

Diet'a s Downovým syndrómom v teórii a edukačnej praxi



Trnava 2025

**Jana Balážová
Andrea Letašiová**

Vedecká monografia je podporená Kultúrnou a edukačnou grantovou agentúrou (KEGA) Ministerstva školstva, výskumu, vývoja a mládeže Slovenskej republiky.

Projekt č. 017TTU-4/2025 Podpora sociálnej inklúzie, inkluzívnej edukácie detí s Downovým syndrómom v ranom, predškolskom a mladšom školskom veku.

Dieťa s Downovým syndrómom v teórii a edukačnej praxi

Autorky:

© PaedDr. Jana BALÁŽOVÁ, PhD. 2025

© PhDr. Andrea LETAŠIOVÁ, PhD. 2025

Recenzovali:

PhDr. Dominika DOKTOROVÁ, PhD. univerz. docent

PhDr. Kamila HOMOLKOVÁ, PhD.

Jazyková korektúra: Mgr. Zuzana SITARČÍKOVÁ, PhD.

Fotografia na obálke: Martin BALÁŽ

Vydavateľ a vydanie:

Pedagogická fakulta Trnavskej univerzity v Trnave, prvé vydanie, 2025

Všetky práva vyhradené. Toto dielo ani žiadnu jeho časť nie je možné reprodukovat' bez súhlasu majiteľov autorských práv.

ISBN 978-80-568-0780-4

<https://doi.org/10.31262/978-80-568-0780-4/2025>

Zoznam obrázkov

Obrázok 1 Lebka dieťaťa s Downovým syndrómom	12
Obrázok 2 Egyptská socha (starovek), Hlinená hlava z Mexika (500 pred Kr.)....	13
Obrázok 3 Adorácia Krista (1515)	14
Obrázok 4 John Langdon Down Obrázok 5 Earlswood Asylum for Idiots	15
Obrázok 6 Ukážka typických mongoloidných čŕt popísaných v článku J.L. Downa	17
Obrázok 7 Normansfield	18
Obrázok 8 Zákon o prevencii potomstva s genetickými poruchami (Gesetz zur Verhütung erbkranken Nachwuchses).....	21
Obrázok 9 Program Aktion T4.....	22
Obrázok 10 Jérôme Lejeune, Marthe Gautier a Raymond Turpin	29
Obrázok 11 Trizómia 21	30
Obrázok 12 G-prúžkovanie karyotypu u muža s Downovým syndrómom	31
Obrázok 13 Kritická oblasť pre Downov syndróm na 21q22.....	37
Obrázok 14 Gén DYRK1A	40
Obrázok 15 Gén APP	42
Obrázok 16 BRWD1	46
Obrázok 17 Kortikálna signatúra mozgu pri Downovom syndróme bez amyloidovej patológie	51
Obrázok 18 Kortikálna signatúra mozgu pri Downovom syndróme s amyloidovou patológiou	52
Obrázok 19 Rámec inkluzívnych hodnôt.....	102
Obrázok 20 „Písanie“ s vizuálnou oporou	140
Obrázok 21 Somatické priestorové ukotvenie násobkov.....	142
Obrázok 22 Lokalizácia násobkov čísla 2 na krku a hlave.....	143
Obrázok 23 Ukážka polohy dlaní pri počítaní pomocou prstov	145

Zoznam tabuliek

Tabuľka 1 Kritické porovnanie Downovho prístupu so súčasnými pohľadmi.....	19
Tabuľka 2 Prehľad eugenických prístupov	23
Tabuľka 3 Míľniky cytogenetiky v Československu	34
Tabuľka 4 Súvislosti ťažkostí a génov.....	36
Tabuľka 5 Významné gény na chromozóme 21 a ich funkcie	38
Tabuľka 6 Prehľad ďalších modelov.....	41
Tabuľka 7 Porovnanie hlavných myšlienkových modelov Downovho syndrómu.....	44
Tabuľka 8 Neuropsychologické koreláty Downovho syndrómu – prejavy a podporné stratégie	52
Tabuľka 9 Kognitívne oslabenia u osôb s Downovým syndrómom a ich neuropsychologické charakteristiky.....	55
Tabuľka 10 Špecifická jazykového vývinu u detí s Downovým syndrómom a ich prejavy v praxi	56
Tabuľka 11 Kľúčové princípy v skratke	57
Tabuľka 12 Downov syndróm v MKCH-10	65
Tabuľka 13 Downov syndróm v MKCH-11	66
Tabuľka 14 Diagnóza Downov syndróm v MKCH-10 a MKCH-11	67
Tabuľka 15 Kľúčové rozdiely MKCH-10 vs MKCH-11	67
Tabuľka 16 Tabuľková vizualizácia – Downov syndróm v MKCH	68
Tabuľka 17 Poruchy intelektového vývinu a hodnoty IQ	69
Tabuľka 18 Downov syndróm v DSM 1 – 5.....	72
Tabuľka 19 Prenatálne diagnostické metódy	74
Tabuľka 20 Možnosti výsledku kombinovaného skríningu rizika T21, T18, T13..	75
Tabuľka 21 Možnosti výsledku skríningu	76
Tabuľka 22 Etické prístupy k prenatálnej diagnostike	78
Tabuľka 23 Prehľadné znázornenie diagnostických nástrojov	79
Tabuľka 24 Fenotypové znaky detí/ludí s Downovým syndrómom	80
Tabuľka 25 Iné chromozómové aberácie	81
Tabuľka 26 Prehľad oblastí zamerania testov a škál.....	87
Tabuľka 27 Prehľad diagnostických nástrojov.....	91
Tabuľka 28 Prehľad kľúčových oblastí výskumu kognitívnych a nonkognitívnych schopností.....	93
Tabuľka 29 Vývoj prístupov spoločnosti a edukácie osôb s postihnutím.....	100
Tabuľka 30 Piliere úspešnej inklúzie v škole	104
Tabuľka 31 Dieťa/žiak so ŠVVP.....	107
Tabuľka 32 Možnosti a formy vzdelávania detí a žiakov s Downovým syndrómom v SR	126
Tabuľka 33 Multidimenzionálny, multidisciplinárny a transdisciplinárny prístup	128
Tabuľka 34 Význam poznania histórie Downovho syndrómu.....	129
Tabuľka 35 Odôvodnenie významu poznania výskumu Downovho syndrómu pre pedagogických a odborných zamestnancov.....	132
Tabuľka 36 Výzvy v edukácii detí, žiakov s Downovým syndrómom.....	135
Tabuľka 37 Prehľad prepojenia výskumu a praxe	136
Tabuľka 38 Vývinové sledovanie detí, žiakov s Downovým syndrómom	138
Tabuľka 39 Karta NAJPRV – POTOM	146

ZOZNAM SKRATIEK

ACMG: American College of Medical Genetics and Genomics (Americká vysoká škola lekárskej genetiky a genomiky)
ACOG: American College of Obstetricians and Gynecologists (Americká vysoká škola pôrodníkov a gynekológov)
DS: Downov syndróm
cffDNA: cirkulujúca fetálna DNA
CGH: komparatívna genómová hybridizácia
CPP: Centrum poradenstva a prevencie
CRPD: Convention on the Rights of Persons with Disabilities, 2006. United Nations (Dohovor o právach osôb so zdravotným, 2006. Organizácia Spojených národov)
DNA: deoxyribonukleová kyselina
DSM: Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders
FISH: fluorescenčná in situ hybridizácia
ICD: International Classification of Diseases (MKCH)
iPSC: induced pluripotent stem cells (bežné telesné bunky)
MKCH: Medzinárodná klasifikácia chorôb
NIPT: neinvazívne prenatálne testovanie
NT: nuchálna translucencia
LTP: Long-Term Potentiation (dlhodobé zosilnenie synaptického prenosu)
LTD: Long-Term Depression (dlhodobé oslabenie synaptického prenosu)
S-PMV: skríning psychomotorického vývinu
ŠCP: Špecializované centrum poradenstva
USA: Spojené štáty americké
VP: vzdelávací program
VP pre MP: Vzdelávací program pre žiakov s mentálnym postihnutím, resp. poruchami intelektového vývinu
WHO: World Health Organization (Svetová zdravotnícka organizácia)
SSLG = Slovenská spoločnosť pre lekársku genetiku
ŠVP: štátny vzdelávací program
ŠkVP: školský vzdelávací program

OBSAH

ÚVOD.....	8
1. HISTORICKÝ VÝVOJ A MEDICÍNSKY ASPEKT DIAGNÓZY DOWNOV SYNDRÓM.....	11
1.1 Historické dôkazy o existencii ľudí s Downovým syndrómom.....	11
1.1.1 Odkaz Johna Langdona Downa v dejinách medicíny.....	14
1.1.2 Eugenické prístupy v minulosti a ich dôsledky pre ľudí s Downovým syndrómom	20
1.2 Ľudia s Downovým syndrómom v ére modernej medicíny.....	28
1.2.1 Genetický prelom – objav trizómie 21	29
1.2.2 Genomika a molekulárny výskum	35
1.2.3 Experimentálne modely.....	39
1.2.4 Neurovývinové aspekty Downovho syndrómu.....	49
2. DIAGNOSTIKA DOWNOVHO SYNDRÓMU	63
2.1 Downov syndróm v Medzinárodnej klasifikácii chorôb	64
2.2 Downov syndróm v Diagnostickej a štatistickej príručke	70
2.3 Prenatálna diagnostika Downovho syndrómu	73
2.3.1 Medicínsky aspekt prenatálnej diagnostiky	73
2.3.2 Etický aspekt prenatálnej diagnostiky Downovho syndrómu	76
2.4 Postnatálna diagnostika detí s Downovým syndrómom.....	79
2.4.1 Hodnotenie zdravotného stavu dieťaťa s Downovým syndrómom	81
2.4.2 Hodnotenie kognitívnych a neurovývinových porúch	84
3. INKLUZÍVNY TREND A EDUKÁCIA DETÍ, ŽIAKOV S DOWNOVÝM SYNDRÓMOM	95
3.1 Zmeny v prístupe k edukácii detí a žiakov s Downovým syndrómom	96
3.1.1 Transformácia edukačných prístupov: od segregácie k inkluzívnemu modelu	96
3.1.2 Podstata inkluzívneho prístupu v edukácii	101
3.2 Edukácia detí a žiakov s Downovým syndrómom v slovenských školách	103
3.2.1 Východiská možností edukácie detí a žiakov s Downovým syndrómom	105
3.2.2 Aktuálne možnosti výchovy a vzdelávania detí s Downovým syndrómom v slovenských školách	112
3.3 Opodstatnenie multidimenzionálneho prístupu k edukácii detí a žiakov s Downovým syndrómom	128

3.3.1 Význam historickej reflexie a medicínskeho pokroku pre pochopenie vývinu pedagogických postojov a prístupov.....	131
3.3.2 Dieťa a žiak s Downovým syndrómom ako súčasť heterogénnej skupiny, triedy.....	137
ZÁVER.....	149
Zoznam použitej literatúry	151

ÚVOD

Problematika sociálnej inklúzie a inkluzívnej edukácie detí a žiakov s Downovým syndrómom (ďalej ako DS) v ranom, predškolskom a mladšom školskom veku patrí medzi aktuálne a spoločensky vážne témy rezonujúce nielen v slovenskom odbornom pedagogickom kruhu, ale aj v širšej verejnosti. Dôležitosť tejto témy je ešte viac umocnená prebiehajúcou reformou školstva, ktorá reflektuje inkluzívne smerovanie svetových vzdelávacích trendov. Inklúzia sa postupne stáva hodnotovým pilierom moderného školstva, ktoré má ambíciu poskytovať rovnaké šance všetkým deťom bez ohľadu na ich schopnosti, zdravotné znevýhodnenie či sociálne podmienky.

Na Slovensku môžeme inkluzívne snahy pozorovať od začiatku 21. storočia. Avšak, napriek výraznému posunu v legislatívnej aj odbornej rovine, možno konštatovať, že sa stále nachádzame na začiatku komplexného procesu, ktorý si vyžaduje systematické a koordinované kroky. Nejasnosť a neustála premenlivosť stanovených postupov a kritérií majú za následok nejednotnú interpretáciu ako u odborníkov, tak aj u rodičov.

Skúsenosti z praxe jednoznačne potvrdzujú, že inkluzívnu edukáciu nie je možné realizovať bez interdisciplinárnej spolupráce. Úspešná inkluzívna edukácia je podmienená aktívnou participáciou pedagogických odborníkov (učiteľov, vychovávateľov, pedagogických asistentov, školských špeciálnych pedagógov) a odborných zamestnancov škôl a školských zariadení (školských psychológov, špeciálnych, sociálnych a liečebných pedagógov, psychológov, logopédov, sociálneho a zdravotníckeho personálu).

Našou snahou je iniciovať odbornú diskusiu o edukácii detí a žiakov s Downovým syndrómom v ranom, predškolskom a mladšom školskom veku. Predpokladáme, že táto diskusia môže prispieť k zhodnoteniu aktuálneho stavu v oblasti edukácie detí, žiakov¹ s Downovým syndrómom, k identifikácii existujúcich bariér a faktorov ovplyvňujúcich ich sociálnu inklúziu a inkluzívnu edukáciu. Zároveň môže poslúžiť

¹ Podľa zákona č. 245/2008 Z. z. (§ 2) sa dieťaťom rozumie dieťa navštevujúce materskú školu a žiakom osoba navštevujúca základnú alebo strednú školu. V tejto publikácii používame pojem *dieťa* na označenie dieťaťa od narodenia až do ukončenia obdobia dochádzky do materskej školy, zatiaľ čo pojmom *žiak* označujeme dieťa navštevujúce základnú školu. V rámci projektu sa v súčasnosti nezameriavame na starších žiakov.

ako zhrnutie využívaných aktivizujúcich metód, foriem výchovy a vzdelávania detí a žiakov s Downovým syndrómom, ako aj dostupných pomôcok, konkrétnych krokov a postupov podporujúcich rozvoj kompetencií detí a žiakov s Downovým syndrómom v ranom, predškolskom a mladšom školskom veku.

Z historického hľadiska predstavuje výskum Downovho syndrómu pozoruhodnú cestu vývoja poznania od prvých klinických opisov až po moderné molekulárno-genetické prístupy. John Langdon Down už v roku 1866 systematicky opísal fenotypové charakteristiky osôb s touto diagnózou, čím položil základ klinickej identifikácie syndrómu. Vývoj poznania v tejto oblasti však nepredstavuje iba medicínsky či biologický progres, ale aj postupnú premenu spoločenského postoja k ľuďom s postihnutím – od segregácie a stigmatizácie k akceptácii, participácii a inklúzii. V súčasnosti je Downov syndróm podľa klasifikácie MKCH-11 definovaný ako chromozómová aberácia s multisystémovým dopadom, ktorá ovplyvňuje viaceré oblasti funkčného fungovania organizmu, vrátane intelektu² a jeho vývinu. Diagnostický proces preto vyžaduje komplexný a multidisciplinárny prístup využívajúci genetické, klinické, laboratórne a zobrazovacie metódy. Ich cieľom je identifikovať individuálne špecifiká a variabilitu symptómov s cieľom zabezpečiť personalizovanú starostlivosť a podporu. Efektívne nadväzovanie na dlhoročné skúsenosti špeciálnych škôl a poradenských zariadení predstavuje nevyhnutný predpoklad pre rozvoj kvalitnej inkluzívnej edukácie. Ich poznatky a overené prístupy môžu byť inšpiráciou pre rozvíjanie kompetencií a postojov empatických, odborne zdatných a motivovaných pedagogických i odborných zamestnancov.

Cieľom predkladanej monografie je formulovať teoretické a empiricky podložené základy **multidimenzionálneho prístupu k edukácii detí a žiakov s Downovým syndrómom**. Tento prístup chápe edukáciu ako proces rozvoja celej osobnosti dieťaťa – nielen jeho kognitívnej oblasti, ale aj oblasti emocionálnej, sociálnej a telesnej. Multidimenzionálne poňatie edukácie umožňuje komplexne vnímať

² V publikácii používame dva pojmy: intelektuálny a intelektový. **Intelektuálny** keď hovoríme o výkone, postihnutí, znevýhodnení (intelektuálne znevýhodnenie, intelektuálne postihnutie, intelektuálny výkon). **Intelektový** keď hovoríme o vývine, schopnostiach a funkciách intelektu (intelektový vývin, intelektové schopnosti, intelektové funkcie).

dieťa, žiaka ako individualitu so špecifickými potrebami i záujmami, s vlastným tempom vývinu a profilom silných i slabších stránok, pričom podporuje jeho potenciál vo všetkých dimenziách osobnostného rastu.

Úspešné napĺňanie princípov inkluzívnej edukácie predpokladá úzku spoluprácu rodiny, školy a odborníkov. Koordinovaná činnosť učiteľov, pedagogických asistentov, vychovávateľov, špeciálnych pedagógov, psychológov, logopédov a fyzioterapeutov umožňuje plánovať ciele intervencie a zabezpečiť kontinuitu výchovno-vzdelávacieho procesu. Multidimenzionálny prístup zároveň vytvára podmienky pre individualizáciu obsahu, metód, foriem i hodnotenia vzdelávania, podporuje pozitívnu sociálnu klímu v triede a prispieva k formovaniu vzťahov založených na empatii, spolupráci a rešpekte.

Predkladaná vedecká monografia preto zdôrazňuje potrebu **komplexného kooperatívneho prístupu** k edukácii detí a žiakov s Downovým syndrómom, keďže práve prostredníctvom spolupráce viacerých odborníkov, rešpektovania individuality dieťaťa, ale aj dôrazu na jeho emocionálne bezpečie, sociálne väzby, participáciu možno reálne napĺňať princípy sociálnej inklúzie a rozvíjať inkluzívnu edukáciu ako hodnotový rámec moderného školstva.

1. HISTORICKÝ VÝVOJ A MEDICÍNSKY ASPEKT DIAGNÓZY DOWNOV SYNDRÓM

Dejiny Downovho syndrómu neodrážajú len vývoj medicínskeho poznania a genetického výskumu, ale zároveň vypovedajú o postupnej transformácii spoločenského postoja k ľuďom so zdravotným znevýhodnením. Poznanie historických súvislostí umožňuje lepšie pochopiť cestu od prvých klinických opisov Johna Langdona Downa, cez tragické obdobia eugenických praktík a segregácie, až po súčasnú éru inkluzívneho vzdelávania, moderných diagnostických metód a snáh o zlepšenie kvality života.

Porozumenie minulosti má zásadný význam pre budúci výskum. Ukazuje, ako môžu byť vedecké objavy ovplyvnené spoločenskými a etickými postojmi a ako nesprávne interpretácie či ideologické zneužitie viedli k diskriminácii a utrpeniu. Zároveň však dokumentuje progres – od objavu chromozómovej príčiny v roku 1959 až po dnešný molekulárny výskum, ktorý otvára nové možnosti liečby a intervencií.

Skúmanie histórie Downovho syndrómu preto nie je iba retrospektívou. Je nevyhnutným krokom k tomu, aby sa výskum v budúcnosti rozvíjal s väčšou citlivosťou voči etickým aspektom a potrebám samotných ľudí s Downovým syndrómom a ich rodín. Reflexia historického vývoja poznania Downovho syndrómu ukazuje, že medicína, psychológia, pedagogika, etika či história musia byť úzko prepojené s rešpektovaním ľudských práv, dôstojnosti a plnej spoločenskej inklúzie osôb s týmto syndrómom.

1.1 Historické dôkazy o existencii ľudí s Downovým syndrómom

Prvé stopy výskytu ľudí s Downovým syndrómom boli nájdené už v dávnej minulosti. Rivollat et al. vo svojom článku opisuje nález **lebky dieťaťa** (obr. 1) vo veku približne 5 až 7 rokov, ktorá bola objavená na ranostredovekom cintoríne pri kostole Saint-Jean-des-Vignes vo Francúzsku. Tento nález má zásadný význam, pretože predstavuje jeden z najlepšie zdokumentovaných archeologických dôkazov Downovho syndrómu.

Obrázok 1 Lebka dieťaťa s Downovým syndrómom



Zdroj: <https://www.livescience.com/46721-earliest-down-syndrome-skeleton-discovered.html>

Autori využili širokú škálu metód – morfometrické merania, röntgenové vyšetrenia a CT skeny – vďaka ktorým mohli lebku presne analyzovať a porovnať s ostatnými nálezmi zdravých jednotlivcov podobného veku a geografického pôvodu. Analýza ukázala viacero odchýlok typických pre Downov syndróm: brachykrániu, čiže skrátenie lebky, otvorený metopický šev, poruchy vo vývine chrupu (hypodontia), známky periodontitídy, sploštený záhlavok, zníženú hrúbku klenby lebky a otvorený uhol v oblasti jej bázy. Aj keď žiadny z týchto znakov samostatne nie je dostatočne špecifický na stanovenie diagnózy, ich kombinácia jednoznačne poukazuje na vysokú pravdepodobnosť, že dieťa trpelo Downovým syndrómom.

Samotný hrob je datovaný do 5. – 6. storočia n. l., čo robí z tohto prípadu najstarší doteraz archeologicky zdokumentovaný dôkaz Downovho syndrómu. Zaujímavý je aj sociálny rozmer nálezu. Dieťa bolo pochované v samostatnom hrobe, uložené na chrbte, pričom súčasťou hrovej výbavy boli keramické črepy. To naznačuje, že nebolo vylúčené ani stigmatizované, ale jeho pohreb sa uskutočnil v súlade s bežnými lokálnymi tradíciami. Tento fakt podčiarkuje dôležitý poznatok, že aj v ranom stredoveku komunity pristupovali k deťom so zdravotným postihnutím s rešpektom a starostlivosťou.

Ak tento nález porovnáme s inými archeologickými prípadmi, jeho význam je ešte väčší. Brothwell (1960) opísal lebku deväťročného dieťaťa z Anglicka (700 – 900 n. l.), ktorú považoval za možný prípad Downovho syndrómu. Tento nález bol dlhé

roky považovaný za najstarší dôkaz, ale nájdenie lebky zo Saint-Jean-des-Vignes ho posunula ešte o dve až tri storočia dozadu. Czarnetzki (1980) a Walker et al. (1991) taktiež publikovali nálezy, ktoré vykazovali určité črty spojené s Downovým syndrómom, avšak ich diagnózy boli neisté – išlo väčšinou o fragmentárne nálezy s menšou presnosťou meraní. Charlier (2008) zase predstavil možný mladistvý prípad, ale vzhľadom na variabilitu kostných a dentálnych znakov sa jeho interpretácia stretla s kritikou a nebola všeobecne prijatá.

Zaujímavým doplnkom osteologických dôkazov sú ikonografické pramene. Starbuck (2011) uvádza, že znaky Downovho syndrómu možno nájsť už **v umení starovekého Egypta** okolo 1500 pred n. l., kde niektoré sochy zobrazujú postavy s charakteristickými črtami tváre a rovnako boli identifikované aj na obraze **Adorácia Krista** z roku 1515, kde viaceré z postáv vykazujú znaky pripomínajúce fenotyp Downovho syndrómu. (obr. 2, 3).

Obrázok 2 Egyptská socha (starovek), Hlinená hlava z Mexika (500 pred Kr.)



Zdroj: <https://hekint.org/2017/01/26/down-syndrome-through-the-centuries-in-art>

Hoci tieto vizuálne reprezentácie nie sú diagnosticky jednoznačné a môžu byť výsledkom umeleckej štylizácie, naznačujú, že prítomnosť tohto syndrómu v dejinách ľudstva je dlhodobá.

Na rozdiel od spomínaných starších a kontroverzejších prípadov je nález zo Saint-Jean-des-Vignes mimoriadne cenný, pretože bol skúmaný modernými metodologickými postupmi, ktoré umožnili presnú analýzu. Navyše, jeho archeologický kontext je dobre zdokumentovaný, čo výrazne posilňuje vierohodnosť diagnózy.

Nález hrobu dieťaťa v Saint-Jean-des-Vignes predstavuje doposiaľ najspoľahlivejší archeologický dôkaz existencie Downovho syndrómu v minulosti. Taktiež nám ukazuje, že historické komunity nemuseli pristupovať k ľuďom s Downovým syndrómom výlučne stigmatizujúco, ale dokázali ich začleniť do svojich sociálnych štruktúr.

Obrázok 3 Adorácia Krista (1515)

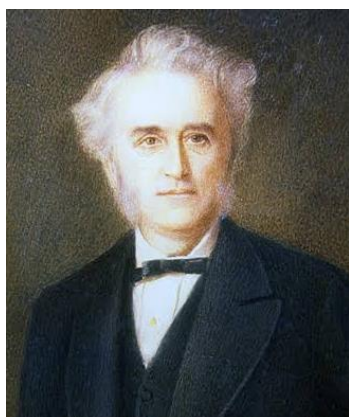


Zdroj: <https://hekint.org/2017/01/26/down-syndrome-through-the-centuries-in-art/>

1.1.1 Odkaz Johna Langdona Downa v dejinách medicíny

John Langdon Down (obr. 4) je považovaný za kľúčovú osobnosť v dejinách medicíny, predovšetkým vďaka svojmu prínosu k identifikácii a systematickým opisom skupiny osôb s Downovým syndrómom.

Obrázok 4 John Langdon Down



Obrázok 5 Earlswood Asylum for Idiots



Zdroj: <https://biteproject.com/john-langdon-down/>

Zdroj: <https://www.exploringsurreypast.org.uk/themes/subjects/disability-history/royal-earlswood/>

Podľa biografických záznamov mal John Langdon Down ešte ako mladý muž silnú emocionálnu skúsenosť so stretnutím s dievčaťom s výrazným intelektuálnym³ postihnutím, ktorú neskôr opísal ako „mystickú“. Táto udalosť v ňom prebudila hlboký záujem o ľudí s mentálnym znevýhodnením a spolu s jeho nespokojnosťou s prácou v rodinnej lekárni prispela k rozhodnutiu venovať sa medicíne (Ward, 1999). Po smrti svojho otca sa John Langdon Down mohol naplno venovať medicínskemu štúdiu a zapísal sa na London Hospital Medical College, kde dosahoval výnimočné výsledky. Získal niekoľko zlatých medailí za vynikajúce študijné úspechy najmä v medicíne, anatómii a chirurgii, a bol hodnotený ako jeden z najlepších študentov svojej generácie. Napriek očakávaniam profesorov, že bude pokračovať v akademickej kariére, rozhodol sa prijať miesto v **Earlswood Asylum for Idiots** (obr. 5), najväčšom ústave pre osoby s mentálnym postihnutím v Anglicku.

a) Earlswood – reforma a vedecký výskum

Down okamžite zaviedol reformy: zlepšil hygienu, zakázal telesné tresty, zaviedol stravovanie s príborom, podporoval voľnočasové aktivity a pracovné činnosti. Vďaka nemu sa Earlswood stal modelovou inštitúciou, ktorú vyzdvihol aj časopis

³ V snahe vyhnúť sa stigmatizujúcemu označovaniu, môžeme v súčasnej odbornej literatúre nájsť viaceré synonymné pojmy k pojmom mentálne postihnutie, mentálna retardácia a duševná zaostalosť, ako napr. intelektuálne znevýhodnenie, vývinová kognitívna porucha, vývinové kognitívne oslabenie či poruchy intelektového vývinu, aj keď obsahujú slová, ktoré určitú stigmú naďalej prinášajú (ang. disability, impairment).

The Lancet. Okrem organizačných zmien sa venoval aj výskumu. Pod vplyvom teórií J. F. Blumenbacha sa snažil triediť pacientov podľa „etnických“ znakov, čo vyústilo do jeho známeho článku *Ethnic Classification of Idiots* (1866⁴). V ňom systematicky opísal fenotypové znaky osôb, ktoré nazýval „mongoloidní idioti“.

Článok predstavuje prvý systematický pokus o klasifikáciu osôb s vrodenými mentálnymi postihnutiami podľa fenotypových znakov. Down poukazoval na to, že dovtedajšie klasifikácie boli neuspokojivé a nejednoznačné, umelo vytvorené a mali len malý praktický význam pre lekársku prax. Lekári boli často konfrontovaní s otázkami rodičov ohľadom príčin mentálneho deficitu dieťaťa, jeho prognózy a možnosti liečby, no dostupné systémy im nedokázali poskytnúť praktickú oporu. Down preto navrhol nový prístup: klasifikovať „idiotov“ a „imbecilov“ podľa **etnických štandardov**, inšpirovaný vtedajšími antropologickými koncepciami Johanna Friedricha Blumenbacha.

Podľa Downa bolo možné pacientov usporiadať do analógií veľkých „rás“ ľudstva: kaukazskej, etiópskej, malajskej, americkej a najmä mongolskej. Tvrdil, že medzi jeho pacientmi sa nachádzali osoby, ktorých znaky sa podobali týmto „etnickým typom“, hoci sami pochádzali z európskych rodín.

Najväčšiu pozornosť však venoval tzv. **mongolskému typu idiocie** (obr. 6).

Podľa jeho pozorovania sa veľké množstvo vrodených „idiotov“ vyznačovalo spoločnými črtami:

- plochejšia tvár,
- epikantické záhyby (vnútorné očné kútiky),
- šikmo orientované oči,
- menší nos a širší koreň nosa,
- nadmerne veľký jazyk (makroglosia),
- znížený svalový tonus,
- suchšia, menej elastická koža.

Niektoré znaky, ktoré uvádza pôvodný text (napr. *veľké hrubé pery s prasklinami, vráskavé čelo spôsobené námahou*), nie sú súčasťou úplného originálneho Downovho opisu – objavujú sa skôr v neskorších interpretáciách, alebo boli Downom uvedené menej explicitne. Down zdôrazňoval, že tieto prejavy sú

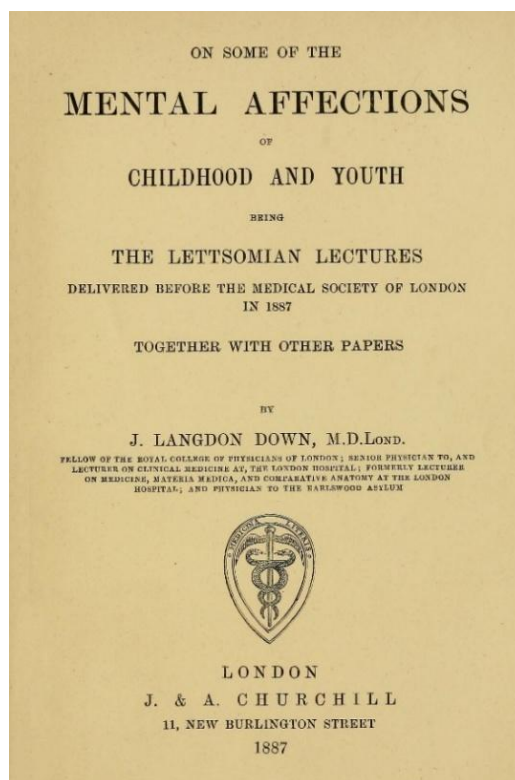
⁴ <https://www.nature.com/articles/hdy196669>

prítomné už od narodenia. V duchu vtedajšej teórie degenerácie ich spájal so zlým zdravotným stavom rodičov (najmä tuberkulózou) a interpretoval ich ako „atavistický návrat“ k tzv. mongoloidnej rase.

Obrázok 6 Ukážka typických mongoloidných čŕt popísaných v článku J.L. Downa



Zdroj:



<https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/B9780128188453000074>

Okrem morfológických čŕt popísal aj správanie a schopnosti:

- deti mali podľa neho výraznú schopnosť **napodobňovania** a zmysel pre humor,
- ich reč bola síce hrubá a nezreteľná, no dala sa zlepšiť cvičeniami,
- koordinácia pohybov bola oslabená, ale mohla byť tréningom zlepšená,
- intelektuálne napreduvali najmä v letných mesiacoch, zatiaľ čo v zime dochádzalo k úpadku, čo spájal so slabým obehom (tieto sezónne výkyvy intelektového výkonu **nie sú priamo v Downových pôvodných textoch** – túto hypotézu pripisujú biografii neskôr (napr. Cohen, 1994) ako jeho klinický dojem, nie systematický poznatok),
- dĺžka života bola podľa neho podpriemerná, často zomierali na tuberkulózu.

Downovo dielo je významné, ale súčasne odráža **dobové antropologické a rasové teórie**. Jeho klasifikácia vychádzala z presvedčenia, že poruchy

mentálneho vývinu môžu viesť k „návratu“ k znakom iných rás. Záverom uviedol, že tieto prípady degenerácie podporujú teóriu jednoty ľudského druhu, keďže choroba dokáže „prekročiť hranice“ medzi rasovými typmi.

b) Normansfield – nová etapa⁵

Po odchode z Earlswoodu v roku 1868 založil súkromný ústav **Normansfield** (obr. 7). Ten bol určený najmä pre deti z vyšších vrstiev, ale jeho cieľom bolo poskytnúť kvalitnú starostlivosť a vzdelávanie. Down a jeho manželka Mary tu zaviedli progresívne metódy: **výučbu praktických zručností** (poľnohospodárstvo, remeslá), **umenie, hudbu a divadlo**. Postavili dokonca aj divadelnú sálu, ktorá sa využívala na koncerty a divadelné predstavenia. Normansfield sa stal vzorovým zariadením a rozrástol sa z pôvodných 19 detí až na 160 obyvateľov.

Obrázok 7 Normansfield



Zdroj: <https://helenjournal.org/october-2024/all-about-john-langdon-down-1828-1896>

Keď John Langdon Down v roku 1866 publikoval svoju prácu *Observations on an Ethnic Classification of Idiots*, ponúkol prvý systematický klinický opis špecifickej skupiny detí s vrodeným mentálnym postihnutím. Fenotypové črty, ktoré identifikoval – plochejšia tvár, epikantické záhyby, menší nos a relatívne väčší jazyk – zostávajú dodnes významnými diagnostickými znakmi. Jeho interpretácie

⁵ <https://langdondownmuseum.org.uk/dr-john-langdon-down/normansfield/>

však odzrkadľujú vedeckú a kultúrnu paradigmu 19. storočia: na základe dobových rasových teórií zaradil túto skupinu medzi takzvaných „mongolských idiotov“, čo vychádzalo z konceptov degenerácie a etnickej taxonómie, ktoré sú dnes považované za nevedecké, neetické a stigmatizujúce.

Moderná medicína ukazuje, že historická hodnota Downovej práce nespočíva v jej vysvetľovacích modeloch, ale v klinickej presnosti jeho pozorovaní. Objav genetickej podstaty syndrómu – trizómie 21 (Lejeune, Gautier & Turpin, 1959) – zásadne zmenil chápanie príčin a otvoril cestu k presnej diagnostike, medicínskym intervenciám a inkluzívnemu prístupu.

Na porozumenie významu Downovej práce z roku 1866 je dôležité porovnať jej kľúčové aspekty so súčasným vedeckým poznaním o Downovom syndróme. V tabuľke 1 poskytujeme prehľadnú komparáciu vybraných oblastí – od klinických pozorovaní, cez etiologické vysvetlenia, až po spoločenský pohľad a prognózu. Z porovnania je zrejmé, že hoci Downove fenotypové pozorovania zostali v mnohom relevantné, interpretácie vychádzajúce z rasovej taxonómie a teórie degenerácie boli neskôr úplne prekonané modernou genetikou a humanisticky orientovanou starostlivosťou o ľudí so zdravotným znevýhodnením.

Tabuľka 1 Kritické porovnanie Downovho prístupu so súčasnými pohľadmi

OBLASŤ POROVNANIA	DOWN (1866)	MODERNÉ PONÍMANIE
Fenotypové pozorovania	Popísal fenotyp: plochá tvár, šikmé oči, zhrubnutý jazyk – presné klinické pozorovania.	Tieto črty sú potvrdené ako diagnostické, doplnené genetickými testami.
Etnická klasifikácia	Klasifikácia podľa 'etnických typov' (Mongolský, Etiópsky, Malajský, Americký).	Rasové kategórie zastarané, príčina genetická (trizómia 21).
Etiológia	Predpoklad degenerácie spôsobenej tuberkulózou rodičov.	Presne známa genetická príčina: extra chromozóm 21, riziko rastie s vekom matky.
Prognóza a liečba	Zdôraznil napodobňovanie a humor; životnosť nízka, často tuberkulóza.	Podpora rozvoja, inklúzia, priemerná dĺžka života 60+ rokov.
Historický význam	Prvá systematická klinická deskripcia, ale s rasovými predsudkami.	Downova práca ako historický základ, meno spojené s názvom syndrómu.

Zdroj: vlastné spracovanie

Zatiaľ čo Down považoval prognózu za veľmi obmedzenú a spájal ju s tuberkulózou, dnešná medicína umožňuje ľuďom s Downovým syndrómom žiť plnohodnotný život s priemernou dĺžkou viac než 60 rokov. Z pohľadu histórie medicíny tak Downova práca predstavuje ambivalentné dedičstvo. Na jednej

strane priniesla klinické rozlíšenie, ktoré sa stalo základom ďalšieho výskumu, na druhej strane bola formovaná predsudkami svojej doby. Reflexia tohto historického kontextu je nevyhnutná, pretože pripomína, že aj vedecké poznanie je zakotvené v kultúrnych rámcoch a spoločenských ideológiach. Práve kritické prehodnocovanie starších interpretácií nám umožňuje nielen chápať minulosť, ale aj citlivejšie a presnejšie pristupovať k ľuďom so zdravotným postihnutím v súčasnosti.

1.1.2 Eugenické prístupy v minulosti a ich dôsledky pre ľudí s Downovým syndrómom

Kevles (1995) poukázal na skutočnosť, že začiatok 20. storočia bol poznačený prudkým rozmachom eugenického myslenia, ktoré sa presadzovalo ako „vedecký“ nástroj na zlepšovanie ľudskej populácie. Pod vplyvom myšlienok Francisa Galtona a ďalších autorov sa eugenika rozšírila naprieč Európou aj Amerikou a získala podporu mnohých lekárov, politikov a intelektuálov. Eugenici považovali osoby s mentálnym a telesným postihnutím, vrátane ľudí s Downovým syndrómom, za „neželaných“ členov spoločnosti, ktorých reprodukcia mala byť obmedzená alebo úplne zabránená.

Počas prvej polovice 20. storočia mnohé štáty prijali legislatívu umožňujúcu nútené sterilizácie osôb s poruchami kognitívneho vývinu, epilepsiou alebo psychiatrickými diagnózami, s cieľom zabrániť údajne „nežiaducemu“ dedičnému prenosu vlastností. V Spojených štátoch začal tento trend už v roku 1907 prijatím zákona v štáte Indiana. Do 70. rokov 20. storočia bolo v USA vykonaných **viac ako 60 000 sterilizácií**, často bez súhlasu dotknutých osôb (Lombardo, 2008). Podobné opatrenia boli zavedené aj v severských krajinách Európy (Švédsko, Nórsko, Fínsko), kde sa nútené sterilizácie vykonávali ešte aj v povojnovom období (Broberg & Roll-Hansen, 2005).

Najextrémnejšiu a najtragickejšiu podobu nadobudla eugenika v nacistickom Nemecku. V roku 1933 bol prijatý zákon (obr. 8) o prevencii dedične chorého potomstva (*Gesetz zur Verhütung erbkranken Nachwuchses*), na základe ktorého bolo v rokoch 1933–1939 sterilizovaných približne 400 000 ľudí (Proctor, 1988).

Krátko nato režim prešiel od sterilizácie k systematickému usmrcovaniu osôb s mentálnym a telesným postihnutím. Od roku 1939 prebiehal program **Aktion T4**

(obr. 9), v rámci ktorého bolo v špecializovaných zariadeniach usmrtených najmenej 70 000 ľudí. Následné decentralizované zabíjanie v nemocniciach zvýšilo celkový počet obetí na viac než 200 000, vrátane detí s DS (Friedlander, 1995). Tieto zločiny ukázali, aké katastrofálne dôsledky môže priniesť myšlienka, že hodnota ľudského života je určovaná „genetickou kvalitou“.

Obrázok 8 Zákon o prevencii potomstva s genetickými poruchami (Gesetz zur Verhütung erbkranken Nachwuchses)



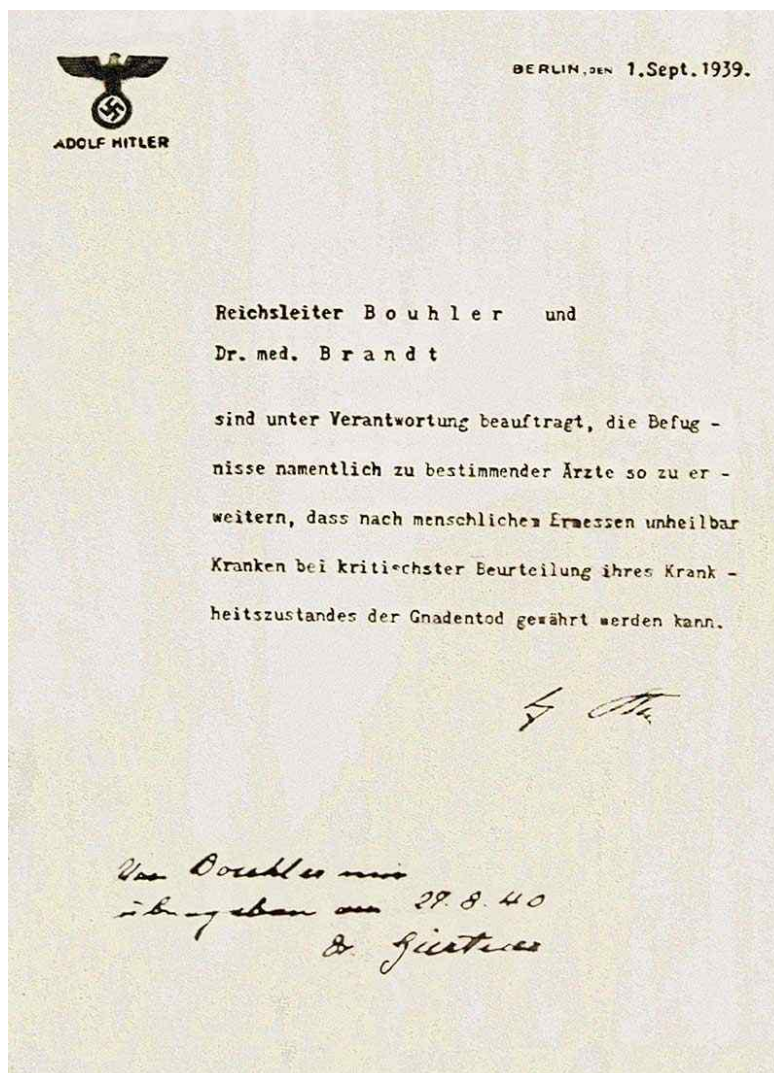
Zdroj: <https://www.politische-bildung-brandenburg.de/veranstaltungen/das-gesetz-zur-verh%C3%BCtung-erbkranken-nachwuchses-vom-14-juli-1933-und-seine-umsetzung>

V Československu sa eugenické idey objavili najmä v 20. a 30. rokoch 20. storočia v lekárskech, antropologických a sociálno-hygienických debatách. Diskutovalo sa o potrebe „ochrany národa“ pred vrodenými chorobami a sociálnou zaostalosťou, čo sa odrazilo napríklad v návrhoch zákonov o sterilizácii, ktoré však pred druhou svetovou vojnou neboli prijaté. Eugenické princípy však prenikli do praxe počas obdobia Protektorátu Čechy a Morava, kde nacistická politika zavádzala segregáciu, povinné zdravotné prehliadky a evidenciu „nežiaducich“ osôb.

Po roku 1948 eugenika nezmizla, hoci bola preformulovaná do podoby „**sociálno-hygienických opatrení**“. V 70. a 80. rokoch sa objavili prípady **nútených sterilizácií** najmä u rómskych žien, vrátane žien s mentálnym znevýhodnením, čo bolo v roku 2005 oficiálne kritizované verejnou ochrankyňou práv. Kritéria „duševnej zaostalosti“ boli v týchto prípadoch často aplikované bez odbornej

diagnostiky a bez informovaného súhlasu. Tento vývoj ukazuje, že aj po druhej svetovej vojne mohli regulačné a segregáčné politiky pretrvávať v praxi pod zámienkou zdravotnej alebo sociálnej starostlivosti.

Obrázok 9 Program Aktion T4



Zdroj: <https://www.normandy1944.info/holocaust/aktion-t4>

Od 90. rokov 20. storočia sa v Slovenskej republike presadil nový prístup: **dôraz na ľudské práva, antidiskriminačnú ochranu, inkluzívnu edukáciu a podporu rodín**. Tento posun je v súlade s medzinárodnými dokumentmi, ako je Dohovor OSN o právach osôb so zdravotným postihnutím (2006), ktorý kladie dôstojnosť a autonómiu jednotlivca do centra starostlivosti.

V tabuľke 2 vizualizujeme kľúčové míľniky vo vývoji eugenických prístupov k ľuďom s Downovým syndrómom a inými formami zdravotného znevýhodnenia od začiatku 20. storočia až po dnešok (je rozdelená do troch hlavných období). Umožňuje sledovať postupnú premenu v medicínskom, spoločenskom a etickom nazeraní – od represívnych zákrokov smerovaných proti reprodukcii, až po súčasný dôraz na inklúziu, ľudské práva a kvalitu života.

Tabuľka 2 Prehľad eugenických prístupov

ROK / OBDOBIE	UDALOSŤ	VÝZNAM / DOPAD PRE ĽUDÍ S DOWNOVÝM SYNDRÓMOM	ZDROJ
koniec 19. storočia	Vznik eugenického hnutia v Európe a USA	Osoby s mentálnym postihnutím boli vnímané ako „degeneratívne“, DS bol považovaný za dedičnú záťaž	Galton, 1883
1907	Prvý zákon o nútenej sterilizácii (Indiana, USA)	Nepriame postihnutie ľudí s DS – legitimizácia zásahov do reprodukčných práv osôb s mentálnym postihnutím	Lombardo, 2011
1920–1930	Rozšírenie sterilizačných zákonov v Európe a USA	Osoby s DS boli považované za „nevhodné na reprodukciu“	Kevles, 1995
1933	Nástup nacistickej eugeniky v Nemecku – nacistický zákon o prevencii dedične chorého potomstva	Začiatok systematickej diskriminácie a dehumanizácie osôb s mentálnym postihnutím vrátane DS – masová sterilizácia ľudí s mentálnym postihnutím vrátane ľudí s DS	Friedlander, 1995, Proctor, 1988
1939–1941	Program Aktion T4	Fyzická likvidácia detí a dospelých s mentálnym postihnutím, vrátane detí s DS – systematické vraždenie a ľudia s DS boli označení ako „živé bremeno“	Burleigh, 1994; Lifton, 1986
1945	Koniec 2. svetovej vojny	Odsúdenie eugeniky, presadzovanie ľudských práv pre všetkých	Kevles, 1995
1959	Identifikácia trizómie 21 (Lejeune)	Zlom v chápaní DS – od „degenerácie“ ku genetickej poruche	Lejeune et al., 1959
1960–1970	Rozvoj prenatálnej diagnostiky	Nové etické dilemy – selektívne potraty pri diagnostike DS	Parens & Asch, 2000
1977	Rozšírenie prenatálnej diagnostiky – amniocentéza, ultrazvuk	Možnosť skorého zistenia DS – nové etické dilemy	Bianchi et al., 2010, Milunsky, 2015
1980–1990	Kritika eugeniky a rozvoj práv osôb so zdravotným postihnutím	Postupné presadzovanie inklúzie a ľudských práv ľudí s DS, začiatky deinštitucionalizácie	Shakespeare, 2006
2005	Správa o nútených sterilizáciách na Slovensku	Pretrvávajúce porušovanie ľudských práv	Poradňa pre občianske a ľudské práva, 2003 – 2005

2006	Dohovor OSN o právach osôb so zdravotným postihnutím	Oficiálne odmietnutie eugenických prístupov, posilnenie dôstojnosti a práv ľudí s DS	(CRPD, 2006)
súčasnosť	Etické diskusie o prenatálnom skríningu, dôraz na kvalitu života	Napätie medzi medicínskym pokrokom a rizikom „modernej eugeniky“, podpora rodín, inkluzívne prostredie, komunitná starostlivosť	Patel et.al, 2020, Hodapp, Fidler, 2021, Wilkinson, 2015

Zdroj: vlastné spracovanie uvedených zdrojov⁶

Eugenika ako ideologický a biopolitický koncept bola síce po druhej svetovej vojne oficiálne diskreditovaná, avšak jej reziduálne prejavy pretrvávajú v súčasnej biomedicínskej praxi a spoločenských postojoch k ľuďom so zdravotným znevýhodnením.

Pokroky v genetike a prenatálnej diagnostike – napríklad ultrazvukové meranie nuchálnej translucencie ako skríningového markeru trizómií (Benacerraf, 1984; Snijders et al., 1998), či neinvazívne prenatálne testovanie (NIPT) na báze cirkulujúcej fetálnej DNA v krvi matky (Lo et al., 1997; Bianchi & Chiu, 2018) – umožňujú detekciu trizómie 21 už v raných fázach gravidity. Hoci tieto technológie predstavujú významný prínos pre informované reprodukčné rozhodovanie a riadenie perinatálnej starostlivosti, zároveň otvárajú komplexnú etickú diskusiu: v mnohých krajinách ich implementácia vedie k vysokej frekvencii **selektívnych interrupcií** po zistení Downovho syndrómu (de Graaf et al., 2015), čo odráža pretrvávajúce spoločenské hodnotenie postihnutia.

⁶ **1907 – Prvý eugenický zákon (Indiana, USA)** – Spojené štáty prijali prvý zákon povoľujúci nútené sterilizácie osôb označených ako „nevhodné na reprodukciu“. Tento precedens spustil vlnu legislatívy, ktorú nasledovali aj iné štáty USA.

1927 – Rozsudok *Buck v. Bell* (USA) – Najvyšší súd USA potvrdil ústavnosť sterilizácií. Slávny výrok sudcu Olivera Wendella Holmesa „Three generations of imbeciles are enough“ symbolizuje neľudský postoj k ľuďom s postihnutím.

1939 – Začiatok nacistického programu Aktion T4 – V Nemecku bol spustený program tzv. „eutanázie“, v skutočnosti systematickej likvidácie osôb s mentálnym a telesným postihnutím. Predstavoval predstupeň genocídy a vyústil do vyvraždenia státisícov ľudí.

1945 – Koniec druhej svetovej vojny – Po odhalení hrôz programu Aktion T4 bol eugenický diskurz oficiálne zdiskreditovaný, aj keď niektoré praktiky sterilizácií v západných krajinách pokračovali ešte niekoľko desaťročí.

1960 – Rozvoj špeciálnej pedagogiky v ČSSR – V Československu sa v 60. rokoch začala odborná diskusia o vzdelávaní detí s Downovým syndrómom a iným mentálnym postihnutím. Hoci prax ústavnej starostlivosti pretrvávala, postupne sa formoval základ pre špeciálne školy.

1970 – Postupný zákaz sterilizácií v USA – Až v 70. rokoch sa začalo systematicky obmedzovať používanie sterilizácie ako „terapeutického“ nástroja. Tento proces trval dlhšie v niektorých štátoch v niektorých prípadoch (napr. menšiny či marginalizované skupiny) sa nezákonné praktiky vyskytovali aj neskôr.

a) Represívna eugenika (1907 – 1945)

Toto obdobie sa vyznačuje snahou kontrolovať reprodukciu ľudí s mentálnym a telesným postihnutím. Keďže Downov syndróm bol vnímaný ako „nežiaduci dedičný stav“, štátne politiky sa zameriavali na jeho elimináciu.

Kľúčové znaky:

- legislatívne programy nútenej sterilizácie (USA, neskôr Európa),
- klasifikácia osôb s DS ako „degenerovaných“,
- národnosocialistický program Aktion T4 – systematická genocída osôb s postihnutím,
- úplná absencia ľudských práv a dôstojnosti.

Výsledkom takéhoto prístupu je, že DS je vnímaný ako diagnóza, ktorá má byť **odstránená z populácie**.

b) Prechodné obdobie (1946 – 1990)

Vedecké poznanie a etika sa začínajú rozvíjať, no prax ešte dlho ostáva represívna. Objav genetickej príčiny mení chápanie syndrómu, nie však automaticky prístup spoločnosti. Charakteristiky tohto obdobia môžeme zhrnúť nasledovne:

- 1959 – Lejeune identifikuje trizómiu 21,
- postupný ústup od zabíjania a sterilizácií, ale mnohé krajiny sterilizácie udržiavali ešte v 70. rokoch,
- nástup prenatálnej diagnostiky otvára nové etické otázky,
- pomalý začiatok inklúzie a deinštitucionalizácie.

Výsledkom je, že DS sa začína chápať **ako genetická odchýlka**, nie morálna chyba — no spoločenská stigma pretrváva.

c) Ľudsko-právny rámec (1991 – súčasnosť)

Zmena paradigmy smeruje k právam, dôstojnosti a inklúzii osôb s Downovým syndrómom. Pre toto obdobie je charakteristické:

- vydanie medzinárodných dokumentov (najmä CRPD, 2006),
- rozvoj inkluzívnej edukácie, komunitných služieb, podpory rodín,
- posilnenie hlasu rodín a organizácií zastupujúcich ľudí s DS,
- orientácia na kvalitu života, sebaurčenie, participáciu.

Výsledkom je, že DS sa vníma **ako súčasť prirodzenej rozmanitosti ľudskej populácie**.

Sumarizácia hlavných vývojových etáp a koncepčných rámcov eugenického myslenia od konca 19. storočia po súčasnosť umožňuje porovnať cieľ, hodnotové východiská, metódy a spoločenské dôsledky jednotlivých prístupov – od pôvodnej „klasickej eugeniky“ založenej na populačnom výbere a sterilizačných programoch, cez sociálnu a štátnu eugeniku 20. storočia, až po liberálnu a reprodukčnú eugeniku súčasnosti, ktoré kladú dôraz na autonómiu jednotlivca, genetickú prevenciu a bioetickú reflexiu. Z etického hľadiska tabuľka 2 ilustruje posun od kolektivistických a normatívnych ideí „zlepšovania ľudského druhu“ k individualizovaným formám rozhodovania o genetickom riziku a reprodukcii. Moderné formy eugeniky už nepracujú s donucovaním, ale s konceptom informovaného súhlasu a zodpovedného rozhodnutia, pričom otvárajú nové otázky o hraniciach genetického zásahu, ľudskej identity a spoločenskej inklúzie.

Pre potreby výskumu v oblasti špeciálnej a inkluzívnej pedagogiky tabuľka zároveň umožňuje chápať, ako historické eugenické ideológie ovplyvnili súčasné vnímanie osôb so zdravotným postihnutím, a prečo je dnes nevyhnutné uplatňovať princípy bioetiky, ľudskej dôstojnosti a rovnosti príležitostí (Beauchamp & Childress, 2019; Agar, 2004; Shakespeare, 2013).

Zahrnutie širšieho spoločenského a legislatívneho kontextu je v kapitole o histórii Downovho syndrómu kľúčové, pretože umožňuje pochopiť, ako sa v jednotlivých obdobiach menil postoj spoločnosti k ľuďom s Downovým syndrómom a inými formami zdravotného znevýhodnenia.

Kontrast medzi minulosťou charakterizovanou represívnymi opatreniami, akými boli sterilizácie, segregácia či dokonca fyzická likvidácia, a dnešným prístupom orientovaným na ľudské práva, inklúziu a podporu, ukazuje hlbokú premenu hodnotových noriem a etických princípov starostlivosti. Tento rámec zároveň poskytuje čitateľovi dôležité prepojenie medzi globálnymi historickými trendmi a lokálnou skúsenosťou, čím umožňuje lepšie porozumieť tomu, ako sa historické udalosti a spoločenské idey premietali do konkrétnych životov ľudí so zdravotným postihnutím v našom prostredí.

Napriek výraznému posunu v oblasti ľudských práv, inkluzívnych politík a zlepšenej zdravotnej starostlivosti pretrvávajú v súčasnosti **subtílna formy eugenického uvažovania**. Tento fenomén, označovaný ako „nová eugenika“, už nie je motivovaný štátnou ideológiou či legislatívnym donucovaním, ale

individuálnymi reprodukčnými rozhodnutiami, ktoré sú ovplyvňované kultúrnymi normami, medicínskym diskurzom a sociálnymi očakávaniami (Agar, 2004; Parens & Asch, 2000; Shakespeare, 2013). Ako upozorňuje Asch (2003), ide o „tichú formu diskriminácie pod rúškom slobody voľby“, pri ktorej spoločnosť implicitne komunikuje, že život s postihnutím – vrátane života s Downovým syndrómom – má nižšiu hodnotu a „nepatrí“ do moderného rodinného ideálu.

Takéto postoje sú v rozpore s rozsiahlym súborom výskumných poznatkov, podľa ktorých väčšina dospelých osôb s Downovým syndrómom vyjadruje **pozitívnu spokojnosť so životom**, a ich rodiny opisujú vysokú mieru rodinnej pohody a adaptácie (Skotko, Levine & Goldstein, 2011; Hodapp & Fidler, 2021). Napriek tomu tieto stereotypy – reprodukované v médiách, zdravotníckej komunikácii aj v každodenných interakciách – významne ovplyvňujú reprodukčné rozhodovanie po prenatálnom zistení trizómie 21.

Najvýraznejšie sa „nová eugenika“ prejavuje v oblasti prenatálnej diagnostiky, kde v krajinách s plošným skríningom dosahuje miera selektívnych ukončení tehotenstva po potvrdení diagnózy extrémne hodnoty – na Islande takmer 100 % (Arnadóttir et al., 2020), v Dánsku približne 98 % (Sandelowski, 2019) a v Spojenom kráľovstve približne **90 %** (de Graaf et al., 2021). Tieto údaje poukazujú na to, že aj v ére dôrazu na ľudské práva môže byť **biomedicína neúmyselne nástrojom populačnej redukcie** ľudí s Downovým syndrómom, čo niektorí autori označujú ako formu **liberálnej eugeniky** (Agar, 2004).

K pretrvávaniu predsudkov prispieva okrem nedostatočnej informovanosti verejnosti aj **obmedzená dostupnosť inkluzívnych služieb**, zriedkavá prítomnosť ľudí s Downovým syndrómom v bežných sociálnych rolách a stále prevládajúci „medicínsko-deficitný“ naratív v komunikácii odborníkov (Shakespeare, 2013; Hodapp & Fidler, 2021). Výsledkom je sociálne prostredie, ktoré podporuje voľbu selektívneho potratu ako „racionálneho“ riešenia, čím sa reprodukuje stigma voči životu so zdravotným znevýhodnením.

1.2 Ľudia s Downovým syndrómom v ére modernej medicíny

Cytogenetika prešla od svojich začiatkov v 50. rokoch výrazným vývojom. Objavy na medzinárodnej úrovni aj domáca odborná činnosť položili základy modernej genetickej diagnostiky a poradenstva.

Nasledujúce desaťročia priniesli významný rozvoj cytogenetických techník, ako boli chromozómové prúžkovacie metódy, fluorescenčná in situ hybridizácia (FISH) a neskôr komparatívna genómová hybridizácia (CGH). Tieto postupy umožnili systematické skúmanie genetických mechanizmov trizómií a ich fenotypových prejavov.

Vďaka Projektu ľudského genómu (2000–2003) sa podarilo presne zmapovať viac než 300 génov lokalizovaných na chromozóme 21, vrátane génov DYRK1A (zúčastňujúci sa na regulácii neurogenézy a plasticity neurónov), APP (kódujúci amyloidový prekursorový proteín, asociovaný s patogenézou Alzheimerovej choroby) a SOD1 (superoxid dismutáza 1, súvisiaca s oxidačným stresom). Tieto objavy otvorili nové výskumné smery zamerané na neurobiologické a farmakologické intervencie, vrátane pokusov s antioxidantmi, inhibítormi DYRK1A a perspektívne aj s génovou terapiou (Wiseman et al., 2009; Dierssen & de Lagrán, 2020).

Súčasťou historického vývoja bola aj **prenatálna diagnostika**, ktorá sa etablovala v klinickej praxi od 70. – 80. rokov 20. storočia prostredníctvom amniocentézy a biopsie choriových klkov (CVS). Od 90. rokov sa do praxe dostali ultrazvukové markery, najmä nuchálna translucencia (NT) ako indikátor chromozómových abnormalít (Snijders et al., 1998). V súčasnosti sa využíva neinvazívne prenatálne testovanie (NIPT) založené na analýze cirkulujúcej fetálnej DNA (cffDNA) v plazme matky, ktoré podstatne zvýšilo presnosť skríningu a znížilo potrebu invazívnych zákrokov (Lo et al., 1997; Bianchi & Chiu, 2018).

Tieto technologické pokroky však priniesli aj nové bioetické dilemy, týkajúce sa najmä selektívnych ukončení tehotenstiev po potvrdení trizómie 21, a širšej **spoločenskej otázky hodnoty života osôb so zdravotným postihnutím** (Asch, 2003; de Graaf et al., 2021).

1.2.1 Genetický prelom – objav trizómie 21

Na začiatku 20. storočia sa začali objavovať prvé hypotézy o genetickej podstate Downovho syndrómu. V roku 1909 sa Hans S. Mitchell ako jeden z prvých domnieval, že pôjde o dedičnú poruchu v oblasti chromozómov, avšak až Charles B. Davenport (1932) systematicky formuloval predpoklad, že pôvod ochorenia by mohol byť chromozómový. V tom čase však ešte **neexistovali cytogenetické techniky**, ktoré by umožnili tento predpoklad overiť.

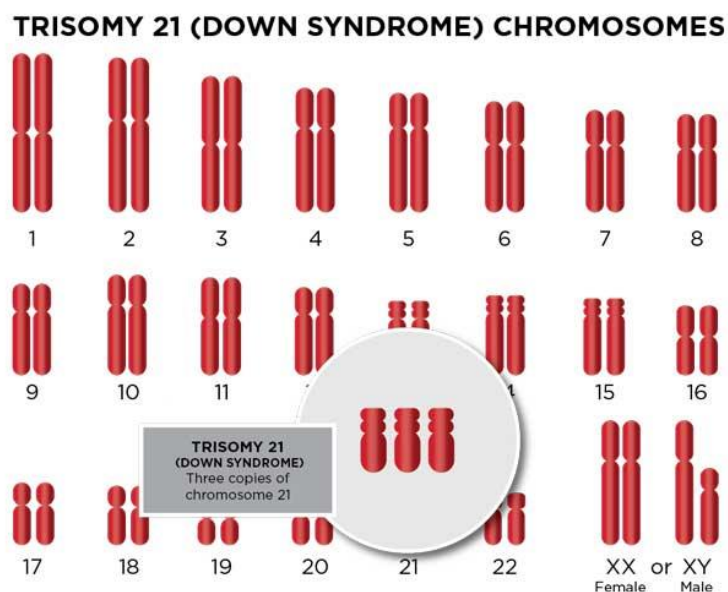
Obrázok 10 Jérôme Lejeune, Marthe Gautier a Raymond Turpin



Zdroj: <https://www.fondationlejeune.org/decouverte-t21-rappel-des-faits/>

Zásadný obrat vo vývoji nastal v roku **1959**, keď Jérôme Lejeune, Marthe Gautier a Raymond Turpin (obr. 10) publikovali prácu, v ktorej identifikovali prítomnosť nadbytočného chromozómu 21 ako príčinu Downovho syndrómu (obr. 11).

Tento objav potvrdil, že osoby s týmto syndrómom majú **47 chromozómov** namiesto bežných 46, v dôsledku **trizómie 21** (Lejeune, Gautier & Turpin, 1959). Išlo o prvú presne definovanú chromozómovú aberáciu u človeka. Objav chromozómovej podstaty syndrómu jednoznačne vyvrátil skoršie predsudky založené na teórii degenerácie či rasovej typológii z 19. storočia. Krátko po publikovaní francúzskeho tímu bol objav nezávisle potvrdený v Spojenom kráľovstve Patriciou Jacobsovou a Johnom Strongom (1959), pričom významným propagátorom genetického vysvetlenia bol aj Lionel Penrose (1963).



Zdroj: <https://www.ssmhealth.com/cardinal-glennon/fetal-care-institute/fetal-conditions-we-treat/genetic-syndromes/trisomy-21-%28down-syndrome%29>

K zmene prístupu k DS prispel vývoj metód umožňujúcich pozorovanie ľudských chromozómov. V 50. rokoch boli tieto prístupy technicky náročné, pretože bunky bolo potrebné zastaviť v metafáze. Marthe Gautierová vyvinula kultivačné techniky lymfocytov a fibroblastov, ktoré výrazne zlepšili kvalitu preparátov a umožnili spoľahlivú analýzu chromozómov (Gautier, 2009).

Od 60. rokov 20. storočia nastal prudký rozvoj klinickej cytogenetiky, predovšetkým vďaka zavedeniu chromozómových banding techník, z ktorých najrozšírenejšou sa stalo **G-prúžkovanie** (z ang. G-banding), obrázok 12 (Yunis, 1976; Sumner, 2003).

Taktiež poskytuje vizuálny dôkaz diagnózy a slúži ako základ pre genetické poradenstvo. Jej limity súvisia s rozlišovaciu schopnosťou. Rozlišovacia schopnosť je asi 5–10 miliónov párov báz, takže malé mikrolecie sa nemusia odhaliť (dnes sa využívajú aj modernejšie metódy ako FISH alebo array-CGH). Dôležitá bola najmä pred nástupom molekulárnych techník (FISH, array-CGH, a NGS, ktoré umožňujú zachyt aj submikroskopických zmien).

Metóda G-prúžkovania chromozómov, ktorá sa v medicíne používa už od 70. rokov 20. storočia stále patrí medzi základné spôsoby, ako lekári zisťujú chromozómové poruchy (Ferguson-Smith, 2015). Pri vyšetrení sa z krvi človeka získajú bunky imunitného systému (lymfocyty), ktoré sa v laboratóriu stimulujú k deleniu.

V správnom okamihu (v metafáze mitózy) sa bunky zastavia v štádiu delenia, keď sú chromozómy najlepšie viditeľné pod mikroskopom. Po enzymatickej úprave (napr. trypsínom) nasleduje farbenie špeciálnym farbivom Giemsa, čím vzniká charakteristický prúžok chromozómu. Každý chromozóm má svoj jedinečný „čiarový kód“, podľa ktorého ho genetici dokážu spoľahlivo rozpoznať a porovnať s normou.

Obrázok 12 G-prúžkovanie karyotypu u muža s Downovým syndrómom



Zdroj:

https://www.researchgate.net/publication/268210344_Prevalence_of_Down_Syndrome_in_Western_India_A_Cytogenetic_Study

Tmavé pásiky predstavujú oblasti s menším množstvom aktívnych génov (G-pozitívne obsahujú viac adenínu a tymínu AT) – predstavujú prevažne heterochromatín. Svetlé pásiky sú naopak génovo bohatšie a funkčne dôležitejšie (G-negatívne sú GC-bohaté) – zodpovedajú euchromatínu.

Metóda G-prúžkovania chromozómov umožňuje jednoznačnú identifikáciu jednotlivých chromozómov podľa charakteristického prúžkovaného vzoru a poskytuje spoľahlivý nástroj na diagnostiku numerických aj štruktúrnych chromozómových aberácií:

- numerické aberácie, napr. trizómia 21;
- štruktúrne aberácie: delecie, duplikácie, translokácie, inverzie.

Vďaka tejto metóde sa identifikovalo viacero typov Downovho syndrómu, resp. trizómie:

- **Voľná trizómia 21:** ak sa 21. chromozóm navyše nachádza v každej bunke (najčastejšia forma, ~95 % prípadov).
- **Mozaicizmus:** ak sa nadbytočný 21. chromozóm nenachádza v každej bunke (časť buniek obsahuje chromozóm navyše a časť nie) ale iba v určitých skupinách, práve metóda G-prúžkovania umožňuje zistiť podiel buniek (2 – 4 % prípadov).
- **Translokácia:** Ak sa časť alebo celý chromozóm 21 prenáša na iný chromozóm (najčastejšie 14 alebo ďalší chromozóm 21) napr. Robertsonovská translokácia, čo môže byť aj dedičné (1 – 3 % prípadov).
- **Trizómia 21, bližšie neurčená:** v 21. páre je chromozóm navyše síce v každej bunke, ale nie je úplný.

Keďže pomocou tejto metódy sa dá ľahko zistiť, či má človek správny počet chromozómov alebo či niektorý úsek nechýba alebo nepribudol, slúži ako základné klinické vyšetrenie pri podozrení na vrodené chromozómové ochorenie. Takto sa potvrdzuje aj Downov syndróm, o ktorom hovoríme vtedy, keď je prítomný nadbytočný chromozóm v 21. páre. Uvedená metóda má aj svoje hranice. Zachytáva najmä väčšie chromozómové zmeny, ale veľmi malé poruchy na úrovni jednotlivých génov nemusí odhaliť. Preto sa v súčasnosti dopĺňa modernými testami, ktoré vedú poskytnúť detailnejšie informácie o genetickej výbave dieťaťa alebo plodu. Spolu však tieto metódy výrazne prispievajú k presnej diagnostike a umožňujú rodinám aj odborníkom pripraviť správnu podporu a starostlivosť od čo najskorších fáz života.

Rozvoj cytogenetiky v **Československu**⁷ začal na prelome 50. a 60. rokov 20. storočia, krátko po objave trizómie 21. Kľúčovými pracoviskami sa stali Brno a Bratislava, kde vznikali prvé laboratória orientované na analýzu ľudských chromozómov.

Medzi najvýznamnejšie osobnosti patrili prof. Vladimír Ferák – zakladateľ modernej slovenskej cytogenetiky a klinickej genetiky, ktorý položil základy genetického poradenstva na Slovensku a venoval sa výskumu chromozómových aberácií a populárno-genetickým štúdiám, a prof. Antonín Šikl a jeho tím v Brne – priekopníci klinickej cytogenetiky v Českej republike, ktorí zavádzali štandardizované karyotypizačné metódy a realizovali prvé diagnostické vyšetrenia chromozómových porúch u pacientov (Ferák, 1982, Kučerová, 2009).

Tento vedecký rozvoj nadväzoval na globálne cytogenetické objavy a umožnil, aby sa aj v Československu začala systematická diagnostika trizómie 21 a ďalších chromozómových aberácií v klinickej praxi. Postupne vznikali odborné centrá pri univerzitných nemocniciach, ktoré sa stali základom dnešnej siete klinickogenetických pracovísk na Slovensku aj v Českej republike.

Najdôležitejšie etapy rozvoja cytogenetiky v bývalom Československu v kontexte diagnostiky Downovho syndrómu sumarizujeme v tabuľke 3. Prehľad zachytáva postupnú transformáciu od prvých karyotypizačných analýz v 60. rokoch 20. storočia až po zavedenie moderných molekulárnocytogenetických techník na

⁷ **1959 – Objav trizómie 21** Francúzsky tím (Lejeune, Gautier a Turpin) publikoval, že Downov syndróm je spôsobený prítomnosťou extra chromozómu 21. Tento objav položil základ cytogenetiky aj pre ČSSR.

1960 – Kultivácia lymfocytov Zavedenie metódy kultivácie lymfocytov umožnilo pripraviť kvalitné chromozómové preparáty z periférnej krvi. Táto technika sa stala štandardom pre diagnostiku chromozómových aberácií.

1965 – Prvé cytogenetické laboratória v Brne a Bratislave V Brne a Bratislave vznikajú **prvé laboratória klinickej cytogenetiky**, kde sa začínajú systematicky vyšetrovať chromozómové abnormality. Významné osobnosti: A. Šikl, L. Šimková, Vladimír Ferák.

1970 – Rozvoj genetického poradenstva Cytogenetika sa prepája s medicínou – vzniká genetické poradenstvo. Vladimír Ferák sa stáva jednou z kľúčových postáv populačnej genetiky a klinickej cytogenetiky v ČSR.

1971 – Metóda G-prúžkovania umožnila detailnú identifikáciu jednotlivých chromozómov podľa unikátneho vzoru pruhovania. Tento prelom umožnil presnejšie stanoviť karyotypy pacientov.

1975–1980 – Rozvoj špecializovaných pracovísk V Brne, Prahe a Bratislave vznikajú ďalšie laboratória. Cytogenetika sa stáva integrálnou súčasťou klinickej genetiky a začína sa štandardne využívať v medicínskej diagnostike.

1980 – Prenatálna diagnostika Do klinickej praxe vstupuje **amniocentéza** a prenatálne vyšetrenia. Táto éra znamenala zásadný posun v diagnostike Downovho syndrómu a iných chromozómových porúch ešte pred narodením.

prelome tisícročí. Jednotlivé míľníky ilustrujú, ako pokrok v genetických metódach rozšíril možnosti klinickej diagnostiky, prenatálneho skrínngu a genetického poradenstva pre rodiny.

Tabuľka 3 Míľníky cytogenetiky v Československu

ROK	UDALOSŤ / MÍĽNIK	MIESTO / OSOBNOSŤ	VÝZNAM PRE PRAX	ZDROJ
1959	Objav trizómie 21 ako genetickej príčiny Downovho syndrómu	zahraničný objav – rýchla recepcia v ČSR	Zmena chápania DS z „degenerácie“ na genetickú poruchu; základ pre cytogenetickú diagnostiku, impulz pre rozvoj cytogenetiky v ČSSR	Lejeune et al., 1959
1961 – 1963	Zavedenie cytogenetických metód v klinickej praxi	Praha, Brno – univerzitné pracoviská – Šíkl	Prvé analýzy ľudského karyotypu u pacientov s mentálnym postihnutím	Kevles, 1995, Šíkl, 1963, Kučerová, 2009
1965	Vznik prvých cytogenetických laboratórií	Lekárske fakulty UK Praha a MU Brno	Systematická diagnostika chromozómových aberácií	Šíma, 2003, Macek, Macek, 2015
1967	Cytogenetické štúdie mentálne postihnutých detí	Bratislava, Ferák,	Prvá systematizácia chromozómových aberácií na Slovensku	Ferák, 1967
1969	Rozvoj lekárskej genetiky ako samostatného odboru	Praha – ústavy experimentálnej medicíny	Prepojenie cytogenetiky s klinickou genetikou	Lombardo, 2011
70. roky	Zavedenie prenatálnej cytogenetickej diagnostiky	Genetické poradne v ČSSR	Možnosť včasnej diagnostiky DS; nové etické otázky	Parens & Asch, 2000, Chalupa, Macek, 2008
1980 – 1985	Štandardizácia karyotypizácie (G-prúžkovanie), zavedenie prenatálnej cytogenetiky – AMC, CVS	Československé genetické pracoviská – univerzitné nemocnice	Zvýšenie presnosti diagnostiky chromozómových porúch	Strachan & Read, 1999, Macek, Macek, 2015
1989 – 1995	Sieť klinicko-genetických pracovísk	SK: Bratislava, Martin, Košice, CZ: Brno, Praha, Plzeň	Špecializovaná starostlivosť a genetické poradenstvo	Kučerová, 2022
2000+	Nadviazanie na československú tradíciu v ČR a SR, molekulárno-cytogenetické metódy (FISH, CGH)	Národné klinicko-genetické centrá	Kontinuita diagnostiky DS a rozvoj moderných metód (FISH, molekulárna cytogenetika), detekcia jemných génových zmien	Macek, 2010

2020+	Neinvazívne prenatálne testovanie – NIPT	Slovensko, Česko – celonárodné	Bezpečná diagnostika DS z krvi matky	Bianchi, Chiu, 2028
--------------	--	--------------------------------	--------------------------------------	---------------------

Zdroj: vlastné spracovanie na základe uvedených zdrojov

Táto historická línia podčiarkuje význam domáceho odborného zázemia, ktoré umožnilo promptné zavádzanie medzinárodných poznatkov do praxe a poskytlo základ pre súčasnú úroveň starostlivosti o ľudí s Downovým syndrómom na Slovensku a v Českej republike.

Objav trizómie 21 mal zásadný dopad aj na klinickú prax (Lo et al., 1997). Po prvýkrát bolo možné poskytnúť rodičom jednoznačné genetické vysvetlenie, namiesto hypotéz o „degenerácii“ či „rasovej anomálii“. Navyše sa začala rozvíjať prenatálna diagnostika – najprv pomocou amniocentézy a cytogenetického vyšetrenia plodových buniek, neskôr prostredníctvom metód ako fluorescenčná in situ hybridizácia (FISH) a dnes neinvazívneho prenatálneho testovania (NIPT) využívajúceho cirkulujúcu fetálnu DNA v krvi matky.

Takto sa objav z roku 1959 stal základným kameňom nielen pre genetické chápanie Downovho syndrómu, ale aj pre vznik celého odboru klinickej genetiky, ktorá dnes pokrýva desiatky vrodených vývinových porúch.

Ilustratívny sumár vývoja zachytávame v tabuľke 3. Začiatkom éry bolo objavenie trizómie 21 (1959), ktoré položilo základy modernej cytogenetiky. V 60. rokoch sa zaviedla kultivácia lymfocytov a vznikli prvé cytogenetické laboratória v Brne a Bratislave. Nasledoval rozvoj genetického poradenstva a zavedenie metódy G-prúžkovania (1971), ktorá umožnila detailné vyšetrenie chromozómov. V 70. rokoch sa cytogenetika stala súčasťou klinickej medicíny a v roku 1980 sa rozšírila o prenatálnu diagnostiku.

1.2.2 Genomika a molekulárny výskum

Rozvoj molekulárnej genetiky zásadne prispel k porozumeniu Downovho syndrómu. Projekt ľudského genómu, ukončený v roku 2000, umožnil detailné zmapovanie chromozómu 21, na ktorom sa nachádza viac ako 300 génov (Lander et al., 2001). Tieto poznatky otvorili cestu k novým stratégiám výskumu patofyziológie DS.

Hoci chromozóm 21 je najmenší ľudský chromozóm, obsahuje asi 1,5% všetkých génov lokalizovaných v jadre každej ľudskej bunky (Homolková, 2022).

Stejskalová (2016) vo svojej bakalárskej práci upozornila, že fenotyp Downovho syndrómu je výsledkom komplexného pôsobenia **viacerých génov lokalizovaných na chromozóme 21**, ako aj ich vzájomných interakcií (tab. 4). Neexistuje teda jediný „gén Downovho syndrómu“, ale fenotyp vzniká **kombinovanými efektmi génov**, ktoré zasahujú do vývinu nervovej sústavy, metabolizmu, morfológického vývinu aj imunitných procesov.

Tabuľka 4 Súvislosti ťažkostí a génov

ŤAŽKOSTI	GÉNY
Učenie, pamäť a vývin mozgu	DYRK1A, DSCAM, SIM2, OLIG2, SOD, APP
Neurodegenerácia	APP, DYRK1A, RCAN1
Motorika	ITSA1, SYNJ, RCAN1, DYRK1A
Srdcové poruchy	COL6A1, SLC19A1, DSCAM
Leukémia	GATA1, RUNX1, ERG, ETS2
Nádory	ETS2, ADAMST1, ERG, JAM2, PTTG1P
Kraniofaciálne poruchy	ETS2
Gastro poruchy	DSCAM
Očné poruchy	CRYAA

Zdroj: Stejskalová (2016)

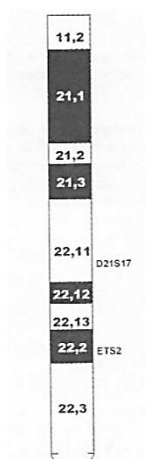
Medzi najvýznamnejšie gény, ktorých **nadmerná expresia pri trizómii 21** zásadne ovplyvňuje fenotyp Downovho syndrómu, patria:

- DYRK1A (Dual-specificity tyrosine-phosphorylation-regulated kinase 1A) – kľúčový gén v regulácii neurogénneho vývinu, synaptickej plasticity a kognície. Jeho triplikácia vedie k zníženému objemu mozgu, narušenej pamäti a učiacim procesom a k charakteristickým neurovývinovým ťažkostiam (Dierssen & de Lagrán, 2020; Wiseman et al., 2009).
- APP (Amyloid precursor protein) – gén zodpovedný za tvorbu amyloidového prekursorového proteínu. Jeho trojnásobné zastúpenie spôsobuje nadmernú produkciu beta-amyloidu, čo je hlavným dôvodom takmer univerzálneho výskytu Alzheimerovej patológie u dospelých osôb s DS (Hattori et al., 2000; Wiseman et al., 2009).
- SOD1 (Superoxide dismutase 1) – gén kódujúci enzým chrániaci bunky pred oxidačným stresom. Pri DS vedie jeho nadmerná expresia k paradoxnej nerovnováhe antioxidantných procesov, zvýšenej produkcii

reaktívnych foriem kyslíka a následným metabolickým a neurodegeneratívnym zmenám (Wiseman et al., 2009).

Tieto gény sa nachádzajú v oblasti 21q22, označovanej ako DSCR – Down syndrome critical region – ktorá je kritická (obr. 13) pre vznik mnohých fenotypových prejavov DS (Korenberg et al., 2002; Lyle et al., 2009).

Obrázok 13 Kritická oblasť pre Downov syndróm na 21q22



Zdroj: Korenberg, et al., podľa Šustrová 2004, s. 51

Výskumy potvrdzujú, že stačí trojnásobné zastúpenie iba niektorých segmentov DSCR, aby sa prejavili vybrané črty Downovho syndrómu. Preto môžu byť príznaky v praxi veľmi rôznorodé, keďže aj aktivita konkrétnych génov sa medzi jednotlivcami líši (Lyle et al., 2009).

Od objavu trizómie 21 v roku 1959 (Lejeune et al., 1959) prešla cytogenetika zásadným vývojom. Moderné genetické techniky — ako FISH, array-CGH a sekvenovanie novej generácie — dnes umožňujú identifikovať aj jemné genetické zmeny, ktoré nie sú zachytiteľné mikroskopicky (tab. 5). Tento pokrok významne prispel k presnej diagnostike, lepšiemu pochopeniu variabilných prejavov DS a k rozvoju genetického poradenstva pre rodiny (Hodapp & Fidler, 2021) či cieľených terapeutických intervencií do budúcnosti.

Uvedené objavy zásadným spôsobom posunuli výskum Downovho syndrómu od pôvodných deskriptívnych pozorovaní fenotypu k cieľenému molekulárnemu porozumeniu mechanizmov, ktoré stoja za neurokognitívnymi, metabolickými

a neurodegeneratívnymi prejavmi trizómie 21. Tento posun zároveň otvoril priestor pre vývoj nových terapeutických stratégií.

Tabuľka 5 Významné gény na chromozóme 21 a ich funkcie

GÉN	HLAVNÁ BIOLOGICKÁ FUNKCIA	SÚVISLOSŤ S DS	PREJAVY V ŽIVOTE DIEŤAŤA	VÝSKUMNÉ SMEROVANIE	ZDROJE
DYRK1A	Regulácia tvorby a fungovania neurónov	Znížená synaptická plasticita, neurovývinové odlišnosti	Dieťa sa učí novým zručnostiam pomalšie a potrebuje viac opakovania, no učenie prebieha počas celého života	Cielené inhibítory DYRK1A (napr. EGCG)	Dierssen & de Lagrán (2020); Wiseman et al. (2009)
APP	Tvorba amyloidového prekursora	Vyššie riziko amyloidovej patológie v dospelosti	V dospelom veku môže mozog rýchlejšie prejavovať znaky starnutia	Anti-amyloidové liečby, neuroprotektícia	Hattori et al. (2000); Wiseman et al. (2009)
SOD1	Ochrana buniek pred oxidačným stresom	Nerovnováha antioxidantných mechanizmov	Dieťa sa môže rýchlejšie unaviť a potrebuje viac času na regeneráciu mozgu	Antioxidanty, podpora metabolizmu neurónov	Wiseman et al. (2009)
BRWD1	Epigenetická regulácia génovej expresie	Oslabené procesy učenia a pamäte	Dieťa si potrebuje dlhšie upevňovať nové informácie	Epigenetický cielený výskum	Hattori et al. (2000)
BACE2	Enzým ovplyvňujúci spracovanie APP	Zvýšená tvorba Aβ pri starnutí	Dôležitý gén pri kontrole rizika Alzheimerovej choroby v dospelosti	Inhibítory BACE2, neuroprotektícia	Wiseman et al. (2009)
RCAN1	Riadenie bunkovej signalizácie a plasticity	Poruchy synaptickej regulácie	Pamäťové procesy môžu byť náročnejšie, ale zlepšujú sa podporou a tréningom	Farmakologické zásahy do signalizácie	Wiseman et al. (2009)
DSCAM	Vývin spojení medzi neurónmi	Zmeny v mozgových sieťach	Môže ovplyvniť koordináciu, motoriku a spracovanie podnetov	Výskum neurovývinu	Hattori et al. (2000); Wiseman et al. (2009)
ERG	Krvotvorba a vývin megakaryocytov	Riziko TMD/AML-DS (špecifické pre DS)	Niektoré novorodeniatka treba preventívne sledovať hematológom — väčšina má dobrú prognózu	Cielená liečba hematologických ochorení	Wiseman et al. (2009)

COL6A1	Štruktúra spojivových tkanív	Hypotónia a väzivové zmeny	Deti pôsobia „mäkšie“ — pomáha fyzioterapia, stimulácia motoriky	Podpora svalovej a pohybovej funkcie	Hattori et al. (2000)
---------------	------------------------------	----------------------------	--	--------------------------------------	-----------------------

Zdroj: vlastné spracovanie uvedených zdrojov

V súčasnosti sa v klinicko-výskumnom prostredí rozvíjajú najmä tieto smerovania:

- **Antioxidačná terapia** – zameraná na redukciu oxidačného stresu, ktorý vzniká v dôsledku nadmernej expresie SOD1 a súvisiacich metabolických mechanizmov; predklinické modely ukázali isté zlepšenia kognitívnych funkcií (Lockrow et al., 2009; Patterson, 2011). Znamená to, že ľudia s DS majú vyššie množstvo škodlivých látok (voľných radikálov) v bunkách. Antioxidanty pomáhajú bunky chrániť a tým zlepšujú energetické procesy v mozgu a môžu podporiť pamäť či pozornosť.
- **Inhibítory DYRK1A** – farmakologické látky redukujúce hyperaktivitu génu DYRK1A, ktorá negatívne ovplyvňuje neurogenézu a synaptickú plasticitu. Prvé klinické štúdie s epigallokatechín galátom (EGCG) naznačujú mierne zlepšenie kognitívnych procesov u adolescentov s DS (De la Torre et al., 2014). Tento gén má pri DS „nadbytočnú aktivitu“, čo môže brzdiť vývin mozgu. Cieľom liekov je podporiť lepšie učenie, zlepšiť komunikáciu a posilniť pamäťové funkcie.
- **Molekulárne a epigenetické prístupy** – využívajú pokročilé technológie upravujúce expresiu vybraných génov na chromozóme 21. Experimentálne modely zahŕňajú RNA interferenciu, epigenetické „umlčovanie“ extra chromozómu 21 či cieleňú génovú editáciu (Yu et al., 2010). Hoci sú tieto prístupy stále vo fáze vývoja, predstavujú najperspektívnejšiu cestu smerom ku kauzálnym zásahom.

Celkovo možno konštatovať, že výskum Downovho syndrómu sa posúva od symptomatickej podpory k potenciálnej modifikácii biologických mechanizmov, ktoré formujú fenotyp trizómie 21.

1.2.3 Experimentálne modely

Od začiatku 90. rokov sa stali kľúčovým nástrojom výskumu Downovho syndrómu zvieracie modely, predovšetkým myšie línie, ktoré nesú duplikácie segmentov myšieho chromozómu 16 (MMU16). Tento chromozóm obsahuje ortológne

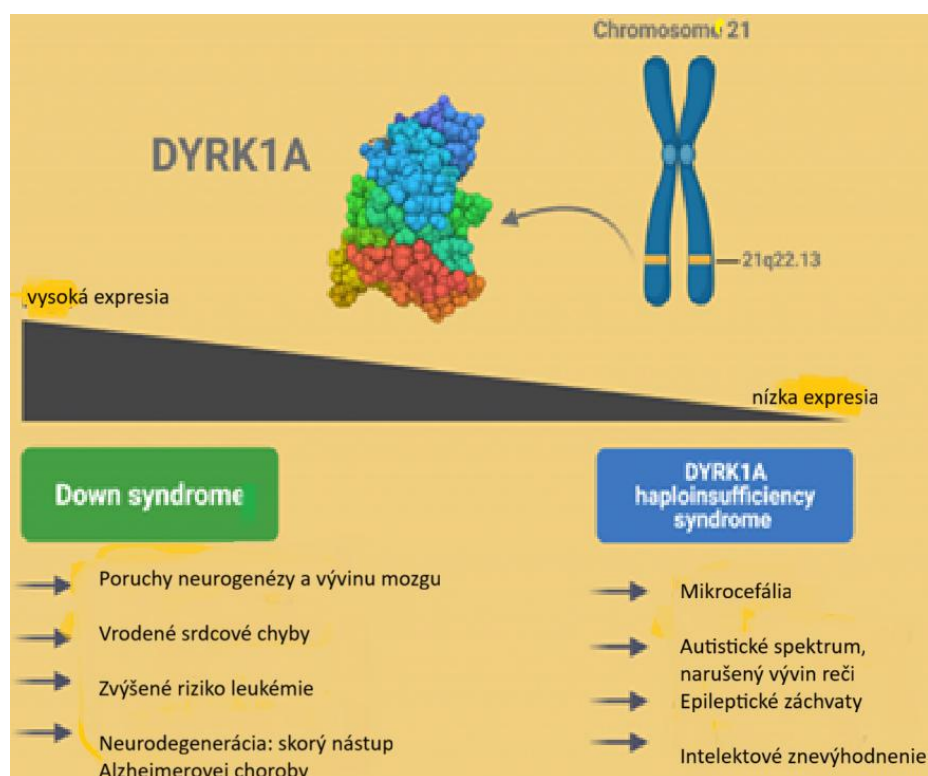
(evolučne zodpovedajúce) gény ľudského chromozómu 21 (HSA21), čo umožňuje experimentálne skúmať mechanizmy génovej dávky, neurobiologické procesy a molekulárne zmeny spôsobené trizómiou 21.

Najznámejším a najčastejšie využívaným modelom je Ts65Dn, ktorý prvýkrát opísali Davisson a kol. v roku 1990. Tento model sa stal kľúčovým pre ďalší výskum, pretože umožňuje:

- skúmať kognitívne a behaviorálne prejavy Downovho syndrómu,
- analyzovať neuroanatomické a synaptické zmeny v mozgu (najmä v hipokampe),
- testovať potenciálne farmakologické intervencie zamerané na podporu učenia, pamäti a neuroplasticity.

Štúdie Yu a kol. (2010), ako aj ďalších autorov, ukázali, že u myší Ts65Dn dochádza k nadmernej expresii ortológov génov lokalizovaných na chromozóme HSA21, čo je spájané s narušenou neurogenézou, zmenami synaptickej plasticity a so zhoršeným priestorovým učením. Tento fenotyp je považovaný za paralelu k patofyziologickým mechanizmom pozorovaným pri Downovom syndróme u ľudí.

Obrázok 14 Gén DYRK1A



zdroj: <https://www.research.fondationlejeune.org/dyrk1a/>

Najdôležitejšiu úlohu zohrávajú najmä:

- **DYRK1A** – regulačný gén významne ovplyvňujúci vývin neurónov, synaptické prepojenia a kognitívne funkcie (obr. 14),
- **APP** – gén zodpovedný za tvorbu amyloidového prekursorového proteínu, ktorého nadmerná expresia prispieva k predčasnému vzniku Alzheimerovej patológie pri Downovom syndróme (obr. 15).

Model myšacej línie Ts65Dn vykazuje deficity dlhodobej potenciácie (LTP) v hipokampe — základného mechanizmu učenia a pamäte (Kleschevnikov et al., 2012). Vďaka tomu predstavuje mimoriadne cenný model pre testovanie liečebných stratégií, ktoré by mohli zlepšiť funkčné výsledky u ľudí.

S cieľom zvýšiť presnosť modelovania ľudskej trizómie boli vytvorené ďalšie varianty (tab. 6). Pri modeli Ts65Dn myši vykazujú poruchy v hipokampálnych procesoch, zníženú synaptickú plasticitu a deficity v schopnosti učiť sa a zapamätať si usporiadanie priestoru, čo zodpovedá zisteniam o LTP u pacientov s DS (Kleschevnikov et al., 2012).

Tabuľka 6 Prehľad ďalších modelov

MODEL	CHARAKTERISTIKA	PRÍNOS
Ts1Cje (Sago et al., 1998)	Menšia duplikácia ako Ts65Dn	Izolácia funkcie užšie definovaných génových segmentov
Tc1 (O'Doherty et al., 2005)	Obsahuje takmer celý ľudský chromozóm 21	Realistickejšia aproximácia ľudskej trizómie
Dp(16)1/Yey (Li et al., 2007)	Presná duplikácia celej génovej ortológnej oblasti HSA21 na MMU16	Lepšia reprodukovateľnosť výsledkov medzi laboratóriami

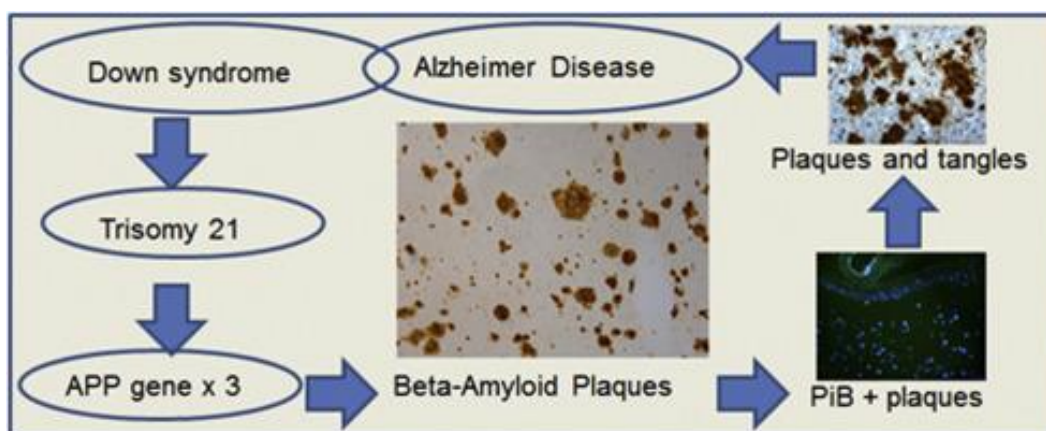
Zdroj: vlastné spracovanie uvedených zdrojov

Následne boli vytvorené aj ďalšie modely, ktoré prispeli k spresneniu poznatkov o funkcii génov z chromozómu 21. Model Ts1Cje, ktorý nesie menšiu duplikáciu než Ts65Dn, umožňuje identifikovať úlohu užšie definovaných génových segmentov (Sago et al., 1998). Model Tc1 je výnimočný tým, že obsahuje prakticky celý ľudský chromozóm 21 vložený do myšieho genómu, čím poskytuje realistickejšiu aproximáciu ľudskej trizómie (O'Doherty et al., 2005). Novšia línia Dp(16)1/Yey predstavuje presnú duplikáciu všetkých ortológnych ľudských génov HSA21 na myšom chromozóme 16, čo umožnilo jednotnejšiu interpretáciu výsledkov medzi laboratóriami (Li et al., 2007).

Tieto modely významne rozšírili možnosti experimentálneho výskumu mechanizmov Downovho syndrómu a podpísali sa pod vznik dnešných moderných terapeutických stratégií, ktoré sa testujú najskôr práve na týchto myších líniách. Z behaviorálneho hľadiska pri modeli Ts65Dn myši vykazujú zhoršené **priestorové učenie a pamäťové deficity**, čo je analógia k typickým kognitívnym problémom u ľudí s DS (Lott & Dierssen, 2010). Neurobiologické vyšetrenia potvrdzujú narušenú synaptickú plasticitu v hipokampe, ktorá je základom učenia a pamäti. Porovnanie s ľudským Downovým syndrómom:

- u ľudí s DS aj pri modeli Ts65Dn u myší sa prejavuje nadmerná génová expresia spôsobená trizómiou,
- v oboch prípadoch sa objavujú kognitívne a pamäťové deficity súvisiace s dysfunkciou hipokampu,
- nadmerná expresia génu APP vedie u oboch k zvýšenému riziku Alzheimerovej choroby (obr. 15).

Obrázok 15 Gén APP



Zdroj: <https://doi.org/10.1038/nrn3983>

Myší model Ts65Dn poskytuje platný model, ktorý napodobňuje mnohé fenotypické črty DS, a preto je základom pri vývoji nových liečebných prístupov, napríklad inhibítorov DYRK1A alebo liekov modulujúcich amyloidovú kaskádu.

Poruchy synaptickej plasticity

Výskum na zvieracích modeloch aj iPSC ukazuje:

- Oslabený proces stabilizácie pamäťových stôp (LTP) — LTP je základným mechanizmom učenia a pamäti – obzvlášť v hipokampe, ktorý je zodpovedný za tvorbu spomienok. Znížená LTP pri Downovom syndróme znamená, že u osôb s DS sa synaptické spoje neposilňujú tak efektívne, rýchlejšie sa vyčerpávajú a potrebujú viac opakovania a podpory na to, aby sa vytvorili stabilné stopy v pamäti.
- Zhoršená schopnosť synapsí oslabovať svoju aktivitu, keď už spojenie nie je potrebné. To znamená, že učenie nie je len budovanie nových spojení, ale aj odstraňovanie tých nadbytočných. Pri DS tento “čistiaci mechanizmus” nefunguje optimálne, v dôsledku čoho môžu mať deti problémy s kognitívnym prepínaním, inhibíciou a generalizáciou nových poznatkov.
- Zmeny synaptickej štruktúry znamenajú odchýlky v morfológii synapsí, akými sú často menšie postsynaptické denzity, znížená dendritická arborizácia a abnormálna hustota a tvar dendritických trňov. Následkom je oslabená synaptická plasticita a menej efektívne prenášanie informácií medzi neurónmi (Kleschevnikov et al., 2012; Das & Reeves, 2015; Olmos-Serrano et al., 2016).
- Astrocyty u DS produkujú menej proteínu THBS1, ktorý je dôležitý pre tvorbu synapsí, a mikroglia môžu nadmerne odstraňovať synaptické spojenia (Patterson, 2021).

Zvieracie modely (tab. 7) sú premostením medzi genetickými objavmi a klinickými aplikáciami, keďže umožňujú skúšať nové liečebné prístupy ešte pred ich testovaním u ľudí.

Downov syndróm je najčastejšia forma autosomálnej aneuploidie (chromozómová porucha, pri ktorej má jednotlivec nesprávny počet autozómov – nepohlavných chromozómov 1 – 22) u človeka a je spojený so spomalením telesného rastu, skeletálnymi abnormalitami, neurologickými deficitmi a intelektuálnym znevýhodnením. Genetickým základom je úplná alebo čiastočná trizómia chromozómu 21 (Lejeune, Gautier & Turpin, 1959), avšak fenotyp nemožno vysvetliť iba priamym trojnásobným nárastom expresie génov.

Výskum ukázal, že nadbytok génovej dávky vedie k narušeniu celej siete regulačných mechanizmov, najmä v mozgu a imunitnom systéme (Antonarakis et al., 2020). Transkriptomické analýzy preukázali, že pri Downovom syndróme

dochádza ku globálnej transkripčnej dysregulácii naprieč všetkými chromozómami — nielen k zvýšenej expresii génov na HSA21 (Letourneau et al., 2014; Vilardell et al., 2011). Pričom asi 60–70 % triplikovaných génov podlieha procesu kompenzácie génovej dávky, teda mechanizmom znižujúcim expresiu génov na funkčne únosnú úroveň (Letourneau et al., 2014).

Tabuľka 7 Porovnanie hlavných myších modelov Downovho syndrómu

MODEL	GENETICKÁ CHARAKTERISTIKA	HLAVNÉ BEHAVIORÁLNE PREJAVY	NEUROPATHOLOGICKÉ ZNAKY	VÝHODY MODELU	LIMITY MODELU
Ts65Dn	Duplikácia časti MMU16 – ortológy mnohých génov HSA21 vrátane DYRK1A, APP	Poruchy priestorového učenia, pamäte, pozornosti	Deficity LTP v hipokampe, zmeny synaptickej plasticity	Najrozšírenejší model, výborná reprodukovateľnosť, vhodný pre testovanie terapií	Neobsahuje všetky gény HSA21, navyše nesie aj nežiaduci úsek MMU17
Ts1Cje	Menší duplikovaný segment MMU16 – menej génov ako Ts65Dn	Miernejšie kognitívne deficity	Vybrané zmeny hipokampu, menší rozsah poškodenia	Umožňuje študovať užšie definované génové oblasti	Miernejší fenotyp → nie vždy odráža realitu DS
Tc1	Takmer kompletný ľudský chromozóm 21 vložený do myši	Variabilné behaviorálne výsledky	Čiastočná amyloidová patológia	Najbližší model ľudskej trizómie (úplný súbor HSA21 génov)	Nestabilita chromozómu – mozaicizmus, nejednotné výsledky
Dp(16)1/Yey	Presná duplikácia všetkých ortológov HSA21 na MMU16	Stabilné a konzistentné kognitívne deficity	Zmeny hipokampálnej plasticity podobné DS	Vysoká genetická presnosť, dobrá reprodukovateľnosť	Nezahŕňa malé úseky HSA21 na iných chromozómoch

Zdroj vlastné spracovanie zdrojov: Davisson et al. (1990); Kleschevnikov et al. (2012); Sago et al. (1998); O'Doher-ty et al. (2005); Li et al. (2007)

Experimentálne modely poskytujú cenné poznatky o **kognitívnych deficitoch, synaptickej plasticite, neurodegeneratívnych procesoch a účinnosti farmakologických intervencií** (Davisson et al., 1990; Li et al., 2007; Kleschevnikov et al., 2012). Tabuľka 7 sumarizuje štyri najpoužívanéjšie modely – Ts65Dn, Ts1Cje, Tc1 a Dp(16)1/Yey – a porovnáva ich podľa genetických charakteristík, behaviorálnych prejavov a neuropatologických znakov. Každý model prináša špecifické výhody i obmedzenia: Ts65Dn je najrozšírenejší

a historicky najviac využívaný, no obsahuje aj nežiaduci segment myšieho chromozómu 17; Ts1Cje umožňuje presnejšie skúmanie menších úsekov; Tc1 predstavuje najbližší experimentálny model ľudskej trizómie, avšak je geneticky nestabilný; a Dp(16)1/Yey sa považuje za najpresnejší a najstabilnejší genetický model DS s vysokou reprodukovateľnosťou výsledkov. Tieto modely majú zásadný význam pre translačný výskum, pretože umožňujú testovanie nových terapeutických prístupov – napríklad inhibítorov DYRK1A, antioxidantov či molekúl ovplyvňujúcich synaptickú plasticitu – a tým prispievajú k lepšiemu porozumeniu patofyziológie a možností intervencie pri Downovom syndróme.

Okrem transkripčných zmien je významná aj imunogenetická a metabolická zložka fenotypu — napríklad OLSON et al. (2018) poukazujú na to, že chronická aktivácia interferónovej signalizácie je priamo dôsledkom génovej dávky interferónových receptorov na HSA21, čo prispieva k imunitnej dysregulácii a zvýšenému zápalovému riziku u DS.

Tieto zistenia potvrdzujú, že Downov syndróm je komplexný multigénový a multisystémový stav, v ktorom nadbytok genetického materiálu narúša globálne regulačné siete, epigenetické procesy a bunkovú homeostázu, čo vedie k **variabilite fenotypových prejavov**.

Experimentálne zníženie kópiového počtu Brwd1 pri myšom modeli Ts65Dn dokázalo zvrátiť kognitívne deficity, poruchy neuronálnej fyziológie a transkripčné zmeny. Naopak, akútna nadmerná expresia Brwd1 v hipokampe euploidných myší bola schopná narušiť pamäť, potlačiť aktivitou indukovanú génovú expresiu a vyvolať nerovnováhu medzi excitáciou a inhibíciou. Tieto výsledky poukazujú na to, že BRWD1 zohráva dávkovo závislú úlohu pri cielení BAF komplexov na genóme a prispieva k neurovývinovým a kognitívnym deficitom pri Downovom syndróme.

Obrázok 16 znázorňuje úlohu génu BRWD1 ako epigenetického faktora pri Downovom syndróme: pri DS sa vyskytuje extra kópia chromozómu 21 (trizómia 21). Na tomto chromozóme sa nachádza gén BRWD1, ktorý patrí medzi epigenetických regulátorov. BRWD1 interaguje s BAF komplexom (SWI/SNF), ktorý zabezpečuje remodeláciu chromatínu – teda rozhoduje o tom, ktoré gény sa „otvoria“ a prečítajú. Tým sa ovplyvňuje kontrola génovej expresie. Pri DS

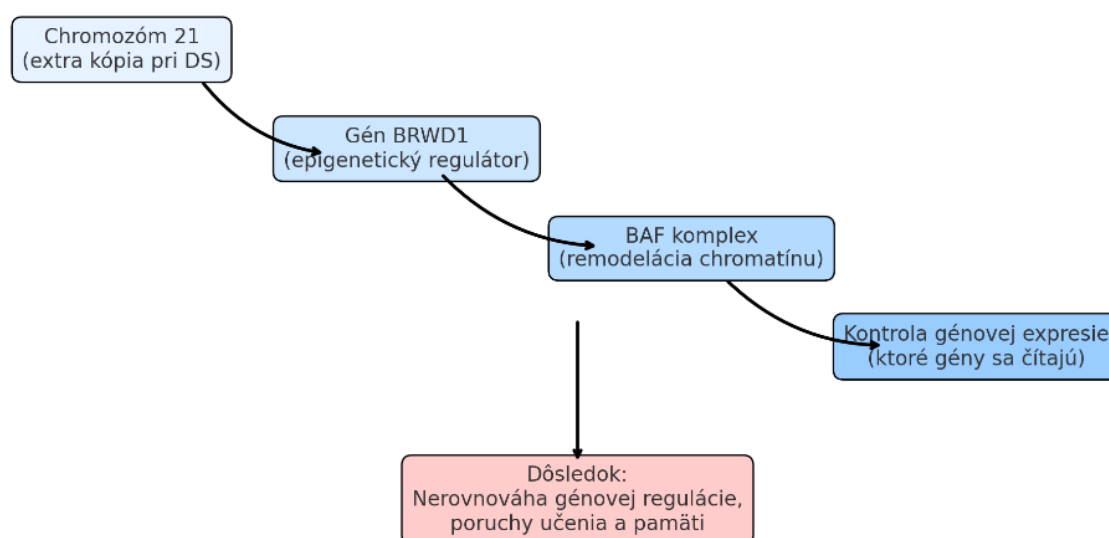
nadbytok BRWD1 narušuje rovnováhu regulácie génov. V dôsledku toho dochádza k zmenám v činnosti nervových buniek, ktoré vedú k poruchám učenia, pamäti a kognitívnym deficitom typickým pre Downov syndróm.

Každá bunka v tele obsahuje DNA, ktorá funguje ako návod pre vývoj a fungovanie organizmu. Nie všetky gény sa však aktivujú zároveň – organizmus si ich „zapína“ a „vypína“ podľa potreby. Tieto procesy riadi epigenetická regulácia (Peterson & Workman, 2000).

BRWD1 je gén lokalizovaný na chromozóme 21q22.3, ktorého produkt ovplyvňuje, ktoré gény sa budú čítať a do akej miery (Antonarakis et al., 2020). Obsahuje bromodoménu a WD-repeat domény, čo mu umožňuje spolupracovať s chromatínovými remodelačnými komplexmi SWI/SNF (BAF) (Peterson & Workman, 2000; Ronan et al., 2013).

Obrázok 16 BRWD1

BRWD1 ako kľúčový epigenetický faktor pri Downovom syndróme



Zdroj: *vlastné spracovanie*

Pri Downovom syndróme je chromozóm 21 prítomný trikrát, čo vedie k zvýšenej expresii BRWD1 (Antonarakis et al., 2020).

Štúdie na myšom modeli Ts65Dn preukázali, že nadmerná aktivita BRWD1:

- narúša synaptickú komunikáciu,
- zhoršuje hipokampálnu plasticitu a priestorové učenie,
- ovplyvňuje excitačno-inhibičnú rovnováhu nervových okruhov

(Yu et al., 2010; García-Cerro et al., 2014).

Zníženie génovej dávky BRWD1 viedlo k zlepšeniu kognitívnych funkcií a LTP (long-term potentiation) v hipokampe, čo znamená, že BRWD1 je perspektívny terapeutický cieľ (García-Cerro et al., 2014).

Ak by sme si to predstavili na konkrétnom príklade tak, DNA je knižnica, BAF komplex je knižničný robot, ktorý otvára správne knihy a BRWD1 je programátor robota – hovorí mu, ktoré knihy otvoriť. Ak je BRWD1 v normálnom množstve, tak robot otvára správne knihy, a teda mozog funguje dobre. Ak je BRWD1 príliš veľa (ako pri Downovom syndróme), tak robot sa zblázni a otvára nesprávne knihy, v dôsledku čoho vznikajú problémy s fungovaním mozgu.

Tento model ukazuje, že nie je dôležitý iba samotný počet génov na chromozóme 21, ale aj to, ako ich interakcie s epigenetickými mechanizmami ovplyvňujú mozgový vývin a funkcie.

Experimentálne modely zohrali kľúčovú úlohu pri hľadaní **možností farmakologickej intervencie** u detí s Downovým syndrómom v súvislosti so zdravím. U myších modelov (napr. Ts65Dn) sa testovali látky zamerané na synaptickú plasticitu, GABAergnú inhibíciu a glutamátergnú transmisu, ako memantín, fluoxetín, epigalokatechín galát (EGCG) či modulátory GABA-alfa a NMDA receptorov (Stagni et al., 2020). Hoci viaceré z nich viedli k zlepšeniu hipokampových funkcií, učenia a pamäti v behaviorálnych testoch, ich účinnosť sa v klinických štúdiách potvrdila len čiastočne (de la Torre et al., 2016; Mullins et al., 2021). Napriek tomu tieto experimenty významne prispeli k poznaniu neurochemických porúch pri DS a k vývoju cielenejších terapeutických stratégií.

Zvieracie modely sú tiež kľúčové pri skúmaní neurogenézy, oxidačného stresu a neurozápalu, ktoré stoja za predčasným starnutím mozgu a zvýšeným rizikom Alzheimerovej choroby u osôb s DS (Lana-Elola et al., 2021).

Postupne sa výskum rozšíril o humánne bunkové modely, najmä indukované pluripotentné kmeňové bunky (iPSC), ktoré umožňujú študovať neuróny odvodené priamo od osôb s Downovým syndrómom (Hibaoui & Feki, 2014). Tieto modely presne odrážajú ľudský genetický kontext a slúžia na detailné sledovanie účinkov génovej nadmernej expresie na diferenciáciu neurónov, synaptickú aktivitu či odpoveď na farmakologické zásahy (Real et al., 2017).

Hoci experimentálne modely predstavujú nevyhnutný nástroj výskumu Downovho syndrómu, **nevedia úplne reprodukovať komplexnosť ľudských kognitívnych procesov ani vplyv prostredia**. Preto sa súčasný výskum orientuje na multimodálne prístupy spájajúce genomické, bunkové, behaviorálne a klinické poznatky s cieľom lepšie porozumieť variabilite fenotypu DS a cielenému intervenčnému výskumu.

Výskum experimentálnych modelov sa odohráva predovšetkým v laboratórnych podmienkach, no jeho výsledky majú praktický dopad na prácu pedagogických i odborných zamestnancov škôl a školských zariadení, ktorý by sme mohli zhrnúť nasledovne:

- a) Porozumenie biologickým základom učenia a správania: poznatky o zmenenej synaptickej plasticite a funkcii hipokampu vysvetľujú, prečo deti s Downovým syndrómom potrebujú opakované, multisenzorické a štruktúrované učenie. Učitelia môžu prispôsobiť výučbu tak, že zaradia vizuálne pomôcky, rytmus, gestá a pravidelnú spätnú väzbu.
- b) Individuálny prístup a plánovanie intervencií: experimentálne výskumy potvrdzujú variabilitu medzi jednotlivcami s DS. To podporuje potrebu personalizovaných vzdelávacích plánov, ktoré zohľadňujú silné stránky žiaka (napr. sociálnu motiváciu) aj typické ťažkosti (napr. deficit pracovnej pamäti).
- c) Spolupráca odborníkov: poznatky z neurobiológie môžu napomôcť koordinácii tímovej práce učiteľov, psychológov, logopédov a fyzioterapeutov. Spoločné chápanie biologických obmedzení i možností plasticity vedie k efektívnejšiemu plánovaniu terapie.
- d) Prevencia sekundárnych ťažkostí: lepšie pochopenie procesov predčasného starnutia mozgu a oxidačného stresu umožňuje zamerať sa aj na podporu zdravého životného štýlu, primeranej fyzickej aktivity a kognitívnej stimulácie u detí aj dospelých s DS.
- e) Podpora rodiny a vzdelávanie verejnosti: učitelia a odborníci môžu využiť tieto informácie pri komunikácii s rodičmi a komunitou, čím prispievajú k realistickému, no optimistickému obrazu možností dieťaťa.

Experimentálne modely tak presahujú hranice laboratória a poskytujú vedecké pozadie pre inkluzívnu prax: pedagóg a odborník dokáže **lepšie chápať potreby** dieťaťa, žiaka s DS a reagovať na ne prostredníctvom **vedecky podložených stratégií**, ktoré **podporujú rozvoj potenciálu každého dieťaťa, žiaka**.

1.2.4 Neurovývinové aspekty Downovho syndrómu

Downov syndróm je najčastejšia genetická príčina porúch intelektového vývinu s charakteristickou kombináciou kognitívnych, jazykových a socio-emocionálnych prejavov. Kým tradičný opis sa opiera o behaviorálny fenotyp (napr. slabšie exekutívne funkcie a pracovná pamäť, disproporčne oslabená expresívna reč popri relatívne lepšom porozumení), súčasný výskum (Grieco et al., 2015; Lott & Dierssen, 2010; Russo, Sousa, & Bhattacharyya, 2024) ukazuje, že tieto makroskopické prejavy sú ukotvené v skorých, už prenatálnych zmenách neurovývinu. Vid' spojitosť nálezov na mikroúrovni (neurogenéza, gliogenéza, synaptogenéza, metabolizmus, epigenetika) a štrukturálne funkčné znaky mozgu. Na úrovni buniek a molekulových dráh Russon a kol. (2024) sumarizujú zistenia z analýz post mortem mozgových tkanív a neurónov vypestovaných z iPSC buniek osôb s Downovým syndrómom, zároveň ukazujú, ako trizómia 21 narúša:

- proliferáciu neurálnych progenitorových buniek,
- načasovanie neurogenézy a gliogenézy,
- synaptickú plasticitu a sieťové funkcie,
- globálnu transkripčnú reguláciu vrátane zmien v 3D architektúre chromatinu.

Tieto procesy sú kľúčové pre pochopenie neurovývinových mechanizmov, ktoré stoja za kognitívnym fenotypom DS.

Na úrovni celého mozgu Annus a kol. (2017) opisujú štrukturálne a funkčné zmeny v mozgu osôb s Downovým syndrómom pred a po nástupe amyloidovej patológie v dospelosti. Ich výskum pomocou amyloid-PET dokumentuje, ako dochádza k prechodu od typickej vývinovej morfológie DS k stavu spojenému s predčasne vznikajúcou Alzheimerovou chorobou.

Tieto komplementárne pohľady – mikroúroveň vývinu nervovej siete a makroúroveň mozgových zmien v dospelosti – poskytujú zásadné poznatky pre interpretáciu kognitívnych trajektórií osôb s DS v priebehu života.

Obe úrovne sa premietajú do praxe, a síce behaviorálny fenotyp a školské/denné fungovanie detí s DS (napr. profil silných a slabších stránok) nadväzuje na vyššie uvedené mechanizmy, nasledovne:

a) Štrukturálne východiská mozgu pri DS

U mladých dospelých s Downovým syndrómom bez prítomnosti amyloidovej patológie (PIB-negatívnych) sa pozoruje špecifický vzor kortikálnej hrúbky, ktorý sa odlišuje od neurotypických kontrol. Prefrontálne a okcipitoparietálne oblasti bývajú hrubšie, zatiaľ čo primárna motorická kôra a temporálny pól vykazujú stenčenie (Wilson et al., 2019). Pojem „vzor kortikálnej hrúbky“ označuje regionálne špecifické rozdiely v hrúbke kortexu, ktoré predstavujú morfometrický znak neurovývinového profilu Downovho syndrómu a sú merateľné pomocou MRI kortikálnej morfometrie.

V subkortikálnych oblastiach sú popísané väčšie putamená a menšie hipokampy v porovnaní s kontrolnými skupinami (Pinter et al., 2001; Annus et al., 2017). Tento obraz potvrdzuje, že mozog osôb s DS nie je len proporčne menší, ale vyvíja sa podľa vlastnej neurovývinovej trajektórie (Lott & Dierssen, 2010).

Tieto regionálne rozdiely majú aj **funkčné dôsledky**:

- Zmenšené hipokampy (obr. 17) súvisia s oslabenou epizodickou a verbálnou pamäťou.
- Temporálne abnormality sa premietajú do jazykového profilu (najmä expresívna reč).
- Zväčšené putamená a zmeny v prefrontálnych okruhoch ovplyvňujú jemnú motoriku a exekutívne funkcie (Dierssen, 2012).

Analýza hrúbky mozgovej kôry na obrázku 17 vychádza z porovnania PIB-negatívnej skupiny ($n = 27$) s kontrolnou skupinou ($n = 30$). Farebná škála zobrazuje štatistickú významnosť rozdielov ako $-\log_{10}(p\text{-hodnoty})$, pričom červeno-žlté oblasti indikujú stenčenie kôry a modré odtiene zhrubnutie kôry u DS skupiny. Výsledky sú korigované metódou kontroly falošných objavov (FDR) pri $p < 0,05$ (Wilson et al., 2019).

Moderné zobrazovacie techniky umožňujú pochopiť, že mozog ľudí s Downovým syndrómom sa nevyvíja len „v menšej verzii“, ale má vlastnú špecifickú vývinovú trajektóriu. Výskumy u mladých dospelých, ktorí ešte nemajú príznaky Alzheimerovej choroby (tzv. PIB-negatívni), preukazujú odlišný vzor hrúbky mozgovej kôry v porovnaní s neurotypickými rovesníkmi.

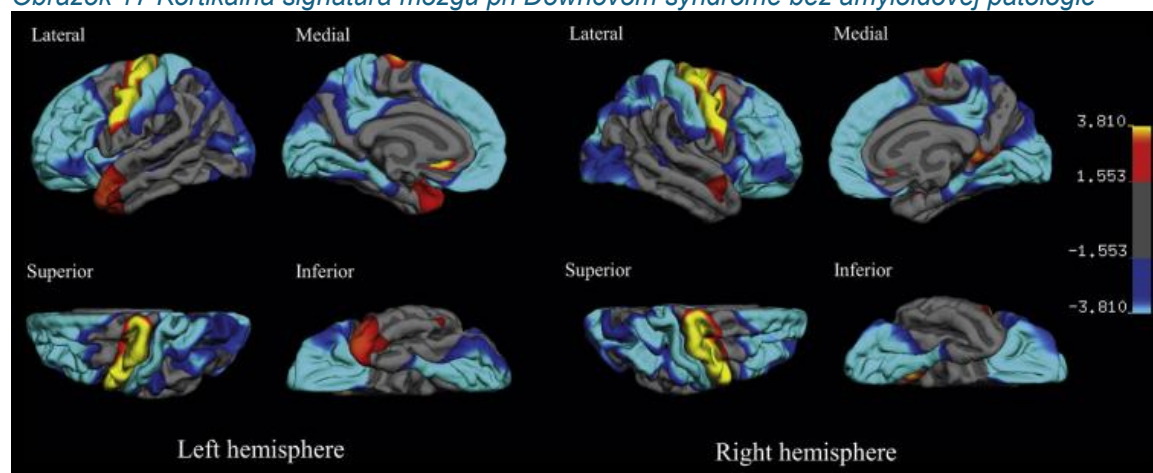
Niektoré oblasti mozgu, ako prefrontálne a zadné časti kôry, sú hrubšie, zatiaľ čo iné – predovšetkým primárna motorická kôra a oblasti dôležité pre reč – sú tenšie. Okrem toho sa pozoruje menší hipokampus, ktorý zohráva zásadnú úlohu

pri pamäťových procesoch, a väčšie putamen, ktoré je spojené s motorickými a návykovými funkciami.

Tieto mozgové rozdiely majú aj praktické dôsledky, ktoré sa **premietajú do prejavov v učení a správaní**:

- zmenšený hipokampus súvisí so slabšou verbálnou a epizodickou pamäťou,
- temporálne zmeny sa odrážajú v jazykovom profile: porozumenie býva silnejšie než produkcia reči,
- zmeny v putamene a prefrontálnych oblastiach ovplyvňujú jemnú motoriku a exekutívne funkcie (plánovanie, organizácia, udržiavanie pozornosti).

Obrázok 17 Kortikálna signatúra mozgu pri Downovom syndróme bez amyloidovej patológie



Zdroj <https://doi.org/10.1016/j.jalz.2016.09.004>

Obrázok 17, 18 zobrazuje porovnanie hrúbky mozgovej kôry medzi mladými dospelými s DS a kontrolnou skupinou.

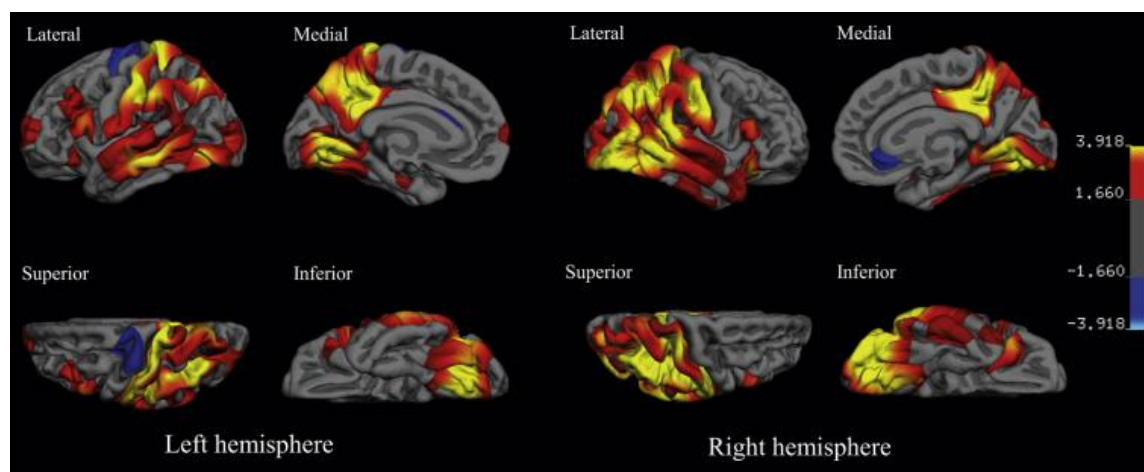
- Modré oblasti znázorňujú miesta, kde je kôra u osôb s DS hrubšia.
- Červeno-žlté oblasti ukazujú stenčenie kôry, najvýraznejšie v oblastiach reči a pohybu.

Tento nález potvrdzuje, že mozog pri DS sa vyvíja odlišne už v mladosti — ešte pred nástupom neurodegeneratívnych zmien.

U tých istých osôb však po 35. – 40. roku života často dochádza k ukladaniu amyloidu, čo je rovnaký proces, aký vidíme pri Alzheimerovej chorobe v bežnej populácii.

Obrázok 18 ukazuje stav, keď je amyloidová patológia prítomná (PIB-pozitívne): rozdiely v hrúbke kôry sa stávajú **omnoho výraznejšími a rozšírenejšími**, najmä v oblastiach dôležitých pre pamäť a jazyk. Tento proces súvisí so **začínajúcim kognitívnym úpadkom** v dospelosti pri DS.

Obrázok 18 Kortikálna signatúra mozgu pri Downovom syndróme s amyloidovou patológiou



Zdroj <https://doi.org/10.1016/j.jalz.2016.09.004>

Lepšie poznanie mozgových rozdielov pomáha učiteľom a psychologom prispôbiť prácu s deťmi a žiakmi, ale aj mladými dospelými s DS (tab. 8).

Tabuľka 8 Neuropsychologické koreláty Downovho syndrómu – prejavy a podporné stratégie

ČO MOZOG UKAZUJE	AKO SA TO PREJAVUJE	ČO POMÁHA
Výraznejšie vizuálne oblasti	Dobré vizuálne učenie	Obrázky, gestá, piktogramy
Menší hipokampus	Slabšia verbálna pamäť	Opakovanie, ukotvenie v zážitku
Temporálne rozdiely	Slabšia produkcia reči	Podpora komunikácie alternatívnymi formami
Frontálne zmeny	Potreba väčšej podpory v organizácii	Krátke kroky, jasná štruktúra

Zdroj: *vlastné spracovanie*

b) Makroštrukturálne zmeny a ich klinický význam

Po nástupe amyloidovej patológie (PIB-pozitívny stav) dochádza u dospelých osôb s Downovým syndrómom k neurodegeneratívnym zmenám v štruktúre centrálného nervového systému. Najvýraznejšie sú stenčenia mozgovej kôry v zadných oblastiach mozgu – predovšetkým v parietálno-temporálno-okcipitálnych regiónoch, vrátane precunea a zadnej cingulárnej kôry – a tiež atrofia

hipokampu, striata a talamu (Annus et al., 2017; Fortea et al., 2021; Handen et al., 2020).

Tento anatomický vzor veľmi pripomína Alzheimerovu chorobu, avšak u osôb s DS sa objavuje podstatne skôr, v dôsledku nadmernej expresie génu APP na chromozóme 21, čo vedie k skoršej akumulácii amyloidu- β (Wiseman et al., 2015). Dôležité je, že výrazná mozgová atrofia sa môže objaviť už pred zreteľným klinickým poklesom kognitívnych funkcií – potvrdzujú to longitudinálne MRI štúdie (Fortea et al., 2021). Downov syndróm tak predstavuje model takmer univerzálnej amyloidovej neuropatológie s posunom nástupu o 20 – 30 rokov oproti neurotypickej populácii.

Makroštrukturálne zmeny poukazujú na potrebu systematického **plánovania podpory v dospelosti**:

- dlhodobé monitorovanie kognitívnych funkcií už od mladšej dospelosti,
- programy zamerané na pamäť, jazyk a praktické zručnosti,
- včasné zavádzanie podporných stratégií a kompenzačných pomôcok,
- podpora orientácie, rutín a samostatnosti v každodennom živote.

Kognitívna dráha u dospelých s DS je heterogénna a časovo premenlivá. Preventívne a podporné zásahy sú najefektívnejšie ešte pred objavením sa klinických príznakov demencie, čo zdôrazňuje význam multidisciplinárnej spolupráce v oblasti zdravotnej, sociálnej a edukačnej podpory.

Neurovývinové mechanizmy pri Downovom syndróme (mikroúroveň)

Vývin mozgu pri Downovom syndróme sa už v prenatálnom období odlišuje od neurotypického vývinu. Štúdie na fetálnom mozgovom tkanive aj bunkových modeloch ukazujú zníženú proliferáciu neurálnych progenitorových buniek, najmä v hipokampe a mozgovej kôre, čo vedie k nižšiemu počtu neurónov v oblastiach dôležitých pre jazyk, pamäť a exekutívne funkcie (Guidi et al., 2008; Russo et al., 2024). Mechanizmom je pravdepodobne heterochrónia — predčasný prechod z delenia buniek k ich diferenciácii (Stagni et al., 2020).

Súčasne sa opisuje vyšší podiel gliových buniek, predovšetkým astrocytov a oligodendrocytov (Patkee et al., 2020). Zmenený pomer neurónov a glie ovplyvňuje dozrievanie mozgových sietí a rýchlosť spracovania informácií. To znamená, že tzv. „neurónový kapitál“ dôležitý pre učenie je od začiatku nižší.

Metabolické a epigenetické faktory

Trizómia 21 je sprevádzaná aj ďalšími mechanizmami, ktoré vplývajú na učenie:

- mitochondriálna dysfunkcia: menej energie pre vývin mozgu a synaptické zrenie (Izzo et al., 2020),
- globálna dysregulácia génovej expresie: nielen génov na chromozóme 21 (Gifford et al., 2019),
- epigenetické zmeny a zmeny 3D usporiadania genómu: génové „prepínače“ nefungujú optimálne (Antonarakis et al., 2020).

Výsledkom je pomalšie a nerovnomerné dozrievanie mozgových okruhov.

Tieto biologické odchýlky sa premietajú do:

- pomalšieho spracovania informácií,
- rýchlejšej kognitívnej únavy pri záťaži,
- potreby viac opakovaní a krátkych krokov,
- podstatne lepšej úspešnosti pri vizuálnej opore, štruktúre a rytmizácii.

Pedagogické plánovanie musí zohľadniť, že dozrievanie mozgových systémov je pomalšie, najmä v predškolskom a mladšom školskom veku. Efektívna podpora zahŕňa:

- krátke a vizuálne podopreté inštrukcie,
- viacnásobné opakovanie a postupné načítanie informácií,
- pevné rutiny a reguláciu záťaže,
- časté prestávky a podporu pozornosti.

Kognitívny, jazykový a sociálno-emocionálny profil pri Downovom syndróme

Vývin mozgu pri Downovom syndróme je charakterizovaný nerovnomernou trajektóriou, ktorá je dôsledkom genetických, epigenetických a neurobiologických procesov súvisiacich s trizómiou 21. Kombinácia nižšieho počtu neurónov, zníženej synaptickej plasticity, narušeného načasovania neurogenézy a gliogenézy, a regionálnych špecifik v dozrievaní mozgových štruktúr vytvára špecifický neurokognitívny profil osôb s DS (tab. 9).

Ten sa vyznačuje oslabením verbálnej pracovnej pamäti, pomalším spracovaním informácií, jazykovými ťažkosťami a variabilnými exekutívnymi funkciami, avšak

zároveň aj relatívne zachovanými vizuálno-priestorovými schopnosťami a sociálnou motiváciou.

Tabuľka 9 Kognitívne oslabenia u osôb s Downovým syndrómom a ich neuropsychologické charakteristiky

OBLASŤ	CHARAKTERISTIKA PORUŠENIA	ZDROJE
Verbálna pracovná pamäť	Znížená kapacita fonologickej slučky → ťažšie uchovávanie slovných sekvencií	Jarrold & Baddeley (2001)
Exekutívne funkcie	Oslabená inhibícia, kognitívna flexibilita, plánovanie	Grieco et al. (2015)
Spracovanie informácií	Nižšia rýchlosť spracovania, rýchlejšia mentálna únava	Lott & Dierssen (2010)
Dlhodobá pamäť	Ťažšie kódovanie verbálneho materiálu (hipokampálne oslabenie)	Lott & Dierssen (2010)

Zdroj vlastné spracovanie uvedených zdrojov

Tieto poznatky ponúkajú dôležitý rámec pre edukáciu – zdôrazňujú potrebu individualizovaných intervencií, posilnenia vizuálnych a sociálne podmienených stratégií učenia a rešpektovania špecifických potrieb regulácie pozornosti a tempa.

1. Kognitívne funkcie

Najvýraznejšie deficity (tab. 9) sa nachádzajú v exekutívnych funkciách a verbálnej pracovnej pamäti. Ide o oblasti, ktoré sú úzko prepojené s vývinom prefrontálnych a temporálnych okruhov.

Relatívne zachovaná doména je vizuálno-priestorové spracovanie ako podpora kompenzačných stratégií pri učení (Jarrold & Baddeley, 2001).

2. Jazyk a komunikácia

Jazyková trajektória pri DS je asynchrónna. Niektoré zručnosti sa rozvíjajú rýchlejšie, iné pomalšie. Preto vzniká nerovnomerný profil (tab. 10), pričom môžeme uviesť nasledovné črty jazykového vývinu:

- receptívne porozumenie prevažuje nad expresívnou produkciou,
- slabšia fonologická reprezentácia má za následok menej stabilnú artikuláciu,
- postupnejšie osvojovanie gramatickej štruktúry.

Na základe uvedeného je žiaduce pri komunikácii používať:

- krátke inštrukcie,
- viackanálový input (obraz/slovo/gesto),

- repetíciu a rytmizáciu,
- budovanie slovníka cez vizuálnu oporu,
- rutiny.

Tabuľka 10 Špecifiká jazykového vývinu u detí s Downovým syndrómom a ich prejavy v praxi

OBLASŤ JAZYKA	VÝVIN PRI DS	ČO TO SPÔSOBUJE V PRAXI
Porozumenie (receptívne schopnosti)	Relatívne dobré	Dieťa veľa rozumie tomu, čo mu hovoríme
Vyjadrovanie (expresívna reč)	Oslabené	Dieťa chce povedať viac, než dokáže slovami
Fonológia (zvuky reči)	Slabšia stabilita zvukov	Dieťa ťažšie vyslovuje nové slová, skomoleniny
Gramatika	Pomalší vývin	Kratšie vety, častejšie vynechávanie slov

Zdroj: vlastné spracovanie

Dieťa, žiak s DS preto môže niekedy vyzerat' zamĺknuto/zakríknuto, hoci rozumie a premýšľa. Mechanizmom sú frontotemporálne neurovývinové odchýlky a limitovaná verbálna pracovná pamäť (Grieco et al., 2015).

Tento profil vedie k potrebe:

- vizuálneho sprevádzania (gestá, symboly, piktogramy),
- využívania korekcie artikulácie s podporou logopédie,
- dlhodobého posilňovania fonologického uvedomovania.

Pri učení si dieťa ľahšie zapamätá obrázky ako slová, horšie funguje so slovnými pokynmi, potrebuje kratšie a rytmizované vety a učenie slov musí byť postupné a opakované.

Dieťa, žiak s DS rozumie viac, než dokáže vyjadriť. Keď nerozpráva, neznamená to, že nechápe.

3. Sociálno-emocionálne fungovanie

Silnou stránkou osôb s DS je sociálna afiliácia:

- dobrý sociálny úsudok a schopnosť recipročnej interakcie,
- vysoký záujem o komunikáciu,
- schopnosť využívať sociálnu motiváciu pri učení (Grieco et al., 2015).

Zároveň je však prítomná:

- emočná zraniteľnosť,
- ťažkosti s reguláciou správania pri vysokom kognitívnom zaťažení,
- zvýšená citlivosť na zmeny rutiny.

Tieto prejavy nesúvisia s vôľovým správaním, ale s neurobiologickou záťažou exekutívnych systémov.

Downov syndróm predstavuje špecifický neurokognitívny fenotyp, ktorý sa vyznačuje vzorom oslabených verbálnych a exekutívnych funkcií pri relatívne silnej vizuálnej a sociálnej doméne. Súčasťou edukácie je posilňovanie jazykovej a pamäťovej oblasti, využívanie vizuálnych kompenzačných kanálov a rešpektovanie individuálneho kognitívneho tempa a emočnej regulácie.

Praktické odporúčania pre edukáciu a dlhodobú podporu detí a žiakov s Downovým syndrómom

Neurovývinový profil pri Downovom syndróme si vyžaduje špecifickú organizáciu učenia a podpory, ktorá reflektuje známe limity verbálnej pracovnej pamäti, exekutívnych funkcií a rýchlosti spracovania (Jarrold & Baddeley, 2001; Grieco et al., 2015; Lott & Dierssen, 2010).

Rozvoj však prebieha kontinuálne. Efektivita učenia výrazne narastá, keď sú stimulované silné stránky (vizuálno-priestorové, sociálne a emocionálne kompetencie) a zároveň sa redukuje kognitívna záťaž (tab. 11).

Tabuľka 11 Kľúčové princípy v skratke

ČO JE OSLABENÉ	ČO POMÁHA
Verbálna pamäť, jazyk	obrázky, gestá, vizualizácia, rytmus
Exekutívne funkcie	jasná štruktúra, rutiny, predvídateľnosť
Rýchlosť spracovania	viac času na odpoveď, menšie kroky
Motivácia pri abstrakte	sociálne učenie, konkrétne príklady

Zdroj vlastné spracovanie

1. **Podpora učenia a kognitívnych funkcií** sa môže realizovať prostredníctvom vzájomne sa dopĺňajúcich pedagogických prístupov:
 - Významnú úlohu zohráva modelovanie, vizualizácia a kontrolované zovšeobecňovanie, ktoré napomáhajú lepšiemu porozumeniu učiva a jeho ukotveniu v kognitívnych štruktúrach.
 - Rovnako dôležité je rozdeľovanie učiva na menšie prehľadné kroky s jasne definovanými cieľmi, čo podporuje postupné osvojovanie poznatkov a znižuje kognitívne preťaženie.

- Neoddeliteľnou súčasťou efektívneho učenia je aj okamžitá pozitívna spätná väzba, ktorá prispieva k upevňovaniu nových neurálnych spojení a posilňuje motiváciu učiaceho sa (Lott & Dierssen, 2010).
- Z hľadiska udržania pozornosti a prevencie mentálnej únavy sa odporúča organizovať učenie do kratších pracovných úsekov doplnených pravidelnými prestávkami.
- V neposlednom rade má významný vplyv sociálna motivácia, najmä prostredníctvom práce v dvojiciach alebo v malých skupinách, ktorá podporuje aktívne zapojenie, spoluprácu a zdieľanie poznatkov.

2. Jazyková a komunikačná podpora

Jazykový vývin u osôb s Downovým syndrómom je charakteristický asynchrónnosťou, pričom porozumenie reči spravidla predbieha schopnosť verbálneho vyjadrovania (Jarrold & Baddeley, 2001). Z tohto dôvodu je potrebné uplatňovať ciele a špecifické edukačné stratégie. Odporúča sa najmä:

- Využívanie multimodálneho vstupu, ktorý kombinuje hovorenú reč s gestami a vizuálnymi oporami, ako sú piktogramy alebo obrázky, čím sa podporuje porozumenie a zapamätanie jazykových jednotiek.
- Dôležitá je aj explicitná práca so slovnou zásobou a rozvoj fonologického uvedomovania, ktoré tvoria základ pre ďalší jazykový a čitateľský rozvoj.
- V komunikácii je nevyhnutné poskytovať predĺžený čas na odpoveď, aby mal jedinec dostatočný priestor na spracovanie informácií a formulovanie reakcie.
- Efektívnou stratégiou je tiež využívanie rutín a opakujúcich sa jazykových vzorcov pri osvojovaní gramatických štruktúr, čo napomáha stabilizácii jazykových pravidiel a ich funkčnému používaniu v každodennej komunikácii (Grieco et al., 2015).

3. Pamäť a pozornosť

Pri plánovaní edukačných a intervenčných aktivít podporujúcich procesy kódovania informácií aj ich následnej konsolidácie v pamäti je vhodné zohľadňovať:

- Využívanie vizuálnych organizačných nástrojov, ako sú štruktúrované denníky či piktogramové rozvrhy, ktoré napomáhajú orientácii v čase, priestore a činnostiach.
- Významnú úlohu zohráva aj rytmizácia a opakovanie učiva v prirodzených každodenných situáciách, čím sa podporuje jeho funkčné využitie a dlhodobejšie zapamätanie.
- Efektívnou stratégiou je distribuované učenie, založené na častejších, no kratších učebných úsekoch, ktoré znižujú kognitívnu záťaž a zvyšujú efektivitu učenia (Shields et al., 2021).

4. Sociálno-emocionálna podpora a regulácia správania

Sociálno-emocionálna podpora a regulácia správania predstavujú neoddeliteľnú súčasť efektívnej edukácie a celkového rozvoja dieťaťa:

- Pri interpretácii správania je potrebné vychádzať z predpokladu, že problematické prejavy sú často dôsledkom zvýšenej kognitívnej záťaže alebo ťažkostí v spracovaní informácií, a nie prejavom zámerného odporu či neposlušnosti.
- Dôležité je vytvárať jasne definované a stabilné pravidlá, ktoré sú dôsledne dodržiavané, a zároveň zabezpečiť predvídateľné a bezpečné prostredie.
- Efektívna podpora zahŕňa aj systematický nácvik zvládacích stratégií, ako aj rozvoj schopnosti rozpoznávať a pomenúvať vlastné emócie, čo prispieva k lepšej sebaregulácii správania.
- V neposlednom rade je potrebné zohľadňovať význam rovesníckej spolupráce, ktorá predstavuje prirodzený zdroj učenia, sociálnej opory a motivácie.

5. Podpora v dospelosti a prevencia kognitívneho regresu

Podpora v dospelosti a prevencia kognitívneho regresu u osôb s Downovým syndrómom si vyžadujú systematický a dlhodobý prístup. Nadmerná expresia génu APP je spojená s urýchlým rozvojom amyloidovej patológie, čo významne zvyšuje riziko vzniku demencie už v mladšom veku (Wiseman et al., 2015; Fortea et al., 2021). Vhodné je myslieť na to, že:

- Pravidelný a dlhodobý skríning pamäťových funkcií, orientácie a adaptívnych zručností, ktorý umožňuje včasné zachytenie zmien v kognitívnom fungovaní.
- Kľúčovým ochranným faktorom je udržiavanie pracovnej a sociálnej participácie, ktorá podporuje mentálnu aktivitu, pocit zmysluplnosti a sociálne väzby.
- Významnú úlohu zohráva aj zdravý životný štýl, zahŕňajúci pravidelný pohyb, dostatočnú spánkovú hygienu a cielenú kognitívnu stimuláciu. Podporným nástrojom v každodennom fungovaní môžu byť asistenčné technológie, ktoré zvyšujú mieru samostatnosti a kompenzujú oslabené funkcie.
- V širšom vývinovom kontexte platí, že dieťa s Downovým syndrómom sa učí najefektívnejšie vtedy, keď má možnosť učivo vidieť, aktívne zažiť, opakovane precvičovať, a zároveň vnímať jeho zmysel a praktickú hodnotu.

Prepojenie mikroúrovne a makroúrovne u detí s Downovým syndrómom

a) Heterochrónia vývinu mozgu

Vývin mozgu pri Downovom syndróme je charakteristický heterochróniou, ktorá sa prejavuje narušeným časovaním neurovývinových procesov. Empirické štúdie poukazujú na zníženú proliferáciu neurálnych progenitorových buniek a predčasné ukončenie bunkového cyklu, najvýraznejšie v oblasti hipokampu a mozgovej kôry (Guidi et al., 2011; Stagni et al., 2020). Paralelne sa pozoruje zvýšená gliogenéza, ktorá mení rovnováhu medzi neurónmi a gliovými bunkami a vedie k relatívnemu deficitu neurónového kapitálu (Patkee et al., 2020). Tento neurobiologický základ má zásadný vplyv na procesy učenia sprostredkované jazykom a pamäťou. Na makroúrovni sa tieto zmeny manifestujú oslabením jazykového vývinu a pomalším osvojovaním akademických zručností (Jarrold & Baddeley, 2001).

b) Synaptická plasticita

Ďalším významným faktorom ovplyvňujúcim kognitívne fungovanie je narušená synaptická plasticita. Experimentálne modely dokumentujú:

- zníženú LTP a narušenú LTD,
- zmeny v synaptickej ultraštruktúre (Kleschevnikov et al., 2012; Das & Reeves, 2015),

K týmto procesom sa pridávajú glia-mediované poruchy synaptogenézy, ktoré negatívne ovplyvňujú stabilitu a efektivitu synaptických sietí (Patterson, 2021). Neurofyziológické výskumy zároveň poukazujú na oslabené spánkové vretienka v EEG už v ranom detstve, čo má priamy vzťah ku konsolidácii pamäťových stôp (D'Souza et al., 2022). Na behaviorálnej a edukačnej úrovni sa tieto mechanizmy prejavujú pomalším tempom učenia, zvýšenou potrebou opakovania a rýchlejšou mentálnou unaviteľnosťou (Grieco et al., 2015).

c) Regionálna špecifita vývinu

Neurozobrazovacie a funkčné výskumné metódy umožňujú identifikovať aj regionálne špecifické odchýlky vo vývine mozgu. Opakovane sa preukazuje:

- zmenšenie hipokampu a oslabenie frontotemporálnych oblastí, ktoré sú kľúčové pre jazykové a pamäťové procesy (Annus et al., 2017; Lott & Dierssen, 2010),
- naproti tomu parietálne oblasti bývajú relatívne zachované (Edgin et al., 2012).

Tento nerovnomerný neurokognitívny profil sa na makroúrovni prejavuje:

- slabšou verbálnou pamäťou
- pri súčasne lepšie zachovaných vizuálno-priestorových schopnostiach.

Z hľadiska pedagogickej a terapeutической praxe sa preto ako najefektívnejšia ukazuje kombinácia viacerých modalít, najmä prepojenie obrazu, slova a gesta, ktoré podporuje porozumenie aj zapamätanie (Næss et al., 2011).

To, čo vidíme na bunkovej úrovni (menej neurónov, obmedzená plasticita, nerovnomerný vývin mozgových oblastí), sa naplno prejavuje v správaní a učení detí, žiakov s DS. Napriek týmto limitáciám zostáva relatívne zachované vizuálno-priestorové spracovanie a výrazná sociabilita, ktoré môžu slúžiť ako kompenzačné zdroje pri učení a komunikácii.

Neurovývinové hľadisko v oblasti edukácie detí a žiakov s Downovým syndrómom napomáha porozumeniu fungovania dieťaťa a žiaka s Downovým syndrómom.

Z hľadiska edukácie je dôležité chápať, že choroba a zdravotné oslabenie môžu ovplyvňovať učenie, pozornosť, motiváciu a sociálne interakcie. Deti s DS bývajú rýchlejšie unaviteľné, náchylné na infekcie, menej výkonné fyzicky i psychicky,

preto potrebujú primeraný režim, dostatok odpočinku, individuálne tempo a prispôsobenie prostredia.

Za ďalšie prejavy nerovnomerného vývinu kognitívnych domén môžeme považovať:

- slabšiu verbálnu pracovnú pamäť, exekutívne funkcie a inhibíciu;
- ťažkosti s učením, narušené procesy kódovania najmä v oblasti verbálnych informácií;
- ťažkosti s dlhodobou pamäťou,
- pomalšie učenie a väčšiu potrebu opakovania;
- oslabenú expresívnu reč (oproti porozumeniu).

Na základe vyššie uvedeného, dokážeme napríklad s väčšou motiváciou hľadať efektívne metódy, stratégie a poskytovať deťom, žiakom podporu. Zároveň neklásť na dieťa, žiaka privysoké nároky, dopriať mu kvalitný spánok a dostatok vizuálno-priestorových podnetov.

Z praktického hľadiska to znamená, že **je vhodné pri plánovaní intervencií, edukácie a podpory vychádzať z týchto poznatkov a snažiť sa do bežného fungovania v domácom i školskom prostredí prirodzene zakomponovať:**

- krátke a vizuálne podporené inštrukcie,
- opakovanie,
- rytmizáciu,
- vizuálnu oporu,
- viackanálové stratégie učenia,
- stabilnú spánkovú rutinu,
- individualizované stratégie podľa silných a slabých stránok,
- zároveň sa snažiť pripraviť/zabezpečiť predvídateľné prostredia, ktoré zohľadňuje neurokognitívny profil detí a žiakov s DS, čím sa zvyšuje efektivita podpory a inkluzívnej edukácie detí a žiakov s DS.

Neurovývinové dôsledky trizómie 21 vedú k štrukturálne aj funkčne nerovnomernému profilu poznávacích schopností. Tento profil zostáva v priebehu vývinu relatívne stabilný, avšak jeho intenzita sa medzi jednotlivcami výrazne líši v závislosti od interakcie genetických faktorov a pôsobenia prostredia, vrátane kvality environmentálnej stimulácie (Grieco et al., 2015; Lott & Dierssen, 2010).

Systematická pedagogická podpora môže významne prispieť k rozvoju **funkčných kompetencií, samostatnosti** a k zlepšeniu **kvality života** detí, žiakov s DS v priebehu celého životného cyklu.

2. DIAGNOSTIKA DOWNOVHO SYNDRÓMU

Downov syndróm patrí medzi najčastejšie vrodené genetické poruchy. Diagnostika tohto syndrómu predstavuje dôležitú súčasť prenatálnej aj postnatálnej starostlivosti, pretože umožňuje včasné rozpoznanie možných zdravotných ťažkostí, plánovanie vhodnej zdravotnej i sociálnej podpory.

Správne stanovenie diagnózy má zásadný význam nielen pre zdravotníckych pracovníkov, ale aj pre rodičov, samotné dieťa s Downovým syndrómom a jeho súrodencov. Diagnostika umožňuje komplexné pochopenie individuálnych potrieb dieťaťa s Downovým syndrómom a predstavuje prvý krok k zabezpečeniu jeho optimálneho vývinu a kvality života v rodine a v spoločnosti ako takej.

Diagnostika Downovho syndrómu prešla od prvých klinických opisov k sofistikovaným **medzinárodným klasifikáciám a štandardizovaným diagnostickým nástrojom**.

a) Klasifikačné nástroje

MKCH-10 (Medzinárodná klasifikácia chorôb-10: ICD = International Classification of Diseases, 10th Revision) definovala syndróm predovšetkým na základe genetického pôvodu a morfológických znakov, pričom dôraz bol kladený na chromozómovú aberáciu. **MKCH-11** (ICD = International Classification of Diseases, 11th Revision) už kladie väčší dôraz na funkčné dôsledky, neurovývinové prejavy a komorbidity, čím reflektuje súčasné poznatky o širokom spektre symptómov spojených s diagnózou Downov syndróm. V porovnaní s tým, **DSM-5** (Diagnostická a štatistická príručka-5, t. j. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders – používané prevažne v USA) nezaraďuje Downov syndróm ako samostatnú nozologickú jednotku, ale hodnotí jeho prejavy najmä v rámci porúch intelektového vývinu a sprievodných psychiatrických alebo neurovývinových porúch.

Rozdiely, ktoré sa vyskytujú v diagnostických kritériách (Medzinárodná klasifikácia chorôb – MKCH, Diagnostická a štatistická príručka – DSM) sú vo veľkej miere podmienené dobou, v ktorej boli klasifikácie vytvorené. V aktuálnych verziách, ako uvádza Dočkal (2023) sa napríklad pojem postihnutie (disability), ani termín

choroba (disease) nepoužíva a všetky opisované nozologické jednotky a kategórie, v ktorých sú zaradené (vrátane psychóz), sú označované ako poruchy (disorders).

b) Diagnostické nástroje

V klinickej praxi sa vyššie uvedené klasifikačné rámce dopĺňajú o širokú paletu štandardizovaných psychologických a neuropsychologických diagnostických nástrojov, ktoré umožňujú detailné hodnotenie kognitívnych, rečových, adaptívnych aj behaviorálnych funkcií. Testy ako Stanford-Binet, WISC-V alebo Leiter-R poskytujú komplexné informácie o intelektových schopnostiach. Nástroje ako napríklad Vineland Adaptive Behavior Scales či ABAS-3 sledujú adaptívne správanie, každodenné zručnosti. Pre oblasť komunikácie a reči sa využívajú napr. CELF, PPVT alebo MacArthur-Bates CDI, zatiaľ čo správanie a psychiatrické symptómy hodnotia dotazníky CBCL, DBC či štruktúrované rozhovory ako K-SADS a pod.

Spolu tieto klasifikácie a diagnostické nástroje umožňujú nielen presné stanovenie diagnózy, ale aj komplexné zhodnotenie individuálnych silných a slabých stránok osoby s Downovým syndrómom. Vytvárajú základ pre personalizovaný prístup k intervenciám a podporu, ktorá rešpektuje biologické, psychologické aj sociálne dimenzie života ľudí s týmto syndrómom.

2.1 Downov syndróm v Medzinárodnej klasifikácii chorôb

Downov syndróm patrí medzi najčastejšie vrodené chromozómové poruchy a jeho zaradenie do medzinárodných klasifikácií chorôb má zásadný význam nielen pre diagnostiku, ale aj pre epidemiologické sledovanie, zdravotnícku štatistiku a plánovanie zdravotnej starostlivosti ľudí s Downovým syndrómom.

MKCH-10 (ICD = International Classification of Diseases) klasifikácia bola vytvorená v 90. rokoch, kedy sa zdôrazňoval cytogenetický pôvod (trizómia, translokácia, mozaika). Bola menej flexibilná vo vzťahu k novým genetickým poznatkom. MKCH-10 odrážala stav poznania na prelome 20. a 21. storočia, keď

genetická diagnostika bola už dostupná, ale ešte neexistovali pokročilé genomické metódy (sekvenovanie, vysokorýchlostná analýza DNA).

MKCH-11 platná od roku 2022, zohľadňuje moderné poznatky z genetiky, umožňuje väzbu na genetické databázy a elektronické zdravotné systémy. Zároveň poskytuje podrobnejšiu klasifikáciu, ktorá podporuje klinický výskum a presnejšie sledovanie epidemiológie. Novšia verzia MKCH-11 posúva klasifikáciu o krok ďalej a zaradila Downov syndróm pod kód LD90 v kapitole „Genetic anomalies“. MKCH-11 zohľadňuje nielen fenotypové prejavy, ale aj molekulárne a genetické mechanizmy. Subkategórie boli modernizované a štandardizované podľa genetických dát.

V MKCH-10 (1990) bol Downov syndróm klasifikovaný pod kódom **Q90** v rámci kapitoly „Vrodené malformácie, deformácie a chromozómové abnormality“ od roku 1990. Dôraz bol kladený na cytogenetický mechanizmus vzniku ochorenia (tabuľka 12). Zameriava sa najmä na:

- Kraniofaciálne znaky: plochý profil tváre, šikmé očné štrbiny (mongoloidné postavenie očí), epikanty, malý nos so splošteným koreňom, malé uši, zväčšený jazyk (makroglosia).
- Rastové a somatické abnormality: nižší vzrast, hypotónia svalstva, oneskorený psychomotorický vývoj.
- Skeletálne a kostrové odchýlky: klinodaktylia 5. prsta, široká medzera medzi 1. a 2. prstom na nohe („sandálová medzera“).
- Vnútorné orgány a komplikácie: vrodené srdcové chyby (najmä AV septálne defekty), gastrointestinálne malformácie (duodenálna atrežia, Hirschsprungova choroba).
- Neurologické a kognitívne aspekty: mentálne postihnutie mierne až stredne ťažké, typické oneskorenie reči a kognitívneho vývinu.

MKCH-10 teda pracuje ešte s **klasickým fenotypovým opisom**, ktorý je zameraný na viditeľné znaky a vrodené malformácie.

Tabuľka 12 Downov syndróm v MKCH-10

KÓD	DIAGNÓZA	ODBORNÝ POPIS
Q90.0	Trizómia 21, voľná (regular)	Úplná trizómia 21 spôsobená najčastejšie nondisjunkciou v meióze; extra chromozóm 21 je prítomný vo všetkých bunkách (~95 % prípadov).
Q90.1	Mozaiková forma trizómie 21	Extra chromozóm 21 je prítomný iba v časti buniek , fenotyp môže byť miernejší (~1–2 % prípadov).

Q90.2	Translokačná forma trizómie 21	Nadbytočný genetický materiál z chromozómu 21 je naviazaný/translokovaný na iný chromozóm (zvyčajne 14 alebo 21). Môže byť dedičná (~2–4 % prípadov).
Q90.9	Downov syndróm, nešpecifikovaný	Ak nie je určený genetický mechanizmus alebo chýba cytogenetické vyšetrenie.

Zdroj: MKCH-10

Z tohto dôvodu existuje aj kategória Q90.9 – Downov syndróm, nešpecifikovaný, ktorá sa využívala v situáciách, keď ešte nebol potvrdený presný cytogenetický nález. Fenotypové informácie si však naďalej zachovávali význam – fenotypová variabilita pri Downovom syndróme (napr. rozsah kognitívneho postihnutia, prítomnosť vrodených srdcových chýb, hypotónia či poruchy imunity) mala praktické dôsledky pre plánovanie podpory a zdravotnej starostlivosti.

Kľúčovým prínosom MKCH-11 je prepojenie na genomické databázy a elektronické zdravotné systémy, čo umožňuje presnejšie vedenie zdravotnej dokumentácie, porovnateľnosť medzi krajinami a podporu personalizovanej medicíny (tab. 13).

Tabuľka 13 Downov syndróm v MKCH-11

KÓD	DIAGNOSTICKÉ OZNAČENIE	POZNÁMKA
LD40.0	Downov syndróm spôsobený úplnou trizómiou chromozómu 21	Najčastejšia forma (nondisjunkcia)
LD40.1	Downov syndróm spôsobený mozaikovou trizómiou 21	Extra chromozóm v časti buniek
LD40.2	Downov syndróm spôsobený nevyváženou translokáciou	Genetické presunutie časti 21. chromozómu
LD40.Y	Iný špecifikovaný Downov syndróm	Menej časté molekulárne varianty
LD40.Z	Nešpecifikovaný Downov syndróm	Cytogenetický typ nie je uvedený

Zdroj: MKCH-11

V MKCH-11 je Downov syndróm klasifikovaný primárne na základe etiológie. Kľúčové je rozlíšenie medzi úplnou trizómiou, mozaikovou formou a translokačnou formou, pretože tieto varianty majú odlišné riziká recidívy a klinické implikácie. Fenotypové informácie sa uvádzajú doplnkovo.

MKCH-11 (2022) posúva pohľad na DS smerom ku **geneticko-molekulárnemu a klinicko-funkčnému rámcu**, a k základným fenotypovým znakom pridáva:

- Presné genetické určenie: rozlíšenie medzi úplnou trizómiou, mozaikou, translokáciou s ohľadom na klinické dôsledky.
- Neurokognitívny profil: špecifikácia miernych až stredne ťažkých porúch intelektu, často spojených s výraznými jazykovými a pamäťovými deficitmi.

- Neurologické komplikácie: predispozícia k epileptickým záchvatom, poruchám spánku (apnoe) a predčasnému nástupu Alzheimerovej choroby (beta-amyloidové plaky už po 30. – 40. roku).
- Psychické a behaviorálne charakteristiky: vyšší výskyt úzkostných, depresívnych porúch, autistických čŕt či hyperaktívneho správania.
- Imunologické a endokrinologické súvislosti: zvýšené riziko autoimunitných ochorení (napr. tyreoiditída), leukémie v detstve a porúch fertility.
- Detailnejšie srdcovo-cievne, metabolické komplikácie: nielen vrodené chyby, ale aj riziko obezity, spánkového apnoe a metabolického syndrómu.

Tabuľka 14 Diagnóza Downov syndróm v MKCH-10 a MKCH-11

KRITÉRIUM	MKCH-10 (Q90)	MKCH-11 (LD40)
Kód	Q90	LD40
Názov	Downov syndróm	Downov syndróm
Členenie	Q90.0: Trizómia 21, pravidelná Q90.1: Mozaika Q90.2: Translokácia Q90.9: Nešpecifikovaný	LD40.0: Úplná trizómia 21 LD40.1: Mozaika LD40.2: Translokácia LD40.Z: Nešpecifikovaný
Hlavný dôraz	Klinické a cytogenetické typy trizómie	Genetická presnosť + klinické dôsledky
Terminológia	Zdôrazňuje cytogenetické nálezy (trizómia, mozaika, translokácia)	Doplnené o molekulárne poznatky a kompatibilitu s modernou genetikou
Rok zavedenia	1990	2022
Význam pre prax	Umožňuje základnú klinickú diferenciáciu foriem DS	Prepojenie klinickej diagnostiky s genomikou a modernými klasifikačnými systémami

Zdroj – spracované podľa MKCH 10 a 11

MKCH-11 explicitne reflektuje **multisystémový charakter DS** a jeho progresívny vývoj v čase, najmä v súvislosti s neurodegeneráciou a starnutím. MKCH-10 sa sústreďovala na klasickú cytogenetickú diagnostiku, čo odrážalo stav v 90. rokoch.

Tabuľka 15 Kľúčové rozdiely MKCH-10 vs MKCH-11

OBLASŤ	MKCH-10	MKCH-11
Základný rámec	Fenotyp + cytogenetika	Genetika + multisystémová klinika
Neurokognitívne funkcie	„Mentálna retardácia“ (všeobecne)	Presnejšie: poruchy intelektu, reči, pamäti, riziko demencie
Neurologické komplikácie	Nie sú systematicky zdôraznené	Epilepsia, spánkové apnoe, Alzheimerova choroba
Imunologické a endokrinné komplikácie	Menej reflektované	Autoimunitné ochorenia, leukémie, tyreopatie

Psychické aspekty	Minimálne	Uzkosť, depresia, autistické črty
Metabolizmus a dospelosť	Zameranie na detstvo a vrodené chyby	Dlhodobé komplikácie – obezita, metabolický syndróm
Terminológia	„Mentálna retardácia“	Poruchy intelektového vývinu (inkluzívnejší jazyk)

Zdroj – spracované podľa MKCH-10 a MKCH-11

MKCH-11 reflektuje modernú éru genomiky a molekulárnej medicíny, ponúka flexibilnejšie kódovanie a umožňuje spojiť fenotyp s konkrétnymi genetickými nálezmi. Z praktického hľadiska to znamená, že MKCH-11 umožňuje lepšie sledovať variabilitu klinických prejavov Downovho syndrómu a uľahčuje zapojenie pacientov do výskumných a terapeutických programov (tabuľka 14, 15).

Tabuľka 16 jasne ukazuje, ako sa klasifikácia posúvala v časovom horizonte od pôvodných opisov založených len na fenotype (MKCH-6, MKCH-7), cez začlenenie genetického poznania (MKCH-9, MKCH-10) až po dnešný prístup MKCH-11, ktorý reflektuje molekulárne poznatky a komplexné zdravotné riziká.

Tabuľka 16 Tabuľková vizualizácia – Downov syndróm v MKCH

ROK / VYDANIE	OZNAČENIE / KÓD	CHARAKTERISTIKA KLASIFIKÁCIE DOWNOVHO SYNDRÓMU
MKCH-6 (1949)	Mentálna retardácia – bez presnej genetickej príčiny	Downov syndróm ešte nie je oddelený ako samostatná genetická diagnóza, spadá pod „mongolizmus“ (dnes považované za zastaraný a neetický termín).
MKCH-7 (1955)	Mongolizmus (kód 310.1)	Prvé explicitné uvedenie Downovho syndrómu, terminológia je naďalej založená na fenotypových črtách, nie na genetike.
MKCH-8 (1965)	759.3 – Downov syndróm (Mongolizmus)	Začiatok prechodu k neutrálnejšej terminológii, paralelne sa objavuje už aj pojem „Downov syndróm“.
MKCH-9 (1977)	758.0 – Downov syndróm	Jasne definovaná genetická diagnóza, založená na objave trizómie 21 (1959). Uvedené formy: úplná trizómia, mozaika, translokácia.
MKCH-10 (1992)	Q90 – Downov syndróm	Podrobné členenie: Q90.0 (pravidelná trizómia 21), Q90.1 (translokácia), Q90.2 (mozaika), Q90.9 (neurčená forma). Dôraz na mentálnu retardáciu, dysmorfické črty, vrodené srdcové chyby.
MKCH-11 (2018, účinnosť 2022)	LD40 – Downov syndróm	Moderná genetická klasifikácia: LD40.0 (úplná trizómia), LD40.1 (translokácia), LD40.2 (mozaika), LD40.Z (neurčená forma). Zdôraznená variabilita fenotypu a pridružené ochorenia (štítna žľaza, hematologické poruchy, Alzheimerova demencia).

Zdroj – podľa MKCH <https://archive.org>

V MKCH-10 sa Downov syndróm klasifikoval samostatne (Q90) a stupeň poruchy intelektového vývinu sa určil doplnujúcou diagnózou podľa stupňa závažnosti

danej poruchy intelektového vývinu. Používal sa pojem mentálna retardácia, pričom bola zaradená v kategórii F70 – F79 a jednotlivé stupne (mierna, stredná, ťažká, hlboká) sa určovali na základe presne stanovených hraničných hodnôt inteligenčného kvocientu (IQ). Inteligencia sa už podľa Dočkala (2023), chápala v širšom poňatí ako ju zachytávala väčšina inteligenčných testov, no napriek tomu odborníci naďalej merali inteligenciu štandardnými inteligenčnými testami.

V MKCH-11 sa v tejto súvislosti už používa modernizovaný pojem poruchy intelektového vývinu (6A00 – Disorders of intellectual development), ktorý lepšie odráža vývinový charakter poruchy. Diagnostické kritériá zahŕňajú významné obmedzenia v intelektových funkciách (uvažovanie, riešenie problémov, plánovanie, atď.), narušenie adaptívneho správania (každodenné fungovanie v osobnej, sociálnej a akademickej oblasti) i nástup počas obdobia vývinu.

Porovnanie údajov o IQ podľa oboch revízií je uvedené v tabuľke 17. V MKCH-11 je dôležité poukázať na používanie termínu „približne“ a tiež na fakt, že pri hlbkej poruche intelektového vývinu nie je stanovená nižšia hodnota IQ než pri ťažkej poruche. Tento prístup vychádza zo skutočnosti, že inteligenčné testy nedokážu spoľahlivo diferencovať výsledky pod štyrmi smerodajnými odchýlkami (a väčšina testov ani pod tromi). Zároveň v nej nie sú uvedené presné číselné hodnoty IQ. Zároveň akceptuje skutočnosť, že IQ nie je presná a jednoznačne merateľná hodnota, keďže výsledky inteligenčných testov sa pohybujú v pomerne širokých intervaloch spoľahlivosti (Urbánek et al., 2011; Dočkal, 2014). Taktiež zohľadňuje skutočnosť, že poruchy intelektového vývinu sa často vyskytujú v komorbidite s inými poruchami.

Tabuľka 17 Poruchy intelektového vývinu a hodnoty IQ

STUPEŇ PORÚCH INTELEKTOVÉHO VÝVINU	MKCH-10	MKCH-11
Lahká	50 – 69	Približne 2 – 3 štandardné odchýlky pod priemerom (percentil: 0,1 – 2,3)
Stredná	35 – 49	Približne 3 – 4 štandardné odchýlky pod priemerom (percentil: 0,003 – 0,1)
Ťažká	20 – 34	Približne 4 alebo viac štandardných odchýlok pod priemerom (percentil: 0,003)
Hlboká	Pod 20	Približne 4 alebo viac štandardných odchýlok pod priemerom (percentil: 0,003)

Zdroj: MKCH-10 a MKCH-11

V porovnaní s MKCH-10 prináša MKCH-11 modernejší a vývinovo orientovaný prístup k diagnostike porúch intelektového vývinu. Terminologická zmena od „mentálnej retardácie“ k „poruchám intelektového vývinu“ odráža snahu o destigmatizáciu a presnejšie vystihuje vývinový charakter.

Dočkal (2023) zároveň zdôraznil, že uplatňovanie MKCH-11 do praxe poradenských ale aj klinických psychológov vnáša významné zmeny. Odborník sa pri diagnostike porúch intelektového vývinu musí viac zamýšľať nad limitmi psychometrického, ale aj klinického prístupu a snažiť sa o ich vyváženú, vzájomnú validizáciu zistení (nie rutinne aplikovať jeden a ten istý test). Bezpodmienečne musí posudzovať sociálne fungovanie dieťaťa, žiaka v jeho prirodzenom kultúrnom prostredí. T. j. nesmie si nechať vnútiť požiadavku na okamžité stanovenie diagnózy a pracovať pod časovým tlakom. Diagnostiku nemá robiť kvôli „zaškatuľkovaniu“ posudzovaného jednotlivca, ale predovšetkým s ohľadom na to, ako možno pozitívne ovplyvňovať jeho ďalší vývin a fungovanie v spoločnosti.

2.2 Downov syndróm v Diagnostickej a štatistickej príručke

Diagnostická a štatistická príručka (Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders – DSM) nikdy neklasifikovala Downov syndróm ako duševnú poruchu, pretože ide o genetický syndróm spôsobený trizómiou 21. chromozómu, nie o psychiatrickú diagnózu. Avšak v kontexte jednotlivých verzií DSM sa objavuje nepriamo v súvislosti s kategóriami porúch intelektového vývinu (v minulosti mentálnej retardácie, mentálneho postihnutia) a komorbidít, ktoré sa u osôb s Downovým syndrómom často vyskytujú.

V prvých dvoch vydaniach DSM (DSM-I, 1952 a DSM-II, 1968) sa používal pojem mentálna retardácia (mental retardation), aktuálne porucha intelektového vývinu:

- Diagnóza bola určovaná prevažne na základe klinického posúdenia a výsledkov IQ testov.
- Downov syndróm bol implicitne chápaný ako organická príčina mentálneho postihnutia, no samostatne sa nespomínal.

- Terminológia bola v tom čase medicínsko-sociálna a nereflektovala genetické objavy, pretože trizómia 21 bola objavená až v roku 1959 (Lejeune, Gautier & Turpin).

V 80. rokoch DSM (DSM-III, 1980 a DSM-III-R, 1987) sprísnilo kritériá pre poruchy intelektového vývinu – v tej dobe označované ako mentálna retardácia:

- Mentálna retardácia bola rozdelená podľa IQ skóre: ľahká, stredná, ťažká a hlboká.
- Zohľadňovalo sa aj adaptívne fungovanie (napr. každodenné zručnosti, sociálne správanie).
- Downov syndróm bol uvádzaný ako etiologický faktor, t. j. genetická príčina, ktorá vedie k mentálnej retardácii.

Vo verzii DSM-IV (1994) a DSM-IV-TR (2000) sa zachoval systém klasifikácie mentálnej retardácie (aktuálne poruchy intelektového vývinu) podľa dosiahnutého IQ a adaptívnych schopností.

- Downov syndróm bol opäť uvedený len ako etiologický stav spojený s mentálnym postihnutím.
- DSM-IV výslovne uvádza, že genetické syndrómy ako DS sú najčastejšou príčinou mentálneho postihnutia.
- Klinická prax sa sústreďovala na diagnostiku komorbidít, keďže samotná diagnóza DS bola stanovená geneticky, nie psychiatricky.

V aktuálnej verzii DSM-5 (2013 – súčasnosť) nastala zásadná terminologická zmena: pojem mentálna retardácia – „mental retardation“ – bol nahradený pojmom poruchy intelektového vývinu/vývinové poruchy intelektu – „intellectual disability (intellectual developmental disorder)“. Diagnóza sa stanovuje podľa troch kritérií:

- Deficity intelektových funkcií (potvrdené testami, napr. WISC, Stanford-Binet).
- Deficity adaptívneho fungovania (sociálne, praktické a konceptuálne zručnosti).
- Začiatok v detstve.

V rámci etiológie DSM-5 uvádza Downov syndróm ako jednu z najčastejších genetických príčin porúch intelektového vývinu (prehľad postupných zmien zachytáva tabuľka 18).

T. j. Downov syndróm nie je samostatnou diagnózou – slúži ako genetický podklad, ku ktorému sa pridávajú poruchy intelektového vývinu a komorbidity.

Medzi komorbidné poruchy podľa DSM-5 patria:

- poruchy autistického spektra (PAS),
- ADHD,
- úzkostné a depresívne poruchy,
- poruchy spánku,
- adaptívne a behaviorálne poruchy.

Tabuľka 18 Downov syndróm v DSM 1 – 5

VYDANIE DSM	TERMINOLÓGIA	KRITÉRIÁ PRE MENTÁLNE POSTIHNUTIE	POSTAVENIE DOWNOVHO SYNDRÓMU
DSM-I (1952)	<i>Mental retardation</i> (mentálna retardácia)	Klinické posúdenie a IQ testy (slabá presnosť)	DS implicitne chápaný ako príčina mentálnej retardácie, nespomínaný samostatne
DSM-II (1968)	<i>Mental retardation</i>	IQ úrovne (ľahká až hlboká)	DS uvedený ako organická/genetická príčina mentálnej retardácie
DSM-III (1980)	<i>Mental retardation</i>	IQ kategórie + adaptívne fungovanie	DS výslovne uvádzaný ako jedna z častých genetických príčin
DSM-III-R (1987)	<i>Mental retardation</i>	Rozpracovanejšie kritériá pre adaptívne správanie	DS uvedený ako etiologický faktor, nie samostatná diagnóza
DSM-IV (1994) a DSM-IV-TR (2000)	<i>Mental retardation</i>	Deficity intelektu + adaptívne fungovanie + začiatok v detstve	DS označený ako najčastejšia genetická príčina mentálneho postihnutia
DSM-5 (2013 – súčasnosť)	<i>Intellectual disability</i> (<i>intellectual developmental disorder</i>)	1. Deficity intelektových funkcií (IQ testy) 2. Deficity adaptívneho fungovania 3. Začiatok v detstve	DS výslovne menovaný ako najčastejšia genetická príčina intelektuálneho postihnutia; DSM-5 sa sústreďuje na komorbidity (ASD, ADHD, úzkosti, depresie)

Zdroj – spracované z DSM

DSM-5 sa v praxi využíva najmä na diagnostiku komorbidných psychiatrických porúch u osôb s DS, nie na samotné potvrdenie diagnózy Downovho syndrómu, ktorá je genetická. Zároveň pre stanovenie porúch intelektového vývinu sa vyžadujú: deficity intelektových funkcií, deficity adaptívnych funkcií (neschopnosť naplniť sociokultúrne štandardy a začleniť sa do spoločnosti, nezávisle existovať v domácom, školskom či pracovnom prostredí), začiatok problémov v období

vývinu. Pritom rôzne stupne závažnosti sa definujú podľa úrovne adaptívnych funkcií a nie podľa IQ skóre.

2.3 Prenatálna diagnostika Downovho syndrómu

Diagnostika Downovho syndrómu predstavuje komplexnú tému na rozhraní medicíny a bioetiky. Z medicínskeho hľadiska ide o súbor skriningových a diagnostických metód umožňujúcich včasné zistenie genetickej odchýlky – trizómie 21. chromozómu – s cieľom pripraviť rodičov na starostlivosť o dieťa s Downovým syndrómom. Práve včasná intervencia, t. j. skoré kardiologické, endokrinologické sledovanie, rehabilitácia, logopedická intervencia a pod. má zásadný význam pre celkový vývin a kvalitu života detí s DS. Avšak súčasťou prenatálnej diagnostiky je zároveň možnosť informovaného rozhodnutia o pokračovaní alebo ukončení tehotenstva (v rámci zákonných hraníc). Etický rozmer tejto problematiky spočíva predovšetkým v rešpektovaní autonómie rodičov, práva na informáciu a súčasne v ochrane dôstojnosti a hodnoty života ľudí s Downovým syndrómom. Diagnostika preto vyžaduje nielen odborný, ale aj citlivý, empatický prístup, ktorý spája vedeckú presnosť s etickou zodpovednosťou.

2.3.1 Medicínsky aspekt prenatálnej diagnostiky

Od 80. rokov 20. storočia sa prenatálna diagnostika stala bežnou súčasťou starostlivosti v gynekológii a perinatológii. Medzi prvé široko využívané metódy patrila amniocentéza (odber plodovej vody) a choriocentéza (odber choriových klkov), ktoré umožňovali priamu cytogenetickú analýzu chromozómov plodu, a tým aj diagnostiku aneuploídií vrátane trizómie 21 (Wapner et al., 2012).

Zásadný posun v neinvazívnom skriningu predstavovalo zavedenie ultrazvukového markeru nuchálnej translucencie (NT). Prvú súvislosť medzi zväčšeným NT a chromozómovými aberáciami publikovala Beryl Benacerraf v roku 1984 (Benacerraf, 1984). Tento marker sa stal základom skriningu v prvom trimestri, najmä v kombinácii s biochemickými parametrami (PAPP-A a voľný β -

hCG), čím sa zvýšila detekčná výťažnosť pri zároveň nízkom falošne pozitívnom pomere (Snijders et al., 1998; Nicolaides, 2004).

Najvýznamnejší technologický prelom v 21. storočí prinieslo neinvazívne prenatalné testovanie (NIPT), ktoré analyzuje cirkulujúcu fetálnu DNA (cfDNA) z krvi matky. NIPT dosahuje veľmi vysokú senzitivitu a špecifickosť pri detekcii trizómie 21 (často >99 %) a významne znížil potrebu invazívnych zákrokov, ktoré nesú riziko potratu (Lo et al., 1997; Bianchi & Chiu, 2018).

Súčasný systém skríningu využíva **postupný (sekvenčný) prístup**: najprv sa uplatňujú neinvazívne metódy a v prípade, ak je riziko zvýšené, sa pristúpi k invazívnej diagnostike.

Štandardom potvrdenia diagnózy zostávajú postupy uvedené v tabuľke 19. **Skríningové metódy** (ultrazvuk, biochemický test) určujú pravdepodobnosť genetickej poruchy.

Tabuľka 19 Prenatálne diagnostické metódy

METÓDA	TYP	ČAS	RIZIKO	PRESNOSŤ	ČO ZISŤUJE	OBME-DZENIA
Ultrazvuk (vrátane NT – nuchálna translucencia)	Neinvazívny obrazový skríning	11.–13. týždeň	Žiadne	~70–80 %	Anatomické znaky, vývojové odchýlky, hrúbka šíje, iné markery	Nízka špecifickosť, potrebuje kombináciu so sérovými testami
Biochemický skríning (kombinovaný test – PAPP-A, free β-hCG)	Krvný test matky	11.–20. týždeň	Žiadne	85–90 % v kombinácii s NT	Riziko trizómií (21, 18, 13)	Len odhad rizika, falošne pozitívne výsledky
NIPT (cell-free DNA)	Krvný test matky (analyzuje DNA plodu)	od 10. týždňa	Žiadne	>99 % pre T21, 95–98 % pre T18 a T13	Riziko trizómií (21, 18, 13), niektoré pohlavné chromozómy vybrané mikrolecie	Vyššia cena, stále skríning – potrebuje potvrdenie invazívnym testom
Choriocentéza (CVS)	Invazívny, diagnostický	8.–14. týždeň	~0,5–1 % riziko potratu	100 % diagnóza	Celý karyotyp, genetické poruchy, mikrolecie	-
Amniocentéza	Invazívny odber plodovej vody	15.–20. týždeň	~0,1–0,3 % riziko potratu	100 % diagnóza	Celý karyotyp, mikrolecie, génové mutácie	-
Kordocentéza (PUBS)	Invazívny, diagnostický	po 18. týždni	Najvyššie riziko potratu (až 1–2%)	Rýchle výsledky, presná		-

Zdroj: vlastné spracovanie zdrojov: Nicolaides (2004); ACOG (2020); Wald et al. (1998); Bianchi & Chiu (2018); Norton et al. (2015); ACMG (2016), Wapner (2015)

Algoritmus prenatalného skríningu v SR

Algoritmus prenatalného skríningu v Slovenskej republike je založený na stupňovitom, rizikovo orientovanom prístupe:

- Základným skríningovým krokom je kombinovaný skrínig v prvom trimestri gravidity. Tento skrínig sa realizuje optimálne v období medzi 11. až 13+6 týždňom tehotenstva a predstavuje primárny nástroj na odhad rizika najčastejších numerických chromozómových aberácií plodu.
- Základom kombinovaného skrínigu je ultrazvukové vyšetrenie plodu, ktoré zahŕňa presné určenie gestačného veku na základe merania temenokostrčovej dĺžky (CRL) a meranie šijového prejasnenia (nuchálna translucencia – NT). Zvýšená hodnota NT je významným sonografickým markerom asociovaným s chromozómovými abnormalitami, najmä trizómiou 21, 18 a 13, ako aj s niektorými štrukturálnymi a genetickými ochoreniami.
- Ultrazvuková časť skrínigu je doplnená biochemickým vyšetrením sérových markerov z krvi matky, konkrétne placentárneho proteínu A asociovaného s graviditou (PAPP-A) a voľnej beta podjednotky ľudského choriového gonadotropínu (free β -hCG). Koncentrácie týchto markerov sa vyjadrujú v násobkoch mediánu (MoM) a ich odchýlky od normy sú charakteristické pre jednotlivé chromozómové aberácie.

Tabuľka 20 Možnosti výsledku kombinovaného skrínigu rizika T21, T18, T13

VÝSLEDOK	POSTUP
Nízke riziko	Pokračuje bežná prenatalná starostlivosť
Stredné riziko	Odporúča sa NIPT (cfDNA)
Vysoké riziko	Ponúka sa invazívna diagnostika (CVS alebo amniocentéza)

Zdroj: SSLG, 2021

Výsledkom kombinovaného skrínigu je kvantitatívny odhad individuálneho rizika trizómie 21 (Downov syndróm), trizómie 18 (Edwardsov syndróm) a trizómie 13 (Patauov syndróm), vypočítaný pomocou špecializovaného softvéru, ktorý integruje ultrazvukové a biochemické parametre spolu s vekom matky. Interpretácia výsledkov a ďalší diagnosticko-terapeutický postup (tab. 20, 21) je v súlade s odporúčaniami Slovenskej spoločnosti pre lekársku genetiku (2021).

NIPT (od 10. týždňa)

Prelomom bolo zistenie cirkulujúcej plodovej (placentárnej) DNA v krvi matky (Lo et al., 1997), na ktorom stojí neinvazívne prenatálne testovanie (NIPT/cfDNA). NIPT je možné vykonať od 10. týždňa gravidity a pri trizómii 21 dosahuje veľmi vysokú senzitivitu⁸ a špecifitu⁹ (často >99 %); presnosť je mierne nižšia pri T18 a T13. Napriek vysokej výkonnosti ide o skrining, nie definitívnu diagnózu – pozitívny nález sa musí potvrdiť invazívnym vyšetrením (CVS alebo amniocentézou) podľa aktuálnych odporúčaní (ACOG, 2020). Rozhodovanie rodičov musí byť plne informované. Každý krok sprevádza klinický genetik a gynekológ.

Tabuľka 21 Možnosti výsledku skriningu

VÝSLEDOK	POSTUP
Výsledok DS potvrdený	Genetické poradenstvo a multidisciplinárny plán
Výsledok nepotvrdený	Pokračovanie v štandardnej prenatálnej starostlivosti

Zdroj: SSLG, 2021

NIPT je založený na analýze voľnej fetálnej DNA (cell-free fetal DNA, cffDNA), ktorá cirkuluje v periférnej krvi tehotnej ženy a pochádza prevažne z trofoblastu placenty. NIPT významne znížil potrebu invazívnych zákrokov, ktoré síce poskytujú definitívny cytogenetický výsledok (karyotyp, prípadne mikromarray), ale nesú malé, no nie nulové procedurálne riziko potratu: pri amniocentéze približne ~0,1 %, pri CVS ~0,2–0,3 % podľa novších metaanalýz (nižšie než historicky uvádzané hodnoty). V praxi sa preto využíva postupný (sekvenčný) algoritmus: najprv neinvazívny skrining (USG/biochemia ± NIPT) a pri zvýšenom riziku potvrdenie invazívnou diagnostickou metódou.

2.3.2 Etický aspekt prenatálnej diagnostiky Downovho syndrómu

Prenatálna diagnostika je dnes štandardnou súčasťou gynekologickej a perinatálnej starostlivosti a poskytuje rodičom dôležité informácie o genetickom zdraví plodu. Popri významných medicínskych benefitoch však otvára aj zásadné

⁸ Hovorí o tom, **ako dobre test zachytí tehotenstvá, v ktorých dieťa má DS**. Ak má NIPT senzitivitu 99%, znamená to, že **99 zo 100** tehotenstiev s DS bude odhalených.

⁹ Hovorí o tom, **ako dobre test potvrdí, že dieťa DS nemá, že je zdravé**. Pri špecifite 99% to znamená, že **len 1 zo 100 zdravých** je mylne označené ako rizikové.

bioetické otázky — najmä pri zistení Downovho syndrómu či inej aneuploidie (Deans et al., 2015).

Výsledky skríningu a diagnostiky vedú rodičov k hodnotovým rozhodnutiam, kde sa stretáva princíp autonómie so spoločenskou zodpovednosťou a ochranou dôstojnosti života (Beauchamp & Childress, 2019). Najdiskutovanejšou dilemou je selektívny potrat. Možnosť voľby podporuje autonómiu rodičov, no zároveň môže odrážať spoločenské výpovede o tom, čo je „žiaduci“ život (Skotko, 2011).

De Wert, Dondorp & Bianchi (2017) upozorňujú, že rozvoj NIPT zvyšuje dostupnosť skríningu, čo môže neúmyselne posilňovať tlak na „geneticky zdravé“ rodičovstvo — najmä ak chýbajú vyvážené informácie o živote ľudí so zdravotným znevýhodnením. Meilaender (2013) pripomína etiku starostlivosti o zraniteľného človeka — spoločnosť má povinnosť vytvárať prostredie, v ktorom je život osoby s postihnutím hodnotný a vítaný. Prenatálna diagnostika by teda mala podporovať informované, nie preferované rozhodovanie.

Kľúčovou otázkou pre spoločnosť aj prax je: Podporuje prenatálna genetická diagnostika inklúziu a pripravenosť rodín, alebo môže prehlbovať negatívne stereotypy o živote s postihnutím?

V súlade s Dohovorom OSN o právach osôb so zdravotným postihnutím¹⁰ je nevyhnutné, aby rodičia dostávali neustranené, realistické a podporujúce informácie spolu s psychosociálnou pomocou (CRPD, 2006; WHO, 2022).

Prenatálna diagnostika prináša medicínsky pokrok, no zároveň vyžaduje citlivé etické rámce, aby sa neutilizoval spoločenský tlak na selektívne rodičovstvo a nevznikala predstava, že život s postihnutím je menej hodnotný (tab. 22).

¹⁰ Dohovor OSN o právach osôb so zdravotným postihnutím (2006) zdôrazňuje, že:

- **Život osôb s postihnutím má rovnakú hodnotu**

Článok 10: **Právo na život** – Štáty majú zabezpečiť, aby osoby so zdravotným postihnutím mali rovnaké právo na život ako ostatní.

- **Odmietá spoločenské stereotypy a tlak na selekciu**

Článok 8: **Zvyšovanie povedomia** – Je potrebné bojovať proti predsudkom, ktoré by naznačovali, že život s postihnutím je menej hodnotný alebo nehodný narodenia.

- **Zdravotná starostlivosť musí byť nediskriminačná**

Článok 25: **Zdravotná starostlivosť** – Rodičia musia dostať vyvážené informácie bez nátlaku smerujúceho k jedinému rozhodnutiu (napr. k interrupcii).

- **Podpora rodín pri rozhodovaní**

Článok 23: **Rešpektovanie rodinného života** – Rodičia majú právo na slobodnú voľbu s primeranou podporou, aby sa mohli rozhodnúť pre život dieťaťa aj s postihnutím.

Dnešná prax preto smeruje k tomu, aby prenatálna diagnostika nebola chápaná iba ako technický nástroj odhaľovania porúch, ale ako **proces citlivého sprevádzania rodičov**. Kľúčovú úlohu tu zohráva informovaný súhlas a poskytovanie vyvážených informácií o možnostiach, prognóze i možnostiach podpory pre rodiny s dieťaťom s postihnutím (Skotko, 2009).

Takýto prístup zdôrazňuje rešpekt k hodnotovým rámcom jednotlivcov i spoločnosti, pričom si vyžaduje interdisciplinárnu spoluprácu lekárov, psychológov, právnikov a etikov. Prenatálna diagnostika tak predstavuje nielen medicínsky, ale aj **spoločenský a kultúrny fenomén**, ktorý zásadne ovplyvňuje naše chápanie rodičovstva, slobody a solidarity.

Tabuľka 22 Etické prístupy k prenatálnej diagnostike ¹¹

PRÍSTUP	HLAVNÉ HODNOTY	POSTOJ K SELEKTÍVNYM INTERRUPCIÁM	KLÚČOVÉ ZDROJE
Medicínsko-právny	Autonómia rodičov, informovaný súhlas, prevencia utrpenia	Rodičia majú právo rozhodnúť na základe dostupných informácií, dôležité je zabezpečiť nepredsudkové poradenstvo	Beauchamp & Childress (2019), de Wert et al. (2017)
Filozofický / bioetický	Dôstojnosť života, rovnosť, nediskriminácia	Selektívne potraty sú sporné – riziko stigmatizácie osôb s postihnutím	Asch (2003), Shakespeare (2013)
Náboženský	Posvätnosť života, morálna povinnosť ochrany slabých	Väčšinou odmieta selektívne potraty, dôraz na prijatie dieťaťa	Meilaender (2013)
Sociálny / inkluzívny	Akceptácia rozmanitosti, podpora rodín, solidarita	Kritika selektívnych potratov ako spoločenského tlaku na „dokonalé rodičovstvo“	Skotko (2009), Shakespeare (2013)

Zdroj: Vlastné spracovanie uvedených zdrojov

Pre učiteľov, odborníkov a spoločnosť ako celok je preto dôležité neustále reflektovať, že hodnota človeka nie je určená jeho genetickou výbavou, ale schopnosťou prežívať, učiť sa, tvoriť vzťahy a prispievať do spoločného sveta. Len tak možno zabrániť tomu, aby sa história eugeniky – v otvorenej alebo skrytej podobe – zopakovala.

¹¹ **Medicínsko-právny prístup** zdôrazňuje právo rodičov na slobodné rozhodnutie a dôležitosť informovaného súhlasu.

Filozofický a bioetický prístup kladie dôraz na rovnosť a dôstojnosť osôb s postihnutím, čím upozorňuje na riziko diskriminácie.

Náboženský prístup vníma ľudský život ako nedotknuteľný dar, preto je selektívny potrat spravidla odmietaný.

Sociálny prístup zdôrazňuje inklúziu a podporu rodín a upozorňuje na riziko, že prenatálna diagnostika môže podporovať tlak na „odstránenie“ odlišnosti.

2.4 Postnatálna diagnostika detí s Downovým syndrómom

Postnatálna diagnostika detí s DS má veľký medicínsky, vývinový aj sociálny význam, pretože umožňuje včas identifikovať sprievodné ochorenia, nastaviť liečbu a zabezpečiť optimálnu starostlivosť o dieťa aj jeho rodinu. Ide o multidisciplinárny proces, ktorý zahŕňa genetické, medicínske, psychologické, logopedické a špeciálnopedagogické hodnotenie. Cieľom je nielen potvrdenie genetickej príčiny, ale aj komplexné zhodnotenie aktuálneho zdravotného stavu, ktoré prispeje k efektívnej klinickej starostlivosti. V neposlednom rade kľúčovým krokom pri nastavovaní intervencií, výchovných a vzdelávacích stratégií je diagnostika i hodnotenie vývinových, kognitívnych, jazykových a behaviorálnych charakteristík detí, žiakov s Downovým syndrómom a ich adaptívneho vývinu.

Systematické postnatálne vyšetrenie umožňuje nielen potvrdiť genetickú diagnózu, podrobne zhodnotiť zdravotný stav dieťaťa, ale aj poskytnúť komplexný obraz o úrovni jeho psychického, motorického a sociálneho vývinu. Na tento účel sa využívajú **štandardizované diagnostické nástroje** (prehľad v tab. 23).

Tabuľka 23 Prehľadné znázornenie diagnostických nástrojov

OBLASŤ SYMPTÓMOV (MKCH-11)	DIAGNOSTICKÝ NÁSTROJ	REFERENCIE
Genetické potvrdenie	Karyotypizácia, FISH, PCR, sekvenovanie	Bull et al., 2022; Sherman et al., 2007
Kognitívne poruchy	Bayley Scales, WPPSI, Vineland Scales	Roizen & Patterson, 2003
Dysmorfické črty	Klinické vyšetrenie, RTG, MRI	Mahy et al., 2010
Vrodené srdcové chyby	Echokardiografia, EKG	Freeman et al., 1998
Endokrinologické poruchy	TSH/T4 testy, USG štítnej žľazy	van Trotsenburg et al., 2006
Hematologické riziká	Krvný obraz, imunologické testy	Xavier et al., 2010
Neurodegenerácia (Alzheimerova choroba)	MRI, PET (amyloid imaging)	Hartley et al., 2014
Zrak a sluch	Oftalmologické vyšetrenia, audiometria	Caputo et al., 2007

Zdroj: vlastné spracovanie uvedených zdrojov

Diagnostika Downovho syndrómu sa opiera o kombináciu genetickej analýzy a klinického vyšetrenia. Prvé podozrenie na Downov syndróm sa objavuje často už pri narodení dieťaťa na základe typických fenotypových znakov (tab. 24).

Tabuľka 24 Fenotypové znaky detí/ludí s Downovým syndrómom

ANATOMICKÁ/ KLINICKÁ OBLASŤ	TYPICKÉ ZNAKY PRI DOWNOVOM SYNDRÓME	ŠTANDARDNÁ TERMINOLÓGIA (odborná poznámka)	ODBORNÉ ZDROJE
Hlava a tvár	Guľatá tvár, plochý profil, brachycefália	Brachycefália = skrátenie lebečného rozmeru v AP osi	Selikowitz (2011); Šustrová (2004)
Oči	Šikmé očné štrbiny, epikantus, Brushfieldove škvrny	Dysmorfické znaky orbitálnej oblasti	Caputo et al. (2007); Pueschel (1984, cit. v Šustrovej, 2004)
Ústa a orofaciálna oblasť	Otvorené ústa, relatívna makroglosia, vysoké podnebie, zmeny chrupu	Preplnenie ústnej dutiny spôsobujú artikulačné ťažkosti	Selikowitz (2011); Bull (2022)
Krk	Krátky, široký krk, nadbytočná koža u novorodencov	Súvisí s hypotóniou a rastovým profilom	Bull (2022)
Končatiny	Krátke prsty, klinodaktylia V. prsta, široká dlaň, jednoduchá priečna dlaňová ryha	Simian crease; dysmorfie končatín sú veľmi typické	Selikowitz (2011);
Dermatoglyfy	Odlišný vzor papilárnych línií	Zvýšený výskyt slučkových vzorov	Pueschel (1984, cit. podľa Šustrovej, 2004)
Dolné končatiny	Sandálová medzera, širšie chodidlá	Medzera medzi palcom a II. prstom	Selikowitz (2011)
Koža, svalstvo	Hypotónia, hypermobilita kĺbov	Má výrazný dopad na motoriku a vývin reči	Bull (2022);
Rastové ukazovatele	Nižšia pôrodná hmotnosť, pomalší rast, nižší vzrast v dospelosti	Používať rastové grafy pre DS	Bull (2022)
Zmyslové orgány	Úzke zvukovody, časté problémy so sluchom	Predispozícia k OME s následnými poruchami sluchu	Caputo et al. (2007); Bull (2022)

Zdroj: Vlastné spracovanie uvedených zdrojov

Tieto znaky sú však nešpecifické a môžu sa vyskytovať aj u detí bez diagnózy Downov syndróm. Nevyhnutné je po narodení dieťaťa potvrdiť diagnózu **genetickým vyšetrením**:

- Karyotypizácia: štandardná cytogenetická metóda na potvrdenie trizómie 21, translokácie alebo mozaiky (Bull et al., 2022).
- FISH (Fluorescent In Situ Hybridization): rýchle potvrdenie počtu kópií chromozómu 21.

- PCR a sekvenovanie: moderné molekulárne techniky na presné určenie chromozómových zmien.

Uvedené fenotypové znaky a genetické potvrdenie diagnózy DS nám umožňujú vytvoriť skupinu osôb s DS, avšak málokedy a málokto dokáže vnímať rozličné podoby, ktoré daná diagnóza prináša. Dokonca i stanovovanie prognóz vývinu v mnohých oblastiach je v čase potvrdenia diagnózy vágne a nepresné, čo poukazuje na jedinečnosť každého človeka (aj dieťaťa či dospelaj osoby s DS). Taktiež je dôležité pripomenúť, že aj niektoré iné genetické syndrómy môžu mať fenotyp podobný DS (tab. 25):

Tabuľka 25 Iné chromozómové aberácie

SYNDRÓM	FENOTYPOVÁ PODOBNOSŤ S DS	KLINICKÉ ODLÍŠENIE	ZDROJE
Trizómia 18 – Edwards	Hypotónia, poruchy rastu	Typické: <i>rocker-bottom feet</i> , prehnané kontraktúry	Cereda & Carey, 2012 (<i>Am J Med Genet</i>)
Trizómia 13 – Patau	Hypotónia, nízka hmotnosť	Rázštep, holoprosencefália, polydaktylia	Carey, 2012
Williamsov syndróm	Sociabilita a intelektové limity	„Elfská“ tvár, supravulvárna stenóza aorty	Morris, 2017 (<i>GeneReviews</i>)
Noonanov syndróm	Hypotónia, nízky vzrast	Široko posadené oči, pterygium colli	Roberts et al., 2013
Prader-Willi syndróm	Hypotónia u novorodenca	Hyperfágia a obezita po 2. r.	Driscoll et al., 2017

Zdroj: Vlastné spracovanie uvedených zdrojov

Pre stanovenie diagnózy Downov syndróm je potrebná **diferenciálna diagnostika** a rozhodujúcim je genetický dôkaz nadpočetného chromozómu 21, ktorý potvrdzuje DS a odlišuje ho od iných syndrómov (Antonarakis et al., 2004).

2.4.1 Hodnotenie zdravotného stavu dieťaťa s Downovým syndrómom

Zdravie je komplexný stav rovnováhy tela, mysle a sociálneho fungovania. Podľa definície WHO (1946) je zdravie chápané ako stav telesnej, duševnej a sociálnej pohody, nie iba ako absencia choroby. Choroba túto rovnováhu narúša a u detí a žiakov má výrazný dopad na ich vývin. Zdravotne oslabené deti potrebujú zvýšenú starostlivosť nielen z medicínskeho, ale aj špeciálnopedagogického hľadiska.

U detí a žiakov s Downovým syndrómom sú zdravotné komplikácie determinované genetickou etiopatogenezou (trizómia 21), ich rozsah a závažnosť je však vysoko individuálna. Podľa Londona (2010) neexistujú žiadne klinické príznaky špecifické pre trizómiu 21, resp. každý zo znakov sa nachádza aj vo všeobecnej populácii. Hoci je fenotyp DS pomerne charakteristický, väčšina klinických znakov sa môže vyskytovať aj v bežnej populácii (Bull, 2022). Downov syndróm je spojený so zvýšeným rizikom množstva sprievodných ochorení, no nie každé dieťa s DS musí byť výrazne choré.

Medzi potenciálne somatické malformácie a komplikácie detí s DS patria: nízky vzrast, vrodené deformácie lebky (brachycefália), hypotónia. Počas ich života sa môžu pridružiť taktiež ortopedické a pohybové problémy – luxácie kĺbov, skolióza, kyfóza, hyperlordóza, ploché nohy či atlantoaxiálna nestabilita. Môžu sa objaviť aj získané poruchy v dôsledku úrazov, oslabeného svalového tonusu, nesprávneho držania tela či zápalových ochorení (artritída, reumatizmus) (Hasle, 2016).

Najčastejšie sa vyskytujú kardiologické chyby, endokrinné patológie (hypotyreóza, celiakia, diabetes mellitus 1. typu, alopecia areata), gastrointestinálne malformácie, poruchy sluchu a zraku, infekcie dýchacích ciest, autoimunitné ochorenia, spánkové apnoe. Zriedkavo sa vyskytujú nefrologické ťažkosti, detská leukémia. Mnohé sú riešiteľné v ranom veku (Bull, 2022; Sherman et al., 2007)

V dospelosti sa môže objaviť predčasné starnutie a neurodegeneratívne zmeny, napr. Alzheimerova choroba (Prasher et al, 1998; Korbel et al., 2009, (Fortea et al., 2021). Preventívne programy preto vyžadujú pravidelné multidisciplinárne sledovanie (pediater, kardiológ, endokrinológ, neurológ, fyzioterapeut, logopéd) (Caputo et al., 2007).

Deti a žiaci s Downovým syndrómom sú rizikovou skupinou pre zrakové a sluchové poruchy (vrodená katarakta, prevodová strata sluchu). Obe zmyslové oblasti vyžadujú pravidelnú kontrolu, skorú diagnostiku a systematickú reedukáciu. Pri zrakových poruchách je cieľom rozvíjať oslabené funkcie zraku, pri poruchách sluchu je dôležité včasné odhalenie a kompenzácia pomocou slúchadiel či implantátov. Obe oblasti výrazne ovplyvňujú komunikačný, kognitívny a sociálny vývin dieťaťa s DS, preto je nevyhnutná multidisciplinárna starostlivosť (oftalmológ, otorinolaryngológ, logopéd, špeciálny pedagóg, terapeut). Poruchy sluchu môžu byť vrodené (prenatálne) – spôsobené infekciami či toxickými látkami, perinatálne

(napr. predčasný pôrod, trauma, žltáčka) alebo získané (postnatálne) – v dôsledku ochorenia ako mumps, meningitída, chrípka či zápaly stredného ucha.

Diagnostika detí a žiakov s DS je multidisciplinárna a zameriava sa na potvrdenie genetickej príčiny aj mapovanie pridružených zdravotných a funkčných potrieb.

- **Dysmorfia a skelet:** klinické vyšetrenie sa zameriava na typické črty (epikantus, plochý nosový koreň, brachycefália, relatívna makroglosia, klinodaktylia V. prsta, jediná priečna palmárna ryha) a svalový tonus. Pri atlanto-axiálnej nestabilite sa neodporúča rutinné zobrazovanie bez príznakov; namiesto toho sa sledujú symptómy a snímkovanie sa robí pri klinickom podozrení alebo podľa perioperačných požiadaviek (Bull, 2022).
- **Kardiológia:** všetkých novorodencov s DS má posúdiť detský kardiológ s echokardiografiou, keďže vrodené srdcové chyby (najmä AVSD) sú časté (Freeman et al., 1998; Bull, 2022).
- **Endokrinológia:** pravidelný skríning funkcie štítnej žľazy (TSH/T4 pri narodení, v 6 a 12 mesiacoch, potom ročne alebo skôr pri podozrení). Ultrazvuk štítnej žľazy sa indikuje cielene, nie plošne (Bull, 2022; van Trotsenburg et al., 2020).
- **Hematológia/imunita:** pri narodení sa vykoná krvný obraz (riziko transientnej abnormálnej myelopoézy) a následné sa realizuje sledovanie podľa klinického stavu; v ranom detstve je zvýšené riziko akútnej megakaryoblastovej leukémie. Špecifické imunologické vyšetrenia sa vykonávajú podľa potreby (opakované/ťažké infekcie) (Roberts et al., 2013; Bull, 2022).
- **Neurológia/neurodegenerácia:** u dospelých s DS je častá predčasná amyloidová patológia; amyloidové PET (napr. PiB) sa využívajú najmä vo výskume a v špecializovaných centrách, nie ako rutinný skríning asymptomatických osôb. MRI pomáha pri hodnotení štrukturálnych zmien pri klinickom podozrení na Alzheimerovu chorobu (Annus et al., 2017; Fortea et al., 2021; Hartley et al., 2014).
- **Zrak a sluch:** pravidelné oftalmologické a audiologické kontroly (refrakčné chyby, strabizmus, katarakta; prevodová porucha sluchu pri úzkych zvukovodoch a častých otitídach) s včasnou rehabilitáciou (Caputo et al., 2007; Bull, 2022).

- **Genetické potvrdenie:** karyotypizácia je základ; príp. aj FISH, chromozómové mikroarray (CMA) alebo sekvenovanie na upresnenie mozaiky/translokácie a súvisiacich genetických nálezov (Sherman et al., 2007; Bull, 2022).

Komplexné zhodnotenie zdravotného stavu dieťaťa s Downovým syndrómom a pravidelné sledovanie v špecializovaných ambulanciách pomáha odhaliť pridružené vrodené ochorenia, predchádzať komplikáciám, správne nastaviť liečbu či starostlivosť.

2.4.2 Hodnotenie kognitívnych a neurovývinových porúch

Deti a žiaci s Downovým syndrómom vykazujú **špecifický a nerovnomerný neurovývinový profil**, charakterizovaný najmä slabšími výkonmi v jazykovej, kognitívnej a motorickej oblasti, pričom motorické oneskorenia sú často zjavné už v ranom veku (Hodapp & Fidler, 2021; van Gamen-Oosterom et al., 2011). Kognitívny profil je spravidla definovaný miernymi až stredne ťažkými poruchami intelektového vývinu, oslabenou verbálnou pracovnou pamäťou, spomaleným spracovaním informácií a deficitmi exekutívnych funkcií (Grieco et al., 2015; Jarrold & Baddeley, 2001). Adaptívne zručnosti, najmä sociálne a rutinné správanie, bývajú často zachované lepšie, než ako by sa dalo očakávať na základe IQ skóre (Schalock et al., 2021).

Vývin a výslednú úroveň schopností výrazne ovplyvňuje kvalita sociálnej stimulácie, rodinného prostredia a dostupnosť ranej intervencie, ktorá môže zásadne zlepšiť komunikačný a kognitívny rozvoj (Roizen & Patterson, 2003).

Reč u detí a žiakov s Downovým syndrómom sa vyvíja oneskorene a patrí medzi rizikové oblasti ich vývinu – vyskytujú sa aj poruchy artikulácie. Podľa Švarcovej (2007) vývin myslenia detí s Downovým syndrómom prebieha možnosťami artikulácie, fonácie a ďalších prvkov.

Ťažkosti v oblasti artikulácie sú často spojené s typickými orofaciálnymi anomáliami: otvorené ústa, hypotonický a dopredu posunutý jazyk, hypotónia pier a ústneho svalstva, otvorený zhryz či dysgnatia (Lechta, 2011; Limbrock & Hoyer, 1988). Tieto patológie korelujú so zníženou expresívnou slovnou zásobou u malých detí s DS (Miller et al., 1989).

Okrem artikulačných problémov majú deti s DS ťažkosti s dýchaním, sluchom, pamäťou, gramatikou, motorikou jazyka, pohyblivosťou jazyka, sústredením,

psychickou odolnosťou a anomáliami chrupu, pričom sa často objavuje aj špecifické zafarbenie hlasu a zúžený hlasový rozsah (Kvasnička, Baláž, 1980; Strážiková, Kubalec, 2012; Lechta, 2011).

U detí s DS sú poruchy reči komplexné a systémové, vyžadujúce multidisciplinárny prístup (logopedický, psychologický, špeciálnopedagogický) zameraný na podporu rečovej stimulácie, motoriky a sociálnej komunikácie. Ťažkosti sa prejavujú v oblasti verbálnej aj neverbálnej komunikácie, pričom sú zasiahnuté viaceré jazykové roviny – od fonologickej až po pragmatickú. Z hľadiska vývinu sa rozlišuje oneskorený vývin reči (ťažkosti do konca tretieho roku života) a narušený vývin reči, ktorý má trvalejší charakter a ovplyvňuje schopnosť porozumenia i expresie. Narušený vývin reči sa považuje za súčasť širšie narušenej komunikačnej schopnosti, ktorá môže zasahovať rôzne jazykové roviny – fonemicko-fonologickú, lexikálno-sémantickú, morfológicko-syntaktickú a pragmatickú – a interferovať s komunikačným zámerom dieťaťa (Lechta, 2002; Žovinec, 2019). Najčastejšie sa u detí a žiakov s DS vyskytuje: dyslália a dysartria: neschopnosť správne vyslovovať jednotlivé hlásky alebo skupiny hlások; zajakavosť (balbuties): porucha plynulosti reči; brblavosť: porucha plynulosti reči spojená s rýchlym tempom; vývinová bezrečivosť; fufnavosť: porucha nosovej rezonancie pri reči; apraxia: porucha koordinácie svalov; poruchy hlasu – orgánové a funkčné (Šustrová, 2004).

Možno konštatovať, že genetická determinácia a anatomické odchýlky (v štruktúre mozgu, artikulačných orgánov a dýchacieho aparátu) predstavujú primárne príčiny jazykových a komunikačných ťažkostí detí s DS. Súčasne však zohrávajú zásadnú úlohu aj faktory prostredia – najmä kvalita sociálnej interakcie, včasná rečová stimulácia a dostupnosť odbornej intervencie (Grieco et al., 2015; Næss et al., 2011). Z tohto hľadiska má postnatálna a vývinová diagnostika u detí s DS mimoriadny význam, pretože umožňuje včas identifikovať oblasti oslabenia a stanoviť cielene zameranú intervenciu.

Najčastejšie používané diagnostické nástroje v ranej intervencii:

- a) Hodnotenie **kognitívnych schopností a vývinu reči**¹²:

¹² Vývinový skrining DSI (Kovářík, 1979) — je možné ho použiť lokálne, avšak ide o zastaranejší a obmedzene validovaný nástroj, preto je potrebné ho odporúčať s metodickým dodatkom.

- Bayley Scales of Infant and Toddler Development – celkový vývin do 42 mesiacov (*Bayley, 2019; Roizen & Patterson, 2003*)
- Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence (WPPSI) (*Grieco et al., 2015; Hodapp & Fidler, 2021*),
- Mullen Scales of Early Learning – veľmi odporúčané pri DS (*Hodapp & Fidler, 2021*),
- GMDS – Griffiths Scales of Child Development – v Európe bežná pri DS (*van Gameraen-Oosterom et al., 2011*).

b) Posúdenie **adaptívneho správania a každodenných zručností**:

- Vinelandské škály adaptívneho správania (Vineland Adaptive Behavior Scales (VABS-3) – zlatý štandard pri DS (Schalock et al., 2021; Sparrow et al., 2016),

Vzhľadom na reštriktívny profil exekutívnych funkcií je vhodné doplniť:

- BRIEF-P / BRIEF-2 (exekutívne funkcie) (*Grieco et al., 2015*).

c) **Širšie zamerané vývinové škály** – využiteľné v klinickej praxi SR/ČR

- Gesell Developmental Schedules
- Mníchovská funkcionálna diagnostika (Biščo-Kastelová & Németh, 2020 – slovenské odporúčania),
- Test vývinovej úrovne detí (Strassmeier — rok publikácie je rôzny podľa verzie),
- Vývinový skrining S-PMV (2–6 rokov) – používaný v SR (Matušková et al., 2021).

Medzinárodné odporúčania jednoznačne podporujú využívanie štandardizovaných diagnostických nástrojov, ktoré zachytávajú nielen úroveň intelektových schopností, ale aj adaptívne správanie, jazykový vývin a exekutívne funkcie. Takýto komplexný prístup umožňuje pripraviť intervenčný plán rešpektujúci individuálny profil dieťaťa s Downovým syndrómom (Bull, 2022; Capone et al., 2018).

Ďalším významným aspektom diagnostiky je poukázanie na často prítomnú disproporciu medzi **intelektovými schopnosťami** (meranými napríklad prostredníctvom IQ testov) a **adaptívnym správaním**. U detí s Downovým

syndrómom bývajú adaptívne schopnosti, ako sú sociálne zručnosti, praktické kompetencie a sebaobsluha, často lepšie zachované než skóre v testoch intelektových schopností. Tieto zistenia majú zásadný prínos pri plánovaní špeciálnopedagogickej a sociálnej podpory, ako aj pri posudzovaní miery samostatnosti a možností inklúzie do spoločnosti vo vyššom veku.

Vzhľadom na heterogenitu symptómov a špecifické profily silných a slabých stránok u detí a žiakov s DS je nevyhnutné využívať široké spektrum štandardizovaných nástrojov. Tieto nástroje umožňujú nielen presnejšie určiť mieru intelektuálneho postihnutia, jazykového a komunikačného vývinu, ale aj zachytiť adaptívne správanie, emocionálne problémy a možné psychiatrické komorbidity, ktoré sa pri DS často vyskytujú. V klinickej a výskumnej praxi sa testy a škály uplatňujú v piatich hlavných oblastiach (tab. 26).

Tabuľka 26 Prehľad oblastí zamerania testov a škál

OBLASŤ	ZAMERANIE	ODBORNÉ ZDROJE
Kognitívne a vývinové testy	Hodnotenie intelektových schopností, učenia a celkového vývinového profilu	Grieco et al. (2015); Hodapp & Fidler (2021)
Reč a komunikácia	Posúdenie vývinu jazyka, artikulácie, sociálnej komunikácie a narušení komunikácie	Næss et al. (2011); Lechta (2011)
Adaptívne správanie a funkčné zručnosti	Hodnotenie každodenného fungovania v osobnej, sociálnej a akademickej oblasti	Schalock et al. (2021)
Správanie a psychiatrické symptómy	Identifikácia emocionálnych, behaviorálnych a neurovývinových komorbidít (napr. ADHD, ASD, úzkostné poruchy)	Capone et al. (2018); Startin et al. (2020)
Neuropsychologické nástroje	Detailné posúdenie pamäti, pozornosti, exekutívnych funkcií a učenia	Fidler, Most & Philofsky (2009); Lott & Dierssen (2010)

Zdroj: Vlastné spracovanie uvedených zdrojov

Kognitívne a vývinové testy

- Stanford-Binetova škála inteligencie (Stanford-Binet Intelligence Scales – Fifth Edition, SB5): Posúdenie verbálnych a neverbálnych schopností, naprieč celým spektrom fungovania intelektu, vrátane osôb s DS. Odporúčané pri väčšom rozpätí schopností (Hodapp & Fidler, 2021).
- Wechslerova škála inteligencie pre deti (WPPSI-IV / WISC-V): Štandardné hodnotenie IQ u detí a adolescentov. Zameranie: verbálne porozumenie, vizuálno-priestorové schopnosti, pracovná pamäť, rýchlosť spracovania

(Jarrold & Baddeley, 2001; Grieco et al., 2015). V prípade osôb s DS je využitie vhodné, aj keď jazykové deficity môžu znižovať skóre.

- Leiterova medzinárodná výkonnostná škála – revidovaná (Leiter International Performance Scale-Revised – Leiter-R): Kompletne neverbálny test inteligencie, ideálny pri výrazných jazykových ťažkostiach, ktoré sú pre DS typické (Grieco et al., 2015). Často presnejšie odráža skutočné schopnosti dieťaťa s DS.
- Mullenove škály raného učenia (Mullen Scales of Early Learning MSEL): Hodnotí raný vývin do 68 mesiacov (kognícia, jazyk, motorika). Využívaný v neurovývinovom výskume DS a pri ranej intervencii (Fidler et al., 2009).

Hodnotenie reči a komunikácie

- Inventáre komunikačného rozvoja MacArthur-Bates (MacArthur-Bates Communicative Development Inventories – CDI): Rodičovský dotazník na hodnotenie expresívnej a receptívnej slovnej zásoby v ranom veku. Ide o výborný skrining pre DS v oblasti raných komunikačných prejavov (Miller, 1999; Thal et al., 2007).
- Klinické hodnotenie základov jazyka (Clinical Evaluation of Language Fundamentals – CELF): Komplexná diagnostika jazykových rovín u detí školského veku: fonológia, syntax, pragmatika. Je často používaný pri DS a odhaľuje špecifické jazykové oslabenia (Næss et al., 2011).
- Test slovnej zásoby s obrázkovou verziou Peabodyho (Peabody Picture Vocabulary Test – PPVT): Neverbálny test porozumenia slovnej zásoby — redukuje vplyv expresívnych ťažkostí. U detí s DS často ukazuje lepšie výsledky než expresívne jazykové testy (Abbeduto et al., 2007).
- Stupnica milníkov v ranom jazykovom vývine (Early Language Milestones Scale – ELM-2): Rýchly skrining jazykového vývinu do 36 mesiacov: auditívno-receptívne (schopnosť porozumenia hovoreným slovám), expresívne (použitie zvukov, slov a viet), gestické signály (vizuálno-gestické schopnosti, komunikácia pomocou gest, mimiky, očného kontaktu). Užitočný pri ranej intervencii pri DS, najmä pri spoluvýskyte sluchových problémov.
- Rossettiho škála komunikačných a interakčných schopností v ranom detstve (The Rossetti Infant–Toddler Language Scale): Komplexný

diagnostický nástroj (pozorovanie, rozhovor s rodičmi/zákonnými zástupcami, test) používaný na hodnotenie vývinu komunikácie a jazyka u detí od 0 do 3 rokov (interakcia, gestá, hranie, porozumenie, expresívne schopnosti, pragmatika). Zachytáva aj neverbálne prejavy, čo je kľúčové pri DS (Miller & Leddy, 1998).

Hodnotenie adaptívneho správania a funkčných zručností

- Vinelandské škály adaptívneho správania (Vineland Adaptive Behavior Scales – Vineland-3): Komplexne sa nimi hodnotí **adaptívne fungovanie** v každodennom živote — komunikácia, sociálne zručnosti, praktické zručnosti, motorika (v ranom veku). Pri deťoch s DS sa často vykazuje **vyššie skóre** adaptívneho správania než skóre v IQ testoch. (*Schalock et al., 2021; Sparrow et al., 2016*)
- Systém adaptívneho hodnotenia správania (Adaptive Behavior Assessment System – ABAS-3): Alternatívny nástroj ku Vineland, poskytuje komplexné hodnotenie praktických, sociálnych a konceptuálnych zručností. Vhodný aj pri plánovaní podpory v škole a komunitnom fungovaní (*Harrison & Oakland, 2015*).

Hodnotenie správania a psychiatrických symptómov

- Child Behavior Checklist (CBCL): Hodnotenie internalizačných a externalizačných problémov; rodičovská verzia je veľmi užitočná u detí s DS (*Achenbach & Rescorla, 2001*)
- Developmental Behavior Checklist (DBC): Určený *špecificky* pre deti a dospelých s intelektuálnym postihnutím vrátane DS — vyššia senzitivita na psychiatrické komorbidity (*Einfeld & Tonge, 2002*)
- Autism Diagnostic Observation Schedule – ADOS-2: Pri DS je dôležitý skrining autizmu, ktorý sa vyskytuje približne u 5–18 % osôb (*DiGuseppi et al., 2010; O’Leary et al., 2018*)
- K-SADS Pološtruktúrovaný klinický rozhovor pri diagnostike úzkostných, depresívnych a iných afektívnych porúch (*Kaufman et al., 2016; Capone et al., 2018*).

Adaptívne správanie a správanie v kontexte emocionálnych a psychiatrických symptómov u detí s DS musí byť hodnotené multimodálne – pomocou dotazníkov, pozorovania a klinického rozhovoru. Nástroje ako Vineland-3 či ABAS-3 umožňujú objektivizovať úroveň každodenného fungovania, kým CBCL alebo DBC zachytávajú emocionálne a behaviorálne problémy, ktoré sú pri DS časté a ovplyvňujú inklúziu v školskom prostredí.

Neuropsychologické nástroje:

CANTAB (Cambridge Neuropsychological Test Automated Battery) – počítačový súbor testov na hodnotenie pamäti, pozornosti a exekutívnych funkcií:

- počítačová batéria testov s dotykovým ovládaním – vhodná pri DS, kde môžu byť výrazné jazykové deficity,
- hodnotí exekutívne funkcie, pracovnú pamäť, pozornosť, inhibíciu a vizuálno-priestorové učenie,
- využívaná v klinickom výskume kognitívnych profilov pri DS aj pri monitorovaní účinku intervencií pre svoju citlivosť na hipokampálne funkcie (vizuálno-priestorová pamäť, učenie, konsolidácia informácií).

NEPSY-II – neuropsychologická batéria pre deti, zameraná na pamäť, pozornosť, jazyk a exekutívne funkcie:

- komplexná neuropsychologická batéria pre deti od 3 do 16 rokov;
- hodnotí: učenie a pamäť, pozornosť a exekutívne funkcie, jazyk, sociálne poznávanie (podstatné pri DS), vizuomotorické schopnosti;
- u DS umožňuje odhaliť profil kognitívnej nerovnováhy. Výraznejšia slabina: verbálna pamäť, inhibícia. Silnejšia stránka: vizuálna opora (Korkman, Kirk, & Kemp, 2007).

Neuropsychologické nástroje poskytujú dôležitý doplnok k štandardnému psychodiagnostickému hodnoteniu pri DS – umožňujú detailne identifikovať profily kognitívnych silných a slabých stránok, ktoré sú rozhodujúce pre individualizáciu vzdelávania a terapeutických intervencií.

Deti s Downovým syndrómom sa vyznačujú **heterogénnym vývinovým profilom**, v ktorom sa popri oslabených jazykových a kognitívnych schopnostiach nachádzajú aj relatívne dobre zachované oblasti, ako napríklad sociálna interakcia

a vizuálno-priestorové spracovanie (Grieco et al., 2015; Jarrold & Baddeley, 2001).

Preto je diagnostika založená na multidisciplinárnom hodnotení, ktoré zahŕňa:

- kognitívny vývin a inteligenciu – pre určenie miery porúch intelektového vývinu a profilu silných/slabých stránok,
- jazyk a komunikáciu – pre plánovanie logopedickej intervencie,
- adaptívne správanie – pre odhad reálnej miery samostatnosti a potrieb podpory,
- emocionálne a behaviorálne fungovanie – vzhľadom na častý výskyt komorbidít,
- neuropsychologické funkcie – najmä exekutívnych schopností, ktoré bývajú pri DS oslabené.

Cieľom diagnostiky nie je „zaškatuľkovanie“ dieťaťa, ale pochopenie jeho individuálnych možností a potrieb tak, aby bolo možné nastaviť primeranú a účinnú výchovno-vzdelávaciu a terapeutickú podporu.

Prehľad najčastejšie využívaných štandardizovaných nástrojov uvádzame v nasledujúcej tabuľke 27.

Tabuľka 27 Prehľad diagnostických nástrojov

OBLASŤ	NÁSTROJ	VEK	PODOBLASŤ	VÝZNAM PRE DS
Kognitívne a vývinové testy	Stanford-Binet Intelligence Scales (SB5)	2 – 85 rokov	Verbálne a neverbálne schopnosti, IQ	Posúdenie intelektového profilu u detí i dospelých (Roid, 2003)
	WISC-V (Wechsler Intelligence Scale for Children)	6 – 16 rokov	IQ, pamäť, spracovanie info, vizuomotorika	Štandardný IQ test pre deti s DS (Wechsler, 2014)
	Leiter-R	2 – 20 rokov	Neverbálne schopnosti	Vhodný pri jazykových deficitoch (Roid & Miller, 1995)
	Mullen Scales of Early Learning	0 – 68 mesiacov	Raný kognitívny a jazykový vývin	Včasná diagnostika oneskorenia (Mullen, 1995)
Reč a komunikácia	MacArthur-Bates CDI	8 – 30 mesiacov	Jazykový vývin (rodičovský dotazník)	Včasné zachytenie oneskorenia reči (Fenson et al., 2007)
	CELF (Clinical Evaluation of Language Fundamentals)	5 – 21 rokov	Porozumenie a produkcia jazyka	Hodnotenie detí s DS navštevujúcich školu (Semel et al., 2003)
	PPVT (Peabody Picture	2,5+ rokov	Slovná zásoba, porozumenie	Rýchle neverbálne posúdenie jazyka (Dunn & Dunn, 2007)

	Vocabulary Test)			
Adaptívne správanie	Vineland Adaptive Behavior Scales	0 – 90 rokov	Komunikácia, sociálne a praktické zručnosti	Hodnotenie každodenného fungovania (Sparrow et al., 2005)
	ABAS-3 (Adaptive Behavior Assessment System)	0 – 89 rokov	Praktické, sociálne a konceptuálne zručnosti	Alternatíva k Vineland (Harrison & Oakland, 2015)
Správanie a psychiatrické symptómy	CBCL (Child Behavior Checklist)	1,5 – 18 rokov	Emocionálne a behaviorálne problémy	Štandardizovaný skrining porúch (Achenbach & Rescorla, 2001)
	DBC (Developmental Behavior Checklist)	4 – 18 rokov	Behaviorálne a emocionálne poruchy pri ID	Špecifické pre DS a ID (Einfeld & Tonge, 1996)
	ADOS-2	Všetky veky	Autistické správanie	Diferenciálna diagnostika DS vs. autizmus (Lord et al., 2015)
	K-SADS	6 – 18 rokov	Afektívne a úzkostné poruchy	Psychiatrická diferenciálna diagnostika (Kaufman et al., 1997)
Neuropsychológia	CANTAB	Deti aj dospelí	Pamäť, pozornosť, exekutívne funkcie	Citlivý nástroj pre DS (Robbins et al., 1994)
	NEPSY-II	3 – 16 rokov	Pamäť, pozornosť, jazyk, exekutívne funkcie	Detailný profil vývinu (Korkman et al., 2007)

Zdroj: Vlastné spracovanie uvedených zdrojov

Výsledky uvedených diagnostických nástrojov poskytujú u detí a žiakov s Downovým syndrómom komplexný obraz o ich vývinovom profile, ktorý je kľúčový pre plánovanie podpory v škole aj v domácom prostredí.

Kognitívne a neverbálne škály (napr. Leiter-R, SB5, WISC-V) pomáhajú určiť úroveň intelektových funkcií a odhaliť oblasti, kde dieťa dokáže najlepšie pracovať, čo následne podporuje voľbu vhodných didaktických prístupov. Logopedické nástroje (napr. CELF, PPVT, CDI) pomáhajú cielene plánovať jazykovú stimuláciu a podporu komunikácie, pri ktorej sa opiera o vizuálne a gestické stratégie. Vyšetrenia adaptívneho správania (Vineland, ABAS-3) sú nevyhnutné pri posudzovaní miery samostatnosti, nastavovaní asistencie a pri rozhodovaní o formách vzdelávania (inkluzívne vs. špeciálne). Screening emocionálnych a behaviorálnych ťažkostí (CBCL, DBC, ADOS-2) umožňuje včas zachytiť komorbidity, ktoré môžu ovplyvňovať učenie a sociálne fungovanie. Neuropsychologické testy (CANTAB, NEPSY-II) poskytujú detailné informácie

o pozornosti, pamäti a exekutívnych funkciách, čo umožňuje individuálne plánovať tempo a spôsob práce v škole.

Diagnostické výsledky by mali byť vždy prepojené s konkrétnymi pedagogickými a terapeutickými intervenciami a pravidelne aktualizované podľa vývinu dieťaťa.

Súčasný výskum Downovho syndrómu ukazuje (tabuľka 25), že ide o komplexný stav, ktorý zasahuje široké spektrum oblastí vývinu – od kognitívnych funkcií cez jazyk a komunikáciu až po sociálne a emočné správanie. Tabuľka zhrnula hlavné smery, ktoré sa v posledných rokoch objavujú vo vedeckých štúdiách, a zároveň poukazuje na význam využívania špecifických nástrojov pri diagnostike a intervencii.

Vývinové a diagnostické profily detí a žiakov s Downovým syndrómom vykazujú výraznú heterogenitu, ktorá si vyžaduje multidimenzionálny prístup k hodnoteniu. Ako ukazujú uvedené zistenia, jednotlivé oblasti – kognitívne funkcie, sociálna kognícia, rečovo-motorické schopnosti, adaptácia, správanie a psychiatrické symptómy – tvoria prepojený systém, v ktorom oslabenie jednej domény môže sekundárne ovplyvňovať ďalšie aspekty vývinu.

Tabuľka 28 Prehľad kľúčových oblastí výskumu kognitívnych a nonkognitívnych schopností

OBLASŤ	KĽÚČOVÉ ZISTENIA	ODPORÚČANÉ NÁSTROJE / UKAZOVATELE	REFERENCIE
Kognitívne funkcie	Slabšia verbálna pracovná pamäť, podlahové efekty vo fonemickej fluencii; sémantická fluencia citlivejšia na odchýlky u osôb s DS.	Testy pracovnej pamäti bez stropových efektov; sémantická fluencia (napr. pomenovanie zvierat).	<i>Bertapelli et al., 2021</i>
Sociálna kognícia	Zvýšené sociálno-komunikačné ťažkosti; u časti populácie riziko ASD; dotazníky poskytujú vyššiu ekologickú validitu než výkonové testy.	Social Responsiveness Scale – 2 (SRS-2) + doplnkové pozorovanie.	<i>Esbensen et al., 2022</i>
Reč a motorické poruchy	Vysoký výskyt dyspraxie a dysartrie; heterogénne profily oromotorických deficitov; nutná diferenciálna diagnostika.	LAMS; AMR/SMR; klinická diagnostika oromotoriky + logopedické hodnotenie.	<i>Rupela et al., 2021</i>
Bilingvizmus	Bilingválne deti s DS nevykazujú zhoršenie globálnych jazykových výkonov; oslabenie najmä	Jazyková diagnostika citlivá na bilingválne prostredie.	<i>Kay-Raining Bird et al., 2021</i>

	v morfosyntaxe; slovná zásoba môže byť silnejšou stránkou.		
Prenatálne rizikové faktory	Incidencia DS narastá so zvyšujúcim sa vekom matky; skrining umožňuje časné zachytenie a plánovanie starostlivosti.	Ultrazvuk; biochemické testy; NIPT; amniocentéza / CVS.	<i>Ahn et al., 2022; Snijders et al., 1998; Bianchi & Chiu, 2018</i>
Inkluzívna edukácia	Pozitívne efekty na akademické a socio-emočné fungovanie, avšak závislé od miery podpory; inklúzia je prospešná pri systematických intervenciách.	Hodnotenie školských zručností; monitorovanie sociálno-emočného vývinu.	<i>Dalgaard et al., 2022; de Graaf et al., 2017</i>
Rodičovská senzitivita	Citlivé rodičovské správanie znižuje externalizáciu a podporuje adaptívne správanie u detí s DS.	CBCL; nástroje pre posúdenie rodičovskej senzitivity (napr. štrukt. rozhovor).	<i>Cooke et al., 2022</i>

Zdroj: Vlastné spracovanie uvedených zdrojov

Použitie spoľahlivých a štandardizovaných diagnostických nástrojov umožňuje:

- presne identifikovať silné a slabé stránky dieťaťa,
- včas zachytiť špecifické riziká (napr. ASD, psychiatrické komorbidity),
- nastaviť cielenú ranú intervenciu,
- optimalizovať edukáciu a sociálnu podporu,
- zlepšovať prognózu adaptívneho a akademického fungovania.

Dôležitým záverom je, že žiadny jednotlivý nástroj neposkytuje dostatočne komplexný obraz o vývine dieťaťa s DS. Výber diagnostických metód musí preto rešpektovať individuálne jazykové a kognitívne možnosti dieťaťa, jeho zdravotný stav, rodinné prostredie a edukačné potreby. Najefektívnejšia diagnostická prax je interdisciplinárna, dynamická a kontinuálna, čo umožňuje pružne reagovať na meniace sa potreby dieťaťa v priebehu jeho vývinu.

Komplexná diagnostika detí s Downovým syndrómom má zásadný význam pre pochopenie ich individuálnych potrieb a potenciálu. Spojenie genetických, medicínskych a psychologicko-pedagogických vyšetrení umožňuje vytvoriť ucelený obraz o zdravotnom stave, kognitívnom profile a adaptívnych schopnostiach dieťaťa. Takto získané informácie sú kľúčové pre včasné nasadenie cielenej intervencie, logopedickej a špeciálnopedagogickej podpory, ktorá napomáha optimálnemu rozvoju dieťaťa, žiaka.

3. INKLUZÍVNY TREND A EDUKÁCIA DETÍ, ŽIAKOV S DOWNOVÝM SYNDRÓMOM

V súčasnosti mnohé deti a žiaci s Downovým syndrómom navštevujú bežné školy. Taktiež viacerí dospelí s Downovým syndrómom pracujú, žijú s rodinami a aktívne sa zapájajú do spoločnosti (viď tiež Buckley & Bird, 2000; Cuskelly, 2016). Nebolo to tak vždy.

Vychádzajúc z medicínskeho prístupu (kladúci dôraz na obmedzenia, poruchy dieťaťa) a z predpokladu, že vzdelávacie potreby nemožno naplniť v bežnom školskom prostredí, deti a žiaci s Downovým syndrómom boli vzdelávaní v segregovaných podmienkach. Postupne sa však vplyvom inkluzívneho trendu (ktorého prejavom je napr. prijatie Salamanskej deklarácie, 1994; zmena v chápaní postihnutia podľa bio-psycho-sociálneho modelu – WHO; prijatie Dohovoru OSN o právach osôb so zdravotným znevýhodnením) začal presadzovať prístup zdôrazňujúci rovnaké práva na výchovu a vzdelávanie pre všetky deti, žiakov. Dôležitú úlohu zohrali aj rodičovské iniciatívy, neziskové organizácie a osвета, ktoré prispievajú k zmene verejnej mienky.

V pozitívne nastavenom inkluzívnom prostredí je možné klásť dôraz na potenciál a potreby detí, žiakov i zamestnancov, rodičov detí, žiakov. Potrebné sú systémové zmeny, súvisiace s úpravou prostredia, výučbových metód, ale aj ochota zainteresovaných osôb (pedagogických, odborných i prevádzkových zamestnancov škôl, školských zariadení, detí a žiakov, ale aj ich rodičov) osobnostne rásť, formovať svoje názory, postoje, vďaka ktorým aj dieťa, žiak s Downovým syndrómom môže byť plnohodnotnou súčasťou danej skupiny, a síce triedneho kolektívu.

Úspech inklúzie prioritne závisí od odbornej i praktickej pripravenosti pedagógov, zvyšujúcej sa kvality medziodborovej spolupráce, prijímajúceho nastavenia školy a od, v neposlednom rade, zrelosti zainteresovaných (tiež European Agency for Special Needs and Inclusive Education, 2018).

Vhodne nastavený individuálny vzdelávací program, podpora pedagogického asistenta a koordinovaná práca odborného tímu školy umožňujú deťom a žiakom

s Downovým syndrómom zlepšovať sociálnu adaptáciu, komunikačné zručnosti a akademické kompetencie (de Graaf et al., 2021; Cuckle & Wilson, 2002).

Nemožno zabúdať, že inklúzia je obojstranný dynamický proces – vyžaduje vzájomné prispôsobovanie sa, toleranciu a rešpekt k hraniciam druhých, aby platilo, že moja sloboda končí tam, kde začína sloboda toho druhého.

Z kvalitnej realizácie inkluzívnej edukácie neprofituje iba dieťa, žiak s Downovým syndrómom, ale aj ostatné deti, žiaci, pedagogickí, odborní, prevádzkoví zamestnanci či rodičia detí, žiakov. Všetci zainteresovaní sa tak učia empatii, spolupráci, tolerancii, rešpektu voči odlišnostiam, ale aj kritickému mysleniu a objavovaniu, či vymedzovaniu hraníc prostredníctvom asertívnej komunikácie.

3.1 Zmeny v prístupe k edukácii detí a žiakov s Downovým syndrómom

Postoje spoločnosti k deťom a žiakom s Downovým syndrómom sa v priebehu dejín výrazne menili. Od staroveku až po súčasnosť retrospektívne vnímame postup (viď Jesenský, 2000 a Požár, 2007) od odmietavého a represívneho, výberovo ulitizačného, charitatívneho, humánne filantropického, altruisticko-segregačného, rehabilitačne emancipačného, integračného až inkluzívneho prístupu. Zároveň prípady uvedené v prvej kapitole (napr. hrob dieťaťa – obr. 1) potvrdzujú, že v histórii základných postojov k ľuďom s postihnutím neprebíhal v dejinách vždy jednoduchý – lineárny proces a vyskytovala sa ambivalentnosť alebo častokrát vzájomné prelínanie (Scholz, 2007 a Lechta, 2009).

3.1.1 Transformácia edukačných prístupov: od segregácie k inkluzívnemu modelu

Altruisticko-segregačný postoj, založený na nezištnej, no paternalistickej pomoci, začal dominovať približne od 17. do 19. storočia (Jesenský, 2000). Vyvrcholil odlúčením špeciálnej pedagogiky od všeobecnej pedagogiky, čo súviselo s rozvojom vedeckého poznania, najmä v oblasti medicíny a psychológie, ktoré podnietili vznik programovej starostlivosti o ľudí s postihnutím (Lechta, 2009; Pipeková, 2006). Od druhej polovice 19. storočia vznikali v Slovenskej a Českej

republike špeciálne inštitúcie pre tzv. „slabomyseľné“ deti – spravidla izolované od bežnej spoločnosti (Požár, 2007; Scholz, 2007).

Do 50. rokov 20. storočia bol prístup prevažne opatrovnícky, deti a žiaci s DS boli považované za „nevzdelávateľné“ a menejcenné (Jesenský, 2000). V mnohých prípadoch boli izolovaní v ústavoch, skrytí pred spoločnosťou, bez práva na vzdelanie či rodinný život. Ich potenciál nebol rozpoznaný ani podporovaný.

Následne, vplyvom prvých medicínskych poznatkov o Downovom syndróme (napr. identifikácia genetickej príčiny v roku 1959) nastal zlom. Postupný vývoj postojov a meniace prístupy k ľuďom s DS potvrdzujú, že domáca starostlivosť má oproti inštitucionálnej jasné výhody – prispieva k rýchlejšiemu dosahovaniu vývinových míľnikov a podporuje celkový rozvoj dieťaťa s DS.

V 60. rokoch sa zmenila odborná paradigmatická orientácia – špeciálna pedagogika začala presadzovať vzdelávanie detí s postihnutím. Na Slovensku sa postupne rozvíjali zariadenia špeciálneho školstva a rehabilitácie (Kvačková, 2007). Postupne sa menilo aj spoločenské vnímanie – ľudia s Downovým syndrómom sa začali chápať ako osoby s vlastnými potrebami, právami a schopnosťami. Edukácia detí a žiakov s postihnutím bola výlučne v kompetencii odborníkov a profesionálov, pričom úloha rodiny bola marginalizovaná. V segregovaných podmienkach sa špeciálni pedagógovia snažili naplniť základný cieľ špeciálnej pedagogiky, ktorým je podľa Pipekovej (2006) maximálny rozvoj osobnosti človeka s postihnutím a dosiahnutie čo najvyššej úrovne jeho socializácie.

Segregovaná forma vzdelávania sa však ukázala ako problémová, najmä v oblasti socializácie¹³. Hoci deti a mládež s postihnutím zaznamenali pokroky v telesnom, psychickom vývine a dosahovali v rámci svojich možností pozoruhodné výsledky a zručnosti, sociálna a duchovná stránka ich života zostávala zanedbaná.

Tento stav viedol k otvoreniu diskusií o inklúzii, v rámci ktorej sa kladie dôraz na individuálny prístup a rešpekt.

¹³ Podľa Ondrejkooviča (2014) je socializácia procesom, prostredníctvom ktorého sa subjekt stáva schopným sociálneho, resp. morálneho konania. Ide o konanie regulované hodnotami, normami a vzorcami správania, ktoré sa prejavuje vo vzťahoch jednotlivca s inými osobami, spoločenskými skupinami a spoločnosťou ako celkom. Socializácia prebieha predovšetkým cez sociálne učenie. Významným spôsobom k procesu sociálneho učenia detí prispieva aj inkluzívne vzdelávanie (Metodika pre prácu s deťmi so ŠVVP v predškolskom veku, 2019).

V 90. rokoch 20. storočia – ako reakcia na pozitívne zmeny vo filozofii výchovy a vzdelávania populácie so zdravotným postihnutím – začali pri tzv. špeciálnych školách (pre slabozrakých, nevidiacich, so sluchovým postihnutím a neskôr aj s poruchami intelektového vývinu) vznikať špeciálnopedagogické poradne. Biščo Kastelová a Németh (2020) poukazujú na skutočnosť, že vznik prvých štyroch špeciálnopedagogických poradní (dve v Bratislave a ďalšie dve v Levoči a Kremnici) priamo súvisel s požiadavkami rodičov a pedagógov snažiacich sa o začlenenie žiakov so zdravotným postihnutím.

Zákon o školských zariadeniach č. 279/1993 Z. z., v ktorom v § 20, odseku 1, 2 je uvedené, že poskytujú odborné služby v oblasti výchovného poradenstva, špeciálnopedagogického poradenstva a starostlivosti o deti. Vyplývajúc z § 22, odsek 1, bolo hlavným poslaním špeciálnopedagogických poradní a najmä detských integračných centier zabezpečovať odbornú starostlivosť deťom so zdravotným postihnutím/deťom so ŠVVP a poskytovať im odbornú pomoc v procese integrácie do spoločnosti, a to v spolupráci s rodinou, školou, lekármi a sociálnymi pracovníkmi od raného veku dieťaťa. Podľa § 23 odseku 1, 2 sa špeciálnopedagogická poradňa zriaďovala pri špeciálnej škole, špeciálnej materskej škole alebo pri základnej škole so špeciálnymi triedami a poskytovala diagnostické, psychologické, psychoterapeutické, špeciálnopedagogické, rehabilitačné služby a starostlivosť deťom so zdravotným postihnutím, ako aj poradenské a metodické služby zákonným zástupcom a pedagogickým pracovníkom formou ambulantnej starostlivosti, krátkodobých pobytov a návštev v prostredí, v ktorom dieťa žije. § 24 bližšie priblížil, že detské integračné centrum (pri ktorom sa zriaďovala materská škola) zabezpečovalo starostlivosť o deti so zdravotným postihnutím najmä v ranom a predškolskom veku, poskytovalo všestrannú podporu rodinám s deťmi s postihnutím tak, aby nedochádzalo k narušeniu ich psychosociálneho vývinu.

Následne v roku 2008 školský zákon premenoval detské integračné centrá na centrá špeciálnopedagogického poradenstva – CŠPP. Podľa § 130 školského zákona č. 245/2008 Z. z. spadajú medzi školské zariadenia výchovného poradenstva a prevencie a je pre ne záväzná vyhláška č. 325/2008 Z. z. o školských zariadeniach výchovného poradenstva a prevencie.

Od januára 2023 sa upravili nielen opäť názvy centier poradenstva a prevencie, ale aj 5-úrovňový model poradenstva, ktorého súčasťou je aj vysokošpecializovaná

diagnostika a odborné činnosti vo vzťahu k deťom do 5 rokov. Po úprave v školskom zákone č. 245/2008 v § 130 odsek 1 je uvedené: „V systéme poradenstva a prevencie sa vykonáva odborná činnosť, ktorou je poradenská činnosť, psychologická činnosť, pedagogická činnosť, špeciálno-pedagogická činnosť, logopedická činnosť, liečebno-pedagogická, sociálno-pedagogická a sociálna činnosť zameraná na optimalizáciu osobnostného, intelektuálneho, psychického, sociálneho a kariérového vývinu detí od narodenia až po ukončenie prípravy na povolanie.“ Ďalej podľa odseku 3: „Systém poradenstva a prevencie tvoria zariadenia poradenstva a prevencie a v školách pedagogickí zamestnanci), školský podporný tím alebo odborní zamestnanci školy.“ V § 130 odseku 4 a § 132 odseku 1, 2 je spresnené, že zariadeniami poradenstva a prevencie sú: a) centrum poradenstva a prevencie (CPP), ktoré poskytuje činnosti podpornej úrovne tretieho stupňa a štvrtého stupňa deťom a žiakom najmä v oblasti ich osobnostného, vzdelávacieho a kariérového rozvoja; b) špecializované centrum poradenstva a prevencie (ŠCP): poskytuje činnosti podpornej úrovne piateho stupňa najmä deťom a žiakom so zdravotným postihnutím. Činnosti podpornej úrovne piateho stupňa vykonáva odborný zamestnanec špecializovaného centra poradenstva a prevencie. Činnosti podpornej úrovne piateho stupňa zahŕňajú:

- a) špecializované odborné činnosti;
- b) poradenstvo;
- c) prevenciu;
- d) komplexnú diagnostiku a vysokošpecializovanú diferenciálnu diagnostiku;
- e) terapiu;
- f) rehabilitáciu;
- g) odborné činnosti vo vzťahu k deťom do piateho roku veku;
- h) zabezpečovanie kompenzačných, reedukačných a špeciálnych edukačných pomôcok;
- i) metodickú činnosť a supervíznu činnosť pre školský podporný tím, pedagogických zamestnancov, odborných zamestnancov a zákonných zástupcov alebo zástupcov zariadenia.

Napriek viditeľným zmenám sa jedná stále o začiatok cesty. Seidler, Žovinec (2008, s. 13) zdôrazňujú: „Inklúzia je proces ... Inklúzia sa dá dosiahnuť len zmenou myslenia každého jednotlivca v spoločnosti a entuziazmom prijať

a akceptovať jednotlivca, ktorý je výnimočný svojou anormálnosťou. Inklúzia je forma spolužitia, ktorá sa nedá vynútiť alebo násilne akcelerovať.“

Tabuľka 29 Vývoj prístupov spoločnosti a edukácie osôb s postihnutím

OBDOBIE / MODEL	CHARAKTERISTIKA PRÍSTUPU	POSTOJ SPOLOČNOSTI A ODBORNÍKOV	KLÚČOVÉ ZNAKY A DÔSLEDKY	ZDROJ (APA 7)
starovek – stredovek	Odmietavý až represívny model	Ľudia s postihnutím boli považovaní za „boží trest“ alebo „anomáliu“	Vylúčenie zo spoločnosti, eutanázia, zanedbanie starostlivosti	Scholz (2007), Požár (2007)
17.–18. storočie	Altruisticko-segregačný model	Postupné formovanie milosrdných a charitatívnych postojov	Zakladanie útlukov, opatrovníckych domovov; dôraz na starostlivosť, nie vzdelanie	Jesenský (2000), Lechta (2009)
19. storočie	Filantropický a medicínsky model	Rozvoj medicíny – záujem o etiológiu postihnutia	Vznik prvých inštitútov pre „slabomyseľné“ deti, izolácia od spoločnosti	Požár (2007), Scholz (2007)
Prvá polovica 20. storočia	Opatrovnícko-rehabilitačný model	Dieťa s postihnutím ako objekt ochrany, nie subjekt vzdelávania	Ústavná starostlivosť, „nevzdeláateľnosť“ detí s DS	Pipeková (2006), Jesenský (2000)
50.–70. roky 20. storočia	Rehabilitačno-emancipačný model	Prvé vedecké dôkazy o genetickej príčine DS → záujem o rozvoj schopností	Zriadenie špeciálnych škôl, rozvoj špeciálnej pedagogiky	Lejeune et al. (1959), Lechta (2009)
80.–90. roky 20. storočia	Integračný model	Presadzovanie rovnosti príležitostí, rozvoj špeciálnopedagogických poradní	Integrácia detí s postihnutím do bežných tried; úloha rodiny a tímovej spolupráce	Biščo Kastelová & Németh (2020), Švrčková (2015)
21. storočie – súčasnosť	Inkluzívny model	Bio-psycho-sociálny prístup (WHO, 2001); dôraz na participáciu, podporu a individualizáciu	CPP/ŠCPP, podpora rodiny, tímová práca, dôraz na klímu školy a rovnosť práv	Seidler & Žovinec (2008), Norwich (2014), Zaglmair & Rank (2024)

Zdroj: vlastné spracovanie uvedených zdrojov

Je potrebné si uvedomiť, že inkluzívny prístup je a bude v rozhodujúcej miere determinovaný úrovňou odborných a poradenských systémov (Biščo Kastelová a Németh, 2020). Úspešnosť inkluzívnej edukácie závisí aj od samotných pedagógov, ktorí však nie sú v triede ponechaní na všetky úlohy sami. Majú možnosť rozložiť svoje pôsobenie, energiu prostredníctvom napr. spolupráce

s pedagogickými asistentmi. V Nemecku tento princíp podporili zavedením doplnkového trojsemestrálneho študijného programu, ktorý zabezpečuje nielen praktickú prípravu študentov, ale zároveň prináša do škôl kvalifikovanú podporu zo strany týchto študentov, pričom ich činnosť je systematicky usmerňovaná supervízormi. Uvedený program má veľmi pozitívnu spätnú väzbu a viditeľný pozitívny vplyv na inkluzívne presvedčenie, sebavedomie a vedomosti súvisiace s inklúziou (Zaglmaier & Rank, 2024).

Nejde iba o organizačnú zmenu, ale ide o proces vzájomného prispôsobovania, t. j. deti, žiaci s Downovým syndrómom sa učia fungovať v kolektíve rovesníkov, zároveň ostatné deti, pedagogickí, odborní a prevádzkoví zamestnanci sa učia prijímať rozmanitosť ako prirodzenú súčasť spoločného života. Preto úspešná realizácia inklúzie v škole priamo súvisí s odbornou podporou, individualizáciou a taktiež s pozitívnou klímou, empatiou a otvorenosťou všetkých zúčastnených.

Vývoj postojov k ľuďom s DS a iným zdravotným znevýhodnením **nie je lineárny**, ale **ambivalentný a kultúrne podmienený**. Niektoré prvky starších prístupov (napr. paternalizmus, charitatívnosť bez partnerského prístupu) pretrvávajú dodnes, no dominantný trend smeruje k **inkluzívnemu modelu**, ktorý vychádza z princípov **rovnosti, rešpektu, participácie a vzájomnej adaptácie** (tab. 28).

3.1.2 Podstata inkluzívneho prístupu v edukácii

Podstatou inklúzie je vzájomná akceptácia a systematická snaha prostredníctvom celoživotného vzdelávania podporovať postupnú spoločenskú transformáciu smerujúcu k bezpodmienečnému prijatiu heterogenity. Táto rozmanitosť predstavuje základný pilier inkluzívnej spoločnosti. Inkluzívny prístup teda smeruje k zabezpečeniu rovnosti všetkých jedincov bez ohľadu na ich odlišnosti (porov. Búrli, 2009; Scholz, 2007). Výstižne ju vyjadruje formulácia: „*Vstúp, tu si ctíme odlišnosti, tu môžeš byť taký, aký si.*“ (Colbert in Resman, 2003, s. 164).

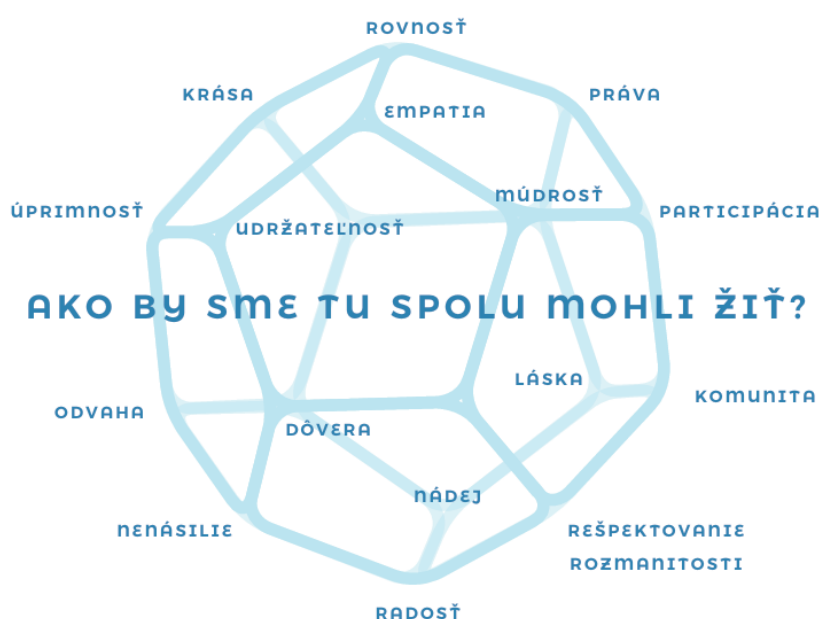
Inkluzívna edukácia, resp. inkluzívne vzdelávanie zdôrazňuje transdisciplinárny prístup. Najdôležitejšie komponenty inkluzívnej pedagogiky (Lechta, 2016) možno pertraktovať z pohľadu najviac zainteresovaných vedných odborov: špeciálnej pedagogiky, liečebnej pedagogiky, sociálnej pedagogiky, psychológie, medicíny, filozofie, etiky. Konvergencia viacerých samostatných disciplín je v inkluzívnom

prostredí žiaduca. Každý zo zúčastnených má svoje špecifické kompetencie a intenzívne praktické využitie v školskom prostredí (pedagogický asistent, školský špeciálny pedagóg, sociálny pedagóg, sociálny pracovník, liečebný pedagóg, osobný asistent, logopéd, atď.), ktoré však je iba v počiatočkoch.

Ide o postupné budovanie inkluzívnej kultúry s presahom do škôl, školských zariadení a s upriamením pozornosti na rozvoj inkluzívnej praxe v súlade s inkluzívnou politikou a hľadanie možností podpory sociálnej inklúzie, inkluzívnej edukácie etablovaním inkluzívnych hodnôt uvedených na obrázku 19 (porov. Booth, Ainsow, 2019).

Inkluzívna edukácia a sociálna inklúzia detí a žiakov s DS prináša výzvu a nádej, že v procese budeme pracovať s ich možnosťami namiesto toho, aby sme sa zamerali na ich limity, ktoré sú všetkým zrejmé. Práve vďaka tomu im budeme vedieť pomôcť a môcť stavať na ich vlastných schopnostiach. Podľa Baniel (2012) by rodičia a učitelia mali pozeráť na dieťa a nie na jeho nálepku.

Obrázok 19 Rámec inkluzívnych hodnôt



Zdroj: Booth & Ainscow (2019, s. 17)

Na budovanie inkluzívnej kultúry v škole potrebujeme, aby odborní a pedagogickí zamestnanci boli schopní mať nielen srdce na dlani, ale boli aj ochotní pracovať na sebe, na vzťahu k sebe samému a k druhým. Iba vďaka postupnému rastu je možné postupne komunikovať a hlbšie spolupracovať so synergickým efektom

v inkluzívnom procese a so snahou implementovať inkluzívne hodnoty, postoje, ktoré sa budú prelínať všetkými aspektami v sociálnej a edukačnej oblasti života detí, žiakov s DS a ich rodín.

Nejde však iba o akceptáciu dieťaťa s DS, resp. jeho rodiny, ale aj o akceptáciu odborných a pedagogických zamestnancov konkrétnych inštitúcií a všetkých aktérov sociálnej inklúzie a inkluzívnej edukácie, ktorí sú na ceste ku kvalite a inklúzii nielen v školách, školských zariadeniach, ale aj v spoločnosti. Všetci aktéri inkluzívnej edukácie sú vyzvaní k sociálnemu a osobnostnému rastu, ktorý v konečnom dôsledku podporuje formovanie spoločnosti založenej na rešpekte, spolupráci a vzájomnom obohacovaní. Zároveň Šuhajdová (2018) pripomína, že pre úspech inklúzie je potrebné, aby všetci aktéri ťahali za jeden koniec toho istého povrazu rovnakou silou, odhodlaním a boli si vzájomnou oporou a motiváciou.

3.2 Edukácia detí a žiakov s Downovým syndrómom v slovenských školách

Podľa Ondrejковиča (2014) sú školy ako inštitúcie poverené plnením pedagogických úloh a socializácia v nich neprebíha akoby „mimo chodom“. Naopak, je plánovaná ako ich hlavné poslanie – pripraviť mladého človeka na život v spoločnosti. V škole nejde iba o výchovu a vzdelávanie, ale aj o spoločenskú reprodukciu, výber a selekciu či o formovanie orientácie správania.

V súčasnosti sa aj deti a žiaci s Downovým syndrómom môžu – vďaka podpore školy, kvalitnejším učebným materiálom, zmysluplnej príprave budúcich učiteľov, desegregačným projektom a uplatňovaniu podporných opatrení od predprimárneho vzdelávania – postupne rozvíjať podľa svojich predpokladov. Cieľom je, aby neskôr dokázali viesť relatívne samostatný život a stali sa nielen konzumentmi, ale aj aktívnymi účastníkmi spoločenského života.

Zároveň vzhľadom na súlad súčasnej slovenskej školskej legislatívy s Dohovorom OSN o právach osôb so zdravotným postihnutím z roku 2006, ktorý Slovenská republika prijala ako záväzný v roku 2010, sa deťom a žiakom s DS otvára širšie spektrum možností v rámci ich edukačnej cesty. Rodič, resp. zákonný zástupca

dieťaťa, žiaka s DS má možnosť rozhodnúť, v akej forma bude jeho dieťa vychovávané a vzdelávané.

Treba si však uvedomiť, že aj keď legislatíva umožňuje rôzne formy, v praxi často pretrvávajú mnoho bariér (nedostatok pedagogických asistentov, obmedzené možnosti praktického naplňovania podporných opatrení, náročnosť zabezpečenia pomôcok, nedostatok skúseností, ťažkosti v oblasti spolupráce pedagogických a odborných zamestnancov a pod.).

K zmene sú vyzvané všetky školy, bez ohľadu na ich typ alebo zriaďovateľa. Pokiaľ ide o školy pre deti a žiakov so zdravotným znevýhodnením – v súvislosti s inkluzívnym trendom – nie je cieľom ich zrušenie, ale transformácia ich činnosti tak, aby sa stali plnohodnotnou súčasťou inkluzívneho systému. Inklúzia je v konečnom dôsledku výhodou pre celú triedu, pretože podporuje ešte väčšiu diferenciáciu (Bernet, 2014). V prípade inklúzie nejde primárne o typ inštitúcie, ale o prístup – inkluzívna môže byť nielen bežná škola, ale aj škola pre deti, žiakov so zdravotným znevýhodnením.

Kľúčovým predpokladom úspešnej inkluzívnej edukácie je hľadanie spoločných prienikov a foriem spolupráce medzi pedagogickými, odbornými zamestnancami a rodičmi. Spoločné plánovanie, výmena skúseností a koordinácia podporných opatrení predstavujú základ pre naplňovanie novo definovaných inkluzívnych princípov v praxi či už škôl ako takých alebo škôl pre žiakov so zdravotným znevýhodnením.

Tabuľka 30 Piliere úspešnej inklúzie v škole

PILIER	CHARAKTERISTIKA	TEORETICKÉ VÝCHODISKÁ
1. Postoje a hodnoty	Otvorenosť, rešpekt k rozmanitosti, viera v potenciál každého žiaka. Inklúzia začína v myslení – nie v štruktúre.	Lechta (2016); Booth & Ainscow (2019)
2. Spolupráca a tímová podpora	Prepojenie pedagógov, odborníkov, asistentov a rodičov. Zdieľaná zodpovednosť a spoločné plánovanie.	Šuhajdová (2018); Biščo Kastelová & Németh (2020)
3. Individualizácia a podporné opatrenia	Učenie prispôbené potrebám dieťaťa, diferencovaná výučba, využívanie asistentov a špeciálnych pomôcok.	Florian & Black-Hawkins (2011); Lechta (2016)
4. Prostredie a klíma školy	Akceptujúce, bezpečné a podnecujúce prostredie, kde sa každý cíti prijatý.	Booth & Ainscow (2019); Ondrejko (2014)
5. Participácia a sebarozvoj	Aktivizácia žiakov, rodičov i učiteľov – inklúzia ako spoločný rast, nie jednostranná pomoc.	Baniel (2012); United Nations (2006)

Zdroj: Vlastné spracovanie uvedených zdrojov

Bernet (2014) na základe kvalitatívneho výskumu poukázal na fakt, že požadované začlenenie detí, žiakov so zdravotným postihnutím do bežných škôl je v skutočnosti spojené s mnohými prípadmi vylúčenia. Túto skutočnosť opiera o zistenie, že deti so zdravotným postihnutím v bežných školách, na rozdiel od detí so zdravotným postihnutím v tzv. špeciálnych školách, nadväzujú výrazne menej priateľstiev ako ich spolužiaci.

Päť kľúčových pilierov, ktoré podmieňujú úspešné napĺňanie inkluzívneho vzdelávania v školskom prostredí sumarizujeme v tabuľka 30. Inklúzia nie je jednorazové opatrenie, ale dlhodobý proces kultúrnej zmeny školy. Základ tvorí hodnotový rámec školy, ktorý uznáva jedinečnosť každého dieťaťa a jeho právo na plnohodnotné vzdelávanie. Na túto filozofiu nadväzuje tímová spolupráca pedagógov, odborníkov a rodičov, ktorí spoločne vytvárajú podporné prostredie. Rovnako dôležitá je individualizácia výučby – prispôsobenie metód, tempa a pomôcok potrebám žiaka s DS. Funkčná inklúzia vyžaduje aj pozitívnu školskú klímu, v ktorej sa každý člen cíti akceptovaný a zapojený do života triedy. Posledným pilierom je participácia a sebarozvoj všetkých aktérov – detí, učiteľov aj rodičov. Inkluzívna škola sa tak stáva miestom vzájomného učenia, empatie a spoločného rastu, ktorý prispieva k formovaniu otvorenej a solidárnej spoločnosti.

Úspešná inklúzia nie je výsledkom organizačného modelu, ale postupnej kultúrnej zmeny – založenej na hodnotách, spolupráci a sebareflexii všetkých aktérov.

3.2.1 Východiská možností edukácie detí a žiakov s Downovým syndrómom

Edukácia v rámci bežných škôl je podporovaná medzinárodnými dokumentmi, napr. Dohovorom OSN o právach ľudí so zdravotným postihnutím – pre SR záväzný od roku 2010 (Convention on the rights of persons with disabilities, 2006), Politickým usmernením pre inklúziu o vzdelávaní – UNESCO (2009) a konkrétne v podkapitole 5.3. Európskou stratégiou pre práva osôb so zdravotným znevýhodnením na roky 2021 – 2030 (Union of Equality. Strategy for the Rights of Persons with Disabilities 2021 – 2030).

Implementácia č. 24 Dohovoru o právach ľudí so zdravotným postihnutím (ods. 3: „Zmluvné strany umožnia osobám so zdravotným postihnutím získať zručnosti

v oblasti bežného života a sociálne zručnosti s cieľom uľahčiť ich plné a rovnoprávne zapojenie do systému vzdelávania a do života spoločnosti.“) je ďalej obsiahnutá vo viacerých národných materiáloch, napr. Plán obnovy a odolnosti (2021), komponent 6 a 7; Stratégia inkluzívneho prístupu vo vzdelávaní (2021) v zmysle východiskových princípov inkluzívneho vzdelávania dostupnosti, prístupnosti, prijateľnosti, prispôsobivosti a najbližších cieľov inklúzie na roky 2021 – 2030 v oblasti inkluzívneho vzdelávania a podporných opatrení, poradenského systému v školstve, segregácie, debarierizácie školského prostredia, prípravy a vzdelávania pedagogických a odborných zamestnancov, destigmatizácie; Akčný plán Stratégie na roky 2022 – 2024; Implementačný plán Národného programu rozvoja vzdelávania na r. 2024 – 2026; Manuál debarierizácie škôl a školských zariadení (2022), Katalóg podporných opatrení (2022), eManuál dobrej praxe – Naša inkluzívna škola (2023), ale nájdeme ju aj v štátnych vzdelávacích programoch: Štátny vzdelávací program pre predprimárne vzdelávanie v materských školách (2022), Štátny vzdelávací program pre základné vzdelávanie (2023).

Od roku 2023 sa v školskom zákone 245/2008 Z. z. nachádza pojem inklúzia, resp. **inkluzívne vzdelávanie**, vymedzené ako *„spoločná výchova a vzdelávanie detí, žiakov, poslucháčov alebo účastníkov výchovy a vzdelávania, uskutočňovaná na základe rovnosti príležitostí a rešpektovania ich výchovno-vzdelávacích potrieb a individuálnych osobitostí a podporujúca ich aktívne zapojenie do výchovno-vzdelávacích činností školy alebo školského zariadenia“* (zákon č. 245/2008 Z. z. § 2, písmeno ag).

Skupina detí a žiakov v školách sa člení na skupinu detí a žiakov bez špeciálnych výchovno-vzdelávacích potrieb a skupinu detí a žiakov so špeciálnymi výchovno-vzdelávacími potrebami (ŠVVP). Zákon č. 245 Z. z. (novela 182, t. j. od 30. 5. 2023) v § 2, písmeno i) vymedzuje **špeciálnu výchovno-vzdelávaciu potrebu** ako požiadavku *„určenú diagnostikou v zariadeniach poradenstva a prevencie na poskytnutie podporného opatrenia vo výchove a vzdelávaní (ďalej len „podporné opatrenie“) dieťaťu alebo žiakovi podľa písmen j) až p) a dieťaťu alebo žiakovi, ktorého zdravotný stav, sociálne podmienky, jazykové schopnosti, nadanie, správanie, kognitívne schopnosti, motivácia, emocionalita, tvorivosť alebo zručnosti vyžadujú poskytnutie podporného opatrenia“*.

Podľa §245a zákona ods. 1 č. 245/2008 Z. z. „*Podporným opatrením je opatrenie poskytované školou alebo školským zariadením potrebné na to, aby sa dieťa alebo žiak mohli plnohodnotne zapájať do výchovy a vzdelávania a rozvíjať svoje vedomosti, zručnosti a schopnosti.*“ Konkretizované **podporné opatrenia** nájdeme v tom istom paragrafe – §145a ods. 2 písmo a) – u).

Ide o oblasť úpravy cieľov, metód, foriem, prístupov, obsahu a hodnotenia, o podporu pri rozvoji pohybových, zmyslových, komunikačných, sociálnych, sebaobslužných zručností a činnostiach na dosiahnutie školskej spôsobilosti, ale aj o zabezpečenie pôsobenia pedagogického asistenta, doučovania, o skvalitnenie podmienok výchovy a vzdelávania detí a žiakov zo sociálne znevýhodneného prostredia, o zabezpečenie činnosti na podporu predchádzania ukončenia školskej dochádzky v nižšom ako poslednom ročníku základnej školy, ale aj o zabezpečenie osobitných foriem komunikácie, o podporu sociálneho zaradenia, poskytovanie zdravotnej starostlivosti, poskytnutie špeciálnych edukačných publikácií a kompenzačných pomôcok či úpravy priestorov školy, diétného stravovania, o prevenciu na podporu fyzického a duševného zdravia, príp. o krízovú intervenciu.

Tabuľka 31 Dieťa/žiak so ŠVVP

Dieťa alebo žiak so špeciálnymi výchovno-vzdelávacími potrebami (ŠVVP)	D/Ž so zdravotným znevýhodnením	D/Ž so zdravotným postihnutím	D/Ž s mentálnym postihnutím D/Ž so sluchovým postihnutím D/Ž so zrakovým postihnutím D/Ž s telesným postihnutím D/Ž s narušenou komunikačnou schopnosťou D/Ž s autizmom alebo ďalšími pervazívnymi vývinovými poruchami D/Ž s viacnásobným postihnutím
		D/Ž chorý alebo zdravotne oslabený	D/Ž s ochorením, ktoré je dlhodobého charakteru D/Ž vzdelávajúci sa v školách pri zdravotníckych zariadeniach
		D/Ž s vývinovými poruchami	D/Ž s poruchou aktivity a pozornosti D/Ž s vývinovou poruchou učenia
		D/Ž s poruchou správania	D/Ž s narušením funkcií v emocionálnej oblasti D/Ž s narušením funkcií v sociálnej oblasti
	D/Ž zo sociálne znevýhodneného prostredia ..		
	D/Ž s nadaním ...		

Zdroj: Zákon č. 245/2008 Z. z. § 2 j – p

Skupina detí, žiakov so ŠVVP sa ďalej delí na skupinu detí, žiakov so zdravotným znevýhodnením; detí, žiakov zo sociálne znevýhodneného prostredia (dieťa alebo žiak žijúci v prostredí, ktoré vzhľadom na sociálne, rodinné, ekonomické a kultúrne

podmienky nedostatočne podnecuje rozvoj mentálnych, vôľových, emocionálnych vlastností dieťaťa/žiaka, nepodporuje jeho socializáciu a neposkytuje mu dostatok primeraných podnetov pre rozvoj jeho osobnosti) a detí, žiakov s nadaním alebo detí, žiakov, ktorí majú nadpriemerné schopnosti v intelektuálnej oblasti, v oblasti umenia alebo športu alebo v týchto oblastiach dosahuje v porovnaní s rovesníkmi mimoriadne výsledky alebo mimoriadne výkony a prostredníctvom výchovy a vzdelávania sa jeho nadanie cielene rozvíja. Podskupina detí, žiakov so zdravotným znevýhodnením sa ďalej člení, avšak terminológia aktuálnej verzie školského zákona zatiaľ nezohľadňuje klasifikáciu podľa MKCH-11 (tab. 31).

Hoci v pripravovanej novele zákona č. 245/2008 Z. z. je v §2 písm. k) uvedené: *„dieťaťom so zdravotným postihnutím alebo žiakom so zdravotným postihnutím v súlade s medzinárodnou zmluvou, ktorou je Slovenská republika viazaná, 1) dieťa alebo žiak s mentálnym postihnutím, sluchovým postihnutím, zrakovým postihnutím, telesným postihnutím, intelektuálnym postihnutím, narušenou komunikačnou schopnosťou, autizmom alebo s ďalšími pervazívnymi vývinovými poruchami, viacnásobným postihnutím alebo s kombináciou postihnutí bez možnosti určenia prevažujúceho postihnutia, ktoré mu môže brániť vzdelávať sa rovnako ako sa vzdelávajú deti a žiaci bez zdravotného postihnutia“*, čím tvorcovia síce deklarujú snahu aktualizovať a spresniť používané pojmy, avšak ide zatiaľ o neujasnené a neucelené pohľady, ktoré nie sú v plnej miere podložené odbornými východiskami a aktuálnymi medzinárodnými klasifikačnými štandardmi.

Snahou štátu, vyplývajúc z bodu 1.2. Implementačného plánu Národného programu pre rozvoj výchovy a vzdelávania Strategického politického rámca pre systém vzdelávania a odbornej prípravy na všetkých stupňoch pre roky 2024 – 2026 je poskytnúť všetkým deťom (aj deťom s Downovým syndrómom) príležitosť nájsť si zamestnanie, viesť dôstojný a plnohodnotný život v dospelosti prostredníctvom tvorby národného projektu desegregácie a s ňou súvisiacou metodickou a finančnou podporou pre zriaďovateľov škôl pri vytváraní inkluzívneho vzdelávacieho prostredia, skvalitnenia vzdelávania detí a žiakov so zdravotným znevýhodnením naprieč všetkými druhmi a typmi škôl a školských zariadení, inkluzívnych opatrení v kontexte národnostného školstva a výchovy atď.

Niektorých žiakov s DS sa týka aj bod z Nultého akčného plánu Stratégie inkluzívneho prístupu vo výchove a vzdelávaní na rok 2021, t. j. snaha postupne sprístupniť žiakom s ľahkým stupňom mentálneho postihnutia nižšie sekundárne vzdelávanie (ISCED-2).

Najskôr je však potrebné nájsť schodné cesty a dostatočnú podporu kompetentných pedagogických, odborných zamestnancov v rámci predškolského a primárneho vzdelávania. Podľa autorov Metodiky pre prácu s deťmi so špeciálnymi výchovno-vzdelávacími potrebami v predškolskom veku (2019, 16): *„Realizácia inkluzívneho vzdelávania v praxi má dve najdôležitejšie podmienky: 1. prijatie filozofie inkluzívneho vzdelávania pracovníkmi školy a 2. osvojenie metód a foriem práce, ktoré umožňujú diferenciaciu a individualizáciu vo vzdelávaní.“*

Za dôležité považujeme aj oboznámenie sa s osvedčenými metódami a edukačnými stratégiami, ktoré deti a žiaci s Downovým syndrómom v procese učenia využívajú, a ich následnú integráciu do vyučovacieho procesu. K tomu je potrebná spolupráca s centrami poradenstva a prevencie, školským podporným tímom a rodičmi.

V našich podmienkach je po narodení dieťa s DS vnímané najskôr ako **dieťa s dlhodobou nepriaznivým zdravotným stavom** (porov. predĺžený rodičovský príspevok do 6 rokov veku dieťaťa), resp. dieťa s postihnutím alebo so zdravotným postihnutím. Nástupom do materskej školy (porov. školský zákon č. 245/2008 Z. z. o výchove a vzdelávaní) je zaraďované do skupiny **detí so špeciálnymi výchovno-vzdelávacími potrebami** a nástupom do základnej a strednej školy sa stáva **žiakom so špeciálnymi výchovno-vzdelávacími potrebami**. Nie je však úplne jasné, do ktorej skupiny deti s DS zaradiť (tabuľka 31).

Isté však je, že v zmysle §144 ods. 1 písm. e) zákona č. 245/2008 Z. z. majú aj deti, žiaci s Downovým syndrómom právo na inkluzívne vzdelávanie a individuálny prístup rešpektujúci ich rôzne výchovno-vzdelávacie potreby, schopnosti a možnosti, nadanie a zdravotný stav v rozsahu ustanovenom týmto zákonom. Taktiež majú právo – vyplývajúce z §144 ods. 1 písm. p – na príslušné podporné opatrenia uvedené vo vyjadrení podľa §145b ods. 1.

Zároveň podľa ods. 2 *„Dieťa so špeciálnymi výchovno-vzdelávacími potrebami alebo žiak so špeciálnymi výchovno-vzdelávacími potrebami má právo na výchovu a vzdelávanie s využitím špecifických foriem a metód, ktoré zodpovedajú jeho potrebám, a na vytvorenie nevyhnutných podmienok, ktoré túto výchovu*

a vzdelávanie umožňujú.“ A ods. 3: „Dieťa so špeciálnymi výchovno-vzdelávacími potrebami alebo žiak so špeciálnymi výchovno-vzdelávacími potrebami má právo používať pri výchove a vzdelávaní špeciálne edukačné publikácie, multimediálne pomôcky a špeciálne kompenzačné pomôcky“

Veľké otázniky vyvolávajú vzdelávacie programy pre konkrétne skupiny detí, žiakov so zdravotným znevýhodnením, ktoré odborníci vytvárali v počiatočných snahách o školskú integráciu. Išlo o úsilie umožniť aj deťom, žiakom so zdravotným postihnutím navštevovať základné školy pre tzv. bežnú populáciu.

V prípade detí, žiakov s Downovým syndrómom tak centrá poradenstva a prevencie odporúčali postupovať podľa Vzdelávacieho programu pre žiakov s mentálnym postihnutím. T. j. v období rozvíjajúce sa školskej integrácie bolo snahou vzdelávať žiakov s Downovým syndrómom v základných školách podľa Vzdelávacieho programu pre žiakov s mentálnym postihnutím.

Tento prístup prinášal viaceré ťažkosti najmä v základných školách. Od začiatku školskej dochádzky však u žiakov s DS, ktorí boli alebo sú vzdelávaní týmto spôsobom, dochádzalo k výraznému prehlbovaniu rozdielov. Žiak s DS trávil postupne stále viac času s pedagogickým asistentom mimo triedy; prípadne zostával síce fyzicky prítomný v triede, avšak spolu s asistentom vytváral separovanú pracovnú jednotku, keďže sa venujú odlišnému učivu, než akému sa venovala trieda – ide o iné témy, inú úroveň náročnosti, iné texty alebo dokonca o iný predmet. „Nožnice“ medzi požiadavkami programu a skutočnými potrebami žiaka sa taktiež otvárali.

Dôsledkom bolo, že žiak s DS mal čoraz menej príležitostí na prirodzenú interakciu so spolužiakmi a na kooperáciu. Spolužiaci zároveň nemali možnosť porozumieť jeho schopnostiam a potrebám, ani priestor na jeho prirodzené zapájanie do spoločných aktivít, tak ako by bežne zapojili napríklad mladšieho spolužiaka. Postupne dochádzalo k tomu, že pedagogický asistent preberal za žiaka s DS takmer úplnú zodpovednosť (aj napriek tomu, že nemal špeciálnopedagogické vzdelanie) alebo sa menil na jeho osobného asistenta a de facto učiteľa bez požadovanej odbornosti.

Tým sa znižovala kvalita školskej integrácie a v mnohých prípadoch nastal moment, keď sa rodičia rozhodli preradiť svoje dieťa s DS radšej do školy pre žiakov so zdravotným znevýhodnením (v minulosti označovaná ako špeciálna škola).

Rovnako ako majú deti, žiaci s Downovým syndrómom práva, majú aj povinnosti (viď §144, ods. 4), medzi ne patrí napríklad: neobmedzovať svojím konaním práva ostatných osôb zúčastňujúcich sa výchovy a vzdelávania, dodržiavať školský poriadok školy, chrániť pred poškodením majetok školy, školského zariadenia, rešpektovať pokyny zamestnancov školy, školského zariadenia.

Systém podpory detí a žiakov so špeciálnymi výchovno-vzdelávacími potrebami (ŠVVP) na Slovensku je koncipovaný ako viacúrovňový a spolupracujúci model, ktorého cieľom je zabezpečiť rovný prístup ku kvalitnému vzdelávaniu a podporiť sociálnu inklúziu. V jeho centre stojí dieťa alebo žiak so ŠVVP – napríklad s Downovým syndrómom – ktorého potreby a možnosti sú východiskom pre všetky ďalšie kroky. Základným partnerom v tomto procese je **rodina alebo zákonný zástupca**, ktorý spolupracuje so školou a odborníkmi pri tvorbe individuálneho vzdelávacieho programu a realizácii podporných opatrení. **Škola** prostredníctvom svojho **školského podporného tímu** (učiteľ, pedagogický asistent, školský špeciálny pedagóg, školský psychológ, školský logopéd, sociálny pedagóg) zabezpečuje každodennú implementáciu odporúčaných foriem podpory. Podporné opatrenia môžu zahŕňať úpravu cieľov, metód a foriem vyučovania, využívanie kompenzačných pomôcok, individuálny prístup, reedukáciu či terapiu. Na nadrezortnej úrovni poskytujú **centrá poradenstva a prevencie** odbornú diagnostiku, vypracúvajú odborné vyjadrenia a odporúčania podľa § 145a–145b školského zákona, poskytujú reedukačné, terapeutické a metodické služby, ako aj supervíznu podporu školám. Zásadnú úlohu zohráva aj **zriaďovateľ školy a Ministerstvo školstva, výskumu, vývoja a mládeže SR**, ktoré zabezpečujú legislatívne, metodické a finančné podmienky inkluzívneho systému prostredníctvom národných a implementačných plánov.

Tento viacúrovňový systém vytvára rámec, v ktorom sa spájajú rodina, škola, odborníci a štát s cieľom umožniť deťom a žiakom so ŠVVP rozvíjať ich potenciál, zvyšovať ich sebestačnosť a posilňovať ich zapojenie do spoločnosti. Úspech inkluzívneho vzdelávania závisí od vzájomnej spolupráce všetkých zúčastnených, od kvalifikovanosti pedagogických a odborných zamestnancov, ako aj od pozitívnej klímy školy a otvorenosti spoločnosti voči rozmanitosti.

3.2.2 Aktuálne možnosti výchovy a vzdelávania detí s Downovým syndrómom v slovenských školách

Pre deti s Downovým syndrómom taktiež platí povinné predprimárne vzdelávanie a pre žiakov povinná 10-ročná školská dochádzka.

Keďže spadajú do skupiny detí alebo žiakov so špeciálnymi výchovno-vzdelávacími potrebami, resp. konkrétnejšie do skupiny detí alebo žiakov so zdravotným znevýhodnením, rodičia/zákonní zástupcovia detí (v predškolskom veku) alebo žiakov (v školskom veku) s Downovým syndrómom si môžu vybrať z viacerých možností ich napĺňania v rámci materských, základných a stredných škôl (porov. zákon č. 245/2008 Z. z. § 94, ods.1 písmeno a), b):

- a) v školách pre deti, žiakov so zdravotným znevýhodnením (tzv. špeciálne školy)
- b) v ostatných školách:
 - 1. v triedach, ktoré sa zriaďujú spravidla pre deti, žiakov s rovnakým druhom zdravotného znevýhodnenia; časť výchovno-vzdelávacieho procesu sa môže uskutočňovať v triede spoločne s ostatnými deťmi, žiakmi školy; niektoré vyučovacie predmety alebo činnosti môže dieťa, žiak absolvovať mimo triedy pre deti a žiakov so zdravotným znevýhodnením,
 - 2. v triedach alebo výchovných skupinách spolu s ostatnými deťmi, žiakmi.

V školách pre deti a žiakov so zdravotným znevýhodnením a aj v triedach pre žiakov so zdravotným znevýhodnením v ostatných školách sa deti a žiaci so zdravotným znevýhodnením vzdelávajú podľa vzdelávacích programov pre danú skupinu žiakov.

V triedach spolu s ostatnými deťmi, žiakmi sa vzdelávajú podľa školského vzdelávacieho programu danej školy, ktorý je v súlade so Štátnym vzdelávacím programom alebo podľa individuálneho vzdelávacieho programu, t. j. je možné sa inšpirovať vzdelávacím programom pre danú skupinu detí, žiakov.

Pokiaľ ide o deti a žiakov s Downovým syndrómom, priamo zameraný vzdelávací program pre deti s DS v súčasnosti neexistuje (a bolo by zbytočné, keby sa aj niekto o jeho vytvorenie snažil vzhľadom na rôznorodosť danej skupiny). Deti

a žiaci s DS boli tradične zaraďovaní do skupiny detí a žiakov s poruchami intelektového vývinu, a teda sa u nich využívali existujúce vzdelávacie programy pre deti a žiakov s mentálnym postihnutím – najmä vzhľadom na prítomnosť porúch intelektového vývinu. V praxi sa však často uplatňovali aj programy pre deti so sluchovým postihnutím či s narušenou komunikačnou schopnosťou, a to v závislosti od individuálneho profilu dieťaťa.

Vzhľadom na vysokú mieru variability v rámci populácie detí, žiakov s Downovým syndrómom však nemožno jednoznačne určiť, ktorý vzdelávací program je pre túto skupinu najvhodnejší. Snaha o ich zaradenie do striktnie vymedzenej kategórie sa preto ukazuje ako neefektívna a pedagogicky málo prínosná.

Deti, žiaci s Downovým syndrómom vyžadujú **personalizovaný a flexibilný** výchovno-vzdelávací prístup, ktorý zohľadňuje multidimenzionálny charakter ich vývinového profilu. Nejde len o prítomnosť porúch intelektového vývinu alebo iného špecifického postihnutia, ale o komplexný súbor symptómov zasahujúcich kognitívnu, komunikačnú, motorickú aj sociálno-emocionálnu oblasť. Tento komplex faktorov si vyžaduje systematické a citlivé hľadanie optimálnej edukačnej cesty, založenej na postupných krokoch rešpektujúcich individuálne potreby dieťaťa, žiaka a reálne podmienky výchovno-vzdelávacieho prostredia i aktérov výchovno-vzdelávacej činnosti.

a) Materské školy

1. **Materská škola pre deti so zdravotným znevýhodnením** (tzv. špeciálna materská škola) uskutočňuje výchovu a vzdelávanie podľa vzdelávacích programov uvedených v §94. Možno ju zriadiť pre najmenej desať detí, avšak po súhlase zriaďovateľa ju možno nechať otvorenú aj pre menší počet detí (najmenej pre štyri deti) a môže v nej pôsobiť aj zdravotnícky pracovník (zákon č. 245/2008 Z. z. §96, ods. 1, 2, 4). Vnútorne sa členia „*na triedy, do ktorých sa spravidla zaraďujú deti rovnakého veku s rovnakým zdravotným znevýhodnením. Trieda sa zriaďuje najmenej pre štyri deti, najvyšší počet detí je osem. Riaditeľ školy môže povoliť prekročenie najvyššieho počtu žiakov v triede najviac o dvoch*“ (zákon č. 245/2008 Z. z. §96, ods. 3).

Podľa zákona č. 245/2008 Z. z. §28, ods. 8 deti so zdravotným znevýhodnením sa zaraďujú aj **do samostatných tried pre deti so**

zdravotným znevýhodnením (t. j. deti so špeciálnymi výchovno-vzdelávacími potrebami, ktoré nie sú deťmi so zdravotným znevýhodnením, sa zaraďujú do tried spolu s ostatnými deťmi).

„V špeciálnych triedach pre deti so zdravotným znevýhodnením a v materských školách pre deti so zdravotným znevýhodnením (špeciálnych školách) sa deti vzdelávajú podľa **vzdelávacích programov pre deti**“ (Štátny vzdelávací program pre predprimárne vzdelávanie v materských školách, 2022, s. 98) s/so: mentálnym, sluchovým, zrakovým, telesným postihnutím, narušenou komunikačnou schopnosťou, autizmom alebo ďalšími pervazívnymi vývinovými poruchami, či deti choré a zdravotne oslabené, hluchoslepé, alebo deti s viacnásobným postihnutím.

2. Podľa zákona č. 245/2008 Z. z. §28, ods. 8 deti so zdravotným znevýhodnením sa zaraďujú **do tried materských škôl spolu s ostatnými deťmi**. O zaradení dieťaťa so zdravotným znevýhodnením rozhodne riaditeľ materskej školy na základe odporúčania všeobecného lekára pre deti a dorast zariadenia poradenstva a prevencie, a na základe vopred prerokovaného informovaného súhlasu zákonného zástupcu alebo zástupcu zariadenia. V tom prípade počet detí v triede môže byť znížený najviac o dve za každé dieťa so zdravotným znevýhodnením a dieťa s nadaním. Zároveň maximálny počet zaradených detí so zdravotným znevýhodnením a detí s nadaním v jednej triede sú dve. Počet detí so zdravotným znevýhodnením alebo nadaním však (zatiaľ) neovplyvní financie a ani nie je možné štatisticky uviesť jedno dieťa so zdravotným znevýhodnením a nadaním za dve deti (ide iba o štatistický údaj). Z uvedeného dôvodu vzhľadom na financie a veľký záujem o predprimárne vzdelávanie zriaďovateľ často odporučí/prinúti riaditeľa prijať plný počet detí bez ohľadu na špeciálne výchovno-vzdelávacie potreby prijatých detí.

Podľa Štátneho vzdelávacieho programu pre predprimárne vzdelávanie v materských školách (2022) každá materská škola by v súčasnosti mala byť schopná poskytovať podmienky pre **inkluzívne vzdelávanie**. Takéto vzdelávanie napĺňa ideu rovnosti šancí pre všetkých, rovnosti prístupu ku vzdelávaniu a v konečnom dôsledku k zabezpečeniu sociálnej inklúzie.

Aby prostredie materskej školy bolo schopné poskytnúť inkluzívne vzdelávanie, treba brať do úvahy nasledovné všeobecne platné princípy inklúzie vo vzdelávaní, ktoré je potrebné zohľadniť aj pri tvorbe školského vzdelávacieho programu (Štátny vzdelávací program pre predprimárne vzdelávanie v materských školách, 2022):

- Vzdelávanie pre všetkých.
- Univerzálne a rovnaké vzdelávacie ciele (na výstupe vzdelávania).
- Diverzita a adaptabilita na úrovni presnej identifikácie a diferencovanosti vstupných podmienok a pokroku vo vzdelávaní.
- Prispôsobenie procesu a postupu podmienkam lokálnej komunity a jej potrebám.
- Presah školských aktivít na lokálne aktivity a ich integrácia do činnosti školy.
- Intenzívny profesijný vývin podieľajúcich sa pedagogických zamestnancov.

Štátny vzdelávací program pre predprimárne vzdelávanie v materských školách (2022, s. 98) upresňuje: *„Dieťa so zdravotným znevýhodnením sa vzdeláva podľa školského vzdelávacieho programu školy. Ak jeho špeciálne výchovno-vzdelávacie potreby neumožňujú, aby sa vzdelávalo podľa školského vzdelávacieho programu, dieťa sa vzdeláva podľa **individuálneho vzdelávacieho programu** vypracovaného v súlade s odporúčaniami zariadenia poradenstva a prevencie a s informovaným súhlasom zákonného zástupcu dieťaťa. Deťom so zdravotným znevýhodnením sa v súlade s princípmi inkluzívneho vzdelávania a odporúčaniami zariadenia poradenstva a prevencie poskytujú rôzne formy špecifickej pedagogickej a odbornej podpory a intervencie.“*

Zároveň podľa zákona č. 245/2008 Z. z. §28, ods. 15 v materskej škole môže pôsobiť aj pedagogický asistent, školský digitálny koordinátor, odborní zamestnanci, školský podporný tím a zdravotnícky pracovník podľa § 152a. Ďalej v odseku 16 je uvedené, že predprimárne vzdelávanie v materskej škole sa môže uskutočňovať so súhlasom riaditeľa aj s priamou účasťou zákonných zástupcov alebo nimi splnomocnenej osoby na výchove a vzdelávaní.

Zákon č. 596/2003 Z. z. §5, ods. 14 riaditeľovi umožňuje rozhodnúť aj o:

- prerušení dochádzky dieťaťa do materskej školy, ak nejde o povinné predprimárne vzdelávanie,
- oslobodení dieťaťa od povinnosti dochádzať do školy zo zdravotných dôvodov, ak ide o povinné predprimárne vzdelávanie,

- povolení individuálneho vzdelávania dieťaťa, ak ide o povinné predprimárne vzdelávanie,
- predčasnóm skončení predprimárneho vzdelávania, ak nejde o povinné predprimárne vzdelávanie.

Tiež je potrebné uviesť, že podľa zákona č. 245/2008 Z. z. o výchove a vzdelávaní (školský zákon), § 28 ods. 13, platí: *„Ak riaditeľ materskej školy alebo príslušné zariadenie poradenstva a prevencie zistí, že vzdelávanie dieťaťa so zdravotným znevýhodnením alebo dieťaťa s nadaním nie je na prospech tomuto dieťaťu, navrhne po písomnom súhlase zriaďovateľa materskej školy a písomnom súhlase príslušného zariadenia poradenstva a prevencie zákonnému zástupcovi iný spôsob vzdelávania dieťaťa. Ak zákonný zástupca nesúhlasí so zmenou spôsobu vzdelávania svojho dieťaťa, o jeho ďalšom vzdelávaní rozhodne súd.“*

Z uvedeného ustanovenia vyplýva, že zákon umožňuje zmenu spôsobu vzdelávania dieťaťa v prípade, ak sa preukáže, že aktuálna forma vzdelávania nie je v jeho najlepšom záujme.

Zároveň je potrebné zdôrazniť, že podľa zákona č. 596/2003 Z. z. o štátnej správe v školstve a školskej samospráve, § 6 ods. 3 písm. d), obec vytvára podmienky na zabezpečenie výchovy a vzdelávania detí a žiakov so zdravotným znevýhodnením v školách a školských zariadeniach, ktorých je zriaďovateľom.

Tieto právne ustanovenia teda poukazujú na zodpovednosť zriaďovateľa i riaditeľa školy pri vytváraní adekvátnych podmienok vzdelávania pre deti so zdravotným znevýhodnením a zároveň na potrebu individuálne posudzovať najvhodnejšiu formu vzdelávania v záujme dieťaťa.

b) Základná škola

Výchova a vzdelávanie žiakov s Downovým syndrómom predstavuje komplexný proces, ktorý vyžaduje individuálny prístup, multidisciplinárnu spoluprácu a tvorbu podporného prostredia reflektujúceho potreby týchto žiakov v kognitívnej, komunikačnej, motorickej aj sociálno-emocionálnej oblasti. Tieto charakteristiky významne ovplyvňujú edukačný proces a vyžadujú úpravy metód, foriem, rozsahu i obsahu vzdelávania.

Platí, že rodič/zákonný zástupca si môže vybrať z možností ako boli uvedené vyššie opierajúc sa o zákon č. 245/2008 Z. z. § 94, ods. 1 písm. a), b).

1. Žiaci navštevujúci **základnú školu pre žiakov so zdravotným znevýhodnením alebo triedu v základnej škole pre žiakov so zdravotným znevýhodnením**. V tomto prípade sa žiaci vzdelávajú podľa vzdelávacích programov pre žiakov podľa druhu zdravotného znevýhodnenia. Ak zdravotné znevýhodnenie žiakovi špeciálnej triedy znemožňuje, aby sa vzdelával podľa vzdelávacieho programu podľa druhu zdravotného znevýhodnenia, žiak sa vzdeláva podľa individuálneho vzdelávacieho programu, ktorý rešpektuje jeho špeciálne výchovno-vzdelávacie potreby.

2. V súvislosti so žiakmi navštevujúcimi základnú školu v triede spolu s ostatnými žiakmi školy je v konsolidovanom znení Štátnych vzdelávacích programov pre 1. aj 2. stupeň ZŠ (2015) v časti 7 Osobitosti výchovy a vzdelávania žiakov so zdravotným znevýhodnením uvedené:

„Zohľadňovanie individuálnych potrieb žiaka sa realizuje s cieľom zabezpečiť rovnocenný prístup k vzdelávaniu, primeraný rozvoj jeho schopností a osobností a s cieľom dosiahnuť primeraný stupeň vzdelania a jeho primerané začlenenie do spoločnosti. Na podporu výchovy a vzdelávania žiaka so zdravotným znevýhodnením a žiaka s nadaním škola zabezpečí poskytnutie podporných opatrení podľa vyjadrenia pedagogického zamestnanca školy, odborného zamestnanca školy alebo zariadenia poradenstva a prevencie.“

V konsolidovaných zneniach (ŠVP, 20215) je v časti 7.1 ďalej zdôraznené: *„Žiak so zdravotným znevýhodnením sa vzdeláva podľa školského vzdelávacieho programu a učebného plánu školy. Ak špeciálne výchovno-vzdelávacie potreby neumožňujú žiakovi so zdravotným znevýhodnením, aby sa vzdelával podľa školského vzdelávacieho programu školy, žiak sa vzdeláva podľa individuálneho vzdelávacieho programu.“* Ako aj vysvetlené (ŠVP, 2015): *„Individuálny vzdelávací program žiaka so zdravotným znevýhodnením vypracováva na základe odporúčaní zariadenia poradenstva a prevencie a po konzultácii so zákonným zástupcom žiaka, a ak ide o žiaka základnej školy najmenej v piatom ročníku alebo o žiaka strednej školy aj po konzultácii s týmto žiakom, pedagogický zamestnanec poverený riaditeľom školy v spolupráci so školským špeciálnym pedagógom,*

pedagogickým asistentom a odborným zamestnancom školy, prípadne aj s ostatnými vyučujúcimi. Pri tvorbe individuálneho vzdelávacieho programu je možné vychádzať zo vzdelávacích programov pre žiakov so zdravotným znevýhodnením. Je potrebné prihliadať primárne na individuálne špeciálne výchovno-vzdelávacie potreby konkrétneho žiaka.“

Vyplývajúc zo zákona č. 245/2008 §29 odsek 14 „Do triedy základnej školy možno zaradiť žiaka so špeciálnymi výchovno-vzdelávacími potrebami. Ak riaditeľ školy alebo príslušné zariadenie poradenstva a prevencie zistí, že vzdelávanie nie je na prospech žiakovi so zdravotným postihnutím alebo žiakovi s nadaním, navrhne po písomnom súhlase orgánu miestnej štátnej správy v školstve a príslušného zariadenia poradenstva a prevencie zákonnému zástupcovi iný spôsob vzdelávania dieťaťa. Príslušný orgán miestnej štátnej správy v školstve uhradí zo štátneho rozpočtu zákonnému zástupcovi dieťaťa cestovné náklady vo výške ceny hromadnej dopravy na jeho dopravu do a zo školy, do ktorej bol žiak po zmene zaradený. Ak zákonný zástupca nesúhlasí so zmenou spôsobu vzdelávania svojho dieťaťa, o jeho ďalšom vzdelávaní rozhodne súd.“

Zároveň podľa §31 odseku 4: „Riaditeľ základnej školy môže na základe návrhu triedneho učiteľa a žiadosti zákonného zástupcu žiaka alebo zástupcu zariadenia alebo s jeho informovaným súhlasom a na základe odporúčenia príslušného zariadenia poradenstva a prevencie preradiť žiaka zo školského vzdelávacieho programu, ktorý plní príslušná škola, do školského vzdelávacieho programu zodpovedajúcemu jeho zdravotnému znevýhodneniu a nadaniu.“

V základných školách a stredných školách, ktoré nie sú školou pre žiakov so zdravotným znevýhodnením, pôsobí školský špeciálny pedagóg, liečebný pedagóg, školský logopéd, školský psychológ, sociálny pedagóg alebo sociálny pracovník, ak vzdelávajú viac ako 20 žiakov so zdravotným znevýhodnením okrem žiakov so zdravotným znevýhodnením vzdelávaných v triedach pre žiakov so zdravotným znevýhodnením (zákon č. 245/2008 Z. z. § 94, ods. 5).

Pokiaľ ide o Štátny vzdelávací program pre základné školy postupne zavádzaného od roku 2023, v časti 10.1 je uvedené: „Žiak so špeciálnymi výchovno-vzdelávacími potrebami sa vzdeláva spolu s ostatnými žiakmi v súlade s princípmi inkluzívneho vzdelávania. Žiak so zdravotným znevýhodnením sa do školy prijíma rozhodnutím riaditeľa školy na základe žiadosti zákonného zástupcu, ktorej súčasťou je správa z diagnostického vyšetrenia zariadenia poradenstva

a prevencie, v ktorej sú odporúčané úpravy obsahu, metód, foriem alebo spôsobu hodnotenia a spolupráca s odbornými zamestnancami.“

Taktiež je upresnené:

Vo verzii z roku 2023:

„Žiak sa vzdeláva podľa školského vzdelávacieho programu a učebného plánu školy, ktorú navštevuje. Ak žiakovi jeho špeciálne výchovno-vzdelávacie potreby neumožňujú, aby sa vzdelával podľa školského vzdelávacieho programu, žiak sa vzdeláva podľa individuálneho vzdelávacieho programu. Individuálny vzdelávací program žiaka vypracujú v súlade s odporúčaniami zariadenia poradenstva a prevencie pedagogickí zamestnanci poverení riaditeľom školy v spolupráci so školským podporným tímom, alebo so školským špeciálnym pedagógom, pedagogickým asistentom a odbornými zamestnancami školy a po konzultácii so zákonným zástupcom žiaka. Individuálny vzdelávací program žiaka možno priebežne počas školského roka upravovať tak, aby zohľadňoval aktuálne potreby žiaka. Kópia individuálneho vzdelávacieho programu sa poskytuje zákonnému zástupcovi.“

Vo verzii v roku 2025:

„Žiak sa vzdeláva podľa školského vzdelávacieho programu a učebného plánu školy, ktorú navštevuje. Ak žiakovi so zdravotným znevýhodnením jeho špeciálne výchovno-vzdelávacie potreby neumožňujú, aby sa vzdelával podľa školského vzdelávacieho programu, a ani podľa príslušného vzdelávacieho programu pre žiakov so zdravotným znevýhodnením, žiak sa vzdeláva podľa individuálneho vzdelávacieho programu s informovaným súhlasom zákonného zástupcu alebo zástupcu zariadenia. Individuálny vzdelávací program žiaka so zdravotným znevýhodnením vypracuje na základe odporúčaní zariadenia poradenstva a prevencie a po konzultácii so zákonným zástupcom žiaka pedagogický zamestnanec poverený riaditeľom školy v spolupráci so školským špeciálnym pedagógom, pedagogickým asistentom a odbornými zamestnancami školy; ak ide o žiaka najmenej v piatom ročníku, aj po konzultácii s týmto žiakom. Pri tvorbe individuálneho vzdelávacieho programu je možné vychádzať zo vzdelávacích programov pre žiakov so zdravotným znevýhodnením. Je potrebné prihliadať primárne na individuálne špeciálne výchovno-vzdelávacie potreby konkrétneho žiaka. Individuálny vzdelávací program žiaka možno priebežne počas školského roka upravovať tak, aby zohľadňoval aktuálne potreby žiaka.“

Zmena pripravovanou novelou nastáva v ujasnení pojmov v §5 a aj 7, 7a: "(4) *Vzdelávací program je a) štátny vzdelávací program, b) školský vzdelávací program, c) individuálny vzdelávací program.*" T. j. vôbec sa nespomínajú vzdelávacie programy pre žiakov so zdravotným postihnutím. Tie sú uvedené, ako aj v pôvodnej verzii, v súvislosti so školami a triedami pre deti a žiakov so zdravotným znevýhodnením v §94 odsek 2: *„Pri výchove a vzdelávaní v školách pre deti a žiakov so zdravotným znevýhodnením a v triede pre deti a žiakov so zdravotným znevýhodnením sa vychádza zo vzdelávacích programov pre*

- a) deti a žiakov s mentálnym postihnutím,*
- b) deti a žiakov so sluchovým postihnutím,*
- c) deti a žiakov so zrakovým postihnutím,*
- d) deti a žiakov s telesným postihnutím,*
- e) deti a žiakov s narušenou komunikačnou schopnosťou,*
- f) deti a žiakov s autizmom alebo ďalšími pervazívnymi vývinovými poruchami,*
- g) deti a žiakov chorých a zdravotne oslabených,*
- h) deti a žiakov hluchoslepých,*
- i) žiakov s vývinovými poruchami učenia,*
- j) žiakov s poruchami aktivity a pozornosti,*
- k) deti a žiakov s viacnásobným postihnutím,*
- l) deti a žiakov s poruchami správania.“*

Zároveň v odseku 3 je opäť uvedené: *„Vzdelávacie programy podľa odseku 2 vychádzajú zo štátnych vzdelávacích programov a obsahujú úpravy pre príslušné zdravotné znevýhodnenie. Vzdelávacie programy podľa odseku 2 vydáva a zverejňuje ministerstvo školstva.“*

Odsek 4 prináša aj ďalšiu možnosť: *„Ak zdravotné znevýhodnenie dieťaťa alebo žiakovi triedy pre deti a žiakov so zdravotným znevýhodnením alebo školy pre deti a žiakov so zdravotným znevýhodnením znemožňuje, aby sa vzdelával podľa vzdelávacieho programu podľa odseku 2, dieťa alebo žiak sa vzdeláva podľa individuálneho vzdelávacieho programu, ktorý rešpektuje jeho špeciálne výchovno-vzdelávacie potreby.“*

Ide však stále o školy pre deti a žiakov so zdravotným znevýhodnením. Až odsek 5 obsahuje informáciu o základných a stredných školách: *„V základných školách a stredných školách, ktoré nie sú školou pre žiakov so zdravotným*

znevýhodnením, pôsobí školský špeciálny pedagóg, liečebný pedagóg, školský logopéd, školský psychológ, sociálny pedagóg alebo sociálny pracovník, ak vzdelávajú viac ako 20 žiakov so zdravotným znevýhodnením okrem žiakov so zdravotným znevýhodnením vzdelávaných v triedach pre žiakov so zdravotným znevýhodnením.“

Potrebné je zdôrazniť, že **veľká zmena** v súvislosti so žiakmi s mentálnym postihnutím je v §16: *"3) Základné vzdelanie sa člení na a) primárne vzdelanie, ktoré získa žiak úspešným absolvovaním posledného ročníka vzdelávacieho programu pre prvý stupeň základnej školy, absolvovaním posledného ročníka základnej školy pre žiakov so zdravotným znevýhodnením, ak ide o žiaka s ľahkým stupňom mentálneho postihnutia, ktorý nesplnil požiadavky minimálneho učebného výstupu, alebo o žiaka so stredným, ťažkým alebo hlbokým stupňom mentálneho postihnutia, alebo úspešným absolvovaním komisionálnej skúšky na získanie primárneho vzdelania podľa § 31a; dokladom o získanom stupni vzdelania a získanej kvalifikácii je vysvedčenie, b) nižšie stredné vzdelanie, ktoré získa žiak úspešným absolvovaním posledného ročníka vzdelávacieho programu pre druhý stupeň základnej školy, úspešným absolvovaním štvrtého ročníka osemročného vzdelávacieho programu odboru vzdelávania v strednej škole, úspešným absolvovaním externého testovania podľa § 155a, úspešným absolvovaním komisionálnej skúšky na získanie nižšieho stredného vzdelania podľa § 31a, úspešným absolvovaním komisionálnej skúšky na získanie nižšieho stredného vzdelania v rámci vzdelávacieho programu nižšieho stredného odborného vzdelávania alebo absolvovaním posledného ročníka triedy pre žiakov so zdravotným znevýhodnením základnej školy alebo posledného ročníka základnej školy pre žiakov so zdravotným znevýhodnením, ak ide o žiaka s ľahkým stupňom mentálneho postihnutia, ktorý splnil požiadavky minimálneho učebného výstupu; dokladom o získanom stupni vzdelania a získanej kvalifikácii je vysvedčenie."*

Je pravda, že v slovenskom prostredí nie je **jasne stanovené**, čo predstavuje „minimálny učebný výkon“ pre žiaka so zdravotným znevýhodnením, vrátane žiaka s DS (je nevyhnutné jasne definovať minimálne učebné výstupy pre konkrétneho žiaka – nie všeobecne pre diagnózu). Dôsledkom je, že jednotlivé školy

a inšpekcia interpretujú požiadavky rozdielne. Čo vôbec neprispieva k efektívnej realizácii inkluzívnej edukácie.

V súčasnosti Štátna školská inšpekcia často stále odporúča postupovať podľa **VP pre žiakov s mentálnym postihnutím** (VP pre MP). Prax však ukazuje, že **žiaci s DS majú široké spektrum schopností**, sú veľmi heterogénni a mnohí z nich dokážu byť úspešní v ZŠ pri použití primeraných úprav. Práve rigidná aplikácia VP pre MP je **v rozpore s inkluzívnymi princípmi** a pre školu znamená praktické komplikácie (úplne iné učebnice, osnovy, predmety, hodinová dotácia).

V tejto súvislosti sa zamýšľame nad tým, čo je v rámci inkluzívneho prístupu to prijateľnejšie, efektívnejšie a realizovateľnejšie.

Pokiaľ zostaneme pri uplatňovaní VP pre MP, vidíme výhody v jasne definovaných očakávaniach výkonu a zároveň v deklarovaní menšej záťaže na žiaka. Medzi nevýhody však patrí skutočnosť, že pre školy je táto cesta organizačne náročná – ako zabezpečiť danému žiakovi s DS požadované predmety a ich dotáciu, taktiež učebnice, pracovné zošity. Zároveň táto možnosť zamedzuje účasti žiaka s DS v triednom kolektíve v plnom rozsahu a často vedie ku **segregácii v rámci školy**. Taktiež si treba uvedomiť, že nie vždy rešpektuje potenciál dieťaťa s DS (často ho podhodnocuje).

V rámci cesty, ktorú umožňuje školský zákon a upresňuje Školský vzdelávací program, t. j. že žiak s DS sa bude vzdelávať podľa individuálneho vzdelávacieho programu, výhody sú nasledovné: ide pre školu o organizačne jednoduchšie riešenie – zachováva sa ŠVP, iba sa upravuje jeho aplikácia, je to najbližšie k inkluzívnemu vzdelávaniu, lebo žiak zostáva v triede, s bežnými rovesníkmi. Zároveň je možné sa zamerať na funkčné zručnosti a praktické využitie v priamej spojitosti s možnosťou vysokého stupňa individualizácie. Nevýhodou však je vysoká požiadavka na tímovú spoluprácu (učiteľ, špeciálny pedagóg, pedagogický asistent, odborníci v škole, vychovávateľ i odborníci v centre poradenstva a prevencie), vysoké nároky na odborné plánovanie. Zároveň je kladený dôraz na jasné metodické vedenie, ktoré zatiaľ nie je celkom dobudované. Táto cesta je zároveň v súlade s odporúčaniami WHO a medzinárodných odborných tímov, s funkčnou diagnostikou, s filozofiou inklúzie (kde participácia prevyšuje výkon), s realitou schopností mnohých žiakov s DS.

V praxi však už vieme o overenej metodike v 5 krokoch:

1. Čo učiť? (OBSAH)

Vychádza sa zo ŠVP pre bežnú populáciu.

Určí sa minimálne jadro učiva, ktoré má pre žiaka funkčný význam.

Čo možno redukovať:

- náročnosť,
- rozsah textu,
- počet príkladov,
- absencia abstraktných konceptov, ktoré nie sú pre život potrebné.

Príklad: Pri vlastivede ostane jadro „orientujem sa v priestore“, ale zníži sa rozsah mapových symbolov.

2. Ako to sprostredkovať? (FORMA)

Pri žiakoch s DS je kľúčová vizualizácia, piktogramy, konkrétne ukážky, reálne predmety, krátke úseky učenia, častejšie prestávky, jednoduchý jazyk, opakovanie, rytmus a štruktúra.

3. Kde a za akých podmienok? (PROSTREDIE)

- primárne v triede s rovesníkmi,
- občasné vyčlenenie do pokojného prostredia na individuálnu prácu,
- adaptované pracovné miesto,
- podporné opatrenia (asistent, zjednotenie vizuálneho štýlu).

4. S kým? (KTO – OSOBA)

Kto a ako sa bude podieľať, napr. triedny učiteľ, učiteľ, školský špeciálny pedagóg, pedagogický asistent, vychovávateľ, rodič (v pozícii informovaného partnera)?

Úlohy zúčastnených musia byť dopredu rozdelené – kto pripraví vizualizácie, kto vytvorí redukované úlohy, kto zabezpečí nácvik funkčných zručností.

5. Ako overiť učenie? (HODNOTENIE)

Princípom zostáva: hodnotí sa výkon vzhľadom na modifikované ciele, nie podľa bežných cieľov pre rovesníkov.

Formy hodnotenia:

- krátke ústne odpovede,
- ukážky praktickej činnosti,
- demonštrácia pochopenia cez hru alebo manipuláciu,
- portfólio,
- nie klasické písomné práce s vysokými nárokmi.

Kladieme si otázku: Je toto všetko v súlade so zákonom?

Áno, školský zákon umožňuje, vid' podporné opatrenia 1.– 5. úrovne:

- individuálne vzdelávacie ciele,
- úpravy obsahu, foriem a metód (modifikácie),
- zohľadnenie zdravotného znevýhodnenia pri hodnotení.

V zmysle § 2 písm. j) zákona je žiak s Downovým syndrómom osobou so špeciálnymi výchovno-vzdelávacími potrebami z dôvodu zdravotného znevýhodnenia. Z tejto právnej kategórie vyplýva povinnosť školy vytvoriť podmienky zodpovedajúce jeho individuálnym vzdelávacím možnostiam a potrebám.

V zmysle § 144 a § 146 zákona je škola povinná zabezpečiť primerané podporné opatrenia v rozsahu a forme vyplývajúcej z odborných odporúčaní poradenského zariadenia. Podporné opatrenia môžu zahŕňať:

- úpravu metód a foriem vzdelávania,
- odborné špeciálno-pedagogické a psychologické služby,
- použitie špeciálnych didaktických pomôcok,
- personálnu podporu vrátane asistenta učiteľa, pokiaľ je takáto potreba potvrdená odborným posúdením.

V zmysle § 5 ods. 7 je škola povinná v prípade potreby vypracovať individuálny vzdelávací program (IVP), a to v úzkej spolupráci so zákonným zástupcom žiaka a s príslušným poradenským zariadením. IVP sa vypracováva na základe odborných odporúčaní a je záväzným dokumentom pre pedagógov, ktorí sa na vzdelávaní žiaka podieľajú.

Zákonný zástupca žiaka má podľa § 94 ods. 1 písm. a) a b) právo na úplné informácie o priebehu a výsledkoch vzdelávania žiaka a právo na nahliadanie do pedagogickej a odbornej dokumentácie, ako aj na vyhotovenie jej kópií.

Odborné služby podľa § 130 a § 131 môže škola zabezpečiť prostredníctvom vlastných odborných zamestnancov alebo formou externej odbornej spolupráce s poradenskými zariadeniami.

Žiak môže byť vzdelávaný:

- v bežnej triede s aplikáciou podporných opatrení,
- v špeciálnej triede zriadenej pri škole,
- alebo v špeciálnej škole,

vždy s prihliadnutím na odborné odporúčanie poradenského zariadenia a v spolupráci so zákonným zástupcom.

Hodnotenie žiaka sa v zmysle § 55 vykonáva s prihliadnutím na jeho individuálne vzdelávacie potreby a môže zahŕňať slovné hodnotenie alebo upravené kritériá hodnotenia. Cieľom hodnotenia je sledovať individuálny pokrok žiaka a nie jeho porovnanie s výkonmi ostatných žiakov.

V súlade s § 3 ods. 3 zákona nesmie byť žiak vystavený priamej ani nepriamej diskriminácii, pod ktorou sa rozumie aj neprimerané odopieranie podporných opatrení alebo nevytvorenie primeraných podmienok na vzdelávanie vzhľadom na zdravotné znevýhodnenie. Škola je povinná zabezpečiť rovnaký prístup ku všetkým aspektom vzdelávania, vrátane účasti na mimoškolských aktivitách, výletoch a školských podujatiach.

Preto je potrebné vypracovať IVP, ktorý vychádza zo ŠVP, ale obsahuje úpravy/redukcie. V rámci učenia sa zamerať najmä na to, čo má praktický význam v živote (funkčné zručnosti). Žiaduce je mať harmonogram priebežného hodnotenia a vytvoriť metodické listy pre každý predmet – čo, ako, s akými nástrojmi a ako overím.

Cieľom IVP je umožniť žiakovi s DS dosahovať optimálny osobný pokrok v rámci jeho možností, podporiť jeho inklúziu v triednom kolektíve a minimalizovať prekážky vyplývajúce zo zdravotného znevýhodnenia. Pripomíname, že VP pre MP je len jednou z možností, nie povinnou cestou pre všetky deti a žiakov s DS.

c) **Stredná škola**

Niektorí žiaci s Downovým syndrómom už po skončení povinnej školskej dochádzky v štúdiu nepokračujú. Možnosť však majú aj oni, napríklad v praktickej škole alebo v strednej odbornej škole v rámci dvojročného vzdelávacieho programu. Absolvovaním tohto programu získajú úroveň vzdelania ISCED 2 (C) –

zaškolenie, zaučenie, ktoré im umožňuje vykonávať jednoduché pracovné činnosti pod dohľadom (gastronómia, služby, poľnohospodárstvo, remeselné činnosti, údržba či starostlivosť o domácnosť).

Na Slovensku evidujeme aj niekoľko žiakov s DS, ktorí úspešne ukončili základnú školu podľa individuálneho vzdelávacieho programu (získali ISCE 2) a pokračovali v štúdiu v strednej odbornej škole, kde získali výučný list (v službách, gastronómii, záhradníctve), t. j. dosiahli úroveň ISCED 3 (C) a zamestnali sa. V týchto prípadoch išlo o žiakov s ľahkými poruchami intelektového vývinu, ktorí zvládli štandardný alebo čiastočne redukovaný rozsah, obsah daného stupňa vzdelania prostredníctvom úpravy cieľov, metód, foriem, prístupov a hodnotenia.

Vzdelávanie detí a žiakov s Downovým syndrómom je súčasťou systému inkluzívnej edukácie, ktorá sa v Slovenskej republike opiera o princípy rovnosti prístupu a individuálneho rozvoja. Zákon č. 245/2008 Z. z. umožňuje rodičom a zákonným zástupcom zvoliť pre svoje dieťa najvhodnejšiu formu vzdelávania – v špeciálnych školách, špeciálnych triedach alebo v bežných triedach spolu s ostatnými deťmi. Pre túto skupinu neexistuje osobitný štátny vzdelávací program, keďže deti a žiaci s Downovým syndrómom majú veľmi rôznorodý vývinový profil. V praxi sa preto využívajú vzdelávacie programy pre žiakov s poruchami intelektového vývinu, s narušenou komunikačnou schopnosťou alebo s inými zdravotnými znevýhodneniami – podľa individuálnych potrieb dieťaťa.

Úspešná edukácia tejto skupiny je založená na **personalizovanom prístupe**, **multidisciplinárnej spolupráci** (učiteľ, asistent, špeciálny pedagóg, psychológ, logopéd) a **vytváraní podporného prostredia**, ktoré umožňuje rozvíjať kognitívne, sociálne a komunikačné schopnosti dieťaťa v tempe jeho reálneho vývinu (tab. 32).

Tabuľka 32 Možnosti a formy vzdelávania detí a žiakov s Downovým syndrómom v SR

STUPEŇ VZDELÁVANIA	FORMA / TYP ŠKOLY ALEBO TRIEDY	PRÁVNÝ ZÁKLAD	VZDELÁVACÍ PROGRAM	CHARAKTERISTIKA PRÍSTUPU
Materské školy	Materská škola pre deti so zdravotným znevýhodnením (pôvodne: špeciálna materská škola) Materská škola (tzv. bežná materská škola)	§ 28, § 94, § 96 zákona č. 245/2008 Z. z.	Štátny vzdelávací program pre predprimárne vzdelávanie (2022); Individuálny	Vzdelávanie podľa VP pre deti so zdravotným znevýhodnením alebo IVP. Personalizované predprimárne

	s inkluzívnym vzdelávaním) Špeciálna trieda v rámci materskej školy		vzdelávací program podľa odporúčania CPP	vzdelávanie s možnosťou asistencie, nižším počtom detí v triede, úpravou cieľov a metód; dôraz na rozvoj komunikácie, motoriky a sociálnych zručností
Základné školy	Základná škola pre žiakov so zdravotným znevýhodnením (pôvodne: špeciálna základná škola) Špeciálna trieda v bežnej škole Základná škola (tzv. bežná škola s inkluzívnym vzdelávaním)	§ 29, § 31, § 94 zákona č. 245/2008 Z. z.	Štátny vzdelávací program pre ZŠ (2015, 2023); Individuálny vzdelávací program (IVP)	Vzdelávanie podľa VP pre žiakov so zdravotným znevýhodnením alebo IVP. Vzdelávanie podľa školského vzdelávacieho programu školy alebo IVP; multidisciplinárna podpora; zohľadnenie individuálnych špeciálnych potrieb; možné prepojenie s odbornými službami CPP.
Stredné školy	Praktická škola (2/3-ročné vzdelávanie) Stredná odborná škola – upravené programy (napr. služby, remeslá, poľnohospodárstvo)	§ 94 zákona č. 245/2008 Z. z.	Vzdelávacie programy pre žiakov s poruchami intelektového vývinu (ISCED 2C, 3C)	Príprava na jednoduché pracovné činnosti; zameranie na pracovné, sociálne a sebaobslužné kompetencie; možnosť získania výučného listu; podpora samostatnosti a zamestnateľnosti
Alternatívne formy	Individuálne vzdelávanie Oslobodenie alebo prerušenie dochádzky (zo zdravotných dôvodov)	§ 28, § 96, § 145 zákona č. 245/2008 Z. z.	Individuálny vzdelávací plán v spolupráci so školou a CPP	Flexibilná forma vzdelávania pre deti, ktorým zdravotný stav neumožňuje pravidelnú školskú dochádzku; aktívna účasť rodiča a odborníkov

Zdroj: vlastné spracovanie uvedených zdrojov

Vzdelávací systém na Slovensku ponúka pre deti a žiakov s Downovým syndrómom viacero ciest, ktoré sa odvíjajú od miery ich schopností, zdravotného stavu a podpory rodiny. Nejde o výber „lepšej“ alebo „horšej“ formy školy, ale o hľadanie najvhodnejšieho prostredia pre individuálny rozvoj. Úspech vzdelávania stojí na partnerskej spolupráci školy, rodiny a centra poradenstva a prevencie. Základným princípom je inkluzívny prístup, ktorý zohľadňuje, že každé dieťa s Downovým syndrómom je jedinečné a môže napredovať vtedy, keď sa rešpektuje jeho vlastné tempo, kladú sa naň primerané očakávania a pohybuje sa v prijímajúcom prostredí.

3.3 Opodstatnenie multidimenzionálneho prístupu k edukácii detí a žiakov s Downovým syndrómom

História Downovho syndrómu ukazuje, že pokrok vzniká, keď napr. lekári, pedagógovia, psychológovia, logopédi, sociálni pedagógovia, liečební pedagógovia a sociálni pracovníci spájajú poznanie – nie keď konajú izolovane, ale sú schopní spolupráce.

Keďže sa edukácia detí, žiakov s Downovým syndrómom má týkať (nielen) komplexnej podpory zdravia, stimulácie pohybového, rečového vývinu a má prepájať poznatky o prepojení motoriky, komunikácie a kognitívneho rozvoja, vyžaduje si multidisciplinárny prístup a dôslednú prevenciu.

Multidimenzionálny prístup (tab. 33) vychádza z princípov holistického a inkluzívneho vnímania dieťaťa, žiaka so špeciálnymi výchovno-vzdelávacími potrebami. V praxi to znamená, že sa snažíme vnímať a podporovať dieťa, žiaka vo všetkých oblastiach jeho rozvoja – kognitívnej, emocionálnej, sociálnej, komunikačnej a telesnej.

Tabuľka 33 Multidimenzionálny, multidisciplinárny a transdisciplinárny prístup

POJEM	STRUČNÁ INFORMÁCIA	CHARAKTERISTIKA
Multidimenzionálny prístup	Chápe rozvoj a edukáciu dieťaťa ako viacrozmerný proces zahŕňajúci kognitívnu, emocionálnu, sociálnu, komunikačnú, motorickú a telesnú dimenziu.	Zameriava sa na celostný rozvoj osobnosti dieťaťa, sleduje rôzne dimenzie vývinu a ich vzájomné prepojenia. Uplatňuje sa najmä v inkluzívnej edukácii a ranom vývine.
Multidisciplinárny prístup	Zahŕňa spoluprácu viacerých odborníkov z rôznych odborov (napr. psychológ, logopéd, špeciálny pedagóg, sociálny pedagóg), ktorí samostatne pracujú na svojom úseku, ale koordinujú svoje činnosti.	Každý odborník si zachováva vlastnú odbornosť, zdieľa informácie o dieťati v rámci tímu a spolupracuje na spoločnom celi – podpore vývinu dieťaťa a jeho integrácie do vzdelávacieho prostredia.
Transdisciplinárny prístup	Predstavuje najvyšší stupeň integrácie odborností – hranice medzi disciplínami sa stierajú, odborníci pracujú ako jeden integrovaný tím spolu s rodinou.	Odborníci spoločne plánujú, realizujú a hodnotia intervenciu. Kľúčový pracovník (napr. učiteľ, rodič alebo terapeut) preberá časť úloh po zaškolení a pod supervíziou tímu. Tento model podporuje jednotnosť intervencie a kontinuitu starostlivosti.

Zdroj: Bronfenbrenner, 1994, Guralnick, 2011, Dunst, Trivette, 2009, Lechta, 2016, Majerčíková, Mrázová, 2020, Šuhajdová 2018

Podstatou multidimenzionálneho prístupu je interdisciplinárna spolupráca pedagógov, odborníkov a rodičov, ktorí spoločne vytvárajú individuálny vzdelávací

program rešpektujúci potreby, schopnosti a potenciál dieťaťa, žiaka. Takto koncipovaný proces podporuje sociálnu inklúziu, inkluzívnu edukáciu, rozvoj funkčných kompetencií a zvyšuje kvalitu života dieťaťa, žiaka v škole i mimo nej.

U detí a žiakov s Downovým syndrómom má tento prístup zásadný význam, pretože ich vývin je nerovnomerný a vyžaduje prepojenie viacerých oblastí podpory. Výchovno-vzdelávací proces preto nie je zameraný len na rozvoj kognitívnych funkcií, ale aj na posilňovanie komunikácie, sociálnej interakcie, samostatnosti a emočnej stability. Učiteľ tak v spolupráci s pedagogickým asistentom pri plánovaní vyučovania zohľadňuje nielen úroveň poznania, ale aj motiváciu, komunikáciu, vzťahy s rovesníkmi a potrebu pohybu.

Reflexia historického vývoja poznania o DS predstavuje neoddeliteľnú súčasť profesionálneho a etického rastu učiteľov, špeciálnych pedagógov, psychológov i ďalších odborníkov. Umožňuje pochopiť, že súčasné inkluzívne princípy nevznikli spontánne, ale sú výsledkom dlhodobého zápasu medzi vedeckým pokrokom, spoločenskými predsudkami a etickými dilemami (tab. 34).

Tabuľka 34 Význam poznania histórie Downovho syndrómu

OBLASŤ REFLEXIE	KLÚČOVÉ POZNATKY Z HISTÓRIE	DÔSLEDKY PRE UČITEĽSKÚ A ODBORNÚ PRAX	ETICKÉ A SPOLOČENSKÉ POSOLSTVÁ
Historické korene a vývoj poznania	Prvé klinické opisy J. L. Downa (1866); pôvodne „etnická klasifikácia idiotov“; interpretácia ovplyvnená rasovou teóriou doby.	Dnes využívame presné genetické vysvetlenie – trizómia 21; učitelia chápu, že vývin poznania je dynamický a mení sa so spoločenskými postojmi.	Kritické hodnotenie starých paradigiem, odmietanie predsudkov a diskriminácie.
Eugenické obdobie (1900–1945)	Eugenika viedla k segregácii, sterilizácii a eutanázii osôb s DS; príklad nacistického programu Aktion T4.	Pripomína, že vzdelávanie a medicína musia byť postavené na etike, nie na „čistote populácie“.	Ochrana ľudskej dôstojnosti a odmietnutie diskriminácie.
Objav trizómie 21 (1959)	Lejeune, Gautier & Turpin – prelom v genetike, potvrdenie biologickej podstaty syndrómu.	Umožnil vznik modernej diagnostiky, genetického poradenstva a skorých intervencií; učitelia chápu, že genetická príčina ≠ intelektuálny determinizmus.	Veda musí byť sprevádzaná empatiou a rešpektom k ľudskej rôznosti.
Rozvoj špeciálnej pedagogiky (1960–1990)	Prechod od ústavnej starostlivosti k špeciálnemu vzdelávaniu a integrácii.	Učiteľ potrebuje rozumieť vývinu prístupov – od segregácie k inklúzii.	Vzdelanie ako základné ľudské právo pre všetkých.
Súčasnosť – inkluzívna paradigma	Akceptácia rôznorodosti, multidisciplinárna	Dôraz na individuálne vzdelávacie potreby, rozvoj silných stránok, vizuálne	Inklúzia nie je privilegium, ale prejav sociálnej spravodlivosti.

	podpora, právo na participáciu.	pomôcky a podporné stratégie.	
Dôsledky pre odborníkov (učitelia, psychológovia, logopédi)	Porozumenie histórii umožňuje predchádzať opakovaniu chýb minulosti.	Reflexia vlastných postojov, používanie rešpektujúceho jazyka, etické rozhodovanie v praxi.	Profesionalita znamená nielen odbornosť, ale aj morálnu citlivosť.
Záver – celkové posolstvo	Dejiny DS sú príbehom vedeckého pokroku aj ľudskej zodpovednosti.	Poznanie histórie formuje empatiu, kompetencie a schopnosť učiť s porozumením.	Rešpekt, inklúzia, etika – tri piliere modernej práce s deťmi s DS.

Zdroj: Down 1866, Lejeune et al., 1959, Požár, 2017, Jesenský, 2000, Lechta 2016, Both, Ainscow, 2019

Historický vývoj spoločnosti a pokrok v medicíne zásadne ovplyvnili spôsob, akým sa vnímajú deti s Downovým syndrómom a aké majú možnosti edukácie.

Z pohľadu pedagogického či odborného zamestnanca školy, školského zariadenia znamená poznanie historického vývoja schopnosť vnímať dieťa, žiaka s Downovým syndrómom nie ako „pacienta“ alebo „nositeľa deficitu“, ale ako dieťa, žiaka so svojimi špecifickými potrebami, právami a potenciálom. Učiteľ, ktorý pozná kontext historických omylov – napríklad eugenických sterilizácií, ústavnej segregácie či mylných predstáv o „nevzdelávanosti“ – sa stáva citlivejším voči tomu, ako môžu byť jeho vlastné očakávania alebo jazyk formované predsudkami. Zároveň je dôležité si uvedomiť, že vývoj vedeckého poznania priniesol obrovské posuny. Objav chromozómovej podstaty Downovho syndrómu v roku 1959 (Lejeune, Gautier & Turpin) ukončil obdobie špekulácií a umožnil diagnostiku založenú na dôkazoch. Vznik cytogenetiky, rozvoj prenatálnej diagnostiky a neskôr neinvazívneho testovania (NIPT) otvorili nové možnosti nielen pre medicínu, ale aj pre psychologickú a pedagogickú prax. Diagnostické istoty umožnili skoré plánovanie intervencií, podporu rodín a príležitosť prispôbiť vzdelávacie programy individuálnym možnostiam dieťaťa.

V pedagogickej praxi má reflexia týchto dejín mimoriadny význam. Učí nás, že vedecké poznanie nikdy nevzniká vo vákuu, ale je formované spoločenskými a kultúrnymi postojmi. Pripomína tiež, že edukácia detí a žiakov s Downovým syndrómom nemôže byť chápaná iba ako otázka didaktiky, ale aj ako etický záväzok rešpektovať ich jedinečnosť a právo na rozvoj. Výchovno-vzdelávací proces tak nadväzuje na dlhú historickú cestu – od ústavnej starostlivosti a segregácie, typickej pre začiatok 20. storočia, cez eugenické experimenty, až po vznik špeciálnych škôl a dnešnú inkluzívnu paradigmu.

3.3.1 Význam historickej reflexie a medicínskeho pokroku pre pochopenie vývinu pedagogických postojov a prístupov

Downov syndróm priamo súvisí s nadpočetným chromozómom 21. Podľa Selikowitza (2011, s. 37), „[v]zniká v dôsledku abnormálneho vývinu plodu.“ Abnormálny vývin plodu má, samozrejme, vplyv na pôrod a ďalší vývin dieťaťa po jeho narodení.

Kým v minulosti boli ľudia s poruchami intelektového vývinu často izolovaní, označovaní za "nevzdelávateľných" a vylučovaní zo spoločnosti, neskoršie medicínske objavy – najmä identifikácia príčiny Downovho syndrómu (trizómia 21) – priniesli presnejšie chápanie ich potrieb a schopností. To umožnilo odborníkom lepšie plánovať podporné a vzdelávacie intervencie.

Poznanie histórie Downovho syndrómu má zásadný význam nielen pre pochopenie vývoja medicínskej vedy, ale aj pre formovanie súčasného prístupu k ľuďom so zdravotným postihnutím v spoločnosti a vo vzdelávaní. Dejiny tohto syndrómu sú zároveň **dejinami zmeny postoja** – od stigmatizácie, izolácie a eugenických praktík, až po rešpektujúci a inkluzívny prístup, ktorý zdôrazňuje ľudskú dôstojnosť, právo na vzdelanie a podporu individuálneho potenciálu.

Znalosť historických súvislostí umožňuje rodičom, pedagogickým (napr. učiteľom, vychovávateľom, pedagogickým asistentom, školským špeciálnym pedagógom) a odborným zamestnancom (napr. psychológom, špeciálnym pedagógom, sociálnym pedagógom, liečebným pedagógom) škôl a školských zariadení chápať, že postoj spoločnosti k žiakom s Downovým syndrómom je výsledkom dlhého a nie vždy eticky čistého vývoja. Už prvé klinické pozorovania Johna Langdona Downa (1866) predstavovali pokus o systematizáciu poznatkov o deťoch s mentálnym postihnutím, no ich interpretácia bola silne ovplyvnená rasovými a eugenickými teóriami 19. storočia.

Hoci Downov opis fenotypových čŕt bol presný a stal sa základom modernej diagnostiky, jeho „etnická klasifikácia idiotov“ odrážala dobové predsudky a pseudovedecké predstavy o „degenerácii rasy“.

Eugenika, pôvodne chápaná ako „veda o zlepšovaní ľudského druhu“, predstavuje jednu z najtemnejších kapitol v dejinách biomedicíny. Hoci sa v 19. storočí (Galton, 1883) spájala s ideou pokroku a racionalizácie populácie, v praxi viedla k systematickému potláčaniu práv a dôstojnosti ľudí s genetickými, mentálnymi či

telesnými odchýlkami. Jednou z najviac postihnutých skupín boli osoby s Downovým syndrómom (DS), ktoré sa stali symbolom „neželaného dedičstva“ v rámci eugenických ideológií 20. storočia.

Poznať biologické mechanizmy neznamena „medicinizovať“ žiaka, ale lepšie porozumieť jeho spôsobu učenia. Experimentálne modely a genetické zistenia sú základom pre personalizované vzdelávanie, nie pre kategorizáciu. Etické porozumenie chráni pred predsudkami a učí vnímať Downov syndróm ako súčasť ľudskej diverzity.

Historická reflexia predstavuje pre pedagogických a odborných zamestnancov škôl a školských zariadení dôležitý rámec pre pochopenie vývinu prístupov – od behaviorálnych modelov po moderné neuropsychologické koncepty (tab. 35).

Tabuľka 35 Odôvodnenie významu poznania výskumu Downovho syndrómu pre pedagogických a odborných zamestnancov

OBLASŤ POZNANIA	PREČO JE TO DÔLEŽITÉ VEDIEŤ	AKO TO MÔŽU UČITELIA A ODBORNÍCI VYUŽIŤ V PRAXI	ETICKÉ A INTERDISCIPLINÁRNE SÚVISLOSTI
Experimentálne modely (napr. Ts65Dn)	Umožňujú pochopiť biologické mechanizmy učenia, pamäti a neuroplasticity pri DS. Vysvetľujú, prečo majú žiaci s DS typické ťažkosti v kognitívnej oblasti (pamäť, pozornosť, učenie).	Učiteľ vie prispôbiť vyučovanie – využíva vizuálne a multisenzorické podnety, člení úlohy na malé kroky, opiera sa o opakovanie a štruktúru. Psychológ a špeciálny pedagóg vďaka týmto poznatkom lepšie plánujú intervencie.	Vedci, učitelia a terapeuti musia vnímať, že experimentálny výskum má slúžiť k zlepšeniu kvality života, nie k stigmatizácii či „oprave“ odlišností.
Molekulárne a génové poznatky (DYRK1A, APP, BRWD1)	Vysvetľujú, že kognitívne a neurovývinové ťažkosti sú biologicky podmienené, nie sú len dôsledkom výchovy alebo sociálneho prostredia. Pomáhajú pochopiť variabilitu medzi deťmi s DS.	Učitelia a odborníci vedia diferencovať očakávania – nehodnotia výkon, ale proces. Pochopenie úlohy génov ako DYRK1A a APP podporuje empatický prístup a individualizáciu výučby.	Posilňuje rešpekt k biologickej jedinečnosti človeka. Zabráňuje preceňovaniu genetického determinizmu a podporuje rovnováhu medzi genetikou a pedagogikou.

Epigenetika a BRWD1 („prepínač génov“)	Učí, že prostredie (vrátane výchovy a stimulácie) môže ovplyvňovať aktivitu génov – nie všetko je „dané“.	Učiteľ chápe význam obohateného prostredia, pozitívnych interakcií, zmyslových podnetov a emočnej stability pre kognitívny rozvoj dieťaťa s DS.	Posilňuje interdisciplinárny pohľad – genetika, pedagogika a psychológia sa vzájomne dopĺňajú.
Prenatálna diagnostika (amniocentéza, NIPT)	Ukazuje, že genetické testy sú dostupné, ale prinášajú etické dilemy. Znalosť metód pomáha odborne komunikovať s rodičmi a poskytovať informácie bez predsudkov.	Učitelia a psychológovia, ktorí poznajú limity diagnostiky, dokážu citlivo reagovať na rodičov a spolupracovať pri poradenstve.	Etická rovina – rešpektovanie autonómie rodičov, odmietnutie diskriminácie, dôraz na hodnotu života a inklúziu.
Genomika a molekulárny výskum (projekt ľudského genómu, nové terapeutické smery)	Umožňuje chápať DS ako komplexný, dynamický stav s možnosťou intervencií (nie ako „nemennú poruchu“).	Odborníci v praxi (učitelia, psychológovia, lekári) dokážu prepájať poznanie mozgových mechanizmov s edukačnými stratégiami a preventívnymi prístupmi.	Potreba etického rámca pre využívanie genetických poznatkov – nevedieť len „čo môžeme urobiť“, ale „čo by sme mali urobiť“.
Etika a interdisciplinárny dialóg	Poznanie histórie a výskumu učí zodpovednosti pri interpretácii vedy.	Spolupráca medzi školou, zdravotníctvom a rodinou na báze dôvery, nie hodnotenia.	Každý výskum i vyučovanie musí mať v centre človeka, nie len diagnózu.

Zdroj vlastné spracovanie

Umožňuje tiež sledovať, ako sa menila interpretácia symptómov, ako sa zlepšovala diagnostika a ako sa postupne posúvala hranica medzi medicínskym a pedagogickým chápaním. Zároveň nás skúsenosť z minulosti upozorňuje na to, že aj dnešné technológie (napr. genetické testovanie) musia byť používané so zodpovednosťou a s rešpektom k etickým princípom, aby sa história stigmatizácie neopakovala.

S historickým vývojom spoločnosti – najmä v oblasti ľudských práv a inklúzie – sa zmenil aj pohľad na právo každého dieťaťa na vzdelanie. Deti s Downovým

syndrómom tak prestali byť izolované v špeciálnych inštitúciách a postupne sa začali vzdelávať v bežných školách vďaka inklúzii.

Ľudia s Downovým syndrómom čelia aj v súčasnosti mnohým formám diskriminácie – od obmedzených možností vzdelávania a pracovného uplatnenia až po stereotypné vnímanie ich intelektových schopností a emocionálneho života. Diskriminácia sa pritom neprejavuje len otvorene, ale aj v jemnejších formách – napríklad v tom, že sa o ľuďoch s DS hovorí ako o „večných deťoch“ alebo že sa im neposkytuje možnosť rozhodovať o vlastnom živote.

Eugenické prístupy 20. storočia odhaľujú temnú stránku dejín medicíny a pedagogiky. V mene vedeckého pokroku boli porušované základné ľudské práva a životy tisícov ľudí boli zničené. Z dnešného pohľadu je táto skúsenosť mementom, že vedecké poznanie nemôže byť oddelené od etických zásad a dôstojnosti človeka.

V súčasnej dobe najväčšie nebezpečenstvo predstavuje prenikanie eugenického myslenia do modernej genetiky a bioetiky. Ak sa diagnostické a reprodukčné technológie využívajú bez dôrazu na ľudské práva, ľahko sa môže obnoviť paradigma selekcie a vylúčenia. Beauchamp a Childress (2019) vo svojej práci o princípoch biomedicínskej etiky upozorňujú, že princíp autonómie, beneficencie a spravodlivosti musia byť vždy vyvažované princípom rešpektu k dôstojnosti a hodnote každého ľudského života.

Nebezpečenstvá eugenického myslenia a diskriminácie nepredstavujú len historický problém, ale aj aktuálnu výzvu pre školskú a poradenskú prax. Spôsob, akým učitelia, psychológovia či špeciálni pedagógovia hovoria o deťoch, žiakoch s Downovým syndrómom, ako reagujú na ich potreby a ako ich začleňujú do kolektívu, priamo ovplyvňuje spoločenské vnímanie tejto skupiny. Preto je rozvoj etickej senzitivity¹⁴ – základnou súčasťou profesionálnej kompetencie pedagóga. Cesta vedie od biológie k inklúzii, t. j. pochopenie genetickej podstaty syndrómu vedie k odklonu od hodnotenia výkonu a k podpore procesu učenia, komunikácie a sociálnej inklúzie. Zároveň poznanie histórie eugenických praktík posilňuje empatiu a úctu k rodičovskému rozhodovaniu, vďaka čomu dokážeme mať citlivejší prístup k rodinám detí s Downovým syndrómom.

¹⁴ Schopnosti rozpoznať a reflektovať morálne rozmery každodenných rozhodnutí.

Vhodné je zahrnúť do školských stratégií princípy etickej inklúzie a rovnosti príležitostí. Pravidelne poskytovať vzdelávanie o etike postihnutia pre učiteľov a študentov pedagogických smerov. Zavádzať projekty spolupráce s rodinami detí s DS (napr. dni otvorených dverí, spoločné workshopy, výstavy). Vytvárať prostredie bezpečnej otvorenosti: miesto, kde sa deti, žiaci môžu pýtať, diskutovať a učiť sa rešpektu. Zdôrazňovať pozitívne príklady úspešných ľudí s DS, ktoré rozširujú predstavu o ich možnostiach.

Prepojenie výskumu s praxou ukazuje, že diagnostika a intervencia pri Downovom syndróme musia byť multidisciplinárne. Genetické faktory tvoria základ, no o kvalite života rozhodujú najmä kognitívne, jazykové, sociálne a environmentálne podmienky. Klinická prax preto využíva kombináciu psychologických, logopedických a edukačných nástrojov spolu s rodinnou a školskou podporou. Nové poznatky zároveň pomáhajú destigmatizovať deti, žiakov s Downovým syndrómom – od prenatálneho poradenstva, cez jazykový vývin, až po inkluzívne vzdelávanie a celoživotnú podporu.

Z toho dôvodu by mali pedagogickí a odborní zamestnanci škôl, školských zariadení pravidelne reflektovať svoje postoje k postihnutiu a odlišnosti. Niektoré stereotypy (napr. „deti s DS sú vždy šťastné“, „sú menej učenlivé“ alebo „potrebujú len opateru, nie vzdelanie“) môžu nevedome viesť k zníženým očakávaniam a tým aj k obmedzeniu rozvoja dieťaťa. Etická prax vyžaduje otvorenosť, empatiu a pripravenosť spochybňovať vlastné nevedomé predsudky (tab. 36).

Tabuľka 36 Výzvy v edukácii detí, žiakov s Downovým syndrómom

OBLASŤ PRAXE	ETICKÉ RIZIKO	ODPORÚČANÝ PRÍSTUP
Postoje učiteľa	Nevedomé stereotypy, znížené očakávania	Reflexia, supervízia, etické vzdelávanie
Učenie a hodnotenie	Nedostatok prispôsobenia, znižovanie latky	Individualizácia, dôraz na silné stránky
Komunikácia s rodičmi	Tlak na rozhodnutia, Moralizovanie	Podporná, partnerská komunikácia
Spolupráca odborníkov	Fragmentácia prístupu	Tímová koordinácia a spoločné etické rámce
Prístup rovesníkov	Sociálne vylúčenie, posmech	Výchova k empatii a spolupráci

Zdroj: vlastné spracovanie

Každé dieťa, žiak s Downovým syndrómom má právo na **rovnocenné vzdelávanie** a prístup k rozvoju svojho potenciálu. To si vyžaduje individualizovaný prístup a adaptáciu kurikula; posilňovanie sociálnej interakcie

a zmyslu pre spolupatričnosť; využívanie metód, ktoré podporujú sebvýjadrenie, autonómiu a sebahodnotenie (napr. vizuálna podpora, kooperatívne učenie, prvky dramatoterapie či muzikoterapie). Takto realizovaná inkluzívna edukácia nielen rozvíja dieťa, žiaka s DS, ale zároveň pôsobí preventívne proti diskriminácii u rovesníkov – učí ich prijímaniu inakosti ako prirodzenej súčasti ľudskej rozmanitosti.

Tabuľka 37 Prehľad prepojenia výskumu a praxe

VÝSKUMNÁ OBLASŤ	HLAVNÉ ZISTENIA	APLIKÁCIA V PRAXI	REFERENCIE
Kognitívne schopnosti a pamäť	Deficity v pracovnej a krátkodobej pamäti; oslabené učenie čítania a matematiky.	Využívanie vizuálnej podpory, štruktúrované úlohy, opakovanie; testovanie cez WISC-V, Leiter-R.	Bertapelli et al. (2021)
Sociálna kognícia a diferenciálna diagnostika	Ťažkosti pri odlíšení DS od porúch autistického spektra.	Používanie nástrojov SRS-2, ADOS-2, CBCL pre presnú diagnostiku a plánovanie intervencií.	Esbensen et al. (2022)
Reč a komunikácia	Vysoká prevalencia motorických porúch reči (dysartria, CAS).	Logopedická intervencia, nácvik motorického plánovania, využitie AAC (alternatívna komunikácia).	Rupela et al. (2021)
Bilingvizmus	Bilingvizmus nie je prekážkou, môže podporovať kognitívnu flexibilitu.	Možnosť vedenia detí v dvoch jazykoch; zameranie na rozvoj morfosyntaxe.	Kay-Raining Bird et al. (2021)
Prenatálne riziká a diagnostika	Vyšší vek matky = zvýšené riziko DS.	Moderné neinvazívne testy (NIPT, ultrazvuk); dôležitá edukácia a etická diskusia.	Ahn et al. (2022)
Inklúzia a školská podpora	Inkluzívne vzdelávanie má mierne pozitívny vplyv na akademické a sociálne výsledky.	Diferencované metódy, školskí asistenti, spolupráca s rodinou.	Dalgaard et al. (2022)
Rodičovská senzitivita a rodinná podpora	Citlivá a responzívna rodičovská starostlivosť znižuje behaviorálne problémy.	Rodičovské tréningy, rodinné programy, psychologická podpora.	Cooke et al. (2022)

Zdroj: vlastné spracovanie uvedených zdrojov

Rodičia detí, žiakov s DS čelia často spoločenskému tlaku, otázkam o „zmysle“ života s postihnutím či pocitom viny. Odborníci by mali poskytovať podpornú a nedirektívnu komunikáciu, ktorá **rešpektuje hodnoty rodiny a jej právo rozhodovať**, no zároveň ponúka realistické, pozitívne a vedecky podložené informácie o možnostiach dieťaťa. Takáto spolupráca posilňuje dôveru a znižuje riziko izolácie či stigmatizácie rodiny.

Prevencia diskriminácie by mala byť aj súčasťou výchovy k hodnotám. V školách možno prostredníctvom diskusií, filmov, projektov či simulácií viesť deti, žiakov k premýšľaniu o tom, čo znamená dôstojnosť, rovnosť a rešpekt. Učitelia môžu napríklad využiť historické príbehy obetí eugeniky, moderné príklady inkluzívneho umenia či osobné svedectvá ľudí s DS. Takéto aktivity podporujú morálne myslenie a empatiu – kľúčové piliere proti diskriminácii.

V praxi je dôležité, aby sa etická reflexia nestala len osobnou záležitosťou, ale súčasťou školského systému. Odporúča sa vytvoriť etické smernice pre prácu s deťmi, žiakmi so špeciálnymi výchovno-vzdelávacími potrebami, zavádzať supervíziu pre pedagógov a odborníkov, organizovať spoločné workshopy a prípadové semináre medzi pedagógmi, psychológmi, lekármi a sociálnymi pracovníkmi; zapájať ľudí so zdravotným postihnutím do vzdelávacích programov ako partnerov, nie ako „objekt pomoci“.

Takýto prístup podporuje kultúru inklúzie, dialógu a etickej zodpovednosti, ktorá je najúčinnnejšou prevenciou eugenického a diskriminačného myslenia.

Dôležitou zmenou paradigmy je posun od paternalistického modelu („pomáhame im“) **k partnerskému modelu** („učíme sa spolu“). Deti a dospelí s Downovým syndrómom majú jedinečné skúsenosti a perspektívy, ktoré môžu obohatiť celé spoločenstvo. Pedagogickí a odborní zamestnanci škôl a školských zariadení by preto mali pristupovať k inklúzii ako k vzájomnému procesu rastu, nie ako k charitatívnej povinnosti.

3.3.2 Dieťa a žiak s Downovým syndrómom ako súčasť heterogénnej skupiny, triedy

História Downovho syndrómu nie je len medicínskou retrospektívou, ale aj morálnym kompasom. Učí odborníkov, že vedecké objavy musia byť sprevádzané etickým vedomím a citlivosťou na ľudské práva. Učiteľ, ktorý chápe túto historickú dimenziu, dokáže vytvárať prostredie, v ktorom sa deti s Downovým syndrómom necítia hodnotené podľa svojho deficitu, ale podľa pokroku, úsilia a osobného rastu. Rozvoj špeciálnej a inkluzívnej pedagogiky priamo nadväzuje na nové poznatky z medicíny a psychológie. Pedagogickí pracovníci dnes lepšie rozumejú kognitívnym a vývinovým špecifikám detí s Downovým syndrómom a môžu im poskytovať cieleňú podporu. Historická znalosť sa priamo podieľa na posilňovaní

etickej kompetencie: učiteľ, ktorý rozumie histórii Downovho syndrómu, chápe širší spoločenský kontext a vie reflektovať vlastné postoje k odlišnosti.

Zároveň včasné a presné určenie profilu dieťaťa s Downovým syndrómom je kľúčové pre jeho optimálnu podporu, stimuláciu vývinu a uľahčenie adaptácie v školskom i sociálnom prostredí.

Výsledky postnatálnej diagnostiky taktiež slúžia ako východisko pre výber vhodných podporných stratégií, tvorbu individuálnych vzdelávacích programov v oblasti výchovy a vzdelávania, ako aj pre spoluprácu medzi odborníkmi – najmä psychológmi, špeciálnymi pedagógmi, logopédmi a rodičmi.

Potrebné je pripomenúť, že efektívna edukácia detí s DS vyžaduje spoluprácu multidisciplinárneho tímu (učiteľ, pedagogický asistent, vychovávateľ, špeciálny pedagóg, logopéd, psychológ, rodič) a dôraz na inkluzívne, podnetné a individualizované prostredie, ktoré umožňuje každému dieťaťu, žiakovi dosiahnuť jeho maximálny potenciál. V praxi to znamená využívanie podporných stratégií, foriem, metód, vizuálnych plánov, jasnej štruktúry, individualizovanej spätnej väzby a spolupráce s rodinou.

Nasledujúca tabuľka 38 ponúka stručný prehľad kľúčových oblastí pozorovania detí s Downovým syndrómom a príklady **praktických intervenčných stratégií**, ktoré možno využiť v materskej, základnej či špeciálnej škole. Intervencie sú založené na princípoch inkluzívnej edukácie, vizuálnej podpory učenia a posilňovania sebaregulácie.

Tabuľka 38 Vývinové sledovanie detí, žiakov s Downovým syndrómom

OBLASŤ	ČO SLEDOVAŤ (PRÍKLADY)	INTERVENČNÉ TIPY
Jazyk a komunikácia	Krátke vety, ťažkosti s gramatikou, slabšia slovná zásoba	Používať vizuálne pomôcky, gestá, opakovanie
Pamäť a učenie	Problémy s pracovnou pamäťou, rýchle zabúdanie	Krátke inštrukcie, časté opakovanie, hry s pamäťou
Sociálne správanie	Ťažšie nadväzovanie priateľstiev, impulzivnosť	Modelovanie situácií, tréning sociálnych rolí
Emócie a správanie	Zmeny nálad, frustrácia pri neúspechu, potreba predvídateľnosti	Rituály, predvídateľný režim, podpora sebaregulácie
Spánok	Ťažkosti so zaspávaním, nočné budenie, ospalosť cez deň	Dbáť na rutinu pred spaním, pokojné prostredie

Zdroj: vlastné spracovanie (porov. Buckley, Bird, 2001, Fidler, 2005, Cuskelly, Gunn, 2006)

Individuálny a personalizovaný prístup k edukácii detí, žiakov s Downovým syndrómom vychádza z rešpektovania ich jedinečných vývinových profilov

a multidimenzionálneho charakteru ich potrieb. Nejde len o aplikáciu jednotného programu určeného pre deti, žiakov s mentálnym postihnutím, ale o systematické vytváranie výchovno-vzdelávacieho prostredia, ktoré reaguje na reálne možnosti, silné stránky a limity každého dieťaťa.

Z hľadiska praxe je dôležité, aby si pedagógovia uvedomovali, čo a ako možno rozvíjať – ktoré oblasti vývinu sú u detí, žiakov s Downovým syndrómom podnetné a prístupné stimulácii (napr. jazyková a komunikačná kompetencia, sociálno-emocionálne učenie, motorika, funkčné myslenie), a ktoré naopak vyžadujú väčšiu mieru odborného zásahu alebo podpory zo strany špeciálnych pedagógov, logopédov, psychológov či terapeutov.

Zároveň je nevyhnutné, aby sa učitelia nezaťažovali nadmerným prenášaním medicínskych či neurovedeckých poznatkov do bežnej pedagogickej praxe. Tieto poznatky majú význam ako podporný rámec pre porozumenie podstate vývinových odchýlok, nie ako návod na každodennú prácu. Úlohou pedagóga nie je diagnostikovať ani terapeuticky pôsobiť, ale vytvárať podmienky pre učenie, ktoré rešpektujú biologické limity, no zároveň využívajú potenciál rozvoja.

Efektívna edukácia detí a žiakov s Downovým syndrómom preto stojí na kooperácii medzi pedagógmi, odborníkmi a rodinou dieťaťa, žiaka. Takto nastavená spolupráca umožňuje postupné a realistické napredovanie dieťaťa, žiaka bez nadmerného zaťaženia, frustrácie či znižovania jeho motivácie k učeniu. Z pedagogického hľadiska je cieľom podporiť u učiteľov schopnosť:

- identifikovať silné a rozvojové oblasti dieťaťa s DS;
- realisticky plánovať výchovné a vzdelávacie ciele, kroky;
- koordinovať činnosť s odborníkmi na základe potreby, nie formalizmu;
- rozvíjať u dieťaťa funkčné zručnosti, ktoré majú praktický význam pre jeho každodenný život.

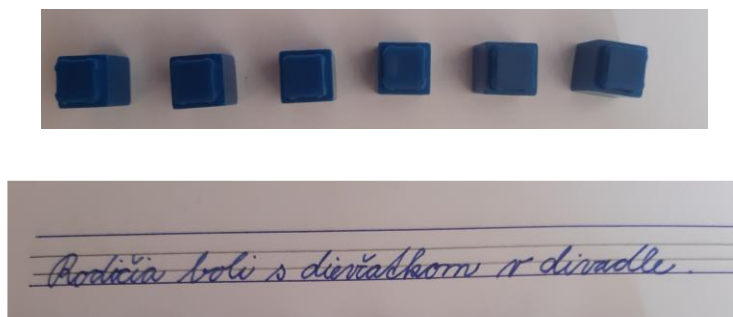
Takto koncipovaný prístup odráža súčasné poznatky nielen špeciálnej pedagogiky, ale aj neurovedy a psychológie vývinu – a zároveň zachováva základný princíp: dieťa, žiak s Downovým syndrómom je predovšetkým dieťaťom, žiakom s právom na podporu, porozumenie a rešpekt.

Na základe poznatkov vývinovej neuropsychológie a špeciálnej pedagogiky učiteľ môže zamerať výchovnú, vzdelávaciu a podpornú činnosť na rozvoj potenciálu dieťaťa, nie na korekciu deficitu v týchto oblastiach.

a) **Rozvoj jazykových a komunikačných schopností** detí a žiakov s Downovým syndrómom si vyžaduje viackanálový prístup, ktorý spája rečový, vizuálny a motorický kanál.

- Krátke, rytmizované inštrukcie kombinované s vizuálnymi schémami a gestami podporujú porozumenie a udržiavanie pozornosti.
- Tréning fonologickej slučky formou každodenných mikroaktivít (napr. opakovanie krátkych sekvencií slabík alebo rytmov) zlepšuje verbálnu pracovnú pamäť. Prepojenie s vizuálnym rytmom (metronóm, potlesk, bubnovanie) posilňuje temporalizáciu jazyka.
- Pri rozširovaní slovníka a syntaxe je vhodné využívať viackanálové modelovanie – spojenie obrazu, gesta a hovoreného slova. Uprednostňuje sa frázovanie pred izolovanými slovami, keďže kontext podporuje sémantické aj gramatické učenie.

Obrázok 20 „Písanie“ s vizuálnou oporou.



Zdroj: vlastné spracovanie

Vzhľadom na skutočnosť, že deťom a žiakom s Downovým syndrómom významne pomáha modelovanie, vizuálna opora a rytmizácia činnosti pred alebo počas písania, možno v praxi efektívne využiť metódu skladania viet zo slov prostredníctvom kociek – princíp „čo slovo, to kocka“. Táto aktivita umožňuje žiakovi manipulovať so slovami v konkrétnej, názorno-priestorovej forme, čím podporuje porozumenie vetnej štruktúry, slovosledu a gramatickým väzbám.

Zároveň zapája vizuálny, motorický aj auditívny kanál učenia, čo zvyšuje stabilitu pamäťových stôp.

Efektívny nácvik tohto typu sa pozitívne premieňa do písomného prejavu žiaka – znižuje sa napríklad tendencia spájať predložky so slovami, keďže tieto jazykové jednotky má už žiak automatizované a „napočúvané“ z predchádzajúcich aktivít s kockami. Ide teda o metódu, ktorá nielen podporuje rozvoj jazykových schopností, ale aj posilňuje úspešnosť pri písaní a celkovú sebadôveru žiaka.

b) Kognitívne procesy posilníme:

- Dôslednou spánkovou hygienou (rutina, konzistentný čas zaspávania a vstávania) je kľúčová pre pamäťovú konsolidáciu.
- Distribuovaným učením: viacero krátkych učebných blokov v priebehu dňa, ktoré je efektívnejšie ako dlhé bloky s vysokou záťažou.
- Využitím spätného vybavovania poznatkov namiesto mechanického opakovania, čím sa posilňuje dlhodobá retencia informácií.

c) Pracovnú pamäť a exekutívne funkcie podporíme tým, že sa zameriame na:

- Odľahčenie kognitívnej záťaže: rozdeľovať úlohy na menšie kroky, využívať externé pomôcky (kontrolné zoznamy, piktogramy, vizuálne návody), poskytovať dostatok času na spracovanie informácií.
- Nácviku inhibície a sebaregulácie prostredníctvom jednoduchých pravidiel typu: ak sa chceš ponáhľať – najprv sa zastav a nadýchni, ale aj hier s pauzou a reakciou: pauza–počítaj–konaj.
- Využitie krátkych blokov učenia s okamžitou spätnou väzbou posilňujúcou procesy učenia, motivácie, ktoré zároveň podporujú neuroplasticitu prostredníctvom okamžitého zosilnenia úspechu.

Na uľahčenie zapamätania si násobkov a číselných vzťahov možno efektívne využiť metódu LOCI¹⁵, ktorá je známa ako mnemotechnická stratégia založená na

¹⁵ /:loči:/ je stratégia, ktorú môžeme použiť k lepšiemu zapamätaniu. Názov techniky vychádza z latinského slova locus = miesto. Stratégia spočíva v rozmiestnení vecí, ktoré si chceme zapamätať, do predstavy pre nás dôverne známeho prostredia (napr. cesta do školy, opakovaná trasa, prechádzka so psom, izba, skriňa, chladnička). Dané miesto sa nám prepojí s novou informáciou a my si ju ľahšie do pamäti uložíme i neskôr vybavíme, t. j. stačí si v predstave známou trasu postupne prejsť (Kratochvátová, Michalová, 2018).

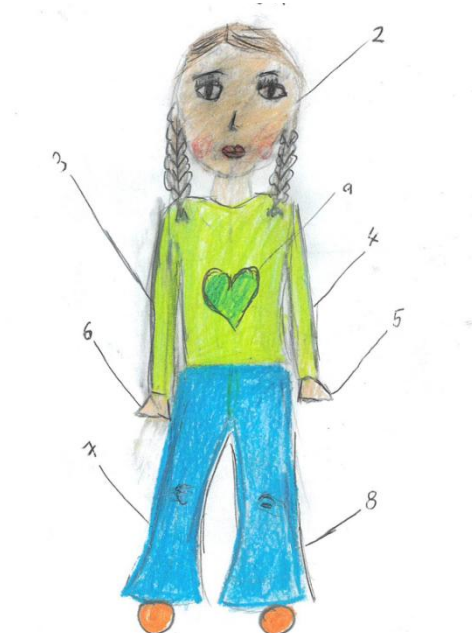
priestorovej lokalizácii informácií. Tento princíp je aplikovaný aj v rámci metodiky Yes, we can! (Bürgl et al., 2011).

Podstatou metódy je prepojenie jednotlivých prvkov učiva s konkrétnymi miestami alebo časťami tela, čím sa aktivuje vizuálno-priestorová pamäť a podporuje sa multisenzorické učenie. Napríklad:

- násobky čísla 2 môžu byť spájané s tvárou,
- násobky čísla 3 s pravou rukou,
- násobky čísla 4 s ľavou rukou,
- násobky čísla 5 s ľavou dlaňou,
- násobky čísla 6 s pravou dlaňou,
- násobky čísla 7 s ľavou nohou,
- násobky čísla 8 s pravou nohou,
- násobky čísla 9 s trupom,
- a násobky čísla 10 s hánkovými kostičkami alebo s inými predtým určenými miestami na tele.

Takéto somatické a priestorové ukotvenie informácií zvyšuje pravdepodobnosť ich dlhodobého zapamätania, pretože spája kognitívny, motorický a vizuálny kanál spracovania. Metóda zároveň podporuje motiváciu a aktivitu žiaka, keďže proces učenia sa stáva hrovou a zmyslovo podnetnou činnosťou.

Obrázok 21 Somatické priestorové ukotvenie násobkov



Zdroj: kresba Hana Balážová (2025) inšpirované metodikou Yes, we can! (Bürgl et. al., 2011)

Účinnosť metódy LOCI u žiakov s Downovým syndrómom možno vysvetliť prostredníctvom poznatkov vývinovej neuropsychológie a neurodidaktiky. Deti, žiaci s Downovým syndrómom majú spravidla oslabené niektoré zložky verbálno-sekvenčnej pamäti (napr. fonologickú slučku), avšak pomerne dobre zachované alebo až nadpriemerne rozvinuté vizuálno-priestorové a epizodické pamäťové mechanizmy.

Metóda LOCI prirodzene využíva tieto silnejšie oblasti – spája informácie s konkrétnymi priestorovými a telesnými reprezentáciami, čím aktivuje hipokampálne štruktúry (zodpovedné za priestorovú orientáciu a epizodické učenie) aj asociatívne oblasti mozgovej kôry, ktoré integrujú zrkové, telesné a jazykové podnety.

Týmto spôsobom sa vytvára multisenzorická pamäťová stopa: žiak si nepamätá iba číselnú hodnotu, ale aj jej „miesto“ a telesný kontext. Takto ukotvené informácie sú odolnejšie voči zabúdaniu, ľahšie sa vybavujú a umožňujú lepší transfer poznatkov – napríklad pri prechode od násobenia k deleniu.

Okrem kognitívneho efektu má metóda aj významný motivačný a emočný rozmer. Práca s vlastným telom, rytmom a pohybom podporuje dopamínovú aktiváciu (systém odmeny), čím sa zvyšuje pozornosť, angažovanosť a celkový záujem o učenie. V praxi to znamená, že žiak sa učí prostredníctvom prežitého zážitku – *a ten má v procese učenia často väčšiu silu než samotná verbálna inštrukcia.*

Obrázok 22 Lokalizácia násobkov čísla 2 na krku a hlave



Zdroj: kresba Hana Balážová (2025) inšpirované metodikou *Yes, we can!* (Bürgl et al., 2011)

Konkrétne napríklad na podporu osvojovania násobkov čísla 2 u žiakov s Downovým syndrómom možno využiť priestor v oblasti hlavy a krku. Postup práce prebieha v niekoľkých krokoch:

- Identifikácia desiatich miest v oblasti tváre a krku: krk, brada, podnosová oblasť, nos, pravé ucho, ľavé ucho, pravé obočie, ľavé obočie, čelo a vlasová časť hlavy.
- Priradenie jednotlivých násobkov čísla 2 k týmto miestam: 2, 4, 6, 8, 10, 12, 14, 16, 18, 20.
- Postupné vytváranie a nácvik príkladov na násobenie, pri ktorých žiak spája konkrétne miesto (ako vizuálno-priestorovú oporu), činiteľa (2) a výsledok.
- Následné upevňovanie a generalizácia poznatku – žiak podľa určeného násobku vyradovaním určuje chýbajúceho činiteľa (pričom jeden z činiteľov je vždy číslo 2).

Ide o postupný proces, ktorý môže trvať približne dva týždne až jeden mesiac, v závislosti od tempa učenia a úrovne porozumenia žiaka. Pri systematickom opakovaní je však vysoký predpoklad, že dieťa – najmä ak má dobrú dlhodobú pamäť – si osvojí nielen samotné násobky, ale aj pochopenie vzťahu medzi násobením a delením.

d) Posilnenie **motorických systémov** (motorika a senzorika) realizujeme prostredníctvom:

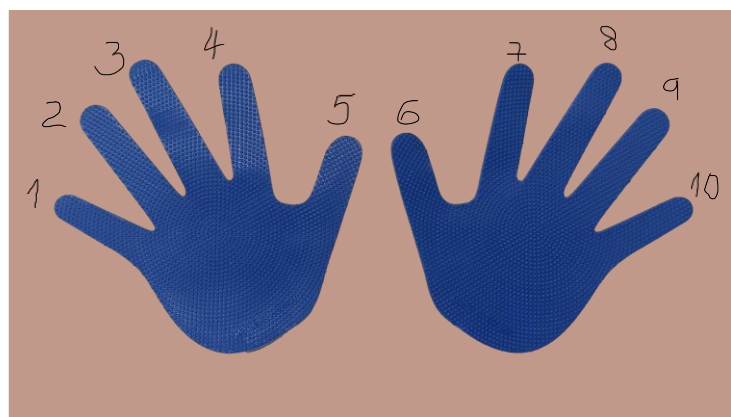
- Rozvoja jemnej motoriky (grafomotorické cvičenia, manipulácia s drobnými predmetmi, koordinácia oko–ruka).
- Oromotorických cvičení (v logopedickej praxi), ktoré podporujú nielen artikuláciu, ale aj celkovú motorickú integráciu, trávenie.
- Senzorickej integrácie: prepojenie pohybu, hmatu, zraku a sluchu efektívne podporuje proces učenia.

Počítanie na prstoch, ktoré je vhodné zaviesť nielen v súvislosti s rozvojom motorických zručností, má svoju jasnú postupnosť:

1. Nulu ukážeme prstami v päst' otočenými k podložke (palcami k sebe, ale skrytými), aby sa prsty ľahšie zdvíhali a bolo možné dodržať smer zdvíhania zľava doprava.

2. Pri ukazovaní konkrétneho množstva postupne zdvíhame prsty zľava doprava, t. j. tri to sú vždy tri prsty zľava, jeden je vždy jeden prst zľava, ale šesť je päť prstov na ľavej ruke a jeden prst (palec) na pravej ruke (viď kombinácia čiernych a bielych korálok), osem je vždy päť prstov na ľavej ruke a tri prsty na pravej ruke (palec, ukazovák a prostredník).
3. Pri počítaní zdvíhame prsty vždy zľava doprava, t. j. dva prsty plus tri prsty a ukazujeme všetky prsty na ľavej ruke.
4. Pri odpočítavaní je postup obdobný, ale prsty sa postupne skrývajú smerom sprava doľava.

Obrázok 23 Ukážka polohy dlaní pri počítaní pomocou prstov



Zdroj: vlastné spracovanie inšpirované metodikou Yes, we can! (Bürgl et. al., 2011)

Uvedený postup deťom s DS zabezpečuje istotu a pamäťovú vizuálnu i hmatovú stopu, ktorá je zvýraznená zápisom príkladu, čo však je už ďalší proces, súvisiaci s konkrétnou požiadavkou na zápis. Taktiež si deti prostredníctvom manipulácie so svojimi prstami rozvíjajú motoriku prstov, koordináciu ruka-oko.

e) **Stabilita a emocionálna bezpečnosť prostredia** sú pre deti, žiakov s Downovým syndrómom základom efektívneho učenia. Umocňuje ju:

- Predvídateľná štruktúra dňa (vizuálne rozvrhy, upozornenia na prechody medzi aktivitami) znižuje stres a zlepšuje orientáciu (tab. 39).
- Regulácia stresu prostredníctvom jednoduchých techník (vedomé dýchanie, krátke „reset“ rituály medzi blokmi učenia) minimalizuje riziko tzv. *kolapsu exekutívy* – teda dočasného zlyhania samoregulácie.

- Partnerstvo s rodinou a školou je nevyhnutné pre efektívne nastavovanie a pravidelnú „kalibráciu“ cieľov podľa silných stránok dieťaťa (napr. vizuálno-priestorových, sociálnych či imitujúcich schopností).

Tabuľka 39 Karta NAJPRV – POTOM

Použitie: Pomáha dieťaťu pochopiť sekvenciu činností a udržať motiváciu. Vhodné pre prechody medzi činnosťami alebo menej obľúbené úlohy.	
Najprv...	Potom...
Dokončím úlohu z matematiky	Mám 5 minút hry alebo kreslenia
 Tip: Používajte denne, pomáha s prechodmi a motiváciou.	

Zdroj: *vlastné spracovanie*

Multidimenzionálny prístup k edukácii detí a žiakov s Downovým syndrómom predstavuje celostné chápanie osobnosti dieťaťa, žiaka, v ktorom sa zohľadňujú všetky dimenzie jeho vývinu (kognitívna a komunikačná, emocionálna, sociálna, telesná a motorická). Tento prístup smeruje k rovnováhe medzi jednotlivými oblasťami rozvoja a k ich vzájomnému prepojeniu.

Medzi kľúčové prínosy multidimenzionálneho prístupu patrí podpora celostného rozvoja osobnosti dieťaťa, žiaka s dôrazom na individuálne potreby a silné stránky v spolupráci s odborníkmi, pedagógmi a rodičmi. Takýto prístup prirodzene vytvára podporné a inkluzívne prostredie.

Psychologický profil dieťaťa s Downovým syndrómom

Psychologický profil dieťaťa s Downovým syndrómom je charakteristický špecifickým vývinovým fenotypom, ktorý zahŕňa odlišnosti v oblasti kognitívneho fungovania, jazyka, sociálno-emocionálneho vývinu a motoriky. Ide o neurovývinové znevýhodnenie s genetickou podstatou – prítomnosťou trizómie 21. chromozómu –, pričom sa jednotlivé prejavy môžu výrazne líšiť podľa individuálnych dispozícií, prostredia a miery podpory.

1. Kognitívne fungovanie (Fidler, 2005; Jarrold & Baddeley, 2001; Hodapp & Dykens, 2009)

- Rozsah intelektových schopností sa pohybuje od mierneho po stredné zníženie výkonu (IQ približne 35 – 70).

- Silné stránky: vizuálno-priestorové spracovanie, učenie sa napodobňovaním, rytmickosť, dobrá dlhodobá pamäť pre známe situácie.
- Oblasti oslabenia: pracovná pamäť, rýchlosť spracovania informácií, abstraktné myslenie a generalizácia poznatkov.
- Deti profitujú z multisenzorických, vizuálne podložených a prakticky orientovaných stratégií učenia, ktoré vychádzajú z ich konkrétnych skúseností.

2. Jazyk a komunikácia (Chapman & Hesketh, 2000; Miller, 1999; Lechta, 2016)

- Vývin jazyka býva oneskorený; chápanie hovoreného slova (receptívna zložka) je spravidla lepšie ako produkcia reči (expresívna zložka).
- Často sa vyskytujú ťažkosti v oblasti fonológie, gramatiky a artikulácie, čo súvisí aj s hypotóniou a orofaciálnymi odlišnosťami.
- Podporné sú vizuálne stratégie a augmentatívna a alternatívna komunikácia (AAK) – napr. obrázky, piktogramy, gestá alebo elektronické komunikačné pomôcky.
- Efektívny prístup zahŕňa logopedickú podporu a každodenné prirodzené situácie na rozvoj komunikácie.

3. Emocionálny a osobnostný vývin (Cuskelly & Gunn, 2006; Fidler, 2005; Knapcová, 2018)

- Dieťa s Downovým syndrómom je spravidla emocionálne vnímavé, empatické a sociálne orientované, vyhľadáva pozitívny kontakt s ľuďmi.
- Môže sa objavovať nižšia frustračná tolerancia, premenlivosť nálady alebo impulzívne reakcie v situáciách neúspechu.
- K optimálnemu prežívaniu potrebuje stabilné, štruktúrované a podporujúce prostredie, ktoré vytvára predvídateľnosť a pocit bezpečia.
- Emocionálna pohoda výrazne ovplyvňuje kognitívny výkon a sociálne správanie.

4. Sociálny vývin a interakcie (Wishar, 2007; Buckley & Bird, 2001)

- Typická je silná potreba sociálnej väzby a participácie, pozitívna sociálna motivácia a zmysel pre humor.

- V kolektíve sa usiluje o prijatie, niekedy môže byť náchylné na sociálne napodobňovanie a závislosť od blízkych osôb.
- Podporu predstavuje nácvik sociálnych zručností, modelovanie správania a učenie sa prostredníctvom hier a kooperatívnych činností.

5. Motorické a senzomotorické funkcie (Dykens et al., 2000; Fidler et al., 2006)

- Znížené svalové napätie (hypotónia) ovplyvňuje držanie tela, pohybovú koordináciu a jemnú motoriku.
- Vyžadujú ergoterapeutickú a fyzioterapeutickú podporu – cvičenia rovnováhy, koordinácie ruka-oko, rozvoj úchopu.
- Dôležitá je stimulácia prostredníctvom hry, tanca, hudby a pohybových aktivít s vizuálnou podporou.

6. Temperament a osobnostné črty (Hodapp & Dykens, 2009); Lechta, 2016)

- Väčšina detí s DS má pozitívny, spoločenský temperament, často so sklonom k radosti a spolupráci.
- Potrebujú jasnú štruktúru a povzbudzovanie, pretože pretrvávajú nižšia miera vytrvalosti a adaptácie na zmeny.
- Ich emocionálne reakcie sú autentické, preto učiteľ alebo rodič môžu prostredníctvom modelovania podporovať sebareguláciu.

Dieťa s Downovým syndrómom má **špecifický vývinový profil** charakterizovaný kombináciou intelektuálneho znevýhodnenia, jazykových a motorických ťažkostí, no zároveň silnou sociálnou motiváciou, emočnou otvorenosťou a vizuálnymi učebnými prednosťami. Zo psychologického hľadiska je kľúčové:

- podporovať **pozitívnu identitu a sebaúčinnosť**,
- využívať **silné stránky** pri učení (vizualita, rytmus, rutiny),
- rozvíjať **komunikačné a sebaregulačné kompetencie**,
- a vytvárať prostredie rešpektujúce **tempo, potreby a emocionálne nastavenie dieťaťa**.

ZÁVER

Downov syndróm ako špecifická genetická porucha predstavuje významnú výzvu nielen pre medicínu, ale aj pre pedagogiku, psychológiu, sociálnu pedagogiku, sociálnu prácu a ďalšie pomáhajúce profesie. Historický vývoj poznania ukazuje, že chápanie tejto diagnózy prešlo dlhým procesom – od medicínskeho opisu a biologickej determinácie až po komplexné porozumenie bio-psycho-sociálnym súvislostiam a dôraz na kvalitu života jednotlivca. Tento posun je zároveň odrazom zmeny spoločenských postojov k ľuďom so zdravotným postihnutím – od segregácie k akceptácii, od vylúčenia k inklúzii.

Z medicínskeho hľadiska umožňuje súčasná diagnostika na báze genetických, klinických a zobrazovacích metód detailnejšie porozumieť štruktúre a variabilite Downovho syndrómu, čo vytvára priestor pre individualizovaný prístup v starostlivosti a edukácii. Význam týchto poznatkov spočíva v ich prenose do pedagogickej a sociálnej praxe, kde sú nevyhnutným predpokladom efektívneho plánovania, intervencie a podpory detí a žiakov s Downovým syndrómom.

Inkluzívny trend, ktorý je v súčasnosti súčasťou strategických smerovaní slovenského školstva, prináša nové pohľady na vzdelávanie detí so špeciálnymi výchovno-vzdelávacími potrebami. Inklúzia sa stáva hodnotovým rámcom, ktorý presahuje hranice školy a dotýka sa širších spoločenských kontextov – etických, kultúrnych i legislatívnych.

Slovenské školstvo prechádza postupnou transformáciou, ktorá si vyžaduje nielen zmenu štruktúr a procesov, ale predovšetkým zmenu myslenia a postojov všetkých účastníkov výchovno-vzdelávacieho procesu.

Multidimenzionálny prístup predstavuje efektívny koncept, ako uchopiť edukáciu detí a žiakov s Downovým syndrómom v jej plnej komplexnosti. Jeho podstata spočíva v prepojení viacerých dimenzií rozvoja – kognitívnej, emocionálnej, sociálnej a somatickej – a v ich vzájomnej interakcii. Tento prístup umožňuje vidieť dieťa, žiaka ako celistvú osobnosť, nie ako nositeľa diagnózy. Vytvára predpoklady pre uplatňovanie individualizovaných stratégií učenia, hodnotenia a podpory.

Multidimenzionálny prístup zároveň kladie dôraz na spoluprácu medzi školou, rodinou a poradenskými zariadeniami. Takto orientovaná spolupráca posilňuje súdržnosť výchovno-vzdelávacieho procesu, zvyšuje jeho kontinuitu a prispieva k formovaniu spoločnej vízie rozvoja dieťaťa. Jeho aplikácia v praxi umožňuje

nielen efektívnejšie plánovanie intervencií, ale aj systematickejšie zvládanie heterogenity v triedach – teda prirodzenej rozmanitosti schopností, potrieb, záujmov a spôsobov učenia sa žiakov.

Multidimenzionálny prístup – z pohľadu teórie, praxe inkluzívnej edukácie – má potenciál formovať názory a postoje pedagógov, odborníkov aj širšej verejnosti v súvislosti s edukáciou detí, žiakov so špeciálnymi výchovno-vzdelávacími potrebami. Podporuje akceptáciu rozmanitosti, rozvíja empatiu a zvyšuje kompetencie potrebné pre prácu v heterogénnom edukačnom prostredí.

Inkluzívna edukácia detí a žiakov s Downovým syndrómom nie je jednorazovým cieľom, ale dlhodobým procesom, ktorý si vyžaduje kontinuálne prehodnocovanie prístupov, rozvoj odborných kompetencií a posilňovanie medziodborovej spolupráce. Multidimenzionálny prístup predstavuje efektívne a udržateľné východisko pre budovanie inkluzívnej kultúry školy.

Inkluzívna edukácia poskytuje priestor a možnosti na kráčanie po spoločnej ceste, na ktorej sa všetci učíme rásť – ľudsky, odborne aj spoločensky. Tento proces smeruje k vytváraniu prostredia a spoločnosti, ktoré stoja na rešpekte, partnerstve, spolupráci a vzájomnom obohacovaní.

Zoznam použitej literatúry

Abbeduto, L., Warren, S. F., & Conners, F. A. (2007). Language development in Down syndrome: From the prelinguistic period to the acquisition of literacy. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 13 (3), 247 – 261. <https://doi.org/10.1002/mrdd.20158>

ACOG (2020) American College of Obstetricians and Gynecologists (Americká spoločnosť pôrodníkov a gynekológov). Practice Bulletin No. 226: Screening for fetal chromosomal abnormalities. (aktualizované usmernenie)

ACMG (2016) Gregg, A. R., Skotko, B. G., Benkendorf, J. L., Monaghan, K. G., Bajaj, K., Best, R. G., ... Watson, M. S. (2016). Noninvasive prenatal screening for fetal aneuploidy: A position statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). *Genetics in Medicine*, 18(10), 1056–1065. <https://doi.org/10.1038/gim.2016.97>

Achenbach, T. M., & Rescorla, L. A. (2001). *Manual for the ASEBA school-age forms & profiles*. Burlington, VT: University of Vermont, Research Center for Children, Youth, & Families.

Agar, N. (2004). *Liberal eugenics: In defence of human enhancement*. Blackwell.

Ahn, N., Park, H., Choi, Y., & Park, E. A. (2022). Congenital anomalies and maternal age: A systematic review and meta-analysis of cohort studies. *Acta Obstetrica et Gynecologica Scandinavica*, 101 (11), 1183 – 1194. <https://doi.org/10.1111/aogs.14427>

Asch, A. (2003). Disability, bioethics, and human rights. In G. Albrecht, K. Seelman, & M. Bury (Eds.). *Handbook of disability studies* (pp. 297–326). SAGE.

Akolekar, R., Beta, J., Picciarelli, G., Ogilvie, C., & D'Antonio, F. (2015). Procedure-related risk of miscarriage following amniocentesis and chorionic villus sampling: A systematic review and meta-analysis. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*, 45 (1), 16 – 26. <https://doi.org/10.1002/uog.14636>

American College of Obstetricians and Gynecologists. (2020). *ACOG Practice Bulletin No. 226: Screening for fetal chromosomal abnormalities*. (aktualizované usmernenie).

American Psychiatric Association. (1952 – 2013). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders* (DSM-I – DSM-5). American Psychiatric Association.

Annus, T., Wilson, L. R., Acosta-Cabronero, J., Cardenas-Blanco, A., Hong, Y. T., Fryer, T. D., ... Holland, A. J. (2017). The pattern of amyloid accumulation in the brains of adults

with Down syndrome. *Alzheimer's & Dementia*, 13 (7), 689 – 699.
<https://doi.org/10.1016/j.jalz.2016.09.004>

Antonarakis, S. E., Skotko, B. G., Rafii, M. S., Strydom, A., Pape, S. E., Bianchi, D. W., Sherman, S. L., & Reeves, R. H. (2020). Down syndrome. *Nature Reviews Disease Primers*, 6, 9. <https://doi.org/10.1038/s41572-019-0143-7>

Arnadottir, G. A., et al. (2020). Ethical challenges of prenatal screening in Iceland. *Journal of Medical Ethics*, 46 (4), 240 – 245. <https://doi.org/10.1136/medethics-2019-105687>

Asch, A. (2003). Disability equality and prenatal testing: Contradictory or compatible? *Florida State University Law Review*, 30 (2), 315 – 342.

Ballard, C., et al. (2020). Alzheimer's disease. *The Lancet Neurology*, 19 (5), 390 – 398.
[https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(20\)30036-6](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(20)30036-6)

Baniel, A. 2012. London: PenguinBooks Ltd., 2012. Preklad: Barbara Lucká. Slovenské vydanie 2020 Asociácia pomoci postihnutým APPA. ISBN 978-80-973414-0-4.

Bayley, N. (2019). *Bayley Scales of Infant and Toddler Development* (4th ed.). Pearson.

Beauchamp, T. L., & Childress, J. F. (2019). *Principles of biomedical ethics* (8th ed.). Oxford University Press.

Benacerraf, B. R. (1984). Sonographic detection of fetal anomalies: The role of nuchal thickening. *American Journal of Roentgenology*, 143 (2), 373 – 378.
<https://doi.org/10.2214/ajr.143.2.373>

Bernet, R. (2014). *Inklusion und soziale Integration: Freundschaften von Schülern mit Behinderung in Regelschulen*. Klinkhardt.

Bertapelli, F., Agiovlasitis, S., Guerra-Balic, M., & Carmeli, E. (2021). Psychometric properties of trial-ready cognitive outcome measures for individuals with Down syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 65 (8), 711 – 726.
<https://doi.org/10.1111/jir.12834>

Bianchi, D. W., & Chiu, R. W. K. (2018). Sequencing of circulating cell-free DNA during pregnancy. *New England Journal of Medicine*, 379 (5), 464 – 473.
<https://doi.org/10.1056/NEJMr1705345>

Bianchi, D. W., Crombleholme, T. M., D'Alton, M. E., & Malone, F. D. (2010). *Fetal medicine: Basic science and clinical practice*. Elsevier.

Biščo Kastelová, A., & Németh, O. (2020). *Základy špeciálnopedagogickej diagnostiky a špeciálnopedagogického poradenstva*. Bratislava : Iris, 2020. 299 s. ISBN 978-80-8200 056-9.

- Bittles, A. H., & Glasson, E. J. (2004). Clinical, social, and ethical implications of changing life expectancy in Down syndrome. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 46 (4), 282 – 286. <https://doi.org/10.1017/S0012162204000441>
- Booth, T., & Ainscow, M. (2019). *The index for inclusion: Developing learning and participation in schools* (4th ed.). CSIE. Slovenská verzia: Index inklúzie. Príručka na rozvoj škôl s dôrazom na inkluzívne hodnoty. 1. vyd. (preklad 4. vydania z roku 2016: Žitňanská, L.). Nadácia pre deti Slovenska, 2019. 253 s. ISBN 978-80-89403-19-6. [online]. Dostupné na: <https://www.ktochyba.sk/webroot/video/index-inkluzie.pdf>.
- Broberg, G., & Roll-Hansen, N. (2005). *Eugenics and the welfare state*. Michigan State University Press.
- Bronfenbrenner, U. (1994). Ecological models of human development. In *International encyclopedia of education* (Vol. 3, 2nd ed., pp. 1643 – 1647). Elsevier.
- Brothwell, D. R. (1960). A possible case of mongolism in a Saxon population. *Annals of Human Genetics*, 24, 141 – 150. <https://doi.org/10.1111/j.1469-1809.1959.tb01727.x>
- Bull, M. J. (2022). Health supervision for children and adolescents with Down syndrome. *Pediatrics*, 149 (5), e2022057010. <https://doi.org/10.1542/peds.2022-057010>
- Buckley, S., & Bird, G. (2001). *Down syndrome: Issues and information for teachers*. Down Syndrome Education International.
- Burleigh, M. (1994). *Death and deliverance: "Euthanasia" in Germany c. 1900 – 1945*. Cambridge University Press.
- Bürgl, L., Höber, V., Finsterbusch, F., Kolnberger, M., Mair, L., Petritsch, P., Schlömmer, Schnabl, F., Solcan, V. & Wieser, N. (2011). Yes, we can! *Mathematical Competence of people with Down Syndrome*. Film©2011. produced by: Verein Hand in Hand, Austria.
- Bürli, A. (2009). Integration/inklusion aus internationaler Sicht – einer facettenreichen Thematik auf der Spur. In Bürli, A., Strasser, U. & Stein, A-D. (Hg.) *Integration/inklusion aus internationaler Sicht*. Klinkhardt, Bad Heilbrunn, 2009. ISBN 978-3-7815-1558-1. s. 15 – 61.
- Capone, G. T., et al. (2018). Medical care for children with Down syndrome: An overview. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 176(5), 1046–1053. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.38623>
- Caputo, A. R., Wagner, R., Arroyave, C. M., & Goldberg, M. F. (2007). Ophthalmic disorders in Down syndrome. *Journal of Pediatric Ophthalmology and Strabismus*, 44 (5), 279 – 284.

- Cereda, A., & Carey, J. C. (2012). The trisomy 18 syndrome (Edwards syndrome). *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 7, 81. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-7-81>
- Chalupa, V., & Macek, M. (2008). *Genetika člověka a medicínská genetika*. Triton.
- Chapman, R. S., & Hesketh, L. J. (2000). Behavioral phenotype of individuals with Down syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disability Research Reviews*, 6 (2), 84 – 95.
- Charlier, P. (2008). Diagnosis of Down syndrome in palaeopathology: A critical review. *International Journal of Osteoarchaeology*, 18 (2), 123 – 130.
- Cooke, J. E., Deneault, A. A., Devereux, C., Eirich, R., Fearon, R. M. P., & Madigan, S. (2022). Parental sensitivity and child behavioral problems: A meta-analytic review. *Child Development*, 93 (5), 1231 – 1248. <https://doi.org/10.1111/cdev.13764>
- Cohen, W. I. (1994). Health care guidelines for individuals with Down syndrome. *NIH Publication No. 95-3632*.
- Colbert, R., & Resman, M. (2003). *Vključevanje otrok s posebnimi potrebami v vzgojo in izobraževanje*. Zavod RS za šolstvo.
- CRPD (2006) *Convention on the Rights of Persons with Disabilities*. United Nations. Dohovor o prāvach osōb so zdravotným postihnutím, 2006. Organizácia spojených národov. <https://social.desa.un.org/issues/disability/crpd/convention-on-the-rights-of-persons-with-disabilities-crpd>
- Cuckle, P., & Wilson, J. (2002). Social relationships and friendships among young people with Down's syndrome in secondary schools. *British Journal of Special Education*, 29 (2), 66 – 71.
- Cuskelly, M., & Gunn, P. (2006). Behavior problems in children with Down syndrome and their siblings. *Journal of Intellectual Disability Research*, 50 (12), 996 – 1007. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2006.00922.x>
- Czarnetzki, A. (1980). *Palaeopathological evidence of congenital anomalies in early human populations*. *Journal of Human Evolution*, 9 (4), 317 – 324.
- Červenka, J. (2007). *Sterilizace romských žen v Československu*. GAC.
- Dalgaard, N. T., Hyldgaard, D., & Nielsen, T. (2022). The effects of inclusion on academic achievement, socioemotional development, and wellbeing of children with special educational needs. *Campbell Systematic Reviews*, 18 (3), e1232. <https://doi.org/10.1002/cl2.1232>

Das, I., & Reeves, R. H. (2015). The use of mouse models to understand and improve cognitive deficits in Down syndrome. *Disease Models & Mechanisms*, 8 (9), 1095 – 1108. <https://doi.org/10.1242/dmm.020594>

Davenport, C. B. (1932). Non-disjunction as a possible cause of Down syndrome. In D. F. Jones (Ed.). *Sixth International Congress of Genetics* Vol. 1, pp. 135 –140. Brooklyn Botanic Garden, New York.

De la Torre, R., et al. (2016). Safety and efficacy of epigallocatechin-3-gallate in Down syndrome. *The Lancet Neurology*, 15 (8), 801 – 810. [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(16\)30034-5](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(16)30034-5)

Deans, Z., Clarke, A. J., & Newson, A. J. (2015). Prenatal testing: A systematic review of views and experiences of disabled people and their families. *European Journal of Human Genetics*, 23 (12), 1591 – 1599. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2015.21>

de Graaf, G., Buckley, F., & Skotko, B. G. (2015). *Estimates of the live births, natural losses, and elective terminations with Down syndrome in the United States*. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 167 (4), 756 – 767. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.37001>

de Graaf, G., Buckley, F., & Skotko, B. G. (2017). Estimates of the live births, natural losses, and elective terminations with Down syndrome in the United States. *Genetics in Medicine*, 19 (4), 439 – 447. <https://doi.org/10.1038/gim.2016.172>

de Graaf, G., Buckley, F., & Skotko, B. G. (2021). Worldwide Down syndrome population trends: 1990–2015. *European Journal of Human Genetics*, 29 (1), 1 – 9. <https://doi.org/10.1038/s41431-020-00748-y>

de la Torre, R., De Sola, S., Hernández, G., Farré, M., Pujol, J., Rodríguez, J., ... & Dierssen, M. (2016). *Safety and efficacy of cognitive training plus epigallocatechin-3-gallate in young adults with Down's syndrome (TESDAD): a double-blind, randomised, placebo-controlled, phase 2 trial*. *The Lancet Neurology*, 15 (8), 801 – 810. [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(16\)30034-5](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(16)30034-5)

de Wert, G., Dondorp, W. J., & Bianchi, D. W. (2017). Non-invasive prenatal testing: Ethical issues explored. *Prenatal Diagnosis*, 37 (7), 667 – 673. <https://doi.org/10.1002/pd.5020>

Dierssen, M. (2012). Down syndrome: The brain in trisomy 21. *Genes, Brain and Behavior*, 11 (5), 1 – 17. <https://doi.org/10.1111/j.1601-183X.2012.00870.x>

Dierssen, M., & de Lagrán, M. M. (2020). DYRK1A: A dosage-sensitive gene involved in neurogenesis and cognition. *Progress in Neurobiology*, 197, 101902. <https://doi.org/10.1016/j.pneurobio.2020.101902>

Dočkal, V. (2014). *Psychometrie v poradenskej praxi*. Portál.

Dočkal, V. (2023). Hodnotenie porúch intelektového vývinu v kontexte zavádzania MKCH-11. *Psychológia a patopsychológia dieťaťa*, 57 (1), 34 – 49.

Down, J. L. (1866). Observations on an ethnic classification of idiots. *Clinical Lectures and Reports*, 3, 259 – 262.

D'Souza, H., & D'Souza, D. (2022). *The emerging phenotype in infants with Down syndrome: Adaptations to atypical constraints*. In J. A. Burack, J. O. Edgin, & L. Abbeduto (Eds.), *The Oxford Handbook of Down Syndrome and Development* (pp.). Oxford University Press. <https://doi.org/10.1093/oxfordhb/9780190645441.013.34>

DSM-I (1952) American Psychiatric Association. (1952). Diagnostic and Statistical Manual: Mental Disorders (DSM-I). Washington, DC: American Psychiatric Association. Retrieved from <https://archive.org/details/diagnostics01amer>

DSM-II (1968) American Psychiatric Association. (1968). Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (2nd ed.; DSM-II). Washington, DC: American Psychiatric Association. Retrieved from <https://archive.org/details/diagnosticsmanua02amer>

DSM-III (1980) American Psychiatric Association. (1980). Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (3rd ed.; DSM-III). Washington, DC: American Psychiatric Association. Retrieved from https://archive.org/details/diagnosticsmanu00amer_1

DSM-IV (1994) American Psychiatric Association. (1994). Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (4th ed.; DSM-IV). Washington, DC: American Psychiatric Association. Retrieved from <https://archive.org/details/DiagnosticAndStatisticalManualOfMentalDisordersFourthEdition>

Dubovcová, J. (2005). *Správa verejnej ochrankyne práv o prípadoch sterilizácií žien na Slovensku*. Kancelária verejného ochrancu práv.

Dunn, L. M., & Dunn, D. M. (2007). *Peabody Picture Vocabulary Test* (4th ed.). Minneapolis, MN: Pearson.

Dunst, C. J., & Trivette, C. M. (2009). Capacity-building family-systems intervention practices. *Journal of Family Social Work*, 12 (2), 119 – 143. <https://doi.org/10.1080/10522150802713322>

- Driscoll, D. J., Cassidy, S. B., & Schwartz, S. (2017). *Prader–Willi syndrome*. In M. P. Adam, H. H. Ardinger, R. A. Pagon et al. (Eds.), GeneReviews® [Internet]. University of Washington, Seattle. Retrieved from <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1330/>
- Dykens, E. M. (1995). *Measuring behavioural phenotypes: Provocations from the 'new genetics'*. *American Journal on Mental Retardation*, 99 (5), 522 – 532. [https://doi.org/10.1352/0895-8017\(1995\)0909](https://doi.org/10.1352/0895-8017(1995)0909)
- Einfeld, S. L., & Tonge, B. J. (1995). *The Developmental Behaviour Checklist: Development and validation*. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 25 (2), 81–104. <https://doi.org/10.1007/BF02178498>
- Edgin, J. O., et al. (2012). Neuropsychological profile of Down syndrome. *Developmental Neuropsychology*, 37 (1), 70 – 87. <https://doi.org/10.1080/87565641.2011.631381>
- Esbensen, A. J., Schworer, E., & Chen, C. C. (2022). Social cognition and adaptive behavior in Down syndrome: Identifying trial-ready outcome measures. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, 127 (2), 93 – 109. <https://doi.org/10.1352/1944-7558-127.2.93>
- European Agency for Special Needs and Inclusive Education. (2018). *European Agency Statistics on Inclusive Education: 2018 dataset cross-country report*. Odense, Denmark: European Agency for Special Needs and Inclusive Education.
- Fenson, L., Marchman, V. A., Thal, D. J., Dale, P. S., Reznick, J. S., & Bates, E. (2007). *MacArthur-Bates Communicative Development Inventories: User's guide and technical manual* (2nd ed.). Baltimore, MD: Brookes Publishing.
- Ferák, V. (1967). Chromosomální analýza u mentální retardace. *Československá pediatrie*, 22, 341 – 349.
- Ferák, V. (1982). *Úvod do lékařskej genetiky*. Slovenské pedagogické nakladateľstvo.
- Ferák, V., Trachtová, L., & Feráková, L. (1985). *Cytogenetika človeka*. Osveta.
- Ferguson-Smith, M. A. (2015). *History and evolution of cytogenetics*. *Molecular Cytogenetics*, 8, Article 1. <https://doi.org/10.1186/s13039-015-0125-8>
- Fortea, J., Vilaplana, E., Carmona-Iragui, M., Benejam, B., Videla, L., Barroeta, I., ... de Sola, S. (2021). Down syndrome and Alzheimer disease: Practical approach. *The Lancet Neurology*, 20 (6), 482–493. [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(21\)00100-4](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(21)00100-4)
- Freeman, S. B., et al. (1998). Congenital heart defects in Down syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 80 (3), 213 – 217. [https://doi.org/10.1002/\(SICI\)1096-8628\(19981204\)80:3<213::AID-AJMG1>3.0.CO;2-2](https://doi.org/10.1002/(SICI)1096-8628(19981204)80:3<213::AID-AJMG1>3.0.CO;2-2)

Fidler, D. J. (2005). The emerging Down syndrome behavioral phenotype in early childhood: Implications for practice. *Infants & Young Children*, 18 (2), 86 – 103. <https://doi.org/10.1097/00001163-200504000-00003>

Fidler, D. J., Hepburn, S. L., & Rogers, S. J. (2006). Early learning and adaptive behavior in toddlers with Down syndrome: Evidence for an emerging behavioral phenotype? *Infant and Child Development*, 15 (4), 341 – 356. <https://doi.org/10.1002/icd.463>

Friedlander, H. (1995). The origins of Nazi genocide: From euthanasia to the final solution. University of North Carolina Press. <https://uncpress.org/book/9780807846759/the-origins-of-nazi-genocide>

Florian, L., & Black-Hawkins, K. (2011). Exploring inclusive pedagogy. *British Educational Research Journal*, 37 (5), 813–828. <https://doi.org/10.1080/01411926.2010.501096>

Fortea, J., Vilaplana, E., Carmona-Iragui, M., et al. (2021). *Alzheimer's disease associated with Down syndrome: a genetic form of dementia*. *The Lancet Neurology*, 20 (9), 930 – 942. [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(21\)00237-6](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(21)00237-6)

Galton, F. (1883). Inquiries into human faculty and its development. Macmillan.

García-Cerro, S., Rueda, N., Vidal, V., Llorens-Martín, M., Corrales, A., & Martínez-Cué, C. (2014). Targeting gene dosage imbalance in Down syndrome: In vivo rescue of cognitive deficits by reducing DYRK1A. *Human Molecular Genetics*, 23 (12), 3246–3260. <https://doi.org/10.1093/hmg/ddu034>

Gautier, M. (2009). *Fiftieth anniversary of the trisomy 21: Return on a discovery*. *Médecine/Sciences*, 25 (3), 277 – 282.

Gifford, C. A., et al. (2019). Transcriptional dysregulation in Down syndrome. *Nature Communications*, 10, 3708. <https://doi.org/10.1038/s41467-019-11617-5>

Gregg, A. R., Skotko, B. G., Benkendorf, J. L., Monaghan, K. G., Bajaj, K., Best, R. G., ... Watson, M. S. (2016). Noninvasive prenatal screening for fetal aneuploidy: A position statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). *Genetics in Medicine*, 18 (10), 1056 – 1065. <https://doi.org/10.1038/gim.2016.97>

Grieco, J., Pulsifer, M., Seligsohn, K., Skotko, B., & Schwartz, A. (2015). Down syndrome: Cognitive and behavioral functioning across the lifespan. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, 169 (2), 135 – 149. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31439>

Guidi, S., et al. (2008). Neurogenesis impairment in Down syndrome. *Acta Neuropathologica*, 116 (4), 409 – 420. <https://doi.org/10.1007/s00401-008-0413-9>

- Guralnick, M. J. (2011). Why early intervention works: A systems perspective. *Infants & Young Children*, 24 (1), 6 – 28. <https://doi.org/10.1097/IYC.0b013e3182002cfe>
- Halder, C. (2020) *Dítě s Downovým syndromem ve škole s přílohou Inkluze v České republice Lenky Hečkové. 2. vyd.*
- Handen, B. L., Cohen, D., Channell, M. M., & Abbeduto, L. (2020). Comorbid mental health conditions in individuals with Down syndrome. *Journal of Neurodevelopmental Disorders*, 12, Article 24. <https://doi.org/10.1186/s11689-020-09324-5>
- Harrison, P. L., & Oakland, T. (2015). Adaptive Behavior Assessment System (3rd ed.). San Antonio, TX: Pearson.
- Hartley, S. L., Handen, B. L., & Devenny, D. A. (2014). Neurodegeneration in Down syndrome. *Brain*, 137 (8), 2356 – 2367. <https://doi.org/10.1093/brain/awu142>
- Hasle, H. (2016). Pattern of malignant disorders in individuals with Down syndrome. *The Lancet Oncology*, 17 (6), e285 – e293. [https://doi.org/10.1016/S1470-2045\(16\)30026-7](https://doi.org/10.1016/S1470-2045(16)30026-7)
- Hattori, M., et al. (2000). The DNA sequence of human chromosome 21. *Nature*, 405 (6784), 311 – 319. <https://doi.org/10.1038/35012518>
- Hibaoui, Y., & Feki, A. (2014). Development of iPSC models for Down syndrome. *Biochemical Society Transactions*, 42 (3), 776 – 782. <https://doi.org/10.1042/BST20140042>
- Hodapp, R. M., & Dykens, E. M. (2009). Strengths and weaknesses in children with Down syndrome. *Developmental Disabilities Research Reviews*, 15(1), 3 – 9. <https://doi.org/10.1002/ddrr.45>
- Hodapp, R. M., & Fidler, D. J. (2021). Development and Down syndrome: New directions for research. *Current Opinion in Psychiatry*, 34 (2), 95 – 101. <https://doi.org/10.1097/YCO.0000000000000671>
- Holubec, S. (2015). Sociální hygiena a eugenika v meziválečném Československu. *Dějiny a současnost*, 37 (1), 28 – 31.
- Homolková, K. 2022. *Raný vývoj verbální a neverbální komunikace dítěte s Downovým syndromem*. 1. vyd. Praha : Karolinum, Univerzita Karlova. 156 s. ISBN 978-80-246-5292-4.
- Implementačný plán Národného programu rozvoja výchovy a vzdelávania (2024 – 2026)*. MŠVVaŠ SR.

- Izzo, A., et al. (2020). *Targeting mitochondrial network architecture in Down syndrome and aging*. *International Journal of Molecular Sciences*, 21 (9), 3134. <https://doi.org/10.3390/ijms21093134>
- Jacobs, P. A., & Strong, J. A. (1959). A case of human intersexuality having a possible XXY sex-determining mechanism. *Nature*, 183, 302–303. <https://doi.org/10.1038/183302a0>
- Jarrold, C., & Baddeley, A. D. (2001). Short-term memory in Down syndrome: Applying the working memory model. *Down Syndrome Research and Practice*, 7 (1), 17 – 23. <https://doi.org/10.3104/reports.109>
- Jernigan, T. L., et al. (1993). Cerebral structure on MRI in Down syndrome. *Neurology*, 43 (6), 1188 – 1188. <https://doi.org/10.1212/WNL.43.6.1188>
- Jesenský, J. (2000). *Andragogika a gerontagogika handicapovaných*. Praha : Karolinum.
- Jesenský, J. (2000). *Základy komprehenzivní speciální pedagogiky*. Hradec Králové : Gaudeamus. 275 s.
- Katalóg podporných opatrení* (2022), [online]. Bratislava: MŠVVaM SR. Dostupné na: <https://podporneopatrenia.minedu.sk/katalog-podpornych-opatreni/>
- Kaufman, J., Birmaher, B., Axelson, D., et al. (2016). *K-SADS-PL DSM-5: Kiddie Schedule for Affective Disorders and Schizophrenia – Present and Lifetime Version*. Diagnostic manual. Retrieved from <https://www.kennedykrieger.org/sites/default/files/library/documents/faculty/ksads-dsm-5-screener.pdf>
- Kay-Raining Bird, E., Lamond, E., & Holden, J. (2021). Bilingualism in children with Down syndrome: A scoping review. *Brain Sciences*, 11 (3), 311. <https://doi.org/10.3390/brainsci11030311>
- Kovářík, J. 1979. *Vývinový skrínig DSI. Vývinový screening. Záznamový hárok. Psychodiagnostické a didaktické testy. T-157*. Bratislava. 1979.
- Kevles, D. J. (1995). *In the name of eugenics: Genetics and the uses of human heredity*. Harvard University Press. (pôv. 1985)
- Kleschevnikov, A. M., et al. (2012). Hippocampal LTP and cognitive deficits in Ts65Dn mice. *Journal of Neuroscience Research*, 90 (12), 2253 – 2264. <https://doi.org/10.1002/jnr.23111>
- Korbel, J. O., Tirosh-Wagner, T., Urban, A. E., Chen, X. N., Kasowski, M., Dai, L., ... Korenberg, J. R. (2009). *The genetic architecture of Down syndrome phenotypes revealed*

by high-resolution analysis of human segmental trisomies. Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America, 106 (29), 12031 – 12036.
<https://doi.org/10.1073/pnas.0813248106>

Korenberg, J. R., Chen, X.-N., Schipper, R., Sun, Z., Gonsky, R., Gerwehr, S., ... Matsuoka, R. (2002). Down syndrome phenotypes: The consequences of chromosomal imbalance. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 99 (25), 16176–16181.
<https://doi.org/10.1073/pnas.012657599>

Korkman, M., Kirk, U., & Kemp, S. (2007). *NEPSY-II: Clinical and interpretive manual* (2nd ed.). San Antonio, TX: Pearson.

Kučerová, M. (2009). *Dejiny medicínskej genetiky v Československu*. Masarykova univerzita.

Kratochvílová, A. & Michalová, Z. (2018) *Program k stimulaci pozornosti a paměti s využitím kognitivního učení (PAMIS) Díl A*. 1. vyd. Praha: VSTisk, 2018.

Kvasnička, L., Baláž, J. 1980. Logopedická a pedopsychiatrická starostlivosť o imbecilné deti v ústave sociálnej starostlivosti. S. 207–2012. In Baláž, J. a kol. *Komunikačné problémy detí s viacerými chybami*. Bratislava : SPN. 288 s. 67-419-80.

Lana-Elola, E., Watso.n-Scales, S., Slender, A., et al. (2021). Down syndrome: From understanding the genetic basis to therapy. *Cell Reports Medicine*, 2 (9), 100940.
<https://doi.org/10.1016/j.xcrm.2021.100940>

Lander, E. S., Linton, L. M., Birren, B., Nusbaum, C., Zody, M. C., Baldwin, J., ... & Adams, M. D. (2001). *Initial sequencing and analysis of the human genome*. Nature, 409 (6822), 860–921. <https://doi.org/10.1038/35057062>

Lechta, V. 2002. Metódy a techniky logopedickej terapie, princípy ich aplikácie. s. 11 – 22. In Lechta, V. a kol. *Terapia narušenej komunikačnej schopnosti*. Martin : Osveta. 270 s. ISBN 80-8063-092-5.

Lechta, V. (2009). Komponenty inkluzívnej pedagogiky. s. 5 – 15. In Lechta, V. (ed.). *Východiská a perspektívy inkluzívnej pedagogiky*. Martin : Osveta, 2009. ISBN 978-80-8063 303-5.

Lechta, V. (2011) *Symptomatické poruchy řeči u dětí*. 3. české vyd. Praha : Portál, 2011. 190 s. ISBN 978-80-7367-977-4.

Lechta, V. (2016). *Inkluzivní pedagogika*

Lejeune, J., Gautier, M., & Turpin, R. (1959). Étude des chromosomes somatiques de neuf enfants mongoliens. *Comptes Rendus Hebdomadaires des Séances de l'Académie des Sciences*, 248, 1721–1722.

Letourneau, N., Duffett-Leger, L., Levac, L., Watson, W. S., Tryphonopoulos, P., & Dennis, C.-L. (2014). Prenatal maternal mental health and fetal programming: A systematic review of preclinical and clinical evidence. *Neuroscience & Biobehavioral Reviews*, 42, 1 – 20. <https://doi.org/10.1016/j.neubiorev.2013.12.016>

Li, Z., et al. (2007). Duplication of the entire orthologous region of human chromosome 21 in mice: Dp(16)1/Yey. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 104 (23), 9219 – 9224. <https://doi.org/10.1073/pnas.0703199104>

Lifton, R. P., Goldberg, M. E., Perry, J. L., MacLennan, W. J., & White, R. L. (1986). Genetic studies of Down syndrome: a continuing perspective. *American Journal of Human Genetics*, 38 (4), 566 – 573.

Limbrock, G. J. & Hoyer, H. (1988). Sensomotorische Funktionstherapie bei orofazialen Fehlfunktionen nach Castillo-Morales. In *Zahnärztliche Praxis*, Heft 7, s. 246-254.

Lockrow, J. P., Fortress, A. M., & Granholm, A.-C. (2009). Oxidative stress and antioxidants in Down syndrome. *Journal of Cellular Biochemistry*, 110 (3), 574 – 581. <https://doi.org/10.1002/jcb.22561>

Lo, Y. M. D., Corbetta, N., Chamberlain, P. F., Rai, V., Sargent, I. L., Redman, C. W., & Wainscoat, J. S. (1997). Presence of fetal DNA in maternal plasma and serum. *The Lancet*, 350(9076), 485 – 487. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(97\)02174-0](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(97)02174-0)

Lombardo, P. A. (2011). A century of eugenics in America: From the Indiana experiment to the human genome era. Indiana University Press.

Lombardo, P. A. (2008). The Down Syndrome Advantage: Causal Mechanisms and Effects on Development. *Journal of Intellectual Disability Research*, 52 (3), 220 – 235.

Lott, I. T., & Dierssen, M. (2010). Cognitive deficits and associated neuropathologies in Down's syndrome. *The Lancet Neurology*, 9 (6), 623 – 633. [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(10\)70112-5](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(10)70112-5)

Lord, C., Rutter, M., DiLavore, P. C., & Risi, S. (2015). *Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS-2) Manual*. Los Angeles, CA: Western Psychological Services.

Lyle, R., Béna, F., Gagos, S., Gehrig, C., Lopez, G., Schinzel, A., & Antonarakis, S. E. (2009). Genotype–phenotype correlations in Down syndrome identified by array-CGH.

European Journal of Human Genetics, 17 (4), 454 – 466.
<https://doi.org/10.1038/ejhg.2008.212>

Macek, M., Jr. (2010). Klinická genetika v České republice – historie, současnost a perspektivy. *Časopis lékařů českých*, 149 (9), 443 – 447.

Macek, M., & Macek, M. Jr. (2015). History of medical genetics in the Czech Republic. *Journal of Community Genetics*, 6 (4), 309 – 315. <https://doi.org/10.1007/s12687-015-0241-1>

Mahy, C. E. V., Rodgers, J., & Short, A. K. (2010). Self-awareness in children with Down syndrome: A comparison with mental-age matched typically developing children. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, 23 (3), 237 – 246.
<https://doi.org/10.1111/j.1468-3148.2009.00531.x>

Mai, C. T., et al. (2019). Birth defects surveillance data. *Birth Defects Research*, 111 (14), 1131 – 1145. <https://doi.org/10.1002/bdr2.1556>

Majerčíková, J., & Mrázová, E. (2020). Inkluzívne vzdelávanie žiakov so špeciálnymi výchovno-vzdelávacími potrebami – praktická pedagogická reflexia. *Pedagogika*, 70 (6), 519–536.

Manuál debarierizácie škôl a školských zariadení (2022), [online]. Dostupné na: <https://www.minedu.sk/32192-sk/manual-debarierizacie/>

Matušková, O., Prokopová, E., Rajkovičová, H., Jurišová, E., Vodičková, B., Gondec., M. 2021. Štandard vyšetrení psychomotorického vývinu detí pri 2. – 11. preventívnej prehliadke v primárnej starostlivosti – 1. revízia. In *Vestník MZSR*, č. 69, 628 – 710.

Meilaender, G. (2013). *Bioethics: A primer for Christians* (3rd ed.). Eerdmans.

Metodika pre prácu s deťmi so ŠVVP v predškolskom vzdelávaní. (2019). Kolektív autorov projektu WELCOME. Praha : RAABE, 2019. ISBN 978-80-7496-400-8. [online]. Dostupné na: <https://vudpap.sk/wp-content/uploads/2019/03/Metodika-pre-M%C5%A0deti-%C5%A0VVP.pdf>

Miller, J. F. (1999). *Profiles of language development in children with Down syndrome*. In J. F. Miller, M. Leddy, & L. A. Leavitt (Eds.), *Improving the Communication of People with Down Syndrome* (pp. 11 – 39). Baltimore, MD: Paul H. Brookes Publishing Co.

Miller, J. F., Miolo, G., Sedey, A., Pierce, K., Rosin, M. 1989. Predicting lexical growth in children with Down syndrome. In *Poster presented at the Annual Meeting of the American Speech-Language-Hearing Association*, St. Louis, MO.

Miller, J. F., & Leddy, M. (1998). *Down syndrome: The impact of speech production on language development*. In R. Paul (Ed.), *Communication and Language Intervention: Vol. 8. Exploring the Speech-Language Connection* (pp. 163 – 177). Baltimore, MD: Paul H. Brookes Publishing Co.

Milunsky, A. (2015). *Genetic disorders and the fetus: Diagnosis, prevention, and treatment* (7th ed.). Wiley-Blackwell.

MKCH-6 (1949). *International Classification of Diseases, 6th Revision (ICD-6)*. World Health Organization (WHO). ICD-6 Manual of the International Statistical Classification of Diseases, Injuries, and Causes of Death: Sixth Revision of the International Lists of Diseases and Causes of Death, adopted 1948 – Geneva, World Health Organization. [https://www.who.int/publications/m/item/manual-of-the-international-statistical-classification-of-diseases--injuries--and-causes-of-death-\(1948\)](https://www.who.int/publications/m/item/manual-of-the-international-statistical-classification-of-diseases--injuries--and-causes-of-death-(1948))

MKCH-7 (1995). *International Classification of Diseases, 7th Revision (ICD-7)*. WHO. ICD-7 Manual of the International Statistical Classification of Diseases, Injuries, and Causes of Death: Seventh Revision. Based on the recommendation of the Seventh Revision Conference, 1955, and adopted by the Ninth World Health Assembly under WHO nomenclature regulations. – Geneva, World Health Organization. <https://www.wolfbane.com/icd/icd7.htm> <https://www.meb.ki.se/svesan/ICD/index.html>

MKCH-8 (1965) *International Classification of Diseases, 8th Revision (ICD-8)*. WHO. ICD-8 Manual of the International Statistical Classification of Diseases, Injuries, and Causes of Death: Eighth Revision. – World Health Organization. *International Statistical Classification of Diseases, Injuries, and Causes of Death: Eighth Revision* – WHO IRIS <https://iris.who.int/handle/10665/70934>

MKCH-9 (1977). *International Classification of Diseases, 9th Revision (ICD-9)*. WHO. ICD 9 Manual of the International Statistical Classification of Diseases, Injuries, and Causes of Death: Ninth Revision. – World Health Organization. Manual of the International Classification of Diseases, Injuries, and Causes of Death (based on recommendations of the 1975 revision) – WHO IRIS <https://iris.who.int/handle/10665/70934>

MKCH-10 (1992). *International Classification of Diseases, 10th Revision (ICD-10)*. WHO. ICD-10 International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems (10th Revision). – World Health Organization. <https://icd.who.int/browse10/2019/en>

MKCH-11 (2018, účinnosť 2022). *International Classification of Diseases, 11th Revision (ICD-11)*. WHO.

- Morris, C. A. (2017). *Williams syndrome*. In M. P. Adam, H. H. Ardinger, R. A. Pagon, et al. (Eds.), GeneReviews® . Seattle (WA): University of Washington, Seattle. Retrieved from <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1249/>
- Mullins, C., et al. (2021). Memantine in adults with Down syndrome: A randomized clinical trial. *JAMA Neurology*, 78 (5), 571 – 579. <https://doi.org/10.1001/jamaneurol.2021.0023>
- Mullen, E. M. (1995). *Mullen Scales of Early Learning*. AGS Edition.
- Næss, K.-A. B., et al. (2011). Language development in Down syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, 32 (2), 761 – 775. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2010.11.014>
- Nicolaides, K. H. (2004). Nuchal translucency and other first-trimester markers. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*, 191 (1), 45 – 67. <https://doi.org/10.1016/j.ajog.2004.03.090>
- Norton, M. E., Jacobsson, B., Swamy, G. K., Laurent, L. C., Ranzini, A. C., Brar, H., Tomlinson, M. W., Pereira, L., Spitz, J. L., Hollemon, D., Cuckle, H., Musci, T. J., & Wapner, R. J. (2015). Cell-free DNA analysis for noninvasive examination of trisomy. *New England Journal of Medicine*, 372 (17), 1589 – 1597. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa1407349>
- Norwich, B. (2014). *Addressing tensions and dilemmas in inclusive education: Living with uncertainty*. Routledge. <https://doi.org/10.4324/9780203795538>
- Nultý akčný plán stratégie inkluzívneho prístupu vo výchove a vzdelávaní na rok 2021. [online]. Dostupné na: <https://www.minedu.sk/nulty-akcny-plan-strategie-inkluzivneho-pristupu-vo-vychove-a-vzdelavani-na-rok-2021/>
- O'Doherty, A., et al. (2005). An aneuploid mouse strain carrying human chromosome 21. *Science*, 309 (5743), 2033 – 2037. <https://doi.org/10.1126/science.1114510>
- Office of the United Nations High Commissioner for Human Rights. (2006). Convention on the rights of persons with disabilities. United Nations. <https://www.ohchr.org/en/instruments-mechanisms/instruments/convention-rights-persons-disabilities>
- Olmos-Serrano, J. L., et al. (2016). Down syndrome developmental brain transcriptome. *Neuron*, 89 (6), 1208 – 1222. <https://doi.org/10.1016/j.neuron.2016.01.042>
- Olson, A., et al. (2018). Trisomy 21 changes developmental timing through immune pathway. *Nature Communications*, 9, 303. <https://doi.org/10.1038/s41467-017-02684-2>
- Ondrejko, P. (2014). *Sociálna pedagogika / Social Education*, Ročník 2, číslo 1, s. 37 – 50, Duben 2014, ISSN 1805-8825. DOI: 10.7441/soced.2014.02.01.03

Parens, E., & Asch, A. (2000). *Prenatal testing and disability rights*. Georgetown University Press.

Patterson, D. (2011). Molecular genetic analysis of Down syndrome. *Human Genetics*, 130(6), 795–808. <https://doi.org/10.1007/s00439-011-1034-0>

Patkee, P. A., et al. (2020). Cortical development in fetuses with Down syndrome. *Cerebral Cortex*, 30 (9), 4740 – 4752. <https://doi.org/10.1093/cercor/bhaa091>

Penrose, L. S. (1963). The relative effects of sex and aneuploidy on human intelligence. *Annals of Human Genetics*, 26 (2), 147 – 162.

Peterson, C. L., & Workman, J. L. (2000). Promoter targeting and chromatin remodeling by SWI/SNF. *Nature Reviews Molecular Cell Biology*, 1 (2), 115 – 122. <https://doi.org/10.1038/35040025>

Pinter, J. D., Eliez, S., Schmitt, J. E., Capone, G. T., & Reiss, A. L. (2001). Neuroanatomy of Down's syndrome: A high-resolution MRI study. *American Journal of Psychiatry*, 158 (10), 1659 – 1665. <https://doi.org/10.1176/appi.ajp.158.10.1659>

Pipeková, J. (ed.) (2006) *Kapitoly ze speciální pedagogiky*. 2. vyd. Brno: Paido, 2006. ISBN 807315-120-0.

Plán obnovy a odolnosti SR. (2021). Bratislava: MŠVVaM SR. [online]. Dostupné na: <https://www.planobnovy.sk/kompletny-plan-obnovy/>

Požár, L. 2007. *Základy psychológie ľudí s postihnutím*. Trnava : TYPI UNIVERZITATIS TYRNAVIENSIS, 2007. 184 s. ISBN 978-80-8082-147-0.

Prasher, V. P., Farrer, L. A., & Kessling, A. (1998). *Genetic and host factors for dementia in Down's syndrome*. *British Journal of Psychiatry*.

Proctor, R. N. (1988). *Racial hygiene: Medicine under the Nazis*. Harvard University Press.

Požár, J. (2017). *Dějiny speciální pedagogiky v českých zemích*. Pedagogická fakulta UK.

Real, R., et al. (2017). A human iPSC model of Down syndrome reveals GABAergic neuron dysfunction. *Cell Reports*, 21 (12), 3398 – 3415. <https://doi.org/10.1016/j.celrep.2017.11.095>

Real, R., et al. (2017). In vivo models of Down syndrome: Mouse models and translational use. *Molecular and Cellular Neuroscience*, 86, 55 – 67. <https://doi.org/10.1016/j.mcn.2017.01.006>

- Resman, M. & Matulčíková, M. (2003). Integrácia/inklúzia medzi zámerom a uskutočnením. In *Psychológia a patopsychológia dieťaťa*. ISSN 0555-5574. 2003. roč. 38, č. 2. s. 161 – 174.
- Roberts, I., Izraeli, S., & Biondi, A. (2013). Transient myeloproliferative disorder and acute megakaryoblastic leukemia in Down syndrome. *British Journal of Haematology*, 160 (2), 177 – 188. <https://doi.org/10.1111/bjh.12126>
- Robbins, T. W., James, M., Owen, A. M., Sahakian, B. J., McInnes, L., & Rabbitt, P. (1994). Cambridge Neuropsychological Test Automated Battery (CANTAB): a factor analytic study of a large sample of normal elderly volunteers. *Dementia and Geriatric Cognitive Disorders*, 5(5), 266–281. <https://doi.org/10.1159/000106735>
- Roizen, N. J., & Patterson, D. (2003). Down's syndrome. *The Lancet*, 361(9365), 1281 – 1289. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(03\)12987-X](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(03)12987-X)
- Roid, G. H. (2003). *Stanford-Binet Intelligence Scales* (5th ed.). Itasca, IL: Riverside Publishing.
- Roid, G. H., & Miller, L. J. (1995). *Leiter International Performance Scale-Revised (Leiter-R)*. Wood Dale, IL: Stoelting Co.
- Roizen, N. J., & Patterson, D. (2003). Down's syndrome. *The Lancet*, 361 (9365), 1281– 1289. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(03\)12987-X](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(03)12987-X)
- Ronan, J. L., Wu, W., & Crabtree, G. R. (2013). From neural development to cognition: Roles for chromatin remodeling complexes. *Cell*, 154 (6), 1225 – 1238. <https://doi.org/10.1016/j.cell.2013.08.012>
- Rupela, V., Eadie, T., & Yorkston, K. (2021). Motor speech disorders in individuals with Down syndrome: Dysarthria, childhood apraxia of speech, or both? *Journal of Neurology*, 268(6), 2236–2248. <https://doi.org/10.1007/s00415-020-10179-w>
- Russo, M. L., Sousa, A. M. M., & Bhattacharyya, A. (2024). Consequences of trisomy 21 for brain development in Down syndrome. *Nature Reviews Neuroscience*, 25 (11), 740– 755. <https://doi.org/10.1038/s41583-024-00866-2>
- Russo, S., Salas, M., & Tycko, B. (2024). Cellular and molecular mechanisms of brain development in Down syndrome. *Nature Reviews Neuroscience*, 25 (2), 120 – 139. <https://doi.org/10.1038/s41583-023-00722-9>
- Sago, H., et al. (1998). Ts1Cje: A partial trisomy 16 mouse model for Down syndrome. *Nature Genetics*, 19 (3), 279 – 281. <https://doi.org/10.1038/971>

- Sandelowski, M. (2019). The new landscape of prenatal testing: Ethical and policy issues. *Bioethics*, 33 (3), 356 – 364. <https://doi.org/10.1111/bioe.12552>
- Seidler, P., & Žovinec, E. (2008). Cesty k inklúzii ako proces skvalitňovania pedagogickej integrácie žiakov a študentov so ŠEP. Nitra: PF UKF. IŠBN 978-80-8094-446-9.
- Selikowitz, M. (2011). *Downův syndrom. Definice a příčiny. Vývoj dítěte. Výchova a vzdělávání. Dospělost*. 2. vyd. Praha : Portál. 197 s. ISBN 978-80-7367-882-1.
- Semel, E., Wiig, E. H., & Secord, W. A. (2003). *Clinical Evaluation of Language Fundamentals* (4th ed.). San Antonio, TX: Harcourt Assessment.
- Shakespeare, T. (2006). Disability rights and wrongs. Routledge.
- Shakespeare, T. (2013). *Disability rights and wrongs revisited* (2nd ed.). Routledge. <https://doi.org/10.4324/9780203107453>
- Sherman, S. L., Allen, E. G., Bean, L. H., & Freeman, S. B. (2007). Epidemiology of Down syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 13 (3), 221 – 227.
- Shkedi-Rafid, S., & Hashiloni-Dolev, Y. (2019). Disability rights perspectives on prenatal screening and testing. *Disability & Society*, 34 (3), 489 – 511. <https://doi.org/10.1080/09687599.2018.1545115>
- Schalock, R. L., Luckasson, R., & Tassé, M. J. (2021). *Intellectual disability: Definition, diagnosis, classification, and systems of supports* (12th ed.). American Association on Intellectual and Developmental Disabilities (AAIDD).
- Scholz, M. (2007). Der Weg von Integration zur Inklusion – Versuch einer Begriffsbestimmung. In *Sonderpädagogik in Bayern*. roč. 50. č. 1. 2007. s. 2 – 9.
- Sikl, A. (1963). Chromosomal abnormalities in children with congenital anomalies. *Czechoslovak Medical Journal*, 12, 211 – 219.
- Skotko, B. G. (2011). Prenatal diagnosis and Down syndrome: Mother's informed choices. *JAMA*, 306 (20), 2211 – 2212. <https://doi.org/10.1001/jama.2011.1642>
- Skotko, B. G., Levine, S. P., & Goldstein, R. (2011). Self-perceptions from people with Down syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 155 (10), 2360 – 2369. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.34235>
- Snijders, R. J. M., Noble, P., Sebire, N., Souka, A., & Nicolaides, K. H. (1998). UK multicentre project on assessment of risk of trisomy 21 by maternal age and fetal nuchal-translucency thickness at 10 – 14 weeks of gestation. *The Lancet*, 352 (9125), 343 – 346. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(97\)11311-8](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(97)11311-8)

Sparrow, S. S., Cicchetti, D. V., & Saulnier, C. A. (2016). *Vineland Adaptive Behavior Scales* (3rd ed.). Bloomington, MN: Pearson.

SSLG (2021) Slovenská spoločnosť pre lekársku genetiku (SSLG). Odborné usmernenia pre prenatálny genetický skrining a invazívnu diagnostiku chromozómových porúch. Bratislava.

Stagni, F., Giacomini, A., Emili, M., Guidi, S., & Bartesaghi, R. (2020). Pharmacotherapy in Down syndrome: From preclinical to clinical trials. *Progress in Brain Research*, 251, 307 – 343. <https://doi.org/10.1016/bs.pbr.2019.10.008>

Stejskalová, V. (2016). Downův syndrom a trizómie 21 – nové pohledy na starý problém. Online. Bakalárska práca. Brno: Masarykova univerzita, Přírodovědecká fakulta. 2016. Dostupné na: <https://is.muni.cz/th/kog3v/>

Starbuck, J. M. (2011). On the Antiquity of Trisomy 21: Moving Towards a Quantitative Diagnosis of Down Syndrome in Historic Material Culture. *Journal of Contemporary Anthropology*, 2 (1).

Startin, C. M., et al. (2020). Health comorbidities in adults with Down syndrome. *Frontiers in Psychiatry*, 11, 1 – 12. <https://doi.org/10.3389/fpsy.2020.00369>

Stagni, F., Giacomini, A., Emili, M., Guidi, S., & Bartesaghi, R. (2020). Pharmacotherapy in Down syndrome: From preclinical to clinical trials. *Progress in Brain Research*, 251, 307 – 343. <https://doi.org/10.1016/bs.pbr.2019.10.008>

Strachan, T., & Read, A. (1999). *Human molecular genetics* (2nd ed.). Wiley-Liss.

Stratégia inkluzívneho prístupu vo výchove a vzdelávaní. (2021) [online]. Dostupné na: <https://www.minedu.sk/30864-sk/strategia-inkluzivneho-pristupu-vo-vychove-a-zdelavani/>

Strážiková, I., Kubalec, R. 2012. *Špecifická výchovy a edukácie detí a žiakov s Downovým syndrómom*. Ružomberok : Verbum. 110 s. ISBN 978-80-8084-953-5.

SSM Health Cardinal Glennon. (n.d.). Trisomy 21 (Down Syndrome). SSM Health Cardinal Glennon St. Louis Fetal Care Institute. Retrieved [dátum prístupu], from <https://www.ssmhealth.com/cardinal-glennon/fetal-care-institute/fetal-conditions-we-treat/genetic-syndromes/trisomy-21-%28down-syndrome%29>

Sumner, A. T. (2003). *Chromosomes: Organization and Function*. Blackwell Publishing.

Šíma, J. (2003). Historie lékařské genetiky v Československu. In J. Šíma (Ed.), *Základy lékařské genetiky* (pp. 15 – 28). Karolinum.

Štátny vzdelávací program pre predprimárne vzdelávanie v materských školách. (2022). [online]. Dostupné na: <https://www.minedu.sk/data/att/96d/24534.b6f65c.pdf>

Štátny vzdelávací program pre základné vzdelávanie. (2015)
<https://www.minedu.sk/statne-vzdelavacie-programy-2015/>

Štátny vzdelávací program pre základné vzdelávanie. (2023). [online]. Dostupné na:
https://www.minedu.sk/data/files/11808_statny-vzdelavaci-program-pre-zakladnevzdelavanie-cely.pdf

Štátny vzdelávací program pre základné vzdelávanie. (2025). [online]. Dostupné na:
<https://www.minedu.sk/data/att/280/33502.d5d1a7.pdf> a taktiež
<https://www.minedu.sk/data/att/aca/33506.cbc4b4.pdf>

Šuhajdová, I. (2018). Ľudský faktor. Kľúčová podmienka inklúzie. 100 s. Trnava : TYPI
Universitatis Tyrnaviensis. ISBN 978-80-56801215.

Švrčková, M. (2015). *Integrácia a inklúzia žiakov so zdravotným postihnutím v Slovenskej republike*. (odborná správa).

Švarcvá, Irena. 2007. Downův syndrom v předškolním vzdělávání. Online. Bakalářská práce. Brno: Masarykova univerzita, Pedagogická fakulta. 2007. Dostupné na:
<https://is.muni.cz/th/k7wq3/>

Šustrová, M. a kol. 2004. *Diagnóza Downov syndróm*. Bratislava : Perfekt, a. s. 240 s. ISBN 80-8046-259-3.

Urbánek, T., Denglerová, D., & Širůček, J. (2011). *Psychologická diagnostika*. Praha: Portál.

Van Gasteren-Oosterom, H. B. M., Van Dommelen, P., Oudesluys-Murphy, A. M., Buitendijk, S. E., Van Buuren, S., & Van Wouwe, J. P. (2012). Healthy growth in children with Down syndrome. *PLoS ONE*, 7 (2), e31079.
<https://doi.org/10.1371/journal.pone.0031079>

van Trotsenburg, A. S. P., et al. (2020). The medical care of children with Down syndrome: European recommendations. *European Journal of Pediatrics*, 179, 1 – 16.
<https://doi.org/10.1007/s00431-020-03660-z>

Walker, P. L., Johnson, J. R., & Lambert, P. M. (1991). *Age and sex biases in the preservation of human skeletal remains*. *American Journal of Physical Anthropology*, 84 (3), 349 – 354.

Wapner, R. J., Thom, E., Lewin, A., et al. (2012). *Chromosomal microarray versus karyotyping for prenatal diagnosis*. *New England Journal of Medicine*, 367 (23), 2175–2184. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa1203382>

- Wapner, R. J., et al. (2012). Chromosomal microarray versus karyotyping for prenatal diagnosis. *New England Journal of Medicine*, 367 (23), 2175 – 2184. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa1203382>
- Ward, O. C. (1999). John Langdon Down: The man and the message. *Down Syndrome Research and Practice*, 6 (1), 19 – 24. <https://doi.org/10.3104/reports.96>
- Wechsler, D. (2014). *Wechsler Intelligence Scale for Children* (5th ed.). San Antonio, TX: Pearson.
- Weindling, P. (2012). *Victims and survivors of Nazi human experiments*. Bloomsbury.
- World Health Organization. (2019/2022). *International Classification of Diseases, 11th Revision (ICD-11)*. WHO.
- Wilkinson, S. (2015). *Choosing tomorrow's children: The ethics of selective reproduction* (2nd ed.). Oxford University Press.
- Wilson, L. R., Annus, T., & Holland, A. J. (2019). Cortical thickness in people with Down syndrome and its relation to Alzheimer's disease pathology. *NeuroImage: Clinical*, 22, 101792. <https://doi.org/10.1016/j.nicl.2019.101792>
- Wiseman, F. K., et al. (2009). A genetic cause of Alzheimer disease: Mechanistic insights from Down syndrome. *Nature Reviews Neuroscience*, 10 (12), 844 – 854. <https://doi.org/10.1038/nrn2680>
- Wiseman, F. K., et al. (2015). Alzheimer's disease and Down syndrome. *Nature Reviews Neuroscience*, 16, 564 – 574. <https://doi.org/10.1038/nrn3983>
- Wishart, J. G. (2007). Socio-cognitive understanding: A strength or weakness in Down syndrome? *Journal of Intellectual Disability Research*, 51 (5), 365 – 371. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2006.00909.x>
- Xavier, A. C., Ge, Y., & Taub, J. (2010). Unique clinical and biological features of leukemia in Down syndrome children. *Expert Review of Hematology*, 3(2), 175–186. <https://doi.org/10.1586/ehm.10.14>
- Yu, T., Li, Z., Jia, Z., Clapcote, S. J., Liu, C., Li, S., ... Yu, Y. E. (2010). A mouse model of Down syndrome trisomic for all human chromosome 21 syntenic regions. *Human Molecular Genetics*, 19 (14), 2780 – 2791. <https://doi.org/10.1093/hmg/ddq179>
- Yunis, J. J. (1976). High resolution of human chromosomes. *Science*, 191 (4233), 1268 – 1270.
- Zaglmair, S., & Rank, A. (2024). Inclusive teacher education and the role of peer assistants: A German case study. *European Journal of Special Needs Education*, 39 (2),

1–16. (akceptované/online-first). <https://doi.org/10.1080/08856257.2024.XXXXXX>
(prosím skontrolovať finálne čísla stránky/DOL po publikovaní)

Zákon č. 245/2008 Z. z. o výchove a vzdelávaní (školský zákon) a o zmene a doplnení niektorých zákonov. (2008). *Zbierka zákonov Slovenskej republiky*. Dostupné na: <https://www.slov-lex.sk/ezbierky/pravne-predpisy/SK/ZZ/2008/245/>

Zákon č. 279/1993 Z. z. o školských zariadeniach (platný do 2008) <https://www.epi.sk/zz/1993-279>

Zákon č. 596/2003 Z. z. o štátnej správe v školstve a školskej samospráve a o zmene a doplnení niektorých zákonov (platný do 2025) <https://www.slov-lex.sk/ezbierky/pravne-predpisy/SK/ZZ/2003/596/>

Zákon č. 321/2025 Z. z. o školskej správe a o zmene a doplnení niektorých zákonov <https://www.slov-lex.sk/ezbierky/pravne-predpisy/SK/ZZ/2025/321/20260101.html>

Žovinec, E. (Ed.) 2019. *Špeciálna pedagogika II. Kompendium špeciálnej pedagogiky podľa užšieho zamerania pre špeciálnych pedagógov, liečebných pedagógov a logopédov*. 1. vyd. Nitra : Pedagogická fakulta Univerzity Konštantína Filozofa v Nitre, 2019. ISBN 978-80-558-1379-0.

Názov: Dieťa s Downovým syndrómom v teórii a edukačnej praxi

Autorky: © PaedDr. Jana BALÁŽOVÁ, PhD. 2025

© PhDr. Andrea LETAŠIOVÁ, PhD. 2025

Recenzovali: PhDr. Dominika DOKTOROVÁ, PhD. univerz. docent

PhDr. Kamila HOMOLKOVÁ, PhD.

Jazyková korektúra: Mgr. Zuzana SITARČÍKOVÁ, PhD.

Fotografia na obálke: Martin BALÁŽ

Návrh obálky: Mgr. Ing. Roman HORVÁTH, PhD.

Vydavateľ: Pedagogická fakulta Trnavskej univerzity v Trnave

Vydanie: prvé

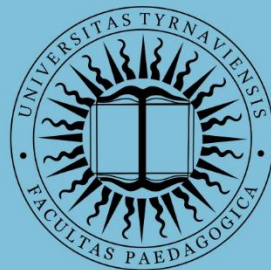
Rok: 2025

Rozsah: 172 s.

Všetky práva vyhradené. Toto dielo ani žiadnu jeho časť nie je možné reprodukovat' bez súhlasu majiteľov autorských práv.

ISBN 978-80-568-0780-4

<https://doi.org/10.31262/978-80-568-0780-4/2025>



Trnava 2025

