

Univerzita Karlova

1. lékařská fakulta

Studijní program: Specializace ve zdravotnictví

Studijní obor: Ergoterapie



Zita Matoušová

Využití ergoterapie u dětí s Williamsovým syndromem do 15 let

Use of Occupational Therapy in Children with Williams Syndrome up to 15 years

Bakalářská práce

Vedoucí závěrečné práce: Mgr. Petra Dvořáková

Konzultant: Mgr. Kateřina Rybářová

Praha, rok 2021

PODĚKOVÁNÍ

Tímto bych chtěla poděkovat vedoucí své bakalářské práce, paní Mgr. Petře Dvořákové za vedení, odborné připomínky a podněty. Dále bych chtěla poděkovat konzultantce své bakalářské práce, paní Mgr. Kateřině Rybářové za její rady a odborné připomínky především v oblasti formálních náležitostí práce. Poděkovat bych chtěla také PhDr. Evě Mikoláškové za konzultaci některých jazykových úprav v českém jazyce a Bc. Tereze Páskové za konzultaci anglického znění abstraktu. Na závěr bych chtěla poděkovat své rodině a kamarádům, kteří mi byli po celou dobu mého studia oporou.

ČESTNÉ PROHLÁŠENÍ

Prohlašuji, že jsem závěrečnou práci zpracovala samostatně a že jsem řádně uvedla a citovala všechny použité literární zdroje. Současně prohlašuji, že práce nebyla využita k získání jiného nebo stejného titulu.

Souhlasím s trvalým uložením elektronické verze mé práce v databázi systému meziuniverzitního projektu Theses.cz za účelem soustavné kontroly podobnosti kvalifikačních prací.

V Praze, 26. 07. 2021

Zita Matoušová

Podpis studenta

IDENTIFIKAČNÍ ZÁZNAM

MATOUŠOVÁ, Zita. *Využití ergoterapie u dětí s Williamsovým syndromem ve věku do 15let.* [*Use of Occupational Therapy in Children with Williams Syndrome up to 15 years*]. Praha, 2021. 85 s., 6 příloh. Bakalářská práce (Bc.). Univerzita Karlova, 1. lékařská fakulta, Klinika rehabilitačního lékařství. Vedoucí bakalářské práce Mgr. Petra Dvořáková.

ABSTRAKT BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

Jméno, příjmení: Zita Matoušová

Vedoucí práce: Mgr. Petra Dvořáková

Konzultant práce: Mgr. Kateřina Rybářová

Název bakalářské práce: Využití ergoterapie u dětí s Williamsovým syndromem do 15 let

Abstrakt bakalářské práce:

Williamsův syndrom nebo také Williams-Beurenův syndrom je vzácné genetické onemocnění způsobené mikrodeleci chromozomu 7. Rozsáhlý klinický obraz značně ovlivňuje každodenní život dětí s touto diagnózou. Péče o děti s Williamsovým syndromem vyžaduje intervenci multidisciplinárního týmu, jehož součástí je také ergoterapeut. Teoretická část bakalářské práce stručně popisuje obecnou problematiku týkající se diagnostiky, prevalence onemocnění, klinických charakteristik, působení spolku pro Williamsův syndrom v ČR, léčby a terapeutických možností. Cílem je uvedení do problematiky. Následně se práce věnuje zejména popisu ergoterapie a jejího uplatnění u tohoto vzácného onemocnění. Cílem této bakalářské práce je vymezení role ergoterapeuta a oblastí intervence u dětí do 15 let s Williamsovým syndromem. Dílčím cílem práce je vypracování stručné informační brožury věnující se téže problematice. Praktická část práce obsahuje vypracování dvou terapeutických kazuistik, na nichž je představena možná ergoterapeutická intervence u zvolené cílové skupiny. Na základě ergoterapeutické intervence došlo u obou dětí k naplnění krátkodobého cíle a zvýšení soběstačnosti. Smyslem brožury je vytvoření stručného souhrnného materiálu poskytující užitečné informace týkající se ergoterapie u dětí do 15 let s Williamsovým syndromem. Materiál je určen rodičům či rodinným příslušníkům. Vzácná onemocnění se potýkají s malou informovaností odborné veřejnosti a s nedostatečným množstvím literatury věnující se této problematice. Považuji proto za důležité rozšiřovat povědomí o Williamsově syndromu a podporovat obecný zájem o toto téma.

Klíčová slova: ergoterapie, Williamsův syndrom, dětský pacient, multidisciplinární tým, vývojové období

BACHELOR THESIS ABSTRACT

Name, Surname: Zita Matoušová

Supervisor: Mgr. Petra Dvořáková

Consultant: Mgr. Kateřina Rybářová

Title: Use of Occupational Therapy in Children with Williams Syndrome up to 15 years

Abstract:

Williams syndrome also known as Williams-Beuren syndrome is a rare genetic disease caused by microdeletion of chromosome 7. The extensive clinical picture significantly affects the daily life of children with this diagnosis. The care for children with Williams syndrome requires an intervention of a multidisciplinary team, which also includes an occupational therapist. The aim of this bachelor thesis is to define the role of occupational therapist and areas of intervention for children under 15 years of age with Williams syndrome. The theoretical part of the bachelors thesis briefly describes the general issues related to diagnosis, disease prevalence, clinical characteristics, the operations of the association for Williams syndrome in the Czech Republic, treatment and therapeutic options. The aim is to introduce the issue. Subsequently, the work deals mainly with the description of occupational therapy and its application in this rare disease. The practical part of the work contains the elaboration of two therapeutic case reports, on which a possible occupational therapy intervention for a selected target group is presented. The partial goal of this work is to develop a brief information brochure providing useful information about occupational therapy for children under 15 years of age with Williams syndrome and to propose specific activities suitable to support psychomotor development. The purpose of the brochure is to create a brief summary material intended for parents or family members. Rare diseases are faced with little awareness of the professional public and insufficient amount of literature on this issue. I therefore consider it important to raise awareness of Williams syndrome and to promote general interest in this topic.

Key words: Occupational therapy, Williams syndrome, pediatric patient, multidisciplinary team, periods of development

OBSAH

1	ÚVOD.....	1
2	TEORETICKÁ ČÁST	3
2.1	Williamsův syndrom	3
2.2	Spolek Willík	7
2.3	Multidisciplinární intervence u dětí s Williamsovým syndromem	8
2.4	Kategorizace dětského věku	9
2.5	Ergoterapie u dětí s Williamsovým syndromem.....	11
2.5.1	Silné a slabé stránky dětí s WS	12
2.5.2	Hra.....	13
2.5.3	Soběstačnost.....	14
2.5.4	Předškolní a školní příprava	18
2.5.5	Senzorická integrace.....	20
2.5.6	Motorika	20
3	PRAKTICKÁ ČÁST	25
3.1	Cíle práce	25
3.2	Metodologie práce.....	25
3.3	Kazuistika číslo 1	27
3.3.1	Vstupní ergoterapeutické vyšetření.....	27
3.3.2	Terapie.....	32
3.3.3	Výstupní vyšetření.....	32
3.4	Kazuistika číslo 2	40
3.4.1	Vstupní ergoterapeutické vyšetření.....	40
3.4.2	Terapie.....	45
3.4.3	Výstupní vyšetření.....	46
4	DISKUZE.....	49

5	ZÁVĚR	55
6	SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY	56
7	SEZNAM POUŽITÝCH ZKRATEK.....	63
8	SEZNAM PŘÍLOH	64
9	PŘÍLOHY	65

1 ÚVOD

Williamsův syndrom (dále jen WS) je vzácné genetické onemocnění, které vzniká na základě mikrodelece dlouhého raménka 7. chromozomu (pruh 7q11.23). U osob s WS je přítomna delece genu ELN, který řídí syntézu elastinu. Ta je příčinou mnohých zdravotních obtíží. Mezi závažné komplikace patří mimo jiné cévní stenóza, která výrazně zvyšuje dispozici k infarktu již v dětském věku. U osob s WS je dále přítomna lehká či střední mentální retardace. Jedinci s WS jsou si díky charakteristickým obličejovým rysům velmi podobní. Mezi tyto rysy patří výrazné suprapalpebrální valy, plné vyduťté tváře, silné rty a kruhovitě uspořádané inkluze na oční duhovce. Typická je také velmi společenská osobnost. (Kočárek et al., 2010)

Vzácné onemocnění je obecně takové onemocnění, které se vyskytuje u méně než 5 z 10 000 obyvatel. Mezi vzácná onemocnění se řadí zhruba 6–8 tisíc nemocí. Konkrétní čísla však nejsou známá, jelikož v současnosti neexistuje přesná mezinárodní klasifikace. Vzácná onemocnění tak nejsou zcela jasně evidována. Problém, se kterým se potýkáme v oblasti diagnostiky a léčby, je nedostatek odborných informací, obtížná diagnostika, málo zkušeností s léčbou a malé množství skutečných odborníků na danou problematiku. (Kubáčková et al., 2014) Z výše zmíněných důvodů považuji za důležité se tématu WS věnovat.

WS představuje širokou zdravotní problematiku, která vyžaduje participaci mnoha odborníků pro zajištění komplexní rehabilitace. Nezastupitelné místo v multidisciplinárním týmu má ergoterapeut. Dle klinických doporučení je vhodné ergoterapeutickou intervencí zahájit již v raném dětství. Ergoterapeut se podílí na posouzení vývoje dítěte a následné intervenci. (Williams Syndrome Foundation, 2017)

Působení ergoterapeuta je důležité pro podporu psychomotorického vývoje dítěte (Williams Syndrome Foundation, 2017). Williams Syndrome Association (2013) zmiňuje jako zásadní oblasti práce ergoterapeuta podporu soběstačnosti, herních dovedností, rozvoj motorických dovedností. Zásadní je také působení v oblasti senzorycké integrace. V předškolním a školním věku se ergoterapeut věnuje také činnostem a poradenství v oblasti předškolní a školní přípravy. (Williams Syndrome Association, 2013) Klusoňová (2011) uvádí, že v rámci ergoterapie u dětí s vrozenými vadami a opožděným psychomotorickým vývojem je nezbytné snažit se především o jejich participaci mezi vrstevníky a maximální možnou soběstačnost.

Bakalářská práce je rozdělena na teoretickou a praktickou část. Obsahem teoretické části jsou základní informace o WS. Stručně popisuje historii diagnostiky WS, prevalenci onemocnění, klinické charakteristiky, působení spolku Willík v ČR, léčbu a terapeutické možnosti u zvolené cílové skupiny. Podstatná část práce se věnuje vymezení role ergoterapeuta u dětí do 15 let s WS a popisu oblastí, ve kterých se ergoterapeutická intervence uplatňuje.

Praktická část bakalářské práce si klade za cíl představení možné ergoterapeutické intervence u dětí do 15 let s WS pomocí dvou terapeutických kazuistik. Dílčím cílem bakalářské práce je vypracování informační brožury. Ta obsahuje užitečné informace o problematice ergoterapie u dětí s WS ve zvoleném věkovém období. Cílovou skupinou brožury jsou rodiče těchto dětí či rodinní příslušníci, kteří zde mohou nalézt podstatné informace a inspiraci pro aktivity podporující psychomotorický vývoj.

2 TEORETICKÁ ČÁST

Teoretická část bakalářské práce se věnuje přehledu problematiky WS, který zahrnuje historii diagnostiky, dále prevalenci tohoto onemocnění, klinický obraz, léčbu a multidisciplinární intervenci. Dále se v práci věnuji působení spolku pro Williamsův syndrom – Willík a kategorizaci dětského věku. Podstatná část teoretické části je věnována vymezení role ergoterapeuta u dětí do 15 let s WS a oblastem intervence.

2.1 Williamsův syndrom

Williamsův syndrom či Williams-Beurenův syndrom (dále jen WS) je vzácné genetické onemocnění. WS vzniká na základě mikrodelece dlouhého raménka chromozomu 7 (pruh 7q11.23). (Kočárek et al., 2010; Williams Syndrome Foundation, 2017; Morris et al., 2020) Standardní delece je v rozsahu 26–28 genů (Pober, 2010). V úseku 7q11.23 leží gen ELN, který řídí syntézu elastinu (Kočárek et al., 2010). Elastin je důležitou složkou elastických vláken v pojivové tkáni (Hobart et al., 2010).

Delece elastinu je příčinou mnoha problémů, které jsou u dětí s WS přítomny. Jsou jimi některé rysy obličeje, hrubý hlas, divertikly střeva a močového měchýře, kardiovaskulární onemocnění a ortopedické problémy. Ostatní charakteristické rysy, jako jsou hyperkalcemie, mentální retardace a osobnostní rysy, nemají doposud jasně vysvětlenou příčinu. Předpokládá se, že k fenotypu přispívá ztráta jednoho či více genů přiléhajících ke genu ELN. (Kočárek et al., 2010; Pober, 2010)

WS je multisystémové onemocnění a jeho klinický obraz je velmi rozsáhlý. Mezi další charakteristické rysy patří genitourinární problémy, hypertenze, tříselná kýla, gastrointestinální problémy, problémy s příjmem potravy, neprospívání a pomalý růst, endokrinologické abnormality, problémy v muskuloskeletální oblasti, dentální anomálie, opožděný psychomotorický vývoj, charakteristické rysy chování, zrakové a sluchové problémy a obtíže se spánkem (Williams Syndrome Foundation, 2017). Toto je pouze výčet možných zdravotních komplikací. Podrobný přehled zdravotní problematiky vzhledem k věku a četnosti výskytu je uveden v příloze číslo 1.

Charakteristické obličejové rysy jsou příčinou podobnosti jedinců s WS navzájem. Tento soubor symptomů je v literatuře také někdy označován také jako elfí tvář. Patří mezi ně široké čelo, suprapalpebrální valy, plné a vyduté tváře, široká ústa, silné rty a antevertované

nostrily. Na oční duhovce jsou zřetelné drobné bělavé kruhovitě uspořádané inkluze, takzvané *irides stellatae*. (Kočárek et al., 2010) Obličejové rysy jsou dle Williams Syndrome Foundation (2017) méně patrné v raném dětství a s přibývajícím věkem se stávají výraznější.

V oblasti kardiovaskulárních onemocnění se nejčastěji vyskytuje cévní stenóza, která je, jako většina charakteristických rysů, způsobena delecí genu *ELN*, jež řídí syntézu elastinu. Haploinsuficience elastinu vede k abnormálnímu vývinu cév a ke snížení jejich průsvitu. (Kočárek et al., 2010) Nejčastěji je přítomna supraavalvární aortální stenóza a periferní stenóza plicní arterie (Williams Syndrome Foundation, 2017). Stenózy mohou být přítomny i jinde v těle, například na koronárních tepnách. Osoby s WS mají zvýšenou dispozici k infarktu a arteriální hypertenzi již v dětském věku. (Kočárek et al., 2010)

Z oblasti muskuloskeletálních obtíží je u dětí s WS přítomna kloubní hypermobilita, skolióza páteře a výrazná hrudní kyfóza. Mezi neurologické obtíže se řadí centrální hypotonie a periferní hypertonie. (Morris et al., 2020) Zatímco hypotonie a hypermobilita kloubů převažují mezi kojenci a v malými dětmi, s rostoucím věkem se častěji vyskytují kontraktury a hypertonie (Morris et al., 1988) Zhruba u 20% jedinců je dále přítomna radioulnární synostóza. (Copes et al., 2016)

V oblasti gastrointestinální problematiky je častý reflux, nechutenství a plynatost. Důsledkem obtíží příjmu potravy je nedostatečná hmotnost vzhledem k věku. (Morris et al., 1988). Přítomny mohou být také divertikly tlustého střeva, zácpa nebo výhřezy rekta (Morris et al., 2020).

Gwilliam (2020) hovoří o významných poruchách spánku u dětí s WS. Nejčastějšími problémy jsou kratší doba spánku, noční bdění, nadměrná únava přes den. Tyto problémy se spánkem mají významný dopad na optimální fungování jedince přes den (Gwilliam, 2020).

Morris et al. (2020) hovoří dále o vývojovém opoždění, mentální retardaci a narušených zrakově-prostorových schopnostech. Dle Kočárka et al. (2010) je u jedinců s WS přítomna lehká či střední mentální retardace. Jejich IQ se pohybuje v hodnotách mezi 35–70 (Kočárek et al., 2010). Copes et al. (2016) udává průměrnou hodnotu IQ u jedinců s WS 55-60. Mentální retardace je dle předpokladů způsobena delecí lokusu *LIMN1*, který leží v blízkosti genu *ELN*. Gen *LIMN1* řídí syntézu enzymu LIM-kinázy, která se pravděpodobně uplatňuje při vývoji mozku. Velmi vzácně může být duševní vývoj osob s WS normální. (Kočárek et al., 2010)

Dalšími typickými rysy WS jsou velmi přátelská povaha a dobrá paměť na osoby a místa (Kočárek et al., 2010). Společenská povaha a komunikativnost je u dětí s WS silnou stránkou. Rozvoj řeči je sice opožděný, ale již ve školním věku bývá mluvený projev většinou plynulý a dítě obvykle disponuje širokou slovní zásobou. Vyjadřovací schopnosti jsou obvykle výrazně lepší než porozumění. Děti tak mohou působit vyspěleji. (Michalík, 2012) Tito jedinci mají obvykle obtíže s chápáním základních společenských norem a sociálním užíváním jazyka (Mervis et al., 2010). Obsah hovoru může být v některých situacích až nevhodný (Michalík, 2012).

WS byl poprvé popsán v roce 1961 Johnem C. P. Williamsem, který zaznamenal u čtyř pacientů přítomnost shodných rysů, kterými jsou supravulvární aortální stenóza, mentální retardace a neobvyklé obličejové rysy (Williams et al., 1961). Nezávisle na to byl v roce 1962 vydán článek o téže problematice A. J. Beurenem (Beuren et al., 1962). Z tohoto důvodu se v literatuře vyskytuje dvojí označení téhož syndromu: Williamsův syndrom a Williams-Beurenův syndrom. V roce 1963 byla pomocí metody FISH detekována delece části 7. chromozomu a byla tak objasněna genetická příčina již známého fenotypu (Morris et al., 2006).

Delece chromozomu 7 vzniká téměř vždy de novo (Hobart et al., 2010). Pravděpodobnost, že rodiče dítěte s WS či zdraví sourozenci budou mít potomka s WS, je proto téměř nulová. U jedince s WS je pravděpodobnost přenosu tohoto onemocnění na potomka 50% (Hobart et al., 2010). WS postihuje stejnou mírou dívky i chlapce (Morris et al., 2020).

V historii byla diagnóza WS stanovována dle klinických kritérií. V současnosti je však tato metoda již překonána a pro diagnostiku se využívá metoda FISH (fluorescence in situ hybridization), MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) nebo chromosome microarray. (Morris et al., 2020)

První příznaky, které následně vedou k diagnostice WS, jsou nejčastěji zachyceny pediatrem, kardiologem, neurologem či jiným odborníkem. Jedná se zejména o opožděný psychomotorický vývoj dítěte či přítomnost srdeční vady. Na základě toho je dítěti následně indikováno genetické vyšetření, kde je diagnóza definitivně stanovena (Willík, 2010; Puchmajerová, 2015). Přítomnost WS lze detekovat již v těhotenství pomocí amniocentézy a následným vyšetřením pomocí metody FISH z buněk plodové vody. Tato metoda se však běžně nevyužívá z důvodu nízké prevalence tohoto onemocnění. (Puchmajerová, 2015) V případě podezření na poruchu vývoje plodu může být lékařem

doporučena prenatální diagnostika. WS však není zahrnut mezi běžně testované genetické poruchy. Abnormální vývoj v průběhu těhotenství navíc není pro WS typický. (Willík, 2010)

Prevalence WS uváděná v literatuře se dle jednotlivých autorů liší. Williams Syndrome Foundation (2017) uvádí prevalenci výskytu nejméně 1 z 20 000 narozených dětí. Strømme et al. (2002) hovoří o prevalenci 1 : 7500.

Přesný počet osob s WS v ČR není známý. Dle informací ÚZIS je mnoho osob s WS ve statistikách vedeno pod jinou diagnózou, jako jsou například kardiovaskulární anomálie a další (Urbanová, 2021). Spolek Willík, který sdružuje osoby s WS, v současnosti eviduje zhruba 80 jedinců (Urbanová, 2021).

Vzhledem k prevalenci dle zahraničních studií by však počet osob s WS v ČR měl být mnohem vyšší (Michalík, 2012; Urbanová, 2021). Pokud by byla brána v potaz vyšší četnost výskytu, tedy 1 : 7500, měl by počet osob s WS v ČR překračovat tisíc jedinců s touto diagnózou. Otázkou tedy zůstává, z jakého důvodu je počet osob se stanovenou diagnózou takto nízký (Urbanová, 2021). Předpokládá se, že příčinou je nedostatečná informovanost lékařů o existenci tohoto onemocnění, a tím pádem i poddiagnostikovanost WS (Michalík, 2012; Urbanová, 2021).

V minulosti byla diagnóza stanovena nezdědka až v předškolním či pozdějším věku (Michalík, 2012). Dle Puchmajerové (2015) jsou známy i případy, kdy byl WS popsán až v dospělosti. V současnosti se díky pokroku vědy a zvyšující se kvalitě lékařské péče věková hranice potvrzení diagnózy posouvá a bývá stanovena již v raném dětství (Hrnčířová, 2021).

Časná diagnostika onemocnění je pro účely léčby zcela zásadní. Intervence tak může být cílena na konkrétní oblasti charakteristické pro klinický obraz WS. Lze tak pravidelně sledovat zdravotní stav pacienta dle známých doporučení konkrétně pro toto onemocnění a předcházet tak některým zdravotním komplikacím v pozdějším věku. (Michalík, 2012)

Kauzální léčba WS zaměřená na příčinu onemocnění neexistuje. Je proto volena léčba symptomatická (Puchmajerová, 2015). Dle Hubáčkové (2014) je potřeba soustavně rozvíjet výzkum, diagnostiku a vývoj relevantních terapeutických prostředků vzácných onemocnění. V ČR je léčba vzácných onemocnění soustředěna do specializovaných center. Národní koordinační centrum pro pacienty se vzácným onemocněním je součástí FN v Motole. (Hubáčková, 2014)

2.2 Spolek Willík

Pro osoby se vzácným onemocněním hrají velmi důležitou roli patientské organizace. Spolek pro Williamsův syndrom – Willík je patientská organizace sdružující osoby s WS v ČR. (Willík, 2010)

Význam těchto organizací spočívá především ve vzájemné podpoře pacientů se stejnou diagnózou. Svým členům přináší vzájemnou psychosociální podporu, umožňují sdílení informací a vzájemné předávání zkušeností. Důležitý význam mají také v oblasti hájení svých zájmů ve zdravotnickém systému. (Kubáčková et al., 2014)

V ČR sdružuje jednotlivé organizace pacientů se vzácnými onemocněními Česká asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO). Mezi hlavní cíle ČAVO patří prosazování zájmů osob se vzácným onemocněním, šíření povědomí v odborné veřejnosti, zvyšování dostupnosti informací v oblasti diagnostiky a léčby. Dále patří do hlavních oblastí zájmů ČAVO podpora vědy a v neposlední řadě snaha o zvýšení kvality života osob se vzácným onemocněním. (Kubáčková et al., 2014)

Sdružení Willík byl založen v roce 2006 a v současnosti je jedním z členů ČAVO (Kdo jsme, 2021). Od roku 2009 je Willík také členem Evropské federace WS (FEWS) (Willík, 2010).

První zahraniční organizace sdružující osoby s WS vznikly mnohem dříve než spolek Willík. Ve Velké Británii byla patientská organizace Williams Syndrome Foundation založena již v roce 1980 (Our history, 2021). O dva roky později vznikla patientská organizace v USA – The Williams Syndrome Association (Williams Syndrome Association, 2021).

V ČR stálo u vzniku spolku Willík několik rodin s dětmi s WS a také neuroložka z Fakultní nemocnice v Motole MUDr. Lenka Neuschlová. Cílem založení spolku byla především vzájemná podpora rodin dětí s WS a edukace rodičů, kteří do té doby měli nedostatečné množství informací o diagnóze svých dětí, zejména v českém jazyce. (Kubíková, 2015)

Spolek Willík se v současnosti snaží o rozšíření povědomí o dané problematice mezi laickou i odbornou veřejnost. Na svých internetových stránkách poskytuje informace nejen pro rodiče, ale také pro odborníky z řad lékařů, terapeutů a pedagogů. Díky tomuto spolku došlo k překladu některých zahraničních publikací. Mezi další pravidelné aktivity, kterým se Willík

věnuje, je publikováni *Občasniku*. Spolek Willík pravidelně dvakrát ročně pořádá víkendová setkání. Součástí programu jsou odborné semináře pro rodiče, terapie pro děti a také program pro zdravé sourozence. (Kdo jsme, 2021)

2.3 Multidisciplinární intervence u dětí s Williamsovým syndromem

Péče o osoby s WS vyžaduje vzhledem k rozsáhlé problematice multidisciplinární intervenci (Williams Syndrome Foundation, 2017; Copes et al., 2016). Copes et al. (2016) také zdůrazňuje nezbytnost holistického přístupu k osobám s WS. V praxi se uplatňuje participace mnoha lékařů. Nezbytná je pravidelná péče pediatra, dále podle konkrétních potřeb každého jedince také kardiologa, neurologa, ortopeda, oftalmologa, foniatra, stomatologa, ortopeda, nefrologa nebo gastroenterologa (Willík, 2010).

Dle Klusoňové (2011) je u dětí s vrozenými vadami potřeba zajistit komplexní rehabilitaci, jejímž cílem je dosažení integrace dítěte do společnosti. Pro zajištění komplexní péče o dítě s WS je důležitá intervence fyzioterapeuta, ergoterapeuta, psychologa, logopeda a v případě potřeby dalších odborníků (Williams Syndrome Foundation, 2017).

V procesu podpory psychomotorického vývoje dítěte hraje důležitou roli raná péče, která rodině pomáhá řešit problémy v oblasti péče o dítě a usiluje o jeho všestranný vývoj (Klusoňová, 2011). Včasné navázání spolupráce s ranou péčí je dle Williams Syndrome Foundation (2017) pro rodiny s dětmi s diagnózou WS velmi důležité.

Mnozí autoři se shodují, že rodiče jsou nepostradatelnými členy multidisciplinárního týmu (Danišková, 2011; Marcus et al., 2013; Williams Syndrome Association, 2013; Jankovský, 2006). Rodiče jsou s dětmi v každodenním kontaktu a jsou klíčovými osobami pro psychomotorický rozvoj a pro dosažení stanovených cílů rehabilitace. Nezbytnou úlohu hrají při realizaci komplexní, a tím pádem co nejefektivnější péče. (Danišková, 2011)

Kromě již zmíněného, mohou děti s WS dále profitovat také z dalších druhů terapie. Doporučována je zejména muzikoterapie a hippoterapie (Williams Syndrome Foundation, 2017; Williams Syndrome Association, 2013). Mervis et al. (2010) dále zmiňují doporučení pro podporu vývoje ABA terapii.

Většina dětí s WS je velmi muzikální a na muzikoterapii či její prvky reaguje velmi kladně. Hudbu je vhodné zahrnovat do jejich každodenního života a také využívat prvky muzikoterapie v rámci terapeutické intervence. (Williams Syndrome Foundation, 2017;

Danišková, 2011) Hudba může být velmi dobrým prostředkem k motivaci dítěte (Michalík, 2012). Dle Williams Syndrome Association (2013) podporuje využití prvků muzikoterapie účinnost rehabilitace. Pozitivní efekt má pro podporu učení, rozvoj kognitivních funkcí a také pohybových dovedností. Díky ní se rozvíjí motorická koordinace a také celková kondice jedince. (Danišková, 2011) Muzikoterapie může dětem s WS zlepšit jejich pozornost, paměť a wellbeing (Herwegen a Palikara, 2017; Mastnak et al., 2017; Neuwirthová 2017). Lze ji využít jako zklidňující faktor u dětí trpících úzkostí nebo jako vhodný prostředek pro sociální začlenění. Podporuje také zvládnání stresu a vyjadřování pocitů (Williams Syndrome Association, 2013).

Hipoterapie poskytuje zlepšení celkové fyzické kondice, posílení trupového svalstva, rovnováhy, posturální kontroly a motorických dovedností včetně koordinace a plánování pohybu. Má také pozitivní vliv na psychiku a sebevědomí dětí s WS. (Williams Syndrome Association, 2013)

2.4 Kategorizace dětského věku

Každé vývojové období s sebou nese charakteristické rysy psychomotorického vývoje. Priority jednotlivých období je nezbytné zohlednit také při ergoterapeutické intervenci.

Dětský věk rozděluje Klíma et al. (2016) na tato období:

- novorozenecké neboli neonatální (od narození do 28. dne jeho života)
- kojenecké (od narození dítěte do prvního roku)
- batolecí (od 1. roku do 3 let)
- předškolní věk (od 3 do 6 let)
- školní věk (od 6 do 15 let)
- adolescence (legislativně končí 18. rokem života)

Novorozenecké období probíhá od narození dítěte do 28. dne jeho života. V prvních týdnech života je hlavním prostředkem komunikace dítěte s okolím pláč. Dává jím najevo své základní životní potřeby. (Lebl et al., 2003)

Kojenecké období je věk od narození dítěte do prvního roku jeho života. Pro toto období je charakteristický intenzivní růst a psychomotorický vývoj jedince. K tomu je potřeba dostatečné množství podnětů a dobré rodinné zázemí. V kojeneckém období dochází k nejintenzivnějšímu růstu. Pro správný vývoj je nezbytné poskytnout kojenci dostatečné

množství stimulů, které by měly přicházet zejména ze strany nejbližší rodiny. Ve vývoji kojence se sledují čtyři základní parametry: hrubá motorika, jemná motorika, smyslové vnímání a socializace společně s citovým vnímáním. Rozhodujícími milníky ve vývoji jsou 3. měsíc, 6. měsíc, 8.–10. měsíc a 12. měsíc. (Klíma et al., 2016)

3. měsíc

- Hrubá motorika: dítě zvedá končetiny v poloze na zádech, na břiše drží vztyčenou hlavu.
- Jemná motorika: dítě sáhne pro předmět, ještě ho však neuchopí.
- Smyslové vnímání: dítě se otáčí za zvukem, dokáže fixovat pohledem, již se objevuje okulomotorická koordinace.
- Socializace a citový rozvoj: dítě se usmívá na matku a další osoby.

6. měsíc

- Hrubá motorika: dítě je schopno se samostatně přetočit ze zad na břicho a naopak, přitáhne se do sedu, sed je zatím nejistý.
- Jemná motorika: dítě je schopno provést dlaňový úchop – držet předmět v hrsti, to znamená všemi prsty proti dlani, předměty si často vkládá do úst.
- Smyslové vnímání: dochází k rozvoji koordinace, dítě cíleně manipuluje rukama v zorném poli, otáčí pohled za zvukem, který slyší.
- Socializace a citový rozvoj: dítě rozlišuje osoby ve svém okolí.

8.–10. měsíc

- Hrubá motorika: dítě je schopno jistého sedu, leze po čtyřech, koná první pokusy o stoj s oporou.
- Jemná motorika: dítě zvládá klešťový úchop (opozice palce proti ostatním prstům), manipulace s předměty je přesnější a jemnější.
- Smyslové vnímání: dítě pozná po hlase matku, vnímá a rozlišuje barvy.
- Socializace a citový rozvoj: dítě rozpozná matku a další blízké pečující osoby, ostatní většinou odmítá.

12. měsíc

- Hrubá motorika: stoj, pokusy o chůzi, do 14. měsíce – první samostatné kroky, dítě je schopno chůze za ruku.
- Jemná motorika: jistý klešťový úchop, jemná manipulace s drobnými předměty – například manipulace s tkaničkami a kostkami.
- Socializace a citový rozvoj: vznik abstraktního myšlení, první smysluplná slova, vzniká druhá signální soustava – dítě je schopno si pod slovem představit konkrétní předmět, rozlišuje a zkoumá osoby ve své blízkosti.

Batolecí období probíhá od 1. roku do 3 let věku jedince. Dále je možné batolecí věk rozdělit na mladší (do 2 let) a starší batolecí věk (2–3 roky). Toto období je obdobím růstu a vývoje. Charakteristický je pohyb, zvědavost a aktivita dítěte. V batolecím věku dítě postupně přechází z kašovitě stravy na tuhou. Motorický vývoj je již pozvolnější. (Klíma et al., 2016)

V oblasti hrubé motoriky je v 18. měsíci dítě schopno jisté chůze, zvládne vystoupit na schod, vylézt na židli, zvednout předmět ze země. Ve 24. měsíci jde samo do schodů, s přidržení ze schodů a je schopno si samo stoupnout na špičky. Mezi 2.–3. rokem dochází ke zdokonalování pohybu. Dítě při chůzi do schodů střídá nohy. Dále je schopno běhu. (Klíma et al., 2016)

V oblasti jemné motoriky je dítě schopno v 18. měsíci stavět kostky na sebe, umí navlékat kroužky na tyč, zvládne vkládat malé předměty do nádoby. V oblasti soběstačnosti se dítě umí najíst lžící, napít se z hrnku a tužku udrží v pěsti. Ve 24. měsíci si zvládne obléct ponožky či dokáže navléct korálek. Mezi 2.–3. rokem dokáže rozepnout a zapnout knoflík, jíst samostatně lžící a nerozlít obsah, drží tužku v prstech. (Klíma et al., 2016)

Předškolní věk je období mezi 3–6 lety. Obvykle je ukončeno nástupem do základní školy. V předškolním věku se výrazně rozvíjí druhá signální soustava, dítě se učí chápat abstraktní pojmy a výrazně se rozvíjí jeho řeč. (Klíma et al., 2016)

Školní věk trvá od 6 do 15 let. Dělí se na mladší a starší. Mladší školní věk je období školní adaptace. Dítě získává základní školní návyky. Toto období končí nástupem puberty, okolo 11.–12. roku života. Ve starším školním věku narůstá duševní kapacita. Dítě se učí přijímat nové poznatky a uchovávat je v paměti. Zdokonaluje se tak proces učení. V období školního věku dochází k rozvoji složitějších motorických dovedností, jako jsou například sportovní činnosti. Pohyb je koordinovaný a plynulý. V oblasti psychosociálního vývoje dochází k osamostatňování a získávání schopnosti se rozhodovat. (Klíma et al., 2016)

2.5 Ergoterapie u dětí s Williamsovým syndromem

Williams Syndrome Foundation (2017) hovoří o participaci ergoterapeuta v rámci podpory psychomotorického vývoje dítěte s WS již v raném dětství. Cílem je multidisciplinární posouzení vývoje a následná intervence. Pozornost je kladena především na hodnocení adaptivního chování, kterým je krmení a spánek. (Williams Syndrome Foundation, 2017)

Včasná ergoterapeutická intervence je vzhledem k opožděnému psychomotorickému vývoji velmi důležitá (Morris et al., 2020). Následnou participaci ergoterapeuta doporučuje Williams Syndrome Foundation (2017) a Morris et al. (2020) až do dospělosti jedince s WS.

Dle Williams Syndrome Association (2013) se ergoterapeut v rámci své intervence snaží o dosažení maximální možné nezávislosti a zvýšení kvality života. Věnuje se podpoře v oblasti soběstačnosti, celkového psychomotorického vývoje, herních dovedností a předškolní či školní přípravy (Williams Syndrome Association, 2013). Copes et al. (2016) dále zdůrazňuje podporu v oblasti jemné motoriky a nácvik kompenzačních strategií.

Klusoňová (2011) uvádí, že v rámci ergoterapie u dětí s vrozenými vadami a opožděným psychomotorickým vývoje, je snaha především o jejich participaci mezi vrstevníky a maximální možnou soběstačnost. Ergoterapie v pediatrii se dle Koláře et al. (2020) věnuje rozvoji hrubé a jemné motoriky, grafomotoriky, senzorických funkcí, kognitivních funkcí, podpoře či nácviku ADL aktivit a používání kompenzačních pomůcek. Další autoři (Krivošíková, 2011; Kolář et al., 2020; Klusoňová, 2011) se shodují, že bezpodmínečnou součástí ergoterapie v pediatrii je spolupráce s rodinou a poradenská činnost.

Oblast působení ergoterapeutů je velmi široká, uplatňuje se jak ve zdravotnictví, tak v sociální oblasti (Kolář et al., 2020). Ergoterapie u dětí může probíhat formou individuální nebo skupinové terapie (Klusoňová, 2011). V rámci ergoterapeutické intervence u dětských pacientů je nezbytné vždy postupovat dle stupně psychomotorického vývoje dítěte a podporovat jeho všestranný senzopsychomotorický vývoj. Dále je zásadní respektovat priority vývojového období, jimiž mohou být například smysly, motorika, řeč, herní dovednosti, grafomotorika, sociální vztahy, samostatnost nebo například profesní rozhodování. (Klusoňová, 2011).

2.5.1 Silné a slabé stránky dětí s WS

Před zahájením vlastní terapie v rámci ergoterapeutické intervence je vždy nezbytné stanovit cíl a plán terapie. Pro zvolení vhodného cíle je důležité znát silné a slabé stránky jedince. (Švestková a Svěcená, 2013) Jejich znalost umožňuje zvolit účinnou strategii terapie (Copes et al., 2016).

Ačkoliv je u dětí s WS mnoho charakteristických rysů shodných, je třeba zdůraznit jedinečnost každé osoby a brát v potaz individuální rozdíly (Danišková, 2011).

Mezi silné stránky dětí s WS dle Daniškové (2015) patří: společenská a přátelská povaha, empatie, plynulý a zřetelný mluvený projev. Dále se mezi silné stránky řadí bohatá slovní zásoba, dobrá paměť na zvuky a slova, smysl pro hudbu a rytmus a paměť na obličeje. (Danišková, 2015)

Naopak mezi slabé stránky Danišková (2015) řadí problémy s jemnou a hrubou motorikou, problémy se zrakově-prostorovou orientací, impulzivitu, špatnou vizuální paměť, přílišnou soustředěnost na detail, při níž uniká celkový vjem. Další slabou stránkou dětí s WS je zhoršené porozumění abstraktním pojmům, zpracování nonverbálních informací. Dále zvýšená citlivost na některé zvuky, například vysavač, mixér, štěkot psa, pilu, bouřku nebo dětský pláč. Některé zvuky mohou být pro dítě s WS až bolestivé. Dále se velmi často u dětí s WS vyskytují úzkosti, fobie či výbuchy vzteku. (Danišková, 2015)

Komunikativnost a přátelská povaha lze zařadit mezi slabé i silné stránky. Děti s WS jsou velmi důvěřivé, rádi hovoří i s cizími lidmi, a proto mohou být snadno zneužitelné (Michalík, 2012).

2.5.2 Hra

Hra je přirozenou a hlavní činností dítěte (Kurtz et al., 2015; Parham a Fazio, 2016). Jedná se o spontánní nebo organizovanou aktivitu, která přináší zábavu a potěšení (Parham a Fazio, 2016). Je důležitá pro vývoj motorických, sensorických a kognitivních funkcí a pro psychosociální vývoj dítěte (O'Brien a Kuhaneck, 2020; Fanning, 2021). Během hry se děti setkávají s nepříznivými situacemi, díky kterým se učí řešit konflikty a překonávat překážky (Suchánková, 2014).

Pomocí hry se může v rámci rehabilitace stimulovat poškozené nebo oslabené pohybové funkce a rozvíjet kognitivní funkce dítěte, dále se hra využívá například při nácviku sebeobsluhy (Klusoňová, 2011). Hra je důležitou součástí života v dětství, a proto se ergoterapie zaměřuje na hru v terapii nejen jako na nástroj vhodný pro zlepšení jednotlivých dovedností, ale také jako na cíl intervence (O'Brien a Kuhaneck, 2020).

Vývoj herních dovedností je u dětí s WS opožděný. Proto je dle Fanning (2021) podpora herních dovedností u dětí s WS důležitá.

Volba vhodné činnosti musí být vždy v souladu s vývojovým stupněm dítěte. V každém období vývoje má hra své specifické rysy. (Suchánková, 2014) Znalost jednotlivých

vývojových stadií priorit herních dovedností je proto pro volbu vhodné terapie zcela zásadní. Při volbě hry je důležité se řídit preferencí každého jedince, tak aby hra dítě bavila. (Jelínková et al., 2009)

Dítě si začíná hrát již brzy po narození. Hra je základním prostředkem poznávání okolního světa. V kojeneckém a batolecím věku se rozlišují dvě stádia hry – hra samostatná a hra paralelní. Příkladem samostatné hry je hra s chrastítkem. Při paralelní hře si děti hrají vedle sebe. Navzájem se sledují a napodobují se, ale nehrají si však spolu. (Suchánková, 2014)

Pro rozvoj hrubé motoriky mají velký význam hry pohybové. Již od narození dítě pohybuje rukama, nohama a přetáčí se. Později se hra přesouvá do polohy v sedě a ve stoji. Okolo prvního roku života je hra spojena s chůzí a následně s během. Děti si hrají s míčem, na prolézačkách nebo například hrají na schovávanou. (Suchánková, 2014)

Pro rozvoj jemné motoriky slouží manipulační hra. Zapojuje se při ní také zraková kontrola. Manipulaci s předměty dítě provádí koncem 3. měsíce života. Děti rády staví z kostek a vkládají předměty do různých otvorů. Okolo 10. měsíce dítě objevuje hru sekvenční, kdy cíleně shazuje předměty jeden po druhém. Díky tomu zkoumá vlastnosti prostoru okolo sebe. (Suchánková, 2014)

Okolo 2. roku přichází období, kdy dítě objevuje hru konstruktivní. Cílem je sestavení výtvaru, kterým může být komín z kostek, bábovička, výtvar z modelíny. (Suchánková, 2014)

Pro předškolní věk je typická hra symbolická. Dítě v ní přenáší vlastnost určitého předmětu na náhradní předmět, který pak představuje konkrétní symbol. Dítě si díky symbolické hře upevňuje vlastní zkušenosti a opakuje si to, co v životě zažilo. Díky ní se dítě vyrovnává s realitou. Pro předškolní období je také důležitá hra námětová. Námětem pro tento typ hry jsou situace z běžného života. Probíhá zapojení více dětí a také více předmětů pro hru. V předškolním věku také děti hrají slovní hry, kterými rozvíjejí mluvený projev, myšlení a další dovednosti. (Suchánková, 2014)

Pro školní věk je také typická hra symbolická. V průběhu času se dále rozvíjí již zmíněné typy her. Jsou složitější, promyšlenější a strukturovanější. Děti si v tomto období upevňují své zájmy. Přidávají se hry konstruktivní, hry s pravidly, stolní hry a další. Při hře se dítě učí plánovat, dodržovat stanovená pravidla a komunikovat v kolektivu. Hra je v tomto ohledu přípravou na pracovní činnost. (Suchánková, 2014)

Dle Krivošíkové (2011) se pro hodnocení hry často využívá nestrukturované pozorování dětské hry. Lze také využít *test hravosti* či *předškolní škála hry dle Knoxové*. (Krivošíková, 2011)

2.5.3 Soběstačnost

Všední denní činnosti (ADL) člověku umožňují být nezávislý na domácím nebo širším okolí při vykonávání denně nebo pravidelně se opakujících činností. Jedná se o jednu z hlavních domén ergoterapeutické intervence. Úlohou ergoterapeuta je vyšetření a následný nácvik těchto činností s cílem dosáhnout maximální možné soběstačnosti. (Krivošíková, 2011) Jde o jednu z hlavních oblastí práce ergoterapeuta u osob s WS (Willík, 2010).

ADL činnosti se obecně rozděluje do dvou kategorií, na personální (pADL) a instrumentální (iADL). Do pADL patří příjem potravy, osobní hygienu, koupání či sprchování, oblékání, použití WC a funkční mobilitu. IADL jsou zpravidla činnosti vykonávané v širším sociálním prostředí dané osoby. Řadí se sem příprava jídla, nakupování, domácí práce, použití dopravních prostředků, řízení automobilu, užívání léků, manipulace s financemi, péče o druhé a funkční komunikace, kam patří například použití PC a telefonování. (Krivošíková, 2011)

Cílem hodnocení ADL činností je zjištění funkčního stavu vyšetřované osoby a vymezení oblastí, ve kterých jedinec potřebuje určitou míru dopomoci. Díky zjištění funkčního stavu jedince se před zahájením terapie může monitorovat změna v průběhu času. Hodnocení ADL je také důležité pro zjištění stupně požadované asistence. Pro výběr vhodného způsobu hodnocení a následné intervence je vždy nezbytné zohlednit mimo jiné věk vyšetřované osoby. (Krivošíková, 2011)

Právě dětské pacienty jsou specifickou skupinou. Při hodnocení ADL činností hraje důležitou roli rodina. Nejčastější metodou získání informací je rozhovor s rodiči či pozorování, které je prováděno nejlépe v přirozeném prostředí dítěte. Následně lze volit další nástroje pro hodnocení ADL, jako je například WeeFIM – Functional Independence Measure for children. (O'Brien a Kuhaneck, 2020)

Soběstačnost se rozvíjí již od raného dětství. V průběhu vývoje se ve vykonávání těchto aktivit jedinec zdokonaluje. Dítě se učí být soběstačné ve všech oblastech pADL a následně také iADL. (O'Brien a Kuhaneck, 2020)

Pro rozvoj soběstačnosti je podstatné batolecí období (O'Brien a Kuhaneck, 2020). Dítě se učí základní motorické dovednosti, jako je chůze a později běh. Z oblasti jemné motoriky se dítě učí manipulovat s drobnými předměty, samostatně jíst lžící a pít z hrnku. (Klíma et al., 2016)

V předškolním věku se dovednosti dále zdokonalují. Dítě se umí samostatně najíst a napít a obléknout se. Výjimkou jsou náročnějších činností na jemnou motoriku, jako je například zapínání malých knoflíků nebo krájení tuhé stravy. V domácnosti se začíná zapojovat do provádění iADL. (O'Brien a Kuhaneck, 2020) Dochází k dozrání motorické funkce ruky. Pohyb dítěte je tak koordinovanější a plynulejší. Díky tomu je dítě schopno se například samostatně napít, aniž by vylilo obsah. (Vyskotová a Macháčková, 2013) Na konci batolecího věku již dítě obvykle umí používat nočník či WC (O'Brien a Kuhaneck, 2020).

Ve školním věku jsou už děti plně soběstačné v oblasti pADL aktivit a začínají samostatně vykonávat jednodušší iADL. Dítě zvládne například jít samo do školy, starat se o domácího mazlíčka, zalít kytky, ustlat si postel nebo připravit jednoduchý pokrm. (O'Brien a Kuhaneck, 2020)

U dětí s WS se vyskytuje opožděný psychomotorický vývoj, a proto je dosahování jednotlivých milníků opožděné (Herwegen a Palikara, 2017). V takovém případě je pro terapii rozhodující stupeň psychomotorického vývoje konkrétního jedince, nikoli kalendářní věk (Klusoňová, 2011).

U dětí s WS je přítomna výrazná variabilita míry soběstačnosti a záleží na mnoha faktorech (Willík, 2010). Osoby s WS mohou ve svém životě dosáhnout plné soběstačnosti v oblasti pADL. Někteří jsou schopni samostatně a účelně vykonávat i některé činnosti z oblasti iADL. Zde však zpravidla vyžadují určitou míru dopomoci. (Willík, 2010) Většina osob s WS nedosahuje plné soběstačnosti ani v dospělosti (Herwegen a Palikara, 2017). Toto tvrzení dokládá také britská studie z roku 2006, která byla provedena na základě vyplnění dotazníku rodiči u 239 osob s WS nad 18 let (Howlin et al., 2006).

Příčin vedoucích ke snížené míře soběstačnosti může být mnoho. U dětí s WS jde o kombinaci několika faktorů, kterými jsou zejména mentální úroveň dítěte, problémy v oblasti motorických dovedností, senzorické funkce a také problémy v psychosociální oblasti dítěte. (Udwin et al., 2007)

John et al. (2010) hovoří v souvislosti s ADL o důležitosti rozvoje výzkumu schopnosti sensorické modulace u dětí s WS. Ta má významný dopad na fungování jedince v každodenním životě. Díky zlepšení smyslové modulace u dětí s WS, které se ve své práci více věnují v následující kapitole, pravděpodobně dojde k usnadnění orientace a fungování v každodenním životě. Právě otázka smyslové modulace je jednou z domén práce ergoterapeuta u dětí s WS. (John et al., 2010)

U dětí s WS v kojeneckém a batolecím věku bývají obtíže s příjmem potravy. Problematické bývá sání, polykání či v pozdějším věku kousání. Přítomna je často hypersenzitivita v oblasti dutiny ústní, která vede k preferenci kašovitě stravy. Děti špatně tolerují tuhou stravu. (Morris et al., 1988) Zmíněné problémy dále souvisí s celkovým opožděným psychomotorickým vývojem a sníženým svalovým tonem (Udwin et al., 2007).

U pacientů s poruchami polykání je vhodné do terapie zařadit orofaciální rehabilitaci. Jedním z konceptů je orofaciální terapie podle Castilla Moralese (Kolář et al., 2020). V současnosti se aplikuje mimo jiné u dětí s kombinovaným postižením a senzomotorickými poruchami v oblasti obličeje, úst a čelisti. Dále je určena pro předčasně narozené děti, kojence, a děti se svalovou hypotonií. (Saitlová a Limbrock; 2014) Saitlová a Limbrock (2014) konstatují, že orofaciální terapie podle Castilla Moralese je vhodná pro děti s WS.

Orofaciální komplex je propojen s dalšími částmi lidského těla, se kterými se navzájem ovlivňuje. Patologické držení pánevního pletence má vliv na postavení mandibuly. Je proto nezbytné se v rámci intervence zaměřit také na správné držení těla při příjmu potravy. (Castillo-Morales et al., 2006)

V batolecím a pozdějším věku se řeší v rámci ergoterapeutické intervence dovednost sebesycení (Udwin et al., 2007). Konkrétním cílem ergoterapeutické intervence, na které se v oblasti příjmu potravy lze zaměřit, je například naučit dítě správně používat příbor či samostatně se napít z hrnečku, aniž by dítě pítí rozlilo (Williams Syndrome Association, 2013).

Další velmi často problematickou oblastí je osobní hygiena a použití WC (Herwegen a Palikara, 2017). U některých dětí s WS může přetrvávat enuréza i v období školního věku (Michalík, 2012).

Další významnou oblastí je podpora při nácviku oblékání a svlékání. Jde o aktivitu, která vyžaduje dobrou svalovou koordinaci a plánování pohybu. Z tohoto důvodu bývá častou oblastí, ve které děti s WS mohou mít obtíže. (Williams Syndrome Association, 2013)

Při nácviu oblékání je vhodné rozdělit činnost na jednodušší kroky. Pro dosažení co nejvyšší možné míry soběstačnosti se doporučuje nejprve volit takové oblečení, které umožňuje dítěti činnost zvládnout. Volí se například volné oblečení, které se bude snáze oblékat a svlékat, suchý zip místo tkaniček nebo větší knoflíky. Vhodná je také verbální nápověda. (Udwin et al., 2007)

U dětí s WS je ve školním věku zaměřena oblast pADL aktivit na vykonávání náročnějších činností v oblasti koordinace pohybu a jemné motoriky. Problematické může být například zapínání knoflíků nebo zipů. (Williams Syndrome Association, 2013)

Náročné je pro děti s WS také dodržování denní rutiny a chápání času. Naučit se určit správný čas může být u dětí s WS i otázkou několika let. Doporučuje se tak nejprve využít digitálních hodin. Pro snazší chápání časových úseků je dobré vztahovat čas ke každodenním činnostem, které dítě dobře zná. Například se může využít televizní program a určit, jak dlouho trvá jejich oblíbený pořad, v kolik začíná a v kolik končí. (Danišková, 2011)

V oblasti iADL může být ergoterapeutická intervence zaměřena na nácvik využívání veřejné dopravy, učení se pěší trasy, plánování nebo řešení problémů (Williams Syndrome Foundation, 2017). Dle Herwegena a Palikara (2017) dále patří do problematických oblastí finanční gramotnost, prostorová paměť a orientace.

V rámci podpory ADL aktivit je kromě samotného nácviu těchto činností vhodné se zaměřit na dílčí komponenty. Jedná se například o vizuálně motorické dovednosti, které jsou nezbytné při chůzi ze schodů nebo při přecházení silnice. (Herwegen a Palikara, 2017)

2.5.4 Předškolní a školní příprava

Naprostá většina dětí s WS potřebuje v rámci vzdělávání a předškolní přípravy podporu mnoha odborníků. Práce ergoterapeuta v oblasti vzdělávání vyžaduje úzkou spolupráci s logopedem, pedagogem a psychologem. (Williams Syndrome Association, 2013)

Vzhledem k opožděnému psychomotorickému vývoji je často využíváno možnosti odkladu povinné školní docházky. Následný výběr vhodné školy, do které je dítě umístěno závisí na mnoha faktorech. Vždy je důležité brát v potaz, že každé dítě je individuální osobnost, a proto je pro každé dítě vhodné zvolit jiný typ školního zařízení. Pro děti s WS je možné zvážit integraci do běžné základní školy či vzdělání ve speciální škole. (Michalík, 2012)

Williams Syndrome Association (2013) hovoří ve své publikaci o důležité roli ergoterapeuta v oblasti vzdělávání. Tato intervence začíná již před nástupem do školy. Je zaměřena na předškolní přípravu. (Williams Syndrome Association, 2013)

Do ergoterapeutické intervence se zahrnuje podpora soběstačnosti a motorických dovedností, zejména grafomotorika. Dítě v předškolním věku se učí jednoduché grafomotorické úkony. (Williams Syndrome Association, 2013) Je vhodné dítě motivovat ke kreslení, malování, dokreslování jednoduchých obrázků či geometrických tvarů. Dobře rozvinutá grafomotorika a vizuomotorika jsou podmínkou pro následný nácvik psaní. (Bednářová a Šmardová, 2015)

Děti s WS se často potýkají s poruchami učení či s hyperaktivitou (Kočárek et al., 2010; Morris et al., 2020). Ty pak podle Kočárka et al. (2010) ve školním věku vedou k mnohým obtížím při procesu vzdělávání. Děti s WS mají také obtíže v oblasti kognitivních funkcí. Dalšími problematickými oblastmi jsou sociální, emoční a duševní zdraví, či sensorické a fyzické funkce. (Herwegen a Palikara, 2017; Michalík, 2012)

Děti s WS mají obtíže při čtení, psaní i počítání. Velmi častým a výrazným problémem pro děti s WS je z důvodu zhoršené zrakově-prostorové orientace psaní tužkou či perem. (Williams Syndrome Association, 2013) Proto by dle Williams Syndrome Association (2013) měly být pro dosažení vyšší míry soběstačnosti děti s WS podporovány v nácviku psaní na klávesnici. Většina dětí s WS má lepší sluchové než zrakové schopnosti. Proto je lepší pro účely edukace volit strategie založené na sluchových podnětech. (Herwegen a Palikara, 2017)

V období školního věku je ergoterapeutická intervence v oblasti školních dovedností pro dítě zásadní. Je však důležité neopomíjet ani zbylé domény ergoterapie a věnovat pozornost také soběstačnosti a podpoře v oblasti volnočasových aktivit. (Williams Syndrome Association, 2013) Určitá úroveň soběstačnosti může být podmínkou pro přijetí do školního zařízení (Bednářová a Šmardová, 2015).

Jak již bylo zmíněno, grafomotorika je jednou ze zásadních oblastí, kterým se ergoterapeut v rámci intervence dětí školního věku věnuje. Z hlediska kineziologie je grafomotorika činností, kdy dochází pohybum dominantní HK, při níž je používán psací nástroj. (Vyskotová a Macháčková, 2013) V oblasti grafomotoriky se ergoterapie zaměřuje na schopnost uvolnit zápěstí, správný úchop psací potřeby, koordinace oko-ruka a také ergonomii sedu (Kolář et al., 2020).

Děti ve školním věku tráví výrazně více času sedavým způsobem života. Dlouhodobá statická zátěž často vede k vadnému držení těla a bolesti zad. Špatný sed může být příčinou kyfotického držení těla či skoliózy. Pohybový aparát je také zatěžován například nošením školní brašny. V tomto období je proto zapotřebí se věnovat rehabilitačním aspektům spojeným se zátěží pohybového aparátu tohoto charakteru. (Gilbertová a Matoušek, 2002)

2.5.5 Senzorická integrace

Senzorická integrace (dále jen SI) je proces, který nám umožňuje registrovat, přijímat, integrovat, filtrovat a koordinovat sensorické podněty z okolí a následně na ně reagovat adekvátní adaptační odpovědí (Ayres, 2005). SI je založena na vzájemné závislosti sensorického vstupu a motorického výstupu (Kolář et al., 2020). Tato schopnost mozku je předpokladem lidské existence a ovlivňuje náš každodenní život. Správná sensorická integrace je základem pro schopnost učení, chování a emoční regulaci. (Krivošíková, 2011)

SI, jakožto terapeutický přístup, byla zavedena v 70. letech 20. století americkou ergoterapeutkou Jean Ayres (Krivošíková, 2011). Podstatou je poskytování smyslových vstupů zejména v oblasti taktilního, propioceptivního a vestibulárního systému. Dítě tak na ně přirozeně reaguje a vytváří adaptivní odpověď. (Ayres, 2005)

Poruchy sensorické integrace se dělí na poruchy sensorické modulace, poruchy sensorické diskriminace a smyslově motorické poruchy. U poruch sensorické modulace dochází k obtížím ve vnímání intenzity podnětu, tedy hyperreakci nebo hyporeakci na sensorickou informaci. Poruchy sensorické diskriminace vedou k poruše schopnosti interpretovat a rozlišit sensorické vjemy. Dochází k obtížím s rozlišením více stimulů. Pro smyslově motorické poruchy je typická dysfunkce v oblasti vestibulárního a propioceptivního systému. Jejich správná funkce je zásadní pro vnímání polohy těla a pohyb. (O'Brien a Kuhaneck, 2020)

Pro hodnocení sensorických poruch existuje celá řada standardizovaných metod. Základním diagnostickým testem je standardizovaný Test sensorické integrace a praxe (SIPT). Jedná se o baterii 17 testů hodnotící vývoj senzomotoriky. (Krivošíková, 2011) Další velmi využívanou metodou jsou dotazníky, které vyplňují rodiče dětí. Jsou jimi například The Sensory Processing Measure (SPM), Sensory Profile 2 (dále jen SP 2) či Short Sensory Profile – krátkého sensorického dotazníku (SSP). (Bundy et al., 2020) Podrobněji popíšu SP 2, který jsem využila v praktické části této práce.

SP 2, jehož autorkou je Winnie Dunn, je baterie dotazníků, která je určena jednotlivým věkovým skupinám dětí (novorozenci, batolata, děti předškolního věku, děti školního věku). SP 2 rozděluje jedince do čtyř kvadrantů dle typologie chování (seeking/vyhledávající, avoiding/vyhýbající, sensitivity/citlivost a registration/registrace). (Bundy et al., 2020)

Senzorická integrace patří do problematických oblastí dětí s WS. (Williams Syndrome Foundation, 2017) Výbor pro genetiku (2001) doporučuje ve svých speciálních pokynech pro dítě s diagnózou WS participaci ergoterapeutické intervence včetně sensorické integrace.

Jak uvádí Glod et al. (2020), doposud je známo jen málo informací o sensorickém zpracování u osob s WS, ačkoliv má dle autora souvislost s řadu typických rysů u těchto osob. Dosavadní výzkum sensorického zpracování u osob s WS byl doposud většinou úzce zaměřen zejména na oblast hyperakusis (Glod et al., 2020). Studie z roku 2010 však prokazuje poruchy sensorické modulace u dětí s WS ve více doménách. Tato studie byla provedena na základě Short Sensory Profile – krátkého sensorického dotazníku (SSP) za účasti 78 dětí s WS ve věku 4–10 let. (John et al., 2010).

Janes (2014) zmiňuje souvislost poruch SI s behaviorálním profilem dětí s WS, obtížemi s koncentrací, úzkostmi a ulpívavým chováním. Jak již bylo zmíněno, poruchy SI také výrazně ovlivňují oblast soběstačnosti u dětí s WS (John et al., 2010). Zvýšená taktilní senzitivita v oblasti chodidel je častou příčinou chůze po špičkách (Ermer a Dunn, 1997). Jedná se tak o jednu z možných příčin chůze po špičkách, která se často u dětí s WS vyskytuje. Etiologie patologické chůze u dětí s WS však nebyla doposud objasněna. (Copes et al., 2016) Copes et al. (2016) se také domnívají, že jednou z příčin zhoršené posturální kontroly, která je u dětí s WS typická, může být porucha v oblasti propriocepce a vestibulárního aparátu.

2.5.6 Motorika

U dětí s WS je přítomný opožděný motorický vývoj. Dochází k pozdějšímu dosahování milníků jednotlivých vývojových stádií. (Mayall, 2020) Se vši pravděpodobností má motorický deficit u osob s WS složitý genetický původ. Vzniká kombinací poruch nervového systému, obtíží v oblasti muskuloskeletální problematiky, kognitivního profilu a schopnosti sensorické integrace. (Copes et al., 2016)

Vývoj motoriky zdravého jedince je blíže specifikován v kapitole pojednávající o kategorizaci dětského věku.

Motorika se obecně dělí na hrubou a jemnou. Do hrubé motoriky patří pohyby vykonávané velkými svalovými skupinami a jsou zpravidla prostorově rozsáhlejší. (Krivošíková, 2011) Do oblasti hrubé motoriky se řadí mobilita, lokomoce, přetáčení, lezení, sed, stoj, klek či chůze po schodech (Kolář, 2020). Jemná motorika naopak zahrnuje pohyby menšími svaly. Řadí se sem především jemné pohyby rukou a prstů, včetně grafomotoriky. Dále je do jemné motoriky řazena také oromotorika. (Krivošíková, 2011)

Copes et al. (2016) zdůrazňují v oblasti motoriky nezbytnost multidisciplinární intervence. Participace ergoterapeuta se dle autorů zaměřuje zejména na oblast jemné motoriky nácvik všedních denních činností a kompenzačních strategií (Copes et al., 2016). Z pohledu ergoterapie je v rámci rehabilitace snaha o dosažení co možná nejvíce fyziologických pohybových vzorů při vykonávání aktivity (Kolář et al., 2020).

Pro hodnocení motoriky je v současnosti jednou z nejvíce využívaných metod Motor Assessment Battery for Children (MABC). MABC-2 je novější verze testové baterie MABC. Jedná se o test motoriky, jež hodnotí tři oblasti: manuální dovednosti (jemnou motoriku), hrubou motoriku a rovnováhu. Hodnocení je rozděleno na kvantitativní a kvalitativní hodnocení. (O'Brien a Kuhaneck, 2020)

Při hodnocení jemné motoriky se ergoterapeut zaměřuje na hodnocení úchopu a manipulace s předmětem, kvalitu jemné motoriky a výkonu. Kvalitou jemné motoriky se rozumí koordinaci pohybu a přesnost provedení. Pro koordinovaný pohyb je charakteristická hladkost pohybu, přiměřená rychlost, rytmus, přiměřené svalové napětí, posturální tonus a rovnováha. Z hlediska výkonu se hodnotí síla, rychlost a vytrvalost. U dětí je důležité zhodnotit také vývoj jemné motoriky, který může být normální, opožděný či patologický. Zajímá nás také lateralita. (Krivošíková, 2011) Jako vhodný nástroj hodnocení jemné motoriky u dětí s WS uvádí Williams Syndrome Association (2013) devítikolíkový test.

Osoby s WS se potýkají s neobratností v oblasti jemné a hrubé motoriky po celý svůj život (Willík, 2010). Již od narození j u dětí s WS přítomný opožděný motorický vývoj, který je patrný z pozdějšího dosahování vývojových milníků, jako je přetáčení se, sed, stoj či chůze (Copes et al., 2016). Děti do 5 let také vykazují problémy v oromotorice (Herwegen a Palikara, 2017).

Dle Wuang (2017) je u dětí s WS ve školním věku patrný deficit v oblasti hrubé i jemné motoriky. Přičemž jemná motorika se ukázala jako problematictější oblast než hrubá (Wuang, 2017).

Motorický vývoj má ve všech svých oblastech zásadní vliv na vykonávání každodenních aktivit, ať už se hovoří o všedních denních činnostech, hře nebo školních činnostech (O'Brien a Kuhaneck, 2020). Motorické opoždění u dětí s WS vede ke snížení soběstačnosti, které se může projevat například obtížemi při oblékání, použití toalety či aktivitách souvisejících se sebesycením (Herwegen a Palikara, 2017).

Z oblasti hrubé motoriky se obtíže v každodenním životě projevují zejména problémy při chůzi ze schodů, po nerovném terénu nebo při přecházení silnice, jízdě na kole či hře s míčem (Williams Syndrome Foundation, 2017). Dále se projevuje například neschopností dlouho stát či obtížemi při chůzi na delší vzdálenost (Herwegen a Palikara, 2017). Dle Hockinga et al. (2009) je u jedinců s WS patrná snížená rychlost chůze, délka kroku a stoj o široké bazi. Častým jevem je také chůze po špičkách, jejíž příčinou může být zvýšený svalový tonus v oblasti dolních končetin či taktilní hypersenzitivita v oblasti plosek nohou (Copes et al., 2016). Williams Syndrome Foundation (2017) udává jako typicky problematickou oblast u dětí s WS již zmíněné vizuálně-motorické dovednosti. Dle Daniškové (2011) je v rámci podpory motorického vývoje u dětí s WS důležité zařadit aktivity rozvíjející schopnost koordinace pohybu a balanční aktivity.

Motorický deficit v jemné motorice se manifestuje například obtížemi při zapínání knoflíků, zavazování tkaniček, úchopu tužky či střihání (Danišková, 2011). Příčinou obtíží může být špatná koordinace pohybu, zejména vizuálně-motorická koordinace. Dále také ataxie či tremor, které jsou příčinou možné cerebellární dysfunkce. (Tavano et al., 2010)

Dle Michalíka (2012) by se měla věnovat pozornost pravidelnému aktivnímu pohybu a správné intervenci již v dětském věku vzhledem k prevenci ortopedických problémů, obezity a DM II. typu, jež jsou u osob s WS častými obtížemi v dospělosti. Dítě je nezbytné k pohybu motivovat, tak aby ho činnost bavila. Vzhledem k muzikálnosti dětí s WS lze využít hudebních prvků včetně tance. (Danišková, 2011) Je však důležité zařadit časté přestávky a volit vždy adekvátní aktivity vzhledem ke konkrétní zdravotní problematice každého dítěte. U dětí s WS se vyskytuje snížená fyzická kondice, která vede k rychlejší unavitelnosti. (Danišková, 2011) S ohledem na časté srdeční poruchy, které jsou přítomny u dětí s WS, by měl být plán terapie uzpůsoben individuálním potřebám dítěte (Nogal et al., 2018).

Dle Nogala et al. (2018) je vhodné zařadit do terapie prvky Bobath konceptu. S tímto názorem se shoduje také Hrnčířová (2021). Prvky Bobath konceptu jsou v terapii u dětských pacientů obecně využívány velmi často (Jelínková et al., 2009). Zejména u pacientů s centrální poruchou hybnosti (Kolář et al., 2020). Základním mechanismem Bobath konceptu je mechanismus centrální posturální kontroly. Cílem terapeutické intervence je inhibice patologických posturálních a hybných vzorů a facilitace fyziologických. Dalším cílem terapie je změna sensorického vjemu pro zlepšení vnímání polohy a pohybu, podpora motorického vývoje a prevence kontraktur či deformit. (Kolář et al., 2020)

3 PRAKTICKÁ ČÁST

3.1 Cíle práce

Vzhledem k opožděnému psychomotorickému vývoji dětí s WS, je ergoterapeutická intervence nedílnou součástí rehabilitace. Ve své práci se proto zaměřuji na rozšíření povědomí o možnostech, které ergoterapie dětem do 15 let s WS nabízí.

Hlavním cílem bakalářské práce je představení možné ergoterapeutické intervence u dětí s WS do 15 let.

Vedlejším cílem bakalářské práce je vypracování informační brožury věnující se využití ergoterapie u dětí s WS do 15 let. Tato brožura je určena rodičům dětí s WS či jiným rodinným příslušníkům, kteří v materiálu naleznou důležité informace týkající se zvoleného tématu a inspiraci pro činnosti podporující psychomotorický vývoj dítěte.

3.2 Metodologie práce

Pro zpracování praktické části bakalářské práce jsem zvolila kazuistický typ práce. K naplnění hlavního cíle byly vypracovány dvě terapeutické kazuistiky dětí s WS ve věku 2,5 roku a 13 let.

Jako indikační kritéria pro výběr vhodných probandů jsem zvolila věk dětí tak, aby splňovaly zvolené věkové rozmezí této práce. Zároveň je důležitý odlišný věk obou probandů s cílem představení ergoterapeutické intervence se zohledněním priorit jednotlivých vývojových období. Dalším důležitým kritériem pro spolupráci byla ochota dětí a jejich rodičů se na vypracování této práce účastnit. Vzhledem k časové náročnosti ergoterapeutické intervence bylo dalším zásadním kritériem místo bydliště. Jednotlivé terapie probíhaly v domácím prostředí. Výběr vhodných probandů byl zároveň výrazně limitován počtem osob s diagnózou WS žijících v ČR.

Zákonní zástupci dětí obdrželi informovaný souhlas (viz příloha č. 2), před jehož podepsáním byli informováni o průběhu vyšetření i terapie a následném využití získaných dat pro vypracování bakalářské práce. Součástí informovaného souhlasu je mimo jiné i souhlas s fotodokumentací v průběhu terapií. Veškeré informace o pacientech jsou anonymizovány.

Kazuistika číslo 1 byla vypracována u 2,5 letého chlapce s WS. První část vstupního vyšetření proběhla v Centru dětské ergoterapie Play SI pod vedením paní Mgr. Petry Dvořákové. Centrum dětské ergoterapie Play SI bylo zvoleno z důvodu profesního působení

paní Mgr. Dvořákové v tomto zařízení. Informace byly získány pomocí pozorování a semistrukturovaného rozhovoru s oběma rodiči chlapce. Na konci vyšetření byl rodičům předán dotazník SP 2, který následně vyplnili a zaslali zpět pro vyhodnocení. Tato standardizovaná metoda – dotazník SP 2 byl zapůjčen pro účely této bakalářské práce zařízením Play SI.

Z důvodu nedostatku času při vstupním vyšetření proběhlo doplňující vyšetření na základě pozorování chlapce v domácím prostředí. Byly doplněny chybějící informace v anamnéze a měla jsem možnost pozorovat chlapce v jeho přirozeném prostředí. Dle získaných informací byl ve spolupráci s rodiči stanoven cíl terapie a plán terapie.

Pro dosažení formulovaného cíle jsem zvolila 10 terapeutických jednotek trvajících 60 minut s frekvencí jednou za týden. 7 terapií probíhalo v domácím prostředí dítěte, dvě terapie proběhly v bytě dědečka. Tato situace vznikla z důvodu probíhající pandemie COVID 19. Ostatní členové domácnosti byli v té době doma v karanténě, proto nemohla terapie v domácím prostředí probíhat. Jedna terapie proběhla v Centru dětské ergoterapie Play SI za účelem představení možných terapeutických pomůcek podporujících vývoj dítěte, které lze zapůjčit či pořídit do domácího prostředí.

Kazuistika číslo 2 byla vypracována u třináctileté dívky s WS. Vstupní vyšetření bylo provedeno ve FN v Motole pod vedením paní Mgr. Petry Dvořákové. Jedná se o dlouholetou pacientku paní magistry v tomto zařízení. Zde proběhlo standardizované vyšetření MABC-2. Z důvodu nedostatku času pokračovalo vyšetření v domácím prostředí na základě pozorování a semistrukturovaného rozhovoru s rodiči a dítětem. Rodiči byl také vyplněn dotazník SP 2. Dle získaných dat byl stanoven cíl terapie a plán terapií.

Senzorický profil 2 byl zapůjčen zařízením Play SI a MABC-2 FN v Motole.

Pro terapie bylo zvoleno domácí prostředí dívky. Vzhledem k větší dojezdové vzdálenosti, bylo zvoleno pět terapeutických jednotek. Délka jedné terapeutické jednotky byla stanovena na 90 minut a frekvence terapií jednou za týden.

Brožura, jakožto vedlejší cíl této práce, byla vypracována na základě teoretických poznatků z nastudované literatury a praktických zkušeností, které jsem získala v průběhu ergoterapeutické intervence v rámci vypracování dvou kazuistik.

Cílem brožury je vytvoření stručného souhrnného materiálu týkajícího se ergoterapie u dětí s Williamsovým syndromem do 15 let. Text je určen rodičům dětí, či jiným rodinným

příslušníkům, kteří mohou v brožuře nalézt praktické informace. Obsahem tohoto materiálu je stručné uvedení do problematiky WS, vymezení role ergoterapeuta v rámci multidisciplinárního týmu, zásady práce ergoterapie v pediatrii, silné a slabé stránky dětí s WS a popis oblastí, ve kterých ergoterapeut působí. Součástí jsou také odkazy na internetové stránky, kde je možné dohledat více informací.

Při vypracování brožury mi byly velmi nápomocné cenné zkušenosti, které jsem získala díky dlouholeté spolupráci s občanským sdružením Willík, kde pravidelně působím na víkendových setkáních na pozici osobní asistentky a pomáhám s vytvářením programu pro děti s WS. Díky spolku Willík jsem také měla možnost náhledu fyzioterapeutické intervence, muzikoterapie a měla jsem možnost se účastnit mnohých odborných přednášek.

3.3 Kazuistika číslo 1

Pohlaví: muž

Datum narození: 28.2.2018

Diagnóza: Williamsův syndrom (diagnóza potvrzena v 1. roce)

3.3.1 Vstupní ergoterapeutické vyšetření

Semistrukturovaný rozhovor a pozorování

Datum vyšetření: 21.9.2020 a 22.9.2020

Anamnéza

Nynější onemocnění: Williamsův syndrom

Osobní anamnéza:

Porodní údaje: hmotnost: 2280 g, délka 44 cm, gestační stáří: 37 + 2. Porod byl předčasný, ukončen císařským řezem kvůli neprospívání plodu, patologický průtok v pupečnickových cévách.

Poporodní vývoj: Později neprospívání, problémy s jídlem, koliky.

Psychomotorický vývoj: 7 měsíců – přetáčení na břicho, 15 m stoj s oporou, stoj od 22 měsíců.

Přítomna supravalvulární stenóza

Operace: dvě kýly (pupeční a tříselná) - v 5. měsíci operace v celkové anestezii

Rodinná anamnéza: nevýznamná

Sociální anamnéza: držitel průkazu ZTP/P, fungující rodina, otec pracuje na plný úvazek, matka pracuje na zkrácený úvazek (lékařka), sourozenci: starší bratr (ADHD) – motivace

Bytová situace: rodina žije v bytě 4+kk v Praze. Byt je umístěn v prvním patře. Před hlavním vchodem je nutné překonat 4 schody, v interiéru dalších 10 schodů (schody chlapec zvládne vyjít samostatně, kočárek rodiče umisťují pod schody, chlapec má společný pokoj se starším bratrem, dále má k dispozici samostatnou místnost, která sloužící jako herna

Školní anamnéza:

4x týdně chlapec navštěvuje dětskou skupinu Střediska služeb pro děti a rodiče

1x v týdnu navštěvuje denní stacionář

Dle matky mu trávený čas v dětském kolektivu vyhovuje a motivuje ho

Farmakologická anamnéza: tavigil

Alergologická anamnéza: alergii na mléčnou bílkovinu, lepek – nízkohistaminová bezmléčná dieta

Předchozí rehabilitace: Od 7. měsíců do 1 roku – Vojtova metoda (třikrát denně)

Následně Vojtova metoda druhé generace a Bobath koncept

Lázně: Dětská léčebna v Jánských lázních – 1 týden – velký pokrok (Vojtova metoda, ergoterapie, plavání, masáže)

Logopedie – Axon

Denní režim: pravidelný denní režim, spánek: 8 hodin + 2hodiny odpoledne, pokud nejde do dětské skupiny, spí déle a nechodí spát po obědě

Zájmy: hudba, voda, Albi tužka, knížky

Kompenzační pomůcky: v současnosti nevyužívá žádné kompenzační pomůcky

dříve: kraniální ortéza, dětské chodítko

vyšetření postavy a držení těla

Postura: patrné chabé držení těla

Stoj na obou dolních končetinách stabilní, nezvládne stoj na jedné noze

Sed: velmi často „W sed“

Mobilita, lokomoce

Chůze po rovině: samostatná. Při chůzi po hladkém povrchu občas přítomna chůze po špičkách

Chůze v exteriéru/na nerovném povrchu: občas nejistá, nestabilní

Chůze do schodů: samostatná, střídá nohy, dokáže vyjít jedno patro do bytu

Chůze ze schodů: nejistá, nutná opora o zábradlí či dopomoc druhé osoby

Chlapci dělají problém náročnější motorické úkony – skok, překročení větší překážky

Vyšetření horních končetin

Lateralita: nevyhraněná

Držení: symetrické, BPN

Funkční rozsahy pohybů: na obou HKK orientačně bez omezení

Svalová síla: bilaterálně vzhledem k věku adekvátní pro vykonání ADL činností – udrží příbor, hrneček s pitím, hračky. Občas je při manipulaci s předmětem patrné, že chlapec neodhadne použití adekvátní svalové síly – např: lehký předmět z papíru zmáčkne velmi silně a zmuchlá ho.

Jemná motorika

- **Úchopy:** Chlapec provede válcový, kulový úchop, pinzetový a špetkový úchop
- **Fáze úchopu:** hodnoceny dle pinzetového úchopu při sebesycení: Ve fázi přiblížení je patrný problém s taxí. Při uchopení a následném sevření má chlapec obtíže s volením adekvátní svalové síly vzhledem k váze a materiálu předmětu. Při koordinaci pohybu ruka – ústa vázne plynulost pohybu a cílení. Ve fázích rozevření a oddálení nepozorují žádné obtíže.
- **Koordinace pohybu:** Mírně vázne bilaterální koordinace. Pohyb není plynulý (př: stavění kostek, přelévání vody). Výrazně vázne vizuo-motorická koordinace. Často chybí zraková kontrola při manipulaci s předmětem: patrná při napichování soust vidličkou, stavění kostek, propichování bublin z bublifuku. Při koordinaci ruka – ústa je patrná dyskoordinace pohybu.
- **Grafomotorika:** Tužkový úchop neprovede, využívá laterální úchop

Kognitivní a psychosociální funkce: Při komunikaci vázne oční kontakt, převažuje neverbální komunikace: ukazuje na věci, které chce. Umí napodobovat některé zvuky zvířat, občas se snaží o napodobování řeči, umí říct jedno slovo: „mama“, rychle ztrácí pozornost: nevydrží dlouho u jedné aktivity. Chlapec je velmi společenský a komunikativní, dobře interaguje s vrstevníky.

Smysly: Dle rodičů bez obtíží. Dle pozorování: vestibulární funkce: poloha na velkém míči: toleruje záklon a polohu na břiše, hůře toleruje vychýlení do stran (zejména doleva). Čítí: orientační vyšetření těchto kvalit čítí: taktilní čítí: chlapec reaguje uhýbavě na taktilní podnět,

například při pohlázení, nechce se nechat obejmout. Termické čítí: toleruje teplou i studenou vodu

Hra: Chlapec si velmi oblíbil Albi tučku. Mezi jeho zájmy patří hudba, včetně tance a hry na jednoduché hudební nástroje (bubínek, xylofon). Rád se koupe a hraje si ve vodě. Mezi oblíbené aktivity patří prohlížení si obrázkových knížek. Velmi rád se zapojuje do kolektivu dětí. Rád napodobuje činnosti staršího bratra. Zvládne na sebe postavit tři kostky.

Soběstačnost - všední denní činnosti (ADL)

pADL

1. **Příjem jídla a tekutin:** Chlapec se zvládne samostatně napít z menšího hrnečku nebo skleničky, občas obsah vylije při fázi nalévání tekutiny do úst. Umí pít brčkem. Preferuje polévky (domácí vývary), kašovitou stravu, má rád piškoty. Při jídle je potřeba dopomoci druhé osoby. Zvládne sníst 5 soust lžící. Obtíže jsou při úchopu lžice. Dále při přiblížení lžice k ústům. Napichovat stravu vidličkou neumí. Při žvýkání výrazně více preferuje pravou stranu. Nedostatečné latero-laterální pohyby jazykem – chlapec nedokáže přesouvat sousto zprava doleva.
2. **Osobní hygiena:** Mytí rukou: umí sám provést pohyb, činnost je ale provedena nedostatečně kvalitně. Potřebuje dopomoc druhé osoby s mytím i sušením rukou. Česání toleruje. Čištění zubů toleruje velmi špatně. Pokud mu čistí zuby rodiče, pláče. Sám si kartáček do úst vloží. Stříhání nehtů velmi špatně toleruje, při činnosti pláče.
3. **Koupání/sprchování:** Vztah k vodě je velmi kladný, koupe se rád včetně mytí hlavy.
4. **Chůze po rovině:** Zvládne samostatně chůzi na kratší vzdálenost max 500 m. Při vyšetření patrné vyhýbání se chůzi po senzorickém chodníku.
5. **Chůze po schodech:** Chůzi do schodů zvládá samostatně, do schodů střídá pravou, levou dolní končetinu. Zvládne vyjít jedno patro do bytu. Mírná nejistota při chůzi ze schodů, nezbytná zevní opora o zábradlí či dopomoc druhé osoby.
6. **Oblékání:** Při oblékání i svlékání je potřeba dopomoci druhé osoby, samostatně si umí obléct čepici. Občas pomáhá při svlékání. Na požádání zvedne ruce, provlékne ruku, vytáhne ruku z rukávu, při svlékání dolní poloviny těla či zouvání umí nastavit nohu.
7. **Používání WC/nočníku, kontinence:** Na nočník chodit neumí, používá pleny.

Vyhodnocení SP 2: Dle výsledků dotazníku lze stanovit odchylku senzorického zpracování. Chlapec se dle typologie chování řadí do oblasti více senzitivního jedince a do oblasti výrazně zvýšené registrace. Výrazně větší odchylka je přítomna v oblasti zraku, hmatu a orální

senzitivity (výrazně více než ostatní). Větší odchylka je patrná v celkovém vnímání. Podrobná tabulka je uvedena ve výstupním vyšetření.

Silné stránky: velmi přátelská a veselá povaha, schopen samostatné chůze po rovině bez opory, smysl pro hudbu a rytmus, schopen samostatné chůze do schodů, výrazná podpora ze strany rodiny, včasné zahájení rehabilitace ihned po stanovení diagnózy, motivace starším bratrem – napodobuje jím prováděné činnosti.

Slabé stránky: celkový opožděný psychomotorický vývoj, řeč: umí říct pouze jedno slovo, vysoká citlivost na taktilní podněty, výrazná citlivost v orofaciální oblasti, vážne koordinace pohybu, zejména vizuo-motorická koordinace.

Cíl dle rodičů: sebesycení, tolerování tuhé stravy, zlepšení verbální komunikace

Krátkodobý cíl terapie: Chlapec zvládne v horizontu deseti terapií samostatně sníst vidličkou deset soust jídla během 20 minut.

Plán terapie: Návik ADL – sebesycení, výběr vhodné vidličky pro sebesycení; edukace rodičů a poradenská činnost – výběr vhodné židle pro trupovou stabilitu, posílení návyků denního režimu podporující pravidelnost; jemná motorika: nácvik všech fází úchopu, pohyby jazyka, koordinace pohybu oko-ruka, ruka-ruka, ruka-ústa, prvky senzoričké integrace (taktilní systém, vestibulární systém, propriocepce)

Dlouhodobý cíl: Chlapec samostatně zvládne v horizontu jednoho roku sníst vidličkou celé hlavní jídlo.

Dlouhodobý plán: nácvik ADL (sebesycení), správný úchop, koordinace pohybu oko-ruka, ruka-ruka, ruka-ústa, taxie; prvky senzoričké integrace (taktilní, vestibulární, proprioceptivní vjemy); prvky orofaciální stimulace; posílení trupové stability; edukace rodiny o správném sedu; strategie stupňující a adaptující činnost (př: výběr vhodného nádobí, typu stravy), podpora návyku a denního režimu (př: společná rodinná večeře)

Závěr vstupního vyšetření:

U chlapce s Williamsovým syndromem (2,5 roku) proběhlo ergoterapeutické vyšetření (21.9. a 22.9.2020). Přítomna supraavalvulární stenóza. V 5. měsíci věku proběhla operace pupeční a tříselné kýly. Od 7. měsíce do 1 roku pravidelná rehabilitace -Vojtova metoda. Následně Vojtova metoda druhé generace a Bobath koncept. Chlapec je držitelem průkazu ZTP/P. Žije

v Praze v bytě s rodiči a starším bratrem. 4x za týden navštěvuje dětskou skupinu Střediska služeb pro děti a rodiče. 1x týdně dochází do denního stacionáře. Dle aspekce je patrné chabé držení těla. Chlapec je plně mobilní. Je schopen chůze po rovině i po schodech. Nevládne náročnější motorické úkony – například skok na místě. Lateralita je doposud nevyhraněná. Svalová síla je přiměřená vzhledem k věku, má obtíže s odhadem adekvátní svalové síly. Funkční rozsahy pohybu jsou bilaterálně bez patologického nálezu. V oblasti jemné motoriky činí chlapci největší obtíže koordinace pohybu, zejména vizuo-motorická koordinace. V oblasti pADL se chlapec samostatně zvládne napít ze sklenice, dokáže sníst několik soust lžící. Pohyb však není plynulý a koordinovaný. Obsah často vylíje. Při oblékání dokáže provést jednoduché úkony - nasadit si čepici, dopomoci při svlékání oblečení. V ostatních oblastech je nezbytná dopomoc druhé osoby. Při komunikaci s chlapcem vážne oční kontakt, převažuje neverbální komunikace. Při činnosti rychle ztrácí pozornost. Chlapec je komunikativní, dobře spolupracuje a velmi rád se zapojuje do kolektivu dětí.

Dle provedení dotazníku SP 2 je zřejmá odchylka sensorického zpracování. Chlapec se dle typologie chování řadí do oblasti více senzitivního jedince a oblasti výrazně zvýšené registrace. Výrazně větší odchylka je přítomna v oblasti zraku, hmatu a orální senzitivity. Větší odchylka je patrná v celkovém vnímání.

3.3.2 Terapie

Terapie č. 1 - 6. 10. 2020

1. Houpání na velkém gymnastickém míči vleže na břiše a na zádech + písnička Houpy, houpy, kočka snědla kroupy (vestibulární systém, taktilní systém)
2. Bublifuk (oční pohyby, koordinace oko, ruka, podpora retního uzávěru)
pozn. Propichování bublin většinou nezvládne, nestrefí se, velmi ho aktivita bavila
3. Nápodoba: čert, kočička – vyplazování jazyka (hybnost jazyka)
Doporučení rodičům: výběr vhodné vidličky – krátká a plastová, hluboký talíř pro snazší napichování
Pozn. Rodiče udávají, že chlapec chce jíst stejným přiborem jako oni.

Poznámky: řeč: mama, často využívá W sed, chuť spolupracovat, mnoho podnětů, nevydrží příliš dlouho u jedné aktivity

Terapie č. 2 – 12.10. (byt dědečka)

1. Velký gymnastický míč: bubnování + písnička Tluče bubeníček, bubnování (dupání) nohama (posílení trupového svalstva, propriocepce)
2. Krmení pejska: vkládání malých molitanových kuliček do malého otvoru v krabici (koordinace oko-ruka, pinzetový úchop, rotace trupu)
3. Sestavování obrázků na magnetické tabuli ve stoje na měkké podložce: puzzle ze dvou dílků (jemná motorika, koordinace oko-ruka, rovnováha)
4. Nácvik sebesycení: pozn. větší kousky jídla ve formičce na led, nutná korekce úchopu
5. Hra na letadlo – chlapec je letadlo, terapeut s ním „lítá“ po pokoji (vestibulární systém, taktilní systém)

Poznámky: chlapec lépe spolupracuje bez přítomnosti rodičů, klidnější prostředí než doma, lépe spolupracuje, méně vjemů z okolí

Terapie č. 3 – 18. 10. 2020 (Play SI)

1. Hmatový chodník + houpačka (taktilní systém, vestibulární systém, propioceptivní systém) pozn. vyhýbá se hmatovému chodníku
2. Přenášení míčů v závěsné elastické plachtě do basketbalového koše (vestibulární systém, propioceptivní systém, posílení trupového svalstva, koordinace oko-ruka)
3. Stoj na vibrační plošině, sundávání barevných přísavek na zrcadle (proprioceptivní systém, jemná motorika, koordinace oko – ruka)
4. Stavění domečku z žíněnek - pozn. chlapec byl velmi unavený, chtěl odpočívat
5. Hra „ježdění autíček po silnici nakreslené na magnetické tabuli“, stoj na měkké podložce (koordinace oko – ruka, trupová stabilita)

Poznámky: Příliš mnoho vjemů, náročné na pozornost, nevydrží u jedné aktivity víc než 5 min

Terapie č. 4 – 26. 10. (byt dědečka)

1. Nácvik sebesycení
2. Krmení smajlíka vyrobeného z tenisáku malými kuličkami (oční pohyby, propriocepce díky dřepům, rotace trupu) pozn. výrazné zlepšení očních pohybů
3. Nošení zvířátek (obrázky na kolíčkách rozmístěných po pokoji) do domečku přes nafukovací matraci (svalová síla, trupová stabilita, koordinace pohybu oko-ruka)
4. Takhle jedou páni (taktilní systém, propriocepce)
5. Stavění domečku pro odpočinek. pozn. 30 min únava

Poznámka: Lépe reaguje na mnou přinesené hračky: zvědavost, zaujetí, déle vydrží vykonávat aktivitu

Terapie č. 5 – 6. 11. 2020

1. Froté ručník (taktilní systém)
2. Nácvik sebesycení: napichování bramborových hranolek vidličkou – forma na led – napoprvé se podařilo (radši krmí ostatní než sebe)
1. Nafukování balónek (jemná motorika, posílení retního uzávěru)
3. Pinkání do balónku + balanční aktivity ve stoje na gauči (koordinace oko-ruka, trupová stabilita)
4. Skluzavka (vestibulární systém)

Poznámka: Rodiče pozorují výrazné zlepšení v příjmu potravy, chlapec lépe toleruje tuhou stravu, funguje nápodoba při jídle s bratrem.

Terapie č. 6 – 9.11. 2020

1. Nácvik sebesycení + rotace trupu, napichování kousků jídla v malých mističkách
2. Zamotávání se do deky (taktilní systém, vestibulární systém)
3. Houpačka + házení tenisáků do koše (vestibulární systém, cílení, koordinace oko-ruka)
4. Spojování dvojic zvířátek (koordinace oko, ruka, křížení středové osy, pozornost)
5. Lepení samolepek se zvířátky po těle ve stoji na pěnové podložce (taktilní systém, posílení trupového svalstva, koordinace oko-ruka, pinzetový úchop)

Terapie č. 7 - 16.11. 2020

1. Skákání na nafukovacím koníkovi + písnička Já mám koně vrané koně (balanční reakce, proprioceptivní systém)
 2. Ježdění vláčkem po těle + písnička Jede jede mašinka (taktilní systém)
 3. Nácvik sebesycení vidličkou – namočené piškoty
pozn. zvládá s obtížemi, ale pohyb dokončí, občas nutná korekce úchop vidličky
 4. Bublifuk – propichování tužkou, foukání (rytmizace – pích – snaží se připojit)
 5. Houpačka a vylézání z houpačky + písnička Houpy houpy (posílení svalstva trupu, vestibulární systém)
- Pozn. přidává se melodií

6. Maminka: Změny, pokroky: výrazné zlepšení v sebesycení především kvantitativně (trénují jen jezení lžící, vidličkou ne), když má hlad. Nají se! umí poprosit gestem rukou, napodobuje rodiče – vysávání (chce pomáhat), rád tancuje – podpora rodiny
7. Zlepšení spolupráce: pozornost upoutá zvukový vjem, nápodoba činnosti spíše než zavolání jménem, vydrží spolupracovat celých 45 min – výrazný posun
8. Šermování meči (bilaterální koordinace, trupová stabilita, koordinace oko-ruka)

Terapie č. 8 – 27.11. 2020

1. Kreslení na obličej krémem (taktilní systém v orofaciální oblasti)
2. Neuvařené těstoviny – přendávání do jiné nádoby (bilaterální koordinace, koordinace oko, ruka)
3. hledání hraček v těstovinách ve stoje u stolu na balanční podložce (taktilní systém,
4. Marmeláda do koutku úst, olizování se: hra na kočičku (pohyb jazyka, taktilní systém)
5. Kartáčování jemným kartáčkem (taktilní systém)

Terapie č. 9 – 4. 12. 2020

1. Kutálení míčku po těle + písnička koulelo se koulelo (taktilní systém)
2. Přelévání vody s pěnou dvěma kelímky (koordinace pohybu ruka-ruka, zraková kontrola, svalová síla, plánování)
3. Polštářová bitva (svalová síla, propiocepce, taktilní systém)
4. Sebesycení: bábovka – napichování malých kousků vidličkou na mělkém talíři, protiskluzná podložka do vany s drobnými výstupky – využití místo hmatového chodníku
5. Propichování bublin z bublifuku ve stoji na gauči (posílení trupového svalstva, koordinace oko-ruka)

Terapie č. 10 – 14. 12. 2020

1. Válení, vykrajování „vánočního cukroví“ do moduritu (svalová síla, koordinace ruka-ruka, oko-ruka, taktilní systém)
2. Čištění zubů, motivace pomocí videa malých dětí, které si čistí zuby (orální senzitivita, koordinace ruka-ústa)
3. Nácvič sebesycení: jezení piškotů vidličkou z mělkého talíř
4. Lovění rybiček na houpačce: magnetický prut a rybičky (vestibulární systém, koordinace oko-ruka, cílení)

5. Stoj na čtyřech na velkém gymnastickém míči, vychylování do stran (trupová stabilita)

3.3.3 Výstupní vyšetření

Semistrukturovaný rozhovor a pozorování

Datum vyšetření: 8.1. 2021

Anaméza

Doplnění vstupního vyšetření: Od listopadu chlapec navštěvuje 1x za týden týden logopeda. V březnu tohoto roku je plánovaný pobyt v lázních.

Postava a držení těla

Stále přetrvává chabé držení těla. Nyní chlapec méně často využívá „W“ sed

Mobilita a lokomoce

Velké zlepšení nastalo v oblasti posturální stability a jistoty při pohybu. Chlapec dokáže lépe reagovat na změny terénu, výškové rozdíly, výrazně méně padá. Dle matky došlo k velkému pokroku při běhu a chůzi do schodů, při kterém dokáže lépe koordinovat pohyby a reagovat na náhlé situace. Chůze ze schodů dělá chlapci občas problémy, potřebuje větší zevní oporu o zábradlí či ruku druhé osoby, jde pomaleji. Problematickými oblastmi stále zůstávají koordináčně složitější pohyby: poskok, přeskok. Nezvládne stoj na jedné noze. Při chůzi po rovné podlaze stále přetrvává chůze po špičkách. Od září nosí boty s vysokou patou, rodiče se snaží pravidelně pasivně protahovat Achillovu šlachu. Chlapec nevydrží v pozici.

Horní končetiny

Lateralita: stále nevyhraněna, častěji uchopuje vidličku do pravé ruky

Držení: symetrické

Funkční rozsahy pohybu: bilaterálně bez omezení

Svalová síla: bilaterálně přiměřená vzhledem k věku, nedošlo k výrazné změně

Jemná motorika:

- **úchopy:** provede kulový, válcový, pinzetový a špetkový úchop, úchop je jistější a preciznější,
- **Koordinace pohybu:** Nyní chlapec výrazně lépe ovládá koordinaci pohybu oko-ruka, ruka-ruka, ruka-ústa. nyní dokáže manipulovat s menšími předměty než na začátku terapie, dokáže na sebe postavit tři kostky. K velkému zlepšení došlo v oblasti očních

pohybů. Častěji dokáže zkoordinovat pohyb oko-ruka. Rychleji reaguje na změnu pohybu.

- **Grafomotorika:** Během listopadu začal jevit zájem o kreslení. Je motivován nápodobou svého staršího bratra. Tužku drží laterálním typem úchopu.

Kognitivní a psychosociální funkce: Chlapec nyní reaguje na jednoduché pokyny: „podej“, „pápá“, „hačí“. Expres: velmi dobře ovládá nonverbální komunikaci: ukáže si na předmět, který vyžaduje, odvede člověka na místo, na které chce, umí gesto „prosím“, Problematickou oblastí zůstává verbální komunikace. Chlapec umí říct tři slova: Máma, Marku, myška, umí zvuky zvířat.

Smysly: Došlo k mírnému zlepšení citlivosti při dotyku. Vyhybavé chování při obejmutí není tak časté.

Hra: Během hry chlapec nyní vydrží déle u jedné konkrétní aktivity. Rád se zapojuje do kolektivu.

Soběstačnost (pADL)

1. **Sebesycení:** Pití: zvládá pít z malé skleničky, i brčkem. Občas tekutinu vylije. Jídlo: chlapec jí lžící nebo vidličkou z misky. K výraznému posunu došlo v oblasti kousání. Více vyhledává tužší stravu, dokáže rozkousat více soust. Mírně se zlepšilo i zapojování kousání na levé straně. Problematické zůstává plazení jazyka do stran
2. **Oblékání:** nedošlo k výrazné změně, dopomáhá při oblékání a svlékání, nastaví ruku, vysvěleče se z rukávu
3. **Osobní hygiena:** nedošlo k výrazné změně, stále velmi problematické čištění zubů, velmi negativně reaguje, pokud mu druhá osoba čistí zuby. Sám si kartáček do pusy vloží. Negativně reaguje na střihání nehtů. Velmi záleží na náladě, únavě a dalších faktorech.
4. **Sprchování/koupání:** koupání včetně mytí hlavy dle rodičů toleruje, využívá protiskluznou podložku,
5. **Chůze po rovině:** zvýšení kvality, nyní je chůze stabilnější
6. **Chůze po schodech:** zvýšení kvality, lépe střídá nohy
7. **Použití WC a kontinence** – v prosinci chlapce začali rodiče posazovat na nočník, stále nosí pleny.

SP 2	Celkové hrubé skóre	Porovnání s normou	Celkové hrubé skóre	Porovnání s normou
KVADRANTY				
Seeking/vyhledávající	28	Stejně jako většina ostatních	26	Stejně jako většina ostatních
Avoiding/vyhýbající	20	Stejně jako většina ostatních	18	Stejně jako většina ostatních
Sensitivity/citlivý	30	Více než ostatní	34	Více než ostatní
Registration/registrace	30	Výrazně více než ostatní	27	Výrazně více než ostatní
CHOVÁNÍ A SMYSLY				
Celkové vnímání	27	Více než ostatní	27	Výrazně více než ostatní
Sluch	14	Stejně jako většina ostatních	17	Více než ostatní
Zrak	27	Výrazně více než ostatní	17	Stejně jako ostatní
hmat	19	Výrazně více než ostatní	22	Výrazně více než ostatní
pohyb	18	Stejně jako ostatní	18	Stejně jako ostatní
Orální senzitivita	22	Výrazně více než ostatní	23	Výrazně více než ostatní
Chování	10	Stejně jako ostatní	10	Stejně jako ostatní

Výsledky SP 2: Při kontrolním provedení SP 2 bylo zaznamenáno výrazné zlepšení v oblasti zraku, kde se posunul z jednoznačné odchylky do hodnot splňující normy. Naopak k mírnému zhoršení došlo v oblasti sluchu. Jednoznačná odchylka je tedy přítomna v oblasti hmatu a orální senzitivity. Pravděpodobná odchylka v oblasti sluchu a celkového vnímání. Dle typologie chování byla zaznamenána odchylka v citlivosti (více než ostatní) a registraci (výrazně více než ostatní).

Závěr kazuistiky

Chlapec s Williamsovým syndromem (narozen 18.12. 2007) absolvoval blok deseti terapií, jejichž cílem bylo zvýšení soběstačnosti v oblasti sebesycení. Ke znatelným pokrokům došlo v oblasti posturální stability při stoji i při chůzi. Lateralita je stále nevyhraněna. Výrazný pokrok nastal v koordinaci pohybu, zejména ve vizuo-motorické koordinaci. Došlo ke zlepšení kvality úchopu ve všech fázích. Pohyb je nyní plynulejší a preciznější. Z oblasti kognitivních funkcí došlo ke zlepšení pozornosti. Chlapec nyní vydrží déle se soustředit na jednu aktivitu. Lépe reaguje na jednoslovné pokyny. Při komunikaci se výrazně zlepšil oční kontakt. Chlapec umí říct tři slova. V oblasti soběstačnosti došlo ke zlepšení při sebesycení. Nyní lépe manipuluje s vidličkou, lépe toleruje tuhou stravu, při kousání více zapojuje pravou i levou stranu čelisti. Problematická stále zůstává orální senzitivita při čištění zubů.

Dle výsledků dotazníku SP 2 došlo k výraznému zlepšení v oblasti zraku. Naopak k mírnému zhoršení došlo v oblasti sluchu. Jednoznačná odchylka ve smyslu zvýšení je tedy přítomna v oblasti hmatu a orální senzitivity. Pravděpodobná odchylka v oblasti sluchu a celkového vnímání. Dle typologie chování byla zaznamenána zvýšená v citlivost a registrace.

Po dokončení bloku deseti terapií bylo dosaženo stanoveného krátkodobého cíle. Chlapec nyní zvládne samostatně sníst vidličkou deset soust jídla.

Doporučení:

Vzhledem k diagnóze a věku dítěte doporučuji navázat dlouhodobou spolupráci s ergoterapeutem pro podporu psychomotorického vývoje dítěte. Za vhodné považuji pokračovat ve spolupráci s logopedem. Dále doporučuji samostatně pokračovat v doporučeních dle instrukcí při sebesycení.

3.4 Kazuistika číslo 2

Pohlaví: žena

Datum narození: 18. 12. 2007

Diagnóza: Williamsův syndrom (diagnóza byla potvrzena ve 13. měsících)

3.4.1 Vstupní ergoterapeutické vyšetření

Semistrukturovaný rozhovor a pozorování

Datum vstupního vyšetření: 14.10. 2021 a 6.1. 2021

Anamnéza

Nynější onemocnění: Williamsův syndrom, Willsonův syndrom

Osobní anamnéza: vyvolaný porod v 35. týdnu těhotenství, v 5 měsících nedržela hlavu, proto byla doporučena návštěva neurologa. Strabismus – absolvovala 2 oční operace,

Rodinná anamnéza: nevýznamná

Sociální anamnéza: průkaz ZTP/P, otec pracující na plný úvazek, matka na částečný úvazek, starší sestra (17 let)

Bytová situace: Rodina žije v rodinném domě ve vesnici nedaleko Prahy. Před vchodem do domu jsou 4 schody. Dívka má samostatný pokoj v prvním patře (nutné překonat 10 schodů)

Školní anamnéza: Dívka je nyní v 6. třídě. Navštěvuje praktickou školu, do 5. třídy integrována do běžné ZŠ, školka od 3,5 roku

Farmakologická anamnéza: metalcaptase, pyridoxin

Alergologická anamnéza: neguje

Předchozí rehabilitace: Od stanovení diagnózy do 5 let Vojtova metoda, následně pravidelná spolupráce s ergoterapeutem, pravidelně každý rok Jánské lázně, v rámci mateřské školy logopedie

Denní režim: pravidelný, spánek: 8 hodin

Zájmy, hra: procházky, péče o domácí mazlíčky, skupinové aktivity

Kompenzační pomůcky: brýle

Postava a držení těla

Postura: chabé držení těla, bilaterálně protrakce ramenních kloubů, patrná hypermobilita v oblasti kolenních kloubů, předsunutí hlavy

Mobilita a lokomoce

Dívka je schopna samostatné chůze po rovině, po schodech i v exteriéru. Ujde 5 km. Při chůzi v exteriéru je však přítomna občasná nerovnováha. Činí jí problémy například překračovat větší kořeny při chůzi v lese, občasný pád. Mírná nejistota je také při chůzi ze schodů v neznámém prostředí. Doma bez obtíží.

Kompenzační pomůcky pro lokomoci: nevyužívá

Horní končetiny

Dominance: pravák

Držení: symetrické

Funkční rozsahy pohybů: na obou HKK orientačně bez omezení

Svalová síla: síla stisku ruky symetrická, vzhledem k věku přiměřená

Jemná motorika

- **úchopy:** Dívka zvládne provést všechny typy statických i dynamických úchopů, Při provádění všech fází úchopu je patrna elevace ramenních kloubů (vyšetřeno na válcovém úchopu)
- **Koordinace pohybu:** při provádění dynamických úchopů je patrná mírná dyskoordinace pohybu prstů na obou HKK (př: šroubování víčka lahve)
- **Grafomotorika:** Dívka provede tužkový úchop. Umí psát psacím i tiskacím písmem. Při psaní je patrné zvýšené úsilí. Dochází k úklonu hlavy. Patrný velký přítlak při psaní. a obtíže se zrakově prostorovou orientací – písmo není přesně na řádku.

Kognitivní a psychosociální funkce: Dívka je orientována místem, časem a osobou. Nedokázala však určit přesné datum. Dokáže určit, jaké je roční období a co je pro toto období charakteristické. Dívka je velmi sociální a komunikativní, těší se na spolupráci. Velmi dobrý a zřetelný mluvený projev

Smysly: využívá brýle, čítí: orientační vyšetření taktilního a termického čítí na HKK je bez obtíží.

Hra: Ráda si hraje v kolektivu s kamarády nebo starší sestrou. Ráda tráví čas venku. Chodí na procházky, hraje si na zahradě se psem.

Soběstačnost (ADL)

pADL

1. **Příjem jídla a tekutin:** Dívka se dokáže samostatně najíst příborem a napít se. Občas potřeba vynaložit větší úsilí a více času při krájení masa.
2. **Osobní hygiena:** Mytí rukou – provede samostatně. Česání: velmi kudrnaté vlasy, nutná dopomoc matky. Čištění zubů zvládne sama, nezbytná je však supervize. Dívka činnost neprovede sama dostatečně pečlivě. Stříhání nehtů: dopomoc matky.
3. **Koupání/sprchování:** Vztah k vodě je kladný. Mytí hlavy: nutná dopomoc matky.
4. **Chůze po rovině:** Zvládá samostatně i 5 km
5. **Chůze po schodech:** zvládá samostatně
6. **Oblékání:** Oblékání dolní i horní poloviny těla provede samostatně, potřeba dopomoci při úpravě zevnějšku, činnost není provedena precizně, potřeba s dopomocí při volbě vhodného oblečení vzhledem k počasí.
7. **Používání WC a kontinence:** Dívka je soběstačná a plně kontinentní.

iADL

1. **Příprava jídla:** Občas pomáhá s drobnými úkony, jako je loupání brambor či prostření stolu.
2. **Domácí práce:** Pomáhá s luxováním
3. **Transport:** Do školy ji vozí rodiče. Sama nejezdí. Rodiče mají strach z důvodu důvěřivosti a zranitelnosti dívky. Nezvládne se orientovat v jízdním řádu. Dělá jí problém řešení problematických situací – např: při změně trasy dopravního prostředku.
4. **Léky:** Léky užívá sama. Často ale zapomíná. Je nezbytná kontrola rodiči.
5. **Vedení domácnosti:** Vykonávají rodiče
6. **Funkční komunikace:** Ovládá mobilní telefon i PC (základní funkce). Dokáže zavolat požadované osobě a napsat krátkou SMS.
7. **Péče o druhé:** Ráda pečuje o domácí mazlíčky. Je však potřeba dívce připomínat, kdy je má nakrmit.
8. **Nakupování:** Samostatně nenakupuje. Tuto činnost vykonávají rodiče dívky.

Vyhodnocení MABC-2

Věková skupina AB3 (11-16 let)

Datum vyšetření (14. 10. 2020)

Vyšetření MABC-2 potvrdilo výrazný deficit ve všech oblastech – jemná motorika, hrubá motorika, rovnováha.

Tabulku s výsledky **kvantitativního** hodnocení testu uvádím v příloze č. 3.

Kvalitativní pozorování

Jemná motorika: Při činnostech zaměřených na jemnou motoriku bylo patrné nutné vynaložení velkého úsilí. Při šroubování trojúhelníku s maticemi a šroubky bylo pro dívku obtížné držet jednou rukou šroubek a druhou rukou našroubovat maticku. V průběhu pokusu měnila ruce. Měla velké obtíže s pochopením instrukcí. Posloupnost sestavování trojúhelníku byla zmatená. Při sedu bylo patrné špatné držení těla: úklon hlavy v neobvyklém úhlu, elevace ramenních kloubů, hlavu drží příliš blízko papíru. Pero drží příliš blízko hrotu a silně tlačí na papír.

Hrubá motorika: Při míření a chytání dívka špatně odhadovala sílu hodů a špatně se přizpůsobovala síle a směru odrazu míčku. Pohyby nebyly plynulé. V případě, že letěl míček přímo na ní, zavírala oči. Při házení na terč vypustila míček z ruky příliš brzy nebo příliš pozdě. Velmi se měnil směr hodů. Dívka nedostatečně přizpůsobuje sílu hodů.

Rovnováha: Při snaze udržet rovnováhu na dvou deskách se dívka prudce kymácí. Patrné jsou také přehnané pohyby paží a trupu narušující rovnováhu. Dívka není schopna držet nohy za sebou. Při chůzi vzad se dívka prudce kymácí v okamžicích, kdy se snaží udržet rovnováhu. Nedívá se vzad, aby kontrolovala kroky po čáře. Při pokládání chodidel na čáru je velmi vratká. Jednotlivé pohyby nejsou pravidelné a plynulé. Sled kroků není pravidelný a plynulý, často se zastavuje. Při poskocích po podložkách je evidentní nedostatek pružnosti při odrazu. Zavravorá při dopadu. Nedostatečně účinně kombinuje pohyby vzhůru a vpřed. Pravou nohou provádí úlohu výrazně lépe.

Výsledky SP 2: Je přítomna pravděpodobná odchylka v oblasti sluchu, pohybu a sociálně emočním vnímání (více než ostatní). Jednoznačná odchylka je přítomna v pozici těla a pozornosti (výrazně více než ostatní). Dle typologie chování je zvýšena citlivost a registrace (ve smyslu více než ostatní). Podrobné výsledky jsou uvedeny v tabulce ve výstupním vyšetření.

Silné stránky: velmi přátelská a komunikativní povaha, velká podpora ze strany rodiny, umí používat mobilní telefon a PC, provede všechny typy úchopů, je plně mobilní, provede většinu pADL, zřetelný mluvený projev

Slabé stránky: rychlá unavitelnost, snížená celková kondice, koordinace pohybu, špatná rovnováha, neorientuje se denní rutíně a čase, obtíže ve zrakově-prostorové orientaci, rychle ztrácí pozornost

Cíle dle rodičů: Zlepšení stability při jízdě na kole, zlepšení orientace v denním režimu – zvýšení samostatnosti

Cíle dle dívky: Samostatně nakoupit v cukrárně.

Stanovený krátkodobý cíl terapie: V horizontu pěti terapií se dívka naučí nakoupit cukrárně v místě bydliště se supervizí druhé osoby.

Krátkodobý plán terapie: trénink paměti, volba vhodných vnitřních a vnějších strategií, plánování, řešení problémových situací, finanční gramotnost a manipulace s penězi, zrakově-prostorová orientace, nácvik koordinace pohybu, grafomotorika, propiocepce, trupová stabilita, balanční aktivity, nácvik bilaterální koordinace

Dlouhodobý cíl terapie: V horizontu jednoho roku se dívka naučí dojet autobusem do vzdálenějšího obchodu s potravinami a nakoupit se supervizí druhé osoby.

Dlouhodobý plán: trénink paměti, volba vhodných vnitřních a vnějších strategií, plánování, řešení problémových situací, pozornost, orientace v čase, orientace v jízdním řádu, finanční gramotnost a manipulace s penězi, zrakově-prostorová orientace, jemná motorika – nácvik koordinace pohybu, grafomotorika, propiocepce, trupová stabilita, balanční aktivity, nácvik bilaterální koordinace

Závěr vstupního vyšetření:

U dívky (13 let) s Williamsovým syndromem proběhlo vstupní ergoterapeutické vyšetření (6. 1. 2021). V dětství 2 operace z důvodu strabismu. Nyní nosí brýle. Od stanovení diagnózy (13 měsíců) probíhala pravidelná rehabilitace, každoročně pobyt v Jánských lázních. Dívka je držitelka průkazu ZTP/P. Žije s rodiči a sestrou v rodinném domě za Prahou. Navštěvuje speciální školu. Dle aspekce je patrné chabé držení těla, protrakce ramenních kloubů, předsunutí hlavy, hypermobilita v oblasti kolenních kloubů. Dívka samostatně zvládne chůzi po rovině a v po schodech. Při chůzi v terénu je patrná mírná nestabilita. Dívka provede všechny typy úchopu. Obtížná je však koordinace pohybu při manipulaci s drobnými předměty. Umí psát tiskacím i psacím písmem. Je zřejmá zhoršená zrakově-prostorová orientace. V oblasti pADL je téměř plně soběstačná. Je však nezbytná stálá supervize rodičů. Dívka se špatně

orientuje v denní rutině a času. V oblasti iADL dívka doma pouze dopomáhá rodičům. Umí používat mobilní telefon. Dívka je velmi přátelská a komunikativní. Má zřetelný mluvený projev. Z výsledků vyšetření MABC-2 je patrný výrazný deficit ve všech oblastech – jemná motorika, hrubá motorika, rovnováha. Je však nutné brát v potaz mentální úroveň dívky a zvýšenou únavu již před vyšetřením. Výsledky SP 2 potvrdily přítomnost pravděpodobné odchylky v oblasti sluchu, pohybu a sociálně emočním vnímání. Jednoznačná odchylka je přítomna v pozici těla a pozornosti. Dle typologie chování je zvýšena citlivost a registrace.

3.4.2 Terapie

Terapie č. 1 – 13. 1. 2021

1. Příprava na nákup. Zhodnocení, co je vše potřeba připravit, zjistit. Jak jdou jednotlivé kroky činnosti za sebou. (paměť, pozornost, plánování)
2. Balanční reakce vsedě na lůžku – dosahování na overball (posílení trupového svalstva, koordinace oko-ruka, bilaterální koordinace)
3. Jednoduchá desková hra *Peníze* (finanční gramotnost, precizní úchopy, koordinace pohybu, cílení)
4. Společné vymýšlení vnějších strategií, např. sepsání nákupního seznamu (Plánování, pozornost, grafomotorika)

Terapie č. 2 – 20. 1. 2021

1. Rozřazování bankovek pomocí nasátí brčkem. (koordinace pohybu, práce s dechem, kognitivní funkce)
2. Házení tenisáků do dvou obručí dle instrukcí pravá/levá. Stupňování aktivity: stoj na jedné noze, hod na větší vzdálenost, hod se skokem. (propriocepce, pravo-levá koordinace, cílení)
3. Kimovy hry (trénink paměti, pozornost, grafomotorika)
4. Cvičný nákup – simulovaná aktivita v domácím prostředí.

Terapie č. 3 – 27. 1. 2021

1. Skládání příběhu – posloupnost činností při nákupu pomocí kartiček s jednotlivými kroky, ve vzporu s nohama na velkém gymnastickém míči (posílení trupového svalstva, zlepšení celkové kondice, koordinace pohybu)
2. Psaní nákupního seznamu. (Grafomotorika – správný tužkový úchop, ergonomie sedu)

3. Cvičení s velkým gymnastickým míčem ve dvojici, s hudební rytmiizací – podávání míče s rotací trupu zády k sobě – doprava/doleva, pod sebou, nad hlavou (trupová stabilita, koordinace pohybu)
4. Cvičný nákup s doprovodem a aktivní dopomocí.

Terapie č. 4 – 3. 2. 2021

1. Cvičení tužka papír, kategorizace na téma jídlo. (pozornost, zrakově prostorová orientace, jemná motorika)
2. Hra na přetlačování se. (propriocepce, posílení trupového svalstva)
3. Stavění komínků z mincí ve stoje na měkké podložce, počítání celkové hodnoty každého komínku. (jemná motorika – koordinace pohybu prstů, počítání, trupová stabilita)
4. Cvičný nákup - s doprovodem a mírnou dopomocí, pouze při požádání.

Terapie č. 5 – 10. 2. 2021

1. „Hra na žabáka“ – rychlé převalení se přes velký gymnastický míč vleže na břicho, velký odraz nohama a zpět. (posílení trupového svalstva, propriocepce)
2. Sbíráání mincí – snaha nasbírat co nejvíce mincí do dlaně a po jedné je pokládat zpět na stůl. (pinzetový úchop, koordinace pohybu prstů).
3. Orientace na plátku dle instrukcí (doprava, doleva, rovně). Pohybování se panáčkem na vytištěném plátku. Cílem je se dostat z bodu A do bodu B. (jemná motorika – pinzetový úchop – střídání jednotlivých prstů, orientace, paměť – vícestupňové instrukce)
4. Cvičný nákup - s doprovodem, bez dopomocí.

3.4.3 Výstupní vyšetření

Semistrukturovaný rozhovor a pozorování, datum vyšetření: 11. 2. 2021

Vzhledem k pouze malým změnám, které během terapeutické intervence proběhly, uvádím pouze tabulku SP 2. Ostatní informace jsou shrnuty v závěru kazuistiky.

SP 2	Hrubé skóre	Porovnání s normou	Hrubé skóre	Porovnání s normou
KVADRANTY	6.1. 2021		11.2.2021	
Seeking/vyhledávající	44	Stejně jako většina ostatních	45	Stejně jako většina ostatních
Avoiding/vyhýbající	17	Méně než ostatní	17	Méně než ostatní
Sensitivity/citlivý	45	Více než ostatní	45	Více než ostatní
Registration/registrace	52	Více než ostatní	52	Více než ostatní
SEKCE SMYSLY				
Sluch	29	Více než ostatní	28	Více než ostatní
Zrak	12	Stejně jako ostatní	15	Stejně jako ostatní
hmat	19	Stejně jako ostatní	17	Stejně jako ostatní
pohyb	19	Více než ostatní	19	Více než ostatní
Pozice těla	21	Výrazně více než ostatní	21	Výrazně více než ostatní
Orální senzitivita	13	Stejně jako ostatní	13	Stejně jako ostatní
SEKCE CHOVÁNÍ				
Chování	16	Stejně jako ostatní	16	Stejně jako ostatní
Sociálně emoční složka	35	Více než ostatní	36	Více než ostatní
pozornost	32	Výrazně více než ostatní	33	Výrazně více než ostatní

Vyhodnocení SP 2: V rámci SP 2 nebyla zaznamenána výrazná změna. Pravděpodobná odchylka stále zůstává v oblasti sluchu, pohybu a sociálně emočním vnímání (více než ostatní). Jednoznačná odchylka je přítomna v pozici těla a pozornosti (výrazně více než ostatní). Dle typologie chování je zvýšena citlivost a registrace (ve smyslu více než ostatní).

Závěr kazuistiky:

Dívka (13 let) s Williamsovým syndromem absolvovala blok pěti terapií. Terapie byla zaměřena na zvýšení soběstačnosti v oblasti iADL – nakupování. Dívka během terapií spolupracovala a byla motivována k dosažení cíle. Během terapií nedošlo k výrazné změně v oblasti hrubé a jemné motoriky. Největší obtíže má dívka v koordinaci pohybu při manipulaci s drobnými předměty. V oblasti pADL dívka vykonává činnosti sama, je však nezbytná kontrola rodiči nebo drobná dopomoc v dílčích úkonech (mytí hlavy, stříhání nehtů). Dívka se lépe orientuje v oblasti finanční gramotnosti. Obtíže stále přetrvávají v oblasti pozornosti

Při vstupním vyšetření MABC-2 byl prokázán výrazný deficit ve všech oblastech (jemná motorika, hrubá motorika, rovnováha). Z nedostatečných časových možností nebylo možné provést kontrolní vyšetření.

Při kontrolním vyplnění SP 2 dle očekávání nedošlo k výrazné změně v žádné z položek sensorické integrace. Zůstává tak pravděpodobná odchylka v oblasti sluchu, pohybu a sociálně emočním vnímání. Jednoznačná odchylka je přítomna v pozici těla a pozornosti. Dle typologie chování je zvýšena citlivost a registrace.

Po absolvování bloku pěti terapií došlo k naplnění stanoveného krátkodobého cíle. Dívka nyní zvládne nakoupit v obchodě v místě bydliště se supervizí druhé osoby.

Doporučení:

Na základě provedených vyšetření a průběhu terapie považuji za vhodné i nadále pokračovat ve spolupráci s ergoterapeutem. Zároveň doporučuji zvážit intervenci fyzioterapeuta.

4 DISKUZE

Williamsův syndrom je vzácné genetické onemocnění, jehož rozsáhlý klinický obraz výrazně ovlivňuje fungování jedince v každodenním životě. Hlavním cílem této bakalářské práce je představit možnosti ergoterapeutické intervence u dětí s WS do 15 let a poukázat na důležité postavení ergoterapeuta v multidisciplinárním týmu.

Mezi vzácná onemocnění se řadí taková onemocnění, která se vyskytuje u méně než 5 z 10 000 obyvatel. Problém vzácných onemocnění, je nedostatek odborných informací, obtížná diagnostika, málo zkušeností s léčbou a málo odborníků. (Kubáčková et al., 2014) S tím se potýká také WS. Svědčí o tom mimo jiné doposud nejednoznačná prevalence tohoto onemocnění. Informace dle jednotlivých autorů se liší. Zatímco Williams Syndrome Foundation (2017) udává prevalenci výskytu nejméně 1 z 20 000 narozených dětí, Strømme, Bjørnstad a Ramstad (2002) hovoří o prevalenci 1 : 7500.

Přesná čísla osob s WS žijících v ČR nejsou známá. Spolek Willík v současnosti sdružuje zhruba 80 rodin. Vzhledem k výše uvedeným informacím o prevalenci by měl být výskyt osob s WS v ČR mnohem vyšší. (Michalík, 2012; Urbanová, 2021) Důvod takto nízkého počtu evidovaných osob s WS v ČR není známý. Předpokládá se, že příčinou může být nedostatečná informovanost lékařů a poddiagnostikovanost WS. (Michalík, 2012)

Včasná diagnostika je nezbytná pro zahájení léčby. Rehabilitace tak může být vedena dle klinických doporučení a intervence může být cílena na konkrétní oblasti. V minulosti však nebylo výjimkou, že k diagnostice docházelo v předškolním či školním věku nebo dokonce v dospělosti. (Puchmajerová, 2015)

V oblasti rozšiřování povědomí o WS je třeba vyzdvihnout práci spolku pro Williamsův syndrom - Willík, který v ČR funguje od roku 2006. Díky fungování tohoto spolku došlo k výraznému pokroku v oblasti rozšíření informovanosti, překladu zahraniční literatury a dále vzniklo několik česky psaných brožur se základními informacemi o WS. (Willík, 2010)

Další důležitou činností spolku Willík je podpora dětí a jejich rodin navzájem. Rodiče se z důvodu malé informovanosti odborné veřejnosti dostávají do pozice, kdy musí sami dohledávat a studovat dostupnou literaturu, kontaktovat potřebné odborníky a informovat je o zdravotní problematice, kterou s sebou WS nese. (Willík, 2010) Rodiče se mnohdy stávají koordinátory péče. Ztotožňují se s názorem mnohých autorů, kteří pojednávají o problematice

rehabilitace u dětských pacientů. Role rodičů je dle informací v rámci multidisciplinárního týmu zcela zásadní (O'Brien a Kuhaneck, 2020; Klusoňová, 2011; Jankovský, 2006).

Od roku 2009 je spolek také členem Evropské federace WS (FEWS) (Willík, 2010). Mnoho spolků sdružující jedince s WS vzniklo o mnoho let dříve než u nás. Ve Velké Británii byl spolek založen v roce 1980 (Our history, 2021). V USA tomu tak bylo roce 1982 (Williams Syndrome Association, 2021).

Pro napsání této bakalářské práce jsem se rozhodla z důvodu nedostatečné informovanosti odborné veřejnosti o WS a především kvůli rodinám dětí s WS, kterým bych ráda poskytla informace o přínosu ergoterapie u dětí s WS. Na tuto myšlenku mě přivedla má dlouholetá spolupráce s již zmiňovaným spolkem.

Williamsův syndrom je někdy také označován jako Williams-Beurenův syndrom. Toto dvojí označení téže problematiky vzniklo, jelikož dva lékaři John C. P. Williams (Williams et al., 1961) a A. J. Beuren (Beuren et al., 1962) nezávisle na sobě popsali v letech 1961–1962 toto onemocnění. Toto dvojí označení dle mého názoru způsobuje špatnou přehlednost při hledání odborných zdrojů a je limitujícím faktorem při studiu problematiky WS.

Při hledání literatury pro zpracování této bakalářské práce jsem se setkala s malým množstvím dostupných informací. Přesvědčila jsem se o tom, že ergoterapie u dětí s WS není příliš rozšířené téma, a to zejména v česky psané literatuře. Výběr relevantních zdrojů byl proto značně limitován množstvím dostupných informací. Základní informace o možnostech ergoterapie u dětí s WS byly čerpány z dostupných klinických doporučení a volně dostupných brožur. V mnoha publikacích se setkáváme s doporučením participace ergoterapeuta pro podporu psychomotorického vývoje dětí s WS již od raného dětství. Jde však mnohdy pouze o zmínky nebo o velmi obecné informace, které neřeší problém více do hloubky. Tyto informace mi byly vodítkem pro dohledání odborných studií.

Mnoho autorů odborných článků se však shoduje na tom, že je nezbytné podporovat podrobnější výzkum. Výsledky dosavadních studií jsou mnohdy výrazně limitovány malým vzorkem zkoumaných osob nebo příliš širokým věkovým rozpětím. (Glod et al., 2020; John et al., 2010)

Konkrétními oblastmi ergoterapeutické intervence jsou dle Williams Syndrome Association (2013) zejména nácvik soběstačnosti, podpora v oblasti motorického vývoje, herních dovedností a SI. Před nástupem do školy či v průběhu vzdělávání se ergoterapeut

věnuje také činnostem a poradenství v oblasti předškolní a školní přípravy (Williams Syndrome Association, 2013). Téma ergoterapie však není dle mého názoru zpracováno dostatečně do hloubky. Tuto domněnku dokládají i někteří autoři odborných článků. Dle Glod et al. (2020) je u WS v porovnání s jinými neurovývojovými poruchami doposud známo málo informací o senzorickém zpracování.

Ačkoliv je v této práci jedna celá kapitola věnována kategorizaci dětského věku a v průběhu celé práce se snažím o zohlednění priorit intervence vzhledem k vývojovému období, je vždy nezbytné brát v potaz individualitu každého dítěte. Dle Klusoňové (2011) je pro terapii u dětí s opožděným psychomotorickým vývojem rozhodující stupeň vývoje konkrétního jedince, nikoli kalendářní věk.

V praktické části této práce jsou vypracovány dvě terapeutické kazuistiky dětí s WS do 15 let a informační brožura, jejímž cílem je poskytnout rodičům dětí s WS do 15 let informace o možnostech ergoterapie u zvolené cílové skupiny.

Pro vypracování kazuistik byly vybrány dvě děti s WS ve věku 2,5 a 13 let. Výběr byl velmi limitován množstvím osob s WS v ČR. Před zahájením spolupráce byli u obou dětí informováni zákonní zástupci o charakteru spolupráce. Souhlas s veškerými náležitostmi potvrdili svým podpisem informovaného souhlasu včetně souhlasu s fotografickou dokumentací, která byla následně využita pro vypracování brožury (viz příloha č. 2).

U 2,5 letého chlapce proběhlo vstupní vyšetření v Centru dětské ergoterapie Play SI pod vedením Mgr. Petry Dvořákové. Bylo provedeno na základě pozorování a semistrukturovaného rozhovoru s rodiči dítěte. Rodiče obdrželi dotazník SP 2. Vzhledem k nedostatku času proběhlo dále doplňující vyšetření v rámci druhého setkání v domácím prostředí dítěte.

Na základě zjištěných údajů došlo ve spolupráci s rodiči ke stanovení cíle a plánu terapie. Zvolila jsem deset terapeutických jednotek s frekvencí jedenkrát za týden. Délka jedné terapeutické jednotky byla stanovena na 60 min. V průběhu terapií se ukázalo, že délka terapie byla pro chlapce příliš dlouhá. Na konci terapie vykazoval známky únavy. Zvoleným místem terapií bylo již zmíněné domácí prostředí. Pro ukázkou dalších možností podpory psychomotorického vývoje dítěte proběhla jedna terapie v Centru dětské ergoterapie Play SI. Rodiče tak měli možnost nalézt inspiraci pro případné pořízení speciálních pomůcek do domácího prostředí. Vzhledem ke komplikacím spojeným s probíhající pandemií COVID 19

nemohla být frekvence terapií přesně dodržena. Zároveň proběhly dvě terapeutické jednotky v bytě dědečka chlapce z důvodu karantény ostatních členů rodiny.

Vyšetření dítěte ve věku třinácti let proběhlo ve Fakultní nemocnici v Motole opět za přítomnosti vedoucí práce. Jedná se o pacientku dlouhodobě spolupracující s ergoterapeutkou paní Mgr. Petrou Dvořákovou v tomto zařízení. Vzhledem k omezeným časovým možnostem proběhlo pouze vyšetření motoriky MABC-2. Výsledky přinesly informace o přítomnosti výrazného motorického deficitu ve všech oblastech. Je však nezbytné zdůraznit, že výsledky vyšetření mohly být výrazně ovlivněny mentální úrovní jedince. Mohlo dojít například ke špatnému pochopení instrukcí.

Druhé setkání, v domácím prostředí dítěte, proběhlo již bez přítomnosti vedoucí práce. Pro sběr informací bylo zvoleno pozorování a rozhovor s dívkou a jejími rodiči. Dále byl rodiči dívky vyplněn dotazník SP 2. Na základě sesbíraných informací došlo k vytyčení cíle a plánu terapie. Vzhledem k velké dojezdové vzdálenosti, bylo zvoleno pět terapií s frekvencí jedenkrát za týden. Délka jedné terapie byla 90 min. Mezi jednotlivými aktivitami byly malé přestávky. Ačkoliv dle slov dívky nebyla unavená, podle mého subjektivního názoru na konci terapie docházelo ke zhoršení schopnosti soustředit se.

SP 2 potvrdil u obou dětí přítomnost odchylky v oblasti senzoryckého zpracování. Výsledky jsou tak v souladu s nastudovanou literaturou. Glod et al. (2020) uvádí, že porucha SI patří mezi významné charakteristické rysy fenotypu osob s WS. Chlapec (2,5 roku) se dle typologie chování řadí do oblasti více senzitivního jedince a do oblasti výrazně zvýšené registrace. Výrazně větší odchylka je přítomna v oblasti zraku, hmatu a orální senzitivity. Pravděpodobná odchylka je patrná v celkovém vnímání. U třináctileté dívky byla přítomna pravděpodobná odchylka v oblasti sluchu, pohybu a sociálně emočním vnímání. Jednoznačná odchylka v pozici těla a pozornosti. Dle typologie chování je zvýšena citlivost a registrace.

Terapeutická intervence u obou dětí proběhla, kromě již výše zmíněných výjimek, v domácím prostředí. Domácí prostředí je dle mnohých autorů vhodným prostorem pro vyšetření dítěte a průběh terapie. Ergoterapeut má možnost pozorovat chování dítěte v jeho přirozeném prostředí, které je mnohdy jiné než v prostředí cizím (O'Brien a Kuhaneck, 2020). Jelikož ani jedno z dětí v současnosti pravidelně nenavštěvuje ergoterapeuta, považují volbu domácího prostředí jako vhodnou variantu. Je však třeba říct, že domácí prostředí s sebou nese své výhody i nevýhody. V průběhu své ergoterapeutické intervence jsem shledala jako výhodu možnost například přímo zasahovat do úprav domácího prostředí nebo doporučovat konkrétní

pomůcky, které jsou vhodné pro stimulaci vývoje dítěte. Na druhou stranu jsem pozorovala i mnoho nevýhod. V průběhu terapií jsem se u obou dětí setkala s rušivými vlivy okolí, kterými mohou být například další členové rodiny, rušivé podněty z televize či rádia nebo přílišné množství hraček, které odvádí pozornost od požadované aktivity. Dále je intervence limitována možnostmi domácího prostředí. Jde například o velikost prostoru nebo přítomnost vhodných pomůcek. Práce ergoterapeuta tak vyžaduje často velkou míru schopnosti improvizace.

Při výstupním vyšetření bylo u obou dětí provedeno kontrolní vyplnění dotazníku SP2. U chlapce ve věku 2,5 roku bylo při opakovaném provedení SP 2 zaznamenáno výrazné zlepšení v oblasti zraku, kde se posunul z jednoznačné odchylky do hodnot splňující normy. Naopak k mírnému zhoršení došlo v oblasti sluchu. U třináctileté dívky nedošlo dle očekávání vzhledem k zaměření a délce terapií ke změně výsledků.

Ačkoliv byly v rámci vyšetření využity dvě standardizované metody SP 2 a MABC-2, je dle mého názoru nezbytné kriticky zhodnotit jejich použití. Jak uvádí ve své knize Krivošíková (2011) využití standardizovaných metod je důležité pro hodnocení efektivnosti ergoterapeutické intervence. Základem je zvolení vhodného testu pro daného jedince a dodržení veškerých požadavků konkrétní standardizované metody (Krivošíková, 2011).

Z pohledu SI by měla být dítěti poskytnuta terapie o délce 45 min. Tato terapie by měla probíhat minimálně půl roku. Terapie dále musí probíhat ve standardizované terapeutické místnosti a být vedena kvalifikovaným odborníkem. (Case-Smith a O'Brien, 2014) Z výše zmíněného tak vyplývá, že nebyly naplněny standardy, a proto je třeba vnímat vyšetření SP 2 spíše orientačně. Vzhledem k tomu, že je dotazník vyplňován rodiči dítěte, je dle mého názoru nezbytné zmínit, že výsledek může být ovlivněn jejich subjektivním pohledem.

Na základě semistrukturovaného rozhovoru vyplynulo, že rodiče obou dětí vnímají výrazný progres. Semistrukturovaný rozhovor s otevřenými otázkami poskytuje dotazovanému prostor pro vyjádření vlastního úhlu pohledu a detailů (Case-Smith a O'Brien, 2014). Díky tomu mohly být rodiči specifikovány i malé změny, které díky ergoterapeutické intervenci proběhly. U obou dětí došlo k naplnění krátkodobého cíle, což mělo za následek zvýšení soběstačnosti.

Vzhledem k výsledkům terapie se domnívám, že z případné další spolupráce s ergoterapeutem by mohly obě děti velmi profitovat. Má domněnka je v souladu s doporučením Výboru pro genetiku (2001) o participaci ergoterapeuta v rámci rehabilitace u

děti s WS od 1 roku až do dospělosti. U 2,5 letého chlapce byla na základě žádosti rodičů dohodnuta dlouhodobější spolupráce přesahující rozsah této bakalářské práce.

Během terapeutické intervence jsem se sama přesvědčila o tvrzení mnohých autorů, že pro osoby s WS je typická velmi společenská povaha (Willík, 2010; Williams Syndrome Foundation, 2017; Michalík, 2012; Morris et al., 2020). Obecně hodnotím průběh terapií obou dětí velmi kladně. Děti se mnou hezky spolupracovaly a terapie je bavily. Rodiče dětí reagovali na moji žádost o spolupráci velmi pozitivně a zajímali se o celý průběh mé intervence.

Jako velký přínos bakalářské práce vnímám vypracování brožury, která přináší rodičům dětí s WS do 15 let užitečné informace o možnostech, které ergoterapie nabízí. Ze strany spolku Willík jsem se setkala s pozitivní reakcí na záměr vypracovat informační materiál pro rodiny s dětmi s WS. Předběžný zájem o zveřejnění brožury projevila i předsedkyně spolku Willík, Mgr. Hana Kubíková. Ráda bych však před touto realizací brožuru rozšířila a téma zpracovala více do hloubky.

Domnívám se, že vypracováním této bakalářské práce nebylo téma WS zcela vyčerpáno. Považuji za vhodné se blíže věnovat konkrétním oblastem ergoterapeutické intervence nebo jednotlivým vývojovým obdobím tak, aby téma bylo řešeno více do hloubky.

5 ZÁVĚR

Cílem bakalářské práce bylo představení možné ergoterapeutické intervence u dětí s WS do 15 let. WS je vzácné genetické multisystémové onemocnění způsobené delecí malé části chromozomu 7. Péče o děti s WS vyžaduje intervenci multidisciplinárního týmu, v němž má mimo jiné nezastupitelnou roli také ergoterapeut.

V teoretické části bakalářské práce je shrnuta základní problematika tohoto onemocnění, kde popisují historii diagnostiky, prevalenci onemocnění, klinický obraz a působení multidisciplinárního týmu. Dále se v práci věnují činnosti spolku Willík a obecnému rozdělení dětského věku. Významná část obsahu teoretické části bakalářské práce vymezuje roli ergoterapeuta.

K naplnění cíle praktické části bakalářské práce jsem zvolila vypracování dvou terapeutických kazuistik popisujících ergoterapeutickou intervenci u dětí s WS do 15 let. U obou dětí došlo k naplnění zvolených krátkodobých cílů terapie. Došlo tak ke zvýšení míry soběstačnosti.

Poznatky z teoretické části a zkušenosti získané během vypracovávání kazuistik byly využity pro vytvoření krátké informační brožury určené rodičům dětí s WS ve vymezeném věkovém rozmezí. Obsahem brožury jsou užitečné informace věnující se jednotlivým oblastem intervence z pohledu ergoterapie. Brožura poskytuje základní informace využitelné v každodenním životě a inspiraci pro aktivity podporující psychomotorický vývoj dítěte.

V průběhu zpracovávání této bakalářské práce jsem nabyla přesvědčení, že literatury věnující se problematice ergoterapie u dětí s WS je stále nedostatek. Především pokud hovoříme o materiálech v českém jazyce. Proto jako hlavní přínos této práce považuji informační brožuru.

Domnívám se, že téma WS nebylo vypracováním této bakalářské práce zcela vyčerpáno a bylo by velmi přínosné na téma dále navázat. Jednou z možností je dle mého názoru užší zaměření práce na konkrétní oblast ergoterapeutické intervence či na konkrétní věkové období.

6 SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY

AYRES, Anna Jean. *Sensory Integration and the Child: Understanding hidden sensory challenges*. 2nd ed. Los Angeles: Western Psychological Services, 2005. ISBN 978-0-87424-437-3.

BEDNÁŘOVÁ, Jiřina a Vlasta ŠMARDOVÁ. *Školní zralost: co by mělo umět dítě před vstupem do školy*. 2. vydání. Brno: Edika, 2015. Moderní metodika pro rodiče a učitele. ISBN 978-80-266-0793-9.

BEUREN, Alois J. et al. Supravalvular Aortic Stenosis in Association with Mental Retardation and a Certain Facial Appearance. *Circulation* [online]. 1962, **26**(6), 1235-1240 [cit. 2021-07-18]. ISSN 0009-7322. Dostupné z: doi:10.1161/01.CIR.26.6.1235

BUNDY, Anita C. et al. *Sensory integration: Theory and Practice*. 3rd ed. Philadelphia: F. A. Davis, 2020. ISBN: 978-0-8036-4606-3.

CASTILLO-MORALES, Rodolfo et al. *Orofaciální regulační terapie: metoda reflexní terapie pro oblast úst a obličeje*. 2., upr. vyd. Praha: Portál, 2006. Speciální pedagogika (Portál). ISBN 80-736-7105-0.

COPEES, Lynn E. et al. Description of common musculoskeletal findings in Williams Syndrome and implications for therapies. *Clinical Anatomy* [online]. 2016, **29**(5), 578-589 [cit. 2021-07-18]. ISSN 08973806. Dostupné z: doi:10.1002/ca.22685

DANIŠKOVÁ, Martina. *Williamsův syndrom: Edukace dětí s Williamsovým syndromem* [online]. Praha: Willík, 2011 [cit. 2021-02-26]. Dostupné z: <https://1url.cz/EzmAc>

DANIŠOVÁ, Martina. Williamsův syndrom aneb děti s elfí tváří v inkluzivním vzdělávání. *Integrace a inkluze ve školní praxi: Speciální potřeby dětí, žáků a studentů* [online]. 2015, **2**(7), 10-15 [cit. 2021-02-26]. Dostupné z: <https://1url.cz/3zmxx>

DOLÍNKOVÁ, Iva. *Cvičíme s kojenci a batolaty*. Vyd. 2. Praha: Portál, 2012. Rádci pro rodiče a vychovatele. ISBN 978-80-7367-379-6.

ERMER, Julie a Winnie DUNN. The Sensory Profile: A Discriminant Analysis of Children With and Without Disabilities. *American Journal of Occupational Therapy* [online].

1998, **52**(4), 283-290 [cit. 2021-07-24]. ISSN 0272-9490. Dostupné z: doi:10.5014/ajot.52.4.283

FANNING, Peter A. J. et al. Functional play in young children with autism and Williams syndrome: A cross-syndrome comparison. *Child Neuropsychology* [online]. 2021, **27**(1), 125-149 [cit. 2021-07-18]. ISSN 0929-7049. Dostupné z: doi:10.1080/09297049.2020.1804846

FEWS: European Federation Williams Syndrome [online]. Heverlee: Themes & Co ., c2021 [cit. 2021-07-18]. Dostupné z: <https://eurowilliams.org/>

GILBERTOVÁ, Sylva a Oldřich MATOUŠEK. *Ergonomie: optimalizace lidské činnosti*. 2., aktualiz. vyd. Praha: Grada, 2002. Psyché (Grada). ISBN 80-247-0226-6.

GLOD, Magdalena et al. Sensory Processing in Williams Syndrome: a Narrative Review. *Review Journal of Autism and Developmental Disorders* [online]. 2020, **7**(1), 32-45 [cit. 2021-07-18]. ISSN 2195-7177. Dostupné z: doi:10.1007/s40489-019-00174-x

HERMAN, Marek a Jiří HALDA. *Jsi tam, brácho?*. V Praze: Apak, 2019. ISBN 978-80-270-6190-7.

HERWEGEN, Jo Van a Olympia PALIKARA. Williams syndrome and Education, Health and Care Plans: a guide for parents [online]. 2017, 2-15 [cit. 2021-06-17]. Dostupné z: <https://1url.cz/bKBXm>

HOBART, Holly H. et al. Inversion of the Williams syndrome region is a common polymorphism found more frequently in parents of children with Williams syndrome: a Narrative Review. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics* [online]. 2010, **154C**(2), 220-228 [cit. 2021-07-18]. ISSN 15524868. Dostupné z: doi:10.1002/ajmg.c.30258

HOCKING, Darren R., Nicole J. RINEHART, Jennifer L. MCGINLEY a John L. BRADSHAW. Gait function in adults with Williams syndrome. *Experimental Brain Research* [online]. 2009, **192**(4), 695-702 [cit. 2021-07-24]. ISSN 0014-4819. Dostupné z: doi:10.1007/s00221-008-1586-3

HOWLIN, Patricia et al. Outcome in adult life for people with Williams syndrome - results from a survey of 239 families: a Narrative Review. *Journal of Intellectual Disability*

Research [online]. 2006, **50**(2), 151-160 [cit. 2021-07-18]. ISSN 0964-2633. Dostupné z: doi:10.1111/j.1365-2788.2006.00775.x

HRNČÍŘOVÁ Lenka. In: Youtube [online]. 08.02.2021 [cit. 2021-02-26]. Dostupné z: <https://youtu.be/b62-JTKuuAs>. Kanál uživatele willikCZ.

HRNČÍŘOVÁ Lenka. In: Youtube [online]. 26.01.2021 [cit. 2021-02-26]. Dostupné z: <https://1url.cz/xzmmz>. Kanál uživatele willikCZ.

JANES, E., D. M. RIBY a J. RODGERS. Exploring the prevalence and phenomenology of repetitive behaviours and abnormal sensory processing in children with Williams Syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research* [online]. 2014, **58**(8), 746-757 [cit. 2021-07-25]. ISSN 09642633. Dostupné z: doi:10.1111/jir.12086

JANKOVSKÝ, Jiří. *Ucelená rehabilitace dětí s tělesným a kombinovaným postižením: somatopedická a psychologická hlediska*. 2. vyd. Praha: Triton, 2006. ISBN 80-725-4730-5.

JELÍNKOVÁ, Jana et al. *Ergoterapie*. Praha: Portál, 2009. ISBN 978-80-7367-583-7.

JOHN, Angela E. et al. Sensory modulation impairments in children with Williams syndrome: a Narrative Review. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics* [online]. 2010, **154C**(2), 266-276 [cit. 2021-07-18]. ISSN 15524868. Dostupné z: doi:10.1002/ajmg.c.30260

KLÍMA, Jiří et al. *Pediatric pro nelékařské zdravotnické obory*. Praha: Grada Publishing, 2016. Sestra (Grada). ISBN 978-80-247-5014-9.

KLUSOŇOVÁ, Eva. *Ergoterapie v praxi*. Brno: Národní centrum ošetrovatelství a nelékařských zdravotnických oborů, 2011. ISBN 978-80-7013-535-8.

KOČÁREK, Eduard et al. *Klinická cytogenetika I.: úvod do klinické cytogenetiky: vyšetřovací metody v klinické cytogenetice*. 2., upr. vyd. Praha: Karolinum, 2010. ISBN 978-80-246-1880-7.

KOLÁŘ, Pavel et al. *Rehabilitace v klinické praxi*. 2. vyd. Praha: Galén, 2020. ISBN 978-80-7492-500-9.

KRIVOŠÍKOVÁ, Mária. *Úvod do ergoterapie*. Praha: Grada, 2011. ISBN 978-80-247-2699-1.

KUBÁČKOVÁ, Kateřina et al. *Vzácná onemocnění: v kostce*. 2., upr. vyd. Praha: Mladá fronta, 2014. Aeskulap. ISBN 978-80-204-3149-3.

KUBÍKOVÁ, Hana. In: Youtube [online]. 16. 09. 2015 [cit. 2020-06-16]. Dostupné z: <https://www.youtube.com/watch?v=EVfIB3Oahc0&list=PLM44zPX6fxjuan906c8NKCY9kSsxywy5D&index=10>. Kanál uživatele Vzácná onemocnění

KURTZ, Lisa A. et al. *Hry pro rozvoj psychomotoriky: pro děti s ADHD, autismem, smyslovým postižením a dalšími handicap*. 2., upr. vyd. Praha: Portál, 2015. Aeskulap. ISBN 978-80-262-0800-6.

LEBL, Jan et al. *Preklinická pediatrie*. Praha: Galén, 2003. ISBN 80-726-2207-2.

MARCUS, Sherna et al. *Infant and Child Feeding and Swallowing: occupational therapy assessment and intervention*. USA: Aota press, 2013. ISBN 978-1-56900-348-0.

MASTNAK, Wolfgang et al. Children with Williams syndrome make music: A community-based care model in the Czech Republic. *International Journal of Community Music* [online]. 2017, **10**(3), 341-356 [cit. 2021-07-18]. ISSN 1752-6299. Dostupné z: [doi:10.1386/ijcm.10.3.341_1](https://doi.org/10.1386/ijcm.10.3.341_1)

MAYALL, Leighanne A. et al. Motor Abilities and the Motor Profile in Individuals with Williams Syndrome: A community-based care model in the Czech Republic. *Advances in Neurodevelopmental Disorders* [online]. 2021, **5**(1), 46-60 [cit. 2021-07-18]. ISSN 2366-7532. Dostupné z: [doi:10.1007/s41252-020-00173-8](https://doi.org/10.1007/s41252-020-00173-8)

MERVIS, Carolyn B. et al. Cognitive and behavioral characteristics of children with Williams syndrome: Implications for intervention approaches. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics* [online]. 2010, **154C**(2), 229-248 [cit. 2021-07-18]. ISSN 15524868. Dostupné z: [doi:10.1002/ajmg.c.30263](https://doi.org/10.1002/ajmg.c.30263)

MICHALÍK, Jan. *Metodika práce se žákem se vzácným onemocněním*. [Čáslav]: Studio Press pro Společnost pro MPS, c2012. ISBN 978-80-86532-28-8.

MORRIS, Colleen A. et al. Health Care Supervision for Children With Williams Syndrome: Physical characteristics. *Pediatrics* [online]. Illinois: American Academy of Pediatrics, 2020, **145**(2), 318-326 [cit. 2021-07-18]. ISSN 0031-4005. Dostupné z: doi:10.1542/peds.2019-3761

MORRIS, Colleen A. et al. Natural Physical history of Williams characteristics syndrome: Physical history of Williams characteristics. *The Journal of Pediatrics* [online]. 1988, **113**(2), 318-326 [cit. 2021-06-19]. ISSN 00223476. Dostupné z: doi:10.1016/s0022-3476(88)80272-5

MORRIS, Colleen. A., Howard M. LENHOFF a Pau P. WANG, et al. *Williams-Beuren Syndrome: Research, Evaluation, and Treatment*. Baltimore: Johns Hopkins University Press, 2006. ISBN 0-8018-8212-5.

NOGALA, Agnieszka et al. Interdyscyplinarna opieka i wspomaganie rozwoju dziecka z zespołem Williamsa. *Family Upbringing / Wychowanie w Rodzinie* [online]. 2018, (2), 401-414 [cit. 2021-03-04]. ISSN 20829019. Dostupné z: doi:10.34616/wwr20182.401.414

O'BRIEN, Jane Clifford a Heather KUHANECK. *Case-Smith's Occupational Therapy for Children and Adolescents*. 8th. ed. St. Louis: Mosby, 2020. ISBN 978-0-323-51263-3.

OTPlan [online]. Irvine: Tumble N Dots, c2021 [cit. 2021-07-18]. Dostupné z: https://otplan.com/?fbclid=IwAR1KQHrXpYjyy26fIER_CajKSDSWVRTmZMfsE76FSj2P1CbI34oh-4IVdAU

Our history. *Williams Syndrome Foundation* [online]. Portsmouth: Williams Syndrome Foundation, © 2021 [cit. 2021-03-02]. Dostupné z: <https://williams-syndrome.org.uk/history-2/>

PARHAM, L. Diane a Linda S. FAZIO. *Play in occupational therapy for children*. 2nd. St. Louis: Mosby, 2016. ISBN 978-0-323-02954-4.

POBER, Barbara P. Williams–Beuren Syndrome. *New England Journal of Medicine* [online]. 2010, **362**(3), 239-252 [cit. 2021-03-06]. ISSN 0028-4793. Dostupné z: doi:10.1056/NEJMra0903074

PUCHMAJEROVÁ, J. In: Youtube [online]. 10. 9. 2015 [cit. 2020-06-16]. Dostupné z: <https://www.youtube.com/watch?v=Ps0UeZKSHHI>. Kanál uživatele Vzácná onemocnění

SAITLOVÁ, J. a J. G. LIMBROCK. Koncept Castillo Moralese® v teorii a praxi. *Rehabilitace a fyzikální lékařství* [online]. 2014, **21**(4), 236-249 [cit. 2021-07-05]. ISSN 1211-2658. Dostupné z: <https://1url.cz/wKEjM>

Spoločnosť Williamsovho Syndrómu: Váš prameň informácií o Williamsovom syndróme [online]. Bratislava: Ladislav Pethö, c2021 [cit. 2021-07-18]. Dostupné z: <http://spolws.sk/>

STRØMME, Petter et al. Prevalence Estimation of Williams Syndrome. *Journal of Child Neurology* [online]. Oslo, 2002, **17**(4), 269-271 [cit. 2021-03-01]. ISSN 0883-0738. Dostupné z: doi:10.1177/088307380201700406

SUCHÁNKOVÁ, Eliška. *Hra a její využití v předškolním vzdělávání*. Praha: Portál, 2014. ISBN 978-80-262-0698-9.

ŠVESTKOVÁ, Olga a Kateřina SVĚCENÁ. *Ergoterapie: skripta pro studenty bakalářského oboru Ergoterapie na 1. lékařské fakultě Univerzity Karlovy*. Praha: Univerzita Karlova, 1. lékařská fakulta, [2013]. ISBN 978-80-260-4100-9.

TAVANO, Alessandro, Chiara GAGLIARDI, Sara MARTELLI a Renato BORGATTI. Neurological soft signs feature a double dissociation within the language system in Williams syndrome. *Neuropsychologia* [online]. 2010, **48**(11), 3298-3304 [cit.2021-07-25]. ISSN 00283932. Dostupné z: doi:10.1016/j.neuropsychologia.2010.07.013

URBANOVÁ Wanda. In: Youtube [online]. 04.01.2021 [cit. 2021-02-26]. Dostupné z: <https://youtu.be/U4V1rb9ror8>. Kanál uživatele willikCZ.

VÝBOR PRO GENETIKU. Lékařská péče o děti s Williamsovým syndromem. *Pediatrics* [online]. Americká pediatriká akademie, 2001, **1192**(107) [cit. 2021-03-06]. ISSN 1098-4275. Dostupné z: https://www.spolek-willik.cz/wp-content/uploads/2018/09/Williams-syndrom_cz_Pediatrics.pdf

VYSKOTOVÁ, Jana a Kateřina MACHÁČKOVÁ. *Jemná motorika: vývoj, motorická kontrola, hodnocení a testování*. Praha: Grada, 2013. ISBN 978-80-247-4698-2.

Williams Syndrome Association [online]. Troy: Stuartcenter, c2021 [cit. 2021-07-18]. Dostupné z: <https://williams-syndrome.org/>

WILLIAMS SYNDROME ASSOCIATION. *Building Skills to Achieve Milestones: A preliminary guide for parents and therapists working with individuals who have Williams syndrome* [online]. 2013 [cit. 2021-07-11]. Dostupné z: https://williams-syndrome.org/files/paragraphs/pdf/TherapyBookFINAL_0.pdf

WILLIAMS SYNDROME FOUNDATION. *Management Williamsova syndromu: Klinické doporučené postupy* [online]. Velká Británie: Williams Syndrome Foundation, 2017 [cit. 2021-02-26]. Dostupné z: <https://1url.cz/GzmxB>

WILLIAMS, James C. P. et al. Supravalvular Aortic Stenosis. *Circulation* [online]. 1961, **24**(6), 1311-1318 [cit. 2021-07-18]. ISSN 0009-7322. Dostupné z: [doi:10.1161/01.CIR.24.6.1311](https://doi.org/10.1161/01.CIR.24.6.1311)

WILLÍK. *Williamsův syndrom* [online]. Praha: Willík – občanské sdružení rodičů a přátel dětí s Williamsovým syndromem, 2010 [cit. 2021-02-26]. Dostupné z: <https://1url.cz/FzmAY>

Willík: Spolek pro Williamsův syndrom [online]. Praha: imagemakers.cz, c2021 [cit. 2021-07-18]. Dostupné z: <https://www.spolek-willik.cz/>

WUANG, Y.-P. a H.-Y. TSAI. Sensorimotor and visual perceptual functioning in school-aged children with Williams syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research* [online]. 2017, **61**(4), 348-362 [cit. 2021-06-24]. ISSN 09642633. Dostupné z: [doi:10.1111/jir.12346](https://doi.org/10.1111/jir.12346)

7 SEZNAM POUŽITÝCH ZKRATEK

ADL activity of daily living (česky: všední denní činnosti)

BPN bez patologického nálezu

ČAVO Česká asociace vzácných onemocnění

ČR Česká republika

DK dolní končetina

DKK dolní končetiny

FISH fluorescenční in situ hybridizace

FEWS The Federation of European Williams Syndrome Associations

FN Fakultní nemocnice

HK horní končetina

HKK horní končetiny

HM hrubá motorika

JM jemná motorika

MABC Motor Assessment Battery for Children

pADL personal activity of daily living (česky: personální všední denní činnosti)

iADL instrumental activity of daily living (česky: instrumentální všední denní činnosti)

SP 2 Sensory Profile 2 (česky: Senzorický profil 2)

SSP Short Sensory Profile

WS Williamsův syndrom

8 SEZNAM PŘÍLOH

Příloha č. 1 - Přehled zdravotní problematiky osob s WS vzhledem k věku

Příloha č. 2 - Informovaný souhlas (vzor)

Příloha č. 3 – Tabulka s výsledky MABC-2

Příloha č. 4 - Fotografie z kazuistiky č. 1

Příloha č. 5 - Fotografie z kazuistiky č. 2

Příloha č. 6 - Brožura

9 PŘÍLOHY

Příloha č. 1 - Přehled zdravotní problematiky osob s WS vzhledem k věku

TABLE 1 Medical Problems in WS by Organ System and Age

Organ	System Prevalence, %	Age		
		Infancy	Childhood	Adult
Ocular and visual				
Esotropia	50	x	—	—
Hyperopia	50	—	x	x
Auditory				
Recurrent otitis media	50	x	x	—
Hypersensitivity to sound	90	x	x	x
Progressive sensorineural hearing loss	65	—	x	x
Dental				
Malocclusion	85	—	x	x
Microdontia	95	—	x	x
Cardiovascular				
Any abnormality (total)	80	x	x	x
SVAS	75	x	x	x
SVPS	25	x	x	x
PPS	50	x	—	—
Other arterial stenosis	20	—	x	x
VSD	10	x	—	—
Hypertension	50	—	x	x
Prolonged QTc	13	—	x	x
Genitourinary				
Structural anomaly	5	x	x	x
Enuresis	50	—	x	—
Nephrocalcinosis	<5	x	—	x
Bladder diverticula	50	—	x	x
Gastrointestinal				
Feeding difficulties	70	x	x	—
Constipation	50	x	x	x
Colon diverticula	30	—	x	x
Rectal prolapse	15	x	x	—
Integument				
Soft, lax skin	90	x	x	x
Inguinal hernia	40	x	—	—
Umbilical hernia	50	x	—	—
Prematurely gray hair	90	—	—	x
Musculoskeletal				
Joint hypermobility	90	x	x	—
Joint contractures	50	x	x	x
Radioulnar synostosis	20	x	x	x
Kyphosis	20	—	—	x
Scoliosis	18	—	x	x
Lordosis	40	—	x	x
Awkward gait	60	—	x	x
Calcium				
Hypercalcemia	15–40 ^a	x	—	x
Hypercalciuria	30	x	x	x
Endocrine				
Hypothyroidism	5–10	x	x	x
Early puberty (but rarely true precocious puberty)	20	—	x	—
Diabetes mellitus	15	—	—	x
Obesity	30	—	x	x
Neurologic				
Hyperactive deep tendon reflexes	75	—	x	x
Chiari I malformation	10	x	x	x
Hypotonia (central)	80	x	x	—
Hypertonia (peripheral)	50	—	x	x
Cognitive				
Developmental delay	95	x	x	—
Intellectual disability	75	—	x	x
Normal intelligence	5	—	x	x
Impaired visuospatial constructive cognition	95	—	x	x
Behavioral				
ADHD	65	—	x	—
Anxiety disorder (specific phobia, generalized)	70	—	x	x
Sleep disorders	65	—	x	x

Percentages are based on the following: (1) review of rates of complications in several reports of series of patients with WS and (2) a database of 582 children and adults with WS evaluated by Colleen A. Morris, MD. PPS, peripheral pulmonary artery stenosis; SVPS, supraventricular pulmonic stenosis; VSD, ventricular septal defect; —, not applicable.

^a Hypercalcemia prevalence was greater in those <2 y of age.

Příloha č. 2 - Informovaný souhlas (vzor)

Informovaný souhlas

Název bakalářské práce (dále jen BP):

Využití ergoterapie u dětí s Williamsovým syndromem ve věku 3-14 let

Stručná anotace BP:

BP se bude zabývat možnostmi ergoterapeutické intervence u dětí s Williamsovým syndromem (WS) ve věku 3-14 let. Součástí práce je vypracování tří kazuistik, jejichž účelem je ilustrace možné ergoterapeutické intervence u různých věkových skupin dětí s WS v uvedeném věkovém rozmezí. Proband (vyšetřovaný jedinec) bude v rámci vypracování kazuistiky podroben vstupnímu vyšetření. Na základě získaných informací bude ve spolupráci s rodiči dítěte stanoven cíl a plán následné terapeutické intervence, která proběhne v domácím prostředí probandů v rozsahu pěti až deseti terapií s frekvencí jednou týdně. Délka jedné terapeutické jednotky je 45 minut. Cílem této intervence je ukázat možnosti ergoterapeutické práce v domácím prostředí jedince. Na základě nastudované literatury a získaných informací z kazuistické části práce bude dále vypracována stručná informační brožura, určena rodičům dětí s WS. Obsahem brožury budou konkrétní náměty pro stimulaci psychomotorického vývoje vzhledem k prioritám ergoterapeutické intervence v různých vývojových obdobích.

Autor bakalářské práce: Zita Matoušová

Vedoucí práce: Mgr. Petra Dvořáková

Jméno a příjmení probanda:

Datum narození:

Kazuistika pod číslem:

- 1) Já, níže podepsaný/á souhlasím s účastí mého dítěte v BP, jejíž výsledky budou anonymně zpracovány. Jsem zákonný zástupce dítěte.
- 2) Byl/a jsem podrobně a srozumitelně informován/a o cíli BP, jejich postupech a podstatě spolupráce. Byl mi vysvětlen očekávaný přínos BP.
- 3) Porozuměl/a jsem tomu, že účast mého dítěte v BP mohu kdykoliv přerušit či zcela zrušit. Účast mého dítěte ve vypracování kazuistiky BP je dobrovolná.
- 4) Souhlasím s pořizováním fotografií mého dítěte během terapií, které budou následně použity pro ilustraci ergoterapeutické intervence v informační brožuře. Fotografie budou upraveny tak, aby nebylo možné z fotografie rozpoznat obličej dítěte a byla tak zachována anonymita.
- 5) Veškeré získané informace budou zpracovány a zveřejněny přísně anonymně. Souhlasím s publikováním anonymizovaných dat i jinde než v samotné BP.
- 6) S mou spoluprací při tvorbě BP není spojeno poskytnutí žádné finanční ani jiné odměny.
- 7) Obdržím podepsaný a datem opatřený stejnopis Informovaného souhlasu.

Datum:

Jméno a příjmení zákonného zástupce:

Podpis:

Podpis autora BP:

Příloha č. 3 – Tabulka s výsledky MABC-2

Položkové hrubé a standardní skóry

Kód položky	Název položky	Hrubý skór (lepší pokus)	Položkový standardní skór
MD 1*	Otáčení kolíčků – preferovaná ruka	0	2
	Otáčení kolíčků – nepreferovaná ruka	3	
MD 2	Trojúhelník s maticemi a šroubky	2	
MD 3	Kreslení cesty 3	1	
AC 1*	Chytání jednou rukou – lepší ruka	4	3
	Chytání jednou rukou – druhá ruka	3	
AC 2	Házení na terč		2
Bal 1	Rovnováha na dvou deskách	2	
Bal 2	Chůze vzad s dotykem špička-pata	5	
Bal 3*	Poskoky po podložkách – lepší noha	10	6
	Poskoky po podložkách – druhá noha	2	

Tři komponentní skóry

Manuální dovednost** MD 1 + MD 2 + MD 3		
Komponentní skór	Standardní skór	Percentil
5	1	0,1

Míření & Chytání** AC 1 + AC 2		
Komponentní skór	Standardní skór	Percentil
5	1	0,1

Rovnováha** Bal 1 + Bal 2 + Bal 3		
Komponentní skór	Standardní skór	Percentil
13	2	0,5

Celkový testový skór	
Součet 8 položkových standardních skórů:	

Celkový testový skór	Standardní skór	Percentil
23	1	0,1

* Pro výpočet standardního skóru v položce sečtete standardní skóry pro každou končetinu a tento součet vydělíte dvěma. Jestliže je výsledek vyšší než 10, zaokrouhlete nahoru; jestliže je nižší než 10, zaokrouhlete dolů.

**Sečtete standardní skóry příslušných položek.

Příloha č. 4 - Fotografie z kazuistiky č. 1



Příloha č. 5 - Fotografie z kazuistiky č. 2



Williamsův syndrom

BROŽURA

Využití ergoterapie u dětí s WS do 15 let

(1.LÉKAŘSKÁ FAKULTA UNIVERZITY KARLOVY, 2021)



Úvod

Tato brožura vznikla jako součást vypracování bakalářské práce věnující se problematice ergoterapie u dětí s Williamsových syndromem do 15 let.

Je určena zejména rodičům dětí s Williamsovým syndromem. Cílem je rozšíření povědomí o možnosti využití ergoterapie pro podporu psychomotorického vývoje dítěte. Brožura poskytuje užitečné informace o již zmíněné problematice.

Williamsův syndrom

Williamsův syndrom je vzácné genetické onemocnění, které vzniká na základě mikrodelece dlouhého raménka 7. chromozomu (pruh 7q11.23).

Mezi typické rysy tohoto syndromu patří charakteristický vzhled obličeje, vrozené srdeční vady, vysoká hladina kalcia v raném dětství a společenská povaha. V raném dětství jsou obvykle přítomny obtíže s příjmem potravy.

U dětí s WS je přítomný opožděný psychomotorický vývoj, a proto je důležité zahájit již v raném dětství včasnou rehabilitaci. Jelikož je WS multisystémové onemocnění, je nezbytná péče mnoha odborníků.

Kdo patří do multidisciplinárního týmu v péči o děti s WS?

1. Lékaři (pediatr, kardiolog, neurolog, ortoped a další)
2. ergoterapeut
3. fyzioterapeut
4. psycholog
5. speciální pedagog
6. rodina

Užitečné odkazy:

www.spolek-willik.cz

www.vzacna-onemocneni.cz

www.williams-syndrome.org

www.eurowilliams.org

<http://www.spolws.sk/>

Co je to ergoterapie

„Ergoterapie je profese, která prostřednictvím smysluplného zaměstnávání usiluje o zachování a využívání schopností jedince potřebných pro zvládnutí běžných denních, pracovních, zájmových a rekreačních činností u osob jakéhokoli věku s různým typem postižení (fyzickým, smyslovým, psychickým, mentálním nebo sociálním znevýhodněním). Podporuje maximálně možnou participaci jedince v běžném životě, přičemž respektuje plně jeho osobnost a možnosti.“

(Česká asociace ergoterapeutů, 2008)

Cíle ergoterapeutické intervence

Umožnit osobám zachovat si maximální soběstačnost

1. v běžných denních činnostech
2. pracovních nebo školních činnostech
3. aktivitách volného času

Ve kterých konkrétních oblastech může ergoterapeut dětem s WS pomoci?

1. Hra
2. Soběstačnost
3. Předškolní a školní příprava
4. Motorika
5. Senzorická integrace

Užitečné odkazy:

ČAE: <http://ergoterapie.cz/>

AOTA: <https://www.aota.org/>

Jaké dodržujeme zásady v rámci ergoterapeutické intervence v pediatrii?

1. U dětí s vrozenými vadami a opožděným psychomotorickým vývojem se snažíme o jejich participaci mezi vrstevníky a maximální možnou soběstačnost.
2. Vždy je nezbytné postupovat dle stupně psychomotorického vývoje dítěte.
3. Ergoterapie u dětí probíhá formou hry.
4. Intervence je zaměřena vzhledem k individuálním potřebám jedince.
5. Snažíme se o dosažení maximální možné soběstačnosti jedince a zlepšení kvality života.
6. Součástí ergoterapie v pediatrii je spolupráce s rodinou a poradenská činnost.
7. Před zahájením terapie je nezbytné stanovit si jasný cíl a plán terapie na základě vstupního vyšetření

Kde hledat inspiraci na vhodné aktivity pro podporu psychomotorického vývoje?

<https://otplan.com/>



Silné a slabé stránky dětí s WS

Před zahájením terapie je důležité se zamyslet nad tím, jaké jsou silné a slabé stránky dítěte. Jejich znalost umožňuje zvolit účinnou strategii terapie. Silné stránky lze využít jako motivační prvek terapie.



Příklady silných stránek dětí s WS

1. společenská povaha
2. empatie
3. zřetelný mluvený projev
4. komunikativnost
5. široká slovní zásoba
6. dobrá paměť na zvuky a slova
7. kladný vztah k hudbě
8. smysl pro rytmus



Příklady slabých stránek dětí s WS

1. koordinace pohybu
2. zrakově-prostorová orientace
3. impulzivita
4. špatná vizuální paměť
5. zhoršené vnímání abstraktních pojmů
6. zpracování nonverbálních informací
7. úzkosti, fóbie či výbuchy vzteku
8. zvýšená sensorická citlivost



Jaké jsou **silné stránky**
Vašeho dítěte?

1.

2.

3.

4.

5.

6.

7.

8.

9.

10.



Jaké **slabé stránky** Vašeho
dítěte?

1.

2.

3.

4.

5.

6.

7.

8.

9.

10.

Hra

Co je důležité vědět?

1. Hra je přirozenou a hlavní činností dítěte.
2. Přináší zábavu a potěšení.
3. Pro děti je základním prostředkem poznávání okolního světa.
4. Je důležitá pro vývoj motorických, sensorických a kognitivních funkcí a pro psychosociální vývoj dítěte.
5. Během hry se děti setkávají s nepříznivými situacemi, díky kterým se učí řešit konflikty a překonávat překážky.
6. Pomocí hry můžeme stimulovat poškozené nebo oslabené funkce.
7. Hra je důležitou součástí života v dětství, a proto se ergoterapie zaměřuje na hru v terapii nejen jako na nástroj vhodný pro zlepšení jednotlivých dovedností, ale také jako na cíl intervence.
8. Volba vhodné činnosti musí být vždy v souladu s vývojovým stupněm dítěte.
9. Při volbě hry se řídíme preferencí každého jedince tak, aby hra dítě bavila.



*„Hra je most ke
spokojenému životu
v činnostech.“*

(Herman a Halda, 2019)

Soběstačnost

Podpora soběstačnosti je jednou z hlavních oblastí ergoterapeutické intervence. Všední denní činnosti dělíme na tzv. personální všední denní činnosti **pADL** (personal activities of daily living) a **iADL** (instrumentální activities of daily living).

pADL

1. Příjem jídla a tekutin
2. Osobní hygiena
3. Koupání či sprchování
4. Chůze po rovině
5. Chůze po schodech
6. Oblékání
7. Používání WC nebo nočníku a kontinence

iADL

1. Příprava jídla
2. Domácí práce
3. Nakupování
4. Transport
5. Užívání léků
6. Vedení domácnosti
7. Funkční komunikace
8. Péče o druhé

Co může být příčinou snížené míry soběstačnosti u dětí s WS?

Příčinou může být kombinace mnoha faktorů, kterými jsou zejména mentální úroveň dítěte, problémy v oblasti motorických dovedností, senzorycké funkce a také problémy v psychosociální oblasti dítěte.

Jaké mohou mít obtíže dětí s WS?

1. Příjem jídla a tekutin: obtíže při sání, polykání, kousání, tolerance tuhé stravy, manipulace s příborem.
2. Osobní hygiena: zvýšená citlivost v ústech při čištění zubů.
3. Koupání či sprchování: zvýšená citlivost na dotyk, tolerance vody, zhoršená stabilita při stožení na kluzkém povrchu – riziko pádu.
4. Chůze po rovině: opožděný motorický vývoj, zhoršená stabilita při chůzi v exteriéru, časté pády, obtížné překonávání překážek.
5. Chůze po schodech: obtížná zrakově prostorová koordinace zejména při chůzi ze schodů, zhoršená stabilita, nutná opora o zábradlí.
6. Oblékání: koordinace pohybu, náročnější úkony na jemnou motoriku, například zavazování tkaniček, zapínání knoflíků.
7. Doprava: učení se pěší trasy, orientace v jízdním řádu, plánování, řešení problémů.
8. Dodržování denní rutiny a chápání času.

Doporučení:

Snažte se o maximální samostatnost dítěte a dopomáhejte mu, pokud je potřeba.

Když dítě nezvládne vykonat celou činnost samostatně, nechte ho vykonat alespoň část.

Nechte dítě zažít úspěch. Pochvalte ho i za drobnosti.

Předškolní a školní příprava

Naprostá většina dětí s WS potřebuje v rámci vzdělávání a předškolní přípravy podporu mnoha odborníků, mezi které patří také ergoterapeut.



V jakých oblastech Vám může ergoterapeut pomoci?

1. Grafomotorika (malování, stříhání, psaní)
2. Podpora v oblasti kognitivních (poznávací) funkcí
3. Výběr správných psacích potřeb
4. Správný tužkový úchop
5. Nácvik práce na počítači
6. Úprava pracovního místa (výběr a nastavení vhodného stolu, židle, osvětlení)
7. Další oblasti intervence související se školní docházkou: soběstačnost, motorika, sensorická integrace a další

Kde naleznete inspiraci pro vhodné aktivity?



BEDNÁŘOVÁ, Jiřina a Vlasta ŠMARDOVÁ. *Školní zralost: co by mělo umět dítě před vstupem do školy*. 2. vydání. Brno: Edika, 2015. Moderní metodika pro rodiče a učitele. ISBN 978-80-266-0793-9.

Motorika

U dětí s WS je přítomný opožděný motorický vývoj. V rámci ergoterapeutické intervence se proto snažíme o podporu v této oblasti. Motorické omezení má vliv na úroveň soběstačnosti.

Které motorické dovednosti mohou být pro děti s WS obtížné?

Hrubá motorika

1. Přetáčení se
2. Lezení
3. Stoj
4. Chůze po nerovném povrchu
5. Chůze po schodech
6. Jízda na kole
7. Házení míčem

Jemná motorika

1. Manipulace s drobnými předměty
2. Zapínání knoflíků či zipu
3. Odemykání klíčem
4. Psaní
5. Kreslení
6. Stříhání
7. Navlékání korálek

Kde naleznete inspiraci pro vhodné aktivity?



DOLÍNKOVÁ, Iva. *Cvičíme s kojenci a batolaty*. Vyd. 2. Praha: Portál, 2012. Rádci pro rodiče a vychovatele. ISBN 978-80-7367-379-6.

Senzorická integrace

Senzorická integrace je proces, díky kterému jsme schopni přijímat informace prostřednictvím smyslů, zpracovat je a vytvořit adekvátní reakci. Ačkoliv se u dětí s WS často mluví pouze o zvýšené citlivosti na zvukové podněty, často jsou poruchy senzoričké integrace přítomny i v dalších oblastech.

Jaké smysly zahrnuje senzoričké zpracování?

1. Zrak
2. Sluch
3. Čich
4. Chuť
5. Hmat (taktilní vnímání)
6. Rovnováha (vestibulární vnímání)
7. Vnímání těla (propriocepce)



Kde naleznete inspiraci pro vhodné aktivity?



KURTZ, Lisa A. et al. *Hry pro rozvoj psychomotoriky: pro děti s ADHD, autismem, smyslovým postižením a dalšími handicapy*. 2., upr. vyd. Praha: Portál, 2015. Aeskulap. ISBN 978-80-262-0800-6.

Seznam použité literatury

BEDNÁŘOVÁ, Jiřina a Vlasta ŠMARDOVÁ. *Školní zralost: co by mělo umět dítě před vstupem do školy*. 2. vydání. Brno: Edika, 2015. Moderní metodika pro rodiče a učitele. ISBN 978-80-266-0793-9.

CASTILLO-MORALES, Rodolfo et al. *Orofaciální regulační terapie: metoda reflexní terapie pro oblast úst a obličeje*. 2., upr. vyd. Praha: Portál, 2006. Speciální pedagogika (Portál). ISBN 80-736-7105-0.

DANIŠKOVÁ, Martina. *Williamsův syndrom: Edukace dětí s Williamsovým syndromem* [online]. Praha: Willík, 2011 [cit. 2021-02-26]. Dostupné z: <https://1url.cz/EzmAc>

DANIŠOVÁ, Martina. Williamsův syndrom aneb děti s elfí tváří v inkluzivním vzdělávání. *Integrace a inkluze ve školní praxi: Speciální potřeby dětí, žáků a studentů* [online]. 2015, 2(7), 10-15 [cit. 2021-02-26]. Dostupné z: <https://1url.cz/3zmx>

DOLÍNKOVÁ, Iva. *Cvičíme s kojenci a batolaty*. Vyd. 2. Praha: Portál, 2012. Rádci pro rodiče a vychovatele. ISBN 978-80-7367-379-6.

HERMAN, Marek a Jiří HALDA. *Jsi tam, brácho?*. V Praze: Apak, 2019. ISBN 978-80-270-6190-7.

JELÍNKOVÁ, Jana et al. *Ergoterapie*. Praha: Portál, 2009. ISBN 978-80-7367-583-7.

KLUSOŇOVÁ, Eva. *Ergoterapie v praxi*. Brno: Národní centrum ošetřovatelství a nelékařských zdravotnických oborů, 2011. ISBN 978-80-7013-535-8.

KOČÁREK, Eduard et al. *Klinická cytogenetika I.: úvod do klinické cytogenetiky: vyšetřovací metody v klinické cytogenetice*. 2., upr. vyd. Praha: Karolinum, 2010. ISBN 978-80-246-1880-7.

KOLÁŘ, Pavel et al. *Rehabilitace v klinické praxi*. 2. vyd. Praha: Galén, 2020. ISBN 978-80-7492-500-9.

KRIVOŠÍKOVÁ, Mária. *Úvod do ergoterapie*. Praha: Grada, 2011. ISBN 978-80-247-2699-1.

MICHALÍK, Jan. *Metodika práce se žákem se vzácným onemocněním*. [Čáslav]: Studio Press pro Společnost pro MPS, c2012. ISBN 978-80-86532-28-8.

O'BRIEN, Jane Clifford a Heather KUHANECK. *Case-Smith's Occupational Therapy for Children and Adolescents*. 8th. ed. St. Louis: Mosby, 2020. ISBN 978-0-323-51263-3.

OTPlan [online]. Irvine: Tumble N Dots, c2021 [cit. 2021-07-18]. Dostupné z: https://otplan.com/?fbclid=IwAR1KQHrXpYjyy26fIER_CajKSDSWVRTmZMfsE76FSj2P1CbI34oh-4IVdAU

WILLIAMS SYNDROME FOUNDATION. *Management Williamsova syndromu: Klinické doporučené postupy* [online]. Velká Británie: Williams Syndrome Foundation, 2017 [cit. 2021-02-26]. Dostupné z: <https://1url.cz/GzmxB>

Spoločnosť Williamsovho Syndrómu: Váš prameň informácií o Williamsovom syndróme [online]. Bratislava: Ladislav Pethö, c2021 [cit. 2021-07-18]. Dostupné z: <http://spolws.sk/>

SUCHÁNKOVÁ, Eliška. *Hra a její využití v předškolním vzdělávání*. Praha: Portál, 2014. ISBN 978-80-262-0698-9.

ŠVESTKOVÁ, Olga a Kateřina SVĚCENÁ. *Ergoterapie: skripta pro studenty bakalářského oboru Ergoterapie na 1. lékařské fakultě Univerzity Karlovy*. Praha: Univerzita Karlova, 1. lékařská fakulta, [2013]. ISBN 978-80-260-4100-9.

WILLIAMS SYNDROME ASSOCIATION. *Building Skills to Achieve Milestones: A preliminary guide for parents and therapists working with individuals who have Williams syndrome* [online]. 2013 [cit. 2021-07-11]. Dostupné z: https://williams-syndrome.org/files/paragraphs/pdf/TherapyBookFINAL_0.pdf

Williams Syndrome Association [online]. Troy: Stuartcenter, c2021 [cit. 2021-07-18]. Dostupné z: <https://williams-syndrome.org/>

Willik: Spolek pro Williamsův syndrom [online]. Praha: imagemakers.cz, c2021 [cit. 2021-07-18]. Dostupné z: <https://www.spolek-willik.cz/>