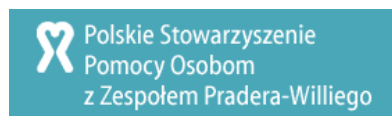


Maria Libura

## **MOJE DZIECKO MA ZESPÓŁ PRADERA-WILLIEGO**

Jak mogę mu pomóc?



fundacja kronenberga  
citi handlowy

Warszawa 2007

Maria Libura

*Moje dziecko ma zespół Pradera-Williego. Jak mogę mu pomóc?*

Konsultacja medyczna:

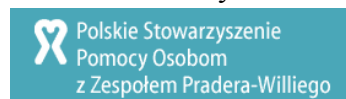
dr n.med. Maria Ginalska Malinowska

dr n.med. Ewa Obersztyn

Redakcja: mgr Lidia Krawiec-Aleksandrowicz

Wydawca:

Polskie Stowarzyszenie Pomocy Osobom z Zespołem Pradera-Williego



ul. Jasnorzewskiej 9/10 01-863 Warszawa

[www.prader-willi.pl](http://www.prader-willi.pl)

Wydanie zostało sfinansowane przez:

Fundację Bankową im. Leopolda Kronenberga



Copyright 2007 - Polskie Stowarzyszenie Pomocy Osobom z Zespołem Pradera-Williego

ISBN: 978-83-926666-0-8

Projekt okładki: Piotr Kobiela/4esteem.pl

Skład i oprawa : 4esteem.pl

Ilustracje: Marcin Franczak

Druk: Drukarnia Koro, Wrocław

Niniejsza książka nie może zastąpić fachowej porady medycznej. Każdy czytelnik, który chce skorzystać ze specjalistycznej pomocy, powinien zwrócić się w tej sprawie do lekarza specjalisty. Ani wydawca, ani autor nie odpowiadają za konsekwencje zastosowania się do porad, sugestii czy wskazówek zawartych w tej książce.

Wszystkie zdjęcia zostały zamieszczone wyłącznie za pisemną zgodą rodziców, opiekunów i osób chorych na zespół Pradera-Williego.

Żaden fragment poniższej publikacji nie może być kopiowany, przechowywany w jakimkolwiek układzie pamięci i transmitowany elektronicznie, mechanicznie za pomocą fotokopii, nagrań lub w jakikolwiek inny sposób, bez wcześniejszej pisemnej zgody wydawcy

## **Spis treści**

Wstęp	5
Rozdział 1	
<b>Wprowadzenie.</b>	
<b>Zespół Pradera-Williego – choroba wiecznego głodu</b>	<b>6</b>
Rozdział 2	
<b>Przyczyny choroby – genetyka i ogólny obraz schorzenia</b>	<b>12</b>
Rozdział 3	
<b>Typowe objawy</b>	<b>22</b>
Rozdział 4	
<b>Formy terapii</b>	<b>34</b>
Rozdział 5	
<b>Rodzina i otoczenie</b>	<b>57</b>
Wybrane publikacje dotyczące zespołu Pradera-Williego	71

### *Podziękowania*

*Serdeczne podziękowania kierujemy do Fundacji Bankowej im. Leopolda Kronenberga przy City Handlowym, która sfinansowała publikację tej książki. W czasie powstawania poradnika bezcenne okazały się uwagi i wskazówki dr Marii Ginalskiej-Malinowskiej oraz dr Ewy Obersztyn. Szczególną wdzięczność wyrażamy też rodzicom za zgodę na opublikowanie zdjęć swoich dzieci.*

Maria Libura

## **Wstęp**

*Z wielką satysfakcją polecam Państwu tę książkę dotyczącą zespołu Pradera-Williego, książkę tym cenniejszą, że napisaną z perspektywy matki dziecka dotkniętego tą rzadką chorobą. Dzięki przestępnej formie służyć ona może zarówno rodzicom i opiekunom chorych, jak i lekarzom pierwszego kontaktu, nauczycielom oraz innym osobom zaangażowanych w niesienie pomocy osobom z tym zespołem. Co istotne, łączy ona w sobie wiedzę teoretyczną z aspektem praktycznym: oprócz informacji na temat przyczyn i mechanizmów tej uwarunkowanej genetycznie choroby zawiera także szereg praktycznych wskazówek dotyczących właściwego postępowania terapeutycznego.*

*To bardzo dobrze, że taka książka powstała. Z doświadczeń nagromadzonych przez lata praktyki klinicznej wiem doskonale, jak złożone zagadnienie stanowi rozpoznanie zespołu Pradera-Williego, a następnie terapia pacjentów z tą chorobą. Rygorystyczna dieta, rehabilitacja i wczesne wspomaganie rozwoju to tylko niektóre z wyzwań, jakim sprostać muszą rodzice i opiekujący się chorymi lekarze.*

*Mam nadzieję, że lektura tego poradnika dostarczy rodzicom i opiekunom potrzebnej wiedzy, a także doda nadziei i odwagi w codziennej walce o lepsze życie dla swoich dzieci.*

*prof. dr hab. n. med. Mieczysław Walczak*

*Kierownik Kliniki Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieku Rozwojowego Pomorskiej Akademii Medycznej w Szczecinie*

## **Rozdział 1**

### **Wprowadzenie**

#### **Zespół Pradera-Williego – choroba wiecznego głodu**

Książka ta powstała z myślą o rodzicach i opiekunach dzieci z zespołem Pradera-Williego (PWS). Celem jej jest przedstawienie w możliwie przystępny sposób przyczyn i mechanizmów choroby oraz dostępnych obecnie form leczenia.

Podobnie jak w przypadku innych rzadkich chorób wiedza o zespole Pradera-Williego jest bardzo ograniczona – posiada ją tylko wąskie grono specjalistów. Trudno się temu dziwić, skoro w całej Polsce żyje jedynie około 200 osób z potwierdzonym na podstawie wyników badań genetycznych rozpoznaniem tej choroby. Poza dużymi ośrodkami, takimi jak specjalistyczne szpitale kliniczne, przypadki zespołu trafiają się więc niezmiernie rzadko, co oznacza, iż większość nauczycieli, terapeutów, pracowników opieki społecznej, ba! – nawet pediatrów, spotka się z nim co najwyżej raz w życiu. Książka może więc służyć jako wstępne wprowadzenie do problemu wszystkim, którzy choćby z racji wykonywanego zawodu mają kontakt z osobami cierpiącymi na zespół Pradera-Williego. Powodzenie terapii wymaga zgodnego współdziałania całego otoczenia, jest zatem sprawą pierwszorzędnej wagi, aby wszyscy zaangażowani w pomoc choremu rozumieli specyfikę tego zespołu.

Zespół Pradera-Williego jest wrodzoną chorobą genetyczną, nie można się więc z niej „wyleczyć”; na razie nie znamy bowiem sposobu naprawienia uszkodzonego DNA, które znajduje się przecież w każdej komórce organizmu człowieka. Nie wynaleziono też dotąd leku, który przeciwdziałałby wszystkim objawom choroby. Co więcej, nawet sam mechanizm jej powstawania i przebiegu nie został jeszcze dokładnie poznany. Mimo to stan współczesnej wiedzy na temat zespołu PWS pozwala nam dziś zastosować takie metody profilaktyki i leczenia, dzięki którym możemy zapobiec wielu następstwom tego schorzenia lub przynajmniej złagodzić i opóźnić ich przebieg.

Objawami, które stanowią swoisty probierz choroby i występują u wszystkich chorych, są brak poczucia sytości oraz obniżone zapotrzebowanie na energię. W czasach, gdy niedostępne były jeszcze badania genetyczne potwierdzające diagnozę zespołu Pradera-Williego, nierzadko rozpoznanie następowało zbyt późno. Niemal u wszystkich chorych monstrialna otyłość rozwijała się wówczas już w dzieciństwie. Była tak uderzająca, że stała się cechą wyróżniającą ten zespół spośród innych chorób. Nie jest to zwykła otyłość – wywołuje ona śmiertelne powikłania nawet u nastolatków! Do dziś stanowi też najpoważniejsze zagrożenie dla zdrowia i życia chorych z PWS. Jeszcze dwadzieścia lat temu większość z nich nie dożywała dwudziestego roku życia. Narastająca w zawrotnym tempie masa ciała doprowadzała bowiem do zagrażających życiu komplikacji, takich jak niewydolność serca i układu krążenia oraz niebezpieczne zaburzenia oddychania. Dziś granica wieku osiąganego przez chorych przesuwana się w stronę średniej dla danej społeczności! Stało się to możliwe dzięki wcześniej postawionej diagnozie, rehabilitacji rozpoczętej wkrótce po urodzeniu oraz kompleksowej terapii, której kamień węgielny stanowi ścisła dieta połączona z terapią hormonem wzrostu i programem codziennej aktywności.

Zamieszczone na stronie obok zdjęcia przedstawiają dzieci z PWS z Polskiego Stowarzyszenia Pomocy Osobom z Zespołem Pradera-Williego. Jak widać, wielki wysiłek i konsekwencja rodziców mogą przynieść bardzo dobre efekty. **Kluczem do sukcesu jest takie prowadzenie chorego, by nie dopuścić do powstania otyłości i jej powikłań.** Nie jest

### Zespół Pradera-Williego

#### podstawowe fakty

- wynika z zaburzeń genetycznych (chromosom 15), nie można się więc z niego „wyleczyć”;
- nie jest dziedziczony od rodziców, poza bardzo rzadkimi przypadkami, ryzyko powtórzenia choroby u kolejnego dziecka jest więc zazwyczaj znikome;
- najważniejsze objawy to: **hipotonia** (wiotkość, obniżone napięcie mięśniowe), **brak uczucia sytości**, obniżona przemiana materii, zaburzenia rozwoju psychoruchowego i zachowania, często niski wzrost związany z **niedoborem hormonu wzrostu** i innych czynników wzrostowych;
- **brak uczucia sytości** jest skutkiem wrodzonych zaburzeń funkcjonowania mechanizmów odpowiedzialnych za utrzymanie równowagi energetycznej organizmu; nie ma na to lekarstwa – wadliwie działający mechanizm kontrolujący uczucie głodu i sytości musi zastąpić zewnętrzna kontrola ilości spożywanego pokarmu; w żadnym wypadku nie jest to „problem psychiczny” ani oznaka „słabej woli”!;
- **monstrualna otyłość** wynika z błędnego koła objawów: **obniżone zapotrzebowanie na energię** w połączeniu z nienasyconym apetytem i niedorozwojem mięśni oraz hipotonią, które bardzo utrudniają aktywność fizyczną; nie jest to „zwykła” otyłość – jej narastanie prowadzi do dramatycznych powikłań w bardzo młodym wieku i grozi przedwczesną śmiercią;
- **otyłości, oraz wielu innym „książkowym” objawom, można zapobiec, stosując od najwcześniejszych lat terapię zintegrowaną, tzn. intensywną rehabilitację, ścisłą dietę oraz terapię hormonem wzrostu.**

to bynajmniej proste zadanie. Wymaga ono nie tylko wielkiego wysiłku ze strony rodziny, ale także pełnego współdziałania całego otoczenia – dalszych krewnych, nauczycieli, terapeutów, personelu ośrodków, do których z różnych przyczyn chory jest kierowany (szpitale, sanatoriów, ośrodków pobytu dziennego itp.). Dlatego, podkreślmy to raz jeszcze, tak ważne jest, aby zarówno rodzice, jak i inne osoby sprawujące opiekę nad dzieckiem dobrze rozumiały naturę PWS.

Wykrycie nieuleczalnej choroby u dziecka oznacza rewolucję dla całej rodziny. W przypadku zespołu Pradera-Williego najbliżsi muszą sobie radzić z naturalnym w takiej sytuacji smutkiem i żalem; ale równocześnie przychodzi im się zmierzyć z trudnym zadaniem, jakim jest dogłębna reorganizacja ich dotychczasowego stylu życia. Oprócz czasochłonnych wizyt u lekarzy i terapeutów wszyscy członkowie rodziny stają przed koniecznością zmiany własnych nawyków i przyzwyczajzeń dotyczących sposobu odżywiania. Dziecko z PWS nie może mieć swobodnego dostępu do jedzenia, w związku z tym produkty żywnościowe należy odpowiednio zabezpieczyć – np. zamykając na klucz kuchnię – a to już stanowi olbrzymią komplikację codziennego życia! Cała rodzina musi się poddać rygorowi regularnych posiłków. Sposób przygotowywania potraw należy dostosować do niskokalorycznej diety chorego. Nie wolno też w jego obecności spożywać „zakazanych” produktów wysokokalorycznych, trzeba więc zapomnieć o takich rytuałach, jak chrupanie orzeszków przed telewizorem.

Niestety, nierzadko rodzice muszą walczyć nie tylko z chorobą dziecka, własnymi nawykami i słabością do czekoladek, ale także z niewiedzą środowiska, w którym się obracają, i licznymi przesądami dotyczącymi odżywiania. Postępując w zgodzie ze wskazaniami lekarskimi narażają się na krytykę ze strony bliskich, którym trudno zrozumieć tę dziwną chorobę.

Zespół Pradera-Williego jest bowiem w pewnym sensie wyjątkowym schorzeniem. Dotyka mechanizmu tak oczywistego, że wielu ludzi do końca nie zdaje sobie sprawy z jego istnienia: hormonalnej i neurologicznej regulacji poczucia głodu i sytości. Nazywany bywa „modelem zagłodzenia”. Co ma głód do monstrialnej otyłości znanej jako najbardziej oczywista cecha zespołu? Otóż osoby z zespołem Pradera-Williego tyją, ponieważ ich mózg „nie zauważa” tego, że coś zjadły, i bez przerwy czuje się zagrożony głodem. Jego zaspokojenie znajduje się na naczelnym miejscu w hierarchii potrzeb organizmu – brak pożywienia oznacza przecież śmierć. Cała uwaga chorego skupia się więc na zdobywaniu jedzenia. Nie ma on nad tym kontroli. U osób zdrowych działa „automatyczna sygnalizacja” głodu i sytości. A gdy jej zabraknie, organizm „głupieje”. Nie wie, kiedy przestać jeść, więc nieustannie domaga się większej ilości pokarmu.

Osoba z zespołem Pradera-Williego może więc niemal bez przerwy pochłaniać jedzenie. Dlatego potrzebuje stałej kontroli ze strony otoczenia; skoro mózg nie wie, kiedy należy skończyć jeść, musi go w tej roli zastąpić jakaś „zewnętrzna” siła. Nie możemy spodziewać się, że chory „nauczy się właściwie jeść” i sam będzie w stanie wyznaczać sobie właściwe porcje. To oczekiwanie nierealne, a zarazem bardzo powszechne. Rodzice dzieci z zespołem Pradera-Williego nieustannie słyszą, że ich pociecha jest „źle wychowana”, „nie potrafi się zachować”, „ma słabą wolę” itp. Uczucie sytości, jakie odczuwamy w chwilę po napełnieniu żołądka, wydaje się tak oczywiste, że niektórym nie mieści się w głowie, że może istnieć choroba zakłócająca ten mechanizm. W przedszkolu, szkole, na przyjęciu u rodziny otoczenie stawia przed chorym wymagania, których on, mimo najlepszych chęci, nie może spełnić – „nie jedz za dużo!”.



Ten brak zrozumienia większości społeczeństwa wypływa z jego bardzo małej wiedzy na temat endokrynologii i mechanizmów odpowiadających za procesy przemiany materii. Mało kto słyszał o hormonach sygnalizujących głód i stan sytości czy też o roli części mózgu zwanej podwzgórzem. Silne są natomiast mity, wedle których to nasza wola i wychowanie decydują o tym, ile i jak jemy, oraz przekonanie, że nad głodem można „zapanować”.

Jeśli u małego dziecka zostaje wykryte np. poważne uszkodzenie ośrodka odpowiadającego za utrzymanie równowagi ciała, nikt nie spodziewa się, że „zapanuje” ono nad swoją słabością i o własnych siłach zacznie prosto chodzić. I rodzice, i terapeuci rozumieją, że jest to niemożliwe – skoro mechanizm odpowiadający za poczucie równowagi nie funkcjonuje prawidłowo, wymaganie od dziecka, by przewyciężyło „siłą woli” swoje ograniczenia, byłoby nie tylko głupotą, ale także okrucieństwem. Tymczasem pod adresem dziecka z zespołem Pradera-Williego równie absurdalne żądania wysuwane są nieustannie: „zapanuj nad sobą i nie jedz”. Tak jak dziecko z uszkodzonym ośrodkiem równowagi może po długotrwałej rehabilitacji co najwyżej z wielkim wysiłkiem postawić parę kroków, tak też dziecku z zespołem Pradera-Williego po wieloletnim „trenowaniu” zasad diety czasem uda się z własnej woli zrezygnować, dajmy na to, z ciasteczka podczas klasowego poczęstunku. Na dłuższą metę nie będzie ono jednak w stanie kontrolować ilości spożywanego jedzenia i bez silnego wspomaganie oraz kontroli ze strony całego otoczenia szybko popadnie w pułapkę otyłości i jej powikłań.

Na tym, niestety, nie kończą się „kulturowe” kłopoty rodziców dzieci z zespołem Pradera-Williego. Z jednej strony ich dziecko na każdym kroku spotyka się z zarzutem „braku dyscypliny”, z drugiej zaś oni sami oskarżani są często o... przesadną surowość i konsekwencję w stosowaniu diety. Dają tutaj o sobie znać inne, silnie zakorzenione w naszym społeczeństwie mity: „apetyt jest objawem zdrowia”, „słodczyce to największa radość dzieciństwa, a matka, która liczy dziecku kalorie, musi być szalona”. Chyba każda matka dziecka z PWS spotkała się z zarzutem, że „żałuje” mu cukierka, a przecież „odrobina czegoś słodkiego nie zaszkodzi”. Z badań ankietowych, jakie nasze Stowarzyszenie przeprowadziło wśród rodziców dzieci z zespołem Pradera-Williego, wynika, że nawet jeśli dziecko jest bardzo otyłe, otoczenie wywiera na nich presję, by... „trochę poluzowali” i mniej konsekwentnie stosowali dietę!

Rodzice ci znajdują się więc w trudnym położeniu. Wkładają ogromny wysiłek w kontrolowanie ilości jedzenia, jakie chory spożywa, zmieniają własne nawyki i godzą się na wiele ograniczeń, a tymczasem spotyka ich za to krytyka ze strony krewnych, sąsiadów, a nawet psychologów czy nauczycieli. Nie tylko nie otrzymują wsparcia w walce o życie dziecka, ale nieświadome mechanizmów choroby otoczenie może czasem wręcz sabotować ich wysiłki.

Zachęcamy więc wszystkich, którzy mają styczność z osobami z zespołem Pradera-Williego, do lektury zarówno bardziej teoretycznych rozdziałów 2 i 3, jak i bardziej praktycznych 4 i 5.

W rozdziale 2 omówiono podłoże genetyczne oraz mechanizmy fizjologiczne odpowiedzialne za powstanie najbardziej charakterystycznych objawów choroby. W przystępnej formie przedstawiono w nim obecny stan wiedzy na temat schorzenia. Warto zapoznać się z tymi

faktami, ponieważ pomagają one zrozumieć, dlaczego są zalecane takie, a nie inne formy terapii. Poznając naturę choroby, widzimy także, jakim objawom możemy zapobiec, a czego, jak na razie, uleczyć nie sposób. To ważne, gdyż przed rodziną dziecka z rzadką chorobą stoi wiele wyzwań; dobrze więc wiedzieć, które z nich są priorytetowe.

W rozdziale 3 opisano najważniejsze objawy, jakie mogą towarzyszyć zespołowi Pradera-Williego, oraz zasygnalizowano dostępne możliwości ich leczenia. Pamiętajmy, że nie wszystkie z tych objawów muszą się pojawić u danej osoby. Także stopień ich nasilenia bywa bardzo zmienny. Jeden chory może np. natrętnie rozdrapywać swoje rany, podczas gdy u drugiego tego rodzaju zachowanie pojawi się sporadycznie. Jeżeli książkę tę czytają rodzice niedawno zdiagnozowanego maleństwa, to powinni wziąć to pod uwagę, by nie martwić się na zapas. Oczywiście, podstawowe objawy, takie jak hipotonia, brak uczucia sytości czy obniżone zapotrzebowanie na energię, dotyczą, niestety, wszystkich chorych.

W rozdziale 4 przedstawiono najważniejsze formy terapii: wczesne wspomaganie rozwoju i rehabilitację, kontrolę odżywiania oraz dietę, a także terapię hormonem wzrostu. Ta ostatnia okazała się prawdziwym przełomem w leczeniu zespołu Pradera-Williego. Zanim zaczęła być stosowana, chorzy mieli bardzo małe szanse na to, by wydostać się z błędnego koła objawów: nieopanowana chęć jedzenia oraz drastycznie obniżona przemiana materii i brak aktywności fizycznej nakręcały spiralę otyłości. Hormon wzrostu przyspiesza przemianę materii oraz poprawia masę mięśniową, dzięki czemu chorzy mogą się więcej ruszać i jeśli zachowują odpowiednio dobraną dietę, mogą uchronić się przed zgubnym przerostem tkanki tłuszczowej. Nie można jednak zapominać, że leczenie przyniesie spodziewane skutki jedynie w połączeniu z odpowiednim sposobem odżywiania, rehabilitacją i programem codziennej aktywności.

Wczesne wspomaganie rozwoju oprócz rehabilitacji powinno uwzględniać także prowadzoną od niemowlęctwa terapię mowy i stymulację rozwoju intelektualnego. Intensywna rehabilitacja oraz natłok wizyt u lekarzy specjalistów w dwu pierwszych latach życia dziecka powoduje często, że wspomaganie rozwoju językowego i poznawczego odkładane jest na później. To wielki błąd! Większość, jeśli nie wszystkie, dzieci z zespołem cierpią z powodu opóźnionego i zaburzonego rozwoju mowy. Nie ma więc co czekać, aż język „sam” się rozwinię, ponieważ zaniedbania z pierwszych lat życia trudno potem nadrobić, a niewyraźna, trudna do zrozumienia mowa ogranicza kontakty społeczne dziecka i odbija się negatywnie na nauce w szkole.

Rozdział 5 poświęcono relacjom w rodzinie. Choroba dziecka, która okazuje się nieuleczalna, wpływa na wszystkich członków rodziny i ich relacje ze środowiskiem, w jakim żyją. Zawsze stanowi szok dla najbliższych – zespołu Pradera-Williego nie da się przewidzieć. Oznacza także wiele nowych obowiązków (rehabilitacja, dieta, wizyty w poradniach specjalistycznych itp.), które wymagają starannego planowania i zabierają sporo czasu. Jeżeli w rodzinie jest więcej dzieci, nie wolno zapominać o problemach rodzeństwa chorego dziecka. Zmienia się także postrzeganie tej rodziny przez bliższe i dalsze otoczenie, gdyż choroba genetyczna często budzi w nich lęk. Nie wszyscy potrafią się właściwie zachować i udzielić potrzebnego wsparcia. Czasami rodzina w najtrudniejszym okresie po postawieniu

rozpoznania choroby sama sobie musi radzić z naturalnym w takiej sytuacji kryzysem. W rozdziale tym przedstawiono typowe problemy, z którymi przychodzi zmierzyć się bliskim chorego dziecka, oraz zasugerowano, jakie strategie mogą okazać się pomocne w relacjach z dalszymi krewnymi, sąsiadami, przedszkolem i szkołą.

Książka niniejsza ma charakter pogładowy i choćby z racji swej objętości nie pretenduje do wyczerpującego przedstawienia zagadnienia tak złożonego, jak zespół Pradera-Williego. Osoby chcące pogłębić wiedzę na temat PWS mogą sięgnąć np. po jedną z pozycji, których spis znajduje się na końcu książki. Wśród nich warto zapoznać się z pierwszym opracowaniem naukowym wydanym w języku polskim w formie książkowej: *Zespół Pradera-Williego* autorstwa dr Ewy Obersztyn i dr Agnieszki Szpecht-Potockiej.

Nawet najlepsze publikacje nie mogą w żaden sposób zastąpić specjalistycznej opieki medycznej. Każdy chory – zarówno dziecko, jak i dorosły – powinien znajdować się pod opieką odpowiednich poradni specjalistycznych, wśród których, z racji zaburzeń hormonalnych, szczególną rolę odgrywa poradnia endokrynologiczna.

## Rozdział 2

### Przyczyny choroby – genetyka i ogólny obraz schorzenia

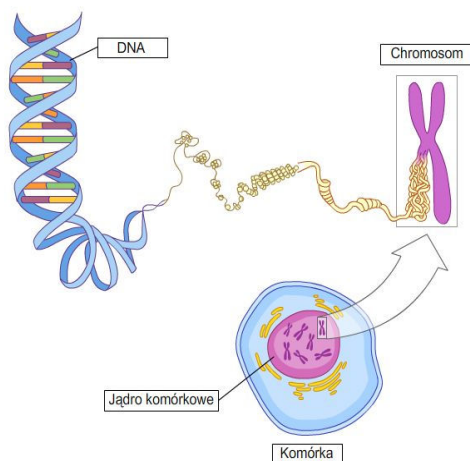
Zespół Pradera-Williego (PWS) jest bardzo rzadko spotykaną chorobą. Szacuje się, że na około 20 000 noworodków tylko 1 dotknięte jest tym zaburzeniem. W Polsce rodzi się więc co roku kilkanaścioro dzieci, którym przyjdzie walczyć z wiecznym brakiem uczucia sytości. Dla porównania w tym samym czasie urodzi się około 623 osób z zespołem Downa.

Swoją nazwę choroba zawdzięcza szwajcarskim lekarzom: Andrei Praderowi i Heinrichowi Williemu, którzy w 1956 roku wraz z Alexisem Labhartem po raz pierwszy opisali ten zespół. Choć jego przyczyna pozostawała wówczas zagadką, to jednak dominujące objawy były tak charakterystyczne i wyjątkowe, że pozwoliły wyodrębnić nową jednostkę chorobową. Wszystkie dzieci, na które zwrócili uwagę szwajcarscy lekarze, cierpiały na hipotonię, czyli obniżone napięcie mięśniowe, a także hipogonadyzm zależny od niedoboru hormonów płciowych i powodujący niepełne dojrzewanie. Dzieci te były także bardzo otyłe i niskie, a także wykazywały opóźnienie w rozwoju psychoruchowym.

### Podłoże genetyczne

Dziś wiemy, że u podłoża tych objawów leży błąd w informacji genetycznej zawartej w DNA każdej komórki, który lekarze genetycy mogą zdiagnozować na podstawie specjalistycznych badań genetycznych. Dlatego **każde dziecko, u którego podejrzewa się zespół Pradera-Williego, powinno zostać skierowane do poradni genetycznej**. Badanie zazwyczaj wygląda tak, że dziecku pobierana jest krew, z krwi wyodrębniane (izolowane) jest DNA, które następnie służy jako materiał do analizy genetycznej.

Zanim wyjaśnimy, czego dokładnie szukają lekarze, przeprowadzając badania, musimy powiedzieć parę słów o ludzkich genach. Geny stanowią „przepis”, który określa cechy ludzkiego organizmu, m.in. kolor włosów i oczu, budowę ciała czy predyspozycje (np. świetny słuch). Oczywiście, z jednej strony nie zawsze jest tak, że jeden gen sam odpowiada za jakąś konkretną cechę. Wiele własności organizmu wynika ze współdziałania różnych genów. Z drugiej zaś strony jeden gen może odgrywać ważną rolę w kilku różnych procesach zachodzących w naszym ciele.



Geny nie są rozproszonymi cząsteczkami, lecz leżą upakowane na tzw. chromosomach. Chromosomy możemy sobie wyobrazić jako cienkie łańcuszki genów połączonych ze sobą w strukturę przypominającą kręcone schody zaprojektowane przez szalonego architekta (naukowcy nazywają ją „podwójną helisą”; jak wygląda, można zobaczyć na rys. 1).

U ludzi chromosomy połączone są w pary; 46 chromosomów tworzy w sumie 23 pary, z których każda zawiera jedną kopię chromosomu

odziedziczonego od matki i jedną od ojca. Pary chromosomów dla wygody ponumerowano od 1 do 22, a 23 nazywa się zwykle nie numerem, lecz parą chromosomów płciowych, ponieważ jej struktura decyduje o płci człowieka. Każda komórka ludzkiego ciała zawiera komplet 23 par chromosomów. Wyjątek stanowią komórki rozrodcze (plemniki i komórki jajowe) – zawierają one zestaw 23 pojedynczych chromosomów, ponieważ drugi komplet uzupełniany jest w momencie zapłodnienia. Dzięki temu dziecko otrzymuje po połowie genów od każdego z rodziców.

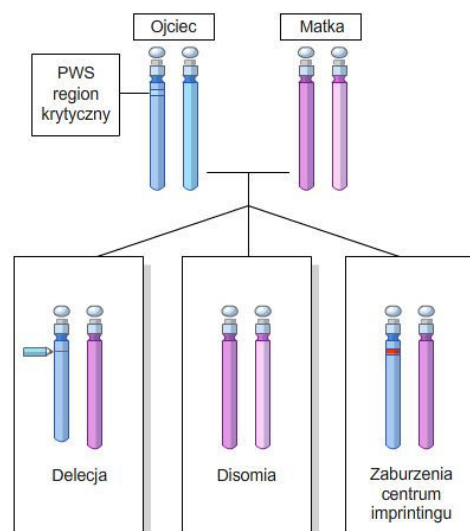
Na chromosomach panuje ścisły porządek: poszczególne geny przypisane są do konkretnych chromosomów i muszą być ustawione w określonej kolejności. Jeśli z jakichś powodów w początkowej fazie rozwoju porządek ten zostaje zaburzony, np. geny „pomieszają” kolejność albo „wypadną” z chromosomu, to zmienia się cały „przepis na człowieka”. Niektóre takie zmiany nie powodują żadnych dramatycznych skutków, podobnie jak dodanie odrobinę mniejszej lub większej ilości cukru do ciasta. Jeśli jednak zmiana dotyczy genów o szczególnym znaczeniu, wówczas przepis się „psuje”; informacja zawarta w kodzie genetycznym ulega nieodwracalnemu zaburzeniu, a konsekwencją jest choroba uwarunkowana genetycznie.

Zespół Pradera-Williego powstaje w wyniku właśnie takich poważnych zmian w układzie genów znajdujących się na chromosomie 15. Chromosom ten jest w pewnym sensie wyjątkowy. Jak wspomnieliśmy wcześniej, od każdego z rodziców otrzymujemy po jednym chromosomie danej pary. Oznacza to, że mamy dwie kopie tych samych genów – jedną od matki, drugą od ojca. Zazwyczaj obie te kopie „działają”, tzn. pełnią taką samą funkcję. Jeśli więc jakiś gen – dajmy na to – na matczynym chromosomie 6 nie działa prawidłowo, to jego odpowiednik na chromosomie 6 pochodzącym od ojca jest sprawny (aktywny, jak mówią genetycy) i ratuje sytuację, nie dopuszczając do powstania objawów choroby. Inaczej jest w przypadku genów znajdujących się na chromosomie 15. W tym przypadku liczy się pochodzenie: tylko niektóre geny z chromosomu ojcowskiego „działają”, podczas gdy pozostałe są jakby „uśpione”. To samo dotyczy genów matczynych. Co więcej, matczyny odpowiednik aktywnego genu odojcowskiego pozostaje wyłączony (nieaktywny) i *vice versa*. Naukowcy nazywają to piętnowaniem genomowym: chromosomy „noszą piętno” swojego pochodzenia od matki lub ojca. Oznacza to, że w przypadku, gdy geny z określonego fragmentu chromosomu 15 pochodzące od jednego z rodziców zostaną jakkolwiek zaburzone, to kopia zapasowa tych samych genów od drugiego rodzica nie zadziała (tzn. nie zastąpi ich funkcji). Tak właśnie dzieje się w przypadku zespołu Pradera-Williego; 15 chromosom odojcowski (a ściślej mówiąc, jego krytyczny dla zespołu Pradera-Williego fragment zwany regionem 15q11-13) nie funkcjonuje prawidłowo. Zazwyczaj wynika to z faktu, że genów tych po prostu brakuje, gdyż doszło do utracenia (wypadnięcia) regionu krytycznego. Odpowiadające im geny znajdujące się na chromosomie 15 pochodzącym od matki nie mogą jednak zrekompensować powstałego braku, ponieważ pozostają „uśpione”. Gdy analogiczny problem dotyczy matczyniej kopii tego samego fragmentu chromosomu 15, powstaje zupełnie inna choroba – zespół Angelmana. Wówczas „uśpione” geny pochodzące od ojca nie są w stanie zastąpić brakujących genów matczynych. Na tym właśnie polega mechanizm piętnowania genomowego: niektóre geny zachowują pamięć o swoim pochodzeniu i będą

aktywne jedynie wtedy, gdy leżą na matczynej kopii chromosomu, inne zaś – kiedy znajdują się na kopii ojcowskiej.

Znane są trzy rodzaje błędów genetycznych, w wyniku których pojawiają się objawy zespołu Pradera-Williego. Najczęstszą jest tzw. **delecja**. Oznacza ona, że genów z regionu krytycznego po prostu brakuje, ponieważ ten fragment chromosomu został utracony. Jak pamiętamy, matczyne odpowiedniki tych genów nie są aktywne, nie mogą więc zrekompenzować powstałego braku. Delecje występują w 70% przypadków zespołu Pradera-Williego i w przeważającej większości nie są dziedziczone. Powstają z nieznanых przyczyn w pojedynczych komórkach rozrodczych albo na początkowym etapie rozwoju zarodka. Ryzyko powtórzenia się takiego błędu genetycznego u kolejnego dziecka jest więc znikome. Jedynie w naprawdę nielicznych przypadkach delecje związane są z zaburzeniami dziedzicznymi i wówczas ryzyko powtórzenia jest znaczące (od 5 do 50%). Drugą co do częstości występowania przyczyną PWS jest **disomia matczyna**, która występuje w około 25% przypadków. Oznacza ona, że wskutek błędnego podziału komórki dziecko otrzymało dwie kopie chromosomu 15 od matki, podczas gdy kopia ojcowska została „zgubiona”. Z powodu wcześniej wspomnianego piętnowania genomowego geny na kopii matczynej nie są aktywne i po prostu nie działają.

Trzeci mechanizm odpowiedzialny za powstanie zespołu zwany jest **mutacją centrum imprintingu**. Centrum imprintingu to fragment chromosomu, który kieruje działaniem krytycznego dla PWS regionu. W wyniku tzw. mutacji (błędu w zapisie genetycznym) w centrum imprintingu ojcowskie geny krytycznego regionu 15q11-13, choć fizycznie obecne, pozostają w „uśpieniu”, tzn. nie wykazują aktywności, od której zależy prawidłowy rozwój. Zazwyczaj zaburzenia (mutacje) centrum imprintingu powstają przez przypadek i nie są dziedziczne, podobnie jak delecje. Inaczej jest jedynie w naprawdę rzadkich przypadkach i wówczas ryzyko powtórzenia choroby u kolejnego dziecka wynosi 50%.

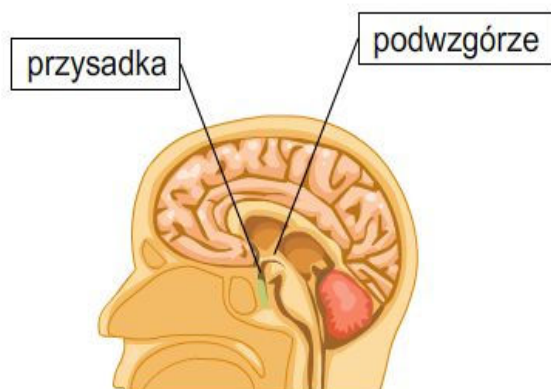


Podkreślmy raz jeszcze – w zdecydowanej większości przypadków zespół Pradera-Williego nie jest skutkiem dziedzicznej wady przekazanej przez rodzica. Jeżeli mówimy o „genach odcjcowskich” czy „disomii matczynej”, to nie znaczy bynajmniej, że ojciec lub matka w jakikolwiek sposób odpowiadają za chorobę dziecka! Nie odpowiadają! – zespół powstaje przypadkowo i nikt nie jest temu winien.

Gdy wada powstała przez przypadek (czyli *de novo*, jak mówią genetycy), to ryzyko, że kolejne dziecko urodzi się chore, jest znikome. Wątpliwości, jakie mogą mieć w związku z tym rodzice, rozjaśni wizyta w poradni genetycznej. Lekarze na podstawie przeprowadzonych badań wyjaśnią rodzicom, jakie jest ryzyko powtórzenia się choroby.

### **Mechanizmy choroby**

Wiadomo, co prawda, gdzie zlokalizowane są geny odpowiedzialne za powstanie zespołu Pradera-Williego, ale nadal pozostaje tajemnicą, które z nich odpowiadają za poszczególne objawy i w jaki sposób tak naprawdę wpływają one na działanie organizmu ludzkiego. Podejrzenia uczonych skierowane są w stronę części mózgu zwanej podwzgórzem. Objawy, jakie występują u chorych, oraz liczne badania naukowe sugerują, że to właśnie zaburzone funkcjonowanie tej części mózgu odpowiada za wiele przejawów choroby.



Podwzgórze to maleńki (waży jedynie około 4,5 grama!), ale niesłychanie ważny fragment naszego mózgu. Tutaj bowiem umiejscowione są liczne „ośrodki zarządzania”, które kierują pracą tzw. autonomicznego układu nerwowego. Określenie „autonomiczny” oddaje zasadniczą cechę tej części naszego układu nerwowego – działa ona niejako automatycznie, bez udziału naszej świadomości i woli.

Możemy nazwać podwzgórze „strażnikiem równowagi”. Ośrodki, które się w nim znajdują, odpowiadają bowiem za regulację wielu funkcji związanych z „gospodarką energetyczną” naszego ciała. Zawiadują odczuciem głodu i sytości, spalaniem cukrów i tłuszczów oraz magazynowaniem „zapasów”. Kiedy energia się kończy, każą nam jeść, wzbudzając apetyt, a kiedy się najemy, wysyłają sygnał „dość”, byśmy już nie jedli. Dbają o ilość wody w organizmie, np. wzbudzając pragnienie i powstrzymując wydalanie płynów. Kontrolują temperaturę ciała (np. podwyższają ją w przypadku infekcji) oraz wpływają na poziom ciśnienia krwi. Zarządzają także cyklami snu i czuwania. Poza tym podwzgórze jest ściśle „skomunikowane” z przysadką mózgową, która odpowiada m.in. za wydzielanie hormonu wzrostu i przebieg dojrzewania płciowego.

Jeśli porównamy funkcje, które spełnia podwzgórze, z objawami zespołu Pradera-Williego, to zobaczymy, że pasują do siebie niczym elementy układanki:

1. Zespół objawia się niskorosłością (niedobór hormonu wzrostu) i niepełnym dojrzewaniem płciowym (dziewczęta przeważnie nie miesiączkują, a chłopcy nie mają zarostu i nie przechodzą mutacji).
2. Osoby z PWS cierpią na zaburzenia termoregulacji – potrafią dostać wysokiej gorączki w najmniejszej infekcji albo zupełnie bezgorączkowo przechodzić bardzo poważną chorobę.
3. Chorzy nie mają uczucia sytości i mogą jeść bez końca, co prowadzi do monsturalnej otyłości.
4. Cykl snu i czuwania jest u chorych często zaburzony; np. budzą się w środku nocy, a w ciągu dnia są nadmiernie senni.
5. Zespół wiąże się z podwyższonym ryzykiem tzw. zatrucia wodnego – organizm nie wydala wody, co może spowodować zagrażające życiu rozcieńczenie osocza (krwi).

Wiele więc wskazuje na to, że geny znajdujące się na odcjowskim chromosomie 15 wpływają na rozwój i działanie podwzgórza. Kiedy ich zabraknie w wyniku delecji lub z powodu innych opisanych wcześniej zaburzeń, nie mogą one spełniać swojej funkcji (tak jak się dzieje w PWS), podwzgórze nie może spełnić przypisanej mu roli „strażnika równowagi”: temperatura skacze, masa ciała rośnie bez opamiętania, a dzień miesza się z nocą...

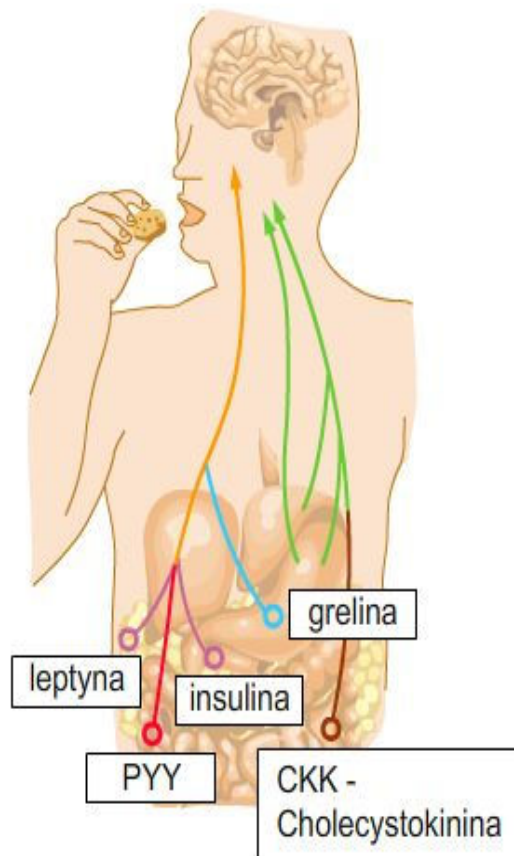
### **Równowaga energetyczna**

Przyjrzyjmy się bliżej mechanizmom, które odpowiadają za utrzymanie równowagi energetycznej w ludzkim ciele. Wiemy już, że w zarządzanie tymi procesami zaangażowane jest podwzgórze. Aby dobrze kierować głodem i sytością, musi ono „porozumiewać się” z układem trawiennym; z jednej strony potrzebuje informacji o tym, ile zjedliśmy, z drugiej zaś musi w jakiś sposób sygnalizować układowi trawienia, by zjadł więcej lub – przeciwnie – przestał już jeść. Taki system komunikacji zapewniają specjalne hormony.

W języku potocznym słowo „hormon” kojarzy się zazwyczaj dość jednoznacznie. Kiedy mówimy, że komuś „grają hormony”, to na pewno nie mamy na myśli np. hormonu wzrostu, lecz odpowiedzialne za popęd seksualny hormony płciowe. Tymczasem hormony to specjalne związki chemiczne wytwarzane przez organizm. Działają one jak włączniki i wyłączniki; aktywują i dezaktywują (przerywają) określone procesy zachodzące w naszym ciele (np. insulina zmniejsza poziom glukozy we krwi, a inny hormon – glukagon – go podnosi). Hormonów jest bardzo dużo, wciąż odkrywane są nowe, a znakomita większość z nich nie ma nic wspólnego z układem rozrodczym.



Rolę sygnalizatorów głodu i sytości pełnią hormony produkowane przez narządy układu pokarmowego: żołądek, wątrobę, trzustkę, jelita, a także tkankę tłuszczową. Jedne z nich wzbudzają apetyt, a drugie go redukują. Jeśli wraz z krwią dopływają do podwzgórza „hormony głodu”, to reaguje ono, wzbudzając w nas chęć poszukiwania i spożywania pokarmu, a jednocześnie nakazują oszczędzanie energii. Poczucie głodu każe więc jednocześnie ograniczyć aktywność. „Hormony sytości” zmniejszają nasze zainteresowanie jedzeniem i pozwalają zająć się innymi czynnościami.



W przypadku zespołu Pradera-Williego chory zachowuje się tak, jakby do jego mózgu nie docierały sygnały sytości albo też ośrodki odpowiedzialne za ich odbiór praktycznie nie działały. Niezależnie więc od tego, ile osoba z PWS zje, jej mózg nieustannie czuje, że pokarmu było za mało. Każe więc organizmowi oszczędzać energię, możliwie mało się ruszać i szybko znaleźć coś do jedzenia. Nawet jeśli chory waży 200 kg i zjadł obfity obiad, to jego mózg tego „nie widzi” i zachowuje się tak, jakby organizm umierał z głodu! Być może to właśnie tłumaczy fakt, że nawet wychudzone niemowlęta z zespołem mają nadmiar tkanki tłuszczowej, a jednocześnie zbyt mało mięśni.

Jednym z hormonów wywołujących łaknienie jest produkowana w żołądku grelina. Kiedy żołądek jest pusty, wydzielanie greliny wzrasta; napełnienie żołądka pokarmem powoduje, że poziom tej substancji spada. Co ciekawe, wypicie dużej ilości wody nie hamuje wydzielania greliny – organizm nie daje się w ten sposób „oszukać” i dalej domaga się „prawdziwego” jedzenia. U osób z zespołem Pradera-Williego poziom greliny jest znacznie wyższy niż u osób zdrowych. Nie może być ona jednak jedyną przyczyną nadmiernego łaknienia, gdyż eksperymentalne obniżenie jej poziomu nie wpłynęło znacząco na chęć jedzenia u chorych.

Gdy pokarm dotrze do jelit, wydzielają one hormon zwany PYY<sub>3-36</sub>, który z kolei jest posłańcem sytości, podobnie jak CCK czy produkowana przez tkankę tłuszczową leptyna. Prawdopodobnie hormonów tych jest znacznie więcej. Na razie nie znaleziono takiego, którego podanie z zewnątrz w postaci leku spowodowałoby u chorych z PWS zmniejszenie zainteresowania jedzeniem i przywróciłoby poczucie sytości po posiłku.

## Otyłość

Monstrualna otyłość znana jest jako najbardziej charakterystyczna cecha zespołu Pradera-Williego. Otyłość ta jest skutkiem opisanych wcześniej nieprawidłowości w mechanizmie odpowiadającym za równowagę energetyczną organizmu ludzkiego. Różni się ona od otyłości „zwykłej” i jest od niej o wiele bardziej niebezpieczna. Przede wszystkim tempo jej narastania jest znacznie szybsze – waga dziecka z PWS, którego odżywianie nie znajduje się pod ścisłą kontrolą, w wieku kilkunastu lat przekracza zazwyczaj 100 kg, a potrafi osiągnąć nawet i 300 kg! Dzieje się tak dlatego, że chorzy, mając drastycznie obniżone zapotrzebowanie na energię, nie potrafią zaprzestać jedzenia, podczas gdy osoby otyłe po odpowiednim posiłku tracą ochotę na dalsze jedzenie, nawet jeśli w ich przypadku posiłek ten musi być bardziej obfity. Pokazały to tzw. testy kanapkowe przeprowadzone przez wielu badaczy (zob. ramka).

### Test kanapkowy

Cel: porównanie sposobu jedzenia osób szczupłych, osób ze zwykłą otyłością oraz osób z zespołem Pradera-Williego.

Metoda: uczestnicy testu przez godzinę siedzieli przy stole z kanapkami, które dokładano nawet wówczas, gdy zaprzestawali jedzenia.



Wynik: osoby szczupłe i osoby ze zwykłą otyłością w pewnym momencie (po około 15 minutach) zaprzestawały jedzenia; osoby z zespołem Pradera-Williego kontynuowały jedzenie przez pełną godzinę trwania eksperymentu i w rezultacie zjadały znacznie więcej w porównaniu zarówno do szczupłych, jak i otyłych.

Wynik eksperymentu demonstruje odbiegające od normy zachowanie osób z zespołem i wskazuje na brak poczucia sytości u chorych.

*(Badania oparte na „teście kanapkowym” przeprowadzili naukowcy w bardzo wielu ośrodkach, m.in. prof. Anthony Holland z Uniwersytetu w Cambridge w Wielkiej Brytanii).*

Innym znaczącym elementem, który odróżnia otyłość w zespole Pradera-Williego od otyłości, jaka wykształca się u osób zdrowych, jest tzw. „proporcja tkanek ciała”. Co to znaczy? Dziecko, którego otyłość stanowi skutek nadmiernego jedzenia, oprócz zwiększonej ilości zmagazynowanego tłuszczu ma również więcej mięśni (stąd zapewne wywodzi się powszechne przekonanie, że ludzie słusznej postury obdarzeni są większą siłą). Inaczej jest w przypadku dziecka z zespołem Pradera-Williego; gromadzeniu nadmiernych zapasów nie

towarzyszy zwiększenie masy mięśniowej. Rosnąca masa ciała nie zostaje więc „zrekompensowana” dodatkową siłą mięśni, która pomogłaby w podejmowaniu wysiłku fizycznego, a oznacza jedynie zbędny balast drastycznie pogłębiający niepełnosprawność chorego. Obciążenia nie wytrzymują stawy, pojawiają się także trudne w leczeniu obrzęki limfatyczne, a słabo uwapniony kościoc chorych narażony jest na bardzo trudno gojące się złamania. Aktywność ruchowa staje się coraz trudniejsza, a w końcowej fazie wręcz niemożliwa. Zmniejszona ilość masy mięśniowej w zespole Pradera-Williego związana jest z niedoborem hormonu wzrostu. Nieocenioną pomoc w zwalczaniu opisanych problemów stanowi więc terapia tym hormonem. Nie wolno jednocześnie zapominać, że ta terapia będzie skuteczna jedynie w połączeniu z rehabilitacji i programem codziennej aktywności (o tych formach leczenia szerzej traktuje rozdział 4).

Otyłość stanowi także przyczynę wielu schorzeń obecnych w przebiegu „zwykłej” otyłości, takich jak cukrzyca insulinooporna, niewydolność serca i układu krążenia czy też nasilenie bezdechów nocnych. Wszystkie one w zespole Pradera -Williego rozwijają się jednak zastraszająco szybko i stanowią najczęstszą przyczynę przedwczesnej śmierci.

### **Zaburzenia snu i oddychania**

Spośród innych skutków nieprawidłowego funkcjonowania podwzgórza, które występują powszechnie u chorych z zespołem Pradera-Williego, wymienić należy zaburzenia cyklu snu i czuwania oraz bezdechy (krótkie przerwy w oddychaniu podczas snu). Wymieniamy je razem, ponieważ ich niekorzystne efekty wzajemnie się wzmacniają, prowadząc do nadmiernej senności w ciągu dnia. Senność ta przybiera niekiedy formę nagłego „odpłynięcia”, któremu może towarzyszyć chwilowa utrata napięcia mięśniowego (władzy nad mięśniami); np. dziecko zasypia nagle w trakcie karmienia albo, co gorsza, pada na podłogę podczas zabawy.

Bezdechy pochodzenia centralnego (czyli spowodowane niewłaściwym działaniem części mózgu odpowiedzialnej za proces oddychania) występują już u bardzo małych dzieci. Infekcje oraz narastanie otyłości powodują, że dołącza się także tzw. bezdech obturacyjny. W języku łacińskim *obturatio* oznacza „zasłonić, stanowić przeszkodę” – przyczyną tego rodzaju bezdechu jest właśnie pojawienie się mechanicznej przeszkody utrudniającej proces oddychania. Podczas infekcji dochodzi do powiększenia migdałków, także w przypadku narastania otyłości przepływ powietrza do płuc zostaje ograniczony, co stanowi częstą przyczynę niedotlenienia dodatkowo upośledzającego rozwój dziecka.

Bezdechy obturacyjne u osób z zespołem Pradera-Williego są bardzo niebezpieczne. Powiększenie migdałków podczas zwyczajnego przeziębienia w przypadku niektórych chorych bywa tak duże, że stanowi wręcz śmiertelne zagrożenie. Poza tym bezdechy powodują przerwy w dostawie tlenu także do mózgu, co dodatkowo pogłębia problemy z rozwojem dzieci. Z tej przyczyny przerost migdałków powinien być szybko leczony operacyjnie.

## **Stany psychotyczne**

Zbierane od wielu lat dane oraz badania naukowe wskazują, że występujące u części chorych stany psychotyczne mają najprawdopodobniej podłoże genetyczne. W zdecydowanej większości przypadków dotyczą one osób z disomią matczyną – aż ¾ z nich choruje na tego typu zaburzenia. Dlaczego tak się dzieje, dokładnie nie wiadomo. Dla rodziców i opiekunów płynie stąd jednak praktyczny wniosek, by nie ignorować dziwnych, odbiegających od normy zachowań dzieci. Leczenie psychiatryczne przynosi dobre rezultaty, przy czym prowadzący chorego psychiatra powinien ostrożnie dawkować leki. Osoby z zespołem mogą wykazywać nietypowe reakcje na stosowane leki i w większości potrzebują bardzo małych dawek.

## **Autyzm a zespół Pradera-Williego**

Osoby z zespołem Pradera-Williego już jako małe dzieci przejawiają specyficzne zachowania: sztywno trzymają się ustalonych rytuałów; chętnie wybierają wcześniej znane zabawki, nawet jeśli bawiły się nimi od dłuższego czasu; dopóty mają trudności z przerwaniem rozpoczętej wcześniej czynności (np. kolorowania rysunku, układania klocków itp.), dopóki nie „dojdą do końca”; nalegają na powtarzalność codziennych czynności i ich „właściwe” wykonanie (np. ubranka zdjęte wieczorem muszą być ułożone w określonej kolejności w ustalonym miejscu, napoje w domu piją tylko ze swojego kubka itp.). Zachowania kompulsywne nie ograniczają się więc jedynie do odżywiania i obsesyjnego zainteresowania jedzeniem. Co więcej, wiele wskazuje na związek pomiędzy nasileniem obsesji dotyczących jedzenia (takich jak natrętne poszukiwanie artykułów spożywczych, natarczywe dopytywanie o porę i skład posiłków, pilnowanie tego, co do jedzenia dostają inni itp.) a innymi formami zachowań zrytualizowanych. Im silniejsze zainteresowanie jedzeniem, tym więcej zaburzeń zachowania należy się spodziewać w innych dziedzinach życia.

Osoby z PWS doświadczają też zwykle trudności w przystosowaniu się do życia społecznego oraz w zrozumieniu cudzych zachowań i intencji.

Objawy te przypominają problemy spotykane u dzieci z zaburzeniami autystycznymi. Z tego powodu zespół Pradera-Williego zaliczany bywa do tzw. „spektrum autystycznego”. Oczywiście, chorzy z zespołem rzadko kiedy wykazują klasyczne objawy autyzmu: same uczą się mówić (choć mowa jest opóźniona), mają świetny kontakt z rodzicami, nie brakuje im też zazwyczaj poczucia humoru. Niemniej jednak terapie stosowane u dzieci autystycznych mogą być pomocne w ograniczaniu rytualistycznych form zachowania.

Szczególne ryzyko wystąpienia zaburzeń autystycznych mają chorzy z disomią matczyną.

## **Inne zaburzenia zachowania**

Natrętne poszukiwanie jedzenia wynika z wcześniej opisanych zaburzeń regulacji głodu i sytości. Wszystko wskazuje też na to, że także inne specyficzne dla osób z zespołem Pradera-Williego zachowania stanowią skutek wrodzonej wady genetycznej i spowodowanych nią zaburzeń. Świadczy o tym choćby opisany w poprzednim podrozdziale związek pomiędzy nasileniem obsesji dotyczących pokarmów a innymi zachowaniami kompulsywnymi. Jeszcze dokładnie nie wiadomo jednak, jaki mechanizm je wywołuje.

W przypadku skubania skóry oraz rozdrapywania strupów i ran istnieje następująca hipoteza: wysoki próg bólu powoduje, że chorzy nie mają przykrych doznań w związku ze swoim zachowaniem, natomiast odczuwają przyjemność, ponieważ ich mózg w odpowiedzi na uszkodzenia skóry produkuje substancje uśmierzające ból. Inni badacze są zdania, że chorzy „uczą” się skubania, naśladować otoczenie, np. siostrę wyciskającą pryszczę. Nie ma, niestety, żadnego lekarstwa na tę dolegliwość, która może występować w bardzo dużym nasileniu, grożąc zakażeniami i szpecąc chorego. Jediną odpowiedzią mogą być działania prewencyjne i zmiany środowiskowe (opisane w rozdziale 3).

W przypadku wszystkich zaburzeń zachowania warto szukać wsparcia psychologicznego i terapii, które zmniejszają uciążliwość objawów. Nie możemy jednak zapominać, że nie powinniśmy obwiniać chorego za te zachowania ani też przypisywać mu odpowiedzialności za kolejne „wpadki”. To nie dziecko jest „niegrzeczne” – to my okazujemy się, podobnie jak ono, bezsilni wobec tej dziwnej choroby.

## Rozdział 3

### Typowe objawy

Zespół Pradera-Williego jest schorzeniem bardzo złożonym. Oznacza to, że występuje w nim wiele różnych objawów, z których każdy wymaga specjalnego postępowania i leczenia. Wiotkość (hipotonia) wymaga rehabilitacji, obniżona przemiana materii – restrykcyjnej diety niskokalorycznej, a niedorozwój mięśni i niski wzrost – leczenia hormonem wzrostu. Problemom tym trzeba stawić czoła odpowiednio wcześnie. Jeżeli tego nie zrobimy, zakłóca one przebieg rozwoju dziecka i doprowadzą do powstania kolejnych poważnych powikłań. Brak rehabilitacji spowoduje narastanie opóźnień rozwojowych, a bez diety i programu aktywności ruchowej dziecko w krótkim czasie stanie się monstrualnie otyłe. Otyłość z kolei wywoła wtórnie choroby, takie jak cukrzyca, niewydolność serca i układu krążenia, choroby stawów i poważne skrzywienia kręgosłupa, które uniemożliwią wdrożenie leczenia hormonem wzrostu.

Objawy opisane w tym rozdziale można więc podzielić na pierwotne i wtórne. Właściwe postępowanie w zespole Pradera-Williego polega przede wszystkim na wczesnym reagowaniu na pierwotne problemy, aby nie dopuścić do powstania wtórnych powikłań. Wymaga to wielkiego wysiłku ze strony rodziców i dobrej współpracy z całym gronem specjalistów. Pamiętajmy jednak, że komplikacje wynikłe z braku odpowiednio wczesnej interwencji bardzo szybko pogłębiają niepełnosprawność dziecka i jeszcze trudniej poddają się leczeniu.

### Hipotonia

Głęboka hipotonia jest pierwszym objawem, jaki powinien zaniepokoić rodziców i lekarzy. Hipotonia to zbyt niskie napięcie mięśniowe. Niemowlę jest wiotkie: przelewa się przez ręce, niewiele się rusza, mało płacze (czasem nie robi tego w ogóle przez pierwsze miesiące!) i dużo śpi. Położone na brzuchu nie jest w stanie podnieść główki, a brane na ręce sprawia wrażenie bezwładnego.



Hipotonia daje o sobie znać jeszcze przed narodzeniem. Nierzadko już w okresie ciąży matki dzieci z PWS niepokoi fakt, że ich maleństwo nie kopie i prawie wcale nie czują jego ruchów. Po urodzeniu zaś słabe napięcie mięśniowe odbija się negatywnie na dwu bardzo ważnych dziedzinach: karmieniu dziecka i jego rozwoju ruchowym.

Karmienie hipotonicznego niemowlęcia sprawia zazwyczaj poważne problemy, przynajmniej w początkowym okresie. Niektóre dzieci w ogóle nie wykazują odruchu ssania, a te, które ssać potrafią, mają trudności z połykaniem pokarmu i szybko męczą się podczas jedzenia. Rzadko której mamie udaje się karmić dziecko piersią. Bardzo często hipotonia jest tak duża, że nie pomoże nawet butelka ze specjalnym smoczkiem – dziecko nie ma siły na tak ułatwione ssanie, a do tego nie nadąża

z połykaniem zbyt dużych porcji i zachłystuje się pokarmem. W takich przypadkach konieczne może się okazać karmienie sondą dożołądkową w szpitalu przez kilka tygodni po urodzeniu. Czasem wystarczy, gdy położna pokaże rodzicom, jak karmić dziecko za pomocą strzykawki czy kroplomierza. Niezależnie od stosowanej metody dziecku trudno dostarczyć wystarczającą ilość pokarmu, dlatego w tym okresie poważnym problemem bywa niedowaga.

U dzieci z PWS hipotonia jest początkowo bardzo nasilona i choć wydaje się częściowo ustępować z wiekiem, to jednak w mniejszym lub większym stopniu utrzymuje się przez całe życie. Należy pamiętać, że stanowi ona jedną z przyczyn zaburzeń rozwoju psychomotorycznego dzieci z tym zespołem (np. późniejszego siadania i chodzenia oraz niewyraźnej, trudnej do zrozumienia mowy). Napięcie mięśniowe nie dość, że zbyt niskie, to bardzo często jest również asymetryczne: mięśnie jednej połowy ciała są słabiej napięte niż drugiej. Także asymetria utrudnia rozwój ruchowy oraz wpływa na powstawanie wad postawy. Jeśli chcemy więc, aby nasze dziecko było sprawne i lepiej się rozwijało, musimy jak najwcześniej zacząć rehabilitację, która – szybko rozpoczęta, intensywna i długotrwała – może naprawdę wiele zmienić, radykalnie poprawiając stan dziecka. Przeciwdziałanie skutkom hipotonii zostało szerzej omówione w następnym rozdziale poświęconym formom terapii.

### **Brak poczucia sytości**

Cechą, która wyróżnia zespół Pradera-Williego spośród innych chorób, jest brak poczucia sytości. Objaw ten daje o sobie znać między drugim a szóstym rokiem życia, nasilając się stopniowo. Dziecko, którego karmienie dotychczas sprawiało olbrzymie trudności, nie tylko coraz lepiej radzi sobie z posiłkami, ale też coraz wyraźniej interesuje się jedzeniem. Nie zostawia na talerzu żadnych resztek i może jeść niemal bez końca. Z czasem samo zaczyna poszukiwać dodatkowych porcji. Bywa to niebezpieczne, gdyż niektóre dzieci gotowe są spożyć dosłownie wszystko, co wpadnie im ręce: ładnie pachnące środki czystości, lodowato zimną mrożonkę albo zepsute jedzenie z kosza na śmieci, o czym jeszcze będzie mowa. Zagrożenie potęguje fakt, iż większość osób z zespołem Pradera-Williego nie ma odruchu wymiotnego, który w takich pozwalałby przypadkach na pozbycie się przez organizm szkodliwych substancji.

Dokładne przyczyny tego nieustającego nienasylenia pozostają nieznane, nie wymyślono też, jak dotąd, żadnego lekarstwa, które oszukałoby wieczny głód odczuwany przez osoby z PWS. Podkreślmy jednak raz jeszcze – przyczyny są jak najbardziej biologiczne. U osoby zdrowej po zjedzeniu pewnej ilości jedzenia do mózgu dociera sygnał – „dostaliśmy wystarczająco dużo energii, pora przestać jeść”. Wiele wskazuje na to, że organizm osoby z PWS taki sygnał wysyła o wiele później, po spożyciu znacznie większej porcji jedzenia. W dodatku sygnał ten jest słabszy – tzn. bardzo szybko po zjedzeniu nawet przesadnie wielkiej porcji organizm znów woła o posiłek! Wykazały to tzw. „testy kanapkowe” przedstawione na rycinie w poprzednim rozdziale.

Nienasycony głód i poszukiwanie jedzenia występuje z różnym nasileniem u różnych osób z tym zespołem. Niektórzy chorzy potrafią okresowo kontrolować swoje zachowanie i stosunkowo łatwo akceptują „rozkład dnia” wyznaczający konkretne pory posiłków. Inni nie

ustaną w poszukiwaniu dodatkowych „przekąsek” (może to być drugie śniadanie kolegi z klasy, podkradziony w sklepie batonik albo wyżebrane u sąsiadów ciasteczko, a nawet karma dla zwierząt czy odpadki z kosza na śmieci). Dla wszystkich jedzenie staje się w końcu prawdziwą obsesją.

Trzeba też pamiętać, że żadna osoba z zespołem Pradera-Williego nie jest w stanie na dłuższą metę sama kontrolować ilości spożywanego pokarmu. Warto, oczywiście, tłumaczyć dziecku zasady odżywiania i uczyć unikania pewnych pokarmów (np. *idziemy na przyjęcie do cioci, na deser dostaniesz jabłko, ale nie zjesz ciasteczka*). Nie należy jednak obwiniać dziecka, gdy zdarzy mu się „złamać reguły” i zjeść coś ekstra. **To zadaniem rodziców i opiekunów (także nauczycieli i wychowawców!) jest takie kształtowanie otoczenia chorego, by nie miał on dostępu do jedzenia i nie był wystawiony na pokusy, którym nie uda mu się oprzeć.**

### **Obniżona przemiana materii**

Sprawę dodatkowo komplikuje fakt, że osoby z PWS mają obniżoną przemianę materii. Oznacza to, iż powinny... mniej jeść, ponieważ mniej spalają. W porównaniu do osoby w podobnym wieku i o zbliżonym wzroście cierpiący na zespół potrzebują zaledwie połowy dziennej ilości kalorii. W przypadku dorosłych z zespołem będzie to zwykle nie więcej niż około 1000 kcal. Tyle kalorii ma jedna średnia pizza z szynką i serem lub cztery batony czekoladowe! Konieczne jest więc przestrzeganie DIETY NISKOKALORYCZNEJ i to przez całe życie, począwszy od wieku 2–3 lat. W innym przypadku chory w zastraszającym tempie przybiera na wadze i staje się monstrualnie otyły. Ze względu na początkowe trudności w karmieniu oraz szybki rozwój restrykcyjna dieta niskokaloryczna nie jest polecana w pierwszych dwu latach życia dziecka. Niemniej jednak i w tym okresie należy kontrolować wagę dziecka oraz odpowiednio dobierać kaloryczność posiłków, by nie dopuścić do powstania nadwagi. Szersze omówienie odżywiania i diety w zespole Pradera-Williego znajduje się w następnym rozdziale.

### **Otyłość i jej powikłania**

Znacznego stopnia otyłość i jej powikłania uważa się powszechnie za najpoważniejsze problemy kliniczne w zespole Pradera-Williego. Zaburzenia te nie tylko upośledzają funkcjonowanie chorego i pogłębiają jego niepełnosprawność, ale także stanowią najczęstszą przyczynę przedwczesnych zgonów osób dotkniętych zespołem.

Osobom zdrowym nabranie dodatkowych kilogramów zajmuje wiele czasu, ponieważ ich organizm broni się przed zakłóceniem raz ustalonej równowagi. U chorego z zespołem Pradera-Williego mechanizmy te nie działają prawidłowo, a to oznacza, że bez ścisłej kontroli ilości spożywanych pokarmów wskazówka na wadze bardzo szybko wędruje do góry. W zespole tym otyłość znacznego stopnia może się pojawić nawet we wczesnym wieku przedszkolnym! Przypadek kilkunastoletniej dziewczynki z zespołem Pradera-Williego, która mając 140 cm wzrostu, ważyła 140 kg, nie jest wcale odosobniony. Niektóre dzieci z zespołem ważyły nawet 300 kg, choć były przy tym znacznie niższe od swoich rówieśników. Otyłość tego stopnia praktycznie uniemożliwia ruch, przykuwając chorego do łóżka.



Monstrualna otyłość stanowi szybką ścieżkę do poważnych chorób, takich jak cukrzyca, choroby serca i układu krążenia. Pogarsza ona także funkcjonowanie układu oddechowego. Bezdechy senne przybierają na sile, pojawia się hipowentylacja (tzn. oddechy stają się rzadsze i płytsze), a w konsekwencji – groźne w skutkach niedotlenienie mózgu i innych narządów. Rosnąca masa ciała nadmiernie obciąża układ kostny chorego, prowadząc do jego poważnych zwyrodnień oraz towarzyszących im chorób stawów. Wszystko to sprawia, że bardzo otyłe osoby z zespołem Pradera-Williego jeszcze przed ukończeniem dwudziestego roku życia mogą wykazywać objawy kojarzone raczej ze skutkami przewlekłych chorób u osób znacznie starszych. Schorzenia te, nabyte w tak młodym wieku, prowadzą do zagrażających życiu stanów klinicznych w wieku 20–30, a nawet kilkunastu lat. Pewien młody człowiek z zespołem Pradera -Williego w wieku 24 lat miał za sobą 2 zawały serca, inny zaś, w wieku 21 lat, przeżył już kilka zapaści.

Leczenie stanów krytycznych w przypadku zaawansowanej otyłości jest bardzo trudne. Przeprowadzenie interwencji chirurgicznej czy podanie znieczulenia obciążone jest wówczas dodatkowym ryzykiem. Najlepszym lekarstwem byłoby zrzućenie wagi, ale obniżony poziom przemiany materii u osób z zespołem Pradera-Williego bardzo utrudnia odchudzanie. Lepiej więc otyłości zapobiegać, gdyż bardzo trudno ją leczyć.

Pamiętajmy także, że cukrzyca i wysoki wskaźnik BMI stanowią przeciwwskazania do terapii hormonem wzrostu.

### **Deficyt hormonu wzrostu**

#### **Niskorosłość i niedobór masy mięśniowej**

Dzieci i dorośli z zespołem Pradera-Williego cierpią na niedobór hormonu wzrostu. Choć po urodzeniu ich długość ciała mieści się zwykle w granicach normy, to później rosną wolniej niż rówieśnicy i bez specjalnej terapii pozostają bardzo niscy. Hormon wzrostu odpowiada jednak nie tylko za proces wzrastania. Odgrywa on również bardzo ważną rolę w tworzeniu się mięśni. Osoby z zespołem Pradera-Williego, nawet jeśli są bardzo szczupłe, mają zbyt mało masy mięśniowej, a jednocześnie zbyt wiele tkanki tłuszczowej. Niedobór tkanki mięśniowej stanowi jedną z przyczyn wspomnianego wcześniej obniżonego zapotrzebowania na energię. Dlaczego tak się dzieje? Po pierwsze, bez odpowiedniej siły mięśni trudno jest podejmować większe wysiłki. Po wtóre, mięśnie, nawet gdy odpoczywamy, spalają trzy razy więcej energii niż tkanka tłuszczowa!

Niedobór masy mięśniowej można stwierdzić już u niemowląt z PWS. To kolejny, po hipotonii, czynnik utrudniający dzieciom normalny rozwój. Mają one skąpą tkankę mięśniową, więc trudno im się poruszać, są mało aktywne, przez co brakuje im okazji, by poznawać otaczający je świat, uczyć się i rozwijać.

Wielkim przełomem w leczeniu chorych z zespołem Pradera -Williego okazała się terapia hormonem wzrostu. W przypadku tego schorzenia chodzi w niej o coś więcej niż tylko uzyskanie wyższego wzrostu. Jej najważniejszym celem jest przyrost masy mięśniowej, który pozwala dziecku więcej się ruszać i lepiej rozwijać. Dzięki zwiększonej masie mięśniowej

organizm zużywa więcej energii, co ułatwia utrzymanie wagi. Oczywiście, terapia hormonem wzrostu ma sens wówczas, gdy jednocześnie stosujemy dietę niskokaloryczną i rehabilitację, a także zapewniamy choremu odpowiednią dawkę codziennej aktywności ruchowej. Więcej na ten temat znaleźć można w kolejnym rozdziale.

### **Błędne koło objawów**

Uważny czytelnik zapewne zauważył, że opisane tu objawy, takie jak hipotonia, niska przemiana materii i niedobór tkanki mięśniowej, wzajemnie się wzmacniają, tworząc swoiste błędne koło. Dziecko cierpiące na hipotonię jest mało aktywne, a dodatkowo poruszanie utrudnia mu niedobór tkanki mięśniowej. Tymczasem do prawidłowego rozwoju mięśni niezbędne są ruch i wysiłek fizyczny. Brak ruchu i zbyt mała masa mięśni powodują, że przemiana materii utrzymuje się na obniżonym poziomie. Zapotrzebowanie energetyczne dziecka z PWS jest więc o połowę mniejsze niż u dziecka zdrowego. W związku z tym powinno ono bardzo mało jeść – nie więcej niż połowę tego, co rówieśnicy, gdyż inaczej stanie się otyłe. Tymczasem nienasycona chęć jedzenia napędzana „zepsutym” mechanizmem kontroli głodu i sytości każe dziecku obsesyjnie poszukiwać pożywienia. W naszej kulturze dostęp do żywności jest niezwykle prosty; sklepowe półki, lodówki, automaty do sprzedaży batoników – na każdym kroku zachęceni jesteśmy do tego, by coś przegryźć. Jeżeli tego dostępu nie zablokujemy, masa ciała dziecka wzrośnie bardzo szybko i możemy nawet nie zauważyć, kiedy stanie się ono poważnie otyłe. Otyłemu zaś trudno podjąć wysiłek fizyczny, trudniej jest ćwiczyć i ruszać się – i błędne koło się zamyka. Wraz z otyłością pojawiają się wspomniane wcześniej poważne schorzenia, takie jak choroba wieńcowa, obrzęki limfatyczne, niewydolność krążeniowo-oddechowa itp., które pogłębiają niepełnosprawność i prowadzą do stanów krytycznych.

Na szczęście rozwojowi takiej sytuacji w wielu przypadkach można zapobiec. Kluczem do sukcesu jest terapia zintegrowana łącząca restrykcyjną dietę i intensywną rehabilitację z terapią hormonem wzrostu.

### **Hipogonadyzm i rozwój płciowy**

Hipogonadyzm oznacza w uproszczeniu, że w organizmie jest zbyt mało hormonów płciowych. Wszystkie dzieci z PWS są dotknięte tym problemem, choć nie w jednakowym stopniu. Objawem, który można stwierdzić zaraz po urodzeniu, jest np. niedorozwój narządów płciowych. Widoczny jest on zwłaszcza u chłopców, którzy zwykle mają bardzo małe prącie i schowane w jamie brzusznej, a więc niewidoczne, jądra (wnętrostwo). Dziewczynki z kolei mogą mieć zbyt małe wargi sromowe i łechtaczkę, choć cechy te nie są tak ewidentne jak w przypadku chłopców.

Niedobór hormonów płciowych wpływa, rzecz jasna, na przebieg procesu dojrzewania. U osób z PWS jest ono zazwyczaj niepełne, zwłaszcza u chłopców. Rzadko który przechodzi mutację, zazwyczaj nie pojawia się też zarost. Powszechnie uważa się, że mężczyźni z PWS są bezpłodni. Dziewczeta przeważnie nie mają miesiączek lub są one nieregularne. Znane są jednak przypadki kobiet z tym zespołem, które zaszły w ciążę i urodziły dzieci. Te, u których stwierdzono disomię maczyną, mają duże szanse na urodzenie zupełnie zdrowego dziecka.

Jeśli natomiast przyczyną ich choroby jest delecja regionu 15q11-13, to wówczas mają tylko 50% szans, że dziecko będzie zdrowe, a 50% stanowi ryzyko, że dziecko urodzi się z zespołem Angelmana. Podkreślmy raz jeszcze, że są to przypadki naprawdę bardzo rzadkie i, jak dotąd, na świecie zanotowano ich zaledwie kilka, podczas gdy **zdecydowana większość kobiet z zespołem Pradera-Williego pozostaje bezpłodna.**

Rola hormonów płciowych nie ogranicza się jedynie do rozwoju płciowego i prokreacji. Odgrywają one ważną rolę w wielu procesach, jakie zachodzą w ciele człowieka, a ich niedobór zwiększa ryzyko m.in. wczesnej osteoporozy. Poza tym brak oznak dojrzewania płciowego odbija się negatywnie na funkcjonowaniu nastolatka wśród jego rówieśników. Dziecinny głos czy wygląd bywają powodem napiętnowania i odrzucenia przez grupę, zwłaszcza gdy dziecko przebywa w środowisku osób zdrowych (np. uczęszcza do szkoły rejonowej albo klasy integracyjnej). Jeśli nie ma przeciwwskazań i młody człowiek dobrze toleruje lek, to można zastosować substytucję hormonów płciowych – brakujące hormony dostarczane są wówczas w postaci leku (zob. rozdział następny).

### **Rozwój psychoruchowy**

Rozwój psychoruchowy dzieci z PWS jest opóźniony. Rodzice powinni przygotować się na to, że dłużej niż w przypadku dzieci zdrowych będą czekać, aż ich maleństwo usiądzie, powie pierwsze słowo i zacznie chodzić. Wcześniej rozpoczęta rehabilitacja może jednak przyspieszyć nabywanie kolejnych sprawności. Na przykład wiele książek podaje, że dzieci z zespołem zaczynają chodzić najczęściej między trzecim a czwartym rokiem życia. Są jednak i takie, które pierwsze kroki postawiły, jeszcze nie mając skończonych 2 lat. Zawdzięczają to rehabilitacji rozpoczętej w pierwszych miesiącach życia.

Źródłem wielu problemów jest opóźniony i zaburzony rozwój mowy. Dzieci nie tylko znacznie później niż ich rówieśnicy zaczynają mówić, ale dodatkowo ich mowa jest często niewyraźna, uproszczona i nie zawsze gramatyczna. Dzieci o wiele więcej rozumieją, niż są w stanie powiedzieć (jak to określają logopedzi, mowa bierna wyprzedza znacząco mowę czynną).

Dlaczego tak się dzieje? Składa się na to co najmniej kilka przyczyn.

1. Niskie napięcie mięśniowe powoduje, że dziecko ma niewystarczającą kontrolę nad mięśniami twarzy, języka i innych narządów jamy ustnej, które biorą udział w produkcji dźwięków. Ssanie i połykanie w okresie niemowlęcym są najlepszymi ćwiczeniami przygotowującymi do rozwoju mowy. Hipotonia i początkowe problemy z przyjmowaniem pokarmów, jakich doświadczają dzieci z PWS, powodują, że omija je kilka miesięcy intensywnego treningu jamy ustnej.
2. U wielu dzieci występują też pewne nieprawidłowości w budowie jamy ustnej, które utrudniają poprawną wymowę (np. bardzo wysoko wysklepione, „gotyckie” podniebienie).
3. Nakładają się na to jeszcze różnego stopnia zaburzenia neurologiczne, które powodują, że dziecko ma kłopoty z zapamiętywaniem sekwencji (uporządkowanych ciągów) dźwięków oraz planowaniem ruchów artykulacyjnych.

Dziecko z PWS powinno jak najwcześniej – jeszcze przed ukończeniem pierwszego roku życia – trafić pod opiekę logopedy, neurologopedy i psychologa mowy, którzy poprowadzą terapię mowy.

Chorzy z PWS mają też zazwyczaj pewne kłopoty z nauką. Dotyczy to zwłaszcza dziedzin wymagających abstrakcyjnego myślenia, takich jak matematyka. Zazwyczaj dobrze czytają, poważniejsze kłopoty sprawia im natomiast pisanie.

Możliwości intelektualne osób z zespołem Pradera-Williego są bardzo zróżnicowane. Część z nich mieści się w normie intelektualnej, spora grupa ma tzw. lekki stopień upośledzenia, a część – stopień umiarkowany, nieliczni zaś wykazują upośledzenie głębokie. Wybór przedszkola i szkoły zależy więc m.in. od poziomu rozwoju umysłowego dziecka. Jedne dzieci poradzą sobie w zwykłej szkole rejonowej (przynajmniej na etapie szkoły podstawowej), dla drugich najlepszym rozwiązaniem będzie klasa integracyjna, a dla innych najkorzystniejszym wyborem okaże się szkoła specjalna. Warto tu dodać, że rozwój intelektualny dziecka nie powinien być jedynym czynnikiem, jaki rodzice i opiekunowie biorą pod uwagę, planując ścieżkę edukacyjną dziecka. Należy także zorientować się, jaka w tej szkole jest „polityka żywieniowa”, np. czy jest sklepik i co się w nim sprzedaje, czy na korytarzu stoją automaty z napojami i słodyczami itp. Porozmawiajmy z dyrekcją i nauczycielami, przedstawiając im problem naszego dziecka. Zbadajmy, jaka jest gotowość szkoły do współpracy w zakresie kontroli odżywiania. Niestety, niejednokrotnie to właśnie pobyt w szkole okazuje się „słabym punktem” naszej linii obrony przed otyłością.

## **Zaburzenia zachowania**

Niezależnie od poziomu rozwoju intelektualnego społeczne funkcjonowanie osób chorych na PWS bardzo utrudniają zaburzenia zachowania. To właśnie te zaburzenia, bardziej niż stopień rozwoju umysłowego, sprawiają trudności chorym, np. uniemożliwiają podjęcie nawet prostej pracy zawodowej. Dotyczą one kilku obszarów, a ich stopień nasilenia jest różny u różnych osób.

### ***1. Poszukiwanie jedzenia***

Chorzy, którzy weszli już w fazę nienasyconego głodu, zaczynają poszukiwać dodatkowych porcji jedzenia. W przypadku małych dzieci stwarza to niebezpieczeństwo spożycia substancji niejadalnych, a nawet trujących, np. środków czystości. Starsze dzieci i dorośli mogą wyjadać domowe zapasy, wyłudzać jedzenie albo zwyczajnie je podkraść (np. w sklepie lub kolegom w szkole itp.). Zachowania takie interpretowane są najczęściej przez otoczenie jako „brak wychowania” i nierzadko kończą się przykrym doświadczeniem, np. z policją.

### ***2. Brak elastyczności umysłowej i odporne przyjmowanie zmian***

W początkowym okresie życia dzieci z PWS są niezwykle miłe, przyjaźnie nastawione i posłuszne. Z wiekiem nasilają się jednak cechy zgoła odmienne: upór, drażliwość oraz skłonność do wybuchów złości. Problemy pojawiają się zwłaszcza w sytuacji nieoczekiwanej zmiany we wcześniejszych planach albo typowym porządku codziennych zajęć i czynności. Osoby z zespołem Pradera-Williego chcą wcześniej wiedzieć, co i w jakiej kolejności się wydarzy. Często dopytują się o to natarczywie, kiedy zaś ustalony plan zdarzeń nagle musi się zmienić, czują się sfrustrowane, wybuchają złością, a nawet mogą zachowywać się agresywnie. Planowane zmiany warto więc w miarę możliwości wprowadzać z pewnym wyprzedzeniem. Dzięki temu taka weryfikacja planu staje się jego częścią i osoba z PWS ma szansę przyzwycząić się do tej perspektywy. Wskazane jest także ćwiczenie elastyczności umysłowej dziecka i wprowadzania zmian w sytuacjach bezpiecznych, bez pośpiechu i napięcia. Na szczęście po zakończeniu okresu dojrzewania napady złości stają się zazwyczaj rzadsze.

### **3. *Braki w zakresie umiejętności społecznych***

Osoby z PWS przejawiają zwykle trudności ze zrozumieniem sytuacji społecznych. Często więc zachowują się niewłaściwie, niezgodnie z oczekiwaniami otoczenia. Brak umiejętności społecznych, zwłaszcza gdy towarzyszy mu niewyraźna wymowa, bywa też powodem licznych kłopotów chorego w codziennym życiu. Utrudnia kontakty z rówieśnikami i nawiązywanie znajomości. Bywa, że staje się przyczyną lekceważenia ze strony opiekunów i nauczycieli, którzy nieświadomie mogą niżej oceniać możliwości takiego dziecka.

### **4. *Zaburzenia zdrowia psychicznego***

W przypadku osób, u których stwierdzono disomię matczyną, istnieje bardzo wysokie ryzyko (około 75%) wystąpienia stanów psychiatrycznych. To poważna choroba wymagająca interwencji psychiatry oraz stosowania leków psychotropowych. Należy uprzedzić lekarza, iż chory z PWS może zupełnie inaczej reagować na leki i dlatego wszelkie próby ustawienia kuracji powinno się zaczynać od naprawdę minimalnych dawek.

Podobnie jest w przypadku depresji, na którą narażeni są zwłaszcza dorośli chorzy. Świadomi swojej odmienności, odizolowani społecznie po ukończeniu szkoły łatwo w nią popadają. Osoby z zespołem Pradera-Williego, wchodząc w dorosłość, bardzo chcą się usamodzielniać. Potrzeba wolności i chęć decydowania o własnym życiu objawia się czasem ucieczkami z domu, bardzo niebezpiecznymi dla chorych.

Warto więc wcześniej, zanim młody człowiek z PWS zakończy swoją edukację, zastanowić się nad formą aktywności i zaangażowania społecznego, jakie mógłby

podjąć, opuściwszy szkołę. Mogą to być warsztaty terapii zajęciowej, dom pobytu dziennego itp. W praktyce, niestety, dorośli z PWS nie jest w stanie podjąć pracy zawodowej, ponieważ w Polsce nie istnieje ani jeden zakład pracy chronionej lub podobna instytucja, która chorym z PWS zapewniałaby kontrolę odżywiania.

## **Obniżony poziom aktywności**

Wszystkie osoby z zespołem Pradera-Williego wykazują obniżony poziom spontanicznej aktywności. Oznacza to, że zdecydowanie mniej się ruszają i rzadziej podejmują samodzielne działania. Terapia hormonem wzrostu podnosi poziom aktywności spontanicznej, ale nie wyrównuje go do poziomu właściwego osobom zdrowym. Chorego należy zachęcać zatem zarówno do wysiłku fizycznego, jak i urozmaiconych zajęć. Najlepiej ustalić program codziennej aktywności, w którym znajdują się ćwiczenia (jazda na rowerze, spacer, pływanie itp.) i inne wymagające wysiłku zajęcia (prace ręczne, koszenie trawnika, podlewanie kwiatów itp.). Brak aktywności dziecka może być chwilowo wygodny dla rodziców i opiekunów, ale ostatecznie napędza on złowrogi mechanizm choroby, przyczynia się do powstania otyłości i w konsekwencji upośledza rozwój dziecka. Warto zwrócić na to uwagę nauczycielom w szkole i przedszkolu. Dziecko, które przebywając w przedszkolu, przez 3 godziny spokojnie układa puzzle z 200 kawałków, nikomu, co prawda, nie przeszkadza, ale też samo niczego się nie uczy.

## **Inne problemy medyczne**

Spośród innych objawów często towarzyszących zespołowi Pradera-Williego trzeba wymienić następujące:

### **1. Zaburzenia oddychania**

Osoby z PWS mają słabsze mięśnie oddechowe, a niektóre – także nieprawidłową budowę układu oddechowego. Zawodzi też regulacja oddychania na poziomie podwzgórza – części mózgu, która u osób z zespołem nie funkcjonuje prawidłowo. Do tego dochodzi czasem przerost migdałków, bezwzględnie wymagający ich usunięcia lub podcięcia. Również otyłość, jak już wspomnieliśmy, pogarsza działanie układu oddechowego.

Wszystkie te czynniki powodują, że chorzy z PWS powszechnie cierpią na zaburzenia oddychania objawiające się chrapaniem, a także bezdechami. Bezdech oznacza chwilowe zatrzymanie oddechu, zazwyczaj w czasie snu. Kiedy człowiek nie oddycha, jego ciało na moment zostaje pozbawione dopływu tlenu. Taka przerwa oddziałuje niekorzystnie na organizm, w szczególności na komórki mózgu. Częste bezdechy u dzieci mogą przyczyniać się do powstawania opóźnień rozwojowych. Bezdechy mogą nasilać się wyraźnie w czasie infekcji, nawet banalnego dla zdrowych dzieci kataru, ze względu na wspomnianą wcześniej skłonność do zaburzeń regulacji oddychania, powiększenie migdałków i współistniejącą otyłość. Nierzadko u dzieci z zespołem infekcje dróg

oddechowych trwają dłużej i trudniej poddają się leczeniu, co przedłuża stany nasilonych bezdechów. Dlatego też wskazana jest stała opieka laryngologa nad każdym chorym z PWS i to już od wieku niemowlęcego.

## **2. Zaburzenia termoregulacji**

Jak już wspomnieliśmy, u osób chorych na PWS nieprawidłowo działa część mózgu zwana podwzgórzem. Odgrywa ono ważną rolę w regulacji ciepłoty (temperatury) ciała. Niemowlęta z zespołem mogą nagle dostać wysokiej gorączki np. z powodu przegrzania. Jednocześnie jakaś poważna choroba może przebiegać bez podwyższonej temperatury. Jest to bardzo niebezpieczne, gdyż bywa często powodem lekceważenia stanu pacjenta, a w konsekwencji czekania, aż choroba się rozwinie. Warto zwrócić na ten fakt uwagę lekarza badającego dziecko.

Niewłaściwa termoregulacja wpływa także na odczuwanie ciepła i zimna. Niektóre osoby z zespołem ubierają się przez to niewłaściwie – np. w bardzo ciepły dzień zakładają sweter, co grozi przegrzaniem. Problemy mogą się pojawić przy zmianie sposobu ubierania w związku z nastaniem innej pory roku. Siła nawyku i przywiązanie do rytuału np. może sprawić, że dziecko w środku lata „po cichu” wyjdzie z domu w rajstopach pod spodniami i ... grubych rękawiczkach. U niektórych, zwłaszcza u dzieci, bardzo szybko następuje też wychłodzenie podczas zimnej pogody, co warto wziąć pod uwagę szczególnie w przypadku dzieci, które jeszcze same nie chodzą i spacerują siedząc w wózku.

## **3. Problemy stomatologiczne**

Niestety, nie ominą nas także częste wizyty u dentysty. W PWS powszechnie występuje hipoplazja szkliwa – tzn. jest ono zbyt miękkie. Szybciej się uszkadza, przez co zęby łatwiej się „psują”. Niekiedy nawet zęby mleczne wyzynają się z oznakami próchnicy. Chorobom jamy ustnej sprzyja dodatkowo bardzo gęsta i lepka ślina, typowa dla tego zespołu. Plagą bywają również pleśniawki. Słabe szkliwo powoduje też szybsze ścieranie się zębów.

Już od chwili pojawienia się pierwszych zębów mlecznych dziecko powinno regularnie odwiedzać gabinet dentysty. Wizyty kontrolne wskazane są częściej niż u dzieci zdrowych. Dobrze by było, gdyby odbywały się przynajmniej raz na kwartał. Oczywiście, należy dbać o codzienną higienę jamy ustnej – regularnie myć zęby, a przed ich wyrżnięciem się także „gołe” dziąsła. Jeśli zęby dziecka są „ściśnięte”, nie wolno zapominać o dokładnym czyszczeniu przestrzeni międzyzębowych, w których zalegają często resztki pokarmów. Trudno je usunąć zwykłą szczoteczką, trzeba więc sięgnąć po nici dentystyczne, irygatory lub specjalne szczoteczki.

## **4. Wady postawy**

Ogromna większość osób z PWS cierpi na wady postawy. Są to dolegliwości, takie jak skrzywienia kręgosłupa, płaskostopie czy koślawość kolan. Z tego

powodu dziecko od urodzenia powinno być rehabilitowane i znajdować się pod stałą opieką ortopedy. Skrzywienia kręgosłupa mogą pogłębić się do tego stopnia, że potrzebna będzie interwencja chirurga i wszczęcie implantów utrzymujących kręgosłup we właściwej pozycji.

U dzieci leczonych hormonem wzrostu skrzywienia kręgosłupa mogą się nasilić już od początku terapii, czyli w okresie przyspieszenia szybkości wzrastania. Dlatego każde dziecko rozpoczynające kurację hormonem wzrostu powinno być bacznie obserwowane pod tym kątem.

Najpoważniejszym zagrożeniem pogłębienia wad postawy pozostaje otyłość. Słabo umięśniony kościec chorego nie wytrzymuje obciążenia dodatkowymi kilogramami, wskutek czego dochodzi do poważnych deformacji kręgosłupa. W przypadku osób bardzo otyłych skrzywienia kręgosłupa mogą być mniej widoczne z powodu nadmiaru tkanki tłuszczowej. Konieczne są więc okresowe badania u ortopedy, by nie przegapić postępujących zmian w kręgosłupie.

#### **5. *Odczuwanie bólu***

Wiele osób z PWS wykazuje mniejszą wrażliwość na ból. Dzieci nie reagują na ukłucia podczas szczepień, nie zauważają, że się zraniły itp. Cecha ta może być niebezpieczna w przebiegu wielu chorób i urazów. Ból to sygnał, jaki daje nasze ciało, że coś nie jest w porządku. Kiedy bólu nie ma, uważamy, że „wszystko gra”, i nie idziemy do lekarza, a tymczasem choroba postępuje. Należy zatem bacznie obserwować wszystkie nietypowe objawy oraz zachowania dziecka i – w razie wątpliwości – konsultować się z lekarzem. Znane są przypadki, gdy dziecko z PWS nie zauważyło, że... złamało sobie nogę!!!

#### **6. *Uszkodzenia skóry i zachowania autoagresywne***

Mniej więcej 1/3 osób z PWS ma tendencję do natrętnego rozdrapywania ran, miejsc po ukąszeniach przez owady, strupów oraz skubania skóry. Może to prowadzić do powstania trudno gojących się ran i licznych blizn. Rozdrapywanie i skubanie skóry przybiera też czasem postać obsesji, która utrudnia choremu codzienne życie. Niestety, nie ma żadnego lekarstwa łagodzącego tę dolegliwość, a pouczanie i tłumaczenie choremu, że tak nie należy robić, jest bezskuteczne. Najlepiej w takiej sytuacji bandażować wszelkie rany i uszkodzenia skóry lub zaklejać je plastrami, zawsze zakładać choremu ubrania z długim rękawem oraz zapewnić zajęcia wymagające używania dłoni.

U osób z zespołem Pradera-Williego bardzo szybko i łatwo pojawiają się siniaki. Wystarczy niezbyt mocny uraz, czasem nawet mocniejszy uścisk, by na ciele pojawiła się bordowosiną plama. Trudno temu zapobiec, można jednak wspomagać gojenie się wybroczyn, np. stosując dostępne w aptece bez recepty maści przeznaczone do tego celu.



U dzieci mogą pojawiać się też inne formy zachowań autoagresywnych, takie jak wrywanie sobie włosów z głowy, uderzanie głową o podłogę itp. Zachowania takie najlepiej wyciszać – pomóc nam w tym powinna poradnia psychologiczna.

### **7. Osteoporoza**

Osoby z PWS narażone są na osteoporozę, która może pojawić się u nich w bardzo młodym wieku, nawet jeszcze w dzieciństwie. Osteoporoza to schorzenie przebiegające ze zmniejszeniem masy kostnej – staje się ona porowata, jakby „podziurawiona”, i traci gęstość. Grozi to poważnymi złamaniami, które uniemożliwiają ruch dziecka na wiele tygodni, co w zespole Pradera-Williego jest po prostu zabójcze. Dziecko nie rusza się, przybiera na wadze i traci tkankę mięśniową, „zyskując” jednocześnie tkankę tłuszczową. Należy więc zadbać o to, by dieta dziecka była bogata w wapń (np. mleko i jego przetwory oraz jaja). W zwalczaniu osteoporozy, oprócz diety, niezwykle istotna jest systematyczna gimnastyka. U dzieci starszych i dorosłych może też pomóc substytucja hormonów płciowych.

### **8. Problemy ze wzrokiem**

Nierzadkie są także wady wzroku, takie jak zez i krótkowzroczność. Warto więc okresowo sprawdzać wzrok dziecka u okulisty. Pamiętajmy, że zez czy mrużenie oczu przez dziecko to nie tylko kwestia estetyczna. Wady wzroku negatywnie odbijają się na rozwoju i integracji społecznej dziecka, dlatego trzeba je korygować m.in. odpowiednio dobranymi okularami.

### **9. Brak odruchu wymiotnego**

Wiele osób z PWS nie wykazuje odruchu wymiotnego. Odruch ten pełni funkcję ochronną, ponieważ pozwala na pozbycie się szkodliwych substancji, jeżeli takie przez przypadek zostaną spożyte. Brak tego odruchu u chorych naraża ich na szczególne niebezpieczeństwo. Wieczny głód i poszukiwanie jedzenia niejednokrotnie prowadzą bowiem do tego, że ulegają oni pokusie zjedzenia produktów niejadalnych (np. odpadków żywnościowych z kosza na śmieci) lub, co gorsza, trujących. W dobie sztucznych barwników i zapachów płyn do mycia szyb czy pasta do zębów mogą pachnieć tak samo jak guma do żucia lub kisiel, dlatego powinniśmy pamiętać o odpowiednim zabezpieczeniu dostępu do takich środków. Jeśli zaś podejrzewamy, że dziecko spożyło niebezpieczną substancję, powinniśmy się udać z nim do lekarza, którego należy poinformować o braku odruchu wymiotnego.

Jednocześnie nagle pojawiające się wymioty u osoby, która dotąd nie wykazywała tego odruchu, są bardzo niepokojące. U osoby z zespołem Pradera-Williego mogą bowiem sygnalizować stan zagrażający życiu i wymagają natychmiastowej konsultacji lekarskiej.

## Rozdział 4

### Formy terapii

Stare powiedzenie mówi, że lepiej zapobiegać niż leczyć. Samego zespołu Pradera-Williego (PWS) wyleczyć się nie da. Jeśli jednak zastanowimy się nad różnymi problemami rozwojowymi i zdrowotnymi, które niesie ze sobą ta choroba, to zauważymy, iż wielu jej konsekwencjom można zapobiec albo przynajmniej złagodzić ich przebieg. Co prawda, nie wynaleziono jeszcze lekarstwa na niepohamowaną chęć jedzenia, ale jeśli „z zewnątrz” kontrolujemy ilość jedzenia, jakie chory spożywa, to możemy zapobiec narastaniu otyłości. Hipotonii u niemowlęcia nie da się uniknąć, ale dzięki szybkiej i intensywnej rehabilitacji możemy przyspieszyć rozwój motoryczny (czyli ruchowy) dziecka. Z pułapki dramatycznie niskiego poziomu przemiany materii i niedorozwoju mięśni wydostaniemy się dzięki terapii hormonem wzrostu.

Co najważniejsze, powinniśmy wszystkie te formy leczenia stosować jednocześnie. Sam hormon wzrostu niewiele pomoże, jeśli dziecko nie będzie na ścisłej diecie. Dieta bez rehabilitacji i ćwiczeń nie będzie skuteczna. Osobie z PWS trudno ćwiczyć i aktywnie spędzać czas, gdy ma zbyt słabe mięśnie, których przyrost umożliwia hormon wzrostu.

Specjaliści od zespołu Pradera-Williego nazywają to **terapią zintegrowaną**. Na proces leczenia składa się kilka form terapii, które, stosowane osobno, nigdy nie będą aż tak skuteczne, jak wówczas, gdy zostaną zastosowane razem. Najlepiej byłoby, aby liczni lekarze specjaliści, pod których opieką chory się znajduje, w miarę możliwości ze sobą współpracowali.

Dalej pokrótce zostały przedstawione najważniejsze formy terapii osób z PWS. Każda z nich powinna przebiegać pod kierunkiem odpowiedniego specjalisty. Na przykład rehabilitację przeprowadza rehabilitant w porozumieniu z neurologiem i ortopedą, terapię hormonem wzrostu ściśle nadzoruje lekarz endokrynolog, a wspomaganie rozwoju mowy zajmuje się logopeda. Warto jednak pamiętać, że skuteczność terapii zależy nie tylko od kwalifikacji personelu medycznego, ale także od stopnia zaangażowania rodziców i opiekunów dziecka. Łatwiej zaś zaangażować się w coś, co samemu się rozumie. Temu służyć ma niniejszy rozdział. Znajdujące się w jego dalszej części informacje mają przybliżyć cele, jakim służą poszczególne sposoby leczenia i wspomaganie rozwoju.

### Wczesna interwencja

Pierwsze lata życia to okres najszybszego rozwoju dziecka. Mózg i cały układ nerwowy są wówczas bardzo plastyczne, dzięki czemu małe dzieci niezwykle szybko się uczą. Co ciekawe, na tym etapie organizm jest w stanie „kompensować” niektóre braki: np. jeśli przed ukończeniem drugiego roku życia wskutek wypadku dziecko dozna uszkodzenia ośrodka mowy znajdującego się w lewej półkuli mózgu, to utracone funkcje przejmuje półkula prawa. W późniejszym wieku nie jest to już możliwe.

Idea wczesnej interwencji, zwanej także wczesnym wspomaganie rozwoju, bierze swój początek właśnie w chęci wykorzystania tego niesamowitego potencjału drzemącego

w niemowlątach i małych dzieciach. Podejmując terapię w pierwszych miesiącach życia, możemy zapobiec powstaniu czy pogłębieniu wielu zaburzeń.

Pomoc w tym zakresie oferują zarówno placówki medyczne, jak i edukacyjne: ośrodki wczesnej interwencji, zespoły wczesnego wspomaganie rozwoju, a dla dzieci w wieku szkolnym i młodzieży – poradnie psychologiczno-pedagogiczne. Nieocenioną rolę w koordynacji działań rodziców może odegrać lekarz pediatra, który dzięki bogatemu doświadczeniu łatwiej i szybciej niż rodzice wychwyci występujące nieprawidłowości i skieruje dziecko do odpowiedniego specjalisty.

W przypadku zespołu Pradera-Williego wczesna interwencja powinna obejmować następujące obszary:

- 1) rozwój motoryczny – rehabilitacja ruchowa,
- 2) stymulacja rozwoju intelektualnego,
- 3) wspomaganie rozwoju mowy – logopeda, neurologopedia,
- 4) inne problemy medyczne występujące u dziecka, które mogą pogłębić istniejące deficyty (braki) i utrudniają rozwój intelektualny, takie jak: bezdechy nocne, krótkowzroczność itp.

## **Rehabilitacja**

### Okres niemowlęcy

Pierwszym problemem, z jakim przychodzi się zmierzyć rodzicom, jest zazwyczaj hipotonia. Dzieci z PWS rodzą się z tak słabym napięciem mięśniowym, że lekarze badają dziecko przede wszystkim pod kątem chorób układu nerwowego, głównie mięśni. Na szczęście w przypadku naszego zespołu rehabilitacja przynosi bardzo dobre rezultaty.

Hipotonia powoduje, że niemowlę jest „zbyt spokojne”: nie macha rączkami i nóżkami przy przewijaniu, nie płacze, nie domaga się jedzenia, a nawet nie ma siły ssać. Dziecko hipotoniczne później niż jego rówieśnicy osiąga kolejne sprawności „z książeczki zdrowia”: długo nie trzyma główki, później przewraca się z brzucha na plecy, później zaczyna siadać i chodzić. Kolejne osiągnięcia okupione są długimi godzinami ćwiczeń i rehabilitacji.

Ruch jest podstawą rozwoju – pozwala dziecku poznawać świat, spotykać innych ludzi, a więc rozwijać się intelektualnie, emocjonalnie i społecznie. Dziecko ze słabym napięciem mięśniowym spokojnie przesypia czas, gdy jego rówieśnicy testują prawa fizyki (i cierpliwość rodziców), wyrzucając z łóżeczka grzechotkę, raczkując po śliskim parkiecie czy buszując w kuchennych szafkach. Nic dziwnego, że ten spokój musi zostać okupiony dodatkowymi opóźnieniami rozwojowymi. Trzeba więc jak najprędzej rozpocząć walkę z hipotonicznym bezwładem, który hamuje aktywność dziecka. Gdy tylko stan dziecka na to pozwala, należy rozpocząć rehabilitację pod okiem doświadczonego specjalisty. Rehabilitacja służy nie tylko „nadganianiu” opóźnień w rozwoju motorycznym (ruchowym), ale także przygotowuje ciało dziecka na zdobywanie kolejnych umiejętności. Błędem jest „przyspieszanie” rozwoju „domowymi” metodami, np. sadzanie dziecka, które samo jeszcze tego nie potrafi zrobić, w wózku czy też na tapczanie. Postępowanie takie jest zabójcze dla

kręgosłupa i tak narażonego na skrzywienia z powodu choroby. Przeciężenia prowadzą do oplakanych skutków – np. poważnych zwyrodnień kręgosłupa już w wieku niemowlęcym. Dlatego formę i sposób rehabilitacji dziecka w każdym przypadku ustala indywidualnie rehabilitant w porozumieniu z odpowiednimi specjalistami (np. ortopedą i neurologiem). Warto także posłuchać jego rad dotyczących prawidłowego przeprowadzania zwykłych, codziennych zabiegów pielęgnacyjnych (np. jak trzymać dziecko podczas kąpieli, w jakiej pozycji je nosić i przewijać itp.). W przypadku dziecka z hipotonią trzeba czasem skorygować własne nawyki, by nie utrwalać nieprawidłowych wzorców ruchowych czy wad postawy.

Profesor Urs Eiholzer, światowej sławy ekspert w zakresie leczenia osób z zespołem Pradera-Williego, jako początkowy etap rehabilitacji szczególnie poleca metodę Wojty. W niektórych ośrodkach stosuje się także metodę NDT-Bobath. W metodzie Wojty rehabilitant pokazuje rodzicom ćwiczenia, które następnie sami wykonują z dzieckiem kilka razy dziennie. Metoda NDT-Bobath wymaga zazwyczaj, by to terapeuta ćwiczył z chorym.

Niezależnie od wybranej metody dziecko powinno być ćwiczone regularnie, zgodnie ze wskazaniami specjalistów. Rodzice muszą też uzbroić się w cierpliwość. Ich dziecko będzie zdobywać poszczególne sprawności z „książkowych” tabel opisujących rozwój dziecka później aniżeli jego koledzy z porodówki.

Dzieci starsze i dorośli

Rehabilitacja nie kończy się w wieku przedszkolnym. Także dzieci starsze i dorośli z PWS powinni znajdować się pod stałą opieką ortopedy. Potrzebują też zazwyczaj pomocy rehabilitanta, choćby z powodu nagminnie występujących skrzywień kręgosłupa i innych wad postawy. Specjalnej terapii wymagają powikłania otyłości utrudniające aktywność fizyczną, m.in. niewydolność oddechowa i obrzęki limfatyczne.

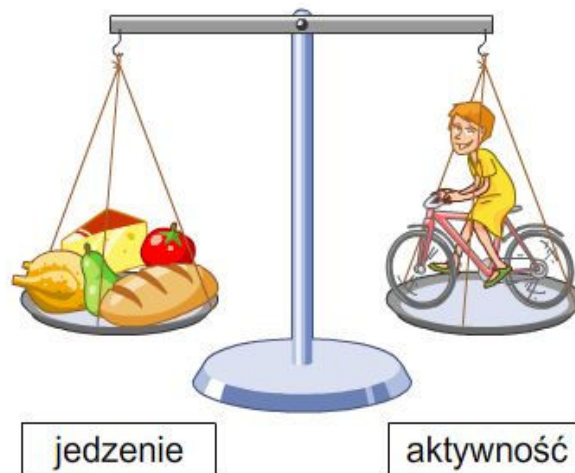
## REHABILITACJA

Problemy często spotykane w PWS:

- hipotonia (obniżone napięcie mięśniowe),
- asymetria napięcia mięśniowego,
- poważne skrzywienia kręgosłupa,
- stopy szpotawe i koślawe,
- płaskostopie,
- koślawość kolan.

## Program codziennej aktywności ruchowej

Wszystkie osoby z zespołem Pradera-Williego wykazują obniżony poziom aktywności – tzn. ruszają się zdecydowanie mniej niż osoby zdrowe. Dotyczy to nawet dzieci leczonych hormonem wzrostu. Co prawda, podczas jego podawania spontaniczna (niewymuszona) aktywność ruchowa wzrasta, ale nadal daleko jej do poziomu aktywności osoby zdrowej. Dlatego niezależnie od rehabilitacji należy zarówno dziecku, jak i dorosłemu z PWS zapewnić codzienną dawkę ruchu – jest ona równie ważna co podawanie leków!



Im więcej ruchu, tym większa jest szansa na utrzymanie wagi dziecka w rozsądnych granicach. Ruch nie tylko pozwala „spalić kalorie”, ale także stymuluje rozwój mięśni. Mięśnie zaś spalają 3 razy więcej energii niż tkanka tłuszczowa, nawet w stanie spoczynku (tzn. że dobrze umięśniona osoba nawet śpiąc, zużywa więcej energii niż ktoś, kto waży tyle samo, ale ma proporcjonalnie mniej mięśni, a więcej tłuszczu).

Tak więc w możliwie najwcześniejszym wieku, gdy tylko proces usprawniania na to pozwoli, należy dziecko wprowadzać w „sportową” aktywność ruchową, która jest zabawą, a nie tylko formą leczenia. Nauczmy dziecko gry w piłkę, pływania, jazdy na rowerze, zapiszmy na rytmikę. Nie zapominajmy, że nabycie każdej z tych umiejętności zajmie choremu na PWS znacznie więcej czasu niż osobie zdrowej. Nie oczekujmy więc szybkich postępów i nie krytykujmy dziecka za to, że nie nadąza za swoimi rówieśnikami. Podążając we własnym tempie, dzieci z zespołem mogą zdobyć sporo umiejętności, choć muszą w to włożyć znacznie więcej wysiłku niż ich zdrowi rówieśnicy: mogą nauczyć się tańca, jazdy konnej, a niektóre nawet jeżdżą na nartach!

### Zasady programu codziennej aktywności

1. Codziennie porcja ruchu!
2. Podstawa – proste ćwiczenia.
3. Trzy razy w tygodniu trening wzmacniający mięśnie.

Jak zaplanować program codziennej aktywności ruchowej?

Po pierwsze, podstawą programu codziennej aktywności powinny być **proste ćwiczenia** (np. marsz, wchodzenie i schodzenie po schodach itp.). Muszą to być ćwiczenia, które można wykonać niemal w każdych warunkach i które nie wymagają specjalnych nakładów finansowych. Jeśli rodzinę stać na zakup specjalnych przyrządów, to bardzo dobrze, ale i bez nich można skutecznie trenować. Ostatecznie to nie gadzety decydują o skuteczności programu, lecz systematyczność!

W programie ćwiczeń warto **wykorzystać potrzebę „uporządkowania czasu”** i przywiązanie do stałych, schematycznych rozkładów dnia, charakterystyczne dla osób z PWS. Cecha ta, uznawana przez rodziców za prawdziwe utrapienie, akurat w przypadku reżimu aktywności ruchowej może okazać się bardzo przydatna. Jeśli od najmłodszych lat wprowadzimy dziecko w schemat codziennych ćwiczeń, to zaakceptuje je ono jako „normalny porządek rzeczy”. Powodzenie takiego postępowania zależy w dużej mierze od tego, czy rodzicom wystarczy konsekwencji i czasu dla dziecka.

Niebagatelną rolę odgrywa też **dobry przykład i pozytywne nastawienie otoczenia** do ćwiczeń. Dziecko z PWS, jak wszystkie inne dzieci, wiele się uczy, naśladując otoczenie. Chce robić to, co starsi. Łatwiej ćwiczyć, jeśli to samo z ochotą robi mama, tata, siostra czy brat. Ruch nie powinien być „karą za chorobę” ani „smutną koniecznością”. Trudno ćwiczyć komuś, kto widzi, że w czasie, gdy pedałuje na rowerze, reszta rodziny na kanapie ogląda telewizję, nie daj Boże, chrupiąc orzeszki.

### Cele programu codziennej aktywności

1. Zwiększenie zużycia energii – „spalenie kalorii”.
2. Przyrost masy i siły mięśni.
3. Usprawnianie motoryki.
4. Poprawa zmysłu równowagi.

Intensywność i rodzaj ćwiczeń powinny być dostosowane do możliwości chorego, a także uwzględniać istniejące problemy zdrowotne. Na przykład w przypadku lordozy niewskazane jest pływanie żabką, a skoków na trampolinie nie poleca się osobom o słabych stawach. Dlatego zawsze dobrze jest skonsultować się z lekarzem i rehabilitantem, aby mieć pewność, że dany rodzaj aktywności nie przyniesie dziecku szkody. Oczywiście, chodzi tu o bardziej wyrafinowane ćwiczenia. Najprostsze formy ruchu, takie jak spacer, są polecane wszystkim.

Wraz z wiekiem, zwłaszcza jeśli dziecko jest otyłe, może się pojawiać niechęć do ćwiczeń i próby oszukania opiekunów – np. dziecko siedzi na rowerze do ćwiczeń przez 30 minut, a pedałuje tylko wtedy, gdy do pokoju zajrzą rodzice. Warto wówczas sięgnąć po te rodzaje aktywności, których nie można „markować”. Świetnym rozwiązaniem jest wspomniany wcześniej zwyczajny spacer.

*Co zrobić, gdy osoba z PWS długo nie ćwiczyła i jest bardzo otyła?*

Jeśli dziecko czy dorosły z PWS przez dłuższy czas było mało aktywne, a do tego cierpi na poważną otyłość, do programu codziennej aktywności należy wracać metodą małych kroczków. Nie chcemy przecież do ćwiczeń zrazić ani też przeciążyć serca i układu krążenia. Bezruch stanowi jednak śmiertelną pułapkę dla osób z PWS i nawet osoby drastycznie otyłe należy skłonić do codziennej aktywności.

Co ciekawe, zwiększenie aktywności ruchowej u bardzo otyłych pacjentów z PWS prowadzi do samoistnego pozbycia się nadmiaru płynów (a co za tym idzie – utraty wagi) bez użycia leków diuretycznych (czyli odwadniających)! Prawidłowość tę wykazały długoletnie doświadczenia dr Lindy Gourash z Pittsburgh Partnership, znajdującego się w Stanach Zjednoczonych ośrodka leczącego pacjentów z PWS. Powinni to uwzględniać lekarze i opiekunowie dorosłych z PWS – ruch jest najlepszym lekarstwem na obrzęki, problemy z oddychaniem i niedotlenienie. Dolegliwości te odbijają się negatywnie na pracy układu oddechowego i układu krążenia, prowadząc do niewydolności serca! Leki mogą pełnić rolę wspomagającą w ciężkich stanach, ale ostatecznie kluczem do poprawy stanu zdrowia jest zwiększenie aktywności fizycznej.

### **Odżywianie w okresie niemowlęcym**

W początkowym okresie życia to nie nadmierny apetyt stanowi przedmiot troski rodziców niemowlęcia z PWS. Wręcz przeciwnie – największym zmartwieniem bywa to, że dziecko niewiele je i nie domaga się płaczem karmienia jak inne dzieci. Z trudem też przybiera na wadze. Dzieje się tak, ponieważ odruch ssania jest słaby lub nie ma go wcale, a hipotonia powoduje, że dziecko nie ma siły ssać i z trudem przełyka pokarm. Karmienie wymaga więc użycia specjalnych przyrządów i technik. W lżejszych przypadkach można stosować specjalne nakładki na piersi i wspomagać odruch ssania w sposób zademonstrowany przez położną. W trudniejszych przypadkach, gdy dziecko nie wykazuje odruchu ssania lub jest tak słabe, że zaprzestaje ssania po kilku ruchach, lekarz i położna mogą zaproponować karmienie kroplomierzem bądź strzykawkami (sposób karmienia pokazuje położna). W najcięższych przypadkach konieczne jest karmienie przez sondę – wówczas pokarm podawany jest

bezpośrednio do żołądka. Ta ostatnia metoda stosowana jest głównie w szpitalu przez wykwalifikowany personel.

Dziecko należy karmić ostrożnie i powoli, gdyż niemowlęta z zespołem mają przeważnie problemy z połykaniem. Istnieje więc niebezpieczeństwo zachłyśnięcia się pokarmem; zamiast do przełyku jedzenie trafia wtedy do dróg oddechowych. Grozi to zapaleniem płuc i zadławieniem.

Po opuszczeniu szpitala należy często sprawdzać wagę dziecka, by upewnić się, czy przyrosty masy ciała nie są zbyt małe. Pozornie wydaje się paradoksalne – skoro chory przez całe życie będzie na ścisłej diecie, to może nie trzeba przejmować się tym, że dziecko w pierwszych miesiącach nie przybiera na wadze? Nic bardziej błędnego! Pierwsze dwa lata życia to nie czas na drastyczną dietę. Rozwijający się organizm potrzebuje odpowiedniej ilości pełnowartościowych składników, aby się rozwijać. Oczywiście, żywienie powinno być zdrowe, a słodczy nie są dziecku do niczego potrzebne i nie należy w ogóle ich wprowadzać. Mleko, uzupełniane kolejno przez warzywa, mięso, owoce, pełnoziarniste pieczywo, kasze i naturalne (niedosładzane) produkty mleczne dostarczą dziecku wystarczającej ilości energii i witamin, a także innych wartościowych składników, nie zaś pustych kalorii.

Zwykle pomiędzy czwartym miesiącem a pierwszym rokiem życia dziecko zaczyna lepiej radzić sobie z jedzeniem. Wówczas rodzice mogą popaść w dwie skrajności.

#### 1. Przekarmianie dziecka

Dość często zdarza się, że rodzice, umęczeni początkowymi trudnościami z karmieniem, tak bardzo cieszą się, widząc, iż dziecko w końcu je, że... je przekarmiają. Ani się obejrzą, jak do niedawna jeszcze wychudzony niejadek zmieni się w dziecko nazbyt okrągłe i ociążałe. Nadwaga w tak wczesnym wieku jest równie niebezpieczna co niedożywienie. Po pierwsze, dziecko z zespołem Pradera-Williego trudno potem odchudzić, bo, wbrew opiniom babć, wcale tych kilogramów nie zgubi, biegając. Otyłość zaś prowadzi do bardzo poważnych chorób, które w przypadku osób z PWS rozwijają się bardzo szybko, o wiele szybciej niż u ludzi ze „zwykłą” otyłością. Po drugie, nadwaga pogłębia problemy spowodowane hipotonią. Dziecku z nadwagą jeszcze trudniej się ruszać, co sprawia, że niełatwo przychodzi mu zdobywanie kolejnych umiejętności: siadania, stawania, raczkowania i chodzenia. Poza tym nadwaga zwiększa ryzyko powstania skrzywień kręgosłupa u dzieci z PWS.

#### 2. Niedożywienie

Zdarza się to, co prawda, rzadko, ale trzeba o tym wspomnieć. Niektórzy rodzice tak bardzo obawiają się otyłości grożącej ich dziecku, że zaraz po diagnozie, w pierwszych miesiącach życia, wprowadzają drakońską dietę niskokaloryczną i beztłuszczową. Może to prowadzić do zahamowania wzrostu dziecka i negatywnie wpłynąć na jego rozwój. Rozwijający się mózg potrzebuje określonej ilości tłuszczów nienasyconych (zawartych np. w oliwie), a do budowy kości i rozwoju mięśni niezbędne są odpowiednie zasoby wapnia i białka, więc należy te składniki dziecku dostarczyć.



Podkreślmy więc raz jeszcze, że do mniej więcej drugiego roku życia nie należy stosować drastycznych ograniczeń ilościowych. Od początku konieczne są jednak ograniczenia jakościowe. Dziecku nie należy wprowadzać do diety żadnych produktów „śmieciowych”, takich jak słodczyce, ciasteczka, biszkopty, chipsy itp., oraz produktów dosładzanych, np. owocowych serków homogenizowanych, jogurtów smakowych, żelków, nierozcieńczonych soków owocowych itp. Jest to bardzo ważne dlatego, że w pierwszych latach życia kształtuje się smak dziecka i jego upodobania żywieniowe. Ponieważ w przyszłości podstawę żywienia dziecka stanowią będą warzywa, należy wprowadzać je do jadłospisu systematycznie. Dziecku od początku karmionemu „zieleniną” łatwiej będzie w późniejszym okresie znosić dietę. Trudno przestawić się na jogurt naturalny komuś, kto zaczyna od bardzo słodkich jogurtów owocowych. Jeśli jednak jogurt naturalny wprowadzimy jako pierwszy, będzie on dziecku bardzo smakował.

Nie głodźmy więc, ale i nie przekarmiajmy dziecka. Wagę sprawdzamy przynajmniej raz w tygodniu, najlepiej pod kontrolą lekarza. Jeżeli to możliwe, korzystajmy z porad doświadczonego dietetyka, który pomoże nam ustawić dietę dziecka. Przygotujmy się też na to, że przez pierwsze miesiące przyjdzie nam walczyć o to, by dziecko więcej zjadło, a potem przez całe lata będziemy się starać, by zjadło możliwie mało...

### **Dieta i kontrola odżywiania**

W poprzednich rozdziałach zostały opisane dwa objawy, które razem stanowią śmiertelne zagrożenie dla chorego z zespołem Pradera-Williego: połączenie niskiej przemiany materii z nieustającym łaknieniem. Obniżone zapotrzebowanie na energię stanowi stałą cechę zespołu – wykazują ją już niemowlęta. Brak poczucia sytości daje o sobie znać zazwyczaj w wieku przedszkolnym, choć zanotowano kilka nietypowych przypadków, gdy objaw ten ujawnił się dopiero około 8–9 roku życia. Jednego można być pewnym – nieopanowana chęć jedzenia pojawi się prędzej czy później i będzie stopniowo przybierać na sile.

Chory z PWS potrzebuje zaledwie ½ porcji żywności wyznaczonej tabelami dla osób zdrowych o porównywalnym wieku i wzroście. Terapia hormonem wzrostu podnosi zapotrzebowanie na energię do poziomu  $\frac{3}{4}$ . Oznacza to, że wszyscy chorzy powinni pozostawać **przez całe życie na diecie niskokalorycznej**. Jeżeli będą jeść tyle, co osoby zdrowe, bardzo szybko staną się monstrualnie otyli. Dobrze by więc było, gdyby każde dziecko z zespołem Pradera-Williego od najmłodszych lat zostało objęte opieką doświadczonego dietetyka, który zna problem i rozumie mechanizmy choroby. Wielu rodzinom trudno jest samodzielnie skomponować odpowiednio niskokaloryczne posiłki, tak by miały odpowiednią objętość i wyglądały atrakcyjnie.

## Jedzenie i kalorie

Kalorie (kcal – czyli właściwie kilokalorie) to potoczna nazwa używana w odniesieniu do ilość energii, jaką dostarczają produkty żywnościowe. Zawartość energetyczna artykułów spożywczych opisana jest zazwyczaj liczbą kilokalorii, jaką dostarcza zjedzenie 100 gramów danego produktu. Produkty niskokaloryczne dostarczają małej ilości energii, np. 100 g świeżego ogórka zawiera jedynie 20 kcal. Produkty wysokokaloryczne nawet w małej ilości dostarczają dużo energii, np. 100 g czekolady daje około 566 kcal.

Inną jednostką używaną do określania energii dostarczanej przez żywność są kilodżule (kJ). Jednostki te można łatwo przeliczyć: 1 kJ odpowiada 0,2388 kcal.

Ustalając dietę, trzeba uwzględnić zarówno specyfikę choroby, jak i możliwości rodziny. Należy wziąć pod uwagę sytuację finansową, dostępność produktów (paradoksalnie, na wsi czasem trudniej zdobyć niektóre jarzyny i owoce), a także ilość czasu, jaki opiekunowie mogą poświęcić na przygotowywanie posiłków. Jeżeli dziecko jada poza domem (np. zapisane jest na obiady w szkolnej stołówce), warto poprosić dietetyka o pisemne wskazówki dla osoby odpowiedzialnej za kształt jadłospisu i porządek w stołówce. Forma pisemna, zwłaszcza opatrzona pieczętkami poradni specjalistycznej, ma zwykle większą moc przekonywania niż najbardziej nawet elokwentne tłumaczenia rodziców. Praktyka wskazuje zaś, że tzw. „żywienie zbiorowe” oferuje znacznie bardziej kaloryczne posiłki niż kuchnia domowa.

Na początek należy ustalić, ile kalorii na dzień dziecko potrzebuje. Najlepiej, aby oszacował to dietetyk po konsultacji z poradnią endokrynologiczną. Oczywiście, zapotrzebowanie na energię będzie się zmieniać wraz z wiekiem i wzrostem dziecka, poziomem jego aktywności, a także w związku z zastosowaniem leczenia hormonem wzrostu.

Bardzo niskie zapotrzebowanie na energię w zespole Pradera-Williego powoduje, że zasady żywienia chorych różnią się nawet od tych polecanych osobom zdrowym. Dlaczego? Dorośli z zespołem nieleczeni hormonem wzrostu potrzebują zazwyczaj 800–900 kcal dziennie, w wyjątkowych przypadkach nieco ponad 1000 kcal. Dla porównania większość tzw. diet odchudzających przeznaczonych dla osób zdrowych pozwala na spożycie 1300–1500 kcal. Co z tego wynika? To, że chory z zespołem na zwyczajnej diecie niskokalorycznej będzie... przybierał na wadze!

Co zrobić, aby zmieścić się w tych 800–900 kcal, a jednocześnie uniknąć serwowania mikroskopijnych porcji na jeden kęs? (Pamiętajmy, że chorzy z zespołem lubią długie posiłki). Odpowiedź daje poniższy rysunek, który przedstawia, w jakich proporcjach artykuły spożywcze z różnych grup odżywczych powinny się znaleźć w codziennej diecie chorego.



Jak widzimy, podstawą odżywiania w zespole Pradera-Williego powinny być warzywa. Większość warzyw ma bowiem tę znakomitą cechę, że zawiera sporo witamin i składników mineralnych, natomiast mało kalorii. Oczywiście, są wyjątki od tej reguły – ziemniaki, kukurydza czy suszone warzywa strączkowe (fasola, bób lub groch) dostarczają stosunkowo dużo energii i w związku z tym należy je traktować raczej jako „produkty zbożowe”, których chorzy powinni spożywać odpowiednio mniej. W diecie należy też uwzględnić codzienną porcję owoców, naturalnych przetworów mlecznych (niedosładzanych!) oraz chudego mięsa, ryb lub jajek. Tłuszcze (masło, oliwa) są potrzebne w niewielkiej ilości do przyswojenia niektórych cennych składników odżywczych, dlatego, choć należy je stosować bardzo oszczędnie, powinny znaleźć się w codziennym jadłospisie (np. łyżeczka masła dodana do zupy jarzynowej pomoże przyswoić prowitaminę A z marchewki). Słodycze trzeba ograniczyć do absolutnego minimum, a najlepiej w ogóle z nich zrezygnować.

Rodzice, którym trudno przestawić się na „zieloną” dietę, mogą sięgnąć po... wegetariańskie książki kucharskie. Nie po to wcale, by przestawić dziecko na jarską dietę – spożywanie chudego mięsa i ryb jest w PWS jak najbardziej wskazane. Po prostu w tradycyjnej kuchni polskiej warzywa traktowane są jako mniej lub bardziej dekoracyjny dodatek do dań głównych, tymczasem w kuchni wegetariańskiej warzywa stanowią podstawę posiłków. Pokazuje także, jak różnorodnie można wykorzystać całkiem pospolitą „zieleninę”, np. fasolkę szparagową, marchewkę czy brokuły. Pamiętajmy jednak, że nie wszystkie dania jarskie są niskokaloryczne i każdy przepis musimy dostosować do wymogów diety.

Szczególną uwagę należy zwrócić na z pozoru niewinne dodatki, które stanowią często źródło dodatkowych, zbędnych kalorii. Zapomnijmy o zasmażkach, zagęszczaniu potraw mąką, tłustej śmietanie do zabielenia, smażeniu w głębokim tłuszczu itp.

**Sama dieta jednak nie wystarczy.** Nienasycone łaknienie sprawia bowiem, że chory nie jest w stanie sam jej przestrzegać. O ile chorzy na cukrzycę czy alergicy mogą opanować chęć zjedzenia „zakazanego” produktu, o tyle osoby z PWS, jak się wydaje, nie mają kontroli nad impulsem, który nieustannie pcha ich w stronę jedzenia. Dlatego uporczywie poszukują okazji, by zjeść coś „ekstra”, najlepiej tłustego i słodkiego. Zaznaczmy też po raz kolejny, że ów brak kontroli nad chęcią jedzenia nie wynika z psychiki i nie poddaje się terapii psychologicznej. Nie jest tak, że gdyby chory „zrozumiał” i „bardziej się postarał”, to przestałby się objadać i zaczął liczyć kalorie. Osoby z PWS mogą być doskonale świadome swojego problemu i nawet sporadycznie np. odmówić ciasteczka, ale żadna z nich nie jest

w stanie na dłuższą metę wziąć odpowiedzialności za swoje odżywianie. Ich zaburzenie wynika bowiem z wrodzonego defektu gospodarki hormonalnej – ich mózg nie odbiera sygnału sytości z układu pokarmowego, więc cały czas „czuje” się głodny i wysyła sygnał „proszę o więcej”, niezależnie od tego, ile chory zjadł.

Skoro ta sygnalizacja głodu i sytości nie działa, trzeba ją zastąpić **zewnątrzną kontrolą**. Choremu należy zapewnić nie tylko odpowiednią dietę niskokaloryczną, ale także ukształtować jego otoczenie w taki sposób, by nie miał dostępu do „ponadprogramowych” porcji jedzenia. Inaczej chory dosłownie „zaje się” na śmierć.

Nie jest to wcale proste zadanie. W obecnych czasach jedzenie jest dostępne praktycznie wszędzie. Poniższe strategie powinny jednak okazać się pomocne.

### **1. Nie jemy nic poza wyznaczonymi posiłkami**

Większość rodziców dzieci z PWS, także tych z poważną otyłością, twierdzi, że stosuje w domu dietę. Skąd więc te zbędne kilogramy? Czasem rodzice nie rozumieją zasad diety. Myślą na przykład, że słone paluszki to nie słodczyce, więc można je dać dziecku. Tymczasem paluszki mają tyle samo kalorii co ciasteczka maślane! Rodzice najczęściej jednak nie zdają sobie do końca sprawy z faktu, że w diecie LICZY SIĘ WSZYSTKO, co dziecko zje, a nie tylko główne posiłki. Dziecko z zespołem Pradera-Williego „nie wybiega” dodatkowej bułki z serem – zmagazynuje ją w postaci tłuszczu.

### **2. Nikt nie powinien dziecka dokarmiać**

Aby dieta była skuteczna, potrzebna jest współpraca całego otoczenia. Powiedzmy krewnym, sąsiadom i znajomym, by nie dawali dziecku nic do jedzenia bez naszej wiedzy i zgody. W przedszkolu i szkole ustalmy, ile dziecko może zjeść, np. w stołówce, i postarajmy się o to, by ktoś pilnował dziecka podczas jedzenia. Zagrożeń jest wiele. Nie tylko panie kucharki niezmiernie ucieszy, że „dziecku smakuje”. Także obdarzeni mniejszym apetytem koledzy chętnie „podzielią się” swoją porcją. Jeśli kontrola na stołówce nie jest możliwa, lepiej z niej zrezygnować. Pamiętajmy, że osoby z PWS potrafią bardzo skutecznie manipulować innymi. Przekonają panią w stołówce, że nie jadły śniadania w domu, babcię, że mama zapomniała dać obiad, sąsiada, że rodzice głodzą... Uprzedźmy dziecko, ostrzegając otoczenie o jego chorobie.

### **3. Zabezpieczmy dostęp do żywności w domu**

Przygotujmy się na to, że dziecko z czasem zacznie samo szukać jedzenia i jak najwcześniej zabezpieczmy je w taki sposób, aby samo nie mogło po nie sięgnąć. Dobrze, jeśli kuchnię i spiżarnię można zamknąć na porządny zamek. Zdobywające ostatnio popularność kuchnie otwarte na salon to duży kłopot. Co prawda, można zamknąć jedzenie w specjalnych szafkach i dokupić mechanizm zamykający do lodówki, ale zwykle jest to mniej skuteczne. Nie zapominajmy o tym, że osoba z PWS może zupełnie inaczej zapatrywać się na to, co jest jadalne – skuszą ją np. wyrzucone

do kosza resztki, karma dla kota, lodowata mrożonka, a nawet ładnie pachnące artykuły chemii gospodarczej. Dobrze zabezpieczmy i takie produkty.

#### **4. Obowiązki i zajęcia**

Zastanówmy się także nad konsekwencjami powierzenia dziecku określonych obowiązków. Czy przypadkiem nie okażą się okazją do podjadania? Podobnie rzecz się ma z organizowaniem zajęć. Nie byłoby rozsądnie np. wysłać dziecko, by samo pozbięrało owoce na działce albo nakarmiło zwierzęta domowe czy też zrobiło zakupy. Wszędzie tam, gdzie znajduje się żywność, potrzebny jest również nadzór nad poczynaniami chorego. Organizując dziecku czas wolny i zapisując na zajęcia dodatkowe, zadbajmy, by i w tym otoczeniu przestrzegano zalecanej diety.

#### **5. Przyjęcia, święta itp.**

Nawet jeśli wdrożymy dziecko w plan codziennego żywienia, sporo kłopotów mogą sprawić nam sytuacje nietypowe, np. przyjęcia rodzinne, wycieczki itp. Niemal katastrofą może się stać posiłek serwowany w formie szwedzkiego stołu – dla chorego z PWS to wyzwanie ponad siły. Nie potrzeba nadmiernego apetytu, by najeść się zbyt obficie łatwo dostępnym jedzeniem. Wycieczki wiążą się zazwyczaj z koniecznością zabrania prowiantu, np. drugiego śniadania, które uczestnicy przynoszą ze sobą. Dzieci z PWS potrafią przygotowaną na cały dzień wałówkę pochłoniąć jeszcze w autokarze, zanim dojadą na miejsce. Zaplanujmy wcześniej strategię postępowania w tego rodzaju sytuacjach kryzysowych. Przygotujmy dziecko na to, że np. z suto zastawionego stołu zje jedynie kawałek kurczaka i sałatę. Sami również dajmy dobry przykład, zjadając niewielką ilość, najlepiej tych samych potraw co dziecko.

#### **6. Ostrożnie z pieniędzmi i zakupami**

Starsze dzieci często domagają się kieszonkowego. Niestety, możemy być niemal pewni, że otrzymane pieniądze wydadzą na jedzenie i to takie, którego najbardziej powinny unikać – słodczy. Podobnie może się wydarzyć, gdy wyślemy dziecko po zakupy, np. po gazetę do pobliskiego kiosku. To okazja, by zaopatrzyć się w coś „ekstra”, np. czekoladowy batonik. Tylko 1,50 zł, a prawie 300 kcal! Skoro nasze dorosłe dziecko potrzebuje ich około 900 dziennie, to jedna taka porcja słodczy pokryje 1/3 zapotrzebowania na energię!

#### **7. Uczmy zasad**

Z całą pewnością warto pracować nad tym, aby dziecko nauczyło się norm współżycia społecznego (np. nie wolno zabierać innym kanapek). Dobrze jest wprowadzić je w zasady, na których oparta jest dieta, by nauczyło się rozróżniać produkty dozwolone (warzywa, niektóre owoce) od niedozwolonych (z zasady nie wolno jeść: ciasteczek, chipsów, czekolady itp.). Jasne reguły bardzo przydają się w opisanych wcześniej sytuacjach kryzysowych. Bądźmy jednak przygotowani na to, że dziecko nigdy nie będzie mogło wziąć odpowiedzialności za to, co i ile zjada. Nawet znając zasady, nie będzie ono w stanie trwale i systematycznie ich stosować, a z wiekiem, wraz z rosnącą potrzebą niezależności, świadome odstępstwa od zasad żywienia mogą się nasilać.

## **8. Wykorzystajmy potrzebę „uporządkowywania czasu”**

Podobnie jak we wdrażaniu programu codziennej aktywności ruchowej także i w przypadku wprowadzania diety warto wykorzystać przywiązanie do ustalonych planów, charakterystyczne dla osób z PWS. Ustalmy pory posiłków oraz żelazną zasadę, że w międzyczasie nie ma żadnych przekąsek. Jeśli posiłki są jasno wpisane w plan dnia, dziecko czy dorosły z zespołem dostrzega, że np. obiad następuje po spacerze. Łatwiej wówczas zaakceptować wysiłek fizyczny, który staje się logicznym krokiem na drodze do jedzenia.

Czasami bardzo pomocne okazuje się... wieszanie jadłospisów. Większość chorych ma zwyczaj dopytywania się o to, co zjedzą, nawet jeśli na śniadanie zawsze serwowana jest zupa mleczna. Wygląda to trochę tak, jakby chcieli się upewnić, że posiłek na pewno zostanie podany. Powieszenie jadłospisu zaspokaja potrzebę „bezpieczeństwa” – oznacza to „tak, dostanę jeść, o tej i o tej porze, takie, a nie inne konkretne potrawy”.

## **9. Nie używajmy jedzenia jako „karty przetargowej”**

Jedzenie powinno być stałym, z góry ustalonym punktem programu dnia. Nie używajmy dodatkowych przekąsek jako nagrody, bo to niepotrzebnie rozbudza nadzieje, np.: „jak zrobię coś dobrze, znów dostanę banana” . W sytuacji, gdy nagroda nie pojawia się, rodzi się frustracja, a stąd tylko krok do ataku złości czy innego rodzaju zaburzeń zachowania. Z tego samego powodu nie stosujemy kar w rodzaju: „byłeś niegrzeczny, dostaniesz tylko połowę kolacji”. Jedzenie u chorych jest powodem i tak zbyt wielu emocji, a ich dodatkowe rozbudzanie jest po prostu szkodliwe. Często pogłębia bowiem „trudne” zachowania chorych.

## **10. Nie jedzmy „zakazanych” potraw przy dziecku**

Przykład znaczy więcej niż słowa. Nakazy i zakazy trudno wyegzekwować rodzicom, którzy sami nie stosują się do ustalonych reguł. Nie spożywajmy więc produktów „zakazanych”, takich jak słodycze, w obecności dziecka. Postarajmy się również w miarę możliwości uporządkować pory posiłków, by nie wodzić chorego na pokuszenie nieustannym widokiem jedzenia. Skoro dziecko nie może podjadać, pozostali członkowie rodziny także powinni się tego wystrzegać.

### Strategie pomocne w stosowaniu diety

1. Należy uniemożliwić dziecku samodzielny i niekontrolowany dostęp do jedzenia w domu, np. przez zamykanie kuchni na klucz.
2. Należy o diecie dziecka poinformować wszystkich, którzy się z nim stykają, a więc szkołę/przedszkole, sąsiadów, personel pobliskiego sklepu spożywczego. Nie muszą oni koniecznie znać nazwy choroby, trzeba im jedynie przekazać, że nasze dziecko z poważnych przyczyn zdrowotnych nie może jeść niczego poza specjalnymi posiłkami.
3. Należy starać się o to, by w szkolnym sklepiku nie było śmieciowego jedzenia (chipsy, napoje gazowane itp.).
4. Do tzw. kieszonkowego należy podchodzić z bardzo dużą ostrożnością, jako że niemal na pewno dziecko takie pieniądze wyda na jedzenie.

### Kontrola masy ciała

Raz na kilka miesięcy dokładne pomiary wagi, wzrostu i ilości tkanki tłuszczowej przeprowadza zwykle poradnia endokrynologiczna, pod której opieką znajduje się dziecko. To jednak nie wystarczy, by skutecznie kontrolować efektywność diety i programu aktywności ruchowej. Masę ciała chorego należy często sprawdzać, najlepiej w domu. Wystarczy do tego waga łazienkowa i zeszyt do zapisywania pomiarów. Dziecko ważymy co najmniej raz w tygodniu. Obok wagi dziecka zapisujemy zawsze datę pomiaru.

Niejednokrotnie to właśnie dzięki regularnym pomiarom wagi rodzice odkrywają, że coś jest nie w porządku. Nagły przyrost kilogramów może np. oznaczać, że w stołówce pojawiła się nowa pani, która nie zapoznała się z dietą i dokarmiła dziecko, albo może odkryło ono miejsce, w którym chowamy klucz do spiżarni. A może „odpuściliśmy” codzienne ćwiczenia? Waga szybciej niż oko wychwyci zachodzące zmiany, co pozwala na wczesne wykrycie ich źródeł i odpowiednią reakcję. Pamiętajmy, że osoby z zespołem Pradera-Williego zastraszająco szybko przybierają na wadze, a raz „zdobytych” kilogramów bardzo trudno się pozbyć. Taka czujność jest więc jak najbardziej wskazana.

W jaki sposób możemy stwierdzić, że waga naszego dziecka mieści się w normie? Najprostszym sposobem jest określenie tzw. BMI (ang. *Body Mass Index*). Jest to wskaźnik proporcji masy ciała do wzrostu, oblicza się go wedle następującego wzoru:

$$BMI = \frac{\text{masa ciała w kilogramach}}{(\text{wzrost w metrach})^2}$$

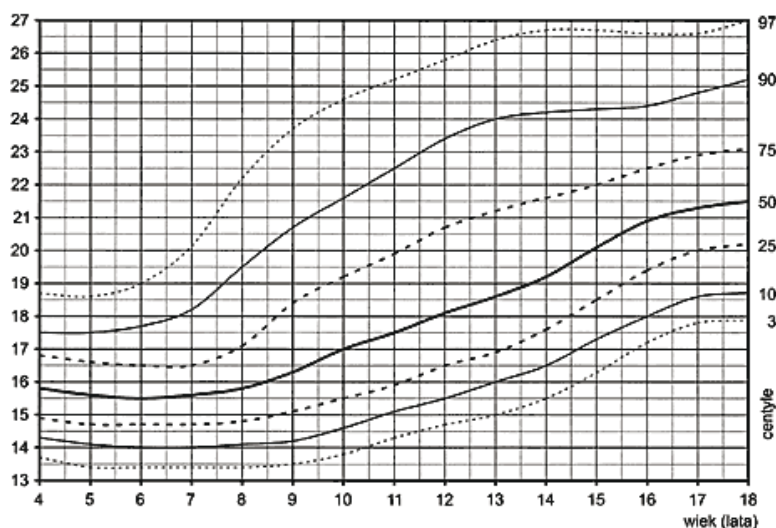
Dla osób dorosłych wartość BMI między 18,5 a 24,9 oznacza, że masa ciała znajduje się w granicach normy. BMI w zakresie 25–29,9 sygnalizuje nadwagę, w zakresie 30–34,9 oznacza otyłość I°, 35–39,9 otyłość II°, od wielkości BMI równej 40 zaczyna się już otyłość olbrzymia (monstrualna).

Tak więc BMI pani X, która mierząc 1,7 m (jeden metr i siedemdziesiąt centymetrów), waży 63 kilogramy, wyniesie:

$$BMI \text{ pani X} = \frac{63}{(1,7)^2} = \frac{63}{2,89} \approx 21,8$$

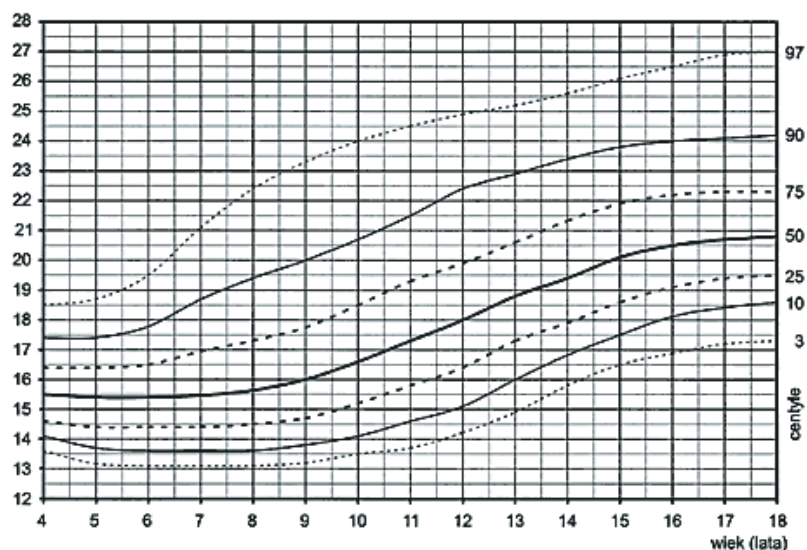
Pani X jest osobą dorosłą, więc jej masa ciała jest prawidłowa.

Normy dla dorosłych nie mają zastosowania do dzieci. W ich przypadku prawidłową wielkość BMI określa się za pomocą siatek centylowych. Przypominają one siatki centylowe wzrostu i wagi znane z książeczek zdrowia. O nadwadze mówimy, gdy punkt oznaczający wyliczoną dla dziecka w danym wieku wartość BMI znajdzie się między liniami oznaczonymi na wykresie jako 90 i 97 centyl. Dziecko, którego BMI przekroczy najwyższą linię (97 centyl), jest już dzieckiem otyłym.



Siatka centylowa wskaźnika względnej masy ciała (BMI) chłopców warszawskich (opr. I. Palczewska, Z. Niedźwiecka, 1999 r.)





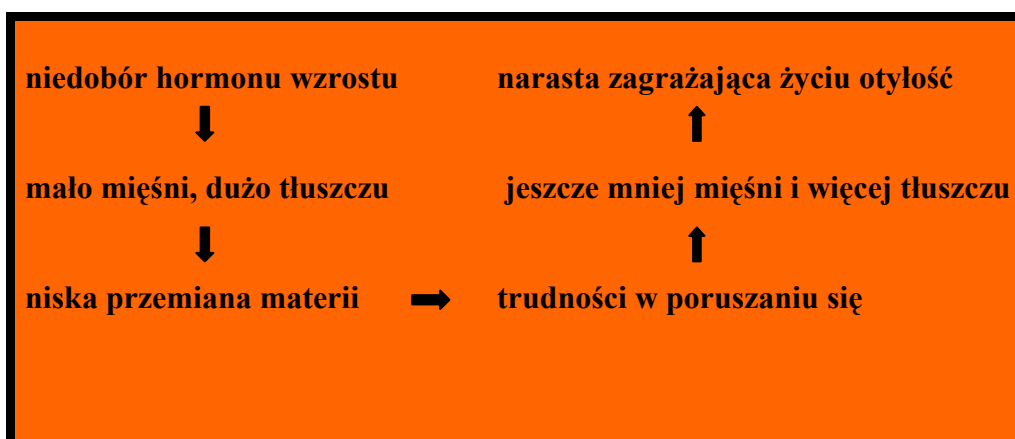
Siatka centylowa wskaźnika względnej masy ciała (BMI) i dziewcząt warszawskich (opr. I. Palczewska, Z. Niedźwiecka, 1999 r.)

### Terapia hormonem wzrostu

**Przełomem w leczeniu chorych z zespołem Pradera-Williego stała się terapia hormonem wzrostu. Dlaczego jest ona tak ważna i jakie płyną z niej korzyści? W zespole Pradera-Williego stosuje się ją przede wszystkim po to, by zapobiec niedostatecznemu rozwojowi tkanki mięśniowej i niskorosłości, a także by przyspieszyć tempo przemiany materii.**

Chorzy, którzy nie otrzymują leczenia hormonem wzrostu, osiągają niewielki wzrost: mężczyźni średnio 155 cm, a kobiety 148 cm. Terapia pozwala osobom z zespołem Pradera-Williego osiągnąć wzrost zbliżony do wzrostu rodziców. Dzięki stosowaniu hormonu wzrostu rosną też dłonie. U osób nieleczonych są małe, czasem tak bardzo, iż utrudnia to codzienne czynności. Pewna nastolatka z PWS nie potrafiła sama zejść do basenu, gdyż jej maleńkie dłonie z trudem obejmowały szczebelki drabinki!

Znacznie ważniejszym powodem niż przyspieszenie wzrastania jest wpływ hormonu na przemianę materii. Przypomnijmy, że cierpiący na PWS mają zwolniony metabolizm – w porównaniu z rówieśnikami tego samego wzrostu potrzebują zaledwie połowę energii. Dlaczego? Bardzo istotną rolę odgrywa w tym wypadku słaby rozwój mięśni i nadmiar tkanki tłuszczowej. Tkanka ta zużywa o 60% mniej kalorii niż mięśnie. Poza tym niedorozwój mięśni utrudnia wysiłek fizyczny i wszelką aktywność. Chory je więcej, niż może spalić, i tak nakręca się spirala prowadząca do narastania zagrażającej życiu otyłości.



Leczenie hormonem wzrostu pozwala tę spiralę przerwać. Podczas terapii zwiększa się bowiem ilość tkanki mięśniowej, dzięki której chory może się więcej ruszać, jest więc bardziej aktywny. Zmienia się też metabolizm – zapotrzebowanie na energię podnosi się do poziomu 75% normy dla danego wieku i wzrostu, co ułatwia przestrzeganie diety. U chorych poprawia się także funkcjonowanie mięśni oddechowych. Wszystko to pozwala na większą aktywność, która otwiera przed dzieckiem szersze możliwości poznawania otoczenia i uczenia się, pozytywnie wpływając na cały rozwój psychoruchowy.

Leczenie hormonem wzrostu stanowi zasadniczy element wspomnianej wcześniej terapii zintegrowanej. Dzięki tej terapii realne staje się zarówno utrzymanie diety, jak i zwiększenie aktywności ruchowej chorych. W czasach, kiedy zespół Pradera-Williego nie był leczony hormonem wzrostu, powikłania otyłości prowadziły do przedwczesnej śmierci w wieku dwudziestu kilku, a nawet i kilkunastu lat. Zapobieganie jej było trudne ze względu na opisany tu mechanizm błędnego koła.

**Pamiętajmy, że terapia hormonem wzrostu nie zastępuje rehabilitacji i aktywności ruchowej! Nadal też musimy ściśle kontrolować dietę chorego, gdyż brak poczucia sytości utrzymuje się również podczas leczenia.**

Kiedy zacząć terapię?

Obecnie w Polsce terapię dostępną w ramach bezpłatnego programu terapeutycznego rozpoczyna się u dzieci powyżej drugiego roku życia. Najlepsze rezultaty daje możliwie wczesne rozpoczęcie leczenia. Ponieważ chory musi być wcześniej gruntownie przebadany i poddany obserwacji, należy zgłosić się z dzieckiem do poradni endokrynologicznej odpowiednio wcześniej, nawet w pierwszym roku życia dziecka. Na świecie obecnie trwają badania nad skutecznością i efektywnością leczenia w wieku niemowlęcym.

Jak wygląda leczenie?

Po zakwalifikowaniu do leczenia lekarz endokrynolog prowadzący dziecko ustala dawkę zależną od wzrostu i masy ciała. Lek w postaci zastrzyku podskórnego podaje się codziennie wieczorem. Zastrzyki wykonuje się specjalnym przyrządem przypominającym długopis –

penem, który jest prosty w obsłudze. Nadają się do niego krótkie i cienkie igły jednorazowe do penów insulinowych, dzięki czemu wkłucie nie boli bardziej od ukąszenia komara. Szczegółowych instrukcji podawania leku zawsze udziela rodzicom poradnia prowadząca dziecko. Dokładna pisemna informacja zamieszczona jest również w opakowaniu ze wstrzykiwaczem. W trakcie leczenia chory musi pozostawać pod stałą kontrolą endokrynologa.

Jak długo trwa leczenie?

Okres bezpłatnego leczenia określony jest w programie lekowym. Obecnie obejmuje on jedynie dzieci i młodzież do ukończenia 18 roku życia. Wiele danych wskazuje na to, że terapia powinna trwać przez całe życie chorego. Niedobór hormonu wzrostu utrzymuje się bowiem także w życiu dorosłym, wpływając niekorzystnie na przemianę materii i poziom aktywności ruchowej.

Przeciwwskazania

Leczenia hormonem wzrostu nie stosuje się u chorych z cukrzycą, nie podaje się go także osobom ze zbyt wysokim wskaźnikiem BMI określonym w przepisach dotyczących programu terapeutycznego. Podawanie hormonu wzrostu jest przeciwwskazane u osób cierpiących na poważne zaburzenia oddychania (z tego powodu przed rozpoczęciem leczenia u dzieci należy usunąć przerośnięte migdały).

Skutki uboczne

Hormon wzrostu, tak jak każdy lek, może powodować różne niepożądane skutki uboczne. U otyłych może ujawnić cukrzycę, a w przypadku zaburzeń oddychania bywa naprawdę niebezpieczny, gdyż nasila bezdechy. Z tego powodu każde dziecko przed rozpoczęciem leczenia kierowane jest do laryngologa. Wskazane jest również ponowne badanie laryngologiczne po kilku – kilkunastu tygodniach po rozpoczęciu terapii. Co ciekawe, u osób niewykazujących problemów z drogami oddechowymi terapia usprawnia proces oddychania.

Leczenie zaczyna się od małych dawek. Nie wynika to z tego, że lekarz „oszczędza” hormon. Jeśli zajdzie taka potrzeba, na pewno ją zwiększy. Natomiast zbyt duże dawki powodują przerost tkanki limfatycznej i są niebezpieczne dla dziecka.

Przyspieszenie tempa wzrastania w trakcie leczenia hormonalnego może również przyspieszyć rozwój wad postawy lub nasilić te, które były zauważalne już przed leczeniem. Dotyczy to zwłaszcza skrzywień kręgosłupa. Jest to powszechny problem wśród chorych z PWS, także tych nieleczonych hormonem wzrostu. Należy więc kontynuować, a nawet zintensyfikować rehabilitację w trakcie leczenia hormonem wzrostu, by zminimalizować ryzyko pogłębiania się deformacji kręgosłupa.

**Wspomaganie rozwoju mowy**

Zaburzenia i opóźnienia rozwoju mowy dotyczą niemal wszystkich dzieci z zespołem Pradera-Williego. U niektórych problemy te mają charakter łagodny i łatwo poddają się

terapii. Nad większością trzeba się solidnie napracować, ale rezultaty są dobre, a jedynie w sporadycznych przypadkach zaburzenia są tak poważne, że uniemożliwiają rozwój mowy.

Na co dzień zwykle nie zdajemy sobie sprawy z tego, jak ważne jest sprawne posługiwanie się językiem. Mówiąc, nie tylko wyrażamy własne myśli i odczucia, ale przede wszystkim załatwiamy masę codziennych spraw: prosimy, odmawiamy, obiecujemy, sprzeciwiamy się, targujemy itp. Po sposobie wyrażania się oceniamy wykształcenie i pochodzenie człowieka. Osoby sprawnie posługujące się językiem uchodzą często za bardziej inteligentne. I odwrotnie – jeśli ktoś sepleni, mówi cicho i niewyraźnie, automatycznie jest gorzej oceniany.

Już z niemowlęciem warto udać się do logopedy lub neurologopedy. Są to specjaliści zajmujący się rozwojem języka i terapią problemów z mową. To zdumiewające, jak często rodzice spotykają się z opinią, że nie muszą się martwić opóźnionym rozwojem mowy, bo jakiś kuzyn zaczął mówić, gdy miał 4 lata... Po co iść do logopedy z dzieckiem, które jeszcze nic nie potrafi powiedzieć? Mija im w ten sposób bezcenny okres, w którym mózg jest najbardziej elastyczny. Im wcześniej rozpoczniemy terapię, tym lepszych rezultatów możemy się spodziewać.

Zdrowe niemowlęta już od urodzenia „ćwiczą” buzię, przygotowując się do wypowiedzenia pierwszych słów. Robią to podczas ssania, krzyku i płaczu, wkładając do ust zabawki itd. W proces mówienia zaangażowana jest cała jama ustna: wargi, język, zęby i podniebienie, a także mięśnie twarzy, nos, płuca, struny głosowe. Aby wypowiedzieć najprostsze słowo, trzeba dobrze panować nad wszystkimi tymi narządami. Dzieci z zespołem z powodu hipotonii słabo albo w ogóle nie ssą, nie płaczą i późno zaczynają jeść pokarmy stałe. Nie ćwiczą więc mięśni twarzy, języka i ust. Do tego dochodzą najprawdopodobniej wrodzone problemy neurologiczne, które utrudniają „przetwarzanie” języka przez ośrodki mowy w mózgu. Nic dziwnego, że zaczynają mówić znacznie później niż ich rówieśnicy, a do tego ich mowa pozostaje często niewyraźna i trudna do zrozumienia. Bywa to powodem odrzucenia przez rówieśników, a w przedszkolu i szkole dziecko uchodzi za mniej rozwinięte, niżby to wynikało z jego ilorazu inteligencji. Tak więc wczesna terapia logopedyczna nie jest żadną fanaberią, lecz niezbędnym składnikiem terapii wspomagającej rozwój intelektualny i integrację społeczną dziecka.

Zaburzenia rozwoju języka u dzieci z PWS obejmują kilka obszarów. Omówmy je pokrótce:

#### 1. Artykulacja (wymowa)

Jak już wspomnieliśmy, z powodu hipotonii dzieci z PWS doświadczają „technicznych” trudności z wymową (artykulacją) polegających na tym, że trudno jest rozróżnić poszczególne dźwięki, ponieważ „zlewają się” ze sobą wskutek niesprawności mięśni ust i języka (np. *s*, *sz* i *ś* albo *a*, *o* i *u* brzmią tak samo). W niektórych przypadkach mowa dziecka jest nosowa, w innych natomiast dziecko wcale nie wymawia głosek nosowych. Na to nakładają się problemy z planowaniem motorycznym – to tak, jakby poszczególne narządy nie wiedziały, kiedy i jak mają się poruszyć, aby wyprodukować określone dźwięki. Grupy trudnych dźwięków zostają uproszczone, a całe sylaby i wyrazy „znikają”.

Lekarstwem na te problemy jest systematyczny trening narządów mowy. U niemowlęcia logopeda zaleci odpowiednią stymulację mięśni twarzy, ust i języka, a w przypadku dzieci starszych – dobrane do problemów dziecka ćwiczenia.

## 2. Słownictwo

Zasób słów dzieci z PWS jest często ubogi, co w dużej mierze wynika z braku doświadczeń. Rodzice i opiekunowie powinni więc dziecku dużo czytać, nazywać przedmioty i zjawiska oraz tłumaczyć, co się wokół niego dzieje. Czasem dziecko zna sporo słów, ale unika ich używania, gdyż są zbyt trudne do wypowiedzenia (zob. punkt 1). Starsze dzieci denerwują się, kiedy otoczenie nie rozumie ich wypowiedzi, i czasem rezygnują z wysiłków, poprzestając na prostych, „dziecinnych”, ale za to skutecznych formach komunikacji gestem i pojedynczymi słowami. Trzeba dziecko zachęcać do tworzenia zdań i dłuższych wypowiedzi, nie wyśmiewać się z ich pomyłek i cierpliwie słuchać.

Bywa również tak, że w systemie pojęć dziecka „panuje bałagan”. Zna ono np. słowa *długi* i *krótki*, ale nie rozumie, że wyrażają one przeciwieństwa. Problemy pojawiają się również w związku z tworzeniem hierarchii pojęć, kategoryzacją, abstrahowaniem i uogólnianiem. Niektórym dzieciom m.in. trudno zrozumieć, że jeden przedmiot czy osoba może zostać nazwana na kilka sposobów, np. pani laryngolog jest także panią doktor, a ptak w klatce – też papugą.

Specjalista od terapii mowy oraz psycholog pomogą uporządkować pojęciowy chaos i przezwyciężyć przedłużające się stadium myślenia wyłącznie konkretnego. To bardzo ważne, ponieważ inaczej dziecko będzie mieć duże trudności w nauce, zwłaszcza przedmiotów wymagających myślenia abstrakcyjnego, takich jak matematyka.

## 3. Gramatyka

Słowa nie wystarczą do tego, by dobrze posługiwać się językiem. Trzeba jeszcze wiedzieć, w jaki sposób poskładać je w zdania, które muszą mieć pewien porządek, aby były zrozumiałe: wyrazy powinny stać w określonej kolejności i mieć odpowiednią formę. Niestety, dzieci z PWS mają także często problemy z opanowaniem gramatyki. Bardzo długo poprzestają na prostych, jedno- lub dwuwyrzutowych wypowiedziach, strategiach komunikowania się typowych dla dwulatków. Wykazują również tendencję do pomijania „krótkich słówek”: przyimków (*na, pod, w, do* itp.) oraz wyrażeń gramatycznych (*się, jest* itp.). Czasem tworzą własne konstrukcje gramatyczne zrozumiałe tylko dla najbliższego otoczenia (np. dziecko wszystkie pytania buduje, dodając na początku wypowiedzi *a: A godzina?* – w znaczeniu „Która godzina?”). Inne polegają jedynie na intonacji, geście i kontekście (np. 5-letnie dziecko prosi o kolorowaną, wskazując na szafkę, w której jest schowana, krzycząc: *Książeczka!*). Trudno czasem orzec, czy wynika to jedynie z trudności z artykulacją, opisanych w punkcie 1, czy też z głębszych zaburzeń neurologicznych. Terapia zwykle przynosi jednak całkiem dobre rezultaty.

#### 4. Rozumienie języka

Dzieci z PWS, nawet te, które słabo mówią, zazwyczaj na co dzień dobrze sobie radzą ze rozumieniem cudzych wypowiedzi. Problemy mogą pojawić się przy zdaniach złożonych albo stronie biernej, a także gdy tempo mówiącego jest zbyt szybkie. Rodzice i opiekunowie powinni więc zwracać się do dziecka, mówiąc w miarę wolno i bardzo wyraźnie. Pomaga mu to także przyswoić sobie właściwe formy językowe.

Logopeda powinien z kolei popracować nad rozumieniem wypowiedzi, w których relacje opisywane w zdaniu wyrażane są jedynie za pomocą szyku czy innych wyznaczników gramatycznych.

Rozwój języka wiąże się ściśle z ogólnym rozwojem umysłowym i społecznym. Dlatego też terapia mowy powinna być wspomagana stymulacją rozwoju poznawczego i społecznego, o czym traktuje kolejny podrozdział.

### **Stymulacja rozwoju intelektualnego i społecznego**

Dziecko rozwija się i poznaje świat poprzez działanie. Małe dzieci chcą wszędzie wejść, wszystkiego dotknąć i spróbować – są w ciągłym ruchu. Inaczej jest w przypadku dzieci z PWS. Hipotonia uniemożliwia im naturalną aktywność. Nawet te „podrehabilitowane” szybko się męczą. Dlatego należy zadbać o to, by do dziecka od pierwszych miesięcy jego życia dochodziły odpowiednio bogate bodźce z otoczenia.

Wiele możemy zyskać dzięki pomocy specjalistów z ośrodka wczesnej interwencji lub zespołu wczesnego wspomagania rozwoju. Są to instytucje, które specjalizują się w terapii bardzo małych dzieci zagrożonych opóźnieniami rozwojowymi. Także niektóre szpitale specjalistyczne oferują pomoc psychologa i logopedy. Specjalne programy wspomagające i terapeutyczne dla dzieci w wieku szkolnym prowadzą miejscowe poradnie psychologiczno-pedagogiczne. Dorośli również potrzebują stymulacji – warto poszukać np. warsztatów terapii zajęciowej lub innej formy aktywności, która umożliwi rozwój i kontakty z innymi.



My sami też możemy pomóc dziecku. Tym, czego potrzebuje ono najbardziej, jest przecież dobry kontakt z rodzicami i opiekunami. Rozmawiamy więc z nim, przytulamy, pokazujemy i objaśniamy otaczający je świat. Pomóżmy też maleństwu **poczuć** otoczenie: niech pozna różne smaki, także kwaśne i gorzkawe, niech dotknie różnych materiałów i powierzchni – nie tylko miękkiego pluszaka, ale też zimnego śniegu, mokrej wody, ciągnącego się kisielu, lekko kłującego włosia szczoteczki. Wprowadźmy dziecko w świat zapachów i kolorów, zachęćmy do huśtania się na huśtawce, chodzenia po piasku i trawie, a nie tylko po prostym i twardym chodniku. Zachęćmy do spotkań z innymi dziećmi, np. wspólnej zabawy na podwórku.

Takie proste spotkania ze światem pomogą dziecku rozwijać wszystkie zmysły. Nie pozwólmy, aby spokojnie przeleżało w łóżeczku czas, gdy jego mózg najintensywniej się rozwija! Normalnie rozwijające się dziecko samo zdobywa podobne doświadczenia bez żadnego dodatkowego wspomaganie. Ba, dorośli muszą raczej powstrzymać zbyt energicznego „badacza”, który wywraca do góry nogami cały dom, testując prawa fizyki i cierpliwość rodziców. Aktywność małego dziecka pozwala mu zebrać doświadczenia stanowiące fundament, na którym wzrasta później bardziej abstrakcyjne myślenie. Dziecko, które nie czuje własnego ciała, nie rozumie także stosunków przestrzennych (np. faktu, że stojąc przed telewizorem, zasłania innym obraz). Utrudnia to codzienne czynności, a później także naukę, np. matematyki.

## **Substytucja hormonów płciowych**

W zespole Pradera-Williego występuje także niedobór hormonów płciowych. Z tego właśnie powodu chłopcy rodzą się nieraz z wnetrostwem, a w okresie dojrzewania nie przechodzą mutacji i nie pojawia się u nich zarost. Z tego samego powodu większość dziewczynek nie miesiączkuje, a ich sylwetka pozostaje dziecinna.

Obecnie coraz częściej u osób z PWS stosuje się substytucję hormonów płciowych: chłopcy otrzymują testosteron, a dziewczynki estrogeny i progesteron. Terapia taka pozwala dzieciom dojrzeć, co pozytywnie wpływa na integrację społeczną i kontakty z rówieśnikami. Co ważniejsze, zmniejsza też ryzyko osteoporozy.

Jak przebiega terapia? Dziewczęta przyjmują po prostu pigułki zawierające hormony żeńskie, chłopcy zaś dostają testosteron w postaci zastrzyków, rzadziej żelu lub plasterków. W przypadku, gdy stosowane jest podawanie przezskórne (zwłaszcza żel), należy pamiętać o tym, by osoba aplikująca lek zakładała rękawice ochronne – inaczej i ona otrzyma dodatkową dawkę testosteronu!

Substytucja hormonów płciowych zazwyczaj wpływa na chorego korzystnie, zdarzały się jednak przypadki, głównie wśród chłopców, gdy nasilała ona problemy z zachowaniem. Terapia powinna więc zawsze odbywać się pod stałą opieką endokrynologa, a w przypadku wystąpienia poważnych skutków ubocznych można ją bez szkody przerwać.



### **Rodzina i otoczenie**

Wychowywanie dziecka niepełnosprawnego jest zawsze wielkim wyzwaniem. Rodziny osób obciążonych tak rzadką chorobą, jak zespół Pradera-Williego, muszą stawić czoła trudnościom, o jakich „normalnym” rodzinom nawet się nie śniło. Rehabilitacja, wizyty u lekarzy specjalistów, poszukiwanie przedszkola i szkoły, które respektowałyby ścisłą dietę – wszystko to zajmuje bardzo dużo czasu i pochłania wiele energii. Całe życie rodziny trzeba organizować na nowo. Bardzo często matka dziecka rezygnuje z pracy zawodowej, aby sprostać natłokowi nowych obowiązków. Tymczasem nieuchronnie pojawiają się dodatkowe wydatki – na dojazdy do przychodni i poradni, zajęcia usprawniające, sprzęt rehabilitacyjny itd.

Rodzina nie tylko musi rozwiązywać liczne problemy „techniczne” (np. kto po południu zawiezie dziecko do rehabilitanta? lub skąd wziąć pieniądze na dodatkowe zajęcia usprawniające?), ale też pokonywać zmęczenie fizyczne i problemy emocjonalne, jakie mogą się pojawić w odpowiedzi na chorobę dziecka. Kryzys, a raczej – seria kryzysów, jakie przeżywa rodzina, nie musi jednak prowadzić do jej osłabienia ani tym bardziej rozpadu. Wiele zależy od postawy rodziców: od tego, czy w tej nowej sytuacji będą się wspierać i wspólnymi siłami przeorganizują życie rodziny. Jej trwałości i dobrostanowi zagraża nie tyle choroba, co sposób, w jaki rodzice na nią zareagują. Wzajemne oskarżenia, niepogodzenie się z niepełnosprawnością dziecka, uciekanie od problemów przez jedną ze stron pogłębiają kryzys, a w rezultacie uniemożliwiają skuteczną pomoc choremu. Jeżeli jednak rodzice wzajemnie się wspierają i razem rozwiązują pojawiające się problemy, to nie tylko przetrwają najtrudniejszy okres, ale też wyjdą z niego wzmocnieni i silniejsi, zapewniając przy tym choremu dziecku właściwą opiekę i szczęśliwe życie.

Niełatwo stworzyć dobrą atmosferę, gdy mama i tata są nieustannie zabiegani i zmęczeni. A o to nietrudno, gdyż ogrom obowiązków, jaki spada na rodziców dziecka z zespołem Pradera-Williego, potrafi przytłoczyć najlepiej zorganizowaną rodzinę. Jaka jest na to rada? Trzeba szukać wsparcia i nauczyć się wykorzystywania dostępnych form pomocy.

### **Gdy dziecko rodzi się chore – od szoku do akceptacji**

Kryzys, jaki przeżywa rodzina po urodzeniu dziecka z rzadką i nieuleczalną, chorobą jest czymś naturalnym i normalnym. Psychologowie opisali nawet etapy „oswajania się” rodziny z taką chorobą początkowy – najpierw szok, po którym przychodzi okres przygnębienia, następnie zaś faza „zaprzeczania” chorobie lub szukania „cudownego leku”. Gdy jej istnieniu nie da się już dłużej przeczyć, a próby „uzdrowienia” dziecka spełzły na niczym, rodzina może wejść w etap rezygnacji – osoba niepełnosprawna spychana jest na margines życia rodzinnego, „bo jej i tak nie można pomóc”, a rodzice przenoszą swoje uczucia i oczekiwania w inne sfery życia (np. koncentrując się na pracy zawodowej) oraz na zdrowe potomstwo, jeśli je posiadają. Końcowy etap stanowi „konstruktywna akceptacja” – rodzice, mając świadomość choroby i wynikających z niej ograniczeń, szukają skutecznych sposobów

rzeczywistej pomocy dziecku. Akceptacja niepełnosprawności pozwala im cieszyć się osiągnięciami chorego oraz realistycznie planować przyszłość wszystkich członków rodziny.

Każdy etap odgrywa istotną rolę w jej przystosowaniu się do nowej sytuacji. Szok i przygnębienie to naturalna reakcja na zawiedzione nadzieje; etap poszukiwania „cudownego leku” może się stać okazją do gruntownego poznania i zrozumienia natury choroby dziecka, a okres rezygnacji to czas, gdy rodzice „przypominają” sobie o, często nieco zaniedbanych, potrzebach pozostałych dzieci i swoich własnych. Źle się dzieje dopiero wówczas, gdy któryś z etapów nadmiernie się przeciąga. Długotrwałe przygnębienie może się przekształcić w depresję, a przeczenie chorobie czy brak uwagi na etapie rezygnacji mogą wręcz wyrządzić dziecku krzywdę.

Ostatni etap konstruktywnej akceptacji to „stan idealny”. Dotarcie do niego nie jest bynajmniej automatyczne. Łatwiej go osiągnąć tym rodzinom, które mogą liczyć na wsparcie z zewnątrz. Wielką pomocą może służyć pozostała część rodziny, a także np. grupy wsparcia skupiające rodziców dzieci z podobnymi problemami. Czasem warto udać się po pomoc do psychologa. Oczywiście, ten ostatni, „pozytywny” etap w rzeczywistości nie jest stanem trwałym. Rodzice dzieci chorych, tak jak wszyscy ludzie, mają lepsze i gorsze dni. Ostatecznie chodzi o to, by zrozumieć, że dziecko nie jest swoją „chorobą” – oprócz objawów zespołu ma własną indywidualność, szczególne zdolności i przywary, a przede wszystkim może cieszyć się życiem i rozwijać, my zaś, rodzice, mamy mu życzliwie towarzyszyć i wspierać na drodze jego rozwoju. I, jak w przypadku każdego innego dziecka, będzie to dla nas źródłem wielu radości i satysfakcji.

## **Diagnoza**

Jeśli chodzi o zespół Pradera-Williego, to zazwyczaj zaraz po porodzie widać, że dziecko nie jest zdrowe. Objawy choroby nie są jednak na tyle charakterystyczne, by lekarze od razu mogli postawić właściwe rozpoznanie. Rozpoczyna się więc poszukiwanie przyczyny, dla której niemowlę ma bardzo obniżone napięcie mięśniowe. Wiotkość występuje bowiem w bardzo wielu chorobach, nie tylko genetycznie uwarunkowanych – dlatego rozpoznanie tego zespołu nie jest łatwe. Dobrze jest, gdy neonatolog poprosi o konsultację genetyka, gdyż lekarz tej specjalizacji zwykle częściej niż inni styka się w swojej praktyce z zespołem Pradera-Williego. Zazwyczaj jednak podejrzenia idą w kierunku zaburzeń neurologicznych i mija co najmniej kilka miesięcy, zanim ktoś wpadnie na właściwy trop.

Czas oczekiwania na diagnozę jest dla rodziców bardzo trudny. Obawy i strach, jakie niosą kolejne podejrzenia, przeplatają się z chwilami nadziei, gdy okazuje się, że to jeszcze „nie to”. Takie huśtawki nastrojów wyczerpują emocjonalnie rodzinę i bardzo ją obciążają. Ostateczna diagnoza potwierdzona badaniami genetycznymi z jednej strony wywołuje przygnębienie – wiemy już bowiem na pewno, że nasze dziecko jest nieuleczalnie chore – z drugiej zaś mimo wszystko przynosi ulgę – problem został określony i możemy się skupić na tym, jak sobie z nim poradzić. Choć PWS nie da się wyleczyć, to dzięki dostępnym terapiom można bardzo pomóc dziecku.

Diagnoza „wady genetycznej” wywołuje też zazwyczaj silne emocje otoczenia. Dalszej rodzinie czy znajomym bardzo trudno wytłumaczyć, na czym polega ta choroba. „Dziecko będzie dużo jadło i będzie grube? Co to za problem?” Rodzice mogą czuć się osamotnieni i napiętnowani, gdyż wiedza o chorobach mających podłoże genetyczne jest w społeczeństwie znikoma. Natomiast samo określenie „wada genetyczna” w powszechnym odczuciu oznacza „straszny wyrok” i budzi lęk. Nawet najbliżsi mogą zachowywać się niezręcznie na wieść o „wadzie”, co utrudnia uzyskanie od nich pomocy i pogłębia izolację rodziny. Często pojawiają się też pytania o przyczynę choroby, szczególnie trudne i nieprzyjemne dla rodziców. Warto pamiętać, że za zespół Pradera-Williego (oprócz bardzo, bardzo rzadkich zaburzeń centrum imprintingu) odpowiada zupełnie nowa, przypadkowo powstała w chwili poczęcia zmiana genotypu (błąd w informacji genetycznej zapisany w kodzie DNA), której nikt nie mógł przewidzieć. Zmiana ta jest, podkreślmy, **przypadkowa** – rodzice nie powinni więc obarczać się odpowiedzialnością za chorobę swojego dziecka, ponieważ w żaden sposób się do niej nie przyczynili. Tym bardziej nie powinno tego robić otoczenie.

Szczególne niebezpieczeństwo pojawia się w sytuacji, gdy o diagnozie rodzice dowiadują się w czasie, w którym stan ogólny dziecka się poprawia, a jednocześnie nie ujawniły się jeszcze typowe dla tego zespołu przypadłości (niepohamowana chęć jedzenia i zaburzenia zachowania). Rodzi się wtedy pokusa, by diagnozę zbagatelizować lub odrzucić. Wielu rodziców nie wierzy, aby z dzieckiem mogło być „coś nie tak”, skoro wygląda coraz lepiej, reaguje na otoczenie i czyni postępy w rozwoju. Jeżeli wówczas rodzice zlekceważą kwestię odżywiania dziecka, nie wyrobią w nim właściwych nawyków, takich jak spożywanie warzyw, unikanie wszelkich słodyczy czy też niedojadanie między posiłkami. Mogą również przeoczyć moment, gdy zainteresowanie dziecka jedzeniem przekroczy niebezpieczną granicę, a to grozi poważną otyłością już w okresie przedszkolnym! Otyłością, jakiej naprawdę trudno będzie się pozbyć choremu, który tak naprawdę potrzebuje zjeść jedynie połowę tego, co jego rówieśnicy. Zbędne kilogramy utrudnią też rozwój dziecka i narażą go na powstanie schorzeń, które w przyszłości znacznie pogorszą jakość jego życia oraz doprowadzą do niebezpiecznych powikłań.

### **Problem odżywiania**

W poprzednich rozdziałach wiele miejsca poświęciliśmy zapobieganiu otyłości. Powtórzmy więc tylko, że chcąc uchronić dziecko przed szybkim przybieraniem na wadze, nie wystarczy przygotowywać dietetyczne posiłki. Rodzice i opiekunowie muszą zrobić znacznie więcej – niejako zastąpić mechanizm sytości, który u dziecka nie działa. Ponieważ osoba z zespołem Pradera-Williego nie jest w stanie na dłuższą metę oprzeć się pokusie zjedzenia czegoś „ponadplanowego”, a poszukując dodatkowych porcji posłuży się całą swoją inteligencją, należy dążyć do możliwie pełnej kontroli nad środowiskiem, w jakim dziecko przebywa.

Postulat z pozoru jest prosty: musimy całkowicie kontrolować dostęp chorego do jedzenia. Jednak jego zrealizowanie w praktyce wymaga bardzo wiele wysiłku i zaangażowania. W naszej kulturze jedzenie jest dosłownie wszędzie. W domu zawsze mamy jakieś zapasy, i to coraz częściej w otwartych na salon kuchniach; sterty wysokokalorycznych przekąsek

piętrzą się nie tylko w sklepach spożywczych, ale także w szkolnych sklepikach, automatach, które stoją na korytarzach w urzędach i szpitalach. Długie godziny pracy i niesłychana dostępność „śmieciowego jedzenia” powodują, że nawyki żywieniowe społeczeństwa zmieniają się, prowadząc do powszechnego zastosowania „szybkich”, wysokokalorycznych i niezdrowych produktów (np. pizza z zamrażarki itp.). Do tego dochodzą powszechnie obowiązujące mity dotyczące żywienia dzieci: „jak dziecko ma apetyt, to znaczy, że zdrowe”; „tylko wyrodna matka odmawia dziecku jedzenia”; „cała radość dzieciństwa to słodycze, nie wolno tego dziecku zabierać” itp.

Rodzina dziecka z PWS w pewnym momencie musi się przestawić na zupełnie inny tor myślenia o jedzeniu. Niezwykle ważna staje się regularność: najlepiej, aby posiłki były podawane o stałych porach, a pomiędzy nimi nie powinno być żadnych przekąsek. Dość szybko trzeba też zmienić rodzaj przygotowywanych potraw, ponieważ kuchnia musi być niskokaloryczna. Pojawia się dylemat: czy dla dziecka z PWS przygotowywać osobne posiłki złożone z innych potraw, czy też całą rodzinę „nawrócić” na warzywa i chude mięso.

Pierwsze rozwiązanie, czyli inny jadłospis dla dziecka, a inny dla reszty rodziny, ma wiele wad. Co prawda, nie wymaga od innych członków rodziny zmiany przyzwyczajeń, ale przygotowywanie dwóch zestawów dań zabiera dużo czasu oraz wymaga większych funduszy. Negatywnie odbija się także na psychice dziecka, które czuje, że jest inaczej traktowane. Szybko dostrzega, iż posiłków przygotowanych dla niego nikt inny nie zje. Szczególnie niebezpieczna jest sytuacja, gdy różnica pomiędzy potrawami dietetycznymi i „normalnymi” jest wyraźna, a więc na talerzu taty dymi mocno smażony kotlet schabowy i frytki, a porcja dziecka składa się z garsteczki ryżu i nieprzyprawionego kawałka gotowanego mięsa. Nietrudno zgadnąć, co mocniej pachnie, a przez to bardziej pobudza zmysły. „Normalne” jedzenie pozostałych członków rodziny staje się więc „przedmiotem pożądania” i zachęca do tego, aby spróbować zakazanych potraw, gdy nikt nie widzi. Z tego samego powodu nie należy w obecności dziecka zajadać się słodyczami, bo szybko dostrzeże różnicę między kawałkiem jabłka, które dostało, a ciasteczkami, zjadanymi siostrą czy bratem.

Dzieci uważnie obserwują i uczą się przez naśladowanie otoczenia. Dlatego znacznie skuteczniejszym modelem wprowadzania diety jest wspólny stół z jednakowym, zdrowym menu dla całej rodziny. Weźmy na przykład obiad złożony z zupy pomidorowej z ryżem, gotowanych ziemniaków, duszonego w przyprawach indyka oraz brokułów. Na talerzach leży to samo, choć w innych proporcjach: zdrowi członkowie rodziny dostają więc więcej ryżu do zupy, więcej ziemniaków i duszonego mięsa, a chore dziecko jedynie łyżkę ryżu w zupie, kawałek ziemniaka, porcję mięsa i sporo brokułów. Dzięki takiemu postępowaniu dziecko nie czuje się wykluczone. Zazwyczaj także cała rodzina zyskuje na zdrowiu. Naprawdę niewielu z nas tak ciężko pracuje fizycznie, by potrzebować „kuchni drwala”: tłustego mięsa, góry klusek czy pierogów. Gdy jednak tata jest np. górnikiem i musi więcej zjeść, to trzeba tak zorganizować posiłki, aby chore dziecko miało w rodzinie „towarzysza” – kogoś, kto je to samo co ono, albo też zaplanować je tak, by niekoniecznie musiało widzieć, co zjada tatuś.

Cała rodzina musi też rozpocząć walkę ze swoimi nawykami: trzeba zapomnieć o chipsach przed telewizorem albo podgryzaniu ciasteczek przy lekturze gazety. Bywa to trudne, bo siła wieloletnich przyzwyczajzeń jest naprawdę duża. Poza tym niektórym członkom rodziny zabraknie czasem wyobraźni – „dlaczego niby mamy się dostosować do diety chorego?”. Buntować się może również rodzeństwo dziecka z PWS, które chce naśladować styl życia swoich rówieśników. Jeśli ktoś naprawdę musi przekazać coś pomiędzy posiłkami, powinien robić to dyskretnie, a nie w obecności osoby z PWS. Pamiętajmy, że wiele problemów z zachowaniem ma swój początek w zawiedzionej nadziei – np. dziecko widzi, że np. mama coś zjada, spodziewa się więc porcji dla siebie i nie chce pogodzić się z odmową. Fatalny w skutkach jest brak konsekwencji – jeśli raz pozwolimy na „coś ekstra”, np. żeby uspokoić dziecko, to będzie się ono domagać podobnego postępowania w przyszłości, a na odmowę może reagować atakami złości. Pamiętajmy – niekonsekwencja grozi z jednej strony dodatkowymi kilogramami, z drugiej zaś pogorszeniem problemów z zachowaniem dziecka. Chwila spokoju okupiona kawałkiem banana może nas w przyszłości kosztować wiele godzin krzyku i tupania...

Jeśli tylko zauważymy, że dziecko zaczyna podjadać i poszukiwać jedzenia, musimy wprowadzić niezbędne „poprawki architektoniczne”: trzeba zamknąć kuchnię i zabezpieczyć dostęp do znajdującej się w domu żywności, tak aby chory nie mógł sam sięgnąć po przekąskę. W żadnym wypadku jedzenie nie powinno być porzucane po domu. Pamiętajmy – jeden herbatnik polany czekoladą pokrywa 1/10 dziennego zapotrzebowania dziecka z PWS na energię! Natychmiast należy sprzątać resztki jedzenia i chować je w odpowiednio zabezpieczonym miejscu. Nie stwarzajmy pokus, bo choroba zwycięży najlepsze manieri. Czasem dziecko trzeba kontrolować 24 godziny na dobę. Niektórzy chorzy mają zaburzone cykle snu i czuwania, w związku z czym często budzą się w nocy i... ruszają do kuchni coś zjeść.

Z doświadczenia wiadomo także, iż konieczność ścisłej kontroli ilości jedzenia spożywanej przez chorego napotyka zazwyczaj mur niezrozumienia. Babcie, ciocie, opiekunki, a nawet przedszkolanki i nauczyciele często nie mogą uwierzyć w to, że jedzenie dla osoby z zespołem Pradera-Williego stanowi śmiertelne zagrożenie. Rodzicom przychodzi walczyć nie tylko z niedającym się zaspokoić apetytem dziecka, ale także z... oskarżeniami otoczenia. „Głodzicie dziecko.” „Przecież jeden pączek nie zaszkodzi”. „To wspaniałe, że tak ładnie i chętnie je – o co wam chodzi?”. „Przesadzasz z tym jedzeniem”. Na każdym kroku spotykają się oni z krytyką. Nawet nieznamy w sklepie potrafi wytknąć matce, że żałuje maluchowi bułeczki.

Przekonanie, iż apetyt u dziecka jest objawem zdrowia, powoduje, że niektóre osoby z otoczenia dziecka zaczynają, wbrew rodzicom, je dokarmiać. Dzieje się tak nawet w przypadku dzieci bardzo otyłych! „Instynktowi karmienia” ulegają nie tylko członkowie dalszej rodziny, ale także sąsiedzi, kucharki ze stołówki, a nawet nauczyciele. Chory skrzętnie wykorzystuje sytuację, gdy ktoś okazuje mu „dobre serce”. Starsze dzieci potrafią często manipulować otoczeniem, robiąc z siebie głodzone przez rodziców ofiary. Ciche dokarmianie może zniweczyć wysiłki rodziców, uniemożliwiając zachowanie diety. Trzeba więc w prosty i jasny sposób wytłumaczyć wszystkim stykającym się z dzieckiem, że nadmiar jedzenia

wywoła u niego ciężkie i nieodwracalne schorzenia. W szkole, przedszkolu czy innej placówce warto pokazać np. książkę dotyczącą zespołu Pradera-Williego.

Podobnym problemem bywa lekceważenie przez opiekunów i nauczycieli konieczności stałego nadzoru nad chorym. Trzeba więc im na początku wytłumaczyć, że jeśli dziecko zostanie samo w klasie, może wyjeść kanapki kolegom, w stołówce chętnie pobiegnie po dodatkę albo przyjmie resztki niedojedzone przez kolegów. Takie zachowanie powoduje konflikt w grupie, może się przyczynić do odrzucenia chorego przez jego rówieśników, a zarazem najbardziej grozi samej osobie z PWS, która coraz bardziej tyje, pogłębiając swoją niepełnosprawność.

Co gorsza, kiedy już dziecku przydarzy się taki incydent, jak np. zawłaszczenie cudzego drugiego śniadania czy batonika w szkolnym sklepiku, jest to interpretowane jako przejaw „braku wychowania” albo „zaburzeń psychicznych”. Rodzicom zarzuca się więc, że nie potrafią z dzieckiem odpowiednio postępować, że pozwalają mu na zbyt wiele i stosują błędne metody wychowawcze. Dziecko bywa kierowane na psychoterapię, która ma wyleczyć je z „zaburzeń odżywiania”.

Powtórzmy więc raz jeszcze: nadmierne łaknienie u chorych z PWS wynika z defektu genetycznego. Brak kontroli nad chęcią jedzenia nie jest skutkiem błędów wychowawczych rodziców ani zaburzeń psychicznych – to wrodzone zaburzenie funkcjonowania ośrodków głodu i sytości, na które nie ma, jak na razie, żadnego lekarstwa. Nieprzyjemne dla otoczenia zachowania, takie jak podbieranie jedzenia, są najbardziej groźne dla samego chorego, dla którego skrajna otyłość może skończyć się przedwczesną śmiercią. Jediną metodą postępowania jest nadzór nad chorym i chronienie go przed sytuacjami, w których może zjeść zbyt wiele. Placówka, pod której opieką chory się znajduje, powinna wspomagać rodzinę w tym procesie.

Problem odżywiania chorego bywa często dla rodziców źródłem nieustających frustracji. Co prawda, lekarz specjalista, z którym widują się raz na pół roku, zaleca dietę, ale bezpośrednio otoczenie naciska na to, by dziecka „nie dręczyć”, i po cichu je dokarmia. Kiedy chory podbierze jedzenie, te same osoby, które ukradkiem dożywiały dziecko, potrafią krytykować rodziców za złe metody wychowawcze. Brak zrozumienia i ciągła krytyka, z jaką spotykają się rodzice, utrudnia utrzymanie dyscypliny żywieniowej. Dlatego też należy poszukać kogoś, kto problem rozumie i będzie nas wspierał w chwilach kryzysu; mogą to być np. inni rodzice dzieci z PWS.

### **Zaburzenia zachowania**

Poszukiwanie jedzenia i brak kontroli nad apetytem to tylko jedna z pozycji na liście zaburzeń zachowania, jakie przejawiają osoby z PWS. Inne problemy także mocno odbijają się na funkcjonowaniu rodziny: nadmierna drażliwość, napady złości i upór. Zaburzenia zazwyczaj zaczynają być widoczne około piątego roku życia i nasilają się z wiekiem, osiągając swoje apogeum w okresie dojrzewania. Nie każdemu wybuchowi złości można zapobiec, ale warto zauważyć, że często stanowią one odpowiedź na niekonsekwentne zachowanie otoczenia. Osoby z PWS czują się bezpiecznie, gdy zachowane są sztywne reguły, i jakakolwiek zmiana

wcześniej ustalonych planów może spowodować agresywne zachowania albo też upór i „odmowę współpracy” ze strony chorego. Na przykład dziecko, które codziennie odbierane jest przez rodziców z przedszkola po podwieczorku, dostaje ataku hysterii, kiedy rodzice zgłaszają się po nie wcześniej, np. po obiedzie. Pewna mała dziewczynka nie wytrzymała nerwowo, gdy tata... ustawił jej kapcie noskami w stronę łóżka, a nie okna, jak sama miała w zwyczaju.

Nad małym dzieckiem warto popracować pod kierunkiem psychologa, by łatwiej akceptowało niespodzianki. Jeśli jednak chcemy, aby zmiana planów przebiegła bez wielkich niepokojów, przygotujmy na nią chorego wcześniej, informując o przewidywanych zmianach „normalnego” porządku dnia. Nie oduczymy dziecka wszystkich rutynowych zachowań i zwyczajów, postaramy się więc wkomponować je w codzienne życie rodziny, a nawet wykorzystać do celów terapeutycznych (np. posiłek może być podawany zawsze po serii ćwiczeń).

Nauczmy też rodzeństwo, by nie drażniło się z chorym. Dzieci z PWS biorą na serio cudze wypowiedzi i nawet z pozoru niewinne „przekomarzanie się” może je wytrącić z równowagi. Jeśli dziecko już wpadnie w złość, dajmy mu czas na uspokojenie się – krzyki czy przywoływanie do porządku nic nie pomogą, ewentualnie pogorszą sprawę. Niektóre dzieci, zwłaszcza małe, ukoj przytulenie, inne na próby dotyku zareagują agresywnie, natomiast dobrze im zrobi, gdy zostaną same w pokoju. Reakcja może też zależeć od osoby, która z dzieckiem w danej chwili przebywa – inny repertuar środków przeznaczony jest dla mamy (np. płacz i kurczowe przytulenie się), a inny dla taty (wrzask i tupanie nogami).

Cierpliwość i poczucie humoru są najlepszymi sprzymierzeńcami rodziców, także wtedy, gdy dziecko w kółko powtarza te same pytania. Ulubionym ich tematem są... posiłki. *Kiedy będzie obiad? Co dostanę na kolację?* itd. Jeżeli czujemy się zmęczeni udzielaniem po raz piąty odpowiedzi na to samo pytanie, to zapiszmy ją albo narysujmy na kartce, którą następnie damy dziecku.

Jeśli zaburzenia zachowania nasilają się i dołączają do nich nieznane nam wcześniej objawy, powinniśmy udać się z dzieckiem do psychiatry. Część osób z PWS, w szczególności zaś te z disomią matczyną chromosomu 15, wykazuje bowiem skłonność do popadania w stany psychotyczne. Można je z powodzeniem leczyć, choć czasem proces doboru odpowiednich leków trwa długo – chorzy wykazują bardzo zróżnicowane i nieprzewidywalne reakcje na leki.

### **Konsekwencja w wychowaniu**

Lekarze ze specjalistycznej kliniki w Zurychu zauważyli, że dzieci z PWS pochodzące z rodzin konsekwentnie stosujących swoje metody wychowawcze były szczuplejsze niż te, w których rodzice, co prawda, utrzymywali dziecko na diecie, ale poza tym nie przestrzegali ustalonych zasad wychowawczych w codziennym życiu. Potwierdza to także doświadczenie polskich rodzin: sama dieta nie wystarczy. Do sukcesu potrzebna jest żelazna konsekwencja obejmująca wszystkie obszary – rehabilitację, program codziennej aktywności fizycznej, pracę nad rozwojem umysłowym, a także budowanie przejrzystych relacji w rodzinie. Chorzy

z PWS czują się lepiej i są spokojniejsi, kiedy wiedzą, czego mogą się spodziewać. Konsekwentne stosowanie zasad przyjętych w rodzinie daje im poczucie bezpieczeństwa; *Nie muszą myśleć o zdobyciu jedzenia, bo ono przecież jest zamknięte w kuchni, a i tak dostaną obiad, kiedy przejadę się na rowerze.*

## **Rodzeństwo**

Dziecko niepełnosprawne bardzo absorbuje – nieustanne wizyty u specjalistów, rehabilitacja, dieta... Życie całej rodziny z konieczności często bywa zorganizowane wokół choroby. Rodzice są ciągle zajęci, przez co zdrowe rodzeństwo czasem jest spychane na margines i nie poświęca mu się wystarczającej uwagi oraz wsparcia. „Przecież ty sobie sam świetnie poradzisz – mówią rodzice – jesteś zdrowy”. Nic bardziej błędnego. Każde dziecko potrzebuje troski i opieki. Zdarza się, że zdrowe dzieci czują się odrzucone, zazdroszczą choremu czasu, jaki spędzają z nim rodzice, i... same popadają w poważne choroby, np. anoreksję. Chcą w ten sposób „zasłużyć” na miłość i sprawić, by rodzice poświęcili im trochę czasu.

Nie zapominajmy więc o zdrowym rodzeństwie. Ono też nas potrzebuje. Postarajmy się codziennie znaleźć chwilę zarezerwowaną „na wyłączność” dla każdego dziecka. Interesujmy się tym, co w szkole, chwalmy za osiągnięcia. Pomyślmy o zajęciach dodatkowych dobranych pod kątem zainteresowań dziecka. Może to być np. kółko teatralne, lekcje muzyki, siatkówka czy modelarstwo. Zajęcia takie stanowią doskonałą odskocznnię od codziennych problemów, a także pozwalają zdrowemu dziecku zbudować własny świat, świat, w którym można na chwilę zapomnieć o diecie, rehabilitacji i zamykaniu kuchni na klucz.

Nieuleczalna choroba dotykająca kogoś bliskiego budzi różne, czasem sprzeczne emocje. Ze zdrowym rodzeństwem należy rozmawiać także na temat obaw i niepokojów, jakie przeżywają. Czasem konieczna może się okazać pomoc psychologa. Znane są przypadki dzieci, w których niepełnosprawność brata i siostry wywoływała stany takie jak lęk przed śmiercią czy przekonanie o własnej poważnej chorobie. Co gorsza, choroba rodzeństwa (zwłaszcza gdy staje się widoczna, co w przypadku PWS następuje wraz z rozwojem otyłości) bywa przedmiotem drwin otoczenia. Musimy nauczyć dziecko strategii radzenia sobie z docinkami kolegów, inaczej wpadnie ono w pułapkę sprzecznych uczuć: z jednej strony będzie mieć żal do znajomych, z drugiej zaś pretensje do chorego za to, że swoją „innością” naraża je na takie nieprzyjemności. Przy okazji pamiętajmy, że sposób, w jaki my, rodzice, traktujemy niepełnosprawność naszego dziecka, odgrywa zasadniczą rolę w kształtowaniu się postaw naszych dzieci. Jeśli sami nie potrafimy wyrwać się ze stanu żalu i rozpacz albo wstydzimy się „wady genetycznej”, to i naszym sprawnym dzieciom trudniej będzie zaakceptować istniejący stan rzeczy.

Nie obarczajmy też zdrowego dziecka nadmiarem odpowiedzialnych zadań związanych z chorym bratem lub siostrą. Oczywiście, wspólne zabawy czy pomoc w drobnych, codziennych sprawach są jak najbardziej pożądane i obopólnie korzystne. Sprawne rodzeństwo zazwyczaj chętnie odgrywa rolę nauczyciela i terapeuty, a dla dziecka niepełnosprawnego taki kontakt jest po prostu bezcenny. Nie powinniśmy jednak dopuścić do



tę, by opieka nad chorym członkiem rodziny stała się „bezpłatnym etatem”, za którego wykonanie zdrowe rodzeństwo nie otrzymuje nawet pochwały.

Sprawa odżywiania jest niezwykle delikatna. Ze względu na dziecko z PWS musimy utrzymywać nieznaną większości rodzin dyscyplinę żywieniową. Nie chodzi tu wyłącznie o sposób przygotowywania potraw, ale całą „politykę” w zakresie jedzenia: przestrzeganie ustalonych pór spożywania posiłków, zabezpieczanie dostępu do jedzenia (np. zamknięta na klucz kuchnia to spora uciążliwość dla czteroosobowej rodziny, której członkowie mają różne rozkłady dnia!), sprzątanie resztek (nie wolno zostawić niedojedzonej kromki na talerzu albo nadgryzionego banana przed telewizorem, bo na pewno szybko znikną!) itp. Zdrowe rodzeństwo może się buntować przeciwko takim rygorom. „Przecież inne dzieci zjadają się chipsami przed komputerem, u kolegi na stole w kuchni leżą herbatniki w czekoladzie – dlaczego u nas musi być inaczej?” Od diety i rygorów związanych z dostępem do żywności nie możemy odstąpić, bo od tego zależy zdrowie i życie dziecka z PWS. Pomyślmy jednak o tym, by zdrowe dziecko mogło od czasu do czasu „zaszaleć” z kawałkiem ciasta, bez narażania chorego brata czy siostry na pokusy i frustrację.

### **Czas nauki – wskazówki dla nauczycieli i wychowawców**

Dzieci z zespołem Pradera-Williego różnią się między sobą zarówno wysokością ilorazu inteligencji (od normy intelektualnej po upośledzenia stopnia umiarkowanego), możliwościami poznawczymi, jak i szczególnymi uzdolnieniami oraz trudnościami w nauce. Żadne dziecko nie jest przypisaną mu „diagnozą”, o czym doskonale wiedzą doświadczeni nauczyciele i wychowawcy. Niemniej jednak choroba genetyczna, jaką jest PWS, odciska na chorych swoje piętno. Specyficzny profil poznawczy i charakterystyczne formy zachowania, choć w niejednakowym stopniu nasilenia, występują u większości osób z tym zespołem. Warto je poznać, aby skuteczniej wspomagać ucznia w procesie uczenia się oraz integracji społecznej. Rodzaj błędu w informacji genetycznej leżącego u podłoża choroby wydaje się odgrywać tu pewną rolę. Osoby, u których stwierdzono disomię matczyną chromosomu 15, mają zwykle nieco wyższy iloraz inteligencji, a jednocześnie przejawiają więcej zaburzeń ze spektrum autystycznego. Delecja na chromosomie 15 oznacza zazwyczaj problemy z przyswojeniem materiału o charakterze zbliżonym do tych, jakie spotyka się w przypadku uczniów doświadczających niespecyficznych trudności w nauce.

Zacznijmy od mocnych stron. Do takich niewątpliwie należy **percepcja wzrokowa**. Dzieci z zespołem (zwłaszcza jeśli jego podłożem jest delecja) od najmłodszych lat wykazują zdolności w tej dziedzinie. Słyną np. z niezwyklej umiejętności układania puzzli. Pięciolatek z PWS układający puzzle z dwustu kawałków nie jest wcale nadzwyczajnym zjawiskiem. Dla nauczycieli płynie stąd praktyczny wniosek: uczniowie z PWS łatwiej przyswoją sobie informacje przedstawione w formie wizualnej. Dotyczy to zarówno treści programowych, jak i planu zajęć czy ustalonych zasad (np. reguł zachowania w klasie). Także w sytuacji, gdy dziecko natarczywie powtarza to samo pytanie, najlepszą strategią stanowi zapisanie odpowiedzi na kartce.

W niektórych przypadkach zdolność ta okupiona bywa pewnymi brakami w zakresie całościowego oglądu i interpretacji postrzeganych obrazów. Dziecko widzi szczegóły, ale niekoniecznie rozumie treść obrazka albo dochodzi ona do niego z pewnym opóźnieniem. Wygląda to trochę tak, jakby masa szczegółów docierająca do dziecka „zagłuszała” inne informacje: na obrazku jest kot, okno, doniczka, kwiatek, krzesło, dziewczynka, kokardki we włosach, książki, podłoga... A to, że dziewczynka siedzi na łóżku i czyta, nie wydaje się dziecku już tak wyraźne. Dlatego, począwszy od wieku przedszkolnego, należy pracować nad umiejętnością rozróżniania tego, co w psychologii percepcji nazywa się figurą i tłem, czyli procesów (informacji) pierwszo- i drugoplanowych, oraz rozumienia związków przyczynowo-skutkowych i społecznego znaczenia przedstawionych sytuacji.

Drugą mocną stroną uczniów z PWS stanowi **zdolność koncentrowania się na wykonywanej czynności**. Wiele dzieci z tym zespołem już od najmłodszych lat przejawia nastawienie zadaniowe przypominające styl pracy dorosłych. Cecha ta, odpowiednio wykorzystana, pozwala nadrabiać niedostatki posiadanych umiejętności. Dziecko godzinami potrafi ćwiczyć rysowanie szlaczków, czytanie, liczenie itp. Cała sztuka polega na tym, by skłonić je do wykonania zadań pożytecznych z punktu widzenia procesu kształcenia; inaczej spędzi ono wiele godzin, powtarzając znane sobie czynności, np. po raz dwudziesty układając tę samą układankę... Tak więc zaleta ta może okazać się wadą, jeśli jej nie ukierunkujemy właściwie. Niestety, zdarza się to bardzo często. Wówczas traktowana jest przez rodziców i nauczycieli jedynie jako zaburzenie zachowania – dziecko nie potrafi przerwać wykonywanej czynności (a może nią być nisanie stu koralików na cienką żyłkę rozpoczęte tuż przed końcem zajęć...).

**Brak elastyczności umysłowej**, objawiający się przywiązaniem do planów zajęć, przewidywalności i powtarzalności, stanowi częstą cechę osób z PWS. Każda zmiana, nieoczekiwane wydarzenie, które przynosi niekorzystne, z punktu widzenia dziecka, modyfikacje wcześniejszych planów, może wywołać frustrację i ataki złości. Przed nauczycielami i wychowawcami stoi więc dwojakie wyzwanie: z jednej strony należałoby wspomóc rodzinę, starając się wyrobić w dziecku większą elastyczność, z drugiej zaś powinni wykorzystać tę cechę w procesie kształcenia. W żadnym wypadku nie powinno się jej lekceważyć.

Co to oznacza w praktyce? Jak wykazuje doświadczenie, **uczniowie z PWS najczęściej zyskują przebywając w małych grupach w środowisku szkolnym, które jest bardzo uporządkowane i przewidywalne**. Czują się wówczas bezpiecznie, dzięki czemu przejawiają mniej zaburzeń zachowania. Natomiast duże klasy, hałas na przerwie, częste zmiany sal lekcyjnych i nauczycieli mają na nich wpływ wybitnie negatywny, potęgując napady złości i utrudniając integrację ze środowiskiem ich rówieśników. Wszelkie zmiany najlepiej wprowadzać z odpowiednim wyprzedzeniem, dając dziecku czas na przystosowanie się do nowej sytuacji. Planując zajęcia, należy wziąć pod uwagę potrzebę „doprowadzania spraw do końca”. Zadania wyznaczone uczniowi z PWS nie powinny więc być zbyt długie. Przejście do kolejnej czynności dobrze jest zapowiedzieć z odpowiednim wyprzedzeniem.

Większość osób z PWS ma **kłopoty z pamięcią krótkotrwałą**. Polecenia kierowane do dziecka powinny zatem być krótkie i precyzyjne. Dobrze jest przedstawiać je w formie nie tylko ustnej, ale także pisemnej, ponieważ pamięć słuchowa i przetwarzanie sygnałów słuchowych stanowią zwykle słabą stronę ucznia z zespołem Pradera-Williego. Jeżeli wykonanie zadania wymaga wielu czynności, najlepiej podzielić polecenie na kilka części.

**Upośledzona zdolność przetwarzania sekwencyjnego i abstrahowania** bywa częstą przeszkodą w opanowywaniu przedmiotów ścisłych. Wpływa także na rozwój mowy i całego systemu pojęciowego. Badania wykazały, że obszarem szczególnych trudności w nauce, jakich doświadczają dzieci z PWS, są umiejętności matematyczne, takie jak wykonywanie działań arytmetycznych, stosowanie praw czy też transkodowanie liczb. Ze względu na deficyty pamięci krótkotrwałej oraz procesowania struktur składniowych należy spodziewać się kłopotów z rozwiązywaniem zadań z treścią, a także problemów z przeprowadzaniem rozumowania.

**Zaburzenia zachowania**, takie jak niekontrolowane wybuchy złości, często upośledzają funkcjonowanie dziecka bardziej aniżeli obniżony iloraz inteligencji. Jak już wspomniano, istotną rolę w zapobieganiu tego rodzaju problemom odgrywa właściwa organizacja środowiska i procesu kształcenia. Drugi ważny czynnik to relacje z rówieśnikami. Uczniowie z zespołem Pradera-Williego nierzadko przejawiają trudności w rozumieniu relacji społecznych, przez co często zachowują się niewłaściwie albo niezgodnie z oczekiwaniami. Dziecko z PWS może więc potrzebować specjalnego treningu umiejętności społecznych. Także terapia mowy wspomaga funkcjonowanie dziecka w grupie, gdyż rozwój językowy dzieci jest zwykle opóźniony i zaburzony, co dokładniej zostało opisane w poprzednich rozdziałach.

Należy też zadbać o to, by koledzy nie stroili sobie żartów z niepełnosprawnego współucznia. Osoby z PWS są bardzo drażliwe, łatwo wytrącić je z równowagi i doprowadzić do stanu, w którym nie panują nad emocjami. Jeśli się tak zdarzy, najlepiej dać uczniowi czas na uspokojenie się w bezpiecznym miejscu. Przywoływanie do porządku i groźby zazwyczaj nie odnoszą żadnego skutku, a nawet pogarszają stan chorego. Pamiętajmy też o tym, by wszystkie zasady formułować w formie pozytywnej („robimy to i to”), a nie tylko negatywnej („nie wolno tego, a tego”). Sam zakaz niekoniecznie stanowi bowiem czytelną wskazówkę, jak właściwie należy się zachować, co w problemach z adaptacją społeczną ma kluczowe znaczenie.

Niektóre dzieci z PWS (około 30%) natrętnie rozdrapują i skubią skórę, co może doprowadzić do powstania licznych, trudno gojących się ran. Nie ma żadnego lekarstwa, które osłabiłoby tego rodzaju zachowania. Jeżeli zauważymy je u naszego ucznia, to powinniśmy podjąć działania prewencyjne. Dziecku należy zapewnić zajęcia, które angażują ręce. W sali powinniśmy trzymać bandaże i plastry, którymi zabezpieczyć należy wszystkie pojawiające się ranki, zadrapania, miejsca po ukąszeniach przez owady i inne uszkodzenia skóry. Uczeń przejawiający takie obsesyjne zachowania nie powinien być zostawiony sam sobie, np. podczas przerwy – najlepiej, aby znajdował się pod stałą obserwacją.

Wielu chorych cierpi na **zaburzenia cyklu snu i czuwania**. Może się to objawiać nadmierną sennością w ciągu dnia oraz szybciej następującym zmęczeniem. Planując pracę ucznia w klasie, weźmy to pod uwagę. Ustalmy, że zadania wymagające wysiłku będą wykonywane na początku zajęć, najlepiej w godzinach przedpołudniowych. Także prace domowe powinny być krótkie, a niektórym uczniom najlepiej w ogóle ich oszczędzić.

Na koniec poruszmy temat być może najważniejszy. **Szkoła powinna wspomagać rodzinę w walce o utrzymanie odpowiedniej masy ciała dziecka i zwiększenie poziomu jego aktywności ruchowej**. Pamiętajmy, że natrętne poszukiwanie jedzenia, podjadanie i tym podobne zachowania nie mają źródła w zaburzeniach psychicznych, lecz wynikają z wrodzonej dysfunkcji mechanizmu regulującego uczucie głodu i sytości – do mózgu osoby chorej nie dociera sygnał informujący o spożyciu wystarczającej ilości pokarmu. Organizm jest niejako „ślepy” na dostarczone mu jedzenie, przez co zachowuje się tak, jakby nieustannie groził mu śmiertelny głód. Nie znamy jeszcze sposobu przywrócenia chorym uczucia sytości i jedyne rozwiązanie stanowi ścisła kontrola dostępu do jedzenia oraz monitorowanie ilości spożytych pokarmów.

Uczeń powinien znajdować się pod stałą kontrolą. Należy przemyśleć sposób organizacji żywienia w stołówce, podczas wycieczek, wyjazdów itp., zwłaszcza gdy oznaczają one konieczność zabrania ze sobą pieniędzy i/lub jedzenia. Najlepiej, aby to wychowawca zaopiekował się kieszonkowym i drugim śniadaniem dziecka z PWS. O specyfice choroby i właściwych sposobach postępowania wobec ucznia należy poinformować wszystkich, którzy się z nim stykają: nie tylko nauczycieli i wychowawców, ale także pracowników świetlicy, stołówki, sprzedawców w szkolnym sklepiku, a nawet personel sprząający. Chorzy z zespołem Pradera-Williego wykazują bowiem niebywałą inteligencję w zakresie zdobywania jedzenia. Postarajmy się zarazem, aby system kontroli nad dzieckiem nie prowadził do napiętnowania i wykluczenia go z życia społeczności szkolnej.

Dobrze by było, gdyby szkoła włączyła się w realizację programu codziennej aktywności opisanego w rozdziale 4. Optymalnym rozwiązaniem jest 30-40 minut ćwiczeń dziennie wykonywanych pod okiem nauczyciela wychowania fizycznego. Ćwiczenia te powinny, oczywiście, uwzględniać zalecenia ortopedy i rehabilitanta dostarczone przez rodziców.

Obecnie coraz częściej rozpoznanie PWS stawiane jest już w okresie noworodkowym i niemowlęcym, dzięki czemu rodzice mają szansę zapobiec „książkowemu” rozwojowi choroby. Dostępność terapii hormonem wzrostu pozwala zwiększyć aktywność, dlatego coraz częściej można spotkać szczupłe i wyćwiczone dzieci z PWS. W pewnych przypadkach powoduje to, że... otoczenie – w tym, niestety, również szkoła – „nie wierzy” w chorobę dziecka i nie widzi potrzeby stosowania opisanych wcześniej rygorów. To bardzo niebezpieczna sytuacja, która w krótkim czasie może zniweczyć wieloletnie wysiłki i poświęcenie rodziców. Choremu z zespołem Pradera-Williego wystarczy dosłownie miesiąc bez ścisłej kontroli odżywiania, by przekroczyć próg zagrażającej życiu otyłości. Traktujmy więc wyniki badań genetycznych potwierdzające ten zespół jako bezwzględne wskazanie do restrykcyjnej, niskokalorycznej diety wymagającej pełnej kontroli dostępu do jedzenia przez całe życie. To nic, że szczupły chłopiec czy dziewczynka nie przypominają obrazów

rysowanych przez podręczniki medyczne – jeśli nie potraktujemy diagnozy z największą powagą, ani się obejrzymy, a i u nich rozwinię się monstualna otyłość ze wszystkimi zagrażającymi życiu powikłaniami.

### **Dorośli z zespołem Pradera-Williego**

W chwili, gdy pisana jest ta książka, w Polsce nie znajdziemy nawet jednego ośrodka specjalizującego się w opiece nad dorosłymi z PWS. Nie ma także domu stałego pobytu dla tych chorych ani programów gwarantujących bezpieczne zatrudnienie. W praktyce oznacza to, że większość dorosłych z tym zespołem pozostaje w domu rodzinnym i jest pozbawiona możliwości podjęcia jakiegokolwiek pracy.

Moment zakończenia edukacji jest więc bardzo trudny. Znika stały porządek wyznaczany planem lekcji, kontakty towarzyskie kurczą się, przez co chory może się czuć osamotniony i niepotrzebny. Często właśnie w tym okresie ujawniają się lub pogarszają zaburzenia natury psychiatrycznej, takie jak stany psychotyczne i depresje. Potrzeba niezależności niekiedy skłania chorych do usamodzielnienia się poprzez ucieczkę z domu. Dlatego lepiej przygotować się z wyprzedzeniem na nadchodzącą zmianę, planując zajęcia i taki sposób organizacji czasu dorosłego, który zapewni mu przebywanie z innymi ludźmi oraz możliwość samorealizacji.

Przed wszystkim warto maksymalnie wykorzystać dopuszczalny czas pobytu w placówkach edukacyjnych. W przypadku osób niepełnosprawnych cezurę stanowi obecnie dwudziesty pierwszy rok życia. Niektóre osoby z PWS są w stanie kontynuować naukę na kursach policealnych (zależy to zarówno od poziomu ogólnej inteligencji chorego, jak i nasilenia zaburzeń zachowania). W innych przypadkach poszukajmy warsztatów terapii zajęciowej lub ośrodków pobytu dziennego, jednocześnie mając na uwadze konieczność kontroli odżywiania. Znalezienie zatrudnienia przez chorego z zespołem Pradera-Williego jest wysoce problematyczne. Z jednej strony pracodawcy, nawet ci zatrudniający osoby niepełnosprawne, niechętnym okiem patrzą na kogoś, kto przejawia tyle zaburzeń zachowania, co osoby z PWS, z drugiej zaś praca w środowisku, które nie zapewnia stałej, ścisłej kontroli dostępu do jedzenia, stanowi poważne zagrożenie dla zdrowia i życia chorego. Oznacza to, że pracodawca powinien przystosować miejsce pracy do potrzeb chorego z zespołem Pradera-Williego, a oprócz tego zapewnić mu odpowiednią opiekę! Wiąże się to z dodatkowymi kosztami, wdrożeniem odpowiednich procedur itd. Z tych samych powodów, tzn. zaburzeń zachowania, specjalnej diety i konieczności stałego nadzoru, dorosłym z PWS bardzo trudno znaleźć miejsce w domu opieki społecznej. Jeśli je nawet dostaną, to przeważnie oznacza to przyspieszenie postępu choroby, ponieważ placówki te z różnych powodów (finanse, brak personelu itp.) zazwyczaj nie są w stanie zapewnić im właściwej opieki.

W żadnym wypadku zajęcia, nawet dorywcze, nie powinny wiązać się z żywnością. Chorzy nie nadają się do takich prac, jak wydawanie posiłków, sortowanie artykułów spożywczych itp.

W krajach, w których opieka nad osobami z PWS jest lepiej rozwinięta, istnieją ośrodki przeznaczone wyłącznie dla dorosłych z tym zespołem. Zapewniają one zarówno odpowiedni

sposób odżywiania, rehabilitację oraz program aktywności, jak i trening umiejętności zawodowych, które następnie pensjonariusze mogą praktykować w warsztatach prowadzonych w ramach ośrodka. W takich warunkach wielu dorosłych rozwija skrzydła. Na przykład pewna młoda dziewczyna odkryła w sobie talent... spawacza!

Innym problemem jest dostęp do opieki medycznej. Większość lekarzy, którzy posiadają wiedzę o zespole Pradera-Williego oraz doświadczenie w prowadzeniu chorych z PWS pracuje w przychodniach i szpitalach pediatrycznych. Gdy opieka pediatryczna kończy się z racji wieku, chory trafia do „dorosłej” służby zdrowia, która zwykle traktuje go po macoszemu. Nierzadko lekarz „boi” się odpowiedzialności za leczenie osoby dotkniętej tak wieloobjawową i poważną w odległych skutkach chorobą. Z tego względu placówki pediatryczne często kontynuują leczenie chorych z tym zespołem, choć jest to rozwiązanie dalekie od ideału.

**Poprawa jakości świadczeń zdrowotnych i społecznych dostępnych osobom z zespołem Pradera-Williego, niezależnie od wieku, jest nadal palącą potrzebą.**

## Wybrane publikacje dotyczące zespołu Pradera-Williego:

### w języku polskim

[Krajewska-Walasek](#), M. (1997). Zespół Pradera-Labharta-Williego w praktyce klinicznej. *Pediatrica Polska*, 72 (4), 367–374.

Obersztyn, E., Szpecht-Potocka, A. (2004). *Zespół Pradera-Williego. Diagnostyka kliniczna i molekularna. Perspektywy terapii*. Warszawa: Instytut Matki i Dziecka.

Romer, T. E., Krajewska-Walasek, M., Rudzka-Kocjan, A. (2002). Zastosowanie hormonu wzrostu w leczeniu chorych z zespołem Pradera-Williego. *Klinika Pediatryczna*, 4, 423–429.

[Spodar](#), K., [Krajewska-Walasek](#), M. (2006). Zespół Pradera i Williego - diagnostyka i terapia. *Standardy Medyczne*, 3 (5), 472–483.

Walczak, M. (2005). Czy uzasadnione jest leczenie hormonem wzrostu dzieci z zespołem Prader-Willi? *Endokrynologia Pediatryczna*, 4, supl.4, 16.

### w języku angielskim

Butler, M.G., Lee, P.D.K., Whitman, B.Y., red., (2006). *Management of Prader-Willi Syndrome*. New York: Springer.

Eiholzer, U. (2001). *Prader-Willi Syndrome: Effects of Human Growth Hormone Treatment*. Zurich: Karger.

Eiholzer, U. (2005). *Prader-Willi. Coping with the Disease – Living with Those Involved*. Basel: Karger.

Eiholzer, U., l'Allemand, D., Zipf, W.B., red., (2003). *Prader-Willi Syndrome as a Model for Obesity*. Basel: Karger.

Greenswag, L.R., Alexander, R.C., red., (1995). *The Management of Prader-Willi Syndrome*. New York : Springer-Verlag.

Wittington, J., Holland, T. (2004). *Prader-Willi Syndrome: Development and Manifestations*. Cambridge: Cambridge University Press.

*Podczas pracy nad niniejszym poradnikiem autorka korzystała m.in. z wiedzy i doświadczeń zgromadzonych w powyższych publikacjach.*

**Polskie Stowarzyszenie Pomocy Osobom z Zespołem Pradera-Williego**

ul. Jasnorzewskiej 9/10, 01-863 Warszawa

tel. kontaktowy: 0 509438 659

e-mail: [biuro@prader-willi.pl](mailto:biuro@prader-willi.pl)

[www.prader-willi.pl](http://www.prader-willi.pl)

**Konto bankowe:**

**Bank Millenium II/O Gdańsk**

**09 1160 2202 0000 0000 5253 3805**

**Konsultant medyczny Stowarzyszenia:**

dr n. med. Ewa Obersztyn

Zakład Genetyki Medycznej, Instytut Matki i Dziecka

ul. Kasprzaka 17a, 01-211 Warszawa

tel.: 022 327 71 52 wew. 361

**Strony internetowe wybranych stowarzyszeń międzynarodowych i zagranicznych**

International Prader-Willi Syndrome Organization

[www.ipwso.org](http://www.ipwso.org)

Prader-Willi Syndrome Association (USA)

[www.pwsausa.org](http://www.pwsausa.org)

Prader-Willi Syndrome Association (UK)

[www.pwsa.co.uk](http://www.pwsa.co.uk)