

GRAFOMOTORIKA U DETÍ S ACHONDROPLÁZIOU

GRAPHOMOTOR SKILLS IN CHILDREN WITH ACHONDROPLASIA

Kristína Tkáčová¹

Abstrakt

Achondroplázia predstavuje najbežnejšiu formu vrodenej skeletálnej dysplázie, ktorá má svoje špecifické charakteristiky. Odborná literatúra popisuje oneskorenie v motorických funkciách, oneskorenie vo vývine reči, avšak bez bližšej špecifikácie. Rodičia a pedagógovia detí s achondropláziou musia riešiť špecifické situácie na základe praxe, nakoľko neexistuje odborná literatúra, ktorá by poskytovala teoretický podklad pre prácu s týmito deťmi. Príspevok sa zameriava na popis graformotoriky u dieťaťa s achondropláziou, nakoľko ide o oblasť, v ktorej má dieťa, vzhľadom na špecifiká vo vývine jemnej motoriky, ťažkosti a je nevyhnutné vytvárať špecifické podmienky na rozvoj tejto oblasti. V príspevku autorka uvádza príklady dobrej praxe z pilotného projektu inkluzívnej materskej školy na Slovensku.

Kľúčové slová

achondroplázia, špecifiká vývinu, edukácia, grafomotorika

Abstract

Achondroplasia is the most common form of congenital skeletal dysplasia, which has its own specific characteristics. The literature describes delays in motor functions, delays in speech development, but without further specification. Parents and educators of children with achondroplasia must deal with specific situations based on practice, as there is no professional literature that provides a theoretical basis for working with these children. The paper focuses on the description of grapho-motor skills in a child with achondroplasia, as this is an area that is disturbed due to the specifics in the

¹ Katedra špeciálnej pedagogiky, Pedagogická fakulta, Univerzita Komenského v Bratislave

development of fine motor skills, and it is necessary to create specific conditions for the development of this area. In the paper, the author presents examples of good practice from the pilot project of the inclusive kindergarten in Slovakia.

Keywords

achondroplasia, specifics of development, education, graphomotor

ÚVOD

Achondroplázia predstavuje najbežnejšiu formu nízkeho vzrastu na svete. V posledných rokoch sa začala pozornosť zameriavať na manažment zdravotníckej starostlivosti a rovnako na liečbu tohto ochorenia. Z hľadiska výskumu sa tejto problematike venuje výlučne medicínska a psychologická oblasť, avšak oblasť pedagogiky a špeciálnej pedagogiky je z hľadiska tejto témy bielym miestom. Dieťa s achondropláziou vyžaduje z hľadiska rozvoja jemnej motoriky a grafomotoriky, ako aj hrubej motoriky špecifický prístup, ktorý vyplýva z klinického obrazu tejto diagnózy, a to najmä krátke horné a dolné končatiny.

Achondroplázia – základná charakteristika

Achondroplázia (mutácia v géne pre receptor fibroblastového rastového faktora – FGFR3) predstavuje vzácnu, avšak najbežnejšiu formu nízkeho vzrastu. Ide o ochorenie, ktoré je zaradené medzi skeletálne dysplázie neletálneho charakteru (Rousseau et al., 1994, Shiang et al., 1994 in Hoover-Fong et al., 2017). Mutácia v géne spôsobuje narušenie procesu osifikácie – premeny chrupaviek na kosti počas vývoja, najmä dlhých kostí končatín (ramenné a stehenné kosti) (Pauli, 2019).

Výskyt ochorenia v Európe je 3,72 na 100 000 živonarodených detí, všeobecne sa svetovo uvádza 1 z 15 000–20 000 živonarodených detí (Oberklaid et al., 1979, Orioli et al., 1986, Stoll et al., 1989 in Hoover-Fong et al., 2017).

Achondroplázia je geneticky podmienené ochorenie, pre ktoré je charakteristický autozomálne dominantný typ dedičnosti, pričom je potrebné podotknúť, že u približne 80 % jednotlivcov s achondropláziou ide o mutáciu a vznik „de novo“ – ku ktorým dôjde po prvý raz a u rodičov dieťaťa s achondropláziou nie sú prítomné. Väčšina týchto prípadov je spájaných s vyšším vekom otcov. Zvyšných 20 % jednotlivcov s achondropláziou zdedili ochorenie aspoň po jednom rodičovi (ak má rodič achondropláziu, je až 50% pravdepodobnosť, že dieťa bude mať rovnaké ochorenie).

U väčšiny jedincov s achondropláziou možno očakávať bežnú dĺžku života, vyskytujú sa však lekárske nálezy, ktoré môžu ovplyvniť celkový zdravotný stav. Ťažkosti vo vývine sa týkajú rastu, motorického vývinu, adaptívneho správania a komunikácie, pričom tieto ťažkosti možno kvalitne manažovať včasným zásahom príslušných odborníkov – ortopéd, endokrinológ, neurológ, logopéd, špeciálny pedagóg.

Klinický obraz jednotlivca s achondropláziou

U jednotlivcov s achondropláziou možno badať typické prejavy – nízky vzrast, skrútené horné aj dolné končatiny, normálna až väčšia hlava a normálny trup. V nasledujúcej časti stručne popíšeme jednotlivé typické prejavy aj s ťažkosťami, ktoré sa môžu, ale nemusia objaviť.

Rast

Ako sme už spomínali vyššie, rast jednotlivcov s achondropláziou je ovplyvnený mutáciou v géne FGFR3, ktorý spôsobuje poruchu pri zmene chrupavky na kosť (Pauli, 2019). Najvýraznejšie zaostávanie badať na dlhých kostiach – ramenná kosť a kosti predlaktia (humerus, radius, ulna), stehenná kosť a kosti predkolenia (femur, tibia, fibula).

Dĺžka trupu je najbližšie k hodnotám bežného človeka, pričom výška v sede nemusí byť na prvý pohľad nápadná. Výška dospelých mužov sa uvádza v rozmedzí 120–145 cm, pričom priemerná výška je 131 cm ($\pm 5,6$), u žien sa výška uvádza v rozmedzí 115–137 cm, pričom priemerná výška je 124 cm ($\pm 5,9$) (Hecht et al., 1987 in Unger, Bonafé a Gouze, 2017).

Je dôležité podotknúť, že tak ako u bežnej populácie, aj výška jednotlivcov s achondropláziou priamoúmerne súvisí s výškou rodičov – ak sú rodičia dieťaťa s achondropláziou nižšieho vzrastu, aj dieťa s achondropláziou bude nižšie, ako priemerná výška jednotlivcov s achondropláziou.

Pre potreby lekárov (neurológ, endokrinológ) je potrebné pravidelné meranie jednotlivých hodnôt – obvod, šírka a dĺžka hlavy, šírka a obvod hrudníka, celková výška, rozpätie paží, dĺžka končatín. Tieto hodnoty sú porovnávané s diagramami, ktoré boli vytvorené pre deti a dospievajúcich s achondropláziou, na to, aby sa kontroloval rast jednotlivých častí, ako aj pre predikciu budúcej výšky.

Ortopedické ťažkosti

Pohybový aparát jednotlivcov s achondropláziou vykazuje isté špecifiká – deformity lebky (makrocefália, nevyvinutý koreň nosa), lumbálna hyperlordóza, kyfóza, ťažkosti v pohyblivosti a rotácii v lakťovom kĺbe, deformity dolných a horných končatín (postavenie nôh do tvaru O) a iné. (Legare, 2023; Engberts et al., 2012; ReKate, 2019; Ireland et al., 2014; Kitoh et al., 2002).

U jednotlivcov s achondropláziou je typický rýchly rast lebky spôsobujúci makrocefáliu a zároveň riziko zvýšeného vnútrolebečného tlaku, zväčšenie mozgových komôr, pričom je nevyhnutná neurologická/neurochirurgická observácia.

Lumbálna hyperlordóza a kyfóza predstavujú vážne ťažkosti detského, ale aj staršieho veku, nakoľko môže dôjsť ku kompresii miechy a zároveň ohrozeniu života jednotlivca (Ireland et al., 2014; Engberts et al., 2012).

Okrem toho, hyperlordóza spôsobuje bolesti v krížovej oblasti, z toho dôvodu jednotlivci s achondropláziou vyhľadávajú úľavové polohy (čupnutie si/drep).

Deformity dolných končatín, najmä postavenie nôh do pozície „O“ spôsobujú jednotlivcom s achondropláziou najmä bolesti kolien a celkovo kĺbov dolných končatín.

Deformity horných končatín sa týkajú najmä typického „trident/trojzubec“ postavenia prstov rúk, kedy nie je možné prsty ruky k sebe priblížiť (Horton, Hall a Hecht, 2007), ako aj rôzna dĺžka jednotlivých prstov (Kitoh et al., 2002). Dôsledkom tohto typického postavenia prstov môžu byť ťažkosti v jemnej motorike a grafomotorike, na ktorú sa zameriame v tomto príspevku.

Neurologické ťažkosti

Neurologické ťažkosti súvisia s už vyššie spomínanou makrocefáliou, rovnako sa môže objaviť hydrocefalus, zúženie miešneho kanála, lordóza, kyfóza, a iné, pričom dôsledkom týchto môžu byť náhle úmrtie, spánkové apnoe, ťažkosti s dýchaním, bolesti, paralýza a iné (Hecht, Bodensteiner a Butler, 2014).

Obezita a kardiovaskulárne ťažkosti

U detí s achondropláziou sa môžu objavovať ťažkosti v stravovaní a neprospievaní, kedy môžu nastať ťažkosti so saním vplyvom gastroezofageálneho refluxu a tachypnoe, avšak neskôr sa tieto ťažkosti vytrácajú a deti začnú priberať (Hecht et al., 1988). Je nevyhnutné, aby rodičia dbali na vyváženú stravu a pohyb, nakoľko obezita je typická pre túto diagnózu.

Vplyvom obezity, avšak aj zníženou fyzickou aktivitou sa u jednotlivcov s achondropláziou objavujú kardiovaskulárne ťažkosti, pričom jednotlivci s achondropláziou majú až 10x vyššie riziko na úmrtie vplyvom kardiovaskulárnych ťažkostí (Doco-Fenzy et al., 2006).

Otorinolologické ťažkosti

Vzhľadom na špecifický vývin kraniofaciálnej oblasti majú jednotlivci s achondropláziou opakujúce sa ťažkosti so zápalmi stredného ucha, tekutinou v strednom uchu a veľmi častou nádchou, ktorá ovplyvňuje sluch. Toto všetko je spôsobené nedostatočne vyvinutou eustachovou trubicou, resp. jej skrútením, ako aj nevyvinutím koreňa nosa, čo môže viesť k obštrukcii horných dýchacích ciest (Kubota et al., 2020; Afsharpaiman, Saburi a Waters, 2013).

Špecifiká vo vývine motoriky

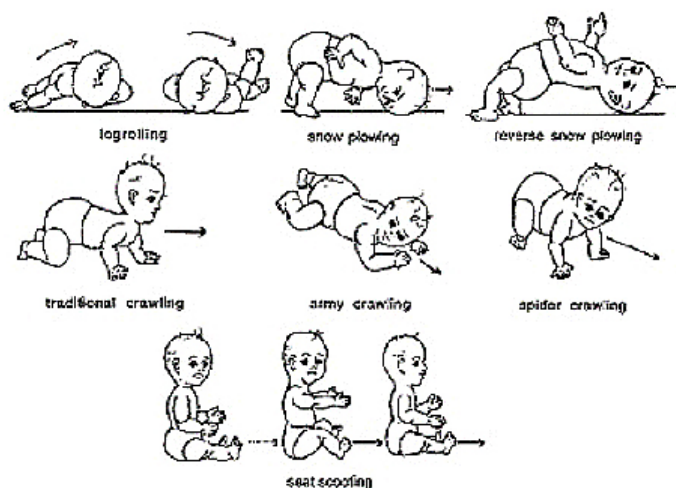
Vývin motoriky u detí s achondropláziou je v odbornej literatúre popisovaný ako oneskorený, avšak treba podotknúť, že ide o veľmi individuálny proces, nakoľko jemná motorika je na pomerne dobrej úrovni, v prípade hrubej motoriky ide o značné oneskorenie. Faktom je, že oneskorenie je vždy prítomné, no v rôznej miere.

Hrubá motorika

Hrubú motoriku ponímame ako pohyby veľkých svalových skupín, rozvoj hrubej motoriky sa prejavuje pri behaní, skákaní, preliezaní, hrách s loptou. U detí s achondropláziou badáme v tejto oblasti motoriky značné ťažkosti, nakoľko majú skrátané horné aj dolné končatiny, ťažkosti s extenziou a rotáciou v lakťovom kĺbe a samozrejme významnú úlohu nesie aj makrocefalus. Vzhľadom na tieto špecifiká si deti s achondropláziou hľadajú stratégie na vykonávanie pohybových vzorcov.

Jedným z nich je napríklad snow plowing (snežný pluh), kedy sa dieťa snaží posúvať dopredu pomocou nôh a rúk, pričom hlava je položená na podložke (Fowler et al., 1997). Ďalšou stratégiou pre presun je spider crawling, kedy dieťa neštvernožkuje štandardne po kolenách a rukách, ale na presun používa ruky a chodidlá (Fowler et al., 1997). Pre deti s achondropláziou je typické, že nevyužívajú štandardné štvornožkovanie, ale volia si plazenie (army crawling).

Obr. 1 Pohybové stratégie detí s achondropláziou



Zdroj: Fowler et al., 1997

Je potrebné dieťaťu poskytovať dostatok stimulácie na vykonávanie pohybov už v ranom detstve; rodičia sa obávajú dieťa polohovať na brucho vzhľadom na veľkosť hlavy dieťaťa, avšak je nevyhnutné, aby dieťa s achondropláziou bolo stimulované k aktivitám rovnako ako jeho rovesníci, nakoľko práve u týchto detí je budovanie vzťahu k zdravému pohybu nevyhnutnosťou, vzhľadom na riziká spojené s kardiovaskulárnymi komplikáciami a obezitou.

Jemná motorika a grafomotorika

Bednářová a Šmardová (2022) popisujú jemnú motoriku ako koordináciu jemných pohybov, najmä teda pohybov ruky a prstov, ktoré majú za následok uchopovanie a manipuláciu s malými predmetmi, neskôr kreslenie a písanie. U detí s achondropláziou nie je jemná motorika významne oneskorená, avšak má svoje špecifiká, ktoré vyplývajú z klinického obrazu diagnózy. Špecifické postavenie ruky detí s achondropláziou – trident symptóm, alebo brachydaktýlia spôsobujú ťažkosti vo vývine jemnej motoriky a grafomotoriky.

Ako môžeme vidieť nižšie na obrázku (obr. 2), deti s achondropláziou majú prsty ďaleko odstúpené od seba – trident symptóm, čo spôsobuje ťažkosti v trojprstom úchope písadla (deti musia vyvinúť veľké úsilie na správny úchop; obr. 3) a následnej vyššej unaviteľnosti, silnom, alebo príliš slabom prítlačku.

Deti s achondropláziou si rovnako ako pri rozvoji hrubej motoriky volia rôzne stratégie, v prípade úchopu písadla je to štvorprstý úchop (obr. 4), avšak tento úchop spôsobuje vyššie spomenuté ťažkosti – unaviteľnosť, bolesť, ťažkosti v prítlačku. Konkrétne príklady na podporu správnej polohy prstov a ruky uvádzame v časti príklad dobrej praxe.

Okrem kreslenia a písania môžu mať deti s achondropláziou ťažkosti aj pri strihaní, nakoľko skrátené prsty spôsobujú ťažkosti pri tomto komplexnom pohybe – jeden pohyb otvára a opačný pohyb zatvára. Konkrétne príklady na podporu strihania uvádzame v časti príklad dobrej praxe.

Obr. 2 Trident symptóm



Zdroj: archív autorky

Obr. 3 Trojprstý úchop



Zdroj: archív autorky

Obr. 4 Štvorprstý úchop

Zdroj: archív autorky

Sebaobsluha

Sebaobsluha predstavuje špecifickú oblasť, ktorá je nevyhnutnou súčasťou rozvoja jemnej a hrubej motoriky. Podľa Vančovej (2010) zaraďujeme medzi oblasti rozvoja sebaobsluhy nasledujúce:

- Stravovacie zručnosti – Hryzenie, žúvanie, prehĺtanie, jedenie, pitie, súvisiace zručnosti úprava prostredia, príprava;
- Obliekanie a vyzliekanie – súvisiace zručnosti;
- Hygienické návyky – umývanie rúk, tváre, zubov, vlasov utieranie, česanie, úprava zovňajšku, používanie krémov, intímna hygiena, hygiena prostredia;
- Používanie toalety – močenie, stolica, signalizácia, súvisiace zručnosti.

V rámci tohto príspevku sa budeme zaoberať hlavnými oblasťami.

V súvislosti so stravovacími zručnosťami hovoríme najmä o mieste na stravovanie a preštiepaní. Deti s achondropláziou často využívajú tzv. rastúce stoličky, ktoré by mali mať prídavný schodík, aby boli deti čo najviac samostatné pri vystupovaní a zostupovaní. Vhodné je využívať plytké tanieri a klasické tanieri na polievku, nie misky, ktoré majú vyšší okraj a tým sťažujú naberanie.

Obliekanie a vyzliekanie je špecifická oblasť, vzhľadom najmä na krátke horné končatiny. Deti s achondropláziou majú ťažkosti s obliekaním si základného oblečenia – spodné prádlo, ponožky, nohavice. Pri týchto úkonoch je potrebné vyťahovanie a vzhľadom na skrátené končatiny ide o pomerne náročný proces. Deti potrebujú asistenciu, nájst si vlastné kompenzačné mechanizmy, ktoré im proces obliekania vyzliekania zjednoduší.

Oblasť hygienických návykov a používanie toalety majú špecifiká vyplývajúce najmä z krátkych horných končatín a nízkej telesnej výšky. Pre deti je nevyhnutné mať pri štandardnom umývadle a toalete schodík (resp. dvojschodík), alebo mať zníženú výšku umývadla. Okrem toho je nevyhnutná predĺžená páka a rovnako predĺžený vodo-

vodný kohútik, aby boli schopné samostatne si umyť ruky a vykonať základnú hygienu. Sebaobsluha pri používaní toalety má svoje špecifiká, ako pri obliekaní. Deti s achondropláziou si musia nájsť vlastné kompenzačné mechanizmy, aby mohli byť samostatné. Okrem vyššie spomínaných oblastí je nutné spomenúť aj úpravy týkajúce sa bežných denných činností, medzi ktoré patrí chôdza po schodoch (vhodné je zníženie stupňov na schodoch, resp. doplnenie zábradlia do výšky dieťaťa), úprava pracovného miesta na kreslenie a písanie (správny sed – podložka pod nohy vzhľadom na ich skrátenie, pevná opora chrbta vzhľadom na skrátené stehenné kosti, správna výška stola – možnosť oprieť si lakty, naklonenie písacej podložky, protišmykovosť).

Vyššie spomenuté špecifiká a ich kompenzácia je nevyhnutná pre samostatnosť dieťaťa s achondropláziou v bežných denných činnostiach, ako aj pri výkone akademických činností.

Príklad dobrej praxe – rozvoj jemnej motoriky a grafomotoriky

Najzákladnejšou požiadavkou pri rozvoji jemnej motoriky a grafomotoriky je aj pre bežné dieťa vhodné pracovné prostredie, v prípade grafomotoriky hovoríme najmä o stole a stoličke. Vzhľadom na základnú symptomatológiu dieťaťa s achondropláziou – krátke horné aj dolné končatiny, je nevyhnutné, aby dieťa v sede rukami dosiahlo na pracovný stôl a aby malo oporu nôh. V prostredí materskej školy nie je nevyhnutná špeciálne upravená stolička, ani stôl, postačí, ak dieťa bude vedieť na stoličku vysadnúť bez pomoci a bude mať pod nohami položený schodík.

Ďalšou dôležitou požiadavkou pre rozvoj grafomotoriky je vhodný materiál. Dieťa s achondropláziou nedokáže v sede za stolom pracovať s výkresom formátu A3, nakoľko nedosiahne na jeho vrchnú časť (v oboch polohách papiera). V tomto prípade, ak potrebujeme využiť šírku formátu A3, je vhodné, aby pedagóg papier preložil na polovicu, aby dieťa dosiahlo aj na vrchnú časť.

K materiálu je nevyhnutné zaradiť aj ceruzky a písadlá. Tak ako u bežných detí, je vhodné využiť trojhranné mäkké ceruzky, avšak u detí s achondropláziou zo začiatku nepostačujú bežné trojhranné ceruzky, odporúčajú sa špeciálne hrubé ceruzky s výrezmi, aby dieťa dokázalo fixovať správny trojprstý úchop.

Obr. 5 Úchop hrubej trojhrannej ceruzky dieťaťa s achondropláziou



Zdroj: archív autorky

Následne, ak dieťa dokáže udržať trojprstý úchop aj na bežnej trojhrannej ceruzke, je možné využívať tieto. Rovnako pri prechode na pero, je vhodné, aby sa využívali ergonomicky tvarované písadlá.

Strihanie je veľmi dôležitou zručnosťou, okrem využiteľnosti pri bežných životných situáciách, si ním deti trénujú vizuomotorickú a bilaterálnu koordináciu, presnosť, avšak významnú úlohu má strihanie pri posilňovaní svalov dlane a prstov, čím prispieva aj k zdokonaľovaniu v oblasti grafomotoriky.

Pri zavádzaní strihania je vhodné využiť prvé stláčacie nožnice pre najmenších, nakoľko deti s achondropláziou majú malé dlane a krátke prsty, je vhodné dlaň a prsty posilniť. Vhodné sú nožnice od Faber-Castell. Následne je vhodné využiť nožnice s pružinkou, ktoré pomáhajú dieťaťu s pohybom otvorenia. Poslednou úrovňou sú bežné detské nožnice pre pravákov, alebo ľavákov, avšak na tieto nožnice je vhodné prejsť až po dostatočnom posilnení svalov prstov a dlane.

Uvedené špecifiká je možné vykonávať s prostredím bežných materských škôl. Uvedené skúsenosti uvádzame z domáceho prostredia dieťaťa s achondropláziou, ako aj z prostredia inkluzívnej materskej školy, ktorá predstavuje jedinečný pilotný projekt na Slovensku. Rozmanita bola otvorená v r. 2021 v Bratislave. Momentálne ju navštevuje 30 detí vo vekovo zmiešanej skupine, ktoré sa počas dňa delia na rôzne menšie skupiny, podľa ich potrieb. V materskej škole sa uplatňujú princípy Montessori pedagogiky, ktoré umožňujú vysokú individualizáciu rozvoja každého dieťaťa, rozvoj jeho samostatnosti a sebadôvery a podporuje jeho lásku k učeniu a bádaniu. Montessori obohacujú o moderné stratégie rozvoja zručností budúcnosti, vrátane kreativity, kritického myslenia, digitálnych zručností, angličtiny, sociálnej a emočnej inteligencie a zodpovedného a udržateľného správania. Prvé pilotné merania ukazujú, že uvedený model inkluzívnej materskej školy umožňuje všetkým deťom sa výborne rozvíjať po mnohých stránkach (Rozmanita, 2024).

ZÁVER

Záverom možno konštatovať, že deti s achondropláziou potrebujú na účinný rozvoj jemnej motoriky a grafomotoriky špecifické úpravy edukačného, ale aj domáceho prostredia. Osobitná pozornosť by sa mala venovať poskytovaniu vhodného nábytku, materiálov a nástrojov na podporu ich jedinečných fyzických vlastností a potrieb, aby sa uľahčil rozvoj ich zručností. Mnoho rodičov a rovnako pedagógov uvažuje, či je pre dieťa nevyhnutná prítomnosť asistenta v školskom prostredí, nakoľko dieťa má fyzické aj priestorové bariéry. Na základe vlastných skúseností ako školského špeciálneho pedagóga a zároveň rodiča dieťaťa s achondropláziou považujeme za dôležitejšie, ako prítomnosť asistenta v podmienkach materskej školy, vytváranie bezpečného a prijímajúceho prostredia, vytvárania príležitostí na čo najväčšiu samostatnosť dieťaťa prostredníctvom pomôcok a úpravy prostredia (schodík/stupienok; materiál a hračky umiestniť bližšie k okraju stola/skrine; hrubší materiál na kreslenie a písanie; šnúry na dvere, aby

si ich dieťa vedelo samo otvoriť a zatvoriť; pri prechádzkach umiestniť dieťa ako prvé do dvojice, aby určovalo tempo chôdze).

SUMMARY

The development of fine motor skills and graphomotor skills requires a suitable working environment, particularly a table and chair. Children with achondroplasia need to reach the desk with their hands and have leg support. In kindergarten settings, a chair without assistance and a step under their feet is sufficient. Appropriate materials are essential, such as folding paper in half for A3 width. Triangular soft pencils are recommended, but thick, cut-out pencils with cut-outs are recommended for children with achondroplasia. Ergonomically shaped pens are also recommended.

PodĎakovanie

Príspevok je dielčím výstupom projektu VEGA č. 1/0196/2023: Prístupy, intervencie a postoje učiteľov k žiakom so špecifickými poruchami učenia a špecifickými poruchami správania (ADHD) na slovenských základných školách.

Literatúra

AFSHARPAIMAN, S., SABURI, A. and WATERS, K. A. Respiratory difficulties and breathing disorders in achondroplasia. *Paediatric respiratory reviews* [online]. 2013, vol. 14, no. 4, p. 250–255. [cit. 26. 6. 2024]. ISSN 1526-0550. DOI: 10.1016/j.prrv.2013.02.009.

BEDNÁŘOVÁ, J. a ŠMARDOVÁ, V. *Diagnostika dítěte předškolního věku, 2. díl: co by dítě mělo umět ve věku od 3 do 6 let*. Brno: Edika, 2022. ISBN 978-80-266-1804-1.

DOCO-FENZY, M. et al. Pure direct duplication (12)(q24.1-->q24.2) in a child with Marcus Gunn phenomenon and multiple congenital anomalies. *American journal of medical genetics. Part A* [online]. 2006, vol. 140, no. 3, p. 212–221. [cit. 28. 6. 2024]. ISSN 1552-4833. DOI: 10.1002/ajmg.a.31057.

ENGBERTS, A. C. et al. The prevalence of thoracolumbar kyphosis in achondroplasia: a systematic review. *Journal of children's orthopaedics* [online]. 2012, vol. 6, no. 1, p. 69–73. [cit. 27. 6. 2024]. ISSN 1863-2548. DOI: 10.1007/s11832-011-0378-7.

FOWLER, E. S. et al. Biophysical bases for delayed and aberrant motor development in young children with achondroplasia. *Journal of developmental and behavioral pediatrics* [online]. 1997, vol. 18, no. 3, p. 143–150. [cit. 28. 6. 2024]. ISSN 1536-7312. DOI: 10.1097/00004703-199706000-00001.

HECHT, J. T., BODENSTEINER, J. B. and BUTLER, I. J. Neurologic manifestations of achondroplasia. In: BILLER, J. and FERRO, J. M. (eds.). *Neurologic aspects of systemic disease. Part I* [online]. Amsterdam: Elsevier, 2014, p. 551–563. [cit. 26. 6. 2024]. ISBN 978-0-7020-4432-8. DOI: 10.1016/B978-0-7020-4086-3.00036-9.

HECHT, J. T. et al. Obesity in achondroplasia. *American journal of medical genetics* [online]. 1988, vol. 31, no. 3, p. 597–602. [cit. 26. 6. 2024]. ISSN 1096-8628. DOI: 10.1002/ajmg.1320310314.

HOOVER-FONG, J. et al. A height-for-age growth reference for children with achondroplasia: Expanded applications and comparison with original reference data. *American journal of medical genetics. Part A* [online]. 2017, vol. 173, no. 5, p. 1226–1230. [cit. 29. 6. 2024]. ISSN 1552-4833. DOI: 10.1002/ajmg.a.38150.

HORTON, W. A., HALL, J. G. and HECHT, J. T. Achondroplasia. *Lancet* [online]. 2007, vol. 370, no. 9582, p. 162–172. [cit. 30. 6. 2024]. ISSN 1474-547X. DOI: 10.1016/S0140-6736(07)61090-3.

IRELAND, P. J. et al. Optimal management of complications associated with achondroplasia. *The application of clinical genetics* [online]. 2014, vol. 7, p. 117–125. [cit. 26. 6. 2024]. ISSN 1178-704X. DOI: 10.2147/TACG.S51485.

KITOH, H. et al. Deformities of the elbow in achondroplasia. *The journal of bone and joint surgery. British volume* [online]. 2002, vol. 84, no. 5, p. 680–683. [cit. 27. 6. 2024]. ISSN 2044-5377. DOI: 10.1302/0301-620x.84b5.13107.

KUBOTA, T. et al. Clinical practice guidelines for achondroplasia. *Clinical pediatric endocrinology* [online]. 2020, vol. 29, no. 1, p. 25–42. [cit. 26. 6. 2024]. ISSN 1347-7358. DOI: 10.1297/cpe.29.25.

LEGARE, J. M. Achondroplasia. In: ADAM, M. P. et al. (eds.). *GeneReviews* [online]. Seattle (WA): University of Washington, 2023. [cit. 28. 6. 2024]. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1152/>.

PAULI, R. M. Achondroplasia: a comprehensive clinical review. *Orphanet journal of rare diseases* [online]. 2019, vol. 14, no. 1. [cit. 30. 6. 2024]. ISSN 1750-1172. DOI: 10.1186/s13023-018-0972-6.

REKATE, H. L. Pathogenesis of hydrocephalus in achondroplastic dwarfs: a review and presentation of a case followed for 22 years. *Child's nervous system* [online]. 2019, vol. 35, no. 8, p. 1295–1301. [cit. 28. 6. 2024]. ISSN 1433-0350. DOI: 10.1007/s00381-019-04227-8.

Rozmanita [online]. 2024. [cit. 14. 12. 2024]. Dostupné z: <https://www.rozmanita.sk/more.html#skolka>.

UNGER, S., BONAFÉ, L. and GOUZE, E. Current Care and Investigational Therapies in Achondroplasia. *Current osteoporosis reports* [online]. 2017, vol. 15, no. 2, p. 53–60. [cit. 29. 6. 2024]. ISSN 1544-2241. DOI: 10.1007/s11914-017-0347-2.

VANČOVÁ, A. *Pedagogika viacnásobne postihnutých*. Bratislava: Kinezis Klub Tatry, 2010. ISBN 978-80-970228-1-5.

Kontakt

Mgr. Kristína Tkáčová, PhD.
Pedagogická fakulta, Univerzita Komenského v Bratislave
Katedra špeciálnej pedagogiky
Račianska 59, 813 34 Bratislava, Slovenská republika
kristina.tkacova@fedu.uniba.sk