

## Mukopolysacharidóza

- Mukopolysacharidóza (MPS)
- MPS je důsledkem poruchy metabolismu sacharidů.
- Jde o poruchu některého z enzymů podílejícího se na přeměně mukopolysacharidů na látky, které by měly být z těla odstraněny.
- Vlivem narůstajícího hromadění meziproduktů látkové výměny dochází narůstajícím projevům onemocnění s postupujícím věkem.
- MPS se vyskytuje v sedmi různých formách a všechny, kromě MPS II, jsou dědičné (autosomálně recesivně).

### 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
- **MPS I – Hurler, Hurler/Scheie, Scheie syndrom**
- **Sy Hurler (těžší forma):**
- Těžce nemocné děti.
- růst se většinou koncem 1. roku zpomalí a ustane ve věku okolo 3. let.
- Inteligence je omezená, dochází ke strádání do mozku.
- Dítě již naučené postupně zapomíná.
- Vzhled je nezvyklý, hlava velká, nos široký a plochý, jazyk zvětšený, taktéž břicho, typická je charakteristická chůze, jakoby těžká a zešíroka.
- Velmi časté jsou problémy s dýcháním,

záněty plic.

- Podle míry postižení je omezena i délka života.
- **MPS I – Hurler, Hurler/Scheie, Scheie syndrom**
- Sy Scheie (lehčí forma) - inteligence je normální, frekvence 1:500 000, výška 150 cm a více. Postupně však dochází k nejruznějším postižením kloubů, jejich pohyblivost je omezena. Ve starším věku mohou děti trpět značnými bolestmi.
- **Sy Hurler/Scheie** - inteligence není výrazně poškozena, jsou patrná těžká postižení tělesná.  
Frekvence výskytu  
1:115 000.
- **MPS I – Hurler, Hurler/Scheie, Scheie syndrom**
- Všechny typy mají v různé míře vyznačeny následující patologické příznaky:
- časté rýmy s výtokem,
- zvětšení nosních a krčních mandlí,
- deformace hrudního koše, dýchací problémy,
- postižení chlopní a srdeční svaloviny,
- bývá vysoký krevní tlak,
- časté jsou problémy oční - zkalení rohovky či zelený zákal a poruchy zraku,
- většinou bývají poruchy sluchu,
- zvětšení jater a sleziny, časté kýly.
- **MPS I – Hurler, Hurler/Scheie, Scheie syndrom**
- Nezřídka, vidíme zažívací problémy,
- časté průjmky, deformace obratlů, omezení hybnosti kloubů,
- ruce jsou krátké a široké s tlustými prsty,
- nechybí vykloubení kyčelních kloubů, při chůzi jsou končetiny ohnuté.
- Rty odulé, jazyk zvětšený.
- Později časté zaskakování, zvracení.
- Jednou z možností léčby se jeví transplantace kostní dřevě.
- Délka dožití u sy Hurler je cca 10 - 12 let. U syndromu Scheie i několik desítek let.

- **MPS II – Hunter syndrom**
- Princip dědičnosti je odlišný od ostatních typů.
- Je vázán na pohlaví - pokud je matka přenašečkou, existuje 50% riziko, že narozený chlapec bude postižen a polovina dcer bude přenašečkami.
- Růst - max. výška 120 - 140 cm.
- Stupeň intelektu je různý, ovšem postupně dochází k jeho ztrátě.
- Vzhled je typický - velké hlavy s vystouplým čelem, krk krátký, nos široký, rty silné, jazyk zvětšený. Problémové oblasti jsou nos, krk a hrudní koš a z toho vyplývající časté rýmy, dýchací potíže (i vlivem deformit hrudního koše), nechybí srdeční komplikace.
- **MPS II – Hunter syndrom**
- Opět typické jsou zažívací obtíže, kýly, zvětšení jater a sleziny.
- Přítomno je zakřivení páteře a deformity kloubů. Velmi časté záněty uší a poruchy sluchu. Zuby jsou malé a s mezerami, časté je slinění. Pokožka zesílená, poruchy termoregulace.
- **MPS II – Hunter syndrom**
- Délka života je různá, u těžších forem max. 15 let. V prvních letech jsou tyto děti nadměrně aktivní, silné a veselé. Milují divoké hry.
- Pozvolna nastává přechod ke klidnějšímu období, ztráta fyzických a psychických sil.
- **MPS III – Sanfilipo syndrom – typ A, B, C, D**
- V prvním období (předškolní):
  - dítě pouze zaostává,
  - jsou sociálně méně přizpůsobivější,
  - vzhledem k téměř k normálnímu vzhledu je diagnóza stanovena většinou velmi pozdě.
- Druhá fáze:
  - vyznačuje se extrémní hyperaktivitou, neklidem, poruchami chování, děti vše kousou a ničí, mizí řeč, typická je porucha
- spánku.
- Mnohé děti spí i několik měsíců pouze několik málo – dvě až čtyři hodiny denně. Většinou přestanou chodit na záchod – jsou inkontinentní, nosí pleny.
- Třetí fáze:
  - dítě se zklidní, je pomalejší, nejisté při chůzi, padá.
  - Postupně ztrácí schopnost chodit. Následuje oslabení polykacích schopností, dítě musí být krmeno sondou.
  - Děti dosahují téměř normálního vzrůstu, u tohoto typu se projevuje nejméně tělesných změn.
  - Srdece a oči nejsou poškozeny. Časté jsou poruchy sluchu, střevní obtíže - průjemy a též později záchvaty křečí. V popředí je rychle pokračující porucha inteligence. Časté zaskakování, dušení.
  - Velkým problémem je značná hyperaktivita a nespavost. Postupně je dítě odkázáno na invalidní vozík a krmení sondou. Průměrný věk dožití je 14 let.
- **MPS IV – Morquio syndrom**
- Kolem 8. roku věku děti přestanou růst.
- Výraz obličeje pozměněn - nos zploštělý, krátký krk. Inteligence normálně rozvinutá.
- Růst páteře výrazně omezen, hrudní koš se vytlačuje směrem dopředu a vznikají dýchací problémy.
- Srdeční obtíže nastupují později, břicho je vystouplé, bývají kýly. Páteř se vychyluje.
- Velké jsou změny krční páteře s vychýlením obratlů a možností útlaku míchy až s možností ochrnutí. Kolena jsou do "X", kotníky vbočené dovnitř.
- Časté vykloubení ramenních a kyčelních kloubů. Ruce zvětšené a deformované.
- Často dochází ke ztrátě sluchu. Je porucha vývinu zubní skloviny a častá kazivost. Péče v dnešní době umožňuje dožití se vyššího

věku.

- **MPS VI – Maroteaux-Lamy syndrom**
- Velmi řídká forma
- ve Společnosti pro MPS v současnosti není žádné dítě nemocné touto formou.
- Ale dvacetiletá Andrea z Rakouska trpí touto nemocí!
  
- **MPS VII – Sly syndrom**
- Tělesná výška většinou 105 - 140 cm.
- Inteligence nebývá zasažena. Mnohé děti jsou naopak obzvláště rozumově nadány.
- Vzhled u těžších forem - větší hlava na krátkém krku, plochý nos, vtažená ramena, zvětšené břicho. Výrazné ochlupení. Později často postižení srdce. Zvětšení sleziny, jater, častěji kýly. Deformace hrudníku s poruchami dýchání, omezení pohyblivosti kloubů, poruchy kyčelních kloubů, deformity krční páteře. Někdy poruchy zraku, časté poruchy sluchu, špatné zuby.
- Patrné zažívací obtíže - průjmy. Tato nemoc se projevuje často ve velmi odlišné intenzitě a není možno předpovědět, jakého věku se pacienti dožijí.
- Velmi vzácné onemocnění, známi pouze 3 žijící jedinci na světě. Jeden chlapec žije v České republice.
  
- **Etiologie a léčba MPS**
- Nelze přesně odhadnout jak je MPS četným onemocněním.
- Počet nemocných dětí v ČR se odhaduje maximálně na několik desítek.
- Bohužel, účinná léčba neexistuje, ač výzkum pokračuje stále dopředu.
- Neustálé hromadění látek v těle vede u většiny typů onemocnění k předčasnému úmrtí.
  
- Projevy a diagnostika MPS
- Je velmi obtížné odhalit nemoc v její počáteční fázi.
  
- Dítě se vyvíjí v mezích normy – bezpříznakové období (1. fáze)
  
- Obtíže nastávají obvykle mezi třetím až šestým rokem života (progrese – 2. fáze nemoci).

- Jako u všech chronicky nemocných dětí s postižením funkce centrální nervové soustavy dochází ke komplikacím nepříznivým pro kvalitu života. Tím je myšlena ztráta hygienických návyků, hybnosti, komunikačních dovedností atd.

#### **Projevy MPS**

- V druhé fázi se dítě začne zastavovat ve vývoji, stává se velmi neklidným, ztrácí potřebu spánku, je inkontinentní a postupně u něho dojde k úbytku všech rozumových schopností.
  
- Ve třetí fázi nemoc zasahuje pohybový aparát - (samostatná chůze □ chůze s oporou □ upoutání na invalidní vozík, na lůžko), k poruchám růstu, příjmu potravy, k problémům s dýcháním a srdcem.
  
- Rychlost progrese je závislá na daném typu MPS.
  
- V konečné fázi nemoci přestávají fungovat orgány k životu nezbytné a u řady dětí dochází k úmrtí mezi 3. a 20. rokem života.

#### **Občanské sdružení**

- Společnost pro mukopolysacharidosu  
<http://www.mukopoly.cz>
- „Kde není naděje, zbývá láska“.

#### **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
- 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 fenylylketonurii 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
  - 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*
    - **Prader-Willi syndrom**
    - Prader-Willi syndrom (PWS)
    - PWS JE KOMPLEXNÍ GENETICKÁ PORUCHA VYZNAČUJÍCÍ SE:
    - MALÝM VZRŮSTEM,
    - MENTÁLNÍ RETARDACÍ NEBO PORUCHAMI UČENÍ,
    - NEDOKONALÝM SEXUÁLNÍM VÝVINEM,
    - TYPICKÝMI PORUCHAMI CHOVÁNÍ,
    - NÍZKÝM SVALOVÝM TONUSEM,
    - NEPŘEKONATELNÝM NUCENÍM STÁLE PŘIJÍMAT POTRAVU, COŽ VE SPOJENÍ S REDUKOVANOU
- POTŘEBOU KALORIÍ VEDE K OBEZITĚ.
- [www.prader-willi.cz](http://www.prader-willi.cz)
  - Prader-Willi syndrom
  - PWS byl poprvé popsán lékaři Praderem, Labhartem a Willim v roce 1956.
  - Porucha ovlivňuje řádný vývoj nervů a je charakterizována nedostatečnou funkcí hypotalamu (část mozku) - určuje pocity hladu a nasycení, produkuje růstové a pohlavní hormony.
  - Vyskytuje se s četností přibližně 1:15000 narozených dětí.
  - Není možné tento stav vyléčit.
  - 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 - etiologie
  - **PWS spojeno s abnormalitou na dlouhém raménku chromozomu 15.**
  - **Spontánní genetická mutace delece** (zlomení) - nejčastější (70-75 % případů) je chybění kritické části chromozomu 15. děděného po otci

- **uniparentální disomie** - ve 20-25 % případů PWS jsou oba 15. chromozomy zděděné po matce, místo aby byl jeden od každého z rodičů
- **Dědičná forma**
- **mutace** - u velmi 1-3% nemocných
- **PWS mohou být získány také po porodu, jestliže je část mozku hypothalamus poškozena po zranění či operaci.**

- Prader-Willi syndrom - diagnostika
- **PWS lze zjistit genetickým vyšetřením:**
- odběr plodové vody (**amniocentéza**), vzorku placenty (**biopsie choriových klků (CVS)** nebo pupečnickové krve (**kordocentéza**).
- Někdy může na přítomnost syndromu upozornit matka tím, že hůře cítí pohyby plodu.
- U některých dětí jsou projevy PWS hodně nápadné, takže lékař může pojmout podezření již při běžném vyšetření.
- Rozhodující pro konečné určení, zda se o PWS jedná, je **podrobné vyšetření chromozomů z bílých krvinek (lymfocytů).**

- Prader-Willi syndrom - diagnostika
- **Snížený svalový tonus** v novorozeneckém a kojeneckém věku.
- **Nízká postava** do 15 let
- **Slabší pigmentace** kůže, vlasů a očí
- **Mensší 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
- Prader-Willi syndrom - léčba
- Růstový hormon (podkožní injekce) – endokrinologické ambulance
- Pohlavní hormony (zahájena v odpovídajícím věku)
- Správné stravovací návyky již od dětství
- Jíst častěji během dne po menších porcích
- Pravidelný pohyb
- Psycholog a psychiatr (již od dětského věku)
- PWS nelze v současné době vyléčit, ale vhodnou léčbou lze zkvalitnit život pacientů s PWS.
- Prader-Willi syndrom projevy od narození do 2 let
- Novorozenci postižení PWS **jsou slabí a mléko sají jen slabě nebo vůbec.**
- První dny po porodu bývá nutné jim potravu dodávat žaludeční sondou, zahájení kojení bývá jen málokdy bezproblémové.
- Kojenci **nemají** prvních několik měsíců **zájem o krmení**, pláčou tiše a většinu dne prospí.
- U chlapců může být nápadný málo vyvinutý genitál.
- Vývojové milníky, jako je počátek sezení, stání, chození a mluvení, jsou opožděné, většina dětí s PWS však tyto dovednosti zvládne **nejpozději do pěti let věku.**

- Prader-Willi syndrom projevy od narození do 2 let

- Porodní délka i hmotnost dětí s PWS může být **o něco nižší než u ostatních novorozenců**.
- Nápadně je u nich sníženo svalové napětí, které se může se projevit problémy při pití.
- Někdy je nutné na přechodnou dobu podávat dítěti mléko nebo jinou výživu speciální **cévkou přímo do žaludku**.
- Pohybový vývoj je nutno kontrolovat ve speciálních ordinacích dětské neurologie a svaly posilovat speciálním cvičením pod odborným dohledem.
- Prader-Willi syndrom  
projevy od narození do 2 let
- Svalová hypotonie se během prvního roku částečně **upravuje a zrychluje** se pohybový vývoj.
- Rovněž problémy s krmením ustupují a dítě začíná postupně vyrovnávat svou hmotnost.
- Rodiče by neměli dítě překrmovat, ani z radosti, že konečně začalo normálně jíst.
- Výška a hmotnost by měly být porovnávány se speciálními tabulkami, protože některé děti s PWS mohou již během prvního roku života nápadněji zaostávat v růstu.
- Téměř polovina dětí s PWS **vyžaduje péči očního lékaře** pro šilhání.
- Prader-Willi syndrom  
projevy od 2 do 5 let
- V tomto věku se u dětí s PWS zpravidla **dokončuje pohybový vývoj**, mezi 2. a 3. rokem již bezpečně chodí. Vývoj řeči může být rovněž o něco opožděn a poruchy výslovnosti si často vyžadují péči specialisty (**logopeda**).
- Začíná se objevovat **charakteristický příznak neustálého hladu**. Pokud není důsledně dodržován dietní režim, dítě velmi rychle přibývá na hmotnosti. Již v tomto věku **je nutné vést dítě k pravidelnému pohybovému režimu**. Pohyb navíc dokáže zaměstnat a odpoutat myšlenky od jídla. Děti jsou od přírody soutěživé a zapojení do kolektivních her s jejich vrstevníky jim brání v izolaci, k níž mají pacienti s PWS často sklon. Tendence dětí izolovat od ostatních a tím je "chránit" mají často i rodiče ve snaze usnadnit jim život.
- Prader-Willi syndrom  
projevy od 2 do 5 let
- Je vhodné **neponechávat dítě samotné** a preventivně mu zajistit nějakou rukodělnou činnost - malování, modelování a podobně.
- U chlapců by se měl v tomto věku vyřešit nedokonalý sestup varlat. Pokud není úprava polohy možná, je lépe varle odstranit. Nesestouplé varle je ohroženo vznikem maligního onemocnění.
- Prader-Willi syndrom  
projevy 6-11 let
- Školní výkon je často nerovnoměrný.
- Emoční labilita často vede k výbuchům hněvu, těžce udrží pozornost a mají krátkodobou paměť.
- Doporučuje se spolupráce s PPP.
- Lépe zvládnou čtení a psaní než početní úkoly.
- Pedagogové musejí dávat pozor na žáky s PWS, posedlost jídlem je v tomto období nejvyšší. Dítě může brát svačiny spolužákům apod. Nenechávat jídlo na dostupných místech.
- Podporovat pohybovou aktivitu dítěte.
- **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.
- Prader-Willi syndrom  
projevy v dospívání
- Lidé s PWS **obvykle nedosáhnou plné sexuální zralosti** a lékařům jsou známy jen jednotlivé případy žen s PWS, které porodily dítě.
- U valné většiny je sexuální vývoj opožděný. Muži mívají často nesestouplá varlata a malý penis, pubické ochlupení a vousy jsou řídké a hlasová mutace nemusí přijít.
- U žen se málo vyvíjí prsa a menstruace je nepravidelná. Nedostavuje se pubertální růstový výšvih, takže průměrná konečná **výška u mužů s PWS je okolo 155 cm a u žen 145 cm**.
- Jak výšku, tak sexuální vývoj lze významně

zlepšit podáváním umělých hormonálních přípravků.

- Prader-Willi syndrom  
projevy v dospívání
- Období puberty je více či méně komplikovaným obdobím pro každé dítě. Nedostatek sebedůvěry u pacientů s PWS pramení ze silícího pocitu odlišnosti od stejně starých jedinců a **vede k jejich uzavírání se do sebe**, což dále zhoršuje komunikaci dospívajících s okolím.
- Zatímco se jejich vrstevníci začínají částečně osamostatňovat, u adolescentů s PWS to představuje nemalý problém. Cílem výchovných procesů by mělo být pokračování **v nácviu praktických úkonů spojených s běžným životem** (dokonalá sebeobsluha, doprava veřejnými prostředky, komunikace s okolím, obsluha jednoduchých přístrojů, orientace v prostoru...) a **posilování sebeovládání**. Díky své malé výšce a nepřítomnosti pohlavních znaků vypadají děti mladší než skutečně jsou a jejich okolí má tendenci s nimi jako s mladšími zacházet.

- Prader-Willi syndrom  
projevy v dospívání
- I u běžné populace je pro období dospívání běžné častější střídání nálad, zvýšená psychická citlivost a zranitelnost. U pacientů s PWS může podávání pohlavních hormonů na přechodnou dobu zhoršit jejich náladovost, sklon k nervozitě a záchvatům zuřivosti. Jde o **přechodný stav**, který se časem upraví.
- Udržení tělesné hmotnosti přináší i adolescentům velké potíže především proto, že společné stravování je v tomto věku přirozenou sociální aktivitou. Nejen krádeže jídla, ale také peněz k jeho obstarání nejsou v tomto věku výjimkou. Tělesné cvičení by mělo být každodenní rutinou.

- Prader-Willi syndrom  
projevy v dospělosti
- Pacienti s PWS mohou být v dospělém věku na různé úrovni soběstačnosti, **prakticky všichni ale potřebují nějakou formu podpory**, a to zejména pokud jde o kontrolu množství přijímané potravy.
- Přestože mnoho lidí s PWS má intelektuální i fyzické předpoklady k výkonu povolání, obvykle mívají problém se sociálními a emočními vazbami na běžném pracovišti.
- Mohou nicméně často vykonávat různé formy dobrovolných prací nebo řemesla. Žít mohou ve svých rodinách nebo ve speciálních komunitách. V minulosti se pacienti s PWS nedoživali vysokého věku, a to zejména v důsledku četných komplikací enormní obezity. S moderní léčbou a při dietních opatřeních se mohou dožít i věku kolem 70 let.
- U žen se doporučují **pravidelné kontroly gynekologem**. Přestože je nepravděpodobné, že by otěhotněly, měly by být gynekologem poučeny o "bezpečném sexu" i s ohledem na možnost nákazy pohlavní chorobou.

#### · **Genetické poruchy**

#### · **Angelmanův syndrom**

- Angelmanův syndrom
- Angelmanův syndrom - etiologie
- **AS spojen s abnormalitou na dlouhém raménku chromozomu 15.**
- **Spontánní genetická mutace :**
- **delece** (zlomení) - nejčastější (70 % případů) je chybění kritické části chromozomu 15 děděného po matce
- **uniparentální disomie** - ve 3-5 % případů AS jsou oba 15. chromozomy zděděné po otci, místo aby byl jeden od každého z rodičů
- U 15% dětí mohou nastat **jiné genové mutace** na 15. chromozomu.
- U cca 15% je důvodem AS **jiná neznámá příčina**.

- 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 - diagnostika
- Angelmanův syndrom není rozpoznatelný u novorozenců a raném dětství a určité vývojové problémy nejsou specifické.
- Obvyklá doba na stanovení diagnózy je mezi 3 až 7 rokem dítěte, kdy se charakteristické chování a rysy stávají více evidentní.
- Odhaduje se, že jedinců s AS je mnohem více, avšak často nemají jednoznačnou diagnózu nebo jsou vedeni pod jiným typem onemocnění např. mozkovou obrnou nebo autismem.

- Angelmanův syndrom - znaky
- **Vyskytují se u 100% dětí:**
- neschopnost mluvit, pouze minimum slov (většinou 1 - 3 slova), komunikují nonverbálně, nonverbální komunikace převyšuje verbální
- opoždění psychomotorického vývoje (většina začne samostatně chodit mezi 5-6

- rokem), 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

- 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).

- Angelmanův syndrom – mentální postižení
- Většinou jsou tyto děti charakterizovány jako TMR (záleží na typu AS).
- Vývojové testy jsou většinou kompromisem mezi nedostatkem pozornosti, hyperaktivitou, neschopností mluvit a problémy s motorikou.
- Poznávací schopnosti jsou u dětí s AS vyšší než je indikováno vývojovými testy - rozpoznatelné především v oblasti porozumění, kdy dítě rozumí, ale není schopno verbální komunikace.



- V dospělosti jsou schopny dobré adaptace ve společnosti a jsou schopny reagovat „odpovídat“ na mnoho pokynů a vztahů.
- Angelmanův syndrom – zajímavosti
- Děti s AS velmi milují společnost a účast na různých akcích.
- Návštěva bazénu je pro AS děti tím nejlepším zážitkem.
- Děti se rády fotografují. Nadšené jsou také při prohlížení fotografií, hlavně těch, na které jsou samy nebo někdo z jejich blízkých.
- AS děti si velmi rády hrají - to pramení z jejich hyperaktivity. 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, hračky s efektem (zvuk, světlo).

#### · **Genetické poruchy**

#### · **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.
- Poprvé byl rozpoznán v roce 1961.
- Je vrozený a obě pohlaví postihuje ve stejné míře.
- U 90-95% pacientů s klinickými příznaky WS je nalezen zlom na 7. chromozomu, v důsledku které chybí část genetické informace.
- Williamsův syndrom
- široké čelo,
- krátké oční štěrby,
- hvězdicovitý vzor duhovky,
- nízký kořen nosu,
- vypouklé tváře,

- velká ústa,
- plné rty
- Williamsův syndrom – opoždění psychomotorického vývoje
- V raném věku trvá dětem déle, než se naučí chodit a mluvit.
- Objevuje se různý stupeň mentálního postižení (nejčastěji v rozmezí LMR až SMR).
- V porovnání s ostatními dovednostmi děti velmi dobře a hlavně rády mluví.
- Vyjadřovací schopnosti převažují nad porozuměním (působí vyspěleji).
- Mívají problémy se zpracováním zrakově-prostorových informací.
- Často bývají přítomny poruchy pozornosti s hyperaktivitou.
- Williamsův syndrom – opoždění psychomotorického vývoje
- Celkově dobré verbální schopnosti mají za následek, že se děti zdají být chytřejší, než jak je tomu doopravdy.
- Naopak silně narušená zpravidla bývá schopnost zrakově-prostorové integrace. Deficit se projeví v mnoha školních dovednostech (psaní, geometrie, matematika), ale působí potíže také v běžném životě - chybný odhad vzdálenosti, potíže s chůzí na nerovném terénu či po schodech, strach z výšek, problémy s koordinací jemné i hrubé motoriky.
- Na ulici pozdraví kohokoliv a s každým se vybavují. Přehnaná důvěřivost však může být u některých jedinců zásadní překážkou při cestě k samostatnosti. Děti, které nemají strach z cizích lidí, jsou snadno zneužitelné a vyžadují neustálý dohled. Některé děti mohou mít naopak problém s navazováním vztahů s vrstevníky. Časté bývají úporné potíže s usínáním a spánkem, výrazně narušující chod rodiny. Některé děti mohou celé noci probrečet!
- Williamsův syndrom – další projevy
- Mnohé děti jsou až nezvykle **muzikální**.
- V chování je typickým rysem **přátelskost a empatie**. Děti s WS jsou velmi společenské, zejména vůči dospělým, ale postrádají sociální zábrany a neorientují se dobře ve společenských konvencích.
- Dalším častým problémem je stereotypní až **obscesivní chování**.
- Zvláštností je zvýšená senzitivita

- ke zvukům.
- V chování někdy může dominovat **zvýšená úzkostnost** (strach z nemocí, katastrof...).
  - Williamsův syndrom – zdravotní komplikace
  - **Vrozená srdeční vada** – nejčastěji supravulární 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.
  - Williamsův syndrom – školní zařazení
  - Pro rozhodnutí o vhodném typu školního zařízení je nutné podrobné psychologické vyšetření s důrazem na výkon v jednotlivých verbálních a nonverbálních položkách.
  - Důležité je také to, jak dítě charakterizují jeho rodiče a pracovníci předškolního zařízení. Děti s WS mají přátelskou a vlídnou povahu, mívají rády společnost dospělých. Nenacházejí-li se ve stresové situaci, působí celkově dobrým dojmem.
  - Díky svým relativně dobře rozvinutým vyjadřovacím schopnostem se mohou zdát chytřejší než doopravdy jsou. Zároveň však mohou mít poruchy chování pramenící z určité emoční nevyrovnanosti. Ty se během psychologického vyšetření či zápisu do školy nemusí projevit v plné míře. Později by ale mohly být pro školu nepříjemným překvapením.
  - Williamsův syndrom – školní zařazení
  - Ze zahraničních zkušeností vyplývá, že převážná většina dětí s WS vyžaduje speciální podporu při vzdělávání.
  - Rozhodnutí o vhodné škole vyžaduje spolupráci mezi rodiči dítěte a poradenským zařízením.
  - Pro některé děti je vhodná integrace do běžné základní školy, pro jiné je přínosnější vzdělávání ve speciální škole. Rozhodování
- mezi integrací a vzděláváním ve speciální škole (obvykle základní škole praktické či základní škole speciální) je ovlivněno celou řadou faktorů. V případě integrace dítěte je osvědčeným modelem přítomnost asistenta pedagoga s tím, že je dítě vzděláváno podle individuálního vzdělávacího plánu.
- Pro mnohé jedince jsou však vhodnější speciální školy, kde se klade větší důraz na posilování problematických oblastí. Mezi dětmi s WS existují značné interindividuální rozdíly, a proto zde neexistuje jedno ideální řešení pro všechny.
  - Williamsův syndrom – čtení
  - Mnoho dětí s WS se naučí číst na základní a někdy i více pokročilé úrovni.
  - Děti s WS mají obecně relativně dobře vyvinuté verbální schopnosti.
  - Při výuce čtení je vhodné opírat se o fonemický sluch, který bývá silnou stránkou.
  - Opět je na místě připomenout, že učební materiály s mnoha detailními obrázky budou spíše odvádět pozornost.
  - Také je důležité průběžně kontrolovat, zda dítě skutečně rozumí čtenému textu, zejména jednotlivým souvislostem (kdo, kde, proč...).
  - Williamsův syndrom – psaní
  - Většina dětí s WS bude mít větší potíže se psaním nežli se čtením. Je to proto, že psaní je daleko náročnější z hlediska vizuo-motorické koordinace, která je u těchto dětí obecně slabou stránkou. Časté bývají problémy s formováním a umístěním jednotlivých slov.
  - Lze využít oblíbeného tématu dítěte ke zvýšení motivace a vést dítě k tomu, aby si hlasitě předfíkávalo, co má dělat, např. postupně popisovat směr vedení tužky při psaní jednotlivých písmen. Při nácviu psaní nových a složitějších slov je dobré využít dobrých fonemických schopností a přimět dítě, aby nejdříve slovo nahlas vyslabikovalo. Pokud problémy s držením a vedením tužky či pera převažují nad vlastní schopností tvořit z písmen slova, může být pro dítě snazší psaní na počítači. Důležité je přizpůsobit nároky na dítě tak, aby nedocházelo ke zbytečné únavě.
  - Williamsův syndrom – matematika

- Počítání je další problematickou oblastí. Souvisí to jak oslabeným chápáním prostorových vztahů, tak s omezenou schopností abstraktního uvažování. Vzhledem k obtížím v grafomotorice by měl nácvik psaní číslic a vlastních aritmetických operací probíhat odděleně. Grafická podoba číslic zaměstná pozornost dítěte natolik, že se nesoustředí na sčítání či odčítání. Zpočátku je vhodné využívat konkrétní předměty, např. kostky. K lepšímu pochopení významu čísel lze také využít pohybových aktivit – např. 3 dřepy, 5x skočit atd.
- S poznáváním času na klasických hodinách bude většina dětí dlouho zápasit. Někdy je z praktického hlediska jednodušší pořídit dítěti hodinky digitální.
- Williamsův syndrom – vzdělávání
- V předškolním věku mohou být výhodná zařízení pro děti poruchami vývoje řeči.
- Vzhledem k deficitu JM a HM je užitečná ergoterapie.
- Důraz má být kladen na cvičení visuálně-prostorové orientace.
- Důležitý je i nácvik sociálních dovedností, který má být zahájen nejlépe již v předškolním věku.
- Otázka integrace do běžné ZŠ musí být řešena individuálně pro každé dítě.
- Vhodné jsou třídy s menším počtem žáků, individuální učební plány respektující nevyrovnaný intelektový profil, využití kompenzačních pomůcek – zejména osobních počítačů.
- Williamsův syndrom – praktické problémy
- **Jídlo** – některé děti s WS jsou extrémně vybíravé, což může činit potíže při školním stravování. Pokud dítě odmítá jíst školní obědy, je třeba na to upozornit rodiče a domluvit se s nimi na příslušné strategii. Jednou z možností je využít systému drobného 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 a je na místě uplatnit některé z výchovných opatření. Tj. nevěnovat zvracení přílišnou pozornost, popřípadě nechat dítě, ať po sobě uklidí, a naopak odměnit dítě, když od zvracení upustí.

- Williamsův syndrom – praktické problémy
- **Oblékání** – vzhledem k nedokonalé jemné motorice bude dítě v oblékání a obouvání pomalé, zejména v porovnání se zdravými dětmi. Dítě byste neměli zbytečně napomínat. Na druhou stranu by si nemělo zvyknout, že některé věci (zavazování tkaniček, zapínání knoflíků) udělá někdo za něj.
- **Toaleta** - u některých dětí může i ve školním věku přetrvávat enuréza. Děti s WS mívají potřebu „chodit na záchod“ častěji, než bývá obvyklé. To je třeba respektovat i během vyučovací hodiny. Pozor však, aby časté opouštění třídy dítě nezneužívalo k získávání pozornosti.
- [www.willik.tym.cz](http://www.willik.tym.cz)
  - **Genetické poruchy**
  - **Edwardsův syndrom**
- Edwardsův syndrom – vymezení
- Edwardsův syndrom (dále ES) je onemocnění pojmenované pro Johnu Hiltonu Edwardsovi. John. H. Edwards (1928-2007) byl britský lékař – genetik, který jako první v r. 1960 popsal soubor mnohočetných vrozených vad spojený s přítomností nadbytečného chromozomu.
- ES je způsoben nadbytečností **18. chromozomu**, který je v buňkách takového jedince přítomen ve 3 kopiích (normálně je jen ve dvou). Tomu se odborně říká **trizomie 18. chromozomu**. Edwardsův syndrom je po Downově syndromu druhou nejčastější trizomií autozomů.
- [www.edwardsůvsyndrom.cz](http://www.edwardsůvsyndrom.cz)
- Edwardsův syndrom – výskyt
- Výskyt ES u narozených dětí je cca 1:6500-1:8000, výskyt u počatých dětí je asi 1:3000. Onemocnění postihuje 3-4 násobně více ženy než muže.

- U velké části embryí a plodů s Edwardsovým syndromem dojde k jeho samovolnému potracení. Pokud se děti narodí živé, tak 90% dětí umírá asi do 6 měsíců života, 5-10% dětí přežívá 1 rok života.
- Vysoká úmrtnost na Edwardsův syndrom je dána závažností postižení srdce a ledvin, potížemi s krmením (aspirace – vdechnutí stravy), sepsí a zástavou dechu spojenou s postižením mozku (centrální apnoe).
- Edwardsův syndrom – výskyt
- V případě translokačních forem s částečnou trizomií nebo mozaikových forem trizomie 18. chromozomu může být postižení méně výrazné s delší prognózou pro život.
- V literatuře bylo popsáno i přežití 20. roku života, ale je to velmi vzácné.
- Riziko opakování ES (tj. že se stejné ženě narodí podruhé dítě s Edwardsovým syndromem) je asi 1%, jeho výskyt se zvyšuje s věkem matky.
- Edwardsův syndrom – etiologie
- ES vzniká přítomností nadbytečného 18. chromozomu ve vajíčku nebo méně často ve spermiu, místo normálních 23 chromozomů potom taková zárodečná buňka (vajíčko nebo spermie) obsahuje celkem 24 chromozomů. Následně se vajíčko (s 24 chromozomy) spojí se spermií (s 23 chromozomy), příp. obráceně a výsledný počet **chromozomů** je potom **47** namísto normálního počtu 46.
- Potom každá buňka takového počáteho dítěte obsahuje vždy jeden 18. chromozom navíc. Takovýto stav se nazývá **trizomie 18. chromozomu – Edwardsův syndrom**.
- Riziko takovéto abnormality (trizomie) vzrůstá s věkem matky a nelze mu nijak předejít.
- Edwardsův syndrom – zvláštní formy
- **Tzv. mozaikové formy ES:**
- Vznikají až poté, kdy se spojí vajíčko se spermií.
- Následně pak vznikají 2 různé skupiny buněk, kdy jedna část obsahuje nadbytečný 18. chromozom (tedy trizomii 18. chromozomu a tím 47 chromozomů celkem) a druhá část buněk má normální složení, tedy 46 chromozomů celkem.
- K takovému stavu dochází asi u 5 % případů s Edwardsovým syndromem.
- Edwardsův syndrom – zvláštní formy
- **Translokační formy ES:**
- vznikají, když jeden z rodičů nese balancovanou (vyváženou) translokaci chromozomů. To znamená, že rodič je zcela zdravý a o této strukturální chybě neví a následně se mu může narodit dítě s touto formou onemocnění. Dochází k tomu asi ve 2 % všech případů ES.
- Jedná se o částečnou (parciální trizomii).
- Edwardsův syndrom – projevy
- **Heterogenní skupina**
- Opoždění růstu je pozorováno už v době růstu plodu, porodní hmotnost kolem 2200 g, malý vzrůst u dítěte
- Snížení svalové síly (svalová hypotonie)
- Potíže s krmením
- Charakteristický vzhled obličeje: mikrocefalie (malý obvod hlavičky), vyčnívající záhlaví, níže posazené, tvarově změněné ušní boltce, mikrogacie (malá ustupující bradička), mikrostomie (malá ústa), krátké filtrum (tj. část horního rtu), krátký nosík s obrácenými nosními otvory, mikroftalmie (malý průměr oka), postižení

- oka (zákal čočky-katarakta, kolobomy-chybění části očních struktur), někdy i rozštěp rtu, čelisti a/nebo patra
- Krátký krk
- Edwardsův syndrom – projevy
- Charakteristické držení prstů (2. prst překrývá 3. a 5. prst překrývá 4.), špatně vyvinuté nehty, hlavně na nožkách, částečný srůst prstů
- Nožky ve tvaru houpacího křesla s vyčnívající patičkou (kolébkové nožky)
- Srdeční vada – postihuje více než 90% nemocných, nejčastěji se jedná o defekt komorového nebo síňového septa, neuzavřená tepenná duče, plicní hypertenze
- Opoždění vývoje, porucha intelektu – nejčastěji těžká psychomotorická retardace, vrozená vývojová vada mozku
- Krátká hrudní kost
- Kosterní systém: srůst prstů, malá pánev, flekční kontraktury
- Edwardsův syndrom – projevy
- Postižení pohlavních orgánů – nesestouplá varlata, prominující klitoris, špatný vývin vaječníků
- Vady ledvin – podkovovitá ledvina, ageneze ledvin (nevyvinuté ledviny)
- Trávicí systém: Meckelův divertikl, malrotace střeva, atřezie jícnu
- Kýla – tříselná, pupeční, brániční
- Edwardsův syndrom – projevy před narozením
- Edwardsův syndrom u plodu se může projevit jako:
  - Polyhydramnion (malé množství plodové vody)
  - oligohydramnion (velké množství plodové vody)
  - malá placenta
  - opoždění růstu plodu
  - zvláštní obličejové rysy plodu (abnormální tvar lebky, malý obvod lebky, Dandy-Walker malformace mozku)
  - široké šíjové projasnění (NT= nuchal
- translucency)
  - slabé pohyby plodu
  - vývojové vady (srdeční vada, vada ledvin, atřezie jícnu)
- Edwardsův syndrom – projevy před narozením
- V současnosti je možné zjistit tuto nemoc u plodu ještě před narozením z odběru plodové vody (nebo odběru choriových klků).
- Z provedeného vyšetření nelze přesně říct, jak se bude vyvíjet další průběh těhotenství ani jak velké postižení lze u dítěte očekávat.
- Lze ale přesně stanovit karyotyp dítěte – tzn. spočítat, kolik chromozomů plod má a jakou mají strukturu.
- Na rozdíl od toho ostatní vyšetření (biochemický screening nebo ultrazvuk) mohou pouze upřesnit, zda je vyšší riziko výskytu ES, ale není jej schopno 100% potvrdit ani vyloučit.
- Edwardsův syndrom – léčba
- **Příčinná léčba onemocnění není známa, lze jenom ovlivnit některé z potíží:**
- Krmení dítěte (pomocí sondy - hadička z měkkého materiálu zavedená přes nos až do žaludku, event. sonda vedená přes kůži bříška do žaludku), speciální výživová doporučení
- Léčba infekcí
- Rehabilitace
- Farmakoterapie – léky podávané při selhávání srdce, aj. potíží
- Chirurgická péče – operace vrozené srdeční vady, atřezie jícnu.
- Psychologická podpora rodiny
- **Co dělat, když se v rodině vyskytne Edwardsův syndrom?**
- Každé rodině, kde se vyskytl Edwardsův syndrom je doporučena genetická konzultace. Cílem je vysvětlit a upřesnit rizika pro konkrétního jedince, navrhnout rodině možnosti dalšího vyšetření.
- Edwardsův syndrom –

- **Genetické poruchy**
- **Turnerův syndrom**
- Turnerův syndrom
- První celistvý popis tohoto onemocnění vytvořil v roce 1938 americký doktor **Henry Turner**, po kterém je nemoc pojmenována.
- Tourettův syndrom !!!
- [www.rustovyhormon.cz](http://www.rustovyhormon.cz)
- Turnerův syndrom
- Turnerův syndrom je **genetická porucha postihující výhradně ženy**.
- Jedná se o vrozenou vadu, při níž má pacientka **jen jeden X chromozom**, druhý chybí nebo je přítomna jen jeho část, případně se druhý chromozom nachází ve dvou nebo více různých sestavách (XO.)
- Takto postiženy mohou být buď jen některé nebo všechny buňky těla.
- V současné době je v ČR přibližně **dva tisíce** patientek s TS, udává se, že každým rokem přibývá asi 20 až 25 nových případů.
- Turnerův syndrom
- Turnerův syndrom - diagnostika
- TS je možné diagnostikovat **již prenatálně**, avšak může být naopak v některých případech prvním znakem až porucha růstu v pozdějším věku.
- První znaky jsou viditelné i u **novorozenců** – předčasný porod, nízká porodní váha a velikost.
- **Diagnóza TS bývá stanovena na základě :**
- genetického vyšetření bílých krvinek,
- typických příznaků - porucha některých funkcí organismu a narušení vývoje řady orgánů, (odlišný vývoj a tvar kostí, vývojové vady ledvin, psychické obtíže, narušený vývoj pohlavní soustavy apod.).
- Turnerův syndrom - projevy
- U dívek s TS se vyskytuje řada typických tělesných i psychických příznaků.
- Jejich stupeň vyjádření je však velmi proměnlivý.
- Na obrázku je vidět typický vzhled dívky s TS.
- Turnerův syndrom - projevy
- **PORUCHY RŮSTU**
- ● nejobvyklejší z poruch,
- ● nápadná kolem 3. – 5. roku,
- ● bez včasné diagnostiky a léčby měří dívky kolem 146 cm,
- ● při nástupu do školy bývá odchylka asi 17 cm,
- ● pokud je onemocnění zjištěno včas podává se růstový hormon, nelze však zpětně vyvážit růst, který měl do té doby nastat.
- Turnerův syndrom - projevy
- **NEPLODNOST**
- ● obvykle se neobjevují znaky puberty (zaoblování postavy, vývoj prsů je nedostatečný nebo úplně chybí, ochlupení pohlavních orgánů není vyvinuto)
- ● zakrnění pohlavních orgánů a z toho vyplývající 99% neplodnost těchto žen
- ● v pubertě se pak zavádí léčba pomocí dávek ženských pohlavních hormonů, které umožňují vývoj k normálnímu ženskému vzhledu
- ● některé neplodné ženy mohou donosit dítě z darovaného vajíčka, nutné je však správné posouzení zdravotního stavu
- Turnerův syndrom - projevy
- **PORUCHY SLUCHU**
- vyšší výskyt opakovaných zánětů středního ucha, a to asi u 60-70 %,
- TS často doprovází porucha sluchu.
- Sluchové pomůcky potřebuje asi 27 % žen s TS.
- **PORUCHY ZRAKU**
- výskyt vrozené vady očí asi 10x častější než u běžné populace
- strabismus, barvoslepost, krátkozrakost,

- pokles horních víček
- **KOŽNÍ PORUCHY**
- pigmentové skvrny – névy
- kožní řasa po stranách krku (řasa nečiní žádné problémy, ale mnoho žen si ji nechává z estetického hlediska chirurgicky odstranit).
- Turnerův syndrom - projevy
- **DALŠÍ ČASTÉ PORUCHY**
- ● vývojové vady srdce a cév postihují asi 17-26 % dívek s TS
- ● anomálie ledvin
- ● miskovité nehty, nízká hranice vlasů
- ● vysoký krevní tlak
- ● poruchy lymfatického systému a s nimi související vodnatost
- ● zvýšený výskyt cukrovky,
- ● časté bývají odchylky jak dlouhých, tak i krátkých kostí (např. lehké zakřivení holenních kostí, zkrácení a mírné zakřivení předloktí, zkrácení záprstních kůstek aj.)
- Turnerův syndrom - projevy
- **NEUROKOGNITIVNÍ FUNKCE**
- Lehké mentální postižení (lepší výsledky ve slovním projevu než v matematických úlohách),
- Slabé udržení pozornosti,
- porucha orientace v prostoru,
- špatný odhad vzdálenosti a času,
- problémy s krátkodobou pamětí,
- problémy sociálního přizpůsobení (ostýchavost a snížená sebevědomí se objevují zejména v období dospívání).
- **PSYCHOSEXUÁLNÍ VÝVOJ**
- sexuální identifikace a partnerské vztahy dívek s TS nebyvají odlišné od běžné populace.
- Turnerův syndrom – zajímavá fakta
- 1981 – V kanadském Torontu vznikla první Společnost Turnerova syndromu.
- 1985 – První žena s TS otěhotněla díky darovanému vajíčku.
- 1989 – V Praze byl založen Klub dívek a žen s TS, o rok později začíná klub vydávat časopis „Téčko“.
- 1996 – Vychází CD „ Já jsem já “ Lenky Kosinové – první CD nazpívané u nás ženou s TS.
- 1997 – První ženě s TS v České republice se narodilo dítě z darovaného vajíčka.
- Tourettův syndrom
- Přesná etiologie Tourettova syndromu není známa, dědičnost se uplatňuje cca u 80 % případů.
- Nedávno byla popsána chromozomální inverze u dětí s TS na chromozomu 13.
- **Porucha se projevuje:**
- stereotypními motorickými tiky (mrkání, cukání, mávání horními končetinami)
- vokálními tiky (mručení, chrochtání, pokašlávání, vzácněji vykřikování vulgárních výrazů).
- Tiky jsou způsobené nekontrolovatelnými stahy svalů dýchacího ústrojí.
- Tourettův syndrom – zajímavá fakta
- Dále se projevuje poruchami pozornosti a hyperaktivitou.
- U dětí do 10 let se vyskytuje přibližně v 10 případech na 1000 dětí.
- V dospělosti se téměř nevyskytuje.
- Ve většině případů má lehkou formu, která ani nevyžaduje léčení.
- Touretteův syndrom nemá vliv na délku života ani inteligenci.
- Nedá se léčit medikamenty.
- Klinefelterův syndrom
- Chromozomální porucha.
- Vyskytuje se u mužů.
- Často diagnostikována v pubertě.
- Poruchy v oblasti sexuální: malá varlata, chybějící spermatogeneze, zbytnění prsní žlázy, omezena funkce reprodukce.
- Krátký trup, vysoká postava, štíhlé končetiny, častá obezita, snížený svalový tonus.
- Expresivní složka řeči porušena, receptivní složka řeči v normě. Opožděný vývoj řeči.
- Specifické poruchy učení – dyslexie.
- Snížení intelektu v pásmu LMR, spíše v normě.
- Klinefelterův syndrom
- **Klinefelterův syndrom**
- **Syndrom fragilního X (Renpenningův 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** (postížení „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 přenašeček 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 fragilního X – fyzické rysy**

- protáhlý úzký obličej, odstávající uši (2/3), vystouplou čelist a čelo,
- zvětšená varlata,
- hranaté a volné klouby, zvláště u prstů na rukou.
- Po pubertě jsou tyto rysy častější.
- Fyzické rysy žen jsou často mnohem jemnější.

### **Syndrom fragilního X – mentální postížení**

- Přibližně 80 % chlapců, kteří zdědí fragilní X, je mentálně postíženo, v rozmezí od TMR až LMR.
- Většina má LMR až STMR.
- Dívky jsou mnohem méně postížené (cca 30 % dívek má nějaký stupeň MP).

### **Syndrom fragilního X – projevy**

- Muži a chlapci se syndromem fragilního X jsou obvykle společenšší, mají ale nezvyklý způsob reagování na ostatní lidi.
- Mají sklon vyhýbat se během rozhovoru přímému očnímu kontaktu a často plácají rukama nebo se do nich koušou.
- Mohou mít nezvyklý způsob řeči, který se vyznačuje rychlým a proměnlivým tempem a opakováním zvuků, slov nebo frází.
- Mohou mít také potíže se soustředěním, hyperaktivitou a motorickým zpožděním.

### **Syndrom fragilního X – a autismus**

- U některých mužů se projevuje chování podobné autismu, včetně přerývané řeči, nezvyklých pohybů rukama a potíží se vztahy k druhým.
- Fragilní X chromozóm má 8,1 % jedinců s PAS.
- Ze srovnání dětí s fragilním X, dětí s autismem a dětí s kombinací autismu a fragilního X vychází, že děti, které mají autismus i fragilní X zároveň, jsou oproti dětem ze zbylých dvou zmiňovaných skupin ve svém vývoji podstatně opožděnější a IQ jim v průběhu vývoje klesá.

### **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.
- Postížení 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 zavřenými očima, oční štěrbinu 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/pdf\\_b/RSTS.pdf](http://is.muni.cz/th/160386/pdf_b/RSTS.pdf)

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

#### **Carpenterův syndrom**

- **Projev:** 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 odtažený 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.

#### **Lesch-Nyhanův syndrom (LNS)**

- Lesch-Nyhan syndrom, také známý jako Nyhan syndrom nebo Kelley-Seegmiller syndrom, je vzácná, zděděná odchylka způsobená nedostatkem enzymu HGPRT.
- Nedostatek HGPRT způsobí nahromadění močové kyseliny ve všech tělesných tekutinách:

- problémy ledvin,
- Snížený svalový tonus.
- Mentální retardace .
- Tyto komplikace se obvykle objeví v prvním roce života.
- Poruchy chování, charakterizované kousáním prstu, rtu
- Neurologické symptomy zahrnují grimasování, neobvolné svíjení se, a opakované pohyby paží a nohou.

#### **Občanská sdružení**

- Angelman či občanské sdružení
- Občanské sdružení pro Prader-Willi syndrom
- Občanské sdružení Willík
- Klub dívek a žen s TS
- Občanské sdružení Fragilní X