

UNIVERZITA PALACKÉHO V OLOMOUCI

PEDAGOGICKÁ FAKULTA

Ústav speciálněpedagogických studií

Diplomová práce

Veronika Motlová

Specifika logopedické péče o osoby s Angelmanovým syndromem
v České republice

Prohlášení

Prohlašuji, že jsem tuto diplomovou práci vypracovala samostatně pod vedením vedoucí práce a veškerou literaturu a další zdroje, z nichž jsem čerpala, jsem uvedla v seznamu použité literatury.

V Olomouci 20. 4. 2022

.....

Veronika Motlová

Poděkování

Ráda bych poděkovala prof. Mgr. Kateřině Vitáskové, Ph.D. za odborné vedení, cenné rady a vstřícnost při konzultacích a vypracovávání diplomové práce.

Obsah

ÚVOD	6
1 ANGELMANŮV SYNDROM	7
1.1 OBECNÉ INFORMACE O AS	7
1.2 ETIOLOGIE	8
1.3 DIAGNOSTIKA	9
1.4 LÉČBA	11
1.5 SYMPTOMATOLOGIE	11
1.5.1 Vzhled	12
1.5.2 Psychomotorický vývoj	12
1.5.3 Komunikace	14
1.5.4 Chování	17
1.5.5 Zrakové vady	18
1.5.6 Epilepsie	19
1.5.7 Příjem stravy	19
1.6 ORGANIZACE ZAMĚŘENÉ NA OSOBY S AS	20
2 LOGOPEDICKÁ PÉČE V ČR	22
2.1 DEFINICE LOGOPEDICKÉ PÉČE	22
2.2 SYSTÉM LOGOPEDICKÉ PÉČE V ČR	23
2.2.1 Ministerstvo školství, mládeže a tělovýchovy	23
2.2.2 Ministerstvo zdravotnictví	25
2.2.3 Ministerstvo práce a sociálních věcí	26
2.3 RANÁ LOGOPEDICKÁ INTERVENCE	26
2.4 OBLASTI NARUŠENÉ KOMUNIKAČNÍ SCHOPNOSTI V SOUVISLOSTI S AS	27
2.4.1 Kognitivně-komunikační poruchy	29
2.4.2 Dysfagie	30
2.5 ALTERNATIVNÍ A AUGMENTATIVNÍ KOMUNIKACE	33
2.5.1 Komunikační systémy vhodné pro osoby s AS	34
3 PRAKTICKÁ ČÁST	38
3.1 KAZUISTIKY	38
3.1.1 Kazuistika 1	39
3.1.2 Kazuistika 2	41
3.1.3 Diskuze	44
3.2 VÝZKUMNÉ ŠETŘENÍ NA ZÁKLADĚ DOTAZNÍKU	46
3.2.1 Výběr zkoumaných objektů	46
3.2.2 Metoda a technika sběru dat	46
3.2.3 Popis vzorku zkoumaných objektů	47
3.2.4 Zpracování dat	47
3.3 ZHODNOCENÍ DOSAVADNÍCH POZNATKŮ	56
3.4 VÝSLEDKY PRAKTICKÉ ČÁSTI	59
3.5 DISKUZE	62
3.6 VYTVOŘENÍ INFORMAČNÍHO LETÁKU	65
ZÁVĚR	66

LITERATURA A INTERNETOVÉ ZDROJE	68
SEZNAM POUŽITÝCH ZKRATEK.....	76
SEZNAM TABULEK	77
SEZNAM GRAFŮ	77
SEZNAM PŘÍLOH	78
PŘÍLOHY	
ANOTACE	

Úvod

Angelmanův syndrom (dále AS) je vzácné genetické onemocnění způsobené nejčastěji delecí na chromozomu 15. Uvádí se, že osob s AS je v České republice (dále ČR) do sta jedinců, mnozí však nejsou diagnostikováni a je možné, že jsou vedeni pod jinou diagnózou. Z toho důvodu jsem chtěla rozšířit povědomí o tomto syndromu. Zároveň se uvádí, že osoby s AS ve většině případech nemluví, z toho důvodu mě zajímalo, v čem spočívá a jak je poskytovaná logopedická péče v ČR.

Tato diplomová práce vznikla s cílem rozšířit povědomí o AS a možnostech rozvoji komunikace u těchto osob, protože možnost komunikace je velmi důležitá pro zvýšení kvality života nejen jedinců s AS, ale i jejich rodin. Z toho důvodu je cílem práce i vytvoření informačního letáku pro rodiče shrnující základní informace o logopedické péči a důvody pro včasné vyhledání logopeda.

Teoretická část je rozdělena na dvě části. V první kapitole nás zajímá celkový obraz AS. Popisujeme ho z hlediska symptomatologie, především z hlediska symptomů, které mohou ovlivnit logopedickou terapii. Dále se věnujeme etiologii, diagnostice a v závěru kapitoly uvádíme české a mezinárodní organizace, které se věnují osobám s AS. Druhá část je věnována logopedické péči v ČR. Popisujeme logopedii z hlediska profesního oboru, čím se zabývá a jaký je jeho systém v rámci ČR. Na základě zjištěných informací ohledně AS popisujeme oblasti logopedie, které mohou být v rámci logopedické péče u osob s AS terapeuticky rozvíjeny.

V praktické části porovnáváme získaná kvalitativní data týkající se zkušenosti rodičů osob s AS s logopedickou péčí v ČR a zodpovídáme výzkumné otázky položené v úvodu praktické části. Data jsou získána na základě nestandardizovaných rozhovorů s dvěma matkami, tato data jsou zpracována ve formě kazuistik, a s jednou logopedkou. Dále pracujeme s daty získanými na základě online dotazníku s otevřenými otázkami, který byl rozeslán rodičům v rámci facebookové skupiny. Data byla roztríděna pomocí otevřeného kódování a graficky zpracována ve formě tabulek a grafů.

Kromě vedoucí práce bych chtěla poděkovat rodičům a paní logopedce za ochotu zúčastnit se výzkumu a za jejich čas při poskytování odpovědí při rozhovorech a vyplňování dotazníků.

1 Angelmanův syndrom

V první kapitole si shrneme důležité informace o Angelmanově syndromu, z hlediska etiologie, diagnostiky, léčby a symptomatologie, která může být významná z hlediska účinnosti logopedické terapie. V závěru kapitoly jsou uvedeny organizace, které se věnují osobám s AS, výzkumu, léčbě a osvětě tohoto onemocnění.

1.1 Obecné informace o AS

Angelmanův syndrom se řadí mezi vzácná onemocnění, jedná se o genetickou vadu na chromozomu 15. Podle Mikuláčkové (2016, s. 7) „*Angelmanův syndrom je genetická porucha způsobující kombinované zdravotní postižení*“. Dle podrobnější definice od Mueller a Williams (2015, strana neznáma) se jedná o „*neurovývojovou poruchu způsobenou nedostatkem ubikvitin-proteinové ligázy, E6AP, v mozku*“. Jedná se tedy o vzácnou genetickou vadu způsobující neurovývojovou poruchu.

Další termín související s AS z pohledu speciální pedagogiky je kombinované postižení či vícečetné postižení, „*kdy je současně narušeno několik funkcí (systémů)*“ (Jankovský, 2001, s. 47). Dle Slowíka (2016, s. 149) „*kombinace několika druhů postižení bývají často zapříčiněny genetickými anomáliemi a někdy se projevují formou souborů mnoha příznaků – tedy syndrom*“. Syndromem se rozumí soubor příznaků, které se vyskytují u dané vady současně. U AS se objevuje například mentální postižení¹, s tím související psychomotorické opoždění, absence verbálního projevu, epilepsie a problémy s koordinací pohybu (blíže jsou symptomy popsány v kapitole 1.5) (Mikuláčková, 2016).

AS patří mezi vzácná onemocnění, která jsou dle evropské legislativy definována jako onemocnění s prevalencí maximálně 5 osob na 10 000 (Orphanet, 2021). Prevalence AS se dle Mikuláčkové (2016) různých zdrojů liší a data se pohybují v rozmezí 1 na 10 000 – 30 000 tisíc. Studie od Roche et al. (2020) pak prevalenci zužuje na 1 na 15 000 – 24 000 živě narozených. Zjištění přesné prevalence však komplikuje problematická diagnostika, kdy může dojít k nesprávné diagnóze, a to, že typické znaky pro AS se projevují až v roce života (Mueller, Williams, 2015).

V České republice by se tak mělo vyskytovat asi 400 osob s AS, evidováno jich v roce 2017 bylo zhruba 50. Vzhledem k tomu, že AS začal být v ČR diagnostikován v roce 1997,

¹ Nově vývojová porucha intelektu

nejstarším osobám s AS je kolem 40 let (ANGELMAN CZ, 2017). Dle zahraničních statistik víme, že osoby s AS se dožívají průměrného věku (Mikuláčková, 2016).

AS byl poprvé popsán již v roce 1965 anglickým pediatrem Harrym Angelmanem, který popsal děti s AS jako „šťastné loutky“ kvůli jejich specifické chůzi a častému smíchu, původní název tak zněl anglicky Happy puppets syndrome. V dnešní době se v anglické literatuře používá název „Angelman syndrome“, v české Angelmanův syndrom či označení Andělské děti (Mikuláčková, 2016).

1.2 Etiologie

AS vzniká jako genetická mutace na chromozomu 15 zděděném od matky v oblastech chromozomu q11-q13. Změny v této oblasti způsobují nefunkčnost genu UBE3A (Geerts-Haages et al., 2020). Tento gen se podílí na tvorbě bílkoviny (enzymu ubikvitin-proteinové ligázy, E6AP), která je důležitá pro vývoj nervové soustavy. Dle nových studií zkoumající myši se stejnou odchylkou se zdá, že také ovlivňuje motoriku, sluchové zpracování a vokalizaci (Roche et al., 2020; Perrino et al., 2020). V souvislosti s AS se hovoří především o genu UBE3A, mutace ovlivňuje i další geny, které jsou ve studiích zkoumány (Frohlich et al., 2019; Aguilera et al., 2021), pro potřeby naší práce nejsou významné.

Fyziologicky se v DNA objevuje chromozom 15 od matky i od otce, pouze změny na maternálním chromozomu způsobují AS. Pokud se změny v této oblasti týkají otcovského chromozomu, jedná se o Prader-Willi syndrom (dále PWS), který se od AS svými symptomy významně liší (Mikuláčková, 2016).

Mutace je „genetická odchylka v genu, která je zodpovědná za dané onemocnění, mění úsek DNA, přičemž někdy může buď zasáhnout pouze jeden gen, nebo může ovlivnit sousední geny, ..., jindy se mohou objevit odchylky několika genů na více chromozomech současně“ (Parobková et al., 2020, s. 182). V případě AS se jedná o chromozomální aberaci, což je druh genetické odchylky, kdy chromozom může chybět, přebývat nebo může být poškozena jeho část. Tyto aberace způsobují vrozené vývojové vady (Štěpánková, 2020).

V seznamu vzácných onemocnění se rozlišuje pět variant aberací chromozomu, které mohou způsobit AS. Jedná se o:

- Angelmanův syndrom způsobený bodovými mutacemi,
- Angelmanův syndrom způsobený maternální delecí 15q11q13,
- Angelmanův syndrom způsobený maternální monozomií 15q11q13,

- Angelmanův syndrom způsobený paternální uniparentální dizomií chromozomu 15,
- Angelmanův syndrom způsobený poruchou imprintingu 15q11-q13 (Orphanet 2021).

Tyto kategorie se nachází i v Mezinárodní klasifikaci nemocí 10. revize (dále MKN-10) pod kódem „Q93.5 Jiná delece části chromozomu“ v kategorii „Q00-Q99 Vrozené vady, deformace a chromozomální abnormality“ (MKN-10, 2022). Neobjevuje se zde pouze kategorie „AS způsobený maternální monozomií“, ani žádná z prostudovaných literatur se o této variantě nezmiňuje, proto pro účely naší práce není podstatná.

Mikuláčková (2016) uvádí, že AS patří mezi „mikrodeleční syndromy“, jelikož nedochází ke ztrátě celého chromozomu, ale jenom jeho části. AS však může vzniknout i jinými mechanismy (viz výše). Frohlich et al. (2019) etiologii dělí na dvě skupiny: nedeleční a deleční AS.

Delece se objevuje jako nejčastější příčina AS v literatuře (Mikuláčková, 2016; Geerts-Haages et al., 2020; Roche et al., 2020), a to až v 70 % případů. Dochází tedy ke ztrátě části maternálního chromozomu 15, která kromě genu UBE3A ovlivňuje i další geny, což způsobuje výraznější klinické projevy (Frohlich et al., 2019).

Mezi nedeleční etiologii pak můžeme zařadit bodové mutace UBE3A, poruchy imprintingu a paternální uniparentální dizomií chromozmu 15 (chybí chromozom od matky, místo toho jsou v DNA dvě kopie od otce), tyto aberace se objevují dle Frohliche et al. (2019) asi v 25–30 % případů. Tyto varianty se častěji liší mírnějším fenotypem neboli mírnějšími symptomy AS. Dle studie bodová mutace mateřského genu UBE3A může způsobit klinický obraz velmi odlišný od Angelmanova syndromu (Geerts-Haages et al., 2020).

ANGELMAN CZ (2017) a Roche et al. (2020) zmiňují minimálně 5 % případů, kdy se vyskytuje jiný typ genetické aberace, nebo genetickou příčinu nelze určit.

Popsání a objevení jednotlivých variant genetických aberací, které mohou způsobovat AS, jsou důležité pro správnou diagnostiku a genetické poradenství (Mikuláčková, 2016). Na rozdíl od například Downova syndromu nejsou v literatuře popsány rizikové faktory pro vznik AS.

1.3 Diagnostika

Diagnostiku AS komplikuje to, že plod se v prenatálním období vyvíjí fyziologicky a screeningové vyšetření v 1. trimestru nedokáže vadu odhalit, jelikož je prvotní vyšetření

zaměřené na častější genetická onemocnění. Prenatální diagnostika zaměřená na AS se tak provádí v případech, kdy je známa rodinná zátěž mezi 15.–20. týdnem těhotenství (Mikuláčková, 2016; ANGELMAN CZ, 2017).

Diagnostika chromozomálních aberací probíhá primárně pomocí cytogenetického vyšetření. V prenatálním období se využívají po pozitivním screeningu cytogenetické metody – vyšetření plodové vody (aminocentéza), biopsie chloriových klků, vyšetření placenty nebo periferní krev plodu (Michalová, Zemanová, 2005).

AS může být diagnostikován pomocí neinvazivního prenatálního testování (NIPT), kterým je v České republice nejpřesněji testováno riziko Downova, Edwardsova a Patauova syndromu, test je doporučován za určitých podmínek a není hrazen zdravotní pojišťovnou. Kvůli možnosti falešné pozitivity je výsledek nutno ověřit invazivní metodou (Neinvazivní prenatální testování (NIPT), 2021).

V ČR existují varianty NIPT, například MaterniT 21 PLUS, PrenatalSafe a další, které diagnostikují kromě častějších chromozomálních vad i Angelmanův syndrom a další syndromy. Ceny se pohybují v rozmezí deseti až dvaceti tisíc korun, proto nejsou tolik dostupné (Neinvazivní prenatální testování (NIPT), 2021).

Dle Zylky (2020) by bylo možné dělat novorozenecký screening pro AS. Novorozenecký screening je ale zaměřený na onemocnění, pro které existuje léčba a včasná diagnostika je pro ně klíčová. Podle něj by byla možnost začít praktikovat novorozenecký screening zaměřený na PWS, jelikož dětem s PWS pomáhá léčba růstovým hormonem brzy po narození, a zároveň by mohl odhalit i AS.

K diagnostice AS v dnešní době v ČR dochází nejdříve kolem jednoho roku věku dítěte, většinou v závislosti na opoždění psychomotorického vývoje, jehož symptomy se objevují kolem 6. měsíců věku dítěte (Mikuláčková, 2016). Na genetické vyšetření většinou odesílá rodiče s dítětem odborník (neurolog, obvodní lékař, logoped, psycholog) po zhodnocení klinických symptomů (ANGELMAN CZ, 2017).

Postnatálně bývá využíváno cytogenetické vyšetření FISH k diagnostice vrozených vývojových vad, a je to spolehlivá metoda k diagnostice mikrolečních syndromů. Seemanová (2002) uvádí, že spolehlivost metody FISH je u AS kolem 70 %, což odpovídá tomu, že AS je asi v 70 % způsoben delecí chromozomu. Zbylé příčiny vzniku AS diagnostikují molekulárně

genetické metody, které jsou velmi náročné na provedení a k diagnostice potřebují podezření na konkrétní genomový úsek (Seemanová, 2002).

Při diferenciální diagnostice je důležité rozlišit jiné syndromy se stejným fenotypem jako má AS, projevující se v opožděném vývoji, absenci mluvené řeči, poruchami spánku, mikrocefalií a epileptickými záchvaty. Jedná se například o syndromy: Christiansonův syndrom, Rettův syndrom, Pitt-Hopkinsův syndrom, Kleefstra syndrom a další (Aguilera, 2021).

Vzhledem k tomu, že u osob s AS se objevuje epilepsie ve více než 80 % (Bakke et al., 2018), pro diagnostiku je využívána také diagnostická metoda elektroencefalografie (EEG), která detekuje změny elektrických potenciálů v mozku a tím odhaluje funkční abnormality. Využívá se k diagnostice epilepsie a jejích subtypů (Love, Webb, 2009).

1.4 Léčba

Léčba AS je momentálně pouze symptomatická – zmírňují se tedy projevy AS, předchází se sekundárním problémům (obezita, skolióza) nebo se využívají terapeutické metody, které podporují vývoj dítěte. Primárně se jedná o rehabilitaci, neurologickou, psychologickou, logopedickou a speciálněpedagogickou péči (ANGELMAN CZ, 2017).

Léčba AS s ohledem na její příčinu je předmětem výzkumu a existuje několik zkoumaných variant úpravy genomu. Současný výzkum dle Zylky (2020) naznačuje, že významné je pro léčbu AS prenatální období, což podtrhuje význam prenatální diagnostiky.

1.5 Symptomatologie

Soubor příznaků, které se u osob s AS vyskytují, je poměrně rozsáhlý. U všech osob se nevyskytují všechny příznaky, liší se také úroveň závažnosti některých projevů. Odlišnosti v symptomech souvisí i s typem genové mutace. Dle výzkumů mají osoby s nedelečným typem AS mírnější a variabilnější symptomatologii (Sadhvani et al., 2021). Všechny osoby s AS jsou závislé na péči dospělých osob až do dospělosti (ANGELMAN CZ, 2017).

Mikuláčková (2016) rozděluje symptomy na příznaky, které se vyskytují téměř vždy, a na příznaky, které se vyskytují často. Toto rozdělení vychází z klinických kritérií AS z roku 2005, které je ještě doplněno o sdružené symptomy. Dle těchto kritérií se ve 100 % objevuje opožděný psychomotorický vývoj, narušená komunikační schopnost, poruchy hybnosti a zvláštnosti v chování. Ve více než 80 % se pak objevuje disproporční růst hlavy a těla,

epilepsie a abnormální nález na EEG. Mezi další typické příznaky, které se mohou objevit ve 20–80 % se řadí častý smích, fascinace vodou, poruchy spánku, hyperaktivita a poruchy pozornosti (Williams et al., 2005).

1.5.1 Vzhled

Dysmorfické znaky, které ovlivňují vzhled obličeje, se u osob s AS objevují, ale nejsou tolik významné pro diferenciální diagnostiku AS, protože faciální dysmorfie se objevují i u jiných mikrodelečních syndromů (Seemanová, 2008).

Obličejové rysy osob s AS se podobají ostatním členům rodiny. U asi poloviny osob s AS se do dvanácti měsíců po narození rozvíjí mikrocefalie, kdy dochází k retruzi středové části obličeje (v originále „midface retrusion“). Mikrocefalie však nemusí mít vliv na celkový rozvoj dítěte (Mueller, Williams, 2015).

Dále se uvádí dentální či ortodontické anomálie, jako jsou například tremata (mezery mezi zuby). Kromě toho se literatura zmiňuje o širokých ústech, širokém kořeni nosu, hypopigmentaci a hluboce posazených očích (Aguilera et al., 2021; Teodoro et al., 2018; Roche et al., 2020).

1.5.2 Psychomotorický vývoj

Psychomotorický vývoj se týká jak tělesného a pohybového vývoje, tak psychického vývoje – tyto dvě složky osobnosti spolu úzce souvisí a ovlivňují se (Opatřilová, 2020). Psychomotorický vývoj osob s AS je nutný podpořit brzy od zjištění opoždění ve vývoji, pro intenzivní terapie (fyzioterapie, rehabilitační programy, ergoterapie) je důležitá včasná diagnostika.

Osoby s AS dosahují mentálního věku 24–30 měsíců (Micheletti et al., 2016), dle jiných zdrojů až 3 let věku (ANGELMAN CZ, 2017), což dle Bendové (2015) odpovídá kategorii dle 10. revize Mezinárodní klasifikace nemocí (MKN-10) těžká mentální retardace. Valenta (2009) používá termín „mentální postižení“, který je bližší anglickému synonymu „intellectual disability“. Z toho důvodu v této diplomové práci termín „mentální postižení“ nahrazuje „mentální retardace“. Dle Vágnerové (2014, s. 285) lidé s těžkým mentálním postižením „*jsou schopni chápat jen základní souvislosti a vztahy, uvažují na úrovni mladšího batolete*“. Ovlivněna je významně řeč, kdy někdy nemluví vůbec, je potřeba mnohem větší úsilí při učení a významně je ovlivněna sebeobsluha, kdy jsou závislí na péči dalších lidí. Těžké mentální

postižení má vliv na neuropsychický vývoj, smyslové vnímání a vývoj jemné a hrubé motoriky (Bendová, 2015; Vágnerová, 2014).

Vliv na motorický vývoj má také porucha svalového tonu – hypotonie či hypertonie a narušení koordinace pohybů – ataxie. U osob s AS se mohou objevovat také mimovolní pohyby jako tremor a myoklonie (Micheletti et al., 2016).

- Hypotonie je podle Love, Webb (2009, s. 138) „*ztráta svalového tonu*“, při níž dochází ke svalové ochablosti, typické je držení těla „*poloha žáby*“.
- Hypertonii je myšleno zvýšení svalového tonu, kdy svaly vykazují odpor proti pasivnímu pohybu (Love, Webb, 2009).
- Ataxii můžeme definovat jako „*poruchu zacílení, odměření a optimálně úsporného provedení pohybu*“ (Urbánek, 1999, s. 96), jež má vliv i na stabilitu.
- Tremor neboli třes je příznakem postižení nervové soustavy, který mizí při spánku, myoklonie jsou rychlé a trhavé pohyby, které se objevují v souvislosti s epilepsií (Urbánek, 1999).

Během prvních měsíců po narození se mohou objevit první symptomy AS, jako jsou problémy s kojením, brzký smích, menší obvod hlavy a ploché záhlaví. Opoždění psychomotorického vývoje se začíná projevovat kolem 6 měsíců věku, v tu dobu se objevují mimovolní pohyby trupu a končetin. U osob s AS se častěji objevují stereotypní pohyby rukou, především mávání, než například u osob s PWS (ANGELMAN CZ, 2017).

Sezení ve výzkumu od Michelleti et al. (2016) dosahovaly děti s AS od 8 do 24 měsíců věku, průměrný věk byl 16,2 měsíců. Dle ANGELMAN CZ (2017) dosahují tohoto milníku děti během druhého roku, lezou v rozmezí 18–24 měsíců.

Chůze se dle Michelleti et al. (2016) vyvíjela od 2 do 6 let, v průměrném věku 3 let, což odpovídá i údajům od ANGELMAN CZ (2017), dle kterých chůzi zvládají kolem 3–4 let. Oba autoři se shodnou, že se objevuje ataktická chůze, poruchy rovnováhy a stereotypní pohyby. Dle typické chůze se tento syndrom dříve nazýval syndrom „šťastné loutky“. Chůze bývá široká, mají pokrčená ramena a paže ohnuté v loktech. Při lehčích poruchách hybnosti se chůze blíží k normě, či se objevuje chůze po špičkách a naklánění (Mikuláčková, 2016; ANGELMAN CZ, 2017; Michelleti et al., 2016).

Chodit se naučí většina dětí s AS, dle Mikuláčkové (2016) jen asi 10 % dětí se nenaučí chodit vůbec. Dle výzkumu se pak běhat z 23 dětí naučilo 9 mezi 3. až 6. rokem, více než polovina neběhá vůbec. Při běhu bývají děti více předkloněné a mají zdvižené ruce.

Studie od Sadhwani et al. (2021) založená na vzorku 236 osob od 1 do 12 let věku s AS se zaměřila na vývoj v oblastech hrubé motoriky, jemné motoriky, kognice, receptivní a expresivní komunikace. Z jejich dat osoby s AS v 6 letech vývojově odpovídají věku přibližně 14–27 měsícům, ale jejich dovednosti se nadále rozvíjely minimálně do 12. roku věku. Ze studie vyplývá, že za rok života se vývojově posunou asi o 1–2 měsíce, proto může mít nadále pozitivní vliv pokračující intenzivní terapie.

Dlouhodobé rehabilitace a cvičení jsou důležité i z důvodu možné nadváhy a rizika skoliózy u dospělých osob s AS, jelikož s věkem se snižuje hyperaktivita a aktivní činnost (Mikuláčková, 2016).

1.5.3 Komunikace

U AS se jako jeden z typických znaků uvádí absence verbální řeči. Ve většině případů se mluvená řeč téměř nerozvíjí, v některých případech jsou schopni říct několik slov (ANGELMAN CZ, 2017). Vývoj řeči velmi úzce souvisí s psychomotorickým vývojem a v případě mentálního postižení mluvíme nejčastěji o opožděném, nebo narušeném vývoji řeči. Dle Pospíšilové (2018a) opožděný vývoj řeči není samostatná diagnóza, ale příznak syndromu. Mikulajová (2016) píše o narušeném vývoji řeči při mentálním postižení, který může být způsobený chromozomálními aberacemi, a který omezuje vývoj komunikačních schopností.

U osob s AS může být absence řeči způsobená poškozením genu UBE3A, jak naznačuje studie Perrino et al. (2020), která využila myší modely s dysfunkcí daného genu. Výsledky studie naznačují, že snížená vokalizace u myších modelů souvisí s neurologickými anomáliemi motorického systému.

Komunikace se však netýká pouze mluvené řeči, v sociálním kontextu můžeme komunikaci definovat jednoduše jako: „*sdělování čili výměna informací mezi lidmi*“ (Loudová, Švarcová in Juklová, 2015, s. 117). Dle DSM-5 „*komunikace je jakékoliv verbální či neverbální chování (záměrné nebo nezáměrné), které ovlivňuje chování, myšlení a postoje jiného jedince*“ (Raboch et al., 2015, s. 42). Komunikace mezi lidmi nemusí probíhat mluvenou řečí, důležitější je výběr komunikačního kanálu (způsob komunikace), kterým všichni účastníci komunikace porozumí.

Vzhledem k tomu, že osoby s AS většinou neprodukují mluvená slova, jedná se především o neverbální komunikaci, která zahrnuje dotyky, mimiku, pohled, zrakový kontakt a gesta (Mikuláčková, 2016; Loudová, Švarcová, 2015). U osob s AS nebo obecně u osob s těžkým mentálním postižením nemusí být neverbální komunikace dostatečná a efektivní, tudíž za účelem zefektivnění se obvykle využívá tzv. augmentativní a alternativní komunikace (dále AAK, blíže v kapitole 2.5), která je založená na odlišných komunikačních systémech (Neubauerová, Neubauer, 2018).

Komunikace nebo řeč se obecně dělí na expresivní a receptivní. U osob s AS bývá receptivní komunikace (tedy porozumění) na vyšší úrovni než komunikace expresivní (vyjádření). Kromě mentálního postižení může mít na rozvoj komunikace vliv dyspraxie, deficit v oromotorice (hypotonie obličejových svalů, otevřená ústa v klidové poloze) a nepozornost (Quinn, Rowland, 2017; Mikuláčková, 2016).

Receptivní složka řeči se dle Mikuláčkové (2016) se vývojově pohybuje mezi 9–22 měsíci, může být až výrazně lepší než expresivní složka. Vnímání řeči u osob AS však není nijak podrobně popsáno a studie se více zaměřují na expresi. Dle přehledu od Pospíšilové (in Neubauer, 2018) by děti na úrovni percepce 22 měsíců mohly rozumět až 70 slovům, rozumět krátkým pokynům, pochopit zákaz z tónu hlasu, znát své jméno a reagovat na něj. Dle Grieco et al. (2018) mohou osoby s AS rozumět dvouslovným větám a jejich slovník se rozšiřuje s věkem.

Exprese řeči může být dle Mikuláčkové (2016) na úrovni 9 až 14 měsíců. To by odpovídalo tomu, že osoby s AS využívají především nesymbolické formy komunikace, jako například preverbální vokalizace, gesta, manipulace s předměty, vedení osob, dotek a zrakový kontakt. Někteří jedinci jsou ale schopni funkčně používat několik slov, což by vývojově odpovídalo 14 měsícům. Komunikace opět bývá na vyšší úrovni u osob s nedelečním typem syndromu (Mikuláčková, 2016; Pearson et al., 2019). Dle studie zahrnující pouze osoby s delecí se vývojová úroveň exprese pohybovala kolem 6 měsíců (Quinn, Rowland, 2017).

Zásadní vývojové období exprese řeči, které nás u osob s AS zajímá, Kapalková (2016) rozděluje na období nezáměrné komunikace (0–8 měsíců) a období explicitního chování (8–12 měsíců).

V období nezáměrné komunikace dítě komunikuje především neverbálně pomocí pohledu, zrakového kontaktu nebo křikem a pláčem (nejdříve nediferenciovaný, později jím vyjadřuje různé pocity). Z křiku se postupně stávají hrdelní zvuky kvůli poloze kojence na

zádech, jedná se takzvané broukání, které je reflexivní. U dětí s AS se brzy objevuje i hlasitý smích. Kolem 4. měsíce začíná fáze pudového žvatlání, kdy se objevují první zvuky podobné hláskám. Můžou připomínat vokály A, E či konsonanty P, B, M, G. Kolem 6. měsíce navazuje napodobující žvatlání, které je ovlivněno zrakovou a sluchovou kontrolou (napodobují zvuky z okolí) a změnou pozice, kdy intaktní dítě v této době začíná sedět. Vzhledem k tomu, že kolem 6. měsíce se začíná výrazně projevovat opoždění psychomotorického vývoje u osob s AS, můžeme předpokládat i znatelné opoždění této fáze (Kapalková, 2016; Bytešníková, 2012; Mikuláčková, 2016).

V období explicitního chování dítě jedná více záměrně a reaguje na podněty z okolí. Kapalková (in Kerekrétiová, 2016) takové chování nazývá „protokonverzační výměny“ a jedná se především o komunikaci s pomocí gest a zrakového kontaktu. Může se jednat o protoimperativní chování, kdy dítě chce získat předmět nebo má nějaký požadavek. U dětí s AS si můžeme všimnout toho, že vedou ruku dospělého, natahují se na daný předmět nebo ho sledují. Později se jedná o protodeklarativní chování, kdy dítě chce získat pozornost dospělého pomocí gest (ukazování na předměty nebo ukazování předmětů), pláče, smíchu a sdílí pozornost. Také vyjadřují nesouhlas například vrtěním hlavu. Dítě v tomto období vyvozuje hlásky a slabiky (neboli žvatlá) a zároveň se objevují první protoslova, shluky hlásek, která pro dítě mají již určitý význam, a bývají to například jednoduché slabiky (ma, ba). Také se v tomto období významně rozvíjí porozumění řeči. (Mikuláčková, 2016; Kapalková, 2016; Quinn et al., 2017).

Na úroveň produkce mluvené řeči se dostane zhruba 15 % osob s AS. Jejich slovník je ale velmi limitovaný, obsahuje kolem dvou až patnácti slov, a ne všechna slova používají ke komunikaci (Pearson et al., 2019). Omezený je také jejich fonetický inventář. Dle odborné studie Grieco et al. (2018), ve které hodnotili mluvní produkci u 9 osob s AS (8 z nich s delecí) pomocí zařízení LENA ProTM, fonetický inventář obsahoval konsonanty M, N, J, W (bilabiální V), H, B, D, G, K a vokály A, I, E, U (pro naše potřeby zjednodušené na české vokály). Slabiku všechny osoby s AS tvořily pouze jedinou kombinací, a to konsonanty a vokály v tomto pořadí.

Většina osob s AS komunikuje pomocí přirozených gest (Mikuláčková, 2016). Kapalková (2016) taková gesta nazývá transkulturní, protože se objevují nezávisle na kultuře, ve které osoba vyrůstá. Dále rozlišuje gesta „deiktická“ a „postojová“. Osoby s AS většinou využívají právě deiktická gesta, mezi která zahrnují ukazování na předmět, natahování se po předmětu, význam tohoto gesta tedy závisí na kontextu a prostředí (Grieco et al., 2018).

Postojovými gesty se vyjadřuje například nesouhlas, rozloučení a vyžádání pozornosti (Kapalková, 2016).

Gesta na vyšší úrovni, jež mají význam konkrétní věci, která se nemusí vyskytovat v okolí dítěte, tedy „reprezentativní gesta“ či „manuální znaky“, využívá méně osob s AS. Studie od Quinn, Rowland (2017) pracovala s daty 300 osob s AS, přičemž nejčastěji osoby s AS využívaly přirozená gesta (80 %), dále postojová gesta (60 %) (ve studii nazvaná jako „konvenční“) a manuální znaky (26 %).

Osoby s AS nejčastěji komunikují z důvodu odmítnutí, žádosti a sociální interakce. Jen 22 % dle studie komunikuje za účelem výměny informace. Nejčastější způsoby komunikace jsou posturika (pohyby a postoj těla), neřečové zvuky (smích, pláč, křik), mimika (výrazy obličeje), pohled a přirozená gesta. Méně komunikují postojovými gesty a vokalizací, konkrétními symboly (obrázky, předměty), abstraktními symboly (slova, znaky). Jazyk, za který autoři považují kombinaci dvou nebo víc symbolů, používá dle studie 10 % osob (Quinn, Rowland, 2017).

1.5.4 Chování

Chování osob s AS je ovlivněno několika faktory, které se u nich ve většině případů objevují. Chování významně ovlivňuje mentální postižení a absence řeči, tedy narušená komunikační schopnost. U osob s těžkým mentálním postižením bývají omezené dovednosti, které se týkají sebeobsluhy, především hygieny, oblékání a stolování (Valenta, 2009). Dle Mikuláčkové (2016) se ve výzkumech neobjevili jedinci s AS, kteří by byli na vývojové úrovni tří let. Ve všech těchto oblastech tedy vyžadují pomoc dospělého.

Často se u osob s AS vyskytují stereotypní pohyby, u jedinců s AS jde například o pohyby prstů a rukou, grimasy, skřípání zubů, třesení hlavou a pohyby celého těla. Mohou se vyskytovat v různých situacích v různých intervalech z důvodu únavy, stresu, vzrušení nebo nudy (Mikuláčková, 2016).

Dle Mueller, Williams (2015) některé chování může připomínat symptomy poruchy autistického spektra (dále PAS), ale děti s Angelmanovým syndromem se liší obvykle dobrou sociální interakcí a neobjevuje u nich se stereotypní chování (např. vyrovnávání věcí za sebe). Mikuláčková (2016) považuje až přehnaně sociální chování, kdy osoby s AS mají zájem o komunikaci a chtějí pozornost dalších osob, za významný diagnostický symptom, který

odlišuje AS od PAS. Typický je častý hlasitý smích, dle některých výzkumů však nemusí neodpovídat situaci (Mikuláčková, 2016).

Velmi často se u osob s AS objevuje hyperaktivita, která se projevuje i krátkodobou pozorností (Mikuláčková, 2016). Rodiče obvykle neléčí hyperaktivitu léky, ale zaměřují se především na odstranění jiného nežádoucího problémového chování, jako je například sebepoškozování (Mueller, Williams, 2015). Kromě sebepoškozování do problémového chování řadí komunikační inventář IPCA také agresi, záchvaty vzteku a ničení věcí (Sigafos et al., 2000).

Dle Mikuláčkové (2016) bývá agresivní chování u osob s AS ojedinělé. Mezi projevy problémového chování řadí problémy se spánkem a usínáním, nespoupráce, křik, dávání předmětů do pusy a jejich žvýkání, přejídání. Problémové chování může být často posíleno sociální interakcí, kdy určitým nežádoucím chováním dosahují požadovaného chování u komunikačního partnera – například žádají o pozornost. Také se může jednat o formu komunikace, kdy dítě nemá dostatečnou možnost vyjádřit svoje potřeby. Problémové chování tak může být ovlivněno nastavením funkční komunikace či se dá využít aplikovaná behaviorální analýza (dále ABA). V rámci ABA terapie se využívá metody v zahraničí nazývané „Functional Communication Training“ (dále FCT), která využívá různé možnosti komunikace pro redukci problémového chování (How is Functional Communication Training Used in Applied Behavior Analysis?, 2022).

1.5.5 Zrakové vady

U osob s AS se častěji vyskytují zrakové vady, jako jsou refrakční vady (hypermetropie, astigmatismus), strabismus a hypopigmentace duhovky a cévnatky. Méně často se u osob s AS objevuje nystagmus, myopie a kortikální poškození zraku (Cortical Visual Impairment – CVI) (Micheletti et al., 2016; Duis et al., 2021).

Včasná napravení těchto zrakových vad může pozitivně ovlivnit pozornost a tím i kvalitu logopedické terapie. U strabismu je často nutná operativní léčba. Kompenzaci refrakčních vad komplikuje, že osoby s AS hůře přijímají brýle (Micheletti et al., 2016; Duis et al., 2021). Na závažnost zrakové vady a jeho vliv na zrakové vnímání by se měl brát ohled při výběru vhodného komunikačního systému AAK.

1.5.6 Epilepsie

Epilepsie je „*onemocnění, kdy se opakovaně vyskytují přechodné neurologické poruchy (záchvaty), jež mohou mít charakter krátkodobých křečí, zahledění, brnění nebo např. poruchy chování*“ (Love, Webb, 2009, s. 96), u osob s AS se objevuje ve více než v 80 %. Epilepsie se může projevit brzy po narození nebo až několik let po narození, ve studii Bakke et al. (2018) se první symptomy u osob s AS objevovaly v rozmezí 3 měsíce až 7 let věku, jednalo se o různé typy epilepsie.

Při epilepsii se může, ale nemusí vyskytovat porucha vědomí, v každém případě přítomnost epilepsie musíme při logopedické terapii brát zřetel. Epilepsie sama o sobě může narušovat psychické funkce, sekundárně může mít vliv medikace. Průběh intervence můžou ovlivnit přímé projevy epilepsie (záchvaty) nebo důsledky záchvatu (dezorientace, únava, ospalost, výkyvy emocí, obtíže v soustředění a pozornosti), měli bychom také myslet na vedlejší účinky antiepileptik, kdy často nestačí jeden lék z důvodu rezistence, ale je nutné zavedení kombinace léků, které se užívají dlouhodobě až celoživotně (ANGELMAN CZ, 2017; Vágnerová, 2014).

1.5.7 Příjem stravy

Po narození a v kojeneckém věku se u osob s AS můžou projevovat poruchy příjmu stravy (dysfagie – viz kapitola 2.4.2), kdy dítě neprospívá, tedy nedostatečně přibývá na váze. Může se jednat o problémy způsobené hypotonií, kdy dítě má problém s prisátím na bradavku, sáním, žvýkáním a polykáním. Kojení může ovlivnit i protruze jazyka a dyspraxie, při kojení se objevuje riziko tiché aspirace, proto je doporučovaná raná logopedická intervence. Při vysokém riziku aspirace je možnost výživy sondou (Duis et al., 2021).

U osob s AS se také může objevit gastroezofageální reflux (dále GER), který má tendence přetrvávat do dospělosti. Projevuje se nadavováním, častým polykáním a bolestí či nepříjemným pocitem při polykáním nebo po krmení, může mít také vliv na časté zvracení. Z toho důvodu může dítě začít odmítat stravu. U kojenců se GER dá ovlivnit polohováním dítěte při a po krmení. Dále je u osob s AS obvyklá zácpa, jež se často objevuje u dětí s narušenou mobilitou, abnormálním svalovým tonem, která může mít vliv na spánek, chování, epileptické záchvaty a také negativně ovlivňuje příjem stravy (Duis et al., 2021; Červenková, 2017).

U nedelečných typů AS se může se zvýšeným rizikem objevovat hyperfagie, kdy osoba nerozezná pocit nasycení, výsledkem může být nekontrolované požívání, neustálé hledání jídla, požívání nejedlých věcí a nadváha. Problémy s hyperfagií můžeme řešit dietou, úpravou režimu (menší porce, vizualizace režimu) nebo i zamykáním jídla (Duis et al., 2021).

Drooling neboli únik slin se u osob s AS objevuje z důvodu otevřených úst v klidové poloze, kdy dítě méně často polyká, nebo se může týkat poruchy orální fáze polykání, řeší se stimulací orofaciální oblasti a nácvikem aktivního polykání (Duis et al., 2021).

1.6 Organizace zaměřené na osoby s AS

Jedním z cíle této práce je rozšířit povědomí o AS, proto v této kapitole popíšeme organizace, které se tomuto tématu také věnují a zaměřují se na sdružování rodin, vyhledávání informací, jejich zjednodušení a šíření.

V České republice od roku 2006 funguje spolek ANGELMAN CZ, původně občanské sdružení, které založili rodiče dětí s AS z důvodu nedostatku informací. V dnešní době spolupracují s odborníky a sdružují rodiče v ČR i na Slovensku. Informace předávají na webových stránkách, na soukromé facebookové skupině a instagramovém účtu se se stejným názvem. Pořádají víkendová setkání rodin, kde je rodičům poskytován odborný program a pro děti osobní asistent, a poskytují jim podporu a sociální poradenství. Na svých stránkách a facebookovým profilu informují o nových výzkumech, týkající se především léčby AS. Spolek ANGELMAN CZ vydal dvě knihy týkající se AS, *AS a základní fakta* (2017) a *Rozvoj dovedností a komunikace* (2016), které jsou volně dostupné na jejich stránkách. Spolupracovali také na dokumentu *Angelmanův syndrom* z roku 2018 (ANGELMAN CZ, 2022).

Druhá organizace, která vznikla v ČR, je Asgent (Asociace genové terapie), nezisková organizace, která byla založena rodiči syna, kterému byl diagnostikován AS. Organizace vznikla především na podporu výzkumu léčby vzácných onemocnění a jeden takový výzkum sami iniciovali na území ČR (Asgent, 2022). Kromě toho se spoluzakladatelka Ing. Lenka Hajgajda věnuje instagramovému účtu @our.life.with.angel, kde ve formě blogu informuje o novinkách výzkumu léčby AS a dokumentuje život a pokroky svého syna s AS.

V zahraničí funguje americká organizace The Angelman Syndrome Foundation (2022), která má stejné zaměření jako ANGELMAN CZ, kdy sdružuje rodič a osoby s AS, poskytuje poradenství a informuje o výzkumech týkající se léčby. Kromě toho založila síť klinik s názvem

15q Clinical Research Network sdružující profesionály specializující se na AS. Také v roce 2013 15. února poprvé organizovala Mezinárodní den Angelmanova syndromu.

Druhá zahraniční organizace s názvem FAST (Foundation for Angelman Syndrome Therapeutics) vznikla v roce 2008 s cílem vyléčit AS. Dnes funguje na mezinárodní spolupráci, poskytuje informace ohledně výzkumu, předává znalosti o AS a nabízí poradenství pro rodiče na webu a dalších sociálních sítích (FAST, 2022).

2 Logopedická péče v ČR

V této kapitole základní informace o logopedii jako profesním oboru, popíšeme si systém logopedická péče v ČR a uvedeme konkrétní oblasti logopedie, které souvisí s péčí osoby s AS, jako je terminologie narušené komunikační schopnosti, dysfagie a AAK.

Logopedie (logos = slovo, nauka, řeč, paideia = výchova) je obor, který můžeme definovat více způsoby. Kejklíčková (2011, s. 13) ho definuje jako obor, který „se věnuje výchově řeči, pečuje o správné používání řeči a v širším slova smyslu také o kvalitu mezilidské komunikace. Zahrnuje výzkum komunikačních funkcí, odstraňování a nápravu poruch v komunikačním projevu a prevenci, zaměřenou na rozvoj sdělovacích schopností dítěte.“ Zdůrazňuje význam prevence, tedy předcházení narušené komunikační schopnosti (dále NKS, více v kapitole 2.4).

Neubauer (2014) ve své definici zdůrazňuje spolupráci logopedie s ostatními obory a aplikaci jejich poznatků do praxe při péči o osoby s NKS. Obory, ze kterých logopedie čerpá, jsou pedagogické, medicinské, psychologické a jazykovědné. V rámci systému věd má logopedie blízko lékařským oborům jako je foniatrie, otorinolaryngologie, zároveň je součástí speciální pedagogiky (Kejklíčková, 2011). Z toho důvodu může být logopedická terminologie poněkud nejednoznačná. Neubauer (2014) zdůrazňuje vliv lingvistiky, především fonetiky, psycholingvistiky a neurolingvistiky.

2.1 Definice logopedické péče

Termín „logopedická péče“ nebývá v prostudované literatuře přesně definovaný. Nejčastěji bývá dáván do kontextu „systému logopedické péče“, kdy autoři (Neubauer, 2018b; Klenková, 2006; Fukanová, 2003) uvádí v jakých resortech ČR je logopedická péče poskytována.

V rámci školského rezortu definice logopedické péče dle metodického doporučení MŠMT č.j. 14 712/2009-61 k zabezpečení logopedické péče, čl. I ve školství zní: „*Logopedická péče představuje vysoce specializovanou činnost v oblasti speciální pedagogiky. Je poskytována žákům s narušenou komunikační schopností, tj. žákům s vadami řeči, včetně žáků se specifickými poruchami učení, v celém komplexu, se zřetelem k jejich potřebám a jejich pedagogické a sociální integraci. Je zahájena co nejdříve od okamžiku zjištění speciálních vzdělávacích potřeb žáka.*“ Tato definice je však zúžená na vzdělávací proces, kdy logopedická

péče počíná nástupem dítěte školského zařízení a zjištění jeho speciálních vzdělávacích potřeb a končí ukončením vzdělávacího procesu.

Klenková (2006) místo termínu logopedické péče doporučuje termín logopedická intervence, která zahrnuje veškeré aktivity specifické pro logopeda. Následně ale zmiňuje, že logopedická intervence je chápána v užším kontextu jako terapie. V širším kontextu do ní patří logopedická prevence, diagnostika a terapie. Dle Mikulajové (2016) je obsahem logopedie v kontextu narušeného vývoje řeči prevence, raná identifikace a péče, v rámci které zmiňuje diagnostiku a terapii narušeného vývoje řeči.

Vzhledem k tomu, že v současné literatuře je termín „logopedická péče“ používán v širším kontextu, používáme tento termín obecněji než termín „logopedická intervence“. V rámci termínu logopedické péče je pro nás důležitý rezort, ve kterém logoped působí, a obsah péče týkající se prevence, diagnostiky a terapie u osob s AS. Termín logopedická intervence používáme pro specifické aktivity logopeda, jako je například raná logopedická intervence (viz kapitola 2.3).

Celková logopedická péče by tak mohla být definovaná jako: specializovaná činnost zahrnující prevenci, diagnostiku a terapii NKS poskytovanou v rámci rezortů MŠMT, MZ, MPSV všem osobám s narušenou komunikační schopností od narození po celý život dle jejich potřeb.

2.2 Systém logopedické péče v ČR

Logopedická péče je v současnosti poskytována v rámci rezortů: Ministerstvo zdravotnictví (dále MZ), Ministerstvo školství, mládeže a tělovýchovy (dále MŠMT) a Ministerstvo práce a sociálních věcí (dále MPSV). V následujících kapitolách si popíšeme, v jakých zařízeních může být poskytována a v čem se role logopedů v jednotlivých rezortech liší.

2.2.1 Ministerstvo školství, mládeže a tělovýchovy

V rámci rezortu MŠMT je logopedická péče poskytována žákům s NKS v mateřských školách, základních školách a středních školách, především v školách nebo třídách samostatně zřízených pro žáky se zdravotním postižením (např. školy logopedické), především ve formě předmětu speciálně pedagogické péče. Logopedickou péči poskytují i školská poradenská zařízení, především speciálně pedagogická centra logopedická a pedagogicko-psychologické poradny (MŠMT, 2009).

Metodické doporučení č.j. 14 712/2009-61 MŠMT rozlišuje pracovníky poskytující logopedickou péči žákům – logopeda a logopedické asistenta. Logoped je v rámci MŠMT „absolvent magisterského vysokoškolského studia v oblasti pedagogických věd se zaměřením na speciální pedagogiku – logopedii ukončeného státní závěrečnou zkouškou z logopedie“ (Metodické doporučení č.j. 14 712/2009-61, čl. II). Dle Richterové (2017) se však nejedná o logopeda, ale jedná se o speciálního pedagoga se specializací. Ten může provádět logopedickou diagnostiku, intervenci, poradenskou činnost pro rodiče a veřejnost, zpracovává logopedické zprávy z vyšetření, metodicky vede logopedické asistenty, zabezpečuje logopedickou podporu při výuce nebo přímo výuku vede.

Oproti němu logopedický asistent má

- a) ukončené bakalářské studium se státní závěrečnou zkouškou z logopedie;
- b) nebo ukončené pedagogické vzdělání stanovené pro učitele mateřské školy, základní školy, nebo střední školy doplněné o program celoživotního vzdělávání zaměřeného na speciální pedagogiku – logopedii;
- c) nebo stejné pedagogické vzdělání, ale po absolvování kurzu zaměřeného na logopedickou prevenci.

Logopedický asistent v odstavci a) a b) může pod metodickým vedením logopeda provádět přímou logopedickou intervenci u prostých vad výslovnosti, logopedický asistent c) se zabývá pouze obecnou prevencí vzniku narušené komunikační schopnosti a podporou správného vývoje dítěte (Metodické doporučení č.j. 14 712/2009-61).

Z pohledu speciálního pedagoga se u osob s kombinovaným postižením využíváme speciálně pedagogické metody, do kterých řadíme:

- „reedukaci – zacílené na nápravu nebo zlepšení postižené funkce, ...;
- kompenzaci – zacílené na působení přes náhradní funkci, ...;
- rehabilitaci – zacílené na obnovu maximálně možných společenských vztahů, ...“ (Muller, 2014, s. 19).

Pedagogická rehabilitace je popisována v rámci systému ucelené rehabilitace (dále pod tento pojem spadá rehabilitace lékařská, pracovní, sociální) a je založená na výchově a vzdělávání, ke kterým speciální pedagog využívá metody přizpůsobené dle druhu a stupně postižení s cílem obnovy běžného vývoje a integrace osoby s postižením do společnosti v různých oblastech života (Jankovský, 2001).

2.2.2 Ministerstvo zdravotnictví

V rámci MZ logopedi vykonávají práci v pozici zdravotnického pracovníka nelékaře, mohou pracovat na jednotlivých nemocničních odděleních jako foniatrie, neurologie, rehabilitace apod., ale také v nestátních zařízeních, jako jsou soukromé ambulance klinické logopedie a rehabilitační stacionáře. Od speciálních pedagogů – logopedů se odlišují potřebným vzděláním k uznání způsobilosti a kompetencemi, kdy činnost logopeda pracujícího ve zdravotnictví je založená na terapeuticko-léčebném procesu (Richtrová, 2017). U osob s těžším typem postižením, kdy intervence může trvat i po celý život, se po nějakou dobu může podílet na logopedické péči jak logoped ve zdravotnictví, tak speciální pedagog – logoped zároveň.

Zákon č. 96/2004 Sb. určuje v § 23 potřebné vzdělání k získání způsobilosti pro povolání logopeda ve zdravotnictví. Jedná se o státní závěrečnou zkoušku z logopedie a surdopedie v rámci magisterského studia a absolvováním specializačního vzdělávání v oboru klinická logopedie. K získání specializované způsobilosti logopeda ve zdravotnictví (neboli klinického logopeda), je potřeba ukončení specializačního vzdělávání zakončeném atestační zkouškou. Pro logopedy ve zdravotnictví a klinické logopedy je podmínkou dokazování celoživotního vzdělávání pro prodloužení registrace.

Vyhláška č. 55/2011 Sb. definuje činnosti zdravotnických pracovníků a v rámci logopedické péče rozlišuje logopeda ve zdravotnictví, absolventa magisterského studijního oboru speciální pedagogika se státní závěrečnou zkouškou z logopedie a surdopedie (logoped) a klinického logopeda, jenž odborně vede a dohlíží na logopeda ve zdravotnictví a logopeda.

Klinický logoped *„bez odborného dohledu a bez indikace může:*

- a) *provádět logopedickou diagnostiku a diferenciální diagnostiku pro další léčebnou péči a výsledky postupuje dalším odborníkům;*
- b) *provádět léčbu a rehabilitaci všech poruch a vad řeči a sluchu, hlasu a polykání dětí i dospělých;*
- c) *provádět logopedickou prevenci, výchovu a poradenství s cílem dosažení kvalitního vývoje komunikačních dovedností;*
- d) *školit zdravotnické pracovníky v oblasti komunikačních možností při poškození centrálního nervového systému;*
- e) *odborně vést logopedy (§ 46);*
- f) *provádět poradenskou činnost v oblasti péče o zdravý vývoj řeči;*

g) *provádět konziliární a posudkovou činnost*“ (55/2011 Sb., § 124).

2.2.3 Ministerstvo práce a sociálních věcí

V rámci rezortu MPSV může pracovat speciální pedagog se specializací na logopedii či zdravotnický pracovník logoped dle § 115 zákona č. 108/2006 Sb. Nejsou zde však definované kompetence logopeda ani v jakých konkrétních sociálních službách může logoped působit. Richterová (2017) píše, že v rámci MPSV se může logopedická péče poskytovat jako výchovně-vzdělávací proces či jako terapeuticko-léčebný proces v závislosti na zařízení, ve kterém je logoped zaměstnán. Práce logopeda v rezortu MPSV se oproti péči poskytované v rámci MŠMT liší tím, že není omezená věkem, také nejsou přesně specifikované činnosti, které může vykonávat. Dle Neubauera (2018b) je systém v rámci MPSV více zaměřený na děti a mládež s tělesným a mentálním postižením oproti dospělým. Vyzdvihuje rozšířenou síť středisek pro ranou péči, která se věnuje dětem s postižením od nejranějšího věku, v rámci rezortu MPSV by tak mohla být rozvíjena raná logopedická intervence.

2.3 Raná logopedická intervence

Raná intervence je u osob s mentálním postižením důležitá pro celkový rozvoj, podporu rodiny a je poskytovaná v rámci různých služeb dle jednotlivých rezortů a oblastí podpory (speciální pedagogika, psychologie, sociální služby apod.) (Černá et al., 2008). Nás zajímá poskytování rané logopedické intervence, která je Bytešníkovou (2017, s. 11) definována jako *„koncept péče poskytované dětem ve věku 0-36 měsíců a zahrnující v sobě tři úrovně – diagnostiku, prevenci a terapii“*.

Raná logopedická intervence je postavená na mezioborové spolupráci a cílovou skupinou jsou děti s identifikovatelným rizikem a potencionálně rizikové děti. V České republice tento koncept ještě není tak rozšířený jako v zahraničí. Problémem je to především u dětí s opožděným vývojem řeči a neidentifikovatelným rizikem, kdy se logopedická péče posouvá často až na věk, kdy je dítě schopno spolupracovat, přestože by pro ně intervence byla přínosná mnohem dříve (Bytešníková, 2015; 2017). Klenková (2006) zdůrazňuje význam logopedické péče o osoby s mentálním postižením do třech let věku kvůli podpoře vývoje mentálních funkcí.

Pediatr by měl být první odborník, který si všimne odchylek ve vývoji, a jeho doporučení je zásadní pro poskytnutí logopedické péče (Kutálková, 2010). Důležitá je tedy

i spolupráce s pediatry a jejich informovanost týkající se možností logopedické péče o osoby s AS a tím zahájení včasné rané logopedické intervence.

U dětí s identifikovatelným rizikem, kam řadí i děti s chromozomálními anomáliemi, by dle Bytešníkové (2015) měla být zahájena logopedická intervence hned po narození nebo po zjištění postižení. Problémem dle Bytešníkové (2015) v ČR je absence včasného zachycení rizika a stále nedochází k doporučení klinického logopeda před 3 rokem věku. Kdy a za jakých okolností docházejí rodiče dětí s AS za logopedem v ČR, je zkoumáno v praktické části práce (viz kapitola 3).

Bytešníková (2017) ranou logopedickou intervenci dělí na období nezáměrné komunikace a záměrné komunikace (dle Kapalkové, 2016 fáze explicitního chování). Rozvoj záměrné komunikace začíná zhruba v 9. měsících věku. Ranou logopedickou intervenci popisuje především v kontextu vývojové dysfázie, ale její působení je významné i u osob s postižením. Při terapii u osob se syndromovým postižením musíme brát ohled na období, ve kterém se rodiče vyrovnávají s diagnózou dítěte.

Cílem terapie v období nezáměrné komunikace je podpora orálního krmení, pro které je významné posouzení orálních reflexů, v případě potíží zhodnocení krmení a nastavení postupů pro usnadnění krmení, učení správného sání, polykání a dýchání. Využívá se dále orální stimulace z důvodu poruch citlivosti v oblasti úst a nadměrného slinění a vedení matky k pochopení významu komunikace s dítětem, která má pozitivní vliv na chování a vývoj dítěte (Bytešníková, 2017; Klenková, 2006).

V období záměrné komunikace je velmi důležitá interakce rodičů s dětmi. V tomto období pracujeme především s rodiči, kdy je důležité vést je a informovat je o správných komunikačních strategiích a technikách k vyvolání větší odezvy ze strany dítěte, aby děti pochopily význam komunikace a její funkce. Ve vývojové fázi mezi 18-36 měsíců Bytešníková (2017) zdůrazňuje význam rozvoje pasivního rozumění jazyka, kdy je opět důležité zaučit rodiče ohledně vhodných strategií při komunikaci, známým příkladem je The Hanen Program.

2.4 Oblasti narušené komunikační schopnosti v souvislosti s AS

Terminologie týkající se poruch řeči a komunikace a jejich definice v rámci logopedie v českém prostředí je stále nejednotná a nejednoznačná, z toho důvodu je nejasná terminologie poruch řeči týkající se přímo osob s AS. V této kapitole si popíšeme termíny, které můžeme použít v souvislosti s AS.

Dle Kejklíčkové (2011, s. 23) „*poruchou řeči nazýváme výraznou odchylku ve zvukové podobě mluvního projevu, a to jako celku nebo v jeho jednotlivých částech, dále neschopnost správně mluvu používat a také neschopnost řeči rozumět*“. I když Kejklíčková (2011) používá pojem „porucha řeči“, definuje ho i v kontextu funkce a rozumění, přesto se zdá být tento pojem zaměřený pouze na mluvenou řeč.

Lechta (2011, s. 51) používá pojem narušená komunikační schopnost (NKS), o té „*hovoříme tehdy, když některé rovina (nebo několik rovin současně) jazykových projevů působí vzhledem ke komunikačnímu záměru jednotlivce interferenčně*“. V tomto pojetí jsou významné čtyři jazykové roviny (foneticko-fonologická, lexikálně-sémantická, morfologicko-syntaktická a pragmatická) a popis symptomů v jednotlivých rovinách. Zavádí deset okruhů NKS, do kterých řadí okruh symptomatické poruchy řeči.

Symptomatické poruchy řeči pak definuje jako: „*narušení komunikační schopnosti, doprovázející jiné, dominující postižení, případně poruchy a onemocnění*“ (Lechta, 2011, s. 52). U osob s mentálním postižením, jako jsou osoby s AS, se pak symptomatická porucha řeči projevuje jako narušený vývoj řeči (NVŘ). Při samotném mentálním postižení dochází k NVŘ z důvodu úzkého propojení řeči a myšlení (Bytešníková, 2015).

U osob s AS můžeme taky uvažovat o specifické komunikaci osob s kombinovaným postižením, podle Bendové (2005, s. 15) „*u osob s kombinovanými vadami často dochází k narušení (až znemožnění) komunikačního procesu, a to v důsledku senzorických či kognitivních bariér, popř. v důsledku nedostatků v oblasti motoriky (hrubé i jemné) a emočně-volní oblasti komunikujících*“. Může dojít jak k narušení vnímání řeči tedy percepce, k narušení fáze uchování informace neboli narušení paměti či k narušení vyjádření neboli exprese. U osob s těžce narušenou expresí, jako jsou osoby s AS se využívají systémy AAK (viz kapitola 2.5) (Bendová, 2005).

Termín narušená komunikační schopnost, který je obecnější a již z názvu zahrnuje celkový průběh komunikace a jeho funkčnost, je v odborné literatuře zavedený a užívaný. Neubauer (2014) právě obecnost tohoto termínu kritizuje a nahrazuje ho termínem „poruchy řečové komunikace“, který terminologicky nezahrnuje neřečové prvky komunikace. Neubauer (2014) využívá pojem převzatý ze zahraničí: „poruchy řečové komunikace“, který vychází z psycholingvistiky a nahrazuje pojem NKS. Na rozdíl od systému NKS od Lechty, který poruchy řeči dělil podle symptomů, je systém poruch řečové komunikace založený na etiologii. V rámci poruch řečové komunikace vyčleňuje skupinu kognitivně-komunikační poruchy.

2.4.1 Kognitivně-komunikační poruchy

Neubauer (2018a) dává narušenou komunikační schopnost při mentálním postižením do souvislosti s kognitivně-komunikačními poruchami a neurovývojovými poruchami. Pojem kognitivně-komunikační poruchy (dále KKP) je dle Neubauera (2018a) založený na zřetelné etiologii, kdy porucha komunikace souvisí s mentálním deficitem. Pojem narušený vývoj řeči je v porovnání s KKP symptomatický, z toho můžeme usuzovat, že je využíván primárně před zjištěním diagnózy a příčiny poruchy.

Love, Webb (2009) v souvislosti s KKP zmiňují pouze získaná poškození mozku, jako jsou traumatická poranění hlavy a demence, dále pravoemisferální léze, které porovnávají s principem vzniku afázie. Zmiňují, že na rozdíl od afázie KKP nemají jazykový základ a jsou založené na neurobehaviorálních problémech, které mají vliv na kognici a komunikaci, což by symptomy odpovídalo i neurovývojové poruše.

Neurovývojové poruchy (Neurodevelopmental Disorders, dále NVP) je pojem zavedený v diagnostickém manuálu DSM-V a nově MKN-11. Dle MKN-10 odpovídá tato kategorie Poruchám psychického vývoje. Mezi NVP v DSM-V řadíme kategorii mentální postižení (Intellectual Disabilities), odpovídající termínu mentální retardace dle MKN-10 (Pospíšilová, 2018b). NVP jsou specifické svou etiologií, kdy významnou roli hraje dědičnost a geny, kvůli kterým vznikají neuroanatomické abnormality. Tyto abnormality mohou být ovlivněny i prostředím a vliv mají na plasticitu nervové soustavy, která zraje opožděně či odlišně. NVP se většinou vyskytují zároveň s jinou NVP a tím vznikají tzv. komorbidit (Pospíšilová, 2018b).

„Opoždění vývoje řečových schopností na bázi mentálního deficitu dítěte vyžaduje terapeutický program na bázi neurovývojové poruchy s dominantním zaměřením na stimulaci kognitivních schopností dítěte od úrovně přístupné jeho aktuální mentálnímu rozvoji.“ (Neubauer, 2018a, s. 511) Pospíšilová (2018b) doporučuje u NVP celkové vyšetření psychomotorického vývoje se zaměřením na jednotlivé oblasti, jejichž vývojová stadia porovnáváme, a klade důraz na spolupráci jednotlivých odborníků při léčbě komorbidit.

Metody klinického logopeda při terapii by měly být postaveny na znalostech neuropsychologie, jako jsou specifika paměti apod (Pospíšilová, 2018b). Neubauer (2018a) zdůrazňuje význam rozvoje jazykového a pojmového systému v neverbální podobě, zlepšení rozumění řeči a srozumitelnosti projevu, důraz má být kladen na funkčnost komunikace.

Kromě rozvoje řeči a AAK je pro osoby s AS využitelné polohování určené pro osoby se spasticitou nebo hypotonií. Svalový tonus má přímý vliv na hrubou motoriku a jemnou motoriku, tím může ovlivnit řeč a příjem stravy. Důležitá je u osob s kombinovaným postižením senzorická stimulace. Může se jednat o stimulaci týkající se celého těla, tedy somatická stimulace, aby osoba s postižením získala povědomí o svém vlastním těle, nebo orální stimulace, týkající se pouze oblasti úst z důvodu častých poruch příjmu stravy (Kunhartová et al., 2011).

2.4.2 Dysfagie

Poměrně nová oblast, která není řazena mezi klasických deset okruhů NKS, je dysfagie. Toto oblastí se obor logopedie v poslední době čím dál více zabývá jak v kontextu dospělých osob, tak dětí.

Polykání je „fysiologická činnost, ... Znamená posun potravy nebo tekutin z dutiny ústní polykacími cestami do žaludku...“ (Kejklíčková, 2011, s. 115). Polykání slin probíhá běžně na nevědomé bázi a v bdělé fázi člověk polyká zhruba dvakrát za minutu. Polykání má dvě základní fáze – vědomou a nevědomou. Nevědomou fázi započíná podráždění hltanového vchodu soustem a kořenem jazyka, kdy dochází k aktivaci polykacího reflexu. Dysfagii Kejklíčková (2011, s. 116) označuje „stav, kdy polykací akt neprobíhá hladce“ a „poruchu polykání pevné či tekuté stravy, které nastává v průběhu transportu z dutiny ústí do žaludku“.

Dysfagie (neboli poruchy polykání) je nejčastěji používaný pojem v logopedické praxi a nadřazený pojem pro termín „poruchy příjmu stravy“, který uvádí Neubauer (2018c) v kontextu raného věku dítěte. Durdilová (2017) užívá název poruchy příjmu potravy nebo poruchy krmení. Diagnóza „Poruchy příjmu potravy v kojeneckém a dětském věku“ se objevuje v MKN-10, z hlediska názvu je ale téměř shodná s kategorií z MKN-10 „Poruchy příjmu potravy“, pod kterou spadají nemoci mentální anorexie a mentální bulimie (MKN-10, 2020). Z toho důvodu se v této práci přikláníme k použití pojmu dysfagie u dětí či porucha příjmu stravy.

Rozlišujeme dysfagii u dospělých osob a dysfagii u dětí, kdy v případě osob s AS nás zajímají především specifika dětské dysfagie. U novorozenců mohou být poruchy příjmu stravy způsobené i vymizením základních reflexů, mezi které řadíme hledací, sací a polykací reflex. Dlouhodobé potíže s příjmem stravy mohou způsobit řadu problémů jako je: averze k jídlu, aspirační pneumonie, podvýživa, dehydratace, změna senzibility v oblasti úst a další. Mezi symptomy dětské dysfagie Vitásková et al. (2018) uvádí problémy s koordinací sání, polykání

a dýchání během příjmu stravy, dále můžeme sledovat kašlání, říhání, změny ve frekvenci dýchání, prodlouženou dobu příjmu stravy.

Mezi prvními, kdo dětskou dysfagii může odhalit krátce po porodu, jsou porodní asistentky, lékaři a laktační poradkyně, v pozdější době pediatr, kteří mohou doporučit péči dalších odborníků, proto je důležité jejich povědomí o dané problematice (Vitásková et al., 2018).

Logoped se účastní diagnostického procesu dysfagie, kdy vyšetřuje oromotoriku a senzorické funkce v průběhu krmení. Logoped se věnuje terapii dysfagie, pokud se nepodaří odstranit příčinu poruchy polykání jiným způsobem (medikací nebo chirurgicky), spolupracuje při tom s lékařským personálem, kdy by se na péči měl podílet tým odborníků: lékař, nutriční terapeut, klinický logoped a fyzioterapeut (Kejklíčková, 2011; Vitásková et al., 2018; Durdilová, 2017). Fyzioterapeut má za úkol určit polohu, která je pro klienta nejvhodnější pro příjem potravy, logoped je zase schopný navést klienta na příjem potravy tak, aby se klient vyhnul aspiraci, aby nebyl fixován patologický pohybový vzor a nebyly podporovány primární reflexy v orofaciální oblasti (Dvořáková, Palodová, 2010).

Na vliv příjmu stravy v dětském věku mohou mít vliv přetrvávající nebo naopak chybějící primární reflexy, které souvisí také narušenou citlivostí² v oblasti úst (viz tabulka níže). Tyto změny v citlivosti mohou způsobit nadměrnou salivaci a mají vliv na úroveň svalového tonu, ovlivňují tedy pohyb a celý psychomotorický vývoj. Logoped by tedy měl mít přehled o primárních reflexech v oblasti úst. (Volemanová, 2020; 2019).

Hledací reflex by měl vymizet kolem 3. měsíce věku, projevuje se otáčením hlavy dítěte například za prstem, který dáme blízko jeho úst a jejich pootevřením. Sací a polykací reflex dle Volemanové (2020) úzce souvisí a je důležitá jejich koordinace pro správné dýchání. Sací reflex mizí kolem 6. měsíce, projevuje se sáním při přiložení ukazováku do úst. Kousací reflex se projevuje rytmickým otevíráním a zavíráním čelisti při dotyku na zadních dásních a měl by vymizet kolem 7. měsíce, kdy dochází k přechodu na vědomé kousání. Dávivý reflex přetrvává do konce života, ale posouvá se hranice oblasti v ústech, která ho vyvolává, kdy u kojence je dávivý reflex vyvolán dotykem na přední části jazyka a patra, později se posouvá směrem dále do hltanu.

² Hypersenzibilita – zvýšená citlivost, hyposenzibilita – snížená citlivost

Problémy způsobuje přetrvávající reflex hledací a sací, logoped by měl znát možnosti intervence k jejich inhibici, tedy jejich vymizení. Při aktivním hledacím reflexu je jazyk pokládán na spodinu dutiny ústní a v kombinaci s aktivním sacím reflexem dochází k tomu, že k sání dochází v přední části úst a nedochází k posunu k vyspělejšími technikám sání, kdy dospělí sají blíže nahoře k patru a v zadní části úst. Neinhibovaný sací reflex způsobuje přetrvávání polohy jazyka vepředu úst, kdy je jazyk volně položený dole, tím zůstává otevřená pusa a mizí fyziologické dýchání nosem, ovlivňuje také polohu hlavy, kdy hlava bývá předsunutá. Může způsobovat problémy s polykáním, nadměrným sliněním a zpracováním sousta se zavřenou pusou. Přetrvávající reflex má vliv i na změny v oblasti smyslového vnímání, kdy děti častěji potřebují něco sát a žvýkat, nebo odmítají různé konzistence jídla a jsou přecitlivělé v oblasti úst (Volemanová, 2019; 2020).

Hyposenzibilita	Hypersenzibilita
• Dítě nevykazuje při doteku rtů, jazyka, dásní, patra žádné reakce; • potrava je často příliš dlouho nechávána v ústech, není posouvána jazykem; • dítě vůbec nemusí cítit, že má něco v ústech; • dávivý reflex je obtížně vyvolatelný; • dítě strká do úst vše, bez výběru (i tvrdé, špičaté, hranaté předměty); • je zde potřeba zesílený a rozmnožený přísun podnětů.	• Dítě je přecitlivělé na jakýkoliv dotek úst a v ústech; • dítě málo vkládá předměty do úst; • dlouhou dobu se vyskytuje odmítání hrubší stravy; • při přiblížení dudlíku k ústům dítě napne rty a nasadí odmítavý výraz; • dávivý reflex je vyvolán i při nepatrné stimulaci; • typické je snadné zvracení; • přecitlivělost je třeba postupně odstraňovat odstupňovaným přísunem podnětů.

Tab. 1 Projevy citlivosti orofaciální oblasti (Bytešníková, 2015, s. 145)

Cílem logopedické péče je umožnění přijímat potravu a tekutiny ústy a vyloučit riziko aspirace. Metody, které logoped využívá, Kejkličková (2011) rozděluje na restituční (stimulace polykacího svalstva), kompenzační (polykací techniky založené na polohování těla) a adaptační (úprava stravy a speciální pomůcky), pro jejich využívání však musí logoped absolvovat specializační kurz. Mezi konkrétní metodiky, které lze využít u osob s AS, řadíme např. Orofaciální regulační terapii dle Castillo-Moralese, Rehabilitaci orofaciální oblasti podle

Debry Gangaleové a Terapie orální pozice, protože jsou vhodné i pro práci s osobami s mentálním postižením (Mlčáková, 2014; LOGOFYZ, 2022).

2.5 Alternativní a augmentativní komunikace (AAK)

Dle Valenty (2014, s. 257) je AAK „*obor klinické praxe, která se pokouší vyrovnat buď dočasné nebo trvalé poškození a postižení modelů u jedinců s těžkými poruchami komunikace*“. Dle Neubauerové, Neubauera (in Neubauer, 2018, s. 697) je AAK „*víceoborová oblast, která se věnuje rozvoji efektivního přístupu ke komunikaci osob, jež nemohou efektivně využívat běžné formy mezilidské komunikace, především řečovou komunikaci, její psanou formu a běžné formy neverbálních komunikačních modalit*“.

Obor AAK je postavený na víceoborové spolupráci, zabývá se zavedením funkční komunikace pro osoby s těžkými poruchami komunikace, které nemohou efektivně využívat běžné formy komunikace (verbální a neverbální), s dlouhodobým nebo krátkodobým dopadem.

Dle Kukumbergové, Cséfalvaye (2016, s. 324) AAK „*využívá neřečové formy dorozumívání jako doplněk (augmentace) anebo náhradu (alternativa) mluvené řeči*“. Osob s AS se týkají především formy alternativní komunikace, které plně nahrazují mluvenou řeč, jsou pro ně významné i z důvodu možného narušení porozumění řeči.

Pro stanovení vhodného komunikačního systému je významná komplexní diagnostika, která zahrnuje spolupráci logopeda, psychologa a odborného lékaře. Komunikační systém musí odpovídat kognitivním, motorickým, senzorickým a edukativním schopnostem daného jednotlivce. U osob s těžkým mentálním postižením, jako jsou osoby s AS, je využívání AAK na celý život a stává se součástí denního režimu rodiny (Neubauerová, Neubauer, 2018).

Diagnostika a stanovení vhodného AAK systému jsou založena na řečových schopnostech jedince jako jsou:

- „*stupeň porozumění signálům neverbální komunikace*;
- *stupeň porozumění řeči*;
- *současné způsoby komunikace (verbální i neverbální) a jejich úspěšnost včetně případného spontánního užívání náhradních forem komunikování*;
- *schopnost vyjadřovat souhlas a nesouhlas – ano/ne*;
- *rozumění symbolům a případné čtenářské dovednosti*;

- *úroveň hrubé a jemné motoriky; rozsah, přesnost a rychlost pohybů ruky pro zhodnocení fyzického přístupu ke komunikačním pomůckám a účelem zjistit motorické schopnosti a zhodnotit jejich využitelnost;*
- *motivace ke komunikaci a schopnost dorozumět se;*
- *sociální dovednosti včetně vztahu k vrstevníkům;*
- *emoční projevy, chování;*
- *kognitivní a senzorické schopnosti;*
- *perspektivy školského zařazení;*
- *sociální prostředí klienta, způsoby trávení času;*
- *zhodnocení míry očekávání klienta a osob v jeho okolí, možnosti podpory“ (Bendová, 2005, s. 17).*

U osob s AS z pohledu popsaných symptomů (viz kapitola 1.5) může ovlivňovat výběr komunikačního systému mentální postižení, narušení jemné a hrubé motoriky, zrakové vady, narušení expresivní formy řeči, hyperaktivita, epilepsie a problémové chování. Pozitivní efekt může mít při nastavování AAK sociální motivace, poměrně dobré porozumění řeči, chuť ke komunikaci a dobré naladění dítěte.

Dle studie Pearson et al. (2019) je využití AAK u osob s AS funkční. Symbolická forma komunikace se u osob s AS vyskytuje, přestože v nižší formě než ta nesymbolická. Ještě však nejsou dostatečně popsány komunikační profily jednotlivých typů chromozomální aberace, faktory, které ovlivňují úspěšnost nastavení AAK, a funkčnost jednotlivých komunikačních systémů, které se v zahraničí využívají pro osoby s AS.

2.5.1 Komunikační systémy vhodné pro osoby s AS

Pro účely diplomové práce si popíšeme základní komunikační systémy a pomůcky vhodné pro AAK, které byly zmíněny v prostudované literatuře v kontextu AS. Jedná se o komunikační systémy: ENG, VOKS, MAKATON, multimodální AAK, a pomůcky: zařízení s hlasovým výstupem, komunikační tabulky a deníky, piktogramy (Mikuláčková, 2016; Pearson et al., 2018; Roche et al., 2020). Obrázky a fotografie jsou také u osob s AS využívány, fungují na stejném principu jako piktogramy, ale záleží, jaký druh obrázku dokáže osoba s AS pochopit a funkčně vnímat zrakem. Kromě toho mohou být u osob s AS pro komunikaci využívány konkrétní 3D předměty.

Rozšířená přirozená gesta (ENG)

Rozšířená přirozená gesta (ENG – Enhanced Natural Gestures) je jedna z metod AAK, která byla vytvořena a ověřena přímo ve spolupráci s dětmi s AS Stephenem Calculatorem (Calculator, 2015). V českém prostředí ji v knize podrobně popisuje Mikuláčková (2016) a popis doplňuje tabulkami v českém jazyce k praktickému využití při zavádění a hodnocení funkčnosti komunikace.

Calculator (2015) tuto metodu založil na základě znalostí o tom, že osoby s AS, i když mají k dispozici technické pomůcky, preferují ke komunikaci přirozená gesta a neverbální zvuky. Rozvoj přirozených gest také stojí na motorických problémech osob s AS, kdy znaky znakového jazyka jsou příliš složité na produkci a při úpravě už nejsou srozumitelné dalším osobám.

Calculator (2015) přirozená gesta dělí na kontaktní a distální (neboli vzdálená). Mezi kontaktní gesta patří vedení ruky komunikačního partnera k danému předmětu nebo podávání věci, kterou chceme otevřít. Mezi distální gesta patří ukazování na televizi, kterou chceme zapnout, nebo odtahování se od věci, kterou nechceme.

ENG jsou postavena na principu, kdy využíváme již existující chování, které ani nemusí být přirozeným gestem, a přetváříme ho do funkčního komunikačního chování. Jejich výhodou je, že je pochopí široké okolí, aniž by se danou komunikaci muselo učit, a osoby s AS se je lehce naučí, jelikož takovým chováním již disponují. U každého jedince se liší podoba ENG, ale gesta musí být vždy záměrně používána (Calculator, 2015).

Výměnný obrázkový systém (VOKS)

Komunikační systém, který z amerického The Picture Exchange Communication System do českého prostředí převedla Margita Knapcová v roce 2001 za účelem využití především u osob s PAS a dětské mozkové obrny, je založen na základě výměny obrázku za nějakou požadovanou věc, ze začátku potravinu nebo hračku. Významné je pochopení principu, že komunikací můžeme ovlivnit chování komunikačního partnera. Důležitá je především motivace osoby využívající AAK. Později se zavádějí komunikační tabulky a knihy, ve kterých jsou obrázky uloženy, a dítě má z nich na výběr, a komunikační pruhy, na které se obrázky řadí za sebou do vět (Neubauerová, Neubauer, 2018; Potměšil, 2014).

Makaton

Komunikační systém, který kombinuje mluvenou řeč, znaky a symboly. V českém prostředí je více využíván a známý než ENG. Lze uplatnit u široké škály klientů, například s mentálním, sluchovým, tělesným, neurologickým postižením. Základem je asi 350 znaků, které vycházejí ze znakového jazyka neslyšících, rozdělených do osmi úrovní podle obtížnosti. Jsou zjednodušené tak, aby jim rozuměl i laik, a dle potřeby můžeme vhodné znaky doplňovat. Symboly Makatonu jsou podobné piktoqramům, názorné jednoduché obrázky znázorňující osoby a činnosti znázorněné černými obrysy na bílém pozadí. Systém je postavený na preferenci a schopnosti používat řeč, znaky a symboly, tedy přizpůsobuje se i jejich vývoj a tomu, co je pro danou osobu nejvýhodnější (Neubauerová, Neubauer, 2018; Mikuláčková, 2016; Potměšil, 2014).

Piktoqramy

Piktoqramy jsou jednoduché obrázkové symboly, bílé na černém pozadí, které jsou mezinárodně užívané a jsou používány i ve společnosti například na ve veřejných budovách. Srozumitelně nahrazují mluvené slovo, jsou dobře čitelné, mohou být barevně a velikostně upravovány dle potřeby jedince. Jsou názorné, tudíž dobře zapamatovatelné a přehledné. Vyžadují však narozdíl od fotografií schopnost zobecnění. V ČR se používá slovník asi 700 piktoqramů, jež obsahují osoby, předměty, činnosti, pocity, vlastnosti a jiné. Existuje ale i například soubor piktoqramů Picture Communication Symbols, který obsahuje asi 3 000 piktoqramů, které jsou konkrétnější. Mohou se využívat v komunikačních tabulkách, počítačových programech a skládáním za sebe vytváří věty (Neubauerová, Neubauer, 2018; Potměšil, 2014).

Komunikační tabulky a deníky

Komunikační tabulky a deníky jsou pomůcky, které jsou vytvářeny v souladu s využívaným komunikačním systémem. Jedná se o sestavení individuální slovní zásoby, která je osobě využívající AAK volně dostupná a nabízí jí možnost komplexnějšího vyjádření, kdy jednotlivé obrázky může kombinovat do vět. Z jednotlivých tabulek je vytvořen deník neboli kniha, která by měla mít nějaké logické uspořádání. Stejně tak jednotlivé tabulky by měly být vyváženy podle nějakého systému, například podle nejčastěji používaných pojmů nebo podle určitých kategorií. (Neubauerová, Neubauer, 2018).

Zařízení s hlasovým výstupem

Dříve se jednalo především o elektronické komunikátory, které mají podobu tabulek s určitou kapacitou zvukových nahrávek. V dnešní době se využívají především informační technologie, jako jsou tablety, mobily a počítače. Výhodou je, že v nich můžeme sestavovat komunikační tabulky s pomocí softwarů, je v nich již dostupný hlasový výstup, dokáže převádět mluvenou řeč do formy symbolů, písma apod., a jejich jednoduché ovládání pomocí dotyku (Neubauerová, Neubauer, 2018).

Multimodální AAK

Tento pojem byl použitý v zahraniční studii Roche et al. (2020), která dělala přehled článků věnující se AAK pro osoby s AS. V české literatuře tento pojem nebyl nalezen, jedná se ale o intervenci založenou na využití více druhů AAK zároveň. Například v některých studiích využívali k nácviku kombinace gest a piktogramů jejichž úspěšnost nastavení porovnávali. V jiných člancích se jednalo o kombinaci VOKS, znakování a využití zařízení s hlasovým výstupem.

V českém prostředí je známý pojem „totální komunikace“, který Dvořák (2001, s. 100) definuje jako použití „*všech dosud známých komunikačních metod a prostředků původně jen u sluchově postižených*“. Rozdíl však můžeme vidět v tom, že multimodální AAK je spíše kombinace dvou či více vybraných metod, nejedná se o využití všech komunikačních prostředků jako je řeč, psaní, čtení, zpěv apod. Některé z těchto prostředků u osob s AS či celkově u osob s mentálním postižením využít nemůžeme, proto považujeme pojem „multimodální AAK“ za vhodnější.

3 Praktická část

Praktická část práce se zaměřuje na logopedickou péči o osoby s AS v ČR. Vzhledem k malému množství informací týkajících se tohoto tématu a jeho specifčnosti, kdy v ČR je diagnostikováno do sta osob, se jedná o kvalitativní výzkum, jehož cílem je analyzovat a komparovat zkušenosti rodičů s průběhem logopedické péče, na základě výsledků vytvořit informační leták a zvýšit povědomí o dané problematice. Leták může sloužit v rámci logopedické prevence a osvěty nejen mezi rodiči osob s AS, ale i mezi odborníky.

Metoda využitá v praktické části práce je dotazování kombinující techniku rozhovoru a dotazníku. Pro získání základních informací ohledně logopedické péče byl uskutečněn rozhovor s logopedkou pracující s dětmi s AS. Pro účely kazuistik proběhl sběr dat formou online rozhovoru. Na základě informací z rozhovorů s jednou matkou a logopedkou, na které jsme již měli kontakt, byl vytvořen online dotazník, který byl odeslán do facebookové skupiny pro rodiče dětí s AS a odborníky, především kvůli chybějícím kontaktům na další rodiče dětí a k získání informací z více zdrojů. V úvodu dotazníku jsme nabízeli možnost i formy online rozhovoru, ale žádný rodič na ni nereagoval, proto jsme poté ještě oslovili jednu matku, která veřejně prezentuje diagnózu dítěte a věnuje se šíření osvěty o AS.

Pro výzkum jsme si stanovili **výzkumné otázky**:

1. Jaké faktory mohou mít vliv na logopedickou péči o vybrané osoby s AS?
2. Na jaké oblasti je mířena intervence v rámci logopedické péče u vybraných osob s AS v ČR?
3. Jaké metody AAK jsou reálně využívány u vybraných osob s AS v ČR?

3.1 Kazuistiky

Kazuistiky jsou zaměřené na dvě děti a jejich rodiny využívající služby logopeda dlouhodobě. Získávání dat probíhalo formou online polostrukturovaného rozhovoru s matkami dětí s AS na platformách Google Hangouts a Google Meet, kdy byl nahráván zvuk pomocí aplikace „Hlasový záznam“ od Microsoftu, a audiozáznam byl následně přepsán se stylistickými úpravami v případě bezobsažných vět nebo opakujících se slov do dokumentu Word.

Polostrukturované rozhovory byly založeny na třiceti předpřipravených otázkách, které neměly určené pořadí a tazatel je mohl modifikovat, zároveň je doplňoval dalšími dotazy na

základě kontextu rozhovoru. Rozhovory se odvíjely především od toho, co pro matky bylo podstatné.

Délka rozhovorů byla kolem 30 minut. Zaměřovaly se krátce na porodní anamnézu, která nebyla v těchto případech významná, a osobní anamnézu z hlediska vývoje dítěte v prvním roce. Hlavním tématem rozhovorů byl průběh diagnostiky AS, hledání logopeda a průběh logopedické péče a hodnocení výsledků logopedické péče z pohledu matek. Od obou matek byl podepsán informovaný souhlas o zpracování anonymizovaných dat. Z důvodu anonymizace dat neuvádíme jméno dítěte. Informace poskytnuté z rozhovorů byly sepsány ve formě kazuistik, které jsou v diskuzi komparovány.

Polostrukturovaný rozhovor proběhl také s logopedkou, která se věnuje AAK a má momentálně v péči dvě děti s AAK. Informace získané z rozhovoru s logopedkou byly využity pro sestavení dotazníku, tvorby informačního letáku a při diskuzi výsledků.

3.1.1 Kazuistika 1

Anamnéza

Chlapec se narodil v prosinci 2016, kdy těhotenství a porod byl bezproblémový. Chlapec je jedináček, matka je vysokoškolsky vzdělaná. První znaky psychomotorického opoždění se projevily kolem 4 měsíce, kdy se neotáčel na břicho. Dalším symptomem bylo nenavazování zrakového kontaktu, jinak byl chlapec velmi usměvavý a spokojený. V období 4 měsíců začali cvičit Vojtovu metodu po konzultaci s pediatrem. V 11 měsících proběhlo neurologické vyšetření. Genetické vyšetření ve 14 měsících určilo diagnózu Angelmanův syndrom.

Během prvního roku proběhlo období vokalizace, kdy si hrál s hlasivkami, vyvozoval i slabiky, typický byl hlasitý smích. Neměl problémy se spánkem a s příjmem stravy řešili pouze přechod na tuhou stravu, kterou vyřešili metodou s dudlíkem. Dudlík míval často do třech let věku, i z důvodu omezení slinění při jeho používání. Dudlík se poté snažili přes den odbourávat, po konzultaci s logopedkou, a nechávat ho jen přes noc, protože matka vyzorovala zhoršení spánku při odebrání dudlíku.

Hraje si samostatně nebo pozoruje matku při hře, ale nevydrží u hry dlouho, matka mu poté vymýšlí další aktivity. Delší čas tráví u tabletu, který se naučil sám používat, například pochopil jednotlivé ikony, ovládání hlasitosti, tlačítko zpět a jak se pouštět videa. Věci většinou bere do dlaně, ale tablet ovládá jedním prstem.

Logopedická péče

Logopedie jim byla doporučena po zjištění diagnózy, není si jistá kým, ale nejspíš sociální službou raná péče, spolkem ANGELMAN CZ, nebo přes skupinu na FB pro rodiny s dětmi s AS. Matce byla doporučena logopedka specializující se na AAK, která pracuje v SPC pro PAS jako speciální pedagog – logoped a v soukromé klinice neurovývojových vad. Obrátila se na ni s tím, že mají diagnózu a že dítě nebude mluvit, ale netušila, co si má představit pod logopedickou terapií pro její dítě. Logopedka matce vysvětlila, že jim může pomoci s příjmem stravy, salivací a nastavováním AAK. U této logopedky zůstali dodnes. Logopedka nejdříve docházela k nim domů, kdy jim pomáhala s mapováním prostředí, nyní docházejí za logopedkou do kliniky.

Ze začátku jim logopedka především vysvětlovala, o čem logopedie je, s čím jim může pomoci, a hledaly shodu v tom, co by matka potřebovala. V druhém roce věku se zaměřovaly především na nadměrnou salivaci a hypotonii v obličeji, která se zlepšila pomocí orofaciální stimulace, dále konzultovaly dudlík a stravu. Postupně přešlo i ke cvičením u stolu a k hrám na rozvoj pozornosti a příprava na AAK.

Zhruba ve třech letech věku začal nácvik AAK, kdy nejdříve zkoušeli gesta a znaky, kdy ale není znám přesný komunikační systém, ze kterého vycházeli. U chlapce se ale nedařilo napodobování znaků, kdy znak pro „jíst“ ukazoval u pusy komunikačního partnera, místo u své. Matce přišlo, že je to pro něj matoucí, proto přešli na piktogramy na základě výměnného systému. Nejdříve začali fotografiemi, kdy matka pouze fotografie ukazovala, chlapcova role byla pasivní. Přešli na jednotné piktogramy, kdy začali výběrem kartičky jedné oblíbené věci, což bylo u chlapce hroznové víno. Poté následoval výběr ze dvou kartiček, kdy jedna věc byla oblíbená a jedna neoblíbená. Když takhle zvládnul vybírat asi ze čtyř kartiček, musel začít vybranou kartičku sám nosit komunikačnímu partnerovi. Nyní má asi osm piktogramů daných do desek, kdy ví, kde desky jsou a sám si pro ně dojde. Kartičky má dané do dvou listů, aby si zvyknul, že je neuvidí hned všechny a musí je otáčet. Připravují se na přechod na tablet.

Zhodnocení komunikace a výsledků péče

Matka zmiňuje, že v první fázi je důležité, aby se dané principy naučili především rodiče, musí se je naučit používat automaticky na každodenní bázi. Zdůrazňuje, že se nejedná o cvičení, ale o součást života. Pro ni osobně ta fáze automatizace byla obtížná, uvědomuje si, že často zapomínala. Hodně pomohlo, když chlapec sám vyžadoval komunikaci a už se naučil

základy AAK, například začal zapojovat do AAK otce, který do té doby nebyl tolik angažovaný.

Dále zdůraznila důležitost spolupráce rodiče a logopeda, oceňuje, že logopedka jí všechny kroky podrobně vysvětlovala, aby chápala, proč je má dělat a čeho tím docílí, nemá strach se na cokoli zeptat. Považuje vztah rodiče a logopeda za velmi důležitý, co se týče terapií, protože je dle jejího názoru dlouhotrvající. Sama si určila, že by sezení s logopedkou chtěla alespoň jednou měsíčně, aby to byla i motivace pro ni. Poznamenala, že si myslí, že měla štěstí, že si s logopedkou rozuměly hned napoprvé a také že situace v Praze může být dost jiná než v jiném kraji. K nácviku komunikace v jiném prostředí než doma a na logopedii nedocházelo.

U chlapce vidí matka posun v tom, že má opravdu zájem o komunikaci. V poslední době se u chlapce objevuje problémové chování, kdy se vzteká a má hlučné zvukové projevy. Dle ní je komunikace jedna z možností řešení, kdy chlapec se uklidní po vyjádření nějaké své potřeby a když cítí, že jeho žádost byla vyslyšena.

Chlapec je velmi společenský a komunikuje především úsměvem. Když chce s někým navázat kontakt, přijde za ním a položí na něj ruku. Umí gesta jako papa, paci paci, malá malá, prosím. Piktogramy dokáže použít i v cizím prostředí, například na cvičení, které probíhalo během rozhovoru, cvičitelku požádal o pití. S jistotou umí šest piktogramů funkčně použít. V rámci mluvené řeči dokáže vyslovit slabiky jako „baba, mama, bubu“, ale nepoužívá je funkčně.

Stále přetrvávají problémy s nadměrnou salivací, ještě nedošlo k trvalé úpravě, orofaciální stimulace poskytují pouze krátkodobé zlepšení, „kousátko“ salivaci ještě podporovalo.

3.1.2 Kazuistika 2

Anamnéza

Dívka se narodila v listopadu 2013. Dívka je z dvojvaječných dvojčat, porod proběhl císařským řezem po vyvolávaném porodu. Vše se jevilo v pořádku, včetně testů na rozšířenou genetiku. První symptomy se projevíly v motorice, kdy se dívka opožďovala oproti svému dvojčeti například v pasení koníčků a otáčení. Jelikož je matka vystudovaná fyzioterapeutka, ve čtyřech měsících začali cvičit Vojtovu metodu.

Zpětně uvádí, že se dívka oproti dvojčeti hodně smála, byla „kontaktnější“ a měla problémy se spánkem, v té době to ale nebylo nějak významné. Problém s kojením a příjmem potravy se u ní nevyskytovaly. Po očkování hexavakcínou, asi v šesti měsících, začala být dívka velmi hypotonická a apatická. Po prvním roce věku byl u dívky velmi výrazný nadměrný sociální kontakt, kdy nebyla fixovaná na matku a bylo jí jedno, s kým je v místnosti.

Kolem jednoho roku probíhala podrobnější vyšetření, která ale žádnou vadu neodhalila. Ve druhém roce věku pojala lékařka v dětské nemocnici podezření, že by se mohlo jednat o AS, jelikož už jedno dítě s AS ve své péči měla. Oficiálně byl AS diagnostikován v září 2015 v necelých dvou letech.

Logopedická péče

Matka po zjištění diagnózy sama hledala informace, zúčastnili se i pobytu rodičů a dětí s AS od spolku ANGELMAN CZ, kde mohla vidět komunikaci starších osob s AS. Na základě toho, že věděla, že budou problémy s komunikací a díky zjištěným informacím, si sama začala hledat logopeda. Celkově vyzkoušeli tři logopedy.

První logopedka neměla dostatečnou specializaci a nevěděla, jak s dívkou pracovat co se týče AAK. Zaměřovala se především na hypotonii v oblasti obličeje, protože u dívky se vyskytovala nadměrná salivace, pomocí orofaciálních cvičení. Když však rodiče chtěli rozvíjet více komunikaci, přešli ke specializované logopedce, která je také Bobath terapeutem a věnuje se problémům s krmením. U této logopedky však matce nevyhovovaly velké prodlevy mezi setkáními kvůli vytíženosti, kdy konzultace probíhaly asi jednou za dva až tři měsíce.

U poslední logopedky zůstali v péči asi od dvou a půl let až do teď. Poradkyně z rané péče matce poradila paní doktorku, která je zároveň psycholožka a logopedka, věnuje se především dětem se zdravotním postižením a zaměřuje se na AAK. Terapie tím pádem dle matky má přesah, odvíjí se hodně od vývojového stádia dívky a věnují se při ní i poruchám chování.

U dívky se střídají různé fáze problémového chování, které jim paní doktorka pomáhá řešit. Objevily se fáze autoagrese, vztekání, vybírání výkalů z plín, odmítání přesunů z místa na místo a celkově opoziční chování. Paní doktorka také poskytuje konzultace osobám, které se o dívku nějakým způsobem starají, například paní učitelce, fyzioterapeutce a poradkyni z rané péče.

S dívkou nejdříve zkoušely nácvik s pomocí fotografií na kartičkách, ale dívku víc zajímal materiál a dávala kartičky do úst. Byly pokusy o vyšetření zraku, ale dle odborníků dívka nespolupracuje, tudíž výsledky z vyšetření nejsou jisté, ale je možné, že má refrakční vadu. Dále zkoušeli komunikátory s hlasovým výstupem, ale ani ty se neosvědčily. Momentálně zkoušejí znakovat, ale u dívky je problém, že je obtížná motorická nápodoba znaků. Až když zvládne motoricky nějaký znak, můžou mu přiřazovat význam. Některé znaky zopakuje nápodobou na povel: „udělej“, jako třeba tleskání nebo ukáže, jak je velká.

Hodně ji motivuje jídlo, úspěšně se naučila znak pro slovo „otevřít“, který používá pro situace, kdy chce otevřít jogurt, bonbony apod., nakonec ho začala používat i ve smyslu zapnout televizi, tablet a pohádku, na tyto aktivity však chtějí zavést jiné znaky. Kromě jídla ji také velmi motivují senzoricky zajímavé hračky jako slizy, plastelíny a třpytivé věci.

Kromě nácviku AAK je součástí logopedie nácvik práce u stolu s rozvojem pozornosti a zrakového vnímání (např. přiřazování stejného ke stejnému), matka ale přiznává, že s množstvím terapií, které musí dívka podstupovat, na tyto činnosti již není čas, a tak je už nechává na škole. Matka zmiňovala počáteční šok z přístupu speciální školy, kam dívka dochází, protože úkoly, které dívka nejdříve dostávala, nebyly přizpůsobené jejím potřebám a možnostem. Paní učitelka je však ochotná spolupracovat.

Zhodnocení komunikace a výsledků péče

U dívky se často objevuje problémové chování, kdy se vzteká, vydává zvuky, vyjadřuje hodně nelibost, také se hlasitě směje a vyvozuje slabiky. Komunikuje tím, že vezme ruku partnera k předmětu, který požaduje. Znak používá funkčně pouze jeden, opět není známo, z jakého systému AAK znak vychází. Její porozumění řeči se však dle matky zlepšuje, chápe například výměnný obchod, kdy rodič řekne: „Když uděláš tohle, dám ti tohle.“ Funkční AAK se zatím nepodařila nastavit. Znaky používají především osoby, které s dívkou komunikují, rodiče, fyzioterapeutky, učitelka. Problém je v tom, aby se je sama naučila používat, protože slovům rozumí i beze znaků.

Matka hodnotí pozitivně, že logopedie může mít větší přesah, než očekávala, není si však jistá, kolik logopedů takový přesah má, a zmiňovala možnou potřebu větší specializace logopedů. Hodnotí také kladně multidisciplinaritu, kdy jeden odborník dokáže poradit a spolupracovat s jiným odborníkem. V dnešní době jí povědomí o logopedii přijde celkem rozšířené a doporučení logopedie u osob s AS funguje.

3.1.3 Diskuze

Obě kazuistiky jsou specifické v tom, že zaznamenávají průběh dlouhodobé logopedické péče trvající minimálně tři roky o děti s AS, které vedou logopedky specializující se na AAK. Oběma dětem je do deseti let, chlapeček je nyní předškolního věku, dívka školního věku. Obě matky mají také zkušenosti s rozhovory a osvětou týkající se AS.

Matky se o možnosti logopedie dozvěděly až po určení diagnózy, kdy se k nim dostaly konkrétnější informace. Obě děti začaly docházet krátce po určení diagnózy, zhruba ve dvou letech věku. Logopedická péče probíhala v obou případech v soukromém zařízení. Chlapec dochází do neurokliniky, kde je poskytována komplexní péče pro děti se zdravotním postižením, ke speciální pedagožce – logopedce. Dívka dochází do soukromé logopedické ambulance ke klinické logopedce. U obou dětí řešily logopedky nejdřív problémy s nadměrnou salivací, poté nastavování AAK, ani jedno dítě nemělo problémy s příjmem stravy, obě děti produkovaly jednoduché slabiky.

U chlapce se zdá být zavádění AAK úspěšnější, kdy komunikuje s pomocí komunikační knihy, kde má vložených asi osm piktogramů. U dívky je zatím funkční znak pro „otevírání“. Matka dívky spatřuje vliv problémového chování na úspěšnost terapie, kdy dívka naschvál nedělá věci, které se po ní chtějí, a dá se obtížně motivovat. Z důvodu obtížného vyšetření zraku u dívky může nastavování AAK ovlivnit nezjištěná zraková vada.

U chlapce matka vidí, že mu možnost komunikace a vyjádření potřeby pomáhá při problémovém chování, když se mu něco nelíbí. U dívky se zdá být problémové chování jako komplexnější problém, kdy holčičku nejspíš k problémovému chování motivuje pozornost (jakmile na to chování okolí nereaguje, přestane), ale nemožnost funkční komunikace může mít také vliv. Téma problémového chování a funkční komunikace by si však žádala podrobnější zkoumání, rozdíl ve výsledcích může způsobovat i hloubka mentálního postižení, tuto informaci však nemáme dostupnou.

Četnost logopedických konzultací není jednotná, dle rozhovoru s logopedkou při počátku terapie dochází k sezením častěji, protože je potřeba zaměřit se na více věcí najednou. Logopedka zmiňuje terapeutické krmení s cílem rozvoje oromotoriky, orofaciální stimulace, normalizace senzitivity a svalového tonu v dutině ústní a nastavování komunikace. Metodu AAK, která je u osob s AS, nazývá ona sama jako „totální komunikaci“, jedná se spíše ale o „multimodální AAK“ (viz kapitola 2.5.1), kdy dochází ke kombinaci metod. Základem může být metoda VOKS s modifikací na individuální potřeby dítěte, například využití fotografií,

piktogramů, doplněná gesty či znaky. Později, když už je AAK nastavené a jde především o rozšiřování slovní zásoby, dochází klienti na konzultace zhruba jednou za 4-6 týdnů. U jiných logopedek se ale četnost terapií může pohybovat dle vytiženosti i v rámci měsíců.

Tyto dvě kazuistiky můžeme srovnat s dostupnou kazuistikou od Cudlínové (nedatováno), kdy měla v péči dívku s AS, která byla diagnostikována až v 6 letech, logopedie jí byla doporučena v 5 letech pediatrem, kdy byla vedena pod diagnózou dětské mozkové obrny s autistickými rysy. Dívka měla problémy s kojením i s krmením, byla jí zjištěna hypotonie v 8. měsíci. K logopedce docházela jeden rok, kdy logopedická intervence byla zaměřena na motoriku mluvidel s využitím metody Castillo-Morales a na zlepšení senzorycké integrace z důvodu nadměrné salivace a dysfagie. Porozumění řeči bylo zachováno a již v té době používala šest slov. Po zavedení multimodální AAK (totální komunikace) s pomocí znaků, gest, piktogramů a komunikační tabulky již po půl roce zvládala vyjádřit dvouslovné fráze: „chci jíst“. Po stanovení diagnózy probíhal nácvik AAK dál v denním stacionáři.

Tento případ se velmi odlišuje od našich dvou kazuistik. Určení finální diagnózy trvalo mnohem delší dobu a logopedická péče byla doporučena před určením diagnózy AS, přesto až v pěti letech. Již v té době používala několik slov. Logopedická intervence trvala pouze rok, ale mezitím dívka udělala významný pokrok. Kromě vhodně nastaveného AAK se také zdá, že u dívky mohly být větší predispozice k řeči a k rozvoji komunikace než u chlapce a dívky z našich kazuistik.

Případ můžeme srovnat i s brazilskou případovou studií od Teodoro et al. (2018), která hodnotila dívku s AS ve třech a osmi letech v oblastech komunikace, chování a psychomotoriky. Dívka byla diagnostikována s AS v roce a v devíti měsících, v této době také začala docházet na logopedii. Ve třech letech proběhlo logopedické vyšetření. Dle matky vyvozovala pouze samohlásky, nepoužívala gesta a nerozuměla jednoduchým slovním pokynům. Objevovalo se u ní problémové chování jako autoagrese a házení věcí k získání pozornosti. Na logopedii docházela dvakrát týdně, dle matky se nejdříve zaměřovali na rozvoj pozornosti, symbolické hry, interakce a funkčnosti jazyka. Od tří let věku se snažili zavést AAK, ale není uvedeno, které metody vyzkoušeli, pokrok byl ale malý. K vyšetření v rámci studie byl použit nástroj Early Language Milestone (ELM) Scale, kdy dívka v osmi letech udělala pokrok v expresivní složce řeči z úrovně 4 měsíců na 7 měsíců. V složce rozumění zůstala i po pěti letech na úrovni 14 měsíců, přestože logopedická intervence byla v porovnání s českými případy poměrně intenzivní.

Ve starší kazuistice od Ungerové (2008) je popisován vliv canisterapie na rozvoj komunikace u osmnáctileté dívky s AS. Dívka však oproti předchozím kazuistikám měla problémy s navazováním sociálního kontaktu a odmítala spolupráci, často byla ve vlastním světě. Na mentální úrovni se pohybovala v pásmu středního mentálního postižení, komunikovala verbálně v rámci jednoduchých vět. Po pěti sezeních se zlepšila především spolupráce, empatie a navazování kontaktu s okolím. Canisterapie se tak zdá jako možná doplňující terapie pro problémové chování a rozvoje sociálního chování, vedlejší efekt může být i na rozvoj komunikace.

Z kazuistik můžeme soudit, že logopedická péče pro osoby s AS v ČR je poskytována, kromě AAK je obsahem logopedické péče i terapie dysfagie, poruch svalového tonu (hypotonie) a poruchy senzitivity. Z kazuistik se nedá soudit, že by poskytnutá raná logopedická intervence měla výrazný dopad na úspěšnost AAK. Větší vliv by mohla mít úroveň porozumění řeči, rozvoj porozumění se však nezdá být dle získaných informací cíleně během logopedické terapie rozvíjen. Dalším významným faktorem úspěšnosti terapie se zdá vhodná motivace dítěte ke komunikaci, kterou zdůrazňuje logopedka, se kterou jsme vedli rozhovor, a matka v kazuistice 2, kdy holčičku dle ní lze velmi obtížně motivovat. Kromě toho může mít na úspěšnost nastavování AAK vliv problémové chování dětí, které zároveň však může být důsledkem komunikační bariéry.

3.2 Výzkumné šetření na základě dotazníku

3.2.1 Výběr zkoumaných objektů

Vzhledem k tomu, že není dostupná informace o tom, kolik přesně osob s AS je v ČR diagnostikovaných, výběr respondentů probíhal záměrným výběrem, který se odvíjel od počátečního kontaktu na jednu konkrétní matku dítěte s AS. Po rozhovoru a sestavení dotazníku jsme ji poprosili o rozšíření dotazníku mezi rodiče do skupiny „Naše andělské děti“ od spolku ANGELMAN CZ, není však známo, kolik rodin se v této skupině nachází, z toho důvodu nemůžeme zjistit procentuální návratnost dotazníku.

3.2.2 Metoda a technika sběru dat

K získání dalších informací ohledně logopedické péče o osoby s AS v ČR jsme vybrali metodu dotazování rodičů, kdy jsme vytvořili online dotazník ve službě Google Forms. Smyslem dotazníku bylo především získání přístupu k dalším rodičům osob s AS, kteří by byli

ochotni na otázky odpovědět. Z důvodu malého výzkumného vzorku nedávalo smysl dotazník rozesílat v rámci předvýzkumu, protože by mohla klesat ochota rodičů vyplňovat ho znovu.

Nestandardizovaný dotazník byl sestavený z 9 amnestických otázek, které byly uzavřené, polouzavřené i otevřené. Další část byla zaměřena na logopedii, která byla určena pro rodiče, kteří někdy docházeli s osobou s AS na logopedii, kde rodiče odpovídali na 11 otevřených otázek. Cílem bylo, aby rodiče měli možnost rozepsat se o tom, co jim přijde k danému tématu důležité. Amnestická část dotazníku a část pro rodiče, kteří docházeli s osobou s AS na logopedii, je k dispozici v příloze č. 3.

Třetí část byla určena pro rodiče, kteří nedocházeli na logopedii, ta však nebyla vyplněna ani jedním rodičem, proto pro rozbor není podstatná.

3.2.3 Popis vzorku zkoumaných objektů

Na dotazník se celkově vrátilo 12 odpovědí, ve kterých mohou být i odpovědi matek dětí z kazuistik (viz kapitola 3.1). Ve všech případech dotazník vyplňovala matka dítěte.

Původním záměrem bylo získat odpovědi jak od rodičů, které zkušenosti s logopedií mají, tak od rodičů, kteří na logopedii nikdy nedocházeli. Jediná matka, která odpověděla, že na logopedii nedocházeli, neodpověděla na další otázky týkající se logopedie a komunikace, tudíž od ní máme k dispozici pouze amnestické údaje. Rozbor komplikuje i to, že jediná matka Slovenka neuvedla, kam na logopedii dochází, informace od ní z tohoto důvodu vyřazujeme.

Na základě druhé otázky jsme zjišťovali pohlaví dítěte, kdy jsme na základě otevřených odpovědí zjistili, že jedna matka odpověděla špatně. Ve vzorku máme odpovědi týkající se 7 mužů a 4 žen s AS. Ve třetí otázce nás zajímal rok narození dítěte, celé datum jsme nepožadovali z důvodu důvěrné informace, která by snižovala anonymizaci dat. Rok narození participantů výzkumu se pohyboval od roku 1998 do roku 2018. Druh chromozomální aberace byl téměř ve všech případech delece kromě jedné dívky s mutací genu UBE3A. 10 participantů v nějaké formě docházelo nebo dochází na logopedii.

3.2.4 Zpracování dat

Získaná data jsme převedli do Word dokumentu a seřadili dle věku participantů. Data jsme poté zpracovávali s pomocí metody otevřené kódování, kdy jsme získané informace roztříbili do nadřazených kategorií, které jsme si určili dle opakujících se informací. Datům jsme přiřadili kódy, které jsme pak zapisovali do tabulky k jednotlivým respondentům.

V první kategorii jsme sledovali věk, ve kterém byla stanovena diagnóza AS. Zjištěné údaje jako rok narození a rok diagnostiky nám sloužily pro výpočet **orientační délky diagnostiky měřenou v letech** (viz tabulka níže). Ve většině případů diagnostika trvala od jednoho roku do dvou let po narození (počítáme s tím, že i když uvádíme dva roky, může se jednat pouze o rok a pár měsíců). Větší odchylka se objevila v případě ženy (č. 9) narozené v roce 2014, kdy diagnóza byla stanovena po pěti letech. Tato odchylka odpovídá tomu, že dívka má odlišný typ chromozomální aberace, mutace genu UBE3A, který je obtížněji diagnostikovatelný než delece.

Pohlaví	Rok narození	Rok diagnostiky	Orientační délka diagnostiky v letech
1. Muž	1998	2001	3
2. Žena	2003	2005	2
3. Muž	2009	2010	1
4. Muž	2009	2010	1
5. Muž	2009	2010	1
6. Muž	2009	2012	3
7. Žena	2011	2012	1
8. Žena	2013	2015	2
9. Žena	2014	2019	5
10. Muž	2016	2018	2
11. Muž	2018	2020	2

Tab. 2 Údaje o narození a diagnostice participantů

Dále nás zajímalo, zda rodiče s osobami s AS začali **docházet na logopedii před nebo po určení diagnózy**, a jak rychlost diagnózy ovlivnila včasnost logopedické péče (viz tabulka níže). V případech, kdy diagnostika trvala kratší dobu než dva roky nebo zhruba dva roky, začali docházet na logopedii po určení diagnózy. Ve třech případech, kdy diagnostika trvala s jistotou déle než dva roky, začali docházet na logopedii ještě před určením diagnózy.

Pohlaví	Věk počátku logopedie v letech	Před/po diagnostice	Orientační věk diagnostiky v letech
1. Muž	2	před	3
2. Žena	3	po	2
3. Muž	3	po	1
4. Muž	3	po	1
5. Muž	1	po	1
6. Muž	neznámo	před	3
7. Žena	3	po	1
8. Žena	2	po	2
9. Žena	3	před	5
10. Muž	2	po	2
11. Muž	nedocházel	-	2

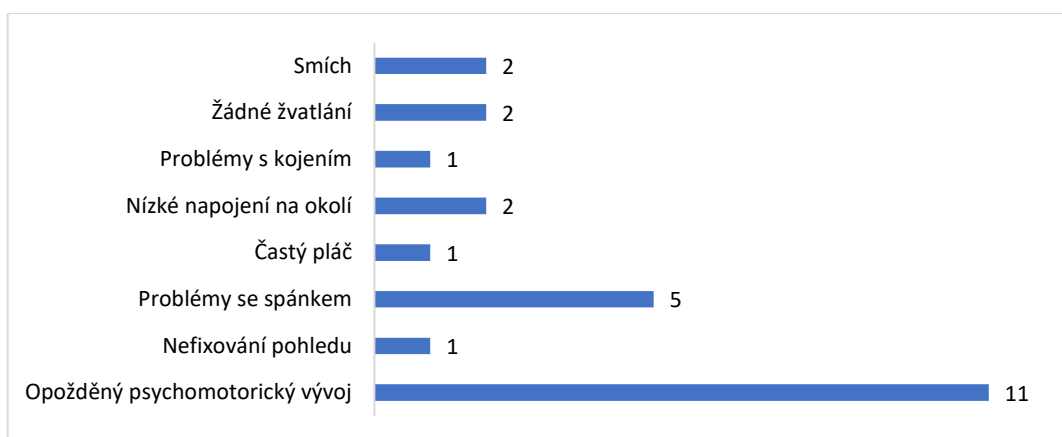
Tab. 3 Údaje o počátku logopedické péče

V anamnestické části dotazníku nás zajímaly **významné symptomy**, kterých si rodiče všímali v prvním roce života, z důvodu možnosti rané logopedické intervence v případě poruch příjmu stravy. Jednalo se o otevřenou otázku, proto je možné, že některé symptomy nebyly zmíněny. Všechny symptomy, které byly v odpovědích zmíněny jsou zobrazeny s četností v grafu 1 níže.

Ve všech případech se objevily problémy v psychomotorickém vývoji, kdy se dítě opožděovalo, nebo mělo problémy v hrubé motorice. V některých případech zmiňují opoždění již v období otáčení, v některých případech až v období lezení a chůze. Druhý nejčastější symptom, který matky v pěti případech zmínily, byly problémy se spánkem.

Další symptomy, které matky vnímaly, byly ve dvou případech absence žvatlání neboli vyvozování a opakování slabik. Dále byl zmíněn smích, kdy v jednom případě se objevil již kolem prvního měsíce hlasitý smích, v druhém si matka všímala častého úsměvu. Ve dvou případech matky popisují, že dítě nemělo zájem o okolí a nízké napojení na matku.

Problémy s kojením byly zmíněny jen jednou, objevily se u dívky (č. 9) s mutací genu UBE3A. Dle dalších odpovědí tato dívka měla problémy i s kousáním potravy, na logopedii začali docházet ve 3 letech a terapie měla pozitivní vliv, kdy se dívka naučila kousat. U této dívky se také vyskytuje případ nadměrného jezení, což odpovídá, že u nedelečných typů AS se vyskytuje častěji hyperfagie (viz kapitola 1.5.7).



Graf 1 Symptomy sledované matkami v prvním roce života

V první části dotazníku nás zajímalo, od koho rodiče dostali **doporučení k návštěvě logopeda**. Ve třech případech nebyly osoby nebo zařízení uvedeny, v ostatních případech se odpovědi velmi lišily, proto uvedeme pouze jejich výčet:

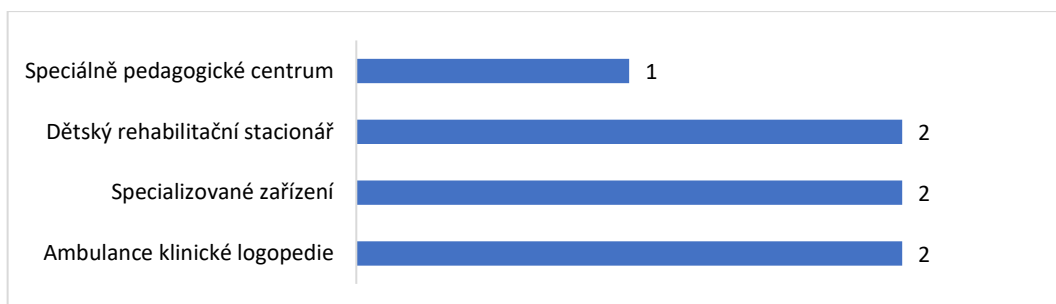
- Speciálně pedagogické centrum
- Mateřská škola
- Rodiče s dětmi s AS
- Neurolog
- Psycholog
- Dětský rehabilitační stacionář
- Raná péče

Pouze raná péče se v odpovědích objevila dvakrát. Neurolog a psycholog doporučili logopedii v případech, kdy ještě nebyla stanovena diagnóza AS. Pediatr se z dostupných informací na doporučení logopedie nezúčastnil.

V dotazníku jsme zjišťovali, do jakého **zařízení na logopedii** (viz graf 2) primárně docházeli a **délku logopedické péče a frekvenci terapií**. Dvě osoby zařízení neuvedly. Jedna matka uvedla, že docházeli do „specializovaného zařízení“ a jedna „k logopedce věnující se AAK“, z čehož není jasné, o jaké zařízení se jedná, obě ale zařazujeme do kategorie specializovaného zařízení pro určitou informační hodnotu.

Z deseti osob, které na logopedii někdy docházeli, uvedly 3 matky, že na logopedii stále docházejí, jedná se o mladší ročníky narozené v roce 2011, 2013 a 2016. Všechny tři uvádějí, že na logopedii docházejí jednou měsíčně. V jednom případě se jedná o dívku (č.7, narozena 2011), u které matka uvedla docházení do mateřské školy a základní školy, kdy má dívka

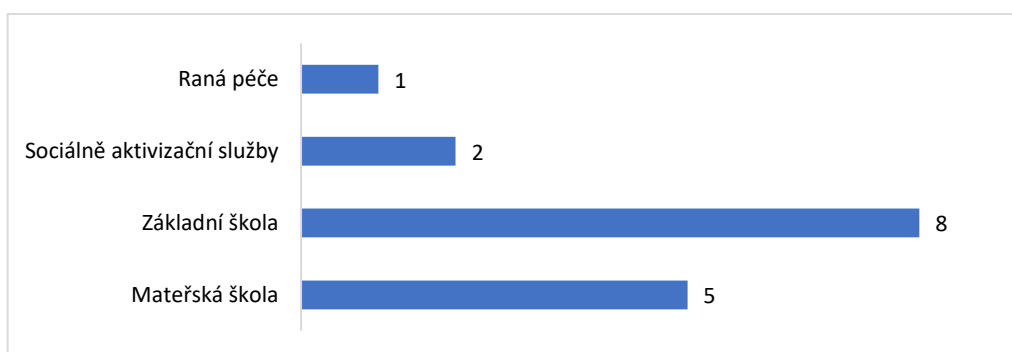
individuální logopedii trvající 30 minut. Školské zařízení se ale vyskytuje u všech participantů jako další zařízení, kde se rozvoji komunikace věnují, nepovažujeme ho tedy za primární zařízení, kam na logopedii dochází.



Graf 2 Uvedená zařízení logopedické péče

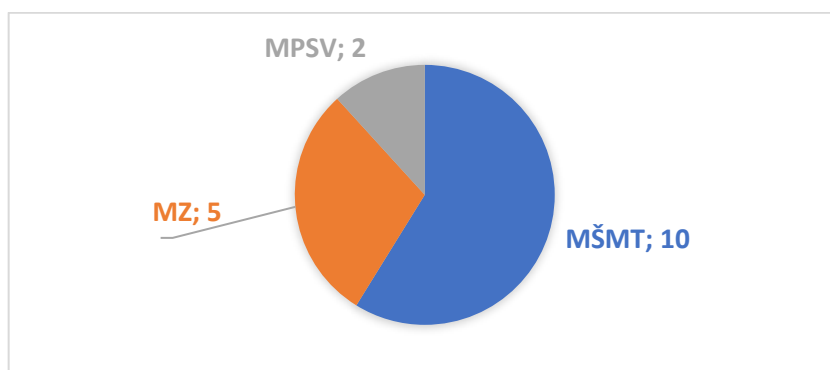
Na otázku, jak dlouho na logopedii docházejí či docházeli, jsme ve většině případů neobdrželi odpověď. Zdá se, že logopedická péče může být poskytována i v délce 6 let v případě docházení ke klinické logopedce. V jiném případě, kde není dostupná informace o navštíveném zařízení, matka uvedla, že na logopedii byli pouze jednou, kde byla doporučena pouze metoda AAK s obrázky.

V souvislosti s poskytováním péče nás zajímalo, kde rodiče ještě vnímají, že je komunikace jejich dětí cíleně rozvíjena (graf). Do odpovědí jsme nezapočítávali odpověď doma, ale pouze veřejné zařízení, kde může pracovat speciální pedagog či klinický logoped. Rodiče nejčastěji uváděli základní školu (dále ZŠ) a mateřskou školu, kdy je pravděpodobné, že osoby docházely do ZŠ určené pro osoby s mentálním postižením, tudíž zde byli odborníci zaměřeni na komunikaci osob s postižením. V menším poměru se rozvoje komunikace účastnili pracovníci sociálních služeb jako je raná péče a sociální aktivizační služby.



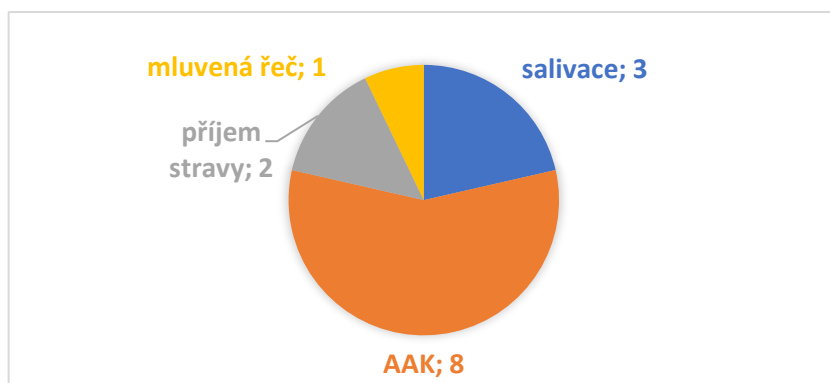
Graf 3 Další zařízení pro rozvoj komunikace

Z pohledu resortů nás zajímá i to, kolik respondentů využívalo **služby daných resortů** k rozvoji komunikace. Dva respondenti využívaly služby MPSV (raná péče, sociálně aktivizační služby), pět respondentů využívalo služby resortu MZ (ambulace klinické logopedie, dětský rehabilitační stacionář), pokud do něj započítáme i odpověď „specializované zařízení“. Všichni respondenti docházející na logopedii, uvedli rozvoj komunikace v resortu MŠMT.



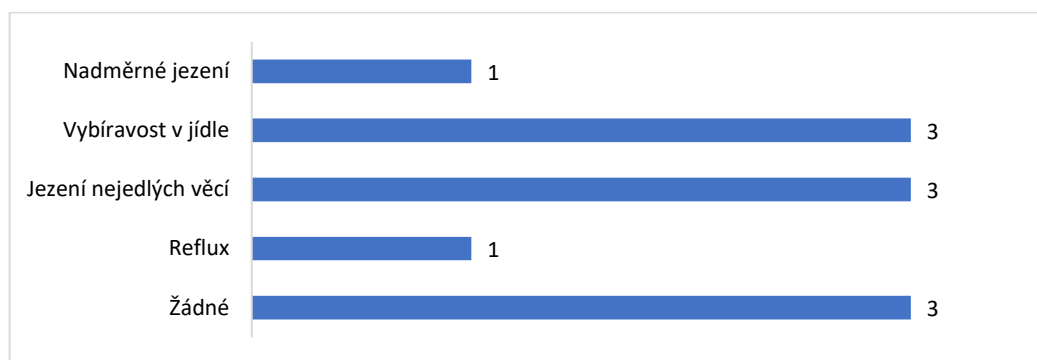
Graf 4 Počet respondentů využívající služby daného resortu

Z pohledu průběhu logopedické péče jsme ještě zjišťovali, co bylo **obsahem terapie** (graf 5). Nejčastěji se objevovalo nastavování různých druhů AAK, u třech participantů byla obsahem terapie nadměrná salivace (v jednom případě matka psala, že terapie pomohla, v druhém neviděla zlepšení, další nehodnotila) a u dvou příjem stravy, kdy řešili potíže s kousáním. U nejstaršího muže narozeného v roce 1998 se při logopedii snažili o rozvoj mluvené řeči, ale ještě v té době neznali diagnózu, ve školním prostředí rozvíjeli komunikaci pomocí AAK.



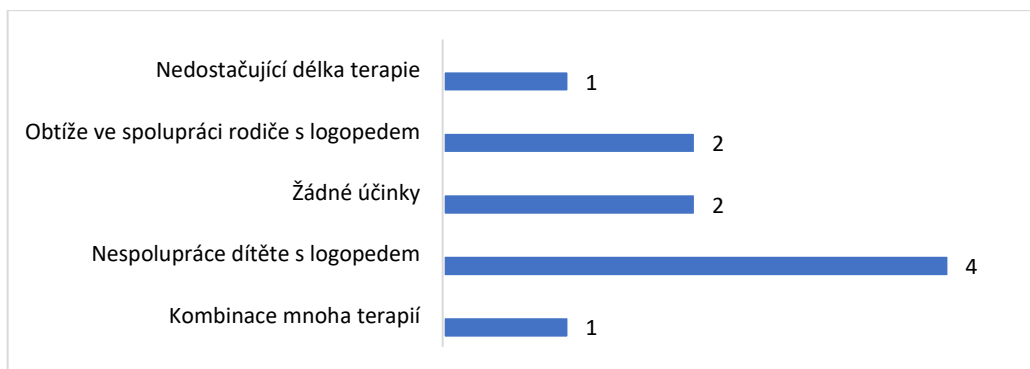
Graf 5 Oblasti cílené v logopedické terapii

Zda někdy řešili **problémy s příjmem stravy**, jsme se ptali zvlášť v otázce v druhé části, kdy jisté potíže uvedlo 7 respondentů a zmíněné potíže jsou zobrazeny v grafu níže. Tři matky žádné potíže nezaznamenaly. Komplikace tři rodiče vnímají z důvodu vybíravosti jejich dětí, kdy odmítají určité druhy potravin (například vyžaduje jenom jogurty, ale ne ovocné), v jednom případě osoba s AS vyžaduje stravu nakrájenou na kousky. Další potíže matky vnímaly z důvodu jezení nejedlých věcí, například vlasy a papír. Reflux (GER) se objevil v jednom případě. Odpověď další matky byla na toto téma sporná, kdy nemůžeme s jistotou říct, zda „občas u jídla nastavuje“, mělo být „nadavuje“, je možné, že se GER objevuje i v tomto případě.

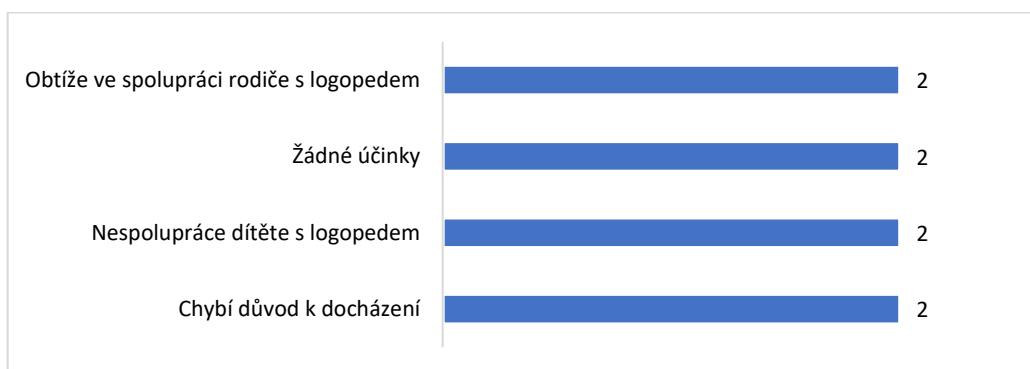


Graf 6 Řešené problémy s příjmem stravy

Dále nás zajímalo, jaké se v průběhu logopedie objevily **komplikace** (graf 7) a jaké byly **důvody pro ukončení logopedické péče** (graf 8). Ve čtyřech případech terapii ovlivňovala obtížná spolupráce dítěte s logopedem. V jednom případě matce přišlo, že logoped nebyl dostatečně obeznámen s problematikou AS, a v druhém matka nechápala, co po ní logoped chce a proč, tyto dvě komplikace jsme označili jako obtíže při spolupráci rodiče s logopedem. Komplikací bylo i to, že během terapie matky neviděly žádný posun, což byl důvod i pro ukončení terapie, stejně jako nefungující spolupráce rodiče s logopedem. Další dvě matky neviděly důvod, proč na logopedii dále docházet, a další dvě matky terapii kvůli obtížné spolupráci dítěte s logopedem ukončily.



Graf 7 Komplikace při logopedické terapii



Graf 8 Důvody pro ukončení logopedické péče

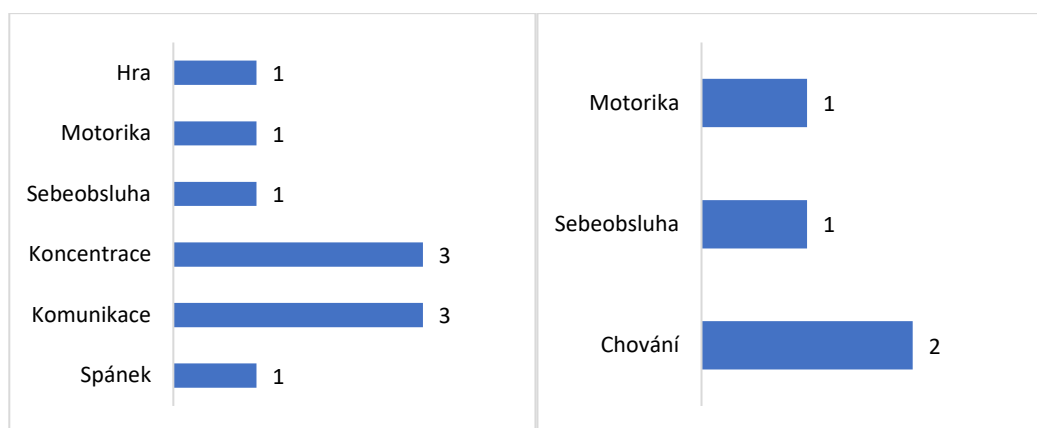
V další části dotazníku jsme se ptali, jak probíhá nynější **komunikace** dětí a jaké jsou **zvukové projevy**. Tuto část jsme rozdělily na oblast AAK, neřečové zvuky, řečové zvuky a neverbální (viz tabulka níže). Nastavování AAK nebylo ve všech případech úspěšné, i když matky psaly, že zkoušely různé druhy komunikace. Nejčastějším neřečovým zvukem byl smích, ale některé matky popisovaly, že dítě komunikuje i různými zvuky, které nejdou popsat, ale ony dle něho poznají, co chce. Většina respondentů vyvozuje určité slabiky (zmiňovaly například pa, ma, ba), dívka (č. 7), která dochází dlouhodobě na logopedii v ZŠ má naučené i jednoduché věty jako „já chci pít“. Z konkrétních gest někteří respondenti používají ukazování či podání věci.

Rozsah informací je limitován tím, že se jedná pouze o slovní hodnocení, kdy zhodnocení komunikace je založené pouze na vnímání matky. Z dostupných informací můžeme říct, že komunikace osob s AS je velmi individuální, chybí informace například kolik různých znaků nebo obrázků umí funkčně použít a z jakého komunikačního systému pochází.

Pohlaví	AAK	Neřečové zvuky	Řečové zvuky	Neverbální komunikace
1. Muž	-	Smích, pláč	-	Gesta, mimika
2. Žena	-	Smích	Slabiky	Gesta
3. Muž	Fotografie	Smích	Slabiky, slova	Ukazování
4. Muž	-	-	Slova	Ukazování
5. Muž	-	Smích, různé hlasové projevy	-	Podání věci
6. Muž	Obrázky	Různé hlasové projevy	Slabiky	Ukazování, vedení ruky, gesta
7. Žena	-	Smích	Jednoduché věty	Ukazování
8. Žena	Znaky	Smích, různé hlasové projevy	Slabiky	-
9. Žena	Znaky, obrázky	Smích, různé hlasové projevy	Slabiky	Podání věci
10. Muž	Piktogramy	Smích, různé hlasové projevy	Slabiky	-

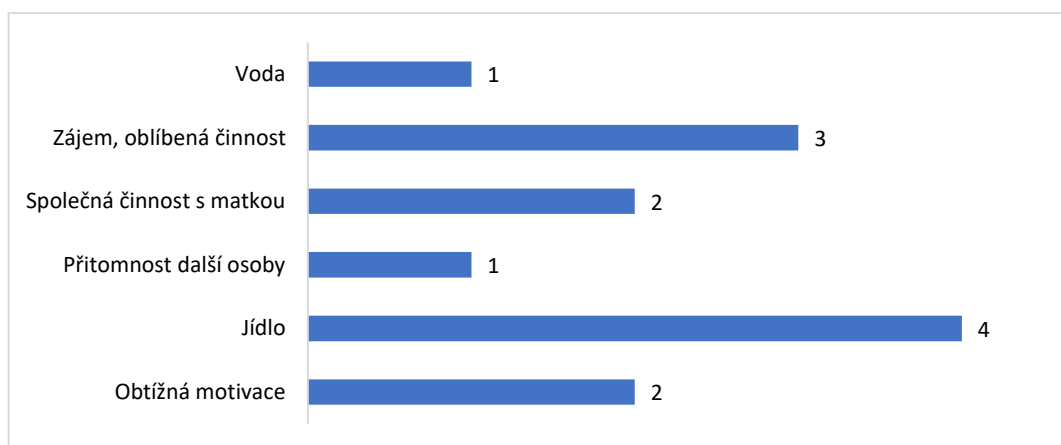
Tab. 4 Komunikace participantů

Dále jsme v dotazníku zjišťovali, v kterých oblastech vidí rodiče **zlepšení projevů** u svých dětí a ve kterých **zhoršení**. Ve čtyřech případech nebyly konkrétní oblasti, ve kterých dochází ke zlepšení, uvedeny, nebo je matky nedokázaly posoudit. Nejčastěji rodiče viděli zlepšení v koncentraci a komunikaci dětí, které byly zmíněny třikrát. Zhoršení bylo zmíněno ve čtyřech případech, kdy ve dvou případech se jednalo o zhoršení projevů v chování, které může mít vliv na spolupráci dítěte s logopedem, a tedy na účinnost terapie. Celkově ale matky více vnímají pozitivní posuny dětí, jedna matka vidí celkově posuny ve vývoji, ale neuvedla žádné konkrétní oblasti.



Graf 9 Oblasti zlepšení (vlevo) a zhoršení (vpravo)

Vzhledem k tomu, že logopedka v rozhovoru zdůrazňovala **motivaci** dítěte, jako důležitý faktor úspěšnosti nastavování AAK, ale i udržení pozornosti dítěte, zajímalo nás, jak rodiče motivují své dítě a zda spolehlivý způsob motivace svého dítěte znají. Obtížná motivace, kdy matky neuvedly žádný konkrétní způsob, se objevila u dvou mužů (č. 1., 5.), u kterých nebyla nastavena žádná metoda AAK úspěšně.



Graf 10 Motivace participantů

3.3 Zhodnocení dosavadních poznatků

Z dostupných studií, které nejsou starší než z roku 2016, tedy ne starší než 5 let v době počátku psaní diplomové práce, se komunikace týkala 7 studií. Přímou logopedickou péčí se nevěnovala žádná, většina byla zaměřena na AAK pro osoby s AS.

V českém prostředí vyšla kniha *Rozvoj dovedností a komunikace osob s Angelmanovým syndromem nebo kombinovaným postižením* (Mikuláčková, 2016). Výzkum zahrnoval výzkumný vzorek 23 osob z České i Slovenské republiky. Výsledkem části výzkumu je popis

komunikace, ale není uvedena v kontextu logopedické péče. Dle výzkumu více než polovina osob produkuje slabiky a používá ke komunikaci gesta.

Co se týče zahraničních studií, studie Quinn a Rowland (2017) hodnotila expresi řeči u osob do 22 let. Data získaná z databáze Communication Matrix Assessment se týkala 300 osob z různých zemí. Zjišťovali důvody pro komunikaci, úroveň komunikace, druhy expresivní komunikace. Dle výsledků jen pár osob s AS používá verbální řeč, asi polovina z nich používá symbolickou (obrázky či 3D objekty) a neverbální komunikaci (přirozená gesta), komunikace se zlepšuje s věkem.

Ve studii Grieco et al. (2018) byla kvantitativně hodnocena produkce řeči pomocí nahrávek u 9 osob s AS ve věku od 34 měsíců do 10 let, 8 participantů mělo delecí. Většina vokalizace byly izolované hlásky nebo smích, vokalizace dětí s AS byla na úrovni okolo 6 měsíců, autoři zmiňovali, že se u osob objevily známky apraxie řeči. Ve studii není popsána logopedická péče, ke komunikaci doporučují gesta.

Ve scoping review Pearson et al. (2019) bylo zanalyzováno 13 článků, kde hodnotili komunikaci osob s AS. Z nich vyplývá, že nejčastěji používají gesta, nejčastěji z důvodu žádosti. Z hlediska alternativní komunikace je pro osoby vytvořena jediná metoda ENG, v některých případech byl použit FCT nebo VOKS.

V případové studii Teodoro et al. (2019) je hodnocen vývoj holčičky s delecí ve věku 3 a 8 let. Hodnocena je i z hlediska vývoje řeči, kdy dle autorů navzdory terapii došlo jen k malému posunu, ale není popsán průběh logopedické terapie.

Ve systematické studii Roche et al. (2020) zhodnotili devět článků ve vztahu AS a AAK. Dle nich se zdá být AAK jako dobrý způsob intervence komunikace, ale je potřeba větší výzkumný vzorek. Zkoumané komunikační systémy AAK vhodné pro osoby s AS dle výsledků jsou: ENG, multimodální AAK, VOKS.

Longitudinální studie Sadhwani et al. (2021) zkoumala pomocí škály Bayleyové III 236 jedinců s AS. Porovnávala vývoj v jednotlivých oblastech z pohledu věku a typu chromozomální aberace. U všech typů probíhal vývoj minimálně do 12 roku věku, nejnižšího skóre dosahovali jedinci s delecí, nejvyšších jedinci s bodovou mutací UBE3A. Vývoj není dáván do souvislosti s logopedickou péčí.

V žádné prozkoumané studii nebyl popsán průběh a obsah logopedické péče, přestože pro osoby s AS je logopedická terapie doporučována. Žádná studie se nezaměřovala na další

oblasti, kterými se logopedie může kromě AAK zabývat, jako je dysfagie, poruchy senzitivity a svalového tonu.

Autor a rok vydání práce	Výzkumná otázka	Metodologie	Výzkumný soubor	Hlavní zjištění, limity studie
Mikuláčková (2016)	Zmapování úrovně dovedností v oblasti komunikace	-	23 rodin z ČR a Slovenska Věk osob s AS od 2 do 28 let 12 chlapců, 11 dívek	Většina osob vyvozuje slabiky (15), 8 z nich funkčně Nejčastěji komunikují pohledem a gesty, motivace ke komunikaci je jízdo (15)
Quinn a Rowland (2017)	Zhodnocení expresivní komunikace u osob s AS ve věku do 22 let	Databáze Communication Matrix Assessment k získání dat, která se týkala: Důvodů pro komunikaci Úroveň komunikace Druhu expresivní komunikace	300 osob s AS z různých zemí, vzorek participantů rozdělili podle věku do 5 skupin, které porovnávali	Jen pár osob s AS používá verbální řeč, většina z nich používá symbolickou a neverbální komunikaci, komunikace se zlepšuje s věkem Nejsou známy další vlivy jako například typ aberace chromozomu
Grieco et al. (2018)	Kvantitativní zhodnocení produkce řeči u osob s AS	30minutové nahrávky rozděleny podle Stark Assessment of Early Vocal Development-Revised a vytvořen podle nich fonetický inventář, z video nahrávek vyhodnoceny gesta a jejich funkce, využití zařízení LENA ProTM	9 participantů s AS Od 34 měsíců do 10 let Delece u 8 1 kontrolní dívka - 16 měsíců	Většina vokalizace byly izolované hlásky nebo smích, u třech dětí se objevily slabiky, vokalizace dětí s AS byla na úrovni okolo 6 měsíců, známky apraxie řeči

Teodoro et al. (2019)	Zhodnocení vývoje jazyka, psychomotorického vývoje a chování u osoby s AS ve věku 3 a 8 let	Případová studie Dotazník a hodnotící škály (Observation of Communication Behavior, Early Language Milestone (ELM) Scale, and Denver Developmental Screening Test, 2nd edition)	1 Dívka Opakovaný výzkum ve 3 a 8 letech	Malé zlepšení v expresi řeči a motorice i přes brzkou diagnostiku odpovídající očekávanému vývoji dle předchozí literatury
Pearson et al. (2019)	Komunikační profil osob s AS	Scoping review Výzkum 17 odborných článků zaměřených na popis komunikace osob s AS a jejich zhodnocení	-	Souhrn informací týkajících se: Forem komunikace AAK Funkcí komunikace Intervence
Roche et al. (2020)	Zhodnocení využití AAK pro osoby s AS	Literature review Data získána z 9 studií	43 participantů 18 žen Od 21 měsíců po 18 let 33 delecí chromozomu	Celkově hodnotí různé varianty AAK jako pozitivní a přínosné Nelze zjistit přínos pro dospělé osoby, studie byly zaměřené pouze na základní dovednosti
Sadhwani et al. (2021)	Popis vývoje osob s AS a porovnání typů AS	Longitudinální (12 let) a opakované zhodnocení vývoje na základě škály Bayleyové III	236 osob s AS Věk v počátku studie: 1-13 let	Vývoj pokračuje minimálně do 12 let, nejnižšího skóre dosahovali jedinci s delecí, nejvyšších jedinci s bodovou mutací UBE3A

Tab. 5 Základní přehled dosavadních poznatků

3.4 Výsledky praktické části

V této části práce zodpovíme výzkumné otázky, které jsme si stanovili, na základě informací získaných z dotazníků i rozhovorů.

1. Jaké faktory mohou mít vliv na logopedickou péči o vybrané osoby s AS v ČR?

Faktorů, které mají vliv na průběh logopedické péče nejen o osoby s AS může být mnoho a jsou individuální, přesto z našeho výzkumu můžeme vyvodit hypotézy, které faktory mohou být typické pro logopedickou péči pro osoby s AS.

U vybraných osob s AS z výzkumu dochází k diagnóze po jednom roce věku a k doporučení logopedie dochází většinou po určení diagnózy, což může ovlivnit včasnost logopedické péče. Přestože by u osob s AS mohlo docházet k rané logopedické intervenci z důvodu dysfagie, výsledky naznačují, že pediatři ani jiní odborníci z takových důvodů logopedii nedoporučují. Vliv má tedy včasnost diagnózy a informovanost pečujících odborníků o možnostech rané logopedické intervence.

Logopedie byla ve všech případech doporučena, ve třech byla doporučena ještě před určením diagnózy a většina rodičů logopeda vyhledala. Rodiče se však potýkají s problémem, na jakého logopeda se obrátit, protože ze zjištěných informací vyplývá, že ne všichni logopedi jsou s AS obeznámeni nebo celkově neumí pracovat s neverbálními dětmi. Negativní vliv může mít nedostatek logopedů specializovaných na osoby s těžším zdravotním postižením a s tím související přetíženost takových odborníků. Z dostupných informací víme, že u třech osob terapie probíhala jednou měsíčně, u jiných specializovaných klinických logopedů však frekvence mohla být spíše méně četná. U většiny osob byla komunikace dlouhodobě rozvíjena ve školním prostředí.

Na samotný průběh intervence má vliv osobnost dítěte a jeho spolupráce s logopedem, kdy rodiče uváděli, že dítě má problémy s motivací, problémové chování a že při logopedii nespolupracuje. Logopedka, se kterou jsme vedli rozhovor, na druhou stranu uváděla, že děti s AS bývají při terapii dobře naladěni a nácvik komunikace se odvíjí od správné motivace. Jednotlivé osoby s AS se liší jak povahově, tak potenciálem rozvoje komunikace, tudíž úspěšnost terapie nezávisí pouze na správném nastavení terapie a motivaci, ale výsledky terapie mohou být i kvůli tomu velmi individuální.

Kromě nespolupráce dítěte rodiče zmiňovali, že v docházení na logopedii nevidí smysl, nepozorují účinky nebo že logoped, ke kterému docházeli, neuměl s jejich dítětem pracovat a chtěl dle nich nesmyslné věci. Usuzujeme, že velmi důležitý je vztah rodiče a terapeuta a jejich efektivní spolupráce. Tento aspekt není však typický pouze pro terapii osob s AS, ale zdá se, že u nich může ovlivňovat délku terapie. Vliv kvality vztahu může být výraznější v tom, že u osob s AS častěji nedochází k výraznému pokroku, tudíž není viditelná motivace pro

rodiče, a zároveň pokud nedojde k porozumění mezi rodičem a terapeutem, terapie může být předčasně ukončena. Někteří rodiče vnímají také časové obtížnosti, kdy osoby s AS podstupují více terapií, a jedna matka v nedostatečné časové délce jednoho sezení.

2. Na jaké oblasti je mířena intervence v rámci logopedické péče u vybraných osob s AS v ČR?

V souladu se zahraničními zdroji bylo nejčastějším zaměřením logopedické intervence v ČR zavedení funkční komunikace pomocí AAK. Kromě toho se rodiče na logopedy obraceli ve třech případech z důvodu nadměrné salivace, kdy terapie probíhala pomocí blíže nespecifikovaných metod orofaciální stimulace. Ve třech případech se také logoped věnoval terapii poruch příjmu stravy, v jednom případě se jednalo o přímo o problémy s kousáním. Významná je spolupráce rodiče při terapii, kdy rodič musí jako první pochopit důvody a principy logopedické intervence, které pak bude aplikovat s dítětem doma.

Logopedická péče je poskytována ve třech rezortech: MŠMT, MZ a MPSV, dle dostupných informací se však nedá určit, zda se obsah terapie v jednotlivých zařízeních liší dle rezortu. Zdá se, že obsah závisí spíše na kompetencích daného logopeda a potřebách rodičů.

Ze získaných informací se nezdá, že by respondentům byla poskytována raná logopedická intervence. Většinou osoby s AS docházely na logopedii kolem 3. roku věku, což je u osob s identifikovatelným rizikem na principech rané logopedické intervence pozdě. Ani v jednom případě rodiče neuvedli, že by nějak cíleně pracovali na strategiích komunikace či na rozvoji porozumění řeči u dítěte, což je významná část rané logopedické intervence.

3. Jaké systémy AAK jsou reálně využívány u vybraných osob s AS v ČR?

Metody využívané pro nastavení AAK u osob s AS v ČR jsou opravdu různé, což je v souladu se zahraničními výzkumy zabývajícími se AAK u osob s AS. Většinou se zkouší a kombinuje více metod dle individuálních potřeb. Můžeme se setkat s kombinací více metod, kterou v zahraničí nazývají multimodální AAK, v českém prostředí není žádný ustálený pojem, logopedka z rozhovoru použila termín „totální komunikace“.

Co se týče funkční komunikace, rodiče uváděli používání znaků, gest, obrázků, fotografií a piktogramů, což odpovídá i zahraničním studiím. Dle rozhovoru s logopedkou můžeme usuzovat, že nastavování komunikace pomocí obrázků, fotografií a piktogramů probíhalo na principu systému VOKS, který v rámci našeho vzorku přímo nikdo nezmínil, ale je to systém, který dle logopedky můžeme modifikovat dle zrakových a intelektových potřeb

jedince. Ani jeden rodič nevedl pojem ENG, jedná se o zahraniční systém vytvořený specificky pro osoby s AS, který nejspíš není známý mezi odborníky v ČR. V jednom případě byl zmíněn Makaton jako systém AAK, který se nepovedlo úspěšně zavést. Někteří rodiče zmiňovali snahu přejít na komunikaci za pomoci tabletů.

3.5 Diskuze

Výzkum byl postaven na polostrukturovaných rozhovorech s dvěma matkami dětí s AS a s jednou logopedkou věnující se osobám s neurovývojovými vadami a PAS. Druhá část výzkumu byla založená na sběru kvalitativních dat pomocí online dotazníku. Pro účely diplomové práce byly obě techniky dostačující, ale objevily se limity, které ovlivnily kvalitu výzkumu.

Limity výzkumu se objevily na straně výzkumníka, kdy výzkumník neměl dostatečné zkušenosti s vedením rozhovoru. Ze strany respondentů se objevily limity především při vyplňování dotazníku rodiči, kdy si nepřčetli dostatečně zadání, některé otázky přeskočili či odpověděli nejednoznačně. Mohlo dojít také k tomu, že na nějaké informace si nevzpomněli, což souvisí i s limity vyplývající ze zvolené metodiky, kdy dotazník s otevřenými otázkami nemůže nahradit kvalitu získaných informací z přímého rozhovoru. Dotazník také nebyl ověřen z důvodu z limitovaného výběrového souboru. Za výhodu dotazníku považujeme umožnění přístupu k většímu počtu respondentů.

Přestože na logopedii docházelo 10 respondentů, zlepšení v komunikaci zmínily pouze tři matky, všímaly si však více pokroků v různých oblastech (motorika, sebeobsluha, koncentrace apod.) u svých dětí než oblastí, ve kterých dochází ke zhoršení. Z toho můžeme usuzovat, že osoby s AS dělají v různých oblastech pokroky, ale co se týče komunikace, můžeme předpokládat, že nejsou dostatečně výrazné, což odpovídá studii od Teodoro et al. (2019), kdy po pěti letech logopedické péče u dívky s AS došlo jen k malému posunu. Odpovídá to i studii od Sadhwani et al. (2021), kdy dochází k pokroku v kognitivních schopnostech, hrubé a jemné motorice, produkci i porozumění řeči, ale u osob s delecí je tento pokrok nižší než u osob s jiným druhem aberace.

Dle studie Quinn a Rowland (2017) osoby s AS z více než 40 % komunikují pomocí ukazování a z 56 % pomocí pohledu, dle výzkumu Mikuláčkové (2016) se jednalo o 78 % osob komunikujících pohledem a 43 % ukazováním. První studie může být přesnější díky většímu vzorku osob, logičtěji se ale zdá, že komunikace pohledem bude zásadní a významná, přesto ji

ani naši respondenti při odpovědích nezmiňovali, může ji proto využívat více osob než studie Quinn a Rowland (2017) uvádí.

Co se týče AAK, používají osoby s AS dle Quinn a Rowland (2017) v 57 % konkrétní symboly jako obrázky, fotografie, v 44 % 3D objekty, v 21 % abstraktní symboly jako např. piktogramy a v 26 % manuální znaky a mluvená slova používají jen v 18 %. V našem výzkumu nikdo z respondentů ke komunikaci nevyužíval 3D předměty, jinak můžeme říct, že se výsledky shodují.

V českém prostředí se z dostupných informací využívá systém VOKS, která od našich respondentů nebyla zmíněna, ale její využití je patrné z rozhovoru s logopedkou a ze zjištění diplomové práce Doubkové (2014), dle tohoto výzkumu dvě osoby s AS z devíti tento komunikační systém používaly, jiné metody AAK nebyly zmíněny, přestože všechny osoby byly pouze neverbální. Dále se v českém prostředí využívá metoda kombinace více metod AAK (multimodální AAK), kterou logopedka označila jako totální komunikaci, s ohledem na schopnosti a dovednosti jedince. Logopedka uvedla příklad kombinace gest a obrázků, kdy obecné gesto, např. „jíst“, osoba doplní konkrétnějším obrázkem, např. „jogurt“. Tato metoda je popisována i ve studii Roche et al. (2020). Na rozdíl od zahraničních studií Pearson et al. (2019) a Roche et al. (2020) nebyly v odpovědích našich respondentů zmíněna metody ENG a FCT.

Studie od Geerts-Haages et al. (2020) zmiňuje, že osoby s mutací genu UBE3A mívají mírnější fenotyp a v některých případech nenaplnují klinická kritéria, a studie Sadhwani et al. (2021) poukazuje na výraznější vývoj u těchto osob, z dostupných informací nemůžeme popsat významný rozdíl v komunikaci dívky s UBE3A oproti ostatním osobám s delecí. Dívka se vymykala pouze v délce diagnostiky, která trvala zhruba 5 let, a maminka dívky jako jediná zmínila problémy s kojením.

Ze zjištěných údajů se nezdá, že by se v posledních deseti letech diagnostika AS zpřesňovala a zrychlovala. Také se nezdá, že by poměrně brzké určení diagnózy uspíšilo počátek logopedické péče, většina osob s AS začala docházet na logopedii kolem 2-3. roku věku bez ohledu na dobu určení diagnózy. Osvěta významu logopedie pro osoby s AS by tak mohla být významná pro ranější poskytnutí logopedické péče. V dalších výzkumech by však bylo potřeba podrobnější analýzy, co pozdrželo počátek logopedické péče. Žádný z respondentů nezačal docházet na logopedii v prvních dvanácti měsících života, v kterých by měla v ideálním případě měla započít raná logopedická intervence u osob se syndromovými

vadami. Může to souviset i s tím, že logopedie nebyla doporučena u našich respondentů ani v jednom případě pediatrem.

Nulové zastoupení pediatriů můžeme srovnat i se zjištěním Vitáskové et al. (2017), dle kterého by se pediatri z důvodu dysfagie na logopedy neobraceli, což může svědčit o nízkém povědomí pediatriů ohledně role klinického logopeda při terapii dysfagií, nebo z důvodu individuální zkušenosti pediatriů, kdy logoped odmítl vzít takové dítě do péče. Nedostatek doporučení logopedie ze strany pediatriů si všímá i logopedka, se kterou jsme vedli rozhovor, ta jako možný důvod uvádí to, že u pediatriů je stále zažité, že do logopedické péče patří pouze verbální dítě. Může to být také ovlivněno tím, že většina matek neuváděla problémy s příjmem stravy jako významný symptom, kterého by si v prvním roce života dítěte všímaly, tudíž nebylo nutné hledat odborníka na pomoc s příjmem stravy. Tomu odpovídá i kazuistika z diplomové práce Doubkové (2014), kdy dívka s AS odmítala jíst stravu, která se hůře kousala, dle speciálního pedagoga měla pouze předozadní pohyby jazyka, ale ze strany rodiče to zmíněno nebylo a logopedická péče v tomto ohledu nebyla poskytována. Celkově se zdá, že potíže s příjmem stravy u osob s AS není tak významné téma jako např. spánek a řeč. Může to být tím, že tato oblast rodičům tolik nekomplikuje péči o osoby s AS, tudíž to nevnímají jako zásadní problém. Může se také jednat o určité zanedbání péče, kdy osoby s AS mohou být hyposenzibilní či hypersenzibilní v orofaciální oblasti, ale není jim poskytnuta odborná péče, což může způsobovat vybióravost v jídle či jezení nejdých věcí.

Z odpovědí také usuzujeme, že mezioborová spolupráce funguje a logopedická péče je doporučována různými odborníky. Povědomí o logopedii mají jak školy a školská poradenská zařízení, tak lékařští odborníci i pracovníci v sociálních službách. Z rozhovorů a dotazníků se zdá, že rodiče nevědí, z jakého důvodu se mohou na logopeda obracet. Mohlo by se tak dále zkoumat to, zda odborníci doporučující logopedii mají povědomí o možnostech logopedie z hlediska příjmu stravy, poruch tonu a senzibility v oblasti úst, nejen o možnosti nastavení AAK. Z výpovědi logopedky a kazuistiky 2 usuzujeme, že významná je také spolupráce logopeda a např. fyzioterapeuta, ergoterapeuta, zrakového specialisty pro určení vhodného komunikačního systému z hlediska motoriky a zrakového vnímání.

Celkově logopedickou péči o osoby s AS logopedka v rozhovoru shrnuje takto při otázce, v čem jí přijde terapie o ně specifická: „*Specifická asi spíš s ohledem na jejich projevy, jsou to velmi šťastné děti, které málo zažívají frustraci, což je fajn. A na všechny intervenční prvky mají odezvu pohodovou. Málokdy se vztekají nebo dávají najevo nelibost. Takže ta*

odlišnost je tedy v tom na první pohled markantní, nicméně s těmito dětmi pracuji jako s dětmi se závažnějším typem mentálního handicapu, takže pracujeme velmi názorně, užíváme gesta, symboly a přizpůsobuji terapii vlastně individuálně každému tomu dítěti s ohledem na cíle rodiny.“ Tomuto tvrzení odporují některé odpovědi matek, které si stěžovaly např. na problémové chování dítěte a neochotu dítěte spolupracovat v kontextu toho, co komplikuje logopedickou péči. Může jít o individuální potíže například se správnou motivací či vhodnými terapeutickými postupy. Protože chování bylo v našich výsledcích zmíněno ve dvou případech ze čtyř jako oblast, kde dochází ke zhoršení, zdá se, že problémové chování či ochotu ke spolupráci může ovlivnit také věk dítěte, tato hypotéza by však potřebovala podrobnější zkoumání.

Logopedická péče o osoby s AS by v každém případě měla být individuálně přizpůsobená potřebám jedince a jeho rodiny a založená na principech práce s osobami s mentálním postižením.

3.6 Vytvoření informačního letáku

Cílem práce bylo zvýšení povědomí o možnostech logopedické péče v ČR rodičům ale i odborníkům pomocí vytvoření informačního letáku, který bude k dispozici spolku ANGELMAN CZ k využití na jejich stránkách. Informační leták jsme se snažili vytvořit tak, aby byl srozumitelný, přehledný a informoval jednoduše o symptomech Angelmanova syndromu a o problémech, se kterými se rodiči AS mohou setkat a které mohou být ovlivnitelné v rámci logopedické intervence. Leták jsme vytvořili s úmyslem motivovat rodiče k vyhledání logopeda a dále v něm chceme odkázat rodiče či odborníky na další informační zdroje. Informační leták je v rámci práce dostupný v příloze č. 5 a prošel korekturou od člena spolku ANGELMAN CZ.

Závěr

Cílem diplomové práce bylo rozšířit povědomí o AS z pohledu logopedické péče, protože se jedná o vzácný syndrom, jehož významným projevem je absence mluvené řeči. Z toho důvodu byl vytvořen informační leták, který může sloužit jako zdroj základních informací pro rodiče a odborníky o tom, co logopedická péče může pro osoby s AS nabídnout a kde jsou dostupné další informace. Za cíl má motivovat rodiče osob s AS k vyhledání logopeda a k rozvoji komunikace.

V teoretické části jsme popsali základní informace o AS, které mohou mít vliv na účinnost a průběh terapie, jako jsou etiologie, diagnostika a symptomatologie. Také jsme popsali logopedickou péči v ČR a oblasti, které souvisí s AS, jako je narušená komunikační schopnost z důvodu mentálního postižení a dysfagie, která se u osob s AS objevuje.

V praktické části se nám podařilo získat informace od rodičů ohledně reálného průběhu logopedické péče v ČR na základě rozhovorů a dotazníků, informace byly doplněny i rozhovorem s logopedkou, která se věnuje osobám komunikujícím neverbálně a má v péči také osoby s AS. Na základě výzkumu můžeme vyslovit určité hypotézy, které by mohly být v dalších výzkumech podrobněji zkoumány.

Z výsledků výzkumu se zdá, že logopedická péče je rodičům s AS doporučována různými odborníky, chybí však doporučení logopedie v rámci prvního roku věku, což je důležité z konceptu rané logopedické intervence u osob takto závažným postižením. V raném věku logopedická intervence může pomoci identifikovat a řešit potíže v rámci příjmu stravy a nastavením správných komunikačních strategií rodičů. V této oblasti by bylo potřeba větší osvěty veřejnosti, ale i odborníků, zvláště pediatrů, kteří v našem výzkumu logopedickou péči nedoporučili ani v jednom případě. Další potíží je, že i když je logopedie doporučena do třech let věku a rodiče logopeda vyhledají, v ČR se zdá být nedostatek odborníků věnujících se osobám s neverbální komunikací a nastavováním AAK. Zásadním důvodem pro ukončení terapie by mohlo být problémové chování dětí, kdy nespolupracují s logopedem. V rámci AAK se v ČR zdá být rozšířená metoda VOKS či kombinace více metod AAK. Logopedická péče je nejčastěji poskytována v rámci rezortu MŠMT.

Logopedická péče pro osoby s AS by měla brát v potaz specifické symptomy objevující se u AS, zároveň však by měla být poskytována dle potřeb klientů a jejich rodin s ohledem na

individuální vývoj a osobnost jedince. Můžeme říct, že významné oblasti pro osoby s AS je nastavení AAK a potíže se svalovou nerovnováhou v oblasti úst.

V rámci práce se objevily limity výzkumu jak na straně výzkumníka, tak na straně metody či participantů. Ze strany výzkumníka se jedná především o nedostatečnou zkušenost s prováděním výzkumu a rozhovorů. Technika sběru dat s pomocí dotazníku byla užitečná vzhledem k možnosti kontaktování rozsáhlejšího vzorku osob, dotazník však mohl být lépe a jednodušeji postavený s lépe formulovanými otázkami. Ze strany participantů často docházelo k nepřečtení zadání otázek a odpovídali pouze částečně. Některé informace tak nejsou kompletní, například ve většině případů nevíme, jak dlouho logopedická péče trvala a v jakých zařízeních byla poskytována.

Práce může sloužit jako základ pro další výzkum týkající se logopedické péče o osoby s AS, týkající se například zkoumání poruch příjmu stravy a zda je péče na toto téma opravdu zanedbaná, nebo získání podrobnějších dat týkající se komunikace s AS a jejich kvantifikace. Práce může být přínosná pro odborníky pracující s osobami s AS a pro rodiče hledající informace o AS.

Literatura a internetové zdroje

- ANGELMAN CZ, 2017. *Angelmanův syndrom: Základní fakta*. Ostrava: ANGELMAN CZ. Dostupné z: <http://angelman.cz/wp-content/uploads/2019/07/AS-fakta.pdf>
- ANGELMAN CZ, 2022. [online] [cit. 2022-02-17]. Dostupné z: <http://angelman.cz/>
- Asgent, 2022. [online] [cit. 2022-02-17]. Dostupné z: <https://asgent.org/>
- AGUILERA, C. et al., 2021. New genes involved in Angelman syndrome-like: Expanding the genetic spectrum. *PLoS ONE* **16**(10): e0258766. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0258766>
- BAKKE, KA. et al., 2018. Effect of epilepsy on autism symptoms in Angelman syndrome. *Molecular Autism* **9**(2). <https://doi.org/10.1186/s13229-017-0185-1>
- BENDOŮVÁ, P., 2005. Komunikace osob s kombinovanými vadami. In: LUDÍKOVÁ, L. *Kombinované vady*. V Olomouci: Univerzita Palackého, 15–24. ISBN 80-244-1154-7
- BYTEŠNÍKOVÁ, I., 2012. *Komunikace dětí předškolního věku*. Praha: Grada. Pedagogika (Grada). ISBN 978-80-247-3008-0
- BYTEŠNÍKOVÁ, I., 2015. *Koncepce rané logopedické intervence v České republice: teorie, výzkum, terapie*. Brno: Masarykova univerzita. ISBN 978-80-210-7561-0
- BYTEŠNÍKOVÁ, I., 2017. *Interdisciplinární přístup v rané logopedické intervenci*. Brno: Masarykova univerzita. ISBN 978-80-210-8659-3
- CALCULATOR, SN., 2015. Enhanced natural gestures: A self-administered program for teaching communicative behaviors to individuals with Angelman syndrome. In: *Angelman Syndrome: Communication, Educational and Related Considerations*. Bentham Science Publishers, 192–216. ISBN 978-1-68108-117-5
- CUDLÍNOVÁ, I., nedatováno. *Logopedická intervence u dětí se specifickými chromozomálními vadami* [online]. 1–15 [cit. 2022-03-02]. Dostupné z: <https://www.klinickalogopedie.cz/res/file/vzdelavani/clanek-irena.pdf>
- ČERVENKOVÁ, B., 2017. Multimodální přístup v terapii dětí s funkční dysfagií. *Listy klinické logopedie* **1**(2), 3–17. <https://doi.org/10.36833/lkl.2017.017>

DOUBKOVÁ, S., 2014. *Vývojová specifika jedinců s Angelmanovým syndromem a syndromem Prader – Willi jako východiska pro práci speciálního pedagoga*. Praha. Diplomová práce. Univerzita Karlova v Praze.

DUIS, J. et al., 2021. A multidisciplinary approach and consensus statement to establish standards of care for Angelman syndrome. *Molecular Genetics & Genomic Medicine*, 00, e1843. <https://doi.org/10.1002/mgg3.1843>

DURDILOVÁ, L., 2017. Dysfagie u dětí. *Listy klinické logopedie* 1(2), 52–57. <https://doi.org/10.36833/lkl.2017.024>

DVOŘÁK, J., 2001. *Logopedický slovník (terminologický a výkladový)*. Žďár nad Sázavou: Logopedické centrum. ISBN 80-902536-2-8

DVOŘÁKOVÁ, Z., PALODOVÁ, D., 2010. Komunikace logoped-fyzioterapeut. In: *Česká logopedie 2009*. Praha: Galén, 31–38. ISBN 978-80-7262-673-1

FAST, 2022. [online] [cit. 2022-02-17]. Dostupné z: <https://cureangelman.org/>

FROHLICH, J. et al., 2019. Electrophysiological Phenotype in Angelman Syndrome Differs Between Genotypes. *Biological Psychiatry* 85(9), 752–759. <https://doi.org/10.1016/j.biopsych.2019.01.008>

FUKANOVÁ, V., 2003. Koncepce logopedické péče. In: ŠKODOVÁ, E. et al. *Klinická logopedie*. Praha: Portál, 45–50. ISBN 80-7178-546-6

GEERTS-HAAGES, A. et al., 2020. A novel UBE3A sequence variant identified in eight related individuals with neurodevelopmental delay, results in a phenotype which does not match the clinical criteria of Angelman syndrome. *Mol Genet Genomic Med* 8(11), e1481. <https://doi.org/10.1002/mgg3.1481>

GRIECO, JC. et al., 2018. Quantitative Measurement of Communication Ability in Children with Angelman Syndrome. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities* 31(1), 49–58. <https://doi.org/10.1111/jar.12305>

How is Functional Communication Training Used in Applied Behavior Analysis?, 2022. appliedbehavioranalysisedu.org [online] [cit. 2022-03-14]. Dostupné z: <https://www.appliedbehavioranalysisedu.org/how-is-functional-communication-training-used-in-applied-behavior-analysis/>

- JANKOVSKÝ, J., 2001. *Ucelená rehabilitace dětí s tělesným a kombinovaným postižením: somatopedická a psychologická hlediska*. Praha: Triton. ISBN 80-7254-192-7
- KEJKLÍČKOVÁ, I., 2011. *Logopedie v ošetrovatelské praxi*. Praha: Grada. Sestra (Grada). ISBN 978-80-247-2835-3
- KLENKOVÁ, J., 2006. *Logopedie: narušení komunikační schopnosti, logopedická prevence, logopedická intervence v ČR, příklady z praxe*. Praha: Grada. Pedagogika (Grada). ISBN 80-247-1110-9
- KUTÁLKOVÁ, D., 2010. Současná logopedická péče možnosti spolupráce s pediatrií. In: *Česká logopedie 2009*. Praha: Galén, 47–53. ISBN 978-80-7262-673-1
- KUKUMBERGOVÁ, M., CSÉFALVAY, Z., 2016. Augmentatívna a alternatívna komunikácia. In: KEREKRÉTIOVÁ, A. *Logopédia*. Univerzita Komenského v Bratislave: Vydavateľstvo UK, 323–341. ISBN 978-80-223-4165-3
- KUNHARTOVÁ, M., HORVÁTHOVÁ, I., POTMĚŠIL, M., 2011. *Podpora komunikačních schopností dětí s kombinovaným postižením*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci. ISBN 978-80-244-2976-2
- LECHTA, V., 2011. Symptomatické poruchy řeči u dětí. Vyd. 3., dopl. a přeprac. Praha: Portál. ISBN 978-80-7367-977-4
- LOGOFYZ, 2022. Orofaciální terapie. [online]. [cit. 2022-04-09]. Dostupné z: <http://www.logofyz.cz/terapie.html>
- LOUDOVÁ, I., ŠVARCOVÁ, E., 2015. Sociální komunikace. In: JUKLOVÁ, K. *Vybrané kapitoly z pedagogiky a psychologie nejen pro speciální pedagogy*. Hradec Králové: Gaudeamus, 117–150. ISBN 978-80-7435-427-4
- LOVE, RJ., WEBB, WG., 2009. *Mozek a řeč: neurologie nejen pro logopedy*. Praha: Portál. ISBN 978-80-7367-464-9
- Metodické doporučení č.j. 14 712/2009-61 k zabezpečení logopedické péče ve školství. Dostupné z: <https://www.msmt.cz/vzdelavani/socialni-programy/metodicke-doporuceni-k-zabezpeceni-logopedicke-pecce-ve>

- MICHALOVÁ, K., ZEMANOVÁ, Z., 2005. Klasická a molekulární cytogenetika v klinické praxi. *Klinická biochemie a metabolismus* **13** (34), 63–67. Dostupné z: <http://nts.prolekare.cz/cls/odkazy/KBM0502-63.pdf>
- MICHELETTI, S. et al., 2016. Neurodevelopmental profile in Angelman syndrome: more than low intelligence quotient. *Ital J Pediatr* **42**(91). <https://doi.org/10.1186/s13052-016-0301-4>
- MIKULÁČKOVÁ, M., 2016. *Rozvoj dovedností a komunikace osob s Angelmanovým syndromem nebo kombinovaným postižením*. Ostrava: ANGELMAN CZ. ISBN 978-80-7329-421-2
- MIKULAJOVÁ, M., 2016. Narušený vývin řeči. In: KEREKRÉTIOVÁ, A. *Logopédia*. Univerzita Komenského v Bratislave: Vydavateľstvo UK, 13–35. ISBN 978-80-223-4165-3
- MKN-10, 2022. *10. revize Mezinárodní klasifikace nemocí* [online] [cit. 2022-02-05]. Dostupné z: <https://mkn10.uzis.cz>
- MLČÁKOVÁ, R., 2014. Terapie orofaciální oblasti. In: MÜLLER, O. *Terapie ve speciální pedagogice*. 2., přeprac. vyd. Praha: Grada. Pedagogika (Grada), 385–393. ISBN 978-80-247-4172-7
- MUELLER, JM., WILLIAMS, CA., 2015. Clinical Features, Medical Issues, and Diagnostic Testing in Angelman syndrome. In: CALCULATOR, SN. *Angelman Syndrome: Communication, Educational and Related Considerations*. Bentham Science Publishers, 3–10. ISBN 978-1-68108-117-5
- MÜLLER, O., 2014. Teoretický úvod. In: *Terapie ve speciální pedagogice*. 2., přeprac. vyd. Praha: Grada. Pedagogika (Grada), 18–76. ISBN 978-80-247-4172-7
- Neinvazivní prenatální testování (NIPT), 2020. *Fakultní nemocnice v Motole* [online] [cit. 2021-03-19]. Dostupné z: <https://www.fnmotol.cz/ublg/nipt/>
- NEUBAUER, K., 2014. *Logopedie a surdologopedie: učební text pro základní kurz*. Hradec Králové: Gaudeamus. ISBN 978-80-7435-500-4
- NEUBAUER, K., 2018a. Kognitivně-komunikační poruchy. In: *Kompendium klinické logopedie*. Praha: Portál, 697–713. ISBN 978-80-262-1390-1

- NEUBAUER, K., 2018b. Legislativa a systém péče v resortu MŠMT a MPSV ve vztahu k profesi logopeda. In: *Kompendium klinické logopedie*. Praha: Portál, 57–63. ISBN 978-80-262-1390-1
- NEUBAUER, K., 2018c. Dysfagie – poruchy polykání. In: *Kompendium klinické logopedie*. Praha: Portál, 542–559. ISBN 978-80-262-1390-1
- NEUBAUEROVÁ, L., NEUBAUER, K., 2018. Augmentativní a alternativní komunikace a klinická logopedická praxe. In: NEUBAUER, K. *Kompendium klinické logopedie*. Praha: Portál, 697–713. ISBN 978-80-262-1390-1
- OPATRŘILOVÁ, D., 2010. *Pedagogická intervence v raném a předškolním věku u jedinců s mozkovou obrnou*. 2., přeprac. a rozš. vyd. Brno: Masarykova univerzita. ISBN 978-80-210-5266-6.
- ORPHANET, 2021. Orphanet Report Series. *Seznam vzácných nemocí a synonym v abecedním pořadí* [online] [cit. 2021-03-19]. Dostupné z: https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/Seznam_vzacnych_onemocneni_a_synonym.pdf
- PAROBKOVÁ, E. et al., 2020. Genetika Alzheimerovy nemoci a dalších neurodegenerativních demencí. In: BRDIČKA, R. *Genetika pro všeobecné praktické lékaře*. Bratislava: Raabe, 180–190. ISBN: 978-80-8140-453-5
- PEARSON, E. et al., 2019. Communication in Angelman syndrome: a scoping review. *Developmental Medicine & Child Neurology* **61**(11), 1266–1274. <https://doi.org/10.1111/dmcn.14257>
- PERRINO, PA. et al., 2020. Communication-related assessments in an Angelman syndrome mouse model. *Brain and Behavior* **11**(1), e01937. <https://doi.org/10.1002/brb3.1937>
- POSPÍŠILOVÁ, L., 2018a. Opožděný vývoj řeči. In: NEUBAUER, K. *Kompendium klinické logopedie*. Praha: Portál, 268–282. ISBN 978-80-262-1390-1
- POSPÍŠILOVÁ, L., 2018b. Vývojové poruchy řeči/ jazyka/ komunikace v současném konceptu neurovývojových poruch - aneb jak na háďata v mozku. *Listy klinické logopedie*. 2018 **2**(1), 39–44. <https://doi.org/10.36833/lkl.2018.009>

- POTMĚŠIL, M., 2014. Alternativní a augmentativní komunikace ve speciální pedagogice. In: VALENTA, M. *Přehled speciální pedagogiky: rámcové kompendium oboru*. Praha: Portál, 191–212. ISBN 978-80-262-0602-6
- QUINN, E., ROWLAND, Ch., 2017. Exploring Expressive Communication Skills in a Cross-Sectional Sample of Children and Young Adults With Angelman Syndrome. *American Journal of Speech-Language Pathology* **26**(2), 369–382. https://doi.org/10.1044/2016_AJSLP-15-0075
- RABOCH, J. et al., 2015. *DSM-5®: diagnostický a statistický manuál duševních poruch*. Praha: Hogrefe – Testcentrum. ISBN 978-80-86471-52-5
- RICHTROVÁ, B., 2017. Kompetence klinického logopeda a speciálního pedagoga. *Asociace klinických logopedů České republiky* [online]. 4. 6. 2017 [cit. 2022-03-16]. Dostupné z: <https://www.klinickalogopedie.cz/index.php?pg=verejnost--novinky-zajimavosti&aid=1287>
- ROCHE, L., SIGAFOOS, J., TREMBATH, D., 2020. Augmentative and Alternative Communication Intervention for People With Angelman Syndrome: a Systematic Review. *Curr Dev Disord Rep* **7**, 28–34. <https://doi.org/10.1007/s40474-020-00187-w>
- SADHWANI, A., WHEELER, A., GWALTNEY, A. et al, 2021. Developmental Skills of Individuals with Angelman Syndrome Assessed Using the Bayley-III. *J Autism Dev Disord*. <https://doi.org/10.1007/s10803-020-04861-1>
- SEEMANOVÁ, E., 2002. Mikrodeleční syndromy. *Časopis lékařů českých* **141**(12), 363–370. Dostupné z: https://www.fnmotol.cz/_sys_/FileStorage/download/2/1308/12syndromy.pdf
- SEEMANOVÁ, E., 2008. Dymorfické příznaky – klíč k diagnostice genetických poruch. *Pediatric pro praxi* **9**(5), 305–308. Dostupné z: <https://www.pediatricpropraxi.cz/pdfs/ped/2008/05/08.pdf>
- SIGAFOOS, J., WOODYATT, G. et al., 2000. Identifying Potential Communicative Acts in Children with Developmental and Physical Disabilities. *Communication Disorders Quarterly* **21** (2), 77–86. <https://doi.org/10.1177/152574010002100202>
- SLOWÍK, J., 2016. *Speciální pedagogika*. 2., aktualizované a doplněné vydání. Praha: Grada. Pedagogika (Grada). ISBN 978-80-271-0095-8
- ŠTĚPÁNKOVÁ, H., 2020. Z ordinace všeobecného praktického lékaře na ambulanci lékařské genetiky. In: BRDIČKA, R. *Genetika pro všeobecné praktické lékaře*. Bratislava: Raabe, 228–241. ISBN: 978-80-8140-453-5

TEODORO, ATH. et al., 2019. Language, neurodevelopment, and behavior in Angelman syndrome: a case report. *Codas*. **31**(4), e20180177. <https://doi.org/10.1590/2317-1782/20182018177>

The Angelman Syndrome Foundation, 2022. [online] [cit. 2022-02-17]. Dostupné z: <https://www.angelman.org/>

UNGEROVÁ, D., 2008. Case report – Angelman syndrome: a girl of 18 years of age. *Kontakt*, **10**(2), 38–43. ISSN 1212-4117. Dostupné z: <https://kont.zsf.jcu.cz/pdfs/knt/2008/89/09.pdf>

URBÁNEK, K., 1999. *Symptomy a syndromy obecné neurologie*. 2. dopl. vyd. Olomouc: Vydavatelství Univerzity Palackého. ISBN 80-7067-969-7

VÁGNEROVÁ, M., 2014. *Současná psychopatologie pro pomáhající profese*. Praha: Portál. ISBN 978-80-262-0696-5

VALENTA, M., 2009. *Psychopedie: [teoretické základy a metodika]*. 4., aktualiz. a rozš. vyd. Praha: Parta. ISBN 978-80-7320-137-1

VALENTA, M., 2014. *Přehled speciální pedagogiky: rámcové kompendium oboru*. Praha: Portál. ISBN 978-80-262-0602-6

VITÁSKOVÁ, K. et al., 2017. Problematika dětské dysfagie a doporučení zahájení logopedické intervence u jedinců s ranými riziky z pohledu pediatra a dětského lékaře. In: *Výzkum poruch a odchylek komunikační schopnosti a orofaciálního systému z logopedického hlediska*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 49–62. ISBN 978-80-244-5288-3

VITÁSKOVÁ, K. et al., 2018. Péče o novorozence s poruchou sání z pohledu porodních asistentek a laktačních poradkyň. *Komunikační, jazykové a orofaciální procesy v logopedii*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, Pedagogická fakulta, 63–78. ISBN 978-80-244-5466-5

VOLEMANOVÁ, M., 2019. *Přetrvávající primární reflexy: opomíjený faktor problémů učení a chování*. 2. rozšířené vydání. Statenice: INVTS. ISBN 978-80-907369-0-0.

VOLEMANOVÁ, M., 2020. Primární reflexy a jejich vliv na motoriku a řeč. *Listy klinické logopedie* **4**(1), 37–44. <https://doi.org/10.36833/lkl.2020.011>

Vyhláška č. 55/2011 Sb. Vyhláška o činnostech zdravotnických pracovníků a jiných odborných pracovníků

WILLIAMS, CA., BEAUDET, AL., CLAYTON-SMITH, J. et al., 2005. Angelman syndrome 2005: updated consensus for diagnostic criteria. *Am J Med Genet A* **140**(5), 413–8. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.31074>

Zákon č. 96/2004 Sb. Zákon o podmínkách získávání a uznávání způsobilosti k výkonu nelékařských zdravotnických povolání a k výkonu činnosti souvisejících s poskytováním zdravotní péče a o změně některých souvisejících zákonů (zákon o nelékařských zdravotnických povoláních)

Zákon č. 108/2006 Sb. Zákon o sociálních službách

ZYLKA, M., 2020. Prenatal treatment path for angelman syndrome and other neurodevelopmental disorders. *Autism Research* **13**(1), 11–17. <https://doi.org/10.1002/aur.2203>

Seznam použitých zkratk

AAK – Alternativní a augmentativní komunikace

ABA – Aplikovaná behaviorální analýza

AS – Angelmanův syndrom

ČR – Česká republika

ENG – Enhanced Natural Gestures – Rozšířená přirozená gesta

FCT – Functional Communication Training

GER – Gastroezofageální reflux

KKP – Kognitivně-komunikační poruchy

MKN-10 – 10. revize Mezinárodní klasifikace nemocí

MPSV – Ministerstvo práce a sociálních věcí

MŠMT – Ministerstvo školství, mládeže a tělovýchovy

MZ – Ministerstvo zdravotnictví

NIPT – Neinvazivní prenatalní testování

NKS – Narušená komunikační schopnost

NVP – Neurovývojové poruchy

NVŘ – Narušený vývoj řeči

PAS – Porucha autistického spektra

PWS – Prader-Willi syndrom

Tzv. – takzvaný

ZŠ – Základní škola

Seznam tabulek

Tab. 1 Projevy citlivosti orofaciální oblasti	32
Tab. 2 Údaje o narození a diagnostice participantů.....	48
Tab. 3 Údaje o počátku logopedické péče	49
Tab. 4 Komunikace participantů	55
Tab. 5 Základní přehled dosavadních poznatků	59

Seznam grafů

Graf 1 Symptomy sledované matkami v prvním roce života	50
Graf 2 Uvedená zařízení logopedické péče	51
Graf 3 Další zařízení pro rozvoj komunikace.....	51
Graf 4 Počet respondentů využívající služby daného rezortu	52
Graf 5 Oblasti cílené v logopedické terapii	52
Graf 6 Řešené problémy s příjmem stravy	53
Graf 7 Komplikace při logopedické terapii	54
Graf 8 Důvody pro ukončení logopedické péče	54
Graf 9 Oblasti zlepšení (vlevo) a zhoršení (vpravo).....	56
Graf 10 Motivace participantů.....	56

Seznam příloh

Příloha č. 1 Seznam otázek k polostrukturovanému rozhovoru s matkami

Příloha č. 2 Průvodní text k dotazníku

Příloha č. 3 Dotazník – anamnestická část a část pro rodiče, kteří někdy docházeli na logopedii

Příloha č. 4 Informovaný souhlas

Příloha č. 5 Informační leták o rozvoji komunikace osob s Angelmanovým syndromem

Přílohy

Příloha č. 1 Seznam otázek k polostrukturovanému rozhovoru s matkami

Anamnéza

1. V jakém roce se vaše dítě narodilo a v kolika letech mu byl diagnostikován AS?
2. Všimla jste si něčeho neobvyklého nebo událo se něco neobvyklého během těhotenství a porodu?
3. Čeho jste si všímala během prvního roku po narození? Přišlo vám něco jinak?
4. Jaká byla motorika dítěte? Jaké byly zvukové projevy do jednoho roku?
5. Mělo dítě potíže s krmením?
6. Mělo potíže s polykáním či nadměrným sliněním? Chtělo jíst věci, které nebyly jedlé?

Průběh logopedie

1. Kdy jste začali docházet na logopedii?
2. Kdo vám logopedii doporučil?
3. Jak těžké bylo najít logopeda?
4. Do jakého zařízení na logopedii docházíte?
5. Jaké očekávání jste měla od logopedie? S jakým záměrem jste tam šla?
6. Změnilo se nějak vaše očekávání?
7. Jaké informace byste zpětně chtěla vědět o logopedii předem?
8. Jak byste popsala průběh jednoho sezení terapie?
9. Jak začleňujete logopedii do denního režimu?
10. Přijdou vám metody, techniky, které se při logopedii učíte, srozumitelné?
11. Jaké jsou výsledky logopedické péče?
12. Jak dítě nyní komunikuje? Jaké metody používáte?
13. Jak komunikuje přirozeně, jak komunikuje pomocí alternativní komunikace?
14. V jakých oblastech vidíte posun?
15. Ve kterých oblastech se dítě zhoršilo?
16. Jak dítě komunikuje s cizím člověkem?
17. V jakém jiném prostředí se komunikace dítěte rozvíjí? Kromě doma a na logopedii?
18. Jak a čím dítě motivujete?

Příloha č. 2 Průvodní text k dotazníku

Dobrý den,

jsem studentka oboru Logopedie na Pedagogické fakultě Univerzity Palackého a píšu diplomovou práci na téma logopedická péče u osob s Angelmanovým syndromem.

Ráda bych Vás tímto požádala o účast ve výzkumu mé diplomové práce, která se bude týkat Vaší zkušenosti s logopedií, ať už na logopedii docházíte nebo ne, pokud máte ve své péči osobu s AS. Jejím účelem je rozšíření povědomí o tomto syndromu, současně s vytvořením informačního letáku pro rodiče, a prozkoumání možností logopedické péče v ČR.

Vzhledem k tomu, že o logopedické péči o tyto osoby v ČR není příliš informací, je dotazník převážně založen na otevřených otázkách. Důležité jsou především Vaše osobní zkušenosti a postřehy. Žádná odpověď tedy není špatně a budu ráda za podrobnosti.

Pokud by Vám vyhovovala více mluvená forma, je možnost online rozhovoru, budu ráda, když se ozvete na e-mail.

Kontaktní mail: Veronika.Motlova@seznam.cz

Mockrát děkuji za ochotu,

Veronika Motlová

Příloha č. 3 Dotazník – anamnestická část a část pro rodiče, kteří někdy docházeli na logopedii

Anamnéza

Tato část je zaměřená na podstatné informace týkající se osoby s Angelmanovým syndromem (dále AS).

- 1) Vůči osobě s AS jsem...
 - a. Matka
 - b. Otec
 - c. Jiná...
- 2) Pohlaví osoby s AS:
 - a. Muž
 - b. Žena
- 3) Rok narození osoby s AS:
- 4) Rok udělení diagnózy AS:
- 5) Typ chromozomální aberace:
 - a. Delece
 - b. Porucha imprintingu
 - c. Uniparentální dizomie
 - d. Jiná...
- 6) Udály se během těhotenství nebo porodu nějaké neobvyklé či významné události, které mohly ovlivnit vývoj dítěte?
- 7) Čeho neobvyklého týkajícího se vývoje jste si všimal/a během první roku po narození?
- 8) Doporučil vám někdo možnost logopedické péče? Kdo? Bylo to před určením diagnózy nebo po?
- 9) Docházíte nebo docházeli jste s osobou s AS někdy k logopedovi/logopedce?
 - a. Ano
 - b. Ne

Zkušenosti s logopedií – pokud jste docházeli

- 1) V kolika letech osoby s AS jste začali docházet na logopedii? Jak probíhal proces hledání logopeda/logopedky? S jakým cílem jste na logopedii poprvé šli?
- 2) Jaké je to zařízení a jak dlouho tam docházíte?
- 3) Co logopedickou terapii komplikuje? Proč jste ji případně ukončili?
- 4) Co jste od logopedie očekávali a jak byste průběh terapie popsali? Co jste nečekali nebo co vám přijde důležité?
- 5) Jak osoba s AS komunikuje? Co ke komunikaci využívá přirozeně, co se naučila v rámci logopedické intervence? Jak komunikuje v cizím prostředí?
- 6) Jaké jsou zvukové a hlasové projevy osoby s AS?
- 7) Dochází/docházelo k nácviku komunikace i jinde než na logopedii? Jak probíhá nácvik komunikace doma?

- 8) V jakých dovednostech nebo symptomech vidíte u osoby s AS zlepšení, v jakých zhoršení?
- 9) Řešili jste někdy potíže s příjmem potravy?
- 10) Jak danou osobu s AS nejlépe namotivujete k nějaké činnosti?
- 11) Chcete dodat něco, co vám přijde důležité?

Příloha č. 4 Informovaný souhlas

Informovaný souhlas s poskytnutím výzkumného rozhovoru a jeho následným využitím pro účely diplomové práce s názvem Specifika logopedické péče o osoby s Angelmanovým syndromem v ČR

Diplomová práce je zpracovávána Veronikou Motlovou, studentkou oboru Logopedie na Pedagogické fakultě Univerzity Palackého v Olomouci.

Výzkum se týká logopedické péče o osoby s Angelmanovým syndromem a cílem je informovat o možnostech logopedické péče v ČR pomocí vytvoření informačního letáku pro rodiče.

Rozhovor bude probíhat online formou na platformě Google Meet a bude pořízena audionahrávka.

Během rozhovoru máte možnost neodpovědět na jakoukoliv otázku či odstoupit od účasti na výzkumu. Zpracovaná data z rozhovorů budou anonymizovaná, nikde nebude uvedeno Vaše jméno, transkripce a nahrávky rozhovorů budou dostupné pouze komisi u obhajoby diplomové práce.

Podpisem souhlasíte s průběhem výzkumu a dáváte povolení Vámi poskytnutá data zpracovávat a citovat v anonymní podobě.

Datum:

Jméno respondenta:

Podpis respondenta:

Podpis výzkumníka:

Kontakt: Veronika.Motlova@seznam.cz

ANGELMANŮV SYNDROM

MOŽNOSTI ROZVOJE KOMUNIKACE

CO JE TO ANGELMANŮV SYNDROM (AS)?

Jedná se o vzácnou genetickou vadu na **15. chromozomu** způsobující neurovývojovou poruchu, kterou označujeme jako syndrom.

Mezi hlavní projevy patří:

- opoždění psychického a motorického vývoje
- narušený vývoj řeči
- epilepsie
- problémy s koordinací pohybu
- smích a fascinace vodou
- poruchy spánku
- potíže s kojením a stravou
- porucha pozornosti

KOMUNIKACE OSOB S AS

V odborné literatuře se uvádí, že typické pro AS je **absence mluvené řeči**. Přesto je rozvoj komunikace u osob s AS přínosný z hlediska možnosti vyjádření své potřeby a tím ovlivnění případného problémového chování. **Úroveň komunikace se u jednotlivců liší**, typická je poměrně dobrá **úroveň porozumění řeči**, která umožňuje nácvik komunikace pomocí náhradních komunikačních systémů.

U osob s AS se často setkáme s komunikací pomocí **přirozených neřečových gest**, manuálních znaků vycházejících ze znakového jazyka, či pomocí **obrázků, fotografií a piktogramů**. V dnešní době se využívají různé technické pomůcky jako třeba tablety.

MOŽNOSTI LOGOPEDICKÉ PÉČE O OSOBY S AS

Včasné **vyhledání logopeda** je důležité z hlediska:

- nastavení vhodných **kunikačních strategií**, které podpoří vývoj řeči
- **poruch příjmu stravy**
 - při výskytu problémů s kojením
 - při problémech s kousáním
 - při vybíravosti v jídle, která značí obtíže s citlivostí v oblasti úst
- **nadměrného slinění**
- **diagnostiky dovedností a schopností** důležitých pro komunikaci
- **výběru náhradní komunikace** (alternativní a augmentativní komunikace)

Logopedická péče může být poskytována v rámci:

- **zdravotnictví** - soukromé ambulance klinických logopedů, ambulance při nemocnicích, dětské rehabilitační stacionáře,...
- **školské** - služby poskytované speciálním pedagogem - logopedem v rámci škol speciálních a speciálně pedagogických center,...
- **sociálních služeb** - raná péče, sociálně aktivizační služby,...

ANGELMANŮV SYNDROM

KDE HLEDAT DALŠÍ INFORMACE

INFORMACE O LOGOPEDII

Asociace klinických logopedů ČR - www.klinickalogopedie.cz

Přehled pracovišť logopedů, informace o oboru logopedie pro veřejnost

SPC pro děti s vadami řeči - www.alternativnikomunikace.cz

Stránky věnované náhradním možnostem komunikace, informace o SPC

Ambulance LOGOFYZ - www.logofyz.cz

Informace o možnostech nápravy v oblasti příjmu stravy a slinění

ORGANIZACE ZABÝVAJÍCÍ SE OSOBAMI S AS

ANGELMAN CZ - www.angelman.cz

Český spolek podporující rodiny dětí s AS

Asgent - www.asgent.org

Česká nezisková organizace podporující výzkum léčby AS a jiných onemocnění

The Angelman Syndrome Foundation - www.angelman.org

Americká organizace poskytující informace ohledně AS

FAST - www.cureangelman.org

Mezinárodní organizace věnující se výzkumu léčby AS

PŘÍBĚHY DĚTÍ S AS



Julinčiny kudrliny



@our.life.with.angel



@themiraculousmissmaddie



OSVĚTA ŠIRŠÍ VEŘEJNOSTI

Mezi slavnými osobnostmi šířícími osvětu o AS je irský herec **Colin Farrell**. Má nyní již téměř dospělého syna s AS, o kterém C. Farrell poskytuje rozhovory pro veřejnost.

Tento leták je určen pouze pro informační účely a byl vytvořený v rámci diplomové práce

"Specifika logopedické péče pro osoby s AS v České republice"

Text a grafika: Veronika Motlová

Fotografie byly použity se svolením rodičů dětí

Anotace

Jméno a příjmení:	Veronika Motlová
Katedra:	Ústav speciálněpedagogických studií
Vedoucí práce:	prof. Mgr. Kateřina Vitásková, Ph.D.
Rok obhajoby:	2022

Název práce:	Specifika logopedické péče o osoby s Angelmanovým syndromem v České republice
Název práce v angličtině:	Specifics of Speech and Language Therapy in People with Angelman Syndrome in the Czech Republic
Anotace práce:	Diplomová práce se zabývá logopedickou péčí o osoby s Angelmanovým syndromem v České republice. V teoretické části popisujeme Angelmanův syndrom a logopedickou péči v České republice a zvažujeme, jakými oblastmi se v kontextu Angelmanova syndromu může logopedie zabývat. V praktické části zkoumáme reálné fungování logopedické péče o tyto osoby na základě informací získaných z rozhovorů a dotazníků s matkami a s jednou logopedkou.
Klíčová slova:	Agelmanův syndrom, logopedická péče, komunikace, kazuistiky, symptomatologie
Anotace práce v angličtině:	The diploma thesis deals with the speech and language therapy care for people with Angelman syndrome in the Czech Republic. In the theoretical part we describe Angelman syndrome and speech therapy care in the Czech Republic and consider what areas of speech therapy can be addressed in the context of Angelman syndrome. In the practical part, we examine the actual functioning of speech therapy care for these individuals based on information obtained from interviews and questionnaires with mothers and one speech therapist.
Klíčová slova v angličtině:	Angelmane syndrom, speech and language therapy, communication, case studies, symptomatology
Přílohy vázané v práci:	Příloha č. 1 Seznam otázek k polostrukturovanému rozhovoru s matkami Příloha č. 2 Průvodní text k dotazníku Příloha č. 3 Dotazník – anamnestická část a část pro rodiče, kteří někdy docházeli na logopedii Příloha č. 4 Informovaný souhlas Příloha č. 5 Informační leták o rozvoji komunikace osob s Angelmanovým syndromem
Rozsah práce:	78
Jazyk práce:	český