

## SPSMP\_SPP4, SP4MP\_SPP4 Specializace Psychopedie 3

### Edukace, intervence u žáků (osob) s mentálním postižením – potížemi v učení

PhDr. Mgr. Soňa Chaloupková, Ph.D.  
Podzim 2013, Pdf MU

#### Genetické poruchy

#### Metabolické poruchy

##### Fenylketonurie

- Fenylketonurie (zkratkou PKU - phenylketonuria) je vrozená metabolická porucha, kdy postiženým chybí v játrech důležitý enzym pro zpracování aminokyseliny fenylalaninu – fenylalaninhydroxyláza, který má fenylalanin přeměnit na tyrosin.
- FENYLALANIN – je jedna z dvaceti aminokyselin, z nichž jsou sestaveny řetězce molekul bílkovin rostlin i živočichů. Ve stravě člověka je fenylalanin přítomen prakticky všude.
- V podstatě to znamená vyloučení bílkovin z přirozených zdrojů potravin.
- Mutace je na chromozomu 12.

#### Projevy Fenylketonurie

- Dítě postiženo touto chorobou začne během 1. měsíce zaostávat, během 6. až 12. měsíce dochází ke grand-mal křečím a to několikrát denně.
- Při léčbě křečí postižený nereaguje na léčbu antiepileptiky.
- Na kůži se mohou vyskytovat ekzémy, dítě je neklidné, agresivní, apatické, má světlou pleť, světlé oči, vlasy kvůli nedostatku melaninu.
- Pokud se na onemocnění nepřijde včas, nebo se nedodrží dieta, dochází k mentálnímu postižení, k mikrocefalii, opožděnému psychomotorickému vývoji.

#### Diagnostika Fenylketonurie

- Diagnostika se provádí vyšetřením přítomnosti fenylalaninu v kapilární krvi, odebírané z patičky novorozence mezi 4. – 6. dnem po narození.

#### Dieta při Fenylketonurii

##### Zakázané potraviny:

- Cukrovinky: čokoláda a čokoládové bonbóny, želatinové bonbóny
- Ořechy: vlašské, arašidy, kešu, Para, mák

- Sušené ovoce: meruňky, švestky, rozinky, banán, ananas, kokos
- Obiloviny: ovesné vločky, krupice, mouka (pšeničná, ovesná, rýžová, sójová, žitná), vaječné těstoviny, špagety, corn flakes , knedlíky z prášku (houskové i bramborové)
- Luštěniny: čočka, fazole, hrách, sója a sójové maso
- Nápoje: označené jako light (slazené umělým sladidlem aspartamem)

#### Dieta při Fenylketonurii

##### **Potraviny vhodné v omezeném množství:**

- Brambory a bramborové výrobky: zařazovat podle předepsaného množství
- Rýže: zařazovat dle předepsané dávky
- Ovoce: banány, pomeranče, mandarinky
- Zelenina: špenát, kapusta, zelí, růžičková kapusta, květák, steril. hrášek, kukuřice, zelené steril. fazolky
- Ostatní: kečup, hořčice, majonéza

#### Dieta při Fenylketonurii

##### **Potraviny vhodné bez omezení:**

- Cukr a cukrovinky: med, džemy, ovocné želé, fondán, tvrdé kyselé bonbóny, ovocné lípo
- Tuky: máslo, sádlo, Perla, Rama, Flora, Hera, rostlinné oleje
- Nízkobíl. pečivo: tmavý i světlý chléb PKU, křehký chléb Protam, sladké pečivo - ovocný chlebiček, linecké pečivo, sladké keksy, medovíčky
- Ostatní: kompoty, zeleninový bujón
- Obiloviny: těstoviny PKU (polévkové nudle, hvězdičky, mušle, kolínka, fleky), mouka Apromix, Vitaprotam, na zahuštění - Maizena, Solamyl, pudinkový prášek

#### **Galaktosémie**

##### Galaktosemie

- Příčinou galaktosemie je nedostatečná aktivita enzymu s komplikovaným názvem galaktosa-1- fosfát – urdyltransferasa (zkratka GALT). Tím je blokována chemická přeměna galaktózy, která vzniká trávením mléčného cukru, na glukózu.
- Poruchou funkce enzymu vznikají látky látkové výměny

(galaktitol, galaktosa-1-fosfát), jež se hromadí v krvi a tkáních a vedou k poškození různých orgánů.

- Postihuje chromozom 9.

#### Diagnostika Galaktosemie

- Celopopulační novorozenecký screening galaktosemie je prováděn v mnohých státech světa, v naší zemi screening galaktosemie dosud není běžný (převážně z finančních důvodů).

#### Léčba Galaktosemie

- Pokud je diagnóza potvrzena, je nutná celoživotní bezlaktózová a nízkogalaktózová dietoterapie. Bezmléčná strava ještě sama o sobě neznamená dietu bez galaktózy, protože galaktóza je v určitém množství přítomna i v celé řadě nemléčných potravin.
- Určité množství galaktózy je přítomno ve všech druzích ovoce a v některých obilovinách, zelenině (například kapusta, květák, řepa, růžičková kapusta, zelí, rajčata) a luštěninách (hrách, sója, fazole, čočka apod.). U pacientů je nutno vyloučit z jídelníčku kakao, čokoládu, smetanové zmrzliny, mandle, ořechy, skořici. Naopak v rýži, bramborech, v drůbežím a rybím masu je obsah galaktózy zcela zanedbatelný nebo nulový. Je zapotřebí kontrolovat i předepisované léky a vitamínové tablety, protože laktóza či galaktóza může být součástí některých lékových forem (dražé, sirupy apod.). Bohužel úplné vyloučení galaktózy ve výživě nelze dosáhnout.
- Navíc dosud není známo, nakolik je malé množství galaktózy ve výživě dítěte s galaktosémií nutné nebo

naopak škodlivé pro jeho vývoj.

### **Mukopolysacharidóza**

#### Mukopolysacharidóza (MPS)

- MPS je důsledkem poruchy metabolismu sacharidů.

#### Projevy MPS

- Jednotlivé formy mukopolysacharidózy se od sebe liší v typu chybějícího enzymu a hlavně ve svých projevech.
- MPS I – Hurler, Hurler/Scheie, Scheie syndrom
- MPS II – Hunter syndrom
- MPS III – Sanfilipo syndrom
- MPS IV – Morquio syndrom
- MPS VI – Maroteaux-Lamy syndrom
- MPS VII – Sly syndrom

## Etiologie a léčba MPS

- Bohužel, účinná léčba neexistuje, ač výzkum pokračuje stále dopředu.
- Neustálé hromadění látek v těle vede u většiny typů onemocnění k předčasnému úmrtí.

## Homocystinurie

### Homocystinurie

- Homocystinurie je metabolické onemocnění, které je způsobeno nejčastěji poruchou aktivity cystathion beta-syntázy (CBS deficit), enzymu podílejícího se v organismu na přeměně aminokyseliny methioninu na cystein.

### Projevy Homocystinurie

- Postižení očí: Mezi typické příznaky patří dislokace (posunutí) oční čočky, výrazná krátkozrakost a glaukom (zelený zákal). Může se objevit ale také sítnicové odchlípení, atrofie optického nervu a katarakta (šedý zákal).
- Postižení kostí: Homocystinurie způsobuje tzv. metabolickou osteopatii. Je přítomna osteoporóza, skolióza a náchylnost k patologickým kostním zlomeninám a zhroucením obratlů. Pacienti s homocystinurií bývají kolem puberty vysocí s tenkými a delšími dlouhými kostmi a mají dlouhé tzv. pavoučkové

prsty. Může být přítomna i deformita hrudníku.

### Projevy Homocystinurie

- Postižení centrálního nervového systému: Asi 60% pacientů postihuje opoždění vývoje a mentální retardace s různým stupněm závažnosti. U asi poloviny případů byly popisovány křeče, odchylky na EEG a psychiatrické poruchy.
- Postižení cévního systému: Tromboembolické komplikace (hluboká žilní trombóza, plicní embolie, cévní mozková příhoda), ke kterým dochází v tepnách i žilách ve všech částech těla, jsou hlavními příčinami nemoci a úmrtnosti. Prognóza je ovlivněna místem a rozsahem cévního uzávěru.

### Literatura k DMP

- FERNANDES, J., SAUDUBRAY, J.M., van den BERGHE, G., WALTER, J.H. et al.: Diagnostika a léčba dědičných metabolických poruch, Praha: Triton, 2008. s.257-363 ISBN 978-80-7387-096-6
- HOFFMANN, G. F., NYHAN, W.L., ZSCHOCKE, J.,

KAHLER, S.G., MAYETAPEK, E.: Dědičné metabolické poruchy, Praha: Grada Publishing, 2006. 416 s. ISBN 978-80-247-0831-0

- ŠŤASTNÁ, S. a kol.: Vybrané kapitoly z biochemické genetiky, Projekt Metabolické vzdělávací centrum CZ.04.3.07/3.2.01.2/2048, Ústav dědičných metabolických poruch, Všeobecná fakultní nemocnice v Praze, Praha 2008

#### Literatura k DMP

- HYÁNEK, J.: Dědičné metabolické poruchy, Praha: Avicenum, 1990
- BLEHOVÁ, B.: Fenylylketonurie, Praha: SZN, 1963
- KOMÁRKOVÁ, J., HEJCMANOVÁ, L.: Vaříme zdravě a chutně pro fenylylketonuriky II, Praha: Nadační fond docentky Blehové pro nemocné fenylylketonuriky 2004, ISBN 80-239-2877-5
- KOMÁRKOVÁ, J., NÁGLOVÁ, H.: Vaříme zdravě a chutně pro fenylylketonuriky, Praha: Nadace docentky Blehové 1996, ISBN 80-902200-3-7

#### Literatura k DMP

- PAZDÍRKOVÁ, R., KOMÁRKOVÁ, J. : Fenylylketonurie a mateřství, Klinika dětí a dorostu 3.LF UK a Fakultní nemocnice Královské Vinohrady, Praha: 2010., ISBN 978-80-254-7368-9
- PROCHÁZKOVÁ, D., HONZÍK, T., HERMÁNKOVÁ, R.: Rady pro pacientky s PKU a jejich blízké okolí, Ambulance pediatrie a dědičných poruch metabolismu, Pediatrická klinika FN Brno, Brno: 2011., ISBN 978-80-254-9655-8167-6.
- PROCHÁZKOVÁ, D.: Proč potřebuji dietu aneb jak zvládnout fenylylketonurii, Dětská interní klinika FN Brno, Brno
- Časopis *Metabolik*

#### **Genetické poruchy**

#### **chromozomální aberace**

#### **Genetické poruchy**

## Prader-Willi syndrom

- ❑ Porucha ovlivňuje řádný vývoj nervů a je charakterizována nedostatečnou funkcí hypotalamu (část mozku) - určuje pocity hladu a nasycení, produkuje růstové a pohlavní hormony.

### Prader-Willi syndrom

- ❑ Lidé s PWS se nikdy necítí zcela nasyceni a mají tedy stálý pocit hladu, nadměrnou chuť k jídlu.
- ❑ Navíc k tomuto problému lidé s PWS potřebují podstatně méně kalorií (1/3 než je běžné) k udržení přiměřené váhy.
- ❑ **Obezita** je hlavní příčinou nemoci a smrti při této poruše (vysoký krevní tlak, dýchací potíže, diabetes a jiné problémy).
- ❑ Poruchy spánku, spánková apnoe.
- ❑ **Podprůměrná inteligence** (nejčastěji IQ mezi 70 - 80 až LMR).
- ❑ **Poruchy chování** – náchylní k výbuchům zlosti, tvrdohlavosti, hádavosti.

### Prader-Willi syndrom - diagnostika

- ❑ **Snížený svalový tonus** v novorozeneckém a kojeneckém věku.
- ❑ **Nízká postava** do 15 let
- ❑ **Slabší pigmentace** kůže, vlasů a očí
- ❑ **Menší ruce a chodidla**

- ❑ **užší** horní končetiny

### Prader-Willi syndrom - vzhled Charakteristické rysy v obličeji:

- protáhlá hlava,
- úzký obličej,
- oči ve tvaru mandle,
- dolů stočené koutky úst s užším horním rtem

### ❑ Čeho se vyvarovat u dětí s PWS:

- ❑ Učitel použije jídlo jako formu odměny za dobré chování.
- ❑ Otevřené třídy – kde je mnoho rozptýlení a vyžaduje se nezávislost.

## Angelmanův syndrom

### Angelmanův syndrom

#### Angelmanův syndrom - etiologie

- ☐ **AS spojen s abnormalitou na dlouhém raménku chromozomu 15.**

#### Angelmanův syndrom

- ☐ Anglický název tohoto syndromu v minulosti zněl „**Happy puppet**“ (šťastná loutka) v současné době se používá „**Angel child**“ (Andělské dítě) nebo **Angelman syndrom**. Česká lékařská terminologie také používá název „**Syndrom šťastného dítěte**“.
- ☐ Poprvé popsán Dr. Angelmanem v roce 1965.
- ☐ Angelmanův syndrom je **neléčitelný**, avšak dají se potlačovat některé jeho příznaky (např. záchvaty).
- ☐ Nemoc je stálá, ale není degenerativní. Lidé s AS se mohou těšit normální délce života.
- ☐ Odhaduje se, že pravděpodobnost výskytu Angelmanova syndromu je **jeden z 10 - 30 tisíc jedinců**

#### Angelmanův syndrom – fyzické parametry

- ☐ U některých dětí starších 12 měsíců dochází ke zpomalení růstu lebky (mikrocefalie)
- ☐ Děti s AS mají velmi často ploché záhlaví.
- ☐ Výška těchto dětí bývá podprůměrná.

- ☐ Výška dospělých jedinců se pohybuje od 145 - 178 cm (záleží na výšce rodičů).
- ☐ Vážnější obezita bývá vzácná.
- ☐ [www.angelman.cz](http://www.angelman.cz)

#### Angelmanův syndrom – zdravotní a vývojové problémy

- ☐ AS mají jiný spánkový režim, jejich potřeba spánku je nižší než u zdravých dětí.
- ☐ Více než 90% sledovaných dětí trpí epilepsií (většinou kolem 3 roku).
- ☐ Někteří dospělí jedinci, kteří mají při chůzi strach a úzkost mohou ztratit schopnost chůze (nutná soustavná rehabilitace a trénink).
- ☐ 30 - 60% dětí se vyskytuje strabismus a ocular albinismus (neprobarvení duhovky).

## Williamsův syndrom

### Williamsův syndrom

- ☐ Williamsův syndrom (někdy také nazývaný Williams-Beurenův syndrom) je vzácná genetická porucha (cca 1 z 20 000 novorozenců) zapříčiňující zdravotní a vývojové problémy.

#### Williamsův syndrom – zdravotní komplikace

- ❑ **Vrozená srdeční vada** – nejčastěji supraaortální stenóza aorty (tj. zúžení jedné z hlavních cév odstupující ze srdce).
- ❑ **Poruchy růstu** – většina dětí se rodí s nízkou porodní hmotností a v raném věku neprospívá. I později bývají menšího vzrůstu.
- ❑ **Infantilní hyperkalcémie** – metabolická porucha, která znamená zvýšení hladiny vápníku v krvi, projeví se zejména v prvním roce života a zpravidla se sama časem upraví.
- ❑ **Další zdravotní komplikace** - trávicí potíže v raném věku, pupeční či tříselná kýla, chronické záněty středního ucha, poruchy funkce ledvin, chybné postavení a anomální tvar zubů, zraková vada, skolióza, kloubní postižení.

### Turnerův syndrom

Turnerův syndrom

- ❑ První celistvý popis tohoto onemocnění vytvořil v roce 1938 americký doktor **Henry Turner**, po kterém je nemoc pojmenována.

### Klinefelterův syndrom

#### Syndrom fragilního X (Rienpenningův a Martin-Bellův syndrom)

- ❑ Syndrom fragilního X je dědičný genetický předpoklad spojený s mentální retardací.
- ❑ Jeho příčinou je zlom nebo slabost dlouhého ramene chromozomu X.

- ❑ Jde o dědičnost **gonosomálně recesivní** (postižení „pouze“ muži, ženy přenašečky) - u žen se mnohem častěji projevují poruchy učení, včetně nedostatků v matematice a potíží se soustředěním, i když jejich IQ může být v normě.
- ❑ Roku 1991 byl oddělen a pojmenován gen, který je odpovědný za syndrom fragilního X, jako FMR-1 (Gen mentální retardace fragilního X 1).

#### Syndrom fragilního X - prevalence

- ❑ Odhady rozšíření syndromu fragilního X se liší!
- ❑ Výzkum v Anglii zjistil míru jeho rozšíření přibližně 1 syndrom fragilního X na 1000 chlapců a rozšíření přenašečů v obecné populaci je přibližně 1 na 600.
- ❑ Pokud je rozšířenost MR v obecné populaci 3 procenta, tvoří syndrom fragilního X až 10 % MR.
- ❑ Je 2. nejčastější vrozenou příčinou MR, která je nám známa (za DS).
- ❑ [www.fragilnix.cz](http://www.fragilnix.cz)

#### Syndrom kočičího křiku (Cri du Chat)

- ❑ typický hlasový projev – křik, který se projevuje zejména v dětství, s narůstajícím věkem mizí.
- ❑ Mnozí jedinci s tímto syndromem se nedožívají dospělosti.
- ❑ **Tělesné znaky:** malá hlava, nízko posazené uši, šikmé oči, široké obočí, malé čelisti.



- ❑ Růstové nedostatky, hypotonie, respirační infekce.
- ❑ TMR, HMR.

### Rubinstein-Taybiho syndrom (syndrom širokých palců)

- ❑ Autosomálně dominantní dědičnost.
- ❑ Postižení chromozomu 2 a 16.
- ❑ Obličej: červené plochy na obličejí, vysoko klenuté obočí, výrazné řasy, větší vzdálenost mezi očima, široký kořen nosu, zmenšená spodní čelist, neobvyklý úsměv s téměř zavřenýma očima, oční štěrbina směřující k uším.
- ❑ Ortopedické vady: široké palce na nohou a rukou, malformace prstů, skoliózy, kifózy, lordózy.
- ❑ Intelekt a chování: těžší stupně MR, veselá povaha, ale tvrdohlavost, náhlé změny nálad až agresivita
- ❑ [http://is.muni.cz/th/160386/pedf\\_b/RSTS.pdf](http://is.muni.cz/th/160386/pedf_b/RSTS.pdf)

### Rubinstein-Taybiho syndrom (syndrom širokých palců)

#### Carpenterův syndrom

- ❑ **Projevy:** těžké deformace částí těla - **malý vzrůst, obezita**, na končetinách mívá krátké srostlé prsty (**syndaktylie**), někdy bývají přítomny i nadpočetné prsty (**polydaktylie**). Na hlavě dochází k předčasným srůstům některých lebečních švů, což má za následek **abnormální tvary mozkovny** - hlava může být krátká a široká nebo může mít kuželovitý tvar. Kromě toho bývají přítomné různé **deformace obličeje** - široký krátký nos, velké nosní dírky, široké tváře apod.

- ❑ **Intelekt** může být sice nenarušený, ale velmi často se vyskytuje **mentální retardace** různého stupně.

#### Apertův syndrom

- ❑ **Hlavní rysy Apertova syndromu:**
- ❑ předčasně spojené lebeční švy - kraniosynostóza
- ❑ nevyvinutá střední část obličeje - hypoplazie
- ❑ srostlé prsty horních i dolních končetin – syndaktylie
- ❑ autosomálně dominantně dědičné onemocnění

#### Cornelia de Lange syndrom

- ❑ **Obličej:** husté srostlé obočí, úzký horní ret, povislé ústní koutky, široký kořen nosu, velké, nízkoposazené, dysmorfní ušní boltce
- ❑ **Končetiny:** omezená hybnost loketního kloubu, nahoru otažený palec, chůze o široké bázi, malý obvod hlavy, nízký vzrůst, problémy s výživou, svalová hypertonie.
- ❑ **Nápadné znaky chování:** motorická a duševní retardace, klidná povaha, občas autistické chování, bojácnost vůči cizím osobám, obličej bez výrazu, agresivita, autoagresivita, hluboký, drsný hlas.