

SYNDROM CHARGE A SPECIÁLNÍ PEDAGOGIKA

Miloň Potměšil, Jaroslava Příhodová

Klíčová slova

Kombinovaná vada, hluchoslepota, CHARGE, raný věk, speciální pedagogika.

Souhrn

Autoři v příspěvku představují syndrom CHARGE. Vzhledem k nepříliš častému výskytu v populaci považují autoři za potřebné seznámit čtenáře s charakteristikou, projevy a možnými speciálněpedagogickými přístupy k dětem s tímto kombinovaným postižením.

Summary

The CHARGE syndrome and special education

The present paper focuses on the CHARGE syndrome. The aim is to make the readers more familiar with the syndrome, which has very low incidence in population. The main characteristics and symptoms are described, and the possible educational approaches to children suffering from this multihandicap are identified.

Key words

Multihandicap, deaf-blindness, CHARGE, early age, special education.

Interdisciplinární pojetí současné speciální pedagogiky umožňuje specializaci v zaměření na edukaci osob se specifickými vadami, které v historické perspektivě nemají v celosvětovém ani v našem národním měřítku dlouhou tradici. Rozvoj genetické, medicínské i speciálně pedagogické diagnostiky umožnil mimo jiné i rozvoj péče o osoby postižené syndromem CHARGE.

Na počátku tohoto pojednání je třeba upozornit na skutečnost, že se jedná o vadu, jejíž charakter nás v dalším textu bude směřovat do oblasti pedagogiky osob s kombinovaným postižením.

Název syndromatického postižení CHARGE je sestaven z prvních písmen anglických a latinských názvů, použitých pro jednotlivé segmenty kombinovaného postižení.

C - coloboma (vrozené nevytvoření určitých tkání oka, většinou duhovky)

H - heart defect (srdeční vada)

A - atresia choanae (atrézie choan - vrozený uzávěr nosních průduchů)

R - retarded growth + development (opožděný růst + vývoj)

G - genital hypoplasia (vrozený nedokonalý vývoj genitálií)

E - ear anomalies (vrozené anomálie ucha)

Z diagnostického hlediska byla pro syndrom CHARGE stanovena kritéria, která jsou v současnosti rozdělena do dvou skupin.

hlavní příznaky syndromu CHARGE:

Coloboma

Choanální atrézie

Abnormality ucha

Abnormality CNS

vedlejší příznaky syndromu CHARGE:

genitální hypoplazie

opožděný vývoj

srdeční vady

nízký vzrůst

orofaciální rozštěpy - rozštěpy v obličejové oblasti

tracheo-esophagheální píštěl (píštěl mezi průdušnicí a jícnem)

charakteristický typ obličeje

Syndrom CHARGE se vyskytuje asi v 5 % u osob s vrozenou hluchoslepotou, a to bez ohledu na pohlaví v poměru 1 : 10 000–12 000 zdravých novorozenců. Tento údaj je však možno kriticky označit za podhodnocený, protože uvedený syndrom je znám od roku 1979 a z diagnostického hlediska není ještě plně zahrnut do běžně zavedených postupů, a to ani v ekonomicky rozvinutých zemích. Zpravidla se vyskytuje v rámci rodiny jako ojedinělé postižení s malou pravděpodobností (1–2 %) pro opakování výskytu u dalších potomků téhož rodu. Jak již bylo uvedeno, v roce 1979 Hall popsal 17 dětí s vícečetnými vrozenými anomáliemi, které byly spojeny s neprůchodností dýchacích cest, a Hittner et al. popsal deset případů podobně postižených dětí, u kterých shle-

dal vady sítnice, sluchu a vrozené srdeční vady. Název syndromu CHARGE sestavil v roce 1981 Pagon.

Pro diagnostický závěr, kterým je CHARGE syndrom potvrzen, je třeba, aby byla shledána přítomnost všech hlavních kritérií nebo alespoň tří hlavních a tří kritérií vedlejších. O diagnóze CHARGE uvažujeme také v případě, že u dítěte byly shledány znaky colobomy, choanal atresie a asymetrického ochrnutí obličeje nebo pokud je anomálie ucha (typická pro CHARGE) kombinována s dalšími vrozenými anomáliemi.

Coloboma – je provázena abnormalitami sítnice nebo zrakového nervu, což bývá příčinou významné zrakové ztráty, zejména ztrátami v oblasti horní části zrakového pole. Narušena může být také zraková ostrost, která negativně ovlivňuje vidění na blízko i na dálku. Pokud má dítě předepsány brýle, je třeba navičovat jejich používání, protože mohou velmi zásadně vylepšit zrakovou ostrost. Osoby postižené syndromem CHARGE jsou velmi často citlivé na světlo. Zejména u dětí se v takových případech doporučuje používání slunečních brýlí i v místnostech.

Vrozené *srdeční vady* jsou u osob se syndromem CHARGE uváděny až v 80 % výskytu. Svoji závažností se tyto vady pohybují v celém spektru od život neohrožujících přes chirurgicky odstranitelné až po ty, které představují život ohrožující nebezpečí.

Choány, nosní průduchy, jsou dýchací cesty, které umožňují dýchání nosem. V případě, že je vada popisována jako atrézie – jedná se o úplnou neprůchodnost a pokud je diagnostikována jako stenóza – jde o zúžení, které průchodnost ztěžuje. Tento problém je chirurgicky odstranitelný. Zátěží, zejména psychickou, je však pro dítě s tímto syndromatickým postižením celá řada hospitalizací a v některých případech i nutný vícečetný chirurgický zákrok.

Opožděný vývoj a růst se zpravidla projevují až během kojeneckého a staršího věku. Děti postižené syndromem CHARGE nevybočují z hlediska porodní hmotnosti a míry z běžných průměrných hodnot, ale v průběhu prvních vývojových fází po narození stagnují z důvodu nedostatečně vyvinuté schopnosti příjmu potravy, dále vlivem srdečních vad a následnou zátěží při jejich léčbě. Negativní vliv má také snížená produkce nebo nedostatek růstového hormonu. Pokud se podaří léčebnými postupy výše uvedené příčiny odstranit, potom se problém opožděného vývoje a růstu následně také odstraní. Většina těchto dětí však vykazuje rysy nebo znaky opožděného vývoje. Z hlediska speciálněpeda-

gogické diagnostiky je třeba od sebe odlišit opoždění, které bylo zapříčiněno senzorickou deprivací z důvodu smyslového postižení a na druhé straně opoždění, které je skutečnou mentální retardací v některých případech způsobenou mozkovými anomáliemi.

Anomálie genitálií a močových CEST je častým doprovodným znakem, a tedy i jedním z diagnostických kritérií syndromu CHARGE. U chlapců se projevuje jako malý penis, což je v některých případech doprovázeno nesestoupnými varlaty. U dívek se může projevit jako nevyvinutá labia. U chlapců i u dívek se lze setkat s anomáliemi ledvin nebo celého močového ústrojí, poměrně častý je reflux.

Ušní anomálie a sluchové vady. Vzhledem k tomu, že asi 85 % osob se syndromem CHARGE vykazuje také vady sluchu, které jsou zaznamenávány v celém spektru od lehké nedoslýchavosti až po hluchotu, je tento syndrom zařazován do celého širšího okruhu postižení osob s dominantním duálním smyslovým postižením – hluchoslepotou. Z hlediska medicínské i speciálněpedagogické diagnostiky je tento segment syndromatického komplexu obtížně diagnostikovatelný, protože děti jsou často stíženy chronickými záněty středouší, dále je podezření na vadu sluchu často překrýváno projevy a důsledky ostatních segmentů syndromu a v neposlední řadě obvyklá přítomnost mentální retardace působí jako zavádějící prvek, projevující se v nízkých komunikačních a jazykových kompetencích postiženého jedince. Časté záněty středouší bývají také příčinou převodních vad sluchu. Průvodním znakem také bývají, jak již bylo výše popsáno, poruchy rovnováhy. Do této části je třeba zařadit také anomálie pozorovatelné na zevní části ucha. U většiny dětí s postižením CHARGE se lze setkat s výskytem nedostatečně vyvinutého nebo zcela chybějícího ušního lalůčku a často také s tvarovými anomáliemi ušního boltce. Z technického hlediska jsou tyto anomálie zdrojem potíží při těch vadách sluchu, kdy je možné kompenzovat sluchovou ztrátu sluchadlem, které se v takovém případě obtížně umístí.

Osoby vykazující syndrom CHARGE jsou vystaveny širokému spektru vedlejších a souvisejících problémů, které jsou zapříčiněny komplexností uvedeného syndromu. Vzhledem k problémům v oblasti zdravotní jsou již od raného věku děti s tímto postižením vystaveny celé škále stresů a zátěží, vyvolaných potřebou chirurgických zákroků. Je zřejmé, že právě v tomto věku a v přítomnosti smyslových vad jsou důsledky intenzivní medicínské péče velmi masivní a jejich následky se jen velmi obtížně daří tlumit nebo zcela odstranit. Také komplexnost

smyslového postižení se již od raného věku stává hlavním důvodem retardace v rozvoji sebepojetí a ve vytváření základů sociálních vztahů a citových vazeb v nejbližším okolí.

Uvádí se, že 40 % dětí s postižením CHARGE vykazuje ochrnutí v obličejové oblasti a nejméně 30 % těchto dětí má zásadní potíže s polykáním, které zpravidla přetrvávají až do sedmého i osmého roku věku. V těchto případech se doporučuje orofaciální stimulace a dále prostředky a techniky, které mají pozitivní vliv na celkový stav dítěte, tedy nejenom na proces příjmu potravy, ale také na častý spontánní sialismus.

Omezení nebo úplné vyloučení zraku a sluchu má nedozírné následky na rozvoj psychiky dítěte a v případě, že se tyto vady stávají „pouhou“ součástí komplexního postižení, je zřejmé, že zcela specifické pojetí přístupu a metody výchovy a vzdělávání dětí se syndromem CHARGE je naprosto nutnou podmínkou pro speciálněpedagogickou práci. Komplexnost a variabilita účasti jednotlivých komponent na postižení jsou důvodem, který vede k velmi obtížnému speciálněpedagogickému diagnostikování a přesnému zařazování dítěte do určitých kategorií. Setkáváme se s velikými rozdíly v oblasti psychického vývoje, projevů chování, mentální úrovně, schopnosti a strategie učení, sociální adaptability a v neposlední řadě i při popisu kapacity a flexibility pro výchovu zaměřenou na žádoucí změny v chování a výstavbu a fixaci nových dovedností. Pro výstavbu vhodných podmínek k osobnímu rozvoji dítěte je třeba se zabývat jeho projevy a reagovat na ně snahou po porozumění příčinám a následkům. Pokud tento požadavek vyslovíme směrem ke speciální pedagogice, pak očekáváme odbornou-profesionální reakci, ale je třeba mít na paměti fakt, že rodiče těchto dětí zpravidla nejsou poučenými a ani k tak specifické výchově připravenými osobami. S odvoláním na prve popsané považujeme za nutné zdůraznit požadavek na nepřetěžování dítěte. Již jsme se zmínili o komplexnosti postižení syndromem CHARGE, což může být i důvodem přetěžování dítěte. Máme na mysli stav, při kterém se (samozřejmě) v té nejlepší víře snaží rodiče i odborníci nastavit individuální plán tak, aby se v co možná největší míře předešlo masivnějšímu opoždění nebo i ztrátám některých funkcí. Jedním z požadavků, které je potřeba klást na diagnostické práce, je provedení diferenciální diagnostiky tak, aby bylo umožněno rodičům i specialistům zahájit, sestavit individuální plán a následně jeho cíle realizovat. Jako příklad uvádíme poznatek, že řada dětí s postižením CHARGE vykazuje problémy v oblasti udržení rovnováhy. Z jejich projevů chování je tento fakt zřejmý, ale je potřeba odlišit, zda se jedná o důsledek zrakového postižení (zásah do zorného pole, a tedy nutnost ske-

nování okolí) nebo vady sluchu, která je provázána podobnými projevy, anebo zda se v neposlední řadě nejedná o projev soustředění na konkrétní objekt nebo činnost, což v důsledku omezí kontrolu rovnováhy dítěte. Komplexnost popisovaného postižení nás také vede k připomínce požadavku na spíše individuální práci – také jeden z důsledků. Pro sestavení individuálního plánu je pak nutné zjistit, zda tento požadavek je způsoben nižší úrovní sociálněadaptačních kompetencí, neschopností přenášet pozornost mezi různými podněty přicházejícími z prostředí, anebo naopak uvědoměle vyžadovanou potřebou individuální práce s účastí pouze jediné osoby a její asistence. Z praxe je známo, že takto individualizovaná práce má zpravidla největší efektivitu.

Pozornost ze strany speciální pedagogiky se vyžaduje pro dítě s tímto postižením zcela samozřejmě a podpora v této oblasti by měla být rodičům se stejnou samozřejmostí také nabídnuta. Již v raném věku dítěte můžeme zaznamenat řadu oblastí, ve kterých je možné jeho rozvoj pozitivně ovlivnit a na základě stanovené medicínské diagnózy sestavit individuální plán pro další podporu rozvoje a výchovu. Nejsme si však jisti, zda spolupráce mezi zdravotnickými a speciálněpedagogickými pracovišti funguje na takové úrovni, aby se již od počátku obě oblasti diagnosticky a terapeuticky doplňovaly. Důležitým požadavkem na diagnostické práce je potřeba včasného zachycení psychické poruchy. V některých případech jsou projevy chování u osob s popisovaným syndromem totožné nebo velmi podobné projevům obsedantního chorobného jednání a chování při psychických onemocněních. Včasná diagnostika a eliminace nesprávných hodnocení pomůže nejen při individuálním plánování, ale také při hledání tolik potřebného klidu v rodině dítěte s postižením.

Pro stanovení podmínek k rozvoji v oblasti rozumové je třeba respektovat a zohlednit přítomnost obou smyslových vad, a to bez ohledu na jejich mohutnost. Vždy je třeba upozornit rodiče (stejně, jako odpovědné osoby v případě dítěte umístěného mimo rodinu) na přítomnost vzájemné interference obou smyslových vad a tím i specifické požadavky na vytváření výchovy již tak velmi speciální. V odborných publikacích a sděleních se mentální retardace popisuje nejčastěji jako očekávaná součást syndromu CHARGE. Již výše jsme však uvedli, že třeba velmi pečlivě odlišit mentální retardaci jako svěbytný deficit a na druhé straně mentální retardaci, která vzniká posilováním lehlé retardace nebo mentálního opoždění, přítomností smyslových vad, zejména pak vady sluchu. S tím velmi úzce souvisí i snížená míra komunikačních a jazykových kompetencí. Také v tomto případě se velmi obtížně diagnostikuje jejich pravá příčina, a tedy se stejnou obtížností se konstruuje individuální plán, zaměřený

na rozvoj právě uvedených složek. Často uváděnou překážkou pro intenzivní a efektivní pedagogickou práci je pozornostní deficit. Opět je potřeba připomenout přítomnost duálního senzorického postižení, které je samo o sobě z hlediska nároků na soustředění a zaměřenou pozornost velmi zatěžující. Často se tak na konkrétních případech potvrdí, že předpokládaná vzdělanostní úroveň dítěte dosažená po určité době bude podstatně vyšší, než se původně předpokládalo při prvních diagnostických sezeních bez hlubších analýz a závěrů. Hluchoslepotu jako komplexní postižení vyžaduje komplexní přístup, a tedy i komplexní, mezioborový diagnostický pohled.

Pro speciální pedagogiku zaměřenou na výchovu dětí a osob s duálním senzorickým postižením je v případě tak specifického syndromu, jakým CHARGE jistě je, pracovat s třemi nejčastěji se opakujícími stavy postižené osoby. Hovoříme o nebezpečí, které se váže na situace, kdy je umožněno vyniknout hyperaktivitě, frustraci nebo nudě.

Hyperaktivita je projevem nízké úrovně schopnosti koordinovat vlastní činnosti v takových případech, kdy je jich třeba vyvinout několik ve stejném čase nebo v návaznosti na sebe, a to bez ohledu na to, zda se jedná o spontánní aktivity nebo o společnou činnost – nejčastěji s intaktní osobou. Absence smyslů na koordinaci, nedostatečnost při procesu učení, nás vede k tomu, aby metodicky správně připravené plány byly stavěny s ohledem na velmi vysokou potřebu výkonu jediné činnosti, a to od začátku až do konce včetně zpětné vazby, ať již vlastní cestou získané nebo poskytnuté druhou osobou. Pokud by tento požadavek nebyl respektován, je namísto se obávat postupné demotivace až znechucení k jakýmkoliv aktivitám. Ne vždy je hyperaktivita projevem srovnatelným s hyperaktivitou u intaktní dětské nebo dospělé populace. V těchto případech vyplývá zpravidla z nedostatečné informovanosti a tím i nejistoty, v neschopnosti uspořádaného přístupu k řešení úkolů – i zdánlivě velice jednoduchých. Pokud je proces sociálního učení a mechanismus vytváření konkrétních dovedností zásadně narušován smyslovými postiženími, pak je zapotřebí speciálních metodických postupů k tomu, aby se vytvořil nejdříve komunikační kanál a poté i vlastní, efektivní strategie učení, které bude dítě ovládat a uvědoměle používat.

Problematika frustrace není ve speciální pedagogice ničím novým. Pokud se vztahuje k syndromatickému postižení typu CHARGE, potom je třeba upozornit na velmi náročnou diagnostiku frustrace a hledání jejich příčin. Vzhledem k tomu, že se jedná o komplexní postižení, je třeba k hledání příčin frustrace přistupovat analyticky a diferenciatně. Požadavek na mezioborovou a týmovou

spolupráci je více než namístě. Komplexnost, nepříliš častý výskyt syndromu CHARGE a velmi málo případových studií ve spojení s malou zkušeností odborníků jsou hlavními příčinami, které celý proces zdržují, prodlužují a oddalují možnost zahájení konstrukce individuálního výchovného plánu, a tedy i zahájení speciálněpedagogických aktivit.

Stav nečinnosti přerůstající v nudu je jedním z častých projevů osob s kombinovaným postižením. Zejména u dětí se setkáváme s tím, že pokud nečinnost a nedostatek podnětů přerostou v čase a četnosti jistou individuálně únosnou míru, nastává jeden z nejproblematictějších stavů pro speciálního pedagoga – je jím autostimulace, která může přerůst až do pevně zakořeněných sebepoškozujících mechanismů (setkali jsme se s formou záměrnou, s jistým cílem, ale i nezáměrnou, spontánní). Při tomto výčtu se zdá, že kritika výchovy je zde přímo nutná, ale současně je třeba upozornit na obtížné podmínky pro rodiče i odborníky. Při tak komplexním postižení, o jakém pojednáváme, je časově, odborně i metodicky velmi náročné, ale přitom nevyhnutelně nutné, rozpoznat vhodné načasování jednotlivých činností a zaměstnání pro dítě tak, aby bylo zřejmé období aktivity, únavy, odpočinku a opět návratu k aktivitě. Zcela odlišnou problematiku přináší společná zařízení, kde se zejména z důvodu nedostatku pracovníků střídá ve zpravidla nevhodných intervalech čas práce a odpočinku. Vlivem nevhodných podmínek a rozvrhu pracovního nasazení se pak dítě dostává ze zřetele vychovatele a pro důvody, o kterých jsme se zmínili již dříve, nemá dostatek schopností a dovedností se zabavit samo jinak než některým z autostimulačních projevů, které mohou přerůstat až do autoagrese. Pro práci v rodinách je třeba na tuto skutečnost upozorňovat a připravovat již od raného věku děti s kombinovaným postižením podmínky a úpravy prostředí, tak aby podobným negativním vlivům předcházelo. Máme zde na mysli například pomůcky typu „stimulačního boxu Lilli Nielsen“.

Pokud bychom měli stanovit základní zásady pro práci s dětmi s postižením syndromem CHARGE, pak se ukazují tři, které je třeba dodržovat zcela bezpodmínečně:

1. předložení jediné činnosti v daném časovém úseku
2. dostatek času na multisenzoriální zpracování podnětů
3. načasování a dodržování rytmu aktivity a odpočinku podle individuálních možností

Podstatnou složkou speciálněpedagogického přístupu při práci s dětmi s postižením CHARGE je celý obor zabývající se úpravami podmínek a pro-

středí. Několikrát jsme zde opakovali vysoké nároky na osoby, které zajišťují péči a podporu zaměřenou na rozvoj a výchovu. Pokud by bylo potřeba shrnout všechny požadavky do jednoho výrazu, pak bychom doporučovali volit *zodpovědnost*. Důvodem a motivací k takové práci by neměly pro profesionála být citové pohnutky nebo potřeba obětování se či řízené konání dobrých skutků. Nakonec i požadavek zodpovědnosti vyslovený do řad rodičů je oprávněný. A to ovšem platí pro výchovu všech dětí, nejen postižených.

Dalším požadavkem, který považujeme za hodný uvedení, je požadavek na *jasné a předvídatelné organizování aktivit* dítěte s postižením. Pro vytvoření pocitu kontroly nad situací a možnosti uvědomělého ovlivňování následných dějů je možné použít různé techniky nebo metodické postupy, které jsou známé z jiných oblastí speciálněpedagogické práce. Strukturovaný přístup nebo komunikační kalendář jsou jen příklady metod, které nacházejí uplatnění i v této oblasti.

Pro rozvoj komunikačních a jazykových kompetencí je třeba udržovat jednotný a s ohledem na možnosti dítěte *stále se rozšiřující komunikační systém*. Základními požadavky jsou: čitelnost, srozumitelnost, snadná opakovatelnost a použitelnost, technická dostupnost a odolnost.

O *specifických anomáliích v projevech chování* dětí se syndromem CHARGE jsme se již dříve zmínili. Máme-li shrnout vše a vytvořit pro tuto oblast jeden požadavek, pak se nabízí zdůraznění premisy: anomálie v projevech chování jsou ve většině případů projevem expresivní složky komunikace. Je úkolem rodičů a odborníků se naučit v těchto projevech číst, rozlišovat a přiměřeně reagovat.

Závěrem považujeme za potřebné uvést, že syndrom CHARGE se ve své široké pestrosti projevuje i různou mírou negativního ovlivnění dalšího života osob s tímto postižením. Pokud je včas provedena diagnostická část a zahájena péče, je možné při jisté míře postižení připravit jejich nositele na život, který je velmi podobný běžně očekávanému standardu, včetně rolí manželských, rodičovských a pracovních. Je úkolem speciální pedagogiky se včas a na správném místě angažovat specifickými prostředky a podpořit proces rozvoje, vývoje a socializace jedince s postižením CHARGE.

Literatura

1. Bialer, M. G.; Brown, W. T.: *The CHARGE association. (Letter) J. Med. Genet.* 27: 533 only, 1990.
2. Blake, K. D.; Russell-Eggitt, I. M.; Morgan, D. W.; Ratcliffe, J. M.; Wyse, R. K. H.: *Who's in CHARGE? Multidisciplinary management of patients with CHARGE association. Arch. Dis. Child.* 65: 217-223, 1990.
Davenport, S. L. H.; Hefner, M. A.; Mitchell, J. A.: *The spectrum of clinical features in CHARGE syndrome. Clin. Genet.* 29: 298-310, 1986.
Davenport, S. L. H.; Hefner, M. A.; Thelin, J. W.: *CHARGE syndrome. Part I. External ear anomalies. Int. J. Pediat. Otorhinolaryng.* 12: 137-143, 1989.
3. *Living with CHARGE.* Informativní leták Cause. CHARGE and Uher Syndrome in Europe. Sense international.
4. Brown, D.: *CHARGE asociation.* Talking Sense, Summer 1997.

Miloň Potměšil

Centrum pro KI u dětí s kombinovaným postižením Olomouc
KSP PdF Univerzita Palackého Olomouc

Jaroslava Příhodová

AIMA, s. r. o., poradenství pro sluchově postižené Praha