

**MASARYKOVA UNIVERZITA**

**PEDAGOGICKÁ FAKULTA**

Katedra tělesné výchovy a výchovy ke zdraví



**Chronická onemocnění zaměřená na vrozené  
vývojové vady u dětí v předškolním věku**

*Bakalářská práce*

Brno 2017

Vedoucí práce:

PhDr. Mgr. Jitka Slaná Reissmannová, Ph.D.

Autor práce:

Mgr. Lucie Šperlíková

## **Anotace**

Bakalářská práce je zaměřena na chronická onemocnění zejména na vrozené vývojové vady u dětí předškolního věku. V teoretické části se autorka zabývá příčinami vrozených vývojových vad, chronickými onemocněními respektive nejčastějšími vrozenými vývojovými vadami, jejich diagnostikou a případnou léčbou.

V praktické části autorka vyhodnocuje dotazníkové šetření učitelek mateřských škol, které se ve své praxi setkaly s dětmi s chronickým onemocněním respektive s vrozenou vývojovou vadou. Rovněž vyhodnocuje dotazníkové šetření rodičů těchto dětí zaměřené na zkušenosti se zařazením jejich dítěte s chronickým onemocněním v mateřské škole. Součástí práce je souhrn obecných doporučení k výchově a vzdělávání zdravotně znevýhodněných dětí v běžné mateřské škole.

## **Annotation**

Bachelor thesis is focused on chronic diseases in particular congenital defects in children of preschool age. In the theoretical part, the author deals with the causes congenital defects, chronic diseases respektively the most common congenital defects, their diagnosis and possible treatment.

In the practical part, the author evaluates questionnaire survey of kindergarten teachers who met in their practice with children with chronic diseases respektively a congenital defect. The author also evaluates questionnaire survey of parents of these children focused on experience with inclusion of their child with chronic disease in kindergarten. The thesis includes a summary of general recommendations for the upbringing and education of medically disadvantaged children in regular kindergarten.

## **Klíčová slova**

chronická onemocnění, vrozené vývojové vady, předškolní věk, mateřská škola, genetika, teratogen, mateřské faktory, diagnostika, léčba, metabolická onemocnění

## **Key words**

chronic diseases, congenital defects, pre-school age, Kindergarten, genetics, teratogen, maternal factors, diagnostics, therapy, metabolic diseases

## **Prohlášení**

*„Prohlašuji, že jsem bakalářskou práci vypracovala samostatně, s využitím pouze citovaných pramenů, dalších informací a zdrojů v souladu s Disciplinárním řádem pro studenty Pedagogické fakulty Masarykovy univerzity a se zákonem č. 121/2000 Sb., o právu autorském, o právech souvisejících s právem autorským a o změně některých zákonů (autorský zákon), ve znění pozdějších předpisů.“*

*„Souhlasím, aby práce byla uložena na Masarykově univerzitě v Brně v knihovně Pedagogické fakulty a zpřístupněna ke studijním účelům.“*

Ve Štarnově 28.3.2017

---

Lucie Šperlíková



## **Poděkování**

Na tomto místě bych ráda poděkovala své vedoucí bakalářské práce PhDr. Mgr. Jitce Slané Reissmannové, Ph.D. za odborné vedení práce a za cenné rady při jejím zpracování. Poděkování patří také mé rodině, která mě podporovala nejen v průběhu psaní bakalářské práce, ale i během celého bakalářského studia.

# Obsah

ÚVOD.....	8
TEORETICKÁ ČÁST.....	10
1. Vrozené vývojové vady.....	10
1.1 Výskyt, typy a základní terminologie vrozených vývojových vad.....	10
1.2 Teratologie.....	11
1.3 Příčiny vzniku vrozených vad.....	12
2. Chronická onemocnění zaměřená na vybrané vrozené vývojové vady.....	19
2.1 Chronická onemocnění a vrozené vývojové vady CNS.....	19
2.2 Vrozené vývojové vady hlavy.....	21
2.3 Vrozené vývojové vady hrudníku.....	23
2.4 Vrozené vývojové vady končetin.....	24
2.5 Vrozené vývojové vady srdce a velkých cév.....	25
2.6 Vrozené vývojové vady dýchacích cest.....	26
2.7 Chronická onemocnění a vrozené vývojové vady GIT a břicha.....	27
2.8 Vrozené vývojové vady genitourinálního systému.....	33
2.9 Onkologická onemocnění u dětí.....	35
2.10 Vybraná dědičná metabolická onemocnění.....	38
PRAKTICKÁ ČÁST.....	41
3. Cíle praktické části.....	41
4. Metodika.....	41
5. Výsledky dotazníkového šetření.....	42
5.1 Výsledky dotazníkového šetření učitelek mateřských škol.....	42
5.2 Diskuze a závěr k dotazníkovému šetření učitelek MŠ.....	55
5.3 Výsledky dotazníkového šetření rodičů zdravotně znevýhodněných dětí.....	56
5.4 Diskuze a závěr k dotazníkovému šetření rodičů zdravotně znevýhodněných dětí.....	63
5.5 Odpovědi na výzkumné otázky.....	63
6. Diskuze.....	66

7. Souhrn obecných doporučení k výchově a vzdělávání zdravotně znevýhodněných dětí v MŠ .....	67
ZÁVĚR.....	69
SHRNUTÍ.....	71
SUMMERY .....	71
POUŽITÉ INFORMAČNÍ ZDROJE.....	72
SEZNAM TABULEK.....	75
SEZNAM GRAFŮ.....	76
SEZNAM OBRÁZKŮ.....	77
SEZNAM PŘÍLOH.....	78
PŘÍLOHY.....	79

# Úvod

Bakalářská práce je zaměřena na problematiku chronických onemocnění zejména vrozených vývojových vad u dětí v předškolním věku. Toto téma práce jsem zvolila především z důvodu osobního zájmu, to je blízkost k mé původní profesi a vrozené vývojové vadě mé dcery.

Chronická onemocnění jsou definována jako dlouhodobě nepříznivý stav (Hájková, 2008). *Jsou důsledkem dědičných vad, poškození zárodku či plodu během nitroděložního vývoje, poranění při porodu, závažného onemocnění po narození, jindy mohou být následkem akutního onemocnění, otravy či poranění* (Bartoňová et al., 2012, s. 200). V současné době trpí chronickými onemocněními asi 7–10 % dětí a adolescentů, přitom dochází ke stálému nárůstu. Tento nárůst je způsoben pokrokem medicíny, kdy některá onemocnění, která jsou v dnešní době celkem úspěšně léčitelná, byla dříve smrtelná (např. leukémie, diabetes mellitus). Dále také znečištěným životním prostředím a životním stylem rodiny (Bartoňová et al., 2012, s. 200).

Chronické onemocnění dítěte má velký vliv na dosavadní životní styl celé rodiny, která se musí vyrovnávat s organickou, psychickou i sociální problematikou (Bartoňová et al., 2012, s. 200). Rovněž má chronické onemocnění dítěte vliv na jeho nervovou soustavu, což se může projevovat psychomotorickým neklidem, dráždivostí, netrpělivostí, náladovostí a sklonem k úzkostným či zlostným afektům (Hájková, 2008, s. 19).

K nejčastějším chronickým onemocněním patří alergie a astmatická onemocnění, dále metabolická onemocnění (např. fenylketonurie, diabetes mellitus a celiakie). Z neurologických onemocnění je nejčastější obávaná epilepsie. Ale bohužel v předškolním věku se vyskytují i nádorová onemocnění (Bartoňová et al., 2012, s. 200–201).

Cílem teoretické části práce je vypracovat přehled chronických onemocnění u dětí v předškolním věku, jejich diagnostiky i možné léčby. Práce se zaměří především na vrozené vývojové vady a přitom se nebude zabývat jinými onemocněními, která již byla popsána v mnoha pracích např. alergie, astma, diabetes mellitus, epilepsie, mozková

obrna, celiakie (např. Hotařová, L., *Alergie u dětí předškolního věku a její projevy při výchově a vzdělávání*, 2015; Chalupová, L., *Chronická onemocnění u dětí předškolního věku*, 2015; Širůčková, M., *Diabetes mellitus v dětském věku*, 2011; Hanáková, E., *Integrace dítěte s dětskou mozkovou obrnou a epilepsií v předškolním věku*, 2010; Vlčková, V., *Začlenění dětí s onemocněním diabetes mellitus a celiakie do mateřských škol*, 2014). Také poruchy autistického spektra, Downův syndrom či vada sluchu v mateřské škole již byly kvalitně popsány některými autory (např. Kselíková, M., *Přístupy pedagogů k dětem s PAS integrovaných v mateřských školách v Jihomoravském kraji*, 2016; Ševčíková, P., *Specifika individuální integrace dítěte s Downovým syndromem do mateřské školy*, 2013; Škopánová, J., *Rozvoj řeči u dítěte s kochleárním implantátem*, 2010).

Hlavními cíli praktické části práce je podat přehled o odborných vědomostech a zkušenostech s danou problematikou u učitelek mateřských škol, zjistit zkušenosti rodičů se zařazením jejich dětí s chronickým onemocněním v mateřské škole a vypracovat souhrn obecných doporučení k výchově a vzdělávání zdravotně znevýhodněných dětí v běžné mateřské škole. Praktická část práce bude postavena na dotazníkovém šetření učitelek mateřských škol a rodičů zdravotně znevýhodněných dětí.

Tato bakalářská práce může následně sloužit především učitelkám mateřských škol k získání podstatných informací o problematice chronických onemocnění, které je povedou při výchově a vzdělávání těchto dětí.

# TEORETICKÁ ČÁST

## 1. Vrozené vývojové vady

Vývojové vady vznikají odchylkou od normálního vývojového procesu v prenatálním nebo postnatálním období. Vady vzniklé v prenatálním období se nazývají vrozené a často bývají příčinou zániku zárodku v časných fázích těhotenství či úmrtí plodu ještě před narozením (Peterka a Novotná, 2010, s. 14). Vrozené vady jedinců, kteří se dožili porodu, mohou mít různý stupeň závažnosti od lehkých až po život ohrožující poruchy. Některé jsou v současné době léčitelné, s jinými se postižený jedinec i jeho rodina musí naučit žít (Peterka a Jarolímková, 2003, s. 16).

### 1.1 Výskyt, typy a základní terminologie vrozených vývojových vad

V současné době se 2–3 % novorozenců rodí se závažnými vývojovými vadami zřejmými hned při porodu, ale skutečná incidence dosahuje až 5 %, protože některé vady se projeví až v pozdějším věku. Méně závažné vady se vyskytují až u 10 % novorozenců (Šnajdauf et al., 2005, s. 17). Prognóza postižených dětí záleží na typu vývojové vady. Z dětí postižených vývojovými vadami 25 % umírá v časném kojeneckém věku, 25 % vykazuje nějaké mentální či tělesné postižení a 50 % má po odpovídající léčbě přijatelnou nebo dobrou prognózu (Šnajdauf et al., 2005, str. 17).

Vrozené vady dělíme na strukturální, postihující stavbu orgánů (malformace), funkční, postihující funkci orgánů a růstové retardace (zpomalení růstu). Strukturální vady vznikají nejčastěji mezi 20. a 60. dnem po oplození. Ty mohou být závažnější tzv. hrubé (např. kratší či nevyvinuté končetiny, rozštěp patra...) i méně závažné tzv. jemné (např. lidově zvaný „oheň“, což je postižení cév v kůži) (Peterka a Jarolímková, 2003, s. 16). Funkční vady vznikají v období od 9. týdne těhotenství až do porodu. Příkladem mohou být jemné poruchy mozkových buněk projevující se v následném životě člověka jako lehká mozková dysfunkce nebo poruchy učení. Růstová retardace se často kombinuje s dalšími vrozenými vadami (Peterka a Jarolímková, 2003, s. 17).

**Malformace** jsou způsobeny zástavou normálního vývoje či abnormálním vývojem tkáně či orgánu. Patří sem srdeční vady, rozštěpy rtu/patra, defekty neurální trubice a

další. Malformace postihující jeden orgán jsou zpravidla zapříčiněny multifaktoriální dědičností tj. interakcí mnoha genů s faktory zevního prostředí (Šnajdauf et al., 2005, s. 18).

**Deformace** vzniká sekundárním poškozením normálně se vyvíjejícího se orgánu mechanickým tlakem při nedostatku plodové vody či abnormální děloze. Příkladem může být vrozené vymknutí kyčlí (Šnajdauf et al., 2005, s. 18).

**Disrupce** představuje zástavu normálního vývoje např. následkem vasokonstrikce (zúžení cév) při užívání kokainu matkou (Šnajdauf et al., 2005, s. 18).

**Syndrom** je souhrn malformací, které jsou patogeneticky spjaté, vyvolané jedinou příčinou. Touto příčinou může být chromozomální aberace (např. Downův syndrom) nebo porucha jednoho genu (např. Marfanův syndrom). Dosud bylo popsáno několik tisíc syndromů s mnohočetnými malformacemi (Šnajdauf et al., 2005, s. 18).

## 1.2 Teratologie

Teratologie je věda zabývající se vrozenými vadami, její název je odvozen z řeckého slova „teras“, což znamená „neobvyklý jev, božské znamení“ (Peterka a Jarolímková, 2003, s. 10).

Teratologie řeší především následující problematiku:

- *Celkový výskyt vrozených vad se dlouhodobě nemění navzdory stoupajícímu znečištění prostředí embryotoxickými faktory.*
- *Etiologie 60-70 % vrozených vad je neznámá.*
- *Pokusy o primární prevenci vrozených vad jsou zatím málo úspěšné.*
- *Testování teratogenity nových léčiv pro člověka pomocí oficiálních testů na zvířeti je nespolehlivé (Peterka a Novotná, 2010, s. 13).*

K základním principům teratogeneze patří:

- a) Citlivost k teratogenezi je druhově a individuálně specifická a závislá na interakci se zevními faktory prostředí. Intenzita projevu závisí na genotypu zárodku, který odpovídá za farmakokinetiku a biotransformaci dané látky v organismu. U savců, tedy i u člověka, je expozice zárodků závislá také na

genotypu mateřského organismu, hmotnosti matky, počtu plodů, velikosti, konstituci a vlastnostech placenty (Peterka a Novotná, 2010, s. 17).

- b) Citlivost k teratogenezi závisí na vývojovém stádiu zárodku v době expozice. V nejranějších stádiích embryonálního vývoje (před implantací) reaguje zárodek na vnější faktor jako celek podle pravidla „vše nebo nic“ (buď umírá nebo přežívá bez viditelného poškození). V dalším období organogeneze je organismus extrémně citlivý na teratogenní faktory a může dojít k postižení různých orgánů. Období, kdy je daný orgán vnímavý k poškození se nazývá kritická perioda. Ve fetálním období, kdy je základní formování struktur ukončeno, již nelze vyvolat působením teratogenů velké strukturální defekty, ale funkční vady na základě poškození diferenciací orgánových složek či tkání (Peterka a Novotná, 2010, s. 18).
- c) Citlivost k teratogenezi je určena charakterem působícího agens (Peterka a Novotná, 2010, s. 19).

### 1.3 Příčiny vzniku vrozených vad

Faktor zevního prostředí chemické, fyzikální či biologické povahy vyskytující se v okolním prostředí v takové dávce, která v exponované části populace zvýší výskyt vrozených vad oproti neexponované části populace, se nazývá teratogen. Obecnou vlastností zevních faktorů je embryotoxicita, která zahrnuje tři druhy poškození zárodku tj. teratogenitu (vznik velké strukturální vady či malých funkčních ), letalitu (smrt zárodku; v období kolem implantace zaniká až 42 % oplozených oocytů) či růstovou retardaci zárodku (intrauterinní růstová retardace tj. novorozenec má nižší porodní váhu než by se dalo očekávat vzhledem k jeho gestačnímu věku). Každý zevní faktor je schopen od určité dávky vyvolat projevy embryotoxicity. Bezpečnost každé látky lze vyjádřit pomocí tzv. pásma bezpečnosti. Jedná se o rozdíl mezi expoziční dávkou a nejnižší dávkou schopnou vyvolat embryotoxický efekt (Peterka a Novotná, 2010, s. 15).

Příčiny vzniku vrozených vad mohou být genetické, vlivem vnějších vlivů (teratogenní faktory) či kombinované. Genetické faktory se uplatňují při vzniku 20 % vrozených vad, izolované zevní faktory v 10 %. Ve zbývajících 70 % vrozených vad



se jednoznačná příčina nenajde, ale pravděpodobně se jedná o kombinaci (Peterka a Novotná, 2010, s. 16). Patří sem např. defekty síňového/komorového septa, anencefalie (chybění mozku), encefalokéla (výhřez mozkové tkáně ven z lebky), spina bifida (rozštěp páteře), renální ageneze (nevyvinutí ledvin), rozštěpy rtu/patra (Šnajdauf et al., 2005, s. 23).

### 1.3.1 Genetické faktory

Duplikace, delece, trisomie nebo monosomie v autosomálním chromozomálním materiálu vede k závažným vývojovým poruchám. Při značném rozsahu jsou příčinou spontánních potratů. Nejčastěji se vyskytující se aberace počtu i struktury chromosomů jsou trisomie 21. chromosomu (Downův syndrom), trisomie 18. chromosomu (Edwardsův syndrom) a trisomie 13. chromosomu (Patauův syndrom). Jeden nadbytečný chromosom u všech trisomií vznikne následkem poruchy v meiotickém dělení, která je častější při dělení ženských gamet a její riziko stoupá s věkem matky (Šnajdauf et al., 2005, s. 19).

Dále může chybět část některého chromosomu, tak vznikají deleční syndromy např. Wolfův-Hirschhornův syndrom s delecí krátkých ramen 4. chromosomu. Syndromy, kde chybí malá část chromosomu, se nazývají mikrodeleční syndromy např. Williamsův syndrom (Šnajdauf et al., 2005, s. 20).

Porucha pohlavních chromosomů X a Y se projeví jako typické klinické syndromy Turnerův, Klinefelterův, XYY syndrom, XXX syndrom (Šnajdauf et al., 2005, s. 21).

Asi 7,5 % vrozených vad je způsobeno poruchou jednoho nebo několika málo genů. Tyto anomálie mohou postihovat pouze jeden orgán, celý systém nebo vedou k mnohočetným malformačním syndromům. Jedná se např. o achondroplazii, cystickou fibrózu, hemofilii A, B a řadu dalších (Šnajdauf et al., 2005, s. 21–22).

### 1.3.2 Teratogenní faktory

#### a) Fyzikální faktory

- **Radiace**, kdy rentgenové záření je jedním z nejstarších prokázaných zevních teratogenů (prokázáno v roce 1929). Rentgenové záření vykazuje klasické

embryotoxické účinky v závislosti na dávce a délce expozice. Exponovaní jedinci vykazují postižení CNS. Radiace může mít také karcinogenní a mutagenní účinky, které se mohou manifestovat jako vrozené vady až v následující generaci (Peterka a Novotná, 2010, s. 40).

- **Hypertermie** čili zvýšení mateřské teploty o 2–2,5 °C může vést k poškození vývoje. V období implantace dochází zpravidla k zániku zárodku, v období organogeneze vznikají nejčastěji poškození CNS, skeletální malformace končetin a kloubů, dále také kardiovaskulární a urogenitální vady. Příčinou embryotoxických účinků je zastavení syntézy proteinů, DNA a RNA, což vede ke smrti buněk (Peterka a Novotná, 2010, s. 40).
- **Mechanické vlivy** (vibrace, fyzická traumata, malé množství amniové tekutiny) (Čech a Trávník, 2011, s. 118).

#### b) Biologické faktory

- **Virové infekce.** Prenatálně získaný *virus rubeoly* (*zarděnky*) byl v roce 1962 identifikován jako teratogen. Tento virus, zvláště v prvním měsíci embryonálního vývoje, způsobuje mnohočetné vady (např. vrozená katarakta čili šedý zákal, vrozené srdeční vady, hluchota...). Po celosvětové pandemii v 60. letech, kdy došlo k řadě spontánních i terapeutických abortů, úmrtí novorozenců a postižení mnoha dětí, byla ve vyspělých zemích zavedena plošná vakcinace (u nás od roku 1986) (Peterka a Novotná, 2010, s. 40).

*Cytomegalovirus* je nebezpečný zejména při prvoinfekci gravidní ženy z důvodu možného vzniku řady komplikací či poškození plodu (např. nízká porodní váha, neurologická a gastrointestinální onemocnění, poškození sítnice) (Peterka a Novotná, 2010, s. 41).

*Varicella* (*virus planých neštovic*) může způsobit mikrocefalii (zakrnění mozku a hlavy), šedý zákal, mentální retardaci a snad i defekty končetin (Peterka a Novotná, 2010, s. 41).

*Herpetickým virem* se nejčastěji dítě nakazí od matky během porodu (genitální herpetické infekce), což může vést i přes léčebné opatření k zánětu a následnému poškození mozku během prvních týdnů života dítěte (Peterka a Novotná, 2010, s. 41).

*Virus chřipky* může pravděpodobně vyvolat defekty CNS, malformace oběhového systému, rozštěpy rtu a redukční deformity končetin. Význam viru chřipky při vzniku vrozených vad je však zatím sporný, neboť k uvedeným vadám může vést také hypertermie, která je u chřipky běžná (Peterka a Novotná, 2010, s. 41).

U *parvoviru* zatím není známo, zda je schopen vyvolat vývojové vady, ale může vést k těžké anémii plodu, která pokud není léčena podáváním krevních transfúzí, vede k hydropsu (edému) plodu způsobující potrat či předčasný porod (Peterka a Novotná, 2010, s. 42).

- **Bakteriální infekce.** Teratogenní účinky *Treponemy pallidum* (původce syfilis) mohou vést k vrozené hluchotě, mentální retardaci a postižení řady orgánů (Peterka a Novotná, 2010, s. 42).
- **Parazitární infekce.** K těmto infekcím patří toxoplasmóza způsobená prvokem *Toxoplasma gondii*, která je přenášena hlodavci, kočkami a zejména syrovým případně nedostatečně tepelně upraveným masem. Infekce v těhotenství může vést k těžkému poškození CNS, hluchotě a ochablému svalovému napětí. Tato postižení jsou navíc často spojena s předčasným porodem nebo intrauterinní růstovou retardací (Peterka a Novotná, 2010, s. 42).

### c) Chemické faktory

Na základě testů na laboratorních zvířatech a epidemiologických studiích v lidské populaci se látky dělí do několika kategorií:

**Kategorie A:** *Látka u těhotných žen prokazatelně nevyvolává poškození plodu.*

**Kategorie B:** *Studie na zvířatech jsou negativní, ale neexistují adekvátní studie u těhotných žen.*

**Kategorie C:** *Studie na zvířatech zachytily nepříznivý efekt na plod, ale neexistují adekvátní studie u těhotných žen.*

**Kategorie D:** *Zahrnuje látky potenciálně teratogenní, u nichž terapeutický efekt převáží riziko vzniku malformace plodu.*

**Kategorie X:** Zahrmuje látky v těhotenství zásadně kontraindikované, protože způsobují abnormality u zvířat i u člověka a potenciální riziko vzniku vady jasně převažuje nad přínosem léčby (Peterka α Novotná, 2010, s. 30).

Vzhledem ke vzniku specifických metabolitů charakteristických pro daný živočišný druh je nutno uvést, že výsledky testů na laboratorních savcích fylogeneticky příbuzných člověku nelze na člověka spolehlivě přenášet (Peterka α Novotná, 2010, s. 31).

- **Léky.** V současné době patří mezi prokázané lidské teratogeny 19 léků či lékových skupin. Jedním z nich je i *thalidomid*, který byl v letech 1956–1962 v 50 zemích světa předepisován těhotným ženám jako hypnotikum a antiemetikum proti ranním nevolnostem. V souvislosti s užíváním thalidomidu v časných stádiích těhotenství došlo k výraznému nárůstu dosud vzácných redukčních deformit končetin u narozených dětí. Kromě redukčních deformit končetin způsoboval thalidomid také řadu dalších vad (postižení uší, očí, obličeje, CNS, dýchací trubice, srdce, velkých cév a břišních orgánů) (Peterka α Novotná, 2010, s. 43). Přes obrovskou tragédii s tímto lékem na přelomu 50. a 60. let se thalidomid opět užívá, a to k léčbě lepry (i u těhotných) v Brazílii (Peterka α Novotná, 2010, s. 45).

*Isotretinoin (Accutan)* je syntetický derivát vitamínu A, který se v organismu mění na vitamín A a užívá se k léčbě akné a dalších kožních onemocnění. Způsobuje abnormality lebky, uší, očí, mentální retardace, rozštěp patra, defekty CNS a kardiovaskulárního systému (Peterka α Novotná, 2010, s. 46).

K dalším prokázaným teratogenům patří *antiepileptika*, která způsobují defekty obličeje a lebky (Peterka α Novotná, 2010, s. 47).

K látkám s teratogenním účinkem patří také některé synteticky vyrobené hormony, které se dříve podávaly ženám v průběhu těhotenství k zabránění spontánních potratů. Příkladem mohou být *syntetické progestiny* způsobující maskulinizaci zevního genitálu u plodů ženského pohlaví (Peterka α Novotná, 2010, s. 48).

*Cytostatika* jsou v těhotenství kontraindikována. Výjimku tvoří pouze ženy s malignitami, které je ohrožují na životě. V těchto případech je ženám doporučováno umělé přerušování těhotenství (Peterka α Novotná, 2010, s. 49).

Řada dnes užívaných antibiotik, při omezení na nezbytně nutné množství i dobu, je pro těhotné ženy bezpečná. Výjimkou jsou pouze *tetracykliny*, které by neměly být vůbec podávány ženám v reprodukčním věku, neboť ovlivňují mineralizaci při tvorbě kostí a zubů, a mohou tak značně poškodit vyvíjející se plod (Peterka a Novotná, 2010, s. 50).

Mezi známé lidské teratogeny patří také *vitamín A*, který bývá běžně užívaný ve vitamínových kapslích. Konzumace vitamínu A v běžné stravě, kde se tento vitamín nachází ve formě  $\beta$ -karotenu, je bezpečná. K předávkování vitamínem A běžnou stravou může dojít pouze při konzumaci zvířecích jater (Peterka a Novotná, 2010, s. 37).

- **Chemikálie v zevním prostředí.** Chemikálie v zevním prostředí, se kterými se těhotná žena může setkat, představují průmyslové zplodiny (dioxiny, polychlorované bifenoly, těžké kovy, polycyklické aromatické uhlovodíky), látky zvyšující zemědělskou produkci (umělá hnojiva, růstové stimulanty, pesticidy), potravinová aditiva (barviva, konzervační látky) a látky z profesionální expozice (Peterka a Novotná, 2010, s. 50).

S narůstající životní úrovní lidstva se bude pravděpodobně rozšiřovat seznam látek, které jsou schopny poškodit embryonální vývoj jedince (Peterka a Novotná, 2010, s. 54).

Mezi teratogeny přirozeně se vyskytující v prostředí patří mykotoxiny produkované některými plísněmi (Peterka a Novotná, 2010, s. 54).

### 1.3.3 Mateřské faktory

Mateřský organismus významně působí na vývoj zárodku. Genotyp matky i její zdravotní stav ovlivňují vliv zevních faktorů na embryonální vývoj, stoupající věk matky zvyšuje riziko vzniku chromozomálních abnormalit plodu (nejčastější trisomie 21, 18 a 13) (Peterka a Novotná, 2010, s. 55).

Poruchy v metabolismu cukrů u matek s onemocněním diabetes mellitus vede pravděpodobně k předčasným porodům, k úmrtím novorozenců či jejich vysoké porodní hmotnosti. Navíc je u matek závislých na inzulinu 4x až 8x větší riziko vrozených vad oproti běžné populaci. Převažují vady kardiovaskulárního systému a CNS, dále

gastrointestinální malformace a vady močopohlavního ústrojí (Peterka  $\alpha$  Novotná, 2010, s. 55).

U matek s fenylketonurií, kdy se v důsledku nedostatku enzymu fenylalaninhydroxylázy hromadí fenylalanin v krvi, který dále prochází placentou a poškozuje vývoj plodu. To může vést k potratům nebo k poruchám CNS, srdce a růstové retardaci. Jedinou možností k omezení vzniku vrozených vad je dieta před početím i v průběhu těhotenství (Peterka  $\alpha$  Novotná, 2010, s. 56).

Některá onemocnění matky sama o sobě nemusí mít na plod nežádoucí vliv, ale jejich nutná léčba může být spojena s teratogenním rizikem např. epilepsie a nádory (Peterka  $\alpha$  Novotná, 2010, s. 56).

Dalším významným faktorem ovlivňujícím prenatální vývoj plodu je životní styl matky nejen v době těhotenství, ale také v období několika měsíců před početím. Teratogeneze podvýživy a některých dietních chyb, zejména ve smyslu nedostatku vitamínů či stopových prvků, nejsou v současné době ještě plně objasněna. Na základě epidemiologických studií lze s jistotou spojit pouze snížený příjem kyseliny listové ve stravě se závažnými malformacemi CNS např. s rozštěpovými vadami. Nedávné výzkumy naznačují podobný význam také niacinu (vitamín B<sub>3</sub>), železa, hořčíku a zinku. Nedostatek jodu ve stravě matky může vést k těžkému poškození psychosomatického vývoje plodu tzv. kretenismu. Z výše uvedeného vyplývá nutnost prekoncepční přípravy matky na mateřství ve formě vyváženého příjmu vitamínů a minerálů ve stravě (Peterka  $\alpha$  Novotná, 2010, s. 57).

Konzumace alkoholu v době těhotenství může vést k fetálnímu alkoholovému syndromu, který bývá definován dle prenatální i postnatální růstové retardace, charakteristických obličejových rysů (zejména zploštění žlábků spojující nos a horní ret, úzký horní ret, malé oční štěrbinu a široký kořen nosu) a poškozením CNS. Přidružit se mohou také srdeční vady, deformity kloubů a končetin, ale také rozštěpy rtu a/nebo patra (Peterka  $\alpha$  Novotná, 2010, s. 58).

Také kouření může v důsledku nedostatečného zásobení plodu kyslíkem a živinami vést k růstové retardaci plodu, ke spontánním potratům, funkčním poruchám, ale i k rozštěpům rtu/patra (Peterka  $\alpha$  Novotná, 2010, s. 58).

## **2. Chronická onemocnění respektive vybrané vrozené vývojové vady**

Tato kapitola předkládá přehled chronických onemocnění zejména vybraných vrozených vývojových vad dětí předškolního věku. Vrozené vývojové vady jsou vybrány na základě vyššího výskytu v populaci či uvedení v dotaznících, které byly realizovány v rámci této bakalářské práce. Součástí přehledu je seznámení s podstatou onemocnění, možnou příčinou, klinickými projevy, ale také s diagnostikou onemocnění a možnými způsoby léčby. V rámci přehledu jsou uvedeny také vrozené vývojové vady, které musí být nutně řešeny již v novorozeneckém či kojeneckém věku, ale do předškolního věku si nesou určité komplikace či potíže, které je nutné respektovat.

### **2.1 Chronická onemocnění a vrozené vývojové vady centrálního nervového systému**

#### **2.1.1 Spina bifida occulta**

Spina bifida occulta je lehčí formou rozštěpu páteře, kdy mícha i míšní obaly zůstávají uvnitř páteřního sloupce, pouze obratle jsou různě deformované (*Dětský lékař*, 2007, str. 493). U 80 % postižených bývají v lumbosakrální krajině (oblast bederní páteře a křížové kosti) patrné kožní změny (např. důlky, ochlupení, kanálek...). Kanálek bývá často obrostlý vlasy a může končit v měkkých tkáních, svalech nebo dosahovat až k povrchu tvrdých plen. Spina bifida occulta se může projevit jako bolesti zad, sfinkterické obtíže (svěračové), poruchy cití, oslabení svalové síly, deformity se skoliózou či asymetrie dolních končetin. Diagnostickou metodou je vyšetření magnetickou rezonancí (Šnajdauf et al., 2005, s. 87).

#### **2.1.2 Spinální meningokéla**

Spinální meningokéla vzniká ve 43. dnu těhotenství, vyskytuje se nejčastěji v lumbosakrální krajině (oblast bederní páteře a křížové kosti) a je tvořena výhřezem míšních obalů v rozsahu jednoho či více obratlových oblouků. Je kryta neporušenou kůží. Diagnostika spočívá v ultrasonografii a magnetické rezonanci. Neurologický náález je normální, riziko hydrocefalu a dalších přidružených anomálií je

oproti meningomyelokéle nízký. Terapie spočívá v operačním odstranění vaku s plastikou obalů (Šnajdauf et al., 2005, s. 88).

### **2.1.3 Meningomyelokéla**

Meningomyelokéla je velice závažnou vadou páteře, vzniká ve 22. a 26. dnu těhotenství. Výskyt tohoto defektu se pohybuje od 0,6 do 1,2 na 1000 živě narozených dětí. Na základě řady studií bylo prokázáno, že podávání kyseliny listové před početím snižuje riziko vzniku defektů neurální trubice až o 50–70 %. Prenatální diagnostika umožňuje záchyt meningomyelokély na základě ultrasonografického vyšetření, hladiny  $\alpha$ -fetoproteinu, případně vyšetření amniové tekutiny. Jedná se o otevřený páteřní kanál v rozsahu až několika obratlových oblouků, kdy obsah vaku je tvořen míchou a je krytý tvrdou plenou a defektní kůží. Nezbytné operaci předchází vyšetření, která slouží k diagnostice a vyloučení případných dalších vrozených vad (ultrasonografie, magnetická rezonance). U většiny meningomyelokél se vyskytuje nebo může vzniknout hydrocefalus. Asi u 1/3 pacientů dochází k retardaci psychického vývoje, 60 % nemocných je vázaných na invalidní vozík a většina má sfinkterové poruchy (svěračové obtíže) (Šnajdauf et al., 2005, s. 89).

### **2.1.4 Hydrocefalus**

Hydrocefalus je zvýšené množství intrakraniální mozkomíšní tekutiny následkem nerovnováhy mezi produkcí a absorpcí moku, což vede k dilataci komorového systému, který utlačuje především bílou hmotu mozku. Dochází tak k narušení spíše motorických než kognitivních funkcí (Šnajdauf et al., 2005, s. 110).

Výskyt vrozeného hydrocefalu je 0,3-0,6 na 1000 novorozenců (Šnajdauf et al., 2005, s. 111). U kojenců se projevuje nechutenstvím, zvracením a omezenou aktivitou. Dítě má makrocefalii s plnou velkou fontanelou a dilatovanými žilami na skalpu. U starších dětí se projevuje bolestmi hlavy, zvracením a psychomotorickou retardací, makrocefalií, nejistou chůzí a změnami v očním pozadí. Z diagnostických metod je pro svoji neinvazivnost volena především ultrasonografie (Šnajdauf et al., 2005, s. 110–111).



Léčba hydrocefalu může být konzervativní s medikamentózním podáváním léků vedoucích ke snížení produkce mozkomíšního moku, operační s odstraněním překážky cirkulace mozkomíšního moku (nádory, cysty...) nebo zkratovou operací se zavedením hadičky tzv. shuntu z komor do břišní dutiny (Šnajdauf et al., 2005, s. 111).

Prognóza u léčeného hydrocefalu je velice dobrá, kdy až 70 % dětí má normální IQ (Šnajdauf et al., 2005, s. 112).

### **2.1.5 Spinální svalová atrofie**

Spinální svalová atrofie je vrozené onemocnění nervového systému, kdy dochází k úbytku svalové hmoty tzv. atrofii na základě degenerace motorických buněk. Jsou rozlišovány 4 typy spinální svalové atrofie, respektive stupně, které se liší především věkem manifestace onemocnění.

U I. typu tzv. akutní infantilní formy se první příznaky objevují často již prenatálně a plně se rozvinou v prvních měsících života. II. typ tzv. pozdní infantilní forma se vyskytuje nejčastěji. Projevy se začínají objevovat v kojeneckém věku, nejpozději v 5 letech jako svalová hypotrofie dolních končetin, opoždění růstu a skolióza končetin. III. typ tzv. juvenilní forma se začíná projevovat v dětském či adolescentním období. IV. typ tzv. adultní forma neinvalidizuje a nezkracuje věk těchto jedinců.

Léčba spočívá v prevenci proleženin, vzniku skoliózy páteře a vzniku vážných dýchacích obtíží. Je založena na medikamentózní léčbě a rehabilitaci (např. Vojtova metoda) (Šance Dětem [online], 2017)

## **2.2 Vrozené vývojové vady hlavy**

### **2.2.1 Kraniosynostóza**

Incidence kraniosynostóz je 1 : 2000 až 4000. Jedná se o předčasný uzávěr jednoho nebo více lebečních švů. Terapie kraniosynostóz spočívá v chirurgickém opatření, které zabrání poškození mozku důsledkem nitrolební hypertenze. Diagnostika je založena na běžné kefalometrii (měření rozměrů hlavy) u praktického dětského lékaře, dále na RTG či CT hlavy. Většina kraniosynostóz patří k izolovaným vadám (Šnajdauf et al., 2005, s. 92).

### 2.2.2 Rozštěpy rtu, patra a čelisti

Rozštěpové vady rtu a patra patří k nejčastějším vrozeným vývojovým vadám. Riziko rozštěpu rtu se zvyšuje s věkem matky, vyskytuje se častěji u chlapců s incidencí 1 : 1000 narozených dětí. Mohou být jednostranné i oboustranné, částečné nebo úplné. Tyto rozštěpy mohou být součástí také některých syndromů např. Pierre Robinova syndromu. Rozštěpové vady horního rtu, horní čelisti a patra se rozdělují na přední, zadní a smíšené. U smíšených rozštěpů se štěrбина táhne od horního rtu přes čelist až do měkkých částí patra (Jakubíková, 2012, s. 36–38).

Léčba je založena na chirurgické operaci plastickým chirurgem krátce po narození. Tyto děti mají problémy s dýcháním, příjmem stravy i vývojem řeči, a proto bývají zpravidla v dlouhodobé péči týmu odborníků (pediatr, logoped, zubní lékař, otorinolaryngolog) (*Dětský lékař*, 2007, s. 494–495).



Obr. 1: Oboustranný rozštěp před a po operaci (Wikipedia [online], 2017)

### 2.2.3 Vrozená svalová torticollis

Vrozená svalová torticollis je způsobena zkrácením svalu kývače hlavy (musculus sternocleidomastoideus), což vede k naklonění hlavy na postiženou stranu. Příčinou může být ruptura svalu, ischémie, genetické dispozice. Projevuje se asi 2 týdny po porodu, kdy dochází k otoku svalu. Možnou léčbou je chirurgické řešení (WikiSkripta [online], 2017).

## 2.3 Vrozené vývojové vady hrudníku

### 2.3.1 Pectus excavatum (vpáčený hrudník)

Vpáčený hrudník je způsoben tzv. vpáčením hrudní kosti s přilehlými chrupavkami dorzálním směrem k páteři. Vyskytuje se zejména u chlapců. Většinou bývá patrný již při narození a v průběhu předškolního období se zvýrazní (Šnajdauf et al., 2005, s. 122).

Potíže se odvíjí od stupně deformity. U dětí s těžším stupněm bývá srdce výrazně posunuto na levou stranu, tím je omezena expanze plic při nádechu, což může vést k větší únavnosti a snížené vytrvalosti při sportovních aktivitách (Šnajdauf et al., 2005, s. 122), ale také k častým zánětům dýchacích cest. U těchto dětí se často vyskytuje vadné držení těla (kulatá ramena, skolióza, ochablé břišní svaly a vystouplé břicho), ale také narušení sebeobrazu dítěte, což vede k psychickým problémům (*Dětský lékař*, 2007, s. 364).

K diagnostice celé problematiky se využívá elektrokardiografické a echokardiografické vyšetření, dále vyšetření plicních funkcí a CT. K léčbě vpáčeného hrudníku se využívá chirurgického řešení dle Šnajdauf et al. posunutého až do věku 12–14 let vzhledem k menšímu riziku vzniku dalších hrudních deformit (Šnajdauf et al., 2005, s. 122).

### 2.3.2 Vrozená brániční kýla

Vrozená brániční kýla je malformace, která vzniká v 1. trimestru nespojením vývojových základů bránice. V bránici vzniká otvor, kterým se do hrudníku přesunou orgány z břišní dutiny (žaludek, tenké a tlusté střevo, slezina, část jater, někdy i ledvina), utlačují vyvíjející se plíce, což může vést k nedostatečně vyvinuté plicní tkáni tzv. plicní hypoplazii (Šnajdauf et al., 2005, s. 141).

Brániční kýla se vyskytuje 1 : 2000–5500 živě narozených dětí (Šnajdauf et al., 2005, s. 142). Tento defekt lze diagnostikovat již v 16.–24. gestačním týdnu ultrazvukovým vyšetřením. Možným náznakem může být také nízká hladina mateřského  $\alpha$ -fetoproteinu v 18. gestačním týdnu či nadbytek plodové vody tzv. polyhydramnion (Šnajdauf et al., 2005, s. 143–144).

K postnatálním klinickým příznakům patří respirační insuficience (dechová nedostatečnost) během prvních 24 hodin po porodu následkem hypoplazie plic

(nedovyvinuté plicní tkáně). Diagnostika bývá ověřena na základě nativního rentgenového snímku (Šnajdauf et al., 2005, s. 144).

Cílem operace je repozice orgánů do dutiny břišní a vytvoření přepážky mezi dutinou břišní a hrudní (Šnajdauf et al., 2005, s. 146–147).

Prognóza je závislá na přítomnosti sdružených vrozených vad a na stupni plicní hypoplazie. V některých případech se mohou vyskytnout abnormální neurologické nálezy (opožděný vývoj, špatná motorika) jako následek léčby respiračního selhávání, dále gastroezofageální reflux nebo deformace hrudníku (Šnajdauf et al., 2005, s. 148).

## **2.4 Vrozené vývojové vady končetin**

Vrozené vady končetin jsou velice různorodé a zahrnují vady početní, velikostí a srůstové. Početní vady postihují nejčastěji koncové úseky končetin, vznikají buď zmnožením nebo redukcí základů. Zvýšený počet prstů se nazývá polydaktylie (nejčastěji palec či malík), snížený počet prstů je hypodaktylie (Čech a Trávník, 2011, s. 122).

K velikostním vadám končetin patří amelie, což je úplné chybění končetiny. Dále mikromelie, což je zakrnělá končetina, ale také fokomelie, kdy má končetina sice normální vzhled, ale může být zkrácená nebo jí část chybí (Čech a Trávník, 2011, s. 122).

K srůstovým vadám patří srůst celých dolních končetin, ale častěji se vyskytují srůsty pouze prstů tzv. syndaktylie. Syndaktylie postihují nejčastěji 2. a 3. prst na nohou (Čech a Trávník, 2011, s. 122).

K vrozeným vývojovým vadám končetin patří také tzv. koňská noha, která se vyskytuje v poměru 1 : 1000 a vyznačuje se abnormálním postavením nohy. Častěji postihuje chlapce (Čech a Trávník, 2011, s. 122).

## **2.5 Vrozené vývojové vady srdce a velkých cév**

Vrozené vývojové vady srdce vznikají většinou na základě multifaktoriální příčiny a velice často se pojí s chromozomálními odchylkami (Downův syndrom, Patauův syndrom, Edwardsův syndrom, Turnerův syndrom) (Chaloupecký et al., 2006, s. 117). Vývojové vady srdce patří k častým vrozeným vadám postihující 6–8 dětí na 1000 živě narozených (Čech a Trávník, 2011, s. 129).

### **2.5.1 Defekt komorového septa**

Defekt komorového septa patří k srdečním vadám s levoprávním zkratem, kdy okysličená krev z levé strany srdce proudí na pravou stranu srdce otvorem v membranózní či svalové části komorové přepážky. Závažnost vady se odvíjí od velikosti otvoru (Čech a Trávník, 2011, s. 129). Velké defekty komorového septa někdy vyžadují urgentní přístup, naopak malé defekty se až v 75 % spontánně uzavřou do 3 let věku dítěte, případně je operace indikována do předškolního věku (Urbanová a Šamánek, 2013, s. 41–42).

### **2.5.2 Defekty síňového septa**

Defekty síňového septa také řadíme k srdečním vadám s levoprávním zkratem. Vyskytují se buď ve střední části síňové přepážky nebo v dolní části septa těsně nad atrioventrikulární chlopní (Čech a Trávník, 2011, s. 129).

### **2.5.3 Otevřená tepenná dučej**

Otevřená tepenná dučej je zkrat mezi aortou a levou větví plicní tepny, kdy dochází k hypertenzi v plicním oběhu a následné kompenzační hypertrofii (zvětšení) pravé komory (Čech a Trávník, 2011, s. 129). Otevřená dučej bývá velice častá u nedonošených dětí krátce po porodu, u zralých novorozenců bývá spojena se srdečním selháváním vedoucí k operaci (Urbanová a Šamánek, 2013, s. 44). V příloze č. 3 je pro objasnění popsán běžný postnatální krevní oběh a fetální krevní oběh.

#### **2.5.4 Fallotova tetralogie**

Fallotova tetralogie patří k srdečním vadám s pravolevým zkratem, kdy se velké množství neokysličené krve dostává do velkého oběhu. Tyto děti trpí trvalou hypoxií (nedostatkem kyslíku v těle), která vede k cyanóze (namodralému zbarvení kůže) a námahové dušnosti. Fallotova tetralogie představuje soubor 4 anomálií (zúžení plicnice, defekt komorového septa, aorta na pravé straně a hypertrofie pravé srdeční komory) (Čech a Trávník, 2011, s. 129). Velice vážnou dlouhodobou komplikací u pacientů po chirurgické operaci tetralogie je přítomnost tzv. komorových tachyarytmií, které mohou vést k náhlému úmrtí (Urbanová a Šamánek, 2013, s. 50).

#### **2.5.5 Stenóza (zúžení) aorty**

Jedná se o zúžení srdečnice, kdy tyto děti mají zpravidla zpomalený vývoj (Čech a Trávník, 2011, s. 130).

Stenóza aorty se zpravidla vyskytuje u vzácné geneticky podmíněné poruchy tzv. Williamsově syndromu (viz dotazník pro učitelky MŠ). Dalšími příznaky tohoto syndromu je typický výraz obličeje (široké čelo, nízký kořen nosu, vypouklé tváře, velká ústa, plné rty), porucha růstu, opoždění psychomotorického růstu a řada dalších zdravotních komplikací (Willík Spolek pro Williamsův syndrom [online], 2017)

### **2.6 Vrozené vývojové vady dýchacích cest**

#### **2.6.1 Bronchopulmonální malformace**

K bronchopulmonálním malformacím řadíme vady průdušek a plic.

Vrozený lobální emfyzém je zvýšená vzdušnost jednoho nebo více plicních laloků v normální plicní tkáni, který vznikl z důvodu kolapsu bronchu nebo zevního tlaku na bronchus. Projevuje se zejména mnohonásobným zvětšováním postiženého laloku a utlačováním zdravé plíce. Léčba spočívá v chirurgickém odstranění postiženého laloku (Šnajdauf et al., 2005, s. 128–129).

## **2.7 Chronická onemocnění a vrozené vývojové vady gastrointestinálního traktu a břicha**

### **2.7.1 Atrézie jícnu**

Atrézie čili nevyvinutí jícnu je nejčastější a nejzávažnější vrozená vada jícnu, která je bez chirurgického zásahu neslučitelná se životem, neboť tito malí pacienti nemohou přijímat stravu. Vyskytuje se u 1 : 4500 živě narozených dětí, převážně u chlapců (Šnajdauf et al., 2005, s. 152).

Asi u 50 % dětí s atrézií jícnu se vyskytují další vrozené vady. Atrézie jícnu bývá často sdružena s tracheozofageální píštělí (spojení jícnu s průdušnicí) (Šnajdauf et al., 2005, s. 153).

Dítě s atrézií jícnu extrémně sliní, má kašel a hypoxii (nedostatek kyslíku). K diagnostice atrézie slouží rentgenové vyšetření (případně s kontrastní látkou). Dítě s podezřením na atrézií jícnu je nutné odeslat na specializované pracoviště (Šnajdauf et al., 2005, s. 154).

Vlastní operační technika se odvíjí od typu atrézie jícnu. V nejjednodušších případech se provede prosté propojení obou pahýlů jícnu (tzv. primární anastomóza), v případě větší vzdálenosti obou pahýlů jícnu (3 až 5 cm) se vlastní spojení jícnu odkládá, v krajních případech se přistupuje k náhradě jícnu (Šnajdauf et al., 2005, s. 155).

Nejčastější dlouhodobou problematikou pacientů po operaci atrézie jícnu může být gastroezofageální reflux, který se projevuje zvracením, poruchami výživy a řadou respiračních komplikací. Dalším následkem může být dysfagie (potíže s polykáním), jako následek porušené peristaltiky jícnu, která může přetrvávat po dobu od několika měsíců až do školního věku či déle (Šnajdauf et al., 2005, s. 156).

### **2.7.2 Gastroezofageální reflux**

Gastroezofageální reflux je mimovolní zpětný návrat žaludečního obsahu do jícnu následkem porušené motility. Motilita představuje mimovolní pohyblivost jícnu, která zajišťuje posouvání potravy žádoucím směrem. Gastroezofageální reflux může být do určité míry fyziologický u novorozenců a kojenců, někdy se může přechodně vyskytnout u některých infekcí, metabolických poruch nebo u potravinových alergií.

Nejčastějším projevem je zvracení. Může dojít až k zúžení jícnu, kdy následkem potíží s polykáním děti odmítají tužší jídla (Šnajdauf et al., 2005, s. 161).

Léčba je založena ve většině případů na konzervativním přístupu (polohování dětí, zahuštění stravy, častější a menší porce, odříhnutí po jídle). Chirurgický výkon bývá nutný asi u 10 % pacientů po neúspěšné konzervativní léčbě nebo s vážnějšími klinickými komplikacemi (Šnajdauf et al., 2005, s. 164).

### **2.7.3 Atrézie a stenózy tenkého střeva**

Atrézie (nevyvinutí) a stenózy (zúžení) tenkého střeva jsou poruchy průchodnosti tenkého střeva. Předpokládaný výskyt je 1 : 5000. Většinou se jedná o úplné přerušení kontinuity střeva čili atrézii, ale přibližně v 10 % se jedná pouze o stenózu (zúžení), které se může projevit až s odstupem času v řádu měsíců až let (Šnajdauf et al., 2005, s. 176).

Atrézie tenkého střeva se projevuje okamžitě po narození jako neustupující zvracení s příměsí žluči, vzednutím břicha a odchodem šedobílého hlenovitého obsahu z konečníku (Šnajdauf et al., 2005, s. 178).

Diagnóza bývá často stanovena již z prenatalního sonografického vyšetření na základě zmnožené plodové vody a dilatovaných střevních kliček plodu (Šnajdauf et al., 2005, s. 178).

Cílem operace je obnovení kontinuity střeva s ohledem na jeho výslednou délku (Šnajdauf et al., 2005, s. 178). Pacienti po rozsáhlých resekcích střeva, zejména u mnohočetné střevní atrézie, jsou ohroženi syndromem krátkého střeva (Šnajdauf et al., 2005, s. 179).

Syndrom krátkého střeva se projevuje malabsorpcí (poruchou vstřebávání živin) následkem krátkého střeva. Výživa dítěte musí být zajišťována parenterálně (mimostřevně, zejména nitrožilně), což s sebou nese řadu závažných komplikací (Šnajdauf et al., 2005, s. 179–180).

### **2.7.4 Hirschsprungova choroba**

Toto onemocnění se vyskytuje 1 : 5000 živě narozených dětí. Hirschsprungova choroba je tzv. vrozená střevní aganglionóza, kdy následkem špatné inervace je



postižený úsek střeva v trvalém stažení a není schopen koordinované relaxace jako normálně inervované střevo. Na tuto překážku reaguje vyšší oddíl zdravého střeva svou dilatací ve formě nálevky, vzniká tzv. megakolon (Šnajdauf et al., 2005, s. 196).

Klinické projevy se odvíjí od věku dítěte a délky nefunkčního střevního úseku. Obtíže zpravidla manifestují již v novorozeneckém nebo kojeneckém věku jako neúplná střevní neprůchodnost. Projevy u novorozenců jsou zvracení žaludečního obsahu s příměsí žluči, vzedmuté břicho a umazávání smolkou. U dětí v předškolním věku se projevuje poruchami výživy, opožděním růstu, periodickým zvracením, bolestmi zvětšeného a vystouplého břicha následkem nahromadění stolice. Dítě se zpravidla vyprazdňuje v intervalu delším než tři dny (někdy i týden a více) za pomoci klyzmat a projímadel, kdy vyloučí obrovské množství stolice (Šnajdauf et al., 2005, s. 196–197).

K diagnostice Hirschsprungovy choroby se využívá radiologické vyšetření, rektální manometrie a rektální biopsie (Šnajdauf et al., 2005, s. 197–198). Jediným možným řešením choroby je operace, kdy se odstraní postižený úsek střeva a následně se střevo spojí. Asi polovina pacientů po operaci nemá žádné potíže související s touto nemocí, ale u ostatních pacientů se mohou vyskytovat občasné potíže (umazávání stolice, bolesti břicha, zácpa a občasná nutnost využití klyzmat a projímadel) nebo je nutná další operace (Šnajdauf et al., 2005, s. 200–201).

### **2.7.5 Anorektální malformace**

Anorektální malformace jsou vrozená onemocnění zahrnující chybění análního otvoru či jeho anomální vyústění (Šnajdauf et al., 2005, s. 201–202). Velice často bývá vytvořena tzv. píštěl, která zajišťuje komunikaci rektálního pahýlu s ostatními orgány malé pánve. U chlapců může píštěl ústít do močového měchýře nebo do močové trubice, u dívek do pochvy nebo do poševního vestibula (Šnajdauf et al., 2005, s. 205). Vyskytují se v rozsahu přibližně 1 : 4000–5000 porodů a často bývají spojeny s dalšími vrozenými vývojovými vadami (Šnajdauf et al., 2005, s. 203–204).

Diagnostika je založena především na fyzikálním vyšetření, kdy se hodnotí vzhled a umístění análního otvoru. Dalšími diagnostickými metodami upřesňující poměry v malé pánvi jsou postnatální sonografie, rentgenové vyšetření a magnetická rezonance. Anorektální malformace lze již diagnostikovat prenatální diagnostikou na základě

kalcifikací v dilatovaných střevních kličkách, případně z cystických útvarů v malé pánvi (Šnajdauf et al., 2005, s. 206).

Jediným řešením anorektálních malformací jsou operace, které se provádí v několika krocích s odstupem času (Šnajdauf et al., 2005, s. 206).

Plná kontinence u dětí po operaci anorektální malformace je 70–100 % v závislosti na typu píštěle, ale až 50 % pacientů trpí chronickou zácpou (Šnajdauf et al., 2005, s. 208).

### **2.7.6 Získaná anorektální onemocnění**

Rektální prolaps je výhřez části nebo celé střevní stěny análním otvorem. Postihuje nejčastěji děti od 1 do 4 let, protože v tomto věku není svalová hmota pánevního dna dostatečně vyvinutá a současně se rozvíjí kontinence. Prolaps navíc často souvisí s průjmem či zácpou, ale může se vyskytnout také současně s některými onemocněními např. parazitární onemocnění, meningokéla, cystická fibróza, střevní polypy, zánětlivé střevní onemocnění a malabsorpce. Projevuje se jako kroužek sliznice o velikosti 2–3 cm červené až nařevělé barvy, v případě kompletního prolapsu až 5–10 cm. První pomoc při rektálním prolapsu je rychlá a šetrná repozice, což se musí naučit i rodiče, případně osoba pečující o dítě. Rektální prolaps se léčí především konzervativně, zejména zácpa či průjem, posiluje se pánevní dno a omezuje se zvýšený tlak na pánevní dno při defekaci. V případě neúspěchu se přistupuje k chirurgické terapii (Šnajdauf et al., 2005, s. 214).

### **2.7.7 Omfalokéla**

Incidence omfalokély je 1 : 4000 a je ve více než 30 % sdružena s dalšími chromozomálními syndromy (Downův, Edwardsův a Patauův syndrom) či strukturálními anomáliemi. Jedná se o defekt břišní stěny v oblasti pupečního prstence o velikosti 2–10 cm, kdy se střeva, někdy játra a žaludek dostávají ve vaku ven z břišní dutiny (Šnajdauf et al., 2005, s. 262–263).

Omfalokéla bývá diagnostikována zpravidla již prenatálně na základě prenatálního screeningu, což umožní ženu odeslat na specializované pracoviště. Dítě s malou omfalokélou je indikováno k primárnímu uzavěru dutiny břišní. V případě velkého defektu břišní stěny s velkou disproporcí mezi orgány a dutinou břišní je primárně

volena konzervativní terapie, která spočívá v zavěšení vaku za úpon pupečníku, což napomáhá postupné repozici orgánů. Prognóza u izolovaných omfalokél je velmi dobrá, většina dětí nemá žádné dlouhodobé potíže, pouze oslabená břišní stěna může být predispozicí pro vznik ventrální kýly (Šnajdauf et al., 2005, s. 263–264).



Obr. 2: Omfalokéla (Wikipedia [online],2017)

### 2.7.8 Gastroschiza

Gastroschiza nebývá spojena s chromozomálními vadami, pouze v 10–15 % s atrézií střeva. Gastroschiza představuje defekt břišní stěny o velikosti 2–4 cm vyskytující se laterálně od pupečníku, kdy se střeva dostávají volně ven z dutiny břišní, ale nejsou kryta vakem. Nekryté střevo bývá často poškozeno přímým působením plodové vody (Šnajdauf et al., 2005, s. 263–265).

Gastroschiza bývá diagnostikována již prenatálně a žena bývá odeslána na specializované pracoviště, kde se mohou snažit indukci porodu po 37. týdnu těhotenství či výměnou amniové tekutiny předejít poškození střeva. Novorozenci jsou po stabilizaci stavu indikováni k operaci (Šnajdauf et al., 2005, s. 265–266).

Přežití novorozenců s gastrochizou je v současné době asi 90 %, tyto děti nemívají žádné dlouhodobé obtíže. Pouze při kombinaci gastroschizy a atrézie střeva dochází někdy k syndromu krátkého střeva (Šnajdauf et al., 2005, s. 266).



Obr. 3: Gastroschiza (Wikipedia [online], 2017)

### 2.7.9 Pupeční kýla

Pupeční kýla může vzniknout v místě pupeční jizvy, kdy se do podkoží vytlačuje část břišního obsahu. Pupeční kýla je nejčastější abnormalitou v dětském věku a je častější u děvčat. Vyskytuje se především u nedonošených dětí (více než 80 %), ale i u donošených dětí. Nejzávažnější komplikací je uskřínutí kýly projevující se bolestmi břicha a zvracením. Pupeční branka se může spontánně uzavřít během prvních let života. Diagnostika je založena na fyzikálním vyšetření dítěte nejlépe vestoje. Děti bývají operovány od 3 let věku, je nutné pupeční kýlu vyřešit před nástupem do školy, neboť by mohlo dojít ke vzniku závažných komplikací (Šnajdauf et al., 2005, s. 267).

### 2.7.10 Tříselná kýla

Tříselná kýla se vyskytuje u zdravé populace asi v 1–5 %, ale u dětí s nízkou porodní váhou až ve 30 %, častější je u chlapců a bývá diagnostikována již během prvního roku života (Šnajdauf et al., 2005, s. 269). Tato kýla vzniká vysunutím střeva tříselným kanálem do třísel, kde se projeví bulkou nebo zduřením. Někdy může dojít k uskřínutí střeva, což vede k intenzivní bolesti, zduření v tříselné krajině a zvracení. Tento stav vyžaduje okamžitý chirurgický zákrok (*Dětský lékař*, 2007, s. 418–419).

## **2.8 Vrozené vývojové vady genitourinální soustavy**

### **2.8.1 Vrozené vývojové vady ledvin**

Většina vývojových vad ledvin se objeví při preventivním prenatalním ultrazvukovém vyšetření plodu nebo náhodou postnatálně. Tyto vady se mohou projevit krví v moči, hmatnou rezistencí, měštnáním moči či infekcí (Šnajdauf et al., 2005, s. 333).

Při jednostranné agenezi (nevyvinutí) ledviny přejímá funkci obou ledvin jediná ledvina, která bývá větší než obvykle. Jednostranná ageneze se vyskytuje asi u 1 : 1500 dětí. Oboustranná ageneze je neslučitelná s postnatálním životem (Šnajdauf et al., 2005, s. 334).

Další vrozenou patologií v oblasti ledvin může být malrotace ledviny, kdy cévy a dutý systém ledviny směřují ventrálně. Tato vada může být spojena se stenózou (zúžením) močovodu a následnou hydronefrózou (rozšíření ledvinné pánvičky a kalichů) a vyskytuje se v poměru 1 : 400 (Šnajdauf et al., 2005, s. 335).

Někdy se vyskytují tzv. dystopické ledviny, které mají atypickou polohu nebo anomální tvar. Nejčastěji s incidencí 1 : 500 jedinců se vyskytuje tzv. podkovovitá ledvina, která bývá sdružená s dalšími vrozenými vadami. Podkovovitá ledvina vzniká srůstem metanefrogenních základů ledvin většinou dolním pólem (Šnajdauf et al., 2005, s. 335).

### **2.8.2 Vrozené vývojové vady močových cest**

#### **a) Hydronefróza**

Hydronefróza představuje vrozené rozšíření ledvinné pánvičky s měštnáním moči. Příčinou může být zúžení přechodu pánvičky do močovodu, vazivově cévní pruh stlačující močovod pod ledvinou nebo vysoký odstup močovodu, což způsobuje překážku v odtoku moči z ledviny. Zvýšený tlak v ledvinné pánvičce vede k poškození ledviny. Diagnostika hydronefrózy je založena na ultrasonografickém vyšetření (prenatálním i postnatálním), obstrukci (překážku) lze stanovit pomocí dynamické scintigrafie ledvin. Je-li prokázána obstrukce nebo zhoršení funkce ledvin bývá indikována chirurgická léčba tzv. pyeloplastika (Šnajdauf et al., 2005, s. 338–339).

## **b) Vezikoureterální reflux**

Vezikoureterální reflux představuje zpětný tok moči z močového měchýře do močovodu nebo dokonce až do ledviny. Následkem je dilatace dutého systému ledviny, močové infekce až zmenšení ledvinného parenchymu. Projevuje se denním pomočováním dítěte a/nebo recidivujícími močovými infekcemi. U chlapců bývá jednostranný a vyššího stupně, u dívek bývá oboustranný, ale nižšího stupně. Diagnostika závisí na RTG mikční cystoradiografii a urodynamickém vyšetření. Cílem léčby je zabránit zánětům ledvin. Léčba může být konzervativní (zejména antiinfekční chemoprophylaxe), případně chirurgická (Šnajdauf et al., 2005, s. 342–345).

## **c) Hypospadie**

Hypospadie je anomální vyústění močové trubice na penisu či šourku nebo perineu a je nejčastější vrozenou vývojovou vadou (výskyt 3,3 na 1000 narozených chlapců). Hypospadie je projevem feminizace u chlapců, navíc se mohou u těchto chlapců vyskytovat rudimentární části ženského genitálu, další projevy nedostatečné sexuální diferenciaci nebo další sdružené anomálie např. retence varlete či tříselná kýla. Neřešená vada má v dospělosti následky narušení fertility v důsledku erektilní dysfunkce. U lehčích forem hypospadie se diagnostika zaměřuje na fyzikální vyšetření, u těžších forem je nutná diferenciální diagnostika enzymopatií, chromozomálních aberací a případně i intersexu. Léčba hypospadie spočívá v chirurgickém napřimení genitálu a plastice močové trubice mezi 1. a 2. rokem dítěte, ale dispenzární péče trvá až do dospělosti vzhledem k možným pozdním komplikacím (Šnajdauf et al., 2005, s. 357–363).

## **d) Retence varlete**

Nepřítomnost varlete v šourku je nejčastější vrozenou vadou mužského genitálu. Nesestouplá varlata má při narození až 30 % nedonošených chlapců, ale pouze 3-5 % donošených chlapců. Sestup varlat je ovlivněn hormonálně a mechanicky. Diagnostika je založena na fyzikálním vyšetření a ultrasonografií. Terapie musí být ukončena do dvou let věku dítěte, jinak může dojít k vážným následkům (zejména k infertilitě a riziku vzniku zhoubného nádoru varlete). Terapie bývá založena na hormonální léčbě či chirurgické operaci (Šnajdauf et al., 2005, s. 272–275).

## 2.9 Onkologická onemocnění u dětí

Onkologická onemocnění u dětí jsou vzácná a významně se liší od onkologických onemocnění u dospělých. Na rozdíl od dospělých bývají negativní vlivy vnějšího prostředí jako příčina vzniku onemocnění minimální. Také zastoupení jednotlivých typů nádorů se značně liší. Navíc dětské nádory bývají vysoce maligní a rychle metastazující, ale právě tyto vlastnosti způsobují mnohem vyšší citlivost na chemoterapii a radioterapii než nádory dospělých pacientů (*Dětský lékař*, 2007, s. 487).

### 2.9.1 Leukémie

Leukémie je nejčastějším onkologickým onemocněním dětí. Je způsobena produkcí velkého množství atypických (nezralých) bílých krvinek, které nemohou plnit svou funkci tj. zajišťovat obranyschopnost organismu. Leukémie se dělí podle druhu postižených bílých krvinek na lymfoidní leukémii (postiženy lymfocyty) a na myeloidní leukémii (postiženy granulocyty). Leukémie se projevuje slabostí a únavou, tvorbou modřin, horečkou, častými infekcemi, nechutenstvím a ubýváním na váze, petechiemi a zduřením lymfatických uzlin. K diagnostice slouží laboratorní vyšetření krevního obrazu a kostní dřeně z biopsie pánevní kosti. K léčbě se využívá chemoterapie, ozařování, transfuze krve či krevních destiček, ale někdy i transplantace kostní dřeně. Úplná remise je možná u 95 % dětí s lymfoidní leukémií a u 80 % s myeloidní leukémií (*Dětský lékař*, 2007, s. 421–422).

### 2.9.2 Nádory mozku

Mozkové nádory představují druhou nejčastější skupinu nádorových onemocnění v dětském věku. U dětí jsou příznaky často nespecifické či nevýrazné. Zpravidla se jedná o bolesti hlavy, dvojité vidění, závratě, změny v chování, epileptické záchvaty, nauzeu až zvracení a další. Pokročilá stadia jsou provázána nitrolební hypertenzí a obstrukčním hydrocefalem. K diagnostice mozkových nádorů slouží vyšetření očního pozadí, CT vyšetření, magnetická rezonance (Šnajdauf et al., 2005, s. 98). Léčba je založena především na chirurgickém odstranění nádoru a dále na chemoterapii či radioterapii (nebo kombinaci obou metod) (*Dětský lékař*, 2007, s. 434).

### **2.9.3 Neuroblastom**

Neuroblastom je karcinom, který vychází z nervových buněk autonomního nervového systému. Vyskytuje se většinou do věku 10 let, nejčastěji do 2 let a více u chlapců. Většinou se primárně vytvoří v nadledvinách a následně se šíří dál do lymfatických uzlin, plic, jater, mozku, kostí a kostní dřeně. Projevuje se zduřením břicha v oblasti nadledvin, nechutenstvím, ubýváním na váze, horečkou a v některých případech také vysokým krevním tlakem. Diagnostika neuroblastomu je založena na počítačové tomografii, ultrasonografii, radionuklidovém vyšetření a laboratorním vyšetření krve a moče. Léčba spočívá v chirurgickém odstranění nádoru, chemoterapii a radioterapii (*Dětský lékař*, 2007, s. 440–441).

### **2.9.4 Nefroblastom**

Nefroblastom neboli Wilmsův nádor ledvin postihuje nejčastěji chlapce do 4 let věku. Tento nádor se velice často sdružuje s některými syndromy a anomáliemi (zejména genitourinální anomálie). Zpravidla postihuje jednu ledvinu, ale asi v 10 % případů může zasáhnout obě ledviny (*Dětský lékař*, 2007, s. 546). Projevuje se tzv. „velkým břichem dítěte“, bolestmi břicha a 1/3 dětí má v moči přítomnou krev (mikroskopické množství). Po delší době se může vyskytnout slabost, hubnutí a změna temperamentu dítěte. Diagnostika je založena na ultrazvukovém vyšetření, výpočetní tomografii ledvin, ale také CT plic k vyloučení či potvrzení plicních metastáz (Šnajdauf et al., 2005, s. 98). Léčba spočívá v odstranění celé postižené ledviny a přilehlých lymfatických uzlin nebo postižených částí obou ledvin a následné chemoterapii případně kombinované s radioterapií. Prognóza závisí na rozšíření nádoru, a tak při včasném zahájení léčby přežívá až 80-90 % dětí (*Dětský lékař*, 2007, s. 547).

### **2.9.5 Rabdomyosarkom**

Rabdomyosarkom je nejběžnějším nádorem měkkých tkání u dětí, kdy může vzniknout na hlavě, na krku, na břiše, v močovém měchýři, v pochvě, ve varlatech nebo na končetinách. Rabdomyosarkom rychle roste a šíří se do ostatních tkání. Nejčastěji postihuje děti ve věku do 10 let (*Dětský lékař*, 2007, s. 486). Klinické projevy se odvíjí



od lokalizace rabdomyosarkomu. Rabdomyosarkom močového měchýře se může projevit příznaky obstrukce dolních močových cest tj. bolest a pálení při močení, retence moči, močová infekce. Rabdomyosarkom krku se projevuje bolestí, bolestivým zduřením, opakujícím se zánětem středního ucha, výtokem ze zvukovodu, bolestí ucha, kašlem a chrapotem. Diagnostika závisí rovněž na lokalizaci nádoru (ultrazvuk, magnetická rezonance, výpočetní tomografie, RTG, endoskopie, laboratorní vyšetření). Léčba je komplexní čili zahrnuje chemoterapii, radioterapii a operaci. Prognóza přežití dětí s rabdomyosarkomem závisí na histologickém typu nádoru (Šnajdauf et al., 2005, s. 98).

#### **2.9.6 Sakrokokcygeální teratom**

Sakrokokcygeální teratom se převážně nachází v sakrální oblasti a vyskytuje se v poměru 1 : 35 000 narozených dětí. 80 % teratomů je benigních a až 20 % teratomů je spojeno s dalšími malformacemi (skeletální a gastrointestinální anomálie, rozštěpové vady CNS, vrozené srdeční vady a anomálie ledvin a vývodných močových cest). Většina sakrokokcygeálních teratomů se diagnostikuje během prenatalního období nebo hned po narození. Diagnostika je založena především na ultrazvukovém vyšetření, dále na RTG a magnetické rezonanci. Léčba je založena na chirurgickém odstranění teratomu do týdne po narození, jehož součástí je resekce kostrče jako prevence recidivy nádoru. V případě metastáz předchází vlastnímu odstranění nádoru chemoterapie. Pokud není sakrokokcygeální teratom komplikován nějakou závažnou sdruženou vrozenou vývojovou vadou je přežití pacientů po odstranění vyzrálých teratomů prakticky 100 %. Do 3 let po odstranění nádoru je riziko recidivy nebo maligního zvratu, který bývá provázen vzdálenými metastázami, a proto bývají tyto děti pravidelně kontrolovány sonograficky, per rektum i laboratorně ( $\alpha$ -fetoprotein). Dlouhodobé problémy po odstranění sakrokokcygeálního teratomu představují neurogenní měchýř a chronickou zácpu s umazáváním (Šnajdauf et al., 2005, s. 298–302).

## 2.10 Vybraná dědičná metabolická onemocnění

Společným rysem dědičných metabolických onemocnění jsou biochemické či enzymatické odchylky, které lze zjistit pouze speciálním vyšetřením. Závažnost klinických projevů záleží na typu molekulárního defektu a zbytkové aktivitě postiženého enzymu. První klinické projevy se vyskytují nejčastěji již v raném věku dítěte, ale někdy i později. K diagnostice dědičných metabolických poruch významně přispívá novorozenecký skríníng (Honzík a Zeman, 2013, s. 5). Od roku 2009 je navíc novorozenecký screening dědičných poruch metabolismu rozšířen o vrozenou hypotyreózu (vrozená nedostatečnost štítné žlázy), vrozenou adrenální hyperplazii (porucha tvorby hormonů v kůře nadledvin) a cystickou fibrózu. Dědičné poruchy metabolismu, které lze zjistit novorozeneckým screeningem jsou uvedeny v tabulce č. 1 (Honzík a Zeman, 2013, s. 15).

Tabulka č. 1: Novorozenecký screening dědičných poruch metabolismu v ČR (Honzík a Zeman, 2013, s. 15).

Dědičná porucha metabolismu	Výskyt v populaci
Fenylketonurie	1 : 8000 v ČR
Leucinóza	1 : 185 000 v EU
Glutarová acidurie typ I	1 : 40 000 v EU
Isovalerová acidurie	1 : 230 000 v EU
Deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin se středně dlouhým řetězcem	1 : 10 000 v ČR
Deficit 3-hydroxy-CoA dehydrogenázy mastných kyselin s dlouhým řetězcem	Vzácný
Deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin s velmi dlouhým řetězcem	Velmi vzácný
Deficit karnitinpalmitoyltransferázy 1a 2	Velmi vzácný
Deficit karnitinacylkarnitintranslokázy	Velmi vzácný

I přes značný pokrok současné vědy není většina dědičných metabolických poruch léčitelná nebo léčbou ovlivnitelná. Pouze 100 metabolických poruch lze řešit dietním opatřením (např. přísná nízkobílkovinná dieta kombinovaná s podáváním směsi

aminokyselin bez přítomnosti kritické aminokyseliny, kterou organismus neumí metabolizovat u poruch metabolismu aminokyselin; dieta bez ovoce, řepného a třtinového cukru u intolerance fruktózy; bezmléčná dieta u galaktosemie aj.). V posledních letech se začíná významně uplatňovat enzymová substituční terapie např. u mukopolysacharidóz. Slibně se jeví také transplantace hematopoetickými kmenovými buňkami či dokonce transplantace jater, které mají produkovat chybějící enzymy. Léčba pacientů s dědičnými metabolickými poruchami bývá celoživotní a finančně značně nákladná (Honzík a Zeman, 2013, s.18–19).

Prognóza dětí s dědičnou metabolickou poruchou závisí na včasné diagnostice a přístupu k rizikovým situacím (infekty, hladovění, průjmy, očkování), které vedou ke katabolismu, ale zpravidla bývá poměrně příznivá (Honzík a Zeman, 2013, s.19).

V klinické praxi se dědičné metabolické poruchy dělí na onemocnění malých molekul a onemocnění velkých komplexních molekul (Honzík a Zeman, 2013, s.23).

### **2.10.1 Nemoci malých molekul**

Nemoci malých molekul jsou zpravidla způsobeny poruchami metabolismu látek, které jsou přiváděny stravou (aminokyseliny z bílkovin, organické kyseliny, sacharidy, mastné kyseliny atd.) a většinou manifestují již v novorozeneckém období (Honzík a Zeman, 2013, s.23).

#### **a) Fenyلكetonurie**

Fenyلكetonurie je onemocnění s narušeným metabolismem aminokyseliny fenyਲalaninu, které se v české populaci vyskytuje v poměru 1 : 8000. Neléčená fenyلكetonurie se projevuje mentální retardací a zápachem moči a potu po myšíně. Diagnostika je založena především na novorozeneckém screeningu ze suché kapky krve. Principem léčby je celoživotní nízkobílkovinná dieta se sníženým obsahem fenyਲalaninu a suplementace speciální směsí aminokyselin bez fenyਲalaninu (Honzík a Zeman, 2013, s.13–15).

#### **b) Organická acidurie**

Organická acidurie představuje komplex minimálně 36 různých poruch intermediárního metabolismu, kdy se v organismu hromadí dané aminokyseliny a

organické kyseliny, které jsou v nadbytku toxické. Dále se také hromadí neurotoxické a hepatotoxické metabolity vznikající alternativními metabolickými dráhami. Diagnostika je založena na selektivním metabolickém screeningu ze suché kapky krve. Léčba dětí, které přežijí, spočívá v celoživotní nízkobílkovinné dietě a dostatečném kalorickém příjmu koncentrované glukózy, aby nedocházelo ke katabolismu (Honzík a Zeman, 2013, s. 85–87).

### **c) Galaktosemie**

Galaktosemie je způsobena poruchou enzymu galaktóza-1-P-uridylyltransferázy, tak vznikají toxické metabolity poškozující játra, mozek, ledviny a oční čočku. U těchto dětí po zavedení mléčné výživy dochází k apatii, zvracení, hepatomegalii (zvětšení jater) a ikteru (žloutenka). Následkem galaktosemie dochází u dětí k porušení vývoje řeči, mentálního vývoje a u dívek navíc k opožděné pubertě. Diagnostika je založena na selektivním screeningu. Léčba zahrnuje bezlaktózovou a nízkogalaktózovou dietu (Honzík a Zeman, 2013, s.57).

### **2.10.2 Nemoci velkých komplexních molekul**

Tato onemocnění jsou způsobena poruchou tvorby, transportu či odbourávání vnitřně syntetizovaných makromolekul (mukopolysacharidy, glykoproteiny, glykolipidy), mají dlouhé bezpříznakové období a potom mají pomalý chronický průběh (Honzík a Zeman, 2013, s.23–25).

#### **Mukopolysacharidóza typ I**

Podle závažnosti klinických příznaků se mukopolysacharidóza typu I dělí na typ H (syndrom Hulerové) s nejtěžšími projevy, na typ H/S (syndrom Hurler-Scheie) s intermediálními projevy a na typ S (syndrom Scheie) s nejmírnějšími projevy. Ke klinickým projevům patří abnormality hlavy a obličeje, časté rýmy, adenoidní vegetace (zbytnění nosní nosohltanové mandle), zákal rohovky, hepatosplenomegalie (zvětšení jater a sleziny), porucha růstu a zpomalení psychomotorického vývoje. Diagnostika je založena na screeningovém vyšetření glykosaminoglykanů v moči. Léčba spočívá v substituční terapii (Honzík a Zeman, 2013, s.27–28).

# PRAKTICKÁ ČÁST

## 3. Cíle praktické části

1. Zjistit odborné vědomosti o dané problematice u učitelek mateřských škol.
2. Zjistit zkušenosti s danou problematikou u učitelek mateřských škol.
3. Zjistit zkušenosti rodičů se zařazením jejich dítěte s chronickým onemocněním v mateřské škole.
4. Vypracovat souhrn obecných doporučení k výchově a vzdělávání zdravotně znevýhodněných dětí v běžné mateřské škole.

## 4. Metodika

Metodika této bakalářské práce je založena na výzkumné dotazníkové sondě učitelek běžných mateřských škol, které se ve své praxi setkaly s dětmi s chronickým onemocněním a rodičů, kteří mají zkušenosti se zařazením jejich dítěte s chronickým onemocněním v běžné mateřské škole. Dotazníky obsahovaly uzavřené i otevřené otázky. Dotazník pro učitelky obsahoval 13 uzavřených otázek a 9 otevřených otázek. Dotazník pro rodiče obsahoval 8 uzavřených otázek a 9 otevřených otázek. Obsah dotazníků byl sestaven na základě literatury citované v teoretické části tak, aby bylo dosaženo uvedených cílů bakalářské práce. Dotazníky byly rozeslány emailovou poštou do 545 náhodně vybraných běžných mateřských škol po celé České republice, ale také vloženy na facebookové stránky pro učitelky mateřských škol a rodiče zdravotně znevýhodněných dětí. Dotazník pro učitelky MŠ je součástí přílohy č. 1 a dotazník pro rodiče je součástí přílohy č. 2.

Výzkumné otázky:

1. Mají učitelky zkušenosti s dětmi s chronickým onemocněním resp. s vrozenými vývojovými vadami?
2. Mají učitelky dostatečné odborné vědomosti o chronických onemocněních resp. vrozených vývojových vadách?

3. Mají učitelky dostatek informací o vybraném dítěti s chronickým onemocněním resp. vrozenou vývojovou vadou?
4. Jaká je spolupráce mateřské školy s rodiči zdravotně znevýhodněného dítěte z pohledu učitelek?
5. Jaká je spolupráce mateřské školy s rodiči zdravotně znevýhodněného dítěte z pohledu rodičů?

## **5. Výsledky dotazníkového šetření**

### **5.1 Výsledky dotazníkového šetření učitelek mateřských škol**

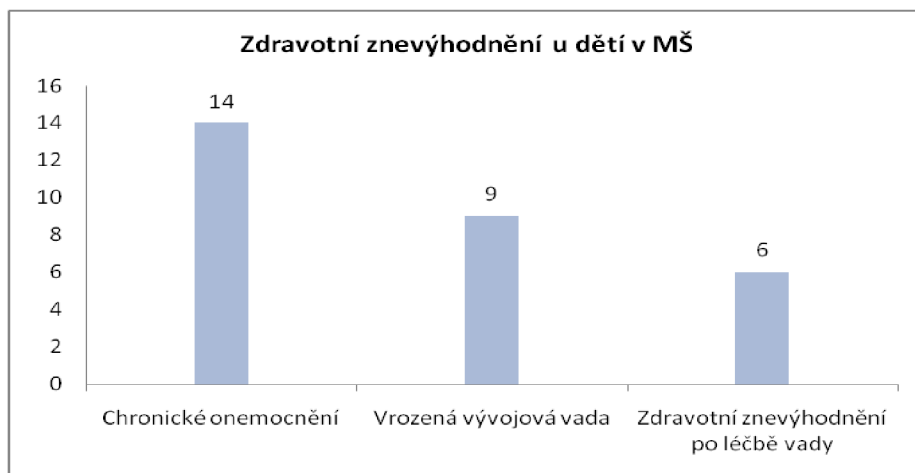
Z mateřských škol se mi vrátilo 21 vyplněných dotazníků (4 % návratnost), z facebookových stránek 1 vyplněný dotazník. Některé učitelky uvedly informace o všech dětech s chronickým onemocněním resp. vrozenou vývojovou vadou, se kterými se během své praxe setkaly, jiné podaly informace pouze o vybraném dítěti. Podrobně byla chronická onemocnění resp. vrozené vývojové vady popsána u 34 dětí.

Odpovědi jsou buď znázorněny pomocí grafu, tabulky nebo shrnuty ve formě komentáře. Výsledky každé otázky jsou komentovány.

**Otázka č. 1:** S jakým zdravotním znevýhodněním dítěte jste se v MŠ setkala?

Z dotazníkového šetření vyplývá, že s chronickým onemocněním se setkala 14 učitelek, s vrozenou vývojovou vadou 9 učitelek a se zdravotním znevýhodněním dítěte po chirurgické či jiné léčbě 6 učitelek. Některé učitelky si v dotazníku také patrně uvědomily nadřazený vztah chronických onemocnění k vrozeným vývojovým vadám a zdravotnímu znevýhodnění po léčbě vady. Výsledky otázky o zdravotním znevýhodnění u dětí v MŠ jsou znázorněny v grafu č. 1.

Graf č. 1: Zdravotní znevýhodnění u dětí v MŠ



**Otázka č. 2:** Ke zdravotním znevýhodněním dětí, se kterými jste se setkali, dopište prosím počet dětí.

Z dotazníkového šetření vyplývá, že 22 učitelek se setkalo nejvíce s dětmi s alergiemi a ekzémy (48 dětí), astmatem (22 dětí) a epilepsií (11 dětí). Dále následují děti s diabetem (7 dětí) a vrozenými vadami končetin (6 dětí). U některých dětí se kombinuje několik chronických onemocnění či vrozených vývojových vad např. hydronefroza ledvin + sakrokokcygeální teratom či dětská mozková obrna + hydrocefalus. Prolaps konečníku a vrozená torticollis jsou uvedeny jako samostatná kategorie. Výsledky této otázky jsou shrnuty v tabulce č. 2 a znázorněny v grafu č. 2.

Tabulka č. 2: Výskyt zdravotně znevýhodněných dětí v MŠ

Chronická onemocnění	Počet dětí	Procento dětí v %	Chronická onemocnění	Počet dětí	Procento dětí v %
VVV srdce	3	2,4	Epilepsie	11	8,8
VVV GIT	3	2,4	Diabetes mellitus	7	5,6
VVV genitourinálního systému	2	1,6	Metabolická onemocnění	5	4
VVV dýchací soustavy	1	0,8	Nádorová onemocnění	4	3,2
VVV nervové soustavy	3	2,4	Mozková obrna	4	3,2
VVV končetin	6	4,8	Postižení smyslů	4	3,2
Chromosomální abnormality	3	2,4	Prolaps konečníku	1	0,8
Astma	22	17,6	Vrozená torticollis	1	0,8
Alergie a ekzémy	48	38,4			

Graf č. 2: Výskyt zdravotně znevýhodněných dětí v MŠ





**Otázka č. 3:** Chronické onemocnění či vývojovou vadu vybraného dítěte prosím popište.

Některé učitelky popisovaly všechny děti s chronickým onemocněním, se kterými se ve své praxi setkaly, jiné podaly informaci pouze o vybraném dítěti. Čili 22 učitelek podrobně popsalo 34 dětí s chronickým onemocněním resp. vrozenou vývojovou vadou. Učitelky často popisovaly problematiku vlastními slovy, bez odborné terminologie.

Z vrozených vývojových vad srdce byly popsány dvě, a to velice stručně a nepřesně, první jako „vývojová vada srdíčka“, druhá jako srdeční vada, která je součástí Williamsova syndromu.

Z vrozených vývojových vad gastrointestinálního traktu bylo popsáno velice obecně „nefunkční střevo“ a dále odborně správně atrezie jícnu bez píštěle.

K vrozeným vývojovým vadám genitourinální soustavy učitelky uvedly „problémy s ledvinami“ a hydronefrózu levé ledviny díky zúženému močovodu.

Z vrozených vývojových vad nervové soustavy byl uveden hydrocefalus se zavedeným shuntem u dítěte s dětskou mozkovou obrnou a spinální svalová atrofie u dítěte, které v sedmi letech následkem nemoci zemřelo.

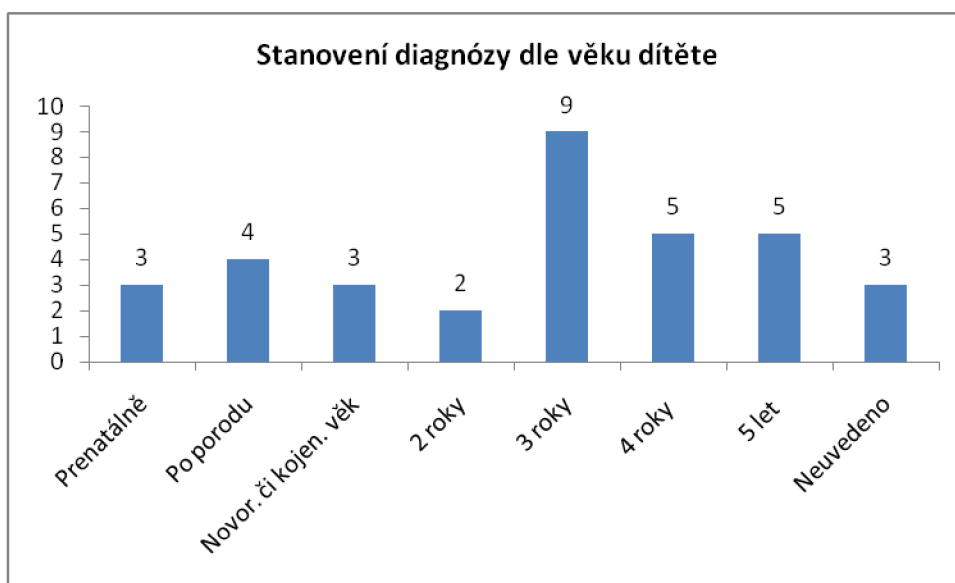
Z vrozených vývojových vad končetin byla popsána chybějící část pravé horní končetiny, málo vyvinuté a deformované chodidlo a špatná hybnost jedné horní končetiny.

Astma, alergie i ekzémy (atopické) byly většinou správně odborně pojmenovány. Alergie byly zaznamenány na mléko, citrusy, čokoládu, pyl a ořechy. Několikrát byla uvedena také epilepsie s epileptickými záchvaty a diabetes mellitus s nutnou aplikací inzulínu. Z metabolických onemocnění uvedly učitelky čtyřikrát celiakii, přitom jednou se vyskytovala u dvou sourozenců. Z nádorových onemocnění byl dvakrát zmíněn nádor mozku, který u jednoho dítěte vedl k úmrtí do jednoho roku od stanovení diagnózy, dále sakrokokcygeální teratom. Dále byly popsány dvakrát dětská mozková obrna, jednou postižení smyslů, kdy byl neslyšícímu dítěti implantován kochleární implantát, vrozená torticollis a prolaps konečnicku.

**Otázka č. 4:** V jakém věku dítěte bylo chronické onemocnění či vývojová vada diagnostikována?

Z grafu č. 3 vyplývá, že nejčastěji byla diagnostikována chronická onemocnění ve 3 letech dítěte (alergie, celiakie, mozková obrna, nádor mozku), dále ve 4 a 5 letech (diabetes mellitus, astma, epilepsie, celiakie, alergie, nádor na mozku). Prenatálně byly diagnostikovány vrozené vývojové vady hydronefróza, sakrokokcygeální teratom a atrezie jícnu. V prenatálním období bylo také u jednoho dítěte vysloveno podezření na spinální svalovou atrofií, které se po porodu potvrdilo. Ve třech případech neměla učitelka pravděpodobně dostatečné informace k dané problematice. Výsledky otázky č. 4 o stanovení diagnózy dle věku dítěte jsou znázorněny v grafu č. 3.

Graf č. 3: Stanovení diagnózy dle věku dítěte



**Otázka č. 5:** Jaké problémy či potíže diagnostice předcházely?

Ve většině případů diagnostice žádné problémy a potíže nepředcházely nebo učitelka neměla o této problematice dostatečné informace. V následující tabulce č. 3 jsou shrnuty typické potíže pro některá chronická onemocnění, které byly v dotaznících opakovaně popisovány. Jedná se o např. o hubnutí a nadměrnou žízeň při diabetu,

zvracení a bolest hlavy při nádoru mozku, opožděný růst a častá nemocnost u celiakie atd.

Tabulka č. 3: Potíže předcházející diagnostice

Potíže předcházející diagnostice	Diagnostikované onemocnění	Počet dětí s potížemi
Hubnutí, nadměrná žízeň	Diabetes mellitus	2
Bezvědomí, záchvat s křečemi	Epilepsie	2
Poporodní krvácení do mozku, opožděný polybový vývoj	Dětská mozková obrna	2
Opožděný růst, častá nemoc	Celiakie	5
Zvracení, bolest hlavy	Nádor mozku	2
Častá onemocnění dýchacích cest	Astma	2
Problém s imunitou, bolesti břicha, svědění pokožky	Alergie	4

**Otázka č. 6:** Podílela se nějakým způsobem MŠ na odhalení problému?

Z dotazníkového šetření vyplývá, že ve většině případů se mateřská škola na odhalení chronického onemocnění resp. vývojové vady nepodílela. Jedním z důvodů je již kompletní diagnostika onemocnění v době nástupu dítěte do mateřské školy. Pouze u třech dětí se na diagnostice podílela mateřská škola, protože upozornila rodiče na neobvyklé potíže dětí. Jednalo se o nadměrnou žízeň u dítěte s diabetem, bolesti hlavy a zvracení u dítěte s nádorem mozku a extrémní svědění pokožky u dítěte s alergií.

**Otázka č. 7:** Mělo dítě vážnější adaptační problémy při nástupu do MŠ?

Z dotazníkového šetření vyplývá, že většina dětí s chronickým onemocněním resp. vrozenou vývojovou vadou neměla vážnější adaptační problémy. Výrazné adaptační problémy byly uvedeny pouze u třech dětí, a to u dítěte s mozkovou obrnou, s astmatem a u dítěte po operaci hydronefrózy a sakrokokcygeálního teratomu v novorozeneckém a kojeneckém věku.

**Otázka č. 8:** Jaké adaptační problémy mělo dítě při nástupu do MŠ?

Dítě s dětskou mozkovou obrnou, které bylo upoutáno na invalidní vozík, nezvládalo být společně s ostatními dětmi. Dítě s astmatem bylo extrémně přecitlivělé a plačtivé. Dítě s chirurgicky vyřešenou hydronefrózou a teratomem dlouhodobě zvracelo, plakalo, nejedlo, bolelo ho břicho doma ráno před odchodem do mateřské školy i v mateřské škole a pravděpodobně následkem těchto problémů začalo hubnout a být často nemocné.

**Otázka č. 9:** Jak byly adaptační problémy dítěte řešeny?

Dítě s mozkovou obrnou trávilo většinu času se svou asistentkou ve sborovně, ve třídě si hrálo samo jen v nepřítomnosti ostatních dětí. Postupně za ním chodily klidnější a starší děti, teprve po několika měsících se odhodlalo vstoupit do třídy s dětmi, i přesto nyní hledá únik ze třídy, častou potřebou jít na WC.

Dítě s astmatem zvládlo extrémní přecitlivělost a plačtivost díky individuálně přívětivému přístupu učitelky.

U dítěte s operovanou hydronefrózou a teratomem byly nejprve praktickou lékařkou vyloučeny somatické příčiny obtíží, dále navštěvuje psychologa a pro dlouhodobost vážných adaptačních problémů (více jak 6 měsíců) přešlo zatím v době školky do domácí péče babičky, kde se jeho stav dle rodičů výrazně a rychle lepší.

**Otázka č. 10:** Má dítě speciální potřeby v rámci MŠ?

Na danou otázku 15 učitelek odpovědělo kladně tzn. že, uvedené dítě/děti mají v rámci MŠ speciální potřeby. 7 učitelek uvedlo, že jimi uvedené dítě/děti nemají v rámci MŠ významné speciální potřeby. Zpravidla se jednalo o děti s lehkými formami vrozených vývojových vad končetin, s vrozenou torticollis, atrézií jícnu, některými druhy alergií a ekzémů.

**Otázka č. 11:** Jaké speciální potřeby má dítě v rámci MŠ?

Speciální potřeby dítěte v rámci MŠ vždy vycházejí ze zdravotního stavu dítěte, který je dán typem chronického onemocnění resp. vrozené vývojové vady. U stejných typů onemocnění udávaly všechny učitelky stejné speciální potřeby (viz níže).

Děti s různými alergiemi či celiakií mají speciální nároky na stravování (vyloučení lepku či některých potravin ze stravy např. citrusy, ořechy, mléko atd.). Pro děti s astmatem je nutný v případě astmatického záchvatu speciální sprej. Děti s onemocněním diabetes mellitus potřebují injekční aplikaci inzulínu a vážení stravy na základě naměřených hodnot glykémie. U dětí s epilepsií je nutný zvýšený dohled, opatrnost při větším zatížení a v případě epileptického záchvatu dítěti aplikovat určenou dávku diazepamů (nejčastěji diazepamový čípek). Dítě se spinální svalovou atrofií i dětskou mozkovou obrnou potřebovalo invalidní vozík a osobní asistentku. U dětí s onemocněním ledvin je speciální potřebou navýšený pitný režim s minimálně slanou dietou. Děti po operaci nádoru mozku i po operaci srdeční vady potřebují spíše klidový režim, nesmí být přetěžovány, neboť se snadno unaví. Dítěti, které trpí častým prolapsem konečníku, je nutné v případě potřeby okamžitě konečník sterilně zasunout zpět. Děti s vrozenými vadami horních končetin mají úlevy v některých náročnějších výtvarných technikách a potřebují pomoc v sebeobsluze zejména při oblékání.

**Otázka č. 12:** Byla MŠ schopna zajistit všechny potřebné speciální potřeby dítěte?

Všechny učitelky dětí se speciálními potřebami uvedly, že mateřská škola byla schopna tyto potřeby dětem zajistit buď samostatně nebo pomocí rodičů, sociálních služeb či dobrovolníků.

**Otázka č. 13:** Jakým způsobem zajistila MŠ speciální potřeby dítěte?

Speciální stravovací potřeby dětí s alergiemi či celiakií bývají zajištěny v kuchyni mateřské školy vynecháním či náhradou rizikové složky či potraviny v připravovaném jídle (dle možností kuchyně) nebo spoluprací s rodiči, kteří dítěti nosí do mateřské školy vlastní jídlo na celý den. V jednom případě dokonce rodiče zakoupili do jídelny mateřské školy mikrovlnou troubu k ohřevu jídla, které si dítě přineslo z domu.

V řadě případů musely být učitelky proškoleny či alespoň poučeny, aby se naučily píchat inzulin, měřit glykémii, zavést diazepamový čípek, aplikovat sprej astmatikovi či zasunout vyhřeznutý konečník. U jednoho dítěte s diabetem byl přítomen k píchnutí inzulinu zdravotník.

Pro jedno dítě s dětskou mozkovou obrnou vyrobil nájezd pro invalidní vozík dědeček dítěte, područky k židličkám manžel asistentky dítěte, řada pomůcek byla nakoupena z příspěvků. S druhým dítětem s dětskou mozkovou obrnou bez osobního asistenta pomáhala dobrovolně při školních akcích paní školnice.

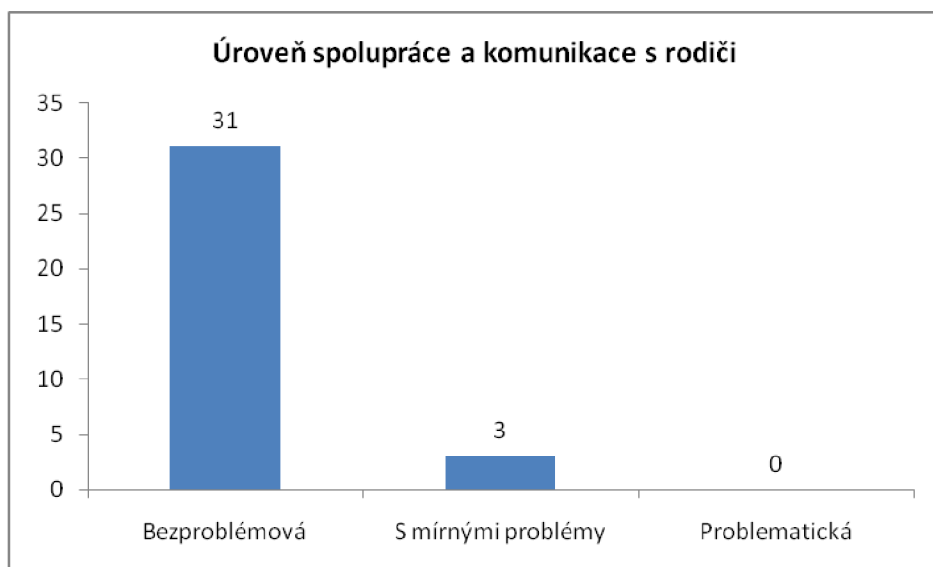
Ke všem dětem se speciálními potřebami uplatňovaly učitelky individuální přístup podle aktuálních potřeb dítěte.

**Otázka č. 14:** Jaká byla úroveň spolupráce a komunikace s rodiči dítěte?

Z dotazníkového šetření vyplývá, že většina učitelek považuje úroveň spolupráce a komunikace s rodiči jako bezproblémovou a 3 učitelky mají s rodiči mírné problémy. Avšak pouze učitelka dítěte s dětskou mozkovou obrnou v dotazníku popisuje mírně problematické získávání důvěry matky, která měla obavy z úniku intimních informací o

dítěti do úzkého vesnického prostředí. Výsledky této otázky o úrovni spolupráce a komunikace s rodiči jsou znázorněny v grafu č. 4.

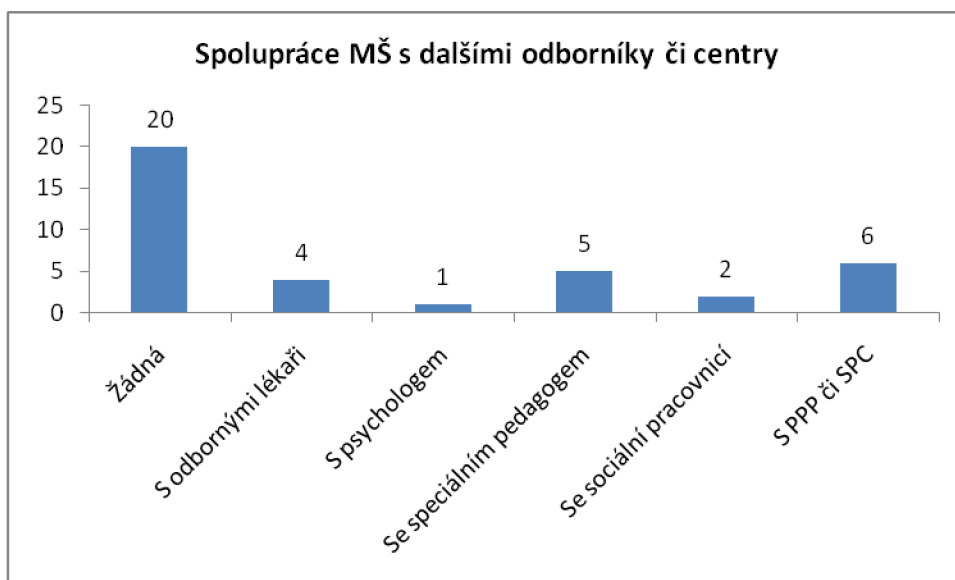
Graf č. 4: Úroveň spolupráce a komunikace s rodiči



**Otázka č. 15:** Spolupracovala MŠ s dalšími odborníky či centry?

Z grafu vyplývá, že ve 20 případech mateřské školy nespolupracovaly s žádnými odborníky či centry. Mateřské školy nejvíce spolupracovaly se SPC a speciálním pedagogem. Některé učitelky označily několik možností. Výsledky otázky č. 15 o spolupráci MŠ s dalšími odborníky či centry jsou znázorněny v grafu č. 5.

Graf č. 5: Spolupráce MŠ s dalšími odborníky či centry



**Otázka č. 16:** Mělo dítě individuální vzdělávací plán?

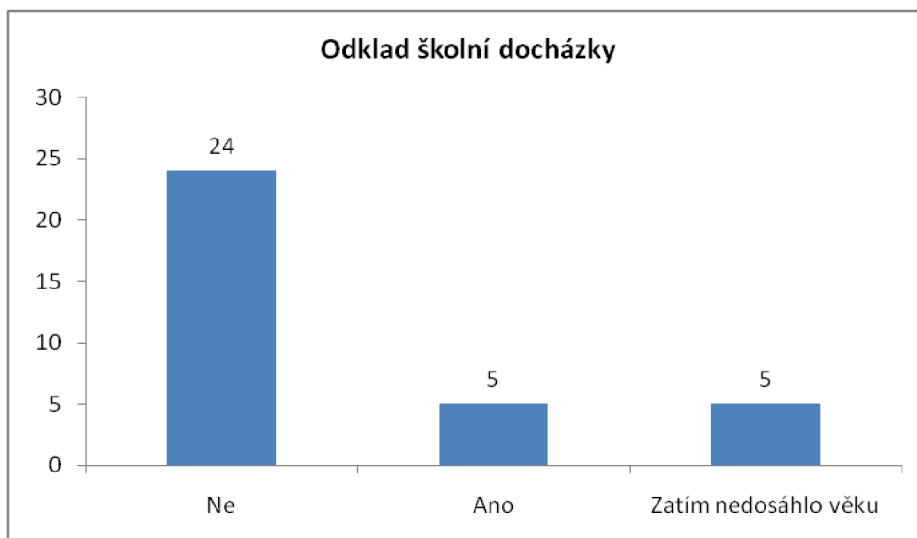
Z dotazníku vyplývá, že individuální vzdělávací plán měly 4 děti. Jednalo se o dítě se spinální svalovou atrofií, s Williamsovým syndromem a dvě děti s dětskou mozkovou obrnou.

**Otázka č. 17:** Mělo dítě odklad nástupu do běžné ZŠ?

Z grafu č. 6 lze odvodit, že 5 dětí zatím nedosáhlo věku k nástupu na základní školu, 24 dětí nemělo odklad školní docházky a 5 dětí mělo odklad ze specifických důvodů následkem chronického onemocnění resp. vrozené vývojové vady. Dvě děti s dětskou mozkovou obrnou na základě doporučení SPC a lékařů. Jedno dítě s celiakií pro velkou nemocnost. Dítě po operaci srdeční vady pro dlouhou rehabilitaci po operaci. Dítě s Williamsovým syndromem pro celkovou nezralost.



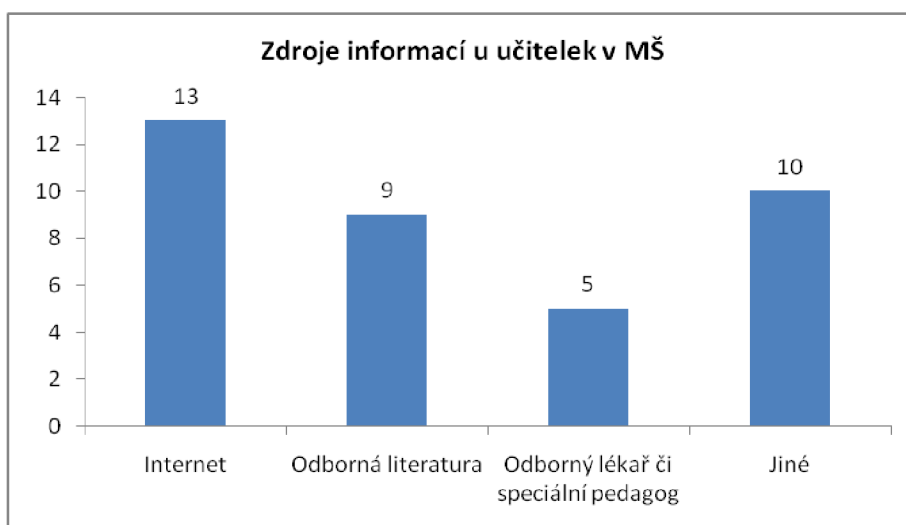
Graf č. 6: Odklad školní docházky



**Otázka č. 18:** Kde jste jako učitelé/učitelky čerpali informace o dané problematice chronického onemocnění či VVV?

Z dotazníkového šetření vyplývá, že učitelky MŠ využívají jako hlavní zdroj informací o chronických onemocněních resp. vrozených vývojových vadách internet. V další nejčastější kategorii „jiné“ učitelky zmiňovaly především informace od rodičů, dále vzdělávací DVD a školení v rámci Dalšího vzdělávání pedagogických pracovníků. Výsledky otázky č. 18 o zdroji informací u učitelek v MŠ jsou znázorněny v grafu č. 7.

Graf č. 7: Zdroje informací u učitelek v MŠ



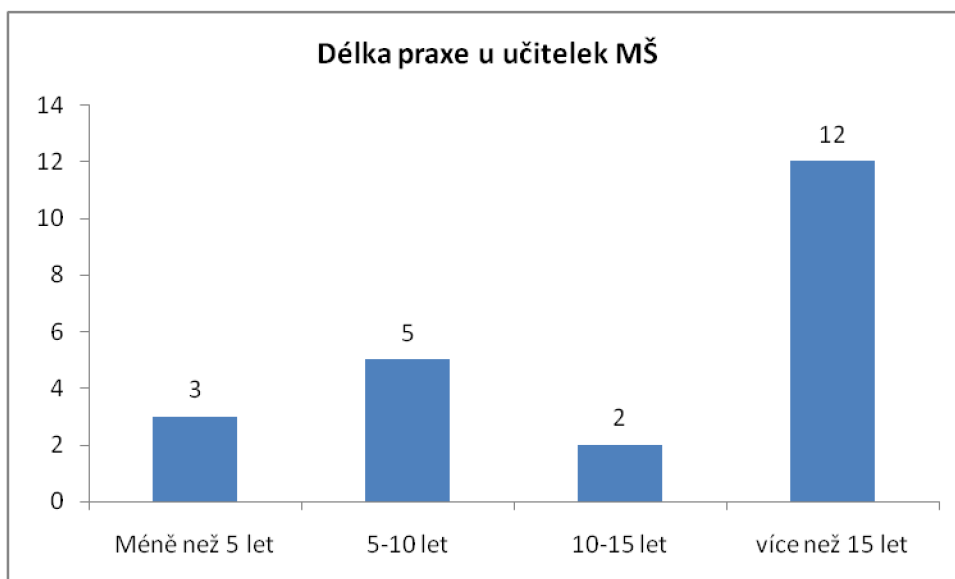
**Otázka č. 19:** Jaké je Vaše pohlaví?

Dotazníkového šetření se zúčastnily pouze ženy.

**Otázka č. 20:** Jaká je Vaše délka praxe v MŠ?

Z dotazníkového šetření vyplývá, že většina učitelek (12), které odpovídaly na dotazník má praxi v mateřské škole delší než 15 let. Pravděpodobným důvodem může být, že se dotazník emailovou poštou dostal především k vedoucím učitelkám a ředitelkám MŠ. Výsledky otázky č. 20 o délce praxe u učitelek v MŠ jsou znázorněny v grafu č. 8.

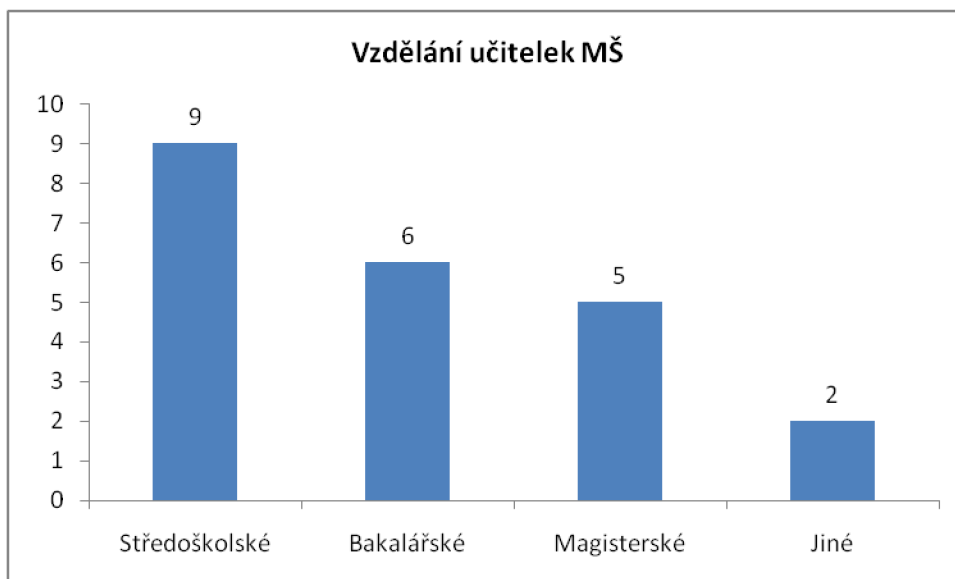
Graf č. 8: Délka praxe u učitelek MŠ



**Otázka č. 21:** Jaké je Vaše nejvyšší ukončené vzdělání v oboru?

Z grafu č. 9 vyplývá, že nejvíce učitelek odpovídajících na tento dotazník má vysokoškolské vzdělání (6 učitelek bakalářské a 5 učitelek magisterské), 9 učitelek má středoškolské vzdělání. Jiné vzdělání u dvou učitelek zahrnuje jednooborovou maturitní zkoušku a vyšší odborné vzdělání. Výsledky otázky č. 21 o vzdělání učitelek v MŠ jsou znázorněny v grafu č. 9.

Graf č. 9: Vzdělání učitelek MŠ



**Otázka č. 22:** Poskytlo Vám studium dostačující informace o problematice chronických onemocnění a vrozených vývojových vad v MŠ?

Z dotazníkového šetření vyplývá, že 7 učitelkám poskytlo jejich studium dostatečné informace o chronických onemocněních a vrozených vývojových vadách, 1 učitelka se nedokázala vyjádřit a pro 14 učitelek bylo nedostačující.

## 5.2 Diskuze a závěr k dotazníkovému šetření učitelek MŠ

Z uvedené výzkumné sondy učitelek MŠ vyplývá, že učitelky mají nejvíce zkušeností s dětmi, které mají alergie, ekzémy, astma, epilepsii a diabetes mellitus. Z vrozených vývojových vad se nejčastěji setkala s vadami končetin.

Dále z výzkumné sondy vyplývá nutná potřeba dostatečných vědomostí učitelek o možných chronických onemocněních a jejich projevech u dětí předškolního věku, aby byly schopny upozornit rodiče na případné neobvyklé potíže dítěte, které mohou signalizovat chronické onemocnění.

K výzkumné sondě bylo získáno 22 vyplněných dotazníků od učitelek mateřských škol. Námětem k další práci by mohl být výzkum, který by byl založen na dotaznících od více učitelek MŠ, což by se mohlo podařit osobním doručením a posbíráním

dotazníků, protože rozesílání dotazníků emailem má nízkou návratnost. Protože většina učitelek v dotazníku uvedla, že jejich studium jim nepřineslo dostatečné informace o vrozených vývojových vadách, tak by zde také bylo vhodné zaměřit se na problematiku chronických onemocnění a vrozených vývojových vad v rámci studia učitelek mateřských škol na střední či vysoké škole tj. kde studovaly, jaké předměty o dané problematice měly atd.

### 5.3 Výsledky dotazníkového šetření rodičů zdravotně znevýhodněných dětí

Z facebookových stránek se mi vrátilo 5 vyplněných dotazníků, takže je zde popsána problematika 5 dětí s chronickým onemocněním resp. vývojovou vadou, včetně spolupráce jejich rodičů s mateřskou školou. Pro malý soubor vyplněných dotazníků jsem výsledky každé otázky shrnula pouze do komentáře či tabulky. Někde jsem pro přehlednost užila i grafu.

**Otázka č. 1:** Popište prosím chronické onemocnění či vývojovou vadu dítěte.

Seznam dětí s chronickým onemocněním či vrozenou vývojovou vadou jsem pro lepší přehlednost uvedla do tabulky č. 4.

Tabulka č. 4: Chronická onemocnění a vrozené vývojové vady u jednotlivých dětí.

Dítě	Chronické onemocnění, vrozená vývojová vada
1.dítě	Downův syndrom se středně těžkou mentální retardací
2. dítě	Diabetes mellitus
3. dítě	Downův syndrom, porucha autistického spektra, chronický zánět horních dýchacích cest
4. dítě	Vrozená hydronefróza levé ledviny, sakrokokcygeální teratom
5. dítě	Levostranný rozštěp rtu a patra

**Otázka č. 2:** V jakém věku dítěte bylo chronické onemocnění či vývojová vada diagnostikována?

Tabulka č. 5 vytváří přehled období diagnostiky u jednotlivých dětí. Období diagnostiky diabetu i malformačních vad přibližně odpovídá stejným i podobným typům onemocnění u dětí z dotazníků učitelek.

Tabulka č. 5: Období stanovení diagnózy

Dítě	Chronické onemocnění, vrozená vývojová vada	Období stanovení diagnózy
1. dítě	Downův syndrom se středně těžkou mentální retardací	Hned po narození
2. dítě	Diabetes mellitus	4 roky
3. dítě	Downův syndrom, chronický zánět horních dýchacích cest, porucha autistického spektra,	D.s. hned po narození, zánět h.c.d. 4 roky, PAS 7 let
4. dítě	Vrozená hydronefróza levé ledviny, sakrokokcygeální teratom	Prenatálně
5. dítě	Levostranný rozštěp rtu a patra	Prenatálně

**Otázka č. 3:** Jaké problémy či potíže diagnostice předcházely?

Potíže předcházející diagnostice onemocnění u jednotlivých dětí jsou shrnuty do tabulky č. 6. Potíže předcházející diagnostice diabetu u 2. dítěte obsahují ve srovnání s předcházejícími potížemi z dotazníků učitelek navíc pomočování a vysokou hodnotu krevního cukru.

Tabulka č. 6: Potíže předcházející diagnostice II

Dítě	Chronické onemocnění, vrozená vývojová vada	Potíže předcházející diagnostice
1. dítě	Downův syndrom se středně těžkou mentální retardací	Krvácení na začátku těhotenství
2. dítě	Diabetes mellitus	Pomočování, hubnutí, vysoká glykemie
3. dítě	Downův syndrom, chronický zánět horních dýchacích cest, porucha autistického spektra,	-----, chronická rýma, odmítání komunikace, záliba ve stereotypních pohybech a rituálech
4. dítě	Vrozená hydronefróza levé ledviny, sakrokokcygeální teratom	Polyhydramnion (obrovské zmnožení plodové vody na 10 l), vysoká hladina $\alpha$ -fetoproteinu v séru matky
5. dítě	Levostranný rozštěp rtu a patra	---

**Otázka č. 4:** Podílela se MŠ nějakým způsobem na odhalení problému?

Z dotazníkového šetření vyplývá, že k odhalení problému se mateřská škola u 4 dětí žádným způsobem nepodílela, pouze u 3. dítěte s Downovým syndromem učitelky dle maminky nevhodným způsobem upozorňovaly na stále tekoucí rýmu v dopoledních hodinách (dítě neumělo smrkat) a k určení poruchy autistického spektra mamince dítěte výrazně pomohla asistentka pedagoga dítěte odkazem na speciální školu pro děti s poruchou autistického spektra.

**Otázka č. 5:** Mělo dítě vážnější adaptační problémy při nástupu do MŠ?

Ze zkoumaného souboru dětí 4 děti neměly žádné vážnější adaptační problém při nástupu do mateřské školy. 1 dítě mělo vážné adaptační problémy.

**Otázka č. 6:** Jaké adaptační problémy mělo dítě při nástupu do MŠ?

U dítěte s Downovým syndromem a poruchou autistického spektra maminka pouze popisovala problém při náhodném přesouvání dítěte do jiné třídy podle potřeb učitelky bez souhlasu rodičů, na což dítě s poruchou autistického spektra reagovalo zneklidněním a nejistotou. Dítě po operované hydronefróze a teratomu v novorozeneckém a kojeneckém věku mělo vážné adaptační problémy při nástupu do MŠ. Především zvracelo, nejedlo a bolelo ho břicho.

**Otázka č. 7:** Jak byly adaptační problémy dítěte řešeny?

U dítěte s Downovým syndromem maminka požádala mateřskou školu o maximální omezení všech změn (zejména změnu třídy).

Dítě po operované hydronefróze a teratomu bylo pro dlouhodobé adaptační problémy (více jak 6 měsíců) ponecháno z mateřské školy doma v péči babičky a rodiče spolupracují s psychologem.

**Otázka č. 8:** Má dítě speciální potřeby v rámci MŠ?

Dle rodičů 2 děti nemají v rámci MŠ speciální potřeby. Speciální potřeby má dítě s diabetem, s Downovým syndromem a poruchou autistického spektra a dítě s operovanou hydronefrózou ledviny a teratomu.

**Otázka č. 9:** Jaké speciální potřeby má dítě v rámci MŠ?

Z dotazníku vyplývá, že dítě s diabetem potřebuje měřit glykémii, vážit jídlo a podat nějaké jídlo navíc či cukr při hypoglykémii. O aplikaci inzulinu se maminka v dotazníku nezmínila.

Dítě s Downovým syndromem a poruchou autistického spektra musí mít dle maminky v mateřské škole komunikační kartičky, strukturu činností na tabuli, své relaxační místo, stoleček i pomůcky.

Dítě s onemocněním ledvin potřebuje navýšený pitný režim a minimálně solené jídlo.

Speciální potřeby některých dětí v rámci mateřské školy byly shrnuty do tabulky č. 7.

Tabulka č. 7. Speciální potřeby dítěte v rámci MŠ

Dítě	Chronické onemocnění, vrozená vývojová vada	Speciální potřeby dítěte v rámci MŠ
2. dítě	Diabetes mellitus	Měření glykémie, vážení jídla, podání cukru při hypoglykémii
3. dítě	Downův syndrom, chronický zánět horních dýchacích cest, porucha autistického spektra	Komunikační kartičky, struktura činností na tabuli, své relaxační místo, stoleček i pomůcky
4. dítě	Vrozená hydronefróza levé ledviny, sakrokokcygeální teratom	Navýšený pitný režim, minimálně slané jídlo

**Otázka č. 10:** Byla MŠ schopna zajistit všechny potřebné speciální potřeby dítěte?

Dle dvou rodičů dětí se speciálními potřebami byla mateřská škola schopna tyto potřeby dětem zajistit, pouze maminka dítěte s Downovým syndromem tento názor nesdílí.

**Otázka č. 11:** Jakým způsobem zajistila MŠ speciální potřeby dítěte?

U dítěte s diabetem jsou speciální potřeby naplňovány díky proškolení a poučení učitelek o veškerých úkonech (měření glykémie, vážení stravy, postup při hypoglykémii). U dítěte s Downovým syndromem veškeré pomůcky (zejména komunikační kartičky) vyráběla ve svém volném čase asistentka pedagoga. Pro dítě s onemocněním ledvin bylo v kuchyni oddělováno jídlo zvlášť před úplným dochucením a dosolením.



**Otázka č. 12:** Jaká byla úroveň spolupráce a komunikace s učiteli/učitelkami MŠ?

Z dotazníku vyplývá, že všichni rodiče považovali spolupráci a komunikaci s mateřskou školou jako bezproblémovou.

**Otázka č. 13:** Naplnila MŠ Vaše očekávání v ochotě a speciálním přístupu k Vašemu dítěti?

Z dotazníku také vyplývá, že mateřské školy naplnily očekávání všech rodičů dětí se zdravotním znevýhodněním.

**Otázka č. 14:** Spolupracovala MŠ s dalšími odborníky či centry?

Dle rodičů mateřské školy těchto dětí se zdravotním znevýhodněním nespolupracovaly s dalšími odborníky či centry. Pouze u dítěte s Downovým syndromem a poruchou autistického spektra spolupracovala mateřská škola s logopedkou.

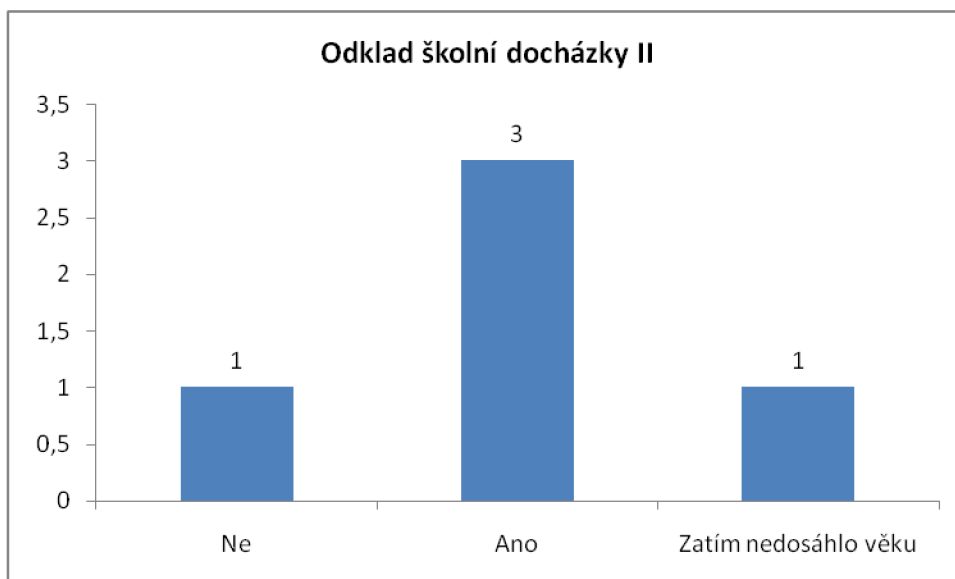
**Otázka č. 15:** Mělo dítě individuální vzdělávací plán?

Z dotazníkového šetření vyplývá, že individuální vzdělávací plán měly pouze děti s Downovým syndromem.

**Otázka č. 16:** Mělo dítě odklad nástupu do běžné ZŠ?

Z grafu č. 10 vyplývá, že 1 dítě nemělo odklad školní docházky (dítě s rozštěpem rtu a patra), 1 dítě ještě nedosáhlo věku školní docházky a 3 děti měly odklad (2 děti s Downovým syndromem pro nevyzrálou mentální retardaci a na základě doporučení SPC, dítě s diabetem na základě rozhodnutí rodičů „protože je narozené až v červnu“).

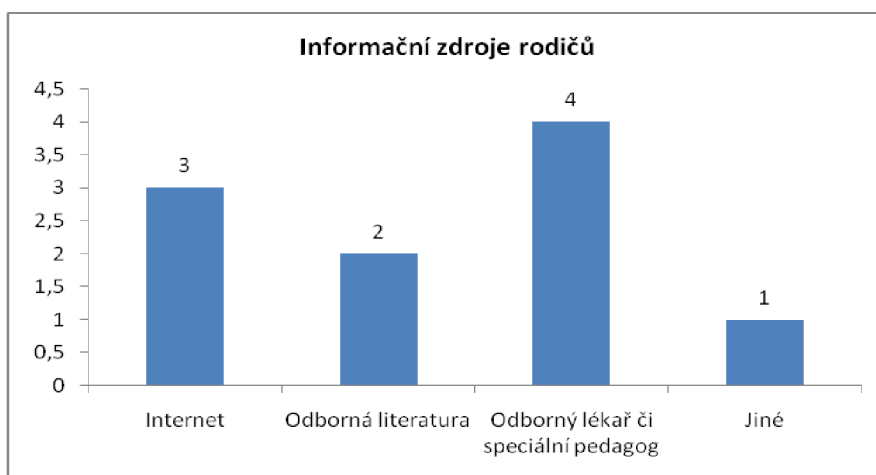
Graf č. 10: Odklad školní docházky II



**Otázka č. 17:** Kde jste čerpali potřebné informace o dané problematice chronického onemocnění či VVV Vašeho dítěte?

Z dotazníkového šetření, kdy rodiče mohly označit několik možností, vyplývá, že rodiče čerpali nejvíce informací od odborných lékařů a od speciálního pedagoga. Rodiče dítěte s Downovým syndromem čerpali informace z různých sdružení, která se zabývají pomocí lidem s Downovým syndromem a také prostřednictvím setkávání s jinými rodiči.

Graf č. 11: Informační zdroje rodičů



## **5.4. Diskuze a závěr k dotazníkovému šetření rodičů zdravotně znevýhodněných dětí**

Vyplněný dotazník jsem získala od pěti rodičů, kteří mají zkušenosti se začleněním jejich dítěte do běžné mateřské školy. Oproti dotazníkům učitelek se zde vyskytla další chronická onemocnění respektive vrozené vývojové vady, a to dvakrát Downův syndrom a jednou rozštěp rtu a patra. Dále rodiče podali informace o dítěti s diabetem a o dítěti po operaci sakrokokcygeálního teratomu a hydronefrózy v novorozeneckém a kojeneckém věku.

Z výzkumné sondy vyplývá, že speciální potřeby dítěte s diabetem odpovídají potřebám uvedeným v dotaznících pro učitelky a že mateřské školy většinou dětí dokázaly zajistit jejich speciální potřeby. Pouze dítěti s Downovým syndromem dle maminky zajistila nutné potřeby výhradně asistentka pedagoga.

Dále vyplývá, že všechny mateřské školy svým přístupem naplnily očekávání rodičů a rodiče považují spolupráci a komunikaci s mateřskými školami za bezproblémovou.

## **5.5 Odpovědi na výzkumné otázky**

Výzkumná sonda 22 učitelek mateřských škol, které se setkaly během své praxe s dětmi s chronickým onemocněním resp. vrozenou vývojovou vadou a 5 rodičů, kteří mají zkušenosti se zařazením svého zdravotně znevýhodněného dítěte v běžné mateřské škole, vedla k odpovědím na cíleně položené výzkumné otázky.

**Výzkumná otázka č. 1:** Mají učitelky zkušenosti s dětmi s chronickým onemocněním resp. s vrozenými vývojovými vadami?

Z dotazníků vyplývá, že 22 učitelek má zkušenosti s dětmi s chronickým onemocněním. Tyto učitelky se setkaly se 125 dětmi s chronickým onemocněním resp. vrozenou vývojovou vadou. Nejvíce učitelek má zkušenosti s dětmi s alergiemi a ekzémy (48 dětí tj. 38 %), dále s astmatem (22 dětí tj. 18 %), epilepsií (11 dětí tj. 9 %) a diabetem (7 dětí tj. 6 %). Z vrozených vývojových vad se učitelky nejčastěji setkaly s vrozenými vývojovými vadami končetin (6 dětí tj. 5 %). Podrobné informace jsou shrnuty v tabulce č. 2 a grafu č. 2.

**Výzkumná otázka č. 2:** Mají učitelky dostatečné odborné vědomosti o chronických onemocněních resp. vrozených vývojových vadách?

Z výzkumné sondy vyplynulo, že 2 učitelky (tj. 9 %) neumí konkrétně odborně pojmenovat chronické onemocnění či vrozenou vývojovou vadu dítěte. Přitom ji opisuje vlastními slovy „vývojová vada srdíčka, problémy s ledvinami, nefunkční střeva“.

Z dotazníku lze vyvodit skutečnost, že 9 učitelek (tj. 41 %) má pouze nejnižší středoškolské vzdělání, což může být po stránce odborných vědomostí o chronických onemocněních dětí částečně kompenzováno délkou praxe. Přičemž tohoto dotazníkového šetření se zúčastnilo 12 učitelek (tj. 55 %), které mají praxi v daném oboru delší než 15 let.

Nepříznivě může působit také skutečnost, že až 14 učitelek (tj. 64 %) pociťuje, že jejich studium oboru jim neposkytlo dostačující vědomosti o odborných informacích týkající se chronických onemocnění a vrozených vývojových vad u dětí v mateřské škole. Přiznávají, že je pro ně velice důležité samostudium prostřednictvím internetu, odborné literatury či odborných seminářů v rámci dalšího vzdělávání pedagogických pracovníků.

**Výzkumná otázka č. 3:** Mají učitelky dostatek informací o vybraném dítěti s chronickým onemocněním resp. vrozenou vývojovou vadou?

U třech dětí (tj. v 9 %) učitelky neznaly podstatné informace o zdravotním stavu dítěte např. kdy bylo onemocnění diagnostikováno a zda-li diagnostice onemocnění předcházely nějaké obtíže. K této skutečnosti může přispívat fakt, že pouze 10 učitelek (tj. 45 %) získávalo informace o onemocnění dítěte od rodičů. A navíc asi 13 učitelek (tj. 59 %) čerpalo informace z internetu, kde mohou být některé informace nevěrohodné.

Naopak lze vyzdvihnout, že pokud měly děti s chronickým onemocněním či vrozenou vývojovou vadou v rámci mateřské školy nějaké speciální potřeby, tak je většina učitelek dovedla vhodně pojmenovat a vysvětlit, neboť jsou pro tyto děti běžnou denní potřebou.

**Výzkumná otázka č. 4:** Jaká je spolupráce mateřské školy s rodiči zdravotně znevýhodněného dítěte z pohledu učitelek?

Učitelky vyhodnotily úroveň spolupráce a komunikace s rodiči u 31 dětí (tj. v 91 %) jako bezproblémovou, u 3 dětí (tj. v 9 %) s mírnými problémy. Problematickou úroveň učitelky nezaznamenaly. Některé učitelky popisovaly jako mírně problematické získání naprosté důvěry a otevřenosti u rodičů, zvláště v malých vesnických mateřských školách.

Jako znak kvalitní spolupráce a komunikace mateřské školy s rodiči je nutné zmínit, že u 3 dětí se mateřské školy podílely na zahájení diagnostického procesu, neboť rodiče upozornily na neobvyklé potíže dětí.

Mateřské školy spolupracovaly s rodiči zejména na zabezpečení speciálních potřeb dětí s chronickým onemocněním resp. vrozenou vývojovou vadou, neboť některé potřeby by mateřská škola nezvládla z organizačních či finančních důvodů samostatně zajistit (např. zajištění bezlepkového jídla z domova, nákup některých pomůcek a potřeb např. mikrovlnná trouba, výroba některých pomůcek např. nájezd pro invalidní vozík, područky k židličkám aj.).

**Výzkumná otázka č.5:** Jaká je spolupráce mateřské školy s rodiči zdravotně znevýhodněného dítěte z pohledu rodičů?

Z dotazníkového šetření rodičů, kteří mají zkušenosti se zařazením dítěte se zdravotním znevýhodněním v běžné mateřské škole, vyplývá, že všichni rodiče považují úroveň spolupráce a komunikace s mateřskou školou jako bezproblémovou a mateřská škola naplnila jejich očekávání v přístupu k dítěti.

## 6. Diskuze

V praktické části bakalářské práce jsem dotazníkovým šetřením zjišťovala zkušenosti a odborné vědomosti učitelek v mateřských školách o chronických onemocněních respektive vrozených vývojových vadách u dětí v předškolním věku.

Šetření se zúčastnily pouze ženy a nejvíce učitelky s vysokoškolským vzděláním a s praxí v oboru delší než 15 let. Nejčastějším chronickým onemocněním, se kterým se učitelky setkaly byly alergie, ekzémy a astma, což jsem také očekávala. Z vrozených vývojových vad se nejvíce setkaly s vadami končetin.

Odborné vědomosti učitelek o dané problematice mě poněkud zklamaly, poněvadž některé učitelky nedokázaly onemocnění dítěte odborně nazvat, a tak využívaly obecný laický popis.

Dále jsem se v rámci výzkumné sondy zajímala o vzájemnou úroveň spolupráce a komunikace mateřské školy s rodiči dítěte se zdravotním znevýhodněním. Tato problematika mě naopak pozitivně překvapila, neboť jsem nečekala, že ve většině případů budou učitelky i rodiče hodnotit tuto oblast vzájemně jako bezproblémovou. V maximálním množství dotazníků od rodičů i učitelek bylo poznat, jak učitelé s rodiči tzv. táhnou za jeden provaz k dosažení společného zájmu tj. zajistit dítěti, co nejlepší podmínky k jeho výchově a vzdělávání. Pokud nebyla mateřská škola sama schopna zajistit dítěti potřebné speciální potřeby, tak se byli ochotni zapojit rodiče i širší rodina dítěte či dobrovolníci, kteří znají danou situaci.

Na základě studia odborné literatury (Bartoňová et al., 2012; Krejčová et al., 2015) a úvahy nad celým dotazníkovým šetřením jsem se pokusila vytvořit souhrn obecných doporučení k výchově a vzdělávání zdravotně znevýhodněných dětí v MŠ. Tento souhrn by mohl sloužit učitelkám nejen zdravotně znevýhodněných dětí v mateřské škole, neboť vystihuje řadu principů pro všechny děti.

## **7. Souhrn obecných doporučení k výchově a vzdělávání zdravotně znevýhodněných dětí v MŠ**

Na základě studia odborné literatury a dotazníkového šetření učitelek mateřských škol a rodičů zdravotně znevýhodněných dětí jsem vypracovala souhrn obecných doporučení k výchově a vzdělávání zdravotně znevýhodněných dětí v MŠ.

1. Na příchod zdravotně znevýhodněného dítěte do mateřské školy musí být škola předem důkladně připravena. Učitelka musí mít dostatečné odborné vědomosti o dané problematice zdravotně znevýhodněného dítěte a dále musí být připraveny všechny nutné speciální potřeby dítěte vycházející z typu chronického onemocnění či vrozené vývojové vady (věcné, personální či organizační).
2. Mateřská škola by měla zajistit všechny speciální potřeby dítěte buď samostatně nebo za pomoci rodičů, různých organizací, center či dobrovolníků.
3. Na příchod zdravotně znevýhodněného dítěte musí být připraveni také děti a jejich rodiče (Bartoňová et al., 2012, s. 204).
4. Učitelka má při vzdělávání zdravotně znevýhodněného dítěte vycházet z Rámcového vzdělávacího programu pro předškolní vzdělávání, neboť respektuje individuální potřeby a možnosti dítěte (včetně speciálních vzdělávacích potřeb) (Bartoňová et al., 2012, s. 201).
5. Mateřská škola by měla spolupracovat dle typu zdravotního znevýhodnění dítěte s dalšími odborníky (např. odborní lékaři), centry (PPP, SPC) nebo organizacemi.
6. Mateřská škola by měla nejen u zdravotně znevýhodněných dětí respektovat nejen speciální potřeby dítěte, ale také všechny přirozené lidské potřeby (pyramida přirozených lidských potřeb dle Maslowa).
7. Všichni pracovníci mateřské školy by se měli chovat nejen ke zdravotně znevýhodněným dětem s úctou a respektem, a to podporovat i mezi všemi dětmi navzájem.
8. Učitelky by se měly v dané problematice stále vzdělávat (odborná literatura, vzdělávací semináře a školení, vzdělávací filmy či reportáže, konzultace s rodiči atd.).
9. Učitelka nejen zdravotně znevýhodněného dítěte by se měla snažit navázat s rodiči dítěte funkční partnerský vztah zejména na základě respektování důležitosti rodičů,

zachování důvěrnosti osobních informací dítěte a rodiny, vyjasnění vzájemných očekávání a požadavků (Krejčová et al., 2015, s. 165–166).



## Závěr

Tato bakalářská práce se zabývala chronickými onemocněními zaměřenými na vrozené vývojové vady u dětí v předškolním věku. Z důvodu velice širokého spektra chronických onemocnění respektive vrozených vývojových vad byly v této práci vybrány jen ty nejčastější. V teoretické části byla záměrně vynechána některá chronická onemocnění, která již byla popsána v jiných obdobných pracích např. alergie, astma, diabetes mellitus, epilepsie aj. Součástí je také diagnostika a možná léčba vybraných druhů chronických onemocnění resp. vrozených vývojových vad.

Cílem praktické části práce bylo na základě výzkumné dotazníkové sondy zjistit zkušenosti a odborné vědomosti učitelek mateřských škol o chronických onemocněních resp. vrozených vývojových vadách u dětí předškolního věku.

Dalším cílem praktické části bylo pomocí výzkumné dotazníkové sondy zjistit zkušenosti rodičů se zařazením dítěte s chronickým onemocněním v běžné mateřské škole.

Závěrečným cílem praktické části práce bylo vypracovat souhrn obecných doporučení k výchově a vzdělávání zdravotně znevýhodněných dětí v MŠ.

Všechny stanovené cíle teoretické i praktické části práce byly naplněny. Přesto bych doporučila navázat na tuto práci zejména na výzkumnou sondu další prací, která by se zaměřila na větší počet dotazovaných respondentů a některé otázky týkající se odborného vzdělání učitelek mateřských škol vzhledem k problematice chronických onemocnění a vrozených vývojových vad.

Poněvadž v současné době pro velký pokrok medicíny narůstá množství dětí, které oproti minulosti přežívají řadu chronických onemocnění či vrozených vývojových vad s poměrně dobrou prognózou, je nutné s těmito dětmi počítat v běžné mateřské škole. Tato bakalářská práce může být využita jako příručka pro učitelky mateřských škol, které se potřebují seznámit s některými vrozenými vývojovými vadami, jejich diagnostikou, léčbou a možnou prognózou, případně s některými speciálními potřebami

zdravotně znevýhodněných dětí. Součástí je také souhrn obecných doporučení k výchově a vzdělávání zdravotně znevýhodněných dětí v MŠ.

Práce je částečně psaná odbornou lékařskou terminologií, která se postupně dostává do běžného života lidské společnosti. Navíc si myslím, že současná vzdělaná učitelka mateřské školy by základní lékařskou terminologii měla ovládat. Pro lepší orientaci v odborném textu je součástí práce také slovníček lékařských pojmů (Příloha č. 4).

## **Shrnutí**

Bakalářská práce se zabývá vybranými chronickými onemocněními zaměřenými na vrozené vývojové vady u dětí předškolního věku. Práce je rozdělena na teoretickou a praktickou část.

Teoretická část se zabývá vybranými chronickými onemocněními respektive vrozenými vývojovými vadami, jejich diagnostikou a možnou léčbou.

V praktické části je zpracováno dotazníkové šetření rodičů dětí s chronickým onemocněním a učitelek z náhodně vybraných mateřských škol z celé České republiky, které se setkaly s dětmi s chronickým onemocněním. Cílem praktické části je vypracovat náhled na zkušenosti a odborné vědomosti učitelek mateřských škol a zkušenosti rodičů se zařazením dítěte s chronickým onemocněním do běžné mateřské školy.

## **Summary**

This thesis deals with selected chronic diseases focusing on congenital malformations in children of preschool age. The work is divided into theoretical and practical part.

The theoretical part deals with selected chronic diseases or congenital defects, their diagnosis and possible treatment.

The practical part contains a questionnaire survey of parents of children with chronic diseases and teachers from kindergarten randomly selected from across the Czech Republic, which met with children with chronic disease. Aim of practical part is to develop insight into the experience and knowledge of kindergarten teachers and parents experience for placing children with chronic disease into a regular kindergarten.

# Použité informační zdroje

## Odborná literatura

- Bartoňová, M. et al. (2012). *Předškolní vzdělávání dětí se speciálními vzdělávacími potřebami*. Brno: MU.
- Hájková, V. (2008). *Podpora speciálních potřeb žáků se zdravotním znevýhodněním*. Praha: KU PdF.
- Honzík, T., & Zeman, J. (2013). *Dědičné poruchy metabolismu v dětském věku*. Praha: Institut postgraduálního vzdělávání ve zdravotnictví.
- Chaloupecký, V. et al. (2006). *Dětská kardiologie*. Praha: Galén.
- Jakubíková, J., (2012). *Vrozené anomálie hlavy a krku*. Praha: Grada Publishing, a.s.
- Krejčová, V. et al. (2015). *Individualizace v mateřské škole*. Praha: Portál.
- Peterka, M., & Jarolímková, S. (2003). *Aby se narodilo zdravé*. Praha: Chvojkovo nakladatelství.
- Peterka, M., & Novotná, B. (2010). *Úvod do teratologie příčiny a mechanismy vzniku vrozených vad*. Praha: Nakladatelství Karolinum.
- Šnajdauf, J. et al. (2005). *Dětská chirurgie*. Praha: Galén.
- Trávník, P., & Čech, S. (2011). *Základy obecné a speciální embryologie pro klinické embryology*. Brno: YBUX s.r.o.
- Urbanová, Z., & Šamánek, M. (2013). *Dětská kardiologie do kapsy*. Praha: Mladá fronta a.s.
- *Dětský lékař. American medici association komplete guide to your children's health*.(2007). Praha: Práh.

## Závěrečné práce

- Hanáková, E. (2012). *Integrace dítěte s dětskou mozkovou obrnou a epilepsií v předškolním věku*. (Diplomová práce). Brno: MU.

- Hotařová, L. (2015). *Alergie u dětí předškolního věku a její projevy při výchově a vzdělávání*. (Bakalářská práce). Brno: MU.
- Chalupová, L.(2015). *Chronická onemocnění u dětí předškolního věku*. (Bakalářská práce). Brno: MU.
- Kselíková, M. (2016). *Přístupy pedagogů k dětem s PAS integrovaných v mateřských školách v Jihomoravském kraji*. (Diplomová práce). Brno: MU.
- Ševčíková, P. (2013). *Specifika individuální integrace dítěte s Downovým syndromem do mateřské školy*. (Bakalářská práce). Brno: MU.
- Širůčková, M. (2011). *Diabetes mellitus v dětském věku* (Diplomová práce). Brno: MU.
- Škopánová, J. (2010). *Rozvoj řeči u dítěte s kochleárním implantátem*. (Bakalářská práce). Brno: MU.
- Vlčková, V. (2014). *Začlenění dětí s onemocněním diabetes mellitus a celiakie do mateřských škol*. (Bakalářská práce). Brno: MU.

## Internetové zdroje

- Co je to Williamsův syndrom? *Willík Spolek pro Williamsův syndrom* [online]. [cit. 2017-03-18]. Dostupné z: <http://www.willik.tym.cz/index.php?co=zaklinfo>
- Děti se spinální svalovou atrofií. *ŠanceDětem* [online]. [cit. 2017-03-18]. Dostupné z: <http://www.sancedetem.cz/cs/hledam-pomoc/deti-se-zdravotnim-postizenim/deti-s-jinym-zavaznym-zdravotnim-znevyhodnenim/neurologicka-onemocneni/deti-se-spinalni-svalovou-atrofii-sma.shtml>
- Torticollis muscularis congenita. *WikiSkripta* [online]. [cit. 2017-03-18]. Dostupné z: [http://www.wikiskripta.eu/index.php/Torticollis\\_muscularis\\_congenita](http://www.wikiskripta.eu/index.php/Torticollis_muscularis_congenita)
- Krevní oběh plodu. *Wikiskripta* [online]. [cit. 2017-03-25]. Dostupné z: [http://www.wikiskripta.eu/index.php/Krevni\\_obeh\\_plodu](http://www.wikiskripta.eu/index.php/Krevni_obeh_plodu)

- Oběhová soustava člověka. *Nabla* [online]. [cit. 2017-03-25]. Dostupné z: <http://www.nabla.cz/obsah/biologie/kapitoly/biologie-cloveka/obehova-soustava-cloveka.php>
- Gastroschisis. *Wikipedia* [online]. [cit. 2017-03-26]. Dostupné z: <https://en.wikipedia.org/wiki/Gastroschisis>
- Omphalocele. *Wikipedia* [online]. [cit. 2017-03-26]. Dostupné z: <https://en.wikipedia.org/wiki/Omphalocele>
- Rozštěp. *Wikipedia* [online]. [cit. 2017-03-26]. Dostupné z: <https://cs.wikipedia.org/wiki/Rozštěp>
- Velký lékařský slovník [online]. [cit. 2017-03-26]. Dostupné z: <http://lekarske.slovniky.cz>

## Seznam tabulek

Tabulka č. 1: Novorozenecký screening dědičných poruch metabolismu v ČR.....	38
Tabulka č. 2: Výskyt zdravotně znevýhodněných dětí v MŠ.....	44
Tabulka č. 3: Potíže předcházející diagnostice.....	47
Tabulka č. 4: Chronická onemocnění a vrozené vývojové vady u jednotlivých dětí.....	56
Tabulka č. 5: Období stanovení diagnózy.....	57
Tabulka č. 6: Potíže předcházející diagnostice II.....	58
Tabulka č. 7: Speciální potřeby dítěte v rámci MŠ.....	60

## Seznam grafů

Graf č. 1: Zdravotní znevýhodnění u dětí v MŠ.....	43
Graf č. 2: Výskyt zdravotně znevýhodněných dětí v MŠ.....	44
Graf č. 3: Stanovení diagnózy dle věku dítěte.....	46
Graf č. 4: Úroveň spolupráce a komunikace s rodiči.....	51
Graf č. 5: Spolupráce MŠ s dalšími odborníky či centry.....	52
Graf č. 6: Odklad školní docházky.....	53
Graf č. 7: Zdroje informací u učitelek v MŠ.....	53
Graf č. 8: Délka praxe u učitelek MŠ.....	54
Graf č. 9: Vzdělání učitelek MŠ.....	55
Graf č. 10: Odklad školní docházky II.....	62
Graf č. 11: Informační zdroje rodičů.....	62



## Seznam obrázků

Obrázek č. 1: Oboustranný rozštěp před a po operaci.....	22
Obrázek č. 2: Omfalokéla.....	31
Obrázek č. 3: Gastroschiza.....	32

## Seznam příloh

Příloha č. 1: Dotazník pro učitelky MŠ.....	79
Příloha č. 2: Dotazník pro rodiče.....	84
Příloha č. 3: Popis postnatálního krevního oběhu a fetálního krevního oběhu.....	87
Příloha č. 4: Slovníček lékařských pojmů.....	88

# Přílohy

## Příloha č.1: Dotazník pro učitelky MŠ

### Dotazník pro učitele/učitelky MŠ

Prosím učitele/učitelky MŠ, kteří se osobně setkali ve své praxi v běžné MŠ s dítětem se zdravotním znevýhodněním (chronická onemocnění, vrozené vývojové vady) o vyplnění dotazníku za účelem zpracování bakalářské práce. V dotazníku prosím vyznačte Vámi vybrané správné odpovědi nebo volně popište danou problematiku. Dotazník je anonymní. Děkuji

Mgr. Lucie Šperlíková

Studentka Učitelství pro MŠ MU Brno

#### 1. S jakým zdravotním znevýhodněním dítěte jste se v MŠ setkala?

- a) Chronické onemocnění
- b) Vrozenou vývojovou vadu (VVV)
- c) Zdravotní znevýhodnění po chirurgické či jiné léčbě vrozené vývojové vady

#### 2. Ke zdravotním znevýhodněním dětí, se kterými jste se setkali, dopište prosím počet dětí:

- |                                    |                           |
|------------------------------------|---------------------------|
| a) VVV srdce                       | i) Epilepsie              |
| b) VVV gastrointestinálního traktu | j) Diabetes melitus       |
| c) VVV genitourinální soustavy     | k) Metabolická onemocnění |
| d) VVV dýchací soustavy            | l) Nádorová onemocnění    |
| e) VVV nervové soustavy            | m) Mozková obrna          |
| f) VVV končetin                    | n) Postižení smyslů       |
| g) Chromozomální abnormality       | o) Jiné (prosím doplňte)  |
| h) Astma                           |                           |
| ch) Alergie a ekzémy               |                           |

**3. Chronické onemocnění či vývojovou vadu vybraného dítěte prosím popište:**

**4. V jakém věku dítěte bylo chronické onemocnění či vývojová vada diagnostikována?**

**5. Jaké problémy či potíže diagnostice předcházely?**

**6. Podílela se nějakým způsobem MŠ na odhalení problému?**

**7. Mělo dítě vážnější adaptační problémy při nástupu do MŠ?**

a) Ne

b) Ano

**8. Jaké adaptační problémy mělo dítě při nástupu do MŠ?**

**9. Jak byly adaptační problémy dítěte řešeny?**

**10. Má dítě speciální potřeby v rámci MŠ?**

a) Ne

b) Ano

**11. Jaké speciální potřeby má dítě v rámci MŠ?**

**12. Byla MŠ schopna zajistit všechny potřebné speciální potřeby dítěte?**

a) Ne

b) Ano

**13. Jakým způsobem zajistila MŠ speciální potřeby dítěte?**

**14. Jaká byla úroveň spolupráce a komunikace s rodiči dítěte?**

a) Bezproblémová

b) S mírnými problémy

c) Problematická

**15. Spolupracovala MŠ s dalšími odborníky či centry?**

a) Ne

b) Ano s odbornými lékaři

c) Ano s psychologem

d) Ano se speciálním pedagogem

e) Ano se sociálním pracovníkem

f) Ano s PPP či SPC

**16. Mělo dítě individuální vzdělávací plán?**

- a) Ne
- b) Ano

**17. Mělo dítě odklad nástupu do běžné ZŠ?**

- a) Ne, nastoupilo do běžné ZŠ dle věku.
- b) Ano (doplňte prosím důvod odkladu)
- c) Zatím nedosáhlo věku nástupu do ZŠ

**18. Kde jste jako učitelé/učitelky čerpali informace o dané problematice chronického onemocnění či VVV?**

- a) Internet
- b) Odborná literatura
- c) Odborný lékař či speciální pedagog
- d) Jiné (prosím doplňte)

**19. Jaké je Vaše pohlaví?**

- a) Žena
- b) Muž

**20. Jaká je Vaše délka praxe v MŠ?**

- a) Méně než 5 let
- b) 5 - 10 let
- c) 10 - 15 let
- d) Více než 15 let

**21. Jaké je Vaše nejvyšší ukončené vzdělání v oboru?**

- a) Středoškolské
- b) Bakalářské
- c) Magisterské
- d) Jiné (prosím doplňte)

**22. Poskytlo Vám studium dostačující informace o problematice chronických onemocnění a vrozených vývojových vad v MŠ?**

- a) Ne
- b) Ano

## **Příloha č. 2: Dotazník pro rodiče**

### **Dotazník pro rodiče**

Prosím rodiče, kteří mají v běžné MŠ zdravotně znevýhodněné dítě (chronická onemocnění, vrozené vývojové vady) o vyplnění dotazníku za účelem zpracování bakalářské práce. V dotazníku prosím vyznačte Vámi vybrané správné odpovědi nebo volně popište danou problematiku. Dotazník je anonymní. Děkuji

Mgr. Lucie Šperlíková

Studentka Učitelství pro MŠ MU Brno

**1. Popište prosím chronické onemocnění či vývojovou vadu dítěte:**

**2. V jakém věku dítěte bylo chronické onemocnění či vývojová vada diagnostikována?**

**3. Jaké problémy či potíže diagnostice předcházely?**

**4. Podílela se MŠ nějakým způsobem na odhalení problému?**

**5. Mělo dítě vážnější adaptační problémy při nástupu do MŠ?**

a) Ne

b) Ano



**6. Jaké adaptační problémy mělo dítě při nástupu do MŠ?**

**7. Jak byly adaptační problémy dítěte řešeny?**

**8. Má dítě speciální potřeby v rámci MŠ?**

a) Ne

b) Ano

**9. Jaké speciální potřeby má dítě v rámci MŠ?**

**10. Byla MŠ schopna zajistit všechny potřebné speciální potřeby dítěte?**

a) Ne

b) Ano

**11. Jakým způsobem zajistila MŠ speciální potřeby dítěte?**

**12. Jaká byla úroveň spolupráce a komunikace s učiteli/učitelkami MŠ?**

a) Bezproblémová

b) S mírnými problémy

c) Problematická

**13. Naplnila MŠ Vaše očekávání v ochotě a speciálním přístupu k Vašemu dítěti?**

**14. Spolupracovala MŠ s dalšími odborníky či centry?**

- a) Ne
- b) Ano s odbornými lékaři
- c) Ano s psychologem
- d) Ano se speciálním pedagogem
- e) Ano se sociálním pracovníkem
- f) Ano s PPP či SPC

**15. Mělo dítě individuální vzdělávací plán?**

- a) Ne
- b) Ano

**16. Mělo dítě odklad nástupu do běžné ZŠ?**

- a) Ne, nastoupilo do ZŠ dle věku
- b) Ano (doplňte prosím důvod odkladu)
- c) Zatím nedosáhlo věku nástupu do ZŠ

**17. Kde jste čerpali potřebné informace o dané problematice chronického onemocnění či VVV Vašeho dítěte?**

- a) Internet
- b) Odborná literatura
- c) Odborný lékař či speciální pedagog
- d) Jiné (prosím doplňte)

## **Příloha č. 3: Popis běžného postnatálního krevního oběhu a fetálního krevního oběhu**

### **Postnatální krevní oběh**

Krevní oběh se dělí na velký krevní oběh a malý krevní oběh. Velký krevní oběh začíná pumpováním okysličené krve levou komorou do aorty, která ji rozvádí do celého těla. Z těla se odkysličená krev vrací horní dutou žilou a dolní dutou žilou do pravé síně srdce, kde končí velký krevní oběh. Malý krevní oběh začíná v pravé komoře, kde vystupuje plicní kmen odvádějící odkysličenou krev do plic. Okysličená krev z plic se dostává 4 plicními žilami do levé síně, kde končí malý krevní oběh. Okysličená krev se z levé síně dostává opět do levé komory (Nabla [online], 2017).

### **Fetální krevní oběh**

Fetální oběh plodu je oproti běžnému postnatálnímu oběhu člověka významně modifikován. K obohacení fetální krve živinami, zbavení se odpadních látek a výměně krevních plynů dochází v placentě. Krev obchází dočasně nefunkční plíce prostřednictvím dvou pravolevých zkratů tzv. *foramen ovale* (mezi pravou a levou srdeční síní) a *ductus arteriosus* čili *Botallova dučej* (mezi plicnicí a aortou). Po porodu by mělo dojít k uzavření *foramen ovale* i *dučeje* (WikiSkripta [online], 2017).

## **Příloha č. 4: Slovníček lékařských pojmů**

- Adenoidní vegetace – zbytnění nosní nosohltanové mandle
- Ageneze – nevyvinutí
- Agens – původce, činitel
- Amelie – chybění končetiny
- Anencefalie – chybění mozku
- Atrézie – nevyvinutí tělních otvorů a trubicovitých orgánů
- Bronchopulmonální – týkající se průdušek a plic
- Cyanóza – namodralé zbarvení kůže
- Dysfagie – potíže s polykáním
- Emfyzém – rozedma plic, trvale nadměrný obsah vzduchu v plicích při současném úbytku a poškození plicní tkáně
- Encefalokéla – výhřez mozkové tkáně ven z lebky
- Fenotyp – soubor všech pozorovatelných vlastností a znaků živého organismu
- Fokomelie – zkrácení končetiny
- Genotyp – souhrn všech dědičných vlastností jedince uložený v genech
- Hepatomegalie – zvětšení jater
- Hepatosplenomegalie – zvětšení jater a sleziny
- Hydronefróza – rozšíření ledvinné pánvičky a kalichů
- Hydrops plodu – edém plodu
- Hypertenze – zvýšený tlak

- Hypertrofie - zvětšení
- Hypodaktylie – snížený počet prstů
- Hypoplázie plic – nedostatečné vyvinutí plicní tkáně
- Hypoxie – nedostatek kyslíku v těle
- Ikterus - žloutenka
- Implantace – zachycení oplozeného vajíčka ve sliznici dělohy
- Intersex – nesouhlas mezi chromozomálním a gonádovým pohlavím a fenotypem jedince
- Intrakraniální – uvnitř lebky
- Ischémie – místní nedokrevnost určité tkáně či orgánu
- Katarakta – šedý zákal
- Kefalometrie – měření rozměrů hlavy
- Lumbosakrální oblast – oblast bederní páteře a křížové kosti
- Makrocefalie – zvětšení hlavy
- Malabsorpce – porucha vstřebávání živin
- Mikrocefalie – zakrnění mozku a hlavy
- Mikromelie – zakrnění končetiny
- Obstrukce – překážka
- Parenterální – mimostřední
- Per rektum – vyšetření prstem přes konečník
- Perineum – hráz tj. oblast mezi konečníkem a pohlavním orgánem

- Polydaktylie – zvýšený počet prstů
- Polyhydramnion – nadbytek plodové vody
- Respirační insuficience – dechová nedostatečnost
- Ruptura – roztržení tkáně
- Spina bifida – rozštěp páteře
- Stenóza – zúžení
- Tracheozofageální píštěl – spojení jícnu s průdušnicí
- Vasokonstrikce – zúžení cév