

Strategije pri obravnavi otrok in mladostnikov s sindromom Prader-Willi s prikazi primerov



dr. Tina Bregant, dr. med., spec. pediatrije, spec. fizikalne in rehabilitacijske medicine, in mag. Teja Bandel-Castro, dipl. psih., spec. klinične psihologije, Center za izobraževanje, rehabilitacijo in usposabljanje Kamnik

V CIRIUS Kamnik izvajamo vzgojno-izobraževalne programe na nivoju osnovnošolskega in srednješolskega izobraževanja ter izobraževanja odraslih, istočasno pa nudimo tudi zdravstvene storitve, med katerimi so poleg specialističnih ambulant vključene različne sodobne metode fizioterapije, delovne terapije, logopedije, klinične psihologije, zdravstvene nege in tudi prehranske obravnave. Otroke in mladostnike spremljamo vsakodnevno, praviloma več let zaporedoma, kar nam omogoča dobro poznavanje vključenih otrok in mladostnikov. V zavod je vsako leto vključenih približno 210 otrok in mladostnikov, v letu 2021/22 pa se je v našem zavodu šolalo tudi 5 otrok s sindromom Prader-Willi, pri katerih je celostna obravnava ključna. S prispevkom želimo predstaviti sindromsko motnjo ter način dela, s poudarkom na vedenjskih strategijah, ki bodo v pomoč strokovnjakom, ki se srečujejo s podobnimi izzivi.

Sindrom Prader-Willi (PWS)

Sindrom Prader-Willi ali Prader-Willijev sindrom (PWS) je kompleksna genetska motnja, ki je posledica pomanjkljivega izražanja genov na kromosomski regiji 15q11.2-q13, ki bi jih otrok podedoval od očeta (Bittel in Butler 2005; Butler 2011; Cassidy in drugi 2012; Aycan in Bas 2014). Enako pogosto se pojavlja pri moških in ženskah. Motnja se pojavlja redko, s prevalenco 1:10000 do 1:30000 (Nicholls in drugi 1989; Butler 2009).

Za osebe s PWS so značilne hipotonija, težave s hranjenjem, čustveno-vedenjske motnje ter posledice motenega delovanja hipotalamusa, kar povežujemo s hiperfagijo, temperaturno nestabilnostjo, višjim bolečinskim pragom, hipersomnijo, pomanjkanjem ravnega hormona in ščitničnega stimulirajočega hormona, hipogonadizmom in pomanjkljivim delovanjem nadledvične žleze (Butler 2011; Cassidy in drugi 2012; Aycan in Bas 2014; Butler 1990). Če ne reguliramo kaloričnega vnosa in ne spodbujamo gibanja, se razvije debelost z zapleti, ki so tudi glavni vzroki obolenosti in umrljivosti pri osebah s PWS.

Pri osebah s PWS je poleg hipotonije in težav s hranjenjem prisotnih še več drugih težav, ki pa se izražajo od posameznika do posameznika različno. Nekatere med njimi lahko zdravimo medikamentozno (npr. uporaba ravnega hormona), nekatere pa poskušamo nasloviti simptomatsko (npr. fizioterapevtska obravnava) oziroma z različnimi strategijami (fizioterapevtska obravnava, psihološka obrav-

nava čustveno-vedenjskih motenj). Posebnosti pri osebah s PWS, ki vplivajo na zdravstveno stanje, so (Angulo in drugi 2015; Vir 1):

- motnje delovanja hormonske osi (hipogonadizem, pomanjkanje ravnega hormona, hipotroidizem, adrenalna insuficienca), zaradi česar je potrebno medikamentozno nadomeščanje,
- neželeni učinki po dajanju nekaterih zdravil (podaljšani in bolj intenzivni odzivi ob sedativih v standardnih odmerkih, zastupitve z vodo pri zdravilih z antidiuretičnim učinkom, kar zahteva dodatno previdnost pri predpisu teh zdravil),
- visok prag za bolečino (odsotnost bolečine kot opozorilnega znaka ob poškodbi ali okužbi),
- nestabilnost telesne temperature (nezanesljivost povišane telesne temperature kot znaka okužbe),
- dihalne težave (znižan mišični tonus, šibke mišice prsnega koša, apneja v spanju, smrčanje, šibkejša izkašljevanje, kar najlažje nadzorujemo s preprečevanjem debelosti in hipokaloričnim vnosom, vajami za dihanje, odstranitvijo žrelnice in mandljev, če je to potrebno, ob hudih težavah uvedbo NIV preko noči in uporabo izkašljevalnika ter zaščito pred okužbami dihal s cepljenjem (cepljenje proti gripi, pnevmokoku, Covid-19). Dihalne težave opredelimo s polisomnografijo. Včasih je potrebno uvesti dihalno podporo s CPAP ali BiPAP,
- težave s hranjenjem, hiperfagija, prenažanje, napenjanje trebuha, bolečina, gastropareza,

manjša verjetnost za bruhanje, zaradi česar je potrebna doživljenjska hipokalorična dieta in nadzor nad zaužito hrano,

- kožne spremembe: modrice, opraskanine (povezano z vedenjskimi težavami),
- ortopedski problemi (skolioza, displazija kolkov, zlomi kosti),
- čustveno-vedenjska problematika.

Težave s hranjenjem

Že pred rojstvom matere opisujejo slabše gibanje ploda in nenapredovanje rasti (Miller in drugi 2011). Novorojenčki s PWS imajo nizko porodno težo, so ohlapni in slabo sesajo. Pogosto slabo pridobivajo telesno težo, zaradi česar potrebujejo prilagoditve pri hranjenju, včasih celo potrebujejo hranjenje po sondi ali celo gastrostomi. Kasneje, v starosti dveh do petih let, se jim apetit poveča, čezmerno začnejo pridobivati telesno težo. Pojavijo se čustveno-vedenjske motnje. Stalna lakota ob neučinkoviti regulaciji kaloričnega vnosa z dnevno manjšo porabo energije praviloma vodi v življenje ogrožujočo debelost. Če se že v predšolski dobi ne uvede kalorične redukcijske diete (tipično 60–80 % dnevnih potreb) oziroma če lahko otrok je po želji, se razvije debelost. V šolski dobi postane izrazitejša hiperfagija, stalna lakota, ko se otrok ali mladostnik nikoli ne počuti povsem sitega, stalno razmišlja o hrani. Pridružijo se čustveno-vedenjski izpadi. Z odraščanjem in podporo mladostnik pridobi boljši nadzor nad lastnim vedenjem, manj je čustveno-vedenjskih izpadov. Pri nekaterih se v odrasli dobi apetit normalizira.

Otroci s PWS imajo v našem zavodu individualno prilagojeno hipokalorično dieto, ki je glede na okus posameznika in željo staršev lahko tudi modificirana ketogena dieta oziroma Atkinsonova dieta z močno restrikcijo ogljikovih hidratov in poudarkom na zelenjavi ter beljakovinski dodatki (puding, napitki). Ob dieti so nujne strategije, ki naslavljajo čustveno-vedenjsko problematiko, ki je ob tem prisotna.

Čustveno-vedenjska problematika otrok in mladostnikov s PWS

Vedenjske posebnosti pri osebah s PWS so:

- hiperfagija: stalna, intenzivna občutja lakote, prezaposlitev s hrano, želja po hranjenju, težave, povezane s hranjenjem, pomanjkanje občutja sitosti,
- vedenjski izbruhi: visoko eksplozivno, situacijsko neprimerno vedenje, ki se zdi večinoma izven nadzora,
- anksioznost: pretirana zaskrbljenost, napetost, povezana z rutinami, urniki, načrtovanjem v zvezi s hranjenjem, individualnimi interesi, možnimi spremembami,
- obsesivno-kompulzivno vedenje: ponavljajoče, ritualno vedenje, zbiranje in kopičenje reči, poudarjanje razlik, nuja vedeti/vprašati/povedati,

- rigidnost: nefleksibilnost v rutinah, razmišljanju, konceptih, vztrajanje v nespreminjanju, črno-belo (digitalno) razmišljanje brez nians,
- socialna kognicija: nezmožnost vživljanja v druge, težave z recipročno socialno komunikacijo, nerazumevanje občutkov drugih, pomanjkanje empatije in natančne in točne interpretacije socialnih namigov (Schwartz in drugi 2021).

Statistično značilne volumske spremembe v možganskih strukturah, ki korelirajo z vedenjskimi težavami, pojasnijo tako težave ob hranjenju, ki ga možgani dojemajo kot nagrajujoče vedenje v mezolimbicnih strukturah, kot tudi težave pri občutkih sitosti in s homeostatskimi mehanizmi, povezanimi z delovanjem struktur v možganskem deblu in talamusu (Yamada in drugi 2022).

Vedenjske težave, ki so zlasti izrazite pri preklapljanju pozornosti oziroma menjavi dejavnosti, pri teh otrocih dodatno poglobljajo anksioznost, kar dodatno otežuje procese učenja in utrjuje rigidnost. Zato je nujna krepitev fleksibilnosti, kljub temu, da so rutinski procesi pomembni npr. pri hranjenju, ker znižujejo anksioznost. V našem zavodu so zato otroci in mladostniki vključeni v celostno obravnavo, ki vključuje tudi obravnavo pri klinični psihologinji.

Poleg vseh prej omenjenih značilnosti na področju psihosocialnega funkcioniranja se pri otrocih s Prader-Willi sindromom pogosto pojavljajo komorbidne duševne motnje, med njimi so motnja v duševnem razvoju, vedenjska motnja, praskanje kože (angl. »skin picking«), motnje na področju jezika in govora, motnje pozornosti in hiperaktivnosti, obsesivno kompulzivna motnja, motnje razpoloženja, motnje spanja, psihotične motnje in motnje avtističnega spektra (Dimitropoulos in drugi 2001; Boer in drugi 2002; Wigren in drugi 2005; Webb in drugi 2002). Težave v duševnem zdravju so najbolj pogost razlog za hospitalizacijo (Mohapatra in drugi 2016). Psihotična motnja ima neznačilen ciklični potek s hitro remisijo. V sklopu simptomov se pojavljajo anksioznost, agresija in nihanje v razpoloženju, lahko tudi katatonija (Singh in drugi 2019). Za obvladovanje duševnih motenj se predpisuje antipsihotično terapijo, stabilizatorje razpoloženja in antidepresive ter uporablja vedenjske metode (žetoniranje, nagrajevanje) (Mohapatra in drugi 2016; Singh in drugi 2016; Ho in Dimitropoulos 2010).

Prikaz primerov vedenja in možnih rešitev pri otrocih in mladostnikih s PWS

Primer a – hiperfagija

Deček je izjemno pozoren na hranjenje. Ko ima v steklenici vodo, mora skoraj nujno spiti celo, da

»pride do konca«. Če od koga sliši, da bo njemu ali komu drugemu hrana prikrajšana, se pojavi čustveni izbruh. Pri peki piškotov je že ob sami izdelavi večkrat poskušal pojesti tudi surove sestavine.

Rešitev: načrtovanje hranjenja in nadzor, razpoložljivost hrane in pijače naj bo omejena (serviranje v manjših kozarcih, skledicah), omejena dostopnost, zavedanje, da že same vonjave lahko vzpodbudijo tek, upoštevanje dietnih smernic, namesto piškotov priprava zelenjave (lupljenje in strganje korenčka, rezanje kumare), nagrajevanje ustreznega vedenja s pohvalo (ko npr. poje zgolj en piškot), izogibanje nagrajevanja vedenja s hrano npr. bonbonom.

Primer b – rigidnost

Deklica ni želela z menoj na individualno uro, ker je na vsak način želela pogledati do konca posnetek na YouTubeu. »Morala« je videti, da je posnetek prišel do konca rdeče črte. Situacije smo občasno reševali s preusmerjanjem pozornosti. Občasno smo v časovni stiski predstavili posnetek na konec, tako da tega ni opazila. Prav tako je pri urah želela vedno dokončati vsako dejavnost (do konca prebrati pravljico, do konca sestaviti sestavljanke, do konca prelistati knjigo ...), kar je bilo lahko zelo frustrirajoče, saj bi po naših izkušnjah lahko nadaljevala skoraj v neskončnost. Mama je pravila, da je imela podobne težave z navajanjem na poletna oblačila, ker je vztrajala pri istih oblačilih, kot jih je nosila pozimi. Potrebno je bilo skoraj tri meseč-

no postopno navajanje na nošenje kratkih majic v poletnem času. Ravno se je privadila tega, ko se je že pričela jesen.

Rešitev: predvidljiva rutina in urniki, pravočasna najava sprememb (npr. k novi aktivnosti lažje pristopi z nekim predhodnim signalom – pri njej deluje predvsem zvonec), spremembe naj bodo pospremljene z oporami, npr. vidni opomnik, pogovor o nameravanih spremembah, ne obljubljanje tega, česar ni mogoče uresničiti.

Primer c – primanjkljaji na področju socialne kognicije

Fantje se v času proste igre igrajo z avtomobili. Letijo po zraku, se vozijo po tleh, mizah itd. Deček se jim želi pridružiti, zato s svojim avtom teče za njimi in jih oponaša. Pri tem ne upošteva osebne razdalje in včasih koga po nesreči tudi pohodi in ga odrine. Starejši fantje se želijo igrati med seboj, zato mu ne pustijo blizu. To mu povejo z besedami, naj se gre igrat drugam. Uporabijo tudi geste in so pri tem zelo nazorni. Deček kljub temu vztraja, dokler fantom ne »prekipi«. Deček ne razume odziva sošolcev, se pa odzove na preusmeritev k drugi igri.

Rešitev: pogovor o situaciji, dober vzgled čustvene odzivnosti, učenje razumevanja čustev in branja čustev z obraza in telesne govorice – učenje empatije in socialnih namigov, preusmerjanje pozornosti, poudarjanje, kaj želimo (namesto, da bi rekli: »Ne



teži, rečemo: »Hodi počasi«), določimo vedenje ob frustracijah, ki je sprejemljivo (namesto tolčenja ob zid raje stiskanje žogice), poskrbimo za varnost in po potrebi umik, agresivnega izpada ne toleriramo – ravnamo po protokolu zavoda.

Zaključek

Pri otrocih in mladostnikih s PWS se strokovni delavci srečujemo s specifično klinično sliko, ki od nas zahteva tako poznavanje stanja kot tudi ustrezno ukrepanje. Pri obravnavi oseb s PWS ciljamo na čim večjo samostojnost v odrasli dobi. Pri tem smo zlasti pozorni na ustrezno hranjenje in usvojitve ustreznih prehranskih navad. Vedenje poskušamo regulirati, kolikor se da. Pri tem nam je vedenjska in miselna rigidnost oseb s PWS, npr. pri vztrajanju pri določenem načinu hranjenja – torej ustrezni dieti, lahko v veliko pomoč, medtem ko na drugih področjih, zlasti na področju zmanjševanja vedenjskih težav in čustvenih izbruhov, ta predstavlja oviro, saj poskušamo doseči večjo fleksibilnost tako v razmišljanju kot tudi vedenju. Priučimo se lahko vedenjskih strategij, pri katerih pa je ključno individualno, dobro poznavanje otroka in mladostnika s PWS, saj univerzalnih receptov za uspešno delo ni. Pozorni smo na organske težave in medikamentozno zdravimo hormonske (endokrinološke) težave (terapija z rastnim hormonom, preprečevanje in zdravljenje sladkorne bolezni ipd.). Pri vedenjskih težavah in te-

žavah z duševnim zdravjem pa ne pozabimo napolniti na ustrezno obravnavo, saj določene težave zelo učinkovito zdravimo medikamentozno (npr. uvedba antipsihotične terapije, zdravljenje s stabilizatorji razpoloženja, antidepresivi).

Delo z otroki in mladostniki s PWS je lahko tudi zelo nagrajujoče. To nam dokazuje mladostnica s PWS, ki za razliko od marsikoga zmore pojedti zgolj eno palačinko, in to celo brez nutele. Lahko nam je za vzgled, kako se da premagati ne le notranjo nujo, pač pa tudi skušnjavo, ki se ji le malokdo zna in zmore upreti.

Upamo, da smo s prispevkom pomagali osvetliti problematiko ter na praktičen način predlagali strategije, ki bodo strokovnim delavcem v pomoč.

Literatura

- Angulo, M.A., Butler, M.G., Cataletto, M.E. (2015): Prader-Willi syndrome: a review of clinical, genetic, and endocrine findings. *J Endocrinol Invest*, let. 38 (12): 1249–1263.
- Aycan., Z., Bas, V.N. (2014): Prader-Willi syndrome and growth hormone deficiency. *J Clin Res Pediatr Endocrinol*, let. 6 (2): 62–67.
- Bittel, D.C., Butler, M.G. (2005): Prader-Willi syndrome: clinical genetics, cytogenetics and molecular biology. *Expert Rev Mol Med*, let. 7 (14): 1–20.
- Boer, H., Holland, A.J., Whittington, J.E., Butler, J., Webb, T., Clarke D. (2002): Psychotic illness in people with Prader-Willi syndrome due to chromosome 15 maternal uniparental disomy. *Lancet*, let. 359: 135–136.
- Butler, M.G. (1990): Prader-Willi syndrome: current understanding of cause and diagnosis. *Am J Med Genet*, let. 35 (3): 319–332.
- Butler, M.G. (2009): Genomic imprinting disorders in humans: a mini-review. *J Assist Reprod Genet*, let. 26 (9–10): 477–486.
- Butler, M.G. (2011): Prader-Willi syndrome: obesity due to genomic imprinting. *Curr Genomics*, let. 12: 204–215.
- Cassidy, S.B., Schwartz, S., Miller, J.L., Driscoll, D.J. (2012): Prader-Willi syndrome. *Genet Med*, let. 4 (1): 10–26.
- Dimitropoulos, A., Feurer, I., Butler, M., Thompson, T. (2001): Emergence of compulsive behavior and tantrums in children with Prader-Willi syndrome. *American Journal on Mental Retardation*, let. 106 (1): 39–51.
- Ho, A.Y., Dimitropoulos, A. (2010): Clinical management of behavioral characteristics of Prader-Willi syndrome. *Neuropsychiatric Disease and Treatment*, let. 6: 107–118.
- Miller, J.L., Lynn, C.H., Driscoll, D.C., Goldstone, A.P., Gold, J.A., Kimonis, V., Idr. (2011): Nutritional phases in Prader-Willi syndrome. *Am J Med Genet*, let. 155 (5): 1040–1049.
- Mohapatra, S., Panda, U.K. (2016): Behavioral and emotional manifestations in a child with Prader-Willi syndrome. *Shanghai Archives of Psychiatry*, let. 28 (2): 106–108.
- Nicholls, R.D., Knoll, J.H., Butler, M.G., Karam, S., Lalonde, M. (1989): Genetic imprinting suggested by maternal heterodisomy in non-deletion Prader-Willi syndrome. *Nature*, let. 342 (6247): 281–285.
- Schwartz, L., Caixàs, A., Dimitropoulos, A., Dykens, E., Duis, J., Einfeld, S. idr. (2021): Behavioral features in Prader-Willi syndrome (PWS): consensus paper from the International PWS Clinical Trial Consortium. *J Neurodevelopmental Disord*, let. 13: 25. Dostopno na: <https://doi.org/10.1186/s11689-021-09373-2>
- Singh, D., Sasson, A., Rusciano, V., Wakimoto, Y., Pinkhasov, A., Angulo, M. (2019): Cycloid Psychosis Comorbid with Prader-Willi Syndrome: A Case Series. *Am J Med Genet*, let. 179 (7): 1241–1245.
- Vir 1: Spletna stran organizacije International Prader-Willi Syndrome Organisation – IPWSO. Dostopno na: <https://ipwso.org/pws-information/> (6.7.2022)
- Yamada, K., Watanabe, M., Suzuki, K. (2022): Differential volume reductions in the subcortical, limbic, and brainstem structures associated with behavior in Prader-Willi syndrome. *Nature Sci Rep*, let. 12: 4978. Dostopno na: <https://doi.org/10.1038/s41598-022-08898-3>
- Webb, T., Whittington, J.E., Clarke, D., Boer, H., Butler, J., Holland, A. (2002): A study of the influence of different genotypes on the physical and behavioral phenotypes of children and adults ascertained clinically as having PWS. *Clinical Genetics*, let. 62: 273–281.
- Wigren, M., Hansen, S. (2005): ADHD symptoms and insistence on sameness in Prader-Willi Syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, let. 49: 449–456.

