

# **SYNDROMY SPOJENÉ S OROFACIÁLNÍMI ROZŠTĚPY**

**Monika Kunhartová**

## **Abstrakt**

Článek popisuje nejčastěji se vyskytující syndromy spojené s orofaciálními rozštěpy. Seznamuje čtenáře s vybranými poznatky ze speciálně pedagogické péče o jedince se syndromem spojeným s orofaciálním rozštěpem, podrobněji se věnuje logopedické intervenci. Dále přibližuje vybrané psychologické aspekty rodiny těchto jedinců a v závěru se krátce zmiňujeme o chirurgické léčbě vrozených vývojových vad. Tyto poznatky porovnáváme se zahraničními zdroji (ze Slovenska, ze Spojených států amerických a ze Švédska).

## **Klíčová slova**

Apert syndrom, Pierre-Robin sekvence, Treacher-Collins syndrom, velokardio-faciální syndrom, převodní poruchy sluchu, mentální retardace, poruchy motoriky, palatolálie, kladné sebepojetí.

## **Syndromes Associated with Orofacial Clefts**

## **Abstract**

The article describes syndromes associated with orofacial clefts occurring the most commonly. We would like to introduce to readers to some findings from special pedagogical care of persons with syndrome associated with a orofacial clefts, we write in detail about speech – language therapy. The article also brings forward selected psychological aspects of families of these people. Finally we mention the surgical treatment of congenital defects. We compare these findings from the Czech Republic with findings from Slovakia, the U.S.A. and Sweden.

## **Key words**

Apert syndrome, Pierre-Robin sequence, Treacher-Collins syndrome, velocardio-facial syndrome, conductive hearing loss, mental retardation, motor disorder, cleft palate speech, positive self-conception.

## Úvod

Současný pokrok lékařské péče nám umožňuje co nejdříve diagnostikovat různé vrozené vývojové vady, udržet riziková těhotenství, zachraňovat nedonošené děti. Moderní medicína dává možnost přežít dětem, které by v minulosti neměly šanci na přežití. V důsledku toho se ale rodí více různých postižených dětí. Rodí se i děti, které mají více vrozených vývojových vad. Do této skupiny patří mimo jiné děti se syndromy spojenými s orofaciálním rozštěpem. Naším cílem je poskytnout informace o nejčastěji se vyskytujících syndromech spojených s orofaciálním rozštěpem. Nastinit speciálně pedagogickou intervenci u dětí se syndromem spojeným s orofaciálním rozštěpem s důrazem na logopedii a vybrané psychologické aspekty rodiny těchto jedinců. V závěru zmiňujeme časový plán operací vrozených vývojových vad, které musejí tito jedinci podstoupit. Uvádíme i některé poznatky ze zahraničí, protože například ve Spojených státech amerických, ve Švédsku nebo na Slovensku je péče o tyto jedince lépe organizovaná než v České republice.

Jak uvádí Peterson-Falzone, Hardin-Jones, Karnell,<sup>1</sup> bylo podle Online Mendelian Inheritance in Man popsáno více než 400 syndromů spojených s orofaciálním rozštěpem (dále jen SSOR). Jiné zdroje uvádějí menší počet, podle Kummer<sup>2</sup> existuje 350 takových syndromů, Gorlin<sup>3</sup> uvádí počet 250.

Mezi nejčastěji se vyskytující syndromy patří velo-kardio-faciální syndrom, Pierre-Robin sekvence a Treacher-Collins syndrom.<sup>4</sup> V posledních letech je věnována pozornost i Apert syndromu, fetálnímu alkoholovému syndromu nebo Stickler syndromu.<sup>5</sup>

---

<sup>1</sup> PETERSON-FALZONE, S. J., HARDIN-JONES, M. A., KARNELL, M. P. *Cleft Palate Speech*. 4. vyd., 2009.

<sup>2</sup> KUMMER, A. W. *Cleft Palate and Craniofacial anomalies*, 2001.

<sup>3</sup> GORLIN, R. J. *Development and Genetic Aspects of Cleft Lip and Palate*, 1993.

<sup>4</sup> PETERSON-FALZONE, S. J., HARDIN-JONES, M. A., KARNELL, M. P. *Cleft Palate Speech*. 4. vyd., 2009.

<sup>5</sup> <http://www.apert.estranky.cz>; DOHERTY, S. Maggie, 2003; GORLIN, R. J., COHEN, M. M., HENNEKAM, C. M. *Syndromes of the head and neck*. 4. vyd., 2001; SHPRINTZEN, R. J. *Syndrome identified for speech - language pathology*, 2000; SCHMIDTOVÁ, J. Fetální alkoholový syndrom (FAS) a spektrum vrozených alkoholových poruch (FASD), 2007; STRATTON, K., HOWEC, C., BATTAGLIA, F. *Fetal alcohol syndrome*, 1996.

## VELO-KARDIO-FACIÁLNÍ SYNDROM

Velo-kardio-faciální syndrom (dále jen VKFS) je též známý jako DiGeorge syndrom, Sedláčkové syndrom nebo Shprintzen syndrom. Podle dostupné literatury poprvé popsal tento syndrom pediatr Angelo DiGeorge v roce 1968.<sup>6</sup> Gorlin et al.<sup>7</sup> ale uvádí, že Sedláčková popsala několik pacientů se stejnými nebo velmi podobnými příznaky jako VKFS, které nazvala velofacial hypoplasia nebo též Sedláčkové syndrom, již v roce 1955. Tímto syndromem se podrobně zabývá R. J. Shprintzen.

Shprintzen<sup>8</sup> popsal až 180 symptomů spojených s VKFS.

Mezi hlavní symptomy tohoto syndromu patří:

- Vrozené srdeční vady (Cardiac defects).  
Defekty síňového nebo komorového septa, Fallotova tetralogie (stenóza plicnice, defekt komorového septa, dextropozice aorty, hypertrofie pravé komory).<sup>9</sup>
- Charakteristický výraz obličeje (Abnormal facial features).  
Hypertelorismus – jde o nápadně velkou vzdálenost mezi očnicemi vzhledem k širokému kořeni nosu.<sup>10</sup> Nízko posazené uši, mikrogenie (viz níže u Pierre-Robin sekvence), nepatrný žlábek na horním rtu.<sup>11</sup>
- Nevyvinutý nebo nedostatečně vyvinutý brzlík (Thymic aplasia).  
Brzlík produkuje T lymfocyty, které se podílejí na fungování imunitního systému. Člověk, který nemá brzlík (popř. má, ale nedostatečně vyvinutý), má sníženou obranyschopnost organismu.<sup>12</sup>
- Rozštěp patra (Cleft palate).  
Rozštěp patra vzniká nespojením patrových výběžků mezi 37. až 53. dnem perinatálního vývoje.<sup>13</sup>

<sup>6</sup> 22q11.2 deletion syndrome, 2010 a.

<sup>7</sup> GORLIN, R. J., COHEN, M. M., HENNEKAM, R. C. *Syndromes of the Head and Neck*, 2001.

<sup>8</sup> SHPRINTZEN, R. J. *Velo-Cardio-Facial Syndrome: 30 years of Study*, 2008.

<sup>9</sup> GOLDING-KUSHNER, K. J. *Therapy Techniques for Cleft Palate Speech and Related Disorders*, 2001. What is Velo-Cardio-Facial syndrome?, 2009.

<sup>10</sup> FIALA, P., KOČOVÁ, J. *Utváření hlavy a růst její obličejové části*, 2001.

<sup>11</sup> 22q11.2 deletion syndrome, 2010 b.

<sup>12</sup> Bílá krvinka, 2010; Brzlík, 2010.

<sup>13</sup> PETERKA, M. *Vývojové poruchy orofaciální oblasti*, 2008.

- Nedostatek vápníku (Hypocalcemia).
- V důsledku hypoplázie příštítných tělísek není produkováno dostatečné množství parathormonu (parathormon má za úkol zvyšovat hladinu vápníku v krvi).<sup>14</sup>
- Delece na chromozomu 22.  
Jde o defekt na dlouhém raménku chromozomu 22, blízko místa označovaného jako q11.2.<sup>15</sup>

V literatuře nalezneme pojem CATCH 22, což je zkratka počátečních písmen anglických názvů symptomů.

K dalším symptomům patří:<sup>16</sup>

- Attention Deficit Hyperactivity Disorder (ADHD) – porucha pozornosti spojená s hyperaktivitou.
- Bipolární afektivní porucha.  
Při bipolární afektivní poruše dochází k častému střídání depresivních a manických epizod.<sup>17</sup> Americká asociace pro velo-kardio-faciální syndrom ve svém výzkumu zjistila, že u vysokého počtu pacientů s VKFS (u sedmnácti z dvaceti pěti, tj. 68 %) ve věku 5–34 let byla diagnostikována bipolární afektivní porucha.<sup>18</sup>
- Celková hypotonie (snížený svalový tonus).
- Deformity análního otvoru.  
Vrozená neprůchodnost řitního otvoru, zúžení řitního otvoru, vývod tlustého střeva z dutiny břišní.<sup>19</sup>
- Faryngeální hypotonie.
- Lehká až střední mentální retardace.
- Opožděný celkový vývoj.
- Palatolálie (narušená komunikační schopnost při rozštěpu patra).
- Neurologické obtíže a z toho vyplývající narušení kognitivních funkcí.

<sup>14</sup> Parathormon, 2010.

<sup>15</sup> 22q11.2 deletion syndrome, 2007.

<sup>16</sup> SHPRINTZEN, R. J. Velo-Cardio-Facial Syndrome: 30 years of Study, 2008.

<sup>17</sup> MARKOVÁ, E., VENGLÁŘOVÁ, M., BABIAKOVÁ, M. a kol. *Psychiatrická ošetrovatelská péče*, 2006.

<sup>18</sup> PAPOLOS, D. Psychiatric Diagnoses and Course of Illness in VCFS Patient, 1996.

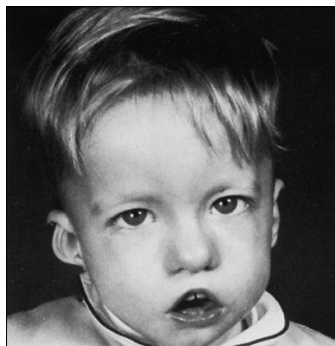
<sup>19</sup> WORTHINGTON, S. et al. *Anal anomalies: an uncommon feature of velocardiofacial (Shprintzen) syndrome?*, 1997.

VKF syndrom je geneticky podmíněn v 5–10 % případů, dědičnost je autosomálně dominantní. V 90–95 % případů jde o negeneticky podmíněný syndrom, který se vyskytl v rodině jedince s VKFS poprvé.<sup>20</sup>

**Obr. 1:** VKFS, chlapec, 4 roky



**Obr. 2:** VKFS<sup>21</sup>



### **PIERRE-ROBIN SEKVENCE (dále jen PRS)**

V literatuře najdeme také chybný termín Pierre-Robin syndrom. Sekvence znamená, že jde o výskyt četných anomálií u jednoho jedince (jako u syndromu), ale jedna abnormalita vede k rozvoji ostatních. Primární anomálie může mít více možných příčin. U PRS je primární anomálií mikrogenie, v důsledku které vzniká rozštěp patra a následně obstrukce horních cest dýchacích. Ve většině případů není potřebná operace dolní čelisti, protože se poměr velikostí horní a dolní čelisti do školního věku vyrovná.<sup>22</sup>

Pierre-Robin sekvenci (popř. Pierre-Robin syndrom) popsal poprvé v roce 1923 francouzský stomatochirurg Pierre Robin.<sup>23</sup>

<sup>20</sup> 22q11.2 deletion syndrome, 2010a.

<sup>21</sup> PETR, J. *Genový mikroprocesor*, 2004.

<sup>22</sup> SHPRINTZEN, R. J., GOLDBERG, R. *The Genetics of Clefting and Associated Syndromes*, 1995.

<sup>23</sup> POKRIVČÁK, T. *Syndromy a symptomy*, 2009; What is PRS, 2007.

Mezi nejčastěji se vyskytující symptomy této sekvence patří:

- Narušení komunikační schopnosti.  
Hypernazalita (otevřená huhňavost) při velofaryngeální insuficienci, palatolálie.<sup>24</sup>
- Mikrogenie, retrogenie.  
Narušením růstu dolní čelisti v období mezi 53. a 57. dnem perinatálního vývoje vzniká mikrogenie (tj. malá dolní čelist).<sup>25</sup> Mikrogenie je primární anomálie, která je příčinou rozštěpu patra a obstrukce horních cest dýchacích. Retrogenie (posun dolní čelisti vzad) způsobuje posunutí baze jazyka vzad, což může zvyšovat riziko zapadávání jazyka.<sup>26</sup>
- Narušené koverbální chování a kompenzační artikulační mechanismy.
- Obstrukce horních cest dýchacích.
- Poruchy sluchu.  
Jedná se převážně o převodní poruchy sluchu, které jsou časté u dětí s rozštěpem patra. Příčinou jsou nejčastěji středoušní záněty.<sup>27</sup>
- Problémy s příjmem potravy (viz níže).
- Rozštěp patra ve tvaru U (nemusí být přítomen).<sup>28</sup>

Pierre-Robin sekvence může být v některých případech symptom syndromu. Nejčastěji se PRS vyskytuje u Stickler syndromu, velo-kardio-faciálního syndromu, fetálního alkoholového syndromu nebo u Treacher-Collins syndromu. Příčinami PRS mohou být dědičnost, chromozomová aberace, vliv teratogenů nebo mechanické faktory.<sup>29</sup>

---

<sup>24</sup> PETERSON-FALZONE, S. J., HARDIN-JONES, M. A., KARNELL, M. P. *Cleft Palate Speech*. 4. vyd., 2009.

<sup>25</sup> PETERKA, M. Vývojové poruchy orofaciální oblasti, 2008.

<sup>26</sup> VENKATESH, R. Syndromes and anomalies associated with cleft, 2009.

<sup>27</sup> What is PRS, 2007

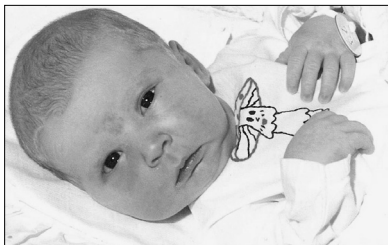
<sup>28</sup> SHPRINTZEN, R. J., GOLDBERG, R. The Genetics of Clefting and Associated Syndromes, 1995.

<sup>29</sup> SHPRINTZEN, R. J., GOLDBERG, R. The Genetics of Clefting and Associated Syndromes, 1995.

**Obr. 4:** PRS, stejná dívka, 14 let



**Obr. 3:** PRS, dívka, 3 dny po porodu



### **TREACHER-COLLINS SYNDROM (Mandibulofaciální dysostóza)**

Základní příznaky tohoto syndromu poprvé popsal v roce 1900 Edward Treacher Collins, anglický chirurg a oftalmolog. Ve střední Evropě se tímto syndromem zabývali švýcarský oftalmolog Franceschetti a genetik Klein, proto v literatuře najdeme též název Franceschetti-Klein syndrom.<sup>30</sup>

Mezi nejčastěji vyskytující se symptomy tohoto syndromu (jsou prezentovány obvykle symetricky bilaterálně)<sup>31</sup> patří:

- Antimongoloidní postavení očí.  
Vnější koutky očí směřují dolů.<sup>32</sup>
- Aplázie či deformace lícních kostí.  
Tato deformace dává jedincům s Treacher–Collins syndromem (TCS) charakteristický výraz.

<sup>30</sup> POKRIVČÁK, T. *Syndromy a symptomy*, 2009; TOLAROVÁ, M. M., WONG, G. B., VARMA, S. *Mandibulofacial Dysostosis*, 2009.

<sup>31</sup> Treacher–Collins syndrome, 2010.

<sup>32</sup> McWILLIAMS, B. J., MORRIS, H. L., SHELTON, R. L. *Cleft Palate Speech*, 1984.

- Deformace čelistí.  
U jedinců s TCS se vyskytuje nepoměr velikostí mezi horní a dolní čelistí. Dolní čelist bývá menší, což je příčinou ortodontických problémů.<sup>33</sup>
- Hypernazalita při velofaryngeální insuficienci, palatolálie.
- Chrápání.
- Převodní poruchy sluchu.  
Převodní poruchy sluchu jsou způsobené poruchami funkce středoušních kůstek (kovadlinka, kladívko a třmínek) – bývají nedostatečně vyvinuté nebo chybějí úplně. Dále ušní boltec může být deformovaný, pomačkaný, někdy zcela chybí, objevuje se atrézie zevního zvukovodu.<sup>34</sup>
- Rozštěp patra, submukózní rozštěp nebo gotické patro.
- Široká ústa.<sup>35</sup>

Treacher-Collins syndrom je autosomálně dominantní dědičné onemocnění. V rodině se ale může vyskytnout nová chromozomová aberace (převážně na dlouhém raménku chromozomu 5).<sup>36</sup>

**Obr. 6:** TCS, stejná dívka, 21 let



**Obr. 5:** TCS, dívka, krátce po porodu



<sup>33</sup> PETERSON-FALZONE, S. J., HARDIN-JONES, M. A., KARNELL, M. P. *Cleft Palate Speech*. 4. vyd., 2009.

<sup>34</sup> KATSANIS, S. H., CUTTING, G. R. *Treacher Collins syndrome*, 2006.

<sup>35</sup> VALLINO-NAPOLI, L. D. *A portfile of the Features and Speech in Patients With Mandibulofacial Dysostosis*, 2002.

<sup>36</sup> *Treacher-Collins syndrome*, 2010.



## APERT SYNDROM

Apert syndrom (AS) je pojmenován po francouzském pediatrovi Eugène Charles Apertovi, který popsal příznaky syndromu v roce 1906.<sup>37</sup>

Mezi hlavní symptomy tohoto syndromu patří:

- Akné.
- Hypoplázie střední části obličeje.  
V důsledku hypoplázie střední části obličeje má obličej konkávní tvar.<sup>38</sup>
- Hyponazalita.<sup>39</sup>
- Kraniosynostóza.  
Kraniosynostóza označuje předčasný srůst lebečních švů, což ovlivňuje tvar lebky i vývoj mozku.<sup>40</sup>
- Exoftalmus.  
Oči jsou velmi nápadné. Tento stav je následkem hypoplázie horní čelisti, oči nemají potřebnou kostní podporu zezdola a oční důlek je mělký.<sup>41</sup>
- Mentální retardace různého stupně.
- Opožděný vývoj řeči.
- Polysyndaktylie horních i dolních končetin.  
Syndaktylie nejčastěji ukazováčku, prostředníčku a prsteníčku bývá symetrická na obou horních i dolních končetinách. Palec bývá volně v opozici.<sup>42</sup>
- Rozštěp patra nebo gotické patro.  
Rozštěp patra se vyskytuje asi u 30 % jedinců s Apert syndromem, gotické patro potom v dalších 30 % případů.<sup>43</sup>
- Široký kořen nosu.

<sup>37</sup> POKRIVČÁK, T. *Syndromy a symptomy*, 2009; Apert syndrome, 2010.

<sup>38</sup> Apert syndrome in children, 2010.

<sup>39</sup> KEREKRÉTIOVÁ, A. Velofaryngeální dysfunkce a palatolalie, 2008.

<sup>40</sup> Apert syndrome, 2008.

<sup>41</sup> Exoftalmus, 2010.

<sup>42</sup> PETERSON-FALZONE, S. J., HARDIN-JONES, M. A., KARNELL, M. P. *Cleft Palate Speech*. 4. vyd., 2009.

<sup>43</sup> KEREKRÉTIOVÁ, A. Orofaciální rázštěp v klinicko-logopedické praxi, 2000.

Apert syndrom je autozomálně dominantní dědičné onemocnění. Ve většině případů ale vznikají nové chromozomové aberace (na dlouhém raménku chromozomu 10).<sup>44</sup>

**Obr. 8:** AS, dívka, po operaci hlavy – 7 měsíců



**Obr. 7:** AS, chlapec, 3 dny po porodu



## VBÍRANÉ POZNATKY ZE SPECIÁLNĚ PEDAGOGICKÉ PĚČE

Existují určité diagnózy, které predikují výskyt vícenásobného postižení. Jde především o postižení způsobené chromozomovými aberacemi, které jsou velmi často příčinou vzniku kombinovaných vad.<sup>45</sup> Zařadit sem můžeme i syndromy spojené s orofaciálními rozštěpy.

Jak bylo zjištěno,<sup>46</sup> mezi nejčastěji se vyskytující postižení, která bývají součástí syndromů spojených s orofaciálními syndromy, patří převodní poruchy sluchu a mentální retardace. K dalším společným obtížím patří opožděný vývoj motoriky (převážně jemné motoriky). Opožděný vývoj motoriky může být způsoben mentální retardací, častými hospitalizacemi, narkózami, sluchovým postižením, sníženým svalovým tonem v případě velo-kardio-faciálního syndromu, u Apert syndromu polysyndaktylií horních i dolních končetin.

<sup>44</sup> Apert syndrome, 2010.

<sup>45</sup> KOZÁKOVÁ, Z. Problematika kombinovaných vad z pohledu psychopedie, 2005.

<sup>46</sup> KUNHARTOVÁ, M. *Syndromy spojené s orofaciálními rozštěpy*, diplomová práce, 2010.

## **Speciálně pedagogická diagnostika**

Použití běžných speciálně pedagogických a psychologických diagnostických metod a technik je u dětí s kombinovaným postižením značně omezeno. Normy, testy a škály používané v praxi mohou být používány u těchto dětí spíše jako vodítko či pomocný materiál. Práce s dětmi se syndromy spojenými s orofaciálními rozštěpy vyžaduje individuální přístup, využití intuice a zkušeností z jiných, podobných případů.<sup>47</sup>

### **Osoby se syndromy spojenými s orofaciálním rozštěpem z pohledu psychopédie**

U velo-kardio-faciálního syndromu bývá přítomna mentální retardace.<sup>48</sup> U Apert syndromu se také mentální retardace vyskytuje, je způsobena předčasným srůstem lebečních švů, v důsledku toho lebka nemůže správně růst a mozek nemá dostatečný prostor pro svůj vývoj.<sup>49</sup> Stupeň mentální retardace je individuální u každého jednotlivce. Obecně ale platí, že čím je mentální retardace hlubší, tím vyšší je pravděpodobnost přidruženého somatického postižení.<sup>50</sup>

### **Osoby se syndromy spojenými s orofaciálním rozštěpem z pohledu surdopedie**

U dětí se syndromy spojenými s orofaciálním rozštěpem se vyskytují převodní poruchy sluchu častěji než u nesyndromických rozštěpů.<sup>51</sup> Jejich příčinou je nejčastěji snížená pohyblivost bubínku nebo nitroušních kůstek, středoušní záněty, tekutina ve středouši, deformace nebo hypoplázie zevního ucha (viz symptomatologie jednotlivých syndromů). Převodní poruchy sluchu je možno v řadě případů kompenzovat sluchadly<sup>52</sup> nebo medicínskými zákroky.<sup>53</sup>

<sup>47</sup> POTMĚŠIL, M. Problematika kombinovaných vad z pohledu surdopedie, 2005.

<sup>48</sup> What is Velo-Cardio-Facial Syndrome?, 2009; GOLDING-KUSHNER, K. J. *Therapy Techniques for Cleft Palate Speech and Related Disorders*, 2001.

<sup>49</sup> Apert syndrome, 2010.

<sup>50</sup> KOZÁKOVÁ, Z. Problematika kombinovaných vad z pohledu psychopédie, 2005.

<sup>51</sup> VITÁSKOVÁ, K. Narušení zvuku řeči v důsledku orofaciálních rozštěpových vad, 2005.

<sup>52</sup> Např. sluchadla Baha – sluchadla pro přímé kostní vedení. Sluchadlo Baha se skládá z vnější krabičky a vnitřního titanového šroubu, který se voperovává do kosti za uchem – na tento šroub se nasazuje sluchadlo. Zvuk je přenášen ze sluchadla přes šroub do kosti. Více na <http://www.kochlear.cz/index.php?text=25-kapesni-sluchadlo-versus-sluchadlo-na-kostni-vedeni-baha>; [http://www.en.wikipedia.org/wiki/bone\\_anchored\\_hearing\\_aid](http://www.en.wikipedia.org/wiki/bone_anchored_hearing_aid).

<sup>53</sup> V případě častých zánětů středního ucha je nejčastěji prováděným zákrokem – tympanotomie. Do bubínku se voperují ventilační trubičky (gromety), které provzdušňují středoušní dutinu (osobní informace od MUDr. J. Praislera, lékaře na Klinice ORL a chirurgie hlavy a krku ve FN Pardubice).

Vzhledem k tomu, že se velmi často může vyskytnout mentální retardace a zároveň sluchové postižení, je třeba věnovat velkou pozornost diferenciaci diagnostice. Při kombinaci mentální retardace a sluchového postižení je samozřejmostí individuální přístup. Sluchovou ztrátu je nutné kompenzovat výkonným sluchadlem (popř. dalšími kompenzačními pomůckami). Jedním z cílů péče o dítě s touto kombinací postižení je rozvoj funkčního komunikačního systému.<sup>54</sup> Pokud je jedinec s kombinovaným sluchovým a mentálním postižením schopen částečně využívat zbytky sluchu, pak je nezbytné provádět reedukaci sluchu.<sup>55</sup>

Jedinci s kombinovaným sluchovým a mentálním postižením mohou být vzděláváni v základních školách praktických, v základních školách pro sluchově postižené a v případě těžšího či dalšího přidruženého postižení v základních školách speciálních.<sup>56</sup>

### **Osoby se syndromy spojenými s orofaciálním rozštěpem z pohledu somatopedie**

U syndromů spojených s orofaciálním rozštěpem se vyskytují poruchy hybnosti, jejich následky se dále projevují narušením komunikační schopnosti, poruchami psychomotoriky, pohybovou neobratností, neklidem, celkový vývoj hybnosti je výrazně opožděn. I když výše uvedené syndromy spojené s orofaciálním rozštěpem nebývají vždy provázeny mentální retardací, v důsledku narušené motoriky může být omezen přívod podnětů, což může způsobovat opožděný vývoj poznávacích procesů.<sup>57</sup>

#### *Motorika rukou*

U Apert syndromu je nejvíce narušena jemná motorika rukou, což je způsobeno polysyndaktylií. K problémům s motorikou ruky přispívají: nedostatky motorické dovednosti (neschopnost manipulovat s předměty), omezená účast a procvičování (v některých případech se klade velký důraz na ostatní postižení jedince a motorice rukou se věnuje jen malá pozornost), individuální

<sup>54</sup> Pokud jedinec nemůže verbálně komunikovat, přichází v úvahu využití znakového jazyka. Vzhledem k tomu, že je znakový jazyk vizuálně-motorickým prostředkem komunikace, je třeba vzít v potaz případné poruchy hybnosti a zraku. Další možnosti je alternativní nebo augmentativní komunikace (Růžičková (ed.), 2007).

<sup>55</sup> POTMĚŠIL, M. Problematika kombinovaných vad z pohledu surdopedie, 2005.

<sup>56</sup> Školský zákon 49/2009 Sb.; Vyhláška č. 73/2005 Sb., o vzdělávání dětí, žáků a studentů se speciálními vzdělávacími potřebami a dětí, žáků a studentů mimořádně nadaných.

<sup>57</sup> KOZÁKOVÁ, Z. Problematika kombinovaných vad z pohledu psychopedie, 2005.

faktory (zdravotní důvody, medikace, únava, poruchy zrakového a sluchového vnímání), nedostatek zkušeností (jedincům s poruchami hybnosti chybí rané zkušenosti s čmáráním, méně zkušenosti s okolním světem).

Při rozvoji motoriky speciální pedagog postupuje od známého k neznámému, od jednodušší formy k náročnější.<sup>58</sup>

Pokud je narušena hybnost rukou, je zapotřebí zahájit rehabilitaci rukou v rámci komplexní rehabilitace. Je možno využít speciálních postupů, např. individuálně pojaté dětské ergoterapie.<sup>59</sup> Při rozvoji hybnosti rukou se zaměřujeme na zvýšení svalové síly a koordinace, zlepšení rozsahu pohybu kloubů ruky a zároveň na rozvoj soběstačnosti (sebeobsluhy). Používáme nástroje, nářadí, kompenzační pomůcky. V předškolním a mladším školním věku se zaměřujeme na rozvoj grafomotoriky, abychom usnadnili nácvik psaní. Pokud přetrvávají obtíže v motorice až do dospělosti a brání jedinci zařadit se do pracovního procesu, může využít služeb předpracovní a pracovní rehabilitace a kondiční ergoterapie.<sup>60, 61</sup>

### *Oromotorika*

Stimulaci v orofaciální oblasti může provádět vyškolený speciální pedagog. Orofaciální stimulace je soubor úkonů, které mají za cíl stimulovat neuromotoriku obličeje, tváří, rtů, jazyka, patra, hltanu, dále podporovat dýchání, sání, žvýkání, kousání, polykání, pití a sekundárně i řeč.<sup>62</sup> Při orofaciální stimulaci vyhledáme vhodnou polohu pro dítě. Nejprve naučíme dítě snášet dotyky na obličej a kolem úst (hlazením, fukáním, třením), tímto způsobem provádíme tzv. desenzibilizaci. Následně stimulujeme čelo, tváře, čelisti a bradu.<sup>63</sup> Orofaciální stimulaci použijeme v případě, kdy dítě se SSOR má menší výbavnost novorozeneckých reflexů, bylo-li dítě vyživováno nasogastrickou sondou<sup>64</sup>, nebo v případě, že dýchá převážně ústy. Pro stimulaci v orofaciální

<sup>58</sup> OPATŘILOVÁ, D. Podpora jemné motoriky, 2008.

<sup>59</sup> SVOBODOVÁ, J. *Předškolní příprava dítěte s postižením hybnosti v SPC se zaměřením na rozvoj grafomotoriky*, 1997.

<sup>60</sup> Úkolem kondiční ergoterapie je odpoutání pozornosti postiženého na sebe sama, zabránění nepříznivého vlivu postižení na psychiku.

<sup>61</sup> ZÁMEČNÍKOVÁ, D. Podpora osob se zdravotním postižením v rámci ergoterapie, 2008.

<sup>62</sup> VANČOVÁ, A. *Edukácia viacnásobne postihnutých*, 2001.

<sup>63</sup> OPATŘILOVÁ, D. Podpora jemné motoriky, 2008.

<sup>64</sup> V důsledku rozštěpu patra dochází k poruchám příjmu potravy, podrobněji viz níže.

oblasti využíváme řadu technik, například: metodika Bobathových,<sup>65</sup> orofaciální regulační terapie podle Castillo-Morales,<sup>66</sup> myofunkční terapie podle Anity Kittel,<sup>67</sup> bazální stimulace v orofaciální oblasti.<sup>68</sup>

### *Motorika celého těla*

Pro zlepšení hybnosti celého těla mohou být v rámci speciálněpedagogické péče u dětí se syndromy spojenými s orofaciálním rozštěpem používány tyto facilitační a stimulační techniky:

- Vojtova metoda  
Základní myšlenkou Vojtovy metody je, že určitý podnět vyvolá řadu reakcí, které jsou základem pro vývoj napřimování. Cílem metody je dosažení určitého pohybového vzoru.<sup>69</sup>
- Bobath koncept  
Jde o dosahování relaxace svalového napětí pomocí reflexně-inhibičních poloh. Terapie se vždy týká celého těla, ale na druhou stranu je specifická, protože pracujeme vždy na konkrétní funkci.<sup>70</sup>
- Kabatova metoda  
Tato metoda nevyužívá čisté pohyby, ale diagonály přes osu těla, jde o spojení několika pohybů, které vycházejí z normálních denních pohybů. Využívá facilitační mechanismy, ale i posilovací a relaxační techniky.<sup>71</sup>
- Bazální stimulace  
Bazální stimulace podporuje vnímání, komunikaci a pohybové schopnosti člověka. Jde o stimulaci všech smyslů různými technikami.<sup>72</sup>

### **Speciálně pedagogické poradenství**

Rodiče dětí se syndromy spojenými s orofaciálním rozštěpem se mohou se svými dětmi v rámci speciálně pedagogické péče obrátit na:

<sup>65</sup> Podrobněji viz NEUBAUER, K. Terapie dysartrie, 2005.

<sup>66</sup> CASTILLO-MORALES, R. *Orofaciální regulační terapie. Metoda reflexní terapie pro oblast úst a obličeje*, 2006.

<sup>67</sup> KITTEL, A. *Myofunkční terapie*, 1999.

<sup>68</sup> <http://www.bazalni-stimulace.cz>.

<sup>69</sup> RENOTIÉROVÁ, M., LUDÍKOVÁ, L. a kol. *Speciální pedagogika*, 2006.

<sup>70</sup> NEUBAUER, K. Terapie dysartrie, 2005.

<sup>71</sup> HOLÁ, G. Působení na spasticitu a její ovlivňování u dětí s DMO, 2010.

<sup>72</sup> FRIEDLOVÁ, K. Co je bazální stimulace, 2010.

- **Střediska rané péče**  
Raná péče je poskytována dítěti (v případě kombinovaného postižení od 0 do 7 let) před zařazením do některého typu školského zařízení. Interdisciplinární tým, který zajišťuje adekvátní služby pro osoby s kombinovaným postižením: speciální pedagog, sociální pracovník, psycholog, fyzioterapeut, lékař.<sup>73</sup> Z našeho šetření vyplývá,<sup>74</sup> že 4 děti se SSOR ze 7 byly (popř. jsou) zařazeny do rané péče. Jedná se o děti narozené po roce 2001.
- **Speciálně pedagogické centrum (SPC)**  
Rodiny dětí s kombinovaným postižením v předškolním a školním věku mohou využívat nabídky služeb speciálně pedagogického centra. Interdisciplinární tým, který zajišťuje adekvátní služby v SPC: speciální pedagogové, psycholog a sociální pracovníci.<sup>75</sup>
- **Pedagogicko-psychologická poradna (PPP)**  
Poskytuje odborné pedagogicko-psychologické služby pro předškolní zařízení, školy a školská výchovná zařízení. Do interdisciplinárního týmu v PPP patří speciální pedagogové, psychologové a sociální pracovníci.<sup>76</sup> Školská poradenská zařízení zajišťují pro tyto děti, žáky a jejich rodiče informační, poradenskou, metodickou, diagnostickou činnost, poskytují odborné speciálněpedagogické a pedagogicko-psychologické služby, pomáhají zvolit si vhodné vzdělávání, zajišťují preventivně-výchovnou péči.

### **Role logopeda v komplexní péči o děti se syndromy spojenými s orofaciálními rozštěpy**

Protože jde o syndromy, u kterých se vyskytuje orofaciální rozštěp, zabýváme se narušením komunikační schopnosti při orofaciálním rozštěpu – palatolálii.

Mezi symptomy palatolálie patří:<sup>77</sup>

- Poruchy nosní rezonance (hypernazalita, hyponazalita).  
Hypernazalita je charakteristická pro děti s rozštěpem patra (nebo s rozštěpem patra, čelisti a rtu), kdy vzduch uniká z dutiny ústní do dutiny

<sup>73</sup> Podrobněji viz [www.ranapece.cz](http://www.ranapece.cz).

<sup>74</sup> KUNHARTOVÁ, M. *Syndromy spojené s orofaciálními rozštěpy: diplomová práce*, 2010.

<sup>75</sup> Více na např. [www.apspc.cz](http://www.apspc.cz).

<sup>76</sup> Více na např. [www.ippp.cz](http://www.ippp.cz).

<sup>77</sup> KEREKRÉTIOVÁ, A. *Velofaryngeální dysfunkce a palatolálie*, 2008.

nosní, příčinou je nedostatečný velofaryngeální mechanismus a/nebo oronazální komunikace. Hyponazalita bývá součástí Apert, Crouzon, Pfeiffer syndromu.<sup>78</sup>

- Poruchy artikulace.
- Narušená srozumitelnost řeči.
- Narušený vývoj řeči.

Kummerová<sup>79</sup> poukazuje na to, že kognitivní vývoj a vývoj řeči u dětí se SSOR je ovlivněn mnohonásobnými hospitalizacemi, nedostatkem adekvátní stimulace, sociální izolací, dále také senzorickými poruchami, syndromem ADHD, nedostatečnou motivací. V důsledku těchto příčin je kognitivní vývoj i vývoj řeči opožděn.

- Poruchy hlasu.
- Narušené koverbální chování.

Podle Kawana a kol. (1997)<sup>80</sup> má až 90 % pacientů s orofaciálním rozštěpem v dospělosti normální nebo skoro normální řeč, a to díky komplexní týmové péči. Bzoch (1997)<sup>81</sup> uvádí, že u 25–30 % dětí s rozštěpem v předškolním věku se vyskytuje palatolálie. V současné době převládá palatolálie lehčího stupně. U dětí se syndromem spojeným s orofaciálním rozštěpem se však vyskytuje palatolálie těžšího stupně.<sup>82</sup>

Logopedickou intervenci je třeba začít již v porodnici. Klinický logoped by měl matce vysvětlit vývoj řeči u dítěte se syndromem spojeným s orofaciálním rozštěpem a navázat s ní pozitivní vztah, který usnadní budoucí spolupráci při rehabilitaci.<sup>83</sup> Naším cílem bylo zjistit, zda klinický logoped poskytuje informace matkám dětí se SSOR o vývoji řeči takových dětí. Šetření ukázalo,<sup>84</sup> že matkám dětí se SSOR takové informace nebyly poskytnuty. Neonatolog, až na výjimky, nekontaktuje ani klinického logopeda, ani klinického psychologa.

---

<sup>78</sup> Ibid.

<sup>79</sup> KUMMER, A. W. *Cleft Palate and Craniofacial anomalies*, 2001.

<sup>80</sup> KAWAN et al. (1997) In KEREKRÉTIOVÁ, A. *Terapie palatolálie a velofaryngeální dysfunkce*, 2005.

<sup>81</sup> BZOCH (1997) In KEREKRÉTIOVÁ, A. *Terapie palatolálie a velofaryngeální dysfunkce*, 2005.

<sup>82</sup> KEREKRÉTIOVÁ, A. *Velofaryngeální dysfunkce a palatolálie*, 2008.

<sup>83</sup> ŠKODOVÁ, E., JEDLIČKA, I. *Poruchy hlasu a řeči při vrozených anomáliích orofaciálního systému*, 2003.

<sup>84</sup> KUNHARTOVÁ, M. *Syndromy spojené s orofaciálními rozštěpy: diplomová práce*, 2010.



U dětí, které mají pouze rozštěp patra, je prováděna raná palatoplastika nejpozději do jednoho roku, není u nich tedy potřeba předoperační logopedická péče, avšak u dětí se SSOR je patro operováno později.

Dítě se syndromem spojeným s orofaciálním rozštěpem, u kterého je vyšší riziko poruch řeči, by podle Golding-Kushner<sup>85</sup> mělo být zařazeno do rané intervence v prvním roce života, aby nedocházelo k opožděnému a narušenému vývoji řeči.

### *Poradenství*

Dítě od 0 do 3 let ještě není schopno cílené spolupráce, proto tato terapie spočívá v poradenství rodičům.

Klinický logoped by měl rodičům poskytnout dostatek přiměřených informací a praktických doporučení týkajících se:

- „normálního vývoje řeči i jazyka a jeho stimulace;
- možných odchylek ve vývoji řeči jako následku rozštěpu;
- jak těmto odchylkám předcházet;
- jestliže vzniknou, jak je usměrňovat, aby se nevyvíjely dále, ale naopak se minimalizovaly.“<sup>86</sup>

V našem šetření bylo dále zjištěno,<sup>87</sup> že je pro rodiče komunikace s odborníky velmi problematická, protože jako laikové nerozumí jejich odborné terminologii. Doporučujeme mluvit s rodičem jako s rovnocenným partnerem – lidsky, bez zbytečných termínů.

### *Diagnostika*

Při logopedické diagnostice dítěte s kombinovaným postižením (kam spadají i syndromy spojené s orofaciálními rozštěpy) hodnotíme: kvalitu orálních reflexů, schopnost přijímat potravu, senzitivitu dutiny ústní, kvalitu motorických funkcí v orofaciální oblasti,<sup>88</sup> schopnost udržení zrakového kontaktu,

<sup>85</sup> GOLDING-KUSHNER, K. J. *Therapy Techniques for Cleft Palate Speech and Related Disorders*, 2001.

<sup>86</sup> KEREKRÉTIOVÁ, A. *Terapie palatolálie a velofaryngeální dysfunkce*, 2005, (s. 95).

<sup>87</sup> KUNHARTOVÁ, M. *Syndromy spojené s orofaciálními rozštěpy: diplomová práce*, 2010.

<sup>88</sup> Pokud je některá z těchto oblastí (orální reflexy, příjem potravy, senzitivita, oromotorika) narušena, je možné zahájit terapii podle výše uvedených facilitačních a stimulačních technik.

respiraci, fonaci, rezonanci, sluchovou percepci, fonematickou diferenciaci, artikulaci, porozumění řeči, slovní zásobu, suprasegmentální složky řeči a koverbální chování.<sup>89</sup>

### *Terapie*

Jestliže bude dítě operováno po třetím roce věku, je dobré zahájit předoperační péči. Z našeho šetření vyplývá,<sup>90</sup> že ani u jednoho dítěte ze sedmi nebyla zahájena terapie narušené komunikační schopnosti před operací patra.

Předoperační péče spočívá v navozování výslovnosti jednotlivých hlásek na správných artikulacních místech a v nácviku správného směru výdechového proudu. Dítě se tak naučí vyslovovat hlásky správným způsobem.<sup>91</sup> V rámci předoperační péče tak předcházíme nežádoucím kompenzačním artikulacním zvukům a kompenzačnímu chování.

Řeč se může po operaci patra dočasně zhoršit. S logopedickou péčí je potřeba začít nejpozději 6 týdnů po operaci patra.<sup>92</sup>

Logopedická intervence dětí se SSOR probíhá hlavně v předškolním věku, kdy začínáme s terapií narušené komunikační schopnosti (NKS), aby se dosáhlo optimální srozumitelnosti a správné artikulace před nástupem do první třídy základní školy.

Pokud přetrvává palatolálie i ve školním věku, doporučujeme většinou sekundární chirurgický zákrok na patře (fixace zadního okraje vela k zadní stěně faryngu faryngeálním lalokem). Jestliže se vyskytují narušené mezičelistní vztahy (jak tomu bývá u Treacher-Collins syndromu), operují se čelisti až okolo 17. roku, kdy se ukončuje vývoj čelistí, terapie NKS proto často pokračuje do adolescence.

Úspěch logopedické intervence u dětí se SSOR závisí na:

- včasném lékařském ošetření,
- včasné a úspěšné palatoplastice,
- systematické a intenzivní terapii řeči,
- věku, kdy byla tato terapie zahájena,

<sup>89</sup> RŮŽIČKOVÁ, V. (ed.) *Integrace zrakově a kombinovaně postižených žáků*, 2007.

<sup>90</sup> KUNHARTOVÁ, M. *Syndromy spojené s orofaciálními rozštěpy: diplomová práce*, 2010.

<sup>91</sup> ŠKODOVÁ, E., JEDLIČKA, I. *Poruchy hlasu a řeči při vrozených anomáliích orofaciálního systému*, 2003.

<sup>92</sup> KEREKRÉTIOVÁ, A. *Orofaciální rozštěp v klinicko-logopedické praxi*. 2. vyd., 2000.

- inteligenci dítěte a matky,
- stavu sluchu,
- přítomnosti jiného typu NKS (nejčastěji koktavost),
- sociálním prostředím a spolupráci rodičů s týmem.<sup>93</sup>

### *Příjem potravy*

U dětí se syndromy spojenými s orofaciálním rozštěpem je společným problémem příjem potravy.

Děti s rozštěpem patra mají problém oddělit dutinu nosní a dutinu ústní, dochází proto velmi často k poruchám příjmu potravy. Problematické je sání i polykání a tím je ohrožena výživa novorozence.

Při fyziologickém sání z prsu je hrot prsní bradavky přiložen na přechodu mezi tvrdým a měkkým patrem, následně je jazykem přitlačen na tvrdé patro.<sup>94</sup> U dětí s rozštěpem patra je v tomto místě otvor, který spojuje dutinu ústní s dutinou nosní, potrava se tak dostává do nosu.

Pohyby jazyka spolu s aktivitou tvářového svalstva vyvolávají intraorální podtlak v ústech, čímž se vyvolá fyziologické sání.<sup>95</sup> U dětí s rozštěpem patra není uzavřena dutina ústní, vzduch uniká nosem a nevytvoří se potřebný podtlak. Tyto děti velmi často neprosívají, matky jsou nuceny přestat s kojením. Musejí mléko odsávat a podávat z láhve se speciálním nástavcem nebo je krmení zprostředkováno nasogastrickou sondou.<sup>96</sup>

Úspěch krmení závisí na poloze dítěte, na poloze dudlíku, na otvoru v dudlíku a říhnutí, pomocí kterého je vyloučen přebytečný vzduch ze žaludku.

U Pierre-Robin sekvence a Stickler syndromu může být krmení narušováno obstrukcí dýchacích cest. U velo-kardio-faciálního syndromu jsou problémy s příjmem potravy způsobeny celkovou nebo faryngeální hypotonii.<sup>97</sup>

<sup>93</sup> Podrobněji viz KEREKRÉTIOVÁ, A. *Velofaryngeální dysfunkce a palatolalie*, 2008.

<sup>94</sup> CASTILLO MORALES, R. *Orofaciální regulační terapie: metoda reflexní terapie pro oblast úst a obličej*, 2006.

<sup>95</sup> Ibid.

<sup>96</sup> Při krmení nasogastrickou sondou nedochází ke stimulaci orofaciální oblasti, je proto dobré využít některou z výše uvedených facilitačních a stimulačních technik.

<sup>97</sup> GOLDING-KUSHNER, K. J. *Therapy Techniques for Cleft Palate Speech and Related Disorders*, 2001.

## **VYBRANÉ PSYCHOLOGICKÉ ASPEKTY RODINY DÍTĚTE SE SSOR**

Narození dítěte se syndromem spojeným s orofaciálním rozštěpem je pro rodiče šok. Naše šetření ukázalo,<sup>98</sup> že rodiče nemohou uvěřit skutečnosti, že se jim narodilo postižené dítě, cítí se zmatení. Proto by bylo dobré, aby matku kontaktoval klinický psycholog. Ze šetření dále vyplývá, že většina matek by psychologickou péči v porodnici uvítala.

Prevencí vzniku negativního postoje matky k dítěti je mimo jiné dostatek informací o syndromu, které by měl matce poskytnout tým odborníků. Šetřením bylo zjištěno, že matkám byly informace poskytnuty nevhodně, nesrozumitelně, s minimální empatií.

Dalším problémem je otázka viny a odpovědnosti rodičů za přenos nepříznivé predispozice na dítě. Pocity viny mohou vést k hyperprotektivnímu, úzkostnému nebo odmítavému výchovnému stylu.<sup>99</sup>

Největší psychickou zátěž nese zpočátku matka.<sup>100</sup> V našem šetření<sup>101</sup> se ukázalo, že stres vyvolávají tyto faktory: vyrovnání se s narozením postiženého dítěte, starost o něj, pobyty s dítětem v nemocnici, odmítavý postoj otce, tlak ze strany širší rodiny a okolí.

Jak se dítě bude psychicky vyvíjet, jak přijme své postižení, je ovlivněno postojem, jaký matka zaujme vůči svému postiženému dítěti. Zajímavým zjištěním bylo,<sup>102</sup> že dvě dívky s TCS z našeho vzorku (jedna dívka TCS zdělila po svém otci, u druhé se jedná o novou chromozomovou aberaci), neplánují založit rodinu, protože se obávají narození stejně postiženého dítěte.

Není zatím podrobně zdokumentováno, jak nese takovou zátěž otec. V našem šetření bylo zjištěno, že se vyskytují případy, kdy otec rodinu opustil a našel si novou partnerku, ale i případy, kdy otec v rodině setrval.<sup>103</sup> Zahraniční zdroje uvádějí, že rozvodovost manželů, kteří vychovávají dítě s postižením, je přibližně stejná jako rozvodovost manželů, kteří vychovávají zdravé dítě.<sup>104</sup>

<sup>98</sup> KUNHARTOVÁ, M. *Syndromy spojené s orofaciálními rozštěpy: diplomová práce*, 2010.

<sup>99</sup> ŠKODOVÁ, E., JEDLIČKA, I. *Poruchy hlasu a řeči při vrozených anomáliích orofaciálního systému*, 2003.

<sup>100</sup> *Ibid.*

<sup>101</sup> KUNHARTOVÁ, M. *Syndromy spojené s orofaciálními rozštěpy: diplomová práce*, 2010.

<sup>102</sup> *Ibid.*

<sup>103</sup> *Ibid.*

<sup>104</sup> TURNER, S. R., RUMSEY, N., SANDY, J. R. *Psychological aspects of cleft lip and palate*, 1998.

Dítě v prvních letech života nemívá psychické problémy vyplývající z jeho vrozené vady. Ty nastávají až v době, kdy si dítě začíná uvědomovat svou odlišnost, nebo není-li dítě pozitivně přijato rodiči či širší rodinou. Postoje, očekávání, míra podpory rodiny dítěte ovlivňují vývoj jeho sebepojetí. Všeobecně je známo, že pokud dítě žije v harmonické rodině a je milováno oběma rodiči, lépe se vyrovná se svým handicapem.<sup>105</sup> Pokud dítě v takové rodině nežije, může později vyhledat pomoc psychologa. Pacienti se syndromy spojenými s orofaciálními rozštěpy mohou mít zdeformovaný obličej, hlavu, ruce nebo jiné části těla. Mluvená řeč může působit interferenčně vůči komunikačnímu záměru a porucha sluchu může narušovat komunikaci. Hůře navazují a udržují vrstevnické vztahy.<sup>106</sup> To vše má vliv na přijetí vlastního těla a na přijetí těchto lidí do společnosti. Tito pacienti se mohou setkat s diskriminací, šikanou nebo odmítáním. Odtud mohou pramenit psychické problémy.<sup>107</sup> Lidé se syndromy spojenými s orofaciálním rozštěpem mohou být více náchylní k prožívání stresu, úzkosti a depresi.<sup>108</sup> Turner, Rumsey, Sandy<sup>109</sup> uvádějí častější výskyt psychických (behaviorálních, kognitivních, emocionálních a rodinných) problémů u mužů než u žen. Podle Brodera a Strausse<sup>110</sup> je socio-ekonomický status osob s orofaciálním rozštěpem nižší ve srovnání s ostatními jedinci bez orofaciálního rozštěpu. Většina těchto pacientů podstupuje plastické operace s cílem zlepšit celkový vzhled, ale i psychický stav.

Zvyšování sociálních dovedností dítěte, školní, sportovní a jiné úspěchy mohou rodičům kompenzovat starosti spojené s péčí o postižené dítě (Bernstein, 1976).<sup>111</sup>

<sup>105</sup> Ibid.

<sup>106</sup> KEREKRÉTIOVÁ, A. *Velofaryngeální dysfunkce a palatolálie*, 2008; RICHMAN, L. C., ELIASON, M. J. *Psychological Characteristics Associated with Cleft Palate*, 1993.

<sup>107</sup> U mladších pacientů se může vyskytnout negativismus, úzkostnost a různé formy asociálního chování.

<sup>108</sup> BRODER, H. L., STRAUSS, R. P. *Psychological problems and referrals among oral – facial team patients*, 1991.

<sup>109</sup> TURNER, S. R., RUMSEY, N., SANDY, J. R. *Psychological aspects of cleft lip and palate*, 1998.

<sup>110</sup> BRODER, H. L., STRAUSS, R. P. *Psychological problems and referrals among oral – facial team patients*, 1991.

<sup>111</sup> BERNSTEIN (1976) In BRODER, H. L., STRAUSS, R. P. *Psychological problems and referrals among oral – facial team patients*, 1991.

Úkolem psychologa je mimo jiné zabezpečit psychický a kognitivní vývoj jedince se syndromem spojeným s orofaciálním rozštěpem, podporovat sebevědomí postiženého jedince. Dále poskytovat poradenství rodičům těchto dětí, zlepšit vztahy jedince s SSOR s okolím, předcházet konfliktům. Psycholog také sleduje možný výskyt psychických poruch (bipolární afektivní porucha, schizofrenie).<sup>112</sup>

## CHIRURGICKÁ LÉČBA VROZENÝCH VÝVOJOVÝCH VAD

Rozštěpovou vadu lze diagnostikovat již v těhotenství, a to pomocí ultrazukového vyšetření ve 20.–22. týdnu. Lékaři i rodiče se tak mohou připravit na léčbu rozštěpu.

Časování operací podle Centra pro léčbu rozštěpových vad Fakultní nemocnice Královské Vinohrady, Praha:<sup>113</sup>

- 3. měsíc – operace rtu, operace rtu a tvrdého patra u celkového jednostranného rozštěpu,
- 9.–12. měsíc – operace izolovaného rozštěpu patra, operace patra u celkových rozštěpů,
- 8.–12. rok – rekonstrukce defektu alveolu horní čelisti pomocí spongiózní kosti odebrané z lopaty kosti kyčelní u celkových rozštěpů (termín operace se určuje ve spolupráci s ortodontistou na základě prořezávání stálého řezáku),
- 16.–20. rok – korekční operace nosu a rtu, operace horní i dolní čelisti.

Rekonstrukce boltce při mikrocii a anocii se provádí etapovitě z chrupavky žeberního oblouku, která se modeluje do tvaru boltce. S rekonstrukcí se začíná dle vyspělosti dítěte obvykle mezi 9.–12. rokem.

Syndaktylie se řeší chirurgickým oddělením srostlých prstů pomocí místních lalůčků a dermoepidermálních štěpů, které se většinou odebírají z levého podbřišku. O čase operace rozhoduje typ vady a správný růst prstů. Pokud

---

<sup>112</sup> RICHMAN, L. C., ELIASON, M. J. *Psychological Characteristics Associated with Cleft Palate*, 1993.

<sup>113</sup> ČAKRTOVÁ, M. a kol. *Současné trendy plastické chirurgie v léčbě vrozených vývojových vad*, 2007.

dochází k zakřivení prstů, operují se již v kojeneckém věku. Pro všechny syndaktylie platí, že jejich léčba by měla být ukončena v předškolním věku.

Časový plán plastických operací podle Kliniky plastické a estetické chirurgie FN U sv. Anny v Brně:<sup>114</sup>

- konec 3. měsíce – operace rtu,
- konec 8. měsíce – operace patra,
- 4 roky – prodloužení patra v případě velofaryngeální insuficience,
- 8–10 let – implantace kostního štěpu v případě celkových rozštěpů,
- 16–18 let – korekce nepříznivých mezičelistních vztahů.

Čím dříve jsou provedeny plastické operace v oblasti obličeje, tím je nižší pravděpodobnost výskytu psychických problémů (které vyplývají z nepěkného vzhledu) a jsou dříve upraveny anatomicko-funkční předpoklady pro rozvoj mluvené řeči.<sup>115</sup>

## VYBRANÉ POZNATKY ZE ZAHRANIČÍ

V zahraničí (Slovensko, Spojené státy americké, Švédsko) se za nejmodernější týmový model považuje transdisciplinární přístup realizovaný v centrech pro rozštěpy patra, velofaryngeální dysfunkci, v kraniofaciálních a maxilofaciálních centrech. Členy týmu by měli být rodiče, dále to mohou být: neonatolog, genetik, teratolog, pediatr, plastický chirurg, neurochirurg, stomatolog a ortodont, ORL a foniatr, audiolog, klinický logoped, klinický psycholog, sociální pracovník, týmový koordinátor, zdravotní sestry. Členové transdisciplinárního týmu pracují společně na jednom pracovišti. Klinický logoped z centra pak spolupracuje s místním klinickým logopedem, který má dítě se SSOR ve své péči.<sup>116</sup> Na [www.fnkv.cz](http://www.fnkv.cz)<sup>117</sup> neuvádějí klinického logopeda jako součást týmu, který poskytuje komplexní péči dětem s orofaciálním rozště-

<sup>114</sup> DVOŘÁK, Z. Funkční vývoj střední obličejové etáže u pacientů s rozštěpem patra, 2009.

<sup>115</sup> TURNER, S. R., RUMSEY, N., SANDY, J. R. Psychological aspects of cleft lip and palate, 1998.

<sup>116</sup> KEREKRÉTIOVÁ, A. *Velofaryngeální dysfunkce a palatolálie*, 2008.

<sup>117</sup> Klinika plastické chirurgie FNKV, 2010.

pem (syndromickým i nesyndromickým) v Centru pro léčbu rozštěpových vad v Praze. Při návštěvě tohoto centra (leden 2009) jsme se s klinickým logopedem též nesetkali. Jak bylo zjištěno při osobní návštěvě Kliniky plastické a estetické chirurgie v Brně (únor 2009), dochází na Kliniku plastické a estetické chirurgie klinický logoped jednou týdně.

Ve Švédsku existuje 6 kraniofaciálních center, kde pracují s rozštěpovými pacienty. Ve Stockholmském kraniofaciálním centru léčí pacienty se syndromy spojenými s orofaciálním rozštěpem. Operace hlavy a jiné plastické operace provádějí také v Sahlgren Hospital v Gothenburgu, kde je speciální tým plastických chirurgů a ortodontů, kteří pak spolupracují s místními odborníky. Operace prstů na rukách a nohách jsou prováděny ve větších nemocnicích po celém Švédsku. Většina operací je, stejně jako v Čechách, prováděna v dětství.<sup>118</sup>

Ve Finsku bylo první rozštěpové centrum otevřeno v Helsinkách v roce 1948. Většina operací rozštěpů a přidružených anomálií se provádí právě tam.<sup>119</sup> Ve Finsku poskytují logopedickou péči logopedi v nemocnicích, poliklinikách nebo v ambulancích.<sup>120</sup>

Ve Spojených státech amerických jsou děti narozené s rozštěpem patra (syndromickým i nesyndromickým) a s jiným postižením obvykle zařazeny do „Early Intervention Programs“ (od 0 do 3 let), který zaštiťuje U. S. Department of Health and Human Services<sup>121</sup> (v České republice jsou děti s postižením zařazovány do Rané péče).<sup>122</sup> Než je dítě zařazeno do tohoto programu, hodnotí se jeho receptivní a expresivní složka jazyka, řečová produkce, jemná a hrubá motorika, kognitivní vývoj a sociálně-emoční vývoj. Na základě zhodnocení těchto oblastí se posuzuje, zda je dítě vhodné pro zařazení do tohoto programu (většina dětí s syndromickým rozštěpem je zařazena do Early Intervention Programs (zkr. EIP), protože je u něho suspektní opožděný vývoj). Jestliže je dítě přijato do EIP, tým odborníků sestavuje individuální plán služeb poskytovaných dítěti a jeho rodině. Tyto služby jsou poskytovány

---

<sup>118</sup> Osobní informace od Jill Nyberg, MSc, klinický logoped ve Stockholmském kraniofaciálním centru.

<sup>119</sup> SHAW, B. et al. *Eurocleft project 1996–2000*, 2000.

<sup>120</sup> *Speech and Language Therapy in Finland*, 2003.

<sup>121</sup> Early intervention program, 2010; GOLDING-KUSHNER, K. J. *Therapy Techniques for Cleft Palate Speech and Related Disorders*, 2001.

<sup>122</sup> Více na [www.ranapece.cz](http://www.ranapece.cz).



zdarma. Plán obsahuje popis služeb, rozsah služeb, délku trvání a frekvenci docházky k příslušnému odborníkovi (popř. odborníka do rodiny).<sup>123</sup>

Úkolem Speech-language therapist (SLT) ve Spojených státech amerických je stejně jako u logopeda v České republice poskytnout rodičům dítěte se SSOR potřebné informace o fyziologickém vývoji řeči a jazyka, o odchylkách tohoto vývoje, o metodách stimulace dítěte. Dále SLT provádí sluchový trénink u rodičů dětí se SSOR, aby byli schopni přesně rozpoznat chyby v řeči u svého dítěte. U každého dítěte s rozštěpem patra je kontrolován vývoj řeči, první hodnocení by mělo proběhnout v osmi měsících. Pokud je potřeba, je u dítěte zahájena terapie narušené komunikační schopnosti vedená SLT nebo je rodičům doporučeno „Home Programs for Early Intervention“. Tento program je vhodný spíše pro starší děti nebo děti, které mají NKS lehčího stupně. Rodič v logopedické intervenci hraje hlavní roli. Protože tráví s dítětem nejvíce času, podílí se velkou měrou na terapii NKS. Speech-Language Therapist provádí pouze supervizi. Rodič se seznámí s fyziologickým vývojem řeči a jazyka, učí se pracovat se svým dítětem, rozpoznat kompenzační artikulaci u svého dítěte, techniky určené pro stimulaci řeči, techniky pro vyvození konsonantů a omezení hrtanového rázu. Dítě navštěvuje SLT každé tři měsíce.

Děti se syndromem spojeným s orofaciálním rozštěpem starší tří let mohou v USA navštěvovat předškolní zařízení, kde působí SLT. Nejzásadnějším rozdílem mezi EIP a předškolní logopedickou péčí je, že plnou odpovědnost za terapii NKS přebírají pedagogičtí pracovníci. Forma logopedické péče je v předškolním zařízení hlavně skupinová. I ve škole mají děti se SSOR možnost navštěvovat logopeda. Struktura péče je obdobná jako v ČR. V USA se vyskytuje stejný problém jako v České republice, a to špatná spolupráce mezi školním logopedem a členy týmu poskytující komplexní péči.<sup>124</sup>

Ve Švédsku logopedická intervence u dětí se SSOR začíná, jakmile je to možné po operaci patra. Sutura patra je u syndromických rozštěpů prováděna okolo jednoho roku věku dítěte.

---

<sup>123</sup> GOLDING-KUSHNER, K. J. *Therapy Techniques for Cleft Palate Speech and Related Disorders*, 2001.

<sup>124</sup> Ibid.

Raná péče je poskytována většině postižených dětí v tzv. „Habilitation centre“.<sup>125</sup>

Ve Švédsku, Norsku a Finsku existují asociace pro podporu dětí s kranio-faciálními syndromy a jejich rodin.<sup>126</sup>

Podle Berkeho<sup>127</sup> ve Spojených státech amerických ani ve Švédsku nejsou základní školy určené přímo žákům s kombinovaným sluchovým a mentálním postižením. Tito žáci se vzdělávají ve třídách pro žáky s kombinovaným postižením.

## **Závěr**

V článku jsme stručně popsali čtyři nejčastěji vyskytující se syndromy spojené s orofaciálním rozštěpem (velo-kardio-faciální syndrom, Pierre-Robin sekvence, Treacher-Collins syndrom, Apert syndrom). Uvedli jsme některé poznatky ze speciálně pedagogické péče o jedince s kombinovaným postižením, zaměřili jsme se podrobněji na logopedickou intervenci u jedinců se SSOR. Dále uvádíme vybrané psychologické aspekty rodiny jedince se SSOR a chirurgickou léčbu vrozených vývojových vad. Tyto poznatky porovnáváme se zahraničními zdroji (ze Slovenska, z USA a ze Švédska).

Co se týče komplexní péče o jedince se SSOR, bylo zjištěno, že v České republice existují dvě centra, která se zabývají léčbou orofaciálních rozštěpů (Centrum pro léčbu rozštěpových vad v Praze a Klinika plastické a estetické chirurgie v Brně).<sup>128</sup> Tým, který pečuje o tyto děti, tvoří plastický chirurg (odpovědný za jednotlivé operace), pediatr, ortodont a protetik, foniatr, genetik, antropolog, čelistní chirurg a psycholog. V týmu nemá stále místo klinický logoped ani jiný speciální pedagog. Model týmové spolupráce je v ČR spíše interdisciplinární. Medicínská péče o děti se syndromy spojenými s orofaciálními rozštěpy je v těchto centrech zajištěna. Optimální by byl (po vzorech ze zahraničí – Slovensko, Švédsko, USA) transdisciplinární tým v rozštěpovém (či kraniofaciálním centru), kde by všichni odborníci zajišťující komplexní péči spolupracovali na jednom pracovišti.

<sup>125</sup> Osobní informace od Jill Nyberg, MSc, klinický logoped ve Stockholmském kraniofaciálním centru; Swedish Down Syndrome Association, 2006.

<sup>126</sup> Více na: [www.22q11.se](http://www.22q11.se); [www.apert.se](http://www.apert.se); [www.digeorge.no](http://www.digeorge.no); [www.cranio.fi](http://www.cranio.fi).

<sup>127</sup> BERKE, J. *Deafness and Intellectual Disability*, 2010.

<sup>128</sup> Klinika plastické chirurgie FNKV, 2010; Klinika plastické a estetické chirurgie FNUSA, 2008.

Ukázalo se, že další problematickou oblastí je informovanost odborníků v nespecializovaných pracovištích. Odborníci nejsou dostatečně informováni o takto postižených dětech. V našem šetření jsme se zaměřovali na to, zda byly rodičům poskytnuty informace o SSOR, a na způsob, jakým byly informace rodičům poskytnuty. Zjistili jsme, že informovanost odborníků v gynekologicko-porodnických odděleních není dostatečná, rodiče uvádějí, že jim informace byly sděleny nesrozumitelně, nevhodně, s minimální empatií.

Bylo by dobré, aby rodiče dětí se SSOR získali první informace již v gynekologicko-porodnických odděleních, aby byli seznámeni s možnostmi léčby vrozených vývojových vad (což zahrnuje chirurgickou léčbu, logopedickou intervenci, psychologickou péči a v mnoha případech speciálně pedagogickou péči) prostřednictvím informačních brožur, kde by bylo uvedeno, jak postupovat v případě narození postiženého dítěte a adresář pracovišť a organizací, na které se rodiče mohou obrátit.

### **Seznam použitých zkratk**

ADHD	Attention deficit hyperactivity disorder
AS	Apert syndrom
EIP	Early Intervention programs
FN	Fakultní nemocnice
NKS	Narušená komunikační schopnost
PPP	Pedagogicko – psychologická poradna
PRS	Pierre-Robin sekvence
SLT	Speech-language therapist
SPC	Speciálně pedagogické centrum
SSOR	Syndromy spojené s orofaciálními rozštěpy
VKFS	Velokardiofaciální syndrom

### **Použité zdroje**

- Apert syndrome. *Genetics Home Reference* [online]. 2008 [cit. 10. 3. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://ghr.nlm.nih.gov/condition/apert-syndrome>>.
- Apert syndrome. *Wikipedia* [online]. 2010 [cit. 12. 3. 2010]. Dostupné na WWW: <[http://en.wikipedia.org/wiki/apert\\_syndrome](http://en.wikipedia.org/wiki/apert_syndrome)>.
- Apert Syndrome in Children. *Chromosomal and Genetic Conditions Apert Syndrome* [online]. 2010 [cit. 5. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://www.seattlechildrens.org/medicalconditions/chromosomal-genetic-conditions/apert-syndrome>>.

- BERKE, J. Deafness and Intellectual Disability. *About.com* [online] 2010 [cit. 23. 3. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://deafness.about.com/cs/multipledisab/a/deafmr.htm>>.
- Bílá krvinka. *Wikipedia* [online]. 2010 [cit. 29. 3. 2010]. Dostupné na WWW: <[http://cs.wikipedia.org/wiki/bílá\\_krvinka](http://cs.wikipedia.org/wiki/bílá_krvinka)>.
- Bone anchored hearing aid. *Wikipedia* [online]. 2010 [cit. 22. 3. 2010]. Dostupné na WWW: <[http://en.wikipedia.org/wiki/bone\\_anchored\\_hearing\\_aid](http://en.wikipedia.org/wiki/bone_anchored_hearing_aid)>.
- BRODER, H. L., STRAUSS, R. P. Psychological problems and referrals among oral – facial team patients. *Journal of Rehabilitation* [online]. 1991, vol. 57, [cit. 12. 3. 2010], pp. 31–36. Dostupné na WWW: <<http://www.questia.com/googleScholar.qst?docId=5002166025>>.
- Brzlik. *Wikipedia* [online]. 2010 [cit. 29. 3. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://cs.wikipedia.org/wiki/brzlik>>.
- CASTILLO MORALES, R. *Orofaciální regulační terapie: metoda reflexní terapie pro oblast úst a obličeje*. Praha: Portál, s. r. o., 2006. ISBN 80-7367-105-0.
- ČAKRTOVÁ, M. a kol. Současné trendy plastické chirurgie v léčbě vrozených vývojových vad. *Pediatrická prax* [online]. 2007, č. 6 [cit. 22. 2. 2010], str. 313–316. Dostupné na WWW: <[http://solen.sk/index.php?page=pdf\\_view&pdf\\_id=2860&magazine\\_id=4](http://solen.sk/index.php?page=pdf_view&pdf_id=2860&magazine_id=4)>.
- DOHERTY, S. *Maggie*. West Lakes: Seaview Press, 2003. ISBN 1740082494.
- DVOŘÁK, Z. *Funkční vývoj střední obličejové etáže u pacientů s rozštěpem patra: disertační práce*. Brno: Masarykova univerzita, Fakulta lékařská, 2009. Vedoucí disertační práce prof. Jiří Veselý.
- Early intervention program. *Department of health* [online], 2010 [cit. 24. 3. 2010]. Dostupné na WWW: <[http://www.health.state.ny.us/community/infants\\_children/early\\_intervention](http://www.health.state.ny.us/community/infants_children/early_intervention)>.
- Exoftalmus. *Lékaři Online* [online]. 2010 [cit. 7. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://www.lekari-online.cz/ocni-lekarstvi/indikace/exoftalmus>>.
- FIALA, P., KOČOVÁ, J. Utváření hlavy a růst její obličejové části. In KLEPÁČEK, I., MAZÁNEK, J. a kol. *Klinická anatomie ve stomatologii*. Praha: Grada, 2001, str. 181–183. ISBN 8071697702.
- FRIEDLOVÁ, K. Co je bazální stimulace. *Institut bazální stimulace* [online]. 2010 [cit. 15. 2. 2010]. Dostupné na WWW: <[http://bazalni-stimulace.cz/bazalni\\_stimulace.php](http://bazalni-stimulace.cz/bazalni_stimulace.php)>.

- GOLDING-KUSHNER, K. J. *Therapy Techniques for Cleft Palate Speech and Related Disorders*. New York: Thomson Learning, Inc., 2001. ISBN 978-0-7693-0169-3.
- GORLIN, R. J. Development and Genetic Aspects of Cleft Lip and Palate. In MOLLER, K. T., STAR, C. D. *Cleft Palate: Interdisciplinary Issues and Treatment*. Austin: PRO-ED, 1993, str. 25-48. ISBN 0-89079-567-3.
- GORLIN, R. J., COHEN, M. M., HENNEKAM, C. M. *Syndromes of The Head and Neck*. 4. vyd. New York: Oxford University Press, INC., 2001. ISBN 0-19-511861-8.
- HOLÁ, G. *Působení na spasticitu a její ovlivňování u dětí s DMO: diplomová práce*. Brno, Pedagogická fakulta, 2010, vedoucí práce Dana Zámečnicková. *Kapesní sluchadlo versus sluchadlo na kostní vedení BAHA* [online]. 2010 [cit. 15. 4. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://www.kochlear.cz/index.php?text=25-kapesnisluchadlo-versus-sluchadlo-na-kostni-vedeni-baha>>.
- KATSANIS, S. H., CUTTING, G. R. *Treacher Collins syndrome* [online]. Seattle: University of Washington, 2006 [cit. 16. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/bookshelf/br.fcgi?book=gene&part=tcs>>.
- KEREKRÉTIOVÁ, A. *Orofaciálny rázštep v klinicko-logopedickej praxi*. 2. vyd. Bratislava: Vydavateľstvo UK, 2000. ISBN 80-223-1140-5.
- KEREKRÉTIOVÁ, A. Terapie palatolálie a velofaryngeální dysfunkce. In LECHTA, V. a kol. *Terapie narušené komunikační schopnosti*. Praha: Portál, s. r. o., 2005, str. 83-126. ISB 80-7178-961-5.
- KEREKRÉTIOVÁ, A. *Velofaryngeální dysfunkce a palatolálie*. Praha: Grada Publishing, a. s., 2008. ISBN 978-80-247-2264-1.
- KITTEL, A. *Myofunkční terapie*. Praha: Grada, 1999. ISBN 8071696196.
- Klinika plastické a estetické chirurgie. *Fakultní nemocnice U Sv. Anny Brno* [online]. 2008 [cit. 11. 2. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://www.fnusa.cz/klinika2.php?kli=16>>.
- Klinika plastické chirurgie. *Fakultní nemocnice Královské Vinohrady* [online]. 2010 [cit. 11. 2. 2010]. Dostupné na WWW: <[www.knkv.cz/show=kliniky&menu=38submenu=19&oddeleni=29&page=111](http://www.knkv.cz/show=kliniky&menu=38submenu=19&oddeleni=29&page=111)>.
- KOZÁKOVÁ, Z. Problematika kombinovaných vad z pohledu psychopedie. In LUDÍKOVÁ, L. a kol.: *Kombinované vady*. Olomouc: Univerzita Palackého, 2005, str. 25-52. ISBN 8024411547.

- KUMMER, A. W. *Cleft Palate and Craniofacial anomalies*. Canada: Singular, 2001. ISBN 0-7693-0077-4.
- KUNHARTOVÁ, M. *Syndromy spojené s orofaciálními rozštěpy: diplomová práce*. Olomouc, Pedagogická fakulta, 2010, vedoucí práce Kateřina Vításková.
- MARKOVÁ, E., VENGLÁŘOVÁ, M., BABIAKOVÁ, M. a kol. *Psychiatrická ošetrovatelská péče*. Praha: Grada Publishing, a. s., 2006. ISBN 80-247-1151-6.
- McWILLIAMS, B. J., MORRIS, H. L., SHELTON, R. L. *Cleft Palate Speech*. Saint Louis: The C. V. Mosby Company, 1984. ISBN 0-941158-11-X.
- NEUBAUER, K. Terapie dysartrie. In LECHTA, V. a kol. *Terapie narušené komunikační schopnosti*. Praha: Portál, s. r. o., 2005, str. 283–334. ISBN 80-7178-961-5.
- OPATŘILOVÁ, D. Podpora jemné motoriky. In OPATŘILOVÁ, D., ZÁMEČNÍKOVÁ, D. *Možnosti speciálně pedagogické podpory u osob s hybným postižením*. Brno: Masarykova univerzita, 2008, str. 53–106. ISBN 9788021045750.
- PAPOLOS, D. Psychiatric Diagnoses and Course of Illness in VCFS Patient. *Velo-Cardio-Facial Syndrome Educational Foundation, Inc.* [online]. 1996 [cit. 10. 2. 2010]. Dostupné na WWW: <[http://vcfsf.org/about\\_vcfs/psychiatric\\_diagnoses.html](http://vcfsf.org/about_vcfs/psychiatric_diagnoses.html)>.
- Parathormon. *Wikipedia* [online], 2010 [cit. 22. 2. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://cs.wikipedia.org/wiki/Parathormon>>.
- PETERKA, M. Vývojové poruchy orofaciální oblasti. *Speciální pedagogika*, 2008, roč. 18, č. 4. ISSN 1211-2720.
- PETERSON-FALZONE, S. J., HARDIN-JONES, M. A., KARNELL, M. P. *Cleft Palate Speech*. 4. vyd. St. Louis: Mosby, 2009. ISBN 978-0-323-04882-8.
- PETR, J. *Genový mikroprocesor* [online]. 2004 [cit. 12. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <[http://www.osel.cz/\\_img/img1102002182.jpg](http://www.osel.cz/_img/img1102002182.jpg)>.
- POKRIVČÁK, T. *Syndromy a symptomy*. Praha: Triton, 2009. ISBN 9788073871369.
- POTMĚŠIL, M. Problematika kombinovaných vad z pohledu surdopedie. In LUDÍKOVÁ, L. a kol.: *Kombinované vady*. Olomouc: Univerzita Palackého, 2005, str. 53–66. ISBN 8024411547.
- RENOTIÉROVÁ, M., LUDÍKOVÁ, L. a kol. *Speciální pedagogika*. 4. vyd. Olomouc: Univerzita Palackého, 2006. ISBN 80-244-1475-9.
- RICHMAN, L. C., ELIASON, M. J. Psychological Characteristics Associated with Cleft Palate. In MOLLER, K. T., STARR, C. D. *Cleft Pal-*

- ate. *Interdisciplinary Issues and Treatment*. Austin: PRO-ED, Inc., 1993, str. 357–380. ISBN 0-89079-567-3.
- RŮŽIČKOVÁ, V. (ed.) *Integrace zrakově a kombinovaně postižených žáků*. Olomouc: Univerzita Palackého, 2007. ISBN 978-80-244-1738-7.
- SCHMIDTOVÁ, J. Fetální alkoholový syndrom (FAS) a spektrum vrozených alkoholových poruch (FASD). *Adiktologie* [online]. 2007, č. 3 [cit. 22. 2. 2010], str. 352–365. ISSN 1213–3841. Dostupné na WWW: <<http://www.adiktologie.cz/publications/cz/241/1189/fetalni-alkoholovy-syndrom-FAS-a-spektrum-vrozenych-alkoholovych-poruch-FASD-.html?acc=enb>>.
- SHAW, B. et al. *Eurocleft project 1996–2000*. Amsterdam: IOS Press, 2000. ISBN 1586030582.
- SHPRINTZEN, R. J. *Syndrome identified for speech – language pathology*. New York: Thomson Learning, Inc., 2000. ISBN 0769300197.
- SHPRINTZEN, R. J. Velo-Cardio-Facial Syndrome: 30 Years of Study. *Developmental Disabilities Research Reviews* [online]. 2008, vol. 14, no. 1 [cit. 17. 6. 2010], pp. 1–15. Dostupné na WWW: <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2805186/pdf/nihms164736.pdf?tool=pmcentrez>>.
- SHPRINTZEN, R. J., GOLDBERG, R. The Genetics of Clefting and Associated Syndromes. In SHPRINTZEN, R. J., BARDACH, J. *Cleft Palate Speech Management*. St. Louis: Mosby, 1995, str. 16–44. ISBN 0-8016-6447-0.
- Speech and Language Therapy in Finland. *Standing Liaison Committee of E.U. Speech and Language Therapists and Logopedists* [online], 2003 [cit. 22. 3. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://www.cplol.eu/eng/SLTinFinland.htm>>.
- STRATTON, K., HOWEC, C., BATTAGLIA, F. *Fetal alcohol syndrome*. Washington, D. C.: National Academy Press, 1996. ISBN 0-309-05292-0.
- SVOBODOVÁ, J. *Předškolní příprava dítěte s postižením hybnosti v SPC se zaměřením na rozvoj grafomotoriky*. Brno: Masarykova univerzita, 1997. ISBN 8021014954.
- Swedish Down Syndrome Association. *Down Syndrome News and Update* [online]. 2006, vol. 6, no. 1 [cit. 24. 3. 2010]. Dostupné na WWW: <[http://edsa.eu/en/gbmembers/profiles/edsa\\_sweden.pdf](http://edsa.eu/en/gbmembers/profiles/edsa_sweden.pdf)>.
- ŠKODOVÁ, E., JEDLIČKA, I. Poruchy hlasu a řeči při vrozených anomáliích orofaciálního systému. In ŠKODOVÁ, E., JEDLIČKA, I. a kol. *Klinická logopedie*. Praha: Portál, s. r. o., 2003, str. 211–255. ISBN 80-7178-546-6.

- TOLAROVA, M. M., WONG, G. B., VARMA, S. Mandibulofacial Dysostosis (Treacher Collins syndrome): Multimedia. *eMedicine Specialties* [online]. 2009 [cit. 13. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://emedicine.medscape.com/article/946143-overview>>.
- Treacher Collins syndrome. *Wikipedia* [online]. 2010 [cit. 22. 3. 2010]. Dostupné na WWW: <[http://en.wikipedia.org/wiki/treacher\\_collins\\_syndrome](http://en.wikipedia.org/wiki/treacher_collins_syndrome)>.
- TURNER, S. R., RUMSEY, N., SANDY, J. R. Psychological aspects of cleft lip and palate. *European Journal of Orthodontics* [online]. 1998, č. 20, [cit. 23. 3. 2010], str. 407–415. Dostupné na WWW: <<http://ejo.oxfordjournals.org/cgi/reprint/20/4/407.pdf>>.
- VALLINO-NAPOLI, L. D. A Profile of the Features and Speech in Patients With Mandibulofacial Dysostosis. *Cleft Palate-Craniofacial Journal* [online]. 2002, vol. 39, no. 6 [cit. 13. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://www.cpcjournal.org/doi/full/10.1597/1545-1569%282002%29039%3C0623:APOTFA%3E2.0.CO;2>>.
- VANČOVÁ, A. *Edukácia viacnásobne postihnutých*. Bratislava: Sapientia, 2001. ISBN 809671087X.
- VENKATESH, R. Syndromes and anomalies associated with cleft. *Indian Journal of Plastic Surgery* [online]. 2009, no. 42 [cit. 15. 6. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2825080/?tool=pmcentrez>>.
- VITÁSKOVÁ, K. Narušení zvuku řeči v důsledku orofaciálních rozštěpových vad. In VITÁSKOVÁ, K., PEUTELSCHMIEDOVÁ, A. *Logopedie*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2005, str. 74–84. ISBN 80-244-1088-5.
- Vyhláška 73/2005 Sb. *Ministerstvo školství, mládeže a tělovýchovy* [online]. 2006 [cit. 23. 3. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://www.msmt.cz/dokumenty/vyhlaska-c-73-2005-sb?highlightWords=73%2F2005>>.
- What is PRS. *Pierre Robin Network* [online]. 2007 [cit. 12. 3. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://pierrerobin.org/what-is-PRS.htm>>.
- What is Velo-cardio-facial syndrome (VCFS)?. *Velo-Cardio-Facial Syndrome Educational Foundation, Inc.* [online]. 2009 [cit. 12. 3. 2010]. Dostupné na WWW: <[http://vcfsef.org/about\\_vcfs/general\\_information.html](http://vcfsef.org/about_vcfs/general_information.html)>.
- WORTHINGTON, S. et al. Anal anomalies: an uncommon feature of velo-cardiofacial (Shprintzen) syndrome? *Journal of Medical Genetic* [online]. 1997, no. 34 [cit. 29. 3. 2010], pp. 79–82. Dostupné na WWW:



<<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1050852/pdf/jmedgen-00243-0089.pdf?tool=pmcentrez>>.

Zákon č. 49/2009 Sb. *Ministerstvo školství, mládeže a tělovýchovy* [online]. 2006 [cit. 23. 3. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://www.msmt.cz/dokumenty/zakon-c-49-2009-sb-kterym-se-meni-zakon-c-561-2004-sb?highlightWords=49%2F2009>>.

ZÁMEČNÍKOVÁ, D. Podpora osob se zdravotním postižením v rámci ergoterapie. In OPATŘILOVÁ, D., ZÁMEČNÍKOVÁ, D. *Možnosti speciálně pedagogické podpory u osob s hybným postižením*. Brno: Masarykova univerzita, 2008, str. 107–134. ISBN 9788021045750.

22q11.2 deletion syndrome. *Wikipedia* [online]. 2010a [cit. 22. 3. 2010]. Dostupné na WWW: <[http://en.wikipedia.org/wiki/22q11.2\\_deletion\\_syndrome](http://en.wikipedia.org/wiki/22q11.2_deletion_syndrome)>.

22q11.2 deletion syndrome. *Genetics Home Reference* [online]. 2007 [cit. 18. 6. 2010].

Dostupné na WWW: <<http://ghr.nlm.nih.gov/condition/22q112-deletion-syndrome>>.

22q11.2 deletion syndrome. *The free dictionary* [online]. 2010b [cit. 29. 3. 2010]. Dostupné na WWW: <<http://medical-dictionary.thefreedictionary.com/22q11.2+deletion+syndrome>>.

Fotografie – osobní archiv autorky.

#### **Kontaktní adresa**

Monika Kunhartová

Ústav speciálněpedagogických studií

PdF UPOL

Žižkovo nám. 5

771 40 Olomouc

[monikakunhartova@seznam.cz](mailto:monikakunhartova@seznam.cz)