

Univerzita Pardubice

Fakulta filozofická

Socializace osobnosti s Treacher Collins syndromem

Bc. Aneta Zámečnicková

Diplomová práce

2019

Univerzita Pardubice
Fakulta filozofická
Akademický rok: 2017/2018

ZADÁNÍ DIPLOMOVÉ PRÁCE

(PROJEKTU, UMĚLECKÉHO DÍLA, UMĚLECKÉHO VÝKONU)

Jméno a příjmení: **Bc. Aneta Zámečnicková**
Osobní číslo: **H17361**
Studijní program: **N7507 Specializace v pedagogice**
Studijní obor: **Resocializační pedagogika**
Název tématu: **Socializace osobnosti s Treacher Collins syndromem**
Zadávací katedra: **Katedra věd o výchově**

Z á s a d y p r o v y p r a c o v á n í :

Diplomová práce bude zaměřena na problematiku Treachear collins syndromu. Cílem práce je popsat a přiblížit pohled na psychiku osobnosti člověka s TCS, který prodělal plastické operace celého obličeje.

Práce bude teoreticko-praktická. V teoretické části budou popsány symptomy syndromu a jejich projevy v kontextu socializace. Další kapitoly se zaměří na analýzu procesu vzdělávání a komunikace, na využití kompenzačních pomůcek a možnosti profesního uplatnění.

V praktické části bude proveden kvalitativní výzkum. V rámci výzkumného šetření budou použity výzkumné metody hloubková případová studie, polostrukturovaný rozhovor, pozorování a analýza dokumentů. V rámci výzkumné části bude popsán a analyzován dopad plastických operací na osobnosti jedince s TCS. Jedinec zhodnotí stav před operacemi a po nich. Výzkumný vzorek bude tvořit osoba s TCS, jeho lékaři, rodiče a sourozenec.

Příloha zadání diplomové práce

Seznam odborné literatury:

Základní literatura:

- Trainor PA, Dixon J, Dixon MJ. Treacher Collins syndrome: etiology, pathogenesis and prevention. Eur J Hum Genet. 2009 Mar;17(3):275-83. doi: 10.1038/ejhg.2008.221.
- AL MOSAWI, Aamir. Berry-Treacher Collins syndrome. LAP LAMBERT Academic Publishing, 2016. ISBN 3659977039.
- R, Pramod John; John, Pramod (2014). Textbook of Oral Medicine. JP Medical Ltd. p. 76. ISBN 9789350908501.
- BRDIČKA, Radim a William DIDDEN. Genetika v klinické praxi. Praha: Galén, 2016. ISBN 978-80-7492-277-0.
- JUNGWIRTHOVÁ, Iva. Dítě se sluchovým postižením v MŠ a ZŠ. Praha: Portál, 2015. ISBN 978-80-262-0944-7.
- VÁGNEROVÁ, Marie. Současná psychopatologie pro pomáhající profese. Praha: Portál, 2014. ISBN 9788026206965.

Elektronické zdroje:

- DOJČAROVÁ, E. Co je GS? [online]. Dostupné z WWW <<http://www.treachercollinssyndrom.estranky.cz/clanky/goldenhar-sy.html>>.
- HERTLE, R. W., ZIYLAN, S., KATOWITZ, J. A.: Ophthalmic features and visual prognosis in the Treacher-Collins syndrome. British Journal of Ophthalmology [online].
- KABELKA, Z. Kostní sluchadla BAHA zakotvená do kosti [online]. 2012. Dostupné na WWW: <http://www.google.cz/url?sa=t&rct=j&q=&esrc=s&source=web&cd=1&ved=0CDet-motol.cuni.cz%2Fdownload.php%3Ffid%3D49&ei=az_4UP2cGLCA0AXX64HAAQ&uJ9stiovx44_2OJD>.

Rozsah grafických prací:

Rozsah pracovní zprávy:

Forma zpracování diplomové práce: **tištěná/elektronická**

Seznam odborné literatury: **viz příloha**

Vedoucí diplomové práce: **PaedDr. Zdenka Šándorová, Ph.D.**
Katedra věd o výchově

Datum zadání diplomové práce: **1. dubna 2018**

Termín odevzdání diplomové práce: **30. června 2019**



prof. PhDr. Karel Rýdl, CSc.
děkan



L.S.



Ing. Jaroslav Myslivec, Ph.D.
vedoucí katedry

V Pardubicích dne 27. listopadu 2017

Čestné prohlášení

Prohlašuji:

Tuto práci jsem vypracovala samostatně. Veškeré literární prameny a informace, které jsem v práci využila, jsou uvedeny v seznamu použité literatury.

Byla jsem seznámena s tím, že se na moji práci vztahují práva a povinnosti vyplývající ze zákona č. 121/2000 Sb., autorský zákon, zejména se skutečností, že Univerzita Pardubice má právo na uzavření licenční smlouvy o užití této práce jako školního díla podle 60 odst. I autorského zákona, a s tím, že pokud dojde k užití této práce mnou nebo bude poskytnuta licence o užití jinému subjektu, je Univerzita Pardubice oprávněna ode mne požadovat přiměřený příspěvek na úhradu nákladů, které na vytvoření díla vynaložila, a to podle okolností až do jejich skutečné výše.

Beru na vědomí, že v souladu s § 47b zákona č. 111/1998 Sb., o vysokých školách a o změně a doplnění dalších zákonů (zákon o vysokých školách), ve znění pozdějších předpisů, a směrnicí Univerzity Pardubice č. 9/2012, bude práce zveřejněna v Univerzitní knihovně a prostřednictvím Digitální knihovny Univerzity Pardubice.

V Pardubicích dne

Bc. Aneta Zámečnicková

Poděkování

Děkuji paní prof. Ph.Dr. Zdeňce Šandorové za srozumitelné a lidské vedení mé diplomové práce. Děkuji Vám převážně za vaše cenné rady, konzultace a obětavou pomoc při zpracování této závěrečné práce. Zároveň můj vděk patří danému jedinci a jeho rodině, kteří mi poskytli veškeré informace a dovolili mi popsat jejich náročnou cestu. Nakonec chci poděkovat lékařům, kteří mi pomáhali orientovat se v medicinské terminologii.

Anotace

Diplomová práce bude zaměřena na problematiku Treacher Collins syndromu. Cílem práce je popsat a přiblížit pohled na psychiku osobnosti člověka s TCS, který prodělal plastické operace celého obličeje.

Práce bude teoreticko-praktická. V teoretické části budou popsány symptomy syndromu a jejich projevy v kontextu socializace. Další kapitoly se zaměří na analýzu procesu vzdělávání a komunikace, na využití kompenzačních pomůcek a možnosti profesního uplatnění.

V praktické části bude proveden kvalitativní výzkum. V rámci výzkumného šetření budou použity výzkumné metody, hloubková případová studie, polostrukturovaný rozhovor, pozorování a analýza dokumentů. V rámci výzkumné části bude popsán a analyzován dopad plastických operací na osobnosti jedince s TCS. Jedinec zhodnotí stav před operacemi a po nich. Výzkumný vzorek bude tvořit osoba s TCS, jeho lékaři, rodiče a sourozenec.

Klíčová slova

postížení, syndrom, Treacher Collins Syndrome, BAHA, péče, plastické operace

Title

Personaly socialization with treacher collins syndrom

Annotation

The thesis will be focused on Treacher Collins syndrome issues. The aim of this work is to introduce and describe the personality and the psyche of person with TCS. The patient went through full – face plastic operation so work will contain theoretical and practical part. In the theoretical part will be described syndrome symptoms and their appearance in context of socialization. Another part will be focused on analysis education and communication process, use compensatory tools and practice in profession. In practical part will be executed quality research and there will be used methods of in – depth case study, semi – structured interview, observation and document analysis. Plastic operation impact on individual personality with TCS will be described and analyzed in research. The individual evaluate state before and after operation. The research sample will compose person with TCS, doctors, parents and sibling.

Keywords

dysability, syndrome, Treacher Collins Syndrome, BAHA, plastic operations

Obsah

Úvod.....	10
1 Terminologické vymezení.....	11
1.1 Etiologie syndromových postižení.....	13
1.2 Kategorizace syndromových postižení	15
1.3 Sluchové postižení	16
1.3.1 Klasifikace vady.....	17
1.3.2. Diagnostika sluchových vad	19
1.3.3 Komunikace osob se sluchovým postižením	21
2 Treacher Collins syndrom.....	22
2.1 Příčiny vzniku Treacher Collins syndromu	23
2.2 Charakteristika osob s Treacher Collins syndromem	25
2.3 Diagnostika a výskyt.....	28
2.3.1 Klinické testování a zpracování	30
2.4 Následná péče	32
2.4.1 Zdravotnická péče	33
2.4.2 Speciální pedagogická péče	34
2.5. Chirurgické zákroky.....	39
3 Socializace osob s Treacher Collins syndromem.....	47
3.2 Vzdělávání osob s Treacher Collins syndromem.....	48
3.3 Kompenzační pomůcky.....	51
3.3.1 Sluchadla.....	52
3.3.2 Kochleární implantát.....	53
3.2.3 Další kompenzační pomůcky	54
3.4. Pracovní uplatnění.....	55
4 Výzkumná část.....	56
4.1 Charakteristika výzkumné části	56

4.1.2 Kvalitativní výzkum.....	57
4.2.2 Případová studie.....	57
4.2 Metody sběru dat.....	58
4.3 Cíl výzkumu.....	59
4.5. Charakteristika výzkumného souboru.....	60
4.6 Případová část.....	61
4.7 Rozhovorová část.....	71
4.7.1 Realizace rozhovoru.....	71
4.7.2 Identifikační údaje vztahující se k respondentům.....	72
4.8.3 Interpretace získaných dat z rozhovorů.....	72
4.8 Shrnutí výsledků.....	84
Závěr.....	90
Seznam použité literatury a pramenů.....	91
Přílohy.....	96
Příloha č 1.....	96
Příloha č. 2.....	97

Úvod

Ne každé dítě se narodí zdravé a krásné. Dnes je již známo několik druhů nemocí a postižení, o kterých se neustále mluví, vznikají odborné knihy a zakládají se občanská sdružení pro pomoc handicapovaným. Některé jsou už natolik medializované, že při první zmínce okamžitě poznáme, o jaké postižení se jedná. Například Downův syndrom, autismus či mentální postižení. Oproti tomu existují i takové syndromy, které teprve čekají na to, až se do povědomí lidí dostanou.

Tato práce se zaměřuje na Treacher Collins syndrom (TCS). Je to jeden z těch syndromů, který nemá v České republice své zastoupení. Nejenže o něm má laická veřejnost nulovou představu, v lékařském prostředí se často nenajde ani jeden lékař, který by o syndromu měl ucelené informace. Konkrétně se jedná o kombinované postižení, které ve většině případů nezasahuje do mentální stránky osobnosti, ale vyznačuje se nejčastěji sluchovým postižením a identickými rysy v obličeji. Z tohoto důvodu se u jedinců provádějí plastické operace už od raného věku, s cílem zmírnit vzniklé deformity.

Pro téma své diplomové práce jsem se rozhodla právě kvůli zmiňovaným kritériím. O syndromu toho typu se stále dostatečně nepíše, a to i přesto, že v České republice se dané postižení vyskytuje čím dál častěji. Cílem práce je popsat a přiblížit pohled na psychiku osobnosti člověka s TCS, který prodělal plastické operace celého obličeje.

V teoretické části se první kapitola věnuje terminologii daného syndromu. Ve druhé kapitole nalezneme komplexní pohled na problematiku TCS za pomoci dostupné cizojazyčné literatury a třetí, poslední kapitola, pojednává o socializaci osob s TCS a zároveň se zaměřuje na výchovu, vzdělání a využití kompenzačních pomůcek.

Empirická část se odvíjí od osoby s TCS, která se syndromem žije už 19 let a v tomto období ho čekají dvě náročné operace, které mají za cíl úplnou proměnu jeho celého obličeje. Výzkum se zaměří na jeho tři důležité momenty, které nejen že komplexně propojí teoretickou část a popíšu syndrom z praktického pohledu, ale i dopomůžou ke splnění daného hlavního cíle a odpoví na stanovené výzkumné otázky.

Jelikož je syndrom jedna velká neznámá, chtěla bych touto prací šířit povědomí o TCS, aby nejen lékaři, ale i obyčejní lidé pochopili, že toto postižení se týká převážně vizuální stránky člověka a sluchového postižení. Tudiž tyto osoby nepotřebují cítit soucit a pohledy druhých, ale spíše pochopení a sounáležitost.

1 Terminologické vymezení

Tato kapitola se vám pokusí představit jednotlivá terminologická vymezení, která jsou nezbytná pro komplexní pochopení daného syndromu, na který se diplomová práce orientuje. Pro správnou interpretaci Treacher Collins syndromu (TCS), coby syndromového postižení, je vhodné se seznámit s dalšími odbornými názvy, které celý syndrom doprovázejí, jako jsou: syndrom, vrozená vývojová vada, pojem kombinované postižení a v neposlední řadě jsem se rozhodla do této kapitoly zasadit a objasnit sluchové postižení, představující dominantní znak celého syndromu v dětském i dospělém věku, který nejvíce zasahuje a ovlivňuje proces socializace.

Termín **syndrom** je odvozován z řeckého slova syndromos, které se dá volně přeložit jako současný průběh. Syndromem nazýváme soubor symptomů podmíněných jednotným mechanismem vzniku nemoci. Autor Lazovskis (1990) definuje syndromové postižení jako: *stav jedince, pro který je typické současné působení vícera symptomů vyskytujících se v klinickém obraze konkrétního onemocnění. Velký lékařský slovník dále uvádí, že v syndromovém označení jde o: „typickou kombinaci příznaků určitého onemocnění, která často bývá nazývána podle svého objevitele.“* (Vokurka, Hugo, 2005, s. 874). Potměšil (2003) na druhé straně uvažuje o syndromu a jeho charakteru postižení tehdy, když jeho parametry jsou při opakovaném výskytu pro speciálně – pedagogickou intervenci velmi podobné.

Vrozená vývojová vada - při zkoumání vnitřních a zevních příčin vad a poruch musíme zaměřit do oboru zvaného etiologie, který soustavně hledá a vysvětluje příčiny. Všechny faktory, které prokazatelně zapříčiňují vznik vad a poruch u člověka, mohou vyvolávat značně širokou škálu následných projevů. Vady a poruchy se stávají u každého jedince jinak závažné a mohou se projevit v různých obdobích života.

Vývojové vady vznikají odchylkou od normálního vývojového procesu, kdy riziko vzniku vývojových vad a poruch bývá převážně vázáno na určité období ontogeneze. Nejčastěji se hovoří o období perinatálním a postnatálním. Za mimořádně rizikové je mnoha odborníky považováno období perinatální – kdy se jedná o samotný porod, nebo období krátce před ním a po něm. Je to zapříčeno tím, že dítě, které přichází na svět, musí absolvovat náročnou změnu prostředí, kdy přestává být chráněno uvnitř těla matky. (Polák, 2017)

V současné době se 2–3 % novorozenců rodí se značnými vývojovými vadami patrnými před porodem, skutečný ukazatel zvyšuje procento na 5 %, neboť se některé vady projeví až v pozdějším věku. Méně závažné vady se vyskytují u 10 % novorozenců. Z dětí postižených

vývojovými vadami 25 % umírá v časném kojeneckém věku, 25 % vykazuje nějaké mentální či tělesné postižení a 50 % má po správně nastavené léčbě přijatelnou či dobrou prognózu. (Šnajdauf et al., 2005, str. 17). Velký lékařský slovník dále uvádí, že se jedná o „vrozené vady orgánů či orgánových systémů vznikajících jako důsledek dědičných poruch nebo působení zevních faktorů.“ (Vokurka, Hugo, 2009, s. 970). Příčiny vrozených vývojových vad mohou být různé. Přesná příčina mnoha typů zůstává i dodnes neznámá. (Šípek, A. 2012 [online])

Pro jednotné dělení vývojových vad jsem zvolila kategorizaci dle Slowika (2016), který člení vývojové vady na dvě základní skupiny podle faktorů, které rozhodují o jejich vzniku. První základní skupinu tvoří:

1. **Exogenní faktory** vzniklé:

- Prenatální – negativní faktory ovlivňující vývoj jedince v období od otěhotnění do porodu a krátce po něm. Jedná se o tyto faktory:
 - a) Fyzikální faktory – jedná se o různé úrazy, škodlivé záření
 - b) Chemické faktory – sem řadíme působení jedů, léků a drogová závislost matky
 - c) Biologické faktory – viry a bakterie, které ovlivňují vývoj plodu
 - d) Psychické a sociální faktory – stres a špatné sociálně – patologické prostředí
- Perinatální – nebezpečné situace, které se odehrávají při porodu nebo krátce po něm. Patří sem:
 - a) mechanické poškození plodu (protežované a komplikované porody)
 - b) nedostatek kyslíku plodu
 - c) infekce plodu a další různé komplikace
- Postnatální – reálná možnost vzniku vad po porodu (úraz dítěte apod.)

2. **Endogenní faktory**

- Genetické faktory
 - a) chromozomální aberace – poškození chromozomální výbavy, nezávislé na dědičných vlivech - např. Downův syndrom
 - b) genová mutace – dědičně přenosná změna genetických informací – do této skupiny řadíme Treacher Collins Syndrom
- Ostatní faktory
 - a) dědičné dispozice
 - b) změna citlivosti jedince na běžné podmínky
 - c) problémy s imunitou

(Slowik, 2016, s. 49)

Pro úplnost zbývá vymežit termín **kombinované postižení**, dále označováno v odborné literatuře také jako: **postižení s více vadami**, **vícenásobné postižení** apod. Ve speciální pedagogice nalezneme kombinovaná postižení definována jako skupinu onemocnění, mezi kterými lze objevit, jak kombinaci lehčích a těžších druhů postižení navzájem, tak i kombinací narušení a nadání. (Ludíková, 2005) O kombinovaném postižení zde hovoříme převážně z důvodu toho, že pro TCS je typickým charakterizovaným projevem sluchová vada, která se stala i dominantním znakem. Z diagnostik dále vyplývá, že se současně můžou objevit u těchto osob i zrakové problémy, způsobené špatným vývojem a postavením očí, o kterých dále budeme hovořit. Nicméně tyto zrakové vady se dají lehce vyvážit pomocí kompenzačních pomůcek a lidem s TCS nezpůsobují žádné další komplikace.

Kategorie osob s kombinovaným postižením představuje ze všech úhlů pohledu nejsložitější skupinu, která se stává nejméně propracovanou oblastí speciálně – pedagogické teorie i praxe, a to právě z důvodu popisu a klasifikace jednotlivých druhů postižení zvláště. Jedná se o velmi různorodou skupinu znevýhodnění, kdy prakticky není možné vytvořit jednotný klasifikační systém s ustálenou terminologií.

Častokrát je pro definici kombinovaného postižení uváděna Vaškova definice: „multifaktoriální, multikauzální a multisymptomatologicky podmíněný fenomén, který je důsledkem součinnosti participujících postižení či narušení“ (Vašek, Vančová, Hatos aj., 1999, s. 5). Ludíková (2005, s. 8) dále vyznačuje vztah mezi kombinovaným postižením a syndromem, kdy syndrom se stává ve většině případů diagnózou predikující výskyt kombinovaného postižení a kdy hovoříme o termínu syndromální kombinované postižení.

1.1 Etiologie syndromových postižení

Znalost etiologie syndromových postižení je pro vhodné stanovení diagnózy nevyhnutelná. Pro ucelené pochopení TCS je nezbytné zmínit, jak mohou syndromy v těle u jedinců propuknout a jaké příčiny jsou obecně za vznik syndromů zodpovědné. Pro jednodušší vysvětlení zmíníme rozdělení vytvořené R. J. Shprintzen a R. Goldbergem (1995), kteří stanovili čtyři základní skupiny příčin, podílející se na vzniku syndromů. Jsou to:

- dědičná onemocnění
- vliv teratogenů
- chromozomové aberace
- mechanické faktory

Dědičná onemocnění

Každá molekula DNA obsahuje mnoho genů, kdy cílem každého genu je přenášení důležitých informací pro zdárné fungování organismu člověka. Pokud gen nefunguje tak jak má, můžeme zde mluvit o genové mutaci, což je označení, které představuje mutaci genu v molekule DNA. (Nečásek, Cetl, 1979)

Dědičná onemocnění lze rozdělit na monogenní vady, které jsou způsobeny mutací jednoho genu (monogenní dědičné onemocnění) nebo mutací více genů (polygenní dědičné onemocnění). Podstatou monogenně dědičných vad je odchylka DNA na úrovni genu. Zařazujeme zde autozomálně recesivní, autozomálně dominantní dědičnost a dědičnost vázaná na chromosom X. Oproti tomu polygenně dědičné vrozené vývojové vady jsou patologické stavy, na jejichž vzniku se hromadně podílí větší počet genů a faktory vnějšího prostředí. Lze sem zařadit, například vrozené vývojové vady srdce, rozštěpy dutiny ústní a podobně. (Šípek, 2014)

Teratogeny

Jsou exogenní faktory, které způsobují vznik vrozené vývojové vady, kdy může dojít k narušení vývoje nebo funkce orgánu během počátečního či fetálního vývoje. Některé teratogeny působí převážně na jeden orgánový systém (zde hovoříme např. o neurotropismus či kardiotropismus), jiné postihují celý organismus.

Šípek (2014) rozděluje teratogeny na tři základní skupiny: *fyzikální* (např. RTG záření) podílející se na vzniku vrozených vývojových vad přibližně v 1%. *Biologické* (např. infekce matky v těhotenství, zarděnky, syfilis, diabetes matky apod.) a *chemické* (např. různá antibiotika, cyklostatika, alkohol, drogy aj.). Tyto zmíněné látky běžné zdraví člověka ohrozit nemusí, ale pokud se s nimi setká gravidní žena, mohou na plod působit jako bezprostřední příčina vzniku syndromového postižení.

Chromozomální aberace

Chromozomové mutace jsou vymezeny jako odchylky v počtu nebo tvaru chromozomů, postihující vývoj souboru znaků jedince. U těchto mutací dochází k postižení větších úseků DNA, kdy se mění počet a poloha genů v důsledku změn v uspořádání chromozomů, které dále narušují genotyp postiženého jedince. Později dochází i k narušení kvantitativní relací alel¹

¹ Konkrétní forma genu

a jejich vzájemnému působení. Chromozomální transformace vznikají již při tvorbě pohlavních buněk u jednoho z rodičů, kdy nejčastěji je zmiňovaná matka. (Bednář, 2010)

K nejčastějším druhům chromozomálních aberací způsobených odchylkami v počtu chromozomů, patří dle Machové (1994): *trizomie* (zvýšené množství chromozomů ze dvou na tři v rámci jednoho z párů – Downův syndrom) a *monozomie* (ztráta jednoho chromozomu u některého z chromozomových párů – Turnerův syndromu chybí druhý chromozóm X u žen). Odchylky z hlediska struktury chromozomů jsou pak nejčastěji zastoupeny *delecemi* (zkrácení nebo úplná ztráta části chromozomu) nebo *translokacemi* (přemístění chromozomu nebo jeho části na jiný chromozom).

Mechanické faktory

Jedná se o soubor faktorů, které mohou způsobit poruchu nitroděložního vývoje dítěte. Mluvíme zde především o prasklinách v obalu plodu, děložním nádoru či nepravidelné děloze u matky. Tyto činitele často nejsou příliš obvyklé a podílí se na vzniku vývojových vad pouze malým procentem. (Shprintzen, R. J., Goldberg, R. 1995)

1.2 Kategorizace syndromových postižení

V odborných publikacích nalezneme ke klasifikaci syndromových postižení různé dělení dle rozdílných hledisek. Jeden z důležitých rozdělovacích faktorů, jsou závislosti na etiologii a genetickém původu. Šípek (2008) odlišuje syndromové vady na autozomálně-dominantně dědičná, autozomálně-recesivně dědičná, vázaná na chromozom X, vzniklá chromozomovou aberací, mitochondriální, hereditární nádorová, mikrodeleční syndromová postižení nebo syndromy chromosomální nestability.

Druhá, známější a více využívaná kategorizace, která se využívá převážně ve vědní disciplíně speciální pedagogiky, dělí syndromové vady na základě typu postižení, které danému kombinovanému postižení dominuje. Nejčastěji se definují tři základní skupiny jedinců. V první skupině jsou osoby s mentálním postižením s dalšími přidruženými vadami. Druhá skupina vymezuje osoby s duálním smyslovým postižením a třetí, poslední skupina, je tvořena osobami s poruchou chování v kombinaci s dalším narušením. (Ludíková, 2005)

Nicméně takovéto vymezení se mi pro mé účely zdá velmi všeobecné a spíše uměle uspořádané. Vezmeme-li v úvahu zaměření této práce na zmiňovaný Treacher Collins syndrom, nemůžeme ho zodpovědně přiřadit ani k jedné zmiňované podskupině.

1.3 Sluchové postižení

Sluch je pro život jedince jedním z nejdůležitějších smyslů. Současně se zrakem tvoří základ pro přijímání informací z okolního světa. Zatímco zrakem každá osoba vnímá především prostorové vztahy, sluch je důležitý pro lidskou komunikaci a k navozování i udržení společenských vztahů. Funkce sluchu je potřebná při rozvoji myšlení, psychiky, jazyka, řeči i pro podporu emocionálních vazeb a pro získávání tělesných dovedností. Za pomoci sluchu osoba přijímá okolní zvuk a na základě toho vytváří řeč. Sluchová vada je považována za jedno z nejrozšířenějších somaticko – funkčních postižení. Světová zdravotnická organizace uvádí, že v roce 2005 byla sluchová vada diagnostikována u 278 milionů lidí. Skupina osob se sluchovým postižením je velmi různorodá. Tuto heterogenitu způsobují vnitřní a vnější podmínky, které zahrnují různé stupně, typy poruch, ale i edukační proces a sociální prostředí, která člověka obklopují. Každá osoba se sluchovou vadou může být na úplně jiné úrovni osobnostního vývoje, tudíž je velmi těžké vymezit obecnou charakteristiku této skupiny. Mnozí autoři rozdělují tyto jedince alespoň rámcově na osoby nedoslýchavé, neslyšící, ohluchlé a uživatele kochleárního implantátu, kam patří i jednotlivci s TCS. Sluchová vada má pouze primární charakter nesoucí další obtíže, narušující vývoj různých schopností, které například zhoršují orientaci, způsobují psychickou zátěž a omezují sociálních vztahy. (Hádková, 2016)

Primárním projevem každé sluchové vady je nedokonalé vnímání mluvené řeči, jehož důsledkem vzniká komunikační bariéra. Díky ní je komunikace z velké části ztížena a vznikají různé komunikační problémy, které mohou negativně ovlivňovat nejen samotný komunikační proces, ale i psychiku daného jedince. Neporozumění s okolím může vést ke ztrátě motivace navazovat nové vztahy. Vágnerová (2014) dále hovoří o poruchách citových vztahů, které vyústí k nedůvěřivosti vůči okolí a ke sklonům jednat zkratkovitě.

Existují směry, které rozdělují sluchově postižené osoby na dvě odlišné skupiny lidí. Medicinský směr pojímá sluchový deficit jako zdravotní postižení, u kterého se snažíme o jeho léčbu a rehabilitaci, s cílem zařadit osoby do většinové společnosti s mluveným jazykem a dosáhnout u nich integrace, ba dokonce i inkluze. Oproti tomu opačný směr je tvořen komunitou (N)eslyšících, která zahrnuje osoby jako jedince s odlišným jazykem i kulturou. Jedná se o minoritní skupinu, která komunikuje především znakovým jazykem a zpravidla odmítají snahy ze strany slyšících o nápravu a léčbu. Jsou se svým postižením vyrovnání a se svojí vadou spokojení. (Hádková, 2016)

1.3.1 Klasifikace vady

Ze sluchového postižení jasně vyplývá, že se jedná o zastřešující termín, který krom neúplného vnímání řeči, zvuků, zahrnuje i sociální důsledky. Důležité pro klasifikaci sluchového postižení je vymezit rozdílnost mezi vadou a poruchou. Novák (1994) nazývá **poruchu** sluchu **dočasným** stavem, kdy zasažení sluchového aparátu jakékoliv etiologie je současně doprovázeno příznakem nedoslýchavosti a může být reparaibilní. Oproti tomu **sluchová vada** je od sluchové poruchy stavem **trvalým**, která se léčbou nedá zlepšit a Potměšil (2003, str. 25) definuje sluchovou vadu jako: „*poškození orgánu nebo funkce tak, že je nějakým způsobem snižena kvalita či kvantita slyšení.*“ Sluchové vady vychází z organického a funkčního narušení jakéhokoliv úseku sluchového ústrojí. Klasifikace se může opírat o několik kritérií, jako jsou doba vzniku, typy poruch, lokalizace počátku a stupně ztráty sluchu.

Pro jednotné dělení jsme v první řadě zvolili členění autorky Horákové (2012, s. 14), která z fyziologického hlediska sluchovou vadu klasifikuje podle lokalizace vzniku na dvě základní skupiny. První skupinu tvoří **periferní** nedoslýchavost či hluchota, která může být jednostranná nebo oboustranná a zahrnuje tyto sluchové vady:

- a) **Převodní vady** – sluchové buňky jsou v schopné, ale nejsou stimulované zvukem, jelikož přenosu brání určitá překážka ve středoušní zóně. Příčiny jsou různé, nejčastěji se jedná o opakované záněty středního ucha, otoskleróza.
- b) **Percepční vady** – vznikají při poškození vnitřního ucha, sluchových buněk nebo nervu.

Druhá skupina je definována jako **centrální** nedoslýchavost či hluchota. Obsahuje komplikované poruchy způsobené narušením centrálního nervového ústrojí sluchového analyzátoru. Jedná se o abnormální zpracování zvukového signálu v mozku. Příznaky jsou rozdílné a mohou být vyvolány organickou nebo funkční změnou. Mezi nejčastěji uváděné příčiny patří tumory nebo traumata. (Hádková, 2016, s. 26)

Skákalová (2010) rozděluje sluchové vady dle doby vzniku na **vrozené vady** vznikající u plodu v prenatálním a perinatálním období. Patří sem:

- a) **geneticky podmíněné sluchové vady**, které dále členíme na *autozomálně recesivní formu*, která je častější a na *autozomálně dominantní formu*. V současné době je známo až přes 30 genů, které nesou odpovědnost za autosomálně recesivní formu. Mezi nejznámější patří **connexin 26** - protein pro správnou funkci vnitřního ucha.

- b) **Kongenitální sluchové vady**, které vznikají v **prenatálním** období, jejichž etiologie je způsobená negativním působením na plod v těhotenství v kritickém 1. trimestru. Jedná se o různé onemocnění matky v těhotenství, teratogeny a podobně.

Získané vady se rozdělují na dva základní soubory. První soubor tvoří získané vady před fixací řeči – **prelingválně** přibližně do 6 let dítěte, kdy příčinami jsou infekční choroby dítěte způsobené virovým působením. Mezi nejznámější autoři uvádí záněty mozkových blan, poškození mozku mechanického původu a opakované záněty středního ucha. Druhý soubor představuje získané vady sluchu po fixaci řeči – **postlingválně**, vyznačující se převážně tím, že vada může u člověka propuknout kdykoliv po nabytí řeči. Mezi možné příčiny autoři uvádí řadu poranění v oblasti hlavy a vnitřního ucha, působením nadměrného hluku. (Horáková, 2012)

Souralová (2005), dále dělí poškození sluchu podle stupně vady. Tato kategorie je hojně využívána ve speciálně pedagogické disciplíně. Osoby se sluchovým postižením se dělí podle velikosti ztráty sluchu na osoby:

- a) **Nedoslýchaví** – jedná se o vrozenou nebo získanou vadu sluchu, která se vyznačuje částečnou ztrátou sluchu. Důvody vzniku vady mohou být opožděný nebo omezený vývoj mluvené řeči. Tento stupeň ztráty sluchu se dá úspěšně nahrazovat kvalitními technickými pomůckami. Nedoslýchaví se umí zpravidla dobře orientovat ve slyšicím prostředí a dorozumívají se se slyšícími mluvenou řečí za pomoci odezírání.
- b) **Neslyšící** – skupina osob, u kterých došlo ke ztrátě sluchu prelingválně. Jejich slyšení je poškozeno v tak velké míře, že nemohou vnímat zvuky mluvené řeči ani s největším zesílením pomocí kompenzačních pomůcek. Při komunikaci se zdravými jedinci jsou odkázány na vizuálně – motorické komunikační prostředky. Jak jsem již nastínila, ve slyšící společnosti se na ně nahlíží jako na specifickou jazykovou a kulturní minoritu.
- c) **Ohluchlí** – tato skupina osob se vyznačuje tím, že ke ztrátě sluchu dochází postlingválně. V důsledku úrazu nebo onemocněním v průběhu života. Nabytá řeč se zde neztrácí, ale zůstává zachována při soustavné péči, která je cílem logopedické intervence.

1.3.2. Diagnostika sluchových vad

První důležitý krok při diagnostice je **včasnost** odborné intervence, která je důležitá pro každou sluchově postiženou osobu, u vrozených sluchových vad především. V prvních letech života dítěte se vytváří základ pro rozvoj osobnosti, který se vyvíjí na základě procesu komunikace s okolím. Pokud má osoba těžkou vrozenou vadu nesoucí omezení nebo narušení komunikační schopnosti, může u dítěte dojít k opoždění, či zastavení rozvoje mluvené řeči, které může vyústit v negativní dopad na rozvoj psychických funkcí, které úzce souvisí s mluvenou řečí. Aby se zabránilo negativnímu dopadu sluchového postižení, je důležité diagnostikovat sluchovou vadu co nejdříve a zavést ihned vhodnou rehabilitaci pro okamžitý rozvoj osobnosti dítěte. (Jungwirthová, 2015)

Vyšetření se věnuje medicínský obor audiologie, který má celou řadu vyšetřovacích metod, které umožňují odhalit poruchu sluchu a navrhnout následnou optimální kompenzaci. Ke zjištění správné sluchové funkce existují různé vyšetřovací techniky orientující se na objektivní a subjektivní veličiny pro měření v akustice. (Souralová, 2005)

Dnes díky moderním vyšetřovacím metodám je možné diagnostikovat vadu již v prvních dnech novorozeneckém období za pomoci **zkoušky otoakustických emisí**. Jedná se o objektivní metodu, založenou na registraci slabých zvuků, vznikající pohybovou aktivitou. Tato technika se nejčastěji využívá jako první při podezření na vadu sluchu. Pokud tato metoda prokáže možnost výskytu sluchové vady, opakuje se. Jestliže je vada stále přítomná i po druhém vyšetření, přistupujeme k odbornému vyšetření, prováděnému lékařem na ORL, který nejprve využije otoskopii – vyšetření zevní části ucha za pomoci zrcátka, otoskopu a mikroskopu. (Jedlička, 2003)

Následně přistoupí ke speciálním metodám, které Jungwirthová (2015) rozděluje na dvě základní skupiny. První skupinu speciálních technik tvoří subjektivní vyšetření zkoušky sluchu, tyto metody **vyžadují** spolupráci vyšetřovaného. Řadí sem:

- 1) **Klasickou zkoušku sluchovou** – vyšetření, které funguje na bázi orientační zkoušky. Účelem je zhodnotit stav sluchu za pomoci určitého souboru slov, které lékař předřikává z různých vzdáleností. U pacienta se zjišťuje míra porozumění hlubokofrekvenčních a vysokofrekvenčních slov i rozsah rozumění hlasité a šeptavé řeči.
- 2) **Subjektivní audiometrie** – jedná se o audiometrické vyšetření, které zvládne 3-4leté dítě. Do subjektivních metod patří dle odborníků dvě techniky:

- a) *Prahová tónová audiometrie* – jedná se o standardizovanou metodu, při které vyšetřovatel využívá technický přístroj audiometr v dobře zvukově izolované místnosti. Lékař pacientovi pouští intenzivní zvuky a zkoumá, jaké zvuky uslyší a na které zareaguje. Vyšetřuje se zvláště vzdušné vedení, probíhající přes nasazená sluchátka a zvláště kostní vedení, kdy je vibrační zařízení přiložené na kost za boltcem.
- b) *Slovní audiometrie* – jedná se o metodu, kdy se vyšetřuje stav rozumění řeči za pomoci slovní sestavy deseti slov. Slova musí splňovat určité fonetické a akustické vyvážení, odpovídat frekvenčnímu zastoupení hlásek a slov v daném jazyce. Celá sestava má hodnotu 100 %, pokud dítě rozumí všem deseti slovům, vykazuje stoprocentní porozumění řeči. (Lejska, 2003 in Jungwirthová, 2015)

Druhou skupinu speciálních technik nazýváme objektivní vyšetření zkoušky sluchu, tyto techniky nevyžadují spolupráci vyšetřovaného a provádějí se ve spánku pacienta. Patří sem dle Horákové (2012):

- 1) **Tympanometrie** – v této metodě se měří tlak před bubínkem a za ním, udává informace o stavu celistvosti a tuhosti bubínku, podtlaku či přetlaku ve středoušní oblasti, hodnotí správnou funkci třech kůstek a možný výskyt hlenu nebo jiné tekutiny. Výsledky se zaznamenávají pomocí tympanometrické křivky.
- 2) **BERA²** – objektivní metoda, která měří evokované potenciály, při nichž odpovídá mozkový kmen. Reakce na zvukové podměty zaznamenávají jehlové elektrody. Při vyhodnocování používá lékař počítač. Za pomoci této metody můžeme měřit celou sluchovou dráhu. Používá se u dětí, které z různých důvodů nemohou absolvovat audiometrické vyšetření, např. dítě s mentálním postižením.
- 3) **SSEP³** – jedná se o opětovnou techniku měřící evokované potenciály, kdy jsou výsledky zachycovány do grafu, ze kterého odvodíme audiogramem prahové slyšení.
- 4) **NN-ABR⁴** – poslední vyšetření, vychází z měření EEG aktivit sluchových drah. Testuje se tón v mezeře a nosný šum. Výsledky nezpracovává počítač, ale vyhodnocuje je přímo lékař, jehož úloha je v rámci tohoto typu vyšetření klíčová.

² Brainstem Electric Response Audiometry

³ Steady State Evoked Potentials

⁴ Auditory Brainstem Response

1.3.3 Komunikace osob se sluchovým postižením

Výrazný rozdíl v pedagogice sluchově postižených představuje komunikace. Pokud je u osoby s TCS diagnostikována velmi těžká sluchová vada, kdy jedinec nemá žádné částičky zbytku sluchu, nastává v raném věku dítěte deficit ve vývoji myšlení a řeči. Výskyt této ztráty sluchu u TSC je minimální, ale pokud tato situace nastane, je zásadní rozvíjet řeč náhradním způsobem komunikace za pomoci těchto dorozumívacích prostředků. (Slowík, 2016)

Znaková řeč – jedná se o „přirozený“ jazyk neslyšících. Základem je systém pohybů – gest rukou s výraznými, pohybově-mimickými prvky, vytvářející komunikační prostředí. Vedle ní je vytvořena znakovaná čeština – uměle vytvořený jazyk slyšícími pro lepší porozumění.

Odezírání – jedná se o metodu, kdy neslyšící odezírá z úst druhé osoby, která může být doplněna s využitím daktylní prstové abecedy. Jedná se o náročnou metodu, která vyžaduje srozumitelné používání mluvené řeči.

Bilingvální přístup – výhodný kompromis mezi předchozími metodami. Žáci jsou vzděláváni jak v běžné jazyce (odezírání, čtení, psaní), tak i za pomoci znakové řeči.

Totální komunikace – u osob, které mají sluchovou vadu tak velkou a závažnou, že nestačí využívat pouze jeden kompenzační dorozumívající prostředek, a tudíž se snaží společně kombinovat všechny dostupné dorozumívací prostředky.

2 Treacher Collins syndrom

Treacher Collins syndrom, poz. (TSC), je syndromové postižení vyznačující se především tím, že vzniká na základě genetické mutace. Pro správnou interpretaci syndromu se pokusíme shrnout všechny definice od odborníků do jedné, která dostatečně vystihne obraz celého postižení.

Jedná se o syndrom, který se projevuje hlavně po fyzické stránce. Jedinci s tímto stavem mají charakteristickou tvář, způsobenou genetickou mutací, která ovlivňuje vývoj kostí a dalších tkání tváře, vedoucí k následujícím abnormalitám hlavy, obličeje a uší. Kvůli deformacím vývoje kostí v obličeji a neúplnému nebo abnormálnímu vývoji uší, dochází u jedinců k úbytku sluchu a k zrakovým problémům.

Treacher Collins syndrom, je jeden z mnoha pojmů, se kterým se můžeme se setkat v dnešní literatuře. Dalšími názvy jsou: Franceschetti-Zwahlen-Kleinův syndrom, mandibulofaciální dysostóza (MFD1) Treacher Collins-Franceschetti syndrom, zygoauromandibulární dysplázie nebo Berry Treacher Collins syndrom. Všechny uvedené termíny mají jiného objevitele a jsou jiným způsobem popsány či mají přidány různé příznaky syndromu, které celé postižení doprovázejí. (Dalben, 2017)

George Andreas Berry v roce 1889 poprvé popsal neúplnou formu TSC s primárním znakem defektu kolobomatu dolních víček, který popsal u matky, její dcery a také u bratra matky. Pár let poté, konkrétně v roce 1896, napsal chirurg Edward Treacher Collins svoji publikaci, Vědecké výzkumy do anatomie a patologie oka, kde se začal více zaměřovat na syndromy spojené s oční vadou. V roce 1900 představil na setkání oftalmologické společnosti v Londýně dva pacienty s TCS a následně uveřejnil, zřejmě jako první, široké veřejnosti hlavní rysy syndromu jako *hypoplazie nebo nedostatečné rozvinutí zygomatické kosti, která způsobuje plochý vzhled tváře*. Navazoval a potvrdil tvrzení G. A. Berryho, kdy uvedl, že symetrický kolobom v boční části očního víčka je téměř konstantním rysem tohoto syndromu. V roce 1948 zakládá švýcarský oftalmolog Franceschetti oddělení lidské genetiky, kde do vedoucí pozice obsadil oftalmologa Davida Kleina, se kterým zkoumal lidskou genetiku a dědičná onemocnění oka. V roce 1949 společně publikují rozsáhlý přehled syndromů, ve kterém rozšířili znaky fenotypu TCS deformity ucha a dolní čelisti. Syndrom nazvali jako mandibulofaciální dysostózu. (Franceschetti, 1949).

Existuje určitý zmatek, pokud jde o správný eponymický výraz pro tento syndrom, jelikož v každé zemi je přijaté a zavedené jiné označení. Treacher Collinsův syndrom

je převážně preferovaným termínem v Británii a USA. Zatímco v Evropě získalo všeobecné přijetí označení od oftalmologů Franceschetti a Kleina, mandibulofaciální dysostóza (MFD1). Podle Mezinárodní statistické klasifikace nemocí a přidružených zdravotních problémů spadají diagnózy pod kódem Q00-Q99 do vrozených vad, deformací a chromozomálních abnormalit. (MKN-10, 2017)

2.1 Příčiny vzniku Treacher Collins syndromu

Syndrom Treacher Collins (TCS) můžeme popsat jako genetický stav, který je způsoben přítomností jednoho nebo více genů, které buď nefungují vůbec, nebo nepracují tak, jak by měly. Geny jsou nejmenšími jednotkami dědičných informací, předávající se z generace na generaci, chovající se jako vzor či "kód" pro vše, co se v našem těle děje. Geny se vyskytují ve dvojicích a každý má tisíce různých genových párů. U syndromových postižení dochází ke zrodu mutací, kdy mutace vznikají na úrovni genů nebo chromozómů. Jeden specifický gen může být změněn přidáním, ztrátou nebo záměnou jedné báze, kvůli nimž dochází ke změně struktur a funkcí. (Treacher Collins syndrome [online])

TCS je způsoben změnou několika genů na chromozomu 5, který patří k větším lidským chromozómům nezbytným pro správný vývoj obličeje. Jedná se o chromozom, který je přítomný v jádru lidských buněk a který nese genetickou informaci pro každého jednotlivce. Lidské tělo má normálně 46 chromozómů. Páry lidských chromozómů jsou číslovány od 1 do 22 a pohlavní chromozomy jsou označeny jako X a Y. Muži mají jeden X a jeden Y chromozom a ženy mají dva X chromozomy. Každý chromozom má krátké rameno označené "p" a dlouhé rameno označené "q". Chromozomy jsou dále rozděleny do mnoha pásem, které jsou očíslovány. Z chromozomových vad slučitelných se životem jsou na chromozomu 5 známy delece⁵ raménka q a p, zdvojená raménka q a p a tetrasomie raménka p. Všechny jsou spojeny s mentální retardací a mnohočetnými vadami. Mutace genů uložených na chromozomu 5 mohou způsobit řadu chorob nebo náchylnost k nim. (Trávník, 2012 [online]) Dle Dixona (2004) je TCS zapříčiněn mutacemi v jednom ze tří genů:

- TCOF1
- POLR1C
- POLR1D

⁵ druh chromozomové mutace-aberace

TCOF1 je autosomální dominantní gen. To znamená, že k výskytu onemocnění je zapotřebí pouze jedna kopie abnormálního genu. Může být zděděn od jednoho z rodičů nebo z výsledku nové mutace. Dospělí se syndromem mají až 50% šanci přenést gen na každého svého potomka.

POLR1C je autosomální recesivní gen. To znamená, že dítě potřebuje dvě kopie (jeden od každého rodiče) tohoto genu, aby u něj syndrom propukl. Pokud dva dospělí nosí vadný gen, jejich narozené dítě má 25% šanci mít onemocnění, 50% šanci být nosičem a 25% pravděpodobnost, že nebude mít žádné kopie abnormálního genu.

POLR1D je označován jako dominantní a recesivní gen.

Všechny tři zmiňované geny, TCOF1, POLR1C a POLR1D, společně patří do skupiny proteinových genů, které jsou velmi důležité pro časný vývoj kostí a dalších tkání tváře. Tyto geny přenášejí pokyny pro vytváření bílkovin, které hrají hlavní roli při tvorbě určitých malých struktur nacházejících se v buňkách, tvořící místo, kde se shromažďují ribozomy, které se podílejí na produkci molekuly, nazvané ribosomální RNA (rRNA). Jedná se o chemického bratrance DNA. Ribosomální RNA pomáhá shromažďovat stavební bílkoviny (aminokyseliny) do nových proteinů, které jsou nezbytné pro normální fungování a přežití buněk. Mutace v genu TCOF1, POLR1C nebo POLR1D snižují tvorbu rRNA a tím dochází k sebezničení některých buněk, které se podílejí na vývoji kostí a tkání pleti, to může vést k specifickým problémům s vývojem obličeje a dochází ke vzniku Treacher Collinsova syndromu. Mutace v genu TCOF1 způsobuje syndrom u 90-95% lidí. Mutace v genu POLR1C nebo POLR1D představuje přibližně 8% lidí s TCS. (Dixon, 1996)

Přibližně v 60 % případech je TCS způsoben novou mutací, která se vyskytne náhodně bez předchozí rodinné anamnézy. V některých případech jeden z rodičů může být mírně postižen syndromem, kdy ani nemusí vědět, že má genetické onemocnění před tím, než jej předá svému potomku. Riziko přenosu abnormálního genu z postiženého rodiče na potomstvo je 50 % pro každé těhotenství, bez ohledu na pohlaví výsledného dítěte, nebo pokud předchozí těhotenství proběhlo v pořádku a narodilo se postiženým rodičům zdravé dítě. Pokud nejsou rodiče postiženého dítěte zasaženi syndromem, jsou šance sourozence s TCS minimální. Jestliže ale byla mutace v rodině zjištěna, existuje vyšší riziko, že mutace vznikne u nového/nastávajícího dítěte, který se poté narodí s TCS. Z tohoto důvodu pediatr vždy doporučuje v případě těhotenství prenatální konzultace a zvýšený dohled rodičky. (Trainor, Dixon, Bottani, 2004)

2. 2 Charakteristika osob s Treacher Collins syndromem

Treacher Collins syndrom (TCS) je charakterizován jako syndrom kraniofaciálních⁶ abnormalit. Jak už bylo zmíněno výše, v podstatě to znamená, že některé části lebky jsou nedostatečně rozvinuté a mají tendenci zahrnovat lící kosti, bradu, čelisti, ústa, uši a oči. Tento syndrom se jeví se jako velmi variabilní stav, kdy se jedinci sice podobají jeden druhému, ale každý má své vlastní jedinečné vlastnosti, závažnosti a množství deformit, které se u nich mohou dramaticky lišit, od jedné osoby k druhé či dokonce i mezi členy stejně postižené rodiny. Není tedy doporučeno porovnávat vzhled nového dítěte, nebo sebe s ostatními postiženými osobami. Někteří jedinci dokonce nesou tak mírné známky syndromu, že je až těžké postižení diagnostikovat. Jiní mohou mít významné abnormality ohrožující život jedince respiračními komplikacemi. A právě z tohoto důvodu je také velmi obtížné u tohoto postižení vytvořit jednotné a ucelené rozdělení. Jedinou kategorizaci vytvořili švýcarští oftalmologové Hertle a spol. (1993), kteří rozdělili TSC syndrom do pěti kategorií, dle provázejících projevů související s postižením:

1. **kompletní forma** TCS, zahrnující osoby, které mají diagnostikovány všechny charakteristické symptomy. Syndrom se projevuje zejména v očních štěrbinách, které směřují očním koutkem šikmo dolů, kolobomem⁷ spodního víčka, malou někdy až nevyvinutou čelistí, nedostatečným vývojem lících oblouků či kostí a v neposlední řadě jsou součástí vrozené vady zevního a středního ucha. Tento typ se přenáší se jako autozomální rys.

2. **nekompletní forma**, kategorie projevující se stejnými abnormalitami jako první forma, ale v menší míře příznaků. Objevují se spíše sporadicky a předpokládá se autozomálně dominantní způsob přenosu.

3. skupinu tvoří pacienti, u kterých se vyskytuje pouze neúplným vývojem tkání dolního víčka s nedostatečným vyvinutím lících kostí.

4. **unilaterální forma**, symptomy se u osob projevují jednostranně.

5. **atypická forma**, projevující se dalšími symptomy, které nejsou zcela běžně charakterizované pro tento syndrom. Tato atypická forma se společně s první kompletní formou vyskytuje nejčastěji.

⁶ abnormality týkající se lebky a obličeje

⁷ rozštěp chybějícího tkáňového víčka

Z kategorizace syndromu jasně vyplývá, že hlavní charakteristické znaky TCS zahrnují určité chybějící kosti v oblastech obličeje, uší a měkkých tkání kolem očí. Postižení jedinci jsou tak specifičtí svými výraznými rysy v obličejové části a skoro ve všech případech se společně vyskytují i **permanentními problémy se sluchem a zrakem**. Abnormality jsou u jedinců typicky symetrické, tudíž téměř identické na obou stranách obličeje a jsou přítomny už při narození jedince, proto je považujeme za vrozené anomálie. Pro lepší uchopení a propojení charakteristiky osob s TCS se pokusíme ještě podrobněji vysvětlit všechny abnormality, které se mohou objevit v obličejové části, a tím se stát charakteristickým rysem nebo projevem syndromu. (Treacher Collins syndrome [online])

Obličejová část – děti s TCS vykazují v obličejové části nedostatečné vyvinutí nebo úplné vymizení lícních kostí – maláry, což způsobuje, že tato oblast obličeje se zdá být plochá nebo pohublá. Nos může být zploštělý, ale většinou má normální velikost, která se může zdát velká, právě z důvodu zmíněných abnormalit lícních kostí a nadočnicových oblouků. (Tolarová, M. M., Wong, G. B., Varma, S. 2009 [online])

Lebka dolní čelisti – je neúplně vyvinutá, což způsobuje, že brada a spodní čelist je skoro neviditelná. Některé kostní struktury, které ukotvují části dolní čelisti ke svalům, mohou být neobvykle ploché nebo chybějící. U dětí se tak může projevit nedostatečné rozvinutí krku.

Ústní dutina – je velmi malá. Kořen jazyka směřuje směrem k hltanu a je spojován s neprůchodností dýchacích cest během spánku. Jazyk může být také větší, než u zdravých jedinců a nejčastější deformita pusy je neúplné uzavření střechy úst, které způsobuje rozštěpy patra. Malformace úst a čelisti mohou mít za následek zubní abnormality, jako jsou zuby, které jsou nedostatečně vyvinuté, chybějící zuby, zakalená nebo zbarvená sklovina chrupu, nesprávná erupce některých horních zubů a v neposlední řadě může být ústní dutina natolik malá, že se do ní celý chrub (32 zubů), nevejde. (Derek M. Steinbacher, 2012)

Oční část – TCS je spojena s výraznými očními nálezy. Obvykle mají osoby kosterní abnormality v oku s elipsoidním tvarem. Mezi nejčastějšími nálezy v očním okolí, doprovázející daný syndrom, jsou:

- a) **Oční kolobomy** – vznikající na základě poruchy vývoje tkáně během nitroděložního vývinu, vyskytují se na jednom oku, či oboustranně. Kolobom způsobí, že oči nemohou být eventuálně úplně zavřeny, což může vést k zánětům očí.

- b) **Ptózy víček** – jedná se o pokles horního víčka se zúžením oční štěrbinu. Může být vrozená nebo získaná. V našem případě se jedná o vrozenou vývojovou vadu anomálie víčka, která negativně ovlivňuje zrakové funkce a jedná se o kosmeticky nápadnou vadu, která přináší psychologicky negativní problém nejen samotnému jedinci, ale i celé rodině. Z těchto důvodů se doporučuje ptózu víček odstraňovat již v dětském věku. (Měšťák, 2015, str. 60)

Díky relativně normální dutině nosní a větší horní čelisti často u jedince vzniká vysunutí oka z očníce. Oční víčka jsou slabá, takže vzniká dojem, že oči nepodpírají a způsobují tak smutný vzhled obličeje. Mezi další příznaky patří časté záněty slzného kanálu, **antimongoloidní postavení očí**⁸, částečná nepřítomnost řas na dolním víčku a zúžené slzné cesty. (Derek M. Steinbacher, 2012)

Oči samotné mohou být postiženy ztrátou/zhoršením zraku – stupeň zhoršení zraku se liší v závislosti na závažnosti a kombinaci očních odchylek., strabismem⁹ (37%), vrozeným šedým zákalem a v nejhorších případech dokonce i příležitostnou mikroftalmií¹⁰. Navzdory těmto abnormalitám je vidění osob s TCS normální, protože většina pacientů si udržuje alespoň jedno oko s normálním viděním. (Hertle, R.W., Ziylan, S., Katowitz, J. A. 1993)

Uši a sluch – u jedinců se objevují deformace uší, kdy je buď pouze jedno, nebo obě zdeformované. Deformace uší se týká převážně vnější a střední oblasti. Vnitřní část ucha není obvykle zasažena. Ušní boltec je zdeformovaný, zmačkaný nebo zcela chybí, nejčastěji se objevuje atrézie zevního zvukovodu, která způsobuje neprůchodnost zvukovodu. Další příznaky se objevují v oblastech středního ucha, kdy dochází k abnormalitám středoušní dutiny, projevující se absencí či nedostatečným vyvinutím středoušních kůstek, přes které jsou zvukové vlny přenášeny ve středním uchu. Tyto změny struktur ve středním uchu způsobují u jedinců s TCS konduktivní ztrátu sluchu. (Tolarová, M. M., Wong S. 2009 [online])

Poté, co jsme Vám zdůraznili a popsali typicky charakteristické znaky osob s TCS, je podstatné dále zmínit fakt, že u všech existujících syndromů roste u postižených osob zvýšené riziko vzniku dalších přidružených obtíží, které se mohou s daným syndromem objevit. Dixon (2004) mezi nejčastěji zmiňované potenciální komplikace u osob s TCS řadí:

⁸ vnější koutek očí směřuje dolů

⁹ zkřížené oči – odchylka jednoho oka od společného fixačního bodu

¹⁰ nevyvinuté malé oko

Problémy s dýcháním – malá dýchací cesta je u osob s TCS obvyklým jevem, současně s malou ústní dutinou a zablokovaným nosem mohou způsobit u dětí obtíže s dýcháním. Z důvodu těchto komplikací mohou některé děti vyžadovat tracheostomii – stav, kdy je průdušnice uměle vyústěna na povrch těla. Cílem je zajistit průchodnost dýchacích cest pro umožnění ventilace dítěte. Problémy s dýcháním by se měly zlepšit věkem, nebo až po chirurgickém zákroku. tudíž tyto komplikace nemají trvalý charakter.

Spánková apnoe – jedná se o opakovanou dechová zástavu ve spánku vlivem apnoe, kdy se hltan zablokuje, trvá od několika sekund až po jednu minutu. Jeho odblokování často vyžaduje částečné probuzení vlivem poplašných signálů mozku. U jedinců zablokovaná nebo malá dýchací cesta může způsobit zástavu dechu při spánku a potom ztuhnou, zmodrají. Pro rodiče se doporučuje mít speciální monitor na kontrolu dechu. Spánková apnoe může vést ke zpoždění růstu, agresivitě, hyperaktivitě, nedostatku pozornosti, problémům s pamětí a potížím s učením. (Treacher Collins syndrome [online])

Potíže s jídlm – jsou zapříčiněny celkovým vadným tvarem střechy úst, nebo vzniklými rozštěpy, které nastávají ve velmi raném postnatálním období u novorozenců a znemožňují jim sání, je třeba co nejrychleji po porodu toto vyřešit.

Oční infekce – vzhledem k tvaru očních víček, které jsme popisovali v typických znacích syndromu, dochází k vysušení očí a později i k jejich nákaze a vzniku infekce. Od narození dítěte s TCS se doporučuje kapat dvakrát denně falešná slza (ráno a večer) jako prevence před vzniklými infekcemi.

Řečové obtíže – ačkoliv u osob s TCS není postižený intelekt a celkový psychomotorický vývoj je stejný jako u zdravého jedince, řečové problémy nastávají a jsou spojené se vniklou ztrátou sluchu. (Treacher Collins syndrome [online])

2. 3 Diagnostika a výskyt

Výskyt tohoto postižení je v celosvětové populaci 1:50 000 (1 narozené dítě s TCS na 50 000 narozených dětí), tento syndrom si nevybírá a postihuje jak chlapce, tak i dívky ve stejném měřítku. V České republice na 10 milionů obyvatel se může vyskytovat až 200 jedinců s TCS a ve Švýcarsku bylo v roce 2007 evidováno na 8 milionů obyvatel, cca 300 postižených lidí. Obtíže diagnostiky nastávají u některých jedinců, kteří mají natolik mírné znaky, které jsou až nediodagnostikované, což ztěžuje zjištění skutečné frekvence poruchy

u celé populace. Pro zjištění výskytu TCS se nejčastěji volí diagnostika, která udává stručný odhad osob s TCS v České republice. (Život se syndromem, [online])

Diagnostika pochází z řeckého slova *diagnósis*, neboli poznání a jedná se o činnost, zjišťující projevy a příznaky chorob s cílem odhalit její příčiny, metody léčby a stanovit prognózu. (Hartl, 1993, str. 37) V lékařském prostředí diagnostika zastřešuje postupy doktorů při posouzení zdravotního stavu jedince. Cílem každého diagnostického procesu je diagnóza, která je v lékařství chápána jako klasifikace, zařazení jevu do určité třídy. Jedná se o lékařský postup, jehož výsledkem je pojmenování nemoci pacienta. Správná diagnóza umožňuje dobře zvolit vhodnou terapii a následně i prognózu neboli odhad, kam směřuje budoucí vývoj pozorovaného jedince.

Diagnostika začíná u každého jedince, jíž v prenatální péči matky u gynekologické prohlídky plodu. Za pomoci ultrazvuku, který využívá odrazové zvukové vlny pro vytvoření obrazu vyvíjeného plodu, už zde může lékař odhalit různé charakteristické nálezy TCS. V 10. až 11. týdnu těhotenství jde matka na prenatální screening, který se rozděluje na dvě vyšetření, s cílem zjistit, či v našem případě potvrdit, možnosti vrozených vad. V prvním vyšetření se nejprve odebírá krev matky, pro zjišťování hodnot určitých proteinů v jejím těle a ve 12–13 týdnu probíhá druhý krok, který posuzuje správné propojení matky s plodem. Druhé screeningové vyšetření se provádí ve 14–17 týdnu těhotenství, kdy se celý proces znova opakuje. Pro celkový výsledek screeningových vyšetření je důležité, aby se obě výsledné hodnoty všech provedených vyšetření spojily a vznikla hladina procent rizika vzniku vrozených vad. Matky s významným rizikem jsou odeslány ke konzultaci do centra prenatální diagnostiky, kde jim lékař doporučí další optimální postup (např. další odběr krve k vyšetření volné DNA, odběr choriových klků nebo plodové vody) a provádí se další testy. Při diagnostikování TCS se provádí důkladné klinické hodnocení plodu, které zahrnuje **genetické testování, radiografické vyšetření a podrobnou anamnézu pacienta**. Za pomoci těchto metod se lékaři snaží zjistit představu o celkových charakteristických fyzikálních nálezech. Jak již jsem v úvodu této kapitoly informovala, mnohé spojené abnormality, jako jsou malformace, absence vnějšího ucha nebo deformace lebky u plodu, může lékař objevit už při ultrazvukovém vyšetření matky. (Pařízek, 2015)

2. 3.1 Klinické testování a zpracování

V úvodu této kapitoly jsme zdůraznili obsah postupů při diagnostikování TCS, které se provádí na základě následujících skutečností:

- fyzikální a radiografické vyšetření
- genetické testování
- anamnéza rodiny a pacienta

Fyzikální a radiografické vyšetření

Radiografické vyšetření zahrnuje různé typy **rentgenových paprsků** nebo **počítačové tomografie (CT)** – vyšetření, které zobrazuje detailní obraz každé části těla včetně kostí, svalů, tuku a orgánů. Toto snímání je podrobnější než obecné rentgenové záření. Oba typy vyšetření se zařazují mezi rentgenové studie zobrazovacích testů, které umí diagnostikovat kraniofaciální abnormality¹¹ – nejčastěji dokáží odhalit abnormální velikost čelisti a nedostatečný vývoj spodní čelisti, přítomnost nebo rozsah hypoplasie určitých částí lebky a výskyt další malformací ucha, která se během klinického hodnocení nedá vidět. Lékaři používají tato vyšetření jak v prenatálním období, tak i po narození dítěte, pro diagnostikování ztráty sluchu, která se projevuje u jedinců s TSC během prvních 6 měsíců, a pro vyšetření zubů, které hlídá vznik zubních abnormalit. Vzhledem k tomu, že TCS sdílí několik fyzických vlastností, typicky se vyskytujících i u jiných kraniofaciálních syndromů, mnozí odborníci doporučují, aby se diagnostické potvrzení TSC provádělo za pomoci molekulárně genetických testů. Součástí diagnózy musí být i pečlivě podrobná anamnéza pacienta a jeho rodiny. (Trainor, Dixon, Ellis, Bottani, 2004)

Genetické testování

Genetické testování je nejmodernější metodou ke zjišťování přítomnosti vlohy (genu) k určité chorobě. Většinou jsou k diagnostice TCS nezbytné, protože díky nim doktor může snadno zjistit diagnózu sledováním příznaků osoby. Molekulární genetické testování pro potvrzení diagnózy je k dispozici prostřednictvím akademických výzkumných laboratoří, sloužících k odhalení mutací v genu TCOF1, POLR1C a POLR1D. Nejčastěji v 90-95 % případů mají jedinci identifikovatelnou mutaci genu TCOF1. Mutace může být objevena před narozením v prenatální období za pomoci dvou metod. (Dixon, 1996)

¹¹ obecné označení pro abnormální charakter fyzických rysů lebky a tváře

První metoda, kterou lékaři zjišťují výskyt syndromu, se nazývá **aminocentéza**. Je považována za jednu z nejobvyklejší a nejpoužívanějších invazivních metod v rámci prenatalní diagnostiky. Při ní je z těla matky transabdominálně¹² odebráno malé množství tekutiny s buňkami, kdy odebraný vzorek určí podezření na vrozené vývojové vady nebo onemocnění plodu. Druhou používanou metodou je odběr vzorků **chorionických villusů** (CVS). Jedná se o prenatalní test, při kterém je z placenty odebrán vzorek choriových buněk pro testování. Při odběru zavádí lékař tenkou trubici, buď přímo do děložního čípku, nebo se do dělohy zavede jehla přes břišní stěnu. Odebrané buňky nesou genetické informace dítěte, tím mohou lékaři prokázat určitou mutaci a diagnostikovat u něho daný syndrom. Příbuzní, zvláště rodiče a sourozenci, kteří mají jedince s diagnózou TCS, by měli být pečlivě vyšetřováni pro zjištění vzniku syndromu. Konkrétně se hledá osoba, která je nositelem recesivního genu. U rodiny se dále zaměřuje vyšetření na prevenci pro plánování další rodiny. (Dixon, 2004)

Rodinná anamnéza

Rodinná anamnéza patří do skupiny anamnestických metod orientujících se na zjišťování a shromažďování informací, které souvisejí s minulostí a směřují k diagnostikované osobě a její rodině. Cílem je zjistit možný původ příčin a souvislostí, které jsou zodpovědné za současný stav jedince. Tato anamnéza se zaměřuje na vyhledávání dědičných patologických jevů v rodině. Orientuje se především na data o předcích vyšetřované osoby. Nejčastější údaje z rodinné anamnézy se týkají přítomných chorob v dané rodině pacienta, z hlediska dědičnosti, sociální patologie a osobnostních odlišností. Další sledované oblasti se týkají rodinného soužití, fungování a historie rodiny, kam spadají rozvody i příchody, odchody partnerů, úmrtí a další významné události, které by mohly mít vliv na vývoj dítěte. (Přínosilová, 2007)

Osobnostní anamnéza

Metoda zaměřená na konkrétní osobu, o které se snažíme zjistit co nejvíce podstatných informací. Při sběru těchto dat nejčastěji volíme techniku řízeného rozhovoru, kdy ihned v přítomnosti daného jedince zapisujeme, nebo pořizujeme záznam o důležitých informacích. Užitečné se jeví využívání předem předpřipravených schémat pro nalezení přítomnosti a výskytu důležitých jevů. Údaje o osobě poskytuje buď přímo vyšetřovaný jedinec, nebo blízké osoby vyšetřovaného, kdy se nejčastěji jedná o rodiče, sourozence nebo učitele.

¹² Přes břišní stěnu

Všechny informace jsou doplněné různými lékařskými zprávami. Získané anamnestické údaje mohou být zkreslené z důvodu nepřesného vybavení vzpomínky nebo neochoty sdělit reálný údaj. Z těchto důvodů je velmi podstatné věnovat pozornost i tomu, v jakém vztahu je referující s vyšetřovací osobou, zda se u něho nejedná o záměrné podávání nepřesných, lživých informací. (Přínosilová, 2007)

2.4 Následná péče

Pokud rodiče mají potvrzenou diagnózu TCS, čeká je dlouhá cesta plná nových věcí, se kterými přichází i řada překážek. Při této cestě je rodina doprovázena různými druhy pomocné péče, která napomáhá nejen jedinci, ale i celé rodině v různých časových obdobích. V úvodu této kapitoly bychom měli zmínit fakt, že stav syndromu je nezvratný a zázračná léčba na TCS neexistuje. U většiny osob se syndromem je prognóza obecně dobrá, průměrná délka života normální, ale vždy záleží na typu syndromu a jeho dalších přidružených komplikací. Funkční důsledky syndromu jsou velmi variabilní, kdy některé osoby žijí nezávisle normálním životem, a naopak někteří jsou neverbální a potřebují výraznou pomoc. Následná péče se zaměřuje na podporu rodiny, která se stává velmi důležitým aspektem pro pochopení syndromu a pomoc s vyrovnáváním se s dalšími postupy, které jsou nezbytné pro další kroky léčby.

Stejně jako u všech kraniofaciálních deformací, tak i TSC vyžaduje od narození fungování multidisciplinárního týmu, který úzce spolupracuje s rodiči, kteří jsou aktivními a rovnocennými členy týmu, kdy jejich spolupráce je pro úspěšnou terapii nezbytná. Multidisciplinární tým, dle Klenkové (1998), se nejčastěji skládá z těchto odborníků.

A. Zdravotnická péče:

- genetik a teratolog
- pediatr
- plicní lékař
- plastický chirurg
- výživový expert – zabývá se otázkami spojenými s výživou,
- zubní lékař a ortodontista,
- foniatr a otolaryngolog,
- oftalmolog

B. Speciálně pedagogická péče:

- logoped
- speciální pedagog
- psycholog
- sociální pracovník

(Klenková, 1998)

2.4.1 Zdravotnická péče

Lékařský personál a jejich péče budou doprovázet osoby s TCS celý život. Rodiče dítěte s tímto syndromem se musejí vyrovnat s tím, že v nemocnici budou trávit více času než obvyklý rodič zdravého dítěte. Je to způsobené převážně tím, že tento syndrom se bez funkce různých nemocničních oddělení jednoduše neobejde a potřebuje jejich komplexní péči. Tato péče zahrnuje pravidelné kontroly na určitých odděleních (stomatologie, chirurgie, kochleární společnost, fakulta ORL) a postupné chirurgické zákroky v průběhu života.

Genetik a teratolog – jejich náplní práce je zajišťování syndromologické diagnostiky. Cílem této diagnostiky je vytváření prognózy pro budoucí vývoj dítěte. Dále z teratologických a genetických zkoumání vyhledávají další příznaky sdružených vrozených vad. Na základě genetických vyšetření rodičů bývají prováděny konzultace při rozhodování o dalším těhotenství. (Brdlička, 2016)

Pediatr – stanoví vadu jako první a zajišťuje další specializovanou péči o dítě. Na základě diagnostických vyšetření doporučí vhodný postup při prvních dnech života dítěte. Nejčastěji se zaměřuje na sání dítěte a jeho krmení, ale také součástí, jako kompetence v České republice, je i orientační zkouška sluchu, kdy se v 4., 8., 12. a 18. měsíci dítěte a opakovaně po dvou letech testuje jeho sluch. (Jungwirthová, 2015, str. 25) Další vhodné diagnostické postupy určuje pediatr tak, jak vyžaduje aktuální zdravotní stav pacienta s TCS v souladu s chirurgickým a následně i terapeutickým řešením vady vyplývající ze syndromu. (Škodová, Jedlička, 2007)

Zubní lékař – stomatologická a orthodontická léčba je nezbytnou složkou v rámci komplexní péče, která posuzuje zubní zdraví a snaží se dát dohromady abnormální čelist. S léčbou chrupu se začíná hned po narození a přetrvávají do dospělosti. Orthodontie podporuje a stimuluje růst postižené čelisti, napravuje její postavení i postavení zubů a koriguje vzhled pacienta. V období, kdy začínají růst zuby dětem s TCS, stomatolog hlídá velikost ústní dutiny. Často se u jedinců stává, že se zuby z důvodu malé ústní dutiny nevejdou do pusy, a proto nerostou tak, jak by měly. V krajních řešeních se přebytečné zuby musí dítěti vytáhnout.

Děti často nosí ihned rovnátka s cílem srovnat zuby, aby rostly tak, jak by měly. Není-li terapie účinná, nastupuje chirurgické řešení, například korekce čelisti, zubní protézy, implantáty, zábrany, nebo jiné nápravné postupy, které má na starost stomatochirurg. (Dalben, 2017)

Oftalmolog – je lékař, který se specializuje na péči o oči a zrak. Existuje mnoho druhů a stupňů zrakového postižení, které ve školním věku dítěte vyžadují i různé, zejména lékařské a pedagogické přístupy. Vidění je u každého složitý komplexní proces, jehož kvalita je určovaná funkcemi zrakového analyzátoru. Posuzuje se zraková ostrost, funkce zorného pole, barvocit, adaptace, citlivost atd. Porucha kterékoli z vyjmenovaných funkcí více či méně omezuje kvalitu vidění. U osob s TSC není porucha zraku tolik výrazná a často se dá korigovat silnými brýlemi, které jedinec nosí po celý svůj život. (Keblová, 2001)

Foniatr – včasnost odborné intervence má důležitý význam pro vývoj každého jedince se sluchovým postižením různého stupně a typu. Aby se zabránilo negativním důsledkům spojeným se sluchovým postižením v co největší míře, je naprosto nezbytná diagnostika sluchu, která jednak odhalí vadu, typ i stupeň, ale zaměří se i na její příčinu, vznik a průběh. Dnes je díky moderním vyšetřovacím metodám možné stanovit podezření na sluchovou vadu již v prvních dnech novorozeneckého období. Pro diagnostiku sluchu foniatr využívá nejen objektivně audiometrické metody a subjektivní techniky, ale i základní metody z oboru otorinolaryngologie. (Hádková, 2016) Pro zdárný vývoj dítěte je důležité ihned po diagnostice sluchu opatřit dítěti vhodné technické, kvalitní a dobře seřízená sluchadla, nebo jiné kompenzační pomůcky. (Holmanová, J. In Škodová, E., Jedlička, I. a kol. 2007)

2.4.2 Speciální pedagogická péče

V rámci péče o osoby s určitým znevýhodněným je důležitá i speciálně pedagogická péče, která efektivně propojuje prostředky pedagogické, speciální, sociální i pracovní rehabilitace. Všechny tyto strategie mají mnoho společného, ale v žádném případě je nelze zaměňovat či směšovat. Každá z nich má svoji oblast působení i kompetence a celá problematika vyžaduje interdisciplinární přístup. (Jankovský, 2006)

Tuto péči zastřešují školy a školská poradenská zařízení, které jsou ukotvené ve školském zákoně ve vyhlášce č.197/2016 Sb. o poskytování poradenských služeb ve školách a školských poradenských zařízeních.

Jelikož v České republice neexistuje konkrétní pomocná síť pro osoby s TCS, zařazujeme tyto jedince k osobám se sluchovým postižením, jelikož ztráta sluchu se u osob s tímto syndromem bere jako **dominantní postižení**.

Raná péče

Ranou péči můžeme jinými slovy nazvat také jako ranou podporu nebo včasnou intervenci. Všechny názvy rázem vystihují cíl a smysl této speciálně pedagogické péče, kterou srozumitelně definovala Vítková (in Opatřilová a kol., 2012, str. 42) jako: „*system služeb a programů, poskytovaných dětem ohrožených v sociálním, biologickým a psychickém vývoji, dětem se zdravotním postižením a jejich rodinám s cílem předcházet postižení, eliminovat nebo zmírňovat následky a poskytnout rodině i dítěti možnosti sociální integrace.*“

Z pohledu speciální pedagogiky se raná péče snaží nabídnout rodičům dítěte informace o daném postižení, předat jim dovednosti pro aktivní přístup k dítěti se záměrem eliminovat míry negativních vlivů přicházejících se zdravotním postižením, naučit je přijímat cesty, které vedou k co největší míře integrace rodiny a dítěte do běžného života včetně podpory přípravy dítěte pro následující výchovně – vzdělávací struktury. (Potměšil, 2007)

V současné době je v České republice raná péče poskytována prostřednictvím středisek rané péče. Jedná se o jednu ze sociálních služeb, legislativně zakotvené v zákoně č. 108/2006 Sb. o sociálních službách. Podle § 3 je vymezena sociální služba jako soubor činností, zajišťující podporu a pomoc osobám, s účelem sociálního začlenění se zaměřením na prevenci sociálního vyloučení.

Základní náplní práce středisek rané péče je široká podpora rodině dítěte se zdravotním postižením, která se poskytuje rodině od doby, kdy u se u dítěte vada diagnostikuje, do doby nástupu dítěte do výchovně vzdělávacího procesu, zpravidla se jedná o první tři roky života dítěte. Existuje výjimka, kdy se raná péče poskytuje i déle, maximálně však do 7 let dítěte, a to za předpokladu, že rodina potřebuje pomoci i ve školním zařízení. (Hádková, 2016)

Mezi formy rané intervence patří hlavně **terénní práce**, kdy speciální pedagog navštěvuje domácnost rodiny, kde se seznamuje s chodem domácnosti, představuje jim škálu nabídek nových aktivit, podporuje rodinu v kritických situacích, pozoruje dítě v přirozeném prostředí, zaznamenává změny v rodinné atmosféře, vede přímou systematickou práci s dítětem dle stanoveného individuálního plánu, hodnotí činnost rodičů prováděné rodině, vyslýchá problémy a poskytuje oporu. Dále zprostředkovávají **rehabilitační pobyty/ výjezdní pobyty**, trvající obvykle týden, pro maximálně 15 rodin s týmem speciálních poradců, kteří se zaměřují společně s rodinami na komplexní intervenci v rodině a následnou rehabilitaci. Pobyty jsou vhodné z hlediska sociální roviny, kdy se zapojují rodiny se společným

problémem. Na pobytech se vypracovává individuální program rehabilitace dítěte a odborníci usilovně pracují s celou rodinou. Rodiče také mohou navštívit **odborné semináře**.

Součástí každého střediska rané péče je i **ambulantní intervence**, kam dochází dítě s rodinou a komplexní tým odborníků mu poskytuje speciálně pedagogickou diagnostiku, rehabilitaci s využitím různých pomůcek a přístrojů, které nemohou rodiče použít doma. Poskytování služeb zajišťují poradci rané péče. Základní tým tvoří speciální pedagog, psycholog, logoped, sociální pracovník. Každý tým navíc doplněn o odborníky, kteří se zaměřují na problematiku daného postižení. (Hádková, 2016)

Školská poradenská zařízení

Jak jsme již informovali v úvodu této podkapitoly, poradenské služby jsou zakotvené ve školském zákoně č. 561/2004 Sb., ve znění pozdějších předpisů, konkrétně ve vyhlášce č.197/2016 Sb. Mezi školní poradenská zařízení patří pedagogické psychologické poradny (PPP) a speciálně-pedagogická centra (SPC).

Pedagogicko-psychologické poradny poskytují odbornou psychologickou a speciální pedagogickou službu dětem a mládeži i jejím rodičům, učitelům na všech stupních školy, a to od mateřských až po střední školy. Jedná se o typ poradenského zařízení, které se zaměřuje na problematiku výchovy i školního vzdělání dětí a mládeže. Služby, které zajišťuje PPP se zaměřují především na psychologickou pedagogickou diagnostiku a intervenční činnost s ohledem na dítěte. V poradně se klientovi věnuje tým odborníků, který tvoří psycholog, speciální pedagog, logoped a sociální pracovník. O konzultaci a následné vyšetření můžou požádat buď zákonní zástupci dítěte, sám mladistvý v případě, že je starší 15 let, příslušný pedagog, který s dítětem pracuje, a v neposlední řadě i ošetřující lékař. Výsledky vyšetření často přináší aktuální stav klienta, kde nejčastěji diagnostikují klientovy schopnosti, dovednosti, fyzickou a rozumovou úroveň. (Hádková, 2016) V těchto zařízeních se setkáváme s řadou problematik, které spolu nezdá se kdy souvisejí, a proto vyžadují pozornost odborníků.

Speciálně pedagogická centra jsou školská účelová zařízení, vznikající v České republice až po listopadu 1989 a postupem času se stala důležitou součástí pedagogicko-psychologického poradenství. Smyslem SPC je vytvoření funkčních podpůrných služeb a opatření nesoucí se v duchu speciálně pedagogického poradenství, které se orientuje na určitý druh zdravotního postižení – defektu, tedy pro děti a žáky s tělesným, mentálním, smyslovým postižením, s poruchami řeči a s kombinovaným postižením. (Jankovský, 2006)

Nejčastěji jsou zřizována při speciálních státních i nestátních školách, kde funguje komplexní tým odborníků. Základ odborného týmu SPC tvoří *speciální pedagog, psycholog a sociální pracovník*. Rovnocennými partnery odborných pracovníků SPC jsou rodiče dítěte, kteří zastupují nenahraditelnou roli při vývoji dítěte, jelikož se nejvíce podílejí na jeho rozvoji. Centra poskytují poradenské činnosti školám, školským zařízením, sdružením, příslušným orgánům, učitelům, ale i rodinám s postižením a handicapovaným jedincům. Konkrétní úkoly se řídí dle daného zaměření určitého SPC a specifickými potřebami, které vyplývají z druhu a intenzity postiženého klienta. Dle Novosada (2006) v současné době náplň práce speciálně pedagogických center představuje tyto konkrétní úkony:

- Zpracovávání komplexních podkladů o rozhodnutí zařazení žáka do integrovaného nebo speciálního zařízení se snahou naleznout vhodnou variantu pro žáka a jeho rodinu.
- Vyhodnocování návrhu na přiměřený způsob vzdělávání a výchovy postižených dětí a mladistvých.
- Zprostředkování kontaktů a spolupráce s různými odborníky.
- Každé SPC si vede ucelenou evidenci klientů.
- Vypracovávání ucelené diagnostiky, která definuje aktuální stav, stupeň a druh postižení.
- Poskytuje profesní poradenství i podporu rodiny při různých krizových situacích.
- Organizují osvětu o daném postižení včetně možností, které z defektu vyplývají.

Speciálně – pedagogická centra pro sluchově postižené

Osoby s TCS spadají se svým postižením do oblasti sluchového postižení, proto docházejí do SPC pro sluchově postižené, které mají po celé České republice své zastoupení. V těchto centrech se vykonávají standartní úkony zmiňované nahoře, ale přibývají jim další specifické činnosti, které se zaměřují na zmírnění sluchového postižení. Jsou to: rozvoj a budování komunikační dovednosti žáka, výcvik odezírání, čtení s porozuměním, kurz znakového jazyka pro rodiče a další osoby pracující se sluchově postiženou osobou, individuální a skupinové terapie, nácvik používání kompenzačních pomůcek. Odborné obsazení zde může být doplněno logopedem, surdopedem a externím lékařem. (Horáková, 2012) V každém zařízení objevuje multidisciplinární tým odborníků, který doprovází rodinu v různých životních etapách a snaží se předcházet komplikacím souvisejícím s postižením. Významnou náplní práce multidisciplinárního týmu je především využívání takových metod, které směřují k nejvyšší míře integrace rodiny s cílem zajistit rodině s postižením zázemí

a ukázat cestu, jak se dá s postižením žít relativně běžný život. Jelikož přikládáme veliký význam multidisciplinárnímu týmu, pokusíme se na závěr této kapitoly zjednodušeně popsat kompetence daných odborníků, kteří vždy tvoří základní skupinu v daném speciálně pedagogickém zařízení pro sluchově postižené.

Speciální pedagog a sociální pracovník

Speciální pedagog by měl mít vysokoškolské vzdělání, nejlépe v oboru logopedie a surdopedie. Jeho náplní práce je vypracovat návrhy a doporučení pro výběr komunikační metody, dává impulsy rodičům k zařazení dítěte do škol pro sluchově postižené, případně doporučí integraci. Realizuje metodickou a osvětovou činnost.

Sociální pracovník poskytuje rodičům a dětem se sluchovým postižením informace v oblasti fungování systému státní sociální politiky a podpory. (Novosad, 2009)

Psycholog

Má v týmu svojí nezastupitelnou roli. Jeho úkolem je pomoci nejen dítěti, ale i rodičům. Narození dítěte s viditelnými vrozenými deformacemi, jaké jsou u osob s TSC běžné, je pro rodiče i pro samotného jedince velice traumatizující situace. (Titzl, 2016) Jakmile dítě dosáhne určitého věku, může si uvědomovat své odlišnosti od svých vrstevníků. Proto je velmi důležitá, v multidisciplinárním týmu, role psychologa, se kterým bude jedinec rozebírat své problémy napomáhající k lepšímu duševnímu zdraví. Odborníci jsou vyškoleni v tom, aby pomohli dětem pochopit, co se děje, a vyrovnat se s tímto typem stresu.

Vzhledem k tomu, že dítě stárne, je důležité, aby v procesu rozhodování dostávaly prostor i vysvětlení a aby rodiče uznali, že jejich dětské obavy a priority mohou být jiné než jejich vlastní. (Pruzinsky, 1990)

Logoped

Mluvíme zde o takzvaném školském logopedovi, který pracuje obvykle ve speciálně pedagogických centrech, pedagogicko-psychologických poradnách, na školách a školkách pro děti s vadami řeči či sluchu.

Smysl logopedické péče je nesmírně široký. Každému logopedovi jde převážně o komunikaci, u které se snaží, aby byla funkční, aby uměl nejen komunikaci užívat, ale hlavně i přijímat a rozumět řečovému projevu. Cílem každého logopeda je maximální rozvoj mluvené řeči u osob s různými řečovými obtížemi. (Neubauer, 2001)

Život se syndromem a spolek Asociace Rodičů a přátel zdravotně postižených dětí v ČR

Jak jsme již uváděli, v České Republice je stále problematika týkající Treacher Collins syndromu jedna velká neznámá. Krom Prahy neexistuje tým odborníků, kteří by se specializovali na daný syndrom. Nejde jenom o to, že je těžké pro rodinu sehnat lékaře, který by o syndromu věděl a nemusel si hledat informace na internetu, v první řadě jde o to, že rodiče v počátečních okamžicích vůbec netuší, jakou nemocí jejich dítě po narození trpí. Proto jsem velmi ráda, že v roce 2019 se osoby a rodiny s TCS spojují a zakládají spolek, Asociace Rodičů a přátel zdravotně postižených dětí v ČR, kde se snaží o osvětu a ukázkou, jak výjimeční jsou oni sami nebo jejich děti trpící syndromem. Pro správnou interpretaci poslání a cílů jsem oslovila jednu ze zakladatelek, paní Elišku Hladovou, která spolek představila takto: *„Důvod, proč jsme se vrhli na osvětu a založení pobočného spolku pro pacienty s TCS je fakt, že se v ČR a na Slovensku o syndromu neví. Nejen mezi laickou veřejností, ale bohužel i v řadách lékařů. V tom smyslu, že chybí zkušenosti lékařů s více pacienty se syndromem. Máme 3letou dceru s tímto syndromem, a hledat lékařskou péči je celkem oříšek. S ohledem na to, že pacienti potřebují dohled lékařů z více specializací/sektorů, tak je to o to těžší. Protože samozřejmě jako rodič nechcete jít dobrovolně cestou metody pokus/omyl. V Americe to frčí na úplně jiné úrovni, existují už kliniky, kde jsou přímo specializované TCS týmy. Cílem našeho projektu, je vybudování funkční sítě rodin po ČR a na Slovensku, které spolu komunikují, sdílejí se a navíc sdílí informace o navštěvovaných zdravotních zařízeních. Doufáme ve vybudování patientských center - na čemž intenzivně pracuje Česká asociace pro vzácná onemocnění, kde jsme aktivními členy - a zde bude i TCS tým lékařů. Je to sice otázka třeba 10let, ale věřím tomu, že to není utopistická představa. Další z cílů je napojit se na zahraniční organizace, které se zabývají stejnou/podobnou problematikou a aktivně s nimi spolupracovat - momentálně jsme zapojeni v celosvětové alianci cca 27 organizací. A cílíme také na inkluzi dětí s tělesnými postižením - tedy nejen s TCS, ale i jinými syndromy, nemocemi, které postihují tělo, ale nikoliv intelekt.“*

2.5. Chirurgické zákroky

Vzhled je u každého jedince jedna z nejpodstatnějších lidských charakteristik, která je důležitou součástí naší totožnosti. Tudíž je pochopitelné, že každý chce mít obličej v pořádku, jelikož se jedná o část těla, která se nedá ukrýt v oblečení a hraje důležitou roli při seznamování. Abnormality obličeje v dospívání můžou být zdrojem neštěstí, nejistoty a pochybnosti o sobě samém. Celkový vzhled, kam spadá i tvář, má veliký podíl na utváření

našeho zdravého já, kam zařazujeme správné sebevědomí, sebedůvěru a vyrovnanost v emocionální složce. Všechny tyto zmiňované složky hrají podstatnou roli k vytváření větší kvality života. Pro osoby s TCS představují operace veliký zásah do života přinášející se sebou pozitivní změny v socializaci s šancí na lepší život. (Dušková a kol., 2010)

Tyto rozsáhlé plastické operace pro osoby narozené s TCS začínají již v dětství a pokračují do dospělosti. Věk osoby a obtíže mají vliv na to, kdy chirurgický zákrok lékař doporučí. Tyto operace, které jsou potřebné pro každou postiženou osobu s tímto syndromem, se nadále liší v důsledku různého stupně TCS. Operační časový plán není přesně zakotven, ale centrální nervový systém, dýchací cesty, abnormality střech úst a oční funkce, mají vždy přednost. Poté se operace zaměřují na uši a ztrátu sluchu a další oblasti, vyznačující se neobvyklým nebo neúplným vyvinutím, které mohou lékaři opravit nebo obnovit. Pro lepší porozumění shrneme všechny oblasti v obličejové části, které jsou u těchto osob opravovány. Jsou to tedy:

- lebka a tvář
- dýchací cesty
- střecha úst a rozštěpy
- lícní kosti, čelist
- vnější část uší
- brada
- zuby
- oční okolí

Lebka a tvář

Lidské vnímání je trojrozměrné a používá perspektivu, tudíž povrchový tvar obličeje a celkový vzhled vytváří u osob první dojem o člověku. Oba tyto zmiňované faktory jsou ovlivněny velikostí i obrysem naší kostry, tloušťkou kůže a taky objemem měkkých tkání v souvislosti s individuálními dispozicemi. Společensky chápaným ideálem je krása a mládí, kam spadají i estetické vlastnosti obličeje, kam zařazujeme křivky, úhly rozměry a velikosti. Při čemž celý obličej musí pro naši spokojenost vyzařovat harmonickým a dobře vyváženým komplexem. Každý člověk se snaží vyzdvihnout své přednosti a skrýt nedokonalosti na svém těle. Stejně je tomu tak i u obličeje, kdy se snažíme zakrýt malé chyby za pomoci kosmetických produktů, nebo odpoutat pozornost od obličeje prostřednictvím správně zvoleného účesu, výrazných šperků nebo s použitím dalších pomocníků (správně zvolené brýle,

kosmetické procedury, plastické operace, pokrývky hlavy). Osoby s TCS těžko své vady v obličeji zakryjí, a proto nejprve rodiče s vlastním souhlasem začínají s dlouhou řadou chirurgických zákroků.

Volba přístupu k rekonstrukci obličeje musí být založena na pečlivém posouzení defektu a podrobném vyšetření konkrétní osoby. Jak jsme již uváděli v této kapitole, důležitou roli zde hraje správně sepsaná diagnostika, která obsahuje všechny náležitosti. Jelikož anamnéza a současný zdravotní stav jsou rozhodující kritéria pro volbu lékařského přístupu, a to z toho důvodu, že některé metody se sebou mohou nést nepřijatelnou zátěž vzhledem k dalším komplikacím související se syndromem. (Měšťák, 2012)

Úprava obličejových abnormalit u osob s Treacher Collins syndromem je chirurgická a probíhá etapovitě v různých věkových odchylkách. Načasování korekce se provádí podle fyziologických potřeb dítěte s důrazem na jeho vývoje. Při plánování plastických operací lebky a tváře používají lékaři přímá a přístrojová vyšetření. Nejčastější používané techniky jsou: 3D skenování, CT vyšetření, sádrové odlitky a foto-stimulace. (Měšťák, 2005)

V prvním kroku se provádí antropologické měření všech estetických podjednotek obličeje, vzdálenosti, křivky a estetické linie obličeje. V druhém kroku je následná operace, která se provádí za pomoci obličejových implantátů. Rozlišujeme dva hlavní druhy materiálu: **přírodní** a **syntetické**. Mezi přírodní zařazujeme kostní štěpy, pocházející od pacienta nebo od různých dárců. Tyto štěpy fungují jako kostní náhrady, které se vstřebávají a jejich buňky postupně působí na kostní tkáň a vytvářejí náhradní kost. Syntetický materiál slouží jako kostní náhrady. Některé jsou nevstřebatelné a vydrží do konce života, jiné jsou vstřebatelné a slouží jako nosiče, které se v průběhu doby rozloží. (Dušková a kol., 2010)

V České republice jsou nejvyužívanější syntetické materiály pro náhradní kosti **titan** a porézní polyetylém – **Medpor**, který nabízí efektivní a poměrně jednoduchou metodu k řešení vrozených, získaných deformit obličeje nebo ke korekci vzhledu z estetických důvodů. Nejčastěji se v obličejové části u osob s TCS používají implantáty pro korekci nebo augmentaci lícních kostí, brady, rozšíření dolní čelisti nebo k opravě celé dolní čelisti a ke korekci nosu nebo k vytvoření nového boltce ucha. (Měšťák, 2005)

Dýchací cesty

V novorozeneckém období se často setkáváme s přidruženými projevy syndromu, které se vyznačují především komplikacemi s dýcháním, krmením a sluchem dítěte. Špatné dýchání je často způsobené posunutou/špatnou délkou čelisti a malými nosními dírkami. Děti jsou často

vystaveny riziku vzniku dýchacích potíží, kdy je důležité, aby odborník hlídal příznaky a zvážil následnou tracheostomii, kdy je chirurgickým zákrokem vložena trubice do průdušnice, aby se udržovala účinná dýchací cesta.

Obličejové rozštěpy

K nejzávažnějším morfologickým vadám, které postihují oblast obličeje, patří rozštěpy. Jedná se o stav, který výrazně ovlivňuje vzhled pacienta svou orofaciální lokalizací, který vyžaduje ucelenou a dlouhodobou léčbu nejen rozštěpů samotných, ale i vad s ním přidruženým. U TCS se jedná hlavně u tyto tři komplikace: převodní nedoslýchavost, porucha řeči a problém s chrupem. (Měšťák, 2010)

Obličejové rozštěpy můžeme zařadit mezi nejčastěji vyskytující se kongenitální malformace, na kterých se výrazně podílí i dědičné faktory. Vrozené vady vznikají vlivem vnitřního a zevního prostředí. V průměru se objeví jeden obličejový rozštěp na každých 550 narozených dětí. Pokud má lékař podezření na výskyt obličejového rozštěpu, který je vidět už v prenatálním období, odešle těhotnou matku do specializovaného centra. Zde dochází ke standartnímu dvojrozměrnému zobrazení s přidáním troj až čtyřrozměrného ultrazvukového vyšetření, které lépe informuje o stavu rozštěpu. Jestliže tato metoda nestačí, může být ještě matka odkázána na magnetickou rezonanci, při které dochází k rozšíření vyšetření a tím i k nejpřesnějšímu určení rozsahu a místa rozštěpu.

Obličej dítěte se vyvíjí už v prvních týdnech těhotenství a zpočátku je toto nesrůstání zcela normálním vývojovým jevem, který by měl po 6. týdnu těhotenství odeznít. Pokud nedojde ke spojení jednotlivých tkání a k jejich srůstání, vzniká trvalý rozštěp. Léčba začíná operací rtů, kdy dítě operuje atestovaný plastický chirurg rozštěpového centra. Operace se provádí buď neonátálně, nebo klasicky ve třech měsících života dítěte. Obě operace jsou považovány za včasné. U TCS se nejčastěji volí odstranění rozštěpu ihned po narození.

Při operaci lékař oddělí od sebe kůži, kruhový sval ústní a sliznici úst, kdy může i přirozeně vyrovnat asymetrii nosu. Chirurgicky uvolněné tkáně se sešijí, tak jak měly být přirozeně spojeny v pořadí, sliznice, sval, kůže. Sešitý ret musí nejen esteticky vypadat, ale hlavně plnit svojí funkci. (Kolísková, 2014)

U jedinců s TSC mohou rozštěpy společně s malou čelistí přispět k problémům s krmením, kdy dítě nechce nebo nemůže sát. Jde zde opět o zvážnění odborníků, zda u dítěte zavedou gastrostomii.

Ušní okolí

Malformace ucha u osob s TCS způsobují vrozené vady boltce, které vznikají primárně dědičnou poruchou danou určitým genotypem jedince. Zdravé ucho se u embrya vyvíjí na konci pátého a začátkem šestého týdne zárodečného vývoje. Ušní oblast je vždy tvořena ze šesti hrbolků vyskytujících se na zadním konci prvního a druhého žaberního¹³ oblouku plodu. Hrbolky se vytvářejí během 12. týdne vývoje, a od 20. týdne se spojí a vytvoří tak podobu zevního ucha, které nejprve začíná vyrůstat a rozvíjet se současně s dolní čelistí na horní části krku plodu a postupně se stěhuje na laterální stranu hlavy, zhruba do výše očí. (Měšťák, 2012) K dělení deformací uší vyžijeme klasifikaci podle Tanzera (in Měšťák, 2005, s. 125), který anomalie boltce rozděluje na pět kategorií:

- Anocie – úplné chybění ušního boltce.
- Mikrocie – kompletní nevyvinutí boltce s astrézií¹⁴ zevního zvukovodu, nebo bez.
- Hypoplazie střední třetiny ucha a hypoplazie horní třetiny ucha,
- Odstáté boltce.

Principálně k abnormalitám ucha u osob s TCS dochází prostřednictvím absence či špatným vývojem již zmiňovaných jednotlivých hrbolků, jelikož každý ze šesti hrbolků představuje anatomickou strukturu ucha a jako celek vytváří definitivní tvar zevního boltce. Jedinci s TCS syndromem mohou mít diagnostikované všechny uvedené abnormality ucha, kdy záleží především na jejich stupni syndromu. Mezi nejčastější abnormality u osob s TCS řadíme **mikrocii** s astrézií zvukovodu. (Park, S. S., 2010, [online])

Mikrocie je vymezena jako zmenšený boltec, velmi často se vyskytuje společně s atrézií zvukovodu nebo se stenózou zvukovodu. Pro lepší pochopení zde nastíníme přinejmenším základy této problematiky. V 90 % případů se vyskytuje mikrocie pouze jednostranně, kdy je častěji postižené pravé ucho, a více se objevuje u mužů. Pro klasifikaci mikrocie není určen žádný univerzální systém členění. Autoři nejčastěji volí dělení související s popisem stupně abnormality. Přijde nám velmi přehledné rozdělení od Marxe (1931, str. 131-169), který rozlišuje čtyři stupně mikrocie:

¹³ Hlavová a krční oblast se od 4týdenního zárodka podobá **žábrám**.

¹⁴ Celkový uzávěr zvukovodu, kdy je zvukovod zcela neprůchodný.

I. stupeň je typický abnormálním boltcem, který má všechny základní identifikační body. Při chirurgické nápravě deformace není zapotřebí chrupavka ani kožní štěp.

II. stupeň má abnormální boltce, ovšem bez identifikovatelných orientačních bodů, zvukovod bývá zpravidla vyvinutý, ale je velmi úzký. Chirurgická zákrok představuje využití odebrané chrupavky nebo kožního štěpu, který vytvoří nový boltce.

III. stupeň je charakterizovaný značným znetvořením boltce. U osob můžeme rozpoznat velmi malé ušní přívěsky. Tvar boltce připomíná arašíd.

IV. stupeň je anocie – úplnému vymizení boltce.

Indikce

K nápravě mikrocie, se nejčastěji používá chrupavka, odebraná z pacientova žebra. Z odebrané chrupavky chirurg vymodeluje ušní boltce a vytvoří tvar podle kožního štěpu a přišije ho k pacientovi. Další variantou je využití implantátu. Dnes se u operace mikrocie místo silikonových implantátů, které byly postupem času z těla pacienta vytlačovány, využívá polyetylový implantát (např. zmiňovaný Medpor). Tyto implantáty se zasazují pod silnější vrstvu cévních uzlů, a proto se nestává, že by byly tělem nepřijaty. Nespornou výhodou je významná schopnost vrůstání vlastních tkání do implantátu, a tím ucho získává přirozené zabarvení. (Kesser, W. B. 2012 [online])

Pacienti, kteří podstoupí opravu mikrocie, jsou obvykle většinou v dětském věku, ale nevylučuje to fakt, že se můžou rozhodnout o korekci svého boltce i osoby v dospělém věku, které celý život s netvořeným uchem žijí a teď opožděně hledají opravu. I když je tento zákrok volitelný, z důvodu toho, že chybějící nebo nevyvinutý boltce není životu ohrožující, většinu osob s TCS žene touha po chirurgickém zákroku hlavně proto, že se jedná o vrozenou deformitu, která snižuje jejich sebevědomí po celý život. Nejčastěji se lékaři přiklánějí k názoru, že je lepší dokončit chirurgický zákrok ještě před nástupem dítěte do školského prostředí, tudíž před první třídou, což nese v jeho dospívajících letech konkrétní výhody a pozitivní dopad. Důležitým faktorem, který může ovlivnit operační zákrok u mladších dětí, jsou obvykle komplikace s velikostí hrudního koše a chrupavky z dárcovského místa.

U osob s TCS mohou komplikovat operaci i další přidružené obtíže, související se syndromem, které mohou chirurgickou korekci odsunout do pozadí. Předoperační vyšetření před mikrocii u osob s TCS obsahuje prohlídku hlavy a krku, kde lékaři kladou důraz na obličejové asymetrie. Zkoumají posun dolní čelisti nebo dalších dýchacích cest a neporušenost lícního nervu. Hodnocena je také kvalita kůže v ušní oblasti, pozice zbytku

ušního boltce a stav protilehlého ucha. (Kesser, W. B. 2012 [online]) Míry rekonstrukce boltce by měly být před samotným zákrokem jasně definovány, aby především ze strany pacienta a jeho rodičů, nevznikla nerealistická očekávání. Cílem celého chirurgického zákroku je učinit deformaci boltce méně nápadnou, a tím zvýšit sebevědomí danému pacientovi. (Lo JF, 2014 [online])

Mikrocie s atrézií zevního zvukovodu

Pokud se u jedince objevuje mikrocie s atrézií zvukovodu, vyžaduje operace rozdělení na tři až čtyři zákroky s časovými odstupy. Oprava atrezie se provádí po rekonstrukci mikrocie, aby se zachovala jemná kůže, která je nezbytná pro optimální vzhled ucha. Ušní oblast je jemně přemístěna tak, aby vyrovnala průchod s nově vytvořeným zvukovým kanálem. Většina chirurgů doporučuje operační zákrok jen u oboustranné atrézie, jelikož operace jsou spojené s vysokým rizikem poškození obličejového nervu. Vždy samozřejmě záleží na přání a uvážení zákonných zástupců dítěte nebo na samotném pacientovi. (Park, S. S., 2010, [online])

Epitézy uší

Osoby s TCS se mohou přiklánět také k nabídce vyrobením ušních epitéz, které se definují jako *druh náhrady určité části těla, která má pouze kosmetický význam*. Jedná se o protetické silikonové náhrady, které jsou vhodné zejména v případě ztráty tkání, které nelze rekonstruovat chirurgickým zákrokem. Hlavním cílem a přínosem těchto pomůcek je renovace přirozeného vzhledu, která přispívá k lepší psychické pohodě, zvýšenému sebevědomí a především slouží jako prevence sociálního vyloučení a odstraňují obavy ze sociální izolace. Tyto ušní epitézy v České republice vytváří pouze jediné zdravotnické zařízení, a to Ortopedická protetika Frýdek-Místek. Nejčastěji zhotovují ucho, oko, nos, články prstů u rukou nebo nohou. (Ortopedická protetika Frýdek-Místek, s.r.o. dostupné z: <http://www.silikonove-epitezy-protezy.cz/index.html>)

Oční okolí

Osoby s TCS syndromem se narodí nejčastěji s **kongenitálními kolobamy**, vyznačující se poškozenou strukturou, dírou, nebo defektem v oční tkáni. Jedná se o vývojovou vadu očních víček charakterizovanou jako různě rozsáhlý klínovitý defekt víčka, až jeho chybění. Příčinou vzniku kolobomu je porucha diferenciací tkáně víčka, která se u dítěte vyvíjí během embryonálního vývoje plodu. Kolobomy očních víček mohou být jednostranné nebo dvoustranné, symetrické nebo asymetrické. Defekt nejčastěji postihuje obě oční víčka, kdy existují různé stupně podob vady, od malého klínovitého defektu, který má rozměr od 2

mm, až po úplné chybění očních víček. Ačkoli oba horní a dolní kolobomy víček mohou působit dojmem, že se jedná pouze o kosmetickou vadu, opak je pravdou. Defekt nejčastěji postihuje obě oční víčka, kdy existují různé stupně podob vady, od malého klínovitého defektu, který má rozměr od 2 mm, až po úplné chybění očních víček. Ačkoli oba horní a dolní kolobomy víček mohou působit dojmem, že se jedná pouze o kosmetickou vadu, opak je pravdou. Vrozené kolobomy horních a dolních víček mohou zejména ohrozit vidění ve velmi raném věku dítěte a vyžadovat tak rychlou léčbu. Klasickým projevem této vrozené vady je, že zabraňuje správnému fungování funkcí spojivky, tarzálních desek a kůže. Všechny zmiňované nedostatky zanechávají rohovku nechráněnou, což vede k možné alergické reakci. Při operačním zákroku je primární ochranou rohovka, kterou lze chránit pravidelným zvlhčováním postiženého oka, za pomoci přípravku na oční okolí. Obvykle jde u operace o přímé uzavření rohovky. Hrany defektu jsou odkrojeny ostrými řezy a okraj víčka se spojí dohromady s dvouvrstvým sešitím opěrné struktury spojivky a kůže. Dokonce i po uzavření vady je stěžejní sledování vizuální funkce, vzhledem k vysokému riziku vzniku tupozrakosti. (Kuchynka, 2016)

Druhou nejčastější obtíží v očním okolí je přítomnost **ptózy víček**. Při odstranění této vady rozhoduje míra zasažení, pokud od narození překrývá celou zornici, operaci je vhodné provést co nejdříve. U osob s TCS se jedná o vrozenou vadu, která způsobuje neúplné uzavření očí a nadměrné slzení. Indikace probíhá za pomoci zkrácení zdvihačů víček, probíhá u dítěte v celkové anestezii a trvá maximálně hodinu.

Na závěr této kapitoly bych ráda shrnula podstatu chirurgických zákroků, které musí jedinci s TCS za svůj život podstoupit. Tím, že jsme se je pokusili stručně popsat a vysvětlit, jsme chtěli docílit toho, aby i laickému čtenáři došlo, že tyto operační zákroky představují významnou hodnotu, která jim může poskytnout šanci na lepší fungování ve společnosti.

3 Socializace osob s Treacher Collins syndromem

Osoba s tímto postižením se s odlišností již narodí a její jedinečný vzhled obličej se stává kompletní součástí celé jeho osobnosti. Právě onen vzhled a sluchová vada jsou charakteristickými činiteli, kteří v socializaci vytváří různé překážky. Každé zdravotní, fyzické znevýhodnění představuje zásah nejen do osobnostního rozvoje člověka, ale nejčastěji také zabraňuje maximálnímu sociálnímu vývoji. Přinášející do rodiny krizi, která obsahuje různé změny celého fungování domácnosti a odlišnosti ve výchově. Na počátku je právě rodina, která se musí s danou situací vyrovnat dříve, než její důsledky mohou dopadnout i na handicapovaného jedince. Většina lidí s TCS žije v rodině, kde jsou intaktní jedinci, se kterými tvoří normální, zdravé, sociální vztahy. Právě tyto vztahy jsou považovány za jedny z nadějí na pozitivní vývoj každého znevýhodněného člověka. Jelikož tito jedinci nemají postižený intelekt a v raném věku pro ně není důležitý vzhled, rodina svůj záměr přesunuje na sluchové postižení, snaží se s dítětem pracovat na komunikaci a seznamovat ho s kompenzačními pomůckami.

I přes maximální péči rodiny, každé znevýhodnění s sebou nese určité determinanty ovlivňující život lidí s postižením. Můžeme je, dle Novosada (2000), rozdělit na subjektivní a objektivní činitele. Mezi subjektivní činitele autor řadí: zdravotní stav a vyplývající omezení, osobnostní rysy, sebehodnocení jedince ke stavu svého postižení, schopnost zvládnutí životních situací. Do objektivních činitelů zařazuje: společenské postoje a vědomí o postižení, stav životního prostředí, sociální, vzdělávací politika a sociální služby. Smyslem soustavná péče o jedince se sociálním znevýhodněním je vyrovnané, kvalifikované a citlivé působení na zmiňované determinanty za účelem jejich nápravy, vymizení nebo omezení negativních dopadů na život jedince s postižením.

Socializace je dlouhodobý, složitý proces, ve kterém jde o začleňování člověka do společnosti. V tomto procesu dochází ke změnám, kdy se jedinec postupně vzdaluje od novorozenecké role a postupně přijímá roli člověka-kulturní bytosti, která je schopná fungovat ve složitém systému lidské společnosti. U lidí s handicapem mluvíme o sociální integraci, která označuje proces rovnoprávného společenského začleňování specifických minoritních skupin, s cílem dosáhnout u nich co nejvyššího stupně socializace. Schopnost a míra socializace je u každého jedince jiná, kde rozhodují individuální odlišnosti, a tudíž je pochopitelné, že u každého je dosažená míra socializace odlišná. Novosad (2004), rozlišuje čtyři základní stupně socializačního procesu:

1. **Integrace** – plné začlenění osoby s postižením do společnosti. Jedinec je samostatná, nezávislá osoba, jenž nevyžaduje zvláštní ohledy nebo přístupy v přirozeného prostředí.
2. **Adaptace** – nižší forma socializace, která zahrnuje míru přizpůsobení handicapovaného jedince na sociální prostředí, komunitu a společenským podmínkám. Posuzuje se, do jaké fáze je osoba schopná se včlenit mezi ostatní, s cílem dosažení optimální míry sociální samostatnosti.
3. **Utilita** – sociální opotřebovanost postiženého jedince, jehož vývoj je velice omezen. Jedinec není samostatný a v mnoha oblastech je závislý na jiných osobách, tudíž nemůže žít samostatně.
4. **Inferiorita** – nejnižší fáze socializace, charakteristická jako sociální nepoužitelnost a vyčlenění. Jedinci jsou odkázáni na 24 hodinovou péči při uspokojování jejich základních životních potřeb.

Všechny uvedené míry jsou považovány pouze za rámcové, jelikož důsledky postižení nelze posuzovat dle rigidních a tabulkových hledisek. Osoby s TCS a jejich fáze socializace mohou být rapidně odlišná. Vždy záleží na celkovém stupni syndromu, který nese další zmiňované komplikace, míru ztráty sluchu a následnou snahu rodiny a samotného jedince.

U osob s postižením začíná prvotní socializace v prostředí domova. Pro děti je přirozené naučit se přejímat modely chování, které zahlédnou u svých rodičů. Druhou důležitou etapou socializace je nástup dítěte do hlavního vzdělávacího proudu, kde se setkává se svými vrstevníky a učí se být společensky-kulturní osobou. Jelikož u dětí s TCS není postihnut intelekt, ale pouze vizuální stránka s občasnými obtížemi, které dokonale vyrovnají kompenzační pomůcky, je na rodičích a jejich uvážení, jakou cestu v oblasti vzdělávání zvolí.

3.2 Vzdělávání osob s Treacher Collins syndromem

Při vzdělávání osob s Treacher Collins syndromem (TCS), se nahlíží především na sluchové a zrakové problémy, kterými je dítě ovlivněno. Pokud se ohlédneme za minulostí, zjistíme, že speciální pedagogika za posledních pár let prošla zásadními změnami právě v oblasti vzdělávání osob se specifickými potřebami, kam spadají i děti s kraniofaciálním syndromem. Právě zmiňované sluchové a zrakové komplikace u osob s TCS rozhodují o tom, jak bude výchova a vzdělání v předškolním, školním a dospělém věku vypadat. V posledních třiceti letech došlo k obrovskému technickému pokroku, který změnil zásadním způsobem možnosti i přístupy k výchově, vzdělání a rehabilitaci u osob se sluchovým postižením.

Předtím bylo možné korigovat zvuk pouze jednoduchým analogovým sluchadlem, pomáhajícím jen osobám s mírnější formou nedoslýchavosti, který vyhodnocoval a přenášel zesílené zvuky stejně, tudíž mluvená řeč byla často přehlušena okolním šumem. Jedinci s těžkou vadou, až úplnou hluchotou, měli velmi malou pravděpodobnost si osvojit mluvenou řeč, byli odkázáni pouze na znakovou/vlastní řeč, která byla v socialismu ve většině škol pro sluchově postižené zakázána. Po pádu socialismu se začal měnit systém vzdělávání a znakový jazyk se u jedinců, kteří mluvili pouze znakovým jazykem i doma, bral jako přirozený. Ještě před nástupem moderně vybavených digitálních sluchadel či kochleárního implantátu, bylo možné integrovat do normálních škol pouze ty děti, které měly velmi malé ztráty sluchu. Dnes již je skutečně všechno jinak, vysokou kompenzaci sluchu může mít dnes naprostá většina dětí i s nejtěžšími vadami sluchu, a tudíž děti integrovaných do běžných škol rapidně stoupá. I přes veškerou integraci existuje speciální vzdělávání pro sluchově postižené, které má stále nezastupitelnou roli v jejich životě.

U rozhodování, kam své dítě s TCS zařadit, mají rodiče vždy velké množství otázek a v rukách veliké rozhodnutí. V tomto případě hraje důležitou roli Speciálně pedagogického centra (SPC), do kterého rodina s dítětem dochází a které napomáhá při rozhodování, zda zvolit speciální vzdělávání nebo běžné. SPC na základě speciálně pedagogického, popřípadě psychologického vyšetření vyhodnotí, jaká cesta je pro dané dítě nejlepší a navrhne ji rodičům. Může se jednat o tyto varianty: vzdělávání formou individuální integrace, formou skupinové integrace nebo ve speciálním vzdělávání. Hrají zde významnou roli determinující faktory doprovázející celé vyšetření, které popsala Krahulcová (2003) jedná se:

- Jaký stupeň sluchového postižení osoba s TCS vykazuje.
- V jakém rozsahu je přítomnost dalších omezení (zrakové, dýchací obtížené).
- Komunikační prostředky v rodině dítěte.
- Včasná diagnostika a zařazení kompenzačních pomůcek.

Všechny uvedené faktory představují důležité aspekty, podle kterých se snaží SPC současně s rodinou dítěte rozhodnout, do jakého vzdělávacího proudu dítě umístit a zvolit tak správný směr jeho dalšího vývoje. Důležité je dále vědět, že rodina dítěte s postižením má v současné době právo zařadit své dítě do spádové mateřské, základní školy, kdy škola nemůže odmítnout dítě kvůli jeho speciálním vzdělávacím potřebám. Pro ucelení kapitoly se pokusíme nastínit základní rozdíly mezi integrovaným a speciálním vzděláváním

Mateřská škola pro sluchově postižené

Tyto školy pro sluchově postižené jsou často zřizovány při školách pro stejnou cílovou skupinu a tudíž tvoří školský komplex, včetně internátu. Dítě proto po absolvování mateřské školy může pokračovat ve stejné budově se stejnými žáky. Kromě obecných cílů, běžných funkcí, musí vykonávat i další specifické úkony. Mezi ně patří i diagnostické úkony, které přesně určí možnosti daného dítěte a tím upřesní jeho hranici schopností, na kterých pracují za pomoci individuálního přístupu. Výchova v těchto zařízeních je nejvíce zaměřena na komunikační a jazykové prostředky dítěte a prioritou je zde u nich překonat komunikační bariéru. Důležitým aspektem těchto škol, který hraje podstatnou roli při rodičovském rozhodování o zařazení dítěte, jsou nejen přidružené komplikace, ale i práce multifunkčního týmu, který se skládá nejen z učitelů, ale i z logopedů a speciálních pedagogů, kteří úzce spolupracují s rodinou. Mezi nejčastější specifické úkony řadíme: navozování komunikace, tvoření a rozvíjení hlasu a řeči, rozvíjení zrakového a hmatového vnímání, nácvik odezírání, reedukace a edukace sluchu a celkové dosažení funkční komunikace. (Hádková, 2012)

Mateřská škola běžného vzdělávacího proudu

Pokud se rodina dítěte s TCS rozhodne o zařazení do běžné školy, jedná se o uživatele závěsného sluchadla, u kterého nebývá výrazný problém při zařazení, protože v tomto věku se klade v těchto zařízeních větší důraz na výchovu než na vzdělání. Zařazení do školy běžného typu je u těchto dětí lehčí než do základního proudu vzdělávání. Většina slyšících dětí ještě nepozoruje odchylky a přijímá děti s handicapem bez předsudků. Pokud rodič vyžaduje speciální péči, součástí běžných škol může být asistent pedagogika, který se v celém procesu stává pravou rukou dítěte. (Jungwirthová, 2015)

Základní škola pro sluchově postižené

Nástup do školy v životě dítěte je významným sociálním mezníkem. Důležitou podmínku pro přijetí dítěte do školy je školní zralost a připravenost. Jedinec musí dosáhnout určité úrovně v socializačním vývoji. Vzdělávání vychází z rámcového vzdělávacího plánu pro základní vzdělání a škola dále vychází ze svého školního vzdělávacího plánu, kde je určena i volba komunikačních prostředků (bilingvní metoda, orální metoda, totální komunikace atd.). Poskytují žákům plnohodnotné vzdělání v kvalitním komunikačním prostředí, s cílem dosáhnout maximálního rozvoje osobnosti žáka, v oblasti komunikace a sociální sféry. Mezi výhody patří komplexní speciálně pedagogická péče, která zahrnuje i logopedickou péči 2 hod/týdně, individuální přístup k dítěti, menší počet, zvyklost dítěte

na školní režim (pokud chodilo do předešlého stupně vzdělávání ve stejném komplexu) a správné uskupené prostředí s technickou výbavou. (Barvíkova, 2009)

Základní škola běžného vzdělávacího proudu

Zařazení dítěte do základní školy představuje řadu pozitiv, ale i překážek, které bude muset rodina společně překonávat. Nástup do běžné školy vyžaduje perfektní přípravu pedagoga, který je metodicky veden speciálním pedagogem daného SPC, který vyšetřuje dítě a podává písemné podklady pro jeho zařazení. Rozhodnutí o přijetí dítěte nerozhodují pouze písemné podklady z SPC, ale musí ho odsouhlasit i ředitel dané školy. Jelikož rodiče dítěte s TCS jsou slyšící, nejčastěji preferují variantu běžného typu základních a mateřských škol v místě bydliště, které mu poskytují více styku se sociálním prostředím a lépe ho připraví pro pracovní zařazení, kde pracuje dle individuálního vzdělávacího plánu, který SPC dvakrát ročně jezdí vyhodnocovat. V rámci integrace mohou rodiče dítěte s TCS zažádat o asistenta pedagoga.

Střední školy a vysoké školy

V dospívání, ke konci povinné školní docházky, nastává období, ve kterém se dítě a jeho rodina zaměřuje na výběr středních škol, které zahrnuje včasné připravení žáka na volbu povolání a určují specializaci dítěte na příští etapu pracovního uplatnění. U dětí s TCS je výběr středních škol zaměřen především na jeho dovednosti, schopnosti získané v celkovém vzdělávacím proudu a také druhem a stupněm TCS. Dítě může pokračovat ve vzdělávání na středních školách pro sluchově postižené, stejně tak jako může využít všechny dostupné střední školy v České republice, jde pouze o něj a jeho stanovený cíl, který chce ve vzdělání a pozdějším budoucím povolání dosáhnout a stejně tak je to i v oblasti vysokoškolského vzdělání.

3.3 Kompenzační pomůcky

Role technické podpory v životě osob se zdravotním postižením představuje velkou úlohu. Jedná se o soubor nástrojů nebo zařízení, jejichž posláním je zmírnit handicap člověka a ulehčit mu některé překážky, se kterými se každý den musí potýkat. Cílem těchto pomůcek není pouze poskytnutí jedinci co největší míru soběstačnosti, ale také mohou představovat novou možnost pro lepší fungování ve společnosti a napomáhat tak k zdařilejšímu procesu socializace. Osoby s TCS potřebují korigovat sluch a zrak, přičemž zrakové obtíže se lehce vyrovnají pomocí silných dioptrických brýlí. Oproti tomu u sluchových vad je existence kompenzačních pomůcek nezbytná, jelikož vada se často pohybuje na prahu těžké sluchové

nedoslýchavosti. Proto je velmi důležité ihned v raném věku dítěte aplikovat speciálně zesilovací elektroakustický přístroj, který umožní překonat komunikační obtíže, které jsou vadou způsobené. Korekce sluchových vad patří k nejobtížnějším, z pohledu individuálního seřízení každého nástroje, proto by měla spadat do kompetence špičkových odborníků ve specializovaných centrech. Následně se pokusíme popsat nejzákladnější kompenzační pomůcky, které využívají osoby s TCS každý den, aby mohli být v různých oblastech samostatní a nemuseli tak žádat pomoc další osoby.

3.3.1 Sluchadla

Jedná se o miniaturní elektronické zesilovače zvuku, jejichž cílem je zesilovat a modulovat zvuky z okolí. Základní součástky každého sluchadla jsou: mikrofon, zesilovač, reproduktor, regulátor hlasitosti, přepínač programů, indukční cívka. Proces přenosu probíhá přes slabé zvuky zachycené z okolí, které dopadnou na mikrofon sluchadla a změní se na elektrický proud. Tento proud je pomocí sluchadla značně zesílen a upraven podle individuální poruchy sluchu a dopraven do reproduktoru, kde se změní zpět na zvukové vlny, ze kterých vzniká velmi silný zvuk vedoucí přímo do zvukovodu ucha. Na konci sluchadla je vždy ušní tvarovka, která brání zpětné akustické vazbě. (Havlík, 2007)

V dnešní době existuje celá škála druhů zesilovačů, rozdělující se na analogové a velmi kvalitní digitální. Tyto sluchadla jsou nejčastější kompenzační pomůckou u osob s TCS, která se využívá v raném věku, před zavedením kochleárního implantátu. Dle stanovených pravidel, i děti s nejtěžšími vadami, musí nosit alespoň půl roku celodenně kvalitní a dobře nastavená sluchadla a poté mohou zažádat o zavedení kochleáru. Zesilovače přinášejí užitek pouze dětem, kteří mají alespoň minimální zbytky sluchu. Foniatr sluchadla nastavuje opakovaně, dle prahových hodnot konkrétního dítěte. Sluchadla umožňují dětem s TCS v raném věku kvalitně vnímat mluvenou řeč a oproti analogickým, umějí odbourávat rušivé elementy z okolí. K dělení sluchadel můžeme přistupovat z různých hledisek. Já jsem zvolila kategorizaci podle tvaru zesilovače, podle Barešové (1999):

- **Závěsná** – součástky zesilovače jsou zabudované v pouzdře, které se nosí za uchem.
- **Zvukovodová** – která se dále dělí na kanálová a boltcovádle toho kam se vkládá.
- **Kapesní** – malá krabička, ke které se zapojuje ohebný kabel, která je zakončená tvarovkou vkládající se do ucha (u menších dětí, může být tvarovka na čelence).
- **Brýlová** – typ sluchadel, které se skoro nevyrábějí. Jsou pro osoby potřebující nosit silné brýle, kdy naslouchátko může být připevněno na ně.

3.3.2 Kochleární implantát

Pokud se po několika měsících se sluchadly dítě sluchově a řečově rozvíjí, ale ne dostatečně rychle, dostane se mezi kandidáty na kochleární implantaci (KI). Představuje nitroušní elektronickou smyslovou náhradu, která zprostředkovává sluchové vjemy přímou elektrickou stimulací sluchového nervu, uvnitř v hlemýždi vnitřního ucha, kde nahrazuje poškozené a chybějící vláskové buňky. Činnosti KI pracují na úplně jiných principech než činnosti sluchadel. Zatímco se sluchadlo pokouší protlačit zvuk skrz poškozené místo, systém KI využívá variantu kostního vedení k vysílání jasného a ostrého zvuku přímo do vnitřního ucha. Zavedení lze uskutečnit v každém věku i u prelingválně neslyšících dětí. Existuje pouze několik nevhodných případů, kdy se přístroj nezavádí, a to u sluchové vady způsobené poruchou sluchového nervu, centrálních sluchových drah, při anatomické abnormalitě hlemýždě a u chronických zánětech středouší. Implantát se skládá ze dvou částí, z **vnější**, kde nalezneme mikrofon, zvukově-řečový procesor, vysílací cívku, a z **vnitřní**, obsahující přijímač a svazek 22 elektrod. Mikrofon zachytí zvuk z prostředí a odešle jej do řečového procesoru, který zvuk analyzuje a přetvoří na kódové signály a vyšle je přes cívku umístěnou za uchem přímo do přijímače. Cílem KI je maximální dostupnost zvuku. (Hrubý, 1998)

Kochleární implantace

Zahrnuje dlouhodobý proces, který se skládá z operace a programování zvukového procesu podle individuálních vlastností sluchové vady. Multidisciplinární tým tvoří otochirurg, foniatr, klinický psycholog, specializovaný klinický logoped, audiologické sestry a koordinátor ORL lékař.

Oboustranná operace trvá pět hodin a jednostranná tvá přibližně tři hodiny. Obě jsou prováděny v celkové anestezii pacienta. V prvním kroku umístí chirurg implantabilní vnitřní tělo implantátu pod kůži za uchem, kde vytvoří mělké lůžko v kosti a za pomoci mikroskopu zavede do hlemýždě vnitřního ucha svazek jemných, ohebných elektrod. Při operaci umožňují různé programy ověřit, zda implantát účinně funguje. Po operaci se minimálně týden pacient zotavuje v nemocnici. (Hádková, 2016)

Nastavování KI se provádí ve spolupráci pacienta, kdy pomocí speciálních počítačových programů lékař vyhledává **práh slyšitelnosti** a **práh příjemnosti intenzity** dráždění elektrodů. Provádí se poprvé přibližně po 6 týdnech od operace a pak se opakuje v pravidelných intervalech ve speciálním centru, nejbližší existuje v Praze, Cochlear CZ.

3.3.2.1 BAHA

Jak jsem již informovala při diagnostice, při ztrátě sluchu se využívá rozdělení na percepční a převodní vady. Už od 18. století si odborníci začínali všimnout u nedoslýchavých jedinců zlepšení sluchu, pokud převáděli zvuk přes lebeční kost, nebo na zuby. Úplně první chirurgický zákrok pro kostní vedení byl proveden za pomoci tyčinky, kterou mluvčí nechával rozkmitat na hrtanu posluchače a konec tyčinky držel jedinec u lebeční kosti nebo u zubů. (Hrubý, 1998) U osob s TCS se nejčastěji volí zařízení kochleárního implantátu BAHA.

BAHA (Bone Anchored Hearing Aids) jedná se o typ kochleárního implantátu pro přímé kostní vedení zvuku. Přístroj je k jedinci trvale spojen šroubem z titanu, který lékaři zakotví do vnitřku spánkové kosti. Implantát (titanový čep) je šroub s velkou plochou, která se spojí s kostí. Do implantátu se zašroubuje spojka, ve které je zasazen kostní vibrátor. Šrouby mají délku 3 a 4 mm.

BAHA zpracovává zvuk přes kostní vedení. Jedná se o přirozenou cestu, kdy přenos zvuku kostí probíhá, dle Kabelky (2012), za pomoci třech procesů – vyzařováním zvuku, který se dostává do zevního zvukovodu a do středoušní oblasti, akcelerací temporální kosti a kompresí kochleárního pouzdra. Nízké frekvence se přesunují setrvačností sluchových kůstek a tekutin vnitřního ucha při akceleraci temporální kosti, střední a vysoké frekvence prostorovými změnami kochleárního pouzdra a vysoké frekvence navíc vyzářenou zvukovou energií do zevního zvukovodu a středoušní dutiny.

Implantace BAHY

Chirurgický zákrok je realizován převážně v celkové anestezii. Před zákrokem je třeba nejprve vyznačit prostor řezu za uchem, kde se místo vyholí. Při druhém kroku se vytváří kožní štěp. Následně u pacienta probíhá vrtání počátečního otvoru, díky kterému dojde k rozšíření a redukci tkáně. Poté už následuje konečné umístění implantátu, na který přijde i ochranné víčko. Kabelka (2012), vymezuje doporučení, aby šroub byl umístěn na imaginární přímce procházející zygomatickým obloukem a nedotýkal se boltce.

3.2.3 Další kompenzační pomůcky

Mezi další efektivní pomůcky u osob s TCS, můžeme zařadit, například **indukční smyčky**, které mění signál na elektromagnetické pole. Pokud je jedinec v místnosti, divadle, kině apod., instalovaná smyčka zabudovaná ve sluchadle přenesení daný signál místo mikrofonu. Zvuk je pro uživatele nesrovnatelně kvalitnější než přes mikrofon sluchadla

a zaručuje tak lepší prožitek. Následně můžou tyto osoby využívat různé **světelné, vibrační nástroje** (budíky, zvonky atd). Tyto zmiňované pomůcky nejsou nezbytně nutné pro život, ale mají pouze povahu doplňující, kdy jedincům mohou přinášet lepší uspokojení a kdy se mohou podílet se na maximální soběstačnosti. Oproti tomu, jsou v úvodu této kapitoly uvedeny tři kompenzační pomůcky, které jsou nezbytné pro fungování ve společnosti osob s TCS. Jedná se tedy o brýle, které korigují zrakové obtíže. Sluchadla zlepšující příjem okolních zvuků u lehčích sluchových postižení a kochleární implantát, který otevírá bránu do světa integrace i pro velmi těžké sluchové vady, který za pomoci kostního vedení přenáší zvuk osobám přímo do vnitřního ucha. Na rozdíl od doplňujících pomůcek, tvoří tyto tři pevný základ kompenzačních pomůcek, které jsou nezbytné pro správný vývoj dítěte, lepší proces socializace a vhodně zvolený postup při zařazování dětí s TCS do vzdělávacího proudu.

3.4. Pracovní uplatnění

Díky současným snahám a reformacím v oboru speciální pedagogiky se rozšiřují u osob se specifickými potřebami nejen vzdělávací možnosti, ale i profesní příprava – možnost studia na vysokých školách, rozšíření učebních oborů, rozvíjející se technická podpora a plno dalších variant, které zjednodušují/zlehčují orientaci na trhu práce. Dnešní společnost se radikálně změnila, co se týká postojů k postiženým osobám. Už se nestává, že bychom je zabíjeli nebo vytlačovali na okraj společnosti. Dnes se je naopak snažíme za pomoci všech dostupných prostředků podpořit a pomoc jim. (Skákalová, 2010)

Jak již bylo několikrát zde zmíněno, osoby s TCS omezuje pouze sluchové postižení, které některé nabídky práce jasně zamítá, například zaměstnání v hluku, kde by kochleární implantát mohl být nadměrným rámostem poničen, práce ve výškách, která může narušit ústrojí rovnováhy nebo omezení z důvodu jiného způsobu komunikace. Většina osob za pomoci různých sluchadel a KI, jak jsem již informovala, mají vyvinutou řeč normálním způsobem a nejeví tedy žádné výrazné problémy s komunikací, tudíž u nich sluchová vada nevykazuje žádné zásadní omezení schopnosti. Omezení totiž nastoupí pouze tam, kde ho sami vytvoříme

4 Výzkumná část

Výzkumná část diplomové práce se pokusí prohloubit a zacetit Treacher Collins syndrom z pohledu osoby, která má syndrom diagnostikovaný. K výzkumu jsem zvolila kvalitativně orientovanou strategii. Kvalitativní výzkum má rámcové upořádání, při kterém byl zvolen design případové studie o osobě s TCS. Zároveň bude doplněna aktivním pozorováním, analýzou dat a rozhovory všech zúčastněných osob, které se celý život nebo aktuálně podílí na celkové péči, která se snaží zlepšit sociální situaci, zabezpečit jedinci lepší postavení ve společnosti a tím i usnadnit sociální fungování.

4.1 Charakteristika výzkumné části

Výzkumné šetření probíhá od samotného počátku, až po prezentaci výsledků výzkumu. Jedná se o dlouhodobý proces, který bývá náročný ve všech aspektech. Jeřábek (1992), zmiňuje fakt, že základním kamenem každého výzkumu je vždy dostat nápad. V mém případě se jednalo o námět, který mě napadl z důvodu seznámení se s rodinou, která se se syndromem setkala u svého dítěte. Byla jsem s nimi při začátcích, kdy se dítě narodilo, kdy neměli skoro žádné informace o TCS, ani doktoři v roce 1999 neuměli diagnostikovat, o jaký typ kraniofaciálního syndromu se jedná. Pár dní v porodnici hledali informace a poté, po týdnu stanovili konečnou diagnostiku TCS a odkázali rodinu do péče fakultní nemocnice v Motole – Praha.

Výzkum se tedy odvíjí od osoby s TCS, která se syndromem žije už 18 let a v těchto letech má podstoupit dvě náročné operace, které mají za cíl jeho úplnou proměnu vzhledu celého obličeje. Chirurgické zákroky se budou zaměřovat konkrétně na modelaci brady, lícní kosti, očního okolí a vytvoření normálního ucha. Výzkum se pokusí nejen popsat všechny kroky, které jedince čekají před, při a po operacích, ale také se stát celkovou součástí, podporou a ukázkou, do jaké míry mohou nebo nemusí určitě změny vzhledu pomoci v sociálním fungování a jak moc se dotknou psychiky jedince.

Empirická část se zaměří se na tři důležité momenty v životě jedince s TCS, které nejen že komplexně propojí naši teoretickou část a popíší syndrom z praktického pohledu, ale i dopomůžou ke splnění daného hlavního cíle a odpoví na stanovené výzkumné otázky. Jedná se o tyto oblasti:

- život před operacemi,
- konkrétní chirurgický zákrok – jeho průběh, vývoj a vliv,
- život po operacích.

4.1.2 Kvalitativní výzkum

Jak jsem již zmínila, výzkumná část je založena na kvalitativním výzkumu, jehož hlavním cílem je popsat a přiblížit pohled na psychiku osobnosti s TCS, který prodělal chirurgické zákroky celého obličeje. Pro správné pochopení psychiky jedince je pro nás důležité nejen charakterizovat chirurgické zákroky a život po nich, ale i popsat, seznámit se s životem před operacemi, který nám dopomůže pochopit celkovou problematiku TCS, a tím i zhodnotit, jak přínos plastických zákroků, tak i změnu sociální situace.

Vzhledem k problematice výzkumu, který se zaměřuje na Treacher Collins syndrom, jsme zvolili kvalitativní přístup, který podle Hendla (2005) umožňuje získat detailní vhled a popis zkoumaného případu, při kterém badatel nezůstává pouze na povrchu, nýbrž se noří do hloubky a hledá jádro problému. Snaží se zkoumat, porovnávat, zaznamenávat různé procesy a sledovat jejich vznik, vývoj i průběh.

Hlavním cílem každého výzkumu je objasnit, jak a proč se daná problematika děje. Jelikož v tomto přístupu je hlavní výhodou proniknutí do hloubky samotné problematiky, je důvod zvolené strategie naprosto jasný. Po podrobném proniknutí do tématu můžeme tuto strategii doplnit i dalšími vyzorovatelnými vlastnostmi, kam zařazujeme neverbální komunikaci, gesta a emoce dané osoby, které napomáhající k získání doplňujících informací o dotazovaném tématu. Mezi dotazovaným a tazatelem je vytvořena hluboká, důvěrná, empatická atmosféra, která může hrát důležitou roli při získávání citlivějších informací. U kvalitativního výzkumu převážně pronikáme do problematiky v přirozeném prostředí pozorovaných, a tím můžeme přizpůsobit zkoumání momentálním podmínkám.

Jak jsem již uvedla, výhodou kvalitativního šetření kvalitativního výzkumu je, že problematika je nejčastěji zkoumána do hloubky. Umožňuje tak poskytnout náhled vzájemných souvislostí a návazností. Díky kvalitativním metodám jsme schopni ve výzkumu přihlídnout k působení kontextu a současným podmínkám. Oproti tomu nevýhodou kvalitativního přístupu je podle Hendla (2005, str. 46) nemožnost zobecnit výsledky, které dále mohou být ovlivněny výzkumníkem a jeho preferencemi. Z toho důvodu je dobré práci zaměřit pouze na cílovou skupinu a nesnažit se výsledky zobecňovat pro celkovou populaci.

4.2.2 Případová studie

Obecné vymezení definuje případovou studii jako metodu, která intenzivně zaměřuje studium na jeden případ, jednu situaci, jednoho člověka a na jeden problém. Jedná se o techniku skrze kvalitativní, jelikož dokáže dokonale splnit základní cíle kvalitativního

výzkumu – ověřuje současné fenomény do jejich hloubky v jejich skutečném kontextu. Patří mezi základní výzkumné designy.

Klíčové jsou pro tuto strategii přidružené kvalitativní techniky, které zahrnují všechny formy pozorování, rozhovorů a analýzy dokumentů. Vhodnost použití je posuzována vždy s ohledem na výzkumnou otázku a charakteristiku problematiky. Cílem je vždy využít potenciálních výhod jednotlivých metod. (Šafaříček, Šed'ová, 2014, str. 97-8)

V našem případě se jedná o osobu, procházející určitými situacemi, procesy a událostmi, které se snažíme za pomoci této strategie, v jeho přirozeném prostředí, komplexně pochopit a objasňovat interakce mezi jedincem a okolím, za pomoci řady rozmanitých zdrojů. Jak jsem již zmínila, důležitou roli v případové studii hrají doplňující kvalitativní techniky, které napomáhají ke sběru dat a jsou založené na jisté otevřenosti v otázkách a pozorování. Pro tento výzkum byly zvoleny tyto doplňující kvalitativní techniky:

- aktivní pozorování;
- polostrukturovaný rozhovor;
- analýza dokumentů;

4.2 Metody sběru dat

Metody sběru dat se vybírají až po stanoveném cíli daného výzkumu, společně s vymezenými výzkumnými otázkami a vytvořením konceptuálního rámce a designu výzkumu. Tyto metody jsou specifické postupy, díky nimž poznáváme určité jevy, které se snažíme v šetření rozkrýt a interpretovat.

Aktivní pozorování

Jedná se o jednu z nejtěžších metod sběru dat v kvalitativním výzkumu. V odborné literatuře nalezneme více dělení pozorování, avšak základním typem je zúčastněné pozorování. Šafaříček, Šed'ová (2014, str. 142) definují aktivní pozorování jako: *dlouhodobé, systematické a reflexivní sledování probíhající aktivit přímo ve zkoumání terénu s cílem objevit i reprezentovat sociální život a proces, kdy účelem není pouze samotné pozorování, ale i předávání získaných informací čtenářovi*. Aktivní pozorovatel může popsat, co se v daných situacích děje, koho se pozorování týká, v jakém prostředí se provádí, které věci kde vznikají a proč. Nejedná se tedy o pasivní soupis dat mimo předmětnou oblast, nýbrž, jak již název napovídá, pozorovatel se sám účastní dění v dané sociální situaci. Je v důvěrném osobním kontaktu s pozorovanými a sbírá data v přirozených životních situacích. Cílem je vždy těsnější přiblížení k dané problematice s možností odhalit vnitřní

perspektivu. Pro celkovou interpretaci získaných dat pozorovatel využívá různé doplňující metody – různé druhy rozhovorů, různé nahrávky nebo skupinové deníky. (Hendl, 2005, str. 193) V pozorování se jedinec zaměřuje na popis prostředí, jednání všech aktérů a neverbální komunikaci. Po shromáždění všech potřebných dat dochází k odpoutání se od zkoumaného předmětu. Rozloučení by vždy mělo probíhat přirozeně, přátelsky, aby nedošlo k narušení vztahu mezi výzkumníkem a pozorovanými.

Polostrukturovaný rozhovor

Další zvolenou metodou, pro získávání dat, byl hloubkový rozhovor, konkrétně jeden z jeho základních typů – polostrukturovaný rozhovor. Jedná se o metodu, skládající se ze souboru předem připravených otázek, na které dotazovaní odpovídají. Při této metodě tazatel doplňuje rozhovor o pozorování, kdy se opět zaměřuje na neverbální znaky a popis prostředí. Tato technika se celkově vyznačuje vysokou pružností celého procesu získání dat. Při dotazování na předem připravené otázky je možné přejít do volného rozhovoru a doplnit dané otázky o vysvětlení nebo zdůvodnění. (Chráška, 2007, s. 183)

Celý proces získávání dat u této techniky je založen na přípravě rozhovoru, jeho průběhu, vyznačující se vlastním dotazováním, přepisu i reflexi rozhovoru a analýzou dat. Ze začátku je nezbytné odstranit psychické bariéry, připravit harmonické prostředí a zajistit si souhlas se záznamem. Tazatel by měl vždy navrhnout dotazovanému možnost dodatečného kontaktu, v případě nesrovnalostí nebo pro doplnění záznamu. (Hendl, 2005, s. 166–170)

Analýza dokumentů

Dokumenty při výzkumech tvoří datový podklad dané studie nebo se stávají doplňkem při datech získávaných u pozorování a rozhovoru. Jedná se o spisy, které vznikly v minulosti, byly pořízeny někým jiným než výzkumníkem a pro jiný účel. Výzkumník si data vyhledává sám a zabývá se tím, co již je k dispozici z jiného úhlu či pro jiné zpracování. Spadají sem převážně osobní dokumenty, úřední spisy, archivované údaje a různé výstupy. (Hendl, 2005, str. 204)

4.3 Cíl výzkumu

Stanovené výzkumné cíle hromadně s výzkumnými otázkami tvoří ukazatel, který představuje směr, dle kterého bychom se měli orientovat v průběhu našeho výzkumného procesu. Hlavním cílem této práce **je popsat a přiblížit pohled na psychiku osobnosti s TCS, který prodělal chirurgické zákroky celého obličeje.** Záměrem je také dosáhnout komplexního obrazu Treacher Collins syndromu za pomoci všech dostupných informací,

(překlad cizojazyčné literatury, komunikace s lékařem) a zjistit složitou cestu všech základních chirurgických zákroků, které jedince v průběhu života čekají. Z tohoto důvodu jsem stanovila další dílčí cíl.

1DC: Na základě případové studie zmapovat a popsat základní chirurgické zákroky v životě osob s Treacher Collins syndromem.

Z prostudovaných pramenů jasně vyplývá, že TCS je složité postižení, které vyžaduje dlouhodobou spolupráci rodiny, komplexního týmu a samotného jedince. Rodina se musí obrnit trpělivostí, neboť všechny opravy postižených částí představují běh na dlouhou trať a jelikož se snažím o maximální pochopení dané problematiky, doplnila jsem empirickou část o rozhovory s osobami, které poukáží na problematiku TCS z různých úhlů. Poskytnou nám tak díky vlastní zkušenosti propojený ucelený obraz o syndromu.

Vědecko-výzkumný problém jsem stanovila následovně: Analyzovat tři důležité momenty v životě osoby s TCS a poukázat na aspekty, které se daného postižení dotýkají. Na jehož základě jsme vygenerovali hlavní výzkumnou otázku: Které nejčastější aspekty se objevují v daných momentech související s TCS?

Dílčí otázky:

DVO1: Jaké psychologické aspekty se dotýkají blízkých osob a daného jedince s TCS před změnou a po?

DVO2: Které sociální aspekty zasahují do života blízkých osob a daného jedince s TCS před změnou a po ní?

DVO3: Ekonomické aspekty týkající se TCS?

DVO4: Jaké aspekty doprovázejí chirurgické zákroky obličeje dle lékařů?

DVO5: Jak hodnotí současnou situaci (výhody/nevýhody) po změně vzhledu blízké osoby a jak daný jedinec?

DVO6: Naplnilo se očekávání vycházející ze změny obličeje u blízkých osob a daného jedince?

4.5. Charakteristika výzkumného souboru

Výzkumný soubor představuju v rámci hloubkové případové studie osobu s TCS, která ve svých 18-19 letech bude podstupovat chirurgické operace celého obličeje. Jedná se o zákroky, které podstoupí každá osoba trpící daným syndromem. U těchto osob je rozdíl po plastických zákrocích odlišný a každému můžou přinést rozdílné změny. Tato práce

se pokusí zaznamenat všechny kroky, které jedinec bude v rámci změny postupovat. Případová studie je vytvořena díky analýze dostupných dokumentů (lékařských a pedagogických listin) za spolupráce s daným jedincem i jeho rodinou, se speciálně pedagogickým centrem a lékaři. Výzkumné šetření je pro souhrnné zpracování této problematiky doplněné polostrukturovanými rozhovory, ve kterých odpovídají na předem připravené otázky rodiče, sourozenec jedince, jedinec sám, praktický lékař a hlavní chirurgický lékař provádějící operační zákroky. Při výběru osob pro zpracování výzkumného šetření hrála roli zejména ochota všech zmíněných jedinců.

4.6 Případová část

S rodinou jedince se znám již od svých dětských let, ještě před narozením L. Tato práce mě napadla z důvodu toho, že jsem byla svědkem bezmocnosti rodičů a jejich různých překážek, které přicházely po narození jedince a po stanovení jeho konečné diagnózy. V rámci let prošel, nejen L., ale i rodiče, různými testovacími metodami, pro zjištění důvodu propuknutí syndromu a zároveň u něho probíhaly menší operační zákroky pro zlepšení funkčního fungování.

Práce se zaměřuje na aktuální cestu dané osoby s TCS, kterou čeká náročná operace celého obličeje a pokusí se zaznamenat psychické zvláštnosti a přínosy tohoto zákroku v životě dané osoby.

Jedinec: Muž L.

Datum narození: 23.12.1999

Věk: 19let

Škola: Střední odborná škola Evangelická akademie – 3. ročník

Stupeň podpory: žádný

Použitá metoda: pozorování, analýza dostupných lékařských, pedagogických spisů a rozhovor s rodinou

Diagnóza: Treacher Collins syndrom

Symptomatologie:

- malformace obličejového skeletu;
- ptóza očních víček;
- absence slzných kanálů;
- kolobomy obou dolních očních víček;
- oboustranná mikrocie s atrézií zvukovodu;

- submokoční¹⁵ rozštěp patra;
- mikrogenie (příliš malá dolní čelist), narušená mezičelistní oblast;
- oboustranná těžká nedoslýchavost;
- mírná krátkozrakost.

Rodinná anamnéza

U otce, narozeného r. 1971, byl zdravotní stav dobrý, ale v jeho rodině, u předků, se objevuje genetická vada sluchového ústrojí. Matka, narozena roku 1973, měla zdravotní stav taktéž dobrý. Nebyla prvoroďčkou, v roce 1993 odrodila své první dítě, zdravou dceru. V roce 2001 se rodiče daného jedince rozvedli a L. byl svěřen do péče matky. Mezi rodiči, dříve i aktuálně, funguje vzájemný přátelský vztah. Na všechny konzultace chodí oba a vzniklé komplikace se také snaží řešit společně. L. pochází z dobrého sociálního prostředí. Vyrůstá se svojí sestrou, matkou a jejím partnerem. Má vlastní prostor a fungující sociální skupinu.

Osobní anamnéza

V průběhu těhotenství nevznikaly žádné komplikace, až na 4. měsíc těhotenství,

kdy u rodičky propukla hnisavá angina, lékaři zavrhlí tvrzení, že by za způsobený syndrom mohla určená antibiotika, která matka při nemoci pobírala. Při těhotenství na ultrazvukových snímcích nebyly viděny žádné změny v obličejové oblasti, v této době ani nic nenasvědčovalo tomu, že rodička čeká dítě s vývojovou vadou. Porod se konal v Náchodské nemocnici a byl dlouhý, ale nevykazoval žádné komplikace. Chlapec se narodil v termínu po 8 hodinách, v 11:05. Vážil 3020 gramů a měřil 47 centimetrů. Ihned po porodu se lékaři a rodina zhrozila nad vzhledem tváře daného dítěte. Matka vzpomíná na zmatky, které probíhaly ihned po porodu, kdy lékaři dítě odvezli na jednotku intenzivní péče a s matkou se nikdo nebavil. Na jednotce intenzivní péče dítě testovali a snažili se shrnout všechny příznaky. Dítě vykazovalo zvětšenou lebku, submokoční rozštěp patra, propadnutý obličej a oboustrannou mikrocii. Po dvou dnech lékaři stále nedokázali odpovědět na otázku, čím dítě trpí. Po dlouhém týdnu a diskuzích s Fakultní nemocnicí Motol, přišla konečná stanovená diagnóza, kterou určili jako vrozenou vývojovou vadu – Treacher Collins syndrom. V prvních 14 dnech byla rodina v péči Náchodské nemocnice, kdy lékaři předávali informace o postižení způsobem, že se jedná o syndrom, který poškozuje mozek. Jedinec bude potřebovat 24 hodinou péči a komunikace

¹⁵ podslizniční

bude probíhat jen za pomoci znakové řeči. Současně také lékaři poskytli kontakt na doktora Kabelku v pražské nemocnici v Motole a dítě přešlo do péče specialistů v motolské nemocnici.

V prvním měsíci života dítěte byla jak matka, tak i dítě, umístěno na stomatologickou fakultu nemocnice Motol, specializující se na vrozené vývojové vady, které ovlivňují růst a vývoj ústní dutiny i obličeje a kraniofaciální malformace, kam spadá TCS. Na toto období vzpomíná matka v dobrém, stále L. kojila, ale díky stresové události ztratila mnoho mléka a tak L. po dvou měsících po porodu přešel na umělou stravu. V pražské Motole se rodiče konečně dozvídají pravdivé informace o syndromu, aktuální obraz o postižení a možnosti, které mohou využít, aby péče o dítě s TCS byla co nejefektivnější. V tomto období se dítěti prováděly různé testy, zda chlapec dýchá sám, k vyloučení trachestomie. Na foniatrickém oddělení byla dítěti naměřena oboustranná nedoslýchavost s celkovou ztrátou sluchu dle Fowlera 78 % (na pravém uchu 75 dB, na levém 76 dB). L. tedy má i bez kompenzačního sluchového aparátu velmi malé zbytky sluchu. Po měsíci bylo dítě s matkou propuštěno domů a předáno do péče rané péče. Do Fakultní nemocnice v Motole dojížděli pravidelně 2x do měsíce. V prvním roce rodiče měli největší problém s dítětem v oční oblasti způsobeným ptózou víček. Nejenže nemohlo úplně uzavřít obě oči, ptóza dále způsobovala pravidelné vysušování a záněty očí. Rodiče dvakrát denně kapali dítěti oční kapky na zvlhčení a pro prevenci zánětů. Oba rodiče se shodli na tom, že spíše docházelo ke zvlhčování, ale záněty se děly neustále. U L. vypukl v prvním roce atopický ekzém, který sám od sebe zmizel. Dítěti byl přiznán 3. stupeň mimořádných výhod – průkaz odborné zdravotní pojišťovny s označením zvlášť těžké postižení s průvodcem (ZTP/P).

Raná péče docházela pravidelně 2x měsíčně do domácnosti a napomáhala rodině v **prvních až dvou letech** dítěte při navyknutí na závěsné sluchadlo s kostním vibrátorem, které kvůli atresii ucha nešlo upevnit za ucho a bylo připevněné na čelence. Přístroj se skládal z krabičky a čelenky, na které bylo zavěšené sluchadlo. Krabička vstřebávala zvuk a zasílala ho přes malý drátek do čelenky. Učení dítěte na sluchadlo probíhalo dlouhé měsíce. Rodiče zmiňují, že L. má zcela nepatrné zbytky sluchu, takže bez sluchátka i tak slyšel hlasité zvuky. Nejprve dítěti nechali ušít vestičku, na které byla připnutá kapsička, do které zpočátku dávali samotnou krabičku (dítě moc dlouho s čelenkou na hlavě nevydrželo). Poté díky zbytkům sluchu dítě pochopilo, že přes krabičku a sluchadlo proudí zvuk a začalo čelenku nosit a učit se mluvit. Z důvodu navyknutí na sluchadlo byl vývoj řeči u dítěte zpomalený, ale díky důkladnému cvičení matky s dítětem a pravidelným zásahům logopedické péče dítě v předškolním věku nevykazovalo markantní rozdíly v řeči a ani v psychomotorickém vývoji.

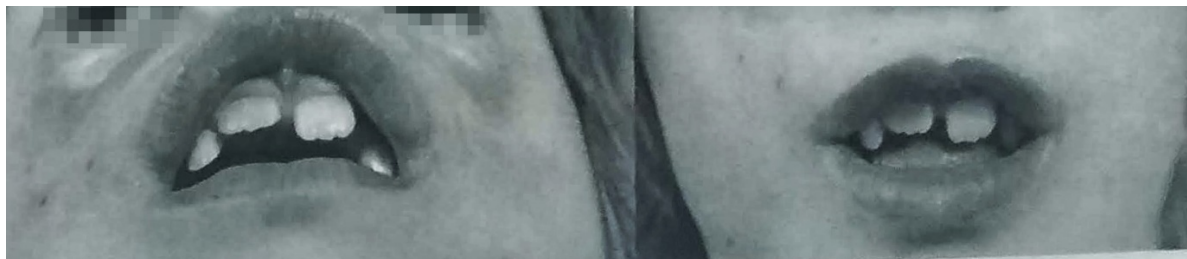
Po navyknutí na sluchadlo čekala rodiče další cesta, a to naučit dítě nosit brýle, jelikož u L. byla diagnostikovaná zraková vada u obou očí. Oční lékařka L. diagnostikovala mírnou krátkozrakost. Jedinec má na pravém oku 3.00 a na levém 3.05 dioptrie. V roce 2002 byl fakultní nemocnicí nařízen první chirurgický zákrok, který se týkal očního okolí. S cílem odstranit oboustrannou ptózu víček. Rodiče vzpomínají, že tato operace nebyla časově náročná a po rekonvalescenci u L. už nikdy neproběhly záněty očí a nemuseli každé ráno a večer kapat dítěti kapky.

Po rané péči, od roku 2003, následovala péče Speciálně pedagogického centra (SPC) pro děti s vadami sluchu a řeči v Hradci Králové. Ve **čtyřech letech** nastoupil, dle odborného posudku z SPC, do spádové běžné mateřské školy. I když SPC navrhovalo speciálně pedagogický přístup, konkrétně zařazení do speciální mateřské školy pro sluchově postižené v HK. Pro rodiče se vzdálenost zařízení od místního bydliště zdála nepřekonatelná. Matka své rozhodnutí odůvodnila takto: „*L. už od svého narození byl zařazen mezi normální děti našich kamarádů, které byly plus/mínus stejně staré. Děti ho braly mezi sebe a nevytlačovaly ho. S bývalým manželem jsme chtěli, aby L. navštěvoval normální školku u nás ve městě, protože se nám to zdálo jako dobrý nápad. Od svých vrstevníků se odlišoval jen ojedinělým vzhledem tváře a tím, že sluch vnímal trochu jiným způsobem. Jestli se mě chcete zeptat, zda jsme se báli šikanování, tak to bude znít asi zvláště, ale já jsem se toho prostě v té době nebála. I v dnešní době bych se rozhodla stejně, i když musím uznat, že dnes jsou poměrně děti dle mého zlejší.*“

I když L. navštěvoval normální předškolní vzdělávání, psychomotorický vývoj nebyl omezený, komunikace s vrstevníky probíhala normálním způsobem, ale pomaleji. Dítě i přes veškerou snahu, práci rodičů a specialistů, nastoupilo do hlavního vzdělávací proudu s dvouletým odstupem. V prvním roce byl odklad způsobený malou slovní zásobou a nedostatečnou psychickou a sociální zralostí. Při druhém odkladu hrál roli, v pořadí druhý, chirurgický zákrok ve Vinohradské nemocnici v Praze, na stomatologickém oddělení. Příčinou zákroku byl špatný růst mléčných zubů. Díky malé ústní dutině docházelo k prorůstání chrupu do kořene jiných zubů a následoval špatný růst a vývoj celého chrupu. Z tohoto důvodu bylo dítěti vytrhnuto celkem 15 zubů. L. byl půl roku odkázán na tekutou stravu a mluvit mu skoro vůbec nešlo, škola tedy nepřicházela v úvahu. Otec tuto operaci okomentoval takto: „*Pro mě byl tento zákrok jeden z nejtěžších. Byl jsem s L. umístěn na pokoji a bylo to pro mě hrozně emotivní. L. se nechtělo spát po zákroku a vyváděl, tekla mu všude z pusy krev. Z opatření byl připoután koženými pouty k posteli. Po propuštění z nemocnice komunikace*

v této chvíli nebyla ztížena pouze sluchovou vadou, ale i chybějícími zuby. Báł sem se, aby zdravé zuby zase nenarostly špatně, ale lékaři nás ujišťovali, že hned v prvních fázích růstu zubu nasadí rovnítka a pokusí se tak vývoj zubů korigovat.“

Obrázek 1: Zuby vyfocené před zákrokem



Zdroj: lékařský spis

V období dorůstání zubů to bylo opravdu velmi náročné a úplně poslední zub L. narostl až teď nedávno, v 18. letech. Díky pravidelným návštěvám stomatologické fakulty ve Vinohradské nemocnici, kam L. dojíždí 2x do měsíce, jsou všechny zuby zdravé a rovné. I přesto, z důvodu malé ústní dutiny, má L. o dva zuby méně než normální běžný člověk.

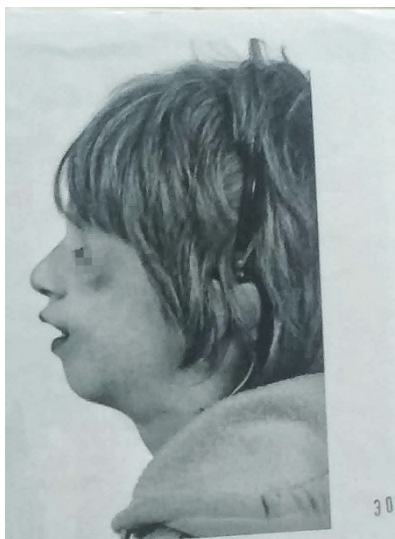
V **8 letech** života se začalo rozhodování, do jaké školy dítě bude zařazeno. Opět se rodiče rozhodovali společně se speciálním pedagogem o správné cestě. Z odborného posudku SPC jasně vyplývá, že osoba vykazuje sluchové postižení takového druhu a stupně, že by jej opravňovalo k zařazení do speciálního školství, ale rodiče se rozhodli pro spádovou Základní školu v Novém Městě nad Metují. Odborný posudek vykazoval: „*Chlapec je v péči Speciálně pedagogického centra pro děti s vadami sluchu a řeči od listopadu 2003. Vada sluchu je částečně korigována sluchadlem. L. komunikuje verbálně, zadaným úkolům rozumí, avšak na jejich vypracování potřebuje dostatek času a akusticky vhodné prostředí. V průběhu let se vzdělávání musí upravit například: zejména při diktátech, kdy bude nutné zohlednit důsledky sluchové vady, popřípadě zaměnit zadání za doplňovací. V průběhu celého vyučování je důležité stále kontrolovat porozumění čtenému textu i nových pojmů. Při výuce doporučujeme maximálně dodržovat obecná pravidla při komunikaci se sluchově postiženým žákem. Doručujeme zatím individuální speciálně pedagogickou práci s dítětem v době mimo vyučování v rozsahu 1-2 hodiny týdně a využití kompenzačních pomůcek.*“ Matka zdůrazňuje, že L. v běžném vzdělávacím proudu nepotřeboval, po dobu studia na prvním stupni, žádné kompenzační pomůcky, krom svého sluchátka a brýlí. Individuální plán zahrnoval zásady komunikace a specifika výuky (klid ve třídě, zřetelná, pomalá komunikace apod.), úpravu prostředí (umístění žáka do druhé lavice, upravení místnosti – záclony, koberec), více času na jistá cvičení, doučování mimo vyučování pro doplnění cvičení, které se v hlavní hodině

nestihly. Rodiče si nevzpomínají, že by jejich syn vykazoval nějak značné větší obtíže, jeho vývoj srovnávali s vrstevníky. Matka první stupeň hodnotila takto: „*Nebudu vám lhát, nebyla to procházka růžovým sadem, L. neměl sice žádné výrazné potíže, ale potřeboval více času na učení, dohled nad úkoly a určité věci vysvětlovat tak, aby to pochopil. Někdy jsme seděli u učení třeba tři hodiny. V období puberty si vzpomínám, že když už byl extrémně vyčerpaný, vypnul nám sluchadlo a konec. Když o tom teď přemýšlím, jsem si jistá, že jsme L. dost přetěžovali, ale zase nám to nemůžete mít za zlé. Není to tím, že bychom se nesmířili s tím, že je jiný, jen jsme hrozně moc chtěli, aby jednou vedl normální život, a to se nám snad zatím daří.*“

V **10 letech**, byla v prosinci, rodičům malého L. nabídnuta možnost zavedení sluchadla pro přímé kostní vedení BAHA – IMPLANTÁT. V lednu před nástupem na operaci, byl L. prováděn, ve Fakultní nemocnici v Motole na foniatrickém oddělení a rehabilitačním centru kochleárních implantací u dětí, slovní audiogram, který zjišťoval nejen prahovou frekvenci sluchu, ale zvažoval všechny varianty, zda u pacienta zavést kochleárního implantátu. Ze zprávy vyplývá, že jedinec byl posuzován se svým současným sluchadlem, bez kompenzačního aparátu a se závěsným prototypem BAHA-DIVINO. Při audiometrickém vyšetření byl dle lékaře L. nesoustředěný a výsledky byly takové: sluch bez sluchadla – binokulárně bez odezírání: do 0,5 metrů. Sluch se současným sluchadlem bez odezírání: 8-9 metrů a sluch BAHA-DIVINO bez odezírání: až do 15 metrů. Závěrečná zpráva obsahovala sdělení, že L. je vhodným uchazečem o sluchadlo BAHA s implantovaným úchytným šroubem z titanu. Zákrok byl proveden ve fakultní nemocnici v Motole. Měsíc po vyšetření, v únoru, byl L. proveden zákrok a dodnes nosí kochleární implantát BAHA. Celý měsíc po operaci trvalo nastavit hodnoty kochleárního implantátu podle potřeb dítěte. Zpočátku, L., kochleární implantát odmítal nosit. Nechtěl změnu a šroub ho první měsíc bolet, byl zanícený a BAHA mu nešla nasazovat. On sám tuto změnu komentuje slovy: „*Vzpomínám si, že jsem najednou slyšel zvuky, které mi byly nepříjemné, šroub mě bolet. Po delší době jsem usoudil, že se jedná o lepší zavedení (nemusím nosit kapsičku, čelenku a sluchadlo skoro nebylo pod vlasy, které narostly, vidět) a přestávala mě s BAHOU tolik bolet hlava. Abych to vysvětlil, u starého sluchátka, pokud jsem se s čelenkou, na které bylo sluchadlo připevněno, něčeho dotknul (zavadil), ozvalo se hrozné pískání. Přenos zvuku určitě nebyl tak kvalitní, to můžu posoudit i teď, jelikož ani ne před rokem se mi BAHA porouchalo a musel jsem opět nosit závěsné sluchadlo a byl to pro mě učiněný horor. Zvuk byl děsně zrnitý, bolela*

mě z toho hlava a raději jsem měsíc nepoužíval sluchadlo.“ Rodiče na zavedení kochleární implantátu vzpomínají jako na obrovskou změnu, která nastala v 5. ročníku.

Obrázek 2: *foto před operací*



Obrázek 3: *přichytný šroub*



Obrázek 4: *BAHA*



Zdroj: lékařský spis, autor

Při nástupu na druhý stupeň ředitel základní školy zažádal o kompenzační pomůcku v podobě přenosného počítače ke studijním účelům. Počítač mohl L. používat jen ve škole pro přepis zápisů, které mu poté byly vytisknuty. Na druhém stupni nejenže docházelo k navýšení zápisů, ale zvyšovala se i úroveň vědomostí. V 7. třídě byl přidán do školního vzdělávacího plánu i druhý jazyk, který L. absolvoval, ale vůbec mu nešel. I přes veškerou snahu se stával ohromnou barierou pro zachování motivace a podpory L. v běžném vzdělávacím proudu, proto se škola ve spolupráci s SPC a souhlasem rodiny rozhodla změnit individuální plán. Individuální plán se měnil od 7. třídy a následoval až do posledního ročníku. Byl doplněn o úplné uvolnění žáka z výuky dalšího cizího jazyka, konkrétně se jednalo o ruský jazyk, a zmírnění požadavků na hudební výchovu. V individuálním plánu je definováno: *„Ani nejdokonalejší sluchadlo nezaručuje stejný příjem jako zdravý sluchový orgán. V hlučném prostředí může mít žák problémy se slyšením a porozuměním. Žák tedy bude hodnocen za teoretické znalosti, práce bude zaměřená na text písní, porozumění obsahu apod. Do ostatních činností bude žák zapojován, ale při hodnocení bude brán zřetel na sluchové postižení.“*

V 8. a 9. třídě rodiče zvažovali další kroky vzdělávání svého dítěte. L. měl naprosto jasné, kam by chtěl jít. Velmi ho lákala práce v sociálním odvětví, proto také SPC spolu s rodiči poslalo požadavek k řediteli střední odborné školy sociální – Evangelická akademii s žádostí, zda by mohl jejich syn nastoupit do prvního ročníku. Shodou okolností v této škole přijímají

osoby s jakýkoliv postižením, pokud splňují určité podmínky integrace. Ředitel po konzultaci s oběma rodiči žádost podpořil. Při přijímacím řízení rozhodoval průměr dosažených známek na vysvědčení a L. byl v prvním kole přijatý. Na základní školu vzpomínají jak rodiče, tak i L. sám v dobrém. Měl své kamarády, které znal od dětství, neměl žádný problém se začlenit a jeho třída ho brala takového, jaký je. Se šikanou se za svoje studium na základní škole nesešel. Rodiče celý základní vzdělávací proces komentují takto: *„Po dokončení povinné školní docházky jsme byli nadmíru spokojeni s výběrem školy a že jsme nedali na rady našeho speciálně pedagogického pracovníka v SPC, abychom L. umístili do školy pro sluchově postižené. Náš syn celou základní školu procházel se dvojkami, trojky nastoupily až na druhém stupni v období puberty. Druhou důležitou věcí byla i nadmíru kvalitní spolupráce se školou. Ředitel nás vždy ve všech věcech informoval, učitelky nám věnovaly maximální péči a rodiče dětí ve třídě nás neodsuzovali. Všechny zmiňované body vytvořily pevný úspěšný základ procesu vzdělávání.“* L. na základní školu vzpomíná v dobrém, měl své kamarády, které znal od dětství, a tak neměl problém se začlenit.

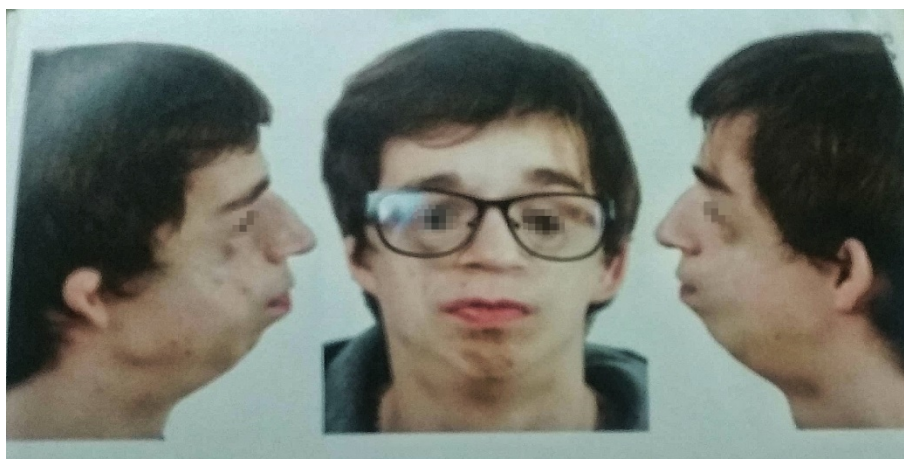
Aktuálně L. navštěvuje již třetí ročník střední odborné školy. Přípravuje se na maturitní ročník a ke vzdělávání nevyužívá žádné doplňující kompenzační pomůcky. Ve škole má více času na diktát, který má předtisknutý, a je omluvený z tělesné výchovy. Důvodem je ochrana kochleárního implantátu. K závěrečné maturitní zkoušce jsou pro L. zařízené výhody – nebude hodnocen v oblasti poslechu při doplňovacím cvičení v anglickém jazyce, má nárok na klidné prostředí a více času. Dnes již není držitelem karty ZTP/P, nemá připsaný žádný stupeň postižení. Podal si žádost na invalidní důchod, který mu byl v roce 2019 úspěšně uznán ve druhém stupni.

V 18 letech, ve Vinohradské nemocnici, byla nabídnutá rodině možnost dvou velice náročných operací, které by změnilly celkový vzhled L. obličeje. Lékaři upozorňovali na psychické změny, které mohou s tak náročnými operacemi přijít. L. se stane úplně jiným člověkem. Před rodinou nastala úplně nová situace, pro kterou se museli jednotně shodnout, zda do operací jít či ne. Komentář matky o rozhodnutí zněl takto: *„Všichni jsme si sedli a hlasovalo se, kdo je pro a proti.“* Výsledkem bylo, že jediný, kdo byl proti operacím, byla sestra jedince, která jako důvod uvedla: *„Já jsem byla proti hlavně kvůli tomu, že jsem na vzhled svého brachy zvyklá, mám ho ráda takového, jaký je. Přišlo mi, že v ten čas se každý pro operace strašně moc nadchnul a očekávání bylo nereálné. Nechtěla jsem, aby byl poté po operaci L. zklamaný, že nevidí nijak markantní rozdíl.“* Operace byly naplánované následovně. První operace proběhne v listopadu 2018 a druhá v lednu 2019. Před operací,

přesně od července, rodiče dojížděli na konzultace k plastickému lékaři, opět dvakrát do měsíce. Měsíc před operací, plastická chirurgie v Praze, vytvořila pro rodinu 3D skener, který ukazoval náhled na změnu obličeje. Před první operací L. docházel na píchání injekcí pendeponu pro ochranu imunity, jelikož dle obvodní lékařky je náchylnější k typickým nemocím. V první operaci se jednalo o vyztužení brady, zlepšení dýchacího ústrojí, a to za pomoci odstranění kůstky, která rostla v L. nose a znepřístupňovala tak dýchací cesty a dále srovnání a roztažení ústní dutiny. V den nástupu na oddělení, při přijímacím vyšetření, hlavní plastický chirurg zjistil, že pacient váží pouze 47 kilogramů, a byl velice znepokojen, zda operaci L. zvládne v celkové narkóze. Z vyšetření vyplynulo, že pacient nemá ani jedno % tuku v těle. Operaci nakonec provedli, ale rozhodli se změnit postup u druhého zákroku. Operace proběhla v pořádku a L. byl pouze 2 dny na intenzivní péči a poté převezen na normální pokoj, kde strávil 5 dní. Tento zákrok probíhal pod celkovou narkózou a jednalo se, dle lékařů, o lehčí zákrok, proto se také operace nakonec uskutečnila. L. zákrok komentoval slovy: *„Po zákroku jsem byl lehce zklamaný, neviděl jsem žádnou změnu, krom brady, kterou jsem konečně měl. Dýchání v prvním měsíci po operaci bylo těžké, nos mi stále nefungoval, byl obvázaný 14 dní. Dýchal jsem tedy pořád pouze pusou a v nemocnici jsem nebyl dlouho, takže jsem byl spokojený, že jedu brzy domů. Změnu jsem sice neviděl, ale lékař mě na tohle upozorňoval, že větší výsledky budu vidět až po všech zákrocích a u někoho je změna vidět třeba až po 3 měsících od zákroku.“*

Před druhou operací, která proběhla v lednu 2019, učinil hlavní plastický chirurg razantní kroky. Nařídil rodině nakoupit nutriční drinky pro navýšení kil u pacienta. Nutriční drinky L. pil každé ráno a večer. Opět chodil na pravidelné injekce pendeponu. V nástupní den u přijímacího vyšetření probíhaly úplně stejné kroky jako u prvního zákroku – vyfocení a zvážení. Bohužel ani doplněk stravy nezměnil procenta tuku u pacienta a hlavní plastický chirurg rozhodl rozdělit plán operace. Důvodem rozdělení byla následná operace, která vykazovala náročnou osmihodinovou práci pod úplnou narkózou, kterou by L. nemusel unést. Zákrok se musel zkrátit na šest hodin. Plastický chirurg z operačního plánu vyškrtl useknutí a přišití levé ušní protézy. Zákrok tedy v konečném znění zahrnoval – vymodelování lícních kostí, upravení povislé brady, zvednutí očních víček.

Obrázek 5: foto před první operací



Zdroj: lékařská karta

Operační zákrok byl velmi náročný. L. byl na operačním sále přes šest hodin. Matka se k zákroku vyjádřila: *„Bylo to pro mě jedno z náročných období, před operací jsem nemohla spát. L. byl sám v Praze a po operaci jsme vůbec nevěděli, jak zákrok dopadl. Celá rodina byla značně nervózní. Kolem večera nám zavolali a oznámili nám, že se operace zdařila, byla bez komplikací a L. je hospitalizován na oddělení intenzivní péče. Bylo nám zakázáno za ním jet, a tak jsme mohli jenom přemýšlet, jak na tom je.“* Po třech dnech rodina mohla za L. dojet a podívat se na něho. L. nemohl mluvit a byl celý oteklý. Sourozenec se k tomuto setkání vyjádřil takto: *„V tu chvíli jsem si přesně říkala, že podstoupit tyhle zákroky, byla blbost. Vidět ho, jak je bezmocný, oteklý a vše ho bolelo, byl pro mě jeden z nejtěžších okamžiků. Nechtěla jsem tam být a nechtěla jsem, aby tam byl on. Ted' s odstupem mohu konstatovat, že cítím pořád v sobě tu hroznou bezmoc. Vadilo mi, že s námi skoro nikdo nemluví, že hlavní plastický chirurg v nemocnici nebyl a nikdo nám nedokázal říct podrobnosti o průběhu operace.“* L. byl další tři dny na oddělení intenzivní péče, ale den za dnem se zlepšoval a poté byl převezen na normální pokoj, kde mu sestry zmírňovaly otoky v obličeji. Do nemocnice za ním dojížděla obden sestra.

Obrázek 6: před operací, v den nástupu

Obrázek 7: po druhé operaci



Zdroj: pacient

4.7 Rozhovorová část

Následující kapitola empirické části se zabývá analýzou získaných dat prostřednictvím polostrukturovaných rozhovorů. Tato doplňková metoda je v práci ukotvená z důvodu uceleného pochopení dané problematiky. Práci jsem si na úplném začátku rozdělila na tři okruhy, které jsem chtěla v rámci praktické části probádat. Život před operací nám zmapovala případová studie, která byla obohacena komentáři blízkých osob. Za to polostrukturované rozhovory nám pomohou přiblížit samotný proces plastických operací a život po nich.

Celkem bylo osloveno šest respondentů. Výběr respondentů spočíval, jak v oslovení daného jedince, tak i v zapojení významných osob, které se určitým způsobem podílely na změně jeho vzhledu. Respondenti byli vybráni záměrně, a to z důvodu dosažení optimální komplexnosti dané problematiky.

4.7.1 Realizace rozhovoru

S respondenty došlo k osobnímu setkání, které je dle nás užitečnější. Každý z respondentů se cítí bezpečněji, dochází k lepšímu pochopení a k navázání osobního

důvěryhodného vztahu. Badatel získaná data může doplnit o pozorování neverbálních projevů a všimnout si emočních reakcí na určité situace.

Výzkum byl prováděn od začátku června roku 2018, kdy mi rodina dovolila dojíždět na konzultace a stát se tak malou součástí podpory při L. cestě. Rozhovory se uskutečňovaly v rámci celého roku dle respondentů. U lékařů se konaly při konzultacích, kontrolách a prohlídkách. U rodiny v přirozeném prostředí domova. Poslední rozhovor proběhl v březnu 2019 s daným jedincem po uplynutí dvou měsíců od zákroku.

Všichni respondenti byli seznámeni s výzkumem, časovou náročností a byli ubezpečeni o anonymitě získaných dat. Všichni souhlasili s pořízením zvukového záznamu pro mé účely. Dotazování byli velmi vstřícní, odpovídali na všechny mé otázky bez problémů. Rozhovory byly nahrávány na diktafon a poté přepsány doslovně do písemné podoby.

4.7.2 Identifikační údaje vztahující se k respondentům

Pro představení všech respondentů polostrukturovaných rozhovorů byly součástí rozhovoru otázky, které se týkaly identifikačních údajů pro lepší orientaci. Získané identifikační údaje byly zpracovány pomocí níže uvedené tabulky.

Tab. 1 Identifikační údaje vztahující se k respondentům

Respondent	Věk	Zaměstnání	Vztah k danému jedinci
Pan J.	47 let	hlavní chirurgický lékař	vrchní lékař provádějící obě operace
Paní P.	43 let	praktický lékař	ošetřující lékař L.
Paní J.	45 let	práce ve výrobě	matka jedince
Paní V.	46 let	zámečnick	otec jedince
Paní A.	25 let	studující	sestra jedince
Pán L.	19 let	studující	daný jedinec

Zdroj: Autor, vlastní výzkum

4.8.3 Interpretace získaných dat z rozhovorů

Metodou analýzy dat pro výzkumné šetření bylo zvoleno otevřené kódování, kdy na základě výzkumných otázek byly vytvořeny kategorie a k nim přiřazeny kódy, které do dané kategorie spadají.

Tab. 2 Schéma kategorií a kódů

Tři důležité momenty v životě jedince s TCS		
Život před změnou obličeje	Chirurgické zákroky celého obličeje	Život po změně vzhledu obličeje
<u>Psychologické aspekty</u> <ul style="list-style-type: none"> • <i>emoce, pocity</i> • <i>očekávání</i> 	<u>Zdravotní aspekty</u> <ul style="list-style-type: none"> • <i>Komplikace</i> • <i>Časová náročnost</i> • <i>Zdravotní stav</i> 	<u>Současná situace</u> <ul style="list-style-type: none"> • <i>Přínos</i> • <i>Budoucnost</i> • <i>Osvěta</i>
<u>Sociální aspekty</u> <ul style="list-style-type: none"> • <i>přístup rodiny</i> • <i>přístup okolí</i> • <i>motiv</i> 		
<u>Ekonomické aspekty</u>		

Zdroj: Autor, vlastní výzkum

HVO: Které nejčastější aspekty se objevují v daných momentech související s TCS?

První důležitý moment - život před změnou obličeje

První kategorii jsem nazvala - Život před změnou obličeje. Každý den na sebe koukáme do zrcadla a vzhled je naše poznávací znamení. Důležitou součástí vzhledu, který na první pohled zaujme, je náš obličej. Pokud tato část našeho těla je jakkoliv narušena, jde o velmi náročnou situaci, kdy se člověk, buď naučí žít takový jako je, nebo hledá alternativy v podobě chirurgických zákroků. Při rozhovoru v této kategorii směřovaly otázky pouze na jedince a jeho rodinu.

DVO1: Jaké psychologické aspekty se dotýkají blízkých osob a daného jedince s TCS, před změnou a po?

Kategorie č. 1: Psychologické aspekty

Kategorie vznikla na základě výpovědi respondentů. Z analýzy vyplynuly nejčastější psychologické aspekty, které se nejvíce dotýkaly rodiny a daného jedince objevující se před změnou a těsně po zákroku. Z důvodu správné interpretace jsem vygenerovala několik subkategorií, které odpovídají daným okamžikům.

Subkategorie č. 1 ke kategorií 1: Pocity a emoce před změnou

Kódy:

- Zvědavost
- Strach
- Obavy
- Napětí

V této subkategorii se nejčastěji objevovaly různé emoce a pocity, které vytvářely předpoklad k očekávání. Průběh emocí a pocitů byl u všech respondentů stejný, nejprve se u každého objevila zvědavost, poté strach a obavy, které nejvíce ovlivňovaly psychiku a současné emoce respondentů. **Matka:** „Když jsme s operacemi souhlasili a jeli jsme na první konzultaci, u které nám pan doktor říkal, co L. všechno bude čekat a jak náročné to bude, začala jsem pochybovat a mít **strach**, zda to byl dobrý nápad. Strach byl nejen o L. a jeho zdravotní stav, ale jednalo se i o náročnost a školu.“ **L.:** „Strach jsem měl a veliký, ale spíše převládala **zvědavost**, jak budu vypadat.“ **Sourozenec:** „Já mám teda veliké **obavy**, nejen o zdravotní stav, ale o to odloučení, které nás čeká.“

Subkategorie č. 2 ke kategorií 1: Pocity a emoce ihned po druhém chirurgickém zákroku

Kódy:

- Stres
- Napětí, nervozita
- Litování rozhodnutí
- Špatná komunikace
- Bezmoc a vztek

Při rozhovorech, které probíhaly ihned po plastických zákrocích, se již u rodiny neobjevoval pouze strach, ale doplňoval ho hlavně stres a napětí. **Otec:** „Já jsem strach necítil dlouhou dobu. Chápejte. My už s L. zažili tolik zákroků, že mi přišlo, že nic horšího už nás nečeká. **Strach** mě popadl, až když jsme nevěděli po té druhé operaci, jak co dopadlo.“ **Matka:** „Po operacích jsme vůbec nevěděli, jak co dopadlo, nemohla jsem spát a byla jsem hrozně naštvaná, **vystresovaná**. Zavolali nám k večeru s tím, že nám jen mohou říct,

že se operace vydařila a až ráno můžeme zavolat přímo lékaři. Tomu jsme se nemohli dovolat a jediné, co nám neustále opakovali, je, že je stabilizovaný. Jenže já chtěla vědět i další věci.“

Sourozenec: „Po druhé operaci **komunikace trochu vázla** a my jsme byli odkázáni jen na telefonický kontakt, kde nám sestřičky moc neřekly, byli jsme z toho všichni **nervózní**. Byla jsem ráda, že je v pořádku a soustředila jsem se jen na to, kdy ho budeme moc navštívit.“

L.: „Já si vzpomínám jen na to, že jsem se probudil a všude hučely přístroje a je se nemohl hýbat, to bylo opravdu **hrozné**, byl jsem odkázaný na pomoc zdravotnického personálu.“

Nejvíce emotivní zážitek ale rodina zažila při prvním osobním shledání L., tři dny po druhém operačním zákroku. Emoce a pocity u všech maximálně gradovaly a nikdo nevěděl, zda za to ty operace opravdu stály, nejčastěji se objevoval vztek, strach, smutek. Jednalo se o jeden z nejsilnějších momentů rodiny, který se nejvíce odrazil na jejich psychice.

Sourozenec: „V tu chvíli jsem si přesně říkala, že podstoupit tyhle zákroky, **byla blbost**. Vidět ho, jak je bezmocný, oteklý a vše ho bolelo, byl pro mě jeden z nejtěžších okamžiků. Nechtěla jsem tam být a nechtěla jsem, aby tam byl on. Dalším, co se mi honilo v hlavě, byl **hrozný vztek na rodinu**, že všichni hlasovali pro operace.“

Matka: „Brečela jsem a nevěřila jsem, že je to můj syn. Byl celý oteklý, měl podlitiny a byl to pro mě jeden z **nejhorších okamžiků**. Po všech těch operačních zákrocích jsem tehle psychicky nezvládla.“

L.: „Když za mnou přijela rodina, byl jsem rád, že je vidím, ale byl to pro mě jeden z **nejvíce emočně bezmocných okamžiků**. Nemohl jsem mluvit, jelikož operace probíhala pusou a tu jsem měl úplně rozřezanou. Ani o pití jsem si neuměl říct, opravdu jsem nevěděl, jestli to vůbec dokážu vydržet. Už jsem se netěšil na to, jak po operacích budu vypadat, šlo mi jen o to, být soběstačný a doma.“

Subkategorie č. 3 ke kategorií 1: **očekávání**

U respondentů, na otázku ohledně očekávání, co dle nich může přinést změna obličeje, se v odpovědích objevovaly podobné znaky a to: naděje, zlepšení sociálního postavení, zmírnění stigma, zvýšení sebevědomí.

Kódy:

- Zlepšená komunikace, sociálního postavení, partnerské situace
- naděje,
- zvýšení sebevědomí

Pokud člověka čeká chirurgický zákrok, který se sebou nese určitou změnu vzhledu, vždy se ocitne v situaci očekávání. Jedná se o jednu z lidských emocí, objevující se před neznámou situací. V této situaci má úplně každý jiné představy o tom, jaký bude konečný výsledek daného stavu. U osob s Treacher Collins syndromu (TCS), se musíme zaměřit na společný rys, který značí odlišnost ve vzhledu a přitahování tak na sebe pozornosti ostatních lidí. I když se společnost dost posunula v přístupech k odlišným osobám, zvědavost a zírání na osoby s určitým handicapem stále přetrvává.

Matka: „*Já od operací očekávám, že se L. lépe povede při komunikaci s vrstevníky a vidím v nich naději na lepší život.*“

Sourozenec: „*Věřím, že mu změna obličeje prospěje, zlepší sebedůvěru a sebevědomí. Co ale nejvíce očekávám je, že se L. povede v partnerském vztahu, protože si myslím, že je to jedna z věcí, která mu jako jediná chybí. My se mu snažíme dát všechno, ale v partnerské situaci mu jsme tak trochu k ničemu.*“

Otec: „*Mám své nereálné představy, že bude úplně jako normální kluk. V realitě bych si přál, aby operace přinesly zmírnění pohledů, například aby v obchodním centru nezírali na L., jako na atrakci.*“

DVO2: Které sociální aspekty zasahují do života blízkých osob a daného jedince s TCS, před změnou a po ní?

Kategorie č. 2: Sociální aspekty

Tato kategorie se vytvořila se na základě výpovědi respondentů. Respondenti označovali nejčastější sociální aspekty, které nejvíce souvisí se syndromem rodiny a daného jedince objevující se před změnou a po ní. Proto je tato kategorie dále rozčleněna na dvě subkategorie.

Subkategorie č. 1 ke kategorií 2: **Přístup rodiny k plastickým operacím**

Kódy:

- Zlepšení sociální situace
- Chirurgický zákrok jako vyhlídka na lepší život
- Motiv
- Lepší postavení ve společnosti

Tuto subkategorii popíšu i s **motivem**, jelikož se dost prolínal v odpovědích u samostatného jedince. Motiv se vždycky týká jen osoby, která se pro změnu rozhodla a já chtěla zachytit pouze a jen jeho pohled na věc.

L. k této kategorii na otázku proč si myslím, že někteří lidé byli proti zákrokům udává: „Protože mě mají rádi takového, jaký jsem. Oni nevidí ty „chyby“, které mám“, k **motiv**u se vyjádřil následovně: „Proč bych do toho nemohl jít, když taková možnost je, vidím v tom výhody v oblastech lepšího **postavení ve společnosti**, rád bych navazoval **nové vztahy** a nebál se stále toho, jak na mě cizí lidé budou reagovat.“

Subkategorie č. 2 ke kategoriím 2: **Přístup okolí k plastickým operacím**

Kódy:

- Motiv
- Odrazování
- Schválení
- Přejícnost

Každá osoba je společenská bytost, která prochází v rámci lidské společnosti různými procesy. Jedná se o proces humanizace, socializace a personalizace. Totéž platí i u člověka s postižením. Pro dosažení maximálního stupně v těchto procesech záleží převážně na jeho společenském postavení, na roli, kterou zaujímá a na tom, jak je společností přijímán. I s touto subkategorií souvisí **motiv**. Protože motiv/impuls vždy přichází na popud něčeho. U L., jak již jsme zaznamenali v jeho odpovědi, jde převážně o lepší postavení ve společnosti. Tak to vnímá i jeho rodina a vidí v tom šanci na šťastný život. Okolí reagovalo na plastické zákroky a posléze na změnu následovně. **L:** „Kamarádi mě od toho **odrazovali**, že vypadám dobře i teď, ale to je asi tím, že si jejich oko, tak jako u rodiny, zvyklo a už ty nesrovnalosti nevidí. Teď aktuálně zmiňují, že změna je velká a opravdu mi to **přejí**. Jestli jsem se setkal někdy s odmítnutím? Já nevím, jediné, co mi vadí, jsou ty **pohledy** od lidí. Ještě pořád jsem si na ně nezvykl, ale nikdy na mě nikdo nepokřikoval, neukazoval, neposmíval, jestli jo, tak jediné za zády.“

DVO3: Ekonomické aspekty rodiny s TCS?

Kategorií 3: **Ekonomické aspekty**

Tato kategorie se vytvořila se na základě všeobecné změny rodinného rozpočtu z důvodu narození dítěte s postižením. Respondenti prezentovali ekonomickou situaci související se syndromem. Kategorie je dále rozčleněna na jednu subkategorii.

Subkategorie č. 1 ke kategorií 3: **Finanční situace dané rodiny**

Kódy:

- Sociální podpora
- Nezaměstnanost
- Pravidelné, dlouhodobá spolupráce

V případové studii jsem nastínila finanční situaci rodiny v podobě pobírání dávek. L. ve třech letech byl komisí zvolen za osobu se zdravotním postižením třetího stupně mimořádných výhod. Matka pobírala dávku na péči o osobu s postižením a dále dávku na mobilitu. **Matka:** „*Díky postižení jsem s L. byla doma až do doby, než nastoupil na druhý stupeň školní docházky. Dala jsem přednost před prací L., každý den jsme trénovali logopedická cvičení, strávili jsme dlouhé hodiny nad učním, snažili jsme se všechno vysvětlit, aby to pochopil. Finanční situace byla mizivá, ale zvládli jsme to, a myslím, že to za to stálo.*“ **Otec** se k daným dávkám vyjádřil takto: „*Přišlo mi, že každý rok, či dva, to posuzují úplně jiní lidé. Častokrát jsme se odvolávali, ale to bylo k ničemu, po odvolání to skoro nikomu nevyjde. Nejvíce mě štvalo, že to posuzují osoby, které L. vůbec neviděli.*“ **Matka** reaguje na sociální pomoc následovně: „*Každý rok jsme nevěděli, jak to dopadne. Nejvíce nám pomohl příspěvek na benzín, jelikož do Prahy to máme opravdu kus. Ten už ale od roku 2015 nemáme. V průběhu života jsme platili za kompenzační pomůcky, konkrétně za sluchadlo, na které jsme dostali ještě příspěvek na kompenzační pomůcku, brýle (ob rok, jelikož L. je asi ztrácí) a teď za BAHU dáváme každý rok 3 000 korun jako pojištění. Kromě těch návštěv a benzínu do Prahy si myslím, že dáváme za L. stejně, jako dávají ostatní rodiče zdravých dětí.*“

Druhý důležitý moment - Chirurgické zákroky celého obličeje

Každý chirurgický zákrok představuje změnu pro určitého jedince, která samozřejmě souvisí s komplikacemi a časovým plánem. Chirurgický zákrok většina lidí podstupuje, pokud mu něco nefunguje správně či se ve svém těle necítí, tak jak by měl.

V této kategorii odpovídali na otázky i lékaři daného jedince. Důležité zde bylo zjišťování náročnosti daných chirurgických zákroků, popis komplikací, které mohou vzniknout, časová náročnost operací. Další důležitou podskupinou bylo zjišťování zdravotního stavu daného jedince.

DVO5: Jaké aspekty doprovázejí chirurgické zákroky obličeje dle lékařů?

Kategorie č. 1: Zdravotní aspekty

Tato kategorie vznikla pro přesný popis procesu chirurgických zákroků. Abych celý proces přípravy na zákroky a jejich průběh správně interpretovala, zařadila jsem do svých respondentů i lékaře, kteří se v různých krocích na procesu podíleli. Kategorie se dále člení na subkategorie.

Subkategorie č. 1 ke kategorií 1: **Zdravotní stav**

Před každým zákrokem je důležité uchovat pacientovo zdraví na takové míře, aby zvládlo určitý zákrok a nevznikly u něho jisté komplikace, které by celkový proces operací a posléze proces hojení mohly narušit. Proto bylo pro mě velmi důležité zachytit odborný názor na zdravotní stav daného jedince, který jsem konzultovala s jeho obvodním lékařem.

Kódy:

- Zdraví
- Snížená imunita
- Prevence
- Podvýživa
- Genetika

Obvodní lékař: „*L. je zdravý kluk, nemá žádné chronické obtíže. Problém je u něj pouze **snížená imunita**, často je nemocný, proto jsme před operací zahájili **preventivní schůzky pro píchání látky (pendeponu) pro udržení fyzické zdatnosti, doporučila jsem rodině koupit **Probiotika**. Ty mají vysoký podíl vitaminů a chrání tělo před nákazami. Druhým problémem, se kterým s L. bojujeme, je jeho váha. Ve svém věku je opravdu dlouhodobě na **hranicí podvýživy**, má to, ale dáno **geneticky po otci**. Operace mu přeju a těším se na výsledek.***

Subkategorie č. 2 ke kategorií 1: **Příprava na operaci**

U každého chirurgického zákroku je velmi důležitá příprava, která u větších zákroků může trvat i několik měsíců. Před operacemi, přesně od července, rodina začala dojíždět na konzultace k plastickému lékaři **dvakrát do měsíce**. V průběhu konzultací probíhaly testy CT obličeje, odlitek čelistí a vážení. Měsíc před operací plastická chirurgie v Praze vytvořila pro rodinu 3D skener, který ukazoval náhled na změnu obličeje. K přípravě jsem oslovila hlavního chirurgického lékaře, který prováděl obě operace, aby mi odpověděl na otázky ohledně těchto zákroků, protože jako jediný mi mohl poskytnout ucelené informace.

Kódy:

- Náročnost
- Spolupráce
- Postupy a metody
- Kontroly a prevence

Hlavní plastický chirurg: „*Tyto operace je velmi časově náročná na přípravu, která spočívá v maximální spolupráci s rodiči pacienta a pravidelnými návštěvami. Před každou operací je provedena fotodokumentace a rentgenová dokumentace. Snímky se stávají součástí lékařské dokumentace. Pro rodinu jsme vytvořili úplně poprvé 3D obraz vykazující následnou proměnu.*

Při druhé operaci se příprava konala úplně stejně s tím, že po každé schůzce jsme pacienta kontrolovali, po prvním zákroku. Při první operaci jsem si všiml, že pacient je na hranici podvýživy, tudíž jsme provedli opatření a zařadili pacientovi nutriční drinky, které jsou určené k dietnímu postupu při podvýživě. Pacient nepřibíral, a tudíž jsme museli zasáhnout do přípravy druhé operace a pozměnit ji.“

Subkategorie č. 3 ke kategoriím 1: **Časová náročnost**

Časová náročnost je další kategorií, jelikož se jedná o následující krok, který nastupuje ihned po přípravě. Pokud je člověk připravený k zákroku, nabízí se otázka, jak časově náročná je operace a jak dlouho bude trvat rekonvalescence.

Kódy:

- Souhrn oblastí
- Náročnost
- Výsledky
- Samota
- Pochybování
- Rekonvalescence

Hlavní plastický chirurg: *První operace probíhala standardně bez komplikací. Jednalo se o vyztužení brady, zlepšení dýchacího ústrojí, a to za pomoci odstranění kůstky, která pacientovi rostla v nose a zneprístupňovala tak dýchací cesty a srovnání, roztažení ústní dutiny. Za hodinu byl pacient na pooperačním pokoji a po 3 hodinách převezen na standartní pokoj. Po dalším dnu byl propuštěn do domácí péče, omezení měl pouze ve smrkání a mohl dýchat výhradně pusou.*

Druhá operace byla časově náročnější, ale operace se provedla excelentně. Pacient byl pod celkovou anestézií 6 hodin. Tři dny na intenzivní péči a poté týden na standartním pokoji. Operace probíhala přes ústa, tudíž jizvy nevznikly nikde. Obtíže se u pacienta objevily pouze v oblasti dýchacích cest a psychických vlastností. Pacient nezvládal odloučení od rodiny a neschopnost dýchání nosu.“ L: „Trápila mě hrozně samota a díky nosu jsem nemohl dýchat a tudíž spát. Byl to náročný čas, kdy jsem přemýšlel, jestli to byla dobře zvolená cesta.“

Subkategorie č. 3 ke kategorií 1: **Možné komplikace**

S každou operací přicházejí i možné komplikace, se kterými se osoba musí nejprve seznámit a posléze přijmout riziko s tím, že se komplikace může opravdu projevit. Jedná se o standartní postup před zákrokem. Další bod přípravy na operaci nespočívá pouze na jedinci a ochraně jeho zdravotního stavu, aby před zákrokem netrpěl žádnými nemocemi, ale jedná se i o profesionální přípravu celého komplexního týmu, který se na zákroku bude podílet. V této kategorii odpovídal opět **hlavní chirurg**, který vedl obě operace.

Kódy:

- Rizika spojené s celkovou anestézií
- Komplikace spojené s váhou
- Rizika místní
- Rizika celková
- Přínos výkonu
- Snaha a spolupráce

Hlavní chirurg: „Každý invazivní zákrok, který je prováděn v celkové anestézii, je zatížen výskytem možných komplikací. Mezi bezprostředně ohrožující komplikace celkové anestézie lze zařadit nemožnost zajištění průchodnosti dýchacích cest a například závažné alergické reakce Mezi nejčastější projevující se komplikace v souvislosti s anestézií je bolest v krku, zubů apod. U tohoto pacienta ještě navíc **zákrok komplikuje jeho aktuální váha**, proto jsem vyřadil z připravovaných operací úpravu ucha, která celkovou operaci sníží o dvě hodiny. Tento zákrok provedeme v půlce nového roku.“

V rámci komplikací daných zákroků mimo anestézie: „Komplikace v souvislosti s operačním zákrokem jsou v obecné rovině možné u všech chirurgických operací. Patří sem rizika místní a celková. Mezi **celkové** řadím pouze možnost omezení v dýchacím systému a mezi **místní**, řadím u pacienta krvácení, možnost infekcí, prolongovaného hojení, dehiscence, objevení jizvy a deformit.“ Jaký vidí přínos operací: „Očekávaný **přínos výkonu**, dle mého, je odstranění rušivých patologických a potenciálně bezpečných stavů, zejména deformit

čelisti a obličej, infekce, poruch růstu, obtížného prořezávání zubů. **Pokusíme se i o usnadnění léčby, včetně léčby ostatními medicínskými specialisty. A to tím, že u pacienta budeme sledovat následné situace, podělíme se na rychlém hojení a spojíme se s obvodním lékařem pro další postupy.**“

Třetí moment - Život po operacích

Poslední kategorie, která zahrnuje popis a přiblížení života dané osoby po operačních zákrocích, obsahuje náhled na *současnou situaci*, dotýká se *budoucnosti*, jak ji vidí členové rodiny a poukazuje na *osvětu* dané problematiky. Poslední rozhovor probíhal přesně dva měsíce po druhém chirurgickém zákroku.

DVO5: Jak hodnotí současnou situaci (výhody/nevýhody) po změně vzhledu blízké osoby a daný jedinec?

DVO6: Naplnilo se očekávání vycházející ze změny obličej u blízkých osob a daného jedince?

Kategorie č. 1: Současná situace

Tato kategorie vznikla pro zjištění přínosu plastických operací. Snahou kategorie je představit názory rodiny a jedince na případnou změnu a srovnat odpovědi s očekáváním před operací. Tyto rozhovory byly poslední a prováděly se přesně dva měsíce po chirurgických zákrocích. Na otázky odpovídala rodina a daný jedinec.

Kódy:

- Spokojenost
- Popis léčby
- Popis změny
- Nadšenost pro další zákrok
- Přesvědčení

Dnes je L. dva měsíce po zákroku a svojí aktuální situaci hodnotí následovně: „*Já jsem teď opravdu spokojený. Léčba otoků probíhala dlouhý měsíc, než splaskly a zmizely monokly a teď už mě ani nic nebolí. První měsíc jsem rovnal čelist gumičkami a jedl pouze kašovitou stravu. V polovině února jsem už skoro neměl žádné podlitiny a 18. února jsem šel poprvé od ledna do školy. Změnu ve vzhledu vidím určitě v tom, že mám konečně bradu a lícní kosti. Těším se na ucho. Ano, v nemocnici jsem byl psychicky špatný, chtěl jsem domů, ale teď vím, že to za to stálo.*“

Subkategorie č. 1 ke kategoriím 1: **Přínos změny (výhody/nevýhody)**

Každá změna s sebou nese zvrát a člověk se na ni musí psychicky připravit. Jaká změna jedince čekala jsme si už popsali a výsledky můžete shlédnout na fotkách a sami posoudit, zda rozdíl vidíte. Na základě této kategorie jsem chtěla zjistit, jak rodina a jedinec vnímá přínos změny a zda ona proměna naplnila očekávání stanovená na začátku celého procesu.

Kódy:

- Snížení poutání pozornosti
- Zvýšené sebevědomí
- Zlepšení nahlížení na sebe
- Psychické zátěže
- Časová náročnost

L: Chtěl jsem, aby lidé přestali tolik zírat. Předtím jsem jakžtakž byl se vzhledem celkově spokojený, ale šlo mi hlavně o to, abych tolik nepoutal pozornost v okolí. Lidi sice koukají méně, ale stále koukají, i přesto se cítím lépe a myslím, že po úplné proměně se toho dočkám úplně.“ **Sourozenec:** „Já změnu moc nevidím, říkám, byla jsem s tím, jak vypadá, vyrovnaná. Změnu nevidím asi kvůli tomu, že jsem s ním v dennodenním kontaktu a je možné, že jsem si zvykla na jeho vzhled. Výhody spatřuji převážně v tom, že opravdu vidím, že se **cítí líp**, lidí asi budou stále koukat, ale určitě už ne v takovém měřítku. Nevýhodu vidím určitě jen v procesu plastických operací. Člověk se musí **obrnit** trpělivostí a připravit se na to, že určitou osobu uvidí úplně oteklou, v křečích a bezmocně ležící.“ **Matka:** Výhody jsem již řekla, L. se zvýšilo sebevědomí, doufám, že se pokusí v budoucnu oslovit dívku a nevýhody vidím určitě v časové náročnosti. Celá proměna s sebou přináší situaci plnou **psychických zátěží**. Kdy rodiče musí počítat s pravidelným dojížděním a spoluprací s lékaři a vyrovnat se s odloučením.“ **Otec:** Proměna probíhá i teď. Výhodu spatřuji v tom, jak má bradu a lícní kosti. Už na sebe nepoutá tolik pozornosti, má plnější obličej a vypadá dobře. Nevýhodou je, že vím, že nás to čeká ještě jednou.“

Subkategorie č. 2 ke kategoriím 1: **Budoucnost**

Tato kategorie přináší náhled očekávané budoucnosti. Jelikož jsem v rámci rozhovorové části zmapovala současnou situaci, je důležité zahrnout a nechat prostor i pro následný pohled na budoucnost. Právě budoucnost a přemýšlení nad ní přináší obrazy, jak a kudy se dál cestou ubírat.

Kódy:

- Dobrá budoucnost

- Povolání
- Škola
- Osvěta

L: „Svoji budoucnost **vidím dobře**. Aktuálně se chci zaměřit **na školu**, čeká mě příští rok maturita, takže je pro mě důležité zlepšit si angličtinu a hru na klavír, ze které maturuju. Ano, mohl bych mít omezení, ale já jsem si řekl, že to zvládnou, chci to zvládnout. **Pracovat** bych nejradši chtěl v nějaké neziskovce, abych mohl pomáhat lidem, buď se stejným nebo různým postižením. Pokud to nevyjde, tak to nevyjde, ale vyhlídky na práci teď moc neřeším, a hlavně ji nevidím černě.“

Matka: „Popravdě netuším, jaké uplatnění je pro osoby se sluchovým postižením. Je pravda, že po těch zákrocích беру jeho postižení hlavně povrchově a na sluchový, dejme tomu dominantní znak, jsem úplně zapomněla. **Mám obavy**, ale vím, že je šikovný, v rámci školy dochází na praxe a tam si ho všichni chválí, takže myslím, že sluchové postižení nemusí být na různých pracovních místech problémem.“

Jelikož z teoretické části vyplynulo, že v roce 2019 se pracuje na osvětě syndromu, zeptali jsme se L., jak on vidí osvětovou činnost rodiny. **L:** „Jsem velmi rád, že něco takového se teď děje. Já s rodinou **spolupracuji**, máme svoji komunitu a píšeme si přes sociální sítě. Minulý rok jsem se dokonce s rodinou zakladatelky BETCS. CZ sešel a řekl ji svůj příběh. V tento rok bychom se měli všichni sejít a nafotit kalendář. Jsem rád, že jsem součástí něčeho takového a že ukazují lidem se stejným postižením, že v tom nejsou sami.“ **Sourozenec:** „Jejich práci obdivuji a jsem ráda, že něco takového u nás vzniká a že já mohu být díky L. u úplného začátku. Jejich cíl má dlouhodobý charakter, ale věřím, že se to opravdu povede.“

4.8 Shrnutí výsledků

Ad DVO1: Jaké psychologické aspekty se dotýkají blízkých osob a daného jedince s TCS před změnou a po?

U Treacher Collins syndromu se jedná převážně o zasažení obličejové části. Svoji odlišnost si jedinec s TCS uvědomuje, a proto pro něj představuje silné emoční trauma. Existují různé způsoby, jak se se vzniklou zátěží vyrovnat. Jedním ze způsobů je přijmout svůj vzhled, mít se rád takový, jaký jsem a podstupovat pouze operační zákroky, které jsou nezbytné pro správné fungování těla. Druhým způsobem je podstoupit chirurgické zákroky, které změní vzhled a mohou, nebo nemusí dopomoci osobě v sociálních, osobnostních a dalších oblastech.

I přestože prožívání procesu před změnou je individuální záležitostí, kterou ovlivňuje několik faktorů, jako jsou vztahy k danému jedinci, různé úhly pohledu a odlišná názornost na situaci, z výzkumu vyplynulo následovné. Všichni dotazovaní respondenti, kterých se oblast týkala, prožívali před operací stejné pocity. Nejprve se objevila náročná situace v podobě strachu a obav v důsledku návalu informací a náročnosti zákroků. Posléze ustoupilo napětí a přišla zvědavost. U druhého operačního zákroku se pocity a emoce opakovaly s tím, že přišla vypjatější situace kvůli chvilkové špatné komunikaci mezi nemocnicí a rodinou. Pocit strachu byl doprovázen stresem, nervozitou a litováním rozhodnutí.

Při prvním osobním kontaktu, po druhé operaci, rodina a jedinec prožili nejemočnější situaci, ve které měl každý odlišné prožívání. Sourozenec byl rozčilený, matka brečela a otec litoval. Samotný jedinec cítil bezmoc a litoval svého rozhodnutí, těšil až bude zase soběstačný.

Ad. DVO2: Které sociální aspekty zasahují do života blízkých osob a daného jedince s TCS, před změnou a po ni?

Tato výzkumná otázka měla za úkol zmapovat přístupy rodiny a okolí. Pokud se ve zdravé rodině narodí postižený jedinec, přináší s sebou velikou zátěž a novou zkušenost. Rodina se od základu přetvoří a snaží se přizpůsobit postiženému jedinci a jeho specifickým potřebám. Před rodiči vznikají nové úkoly. Mezi nejzákladnější patří: přenést se nad smutkem a přijmout skutečnost. Dále zvládnout zátěžové situace, které s postižením přicházejí, a od raného věku dítěte připravovat půdu pro socializaci a integraci do společnosti. Přístup rodiny jsem posuzovala ze dvou rovin.

První rovina obsahovala otázky směřující k **přístupu rodiny k postižením**, kterou jsem popsala v případové studii. Případová studie přinesla poznatek, jak moc je důležitá práce zdravotnického personálu při prvotním předávání informací o daném postižení. Jedná se o úplně první setkání s informacemi o diagnóze, která napomáhá při vyrovnávání se se vzniklou situací. Je zřejmé, že pokud rodiče nevědí, co jejich dítěti je, nemůže u nich začít proces smířování se. V dané rodině dlouho nikdo nic nevěděl a rodina až po týdnů zjistila danou situaci. Kámen úrazu je bohužel nevědomost českých lékařů o syndromu a dostatečná nepřipravenost malých nemocnic na vzniklý problém. Rodiče daného jedince jsou rozvedení a oba připouští, že za to postižení z určité části může také, ale rozumí si a snaží se být za každé vzniklé situace při sobě. Proces smířování se byl dlouhý a rodiče upozorňují na to, že jim hodně pomohly informace předávané v Praze.

V druhé rovině, kterou jsem zjišťovala v rozhovorové části, se jednalo o **přístup rodiny k plastickým operacím** a celkové změně, které nastala po nich. Přístupy rodiny se značně lišily, ale každý se shodl na tom, že se jedná o zlepšení L. sociální situace. I když z rodiny každý nebyl pro plastické operace, postupem času se shodli všichni nad tím, že se jedná o jednu z vyhlídek, jak vést plnohodnotný, samostatný život bez zbytečných pohledů okolí, se zvýšenou možností naleznout si partnerku. S přístupem souvisel i motiv plastických operací, který vznikl na popud podané nabídky ze strany nemocnice.

Přístup okolí k danému syndromu

Způsob chování okolí a společnosti k osobám s postižením je jeden z podstatných faktorů, který ovlivňuje nejprve proces vyrovnání se s daným postižením a posléze vyrovnání se s chirurgickými zákroky přinášející změnu. Okolí nám přináší pohled, jak si ve společnosti stojíme a jak v ní dokážeme obstát. Pokud máme nějaký handicap, přináší nám určitě omezení, se kterým se snažíme bojovat a předcházet mu. Toto omezení nám ztěžuje se lépe zařadit, navodit nové vztahy. Proto hledáme cesty, jak svůj handicap zmírnit ba dokonce odstranit. Jedinec a rodina se musí připravit i na to, že okolí se k ní může chovat odmítavě. V tomto případě je důležité nebrat odmítavý a nepříjemný postoj okolí osobně, a je potřeba dokázat se přes něj přenést. (Krejčová, Strnadová, Vágnerová, 2009)

V této situaci, jak z případové studie, tak i z rozhovorové části, jasně vyplývá, že jedinec nikdy neměl problémy se integrovat do společnosti. Od samého začátku rodina cílila k integraci. Stála si za umístěním jedince do normálního vzdělávacího proudu a v jejich případě se to vyplatilo. Sám jedinec popírá, že by se v průběhu života setkal se šikanou. Jediné, s čím denně bojuje, jsou pohledy cizích lidí, kteří na jeho vzhled nejsou zvyklí. I tento důvod byl často zmiňován jako motiv, proč zvolil možnost plastických úprav.

Ad. DVO3: Ekonomické aspekty rodiny s TCS?

S každým narozením dítěte se všeobecně v rodině mění rodinný rozpočet. Zvyšují se výdaje a snižuje se příjem, poněvadž nadcházející matka většinou odchází na určitou dobu ze zaměstnání. Začíná pobírat peněžitou dávku v mateřství, která často bývá nižší než mzda. U narození dítěte s postižením nastává mnohonásobně náročnější situace ohledně financí, která přináší nečekané výdaje.

U dětí s Treacher Collins syndromem (TCS) je rodinná finanční situace ztížená pravidelnými návštěvami zmiňované nemocnice v hlavním městě, která se na kraniofaciální syndromu specializuje. Z výzkumu v případové části vyplynulo, že dítě s TCS od raného věku

je často hospitalizováno v nemocnici a v začátcích s ním pobývá i rodič, tím se zvyšují náklady za regulační poplatky. Rodiče musí dítěti obstarávat různé kompenzační pomůcky, potřebné léky, které nemusí být hrazeny zdravotní pojišťovnou. V důsledku míry postižení, musí být rodina připravená přijmout fakt, že postižení může být v takovém rozsahu, že vyžaduje celoživotní péči a jeden z rodičů se již nikdy nemusí vrátit do zaměstnání. V našem případě matka byla nezaměstnaná do přechodu dítěte na druhý stupeň, kdy L. dostal kochleární implantát. Dnes již aktivně pracuje.

Pokud se narodí postižené dítě, důležitou roli v rodině zastupuje sociální pomoc v podobě dávek. Z analýzy dokumentů vyplynulo, že v raném věku měl L. nejprve sociální dávku 3 776 korun. V roce 2005 se částka této dávky zvedla na 5 310 korun. Plus k tomu dostával příspěvek na provoz motorového vozidla, a to ve výši 9 124 korun. Tato částka se vyplácela měsíčně, v podobě 760 korun. Každý rok po přezkoumání se tyto dávky opakovaly. V roce 2007 se dávku o péči o osobu zvedla na 9 000 korun a v roce 2009 ji opět snížili na 5 000 korun. Po dalším prozkoumání komise v roce 2011 se snížila na částku 4 000 korun, to trvalo až do roku 2015, kdy příspěvek snížili na 3 000 korun. V roce 2016 snížili stupeň mimořádných výhod na druhý stupeň a v roce 2017 L. vzali i druhý stupeň. Komise ho uznala za zdravého jedince. V současné situaci L. zažádal o invalidní důchod, který mu byl v roce 2019 úspěšně uznán v druhém stupni. Podle matky byla finanční situace nelehká, ale přiznává, že kdyby mohla pracovat, dala by do L. stejné množství financí, jako matka zdravého jedince.

Finanční náročnost chirurgických zákroků

Jelikož z případové studie jasně vyplývá, že L. za svůj život prošel několika chirurgickými zákroky, nabízela se otázka, zda některá z operací se dotkla finanční situace dané rodiny. Oba rodiče uvedli, že vždy vše hradila pojišťovna, pouze po lékařském zákroku v rámci rehabilitace (léky proti bolesti, na splasknutí otoků) se hradila z rodinného rozpočtu.

Ad. DVO4: Jaké aspekty doprovázejí chirurgické zákroky obličeje dle lékařů?

V rámci výzkumu jsem si stanovila popsat a zaznamenat kroky procesu plastických zákroků. K tomu dopomohly rozhovory s lékaři, kteří nám předali komplexní odpovědi na celkový proces. Nejprve jsem oslovila praktického lékaře pro zjištění celkového zdravotního stavu jedince a jeho možná rizika, která by mohla proces plastických operací odložit. Jedinec je zdravý muž, který má sníženou imunitu, z toho důvodu doktorka nastolila preventivní opatření v podobě podávání pendeponu pro podporu imunity a nastolila užívání probiotik

pro udržení celkového zdraví. Největší komplikací, která měla za následek změnu plánu plastických operací a posunula úpravu ucha na dobu neurčitou, byla váha daného jedince, která se i v současné době pohybuje na stupni podvýživy. Tuto skutečnost se snažil hlavní plastický lékař podchytit a zařadil ihned po první operaci nutriční drinky, které měly regulovat a přidat na pacientově váze. Bohužel při nástupu na druhou operaci přijímací testy opět ukazovaly 0% tuku. Hlavnímu lékaři nezbylo nic jiného, než operaci přehodnotit a snížit.

Při plastických operacích vyšlo najevo, že se jedná o dlouhodobý proces příprav, který se vytváří dlouhé měsíce. Plán zahrnuje nejen dlouhodobou přípravu lékařů, ale i pravidelné konzultace v tamní nemocnici, různé testování a předávání komplexních informací rodičům dítěte. Aby se plán zdařil je důležitá spolupráce všech zmíněných objektů.

V postupu procesu plastických operací se rodina seznamuje s možnými komplikacemi, které vznikají buď z anestezie či ze samotného zákroku. S každou operací musí také jedinec a okolí počítat s výskytem možných komplikací, se kterými se osoba musí nejprve seznámit a posléze přijmout riziko, že se komplikace mohou opravdu projevit. Komplikace se objevily v dýchacích obtížích a v oblasti psychických vlastností daného jedince, kdy nezvládl samotu a nemožnost dýchat. V této chvíli přišlo jediné zaváhání, zda vybraná varianta chirurgických zákroků byla dobře zvolená.

Ad. DVO6: Naplnilo se očekávání vycházející ze změny obličeje u blízkých osob a daného jedince?

Tato výzkumná oblast se snažila naleznout odpovědi na otázky výhod/nevýhod daných chirurgických zákroků a věnovat pozornost, zda se vyplnilo očekávání pramenící ze změny. Při očekávání od plastických zákroků se u rodiny a jedince nalézaly podobné názory. Avšak společný znak, který se objevil u všech rodinných příslušníků, byla naděje na zmírnění zírání cizích lidí. Jedinec se díky pohledům cítí nesvůj, proto nenavazuje nové vztahy. Bojí se, že by se s ním nikdo z cizích lidí nechtěl kvůli vzhledu bavit. Dalším častým objevovaným znakem byla naděje na partnerský život, zlepšení sociálního postavení a zvýšení sebevědomí a sebedůvěry u jedince. Z výzkumu vyplynulo, že očekávání se skoro ve všech aspektech vyplnilo. U cizích osob sice nevymizelo zírání, ale zmírnilo se natolik, že se L. těší na další operační zákrok. V partnerské oblasti nejsou žádné změny, ale L. se aktuálně cítí líp a snaží se přibrat v obličeji, aby změna byla více patrná.

V rámci této kategorie se výzkum dále stácel k budoucnosti a jejímu nahlížení. Budoucnost každý vidí dobře. Největší obavy se vyskytovaly v mínění, že ho nikdo nebude

chtít zaměstnat pro jeho odlišnost, která se ale díky chirurgickým zákrokům zmírnila. Je jasné, že z důvodu sluchového postižení má určitý handicap, ale jelikož v dnešní době se všichni pokoušíme o lepší přístup k osobám se specifickými potřebami, je možné, že nabídka práce poskytne mnohem lepší pracovní zařazení a L. se jednou bude mít i se svým sluchovým postižením dobře.

Ad. DVO5: Jak hodnotí současnou situaci (výhody/nevýhody) po změně vzhledu blízké osoby a daný jedinec?

Výzkum poukazuje na výhody a nevýhody, které přišly před nebo po změně obličeje z pohledu rodiny a daného jedince. Převažovaly hlavně výhody. Mezi nejčastější uváděné výhody, pramenící ze změny, byly: zmírnění pohledů cizích osob, L. zvýšené sebevědomí a lepší nazírání na sebe. Rodina i jedinec by po této zkušenosti, kdyby měli možnost se znovu rozhodnout, volili stejně. Názor na plastické operace po dvou měsících změnil i sourozenec, který byl od samého začátku proti. Dnes již tvrdí, že rapidní změnu sice nevidí, ale je ochotný přijmout fakt, že se L. má více rád a je se sebou více spokojený.

Mezi nevýhody rodina zařadila vzniklou dlouhodobou situaci, která jde v ruku v ruce s psychickou náročností. Nejde však pouze o to zvyknout si na změnu, která byla poměrně lehce přijatá. Náročný všem přišel spíše samotný proces plastických operací. Rodina, kterou čekají takové zákroky, se musí obrnit a zocelit v různých oblastech. Musí přijmout fakt, že se jedná o náročnou situaci, kdy je důležité spolu spolupracovat, stát se součástí komplexního týmu a být podporou pro daného jedince. Zvyknout si na odloučení a zmírnit své očekávání. Chirurgické zákroky jsou pouze o korekci oblastí, které lze v současné medicinském přístupu upravit. Nejedná se o úplné uzdravení jedince, to je nereálné. V prvotních chvílích i sám jedinec pochyboval o svém rozhodnutí do změn jít, teď by ale neměnil.

Závěr

Diplomová práce se zaměřuje na problematiku Treacher Collins syndromu, který není v České republice natolik probádáný. Osoby, které jím trpí, mají společné dva hlavní znaky, a to vzhled, který je pro každého důležitou součástí, a sluchové postižení různého rozsahu. Práce se rozděluje na teoretickou – empirickou část. V souvislosti se syndromem, v teoretické části nalezneme ucelenou terminologii čerpanou převážně z cizojazyčných publikací. První kapitola vymezuje termíny, které dohromady tvoří Treacher Collins syndrom, a v souvislosti volně navazuje na druhou hlavní kapitolu, která se věnuje syndromu samotnému. Vymezuje vznik, průběh, charakteristiku osob, celkovou péči a základní plastické operace, které napomáhají k odstraňování či zmírňování obtíží související se syndromem. Ve třetí, hlavní a zároveň poslední kapitole teoretické části, se zaměřuji na socializaci u osob s Treacher Collins syndromem. Prvotní socializace začíná vždy v přirozeném prostředí jedince, tudíž doma, a druhá, nejdůležitější etapa, začíná nástupem dítěte do hlavního vzdělávacího proudu, kde navazuje vztahy se svými vrstevníky. Zde vzniká první kámen úrazu, jelikož osoby s TCS mají viditelnou vadu a poruchu, která jim nastavuje nálepku odlišnosti, a taková odlišnost je vždy spojená s řadou specifických obtíží. U druhých lidí vzbuzuje TCS vysoce odlišnou škálu pocitů, kdy převládá zvědavost, strach, ale i odpor. Současně přináší nejistotu, kdy ostatní nevědí, vzhledem k přidruženému postižení sluchu, jak s daným jedincem komunikovat. Není proto divu, že se většina osob s tímto postižením rozhodne pro variantu chirurgických zákroků pro změnu vizuální stránky obličeje. Právě na chirurgické zákroky spojené s TCS jsem zaměřila svojí empirickou část diplomové práce.

Hlavní cíl byl stanoven následovně - popsat a přiblížit pohled na psychiku osobnosti člověka s TCS, který prodělal plastické operace celého obličeje. Záměrem bylo také dosáhnout komplexního obrazu TCS za pomoci všech dostupných informací a zjistit složitou cestu všech základních chirurgických zákroků. Z výzkumu jasně vyplynulo, že se jedná o syndrom, vyžadující nespočet chirurgických zákroků, které nejenže působí na psychiku daného jedince, ale zasahují celou rodinu, která všechny zákroky prožívá stejně. Empirická část se zaměřila se na tři důležité momenty v životě jedince s TCS, které komplexně propojily teoretickou část, popsaly syndrom z praktického pohledu, dopomohly ke splnění hlavního cíle a odpověděly na stanovené výzkumné otázky. Výzkum potvrdil, že chirurgické zákroky pomáhají osobám v socializaci i v psychických vlastnostech při vyrovnávání se s postižením, zlepšení nahlížení na sebe a odbourává strach z navazování nových vztahů. TCS je pro většinu osob v České republice velikou neznámou, tak snad se to s novým rokem změní.

Seznam použité literatury a pramenů

Knižní zdroje

- AL MOSAWI, Aamir. Berry-Treacher Collins syndrome. LAP LAMBERT Academic Publishing, 2016. ISBN 3659977039.
- AMINOFF, Michael J. *Neurology and general medicine*. 4th ed. Philadelphia: Churchill Livingstone, c2008. ISBN 0443067074
- BAREŠOVÁ, Jana a Jaroslav HRUBÝ. *Didaktické a technické pomůcky pro sluchově postižené v MŠ a ZŠ*. Praha: Septima, 1999. ISBN 80-7216-105-9.
- BARVÍKOVÁ, Jana. *Katalog podpůrných opatření pro žáky s potřebou podpory ve vzdělávání z důvodu sluchového postižení nebo oslabení sluchového vnímání: dílčí část*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2015. ISBN 978-80-244-4616-5.
- BRDIČKA, Radim a William DIDDEN. *Genetika v klinické praxi*. Praha: Galén, 2016. ISBN 978-80-7492-277-0.
- DIXON, M. J. Treacher Collins syndrome. *Hum. Molec. Genet.* 1996. 1391-1396
- DALBEN S.G, Costa B, Gomide MR. *Prevalence of dental anomalies, ectopic eruption and associated oral malformations in subjects with Treacher Collins syndrome*. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod.* 2006;101:588–92.
- DEREK Steinbacher, Steven, R. *First Aid Q&A for the NBDE Part I (First Aid Series) (Pt. 1)*. McGraw-Hill Education, 2012. ISBN 9780071508667
- DRAGOMIRECKÁ, Eva a Jitka BARTOŇOVÁ. *WHOQOL-BREF, WHOQOL-100: World Health Organization Quality of Life Assessment : příručka pro uživatele české verze dotazníků kvality života Světové zdravotnické organizace*. Praha: Psychiatrické centrum, 2006. ISBN 80-85121-82-4.
- DVOŘÁK, Zdeněk. *Funkční vývoj střední obličejové etáže u pacientů s rozštěpem patra: disertační práce*. Brno: Masarykova univerzita, Fakulta lékařská, 2009. Vedoucí disertační práce prof. Jiří Veselý.
- DUŠKOVÁ, Markéta. *Plastická chirurgie: učební texty pro studenty 3. LF*. Praha: Univerzita Karlova v Praze, 3. lékařská fakulta, Klinika plastické chirurgie 3. LF a FNKV, 2010. ISBN 978-80-254-8780-8.

- FRANCESCHETTI A, KLEIN D (1949). "Mandibulofaciální dysostóza, nový dědičný syndrom". *Acta Ophthalmol (Kodaň)*: 143-224
- HÁDKOVÁ, Kateřina. Člověk se sluchovým postižením. Praha: Univerzita Karlova, Pedagogická fakulta, 2016. ISBN 9788072906192.
- HAVLÍK, Radan. *Sluchadlová propedeutika*. Brno: Národní centrum ošetrovatelství a nelékařských zdravotnických oborů, 2007. ISBN 978-80-7013-458-0.
- HENDL, Jan. *Kvalitativní výzkum: základní teorie, metody a aplikace*. 2., aktualiz. vyd. Praha: Portál, 2008. ISBN 978-80-7367-485-4.
- HOLMANOVÁ, Jitka. *Vady a poruchy sluchu z hlediska klinické logopedie*. In ŠKODOVÁ, E., JEDLIČKA, I. *Klinická logopedie*. Praha: Portál, 2007. 9788073673406.
- HORÁKOVÁ, R. *Sluchové postižení: úvod do surdopedie*. Praha: Portál, 2012. 9788026200840.
- HRUBÝ, Jaroslav. *Velký ilustrovaný průvodce neslyšících a nedoslýchavých po jejich vlastním osudu*. Praha: Federace rodičů a přátel sluchově postižených, 1998. ISBN 8072160753.
- CHRÁSKA, Miroslav. *Metody pedagogického výzkumu: základy kvantitativního výzkumu*. 2., aktualizované vydání. Praha: Grada, 2016. Pedagogika (Grada). ISBN 978-80-247-5326-3.
- JANKOVSKÝ, Jiří. *Ucelená rehabilitace dětí s tělesným a kombinovaným postižením: somatopedická a psychologická hlediska*. 2. vyd. Praha: Triton, 2006. ISBN 8072547305.
- JEDLIČKA, I. *Vady a poruchy sluchu z hlediska otorinolaryngologie a foniatrie*. In ŠKODOVÁ, E., JEDLIČKA, I. a kol.: *Klinická logopedie*. Praha: Portál, s. r. o., 2007. 9788073673406.
- JUNGWIRTHOVÁ, Iva. *Dítě se sluchovým postižením v MŠ a ZŠ*. Praha: Portál, 2015. ISBN 9788026209447.
- KATSANIS SH, Jabs EW. NCBI GeneReviews. *Treacher Collins syndrome*. www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1532/. Accessed February 8, 2018.
- KAŠPAR, Zdeněk. *Technické kompenzační pomůcky pro osoby se sluchovým postižením*. Vyd. 1. Praha: Česká komora tlumočnicků znakového jazyka, 2008. 9788087153628.
- KEBLOVÁ, Alena. *Zrakově postižené dítě*. Praha: Septima, 2001. ISBN 8072161911.

- KLENKOVÁ, Jiřina. *Kapitoly z logopedie II a III*. Brno: Paido, 1998. 80-85931-62-1.
- KOLÍSKOVÁ, Martina a Zdeněk DVOŘÁK. *Pro tvůj šťastný úsměv: informace o léčbě rozštěpové vady obličeje od narození do dospělosti*. Praha: Carter/Reproplus, 2014. ISBN 978-80-260-6146-5.
- KRAHULCOVÁ, Beata. *Komunikace sluchově postižených*. Vyd. 2. Praha: Karolinum, 2002. 8024603292.
- KUBOVÁ, L. *Speciálně pedagogická centra*. 1. vyd. Praha : Septima, 1995. 80-85801-42-6.
- LAZOVSKIS, Ilmars. *Přehled klinických symptomů a syndromů*. 2. čes. vyd. Přeložil Václav DOBIÁŠ. Praha: Avicenum, 1990. ISBN 80-201-0043-1.
- LECHTA, Viktor. *Symptomatické poruchy řeči u dětí*. Vyd. 2. Praha: Portál, 2008. 9788073674335.
- LUDÍKOVÁ, Libuše. *Kombinované vady*. V Olomouci: Univerzita Palackého, 2005. ISBN 80-244-1154-7.
- 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, 2008-. ISBN 978-80-904259-0-3.
- MĚŠŤÁK, Jan. *Úvod do plastické chirurgie*. Praha: Karolinum, 2005. ISBN 80-246-1150-3.
- MĚŠŤÁK, Jan a Jana HERCOGOVÁ. *Estetická chirurgie a ostatní výkony estetické medicíny*. Praha: Agentura Lucie, 2010. ISBN 978-80-87138-15-1.
- MĚŠŤÁK, Jan, Martin MOLITOR, Ondřej MĚŠŤÁK a Lucie KALINOVÁ. *Základy plastické chirurgie*. Vydání druhé. V Praze: Univerzita Karlova v Praze, nakladatelství Karolinum, 2015. ISBN 9788024628394.
- NEČÁSEK, Jan a Ivo CETL. *Obecná genetika*. SPN - Státní pedagogické nakladatelství, 1979. ISBN 14-674-79.
- NEUBAUER, Karel. *Logopedie*. Hradec Králové: Gaudeamus, 2001. ISBN 80-7041-098-1.
- NOVOSAD, Libor. *Poradenství pro osoby se zdravotním a sociálním znevýhodněním: základy a předpoklady dobré poradenské praxe*. Praha: Portál, 2009. ISBN 978-80-7367-509-7.

- OPATŘILOVÁ, Dagmar a Zita NOVÁKOVÁ. *Raná podpora a intervence u dětí se zdravotním postižením: Early support and intervention for children with disabilities*. Brno: Masarykova univerzita, 2012. ISBN 978-80-210-5880-4.
- PAŘÍZEK, Antonín. *Kniha o těhotenství, porodu a dítěti*. 5. vydání. Praha: Galén, [2015]. ISBN 978-80-7492-214-5.
- POLÁK, Petr, Jaroslav LOUCKÝ a Viktor TOMEK. *Prenatální diagnostika vrozených vývojových vad*. Praha: Maxdorf, [2017]. Jessenius. ISBN 978-80-7345-499-9.
- POTMĚŠIL, Miloň. *Osobnost dítěte v kontextu vady sluchu*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2015. ISBN 978-80-244-4729-2.
- PŘINOSILOVÁ, Dagmar. *Diagnostika ve speciální pedagogice: texty k distančnímu vzdělávání*. 2. vyd. Brno: Paido, 2007. ISBN 978-80-7315-157-7.
- SHPRINTZEN, Robert J. *Genetics, Syndromes and Communication Disorder* by Robert. 1995. Singular Publishing Group. ISBN B01K0S3C2O.
- SKÁKALOVÁ, Tereza. *Uvedení do problematiky sluchového postižení: učební text pro studenty speciální pedagogiky*. Hradec Králové: Gaudeamus, 2011. ISBN 978-80-7435-098-6.
- SOURALOVÁ, Eva a Jiří LANGER. *Surdopedie: studijní opora pro kombinované studium*. Olomouc: Univerzita Palackého, 2005. Texty k distančnímu vzdělávání v rámci kombinovaného studia. ISBN 80-244-1084-2.
- SLOWÍK, Josef. *Speciální pedagogika*. Praha: Grada, 2007. Pedagogika (Grada). ISBN 978-80-247-1733-3.
- ŠNAJDAUF, Jiří a Richard ŠKÁBA. *Dětská chirurgie*. Praha: Galén, c2005. ISBN 807262329x.
- ŠVAŘÍČEK, Roman a Klára ŠEĐOVÁ. *Kvalitativní výzkum v pedagogických vědách*. Praha: Portál, 2007. ISBN 978-80-7367-313-0.
- TRAINOR, Dixon, Ellis I, Bottani A, Temple K, Dixon MJ. Identification of mutations in TCOF1: use of molecular analysis in pre- and postnatal diagnosis of Treacher Collins syndrome.
- VÁGNEROVÁ, Marie. *Současná psychopatologie pro pomáhající profese*. Praha: Portál, 2014. ISBN 978-80-262-0696-5.

VOHRADNÍK, M. *Sluch u dětí s rozštěpovými vadami obličeje*. Speciální pedagogika, 1998, 8, č.2, s.21-22.

VOKURKA, M., HUGO, J. *Velký lékařský slovník*. 7. aktualiz. vyd. Praha: Maxdorf, 2007. 9788073451301.

VITÁSKOVÁ, K., PUTELSCHMIEDOVÁ A. *Logopedie*. V Olomouci: Univerzita Palackého, 2005. ISBN 80-244-1088-5.

Internetové zdroje

DOJČAROVÁ, E. Co je GS? [online]. Dostupné z WWW: <http://www.treachercollinssyndrom.estranky.cz/clanky/goldenhar-sy.html>

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. 21. 1. 2013], pp. 642 – 645.

KABELKA, Z. Kostní sluchadla BAHA zakotvená do kosti [online]. 2012. Dostupné <http://www.google.cz/url?sa=t&rct=j&q=&esrc=s&source=web&cd=1&ved=0CDcQFjAA&url=http%3A%2F%2Fmefan>

LO JF, Tsang WS, Yu JY, Ho OY, Ku PK, Tong MC. Contemporary hearing rehabilitation options in patients with aural atresia. *Biomed Res Int*. 2014. 2014:761579. [[Medline](#)].

TOLAROVA M, Wong G, Varma S, Rohena L. Medscape. Mandibulofacial dysostosis (Treacher Collins syndrome). <https://emedicine.medscape.com/article/946143-overview>.
Tolarova M, Wong G, Varma S, Rohena L. Medscape. Mandibulofacial dysostosis (Treacher Collins syndrome). <https://emedicine.medscape.com/article/946143-overview>.

TRÁVNÍK, Pavel. Genetický brevír [online]. [cit. 2019-03-21]. Dostupné z: http://www.travnik-brno.cz/genetika/cs/index.php?localpage=loc_chrinform.php&chrnrz=05

TREACHER COLLINS SYNDROME, Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD). <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/9124/treacher-collins-syndrome>. Accessed February 12, 2018

Život se syndromem: JAK SE ŽIJE S TREACHER COLLINS SYNDROMEM ČI GOLDENHAR SYNDROMEM [online]. [cit. 2019-03-11]. Dostupné z: <https://www.zivotsesyndromem.cz/treacher-collins-syndrom-tcs>

Přílohy

Příloha č 1.

INFORMOVANÝ SOUHLAS PRO ÚČASTNÍKY VÝZKUMU

Byl/a jsem seznámen/a s podmínkami, cílem a obsahem výzkumného projektu Anety Zámečnickové. Souhlasím se způsobem, jak bude má identita chráněna během výzkumu i po jeho skončení. Souhlasím s nahráváním mého rozhovoru s výzkumníci a s analýzou výsledného zvukového záznamu a jeho přepisem. Dávám souhlas k tomu, že výzkumnice může v odborné publikaci citovat informace, které jí poskytují. Rozumím tomu, že pokud se v průběhu rozhovoru objeví pro mne obtížná témata, mohu odmítnout odpovědět na jakoukoliv otázku nebo kdykoliv ukončit rozhovor.

JMÉNO:.....

PODPIS:.....

DATUM:.....

Příloha č. 2

Obrázek 8: *L. měsíc po operacích*



Obrázek 9: *L. dva měsíce po operaci*



Zdroj: Autor