

WILLIAMSŮV SYNDROM



Willík – občanské sdružení rodičů a přátel dětí s Williamsovým syndromem

Praha 2010

OBSAH

Úvod	3
Pro rodiče	7
Z pohledu genetiky	
Zdravotní problémy	
Mentální postižení a vzdělávání	
Praktické rady a zkušenosti rodičů	
Pro lékaře	27
Genetika	
Zdravotní péče u dětí	
Zdravotní problematika v adolescenci a dospělosti	
Občanské sdružení Willík	31
Reference	33
Poděkování	

ÚVOD

Tato publikace je výsledkem spolupráce členů občanského sdružení Willík pod vedením MUDr. Lenky Neuschlové a představuje první komplexní tištěný text s tematikou Williamsova syndromu v českém jazyce. Je koncipována tak, aby z ní mohli těžit nejen rodiče, ale i specialisté nejrůznějších profesí. Naší snahou bylo poskytnout především informace z oblasti zdraví, vzdělávání a výchovy v rodině, a to pro všechny věkové kategorie lidí s Williamsovým syndromem. Mnohá doporučení byla převzata ze zahraničí, zejména z materiálů americké Asociace a britské Nadace Williamsova syndromu. Díky čtyřletému působení sdružení Willík však bylo možné tento text sestavit tak, aby vycházel z potřeb a zkušeností našich rodičů.

Williamsův syndrom je vrozená porucha, jejíž příčinou je genetická vada, takzvaná delece 7q11.23. Delece je typem mutace DNA, při níž u postižených jedinců chybí část genetické informace v oblasti 7. chromozómu, q11.23 značí konkrétní místo na chromozómu. Tento syndrom lze vysledovat všude na světě, nezávisle na etnickém původu. Jedná se o vzácnou poruchu, jejíž výskyt se odhaduje na 1/7 500 až 1/20 000 narození. V České republice byla tato diagnóza potvrzena zhruba u 50-60 dětí (přesná čísla nemáme k dispozici). Pro srovnání – ve Velké Británii bylo v roce 2002 známo zhruba 1 300 postižených a britská společnost Williamsova syndromu každoročně registruje okolo 75 nových případů.

Pro tuto genetickou poruchu se někdy také používá názvu Williams-Beurenův syndrom. Lékaři Williams a Beuren popsali toto onemocnění v letech 1961-2 nezávisle na sobě v různých časopisech v rozmezí několika měsíců. Vlastní genetická odchylka byla odhalena až v roce 1993, do té doby diagnostika probíhala na základě přítomnosti shodných příznaků. V naší zemi v minulosti tento syndrom nebyl mezi odborníky příliš známý, a proto je u nás zejména v dospělé populaci poddiagnostikován.

Dítě s Williamsovým syndromem se narodí zdravým rodičům, jeho narození je věcí náhody a nelze je předvídat. Jedinec s prokázaným Williamsovým syndromem má 50 % riziko narození stejně postiženého dítěte. Vlastní genetická porucha není léčitelná, řešitelné jsou jen některé ze zdravotních obtíží.

Syndrom znamená v pravém slova smyslu soubor charakteristických příznaků. Lidé s Williamsovým syndromem mají tedy řadu společných rysů a zdravotních problémů. Jsou si nezvykle podobní. Bývají malého vzrůstu, mají široká ústa, výrazné rty, drobný nos, špičaté uši, plnější líce. Williamsův syndrom je také někdy nazýván syndromem „elfí tváře“. Typický je hvězdicovitá kresba duhovky a v pozdějším věku hrubší hlas.

Nejpalčivějším zdravotním problémem jsou vrozené vady srdce a velkých cév dosahující různého stupně závažnosti. Vyskytují se až u 85 % jedinců. Některé vady

vyžadují operační řešení. V raném období se někdy vyskytuje tzv. hyperkalcémie čili zvýšená hodnota vápníku v krvi, která zpravidla s věkem ustoupí. Typická je také hypotonie, čili snížené svalového napětí, dále hyperlaxita neboli zvýšená volnost vaziva. Obojí v pozdějším věku souvisí s vadným držetím těla, skoliózou a s různými kloubními problémy. Mezi další časté problémy se řadí dysfunkce štítné žlázy, předčasná puberta, hypertenze, zrakové vady (nepůsobící závažný hendikep) a anomálie chrupu.

Určitou zvláštností je tzv. hyperakuze, neboli zvýšená citlivost sluchu. Znamená, že děti slyší tóny, zejména ve vyšších frekvencích, hlasitěji. Některé zvuky mohou vnímat až bolestivě.

Psychomotorický vývoj bývá u dětí s Williamsovým syndromem od počátku opožděný. V pozdějším věku dosahují děti a dospělí zpravidla úroveň lehké až středně těžké mentální retardace (měřeno standardními psychometrickými testy). Vyžadují zvýšenou podporu při vzdělávání, buď formou umístění ve školách pro děti se speciálními vzdělávacími potřebami, nebo prostřednictvím individuálních vzdělávacích plánů a školní asistence při integraci do běžných typů škol. V řadě aspektů se neliší od jiných dětí s mentálním postižením. Avšak některé rysy jsou pro ně natolik specifické, že se předpokládá jejich genetická podmíněnost. Typickým příkladem je rozdíl mezi relativně dobrými verbálními schopnostmi oproti výrazněji narušeným zrakově-prostorovým schopnostem. Bývají také velmi muzikální, hudba je doslova přitahuje.

V raném věku bývají děti dráždivé a plačtivé, mají potíže se spánkem i krmením. Naopak později bývají lidé s Williamsovým syndromem až neobvykle společenší, komunikativní, poměrně bezkonfliktní a někdy až příliš důvěřiví. Až na výjimky velmi dobře hovoří, v důsledku čehož často působí jako chytřejší než doopravdy jsou. Někdy mívají potíže udržet si příslušný společenský odstup, v hovorech často ulpívají na jednom tématu.

V dospělosti však málokterý jedinec dosáhne plné nezávislosti. Lidé s Williamsovým syndromem tak zpravidla zůstávají v péči rodičů nebo vyžadují podporu formou chráněného bydlení a zaměstnání. Případy, kdy dospělý s Williamsovým syndromem založí rodinu a plně se osamostatní, jsou vzácné.

Na závěr je třeba zdůraznit několik důležitých faktů. Každé dítě s Williamsovým syndromem je především jedinečná lidská bytost. Osobnost dítěte s Williamsovým syndromem není dílem jedné genetické vady, naprostá většina genů dítěte je zcela v pořádku. I takto postižené dítě zdědí mnoho vlastností po svých rodičích a stejně jako zdravé děti v průběhu života získává nové zkušenosti a podléhá vlivu svého okolí. Role rodičů je při výchově klíčová. Od narození dítěte se nacházejí v nelehké situaci. Dělají pro své dítě maximum, zatímco podle názoru odborníků je dítě „opožděné a neprospívá“, což je pro každého rodiče frustrující zjištění. V prvních letech jsou lékařská vyšetření téměř na týdenním pořádku. Některé srdeční vady navíc vyžadují operace a dlouhodobé hospitalizace. V době, kdy už zdravotní stav dítěte bývá celkem stabilizovaný, nastávají potíže s hledáním vhodné formy vzdělávání.

Převážná většina dětí nikdy nedosáhne mentální úrovně svých vrstevníků. Čím jsou starší, tím více poutají pozornost svým vzhledem. A v době, kdy se normální mladí lidé začínají osamostatňovat, lidé s Williamsovým syndromem stále potřebují dozor minimálně při některých aktivitách.

Jakákoliv podpora by tedy neměla být zaměřena jen na postižené dítě, nýbrž na celou rodinu.

Willík – občanské sdružení rodičů a přátel dětí s Williamsovým syndromem

Praha 2010



PRO RODIČE

Z pohledu genetiky

Tato kapitola je určena laikům v oblasti genetiky. Pochopení příčiny Williamsova syndromu je důležité, neboť může zabránit zbytečnému psychickému traumatizování rodičů, které plyne z bezdůvodného sebeobviňování.

Williamsův syndrom bývá někdy označován jako genetická porucha, jindy jako vrozená nebo dědičná vada. Každé z těchto označení částečně vystihuje podstatu Williamsova syndromu.

Williamsův syndrom je skutečně genetická porucha, neboť poškození, od kterého se odvíjí všechny příznaky, vzniká již na úrovni DNA - molekuly, která kóduje veškerou naši genetickou informaci. V důsledku chybné genetické informace dochází k poruše vývoje již od embryonálního stádia. Jisté je, že se dítě s Williamsovým syndromem již narodí. Nic na tom nemění fakt, že diagnóza je stanovena až po narození, mnohdy i s odstupem několika let.

Nejvíce zavádějící je termín dědičná porucha. Rodiče se často ptají, po kom jejich dítě zdědilo toto postižení, když jsou oba dva zdraví a nikdo z jejich předků tímto syndromem netrpěl. Každého také zajímá, jestli se mu může narodit další dítě s Williamsovým syndromem. Aby bylo možné odpovědět na tyto otázky, je třeba ozřejmit několik základních skutečností z oblasti genetiky.

Lidský organismus se skládá z miliónů buněk. V centru každé buňky je řídicí jednotka – buněčné jádro, které obsahuje 46 chromozómů (23 párů). Chromozómy jsou tvořeny molekulou DNA a obsahují geny. Takových genů máme přibližně 2 x 20 tisíc. Každý gen má v organismu specifickou funkci. Dohromady fungují jako souhrn pokynů, jak se máme vyvíjet, a určují naše vlastnosti. Následkem chybění nebo chybného vytvoření genů dochází k vrozeným vadám. Každý z nás zdědí polovinu chromozómů od matky a polovinu od otce. Od každého rodiče tedy máme jednu kopii od každého genu. V průběhu vývoje před i po narození se DNA v každé buňce nejprve zkopíruje a následně rozdělí tak, aby každá další buňka opět obsahovala 23 párů chromozómů. Jen při zrání pohlavních buněk - vajíček a spermií dochází k výjimce. Chromozómy se rozdělí půl na půl, tak aby každá buňka měla jen jednu kompletní sadu 23 chromozómů. Během tohoto dělení se může stát, že se část chromozómu nebo celý chromozóm ztratí nebo se objeví navíc. U každého z nás tak v malém procentu vajíček nebo spermií vznikají genetické poruchy.

Splynutím dvou zralých pohlavních buněk vzniká buňka – zygota, zárodek budoucího jedince. Zygota obsahuje kompletní genetickou informaci, která je tvořena 46 chromozómy (23 párů). U kohokoliv může zcela náhodně dojít k tomu, že pohlavní buňka, která nese chybnou genetickou informaci, například tu, která

zapřičiňuje Williamsův syndrom, splyne se zdravou pohlavní buňkou partnera a dojde k oplodnění. Všechny buňky budoucího jedince ponесou stejnou genetickou informaci, kterou obsahovala DNA zygoty, tedy včetně případných mutací.

Člověk s Williamsovým syndromem má v každé své buňce dvě kopie chromozómu číslo 7, jedna kopie je v pořádku a druhá obsahuje delecí 7q11.23. Když pak u takto postiženého člověka dochází k tvorbě pohlavních buněk, polovina z nich dostane zdravý chromozóm a polovina poškozený, proto má člověk s Williamsovým syndromem 50% riziko, že se mu narodí stejně postižené dítě.

U zdravého člověka je minimální pravděpodobnost, že by náhodně došlo k oplození více vajíček/spermii s totožnou genetickou poruchou. Proto je i velmi nepravděpodobně, že by se zdravým rodičům ze dvou těhotenství narodily dvě děti s Williamsovým syndromem. Výjimkou jsou vzácné situace, kdy je rodič nosičem chromozomální přestavby (tedy část chromozómu je lokalizovaná na jiném chromozómu) nebo jedná-li se o tzv. mozaiku. U mozaiky k delecí dochází až při dělení buněk v raném stádiu embryonálního vývoje. Pak se delecí kopíruje jen v určité linii buněk a postižení může být jen mírnější.

Lze poznat Williamsův syndrom před narozením?

V případě, že je během těhotenství podezření na poruchu vývoje plodu, může lékař doporučit prenatalní diagnostiku. Nejčastěji se testují buňky odebrané z plodové vody takzvanou amniocentézou. Běžné testování však zahrnuje jen ty nejčastější genetické poruchy, mezi než Williamsův syndrom nepatří. Navíc u dětí s Williamsovým syndromem většinou v průběhu těhotenství nic nenaznačuje, že by se mohlo jednat o vývojovou poruchu. Pokud je náhodně zachycena srdeční vada před narozením dítěte, je to již v době, kdy je těhotenství příliš pokročilé a nelze je kvůli této vadě ukončit.

Jak bylo uvedeno výše, narodí-li se zdravým rodičům dítě s Williamsovým syndromem, pravděpodobnost narození druhého dítěte se stejným postižením je mizivá. I přesto je vhodné konzultovat další těhotenství s klinickým genetikem, který může doporučit odběr plodové vody s cíleným genetickým testováním, které může Williamsův syndrom vyloučit. Je nutné si uvědomit, že současný rozsah prenatalní genetiky nemůže žádnému páru zaručit narození dítěte bez jakékoliv jiné genetické poruchy. Zároveň je nutné zvažovat i zdravotní rizika amniocentézy. Podrobnosti vám vysvětlí právě klinický genetik.

Kdo může Williamsův syndrom diagnostikovat?

Diagnózu Williamsova syndromu stanoví vždy klinický genetik na základě genetického testu, který prokáže delecí 7. chromozómu. Podezření však může vzejít například od kardiologa, který odhalí srdeční vadu, nebo od neurologa, který pátrá po příčině mentálního opožďení.

Klinický genetik pak posoudí, jestli dítě má typické známky tohoto postižení a může indikovat příslušné genetické vyšetření. Vyšetřuje se DNA v lymfocytech, což je druh bílých krvinek. Tyto krvinky se získávají obyčejným odběrem jedné zkumavky žilní krve.

Používá se takzvaná metoda FISH (Florescent In Situ - Hybridisation). Metoda spočívá v tom, že se každý chromozóm číslo 7 označí dvěma sondami. První sonda identifikuje správně 7. chromozóm, druhá sonda se naváže na konkrétní místo, které potřebujeme vyšetřit. Tyto sondy následně svítí pod fluorescenčním mikroskopem barevným signálem. Pokud chromozóm obsahuje delecí, signál jedné ze sond chybí. Výsledek tohoto vyšetření rodiče znají většinou během několika týdnů.

Od genů k postižení? Od výzkumu k terapii?

Williamsův syndrom poutá pozornost odborníků různých profesí. Po celém světě probíhá celá řada výzkumných projektů a byly napsány stovky odborných článků. Stále však zůstává mnoho nezodpovězených otázek a mnohdy mají výsledky vědecké práce daleko ke každodenní praxi.

V 60. letech, kdy byl Williamsův syndrom popsán, nebyla jeho genetická podstata známa. Vědělo se pouze, že existují lidé, kteří podobně vypadají a mají stejné spektrum zdravotních problémů. V roce 1993 byla popsána delecí na 7. chromozomu.

Dnes je v této oblasti známo 28 genů. U většiny z nich víme, jaká bílkovina na jejich základě vzniká a jakou má zhruba v organismu funkci. Bylo by samozřejmě zajímavé vědět, který gen je například zodpovědný za typický vzhled, který za srdeční vady nebo mentální postižení. Takto jednoduše to však nefunguje. Na vývoji i činnosti každé části lidského organismu se podílí mnoho různých genů v součinnosti s vnějšími podmínkami. Do této složité souhry dnešní věda vidí jen pramálo. I k detailnímu pochopení fungování lidského mozku máme ještě daleko. Nevíme, kde přesně při vývoji nervového systému u dětí s Williamsovým syndromem dochází k dílčím problémům, jejichž konečným důsledkem je porucha intelektu s typickým nerovnoměrným postižením mentálních schopností.

Poměrně jasno máme pouze v případě srdečních vad. Jedním z prvních genů identifikovaných v rámci delecí 7q11.23 byl takzvaný ELN. Ten kóduje bílkovinu elastin, což je jednoduše řečeno druh stavebního materiálu, který se nachází v řadě tkání a zaručuje jim pružnost. Mimo jiné je hojně zastoupen v cévách. Pokud chybí při jejich formování, vznikají vrozené vady.

Za poruchu růstu je odpovědný replikační faktor (gen RFC 2), který před každým buněčným dělením odpovídá za kopírování DNA.

U mentálního postižení je situace mnohem složitější. V současnosti používaná zobrazovací technika (magnetická rezonance) nám poskytuje zobrazení mozku s rozlišením několika milimetrů. Při běžném vyšetření mozku dětí s Williamsovým

syndromem většinou nenalezneme žádné rozdíly oproti zdravým dětem. Až velmi podrobné analýzy velkých souborů jedinců s Williamsovým syndromem prokázaly nepatrné odchylky například v místech, která jsou zodpovědná za zpracování vizuálně-prostorových informací. Je tedy zřejmé, že příčina mentálního postižení u dětí s Williamsovým syndromem je kdesi na mikroskopické úrovni – tj. na úrovni jednotlivých buněk, jejich spojení či schopnosti vzájemné interakce. U některých chybějících genů víme, jakou činnost v mozkových buňkách zastávají. Například gen se zkratkou STX1A kóduje bílkovinu syntaxin, která se účastní procesu uvolňování signálních molekul na neuronálních spojeních. U jiných genů známe třeba typ chemické reakce, za který jsou zodpovědné, avšak konkrétní úloha v kontextu lidské inteligence není známá..

V dohledné době nelze počítat s tím, že by se dal Williamsův syndrom léčit. Jak již bylo uvedeno, v každé buňce člověka s Williamsovým syndromem chybí skupina genů a není v silách současné medicíny tyto geny nahradit. Na druhou stranu, řada zdravotních komplikací, zejména z oblasti kardiologie či endokrinologie, má svoje dílčí medicínská řešení, jejichž přínos je dostatečně podložen vědeckými důkazy. Díky výzkumné činnosti v oblasti vývojové psychologie a speciálního vzdělávání i díky dlouholetému působení zahraničních svépomocných organizací máme k dispozici velké množství informací o tom, jak nejlépe stimulovat psychomotorický vývoj a zmírňovat důsledky, které má mentální postižení na běžný život.

Zdravotní problémy

V této kapitole se budeme podrobně věnovat několika nejčastějším a nejpalcivějším zdravotním komplikacím. Součástí diagnózy Williamsova syndromu je mnoho různých zdravotních problémů. Hned na počátku je třeba zdůraznit, že u žádného dítěte se nevyskytne celé spektrum příznaků dále popsanych!

Vrozené vady srdce a velkých cév

Zhruba 85% dětí s Williamsovým syndromem má nějakou formu postižení srdce či velkých cév. V 75% se vykytuje zúžení (stenóza) aorty (srdečnice), v 25 % zúžení plicnice. Někdy jsou tyto vady zjištěny ještě před narozením, pak je porod směřován do Fakultní nemocnice v Motole, kde je následně zajištěna péče v Dětském kardiocentru.

Méně závažné vady se mohou projevit až po narození. Některé vady jsou odhaleny zcela náhodně, když praktický dětský lékař zachytí při poslouchání srdíčka šelest. Mezi základní vyšetření srdce patří rentgen hrudníku, EKG (snímání elektrické aktivity srdce) a ECHO - neboli ultrazvukové vyšetření. Někdy však tato vyšetření neposkytnou kardiologům dostatek informací. Pak je dalším krokem srdeční katetrizace, při které se dítěti v celkové anestezii zavádí cévou v tříse hadička se sondou na konci (katetr) až do srdce. Toto vyšetření například umožňuje zjistit tlaky v jednotlivých srdečních

oddílech. Po vstříknutí kontrastní látky lze také pomocí rentgenu přesně zobrazit srdce i příslušné cévy. Metody takzvané intervenční neboli léčebné katetrizace umožňují opravit některé srdeční vady, aniž by bylo nutné chirurgicky otevřít hrudník dítěte.

Srdeční vady u Williamsova syndromu jsou různě závažné. Jenom část dětí potřebuje operační či katetrizační zákrok. U ostatních jsou nutné pravidelné kontroly dětským kardiologem a některá opatření (omezení tělesné námahy, užívání antibiotik při chirurgických či stomatologických zákrocích). Vždy je třeba cíleně pátrat po hypertenzi - zvýšeném krevním tlaku.

Stenózy mohou rovněž postihovat hrudní a břišní aortu, nebo tepny, které zásobují ledviny, orgány trávicí soustavy nebo srdeční sval. Vzácně se vyskytují vady, které pro svou závažnost nejsou slučitelné s dlouhodobým přežitím. Obecně jsou děti s Williamsovým syndromem ve vyšším riziku náhlého umrtí oproti zdravé populaci. Zvýšené riziko představuje i celková anestezie.

Hyperkalcémie - zvýšená hladina vápníku v krvi

Tato porucha se vyskytuje zejména v kojeneckém a batolecím věku, a poté spontánně ustoupí. Někteří autoři jí dávají do souvislosti se zvýšenou dráždivostí, zvracením a chronickou zácpou. Hyperkalcémie vede ke zvýšenému vylučování vápníku močí – hyperkalciurii. To může mít pro změnu za následek ukládání vápníku přímo v ledvinách – nefrokalcinózu nebo tvorbu močových kamínků. Případy těžké hyperkalcémie se závažným metabolickým rozvratem a nutností intenzivní péče jsou v literatuře popisovány vzácně. Terapie a dietní opatření patří do kompetencí příslušných lékařů – specialistů na dětskou výživu nebo na metabolické vady.

Základním doporučením pro rodiče je nepodávat dětem multivitaminové přípravky, neboť ty prakticky vždy obsahují vitamín D, který se podílí na metabolismu vápníku. Nedoporučuje se nadměrné opalování na sluníčku, protože podporuje vnitřní tvorbu vitamínu D.

Neprospívání a porucha růstu

Růst dětí pediatrii zaznamenávají do tzv. percentilových grafů. Z nich je patrné zejména růstové tempo, které má v rámci diagnostiky větší výpovědní sílu než jednotlivé naměřené hodnoty. Téměř všechny děti jsou od narození svou hmotností i vzrůstem hluboko pod populačním průměrem. Americká pediatriká asociace i britská společnost Williamsova syndromu vydaly percentilové grafy určené speciálně pro děti s Williamsovým syndromem, které jsou na internetu volně ke stažení (s jejich využíváním v ČR však dosud nejsou zkušenosti). Na jednu stranu je nutno malý vzrůst u těchto dětí chápat jako něco normálního - jedná se o součást diagnózy a proto jej nelze příliš ovlivnit. Zároveň ale je vždy nutné vyloučit poruchy, které mohou na růst dále negativně působit a které jsou zároveň řešitelné - např. poruchy štítné žlázy nebo výše zmíněná hyperkalcemie.

Hypertenze

Hypertenze neboli vysoký krevní tlak je častým problémem již v adolescentním věku. Nejčastěji se jedná o tzv. idiopatickou hypertenzi, která nemá konkrétní odstranitelnou příčinu. Vzácně však může být příčinou porucha funkce ledvin nebo zúžení ledvinových tepen (velmi jednoduše řečeno, ledviny se podílejí na regulaci krevního tlaku tím, že ovlivňují objem tekutin v krevním řečišti). Doporučujeme rodičům, aby v každém věku trvali na pravidelném měření krevního tlaku u praktického lékaře. Hypertenze při svém dlouhodobém trvání poškozuje cévní stěnu a patří mezi nejvýznamnější rizikové faktory srdečního infarktu a cévní mozkové příhody (mrtvice).

Diabetes mellitus

Diabetes (cukrovka) je častým problémem u dospělých s Williamsovým syndromem a do značné míry souvisí s obezitou. Trvale zvýšená hladina cukru v krvi poškozuje cévní stěnu stejně jako hypertenze. Na lékařích je, aby diabetes včas diagnostikovali. Rodiče mohou udělat mnoho v prevenci vzniku diabetu zavedením vhodných stravovacích návyků a podporou tělesné aktivity!

Stomatologické problémy

Zuby dětí s Williamsovým syndromem mají často abnormální tvar, není jich plný počet a vyskytuje se i chybné postavení zubů. Některé malé děti jsou enormně přecitlivělé na jakékoliv dotyky v dutině ústní a odmítají čištění zubů rodičem. V pozdějším věku v důsledku narušené motoriky často nezvládají správnou techniku čištění zubů. To vše vede ke zvýšené tvorbě zubního kazu. Pravidelné kontroly u zubaře jsou proto velmi důležité. Některé děti vzhledem k hyperakuzi nesnesou zvuk zubní vrtačky. Na specializovaných pracovištích je možné domluvit i ošetření chrupu v celkové anestezii (s uvážením všech možných rizik anestezie). Možnosti řešení vadného postavení zubů je vhodné konzultovat na ortodontii. Jedná-li se však více méně o kosmetický problém, je zejména u invazivních zákroků nutné zvážit skutečný přínos pro dítě a všechna rizika, včetně psychické traumatizace.

Některým dalším problémům, jako je hyperakuze a poruchy příjmu potravy, se budeme věnovat podrobněji v kapitole Praktické rady.

Mentální postižení a vzdělávání

Mentální retardace je problémem, který má - vedle srdečních vad - nejzávažnější dopad na život dětí a dospělých s Williamsovým syndromem i jejich rodičů. Každý si však pod tímto pojmem představí něco jiného. Hlavním cílem této kapitoly je

poskytnout rodičům reálnou představu o tom, co mohou zhruba od svých dětí očekávat a s jakými problémy se budou při výchově potýkat.

Nejprve je třeba vyjasnit terminologii. Nutno podotknout, že mezi odborníky stále probíhají diskuze na téma přesného vymezení pojmu mentální retardace a doposud nepanuje jednoznačná shoda. V současnosti se nejčastěji používá definice z 10. revize Mezinárodní klasifikace nemocí, zpracované Světovou zdravotnickou organizací (WHO). Podle této definice se o mentální retardaci jedná, je-li ve vývojovém období snížená inteligence ve všech svých složkách, tj. jak v oblasti rozumových funkcí tak v oblasti adaptivních schopností potřebných v běžném životě, např. komunikaci nebo v sebeobsluze. Nejpoužívanějším vyjádřením úrovně rozumových schopností je Intelligenční kvocient (IQ), který se měří pomocí standardizovaných testů, kde se výsledky testových úkolů porovnávají s průměrem v dané věkové populaci. Platí, že jednotlivé schopnosti, rozumové i sociální, se mohou měnit v průběhu času a i snížené hodnoty se mohou zlepšovat vhodnou rehabilitací a pedagogickým vedením. Diagnóza mentální retardace má odpovídat současnému stavu duševních funkcí.

V současné době se prosazuje názor, že termín mentální retardace by měl být využíván čistě pro diagnostické účely, neboť v celospolečenském kontextu představuje negativní stigma. Někdy může být společensky přijatelnější hovořit o „lidech s postižením intelektu“ spíše než o „mentálně retardovaných“.

V kojeneckém a batolecím věku o mentální retardaci ještě nelze hovořit. Psychomotorický vývoj je zpočátku opožděný u všech dětí s Williamsovým syndromem. Dětem trvá déle než dosáhnou jednotlivých vývojových stádií, jako je přetáčení, lezení, sezení a chůze. Po celý život se u nich projevuje neobratnost v jemné a hrubé motorice. Při nástupu do školy však již nemívají vážnější pohybový hendikep – bez větších problémů běhají, zvládají chůzi po schodech. I vývoj řeči probíhá z počátku pomaleji, rovněž však bývá nastartován ještě před nástupem do školy. V raném věku nelze předvídat, jaké mentální úrovně dítě nakonec dosáhne. Samozřejmě velmi záleží na péči rodičů a příslušných odborníků. Na vývoj dítěte má vliv i řada vnějších faktorů. Některé děti musí již během prvního roku života absolvovat náročná vyšetření nebo kardiochirurgické operace s nutností dlouhodobé rekonvalescence. Během takového období dítě nemůže přijímat podněty z okolí v plné míře. S tímto problémem se potýkají všechny děti se závažným chronickým onemocněním.

Většina informačních zdrojů uvádí, že inteligence u dětí s Williamsova syndromu zpravidla dosahuje úrovně lehké až středně závažné mentální retardace. Při definování jednotlivých stupňů mentální retardace se opět nejčastěji využívá systém Mezinárodní klasifikace nemocí.

U lehké mentální retardace se IQ se pohybuje přibližně mezi 50 až 69 (což u dospělých odpovídá mentálnímu věku 9 až 12 let). Tito lidé zpravidla dosáhnou plné nezávislosti v základní sebeobsluze (hygiena, oblékání apod.). Maximum obtíží se projeví v teoretické školní výuce, proto je při vzdělávání třeba klást důraz na kompenzaci jednotlivých nedostatků. Mnozí dospělí dokážou v životě účelně

komunikovat, udržují sociální vztahy a začlení se do pracovního procesu, zpravidla s určitou mírou dozoru.

U středně závažné mentální retardace IQ dosahuje hodnot 35 až 49 (což u dospělých odpovídá mentálnímu věku 6 až 9 let). Zde jsou již možnosti chápání a užívání řeči, dosažení školních dovedností i sebeobsluhy značně limitované. Některé děti se středně těžkou mentální retardací se naučí číst, psát a počítat na základní úrovni, mají-li dostatečnou odbornou podporu v rámci vzdělávacího systému. Dospělí však vyžadují značný stupeň asistence při zvládnutí běžných denních aktivit a při integraci do společnosti.

Je nutné si uvědomit, že výše uvedené rozdělení je do značné míry orientační. V rámci daných kategorií existuje mezi dětmi velká variabilita. I u konkrétního dítěte mohou být velké rozdíly v dosažené úrovni různých schopností.

Některé děti s Williamsovým syndromem mají jen lehčí postižení, které se projevuje pouze v některých oblastech školních dovedností. Popsány jsou i vzácné případy osob s normálním intelektem. Až na zcela ojedinělé výjimky děti s Williamsovým syndromem potřebují speciální podporu při vzdělávání. Ze zahraničních zkušeností vyplývá, že část dětí se vzdělává ve speciálních školách či třídách, část dětí je integrována do běžných základních škol většinou s nutností asistence a individuálního vzdělávacího plánu. Zkušenosti našich rodičů jsou podobné.

V mnohých jednotlivostech se děti s Williamsovým syndromem neliší od jiných dětí s mentálním postižením a mohou tudíž těžit z běžně používaných pedagogických postupů. Typické je pro ně nevyrovnané rozložení jednotlivých schopností. V klasických inteligenčních testech dosahují tyto děti výrazněji lepších výsledků ve verbálních (slovních) úlohách ve srovnání s testy neverbálními. Tomu odpovídají i problémy při výuce a v praktickém životě.

Významný nedostatek se manifestuje v oblasti zrakově-prostorové představivosti. Obecně je pro děti s Williamsovým syndromem náročnější zpracovávat zrakové podněty nežli sluchové. Mají potíže s vizualizací obrazů, tj. s vybavováním obrazů z paměti. Také se více soustředí na jednotlivé detaily, které však hůře integrují a uniká jim celkový koncept. Oslabená je i schopnost abstraktního uvažování. Časté také bývají problémy s orientací v prostoru. Pro dítě může být například těžké zorientovat se v rozlehlé a složité členěné budově. Chybný odhad vzdálenosti bude mít za následek strach z výšek, potíže při chůzi po schodech či na nerovném terénu.

V průběhu školního věku se mluvená řeč stává silnou stránkou. Bývá dobře srozumitelná, bez větších gramatických odchylek a s poměrně širokou slovní zásobou. Typické je, že porozumění zaostává za vlastními vyjadřovacími schopnostmi. Děti s Williamsovým syndromem bývají velmi hovorné, rády napodobují řeč dospělých. Jsou schopné odposlouchat a posléze používat složitá větná spojení, aniž by rozuměly obsahu. Řeč má pro děti s Williamsovým syndromem význam spíše jako prostředek sociální interakce. Chápání významu bývá dosti povrchní. Díky vyjadřovací schopnosti tyto děti často působí chytřejší než doopravdy jsou a

maskují skutečné nedostatky. Musíme však zdůraznit, že i zde existují výjimky. Podle našich zkušeností některé děti nemluví ani po desátém roce věku. Naopak, známe dospělé, kteří vyrůstali v bilingvních rodinách a nyní plynule hovoří dvěma jazyky.

O dětech s Williamsovým syndromem je známo, že bývají velmi muzikální. Jsou ideálními kandidáty muzikoterapie. Častěji než ve zdravé populaci se u nich vyskytuje absolutní sluch. Hudbu doslova milují, proto je vhodné ji využít ve všech možných předmětech. Je však třeba brát ohledy na jejich zvýšenou citlivost na hluk (hyperakuzis). Mnohé děti se také naučí hrát na nějaký hudební nástroj.

Specifické problémy při vzdělávání

Porucha pozornosti a hyperaktivita - tyto problémy jsou pro děti s Williamsovým syndromem charakteristické. Jejich řešení je v zásadě stejné jako u dětí s jinými postiženími. Typická je rovněž vyšší impulzivita - děti skáčou jiným do řeči, nevyčkají, až na ně vyjde řada apod. Zatímco hyperaktivita se s věkem zmírňuje, potíže s koncentrací často přetrvávají až do dospělosti.

Psaní - na problémech se psaním se podílí nedostatečný rozvoj v oblasti jemné motoriky, působící potíže s úchopem tužky/pera. Narušení zrakově-prostorové integrace má za následek potíže s chápáním tvarů a jejich umístováním na ploše. I kreslení a obkreslování je problematické a vyžaduje dostatečný trénink ještě před vlastním nácvikem psaní.

Čtení - většina dětí s Williamsovým syndromem se naučí číst alespoň na základní úrovni. Obecně bývá čtení silnou stránkou a je pro děti snazší nežli psaní, neboť zde odpadá problém s vizuo-motorickou koordinací (tj. koordinace oko-ruka). Existuje tu však nepoměr mezi fonologickou a sémantickou složkou. Jednoduše řečeno, dítě dobře rozlišuje jednotlivé hlásky a spojuje do slov, avšak vážně pochopení větné struktury a celkového obsahu textu.

Matematika, geometrie - jelikož tyto předměty úzce souvisí se zrakově-prostorovou integrací a vyžadují abstraktní uvažování, bývají pro děti s Williamsovým syndromem obzvláště problematické. I v pozdějším věku může být pro dítě obtížné například počítat správně peníze při placení či pochopit ručičkové hodinky.

Paměťové schopnosti - děti mají dobrou sluchovou paměť a také dobrou dlouhodobou paměť pro informace. Jinými slovy, to co se jednou naučí, udrží v paměti relativně dlouho. Výborně si pamatují lidské tváře.

Typické rysy v chování a sociální adaptaci

V kojeneckém a někdy i batolecím věku jsou děti s Williamsovým syndromem zvýšeně dráždivé, často pláčou a nejde je uklidnit, ačkoliv se nedaří najít konkrétní příčinu neklidu.

Později však bývají veselé, přátelské, nadšené a otevřené, až je to nezvyklé. Díky této povaze bývají u dospělých oblíbené. Působí roztomile a snadno si každého získají. Jsou rády, když je někdo chválí. Také jsou velmi citlivé vůči potřebám jiných lidí, rády se o někoho starají a jsou plně soucitu. Nemají však dostatek pochopení pro obecně platná společenská pravidla. Hned by každého zdravily a objímaly, rychle zabřednou do hovoru. Pravidelně tak uvádějí své blízké do rozpaků. Nedělá jim potíže začít konverzaci s cizím člověkem. Bývají rovněž přehnaně důvěřivé, což je činí lehce zneužitelnými.

Mnohé děti s Williamsovým syndromem jsou fascinovány určitými předměty (auta, elektrické spotřebiče, zvířata), tématy (katastrofy, nemoci, populární osobnosti) nebo mají zvýšený zájem o nějakou osobu (spolužák, paní učitelka). Dokážou strávit se svojí oblíbenou činností podstatnou část dne. Typicky bývají velmi upovídané a navíc rády dokola hovoří o svých oblíbených tématech.

Někdy se projevuje zvýšená úzkostnost. Obavy se nejčastěji týkají zdraví jich samotných nebo jejich blízkých, různých katastrofických událostí typu zemětřesení, válek apod. Výbuchy vzteku, náladovost a agresivní chování se sice netýkají zdaleka všech dětí s Williamsovým syndromem, ale někdy mohou působit značné nepříjemnosti.

Mentální hendikep v dospělosti

Mnozí lidé s Williamsovým syndromem se dokážou naučit plno praktických dovedností, avšak mentální hendikep je limituje v řešení komplexních životních situací. Jejich důvěřivá povaha nebo naopak výrazná úzkostnost jim často brání vymanit se z ochrany rodiny.

Praktické rady a zkušenosti rodičů

Problémy v prvních letech

V kojeneckém a batolecím věku jdou některé problémy ruku v ruce: zvýšená dráždivost a plačtivost, potíže s usínáním a příjmem potravy. Děti odmítají jíst, zvrací, trpí zácpou. Jsou-li potíže úporné a dítě neprospívá, je v hodné konzultovat centrum zabývající se metabolickými vadami nebo dětskou gastroenterologií a poradit se o vhodnosti diety s nízkým obsahem vápníku a vitamínu D a o vhodných nutričních doplncích. Někdy mohou mít děti potíže se žvýkáním a polykáním, které vyústí v trvalé vyžadování kašovité stravy. V takovém případě je vhodné přecházet na pevnou stravu velice pozvolna. Úplně podlehnoutí bude mít za následek, že se dítě nenaučí žvýkat vůbec. Poradit vám mohou specializovaná foniatrická či logopedická pracoviště. Existuje možnost tzv. bukfaciální terapie/orofaciální stimulace. Přes počáteční pocity bezradně se tyto problémy s věkem často upraví.

Náš syn se narodil v termínu s malou porodní váhou 2520 g. Byl to dráždivý, hypertonický a nespavý novorozenec. První měsíce jsme fungovali zhruba v tomto cyklu: 10 minut kojení, 20 minut říhání, 20 minut spánku, mezitím náhlý pláč k neutišení. Do dvou let byl příjem potravy hotové peklo, váha moc nepřirůstala. Pak se začal zlepšovat - nyní ve věku 4 let je schopen sníst skoro cokoliv sám lžící nebo vidličkou – potřebuje však kontrolu, kolik čeho snědl, a tak ho stále dokrmuji.

Naše dcera byla plně kojena do osmi měsíců. Během prvních šesti měsíců přibrala téměř dvojnásobek porodní váhy, a tak nebyl důvod se znepokojovat. Jen ji trápily časté kojenecké koliky. Pláč a kroucení byly u nás na denním pořádku. Potíže s neprospíváním nastaly až po 6. měsíci a velký problém byl přejít na umělou stravu. Naše dítě uměla mléka a nejrůznější kaše odmítalo. Ani nevím, kolik druhů a příchutí jsme doma vyzkoušeli, než se našla mléčné kaše, kterou dcera konzumuje dodnes každý večer. Ve věku 18 měsíců jsme požádali o pomoc nutriční terapeutku a ta nás po propočtu 5denního příjmu potravin doporučila k vyšetření na gastroenterologii. Pan doktor nám přidal speciální nutriční výživu Infantrini 100 ml, která se podává dětem do 8 kg, a proto jsme po překročení osmikilové hranice přešli na Nutrini 200 ml. Tato výživa je určena pro děti, které jsou krmeny sondou přímo do žaludku. Dcera ji našťestí snáší, i když nemá moc dobrou chuť. Nyní ve věku 2 let a 8 měsíců sní i různé druhy ovoce, masa, příloh i omáček, ale vždy jen v malém množství. Při jídle samotném s dcerou smlouváme o každé sousto, neustále odvádíme pozornost nějakými hračkami.

Obtíže s jídlem patří již od narození mezi naše největší problémy. První 3,5 měsíce se nám s velkými obtížemi dařilo kojit, potíže nastaly při přechodu na umělou stravu. Syn jídlo odmítal, neotvíral pusku, vyrážel nám lžičku z rukou. Vymýšleli jsme nejrůznější úskoky, jak od jídla odpoutat pozornost (pohádky v televizi, hračky, u kterých je nutné používat ruce apod.) Přechod na pevnou stravu se nám nepodařil dodnes – synovi k vyvolání dávičího reflexu a ke zvracení stačil sebenepatrnější pevný kousek v jídle, resp. i pouhý pohled na někoho jiného, jak jí. Zkusili jsme orofaciální stimulaci, ale buď jsme nebyli dostatečně důslední, anebo je synova ústní dutina opravdu extrémně citlivá – dnes, v necelých 4 letech, stále mixujeme, jídelníček sestává z jednoho druhu obilné kaše, do které se snažíme přidávat čerstvé ovocné šťávy, rozmixovaného domácího masozeleninového příkrmu a jednoho typu kupované přesnídávky. Z pevné stravy je syn ochotný tolerovat rohlík a chléb, které ale nekouše, spíš žvýká a žmoulá. V poslední době začal velmi opatrně ochutnávat další jídla (např. malinkaté kousky špaget), k rozšiřování jídelníčku má ale odmítavý postoj. Tajně doufáme, že by mu mohl pomoci příklad dětí v mateřské škole, kam se chystá. Problém jsme měli i s pitným režimem, syn dlouhou dobu odmítal vůbec pít, řešili jsme to nočním pitím mléka ve spánku, našťestí poslední půlrok začal pít vodu z hrnečku. Neskutečné potíže máme s léky, které do něj není možné dostat jinak než úskokem (v kaši, v nočním mléce), nebo násilím. Naštěstí nemáme žádnou pravidelnou medikaci.

Některé děti bývají v jídle velmi vybíravé i v pozdějším věku. V případě, že vaše dítě je ochotné jíst pouze omezený počet jídel, zkuste uplatnit systém odměňování a postupně tak navykat dítě na doposud odmítané pokrmy. Nebo lze dítě nechat být

a předpokládat, že se nají, když bude mít hlad. Podmínkou ovšem je, že dítěti bude odepřen přísun sladkostí a jiných pochutin.

Vzácně se může stát, že dítě po jídle pravidelně zvrací. Pokud jsou vyloučeny všechny možné zdravotní příčiny, lze zvracení považovat za psychickou záležitost.

U starších dětí potíže s usínáním a úpěnlivé trvání na přítomnosti rodičů u postýlky často zvolna přechází v samoúčelné vyžadování pozornosti. Zde je ze strany rodičů nutná velká dávka neústupnosti. Je dobré u dítěte vypěstovat určitý stereotyp, který bude dodržován. Můžete se například s dítětem domluvit na přečtení jedné pohádky a další prosby budete ignorovat.

Se spánkem jsme měli vždy hrozný problém. Syn usínal jedině v kočárku po dlouhém houpání. Vzbudil ho i sebemenší rámus. Ve čtyřech letech jsme ho museli před usnutím hladit třeba i půl hodiny. V pěti letech jel poprvé do školky v přírodě a my si říkali, jak ho tam budou asi paní učitelky uspávat. Vrátil se nám přeučený. Od té doby stačilo zavřít dveře a za malou chvíli spal.

Podpora psychomotorického vývoje

Rehabilitace je důležitá pro stimulaci motorického vývoje a zlepšení svalového napětí. Nutno podotknout, že svalová hypotonie obecně se rehabilitací ovlivňuje těžko, a to nejen u dětí s Williamsovým syndromem. Některé děti bývají zpočátku naopak hypertonické. Výběr metodiky rehabilitace je velmi individuální. U Williamsova syndromu bývá limitující postižení srdce. Mnoho dětí v kojeneckém věku pro svou dráždivost jakékoliv manipulace hůře snáší. V rehabilitaci je vhodné pokračovat i v době, kdy dítě dávno dobře chodí. Smyslem rehabilitace je pak zejména prevence vadného držení těla a skoliózy.

Nejprve jsme celkem úspěšně zkoušeli Vojtovu metodu. Asi kolem věku 4 měsíců jsme pomalu začínali zvládat hypertonii a dráždivost, přesto byl náš syn pořád v záklonu. Po nálezu hypoplastického cévního řečiště obou plicnic nám kardiologové doporučili šetrnou rehabilitaci, a tak jsme od Vojtovy metody upustili. Rehabilitační sestra nám dávala podněty, jak syna polohovat a motivovat k protahování. Od 4 let je s ním spolupráce lepší, opět cvičíme dle Vojty. Navíc zkoušíme různé pohybové aktivity na zlepšení hrubé motoriky -trénujeme schody, běh, míč atd.

Na první příznaky hypotonie nás upozornila kardioložka, když ve třech měsících ještě dcera pořádně nedržela hlavičku. Cvičit Vojtovu metodu jsme začali v 6 měsících. Úspěchy se začaly dostávat velice pozvolna. V roce dcera sama ještě neseďela, nelezla, jen se plazila po zemi jako had. Výrazný pokrok jsme zaznamenali po šestitýdenním pobytu v Jánských Lázních – ve 14 měsících se začala dostávat na kolínka a v 18 měsících se sama posadila a začala regulérně lézt, ale pro rychlejší přesuny stále používala plazení. Ve dvou letech jsme opět odjeli na 6 týdnů do Jánků. Poslední týden pobytu začala dcera chodit s držením za obě ruce, což byl pro nás veliký úspěch. Stále má velké problémy s udržením stability a tak trénujeme hlavně různá rovnovážná cvičení, ale i Vojtovku.

Už v nejmladším věku je vhodné zjistit si, jaké aktivity jsou dostupné ve vašem okolí - obrátit se na Střediska rané péče, zjistit možnosti stacionářů a speciálních mateřských školek, najít pro dítě nějakou pravidelnou činnost mezi zdravými dětmi, např. v místním mateřském centru, na plavání kojenců apod. Řada neziskových organizací nabízí terapie, které by vám mohly pomoci (hipoterapie, canisterapie), rodiče jiných dětí s postižením pro vás mohou být dobrým zdrojem informací ohledně výběru specialistů, příp. v otázkách sociálních dávek apod. Užitečným zdrojem informací může být internet. Rovněž speciálně-pedagogická centra (SPC) vám mohou významně pomoci už v raném věku.

Nejvíce mi pomohl Willík, Raná péče, občanské sdružení I MY a spolupráce s Mateřským centrem Rozárka, kde se setkávají rodiny s handicapovanými dětmi např. u zooterapie a cvičení. Ve Speciální mateřské škole naše dítě díky individuální péči dosáhlo obrovského pokroku snad ve všech oblastech. Nevýhodou pro něj bylo, že tam neměl adekvátní vrstevníky. Nyní ve věku 4 let nastupuje do běžné školky, a tak ještě nemáme srovnání. SPC pro nás funguje jako instituce, která nám pomáhá zaštitit integraci svými posudky. V současnosti spolupracujeme s SPC pro mentálně postižené a SPC v Arpidě. Podle posledního vyšetření se syn dostal na dolní hranici lehké mentální retardace a z toho důvodu nám SPC pro mentálně postižené děti nemohlo napsat doporučení pro asistenta do mateřské školy.

V některých oborech, jako je logopedie či ergoterapie může být těžké najít odborníka, který se specializuje na práci s velmi malými dětmi – vyplatí se nevzdávat to a třeba i dojíždět.

Vývoj řeči šel zpočátku pomalu. Asi od asi dvou let syn zvládal slova máma, táta, koně. Největší nástup řeči nastal ve 3,5 letech, kdy nastoupil do Speciální mateřské školy a začal používat komunikační systém VOKS. Nyní po deseti měsících je už docela upovídáný, s pomocí logopedky rozšiřujeme slovní zásobu, vytváří věty. Začínají mu rozumět cizí lidé. Nevyslovuje zdaleka všechny hlásky, vynechává předložky, spojky apod. Začali jsme s muzikoterapií-poslouchání zvuků a přiřazování citoslovcí, zkoušeli jsme baby signs - syn si v jednom období vytvářel svoje znaky, někdy je používá doted'.

S logopedií doporučujeme neotálet – dobrý klinický logoped je schopen pracovat třeba i s rok a půl starým nemluvicím dítětem. Může vám pomoci s orofaciální stimulací, podporuje nastartování komunikace s dítětem, může vám nabídnout alternativní metody komunikace (gesta, znaky, zástupné předměty, výměnné obrázky). Dobrého klinického logopeda vám mohou doporučit na foniatrii, nebo v rané péči. Nám se spolupráce s logopedkou velmi osvědčuje, během spolupráce s ní se výrazně nastartoval kognitivní rozvoj a syn začal komunikovat, byť zatím převážně neverbálně.

Výběr základní školy a otázka integrace

Rozhodnutí o školním zařazení, asistenci a vzdělávacím plánu je vysoce individuální záležitost a je nezbytné, aby se opíralo o doporučení školského poradenského

zařízení. Neplatí zde, že pro všechny děti s Williamsovým syndromem existuje jednotné ideální řešení. Vyžaduje-li postižení dítěte vzdělávání ve speciální škole, je vhodné podporovat integraci dítěte mezi zdravé vrstevníky prostřednictvím různých volnočasových aktivit, např. zájmových kroužků apod.

Děti s Williamsovým syndromem často klamou okolí relativně dobrými verbálními schopnostmi. Mnohdy tak maskují skutečné nedostatky. Při zvažování vhodného školního zařízení je proto důležité hodnocení rodičů a popřípadě předškolního zařízení, kam dítě dochází. Rodičům doporučujeme, aby kontaktovali některé z mnoha speciálně pedagogických center (SPC), která se nacházejí po celé ČR a zaměřují se na klienty podle typu postižení. Pro děti s Williamsovým syndromem jsou vhodná centra pro děti s mentálním postižením. SPC mohou zajistit psychologické a speciálně-pedagogické vyšetření dítěte, poskytnou vám informace ohledně dostupných speciálních předškolních a školních zařízení, mohou vám doporučit vhodnou ambulantní péči - např. logopedii, ergoterapii. SPC jsou také důležitými prostředníky v otázce integrace dítěte do běžné mateřské nebo základní školy a v otázce osobního asistenta či asistenta pedagoga.

Problémy při výuce

Častým problémem při plnění úkolů ve škole ale i doma je hyperaktivita a porucha pozornosti. Důležitá je práce v malém kolektivu, někdy s nutností individuálního dozoru a s odstraněním elementů, které odvádějí pozornost. Rušivě působí zejména zvukové fenomény. Je nutné pracovat v kratších časových úsecích a s přestávkami. Pro zlepšení soustředění může být výhodou využívání námětů, které si dítě zvláště oblíbilo. Je dobré dítě podporovat, aby k sobě nahlas promlouvalo a zvyšovalo si tak vlastní míru pozornosti.

Knížky či učební programy, které obsahují příliš mnoho obrázků a barev, nejsou vhodné, jelikož se v nich děti hůře orientují. Měly by se používat materiály obsahující poměrně málo informací na jednotlivých stránkách

Narušené abstraktní uvažování a nedostatek zrakově-prostorové integrace se projevuje zejména v matematice a geometrii. Tyto oblasti je vhodné procvičovat ve zvýšené míře, vhodné je například třídění a spojování geometrických tvarů, hry na bázi puzzle, apod. Dítě se přirozeně bude bránit tomu, co mu nejde. Pro zvýšení motivace může pomoci zařadit do těchto cvičení témata, která jsou u vašeho dítěte populární.

Matematika je u nás nejméně oblíbený předmět, i když v ní za poslední půlrok udělal syn obrovský pokrok. Je mu 14 let a pořád používá prsty, aby si počítání dokázal představit. V den, kdy je matematika na rozvrhu, by nejraději nešel do školy a taky to na mě už párkrát zkoušel.

Psaní - převažují-li u dítěte problémy s úchopem tužky/pera, avšak jednotlivá slova tvoří relativně dobře, může být výhodné použití počítače pro nácvik psaní - tedy tvorbu

slov a vět. Vlastní grafomotoriku bude dítě nacvičovat odděleně pomalejším tempem. K dispozici jsou také různé násadky na pera nebo tzv. trojhranný program.

Často se stává, že dítě mechanicky přečte daný text, aniž by mu hlouběji porozumělo. Když dítě čte (nebo když my čteme jemu), je vhodné si čas od času vyžádat zpětnou vazbu, tj. zeptat se dítěte, o čem daný text pojednává a přesvědčit se, že dítě chápe souvislosti (tj. kdo, kde, proč...).

Děti se potýkají s nedostatky v jemné i hrubé motorice. Je proto vhodné do výukových programů zařadit množství aktivit na procvičení koordinace, rovnováhy a motorických dovedností. Přínosné může být využití hudby v co největší možné míře.

Další vzdělávání

Tato otázka se zdaleka netýká jen dětí s Williamsovým syndromem a je pro mnoho rodičů postižených dětí velice palčivá. Je v zájmu všech dětí, aby pokračovaly ve vzdělávání i po ukončení povinné školní docházky. V našem vzdělávacím systému existují pro žáky s poruchami intelektu například střední praktické školy. Nabízí se i možnost výběru vhodného učebního oboru. Zde je však nutné brát v potaz velmi časté potíže s jemnou motorikou, které budou překážkou pro vykonávání mnohých manuálních prací.

Další alternativou jsou kurzy na doplnění vzdělání (existují například na úrovni základní školy). Některé neziskové organizace nabízejí možnost přípravy na podporované zaměstnání. Školský zákon umožňuje zřídit funkci asistenta pedagoga také ve střední nebo vyšší odborné škole, i když toto zatím není u nás běžnou praxí.

Dcera (17 let) absolvovala základní devítiletou školní docházku ve speciální základní škole pro žáky se specifickými poruchami učení, ale s osnovami běžné základní školy. Chodila tedy do školy s dětmi převážně zcela zdravými, byla tzv. „integrovaná“. Přestože učivo pro ni bylo velice náročné, do školy chodila ráda a mezi zdravými dětmi byla šťastná. Téměř ve všech předmětech měla sestavený individuální studijní plán a na pomoc asistenta. Integrace velmi pozitivně ovlivnila její vývoj, přirozeně se začlenila do běžného dětského kolektivu, přizpůsobila se, vyspěla sociálně. Nyní pokračuje ve studiu na odborném učilišti v oboru „pečovatelství“ opět podle individuálního studijního plánu, učivo prvního ročníku má rozložené do dvou let. Mezi svými vrstevníky je šťastná a spokojená, škola je důležitou součástí jejího života.

Specifika při výchově

Přátelská povaha dětí s Williamsovým syndromem má svoji negativní odezvu v absenci patřičného společenského odstupu a nerespektování zaběhlých sociálních norem. Chybí určitý cit pro diskrétnost. Dítě by mělo být na společensky nepřiměřené jednání důsledně upozorňováno. Okolí je třeba vysvětlit, že přílišným tolerováním

a opětováním nevhodného chování dítěti škodí, neboť tak znesnadňují jeho integraci do normální společnosti. Jinak řečeno, dospělí by se měli k dítěti s Williamsovým syndromem chovat jako ke každému jinému dítěti.

Náš syn miluje společnost - hodně lidí, oslavy. Těší na všechny možné akce. Stačí, aby někoho zahlédl pouze jednou, a bude ho od té doby zdravít na dálku. Nedostatek zábran má zajisté také, každému říkal AHOJ. Ale v poslední době se naučil počkat, až pozdravíme my jako první a pak řekne DOBRÝ DEN.

Také přílišnou hovornost je vhodné udržovat pod kontrolou. Můžete vymezit určité limity, např. kdy, kde nebo jak dlouho dítě může mluvit na jedno téma. Klade-li dítě opakovaně tutéž otázku, jednou z možností je odpovědět pouze jedenkrát a dále otázku ignorovat. Můžete přimět dítě, aby si odpověď samo nahlas zopakovalo. Stejnou strategii by měli zachovávat všichni z okolí dítěte. I ulpívání na určité oblíbené činnosti je nejlépe podchytit hned v počátku. Dítěti proto povolujte strávit danou aktivitou pevně vymezený čas a buďte v tomto nekompromisní, jinak vám brzy přeroste přes hlavu.

Syn (4 roky) si oblíbil železniční přejezdy, sleduje vlaky na Youtube. Nyní je hit lokomotiva Tomáš - především videa se stavebnicemi. Pohádka jako taková ho moc nebaví - líbí se mu jen obličej mašinek.

Syn (14 let) má rád jako většina dětí s Williamsovým syndromem hasiče, kombajny, motorky, zoo a především knihy. Objíždíme všechny možné a dostupné výstavy hasičů a různá muzea. Kniha je pro něj nejlepší dárek.

Vyjadřovací schopnosti dětí bývají lepší oproti schopnosti porozumění. Stane-li se, že vaše pokyny nemají patřičnou odezvu, je vhodné přesvědčit se, zdali vám dítě opravdu rozumí a popřípadě zjednodušit konverzaci.

Děti opakovaně vyjadřují strach z různých nemocí nebo katastrof. Někdy se tak pouze dožadují pozornosti ze strany dospělých. Rodiče pak stráví enormní množství času utěšováním a ujišťováním dítěte, aniž by byl patrný nějaký efekt. V takovém případě je důležité stanovit pevnou mez, po kterou se budete obavami vašeho dítěte zabývat. Po určité době je čas přejít na jiné téma.

Některé děti také mohou vykazovat stereotypní chování jako například tleskání rukama, kývání hlavou. Zde je nutné dítěti opakovaně připomínat, aby s nežádoucí činností přestalo.

Pokud vaše dítě předvádí nekontrolovatelné výbuchy vzteku, je vhodné odpozorovat, jestli jsou spuštěny konkrétním podnětem - například nadměrným hlukem. Je dobré takovým situacím předcházet nebo na ně dítě včas upozornit. Je-li však vzteklé chování účelové, platí zde to, co při výchově zdravých dětí. To znamená od počátku dávat dítěti najevo, že takové chování je nepřijatelné a nevede k dosažení cíle. Výbuchům vzteku nevěnujte pozornost a zachovávejte stejný postup, kdykoliv k nim dojde. Jinak bude dítě zmatené a nevyvodí pro sebe kýžené důsledky.

Jiným rysem může být snížený frustrační práh. To znamená, že si dítě příliš připouští svoje neúspěchy a kritiku dospělých. Situace, které zdravé dítě běžně zvládá, mohou být pro postižené dítě příliš komplikované a stresující. Jak již bylo zdůrazněno, celkové intelektové kapacity dětí s Williamsovým syndromem jsou někdy přeceňovány kvůli dobrým vyjadřovacím schopnostem. Dítě pak může být vystaveno situaci, která je pro něj příliš náročná, a jeho úzkost tak narůstá. Je proto důležité, aby různé aktivity byly dobře strukturované a předvídatelné. Má-li se dítě ocitnout například v novém prostředí, mělo by mu být vysvětleno, co ho čeká.

Hyperakuzis - zvuky způsobené například hlasitým smíchem, křikem, potleskem, různými elektrospotřebiči, školním zvonkem aj. mohou být dětmi s Williamsovým syndromem vnímány až bolestivě a mohou vyvolat bouřlivé reakce. Je dobré, aby dítě na takovou situaci bylo při pravenu a nejlépe se jí mohlo vyhnout. Také pomůže, když se dítěti vysvětlí, co hluk způsobuje, například pračka, vysavač apod. Postupně si na ně dítě může zvyknout, například tak, že mu nepříjemný zvuk nahrajete a necháte ho, aby si ho sám pouštěl a reguloval hlasitost a délku poslechu. Na hyperakuzis upozorněte okolí, v němž se dítě pohybuje, zejména školu. V nezbytných případech a na krátkou dobu lze použít sluchátka nebo špunty do uší.

Citlivost na různé zvuky nás provází od malička. Syn postupně prošel obdobím, kdy vadil vysavač, stahování žaluzií, stěrače auta, vrtačka, siréna, smrkání. Stabilně se v žebříčku nepříjemných zvuků drží dětský pláč a zvuk mixéru, nejnověji se přidala citlivost na klepání a zatloukání. Syn reaguje zakrýváním uší, strachem, pláčem, který není k utišení. V době, kdy sousedé v paneláku rekonstruovali byt, jsme se museli dočasně vystěhovat...

Jako miminku synovi mu vadil každý zvuk, vysavačem počínaje, tleskáním konče. Pak se to výrazně zlepšilo, vydržel i křovinořez. Od 4 let si ale neustále zakrývá uši a vadí mu zvuky, které už měl zvládnuté.

Do dnešního dne náš největší problém je právě hyperakuzis. Nejvíce se syn bojí strunové sekačky, motorové pily a štěkotu psa. Učíme ho, aby nám řekl, jaký zvuk mu vadí a mohl včas odejít. Máme radost, když se už občas dokáže ovládnout a zvuk, který mu vadí, chvíli vydrží.

Některé děti mohou mít problémy s navázáním kontaktu s vrstevníky, zdravými i postiženými. Z části je to dáno tím, že ostatní děti na rozdíl od dospělých nemají trpělivost poslouchat nekonečné monotematické hovory. Kontakt s dětmi je třeba aktivně podporovat - například pozvat spolužáky domů, zapojit děti příbuzných, přihlásit dítě do nějakého kroužku, skautského oddílu atd.

Děti i dospělí také potřebují podporu při organizování volného času a motivaci k různým činnostem v domácím prostředí i v rámci zájmových aktivit. Jinak hrozí, že si dítě navykne trávit moře času jedinou oblíbenou činností nebo sledováním televize.

Sexualita

Situace, kdy si osoba s Williamsovým syndromem najde partnera, není tak výjimečná. Takové vztahy bývají často povrchní. Nicméně i lidé s Williamsovým syndromem mají sexuální představy a touží po jejich naplnění. Zároveň jsou při své pověstné důvěřivosti snadným cílem sexuálního zneužívání. A tak přiměřená sexuální výchova je jistě na místě. Nedostatek citu pro diskrétnost někdy vede k tomu, že lidé s Williamsovým syndromem hovoří o tématech se sexuální tematikou v nevhodné situaci, např. s cizími lidmi. Tento problém je vhodné podchytit co nejdříve a trpělivě vysvětlovat, jaké chování je společensky nepřijatelné. Stejně doporučení platí pro situaci, kdy se mladý člověk s Williamsovým syndromem zamiluje do určité osoby v okolí (soused, učitelka) a svoji náklonnost dává najevo nepřiměřeným způsobem, což danou osobu může značně obtěžovat. Mladí lidé s Williamsovým syndromem také často vážně hovoří o manželství a založení rodiny, aniž by však měli skutečnou představu o tom, co to obnáší.

Antikoncepce – v současné době neexistují konkrétní doporučení pro výběr antikoncepce u dívek a žen s Williamsovým syndromem. Tuto problematiku je tedy třeba řešit individuálně. Existují např. injekční preparáty s pomalým uvolňováním, čímž odpadne potřeba denního dozoru nad užíváním. Dívky a ženy s Williamsovým syndromem by měly absolvovat běžná gynekologická vyšetření.

Těhotenství – v literatuře jsou zdokumentovány ojedinělé případy žen s Williamsovým syndromem, které porodily dítě (Morris et al 1993, Sadler et al 1993). I u dětí narozených bez delecce se objevily různé komplikace. Je nutné zdůraznit, že není přesně jasno, do jaké míry delecce negativně ovlivňuje fungování dělohy a vůbec celou hormonální souhru během těhotenství. Bez ohledu na etické aspekty, těhotenství u ženy s Williamsovým syndromem je ze zdravotního hlediska nutno považovat za rizikové.

Ze zahraničních i našich zkušeností vyplývá, že řada dospělých lidí s Williamsovým syndromem má již náhled na svoji chorobu a je si vědoma i mentálního hendikepu. Mnozí jsou schopni akceptovat skutečnost genetického rizika u svého potomka, pakliže se jim to citlivě vysvětlí. V tomto ohledu jsou velmi přínosné rodinné pobyty organizované naším občanským sdružením, kde se setkávají děti i dospělí z Čech a Slovenska. O Williamsově syndromu zde hovoříme zcela otevřeně. Pozorujeme, že tento mladým lidem přirozeně dochází, že sdílí společný problém, který se nazývá Williamsův syndrom a nezřídka se o tom spolu baví.

Samostatný život

Z britské studie, která zahrnovala více než 200 osob s Williamsovým syndromem ve věku 18 až 50 let, vyplynulo, že zhruba 50 % dospělých nadále žije u svých rodičů, 40 % využívá nějakou formu rezidenční péče či chráněného bydlení. Velká část z těch, kteří žijí samostatně, vyžaduje určitý dozor ze strany rodičů, zejména v otázkách financí a zdravotní péče (Howlin P, Udwin O. 2006).

Většina jedinců diagnostikovaných v ČR ještě nedosáhla dospělého věku, a tak nemůžeme uvedená čísla porovnat s vlastní zkušeností. Mnohé činnosti nutné k dosažení soběstačnosti, jako je cestování nebo nakupování a zacházení s penězi obecně, je nutné trénovat v reálných situacích. Návčik takzvaných aktivit běžného života je náplní ergoterapie.

Zaměstnání

Výše uvedená britská studie také ukázala, že pouze něco přes třetinu dospělých s Williamsovým syndromem se účastní nějaké formy pracovního procesu, většinou formou chráněných dílen apod. Jen zhruba 10 % osob má regulérní pracovní místo, avšak i tak většinou podléhají nějaké formě dohledu. Problémem je, že zaměstnání rezervovaná pro postižené tradičně zahrnují obory vyžadující manuální práci. Vzhledem k problémům v jemné motorice jsou pro osoby s Williamsovým syndromem nevhodná. Rovněž v oborech vyžadujících práci s čísly a penězi lidé s Williamsovým syndromem nebudou vynikat. V zahraničí se nejčastěji doporučují obory, kde mohou postižení s Williamsovým syndromem uplatnit svoji náklonnost k lidem – například pomocné ošetrovatelské práce nebo práce obsluhy v kavárnách apod. Někdy mohou být lidé s Williamsovým syndromem motivováni k práci, která zahrnuje předměty jejich zvýšeného zájmu. Například muž, kterého od malička fascinují auta, pracuje jako pomocník v autoservisu apod. U lidí, pro které není klasické ani asistované placené místo schůdným řešením, se doporučuje zvážit možnost dobrovolnictví. I v rámci dobrovolné práce člověk dále rozvíjí pracovní i sociální dovednosti a učí se nutným pracovními návykům, které mu mohou pomoci k dosažení placeného místa v pozdějším věku.

Z britské studie je jasné, že samostatný život a plná finanční nezávislost jsou pro převážnou většinu lidí s Williamsovým syndromem nedostižné. S tím souvisí otázka přiznání plného či částečného invalidního důchodu a příspěvku na péči. Zde ovšem narážíme na určité limity v našem systému sociální podpory.

Lidé s Williamsovým syndromem zůstávají po celý život hendikepovaní v adaptivních a exekutivních schopnostech. Často jim dělá potíže rozvrhnout si jednotlivé aktivity během dne a dodržet daný plán, natož pak zareagovat v nečekaných situacích. Nemají dostatečný náhled, aby mohli dělat důležitá životní rozhodnutí. Pro svou pověstnou důvěřivost se mohou snadno stát obětmi podvodného jednání. Tyto problémy však nebývají v rámci posudkové problematiky příliš zohledňovány. Navíc lidé s Williamsovým syndromem zpravidla dobře komunikují a zvládají mnoho dílčích dovedností nutných v běžném životě, někteří dokonce disponují výučním listem. Celkově tak dělají dojem, že jsou prakticky normální.

Výpověď maminky postižené dcery hovoří za vše:

Dcera (17 let) se díky integraci na základní škole a nyní na odborném učilišti přirozeně začlenila do společnosti, přizpůsobila se a stala se v rámci svých možností

co nejméně závislou na pomoci druhých. Přesto vím, že se jí v budoucnu nepodaří zajistit si nezávislost finanční. Budu moc ráda, když najde v životě uplatnění. Ale pokud se to podaří, bude to jen dobrovolnická činnost, která ji bude naplňovat a dodá jejímu životu smysl.

Sourozenci

Na sourozence by se nemělo zapomínat. Nenacházejí se totiž v jednoduché situaci. Trpívají pocitem, že jim není věnována dostatečná pozornost a mohou žárlit. Také se často ocitají díky nevhodnému společenskému chování bratříčka či sestřičky v trapných situacích, kdy jim navíc chybí nadhled dospělých. Někdy musí čelit otázkám či nejnepříjemným poznámkám kamarádů. Zdravé dítě však také může mít pocit viny za to, že právě ono má štěstí a není postižené. Některé děti cítí vůči postiženému sourozenci určitou zodpovědnost. Mohou mít strach z toho, co se stane se sestrou/bratrem, až se o ně nebudou moci starat rodiče. V neposlední řadě, časem se každý začne ptát, jestli se i jemu může narodit postižené dítě. Proto je třeba se zdravým sourozencem o Williamsově syndromu hovořit, pečlivě naslouchat všem steskům a vysvětlovat, v čem toto postižení spočívá.

PRO LÉKAŘE

Genetika

Williamsův syndrom patří mezi tzv. mikrodeleční syndromy. Dědičnost je autozomálně dominantní. V převážné většině se jedná o de novo případy. Byly zdokumentovány i případy přenosu z rodiče na potomka. U dvou zdravých rodičů je riziko rekurence velmi nízké, i když dle nejnovějších studií se vyskytuje u 25-30% případů inverze v oblasti 7 chromozómu obsahující oblast delece Williamsova syndromu. Tato inverze se běžně vyskytuje asi u 6% neselektované populace. Případy rekurence v rodinách byly popsány v souvislosti s inverzí chromozómu 7 nebo se germinálním mosaicismem u matky.

Penetrance je 100%, variabilní expresivita fenotypového obrazu. Oblast delece 7q11.23 mimo jiné obsahuje rozsáhlé repetitivní sekvence (low copy repeats – LRC). K deleci dochází během meiózy chybným uspořádáním v rámci repetitivních sekvencí při procesu crossing-over. Obvyklá delece obsahuje region o velikosti 1,5 Mb. Popsány jsou i parciální delece o velikosti do 1 Mb. Kromě proslulého genu pro elastin (ELN), jehož nepřítomnost je podkladem kardiovaskulárního postižení, bylo v oblasti delece 7q11.23 doposud popsáno 28 genů. Například geny GTF2IRD1 a GTF2I kódují transkripční faktory. STX1A kóduje syntaxin 1A, účastníci se procesem neurotransmise. LIMK1 je gen pro lim kinasu 1. CLDN3 a CLDN4, patří mezi claudinové geny. Probíhá řada studií zaměřených na korelaci genotypu-fenotypu.

V tabulce na konci kapitoly je uveden přehled incidence jednotlivých zdravotních komplikací.

Zdravotní péče u dětí

Na tomto místě citujeme z doporučených lékařských postupů pro děti s Williamsovým syndromem, publikovaných Genetickou sekcí Americké pediatrické společnosti (Committee on Genetics American Academy of Pediatrics Health care supervision for children with Williams syndrome. Pediatrics 107: 1192-1204, 2001). Doporučení jsou uvedena ve velmi obecné rovině. Pro podrobnější informace doporučujeme přečíst originální práci.

- Každé dítě s nově diagnostikovaným Williamsovým syndromem by mělo být vyšetřeno dětským kardiologem.
- I v případě normálního vstupního kardiologického nálezu jsou nadále doporučeny kardiologické kontroly 1x ročně v období 1-5 let a poté během puberty.
- Nezbytné je měření krevního tlaku (na obou pažích) a pátrání po srdečních šelestech v rámci běžných lékařských prohlídek.

- Nutné je sledování růstových parametrů s pomocí percentilových grafů (pozn. článek Americké pediatrické asociace obsahuje i percentilové grafy vytvoření speciálně pro děti s Williamsovým syndromem, nejsou však zkušenosti s jejich použitím v ČR).
- Doporučuje se pravidelně kontrolovat funkce štítné žlázy.
- Vstupně by měl být proveden ultrazvuk močového systému vzhledem ke zvýšenému výskytu renálních anomálií a dále prováděny pravidelné rozборы moči a kontroly krevní hladiny kreatininu.
- U dětí s nevysvětlenou horečkou je třeba myslet na možnost infekce močových cest.
- Doporučuje se cíleně pátrat po tříselné a pupeční kýle, rektálním prolapsu, anální fisuře, gastrointestinálním reflexu a včas řešit chronickou zácpu.
- Vzhledem k riziku chronické mesootitidy jsou nutná pravidelná foniatrická vyšetření včetně objektivního zhodnocení sluchu, a to již od kojeneckého věku.
- Již během kojeneckého věku je nezbytné vyšetření zraku ve specializovaném centru vzhledem k riziku refrakčních vad, strabismu, amblyopie.
- Důležité je pátrat po skolióze, vadném držení těla, včas doporučit rehabilitaci.
- Zvýšenou pozornost vyžaduje anestézie (v literatuře je popsáno několik neočekávaných úmrtí dětí s Williamsovým syndromem v souvislosti s podáním anestézie).

Zvláštní pozornost si vyžaduje problematika hyperkalcémie, která je uváděna jako jeden z klíčových příznaků Williamsova syndromu. Bývá však nalézána jen u 15% jedinců, existuje i názor, že toto číslo je dokonce menší (Sforzini et al 2002). Zpravidla také hyperkalcémie odezní do 18 měsíců, někdy může být zcela asymptomatická. Někteří autoři ji dávají do souvislosti se zvýšenou dráždivostí, zvracením, obštipací a neprospíváním. Jsou však zdokumentovány i případy nefrokalcinózy v kojeneckém věku nebo případy závažné hyperkalcémie s nutností intenzivní péče (Cagle et al 2004). A tak tuto poruchu nelze podceňovat. Patogeneze hyperkalcémie není doposud vyjasněna. Většina studií zaměřených na metabolismus vitamínu D pochází z přelomu 90. let a výsledky nejsou jednoznačné. Někteří autoři se domnívají, že vlastní příčinou je zvýšená činnost osteoklastů (Cagle et al 2004). Vzhledem k nízké incidenci neexistují kontrolované studie zaměřené na medikamentózní terapii či dietní opatření. Výše citovaný článek Americké pediatrické společnosti uvádí detailní doporučení týkající laboratorního screeningu hyperkalcémie, která svým rozsahem překračují možnosti této publikace. Domníváme se, že v našich podmínkách je ultrazvukové vyšetření břicha snadno dostupné a nic by nemělo bránit tomu, aby se stalo běžnou součástí péče o děti s Williamsovým syndromem již od kojeneckého věku v rámci pátrání po nefrokalcinóze. Bohužel jsme se setkali s případy, kdy bylo toto vyšetření praktickým lékařem rodičům odepřeno jako zbytečné.

Zdravotní problematika v adolescenci a dospělosti

Následující vybraná doporučení vycházejí z publikace Williams-Beuren Syndrome –Research, Evaluation and Treatment autorky C.A. Morrisové

Kardio-vaskulární onemocnění

Kromě vrozených srdečních vad je u dospělých s Williamsovým syndromem často nalézán prolaps mitrální chlopně a insuficience aortální chlopně. Hypertenze, zpravidla idiopatická, je častá již v adolescentním věku. Pravidelné kontroly u kardiologa v intervalu 3-5 let jsou vhodné i u jedinců se stabilizovanou srdeční vadou. Doporučuje se měřit tlak krve dvakrát ročně, pakliže je pacient normotenzní. Nutné je cílené pátrání po šelestu břišní aorty. V případech záchytu hypertenze je nutné pátrat po arteriálních stenózách, renální poruše a hyperkalcémii. Neexistují důkazy podporující použití určitého typu antihypertenziv při léčbě idiopatické hypertenze.

Endokrinní onemocnění

Diabetes mellitus či porucha glukózové tolerance byly popsány u jedinců již ve věku kolem 20 let. U zhruba 50% jedinců s Williamsovým syndromem se v období adolescence či dospělosti vyvine obezita centrálního typu. Není zcela jasné, zdali se jedná o genetickou predispozici či následek nevhodného životního stylu. Doporučuje se pravidelně provádět orální glukózový toleranční test od věku 30 let. Neexistují specifická doporučení pro léčbu klinického diabetu u osob s Williamsovým syndromem. Často je popisovaná klinická či subklinická hypotyreóza a je tedy vhodné pravidelně screeningově vyšetřovat hormony štítné žlázy.

Gastro-intestinální nemoci

Značná část dospělých se potýká s chronickými bolestmi břicha a chronickou zácpou. Často popisovanými problémy jsou rektální prolaps, hemeroidy a divertikulóza tlustého střeva. Z toho vyplývá, že s léčbou chronické zácpy by se nemělo příliš váhat. Úbytek hmotnosti či bolesti břicha spojené s horečkou by měly vést k úvaze o divertikulitidě (perforace střeva následkem divertikulitidy byly u Williamsova syndromu popsány). U dospělých se rovněž může vyskytovat gastro-esofageální reflux. Bolesti břicha mohou být také součástí úzkostné poruchy.

Další péče

Důležité je pokračovat v audiologických kontrolách vzhledem k často nalézané progresivní sensorineurální ztrátě sluchu, a v oftalmologických kontrolách vzhledem k častému výskytu katarakty (vedle již zmiňovaných refrakčních vad a strabismu). Samozřejmě by měly být i pravidelná ultrazvuková vyšetření ledvin a močových cest. Z psychiatrických onemocnění je nejčastěji popisována generalizovaná úzkostná porucha a fobická porucha. Opět chybí studie týkající se medikamentózní léčby.

Tab.1

Incidence jednotlivých zdravotních problémů u Williamsova syndromu. Zpracováno podle: Committee on Genetics American Academy of Pediatrics Health care supervision for children with Williams syndrome. Pediatrics 107: 1192-1204, 2001

Kardiovaskulární	Gastrointestinální	Zubní
Celkem (80 %)	Potíže s příjmem potravy (70 %)	Malokluze (85 %)
Supravulvární stenóza aorty (75 %)	Zácpa (40 %)	Mikrodoncie (95 %)
Supravulvární stenóza plicnice (25 %)	Divertikly tlustého střeva (30 %)	Kalcium
Periferní stenóza plicnice (50 %)	Prolaps rekta (15 %)	Hyperkalcémie (15 %)
Stenóza renální artérie (45 %)	Zrakové	Hyperkalciurie (30 %)
Jiné arteriální stenózy (20 %)	Esotropie (50 %)	Kůže/vazivo
Defekt komorového septa (10 %)	Hyperopie (50 %)	Měkká poddajná kůže (90 %)
Hypertenze (50 %)	Sluchové	Tříselná kýla (40 %)
Genitourinární	Chronické záněty středouší (50 %)	Pupeční kýla (50 %)
Strukturální anomálie (20 %)	Hyperakusis (90 %)	Předčasné šedivění vlasů (90 %) (v dospělém věku)
Enuréza (50 %)	Endokrinní	Chování
Nefrokalcinóza (<5 %)	Hypothyreóza (2 %)	ADHD (70 %)
Rekurentní infekce močových cest (30 %)	Časný nástup puberty (50 %)	Generalizovaná úzkostná porucha (80 %)
Muskuloskeletální	Diabetes mellitus (15 %)	Kognitivní
Kloubní hypermobilita (90 %)	Obezita (30 %) (v dospělosti)	Opoždění vývoje (95 %)
Kloubní kontraktury (50 %)	Neurologické	Mentální retardace (75 %)
Radioulnární synostóza (20 %)	Hyperreflexie (75 %)	Hraniční intelekt (20 %)
Kyfóza (20 %)	Chiari malformace I (10 %)	Normální inteligence (5 %)
Lordóza (40 %)	Centrální hypotonie (80 %)	Porucha z visuo-prostorové konstrukční kognice (95 %)
Vadný stereotyp chůze (60 %)	Hypertonie (periferně) (50 %)	

OBČANSKÉ SDRUŽENÍ WILLÍK

Willík - občanské sdružení rodičů a přátel dětí s Williamsovým syndromem vzniklo a bylo zaregistrováno u Ministerstva vnitra na podzim roku 2006. K jeho založení vedla potřeba několika rodičů sdílet svoje zkušenosti a zároveň velká motivace aktivně napomáhat ke zvyšování kvality života postižených i jejich rodin. Willík funguje jako svépomocná skupina zcela na bázi dobrovolnosti

O činnost sdružení jeví každý rok zájem nové rodiny, což dává naší snaze smysl. V současné době (srpen 2010) Willík sdružuje, nebo je v kontaktu s cca 30 rodinami s dětmi s Williamsovým syndromem. Naším cílem je:

- 1) Podporovat integraci dětí i dospělých s Williamsovým syndromem do společnosti, hájit jejich práva a speciální potřeby, podporovat jejich vzdělávání a zaměstnávání s ohledem jejich postižení.
- 2) Poskytnout rodinám dětí s Williamsovým syndromem zázemí pro vzájemnou podporu a výměnu informací.
- 3) Zvyšovat informovanost rodin a pomáhat při řešení problémů specifických pro Williamsův syndrom.
- 4) Zvyšovat informovanost odborné i laické veřejnosti o problematice Williamsova syndromu.

Hlavním těžištěm naší činnosti je pořádání společných setkání rodin dětí s Williamsovým syndromem. Letní a podzimní víkendová setkání se konají na různých místech republiky. Většina času je věnována odbornému programu, jako je muzikoterapie, ergoterapie, fyzioterapie. Důležité také je, aby rodiče měli čas i sami na sebe, příp. na sourozence dětí s Williamsovým syndromem. Tato společná setkání umožňují rodičům sdílet své dosavadní zkušenosti a navzájem konzultovat aktuální problémy. Častými náměty hovorů bývají zdravotní specifika dětí, otázky právní a sociální, konzultují se možnosti vzdělávání.

Od roku 2008 se rodiny z občanského sdružení Willík zúčastňují společných týdenních letních pobytů organizovaných ve spolupráci se slovenskou Společností Williamsova syndromu. Slovenská společnost vznikla o 15 let dříve, sdružuje více rodin s širším věkovým rozpětím dětí včetně již dospělých lidí, má také více zahraničních zkušeností. I proto je setkání se slovenskými rodinami pro nás vždy velmi inspirující a podnětné.

Stále rozšiřujeme spektrum našich aktivit, navázali jsme spolupráci s různými odborníky.

Muzikoterapie

Děti s Williamsovým syndromem jsou velmi muzikální, hudbu je u nich vhodné zahrnovat do každodenního života, a proto jsme se po vzoru zahraničních organizací Williamsova syndromu rozhodli, že muzikoterapie bude prioritní součástí našich programů. Na našich víkendových i letních pobytech spolupracujeme s různými muzikoterapeutkami, díky tomu mají děti i rodiče možnost vyzkoušet si různé přístupy. Velký úspěch má vždy kolektivní bubnování - Drum Circles.

Jednou z našich priorit je i zvyšování obecného povědomí o Williamsově syndromu a zejména poskytování informací rodičům. K tomu slouží jednak informační leták vydaný naším sdružením v roce 2007 a zejména naše internetové stránky, kde je možné najít mnoho dalších odborných i praktických informací (www.willik.tym.cz)

V roce 2009 jsme se stali členy Evropské federace asociací Williamsova syndromu (FEWS). FEWS je jako oficiální mezinárodní organizace registrována od září roku 2004 a v současné době sdružuje asociace čtrnácti států. Sídlo má v belgickém městě Leuvenu. Zástupci FEWS se pravidelně účastní konferencí a kongresů s tematikou Williamsova syndromu. FEWS je zároveň členem EURORDIS – Evropské organizace pro vzácná onemocnění. Hlavním projektem FEWS jsou letní mezinárodní tábory. Doposud se jich uskutečnilo šest, v roce 2010 se poprvé zúčastnili i naši členové.

Fews Camp v roce 2010 v Itálii, kterého jsme se mohli poprvé zúčastnit, byl pro nás zajímavý a poučný. Přijeli zástupci 13 zemí Evropy a my jsme tak měli možnost srovnávat život a možnosti postižených s Williamsovým syndromem u nás a v zahraničí. Naši čtyři mladí lidé Českou republiku důstojně reprezentovali a ve velké „konkurenci“ obstáli na výbornou. Přesto nás něco velmi překvapilo. Většina mladých účastníků s Williamsovým syndromem dobře hovořila anglicky, přestože to není jejich rodný jazyk. To podle našeho názoru svědčí o rozdílném přístupu ke vzdělávání mentálně postižených dětí u nás a v zahraničí.

V posledních letech i díky činnosti našeho sdružení a aktivitám našich členů vyšlo o Williamsově syndromu několik článků v různých časopisech. Důležité pro nás bylo natáčení pořadu Klíč o Williamsově syndromu pro Českou televizi, který byl vysílán v lednu 2010.

REFERENCE

- Bird LM, Billman GF, Lacro RV, Spicer RL, Jariwala LK, Hoyme HE, Zamora-Salinas R, Morris C, Viskochil D, Frikke MJ, Jones MC. Sudden death in Williams syndrome: report of ten cases. *J Pediatr.* 1996; 129: 926–31
- Cagle AP, Waguespack SG, Buckingham BA, Shankar RR, Dimeglio LA. Severe infantile hypercalcemia associated with Williams syndrome successfully treated with intravenously administered pamidronate. *Pediatrics.* 2004; 114: 1091–5.
- Committee on Genetics American Academy of Pediatrics Health care supervision for children with Williams syndrome. *Pediatrics* 107: 1192-1204, 2001
- Grimm, T., Wesselhoeft, H. Zur Genetik des Williams-Beuren-Syndroms und der isolierten Form der supraaortalen Aortenstenose (Untersuchungen von 128 Familien). *Z. Kardiol.* 69: 168-172, 1980
- Howlin P, Udwin O, Outcome in adult life for people with Williams syndrome-- results from a survey of 239 families, *J Intellect Disabil Res.* 2006 Feb;50 (Pt 2):151-60
- Mezinárodní statistická klasifikace nemocí a přidružených zdravotních problémů (MKN-10), Ministerstvo zdravotnictví ČR, 2008
- Morris CA, Thomas IT, Greenberg F. Williams syndrome: autosomal dominant inheritance. *Am J Med Genet.* 1993; 47: 478–81
- Morris CA. In: Pagon RA, Bird TC, Dolan CR, Stephens K, editors. *GeneReviews* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 2006 Apr 21
- Morris CA, Lenhoff HM, Wang PP, Williams-Beuren Syndrome: Research, Evaluation, and Treatment, The John Hopkins University Press, Baltimore, 2006
- Oliveri B, Mastaglia SR, Mautalen C, Gravano JC, Pardo Argerich L. Long-term control of hypercalcaemia in an infant with Williams-Beuren syndrome after a single infusion of biphosphonate (Pamidronate). *Acta Paediatr.* 2004; 93: 1002–3.
- Sadler LS, Robinson LK, Verdaasdonk KR, Gingell R. The Williams syndrome: evidence for possible autosomal dominant inheritance. *Am J Med Genet.* 1993; 47: 468–70
- Sforzini C, Milani D, Fossali E, et al. Renal tract ultrasonography and calcium homeostasis in Williams-Beuren syndrome. *Pediatr Nephrol.* 2002;17 :899 –902
- Schubert C, The genomic basis of the Williams-Beuren syndrome, *Cell Mol Life Sci.* 2009 Apr;66(7):1178-97
- Stromme, P., Bjornstad, P. G., Ramstad, K. Prevalence estimation of Williams syndrome. *J. Child Neurol.* 17: 269-271, 2002
- Švarcová I, Mentální retardace, Portál, 2006
- Udwin O, Yule W, Howlin P, Williams syndrome - Guidelines for parents, Williams Syndrome foundation , 2007
- Udwin O, Yule W, Howlin P, Williams syndrome - Guidelines for teachers, Williams Syndrome foundation, 2007
- Udwin O, Davies M, Howlin P, Stinton C, Adults with Williams syndrome –Guidelines for families and professionals, Williams Syndrome foundation , 2007
- Wessel A, Gravenhorst V, Buchhorn R, Gosch A, Partsch CJ, Pankau R. Risk of sudden death in the Williams-Beuren syndrome. *Am J Med Genet A.* 2004; 127: 234–7.

Užitečné odkazy:

Občanské sdružení Willík:

<http://www.willik.tym.cz>

Evropská federace asociací Williamsova syndromu:

<http://www.eurowilliams.org/>

Slovenská Spoločnosť Williamsovho syndrómu:

<http://www.spolws.sk/>

Britská Nadace Williamsova syndromu:

<http://www.williams-syndrome.org.uk/>

Americká Asociace Williamsova syndromu:

<http://www.williams-syndrome.org/>

Portál Postižené děti:

<http://www.postizenedeti.cz/>

PODĚKOVÁNÍ

Občanské sdružení Willík děkuje PhDr. Katarině Jariabkové (Kabinet výskumu sociálnej a biologickej komunikácie Slovenskej akadémie vied) za odbornou revizi kapitoly Mentální retardace a vzdělávání a MUDr. Aleně Puchmajerové (Ústav biologie a lékařské genetiky 2. lékařské fakulty Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice Motol) za revize textu z oblasti genetiky.

Děkujeme Ministerstvu zdravotnictví ČR za finanční podporu při přípravě této brožury.

Willík – občanské sdružení rodičů a přátel dětí s Williamsovým syndromem

Drnovská 104/67

161 00 Praha 6 - Ruzyně

IČO: 270 40 623

Č.Ú. 35-7591810217/0100

www.willik.tym.cz

willik.tym@seznam.cz



Vydal:
Willík – občanské sdružení rodičů a přátel dětí s Williamsovým syndromem

Grafická úprava:
Martin Sausage Dohnal

Vydání první
Náklad 2 000 ks

Neprodejné
© Willík, 2010