

# Angelmanův syndrom



# Co je Angelmanův syndrom

---

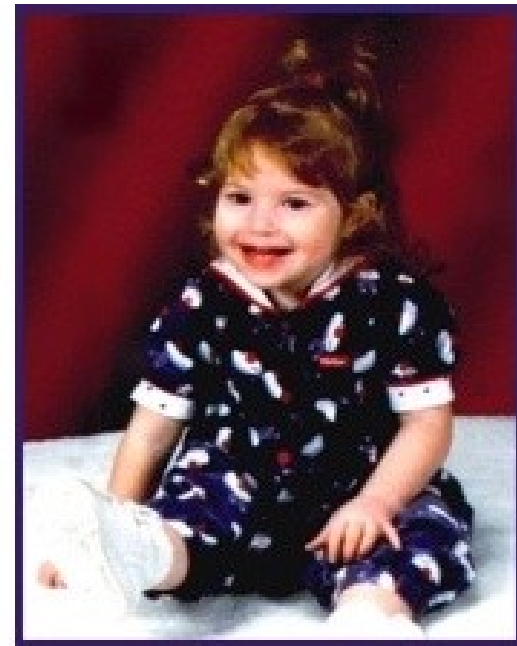
- ❑ Anglický název v minulosti: „Happy puppet“ (šťastná loutka)
- ❑ V současné době se používá „Angel child“ (Andělské dítě) nebo Angelman syndrome.
- ❑ Česká lékařská terminologie používá „Syndrom šťastného dítěte“.



# Angelmanův syndrom

---

- poprvé popsal Dr. Angelman v roce 1965
- všiml si několika dětí, které měly shodné příznaky:
  - tuhou, nemotornou chůzi,
  - absenci řeči,
  - nadměrně se smály,
  - měly záchvaty.
- první ucelená zpráva pochází ze Severní Ameriky z počátku osmdesátých let,
- teprve ve druhé polovině devadesátých let se množství informací značně rozšířilo,



# Angelmanův syndrom

---

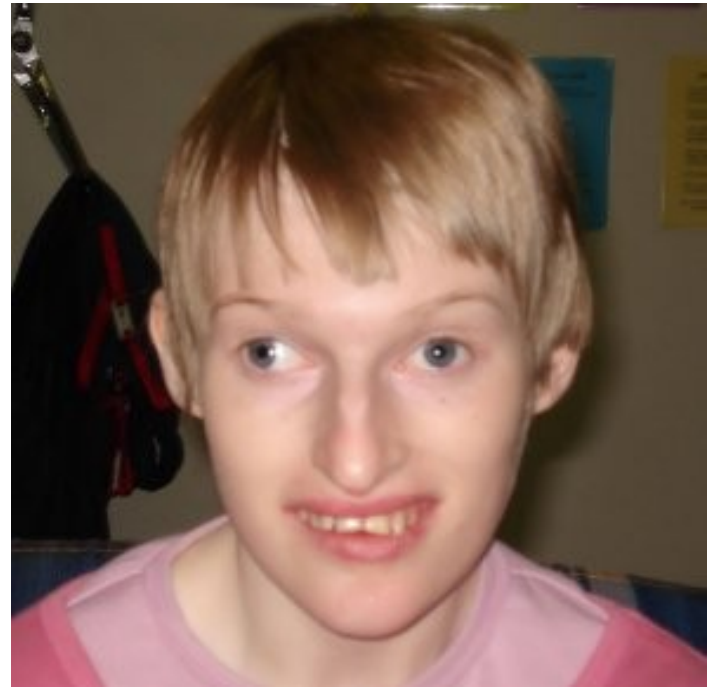
- ❑ byly zjištěny genetické příčiny onemocnění,
- ❑ pravděpodobnost výskytu AS je jeden z 10 - 30 tisíc jedinců.
- ❑ postižených AS je v celém světě mnohem více, avšak často nemají jednoznačnou diagnózu nebo jsou vedeni pod jiným typem onemocnění např. mozkovou obrnou, nebo autismem,
- ❑ AS postihuje stejně děvčata i chlapce,
- ❑ děti potřebují celoživotní asistenci, je nutno s nimi pracovat, jsou schopny stále zlepšovat své dovednosti.



# Angelmanův syndrom

---

- ❑ je neléčitelný,
- ❑ dají se potlačovat některé jeho příznaky (např. záchvaty),
- ❑ nemoc je stálá, ale není degenerativní,
- ❑ lidé s AS se mají normální délku života,
- ❑ AS není rozpoznatelný u novorozenců a raném dětství
- ❑ určité vývojové problémy nejsou specifické,
- ❑ obvyklá doba na stanovení diagnózy je mezi 3 až 7 rokem dítěte, charakteristické chování a rysy stávají více evidentní.



# Klinická kritéria pro stanovení diagnózy:

---

- ❑ normální prenatální vývoj, běžný porod, zralé dítě,
- ❑ opoždění vývoje je rozpoznatelné mezi 6 - 12 měsícem věku,
- ❑ velmi pomalé, ale dopředu jdoucí nabývání dovedností,
- ❑ normální metabolismus, hematologický i chemický profil,
- ❑ normální struktura mozku dle MRI a CT.



# Fyzické parametry

---

- ❑ Novorozenci se nijak fyzicky neliší,
- ❑ u některých dětí starších 12 měsíců dochází ke zpomalení růstu lebky,
- ❑ děti s AS mají velmi často ploché záhlaví,
- ❑ výška dětí bývá podprůměrná,
- ❑ u malých dětí se někdy objevuje nižší váha z důvodů problémů s krmením,
- ❑ větší děti bývají váhově normální,
- ❑ narušení spánku (jejich potřeba spánku je nižší než u zdravých dětí).





# Dospělost

---

- ❑ někteří jedinci mohou ztratit schopnost chůze,
- ❑ lze předcházet pouze soustavnou rehabilitací a tréninkem (podporovat hybnost),
- ❑ často se objevuje scoliosa, která se věkem zhoršuje,
- ❑ jsou schopni se sami oblékat, jíst a nonverbálně komunikovat,
- ❑ mnoho z nich je během dne kontinentních,
- ❑ nikdo z postižených AS není schopen žít bez asistence,
- ❑ žijí většinou v rodinném prostředí nebo speciálním zařízení.





# Vývojové problémy

---

- ❑ více než 90% sledovaných dětí trpí epilepsií,
- ❑ většinou se záchvaty objevují kolem třetího roku věku dítěte, mohou být různých typů (od grand mal až po absence a krátké periody nepozornosti), obvykle vyžadují četnou antizáchvatovou terapii, v mnoha případech dojde ke značnému zlepšení záchvatových stavů, v dospělosti až k vysazení léků,
- ❑ puberta bývá zpožděna o 1 - 3 roky,
- ❑ rozvoj sekundárních pohlavních znaků je jako u normálních dětí,
- ❑ často v období puberty vzroste váha,
- ❑ děti v dospívání se dále i mentálně rozvíjí, nebylo pozorováno zpomalení mentálního vývoje,
- ❑ zdraví bývá pozoruhodně dobré.



# Hlavní znaky vyskytující se i 100 % dětí:

---

- ❑ neschopnost mluvit, pouze minimum slov, komunikují nonverbálně, nonverbální komunikace převyšuje verbální,
- ❑ opoždění psychomotorického vývoje, těžký zpomalený vývoj,
- ❑ problémy s pohybem, koordinací chůze a stabilitou,
- ❑ mávání a vyvažování horními končetinami, vibrující paže,
- ❑ zvláštní chování, velmi často se usmívá, obvykle má šťastnou náladu, v excitaci mává a tleská rukama.



# Znaky vyskytující se u více než 80 % dětí:

---

- ❑ udrží špatně pozornost,
- ❑ hypotonie,
- ❑ mikrocefalie (u dětí starších jednoho roku),
- ❑ velmi problematický je nácvik udržení čistoty,
- ❑ kolem třetího roku věku dítěte se objevují záchvaty,
- ❑ abnormální EEG



# Znaky vyskytující se u 20 – 80 % dětí:

---

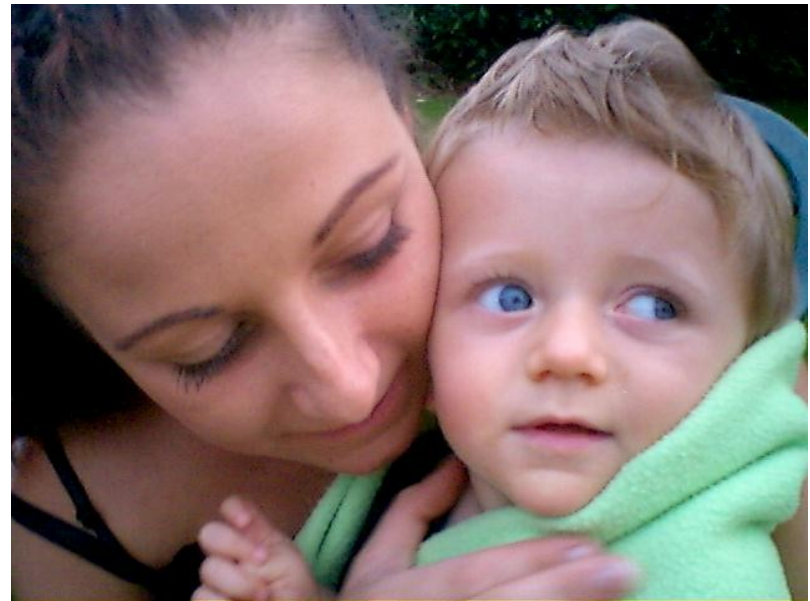
- ❑ šilhání (strabismus),
- ❑ „velký“ jazyk jako by se nemohl vejít do úst, vyplazování jazyka,
- ❑ špatný sací reflex a problémy s polykáním,
- ❑ v dětském věku problémy s tuhou stravou,
- ❑ časté slinění a pohyby jazyka, strkání si předmětů či rukou do úst,
- ❑ mimovolné pohyby úst, dominantní spodní čelist (normální velikost, ale je povystrčena),
- ❑ široce posazené zuby,



# Znaky vyskytující se u 20 – 80 % dětí:

---

- hypopigmentace (nedostatečná pigmentace pokožky),
- světlejší vlasy a oči,
- ruce ve flexi při chůzi,
- horší termoregulace,
- poruchy spánku,
- dítě je přitahováno a fascinováno vodou,
- oploštělé záhlaví, někdy s příčnou prohlubeninou.



# Vzdělávání

---

- ❑ většinou jsou tyto děti charakterizovány jako těžce mentálně postižené,
- ❑ poznávací schopnosti jsou u dětí s AS vyšší než je indikováno vývojovými testy,
- ❑ rozpoznatelné v oblasti porozumění, kdy dítě rozumí, ale není schopno verbální komunikace,
- ❑ překvapivě dobrá vizuální a prostorová paměť,
- ❑ těžké zpomalení duševního vývoje vyžaduje speciální tréninky:
  - cvičení,
  - rehabilitaci,
  - rozvíjení motoriky
  - rozvíjení smyslů.





# Vzdělávání

---

- pracovní terapie zlepšuje jemnou motoriku a kontrolu orální motoriky,
- místnost by měla být vybavena množstvím křesel a lehátek především pro hypotonické děti, bez zbytečných překážek,
- důležité je rozvíjet nonverbální komunikaci: velmi brzy by měly být používány obrázky, komunikační tabule, neustále rozšiřovat komunikační cíle a dovednosti.



# Vzdělávání

---

- ❑ důležitými faktory jsou individuální přístup a flexibilita,
- ❑ dítě musí mít dobrý vztah a důvěru ke svému učiteli a vychovateli,
- ❑ vztah k dítěti musí být laskavý, ale také přísný,
- ❑ u dětí s AS by měl být vypracován program tréninku osvojení si zvyku chodit na toaletu,
- ❑ děti jsou většinou schopny samy se oblékat, jíst, provádět některé běžné úkony doma.



# Další fakta

---

- ❑ Děti s AS velmi milují společnost, přítomnost lidí a rušné, živé prostředí, hlasitou hudbu, proto je vhodná návštěva koncertů, velmi oceňují návštěvu ZOO, cirkusu apod.
- ❑ Dobře se cítí v restauracích, sledují rády video, hlavně záznam, na kterém jsou samy. V televizi rády sledují pohádky, hudbu atd. Mají rády zvukové hračky a knihy.
- ❑ Děti jsou schopny naučit se plavat, rády pochodují bez nafukovacího kola po dně bazénu. Jelikož většina AS dětí má problémy s chůzí je koupání tou nejlepší rehabilitací.
- ❑ AS děti mají celý život problémy s nadměrným sliněním a s udržením čistoty při jídle.



# Další fakta

---

- ❑ AS děti rády cestují, během jízdy bývají klidné, pozorují krajinu a projíždějící auta.
- ❑ Rádi se fotografují, nadšené jsou při prohlížení fotografií, hlavně těch, na který jsou samy nebo někdo z jejich blízkých. Prohlížením fotoalb jsou schopny strávit mnoho času.
- ❑ Hra: v mladším věku téměř bez přestání manipulují vhodnými předměty, přehazují hračky např. z krabice do kyblíku, staví kostky. Upřednostňují hračky, které se dají rozebrat a složit, zvukové hračky, velkými favority jsou hračky do vody, rády staví kostky, mačkají různé knoflíky, páčky, vypínače. Mají obrovskou radost, když se dočkají nějakého efektu (světlo, zvuk). Favority jsou i plyšové hračky a maňásci, které lze navléci na ruku.
- ❑ Obrovská chuť k jídlu, ale odmítají tekutiny.



# Další fakta

---

- Mávání, třepání a tleskání rukama je jedním z nejvýznamnějších znaků dětí s AS. Je to gesto, kterým vyjadřují radost, strach, nespokojenost nebo jiné vzrušení.
- Milují hry s balóny všech velikostí.
- Velkou motivací pro tyto děti **příslib** něčeho co zbožňují (např. dobré jídlo, hra ve vodě).
- Děti rády sledují programy v televizi, hlavně koncerty (od dechovky až po rock), pohádky, pořady o zvířatech apod.
- Brzy se naučí rozlišovat mezi programy v televizi a videem. Samo si často poručí, že chce sledovat video, hlavně „home video“, na kterém poznává své blízké i sebe samo. Snímky z výletů nebo různých rodinných akcí dovedou upoutat pozornost dítěte na velmi dlouhou dobu.

