je začala používat, čímž si dovede říct, co přesně chce. V tom logopedka spatřuje velký pokrok a přínos. Zároveň ale zmiňuje i potřebu umístit kartičky na jedno konkrétní místo v každé třídě.

***Diskuse***

Longitudiální pozorování umožnilo sledovat pokroky Emy po dobu 12 měsíců, konkrétně od ledna 2018 do ledna 2019. Tabulky 2-4 názorně ukazují tyto pokroky s ohledem na jednotlivé oblasti. Z tabulek je zřejmý pokrok ve většině oblastí. Jak vyplývá z výše uvedeného je za každým krůčkem vpřed, popř. novou dovedností, kterou si Ema osvojila, důsledná, každodenní, jak domácí / rodinná, tak odborná péče, kterou se podařilo rodině, která o Emu pečuje, zajistit a z reakcí Emy je patrné, že má ze svých úspěchů radost i sama.

TABULKY - naležato

*Intervenční postupy*

Vzhledem ke zdravotnímu stavu dívky a jejím speciálním vzdělávacím potřebami se jako velmi vhodné jeví zařazení do kolektivu malého počtu dětí s individuálním přístupem a za přítomnosti asistenta pedagoga. S ohledem na její komunikační schopnosti je v rámci zajištění funkční komunikace nutné, aby bylo po dobu docházky do mateřské školy zajištěno budování komunikace prostřednictvím vizuálně – motorických komunikačních systémů a AAK systémů (obrázky, referenční předměty, piktogramy, komunikační deník apod.).

V průběhu vývoje a péče o dívku se velmi dobře osvědčilo využívání senzomotorické stimulace, např. speciálních světelných senzorických, aromatických a hmatových pomůcek, ať již zakoupených přes různé internetové obchody, či pomůcek vyráběných v domácím prostředí či v mateřské škole. Ideální by tedy bylo, aby mateřská škola, v niž je dívka vzdělávána měla zajištěn v rámci každodenní péče pobyt ve Snoezelenu.

*Logopedická intervence*

V oblasti rozvoje komunikace je možné sledovat po celou dobu vývoje dívky pokroky, avšak po malých krůčcích, o to více s větší radostí na stranách všech, kteří se funkční komunikace s dívkou snaží dosáhnout. Sluchové postižení bylo prakticky do června 2019 nekompenzováno, resp. nebylo kompenzováno úspěšně. Aktuálně probíhá rehabilitace po kochleární implantaci.

Během logopedické intervence se osvědčilo užívání kartiček s obrázky, které jsou využívány i při každodenní komunikace ve třídě mateřské školy. Tyto kartičky je třeba umístit na stálé místo, aby dívka věděla, kde je najde a mohla tak svá přání sdělovat a úspěšně se tak se svým okolím domlouvat. Dále je využívání komunikace pomocí znaků, které jsou doprovázeny mluveným slovem, které pro dívku nemá prozatím informativní charakter, ale může být vnímáno jako součást běžné komunikace s intaktní společností. Nyní, kdy se dívka stala uživatelkou KI, bude snahou logopedů, pedagogů, rodičů a dalších osob v jejím okolí, aby si zvuky ze svého okolí začala uvědomovat, stejně tak zvuky mluvené řeči a komunikace bude cíleně podporována zvukovými a řečovými vjemy.

Jak v rámci logopedické intervence, tak intervence v mateřské škole je potřeba zaměřovat se na každodenní činnosti, samostatný pohyb, prostorovou orientaci, sebeobslužné činnosti apod.

*Medicínská intervence*

V souvislosti se zdravotním stavem dívky byla rodina od raného věku dívky, a stále je, ve velmi častém kontaktu s různými zdravotnickými zařízeními, lékaři a dalšími zdravotnickými pracovníky (sestrami, fyzioterapeuty, nutričními poradci apod.). Velmi se osvědčily pobyty v lázních, které byly zaměřeny na zlepšení psychomotorického vývoje prostřednictvím multisenzorických prvků pro zpevnění senzorické integrace (*aktivní muzikoterapie, auditivní stimulace, stimulace haptiky a optiky, taktilně-haptická stimulace i stimulace orálních smyslů)*. Pozitivní přínos byl v důsledku těchto aktivit zaznamenán i v oblasti rozvoje komunikačních schopností dívky. Velmi podstatnou složkou péče z medicínského hlediska je zajištění příjmu potravy prostřednictvím PEGu a jeho využívání doposud. V neposlední řadě je třeba zmínit dlouhodobou péči o dívku ze strany foniatrů, která podpořila a zajistila možnost podstoupit kochleární implantaci (viz výše).

Překážkou v dosahování pokroků ve všech sledovaných oblastech bylo často onemocnění dívky a nepravidelná docházka do MŠ, resp. někdy i několikatýdenní absence. Toto se nadále promítalo i do denního režimu v mateřské škole a spolupráci s okolím. S tímto je však třeba, i s ohledem na zdravotní stav dívky a pravidelné návštěvy u lékařů či pobyty v lázních počítat a při práci s dívkou zohlednit.

***Závěr***

Výchova a vzdělávání dětí se souběžným postižením více vadami je specifická, případ o případu se odlišuje a vždy je na místě individuální přístup. I v případě, že se jedná o dítě s konkrétním syndromem, není pro odborníky (lékaře, pedagogické pracovníky apod.) zárukou kvalitní a odpovídající péče to, že již dítě s takovým syndromem v péči měli a mohli by tak vědět, jak postupovat. Přesto je velkou výhodou, mají-li již odbornou zkušenost a mohou z ní čerpat. Stejně tak pro rodiny, které pečují o dítě s postižením, je velkou podporou možnost sdílet své zkušenosti, prožitky, radosti i starosti s rodinami, které se pohybují v podobném prostředí a rozumí reakcím ostatních rodičů či jejich dotazům. V této oblasti hrají velkou roli střediska rané péče, které rodinám s dětmi s postižením tyto příležitosti nabízejí, ať již v rámci ambulantních služeb, skupinových setkáních či pobytových akcí. Někteří rodiče navazují kontakt s rodinami s podobným osudem i přes sociální sítě, které v tomto případě mohou být jednou z cest, jak navázat nové kontakty, přátelství a nalézt i pomoc či podporu, popř. i kontakty na zahraniční odborníky či zařízení, s nimiž mají rodiny osobní zkušenost.

Komplexní pojetí péče o jedince se souběžným postižením a zajištění podpory celé rodině je jedním z hlavních cílů, který bychom si měli na počátku stanovit. To se však neobejde bez mezioborové spolupráce odborníků, kteří působí na různých pracovištích (v oblasti zdravotnictví, sociálních služeb a školství). Výhodou je, když se mohou, alespoň někteří z těch, kteří se na péči o daného jedince podílejí, setkat a sdílet své názory a myšlenky, které je posunou vpřed s ohledem na správné rozhodnutí o další péči konkrétního jedince. Rodina by měla být vždy součástí celého procesu, i v rámci rozhodovacího procesu, co s jejich dítětem bude dál. Rodiče často nemají odpovídající odborné vzdělání v oblasti konkrétního zdravotního postižení, ale se svým dítětem tráví většinu času a mohou být schopni se v rámci diskuse zapojit a odborníkům v jejich rozhodování pomoci. Rovněž by měli cítit (nejčastěji) ze strany lékařů a pedagogů/pedagogických pracovníků, že jsou vnímání jako součást „týmu“ a jejich podněty a často obavy jsou okolím přijímány a diskutovány.

**Literatura**

JAKUBÍKOVÁ, Janka. *Vrozené anomálie hlavy a krku*. Praha: Grada, 2012. ISBN 97880-247-4064-5.

JANKOVSKÝ, Jiří. *Ucelená rehabilitace dětí s tělesným a kombinovaným postižením: somatopedická a psychologická hlediska*. 2. vyd. Praha: Triton, 2006. ISBN 80-7254730-5.

JÁNSKÁ, Veronika. *Dítě s Goldenharovým syndromem v předškolním věku*. Brno: MU, 2019. Diplomová práce. Dostupné na WWW: https://is.muni.cz/auth/th/fc2ni/DP\_pdf.pdf

KAHN, Alice. *Waardenburg syndrome*. San Diego: Plural Pub., c2007. ISBN 1-59756021-9.

LANGER, Jiří. Problematika péče o osoby s kombinovaným postižením. In: Kolektiv autorů: Základy speciální pedagogiky. Univerzita Palackého v Olomouci, Pedagogická fakulta, Olomouc, 2006.

LANGER, J. *Základy surdopedie***.** Olomouc: Univerzita Palackého, 2013. ISBN 978-80- 244-3702-6.

LUDÍKOVÁ, Libuše. *Kombinované vady*. V Olomouci: Univerzita Palackého, 2005.

ISBN 80-244-1154-7.

VAŠEK, Štefan. *Základy špeciálnej pedagogiky*. Praha: Vysoká škola Jana Amose Komenského, 2005. ISBN 80-86723-13-5.

*Hypertextové odkazy:*

MEENAN, Kirsten, Sameep KADAKIA a Joseph BERNSTEIN. Revisiting the work of

Maurice Goldenhar—an overview of Goldenhar syndrome. *European Journal of Plastic*

*Surgery* [online]. 2014, **37**(11), 575-582 [cit. 2018-10-06]. DOI: 10.1007/s00238-014-

1015-8. ISSN 0930-343X. Dostupné z: http://link.springer.com/10.1007/s00238-0141015-8

RIBEIRO, Bárbara, Joana IGREJA, Miguel GONÇALVES-ROCHA a Alexandra

CADILHE. Goldenhar syndrome: a rare diagnosis with possible prenatal findings. *BMJ*

*Case Reports* [online]. , bcr-2016-215258 [cit. 2018-10-06]. DOI: 10.1136/bcr-2016-

215258. ISSN 1757-790X. Dostupné z:

http://casereports.bmj.com/lookup/doi/10.1136/bcr-2016-215258

Mezinárodní klasifikace nemocí – http://www.uzis.cz/cz/mkn/index.html

Charakteristika kombinovaného postižení – <https://www.sancedetem.cz/cs/hledam-pomoc/deti-se-zdravotnim-postizenim/deti-s-kombinovanym-postizenim/charakteristika-kombinovaneho-postizeni.shtml>