

# Prader-Willi syndrom



**Patří mezi vzácnější genetické vady, a proto není toto onemocnění příliš známé. Zjednodušeně se dá říct, že lidé s tímto syndromem mají problémy s menším vzrůstem, pohlavním vývojem a mimo jiné i chorobným přejídáním.**

Péče o dítě s Prader-Willi syndromem (PWS) je sice náročnější než o dítě zdravé, ale s pomocí moderní léčby je dnes možné těmto dětem řadu příznaků a potíží zmírnit. Pro jejich správné prospívání, růst a začlenění do společnosti je ale především důležitá trpělivá a důsledná výchova.

## DIAGNOSTIKA

Příčinou PWS je genetická vada - porucha 15. chromozomu, která se vyskytuje přibližně u 1 z 15 000 narozených dětí. Zjistit se dá pomocí genetických testů. Syndrom Prader-Willi je možné diagnostikovat už během těhotenství, a to speciálním genetickým vyšetřením plodové vody nebo vzorku placenty.

## TYPICKÉ PŘÍZNAKY

\* **hypotonie** - nenormální snížení svalového napětí po narození a v kojeneckém věku \* **hypogonadismus** - nedostatečný vývoj pohlavních orgánů, špatný pubertální vývoj \* **obezita** - nadváha způsobená neovladatelnou chutí k jídlu a přejídáním \* **problémy s učením**, porucha emočního a sociálního vývoje, nízký vzrůst, spavost \* **charakteristický vzhled** - představují oči ve tvaru mandle, protáhlá hlava, úzké čelo, trojúhelníkový tvar horního rtu a malé ruce a nohy \* **snížená svalová síla** a problémy s koordinací pohybů a rovnováhou \* **podprůměrná inteligence** - zatímco průměrné IQ v celé populaci je 100, většina lidí s PWS se pohybuje okolo hodnoty IQ 70 \* **slabší pigmentace** kůže, vlasů a očí K dalším příznakům patří například menší pohyb plodu v

děloze, poruchy zraku, vyšší práh bolesti, porucha termoregulace apod.

Typickým rysem pro PWS je drobné sebepoškozování - štípání do kůže, okusování kůže kolem nehtů, vytrhávání vlasů apod.

## **PROJEVY ONEMOCNĚNÍ**

Porodní délka i hmotnost dětí s PWS může být o něco nižší než u ostatních. Novorozenci s PWS jsou slabí a mléko sají jen slabě nebo vůbec. První dny po porodu bývá nutné dodávat jim potravu žaludeční sondou, začátky kojení bývají jen málokdy bezproblémové, protože děti nemají několik prvních měsíců zájem o krmení, pláčou tiše a většinu dne prospí. U chlapců může být nápadný málo vyvinutý genitál. Psychosomatický vývoj, tedy počátek sezení, stání, chůze a mluvení je opožděný, většina dětí s PWS však tyto dovednosti zvládne nejpozději do pěti let věku. Pohybový vývoj je nutné kontrolovat ve spolupráci s dětským neurologem a svaly posilovat speciálním cvičením pod odborným dohledem. Svalová hypotonie se během prvního roku částečně upraví a zrychluje se i pohybový vývoj. Ustupují i problémy s krmením a dítě začíná postupně vyrovnávat svou hmotnost. Po druhém roce věku se dokončuje i jeho pohybový vývoj, mezi 2. a 3. rokem už bezpečně chodí. Vývoj řeči může být také o něco opožděný a poruchy výslovnosti si často vyžadají péči logopeda. V tomto věku se začíná objevovat charakteristický příznak neustálého hladu. Pokud není důsledně dodržován dietní režim a dítě nemá dostatek pohybu, velmi rychle přibývá na váze.

## **LÉČBA**

Vzhledem k tomu, že PWS je důsledkem genetické poruchy, nemůže být zcela vyléčen. V dnešní době však už existuje řada možností, jak některé příznaky zmírnit nebo zcela odstranit a výrazně tak život lidí s PWS zlepšit. Součástí terapie je kromě medikamentózní léčby také zvládání svalové slabosti a poruch výživy u kojenců, léčba nedostatku pohlavních hormonů, léčba obezity a nízkého vzrůstu, sledování vývoje páteře a prevence vzniku skoliózy, terapie poruch chování. Někdy jsou nutné i chirurgické zákroky - například léčba komplikací obezity a pozdě diagnostikovaných břišních příhod (v důsledku zvýšeného tlaku pro bolest a zvracení), léčba nesestouplých varlat u chlapců, korekce skoliózy či odstranění nosní mandle nebo krčních mandlí u pacientů se spánkovou apnoí (zástavami dechu).

Důležitou složkou medikamentózní léčby je náhrada chybějících hormonů. V posledních dvou desetiletích se začal i u těchto dětí užívat růstový hormon a dnes je už jednoznačně prokázáno, že dokáže nejen významně urychlit růst, ale i příznivě ovlivnit abnormální tělesné složení (snížit podíl tělesného tuku a naopak zvýšit svalovou hmotu), zvýšit tělesnou i duševní činnost. Růstový hormon je dětem s PWS podáván ve formě denních podkožních injekcí (ty jsou prakticky nebolestivé) pomocí speciálního aplikačního pera. U dětí s PWS je navíc porušena hormonální regulace na úrovni hypotalamu, která vede ke snížené nebo úplně chybějící činnosti jejich pohlavních žláz. Proto v době očekávaného počátku puberty nedojde k typickým tělesným změnám. Chybějící pohlavní hormony je možné nahradit příslušnými léky a díky nim je možné chybějící pohlavní zrání dokonale navodit a udržet.



## **BOJUJEME O KAŽDÝ KROK**

*To, že není všechno úplně v pořádku, tušila paní Sylvie Kubcová, maminka dnes osmileté Klárky, už během těhotenství: „Myslím, že jsem od začátku věděla, že je „něco“ špatně, byla jsem úzkostná a plná obav, ačkoli se vlastně nic neobvyklého nedělo. Až ke konci těhotenství byla Klárka menší, málo přibývala, měla jsem malé břicho, málo pohybů... ale všechny výsledky běžně prováděných screeningových testů byly v pořádku. Prader-Willi se však musí zjistit až speciálním vyšetřením, které se prenatálně dělá jen při vážném podezření na tento syndrom. Od té doby však věřím, že existuje mateřská intuice, já jsem opravdu tušila, že s miminkem není vše v pořádku. Porod mi vyvolávali, protože se i po termínu nic nedělo a miminko už neprospívalo. Po narození (2950 g, 48 cm) křičela, měla dobré Apgar skóre a já jsem moc chtěla uvěřit, že vše dobře dopadlo, a že jsem se se svými předtuchami spletla. No vydrželo mi to 2 dny... Klára nepila, nebudila se, byla hypotonická, vůbec neplakala, vypadala jako neživá panenka...“*

## **PO STANOVENÍ DIAGNÓZY SE MI ULEVILO**

*„Období, než jsme se dozvěděli diagnózu, bylo pro mě osobně asi nejhorší, ničilo mě, že nevím, co jí je, ani jak jí pomoci. Ve třech měsících jí poprvé vyšly špatně odběry, a proto jsme byli s podezřením na metabolickou chorobu odesláni k vyšetření na Dětskou kliniku VFN. Tam jsme se setkali s paní doc. MUDr. Houšťkovou, což pro nás bylo velice zásadní setkání. Jako první vyslovila podezření na PWS, byly provedeny odběry. Na potvrzení jsme sice čekali dlouho, výsledky byly až když byl Kláře rok, já jsem si však doma na internetu našla informace o PWS a věděla jsem, že to je ono. Klárka měla všechny příznaky, byla úplně typická. Paradoxně se mi ulevilo, už jsem začala mít představu o tom, co nás čeká. Klára neuměla sát, kojení vůbec nešlo, asi tři měsíce jsem ji krmila odstříkaným mateřským mlékem, zvládli jsme to bez žaludeční sondy, ale byla to dost hrůza. Děti s*

*PWS jsou totiž v prvním roce tak hypotonické a apatické, že je s krmením vždycky potíží. Pořád při krmení usínala, já jsem ji budila, v době, kdy ostatní děti pily 100 - 150 ml, Klára vypila stěží 50 ml, každé krmení trvalo nejmíň hodinu, v noci jsem si nařizovala budík, ona se na krmení vůbec nebudila, ale kupodivu docela přibývala. V roce vážila 8,30 kg.“*

## **MĚLI JSME DOMA PANENKU**

*„Pohybový vývoj byl opožděný, přetáčet na břicho se začala v sedmi měsících, plazit v roce, chodit až ve dvou letech. Celou dobu jsme cvičili, hlavně Vojtovu metodu. Ke konci prvního roku ale udělala velký pokrok, konečně s ní začal být kontakt, uměla ukázat, jak je veliká, paci-paci, uměla říct několik slovíček, většinou tedy citoslovčí, haf, bác apod. Ze všeho jsme měli velikou radost, protože prvního půlroku bylo, jako bychom měli doma panenku. Potom to najednou byla milá holčička, která až na to, že se vyvíjela pomaleji, byla úplně bezproblémová. Vše se začalo zase komplikovat až kolem čtvrtého roku, kdy se začala víc a víc zajímat o jídlo, začala být extrémně tvrdohlavá, začaly se objevovat záchvaty vzteku... S tím vším v různé míře bojujeme dodnes. Odmalinka jsme několikrát denně cvičili Vojtovu metodu, byly to dostihy mezi krmením a cvičením. Později jsme Kláru začali nutit víc chodit, byl to ale velký boj, nechtěla se hnout z kočárku, šlo to hrozně pomalu a v podstatě i dnes bojujeme o každý krok, který udělá. Učí se jezdit na kole, několik let jsme chodili na plavání, teď má ale období, kdy stávkuje a nechce, tak si dáváme pauzu a zkusíme to znovu. Moc ráda chodí na hipoterapii, ke zvířatům má velký vztah. Tak se nám taky podařilo ji trochu „rozchodit“, ráda vodí asistenčního psa Brita. Hodně na tom pořád pracujeme, máme celá rodina rádi turistiku, zatím je to tak, že délka výletu je omezena tím, co nám Klára ujde.“*

## **NIKDE NESMÍ LEŽET JÍDLO**

*„Růstovým hormonem začala být Klára léčena v necelých 2 letech.*

*Záhy nato začala chodit, přibýlo jí svalové hmoty, zlepšila se i řeč, myslím, že to jednoznačně přispělo i k urychlení jejího vývoje.*

*Kdyby nebylo růstového hormonu, bylo by vše zřejmě ještě složitější, nevyrostla by více než asi 150 cm a i náš boj s obezitou a pohybovou nechutí by byl jistě o hodně těžší. Teď při léčbě a při dodržování diety byste nepoznali, že je to dítě tolik ohrožené rozvojem obezity a s tím spojenými komplikacemi (cukrovka, hypertenze apod.).*

*Ten přerod z dítěte, které jí velice špatně, do dítěte, které sní na co přijde, se odehrává poměrně postupně. Myslím, že ke zlomu u nás došlo kolem čtvrtého roku. Do té doby snědla jen to, co jsme jí dali, potom jsme jí už museli začít velmi omezovat a taky hlídat. Klára by snědla všechno a v jakémkoli množství, pocit sytosti nezná.*

*S výjimkou pálivých věcí a některé zeleniny má ráda úplně všechno.*

*V současné době máme zámky na spíži i na lednici, nikde nesmí ležet jídlo, Klára najde všechno, co není pod zámkem. V podstatě každou noc chodí do kuchyně hledat, jestli jsme na něco nezapomněli, nepohrdne ani syrovými bramborami. Při sestavování jejího jídelníčku dodržujeme zásady zdravé výživy, pět jídel denně, nic mezi tím, nepřidávat, žádné sladké nápoje ani sladkosti, omezujeme tuky a cukry, kalorie teď už moc nepočítáme. Držíme se zajetému jídelníčku. Pořád ale řešíme, nakolik omezovat i naše zdravé děti, které samozřejmě občas chtějí přidat jídlo, nebo mají chuť na čokoládu, což se Kláře špatně vysvětluje...“*

## **LÉČBA JE ČASOVĚ NÁROČNÁ**

*„Pravidelně chodíme na endokrinologii, logopedii, do speciálního pedagogického centra, na psychologii, kde je sledováno, jak pokračuje její vývoj a co pro to udělat, chodí cvičit na*

rehabilitaci, má oční vadu, takže k očnímu, nyní jsme ještě absolvovali grafomotorický kurz, protože Klára se v září chystá do školy. Snažíme se, aby měla nějaké koníčky, takže chodí na keramiku a na hipoterapii. Časově je to opravdu náročné. Na nástup Kláry do školy se připravujeme asi jako všichni rodiče, jen naše obavy jsou asi větší. Klárka bude integrována v normální škole s asistentem. Hlavně začátek bude určitě pro všechny hodně těžký. Klára vyžaduje stále své rituály, nemá ráda změny rutiny, obtížně si zvyká na nové lidi i prostředí, a to všechno je s nástupem do nové školy spojeno. Měli jsme ale štěstí na úžasné profesionály, kteří jsou nám oporou. Mně osobně asi nejvíc pomáhá můj muž, vědomí, že jsme na vše dva, babičky, které jsou občas ochotné zaskočit, když nám to začne přerůstat přes hlavu a také přátelé, kteří nám zůstali i přesto, že máme dítě, které mluví patnáct hodin denně, občas sebou praští vzteky o zem, když nedostane přidáno k obědu, které každý výlet zkrátí na polovinu a které jim v nestřežené chvíli vytáhne něco z ledničky... Také mi hodně pomohlo setkání se stejně postiženými rodinami ve sdružení rodičů a přátel dětí s PWS. Našli jsme tam nové přátele, kteří řeší stejné problémy, jako my, víme, že v tom nejsme sami.“

---

## Foniatrická péče

Vývoj řeči dětí s Prader-Willi syndromem je nejen časově opožděný, ale je aberantní, tzn. na všech jazykových úrovních se objevují poruchy: děti mají menší slovní zásobu, trpí poruchou vnímání podobně znějících slov, které se liší jen jedním fonémem, slova, která tvoří, mají nepřesnou slabikovou strukturu (záměny, přesmyky slabik, redukce délky víceslabičných výrazů), mají obtíže s gramatickou strukturou slov, resp. s jejich užitím, (poruchy skloňování, časování...), mají obtíže s gramatickou stavbou vět, poruchy slovosledu - jejich projev je jednoduchý, používají krátké věty, méně souvětí, nevyprávějí, mají obtíže s dějovým vyjádřením a posloupností, s vyjádřením např. příčinných vztahů - tyto obtíže přetrvávají do vyššího školního věku (vyjadřují se převážně zkratkovitě, jednoduše). Celkově je charakter řeči podobný řeči dětí s vývojovou dysfázií.

Vzhledem ke svalové hypotonii mívají děti obtíže i s motorikou mluvidel: vážnou koordinační pohyby, obtíže činí motorika rtů (slabé sevření) -realizace některých hlásek je pak setřená. V hlase bývá otevřená rhinofonie, děti mohou mít hypotonii svalů měkkého patra, proud vzduchu pak uniká do nosu. Zlepšení záleží na správné rehabilitaci řeči - provádí se na odd. klinické logopedie. Ideální je péče od 3 let a dlouhodobá. Možnosti edukace řeči jsou výrazně ovlivněné úrovní a rozložením rozumových schopností - pravidelná spolupráce s odd. klinické psychologie, resp. speciálním pedagogickým centrem je důležitá. K testování řeči dětí se používá řada testů zaměřených na percepci řeči i expresi. Je nutná i speciální pedagogická péče - většinou navštěvují speciální třídy nebo školy s individuálním studijním programem.

DALŠÍ INFORMACE:

Občanské sdružení pro Prader-Willi syndrom

Tel: 271 742 380

[www.prader-willi.cz](http://www.prader-willi.cz)

2.10.2008 | Mirka Koníčková