

Prader-Willi syndrom: Podklady pro psychiatry

Následující průvodce je určen psychiatrům a psychologům, kteří čelí výzvě pečovat o komplikované pacienty s málo známým stavem, Prader-Willi syndromem (PWS). Tyto materiály jsou založeny na naší klinické zkušenosti s krizovou intervencí za hospitalizace nebo ambulantní u stovek případů osob s PWS různého stáří.

Janice L. Foster, MD a Linda M. Gourash, MD

I. Rozmanitost PWS

PWS je důsledkem delece otcovského genetického materiálu v oblasti chromozomu 15q1-q13. Vybrané geny v PWS oblasti jsou imprintované, to znamená, že nesou marker označující rodičovský původ chromozomu. Imprintované geny jsou vždy aktivní, odpovídající geny od druhého rodiče jsou neaktivní. Ve většině případů vychází genotyp PWS ze ztráty otcovských imprintovaných genů buď na základě delece, uniparentální maternální disomie nebo mutace centra imprintingu. Delece je přibližně třikrát častější než disomie, delece centra imprintingu nebo další mutace jsou daleko méně obvyklé. I když základní porucha není známá, všichni jedinci s PWS trpí různou mírou hypotalamické dysfunkce ústící v poruchu regulace růstu, svalového tonu, pohlavního vyzrávání, teploty, hladu/sytosti, dechové regulace, cyklu spánků-bdění, uvědomování si bolesti (citlivost/lokalizace) a reakce na stres. Porucha funkce CNS ovšem není omezena pouze na hypothalamus, jak výzkum tak příznaky poukazují na difúznější mozkové postižení.

II. Vývojové příznaky

Novorozenci s PWS jsou výrazně hypotoničtí, mají slabý pláč a špatně sají. U kojenců jsou obvyklé poruchy krmení, které vedou k neprospívání. Batolata vykazují celkové vývojové opoždění. V předškolním věku nebo později se zvyšuje zájem o jídlo a začíná přibývání na váze. Záchvaty vzteku se objevují později, než je u dětí typické, a mohou být těžké a protrahované. Problémy s učením se ozřejmují ve školním věku, časté jsou fonologické abnormality, početní obtíže a obtíže s pohybovou koordinací. Většina dětí prokazuje mírnou intelektuální nedostatečnost. Nedostatky v sociální přizpůsobivosti se začínají projevovat u starších školáků. Dohled je nutný dokonce i u nejschopnějších jedinců s PWS. Vyhledy na výdělečné zaměstnání a nezávislý život jsou chabé. Cílem v dospělosti je co nejlepší fungování s podporou (dopomocí). V dospělosti je hlavní příčinou psychiatrických/behaviorálních krizí ukončení podpory jedince, který s podporou dobře fungoval. Protože úsudek je omezený v každém věku bez ohledu na intelektuální potenciál, je doporučeno opatrovnictví pro všechny otázky týkající se jídla, zdravotní péče, finančních záležitostí, hygieny a bydlení.

III. Osobnost PWS

Některé povahové rysy a vzorce chování jsou u jedinců s PWS přítomné tak často, že jsou chápány jako součást behaviorálního fenotypu. Když zvažujeme psychiatrickou diagnózu, musíme tyto známky u pacientů s PWS považovat za "šum". Změny v závažnosti těchto symptomů jsou klíčem k změnám duševního stavu, nálad a/nebo chování. Všechny součásti tohoto fenotypu se zvyrazňují při stresu.

Behaviorální fenotyp PWS definuje OSOBNOST PWS a odpovídá DSM IV/I Diagnózy změn osobnosti na podkladě zdravotního stavu (310.1). V rámci OSOBNOSTI PWS existuje pět psychiatrických/behaviorálních příznaků: chování související s jídlem, vzdorovitost, kognitivní rigidita/nepružnost, úzkost/nejistota, poškozování kůže.

OSOBNOST PWS: PĚT OBLASTÍ PSYCHIATRICKÝCH/BEHAVIORÁLNÍCH PŘÍZNAKŮ

Příznaky související s jídlem:

- přejídání se normálním jídlem
- jezení netypického jídla (syrového, zmraženého, zkaženého, krmení pro zvířata)
- hledání jídla doma
- noční pátrání po jídle doma
- hádky a manipulace za účelem získání jídla
- vymáhání jídla záchvatu vzteku
- příležitostné krádeže jídla (v obchodě, v práci, ve škole)
- plánování shánění jídla v sousedství
- tajné násilné získávání jídla (poškození zámku na skříních, ledničky nebo mrazáku, vládní)
- konfrontační získávání jídla (užívání slovního nebo fyzického násilí, agrese za účelem získání jídla)

Vzdorovitost:

- nespolupráce
- odmítání
- záchvaty vzteku/útlumy
- manipulace
- lhaní/konfabulace

Úzkost/nejistota:

- citlivost ke stresu
- neschopnost snášet nejistotu
- stížnosti na tělesné obtíže
- závislost
- neustálá potřeba ujišťování
- sběratelství a hromadění
- afektivní reakce

Poškození kůže (časté, ale ne vždy přítomné):

- zlovyk
 - příležitostné poškození:
 - paže, obličej, kštiny
 - nosní přepážka
 - trhání nehtů, zubů
 - strhávání kůže z chodidel
- intenzivní, závažné, reaktivní
 - dloubání se
- související s chronickým stresem
 - rektum a/nebo vagina

Kognitivní rigidita/nepružnost:

- ulpívavé myšlení
- obtíže se změnami
- rituály
- selektivní zájmy (skládačky, slovní hříčky)
- zjednodušené myšlení, neschopnost přijmout více pohledů
- egocentrismus

IV. Psychiatrické vyšetření

Získání adekvátních informací: Protože k psychiatrickému vyšetření pravděpodobně dojde po behaviorální krizi, většinu informací o stávajících obtížích získáme od druhých osob. Předchozí zdravotní a psychiatrická anamnéza by měla být získána od rodinného příslušníka nebo opatrovníka. Doprovázející personál z chráněného bydlení, dílny nebo školy nemusí mít úplné informace nutné k podrobnému posouzení.

Odebírání transakční anamnézy: S ohledem na pacientovu závislost na okolí, je odebrání transakční anamnézy optimální pro objasnění povahy, závažnosti a délky trvání psychiatrických obtíží a srovnání se změnami a reakcemi okolního prostředí. Nabízí nejlepší příležitost k odhalení vyvolávajících a udržujících faktorů, které jsou nezbytné k posouzení daného případu.

Predisponující zdravotní faktory (genotyp, komplikace obezity, hormonální léčba nebo další zdravotní zákroky) a rodinné faktory (rodinná psychiatrická anamnéza, narušená funkce rodiny) představují základ. Protektivní faktory jsou stejně důležité. Znat okolnosti, za kterých pacient nejlépe fungoval, nám pomůže určit míru strukturace, abychom opět dosáhli maximální funkčnosti s podporou.

Využití semistrukturovaného rozhovoru: Rozhovor s pacientem může být bohatým zdrojem klinických informací, pokud jsme obeznámeni s následujícími limitacemi: 1) Jedinec s PWS může vykazovat řečovou poruchu omezující receptivní nebo expresivní schopnosti; 2) intelektuální deficit, konkrétní myšlení a kognitivní rigidita ovlivní odpovědi na kladené otázky; 3) Početní úvahy a časoprostorová představivost mohou být slabší, než by napovídaly prokazované verbální schopnosti; 4) Vzpomínky na okolnosti budou pouze z pohledu daného jedince; 5) Náhled je různý, ale úsudek a schopnost řešení problému jsou vždy narušeny; 6) Časté jsou lži a konfabulace (viz. str. 5, Předstírané poruchy). Kvůli těmto skutečnostem jsou jedinci s PWS považováni za špatné vypravěče a málokdy jsou kompetentní k podání informovaného souhlasu bez ohledu na jejich intelektuální schopnosti.

Způsob rozhovoru s pacientem určuje důvěryhodnost získaných klinických dat. Příliš strukturovaný rozhovor povede k falešně pozitivním nebo falešně negativním informacím. Rozhovorem s otázkami s otevřeným koncem nezískáme dostatečné informace. Nejlépe vyhovuje semistrukturovaná podoba rozhovoru, protože poskytuje kontext informací s možností věnovat se podstatným odpovědím. Pokud je to možné, otázky by měly být kladeny způsobem odpovídajícím vývojové úrovni. Jedinci s PWS mají tendenci být sugestivní, takže posouzení důvěryhodnosti symptomů je nutné ověřit, a to i u externích zdrojů. Ke stanovení přesné diagnózy je nutné ujištění o míře postižení související s příznaky. Dotazování ohledně nálady je u pacientů s PWS nezbytné, ale vegetativní příznaky jako spánek a chuť k jídlu jsou méně spolehlivé než změny zájmů nebo sebeděje. Měli bychom se vyvarovat použití kvantitativních škál za účelem posouzení závažnosti příznaků, pokud škály postrádají behaviorální vymezení a kvalifikovaná osoba nepotvrdí odpovědi.

V. Psychiatrické komorbidity

Následující psychiatrické poruchy se u osob s PWS objevují ve zvýšené míře:

- Spánkové poruchy

PWS je predispozicí pro spánkové poruchy včetně dechových poruch, denní spavosti a narkolepsie. Obstruktivní spánková apnoe (OSA), která se objevuje během dětství, může vyžadovat dovyšetření. Neléčené dechové obtíže spojené s obezitou jsou nejčastější příčinou úmrtí. Posouzení hypoventilace spojené s obezitou vyžaduje provedení spánkové studie, může být ordinována externí pozitivní ventilace během spánku. Definitivním řešením je tělesné cvičení a ztráta hmotnosti. Denní spavost je velmi častá ve všech věkových skupinách, je přítomná jak u osob s normální váhou, tak u obézních. Někdy se u jedinců s PWS projeví triáda příznaků klasické narkolepsie - denní spavost, kataplexie a spánková paralýza (včetně hypnagogických a hypnopompických halucinací). Reaguje na typickou farmakologickou léčbu.

- Poruchy vyprazdňování

Pomočení a inkontinence stolice se objevují za bdělého stavu a zřejmě souvisejí s netečností k potřísnění moči nebo stolicí. Je to častý jev v jakémkoliv věku a může se zhoršovat s obezitou.

- ADD a ADHD

Nepozornost, rozptýlitelnost a impulzivita se mohou objevit během dětství. Běžné vyšetřovací metody mohou tyto příznaky přehlédnout kvůli snížené motorické aktivitě spojené s hypotonií a morbidní obezitou. Noční hypoxie způsobená spánkovou hypoventilací s nebo bez obstruktivní spánkové apnoe musí být vzata v úvahu v diferenciální diagnóze příznaků ADD přítomných u obézních dětí a dospívajících. ADD a ADHD u jedinců s PWS dobře reagují na typickou léčebnou kombinaci behaviorálních, výchovných a psychostimulačních zásahů.

- Disruptivní behaviorální poruchy

I když jsou odmouvání, neposlušnost a záchvaty vzteku součástí osobnosti PWS, jejich intenzita může upozornit na zvláštní diagnózu, především během dětství a dospívání. Příznaky jako krádeže,

predatorní agrese, ničení věcí, útoky, zakládání ohně a krutost ke zvířatům upozorňují na přítomnost poruchy chování. Behaviorální a eko-environmentální intervence jsou nezbytné a umístění do zařízení, které se specializuje na péči o PWS může být jediným řešením, jak získat kontrolu potřebnou ke zvládnutí těchto příznaků. Psychotropní léčba může ovlivnit práh impulzivity a vzteku.

- Úzkostné poruchy

Může se objevit generalizovaná úzkost, separační úzkost a sociální úzkost, které dobře reagují na behaviorální a psychofarmakologická opatření.

- Obsedantně-kompulzivní porucha (OCD)

I když jsou kognitivní rigidita, potřeba strukturalizace a rutiny, sběratelství a hromadění a rituály časté, nikterak jedince s PWS neobtěžují a klinické zkušenosti naznačují, že k nim nepocítují nechuť. Příznaky OCD ve smyslu nutkání k uklízení, počítání a hygieně jsou málo časté. Pokud jsou příznaky dostatečně závažné, aby splňovaly diagnózu OCD, budou pravděpodobně zapotřebí změny v prostředí, aby podpořily kognitivně-behaviorální terapii. Může být zvažována farmakologická léčba SRI, ale musíme mít na mysli možnost aktivace chování a nálady.

- Dysthymie a deprese

Dysthymie a deprese se objevují jako reakce na životní stresové situace, například v případech odloučení během vývojového období. Nízké sebevědomí se může objevit u jedinců, kteří dosáhli adolescence. Malý vzrůst, obezita, opožděná puberta, nedostatek sociálních zkušeností a neustávající konflikty týkající se jídla a cvičení přináší stres a konflikty jen s malou šancí na jejich zvládnutí. Situace odluka/osamostatnění se objevuje opět během mladé dospělosti s pracovními/dílenskými příležitostmi a míra svobody v rámci společnosti je omezena kvůli neustálé potřebě strukturovaného režimu, dohledu a kontroly týkající se přístupu k jídlu. Psychologické intervence mohou vylepšit kvalitu života u dobře fungujících jedinců se syndromem. Antidepresivní medikace může být velmi nápomocná, ale dávka musí být nastavována pomalu a dobře kontrolována z důvodu aktivace nálady.

- Bipolární porucha

Incidence všech typů této poruchy je vyšší, než by se předpokládalo, a proto může naznačovat predispozici u osob s PWS. Jedinci s disomií jsou náchylnější k bipolární poruše 1. typu a incidence se může zvyšovat s věkem. Jak je výše uvedeno, deprese je velmi častá a aktivace nálady antidepresivy může být prvním náznakem cyklické poruchy. Bipolární porucha 1. a 2. typu byla pozorována napříč vývojovou škálou. Spuštění poruchy se může odehrát i v první dekádě. Příznaky se pohybují od pravé bipolární poruchy s psychotickou depresí nebo mánií k nepsychotickým projevům s chronickou dráždivostí a nestálostí nálady. U některých pacientů se projevují rychlé cykly nálad. U mladších dětí mohou mít projevy podobu výrazného disruptivního chování a dráždivosti. Podezření na juvenilní mánií bychom také měli získat při chabé odpovědi na environmentální a behaviorální terapii, nebo když se objeví behaviorální aktivace v souvislosti se stimulancii. Psychotické příznaky jsou časté a musí být posouzeny s ohledem na vývojový věk jedince. Nápomocné mohou být stabilizátory nálady v obvyklém dávkování. Atypická neuroleptika mohou zvýšit terapeutickou účinnost, zejména jsou-li přítomny psychotické příznaky.

- Psychóza

U PWS existuje zvýšená incidence psychóz. Většinou jde ale o manifestaci bipolární poruchy. Ke spuštění může dojít během dětství většinou v souvislosti s významným stresorem, který předchází změnám chování. Někteří pacienti nemusejí být schopni vyjádřit bludné myšlení nebo popsat halucinace. Stres zřejmě hraje hlavní roli v původu těchto symptomů. Někteří pacienti byli psychotičtí během reaktivního smutku nebo jiného významného stresoru a symptomy odezněly, když se prostředí stabilizovalo.

Incidence schizofrenie není u PWS zvýšena.

- Vývojové poruchy učení

I když rozložení intelektuálních schopností sleduje normální křivku, většina jedinců s PWS má mírné mentální opoždění. Široká variabilita byla zaznamenána u učebních stylů, jazykových a zrakově percepčních dovedností a schopností řešit nonverbální problémy. Poruchy vyjadřování a přerývaná řeč jsou u dětí časté a nezdědka přetrvávají do dospělosti. I když schopnost řešit rébusy bývá dobře vyvinuta u mnoha dětí, jsou pozorovány nedostatky v nonverbálním učení, jako je pragmatická řečová porucha, dysgrafie a dyskalkulie. Obtíže s pochopením společenských okolností mohou být zdrojem problematického chování u jinak dobře fungujících jedinců.

- Poruchy autistického spektra

V očích nezkušeného klinika mohou pacienti s PWS splňovat kritéria pro pervazivní vývojové poruchy kvůli omezeným zájmům (v případě že dosáhnou podoby nevšedních schopností), problémům se sociální komunikací a kognitivní rigiditě. Hypotonie může vyústit v motorickou neobratnost. Přestože mohou mít pragmatickou řečovou poruchu, ulpívavé myšlení a dokonce stereotypy, nepostrádají společenské zájmy, touhu "zapadnout" a zachovalou mentální kapacitu, která je nezbytná pro vynalézavost v získávání jídla, lhaní a manipulacích.

- Impulzivní poruchy

Závažné útoky a destruktivní chování jsou u jedinců s PWS vzácné. Podle definice neodpovídá stupeň agrese vyvolávající události. Po události se objevuje únava a výčitky, nebo jedinec neústupně trvá na tom, že jeho chování je ospravedlnitelné.

- Impulzivní poruchy, NS

Tato diagnóza náleží pacientům, u kterých je poškozování kůže závažné a vyústilo do zdravotních komplikací. K přerušení cyklického poškozování mohou být nezbytné speciálně vyvinuté behaviorální programy, nutné bývají i mechanické zábrany a topická medikamentózní léčba.

- Předstírané poruchy

Pacienti s PWS typicky lžou, aby se dostali z nesnází. Lžou, aby manipulovali ostatními (kvůli jídlu), a někteří jsou ve vytáčkách velmi vynalézaví. Jsou schopni si vymýšlet nepodložené závislosti, milostné zápletky, volat tísňovou linku s falešnými oznámeními s ohromující uvěřitelností. Někteří jedinci navodili okolnosti za účelem přijetí do nemocnice. Navzdory obecné nespolupráci nacházejí uspokojení, jsou-li subjektem léčebných procedur. Stejně tak vyhledávají medikamentózní léčbu, která ovšem nesouvisí se závislostí na lécích. Osoby s PWS mohou být také velmi rezistentní vůči změnám v léčbě. Mohou si stěžovat na bolest, aby se vyhnuli práci nebo cvičení. Zároveň mohou být kvůli porušenému vnímání bolesti přehlédnuta zranění. Veškerá zdravotní posouzení za účelem diferenciální diagnostiky musí být prováděna nepřímou spoluprací zevních zdrojů za účelem maximální přesnosti a minimalizace falešně pozitivních známek při vyšetření. Popírání omezených schopností odpovědnosti za vlastní činy může někdy hraničit s bludy.

VI. Péče

Kontrola prostředí

Základní symptomy OSOBNOSTI PWS jsou zvládány cestou environmentálního programu, který se nazývá Základní plán. Sestává z *Denního rozvrhu*, *Zabezpečení jídla* a *Povinného cvičení*. Vzporovité chování je překonáváno využitím behaviorálních intervencí, které jsou přidány k Základnímu plánu v odstupňované intenzitě podle závažnosti disruptivního chování. Denní rozvrh je přímočaré uspořádání denních aktivit včetně každodenních aktivit (Activities of Daily Living, ADLs), času na jídlo, cvičení, pracovních a školních činností, domácích prací,

odpočinku a volnočasových aktivit. Je cílen na syndromické vzorce chování související s kognitivní rigiditou a přecitlivělostí ke stresu. Denní rozvrh je vždy vyvážen, napomáhá tak hladkému průběhu dne.

ZABEZPEČENÍ JÍDLA je další základní součástí ke zvládnutí chování ve vztahu k jídlu, které je součástí syndromu. ZABEZPEČENÍ JÍDLA je definováno jako dostupnost bezpečné a výživově adekvátní stravy a zajištění přijatelné stravy společensky přijatelnou cestou. ZABEZPEČENÍ JÍDLA u PWS nenechává pochyby, kdy se objeví jídlo a kdy bude podáváno, nenechává naději na získání něčeho odlišného, než bylo plánováno, a nepřináší zklamání spojené s falešným očekáváním. ZABEZPEČENÍ JÍDLA je dosahováno zamezením přístupu k jídlu ve všech prostředích, dohlížením nad přístupem k jídlu ve všech prostředích, vyvážením času jídel a jídelníčku a zácvikem všech členů týmu. Pokud jedinec s PWS zakouší program ZABEZPEČENÍ JÍDLA, to znamená žádné pochyby, žádná naděje, žádné zklamání ve vztahu k jídlu, dostaví se typicky obecné zlepšení chování. Z tohoto důvodu zůstává ZABEZPEČENÍ JÍDLA základním kamenem péče o PWS před zvažováním zavedení behaviorálních opatření a medikace.

Behaviorální opatření

Behaviorální léčebné strategie jsou nepostradatelným nástrojem pro úspěšný léčebný plán. Nepodmíněné posilování (Non-Contingent Reinforcement, NCR) je zprostředkování posilování nezávisle na individuální reakci. Je to důležitý nástroj k nastolení dobrého vztahu. Podmíněné posilování je založeno na posilování v závislosti na individuální odpovědi. Je důležitým prostředkem k formování žádoucího chování. Vyhasnutí, selektivní pozornost, pochvala a rozdílné posilování různého chování jsou příklady podmíněného posilování. Pochvala je možná u veškerého žádoucího chování, zejména u toho, které usnadňuje průběh dne, jako je včasné plnění ASLs, péče o zevnějšek, cvičební úsilí, sociální dovednosti, dodržování pravidel a nařízení, a chování v souladu s cíli léčby. Hospodaření s žetony/poukázkami funguje dobře jako strukturovaný systém přinášející podmíněnou odměnu. Bude nezbytné formulovat pravidla a očekávané chování, vymezit odměny (žetony) za naplnění očekávání a definovat cenu a podmínky ztráty odměny (žetonů), pokud nebude dosaženo chtěných výsledků.

Poškozování kůže není projevem OCD a nereaguje na léčbu SRI. V některých případech byl popsán pozitivní účinek topiramátu a naltrexonu. Je známo, že dokonce i u závažného poškozování toto chování samovolně odeznělo, v jiných případech může trvat roky se závažnými zdravotními komplikacemi nebo bez nich. Behaviorální programy mohou toto chování někdy posílit, pokud na něj příliš upozorňují. Odměny za "nepoškozování se" jsou obecně neúčinné. Vyjednáváním zvláštní odměny byli pacienti motivováni, aby nechali zahojit poraněné místo. Vyhasnutí je využíváno ke zvládnutí stereotypního poškozování pomocí dvou prostředků: 1) malé pozornosti a 2) mechanických překážek, které chování zabrání. Nízká pozornost je cílená na poškozování kůže, dokud není dosaženo zhojení, dokonce ošetřování má být poskytováno s minimálními emocionálními projevy. Na přetrvávající otevřené rány fungují dobře mechanické překážky (obvazy) a chemické překážky (polysporinová masť), které přerušují nežádoucí chování a může se dostavit úzdava. Někteří pacienti vyžadují mechanické bariéry a častou (pokud je to nutné i každou hodinu) aplikaci mastné antibiotické masti, což účinně snižuje schopnost se poškozovat. Měly by být udržovány krátké nehty. Pacienti příznivě reagují také na podmíněné odměňování spolupráce týkající se ochranných obvazů nebo nošení palčáků na noc. Jeden pacient dosáhl rychlého zhojení nošením zdravotních punčocháčů, které chránily poranění na nohou. Jiní pacienti se proskrabali sádrovým krunýřem, aby se mohli poškozovat. Dohled a kontrola z okolního prostředí jsou základem pro zmenšení rozsahu poškození, i když dané chování bude pravděpodobně pokračovat. Programy smyslové integrace jsou zkoušeny s příznivou odezvou, pokud je stimulus prováděn s vysokou četností.

Rektální nebo vaginální poškozování je nespecifickou známkou stresu, není to příznak hypersexuálního chování nebo sexuální závislosti. Zlepšuje se se zvládnutím stresu z okolního

prostředí, léčbou jiných psychiatrických příznaků nebo řešením osobních konfliktů. Pokud toto chování není rozpoznáno, může vést ke zbytečným lékařským zákrokům, které mají vyšetřit příčinu rektálního nebo vaginálního krvácení.

Psychologické terapie

Využitelnost a efektivita psychologických intervencí závisí plně na verbálních a intelektuálních schopnostech jedince. Dobře fungující jedinci s PWS se trápí ztrátou "normálního" života.

Uvědomují si, že možnost být nezávislý je u nich omezená a že mnohé životní cíle sdílené s jejich vrstevníky se nikdy nenaplní. Běžně radostné společenské a rodinné události, jako jsou promoce, svatby a narození dítěte, mohou být připomínkou nedosažitelných životních milníků pro dobře fungujícího jedince s PWS a předcházejí dysforickou reakci. Tyto situační krize mohou být řešeny pomocí psychoterapie s daným jedincem a jeho rodinou.

Podporou pro hůře fungující jedince, kteří mají jen minimální vhled, by měla být individuální terapie zaměřená na problémy "tady a teď", např. jak minimalizovat stres, jak zvýšit schopnost vypořádávat se s různými situacemi a zlepšit zapojení se do denního rozvrhu a jeho dodržování. Jedinci mohou být doporučeny strategie a způsoby relaxace (progresivní svalová relaxace (PMR), hluboké dýchání, vizuální představivost), zvládání vzteku, řešení společenských problémů a nácvik sociálních dovedností, které jsou opakovaně učeny a nacvičovány, vpřádány to tkaniva Základního plánu a realizovány pobídkami, připomínkami a dozorem.

Psychotropní medikace

Užití medikace beze změn v prostředí bude patrně neefektivní. Výběr psychotropní medikace je stejný jako u běžných pacientů, je odvozena od psychiatrické diagnózy, nikoliv od diagnózy PWS. Neexistuje "pilulka proti Prader-Willi". Odpověď na léčbu je individuální stejně jako u normální populace. Protože mnoho pacientů s PWS nikdy nedosáhne pubertálního stádia, jejich metabolismus může zůstat na prepubertální úrovni. Berte to v úvahu, když předepisujete dávky a režim užívání.

Pokusy o potlačení chuti k jídlu léky byly neúspěšné. Iatrogenní léková stimulace chuti k jídlu nepředstavuje pro pacienty s PWS, kteří žijí v prostředí s kontrolovaným stravováním, problém. Pokud je zaveden Základní plán, nemají narkoleptika, atypická narkoleptika, valproová kyselina ani lithium znatelný efekt na stravovací chování.

SRI u mnoha pacientů způsobilo aktivaci nálady, což způsobilo zhoršení sebekontroly chování a u citlivých pacientů dokonce psychózu. Tyto nežádoucí účinky se mohou objevit po původně dobré odpovědi na léčbu SRI, která vede lékaře ke zvýšení dávky namísto rozpoznání rozvoje nežádoucího účinku. Jiní pacienti s depresí nebo pravými příznaky OCD byli úspěšně a bez komplikací touto skupinou léků léčeni.

Stabilizátory nálady jsou úspěšně využívány v léčbě poruch nálady a u impulzivních poruch.

Valproát a lithium jsou v klasickém dávkování dobře snášeny. Karbamazepin a oxkarbazepin musí být používány s rozvahou kvůli zvýšenému riziku hyponatremie. Pacienti s PWS někdy požívají velké objemy ochucených nápojů (včetně nekalorických nápojů) nebo dokonce vody a jsou tím náchylnější k hyponatremii než pacienti bez PWS. Malé dávky topiramátu jsou využívány u poškozování kůže. Vyšší dávky, které jsou typicky užívány ke kontrole nálady a impulzivních poruch jsou spojeny s renální tubulární acidózou, jež vede k vylučování kalcia, což dále zhoršuje náchylnost k osteoporóze u osob s PWS. Atypická neuroleptika musí být využívána s opatrností. S úspěchem jsou používána k zvládání psychóz, závažných impulzivních poruch a projevů bipolární poruchy. Nízký svalový tonus a hypotonie spojené s PWS ale mohou ztížit odhalení příznaků extrapyramidálního syndromu (EPS). Šouravá chůze, ztráta s chůzí spojeného souhybu paží, oslabení afektivních projevů bez známek zvýšeného tonu, příznaku ozubeného kola nebo třesu jsou často pozorované příznaky EPS. I když neuroleptický maligní syndrom nebyl dodnes zaznamenán, tělesná teplota není spolehlivým prostředkem k jeho posouzení kvůli hypotalamickým abnormalitám u PWS. Zvýšené riziko hyponatremie bylo již zmíněno.

Škála obecného posouzení fungování (GAF) u PWS

Kód

- | | |
|----------------|--|
| 100
I
91 | Výborně funguje v široké škále činností; drží své životní problémy pevně v rukou; je vyhledáván ostatními pro své přednosti; bez příznaků. |
| 90
I
81 | Žádné nebo minimální příznaky; dobře funguje ve všech oblastech; zajímá se a je zapojen do širokého spektra aktivit; společensky užitečný; spokojený se životem; má jen každodenní problémy. |
| 80
I
71 | Pokud jsou přítomné příznaky, pak jen jako očekávaná a přechodná reakce na psychosociální stres; jen mírně narušené fungování ve společnosti, v práci a ve škole. |
| 70
I
61 | Některé nezávažné příznaky (např. depresivní nálada, mírná nespavost, denní spavost) NEBO nějaké obtíže ve fungování ve společnosti, zaměstnání nebo škole (např. problémy se změnami, hádavost, krádeže v domácnosti), ale má smysluplné zájmy a činnosti. |
| 60
I
51 | Středně závažné příznaky (např. nestálost nálady, zabíhavá řeč, vztekání) NEBO středně závažné poruchy ve fungování ve společnosti, práci nebo škole (např. nespolupráce, útumy, šikanování (agresor i oběť), sběratelství a hromadění, lhaní nebo smlouvání o jídlo). |
| 50
I
41 | Závažné příznaky (např. sebevražedné myšlenky, kognitivní rigidita a záchvaty vzteku, kradení jídla mimo domov) NEBO závažně poškozené fungování ve společnosti, práci nebo škole (např. mírné poškozování kůže, vztek s agresivním a destruktivním chováním). |
| 40
I
31 | Porušené vyhodnocování skutečnosti a komunikace (např. vypráví evidentní lži, velkášské myšlenky, volá tísňovou linku) NEBO závažné narušení v několika oblastech jako je škola, rodina, práce (např. zraňování malých zvířat, poškozování kůže vyžadující léčbu, neustálý dohled). |
| 30
I
21 | Chování je ovlivněno bludy a halucinacemi nebo je závažně narušena komunikace a úsudek (např. náchylnost k erotomanii, šokující chování, zůstává celý den v posteli, útíká s domova, bere si auto na spanilé jízdy, je vyloučen ze školy). |
| 20
I
11 | Hrozí ublížení sobě nebo okolí (např. sebeútoky s nožem či nůžkami či útoky na ostatní, poškozování okolí rekta, konfrontační krádeže jídla, vyhledávání jídla vede k tloustnutí) NEBO špatná hygiena (např. rozmazává výkaly, nepříjemné vykonávání velké i malé potřeby) NEBO zmatení. |
| 10
I
1 | Neustále nebezpečí ublížení sobě či okolí (např. závažné poškozování kůže, ničení věcí, záraz, suicidální chování, vražedné chování, zakládání ohně) NEBO neschopnost sebepečce (např. zůstává v posteli, močí a kálí do postele, odmítá jídlo, vyžaduje neustálou péči). |

ZABEZPEČENÍ JÍDLA pro PWS

Nejistota týkající se jídla přispívá k přejídání, špatné výživě a obezitě.

ZABEZPEČENÍ JÍDLA je definováno jako připravená dostupnost bezpečné a výživově adekvátní stravy a zajištění přijatelné stravy společensky přijatelnou cestou. Principy ZABEZPEČENÍ JÍDLA jsou:

- * Žádné pochyby, kdy se objeví jídlo a kdy bude podáváno.
- * Žádná naděje na získání něčeho odlišného, než bylo plánováno.
- * Žádné zklamání spojené s falešným očekáváním.

Zde jsou některé z cest, jak dosáhnout ZABEZPEČENÍ JÍDLA:

1) Zabezpečení přístupu k jídlu v každém prostředí tím, že:

- a) kontrolujeme přístup k:
 - i) lednici, mrazáku a spíží
 - ii) prodejním automatům
 - iii) penězům
- b) zamezíme spontánnímu přístupu ke stravování
 - i) žádné svačinky na přání
 - ii) žádné jídlo ponechané venku
 - iii) žádné „povolené“ jídlo či nápoje
 - iv) naprostá kontrola porcí
 - v) předbalená dochucovadla

Mějte plán

Osoba, která potřebuje zabezpečení jídla, by nikdy neměla být vystavena kontaktu s jídlem, aniž by věděla, jaký má plán k udržení vlastních dietních potřeb.

2) Dohlížet na konfrontaci s jídlem:

- a) v obchodech
- b) během přípravy jídla a v době jídla
- c) během zvláštních příležitostí (narozeninové oslavy, sezónní svátky, atd.)
- d) při jídle ve společnosti
 - i) zajistit jídlení lístek dopředu a rozhodnout se, co objednat
 - ii) rauty jsou obecně mimo limity, pokud je to nevyhnutelné, talíř by měl být připraven druhou osobou

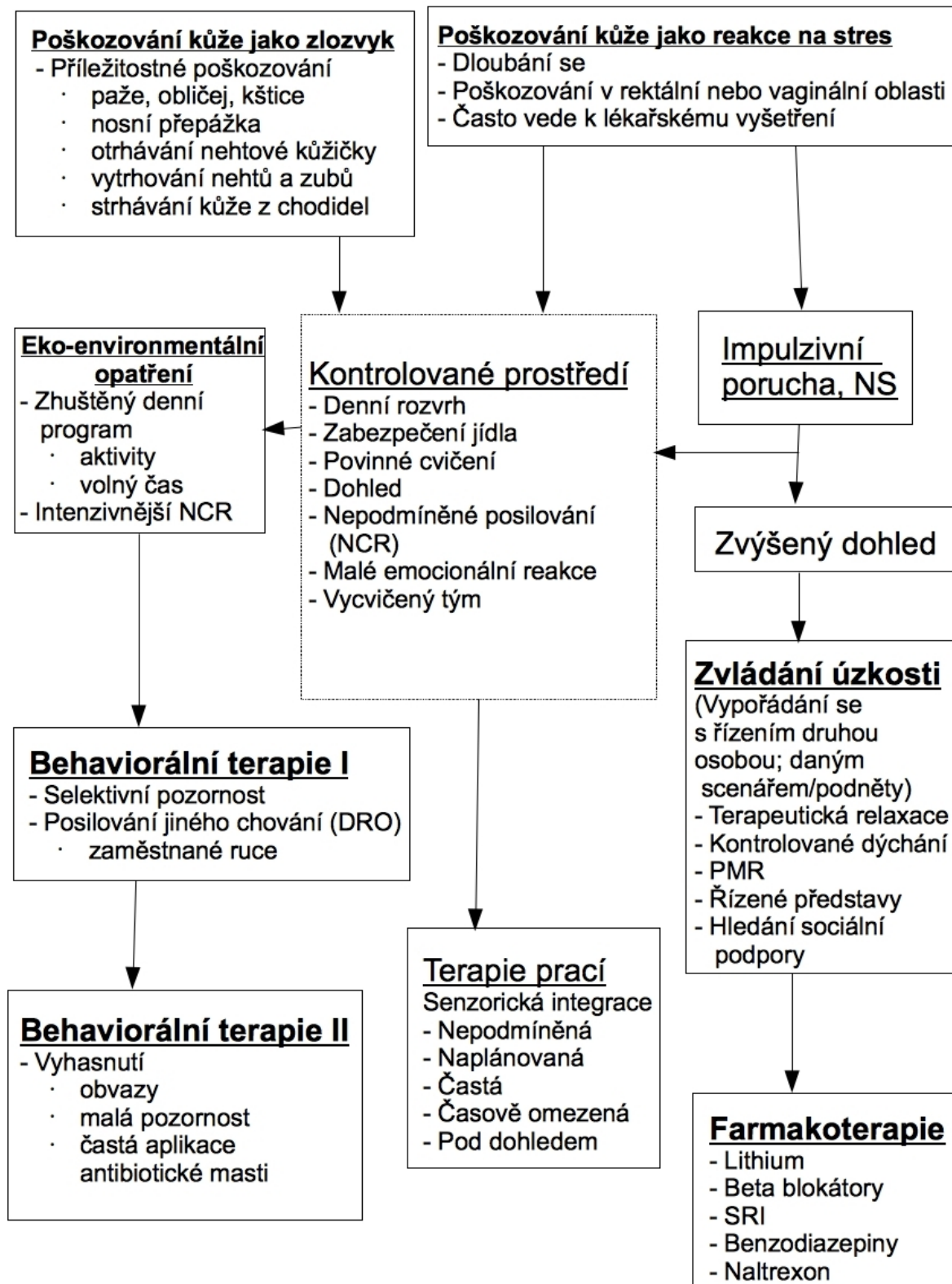
Někteří jedinci potřebují všechna tato opatření, jiní jen některá z nich.

3) Vyhvěsit rozvrh jídel.

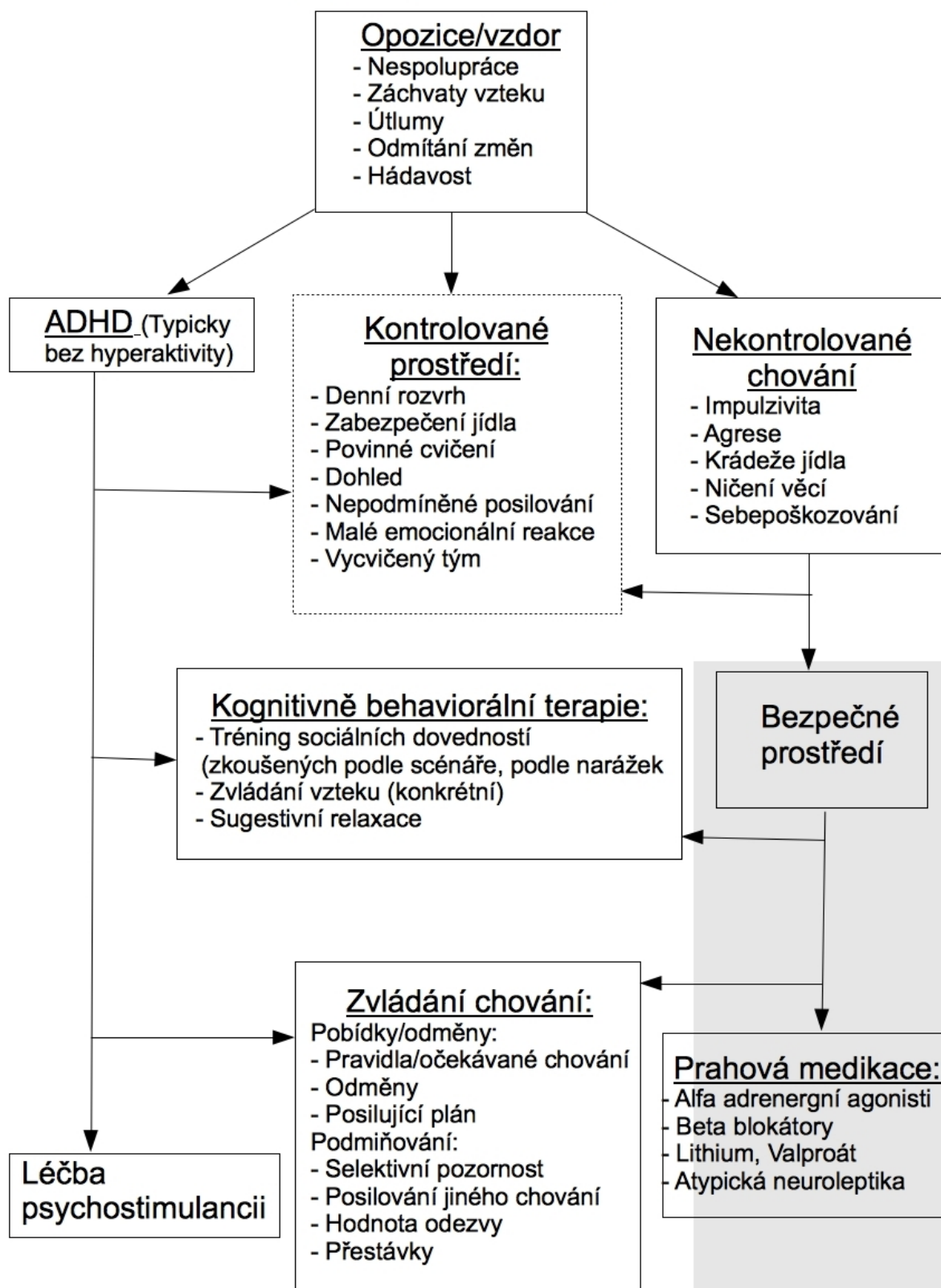
4) Vyhvěsit rozvrh jídel a jídelníček.

5) Pokud je to nezbytné s ohledem na zvýšená očekávání a úzkost, vyhýbat se místům a společenským situacím spojeným s nadbytkem jídla.

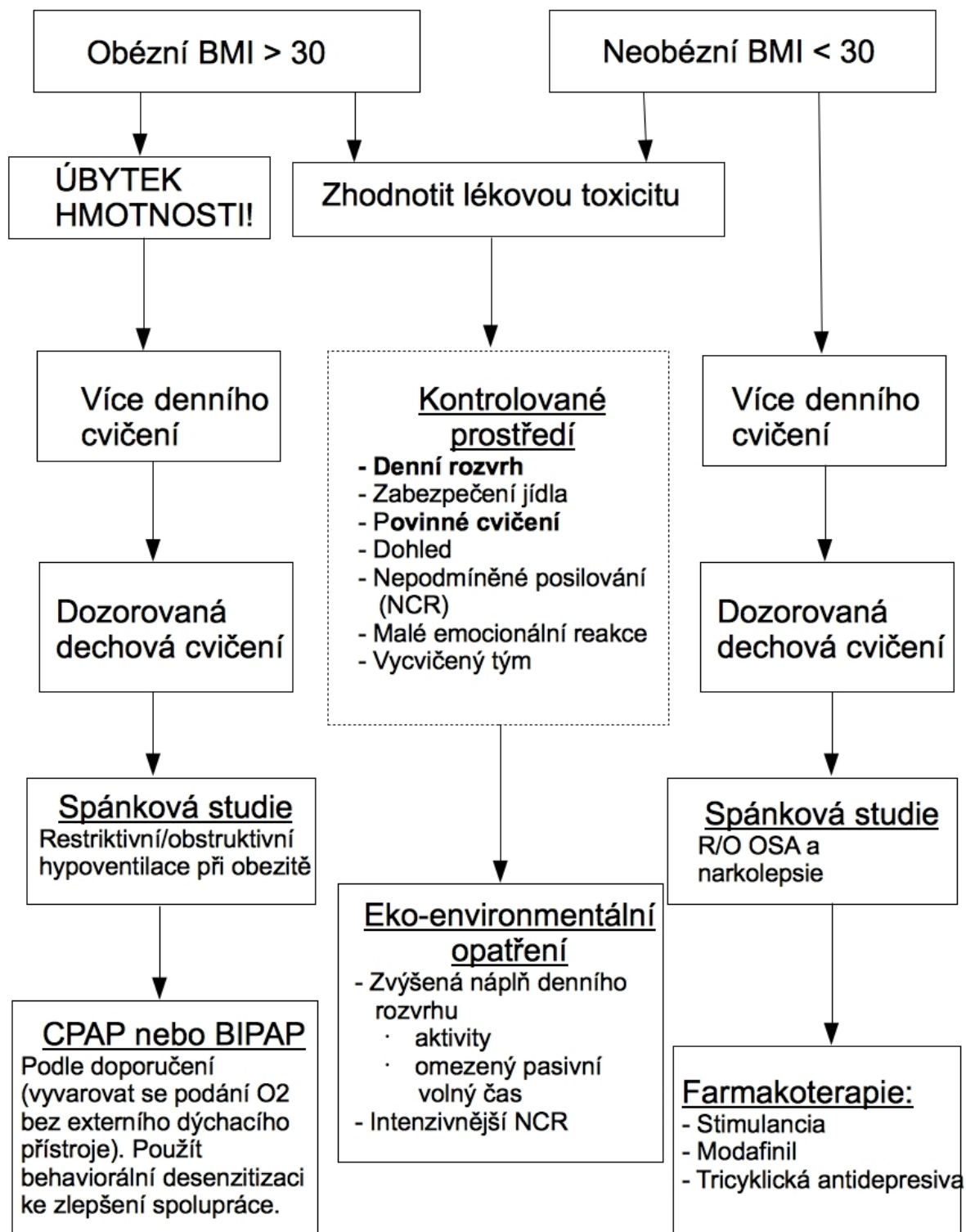
Základní symptomy PWS: Poškození kůže



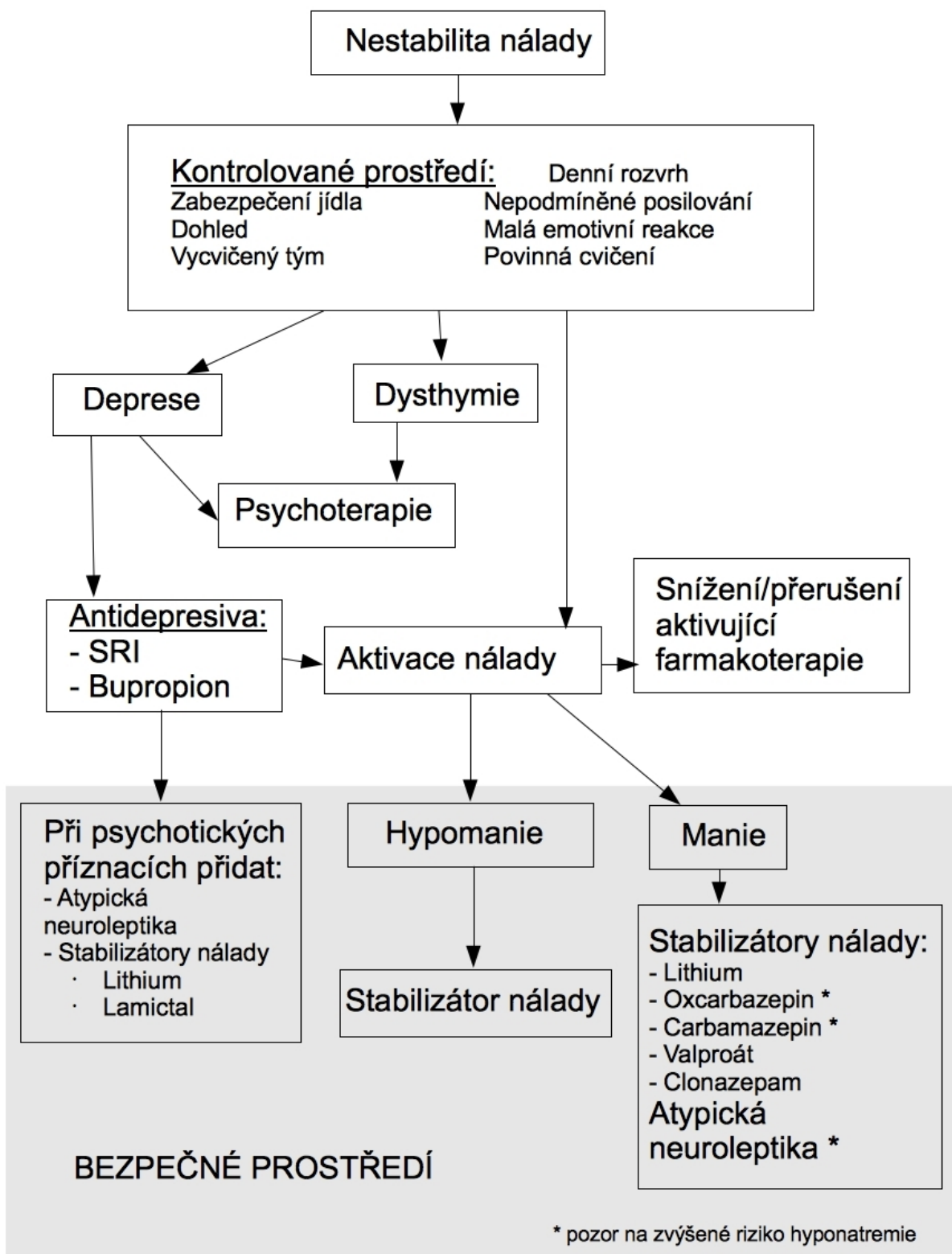
Základní symptomy PWS: Disruptivní chování



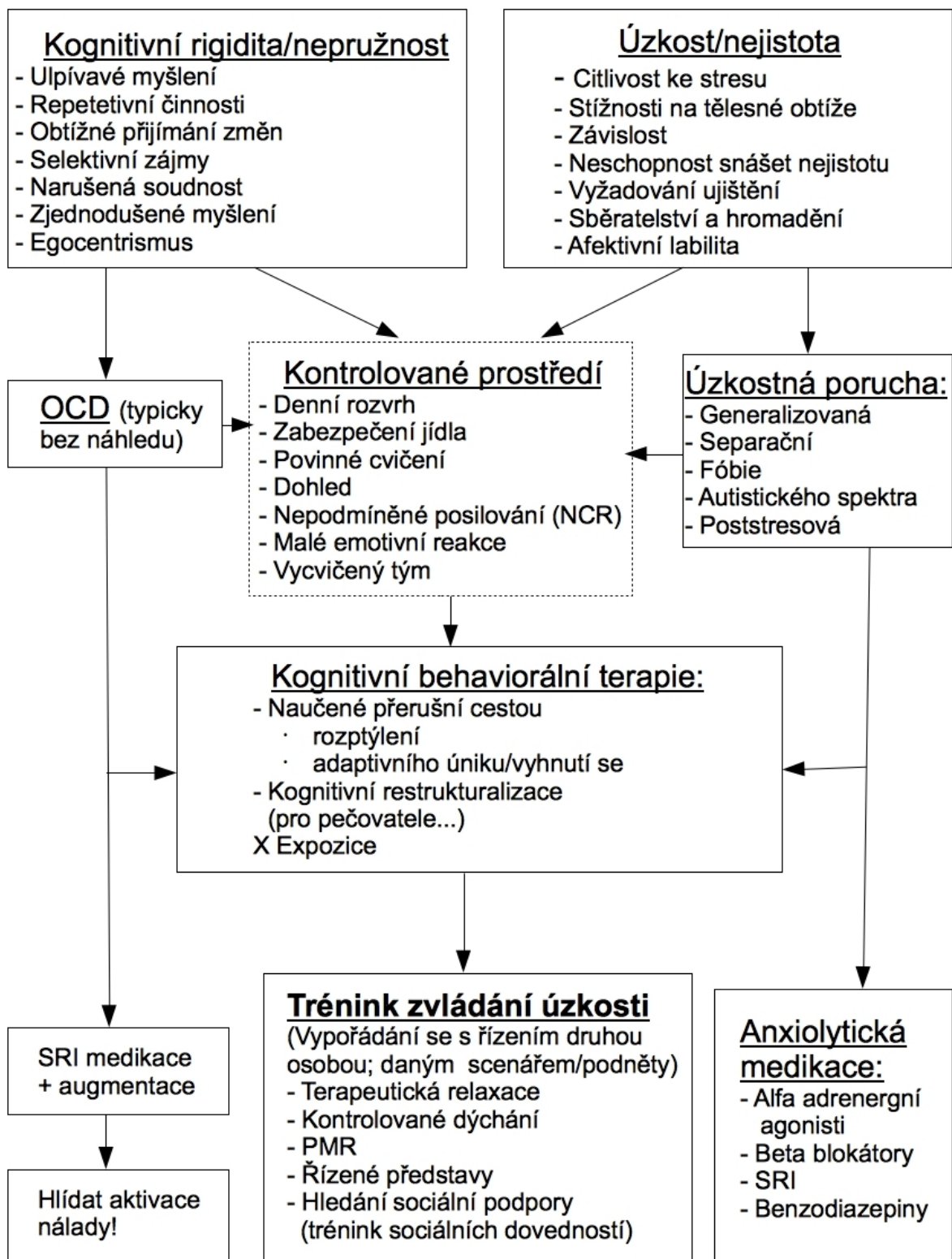
Základní symptom PWS: Excesivní denní spavost



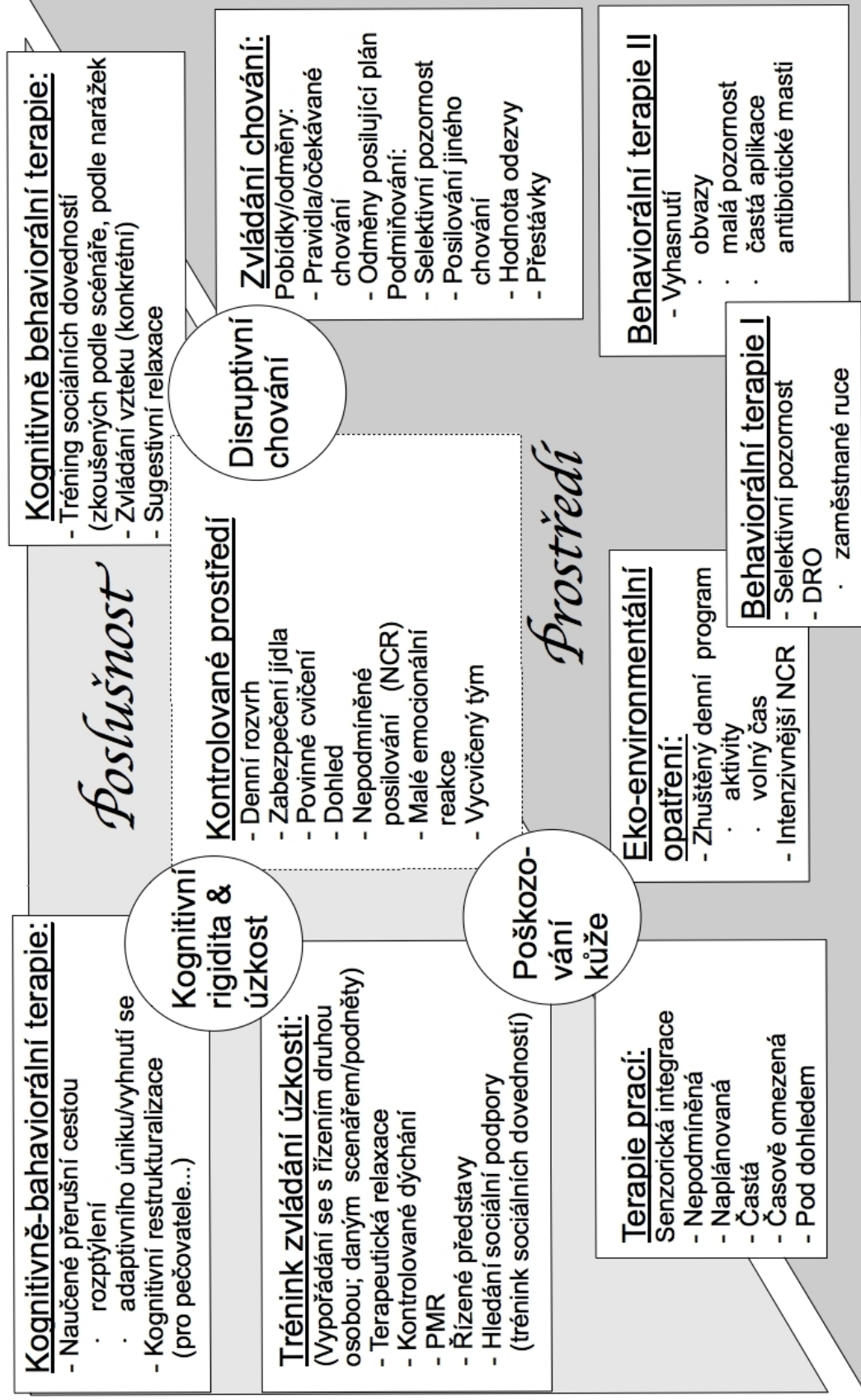
Základní symptomy PWS: Nestabilita nálady



Základní symptomy PWS: Kognitivní rigidita a úzkost



Nástroje psychologické léčby u PWS



ZABEZPEČENÍ JÍDLA: Kontrolní seznam pro rodinu

ŽÁDNÉ POCHYBNOSTI

- ✓ Mé dítě má vyvěšený jídelníček. Vždycky ví, co bude k příštímu jídlu.
- ✓ Mé dítě si oběd do školy/práce bere s sebou.
- ✓ Mé dítě je málokdy zklamané ohledně jídla. Vždycky dostane, co očekává. ☺
- ✓ Mé dítě někdy ostatní poučuje ohledně své diety. ☺
- ✓ Mé dítě dopředu dobře ví, kdy dostatne pamlsek. Neexistuje žádné překvapení.
- ✓ Mé dítě nikdy nedostává pamlsky neplánovaně.
- ✓ Mé dítě se jen vzácně ptá, co bude k jídlu. Ví to předem. ☺
- ✓ Mé dítě ví, kdy jsou během dne plánována jídla. ☺
- ✓ Nikdy mému dítěti nevyhrožuji, že se jídlo opozdí či změní.
- ✓ Mé dítě má do jídelníčku zakomponované nekalorické pamlsky.
- ✓ Mé dítě ví, že pokud je normální jídelníček nějak narušen, může vždy počítat se stejnou náhradou.

ŽÁDNÁ NADĚJE

- ✓ Mé dítě nemá volný přístup k jinému nekalorickému jídlu či nápoji, než je voda.
- ✓ Během přípravy jídla je dozorem nad mým dítětem s PWS pověřen jiný člen rodiny.
- ✓ Moje dítě se vzácně hádá/vzteká ohledně jídla. ☺
- ✓ Když jdeme na raut do restaurace nebo na party, mé dítě ví, že mu budu připravovat talíř já.
- ✓ Mé dítě má někoho, kdo s ním bude ve škole/v práci po čas oběda.
- ✓ Mé dítě nespravuje své vlastní peníze.
- ✓ V této chvíli není v mém domě žádné nezamčené jídlo.
- ✓ (Pokud vím) Mé dítě neukradlo žádné jídlo navíc v posledních dvou týdnech. ☺
- ✓ Máme plán pro každou mimořádnou příležitost a moje dítě jej zná s dostatečným předstihem.
- ✓ I když mé dítě zná a očekává svou dietu, vím, že nemohu spoléhat na to, že se v tomto ohledu o sebe správně postará. ☺
- ✓ Mé dítě si nikdy nenandává samo na talíř.
- ✓ Pokud jíme mimo domov, nebo si objednáváme z venku, máme vždy jídelní lístek v předstihu, takže mé dítě dopředu přesně ví, co si může objednat.
- ✓ Mí příbuzní a sousedé nikdy mému dítěti nenabízejí jídlo. Úspěšně jsem jim vysvětlil/a, proč to nesmí nikdy udělat. ☺

☺ = znamení úspěchu. Když je máte všechny, Vaše zabezpečení jídla je úplné.

ZABEZPEČENÍ JÍDLA: Kontrolní seznam pro školu/v práci

ŽÁDNÉ POCHYBNOSTI

- ✓ Tento student/pracovník má vyvěšený jídelníček. Vždy ví, co bude mít k příštímu jídlu.
- NEBO
- ✓ Tento student/pracovník si přináší jídlo z domova.
 - ✓ Tento student/pracovník je jen vzácně zklamán ohledně jídla. Vždy dostane přesně to, co předpokládá. ☺
 - ✓ Tento student/pracovník nás občas opravuje ohledně své diety. ☺
 - ✓ Tento student/pracovník dobře dopředu ví, kdy dostane pamlsek. Neexistuje žádné překvapení.
 - ✓ Tento student/pracovník ví, že pokud je změna v normálním jídelníčku, může vždy počítat se stejnou náhradou.
 - ✓ Tento student/pracovník se jen vzácně ptá, co bude k jídlu. Ví to dopředu. ☺
 - ✓ Tento student/pracovník zná každý den svůj denní plán.
 - ✓ Tento student/pracovník ví, kdy jsou během dne naplánována jeho jídla.

ŽÁDNÁ NADĚJE

- ✓ Tomuto studentovi/pracovníkovi není nikdy nabízeno jídlo, které není naplánováno a objasněno jeho rodinou nebo chráněným bydlením.
- ✓ Nikdy tomuto studentovi/pracovníkovi nevyhrožují změnou či zpožděním jídla.
- ✓ Tento student/pracovník má ve svém jídelníčku zavedeny také nekalorické pamlsky.
- ✓ Tento student/pracovník nemá volný přístup k jinému nekalorickému jídlu a nápoji, než je voda.
- ✓ Tento student/pracovník se málokdy hádá ohledně jídla. ☺
- ✓ Pro tohoto studenta/pracovníka je určen někdo, kdo je s ním po dobu jeho oběda ve škole/v práci.
- ✓ Tento student/pracovník nemá příležitost se dostat k jídlu během přechodů nebo přejezdů. Je na něj trvale dohlíženo, nebo je jídlo mimo jeho dosah.
- ✓ V této chvíli se nezamčené jídlo nenachází nikde, kam má tento student/pracovník přístup.
- ✓ Tento student/pracovník nemá přístup k penězům ani prodejním automatům.
- ✓ Máme speciální plán pro příležitost narozeninových a svátečních oslav a tento student/pracovník jej zná s dostatečným předstihem.
- ✓ Přestože tento student/pracovník zná a očekává svou dietu, celý tým chápe, že mu nelze důvěřovat ohledně sebezabezpečení v otázce jídla. ☺
- ✓ Tomuto studentovi/pracovníkovi se nepodařilo úspěšně ukrást jídlo v posledních dvou týdnech. ☺
- ✓ Ostatní studenti/pracovníci vědí, že tomuto studentovi/pracovníkovi nemají nabízet jídlo. Náš tým jim vysvětlil, proč to nikdy nesmějí udělat. ☺
- ✓ Náš tým nikdy nepoužívá pamlsky jako neplánovanou odměnu.

☺ = znamení úspěchu. Pokud máte všechny, vaše zabezpečení jídla je úplné.