

UNIVERZITA PALACKÉHO V OLOMOUCI

PEDAGOGICKÁ FAKULTA

Ústav speciálněpedagogických studií

Bakalářská práce

Jaroslav Kaňa

VYBRANÉ ASPEKTY DOPADU VZÁCNÉHO ONEMOCNĚNÍ U KLIENTŮ S PRADER-WILLI SYNDROMEM

Olomouc 2016

Vedoucí práce: Mgr. et Mgr. Jan Chrastina, Ph.D.

Prohlášení

Prohlašuji, že jsem bakalářskou práci vypracoval samostatně pod odborným dohledem vedoucího práce, a použil pouze tituly uvedené v Seznamu bibliografických citací – referenčním seznamu. Dále prohlašuji, že verze bakalářské práce na CD nosiči je totožná s verzí tištěnou.

Olomouc, 18. 4. 2016

Jaroslav Kaňa

Poděkování

Rád bych poděkoval vedoucímu bakalářské práce Mgr. et Mgr. Janu Chrastinovi, Ph.D. především za jeho významnou pomoc, vstřícný přístup, mnoha užitečných rad a připomínek a odborné vedení při tvorbě této bakalářské práce.

Dále bych chtěl poděkovat Speciálně pedagogickému centru Duha ve Zlíně, Lazech za konzultace a poskytnuté informace a praktický vhled do dané problematiky.

OBSAH

ÚVOD.....	6
1 PRADER-WILLI SYNDROM – STRUČNÁ CHARAKTERISTIKA.....	9
1.1 Symptomatologie Prader-Willi syndromu	10
2 OBEZITA U KLIENTŮ S PRADER-WILLI SYNDROMEM.....	13
2.1 Charakteristika obezity.....	13
2.2 Obezita a Prader-Willi syndrom.....	13
2.3 Hyperfagie – hlavní příčina obezity u Prader-Willi syndromu	14
2.4 Výživové fáze.....	14
3 UŽÍVÁNÍ RŮSTOVÉHO HORMONU U KLIENTŮ S PRADER-WILLI SYNDROMEM	17
3.1 Charakteristika růstového hormonu	17
3.2 Projevy nedostatku růstového hormonu	17
3.3 Rizika užívání růstového hormonu	19
3.4 Doba aplikace růstového hormonu.....	19
3.5 Podávané množství růstového hormonu	20
3.6 Nežádoucí účinky terapie růstovým hormonem.....	21
3.7 Způsob a místo aplikace růstového hormonu.....	21
3.8 Čas podávání a personální zajištění aplikace substituční terapie.....	22
4 PŘIDRUŽENÉ PROBLÉMY U KLIENTŮ S PRADER-WILLI SYNDROMEM	23
4.1 Charakteristika poruch chování.....	23
4.2 Behaviorální a psychiatrické poruchy	23
4.3 Nejčastější problémy přítomné u syndromu Prader-Willi.....	24
4.3.1 Poruchy spánku	24
4.3.2 Agrese.....	25
4.3.3 Sebepoškozování	26

5	DOPORUČENÍ PRO PRAXI.....	28
5.1	Doporučení pro rodiče a další osoby pracující s dítětem s Prader-Willi syndromem	28
5.2	Doporučení pro speciálněpedagogickou praxi	29
6	DISKUSE A ZÁVĚŘ.....	31
7	SEZNAM BIBLIOGRAFICKÝCH CITACÍ – REFERENČNÍ SEZNAM.....	33

ÚVOD

Prader-Willi syndrom je geneticky podmíněné onemocnění, které je v Evropě považováno za vzácné onemocnění s prevalencí 5 osob z 10 000. V České republice bývá pak výskyt vzácného onemocnění uváděn v rozmezí 3–4 %.

V České republice není mnoho autorů ani publikací, jež se zabývají problematikou syndromu Prader-Willi. Téma syndromu Prader-Willi vyžaduje komplexní spolupráci lékařů, specialistů, pedagogů, speciálních pedagogů, ale i rodičů. Jedná se o přehledovou práci, která sumarizuje poznatky o vybraných aspektech dopadu vzácného onemocnění u klientů s Prader-Willi syndromem, a umožňuje tak ucelený vhled do této problematiky. Práce vychází z celosvětově nejnovějších poznatků v oblasti obezity, o nedostatku růstového hormonu a jeho substituční terapii a dalších poruchách objevujících se právě u osob s Prader-Willi syndromem.

Následujícího textu může využít nejen odborník, ale i laik, který bude o člověka s tímto vzácným onemocněním pečovat dlouhodobě, nebo mu jen pomáhat v některých částech dne. Může sloužit i jako průvodce v některých oblastech pro rodiče, jejichž dítěti byl syndrom Prader-Willi diagnostikován.

Formulované cíle:

Cíl 1: Předložit aktuální relevantní dohledatelné poznatky o obezitě u klientů s Prader-Willi syndromem.

Cíl 2: Předložit aktuální relevantní dohledatelné poznatky o využití růstového hormonu u klientů s Prader-Willi syndromem.

Cíl 3: Předložit aktuální relevantní dohledatelné poznatky o poruchách chování u klientů s Prader-Willi syndromem.

Cíl 4: Předložit doporučení pro praxi při práci s klienty s Prader-Willi syndromem.

Před zahájením tvorby bakalářské práce byly prostudovány tyto tituly z tzv. vstupní literatury:

- 1) CROMPTON, D. *Diagnosis: Rare Disease*. 1st ed. Tarpon Springs: All Star Press, 2014. 402 pp. ISBN 978-19-373-7640-6.

- 2) EHLER, E. a kol. *Vzácná onemocnění*. 1. vyd. Olomouc: Solen, 2013. 108 s. ISBN 978-80-7471-052-0.
- 3) EIHOLZER, U. *Prader-willi Syndrome: Coping With the Disease – Living With Those Involved*. 1st ed. Basel: KARGER, 2005. 120 pp. ISBN 978-3-8055-7846-2.
- 4) HÁJKOVÁ, V. *Podpora speciálních vzdělávacích potřeb žáků se zdravotním postižením*. 1. vyd. Praha: Univerzita Karlova v Praze, Pedagogická fakulta, 2008. 137 s. ISBN 978-80-7290-344-3.
- 5) KUBÁČKOVÁ, K. a kol. *Vzácná onemocnění v kostce*. 1. vyd. Praha: Mladá fronta, 2014. 301 s. ISBN 978-80-204-3149-3.
- 6) MICHALÍK, J. a kol. *Metodika práce se žákem se vzácným onemocněním*. 1. vyd. Pardubice: Studio Press, 2012. 135 s. ISBN 978-80-86532-28-8.
- 7) PIPEKOVÁ, J. *Osoby s mentálním postižením ve světle současných edukativních trendů*. 1. vyd. Brno: MSD, 2006. 208 s. ISBN 80-86633-40-3.

Popis rešeršní strategie

K primární rešerši byly využity databáze Bibliographia Medica Čechoslovaca, databáze přístupné skrze rozhraní E-zdroje (dostupné z www.ezdroje.upol.cz) a dostupné plnotexty časopisů vydavatelství a nakladatelství Solen.

Při vyhledávání zdrojových publikací byla volena klíčová slova a jejich kombinace s tzv. Booleovskými operátory, a to vždy odkazující na problematiku vzácného onemocnění a Prader-Willi syndromu. V českém jazyce bylo vyhledáváno za pomoci těchto klíčových slov a kombinací: *vzácné onemocnění AND syndrom**, *Prader* AND Willi*, *vzácná/é onemocnění AND Prader-Willi**, *vzácná/é onemocnění AND Prader-Willi* OR syndrom*, *Prader-Willi AND problém**. V anglickém jazyce pak bylo vyhledáváno s pomocí těchto klíčových slov a kombinací: *rare disease**, *Prader-Willi*, *Prader-Willi AND syndrome**, *Prader-Willi AND problem**, *rare disease* AND Prader-Willi*.

V rámci sekundární rešerše byla klíčová slova upravena a doplněna o další, která reflektovala jednotlivé cíle bakalářské práce. K hledaným výrazům pak byla doplněna tato klíčová slova: *PWS*, *Prader-Willi** v kombinaci s *obezit**, *agrese*, *sebepoškozování růst** OR *hormon*, *stravování*, *hyperfagie*, *poruchy chování*, *chování*, *PWS*, *Somatotropní hormon*, *STH*, *hyperfagie*, *přejídání obsese*. V anglickém jazyce pak: *Prader-Willi AND growth*

hormone, GH, obesity, behavioral disorder, aggression, self-injur*, grow*, hyperphag*, obsession, food-seeking, overeating.*

Dohledané publikace byly filtrovány podle formy publikace, časového období a jazyka publikování daného dohledaného výstupu. Byly vyhledávány jen plnotexty (abstrakta do hledání zahrnuta nebyla), a to v českém a anglickém jazyce. Časové období bylo zvoleno v rozmezí let 2011–2016 (důraz na respekt aktuálnosti poznatků ne starších pěti let), následně bylo rozšířeno také do let předešlých. Důvodem k posunu časového období byl nedostatek publikovaných textů týkajících se problematiky Prader-Willi syndromu dle zadaných požadavků (uvedeno výše).

Za nevyhovující byly považovány ty výsledky, ve kterých byl pojem Prader-Willi syndrom zmíněn jen jako příklad onemocnění, dále pokud došlo k odklonu od zadané oblasti vyhledávání, příp. nerespektování vymezených cílů bakalářské práce. Současně došlo k neakceptování těch plnotextů, které směřovaly do odborné klinické praxe zdravotnické a medicínské. Dohledané texty disponující těmito charakteristikami tak do souboru analyzovaných plnotextů zařazeny nebyly.

K tvorbě 1. cíle bakalářské práce byly použito pět dokumentů a publikací v českém jazyce a osm v anglickém jazyce.

K tvorbě 2. cíle bakalářské práce bylo použito sedm dokumentů a publikací v českém jazyce a pět v anglickém jazyce.

K tvorbě 3. cíle bakalářské práce bylo použito čtyři dokumenty a publikací v českém jazyce a 11 v anglickém jazyce.

Pro tvorbu přehledové práce bylo použito 41 publikací, z toho 16 v českém a 25 v anglickém jazyce.

1 PRADER-WILLI SYNDROM – STRUČNÁ CHARAKTERISTIKA

Prader-Willi syndrom (dále také jen „PWS“ nebo „syndrom“) je řazen mezi tzv. *vzácná onemocnění*. V Evropě je za vzácné považováno onemocnění takové, které se vyskytuje u méně než 5 osob z 10 000 (Ehler et al., 2013, s. 4; Kubáčková a kol., 2014, s. 9). Výskyt nositelů vzácného onemocnění bývá uváděn v rozmezí 3–4 % v populaci. V České republice to pak znamená každoroční nárůst až o 3 000 nových pacientů (Michalík a kol., 2012, s. 7).

Poprvé popsali syndrom švýcarští lékaři, endokrinologové (Zapletalová, 2004, s. 7), Andrea Prader, Alexis Labhart a Heinrich Willi v roce 1956 (Ho, Dimitropoulos, 2010, p. 107; Verichová a kol., 2012 In Michalík a kol., 2012, s. 74; Aycan, Baş, 2014, p. 62; Carrel et al., 2010, p. 1131). Popsali skupinu dětí (pět chlapců a čtyři dívky ve věku 5–23 let) (Prader-Willi syndrom, 2015, on-line) se zvýšenou tělesnou hmotností, malýma rukama a nízkou úrovní inteligence. Zapletalová (2004) pak dodává ještě nedokonalý pohlavní vývoj a snížený svalový tonus. Tato odchylka byla poté pojmenována jako *Prader-Willi syndrom*. Prevalence je udávána 1:10000 – 16000 živě narozených dětí. PWS se tedy vyskytuje v běžné populaci u 60 lidí z jednoho milionu. (Lebl a Novotná, 2014, s. 24; Zapletalová, 2004, s. 7). International Prader-Willi syndrome organisation (2011) uvádí prevalenci 1:12000–1:15000. Vyšší prevalenci udávají pak autoři Driscoll et al. (2014), a sice 1:15000–1:30000 živě narozených dětí. Tyto údaje uvádí také Aycan a Baş (2014), kteří dodávají i celosvětovou četnost 400 000 jedinců s PWS.

Prader-Willi syndrom je přítomen u všech etnických skupin. Častější případy jsou hlášeny u bělochů. Mezi muži a ženami je pak prevalence srovnatelná (Aycan, Baş, 2014, p. 62; Verichová a kol., 2012 In Michalík a kol., 2012, s. 74). V předchozích letech, díky morbidní obezitě a souvisejícím komplikacím, se jedinci s PWS nedoživali věku přes 50 let, ale dnes se dosahovaný věk těchto lidí zvýšil (Aycan, Baş, 2014, p. 62).

Jedinci s PWS mají obvykle podobnou symptomatologii a typické vlastnosti. Některé z nich mohou být jen naznačeny a jevit se jako nespecifické, zatímco jiné symptomy jsou pro tento syndrom charakteristické. Všechny tyto atributy se mohou lišit u každého jedince, jsou tedy vždy individuální. Klinický obraz se mění s věkem, a může být zřejmý již v průběhu těhotenství. (Prader-Willi syndrom, 2015, on-line).

Syndrom Prader-Willi je neurobehaviorální geneticky podmíněná porucha způsobena vadou chromozomu 15. Nejčastěji se jedná o deletaci dlouhého raménka v oblasti 15q11-q13 (Aycan, Baş, 2014, p. 62; Carrel et al., 2010, p. 1131; Cassidy, Dykens, Williams, 2000; Verichová a kol., 2012 In Michalík a kol., 2012, s. 74). Foti et al. (2015) uvádějí tuto deletaci jako důvod Prader-Willi syndromu v 70–75 % případů. Mezi běžné a charakteristické potíže patří nadměrný zájem o potraviny, poškození kůže, potíže se změnami v rutině, záchvaty vzteku, obsesivní a nutkavé chování, a výkyvy nálady (tamtéž).

Důležitou roli při vzniku charakteristických tělesných i psychických projevů Prader-Willi syndromu hraje porušená funkce mezimozku (hypotalamus). Je to oblast, která ovlivňuje duševní rozpoložení (náladu), kontroluje pocity žízně, hladu, bolesti, ale i tělesné teploty (termoregulaci). V hypotalamu se také tvoří významné látky, které regulují činnost hypofýzy (podvěsku mozkového). Z hypofýzy se do těla uvolňují hormony, které řídí různorodé tělesné funkce, jako jsou růst, pohlavní dospívání, činnost štítné žlázy nebo nadledvinek. (Zapletalová, 2004, s. 8)

1.1 Symptomatologie Prader-Willi syndromu

Dítě s Prader-Willi syndromem se vyznačuje specifickými rysy nejen v postnatálním období. Již v prenatálním vývoji může matka pozorovat jisté odlišnosti. U plodu může dojít ke snížení pohybové aktivity (Verichová a kol., 2012 In Michalík a kol., 2012, s. 74), a dítě může zůstat v poloze koncem pánevním (Prader-Willi syndrom, 2015, on-line). Autoři Aycan a Baş (2014) popisují také abnormální postavení rukou a nohou na ultrazvukovém vyšetření ve třetím trimestru (lokty ve flexi a prodloužený hřbet nohy). Po porodu je u dětí přítomna svalová hypotonie (Carrel et al., 2010, p. 1131). Verichová a kol. (2012) je přirovnává k hadrové panence – dítě je poddajné až letargické. Křik je popisován jako slabý, nevýrazný. Často nedokáže dítě samo sát, a přechází se k alimentaci žaludeční sondou. Tyto obtíže přetrvávají v prvních dvou letech života. Dále lze pozorovat opoždění v psychomotorickém vývoji a pomalé přírůstky na váze (tělesné hmotnosti). Těžkou hypotonií, potíže při krmení z důvodu špatného sání, slabý pláč uvádí shodně také dvojice Aycan a Baş (2014).

Vývojové opoždění lze zaznamenat v hlavních meznících vývoje (sezení, chůze, první slova). Těchto mezníků bývá dosahováno ve dvojnásobném čase, než je běžné (Verichová a kol., 2012 In Michalík a kol., 2012, s. 74). Prader-Willi syndrom je často spojován se

snížením inteligence. Zhruba 40 % jedinců s Prader-Willi syndromem má hraniční, nebo nižší průměrnou inteligenci, a 20 % středně těžkou mentální retardaci (tamtéž).

Objevuje se také řada specifických poruch učení. Děti mají dobré čtecí schopnosti, prostorové vidění i dlouhodobou paměť. Velmi rychle a přesně skládají puzzle a snadno se naučí i hrát na počítači. Naopak při matematických operacích se objevuje slabší výkon, částečně i vlivem horší krátkodobé paměti (Zapletalová, 2004, s. 8).

Mezi typické behaviorální projevy, které se začínají objevovat již v dětství, patří porucha emočního a sociálního vývoje. Verichová a kol. (2012) poukazuje na nerespektování autorit, sociální izolaci, neustálé kontrolování, manipulativní chování, narušenou schopnost kontrolovat impulzivitu. Časté jsou záchvaty vzteku a agresivita, která může být spíše verbální, ale může docházet i k házení předměty. Dále je přítomno nutkavé a rituální chování. Tyto projevy se zhoršují postupně s věkem a přibývající tělesnou hmotností. V pozdní dospělosti tyto projevy částečně vymizí. Narušen bývá i mluvený projev. Poruchy výslovnosti pak působí problémy při vzdělávání dětí/žáků s PWS.

Pacienti¹ se syndromem Prader-Willi mají často sníženou pevnost kostí. To se projevuje vadným držením těla, které může přejít až do skoliózy. Se vzrůstající tělesnou hmotností se může skolióza zhoršovat. Spolu s plochými nohama a vbočenými koleny může být příčinou omezené hybnosti a bolesti pohybového aparátu (Zapletalová, 2004, s. 17).

Syndrom Prader-Willi u svých nositelů vyvolává nadměrnou chuť k jídlu, která přechází až v posedlost. Příčina této nutkavé chuti k jídlu je v hypotalamu. Nárůst tělesné hmotnosti má počátek mezi 1. a 4. rokem života. Objevují se nekontrolovatelná chuť k jídlu a bažení po jídle. Tento stav může přerůst až v poruchy chování. Ty se mohou projevovat jako krádeže jídla nebo peněz na jeho nákup. Přejídání se, neboli hyperfagie, a obezita mohou nabývat až extrémních rozměrů. Častý je i nižší sklon ke zvracení na podkladě chybění zvracivého reflexu (Verichová a kol., 2012 In Michalík a kol., 2012, s. 74). S přetrvávající posedlostí jídlem bojují tito jedinci po celý život. Situaci také zhoršuje skutečnost, že osoby s Prader-Willi syndromem vyžadují až o polovinu nižší příjem energie, než je tomu u běžné populace (Zapletalová, 2004, s. 11). Autorka Verichová a kol. (2012) uvádí přibližně 60 % normálního výdeje odpovídajícího věku.

¹ pozn. autora: v textu práce jsou pojmy „dítě“, „žák“, „klient“, „osoba“, „nemocný“ a „pacient“ či „nositel“ vnímána jako synonyma.

Práh bolesti je u klientů s Prader-Willi syndromem vyšší než u intaktní populace. Tento fakt vede ke snížené citlivosti, vnímání bolesti, což je nebezpečné při závažných poraněních či akutních onemocněních (např. apendicitis, zlomenina, akutní gastritis) (International Prader-Willi syndrome organisation, 2011; Verichová a kol., 2012 In Michalík a kol., 2012, s. 74; Zapletalová, 2004, s. 17). Ve spojitosti se zvýšeným prahem bolesti se objevují sklony poškozovat si kůži (nejčastěji štípáním nebo v podobě rozškrabávání strupů) a způsobit si tak krevní podlitiny. Obdobně můžeme pozorovat i trhání kůžiček kolem nehtů, vytrhávání vlasů (Verichová a kol., 2012 In Michalík a kol., 2012, s. 75; Zapletalová, 2004, s. 17)

Autorka Zapletalová (2004), stejně jako Verichová a kol. (2012) zmiňují poruchy termoregulace, které mohou u malých dětí vést k problémům s udržení tělesné teploty. U starších dětí mohou zapříčinit sníženou kožní senzibilitu ke změnám okolní teploty a být příčinou častých opaření nebo naopak omrzlin.

U dětí s Prader-Willi syndromem se objevuje i deficit růstového hormonu, který způsobuje malý vzrůst. Pokud nedojde k hormonální terapii, pohybuje se tělesná výška u žen v rozmezí 145–150 cm a u mužů 152–162 cm. Přítomna může být i tzv. akromikrie – malé ruce a malá chodidla. Hormonální problémy se projevují i ve funkci pohlavních žláz. Objevuje se tak hypogonadismus (špatná/nedostatečná funkce pohlavních žláz), u chlapců nesestup varlat do šourku, malý penis, opožděné nebo neúplné pohlavní dospívání (Aycan, Baş, 2014, p. 63; Lebl, Zapletalová, 2011, s. 22; Verichová a kol., 2012 In Michalík a kol., 2012, s. 75).

Z charakteristiky a symptomatologie Prader-Willi syndromu byly vybrány tři aspekty, které jsou u klientů s PWS přítomny nejčastěji. Vysokou měrou se podílejí na životě všech jedinců s tímto onemocněním.

Jednotlivé aspekty jsou podrobněji diskutovány v jednotlivých kapitolách – *Obezita u klientů s Prader-Willi syndromem*, *Užívání růstového hormonu u klientů s Prader-Willi syndromem*, *Přidružené poruchy chování u klientů s Prader-Willi syndromem*. *Doporučení pro praxi*.

2 OBEZITA U KLIENTŮ S PRADER-WILLI SYNDROMEM

2.1 Charakteristika obezity

Autoři Kubešová, Hainer a kol. (2005) definují obezitu jako závažné chronické metabolické onemocnění, které je charakterizováno zvýšeným podílem tuku na tělesném složení a současně vzestupem tělesné hmotnosti nad normální rozmezí.

Podle Světové zdravotnické organizace je nadváha a obezita definována jako abnormální či nadměrné ukládání tuku, které může poškodit zdraví. Indikátorem pro určení podváhy, normální tělesné váhy, nadváhy a obezity je body mass index (BMI). Pokud je BMI roven nebo vyšší než 25 jedná se o nadváhu; pokud je roven nebo vyšší než 30, jedná se o obezitu (World Health Organization, 2015, on-line).

2.2 Obezita a Prader-Willi syndrom

Obezita a s ní související komplikace (diabetes II. typu, zhoršené problémy s dýcháním, kardiovaskulární choroby) jsou faktorem nemocnosti a úmrtnosti u jedinců s PWS. Časná diagnostika a pečlivé sledování mají velký význam pro prevenci těchto problémů (Aycan, Baş, 2014, p. 62; Brambilla et al., 2011, p. 269; Cassidy et al., 2014, p. 12; Verichová, 2013).

U Prader-Willi syndromu je vyžadován multidisciplinární přístup pro regulace stravy, programování cvičení a správu endokrinologických, neurologických a psychických problémů v každém období života (Aycan, Baş, 2014, p. 63). Obezita u PWS je způsobena nadměrnou chutí k jídlu, malým vzrůst, nižší hustotou kostí a určitými poruchami chování. Obezita často vzniká již v útlém dětství (Aycan, Baş, 2014, p. 63; Lebl, Novotná, 2013, s. 23)

Syndrom Prader-Willi je charakterizován hyperfagií a přibýváním na váze ve věku od 1 do 6 let, které se může vyvinout až v morbidní obezitu (Brambilla et al., 2011, p. 270). Lebl a Novotná (2013) uvádějí, že děti s PWS jsou do 1.–3. roku zpravidla drobné, poté začínají nápadně přibývat na váze. Ukázalo se, že včasná diagnostika Prader-Willi syndromu může této obezitě předejít (Brambilla et al., 2011, p. 270).

Dospělí s Prader-Willi syndromu vykonávají méně pohybové aktivity než ostatní dospělí s postižením a preferují spíše sedavé činnosti, jako je sledování televize, hraní počítačových her, umění či řemesla (Caster et al., 2014, p. 3082).

Lebl a Novotná (2013) uvádějí obezitu jako nejtypičtější příznakem u PWS. Tuk se u těchto jedinců hromadí v podkoží především v oblastech břicha, stehen a hýždí. Cassidy et al. (2014) shodně uvádějí, že obezita u PWS je primárně střední (břícho, hýždě a stehna) u obou pohlaví. Jako zajímavé zmiňují méně viscerálního tuku u obézních jedinců, než by se dalo očekávat, vzhledem ke stupni obezity.

2.3 Hyperfagie – hlavní příčina obezity u Prader-Willi syndromu

Hlavní příčinou obezity je nekontrolovatelná chuť k jídlu – hyperfagie. Vzniká na základě poruchy centra v hypotalamu a nutí jedince přejídat se. Tato posedlost jídlem přetrvává celý život (Aycan, Baş, 2014, p. 63; Cassidy et al., 2012, p. 12; Lebl, Novotná, 2013, p. 23; Miller et al., 2011, p. 1041).

Cassidy et al. (2012) zmiňují několik nezávislých skupin, u kterých dochází k významnému zvýšení hladiny ghrelinu u hyperfagických dětí a dospělých s PWS před a po jídle. Ghrelin je účinný cirkulující orexigenní hormon, který je produkován především v žaludku. Hladina ghrelinu stoupne při hladovění, a klesá příjmem potravy. Chuť k jídlu indukující účinek působí prostřednictvím hlad regulující dráhy v hypotalamu (Cassidy et al., 2012, p. 12; Pascanu et al., 2013, p. 33). Za tvorbu ghrelinu zodpovídají primárně enteroendokrinní buňky žaludeční sliznice, sekundárně pak také sliznice tenkého a tlustého střeva, slinivce břišní a další orgány včetně centrální nervové soustavy (Bronský, Průša, 2008, s. 8).

Mechanismus, který způsobuje zhoršení pocitu sytosti a hyperfagie není zcela znám stejně jako není zcela jasné, zda je úloha ghrelinu primární nebo sekundární faktor defektu sytosti. Někteří autoři se domnívají, že nárůst v ghrelinu může předcházet hyperfagii a obezitě u starších dětí (Pascanu et al., 2013, p. 34)

Hledání jídla, shromažďování nebo obstarávání potravy, požívání nepoživatelných předmětů, krádeže potravin nebo peněz na nákup jídla jsou běžné (Cassidy et al., 2012, p. 12; Driscoll et al., 2014). Autoři Aycan a Baş (2014) uvádějí jako případy problémů v chování případy, jako jsou schovávání jídla, vybírání jídla z odpadkových košů a krádeže jídla. Krádeže a lhavost ve spojení se získáním jídla uvádí také autorka Zapletalová (2004).

2.4 Výživové fáze

Podle Cassidy et al. (2012) dlouho dobu panoval názor, že existují dvě odlišné výživové fáze u PWS – neprospívání a následná hyperfagie vedoucí k obezitě. Autoři Miller et al. (2011)

ve své práci zjistili, že přechod mezi nutričních fázemi je mnohem složitější. Jedinci s Prader-Willi syndromem si projdou sedmi různými nutriční fáze (Tab. 1).

Jednotlivé fáze popisuje následovně:

- Fáze 0 probíhá v děloze, fetální pohyby jsou snižené a jsou patrná omezení růstu ve srovnání s intaktními sourozenci.
- Ve fázi 1 je dítě hypotonické, ale ne obézní; subfáze 1a je charakterizovaná potížemi s podáváním potravy s nebo bez schopnosti prospívat (věkové kategorie: narození do 9 měsíců). Na tuto fázi navazuje subfáze 1b, kdy dítě roste postupně podél růstové křivky a hmotnost se zvyšuje normální rychlostí (9–25 měsíců).
- Fáze 2 je spojena s přírůstkem tělesné hmotnosti; v subfázi 2a se hmotnost zvyšuje bez významné změny v chuti k jídlu nebo příjmu kalorií (25 měsíců–4,5 let). Zatímco v subfázi 2b je přírůstek hmotnosti spojen se zvýšeným zájmem o potraviny (4,5–8 let).
- Fáze 3 je charakterizována hyperfagií, typicky doprovázená vyhledáním potravin a nedostatkem pocitu sytosti (od 8 let).
- Někteří dospělí s PWS mohou postoupit do fáze 4, což je situace, kdy jedinec, který byl již dříve ve fázi 3, má nenasytnou chuť k jídlu, a není schopen pocitu sytosti.

Ne všichni jedinci s Prader-Willi syndromem nutně musí projít všemi těmito fázemi, avšak u většiny z nich absolvuje všech sedm fází.

Fáze	Období	Klinická charakteristika
0	Prenatální – narození	Snížení pohybů plodu, nižší porodní váha
1a	0–9měsíců	Hypotonie a obtíže v příjmu potravy, snížená chuť k jídlu
1b	9–25 měsíců	Zlepšení příjmu potravy, přiměřeně chuť k jídlu vzrůstá
2a	2.1–4.5 roku	Vzrůstající váha bez zvýšené chuti k jídlu nebo přebytečných kalorií
2b	4.5–8 let	Zvyšující se chuť k jídlu, ale cítí plnost
3	8 let–dospělost	Hyperfagie, výjimečně cítí plnost
4	Dospělost	Chuť k jídlu je již pro některé neuspokojitelná

Tab. 1 Nutriční fáze u Prader-Willi syndromu (zpracováno podle Miller et al., 2011)

Autoři Pascanu et al. (2013, p. 34) doporučují se co nejdříve soustředit na řízení nízkokalorické diety s pravidelným cvičením, přísný dohled v omezení jídla, ale i peněz. Dále zmiňují také vhodné psychologické a behaviorální poradenství pro pacienta s Prader-Willi syndromem a jeho rodině.

Léky potlačující chuť nepomáhají dlouhodobě. Většina pacientů má extrémně nízkokalorickou dietu po celý život. Musí se jim vytvořit takové prostředí, ve kterém by měli omezenou dostupnost k potravinám. Téměř ve všech rodinách se musí například zamykat kuchyň, spíž či lednice (Občanské sdružení pro Prader-Willi syndrom, 2015, on-line; Verichová, 2013, p. 42; Zapletalová, 2004, s. 18).

Podávání somatostatinu (jako farmakoterapie u pacientů s PWS) sice snižuje plazmatickou koncentraci ghrelinu, ale nepomáhá snížit chuť k jídlu. Studie neprokázaly žádný přínos dlouhodobého podávání této látky (Pascanu et al., 2013, p. 34).

3 UŽÍVÁNÍ RŮSTOVÉHO HORMONU U KLIENTŮ S PRADER-WILLI SYNDROMEM

3.1 Charakteristika růstového hormonu

Růstový hormon (také „RH“, „somatotropní hormon“, „STH“, „Growth Hormone“, „GH“) se k léčbě využívá od roku 1957 (Hána, 2006, s. 8). Od roku 1985 se využívají rekombinantní přípravky (Pfäffle, 2015, p. 339).

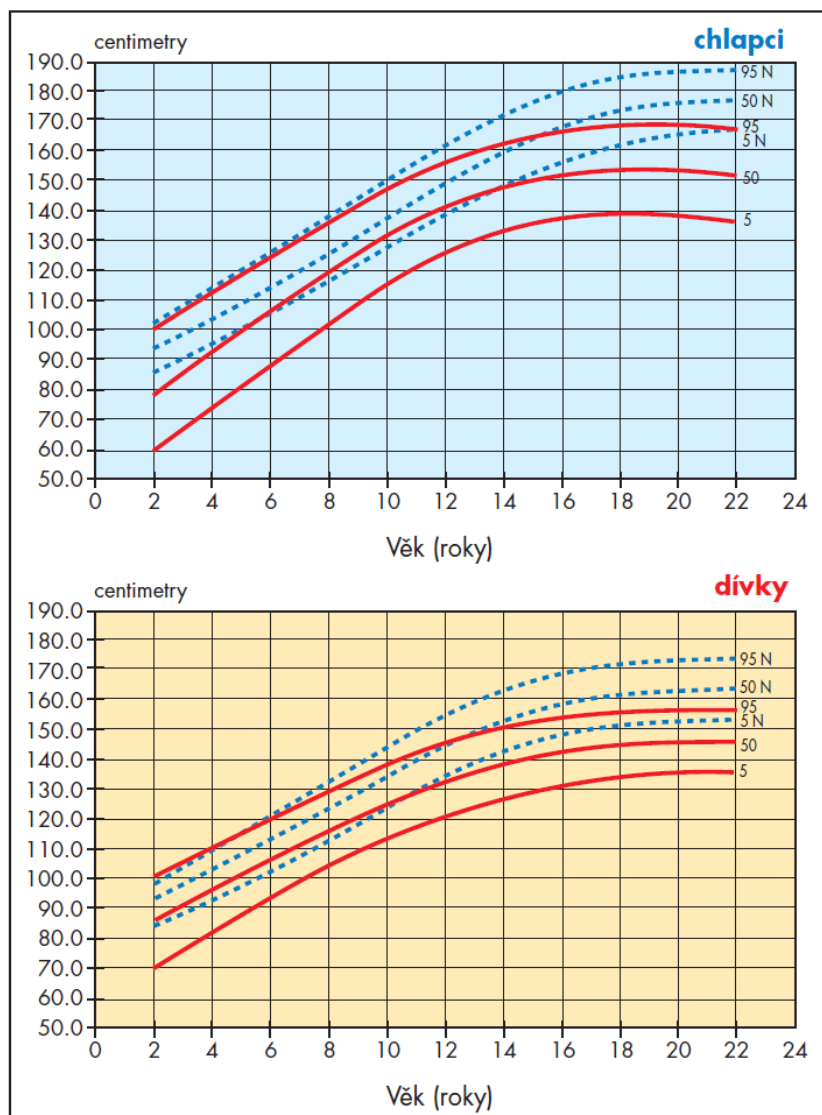
V současné době se růstový hormon využívá nejen v substituční terapii u dětí, které trpí deficitem růstového hormonu, ale také při deficitu růstového hormonu u dospělých, u dětí s chronickou renální insuficiencí, u dívek s Turnerovým syndromem, u dětí se syndromem Prader-Willi, s růstovým selháním navazujícím na nitroděložní růstové opoždění (SGA/IUGR) a u dětí s deficitem SHOX (Lebl, Zapletalová, 2011, s. 18). Léčba pomocí růstového hormonu u pacientů s PWS byla poprvé zavedena v roce 1990. Výsledky a přínosy léčby pro tyto pacienty byly prezentovány na celostátní konferenci Prader-Willi Syndrome Association, která se konala v letech 1998–1999 ve Spojených státech amerických. Úřad pro kontrolu potravin a léčiv schválil použití růstového hormonu u klientů s PWS v roce 2000, a léčba se rozšířila (Aycan, Baş, 2014, p. 63). Autoři Lebl a Zapletalová (2011) také uvádějí, že se pacientům s Prader-Willi syndromem v České republice růstový hormon podává od roku 2001.

U Prader-Willi syndromu je příčinou růstové retardace porucha funkce hypotalamu. Narušen je přirozený sekreční rytmus růstového hormonu. Děti s Prader-Willi syndromem velmi dobře reagují na nízké substituční dávky růstového hormonu urychlením růstového tempa. Pokud se úspěšně daří bránit vysokému energetickému příjmu, růstový hormon se podílí na nižším metabolickém riziku, a pozitivně ovlivňuje i fyzický výkon. Výsledkem je tedy nejen lepší fyzický a metabolický stav, ale i psychický rozvoj a sociální integrace (tamtéž, s. 22).

3.2 Projevy nedostatku růstového hormonu

Nedostatek růstového hormonu se stává prominentní ve druhé dekádě života dětí, u kterých nebyl/není podáván. Tyto děti nedosahují takového zrychlení výškového přírůstku v pubertě jako jejich intaktní vrstevníci. Průměrná konečná tělesná výška bez léčby se pak pohybuje okolo 155 cm u chlapců a 148 cm u dívek (Aycan, Baş, 2014, p. 63; Verichová a kol., 2012

In Michalík a kol., 2012, s. 75). Autorka Zapletalová (2004) uvádí tělesnou výšku, které dosahují ženy se syndromem Prader-Willi kolem 145–150 centimetrů. Muži s tímto syndromem kolem 152–162 centimetry. Tyto hodnoty jsou tedy o téměř o 20 centimetrů nižší, než je průměrná výška intaktní populace (Graf 1).



Graf 1: Vztah tělesné výšky chlapců a dívek běžné intaktní populace (____) a neléčených chlapců a dívek se syndromem Prader-Willi (____).

Graf 1 Srovnání průměrné tělesné výšky intaktní populace a klientů s PWS (Zapletalová, 2004, s. 15)

Dvacet čtyři hodinová sekrece STH je nedostatečná u 58–100 % pacientů s PWS. Někteří pacienti s PWS tedy vykazují adekvátní míru růstu, a z tohoto důvodu se může provokativní testování na nedostatek růstového hormonu jevit jako nadbytečné. Obecně se však doporučuje, aby byly provokativní testy na nedostatek růstového hormonu provedeny jak u pacientů s PWS s nedostatečnými mírami růstu, tak i u těch pacientů, kteří vykazují adekvátní růst. V závislosti na výsledcích těchto testů stimulací růstovým hormonem se

hormonální léčba doporučuje jak u pacientů s nedostatečným růstem, tak i u těch s odpovídající mírou růstu. Rozhodnutí by mělo být provedeno společně s rodinou poté, co byli detailně informováni o přínosu léčby růstovým hormonem. Lékařská diagnóza Prader-Willi syndrom musí být před zahájením léčby růstovým hormonem potvrzena genetickým vyšetřením (Aycan, Baş, 2014, p. 63).

3.3 Rizika užívání růstového hormonu

Podávání růstového hormonu substituuje stav, kdy si organismus nedokáže vytvořit potřebné množství růstového hormonu sám. Samotný růstový hormon se pro terapeutické účely vyrábí tzv. rekombinantní technologií. Uměle vytvořený růstový hormon je totožný s hormonem, který vytváří zdravý lidský organismus. Pro naprostou kompatibilitu je substituční léčba růstovým hormonem zcela bezpečná (Občanské sdružení pro Prader-Willi syndrom, 2015, on-line).

U pacientů s Prader-Willi syndromem existuje zvýšené riziko vzniku diabetu mellitu II. typu. Nutné je pravidelné sledování hodnot glykémie. Zkušenosti ze zahraničí, kde tuto léčbu již dlouhodobě aplikují, však neprokázaly jeho zvýšený výskyt (tamtéž). Naproti tomu dvojice autorů Aycan a Baş (2014) uvádějí mezi kontraindikacemi léčby růstovým hormonem u pacientů s PWS těžkou obezitu, diabetes mellitus, spánkovou apnoe, rakovinu a psychózy.

3.4 Doba aplikace růstového hormonu

Ze zkušeností získaných v posledních letech byla pozornost věnována zahájení doby léčby. Zahájení léčby v mladším věku znásobí její výhody, zejména vliv na svalové napětí. Přesto dosud nepanuje jednoznačný konsensus v době, kdy by měla být zahájena.

Nicméně řada výzkumů uvádí fakt, že zahájení léčby před dosažením věku 2 let, tedy v době, která koreluje s počátkem vzniku obezity, má příznivý vliv na klinické zlepšení stavu. To však vždy není možné, protože v mnoha zemích je zapotřebí dokumentace poklesu tempa růstu pro zahájení léčby růstovým hormonem (Aycan, Baş, 2014, p. 63, Verichová, 2013 In Michalík a kol., 2013, s. 39).

Goldstone et al. (2008) uvádějí důkazy o dalších přínosech zahájení léčby růstovým hormonem mezi 6. a 12. měsícem věku dítěte, zejména v oblastech vývoje motoriky, svalů, obvodu hlavy, či případně kognice. Ačkoli časná léčba je důležitá pro zlepšení stavby těla,

autoři Aycan a Baş (2014) uvádějí, že v praxi je možno zahájit léčbu až po 2. roce věku dítěte.

Nejlepší odezvu na růstový hormon lze u pacienta s PWS pozorovat v prvních 12 měsících hormonální substituční terapie. Reakce na hormon se odvíjí od věku pacienta (ve kterém byla terapie zahájena), stupně růstové retardace a celkové doby léčby. Zlepšení lineárního růstu, kostní hustoty a stavby těla pokračuje u těch, kteří podstoupili léčbu po dobu 5 let. V některých případech má dlouhodobá terapie za výsledek stabilizaci tělesné stavby, jindy může dojít i k úplnému zlepšení tělesné konstituce (Aycan, Baş, 2014, p. 65; Carrel et al., 2010, p. 1134).

Léčba u dospělých pacientů zlepšuje tělesné složení, aplikací RH tedy dochází k úbytku tuku a ke zvýšení svalové hmoty. Účinky jsou patrné již po 6 měsících léčby. Substituční léčba RH navyšuje kostní hmotu, a tím snižuje riziko zlomenin. Pozitivní vliv má i na kardiovaskulární rizikový profil – léčba snižuje hladinu celkového cholesterolu a její LDL frakce (Cassidy et al., 2012, p. 10; Hána, 2006, s. 14; Lebl, Novotná, 2013, s. 30).

3.5 Podávané množství růstového hormonu

Léčba růstovým hormonem by měla začínat v nízkých dávkách, a to 0,25–0,30 mg/m²/den anebo 0,009–0,12 mg/kg/den. V průběhu prvních týdnů a měsíců se má dávkování zvyšovat tak, aby se dosáhlo standardního nahrazení RH dávky kolem 1,0 mg/m²/den nebo 0,035 mg/kg/den (Goldstone et al., 2008, p. 4187). Autoři Cassidy et al. (2011) uvádějí doporučenou dávku hormonu obdobnou, jako se podává u jedinců s izolovaným nedostatkem RH, tedy přibližně 0,1 mg/m².

Autoři Aycan a Baş (2014) uvádějí iniciační dávku růstového hormonu v množství 0,034 mg/kg/den (0,24 mg/kg/týden) u kojenců a batolat. Dávka může být navýšena až na 1 mg/m²/den. U dospělých klientů s nedostatkem růstového hormonu pak doporučují denní dávky ve výši 0,1–0,2 mg.

Autoři Lebl a Zapletalová (2011) uvádějí zahájit léčbu ihned po stanovení (potvrzení) lékařské diagnózy PWS. Zahájení u dětí mladších tří let by mělo být posouzeno individuálně, především s ohledem na očekávaný přínos a rizika terapie. Dávkování RH pak uvádějí v množství 0,033 mg/kg/den (tj. 0,7 IU/kg/týden). U dospělých pacientů se úvodní dávka pohybuje v rozmezí 0,1–0,3 mg/den, průměrná dávka je přibližně 0,4 mg/den u mužů a 0,5 mg/den u žen (Hána, 2006, s. 15).

3.6 Nežádoucí účinky terapie růstovým hormonem

Všichni pacienti užívající růstový hormon, nejen ti, kterým byl diagnostikován syndrom Prader-Willi, by měli být monitorováni z hlediska možných nežádoucích účinků léčby. Mezi monitorované oblasti patří pravidelné sledování celkového krevního obrazu, kontrola funkce štítné žlázy a vyhodnocení metabolismu glukózy. Dále se u pacientů doporučuje kontrolovat případnou dušnost, chrápání a spánkovou apnoe. Pokud je to nutné, může být provedeno vyšetření s pomocí polysomnografie (ve 3. a v 6. měsíci od zahájení léčby). Při každé kontrolní návštěvě je potřeba prohlédnout páteř pacienta a to z důvodu případné skoliózy, a také vyšetřit hlavici kosti stehenní pro její případnou dislokaci (Aycan, Baş, 2014, p. 65). Autor Hána (2006) jako možné projevy uvádí bolesti kloubů a svalů, brnění prstů ruky či otoky při nadměrné dávce růstového hormonu.

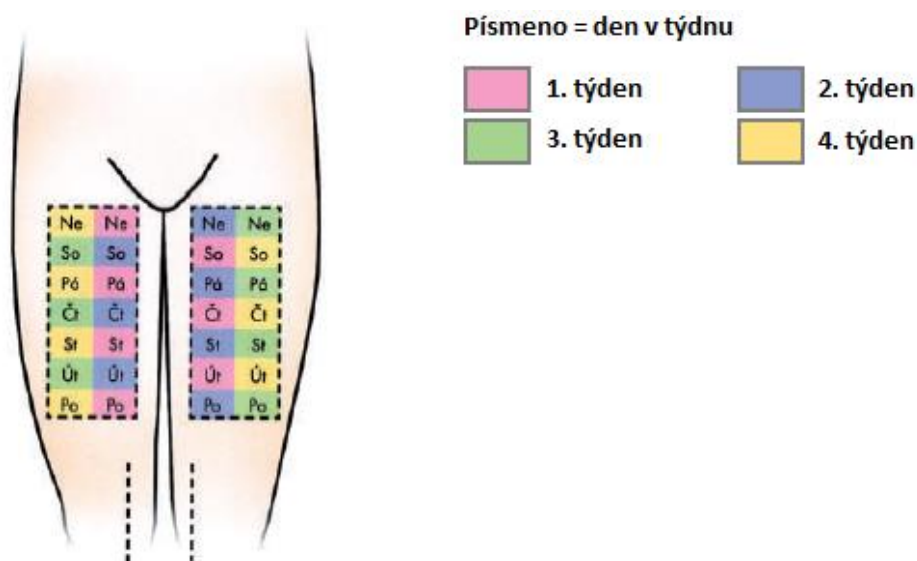
3.7 Způsob a místo aplikace růstového hormonu

Růstový hormon se podává každodenní subkutánní injekcí (Lebl, Zapletalová, 2011, s. 19; Novotná, Koloušková, 2009, s. 17; Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, 2012; Pfäffle, 2015, p. 348). Nejvhodnějším místem pro aplikaci růstového hormonu je přední strana stehna (Obr. 1). Místo vpichu je velmi dobře viditelné a při aplikaci jsou obě ruce volné pro manipulaci. Dalším možným místem je horní vnější čtvrtina hýždí (Lebl, Novotná, 2013, s. 31).



Obr. 1 Vhodná místa pro aplikaci růstového hormonu (Lebl, Novotná, 2013, s. 32)

Autoři Lebl a Novotná (2013) doporučují dodržovat schéma aplikace růstového hormonu (Obr. 2). Místa aplikace (vpichů) je nutno střídat, aby nedocházelo k zatěžování stále stejného místa. Předešlé místo aplikace se tak bez problémů stačí „zotavit“.



Obr. 2 Schéma aplikace růstového hormonu (Lebl, Novotná, 2013, s. 32)

3.8 Čas podávání a personální zajištění aplikace substituční terapie

Nejvyšší hladina růstového hormonu v krvi je v noci. Z tohoto důvodu by se injekce RH měly aplikovat před spaním, aby byl napodoben přirozený rytmus tvorby a metabolismu růstového hormonu tělem (Lebl, Novotná, 2013, s. 31).

Dítě si může aplikovat růstový hormon samo. Při vysvětlování způsobu a zásad aplikace růstového hormonu lze zjistit, do jaké míry budě dítě schopno podílet se, či dokonce si samo růstový hormon injekčně aplikovat. Vše závisí na věku a schopnostech/možnostech dítěte. S přibývajícím věkem se zvyšuje i spoluúčast dítěte a jeho dovednosti (Lebl, Novotná, 2013, s. 31). Titíž autoři také poukazují na fakt, že by dítě nemělo být do aplikace růstového hormonu nijak nuceno.

4 PŘIDRUŽENÉ PROBLÉMY U KLIENTŮ S PRADER-WILLI SYNDROMEM

4.1 Charakteristika poruch chování

Autorky Vágnerová a Klégrová (2008, s. 464) definují poruchy chování jako „*jednání, kdy dítě není schopné či ochotné respektovat stanovená pravidla a brát ohledy na ostatní. Při hodnocení nepřiměřenosti jednotlivých projevů chování je třeba vzít v úvahu, zda je dítě schopné pochopit podstatu určité normy chování a zda, s ohledem na dosažený stupeň vývoje, dokáže své jednání dostatečně ovládat*“.

Tato dvojice vymezuje také termín *problémové chování* jako rozdíl mezi chováním reálným a chováním žádoucím. Jde tedy o míru odlišnosti chování od normy. Tato norma je sociokulturně specifická (tamtéž).

Poruchy chování jsou časté u dětí s mentálním postižením, bez ohledu na základní etiologii. Běžnou komplikací léčby poruch chování může být také postoj rodičů (zákonných zástupců), kteří často nehledají pomoc při těchto problémech. Nejčastějším důvodem z jejich strany bývá mylný předpoklad, že kvůli „postižení“ dítěte nelze tyto poruchy chování léčit či je eliminovat. Obecně platí, že farmakologická léčba je v takových případech možná, avšak behaviorální intervence je účinnější a přijatelnější formou léčby (Ageranioti-Bélanger et al., 2012, p. 84).

Při určování konkrétních závěrů (míry a typu poruchy chování) je nutné mít k dispozici informace o úrovních fungování jednotlivce, včetně kognitivní úrovně, úrovně přizpůsobení se, sociální adaptace, úrovně porozumění a jazykové exprese. Důkladné vyšetření zdravotního stavu je nutné ve všech případech (Ageranioti-Bélanger et al., 2012, p. 84). Multidisciplinární přístup jako velmi důležitý prvek při léčbě těchto poruch shodně zdůrazňují autoři Ageranioti-Bélanger et al. (tamtéž), stejně jako Skokauskas (2013).

4.2 Behaviorální a psychiatrické poruchy

Autoři Cassidy et al. (2012) zmiňují charakteristický profil chování u osob s Prader-Willi syndromem. Toto chování zahrnuje záchvaty vzteku, tvrdohlavost, manipulativní chování, poruchy pozornosti, hyperaktivitu, kompulzi a obtížnosti ve změně rutiny. Projevuje se v raném dětství u 70–90 % jedinců. Autoři Pascanu et al. (2013) uvádějí, že osoby s PWS

vykazují problémy v chování, náladové výbuchy či výbuchy hněvu, emoční labilitu, impulzivnost, agresivitu, stavy bipolární poruchy, nutkavé chování a fyzické sebepoškozování, jako např. poškozování kůže (oděrky). Autoři uvádějí toto sebepoškozování až u 96 % pacientů, a to obecně, v souvislosti s nudou a úzkostí (tamtéž). Autorský tým Pegoraro et al. (2014) dodává ještě protichůdné a vzdorné chování, obsedantně-nutkavé poruchy, deprese a psychózy. Autoři Ageranioti-Bélanger et al. (2012) ze své zkušenosti vyzdvihují z těchto poruch čtyři nejčastější: poruchy spánku, agitaci (vztahuje se k pozornosti a hyperaktivitě [syndromy ADHD]), agresivitu a sebepoškozování. Některé z těchto charakteristik chování připomínají znaky autismu (pervazivních vývojových poruch). Behaviorální a psychiatrické problémy nejvíce narušují kvalitu života v dospívání a v dospělosti (Cassidy et al., 2012, p. 12).

Ovlivňování těchto poruch je závislé na behaviorální výchově a faktorech prostředí. Farmakologická léčba pro pacienty s PWS má sice malý (až žádný) vliv na hyperfagii a nenasytnou chuť k jídlu, ale snižuje dopad v oblasti sebepoškozování (Pascanu et al., 2013, p. 37).

4.3 Nejčastější problémy přítomné u syndromu Prader-Willi

Prader-Willi syndrom je často spojován se snížením inteligence. Zhruba 40 % jedinců s Prader-Willi syndromem má hraniční, nebo nižší průměrnou inteligenci, a 20 % střední mentální retardaci (Verichová a kol., 2012 In Michalík a kol., 2012, s. 74). Skupina autorů Ageranioti-Bélanger et al. ve své práci (2012) poukazuje na častý výskyt poruch chování a dalších poruch přítomných ve vztahu k osobám s mentálním postižením. V následující kapitole byly vybrány autory nejčastěji uváděné poruchy chování, a sice poruchy spánku, agrese a sebepoškozování.

4.3.1 Poruchy spánku

Míra výskytu poruch spánku u pediatrické populace je 20–30 %, u dětí s mentálním postižením se může zvýšit až na 80 % bez ohledu na jejich věk. O poruše spánku můžeme hovořit tehdy, když spací návyky způsobují problémy dítěti, jeho rodině, nebo oběma současně. Pokud je porucha spánku přítomna, je u klientů s mentálním postižením nanejvýš důležité řešit její projevy. Spánková deprivace může mít na člověka negativní vedlejší účinky včetně snížení bdělosti, změny nálad, jako je podrážděnost či únava, ale i kognitivní změny, např. změny v krátkodobé paměti (Mindell et al., 2006, p. 1264).

Běžnými typy poruch spánku jsou noční bdění, noční vstávání a brzké probuzení. Příčinou těchto projevů je rozrušení nervových struktur, které regulují spánek (Ageranioti-Bélanger et al., 2012, p. 85).

Správná spánková hygiena je důležitým krokem při léčbě poruch spánku. Rutina před spánkem a pravidelný režim ukládání a vstávání umožňují dostatečnou délku spánku, a zajistí klidný spánek (Jan et al., 2008).

Kvalitu spánku mohou ovlivňovat i vlivy prostředí. Těmi jsou např. spaní mimo domov, změna lůžka, okolní hlasy, zvuky a pachy, ale i jiná teplota prostředí. Tyto faktory mohou snížit kvalitu a dobu spánku, nebo zapříčinit ranní probouzení. Projevy poruch spánku lze také eliminovat pomocí behaviorální intervence anebo farmakologií (Ageranioti-Bélanger et al., 2012, p. 85).

4.3.2 Agrese

Existují různé typy agrese: vůči ostatním (např. bití, kousání, kopání), destruktivní/rušivé chování (např. rozbití oken, křik, atd.) a směrem k sobě (např. sebepoškozování, včetně kousání, úderů hlavou). První dva druhy agrese mohou být dále rozděleny na plánovanou a reaktivní. V případě plánované agrese je jedinec klidný a plánuje svou agresi. Reaktivní agrese je pak reakcí na situaci nebo prostředí (Ageranioti-Bélanger et al., 2012, p. 86).

Etiologie agrese zahrnuje řadu lékařských, neurologických, psychiatrických a environmentálních faktorů. Častým spouštěčem pro reaktivní agresivní chování jsou bolest nebo neschopnost pochopit událost, která nastala (tamtéž). U syndromu Prader-Willi mohou být tyto agresivní reakce spojovány s potřebou saturovat pocit hladu.

Posouzení příznaků agresivity probíhá stejným způsobem jako u intaktní populace. Mohou být využity škály ABC (Aberrant Behaviour Checklist) nebo screeningové posuzovací nástroje pro identifikaci psychopatologie (Aman et al., 1985).

Plánovaná agrese nejlépe reaguje na vzdělávací přístup s jasnými hranicemi se strukturou následků chování, tj. odnětí výsad. Reaktivní agrese má tendenci reagovat na modifikaci za přístupu behaviorálních metod. Především musí být popsána krize, její intenzita a přispívající faktory. Následně pak změna motivů, které vyvolávají agresivitu, učení alternativního, přijatelného chování a v neposlední řadě se doporučuje odměňovat nové, žádoucí chování (Ageranioti-Bélanger et al., 2012, p. 86).

Autoři Ageranioti-Bélanger et al. (2012) dále doporučují přistoupit k léčbě farmaky za předpokladu, že behaviorální přístup problémy neřeší. Podle *The Expert Consensus Guidelines for the Treatment of Psychiatric and Behavioural Problems in Mental Retardation* (2000) by se mělo vyvarovat dlouhodobému podávání inhibitorů, hypnotik nebo vysokým dávkám antipsychotik.

4.3.3 Sebepoškozování

Sebepoškozující chování bývá definováno jako činnost, která produkuje fyzické zranění vlastního těla jednotlivce. U dětí je nejčastěji uváděno v souvislosti s mentálním postižením, pervazivními vývojovými poruchami, nebo geneticky podmíněným syndromem, jako je Lesch-Nyhanův syndrom, Syndrom De Langeové, syndrom fragilního X, Prader-Willi syndrom a Tourettův syndrom. U přibližně 10 % z celkové populace dvouletých dětí se projevuje toto chování v podobě bouchání hlavou při hněvu. Jak dítě stárne a vyvíjí se jeho jazyková komunikace, toto chování ustupuje. U dětí s mentálním postižením lze pozorovat podobný trend ve vývoji, avšak tyto změny jsou pomalejší (Berkson et al., 2001 In Ageranioti-Bélanger et al., 2012, p. 87).

Nástup sebepoškozujícího chování je často náhlý a násilný. Sebepoškozování se může projevit vůči jakékoli části těla. Nejčastěji se vyskytuje na hlavě, krku a rukou (Kahng, Iwata, Lewin, 2002). Sebepoškozování sestává z opakujících se a stereotypních úkonů prováděných bez zvláštního důvodu. Takové chování může představovat významná zdravotní rizika, jako jsou trvalé jizvy nebo poškození oka (např. šedý zákal, perforace nebo odchlípení sítnice). Sebepoškozující chování se začíná projevovat již v dětství, a jeho výskyt narůstá s dospíváním. Po vytvoření vzorců sebepoškozujícího chování je následná takového chování léčba obtížná.

Prvním krokem při vyhodnocení sebepoškozování je pozorování pacienta (klienta). Poměrně přesná zjištění přináší pozorování v jeho přirozeném prostředí. Je žádoucí eliminovat bolestivé stavy, které mohou být obtížně diagnostikovatelné, a mohou zkreslit výsledky pozorování. Některé zdravotní stavy, i když nezpůsobují bolest, mohou způsobit podrážděnost nebo nepohodlí, a zhoršit chování, sebepoškozování (např. zácpa). Tyto faktory se mohou lišit u každého pacienta (klienta). Jakmile je posouzení dokončeno, je nejčastěji započata behaviorální terapie. Pokud je to zapotřebí, mohou být následně stanoveny farmakologické prostředky.

Úspěšnost užití farmakologických přípravků se liší u každého jedince. Při podávání léků Risperidon nebo Olanzapin může dojít ke snížení agresivity a sebepoškození. Některé léky mohou nepřímo způsobit další změny chování, jako jsou např. poruchy spánku nebo změny nálady (Ageranioti-Bélanger et al., 2012, p. 87).

5 DOPORUČENÍ PRO PRAXI

5.1 Doporučení pro rodiče a další osoby pracující s dítětem s Prader-Willi syndromem

Rodiče, jejichž dítěti byl diagnostikován syndrom Prader-Willi, mohou čerpat informace o tomto vzácném, geneticky podmíněném onemocnění například z materiálů od Zapletalové, která je předním odborníkem na problematiku PWS v České republice. Jde např. o publikaci „*Syndrom Prader-Willi: rady pro rodiče a blízké okolí*“. Jak je patrné již z názvu, publikace není určena pouze rodičům, ale i okolí, které může zahrnovat odborníky z řad lékařů, pedagogů, ale i osob, které mohou o dítě s PWS pečovat.

Substituční léčba růstovým hormonem je běžně zaváděna u dětí s Prader-Willi syndromem. Je však velmi nutné dítě seznámit s touto činností a předcházet tak odmítání, vzteku a strachu z jeho strany. Tomu předchází dostatečná informovanost rodičů. Společnost Pfizer vydala několik brožur, které rodičům přináší informace k hormonální terapii růstovým hormonem. Brožura „*Informace pro rodiče dětí, které se narodili velmi malé a nadále špatně rostou*“ přináší informace o růstu klienta od prenatálního období až po dospělost. Dále jsou zde uvedeny informace o růstovém hormonu a jeho aplikaci. Dítěti je vhodně vysvětlit, proč si musí aplikovat růstový hormon. Užitečnou pomůckou může být brožura „*Léčba růstovým hormonem: Přehledné informace o léčbě růstovým hormonem*“, ve které je ilustrační formou vysvětleno, co je to růstový hormon a jak se syntetizuje. Součástí je také graficky zpracovaný postup, jak a do kterých míst aplikovat růstový hormon. Do brožury „*Můj růstový deníček*“ si mohou rodiče následně zaznamenávat údaje o růstu svého dítěte a získat tak záznam o jeho vývoji. Přímo dětem je určena brožura „*Jak rostu*“, ve které jsou příběhy dětí se substituční léčbou. Příběhy jsou podporou pro ostatní. Pro názornost normy růstu může být využito „*Skríninového pravítka růstu*“, které zobrazuje věk a k němu přiřazované hodnoty tělesné výšky, kterých by dítě mělo dosahovat. Pro kompletnost lze informace čerpat i z brožury „*Nedostatek růstového hormonu a léčba růstovým hormonem v dospělosti*“.

Všechny výše uvedené materiály by přednostně měli mít k dispozici lékaři, kteří informace v nich obsažené dále předávají rodičům či osobám blízkým. Pro svou potřebu mohou využít také *Percentilové grafy pro PLDD* (praktický lékař pro děti a dorost), *Percentilové grafy pro endokrinology* či *Kartičku na vyhodnocení porodních údajů*. Všechny tyto materiály si mohou objednat či stáhnout na internetových stránkách (www.rustovyhormon.cz).

5.2 Doporučení pro speciálněpedagogickou praxi

Pokud by byly schopnosti dítěte s Prader-Willi syndromem vyjádřeny hodnotou IQ, pohybují se v rozmezí 45–95, ve výjimečných případech mohou být vyšší. Jejich rozložení do jednotlivých oblastí je velmi nerovnoměrné (Milner et al., 2005). Děti s PWS jsou např. velmi zdatné a rychlé ve skládání puzzle (Zapletalová, 2004).

Za využití dokumentace ze Speciálně pedagogického centra Zlín - Lazy² byla autorem bakalářské práce vytvořena následující doporučení pro edukaci dítěte/žáka s PWS:

Častým projevem souvisejícím s poruchami spánku může být snížený výkon, snadná unavitelnost a narušená koncentrace (Mindell et al., 2006; Verichová a kol., 2012). Tyto skutečnosti negativně ovlivňují edukační proces. Dochází ke snížení koncentrace na práci, projevuje se zbrklost v řešení úkolů. Pozornost je také často velmi snadno ovlivnitelná okolními vlivy. Speciální pedagog by měl ve škole respektovat pomalejší tempo práce žáka, tolerovat případné krátké pauzy a dostatečně žáka motivovat k patřičným výkonům. U Prader-Willi syndromu není neobvyklá přítomnost mentálního postižení různého stupně. V edukačním procesu by bylo možné využít například metodu globálního čtení pro usnadnění a rozvoj dovedností.

Vhodným řešením v komunikaci s jedincem s PWS je dostatek verbálních podnětů ke komunikaci. Lze využít prostředky alternativní a augmentativní komunikace. K podpoře komunikace mohou být využity různé komunikační deníky. Žádoucí je pak intenzivní a pravidelná spolupráce s logopedem, který s dítětem nacvičuje komunikaci, zavádí a upravuje komunikační systém, a napomáhá ke správné artikulaci jednotlivých hlásek a provádí logopedická cvičení.

Jestliže má dítě nařízenou ústavní výchovu, nebo je-li umístěno na internátu, je zapotřebí také proškolit personál. U syndromu Prader-Willi je nutné substitučně aplikovat růstový hormon, kterého se v těle dítěte s PWS netvoří dostatečné množství. Osoba pověřená aplikací růstového hormonu musí umět pracovat s aplikačním perem, použít jej, a také zkontrolovat, zda je dostatečné množství růstového hormonu v zásobě. Taktéž je v některých případech nutné měřit hodnoty glykémie, pokud je současně přítomen i diabetes mellitus.

² pozn. autora: z důvodu zachování anonymity dítěte a jeho rodiny není v tomto textu uvedeno jméno dítěte, jehož dokumentace byla podkladem pro analýzu informací pro tvorbu doporučení. Využity byly zprávy z psychologických a speciálně pedagogických vyšetření.

Rodiče i pedagogové se mohou také setkat s výbuchy vzteku a agrese vůči sobě či okolí. Mohou následovat jako reakce např. na nenadálou změnu či nevyhovění přání dítěte. Mezi opatření, jak reagovat při záchvatu vzteku, můžeme zařadit hned několik zásad. Dítěti by neměla být při vzteku věnována větší pozornost, než když se chová „správně“. Záchvat vzteku může představovat extrémní pozornost od rodičů nebo jinou výhodu. Možnou variantou je pak i s klidem dítěti sdělit, že jeho chování je špatné, dál mu nevěnovat pozornost, a záchvat vzteku „nechat proběhnout“. V tomto případě je zapotřebí dát pozor, aby dítě neublížilo sobě, nebo někomu ve svém okolí. V některých případech je dostačující odchod ze zorného pole dítěte. To pak reaguje samovolným zklidněním. Po zklidnění afektu je vhodné mluvit o tom, co se stalo. Rozhovor by měl být vstřícný, a měl by vycházet z pocitů rodičů/pedagogů („mrzí mě, co se stalo...“ apod.).

Ve výuce je dále nutné nastavit pevný řád, a jasné hranice, které je třeba dodržovat. Takto připravená struktura pomáhá žákovi s PWS zvládat strach ze změn a přesunů na jiná místa, a předcházet tak vznětlivému chování. Při práci je nutné laskavě, ale důsledně, trvat na stanovených požadavcích. Důležitá je také častá pochvala. Pro vyšší motivaci k pokračování v činnosti je možná pochvala i za dílčí výkony.

Výše zmíněná doporučení jsou jen zlomkem opatření, kterým je třeba věnovat pozornost. Jak již bylo uvedeno výše, je třeba multidisciplinárního přístupu ze stran lékařů, pedagogů i rodičů. Teprve tehdy může diagnostika a následná intervence vést ke zlepšení kvality života jedinců s Prader-Willi syndromem. Vše však musí být podřízeno individuálním potřebám, schopnostem a možnostem dítěte.

6 DISKUSE A ZÁVĚŘ

Prader-Willi syndrom je geneticky podmíněné vzácné onemocnění, které se dá v současné době velmi dobře diagnostikovat podle kombinace projevů typických pro tento syndrom. Zcela průkazná je pak chromozomální odchylka, kterou lze určit ihned po narození. Děti s PWS navštěvují lékaře mnohem častěji, než intaktní populace. Větší zdravotní péči vyžadují z důvodu různorodých problémů, které se vyskytují současně s tímto syndromem. Nároky kladené na jejich okolí jsou také vyšší. Pochopení a trpělivost ze strany všech členů rodiny a pečujících osob jsou předpokladem šťastného prožití života klienta s Prader-Willi syndromem, stejně jako je tomu u ostatních (Zapletalová, 2004).

Prevalence výskytu tohoto onemocnění je autory udávána různě. Driscoll et al. (2014) uvádějí nejvyšší četnost, 1:15000–1:30000 živě narozených dětí. Aycan a Baş (2014) se přiklání ke stejným hodnotám prevalence, celosvětově uvádějí 400 000 jedinců s PWS. Mezinárodní organizace pro Prader-Willi syndrom udává prevalenci nižší, a to 1:12000–1:15000. Čeští autoři Zapletalová (2004), Lebl a Novotná (2014) uvádějí hodnoty 1:10000–16000 živě narozených dětí. PWS se tedy vyskytuje v běžné populaci u 60 lidí z jednoho milionu osob.

Mezi projevy syndromu Prader-Willi patří novorozenecká hypotonie (Aycan a Baş, 2014; Carrel et al., 2010; Verichová a kol., 2012), vývojové opoždění a specifické poruchy učení (Prader-Willi syndrom, 2015; Verichová a kol., 2012; Zapletalová, 2004), poruchy emočního a sociálního vývoje a agresivního chování (Cassidy et al., 2012; Pascanu et al., 2013; Pegoraro et al., 2014; Verichová a kol., 2012; Zapletalová, 2004), snížená pevnost kostí (Aycan, Baş, 2014; Lebl, Novotná, 2013; Zapletalová, 2004), hyperfagie, absence pocitu sytosti a obezita (Aycan, Baş, 2014; Brambilla et al., 2011; Cassidy et al., 2014; Driscoll, et al., 2014; Foti et al., 2015; Lebl, Novotná, 2013; Miller et al., 2011; Pascanu et al., 2013; Verichová a kol., 2012; Zapletalová, 2004), lhaní a krádeže (Aycan a Baş, 2014; Cassidy et al., 2012; Driscoll et al., 2014; Zapletalová, 2004), nízký sklon ke zvracení (International Prader-Willi syndrome organisation, 2011; Verichová a kol., 2012), deficit růstového hormonu (Aycan, Baş, 2014; Cassidy et al., 2011; Goldstone et al., 2008; Lebl, Zapletalová, 2011; Občanské sdružení pro Prader-Willi syndrom, 2015; Verichová et al, 2013; Zapletalová, 2004), zvýšený práh bolesti (International Prader-Willi syndrome organisation, 2011; Verichová a kol., 2012; Zapletalová, 2004), poruchy termoregulace (International Prader-Willi syndrome organisation, 2011; Verichová a kol., 2012;

Zapletalová, 2004), nedokonalý pohlavní vývoj (Aycan, Baş, 2014; International Prader-Willi syndrome organisation, 2011; Verichová a kol., 2012; Zapletalová, 2004), poruchy spánku (Aycan, Baş, 2014; Verichová, 2012), respirační problémy (International Prader-Willi syndrome organisation, 2011; Verichová a kol., 2012; Zapletalová, 2004), skolióza (International Prader-Willi syndrome organisation, 2011; Verichová a kol., 2012, Zapletalová 2004) a ortopedické problémy (Aycan a Baş, 2014; International Prader-Willi syndrome organisation, 2011; Verichová, 2013; Zapletalová 2004;).

Přehledová bakalářská práce přináší základní vhled do problematiky Prader-Willi syndromu uplatnitelné ve speciálněpedagogické oblasti. Toto geneticky podmíněné vzácné onemocnění ovlivňuje nejen život jeho nositele, ale ve velké míře i jeho okolní svět. Důsledky přítomnosti PWS můžeme „vidět“ nejen v kruhu blízké rodiny, ale také ve vztazích k ostatním lidem, stejně jako ve vzdělávání a výchově. Pro kvalitní a důslednou péči o jedince se syndromem Prader-Willi je velmi důležitá komplexní péče ze strany odborníků z řad lékařů, specialistů v oblastech neurologie, psychologie, psychiatrie, pediatrie a endokrinologie. Dále je potřeba v rámci multidisciplinarity spolupracovat s pedagogem, speciálním pedagogem, logopedem, sociálním pracovníkem, případně vychovatelem (nařízená ústavní výchova žáka). Pro plnohodnotnou spolupráci je zapotřebí také účast rodičů a dalších osob, kteří o jedince s tímto syndromem pečují.

Mezi vybrané aspekty dopadu Prader-Willi syndromu byly vybrány tři oblasti, které se nejvíce projevují v běžných denních aktivitách, a v důsledku hluboce ovlivňují kvalitu života a vztahů jedince. Nekontrolovatelná chuť k jídlu, s ní související obezita, nedostatek růstového hormonu a jeho substituce a další problémy, jako jsou např. poruchy chování a agrese, jsou nejčastějšími jevy, které je potřeba aktivně řešit a zmírnit jejich dopad na život klienta s diagnózou PWS.

7 SEZNAM BIBLIOGRAFICKÝCH CITACÍ – REFERENČNÍ SEZNAM

1. AGERANIOTI-BÉLANGER, S., BRUNET, S., D'ANJOU, G., TELLIER, G., BOIVIN, J., GAUTHIER, M. Behaviour disorders in children with an intellectual disability. *Paediatrics & Child Health*. 2012, vol. 17, no. 2, pp. 84–88. ISSN 1205-7088.
2. AMAN, M. G., SINGH, N. N., STEWART, A. W., FIELD, C. J. The aberrant behavior checklist: A behavior rating scale for the assessment of treatment effects. *American Journal of Mental Deficiency*. 1985, vol. 89, no. 5, pp. 485–491. ISSN 0002-9351.
3. AYCAN, Z., BAŞ, V. N. Prader-Willi Syndrome and Growth Hormone Deficiency. *Journal of Clinical Research in Pediatric Endocrinology*. 2014, vol. 6, no. 2, pp. 62–67. ISSN 13085727.
4. BERKSON, G., TUPA, M., SHERMAN, L. Early development of stereotyped and self-injurious behaviors: I. Incidence. *American Journal on Mental Retardation*. 2001, vol. 106, no. 6, pp. 539–547. ISSN 0895-8017.
5. BRAMBILLA, P., CRINO, A., BEDOGNI, G., BOSIO, L., CAPPÀ, M., CORRIAS, A., DELVECCHIO, M., DI CANDIA, S., GARGANTINI, L., GRECHI, E., IUGHETTI, L., MUSSA, A., RAGUSA, L., SACCO, M., SALVATONI, A., CHIUMELLO, G., GRUGNI, G. Metabolic syndrome in children with Prader Willi syndrome: The effect of obesity. *Nutrition, Metabolism & Cardiovascular Diseases*. 2011, vol. 21, no. 4, pp. 269–276. ISSN 0939-4753.
6. BRONSKÝ, J., PRŮŠA, R. Biochemické markery v regulaci nutričního stavu. *Klinická biochemie a metabolismus*. 2008, roč. 16, č. 1, s. 6–13. ISSN 1210-7921.
7. CARREL, A. L., MYERS, S. E., WHITMAN, B. Y., EICKHOFF, J., ALLEN, D. B. Long-Term Growth Hormone Therapy Changes the Natural History of Body Composition and Motor Function in Children with Prader-Willi Syndrome. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*. 2010, vol. 95, no. 3, pp. 1131–1136. ISSN 1945-7197.

8. CASSIDY, B. S., SCHWARTZ, S., MILLER, J. L., DRISCOLL, D. J. Prader-Willi syndrome. *Genetics in Medicine*. 2012, vol. 14, no. 1., pp. 10–26. ISSN 1098-3600.
9. CASSIDY, B. S., DYKENS, E., WILLIAMS, A. CH. Prader-Willi and Angelman Syndromes: Sister Imprinted Disorders. *American Journal of Medical Genetics*. 2009, vol. 97, no. 2, pp. 136–146. ISSN 1552-4876.
10. CASTNER, D. M., TUCKER, J. M., WILSON, K. S., RUBIN, D. A. Patterns of habitual physical activity in youth with and without Prader-Willi Syndrome. *Research in Developmental Disabilities*. 2014, vol. 35, no. 11, pp. 3081–3088. ISSN 0891-4222.
11. DRISCOLL, J. D., MILLER, J. L., SCHWARTZ, S., CASSIDY, B. S. *Prader-Willi Syndrome*. Source: GeneReviews®, 1998. [Updated 2014 Jan 23]. On-line. Dostupný z WWW: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1330>. [cit. 2015-03-21].
12. EHLER, E. a kol. *Vzácná onemocnění*. 1. vyd. Olomouc: Solen, 2013. 108 s. ISBN 978-80-7471-052-0.
13. FOTI, F., MENGHINI, D., PETROSINI, L., VICARI, S., VALERIO, G., ORLANDI, E., CRINO, A., SPERA, S., DE BARTOLO, P., MANDOLESI, L. Explorative function in Prader-Willi syndrome analyzed through an ecological spatial task. *Research in Developmental Disabilities*. 2015, vol. 38, pp. 97–107. ISSN 0891-4222.
14. GOLDSTONE, A. P., HOLLAND, A. J., HAUFFA, B.P., HOKKEN-KOELEGA, A. C., TAUBER, M. On behalf of speakers and contributors at the Second Expert Meeting of the Comprehensive Care of Patients with PWS. Recommendations for the Diagnosis and Management of Prader-Willi Syndrome. *Journal of Clinical Endocrinology and metabolism*. 2008, vol. 93, no. 11, pp. 4183–4197. ISSN 1945-7197.
15. HÁNA, V. *Nedostatek růstového hormonu a léčba růstovým hormonem v dospělosti*. Praha: Pfizer, spol. s r.o., 2006. 22 s. ISBN 978-80-260-1105-7.

16. HO, Y. A., DIMITROPOULOS, A. Clinical management of behavioral characteristics of Prader-Willi syndrome. *Neuropsychiatric Disease And Treatment*. 2010, vol. 6, no. 1, pp. 107–118. ISSN 1176-6328.
17. International Prader-Willi syndrome organisation *Prader-Willi syndrome medical alerts*. 2011. Dostupný z WWW: http://media.wix.com/ugd/a71d4c_796ec0b991b648e68161e99eedc11139.pdf [cit. 2015-11-12].
18. JAN, J. E., OWENS, J. A., WEISS, M. D., JOHNSON, K. P., WASDELL, M. B., FREEMAN, R. D., IPSIROGLU, O. S. Sleep Hygiene for Children With Neurodevelopmental Disabilities. *Pediatrics*. 2008, vol. 122, no. 6, pp. 1343–1350. ISSN 1098-4275.
19. KAHNG, S., IWATA B. A., LEWIN, A. B. Behavioral Treatment of Self-Injury, 1964 to 2000. *American Journal on Mental Retardation*. 2002, vol. 107, no. 3, pp. 212–221. ISSN 0895-8017.
20. KUBÁČKOVÁ, K. a kol. *Vzácná onemocnění v kostce*. 1. vyd. Praha: Mladá fronta, 2014. 301 s. ISBN 978-80-204-3149-3.
21. KUNEŠOVÁ, M., HAINER, V. a kol. *OBEZITA: Doporučený diagnostický a léčebný postup pro všeobecné praktické lékaře*. Praha: Společnost všeobecného lékařství ČLS JEP, Centrum doporučených postupů pro praktické lékaře, 2005. 10 s. ISBN 80-903573-8-5.
22. LEBL, J., NOVOTNÁ, D. *Léčba růstovým hormonem: přehledné informace o léčbě růstovým hormonem*. 3. vyd. Praha: Pfizer, spol. s r.o., 2013. 40 s. ISBN 978-80-254-5856-3.
23. LEBL, J., ZAPLETALOVÁ, J. Léčba růstovým hormonem v pediatrii. Historie a současnost. *Klinická farmakologie a farmacie*. 2011, roč. 25, č. 1, s. 18–23. ISSN 1803-5353.
24. MICHALÍK, J. a kol. *Metodika práce se žákem se vzácným onemocněním*. 1. vyd. Pardubice: Studio Press, s r.o., 2012. 135 s. ISBN 978-80-86532-28-8.

25. MILLER, J. L., LYNN, C. H., DRISCOLL, D. C., GOLDSTONE, A. P., GOLD, J., KIMONIS, V., DYKENS, E., BUTLER, M. G., SHUSTER, J. J., DRISCOLL, D. J. Nutritional Phases in Prader-Willi Syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part A*. 2011, vol. 155, no. 5, pp. 1040–1049. ISSN 1552-4833.
26. MILNER, K. M., CRAIG, E. E., THOMPSON, R. J., VELTMAN, M. W. M., THOMAS, N. S., ROBERTS, S., BELLAMY, M., CURRAN, S. R., SPORIKOU, C. M. J., BOLTON, P. F. Prader-Willi syndrome: intellectual abilities and behavioural features by genetic subtype. *Journal of Child Psychology & Psychiatry*. 2005, vol. 46, no. 10, pp. 1089–1096. ISSN 0021-9630.
27. MINDELL, J. A., KUHN, B., LEWIN, D. S., MELTZER, L. J., SADEH, A. Behavioral treatment of bedtime problems and night wakings in infants and young children. *Journal Sleep*. 2006, vol. 29, no. 10, pp. 1263–1276. ISSN 1550-9109.
28. NOVOTNÁ, D., KOULOUŠKOVÁ, S. *Informace pro rodiče dětí, které se narodily malé a nadále špatně rostou*. Praha: Pfizer, spol. s r.o., 2009. 20 s. ISBN 978-80-254-3058-3.
29. *Občanské sdružení pro Prader-Willi syndrom*. On-line. Dostupný z WWW: <http://www.prader-willi.cz/caste-dotazy>. [cit. 2015-11-18].
30. PASCANU, I., CĂPRARU, O., MARGINEAN, O., BANESCU, C. Therapeutic approach in Prader-Willi Syndrome. *Jurnalul Pediatriei*. 2013, vol. 16, no. 63, pp. 32–38. ISSN 2065-4855.
31. PEDIATRICKÁ KLINIKA 2. LÉKAŘSKÉ FAKULTY UNIVERZITY KARLOVY A FAKULTNÍ NEMOCNICE MOTOL. *Léčba růstovým hormonem*. On-line. Dostupný z WWW: <http://www.fnmotol.cz/kliniky-a-oddeleni/cast-pro-deti/pediatricka-klinika-uk-2-1f-a-fn-motol/pro-pacienty/informace-pro-pacienty/lecba-rustovym-hormonem/>. [cit. 2015-11-28].
32. PEGORARO, L. F. L., STEINER, C. E., CELERI, E. H. R. V., BANZATO, C. E. M., DALGALARRONDO, P. Cognitive and behavioral heterogeneity in genetic syndromes. *Jornal de Pediatria*. 2014, vol. 90, no. 2, pp. 155–160. ISSN 0021-7557.

33. PFÄFFLE, R. Hormone replacement therapy in children: The use of growth hormone and IGF-I. *Best Practice & Research Clinical Endocrinology & Metabolism*. 2015, vol. 29, no. 3, pp. 339–352. ISSN 1521-690X.
34. *Prader-Willi syndrome*. 2015. On-line. 11 pp. Dostupný z WWW: http://www.praderwilli.org.za/CMS/images/documents/EH_art_eng.pdf. [cit. 2015-05-10].
35. RUSH, A. J., FRANCES, A. Expert Consensus Guideline Series: Treatment of psychiatric and behavioral problems in mental retardation. *American Journal on Mental Retardation*. 2000, vol. 105, no. 3, pp. 159–226. ISSN 1944-7558.
36. SKOKAUSKAS, N. Prader Willi syndrome comorbidity with depression and other psychiatric disorders. In *15th International Congress of ESCAP: European Society for Child and Adolescent Psychiatry*, 6–10 July 2013, Dublin, Ireland. 2013, European Child & Adolescent Psychiatry, 22, pp. 87–313. ISSN 1018-8827.
37. VÁGNEROVÁ, M., KLÉGROVÁ, J. *Poradenská psychologická diagnostika dětí a dospívajících*. 1. vyd. Praha: Karolinum, 2008. 538 s. ISBN 978-80-246-1538-7.
38. VERICHOVÁ, H. *Prader-Willi syndrom*. In MICHALÍK, J. *Sborník příspěvků I. Národní konference „Vzdělávání dětí a žáků se vzácnými onemocněními“: Sborník příspěvků, Praha, 6.–7. 3. 2013*. Praha: Studio Press, s r.o., 2013, s. 37–42. On-line. Dostupný z WWW: <http://docplayer.cz/975696-Sbornik-prispevku-editor-jan-michalik-i-narodni-konference-vzdelavani-deti-a-zaku-se-vzacnymi-onemocnenimi.html>. [cit. 2015-11-02].
39. VERICHOVÁ, H., ŠUKALOVÁ, V., NYKODÝMOVÁ, Z., LITERÁKOVÁ, E. *Metodika práce s dítětem s Prader-Willi syndromem*. In MICHALÍK, J. a kol. *Metodika práce se žákem se vzácným onemocněním*. 1. vyd. Pardubice: Studio Press, s r.o., 2012. s. 74–83. ISBN 978-80-86532-28-8.
40. *World Health Organization*. On-line. Dostupný z WWW: <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs311/en/>. [cit. 2015-12-02].
41. ZAPLETALOVÁ, J. *Syndrom Prader-Willi – rady pro rodiče, děti a blízké okolí*. On-line. Olomouc, 2004. Dostupný z WWW: http://www.rustovyhormon.cz/dokumenty/order_m2.pdf. [cit. 2015-05-16].

ANOTACE

Jméno a příjmení:	Jaroslav KAŇA
Katedra:	Ústav speciálněpedagogických studií
Vedoucí práce:	Mgr. et Mgr. Jan CHRASTINA, Ph.D.
Rok obhajoby:	2016

Název práce:	Vybrané aspekty dopadu vzácného onemocnění u klientů s Prader-Willi syndromem
Název v angličtině:	Selected aspects of impact of rare disease in clients with Prader-Willi syndrome
Anotace práce:	<p>Prader-Willi syndrom je geneticky podmíněné vzácné onemocnění. Prevalence výskytu se udává udávána 1:10000 – 16000 živě narozených dětí.</p> <p>Bakalářská práce je zpracována formou přehledové studie. Zkoumaným problémem jsou dopady vybraných aspektů tohoto onemocnění jeho nositele.</p> <p>Cílem práce je sumarizace dostupných informací v oblasti obezity, nedostatku růstového hormonu a jeho substituční terapie a dalších problémových oblastí objevujících se právě u osob se syndromem Prader-Willi.</p>
Klíčová slova:	Prader-Willi syndrom – vzácné onemocnění – obezita – růstový hormon – hyperfagie – poruchy chování – speciální pedagogika – edukační proces.
Anotace v angličtině:	<p>Prader-Willi syndrome is a rare genetic disorder. Prevalence numbers for this syndrome's appearance per live birth range from 1:10 000 to 1:16 000. The Bachelor thesis is composed as a scoping study. The problem which was researched in this thesis deals with the impact of selected aspects of this disease upon its sufferer. The aim of this thesis is to summarize available information on obesity, growth hormone deficiency and its substitution therapy and other disorders which people with Prader-Willi syndrome suffer from.</p>
Klíčová slova v angličtině:	Prader-Willi syndrome – rare disease – obesity – growth hormone – hyperphagia – behavioural disorders – special education – education.
Přílohy vázané v práci:	
Rozsah práce:	37
Jazyk práce:	CZ