proLékaře.cz | 23.11.2026

KABUKI SYNDROM – KAZUISTIKA: NÁVRH DVOJSTUPŇOVÉHO DIAGNOSTICKÉHO POSTUPU U VERBÁLNÍCH DĚTÍ S KOMBINOVANÝM TĚLESNÝM A MENTÁLNÍM POSTIŽENÍM

KABUKI SYNDROME – A CASE REPORT: DRAFT OF A TWO-STAGE DIAGNOSTIC PROCEDURE FOR VERBAL CHILDREN WITH COMBINED PHYSICAL AND MENTAL DISABILITIES

Barbora Červenková[1, 2]
Michaela Sedláčková[3]



Barbora Červenková



Michaela Sedláčková

Abstrakt

V kazuistice je představena dívka ve věku 10,5 let, u které byl diagnostikován Kabuki syndrom. Dědičnost u tohoto syndromu je autozomálně dominantní. Mezi hlavní klinické znaky patří stigmatizace obličeje, malformace a vrozené vady orgánů, malý vzrůst a dysfagie. Mezi fenotypické znaky patří oslabení jazykových dovedností a usuzování. Většina dětí s touto diagnózou má mentální postižení. Cílem této kazuistiky je přestavit dvoustupňový diagnostický postup využitelný u osob se symptomatickými poruchami řeči na podkladě kombinovaného mentálního a tělesného postižení tak, aby bylo možno následný terapeutický postup cíleně zaměřit. Nejprve byla pomocí nástrojů z MKF (Mezinárodní klasifikace funkčních schopností, disability a zdraví) orientačně hodnocena míra aktivity a participace v základních oblastech psychomotorického vývoje (hrubá motorika, jemná motorika, řeč). Získané výsledky byly korelovány s výsledky při příjmu potravy, myšlení a hře, aby bylo možné určit, zda vývoj je/není rovnoměrný. Následně byl představen postup pro podrobnější rozbor komunikace dívky dle jazykových rovin. Část terapeutická obsahuje popis konkrétního terapeutického postupu.

Abstract

The case report presents a girl aged 10.5 years who was diagnosed with Kabuki syndrome. The inheritance of this syndrome is autosomal-dominant. The main clinical features include facial stigmata, malformations and congenital organ malformations, short stature and dysphagia. Phenotypic features include impaired language skills and reasoning. Most children with this diagnosis have intellectual disability. The aim of this case report is to present a two-stage diagnostic procedure, applicable to individuals with symptomatic speech impairment based on combined intellectual and physical disabilities, so that the subsequent therapeutic approach can be targeted. Firstly, the level of activity and participation in the basic areas of psychomotor development (gross motor, fine motor, speech) was assessed, using tools from the ICF (International Classification of Functional Abilities, Disability and Health). The results obtained were correlated with those for eating, thinking and play, to determine whether or not development was uniform. Subsequently, the procedure for a more detailed analysis of communication skills was presented. The therapeutic section includes a description of the specific therapeutic procedure.

[1] Mgr. Barbora Červenková, Ph.D., Ústav speciálněpedagogických studií, Pedagogická fakulta Univerzity Palackého v Olomouci, Žižkovo nám. 5, 779 00 Olomouc, Česká republika.
[2] Fakultní nemocnice Brno, Neonatologické oddělení, Obilní trh 11, Brno 602 00, Česká republika. E-mail: cervenkova.barbora@fnbrno.cz.
[3] Mgr. Michaela Sedláčková, Státní léčebné lázně Janské Lázně, Dětská léčebna Vesna, Česká republika. E-mail: michaela.sedlackova@janskelazne.com.

https://doi.org/10.36833/lkl.2023.003 Přijato k recenzi: 3. 3. 2023 Přijato k publikaci: 19. 4. 2023
licensed under CC BY-NC

proLékaře.cz | 23.11.2026

Klíčová slova
Kabuki syndrom, symptomatická porucha řeči, dvojstupňová logopedická diagnostika, logopedická terapie

Keywords
Kabuki syndrome, symptomatic speech disorders, dysphagia, two-stage speech and language assessment, speech therapy

Uvedení do problematiky

Kabuki syndrom (dále KS) je vrozené, geneticky podmíněné onemocnění, které bylo poprvé popsáno v roce 1981 v Japonsku. Název byl inspirován líčením herců tradičního divadla Kabuki, protože vzhled obličeje osob s tímto syndromem připomíná tradiční styl japonského divadelního líčení. Dříve byl tento syndrom znám také pod názvem Kabuki make-up syndrom nebo Niikawa-Kuroki syndrome (Adam a Hudgins, 2005). Incidence je odhadována na 1 : 32 000–86 000 živě rozených dětí (Orphanet, 2020).

V 70 % případů vzniká KS de novo mutací (Murakami et al., 2020). Tento syndrom je způsoben u většiny osob s KS mutacemi v genu KMT2D (oblast 12q13.12), raritně také mutacemi v genu KDM6A (oblast xp11.2). Dědičnost u těchto mutací je autozomálně dominantní (Murakami et al., 2020). Diferenciální diagnóza zahrnuje syndromy CHARGE, 3MC, Hardikarův syndrom, poruchy asociované s genem KAT6B a další genetické poruchy zahrnující regulaci chromatinu (Orphanet, 2020).

Mezi hlavní klinické znaky patří faciální dysmorfismus (everze laterální části dolního víčka, klenuté obočí s minimálně vyjádřenou postranní třetinou, hluboko zanořený kořen nosu, široký nos, prominující uši), abnormity skeletu (brachymezofalangie, vady páteře a brachydaktylie a klinodaktylie malíčku), malformace a vrozené vady orgánů (ledviny, srdce aj.), malý vzrůst (v 30 % pod -2SD) a vývojové opoždění / mentální postižení (Adam a Hudgins, 2005).

Mezi typické fenotypické znaky definující kognitivní funkce osob s KS patří oslabení jazykových dovedností, vizuokonstrukčních dovedností, orientace v prostoru a snížená rychlost zpracování informací a úroveň usuzování. Až 90 % osob s KS má lehké či středně těžké mentální postižení. Ostatní relevantní oblasti jako např. exekutivní funkce či sociálně pragmatické dovednosti osob s KS nebyly dosud zkoumány (van Dongen et al., 2019).

Kazuistika

Anamnestické údaje

OA: první dítě ze 4. gravidity po IVF (dvakrát spontánní abortus, 1× mimoděložní těhotenství), prematuritas, porod v 33. t. g., porod SC, Apgar score 1-8-9 (těžká asfyxie, ČAS 3, těžká metabolická acidóza). V prvním roce života opakovaně hospitalizována (resekce střeva, vyvedení stomie, multiorgánové selhání, katetrová sepse), pro závažné projevy GERD absolvovala fundoplikaci a založení perkutánní endoskopické gastrostomie – PEG.

NO: dispenzarizována na neurologii (hypotonický syndrom, epilepsie), genetice (potvrzen Kabuki syndrom, mutace de novo), kardiologii (DAP bez nutnosti režimových opatření), ortopedii (oboustranná luxace kyčlí, st. p. operaci kyčlí), nefrologii (hydronefrosa III.st. vlevo), očním (strabismus, horizontální nystagmus, korekce brýlemi), gastroenterologii (st.p. NEC, fundoplikaci, PEG in situ), psychologii (středně těžké mentální postižení).

SA: dívka navštěvuje speciální školu, dochází do 4. třídy. Vzdělávána je dle IVP. Má pět spolužáků, ve třídě působí asistent pedagoga.

PMV: byl značně opožděný vlivem kombinace faktorů prenatálních (KS), perinatálních (těžká perinatální asfyxie, metabolická acidóza) a postnatálních (časté hospitalizace, operace). Nezávislého sedu schopna ve dvou letech věku, stoj s oporou od 2,5 roku věku, lezení schopna ve třech letech věku a samostatná chůze od 8,5 let věku. Pleny přes den do deseti let, v noci plenována dosud.

Vývoj řeči: Do pěti let nonverbální komunikace, pouze žvatlání. Postupně se začala objevovat jednotlivá slova a komunikační schopnosti se začaly pomalým tempem rozvíjet.

Vývoj příjmu potravy: Od 10. měsíce byla dívka plně krmena do PEGu. V šesti letech začala projevovat zájem o příjem per os v předškolním zařízení. Přijímala potravu kašovité konzistence.

Od osmého roku začalo docházet k většinovému příjmu potravy per os (měkké kousky potravy nakrájené na kostky). Okolo devátého roku začala zpracovávat pevné měkčí kousky (jablko, okurka), ale tuto konzistenci potravy nepreferuje. Je schopna zpracovat tvrdou stravu krájenou na malé kousky (maso, mrkev) od devíti a půl let.

Logopedické vyšetření

Aktuální věk dívky je 10,5 roku.
Logopedické vyšetření bylo rozděleno do dvou fází. První fáze byla zaměřena na hodnocení základních oblastí ovlivňujících psychomotorický vývoj. Využity byly mezinárodně známé orientační škály pro hodnocení hrubé motoriky, jemné motoriky a komunikace. Hodnocena byla také vývojová úroveň příjmu potravy, myšlení a hry.

Při vlastním hodnocení logopedem byl nejprve využit klasifikační systém hodnocení hrubé motoriky Gross Motor Function Classification System (GMFCS) (Palisano et al., 1997), jemné motoriky Manual Ability Classification System (MACS) (Arner et al., 2008) a komunikace Communication Function Classification System (CFCS) (Hidecker et al., 2011) pro hodnocení úrovně aktivity a participace popsaný Světovou zdravotnickou organizací (WHO) v rámci Mezinárodní klasifikace funkce, disability a zdraví. Jedná se o jednoduché pětibodové škály určené pro hodnocení výkonů dětí s dětskou mozkovou obrnou. Škály lze však s úspěchem využít i u dětí s neurologickým postižením a patologickou distribucí tonu, jejichž psychomotorický vývoj se výrazným způsobem opožďuje.

Hrubá motorika: je dle škály GMFCS hodnocena ve stupni III. Schopna chůze o širší bázi, ale jen na krátkou vzdálenost (do deseti metrů). Pro přesuny na delší vzdálenost využívá mechanický vozík.

Jemná motorika: je dle škály MACS hodnocena ve stupni III. Manipulace s předměty je obtížná, potřebuje pomoc s přípravou činnosti nebo přizpůsobení činnosti, manipulace vyžaduje delší čas. Úroveň sebeobsluhy je aktuálně na úrovni 2,5 let. Pomáhá s oblékáním, svlékne se samostatně, pije z hrníčku, při příjmu pevné stravy využívá vidličku i lžíci, ne vždy čistě. Při manipulaci s předměty není opozice palce, nůžkový úchop. Stále nevyhraněná lateralita, ale převážně manipuluje s předměty pravou horní končetinou.

Úroveň grafomotoriky odpovídá typicky se vyvíjejícímu dítěti ve věku 2–2,5 roku (Vágnerová, 2017). Využívá čmárání (slovně pojmenuje, co pomocí čmárání nakreslila), horizontální a vertikální směr čáry napodobí nepřesně, snaží se napodobit křížek (dvě čáry spojí pod úhlem 20°), kruh nespojí.

Komunikace: je dle škály CFCS hodnocena ve stupni III. Maminka dívce rozumí zcela, ostatní členové rodiny z 80 % a komunikace je efektivní. Tempo komunikace

proLékaře.cz | 23.11.2026

je pomalé, dívce dlouho trvá, než odpoví. Pokud komunikují o všedních a každodenních záležitostech (rutinách), je komunikace hbitější.

Příjem potravy: sání kašovité stravy ze lžičky: při snímání potravy ze lžičky není aktivní horní ret ani tváře, není aktivována dostatečná retrakce jazyka (tento pohybový vzor odpovídá 5.–6. měsíci typicky se vyvíjejícího dítěte); aktuální úroveň odkousávání a žvýkání: odkousnout dokáže jen zcela měkkou stravu, stravu tužší konzistence odtrhává, pevnou stravu konzistence kaše s kousky (odpovídající svojí konzistencí skleničkám pro 12. měsíc věku) zpracovává nestereotypně vertikálním pohybovým vzorem. Diagonálně rotační pohybový vzor při žvýkání potravy si zatím neosvojila, naopak, pokud je sousto náročnější na zpracování, využije neefektivně fázický kousací reflex. Sousto nedokáže přesouvat ze strany na stranu v ústech, rozmělňuje ho tlakem jazyka o patro a nedostatečně zpracované předčasně polyká (pohybový vzor, který využívá při zpracování pevné stravy, odpovídá 7. měsíci věku typicky se vyvíjejícího dítěte, nicméně některé komponenty pohybu jsou u dívky patologické).

Aktuální úroveň intelektu: při tomto hodnocení vycházíme z údajů dostupných z dokumentace. Psychologem byla vyšetřena testem SON-R (Tellegen et al., 2008) a IDS (Grob et al., 2013). Dle jeho hodnocení je referenční věk u subtestů z percepční škály < 2,4 roku a u subtestů hodnotících úroveň usuzování na úrovni 3–3,5 roku. Vývoj kognitivní složky je hodnocen jako nerovnoměrný. Diagnostikováno bylo středně těžké mentální postižení.

Hra: symbolická, předstírá činnost bez konkrétního předmětu a nahrazuje konkrétní předmět při hře jiným (odpovídá 2,5 letům věku typicky se vyvíjejícího dítěte).

Závěr první diagnostické úrovně

Nejmarkantněji se opoždění ve vývoji projevuje v motorice, a to obzvláště při příjmu potravy (výkony na úrovni 6.–8. měsíce věku), v lokomoci motoriky (vývoj odpovídá patologickému IV. trimenonu). Mezi relativně silnější stránky lze zařadit schopnost komunikace a schopnost usuzování. Výkony dívky v oblasti komunikace, myšlení a hry odpovídají výkonům dítěte vyvíjejícího se typicky ve věku 2,5–3,5 roku, jsou tedy v porovnání s výkony v oblasti motorické výrazně vyspělejší. Všechny činnosti dívky jsou ovlivněny psychomotorickým neklidem projevujícím se manýrováním (třepáním horními končetinami před tělem).

Jedná se tedy o dívku s těžce opožděným a současně nerovnoměrným psychomotorickým vývojem, jež byl ovlivněn faktory prenatálními (Kabuki syndrom) a současně také faktory perinatálními (těžká asfyxie) a postnatálními (časté hospitalizace, četné operace s nutností celkové anestezie v raném věku). Na výrazném opoždění motorického vývoje se dle našeho názoru mohly suspektně spolupodílet převážně faktory perinatální a postnatální (děti s KS a současně se SMP obvykle milníku samostatné chůze dosahují o řadu let dříve než v případě dívky popisované v této kazuistice).

Ve druhé fázi bylo logopedické vyšetření zaměřeno na podrobnější hodnocení receptivní a expresivní složky řeči dle jednotlivých jazykových rovin. Na podkladě doložených výsledků byl zpracován krátkodobý a dlouhodobý terapeutický plán.

Receptivní složka řeči

K hodnocení porozumění byl využit Token test pro děti (Bolceková a kol., 2015) a Test porozumění větám (Solná & Červenková, 2022).

Token test: výsledek 8,5 bodu (výkon pod 5. percentilem pro děti staré 36–42 měsíců). Hodnocení tohoto testu u dívky je limitováno dostupností normativních dat až od 3 let věku dítěte a současně také faktem, že daný test nehodnotí v prvních testových blocích porozumění gramatice, ale spíše úroveň usuzování a kapacitu verbálně akustické paměti. Výkon dívky v testu nebyl primárně ovlivněn omezeným rozsahem verbálně akustické paměti. To následně potvrdil výsledek testování fonologické smyčky (zapamatuje si stabilně 3 prvky). Výkon byl ovlivněn především nutností využít v krátkém čase množství kognitivních úkolů (úkoly si zapamatovat, vyhledat správný tvar, manipulovat). V položkách prvního bloku testu (dotkni se kolečka, dotkni se černé známky) dívka nechybovala. V druhém bloku splnila jen polovinu úkolu a třetí blok nezvládla zcela. Z tohoto důvodu nelze pro testování porozumění u dětí s mentálním postižením využít izolovaně jen tento test, protože výsledek v tomto testu může podhodnocovat celkovou úroveň jejich porozumění.

Test porozumění větám (TEPO) s výsledkem 34/60 bodů. Limitem využití tohoto testu pro danou dívku je dostupnost normativních dat jen do 8 let věku, protože dívka má nyní 10,5 let. Přesto můžeme tento test použít i se staršími dětmi se symptomatickými poruchami řeči. Postupujeme tak, že konkrétní výsledek dívky v testu budeme korelovat s výsledkem odpovídajícím typicky se vyvíjejícímu dítěti na padesátém percentilu. V tomto případě tedy porozumění dívky odpovídá porozumění průměrného typicky se vyvíjejícího dítěte starého 4–4,2 roku.

Výsledek testování porozumění můžeme tedy interpretovat tak, že porozumění u dívky odpovídá typicky se vyvíjejícímu čtyřletému dítěti. Musíme však brát v potaz, že psychomotorické tempo dítěte je pomalé a je pro ni vlivem kognitivního oslabení složité kombinovat více mentálních úkolů současně (viz výsledky v Token Testu). Takže přestože rozumí jako dítě čtyřleté, při manipulaci v pro ni složitějším kontextu může podávat výkony jako dítě tříleté či mladší.

Expresivní složka řeči

Hodnocení foneticko-fonologické jazykové roviny

V rámci hodnocení této jazykové roviny bylo využito hodnocení srozumitelnosti řeči, artikulace, fonologických procesů a hodnocení oromotorických schopností.

Hodnocení srozumitelnosti řeči neznámou osobou dle „pravidla“ Coplan a Gleason (1988) je nyní 25 %, což dle těchto autorů odpovídá srozumitelnosti řeči typicky se vyvíjejícího dítěte starého jeden rok. Pravidlo (Coplan a Gleason, 1988) se neopírá o kvalitně podložená psychometrická data, proto daný výsledek korelujeme s výsledky doloženými (Hustad et al., 2021). 25% srozumitelnost řeči odpovídá výsledku pod 5. percentilem dětí starých 30–35 měsíců. Výsledek je tedy možné interpretovat tak, že srozumitelnost řeči dívky odpovídá srozumitelnosti typicky se vyvíjejícího dítěte ve druhém roce života.

Hodnocení artikulace:

I. artikulační okrsek – bilabiální hlásky jsou vyvozeny, bez diferencované znělosti. Labiodentální hlásky tvoří nekonsistentně.

II. artikulační okrsek – hláska L je vyvozena, automatizována ve spontánním projevu. Sykavky obou řad jsou stále tvořeny nekonstantně, vibranty vyvozeny nejsou.

III. artikulační okrsek – palatální hlásky Ť, Ď, Ň nejsou vyvozeny.

IV. artikulační okrsek – hláska K není vyvozena, paralalie hláskou T, hláska CH nevyvozena, mogilalie. Hláska G vyvozena, ve spontánním projevu tvořena nekonstantně.

proLékaře.cz | 23.11.2026

Procento přesně realizovaných vokálů: 100 %.

Procento přesně realizovaných konsonantů: 50 %.

Fonologické procesy (Buntová, 2021): v řeči byly zaznamenány některé mladší fonologické procesy (delece koncového konsonantu, zjednodušení skupin konsonantů, posun velár dopředu, prevokalická znělost), ve vysoké míře byl zaznamenán posun sykavek dopředu a dále v minimální míře také některé patologické fonologické procesy (glotální náhrada a frikce závěrových hlásek).

Hodnocení oromotorických schopností (Johnson, 1999): čelist není disociována od hlavy, těla, jazyka. Výrazné oslabení čelisti rezultuje při funkci (při souvislé řeči i při příjmu potravy) do fixace čelisti ve vysoké poloze, kterou typicky zaujímají děti s nízkou distribucí tonu. Tato fixovaná poloha čelisti sekundárně omezuje mobilitu rtů a jazyka. Rty nejsou disociovány od čelisti, jazyk není disociován od čelisti a výrazně je také omezen pohyb jazykem do lateralizace. Přítomný je také bruxismus, a to v průběhu dne, ale i v noci.

Klinické testování konzistence výpovědi (Dodd, 1995; Dodd & McCormack, 1995): 16 % chyb, chyby jsou konzistentní.

Test opakování nesmyslných slabik (Syllabe repetition task – SRT, Shriberg et al., 2009): skóre PCC (Percentage consonant correct – přesně formulovaných konsonantů) bylo vysoké: 78 %. Z skóre kompentence počítané pro děti tříleté se rovná 0,73. Pokud bychom z skóre počítali pro děti čtyřleté, rovnalo by se výsledku 0,06, a pro děti pětileté by se rovnalo 0,63. Výsledek tedy můžeme hodnotit jako průměrný výsledek dětí čtyřletých. Výsledky dívky kalkulované pro věk 3, 4, ale i 5 let byly vždy vyšší, než je cut-off skóre pro vývojovou verbální dyspraxii.

Hodnocení lexikálně-sémantické jazykové roviny a morfologicko-syntaktické roviny: při hodnocení lexikálně-sémantické i morfologicko-syntaktické jazykové roviny byl využit jak vysokostrukturovaný přístup (TEPRO, hodnocení prodloužené délky výpovědi), tak současně i nízkostrukturovaný přístup (hodnocení vývoje komunikace dle modelu Margaret Lahey). Také bylo využito hodnocení nelingvistických parametrů, tedy krátkodobé verbálně akustické paměti (fonologická smyčka).

Test produkce slovní zásoby (TEPRO) s výsledkem: 60/100 bodů. Výsledek 60 bodů odpovídá průměrnému výsledku dítěte starého 36–38 měsíců věku.

Prodloužená délka výpovědi je nyní 2,25 slova, což dle Miller a Chapman, 1981; Smolík a Málková, 2011 odpovídá obsahové stránce výpovědi dětí starých 27–28 měsíců.

Hodnocení sémantické, morfologické a syntaktické roviny řeči dle modelu Margaret Lahey (Červenková, 2019): ze stadia prvních vět jsou produktivní všechny sémantické, gramatické i syntaktické kategorie řeči. Ze stadia dvouslovných výpovědí (18–24 měsíců) není ze sémantických kategorií plně osvojena kategorie množství (domy, stromy, kuličky) a prospěchovosti (dám mamince, tátovi, kamarádovi). Z gramatických kategorií netvoří přídavná jména tvrdá, příslovce, rozkazovací způsob sloves.

Ze stadia holých vět a prvních trojslovných výpovědí (24–28 měsíců) není produktivní kategorie opakování, prospěchovosti, množství a specifikace. Z gramatických kategorií nevyužívá modální slovesa, vazbu slovesa s infinitivem, rozkazovací způsob, dokonavý vid sloves. Pádový systém není kompletivizován.

Obsahová stránka řeči odpovídá dvouletému typicky se vyvíjejícímu dítěti, ze stadia holých vět a prvních trojslovných výpovědí se začínají objevovat některé sémantické, morfologické a gramatické kategorie.

Fonologická smyčka: stabilně zopakuje až 3 prvky (výkon odpovídá výkonu dítěte vyvíjejícímu se typicky ve věku tří let).

Pragmatická jazyková rovina: dívka žádá o předměty a činnosti, žádá o informace i o souhlas s činností a jednoduše komentuje probíhající děje, stejně jako jednoduše komentuje své zážitky. Není však schopna sémanticky, gramaticky či fonematicky přeformulovat svou výpověď, aby jí porozuměl komunikační partner. Komunikace je narušována neustálou potřebou manýrovat rukama a tendencí klást opakovaně stále stejné otázky: „Co je za den?"; „Co bude k obídku?"; „Co teď budu dělat?".

Závěr druhé diagnostické úrovně

Porozumění se u dívky pohybuje na úrovni 4–4,2 roky. Slovní zásoba odpovídá úrovni 3 let. Po obsahové stránce (sémantické, morfologické a syntaktické kategorie) odpovídá řeč dítěte výkonům typicky se vyvíjejících dětí starých 24–25 měsíců věku. Srozumitelnost souvislé řeči dívky odpovídá srozumitelnosti řeči dětí ve druhém roce života, nicméně na úrovni izolovaných slov srozumitelnost řeči dívky není narušena takřka vůbec. Shodně s výstupy z první diagnostické úrovně můžeme konstatovat, že řeč dívky nejvíce ovlivňuje motorická komponenta pohybu související s patologickou distribucí tonu (fixovaná vysoká poloha čelisti při řeči), nikoliv však obtíže v oblasti plánování a programování řeči typu vývojové verbální dyspraxie. Nízká úroveň srozumitelnosti souvislé řeči je tedy oblastí, jež nejvíce ovlivňuje efektivitu komunikace dívky s neznámými partnery.

Jedná se tedy o těžce opožděný vývoj řeči, který je současně značně nerovnoměrný.

Diagnostický závěr

Dívka se základní diagnózou Kabuki syndrom se symptomatickou poruchou řeči na podkladě kombinovaného tělesného a mentálního postižení. Dysfagie. Dysartrie. Kognitivně-komunikační porucha při mentálním postižení.

Terapie

Návrh krátkodobého terapeutického plánu:

- čelistní rehabilitační program (masážní kartáček Probe, kousací blok č. 2);
- cvičení na posílení retního uzávěru (cvičení s houbičkou, balzovým dřívkem);
- stimulace aktivní retrakce jazyka (píšťalka č. 1);
- facilitace diagonálně-rotačního způsobu žvýkání;
- terapie stimulability zaměřená na produkci hlásek B, V, CH, K;
- sémantická kategorie množství, prospěchovosti.

Návrh dlouhodobého terapeutického plánu:

- proprioceptivní aktivity (těžká práce) pro snížení potřeby manýrování rukama;
- zvýšení srozumitelnosti řeči;
- dosažení produktivity u všech chybějících kategorií (sémantických, gramatických, syntaktických) ze stadia dvouslovných výpovědí;
- třídění předmětů dle jejich základních vlastností pro podporu produkce přídavných jmen.

Předpokladem jakékoliv terapeutické práce s touto dívkou je ovlivnění potřeby manýrování rukama. V tomto případě vznikají tyto opakující se motorické stereotypy z nedostatečného tělesného povědomí sekundárně díky celkové hypotonii. Snížit množství těchto rušivých motorických stereotypů můžeme díky zařazení proprioceptivních aktivit typu „těžká práce" (zápasení, tahání, tlačení, přetahování se). Můžeme například ruce dívky schovat pod polštář, silně na něj zatlačit a dívku

proLékaře.cz | 23.11.2026

instruovat, že se musí snažit ruce zpod polštáře vytáhnout. Tyto aktivity je třeba zařazovat v průběhu celého dne (nejlépe po dobu 5 minut před každou aktivitou edukativního typu), chceme-li zvýšit motorický klid a schopnost soustředění. Tyto aktivity musejí být velmi intenzivní, chceme-li manýrování eliminovat.

Dle výsledků logopedické diagnostiky je aktuálně dívčinou nejslabší oblastí komunikace srozumitelnost její řeči. Nedostatečná srozumitelnost řeči významným způsobem ovlivní sociální interakci dítěte jak s rodiči, tak i s učiteli, kamarády. Z toho důvodu bylo tedy rozhodnuto, že posílení srozumitelnosti komunikace bude jeden z hlavních terapeutických cílů.

Na aktuální míře srozumitelnosti řeči se primárně podílejí faktory motorické (část fonémů nebyla vyvozena či je realizována nesrozumitelně vlivem fixované vysoké polohy čelisti při řeči) a až sekundárně ji ovlivňují faktory fonologické (úroveň konzistence projevu je vzhledem k ostatním výkonům dívky relativně dobrá).

Z toho důvodu byla využita cvičení ze systému Oral Placement Therapy, a to konkrétně čelistní rehabilitační program Sáry Rosenfeld Johnson pro eliminaci kompenzační vysoké polohy čelisti, jež signifikantně ovlivní srozumitelnost řeči. Rozsah pohybu čelistí lze u jedinců s nižší distribucí tonu aktivně zvýšit využitím cvičení proti odporu, cvičením pro posílení dynamické síly čelisti. Jelikož dívka není schopna 2× skousnout žlutou žvýkací trubičku bez projevů instability čelisti, bylo využito cvičení s kartáčkem Probe. Zpočátku bylo doporučeno 3× vpravo a 3× vlevo skousávat masážní kartáček Probe, což dívka zvládla bez projevů instability čelisti. Až po dosažení kritérií úspěchu v tomto cvičení a splnění základního předpokladu (zvýšení rozsahu pohybu v čelisti při funkci) jsme mohli přistoupit k posílení statické síly čelisti, zařazeno bylo cvičení s kousacími bloky č. 2. Po dosažení kritérií úspěchu v tomto cvičení bylo zařazeno cvičení pro posílení retního uzávěru (cvičení s houbičkou a balzovým dřívkem). Poté bylo možné zahájit cvičení s píšťalkou č. 1 pro podporu gradingu čelisti, disociace čelisti a rtů, rtů a jazyka, posílení retního uzávěru a tonizace tváří a facilitace retrakce jazyka.

Na srozumitelnost řeči dívky má také vliv to, že v podstatě netvoří hlásky IV. artikulačního okrsku a veláry posouvá dopředu (kope = tope, nákup = nátup). Pro děti s hypotonickým syndromem je tato situace typická. Tyto děti mají v raném vývoji tendenci nadměrně využívat hyperextenzi hlavy. Kombinace hyperextenze hlavy a nestability pletence ramenního v raném psychomotorickém vývoji způsobí nestabilitu jazylky, jež se nalézá ve vyšší poloze a ovlivní stabilitu a sílu kořene jazyka. Pokud není kořen jazyka dostatečně silný a stabilizovaný, dítě má obtíže vyvodit hlásky IV. artikulačního okrsku (typicky hlásky K a G). Tento stav lze v raném vývoji ovlivnit pomocí Vojtovy metody reflexní stimulace, jež však u dětí s mentálním postižením nebývá plně efektivní. V pozdějším věku se tyto hlásky u této skupiny dětí nedaří vyvodit s využitím tradičních metod úpravy artikulace (polohování na záda, logopedické sondy či prostá manipulace, tedy stlačení hrotu jazyka prsty dítěte). Je tomu tak proto, že kořen jazyka je potřeba nejprve posílit a teprve poté vyvozovat hlásky IV. artikulačního okrsku.

Posílit kořen jazyka můžeme kromě postupného zařazování cvičení s píšťalkami z hierarchického setu píšťalek a nácviku sání ze slámky také tak, že budeme facilitovat diagonálně-rotační žvýkání. Schopnost pohybovat jazykem do stran a schopnost využít tuto dovednost při funkci (diagonálně-rotační žvýkání) podporuje schopnost retrakce jazyka. Schopnost retrakce jazyka je vstupním předpokladem, bez kterého nelze očekávat, že snaha o vyvození hlásek IV. artikulačního okrsku bude úspěšná.

Tento terapeutický cíl by navíc sekundárně ovlivnil i celkovou úroveň organizace dívky. Pokud se dívka naučí zpracovávat potravu náročnější na kousání a žvýkání, omezí se tím míra výskytu bruxismu a sníží se tím potřeba sebestimulace (manýrování rukama před obličejem).

Teprve po dosažení kritérií úspěchu v hierarchii píšťalek a slámek lze zařadit Terapii stimulability (Miccio et al, 2010) cílenou na produkci fonémů (B, V, CH, K).

Souběžně s cvičeními ze systému Terapie orální pozice a s nácvikem diagonálně-rotačního žvýkání byla facilitována produkce sémantické kategorie množství a prospěchovosti a zařazováno bylo také cvičení na třídění předmětů dle jejich základních vlastností pro podporu produkce přídavných jmen.

Diskuze

Nejen hodnocení dětí s neurovývojovými poruchami, ale i hodnocení výkonů dětí s kombinovaným postižením klinickými logopedy je v České republice mnohdy založeno na hodnocení symptomů. Tento přístup vychází z faktu, že po mnoho let neměl klinický logoped k dispozici objektivní diagnostické nástroje, kterými by mohl výkony dítěte hodnotit. V posledních deseti letech však bylo v odborném tisku představeno mnoho nových hodnoticích nástrojů. Pokud takové nástroje existují, přináší to klinickým logopedům řadu výhod. Jednou z nich je sjednocení diagnostických postupů i výstupů z diagnostiky.

Cílem této práce bylo blíže představit dvojfázový diagnostický postup, který je možné využít u dětí s kognitivně komunikační poruchou na podkladě kombinovaného tělesného a mentálního postižení. U dětí s kombinovaným postižením nemůže klinický logoped hodnotit pouze komunikaci dítěte, musí vzhledem k existenci primárních diagnóz zhodnotit aktuální dovednosti dítěte celkově. K tomu účelu slouží diagnostika první vývojové úrovně. V jejím rámci je třeba u těchto dětí zhodnotit aktuální vývojovou úroveň dítěte v oblasti hrubé a jemné motoriky a intelektu. Pro klinické logopedy, již nemají fyzioterapeutické vzdělání, je obvykle náročné popsat objektivně aktuální vývoj hrubé či jemné motoriky dětí s tělesným postižením. Klasifikační škály WHO z mezinárodní klasifikace funkce, disability a zdraví pro hodnocení jemné a hrubé motoriky GMFCS a MACS jsou jednoduše administrovatelné, přehledné a klinický logoped je může snadno využít. Škála CFCS pro hodnocení komunikace přináší navíc možnost hodnotit pragmatickou stránku komunikace specifickým způsobem, jež se jeví pro tyto děti jako velmi vhodný.

V rámci druhého stupně diagnostiky zaměřené na hodnocení jednotlivých jazykových rovin poté můžeme využít řadu nástrojů určených pro děti s vývojovou poruchou jazyka či vývojovou poruchou zvukové stránky řeči. Problematickým se však může jevit fakt, že mnoho těchto nástrojů obsahuje normy pouze pro děti mladší, než je věk dítěte, se kterým aktuálně pracujeme. Pokud je dítě s kombinovaným tělesným a mentálním postižením, které využívá mluvenou řeč, starší, je možné ho také testovat s použitím těchto nástrojů, pokud dané testové normy obsahují percentilová pásma, a výsledek je poté možné definovat vzhledem k 50. percentilu dětí vyvíjejících se typicky. Pokud však diagnostický nástroj nevyužívá pro hodnocení percentilová pásma, ale například pro hodnocení využívá z skóre, je hodnocení náročnější. Toto skóre odpovídá svojí hodnotou výši směrodatné odchylky. Výsledek potom musíme počítat pro různá věková pásma a výsledek z skóre, který se blíží nejvíce nule (tedy 50. percentilu),

proLékaře.cz | 23.11.2026

poté musíme vztahovat k věku, kdy typicky se vyvíjející dítě tohoto výsledku dosahuje. Výsledné hodnocení tedy z tohoto důvodu nemůže být nikdy přesné, ale jen přibližné. V případě dívky představené v této kazuistice bylo výsledkem diagnostiky druhé úrovně konstatování, že srozumitelnost souvislé řeči je faktorem, jenž nejvíce ovlivní úspěšnost dívky při komunikaci s neznámými partnery. Na úrovni jednotlivých slov je však srozumitelnost řeči dívky výrazně lepší, takřka nebyla narušena. Při klinickém testování konzistence výpovědi dosáhla dívka výsledku 16 %. Takového výsledku obvykle dosahují kupříkladu děti čtyřleté s fonologickou poruchou konzistentní, jejichž jazykový vývoj však není opožděn. Musíme si však uvědomit, že daná dívka realizuje správně jen 50 % konsonantů, 7 konsonantů netvoří vůbec a po obsahové stránce její řeč odpovídá dvouletému typicky se vyvíjejícímu dítěti.

Dle dívčiných výsledků v testu SRT (Syllabe repetition task) počítaných pro věk 3 let bylo skóre kompetence z = 0,73, skóre pro enkódování z = 0,71 a skóre paměti z = -0,99. Dívka nechybovala při opakování dvouslabičných slov, u trojslabičných slov byly zachyceny 3 chyby, jež byly substitučního charakteru, ale nejednalo se o záměny v rámci artikulačních okrsků, avšak zopakovat čtyřslabičná slova pro ni takřka nebylo možné. Pokud výsledky dívky korelujeme s výsledky dětí tříletých, můžeme pomocí výpočtu celkového skóre vyloučit přítomnost vývojové verbální dyspraxie. Jelikož nejsou k dispozici výsledky žádné studie, která by test SRT administrovala u dětí se středním mentálním postižením, můžeme dívčiny výrazné obtíže při opakování čtyřslabičných pseudoslov hypoteticky přisoudit obtížím dítěte s oslabenou suprasegmentální dovedností transkódování na podkladě izolovaného oslabení exekutivní funkce paměti (na podkladě primární diagnózy), výsledek však neodpovídá specifickým endofenotypům dětí s vývojovou poruchou jazyka s komorbidním výskytem vývojové poruchy zvukové stránky řeči, jež mají typicky oslabeno jak skóre paměti, tak skóre enkódování, ale i transkódování u delších pseudoslov (Vuolo & Goffman, 2018).

Výsledky dívky při opakování jednotlivých slov i pseudoslov jsou tedy vzhledem k její aktuální vývojové úrovni velmi dobré. Hlásky, které si již osvojila, realizuje konzistentně a v testu SRT její výkony ovlivňuje primárně oslabení paměti, nikoli fonetické deficity na lingvistické úrovni.

Na úrovni jednotlivých slov dívka využívá přiměřený a kontrolovaný pohyb čelistí, na úrovni souvislé řeči již čelist fixuje ve vysoké poloze. Tento typ fixace využívají děti s nižší distribucí tonu, u kterých detekujeme výrazné oslabení svalů ovládajících pohyb čelisti. Tato fixace čelisti ve vysoké poloze je tedy primárním patomechanismem, jenž ovlivní srozumitelnost dívky při souvislé řeči. Dané zjištění považujeme za dobrý prognostický faktor. Srozumitelnost souvislé řeči není ovlivněna deficity v oblasti plánování a programování řeči, ale prostým oslabením svalů v orofaciální oblasti. Zacílíme-li terapii na posílení svalů v orofaciální oblasti a eliminaci této fixace, lze očekávat relativně rychlé zlepšení srozumitelnosti řeči a zlepšení výkonů v diadochokinezi. Čelistní rehabilitační program navíc pomáhá eliminovat i výskyt bruxismu.

Pokud není diagnostika u dětí s kombinovaným postižením podrobná, nelze hierarchicky seřadit pořadí terapeutických cílů. Terapie u dětí s kognitivně komunikační poruchou je specifická v tom, že je nutné stanovit poměrně malé množství terapeutických úkolů, ty je poté nutné mnohokrát opakovat až do dosažení kritérií úspěchu. Činnosti je potřeba často měnit a přiměřeně v rámci stejného cíle variovat, aby neztratily pro dítě na přitažlivosti, a nedošlo tudíž ke ztrátě motivace.

Závěr

U dívky s Kabuki syndromem bylo možné využít takřka všech diagnostických metod, které bychom využili při diagnostice dítěte předškolního věku s vývojovou poruchou jazyka či vývojovou poruchou zvukové stránky řeči. Vzhledem k její aktuální vývojové úrovni nebylo možné využít test Opakování vět ani subtest Gramatika z Diagnostiky jazykového vývoje (Seidlová Málková, G., Smolík, F., 2014) či hodnotit vyprávění.

Diagnostickou i terapeutickou část narušovala a omezovala dívčina tendence neustále pohybovat rukama, neporozumění zadání/činnosti a tendence klást ulpívavé otázky společně s pomalejším psychomotorickým tempem. Jinak byla spolupráce pěkná, dívka s ochotou plnila většinu zadaných úkolů.

Literatura

ADAM, M. P., HUDGINS, L., 2005. Kabuki syndrome: a review. *Clinical Genetics*. [online]. **67**(3), s. 209-219. [cit. 2023-02-11]. Dostupné z: https://doi.org/10.1111/j.1399-0004.2004.00348.x

ARNER, M., ELIASSON, A. C., NICKLASSON, S., SOMMERSTEIN, K., HÄGGLUND, G., 2008. Hand function in cerebral palsy. First report on 367 children in a population-based longitudinal health care programme. *Journal of Hand Surgery*. 2008: 33A; s. 1337-1347.

BOLCEKOVÁ, E., PREISS, M., KREJČOVÁ, L., 2015. *Token test pro děti a dospělé.* Otrokovice: Propsyco.

BUNTOVÁ, D., 2021. *Logopedické aspekty diagnostiky narušenej zvukovej roviny reči – artikulačných a fonologických porúch.* Bratislava: Mabag. ISBN: 978-80-973980-4-0.

COPLAN, J., GLEASON, J. R., 1988. Unclear speech: recognition and significance of unintelligible speech in preschool children. *Pediatrics*. [online]. **82**(6), s. 862. [cit. 2023-02-11]. Dostupné z: https://doi.org/10.1542/peds.82.3.447

ČERVENKOVÁ, B., 2019. *Rozvoj komunikačních a jazykových schopností u dětí od narození do tří let věku.* Praha: Grada. Pedagogika. ISBN: 978-80-271-2054-3.

DODD, B., 1995. Procedures for classification of subgroups of speech disorder. In: B. Dodd (Ed.): *The Differential Diagnosis and Treatment of Children with Speech Disorder*, s. 49–64. San Diego, CA: Singular Publishing Group.

DODD, B., MCCORMACK, P., 1995. A model of speech processing of phonological disorders. In: B. Dodd (Ed.): *The Differential Diagnosis and Treatment of Children with Speech Disorder*, s. 65–89. San Diego, CA: Singular Publishing Group.

proLékaře.cz | 23.11.2026

GENEVIEVE, D. Kabuki syndrome. *Orpha.net* [online]. THACA: European Reference Network on Rare Congenital Malformations and Rare Intellectual Disability, [cit. 2023-02-11]. Dostupné z: https://www.orpha.net/consor/cgibin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=2177

GROB, A., CHRISTINE, S. M., PRISKA, H. A., KREJČÍŘOVÁ, D., URBÁNEK, J., ŠIRŮČEK, J., JABŮREK, M., 2013. *IDS – Inteligenční a vývojová škála pro děti ve věku 5–10 let.* Praha: Hogrefe–Testcentrum.

HIDECKER, M. J. C., PANETH, N., ROSENBAUM, P. L., KENT, R. D., LILLIE, J., EULENBERG, J. B., CHESTER, K., JOHNSON, B., MICHALSEN, L., EVATT, M., TAYLOR, K., 2011. Developing and validating the Communication Function Classification System (CFCS) for individuals with cerebral palsy. *Developmental Medicine and Child Neurology.* **53**(8), s. 704-710. DOI: 10.1111/j.1469-8749.2011.03996.x, PMC3130799.

HUSTAD, C. et al., 2021. Speech development between 30 and 119 months in typical children I: intelligibility growth curves for single-word and multiword productions. *Journal of Speech Language and Hearing Research.* 4; **64**(10), s. 3707-3719. DOI: 10.1044/2021_JSLHR-21-00142.

MICCIO, M. W., WILLIAMS, A. L., 2010. Stimulability Intervention. In: WILLIAMS, A. L., MCLEOD, S., MCCAULEY, R. J., WARREN, S. F., FEY, M. E. (Eds.). *Interventions for Speech Sound Disorders in Children (CLI),* 1st Edition. Baltimore, MD: Brookes Publishing, s. 179-202. ISBN: 9781598570182

MILLER, J. F., CHAPMAN, R. S., 1981. The relation between age and mean length of utterance in morphemes. *Journal of speech and hearing research.* **24**(2), 154-161. DOI: 10.1044/jshr.2402.154.

MURAKAMI, H. et al., 2020. Update of the genotype and phenotype of KMT2D and KDM6A by genetic screening of 100 patients with clinically suspected Kabuki syndrome. *American Journal of Medical Genetics, Part A.,* [online]. 182(10):2333-2344. [cit. 2023-02-11]. DOI: 10.1002/ajmg.a.61793.

PALISANO et al., 1997. Development and reliability of a system to classify gross motor function in children with cerebral palsy. *Dev Med Child Neurol.* 39, s. 214-223.

PAULS, L. J., ARCHIBALD, L. M., 2016. Executive Functions in Children With Specific Language Impairment: A Meta-Analysis. *J Speech Lang Hear Res.* 1; **59**(5), s. 1074-1086. DOI: 10.1044/2016_JSLHRL-15-0174. PMID: 27653611.

ROSENFELD-JOHNSON, S., 1999. *Oral Placement Therapy for Speech Clarity and Feeding.* Talk Tools/Innovative Therapists. ISBN: 13-978-1932460001.

SMOLÍK, F., MÁLKOVÁ, G., 2011. Validity of language sample measures taken from structured elicitation procedures in Czech. *Československá psychologie. Časopis Pro Psychologickou Teorii a Praxi* [online]. **55**(5), s. 451-461. [cit. 2023-02-11]. Dostupné z: http://cspsych.psu.cas.cz/result.php?id=724

SEIDLOVÁ MÁLKOVÁ, G., SMOLÍK, F., 2014. *Diagnostika jazykového vývoje: Diagnostická baterie pro posouzení vývoje jazykových znalostí a dovedností dětí předškolního věku.* Praha: Grada. ISBN 978-80-247-4239-7.

SOLNÁ, G., ČERVENKOVÁ, B., 2022. *TEPO – Test porozumění větám.* Publi. ISBN: 978-80-88246-90-9.

SHRIBERG. L. D., LOHMEIER, H., CAMPBELL, T., DOLLAGHAN, C., GREEN, J., MOORE, C. A., 2009. A nonword repetition task for speakers with misarticulations: The Syllable Repetition Task (SRT). *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*. **52**(5), s. 1189-1212. DOI: 10.1044/1092-4388(2009/08-0047.

SHRIBERG, L. D., LOHMEIER, H., STRAND, E., JAKIELSKI K., 2012. Encoding, memory, and transcoding deficits in childhood apraxia of speech. *Clinical Linguistics & Phonetics.* **26**(5), s. 445-482. DOI: 10.3109/02699206.2012.655841.

VAN DONGEN, L. C. M. et al., 2019. Exploring the cognitive phenotype of Kabuki (Niikawa–Kuroki) syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*. 63, s. 498–506. DOI: 10.1111/jir.12597.

VÁGNEROVÁ, M. 2017. Vývoj dětské kresby a její diagnostické využití. Praha: Raabe. ISBN: 978-80-7496-333-9.

VUOLO J., GOFFMAN, L., 2018. Language skill mediates the relationship between language load and articulatory variability in children with language and speech sound disorders. *Journal of Speech, Language and Hearing Research.* **61**(12), s. 3010-3022. DOI: 10.1044/2018_JSLHR-L-18-0055.

TELLEGEN, P. J., LAROS, J. A., HEIDER, D. 2008. *Test SON-R 2,5-7.* Praha: Testcentrum – Hogrefe.