

Prader-Willi syndrom

Psychologické aspekty

P-W sy

Geneticky podmíněná porucha vývoje - včetně odchyly vývoje CNS

Subtypy -poněkud odlišný behaviorální fenotyp
Řada společných rysů či problémů - současně ale značná interindividuální variabilita

Subtypy - delece - 70% (typ I a II)- více maladaptivního chování a nižší IQ

maternální uniparentální disomie (mUPD) - více a závažnější psychiatrické poruchy (deprese, BP, psychosa)

Raný věk

- Pre- a perinatálně:
 - často abnormní poloha plodu
 - častěji porodní komplikace
- Postnatálně výrazná hypotonie
 - opoždění PMV (chůze mezi 2. a 3. rokem)
 - problémy krmení / sání
 - slabý pláč, problémy dýchání
 - letargie, spavost (obtížně se budí)
 - problémy koordinace očních pohybů

Dětství

- Trvá hypotonie, pohybová neobratnost
- Často (až 50%) strabismus
- Opožděování vývoje - snížené intelektové schopnosti
- Opožděný vývoj řeči (1. slůvka kol. 18 měs.; v dospělosti variabilita -od plynulá řeč po nemluvící)
- Excesivní spavost, poruchy spánku
 - spánková apnoe - dále poškozuje kognitivní vývoj
- Snížený práh bolesti (riziko pozdního zahájení léčby)

- Mezi 2. - 8. rokem poč. hyperfagie (přejídání)
 - v.s.důsledek hypothalamické dysfunkce

Trvalé behaviorální problémy

- Počátek kolem předškolní věk
 - zabývání se jídlem
 - záchvaty zlosti
 - agrese
 - tvrdohlavost
 - štípání kůže (s funkcí uvolnění tenze, nutkavé)
 - další kompulsivní projevy (hromadění věcí, trvání na stejném, opakování otázek, čištění)
- Výskyt behaviorálních problémů asi u 65 - 95% - stabilní v čase; 40% nezralost soc.-emoční
- sociální obtíže (předškolní věk 20%, školní až 70%)

Inteligence

- Průměrné IQ odhad = 60 (ale horší adaptivita). Rozložení:
 - asi 5% v normě (průměr), dalších 25% hraniční (IQ nad 70) /některé studie i více/
 - 40% - lehká mentální retardace
 - 25 - 30% středně těžká MR (IQ 35-50)
 - 2% těžká až hluboká MR
- Nižší IQ obecně - delecce typ I; zde převaha PIQ, horší VIQ
- PIQ srovatelné s mUPD, zde ale profil rovnoměrnější

Kognitivní profil

- Dobrá zraková percepce (včetně diferenciací podnětů - př. i + puzzle a vlastní orientace v prostoru), ale horší vizuální pracovní paměť a vizuoprostorová představivost, mentální rotace)
- Dobré čtení, ale problémy psaní a matematika
- Dostatečně bohatá slovní zásoba, ale deficity pragmatické (neudrží téma, nepřizpůsobují se kontextu, problém střídání se v dialogu, vyprávění)
- Obtíže výslovnosti, neobratnost vyjadřování, agramatismy
- Lepší porozumění než exprese - dysfatické projevy
- Horší zpracování sluchových podnětů (auditivní pozornost a pracovní paměť, ale poměrně dobrá paměť dlouhodobá)
- Horší sekvenční zpracování, malá kognit. flexibilita

Exekutivní dysfunkce

- Exekutivní funkce = plánování, užití zpětné vazby, tvoření strategií; flexibilita
 - ale i sebekontrola, inhibice reakcí a impulsů, ovládání emocí, motivace
- dysfunkce bývá u poruch frontálních oblastí CNS, u ADHD, u autismu
- chování je rigidní, perseverativní (oproti OCD je ale většinou egosyntonní - trpí jím druzí, ne dítě samo; nebývají nutkavé zúzkostňující myšlenky - dtto bývá i u autismu)

Učení / terapie

- Důl.-.konkretizace
- Více důraz na vizuální aspekty
- Schémata, pravidla (také anal. PAS)
-
- Vhodný nácvik sociálních dovedností - porozumění perspektivě druhých
- Vizuálně názorná příprava na změny, pomoc při přechodech mezi aktivitami

Behaviorální problémy ve vztahu k jídlu

- **Spojené s jídlem** (s věkem bývá náročnější dodržování režimových opatření) a s pohybovými aktivitami
Důl. **od raného věku** (před nástupem zájmu o jídlo) velmi důsledná pravidla a limity chování a velmi jasně strukturovaný a pravidelný režim
- Zájem o jídlo - již předškolní věk, školní - již i pátrání po jídle

Ostatní behaviorální problémy s věkem spíše nárůst

Kompulsivní projevy - nejvíce ve vztahu k jídlu, ale i hromadění, řazení/srovnávání, trvání na rutinách; repetitivní řeč (ale ne typická OCD jako obrana proti úzkostným / agresivním myšlenkám), ne mytí atd.

- - tj. spíše egosyntonní - kompulse je baví (anal. PAS)
- **Sebepoškozování** (také nutkavý charakter) - štípání kůžiček, škrabání se apod. (vliv i zvýšený práh bolesti, ale ne nutně úzkost nebo psychiatrická dg.) = riziko infekce (lze behav.th.- uvědomění si - posilování odlišné reakce)
- **Obtíže regulace afektů**, „záchvaty“ zlosti, tvrdohlavost
- **Obtíže zvládnání změn**, ADHD, manipulativní chování
- **Pasivita, spavost**
- **Vyšší výskyt PAS** i riziko psychózy či psychotických epizod (jen u mUPD) a deprese nebo úzkostných poruch

Sociální fungování

- Většinou (ale zejména u mUPD) vzhledem k IQ horší socioemoční fungování (emoční a sociální nezralost i s ohledem na mentální věk) - v.s. důsledek exekutivní dysfunkce
- Horší zpracování sociálních informací - nerozumí sociálním klíčům; chybí „teorie mysli“ (také anal. PAS)
- Problémy sebekontroly
- V předškolním věku - asi 20% problémy sociální adaptace
- Ve školním věku až 70% problémy sociální adaptace

Vztah k autismu

- Symptomy PAS nebo „autistické rysy“ - častěji u mUPD (obvykle ale nesplňují všechna diagnostická kritéria)
- /Analogický kognitivní profil, ale ne emoční deficit, méně bizarních projevů/
- Obecně ne častěji než u jiných lidí s MR
- Bývá normální potřeba sdílení zájmů a pozornosti, normální sociální motivace; věku (resp. MV) přiměřená empatie

Předškolní a školní věk

- Logopedie a ergoterapie
- Rehabilitační péče + návazně pak celoživotně sportovní aktivity
 - chůze, plavání, kolo, běh, lyže (spíše nevhodné míčové hry)
- Včasná th. behaviorálních problémů (od poradenství přes nácviky, ABA terapii či KBT po rodinnou terapii)
- Někdy vhodný nácvik sociálních dovedností
- Později skaut apod. kluby
- Psychiatrie - léky (hl. antidepresiva - zmírnění afektů i kompulsivity)

Škola

- Hraniční inteligence až LMR - základní škola
- Střední a těžší MR - škola speciální
-
- Bývá nutné poskytnutí podpůrných opatření - asistence, individuální výukový plán
-
- Důl. současně zvládání problémového chování i ve školním prostředí - psychologické vedení, behaviorální terapie
- př. krádeže jídla - posilovat jiné chování - př. vybírá si žeton místo koláčku

Školní věk a dospívání

- Stupňování problémů s jídlem
- Častěji psychiatrická komorbidita (psychotické epizody až u 5-30% ve věku 13 - 26 let; více u uniparentální disomie než u delecce); chlapci s delecí naopak více agrese, deprese a závislosti
- S věkem nárůst i úzkost, deprese, špatné sebepojetí
- Více i soc. stahování a poruchy myšlení (i při vyrovnání skupin vzhledem k IQ)

Rodina

-

- Obecně vysoká míra rodičovských stresů a nároků
- dlouhodobě zvládání dietního a pohybového režimu a problémového chování
- Dietní opatření - nutnost zapojení celého rodinného systému a využití formální opory
- Behaviorální modifikace - primární zde = jídelní režim /bez limitů sní 3x více, než spotřebují/
- Čím nižší BMI - tím ovšem více behav. problémy, včetně sebepoškozování (trvale stres - nutnost stálého potlačování nutkání jíst), horší pozornost, víc i paranoidní postoje

Mladá dospělost

- Nejvíce behav. problémů (včetně agrese a afektivní lability) - mezi 20. a 30. rokem - vývojově snaha o samostatnost
- Nejvíce soc.konfliktů - nároky přechodu do dospělosti
- Častěji psychiatrické onemocnění (5-10% mladých dospělých):
 - deprese, ale i psychotické symptomy - halucinace, bludy, paranoidita (výrazně častější hl. u mUPD)
 - větší afektivní lability, vzdor, neschopnost inhibice impulsů, deprese
 - Vždy v případě náhlého zhoršení chování - nutná psychiatrická konzultace (upozornit na možné atypické reakce na medikaci)
 - Trvá kognitivní oslabení, nerovnoměrný profil

Behav. problémy u dospělých

neliší se od dětství

- Jídlo (malá kalorická potřeba), málo pohybu
- Záchvaty zlosti, hádavost, opizičnost, tvrdohlavost, neposlušnost
- Impulsivita
- Rigidita, perseverace
- Hromadění věcí
- Krádeže
- Pasivita, uzavřenost (nesdělují své myšlenky)

Dospělost

- Po 30. roce věku dozrávání - ubývá problémového chování, zlepšují se sociální dovednosti, ustaluje se režim
- S věkem narůstá riziko psychózy (jen u mUPD nebo disomie - až 16%), hl. bipolární; léky- kombinace antidepresiv + nízké dávky antipsychotik

Přístup

- Kontrola přístupu k jídlu - celoživotně
 - ale s respektem, podporující postoj
- Systematické pohybové aktivity
- Důležité - snaha zapojit dospělé k aktivní účasti s ohledem na péči o vlastní zdraví
- Vyčerpání sil rodiny - přechod do „domovů“
 - i dospělí lépe reagují na omezení přístupu k jídlu cizí autoritou

Intervence

- Ideálně týmová (lékař, psycholog, behaviorální terapeut, psychiatr)
- Nezbytná důsledná kontrola přístupu k jídlu / penězům celoživotně
- Psychiatrická medikace - často nezbytná - častěji ale nutno zkoušet (efekt nelze předvídat) a více i vedlejší negat.účinky (volba i s ohledem na riziko nárůstu váhy - neuroleptika). Stabilizátory nálady ani léky na snížení chuti k jídlu - ne efekt; dtto 0 efekt bariatrické operace)
- antidepresiva (SSRI) - i méně afektů, sebepoškozování, kompulsí (ev. ale + váha)

Behaviorální přístupy

- Štípání kůže = uvolňování napětí
- terapie sebepoškozování
 - nácvik adaptivnějšího způsobu uvolnění napětí
 - relaxace
 - diferenciální posilování
 - nácvik sebeuvědomování
 - odvedení pozornosti
 - ochranné oblečení, místní znecitlivění
- ABA přístup - hledání konkrétních vyvolávajících a udržujících podnětů

Růstový hormon

- zlepšení nálady (ústup depresivních symptomů), nárůst energie, bdělosti
- nárůst svalové síly, zlepšení pohybu a větší radost z pohybových aktivit
- nárůst obvodu hlavy
- lépe explorační prostředí - to vše i lepší vývoj řeči, kognitivních schopností i sociálních funkcí
- ale i nárůst symptomů ADHD nebo hyperaktivity
- (dosud nejasné - zda jde o změny dlouhodobé - nebo jen po dobu podávání)
- suplementace testosteronem - lépe kontrola váhy i pohybu, susp. více riziko agresivních projevů