

DOI: <https://doi.org/10.54937/ssf.2025.24.2.65-77>

Osoba s Prader-Williho syndrómom

Person with Prader-Willi Syndrome

Jan Viktorin

Abstract

The paper deals with the specifics of a person with a rare genetic disorder called Prader-Willi syndrome. It presents the results of qualitative research in the form of a case study of a person with Prader-Willi syndrome. The aim of the paper is to describe the educational opportunities of a person with Prader-Willi syndrome and the extent to which a person with Prader-Willi syndrome influences the functioning of the family. The results of the research show that a person with Prader-Willi syndrome currently has a relatively wide range of educational opportunities, from kindergartens, through primary schools to secondary schools. The birth of a person with Prader-Willi syndrome significantly interferes with the functioning of the family and also has a fundamental impact on the further functioning of the family.

Keywords: Prader-Willi syndrome. Symptoms. Disorder of intellectual development. Communication. Family. Education.

Úvod

Hoci Prader-Labhart-Williho syndróm nepatrí k syndrómom, spájajúcim sa s ťažkou poruchou vývoja intelektu, a niektorá osoba dosiahne intelligenčný kvocient vyšší ako 90, mení táto geneticky podmienená porucha život celej rodiny. Často vedie k situácii, keď jeden z rodičov musí čiastočne alebo úplne opustiť prácu, aby sa o dieťa mohol starať. To si vyžaduje silnú osobnosť, avšak aj podporu a pochopenie od druhého rodiča. Spravidla to dopadá aj na súrodencia intaktného s pocitom menejcennosti, pretože rodičovská pozornosť sa upiera na osobu s Prader-Williho syndrómom. Celá rodina musí úplne zmeniť prístup k stravovaniu a správaniu osoby v spoločnosti, tráveniu voľného času, dodržiavaniu štandardov hygieny, návšteve lekárov, životu osoby v dospelosti atď. Osoba s Prader-Williho syndrómom má sklon k obezite, preto je nevyhnutné intenzívne dodržiavať pravidlá zdravého životného štýlu (dostatok pohybu) a zdravej výživy (vyvážená strava s dôrazom na dostatok zeleniny). Rodina sa musí vyrovnat'

s neštandardnými prejavmi osoby s Prader-Williho syndrómom, ktorá je náchylná k obsedantno-kompulzívnemu správaniu, afektívnym výbuchom a psychóze, čo môže viesť k problémom medzi rodičmi dieťaťa (odlišné názory na výchovu) aj medzi rodinou a blízkym okolím (príbuznými, rodinnými priateľmi). Problémy sa môžu objaviť s dodržiavaním hygienických zásad. Pre rodičov môže byť ťažké vyrovnať sa so skutočnosťou, že ich dieťa nebude v dospelosti nikdy žiť úplne samostatne, ale bude vždy menej či viac závislé od starostlivosti inej osoby. Rozensztrauch a Śmigiel (2022) opisujú nízku kvalitu života rodiny s osobou s Prader-Williho syndrómom, a to kvôli deficitom v rôznych životných oblastiach, vznikajúcim permanentnou starostlivosťou o osobu, keď rodičia nemajú čas na seba. Bos-Roubos, Wingbermühle, Biert, de Graaf a Egger (2022) charakterizujú prežívanie traumatických udalostí v súvislosti s negatívnym vplyvom kvality života rodiny s jedincom s Prader-Williho syndrómom. Oproti intaktnej populácii prežívajú častejšie traumy v podobe náhlych zmien nálad a v kognícii či prílišnej reaktivite.

Teoretické východiska

Prader-Labhart-Williho syndróm je ucelenou neurobehaviorálnou geneticky podmienenou poruchou, spôsobenou chybným 15. chromozómom, väčšinou absentuje časť dlhého ramena v časti 15q11.2-q13 (Whittington, Holland, 2017). Frekvencia výskytu sa uvádza približne 1:10 000 živo narodených osôb, pričom početnosť je zhodná u oboch pohlaví i všetkých ľudských rás (Wang, Tsai, Tsai, Wong, 2020).

Z hľadiska perinatálnych nálezov sa u osoby s Prader-Williho syndrómom objavuje menšia frekvencia pohybov plodu, je malá vzhľadom na gestačný vek a má asymetrický intrauterinný rast so zvýšeným obvodovým pomerom od hlavy k bruchu (Gross, Rabinowitz, Gross-Tsur, Hirsch, Eldar-Geva, 2015). Ďalej je narušená hrubá a jemná motorika, rovnako tak rečové schopnosti. Osoba s Prader-Williho syndrómom má spravidla miernu poruchu vývoja intelektu, taktiež sa však vyskytuje osoba v hraničnom pásme poruchy vývoja intelektu či so stredne ťažkou poruchou vývoja intelektu (Kim, Wang, Jiang, 2019).

Nedostatok rastového hormónu v puberte má za následok priemernú výšku 155 cm u mužov a 148 cm u žien, pokiaľ nie sú liečení (Alves, Franco, 2020). Zhoršený vývoj a funkcia hypotalamu vedie k početným hormonálnym nedostatkom, vrátane hypotyreózy, nedostatku kortikotropínu a abnormálnych neurónov oxytocínu (Tauber, Hoybye, 2021). Hyperfágia je spôsobená hypotalamickou abnormalitou vedúcou k nedostatku sýtosti. Obezita je výsledkom hyperfágického správania a zníženej celkovej kalorickej potreby (Butler, Matthews, Patel, Surampalli, Gold, Khare, Thompson, Cassidy, Kimonis, 2019).

Charakteristický profil správania s úzkosťou, záchvatmi hnevu, rigiditou/odolnosťou voči zmenám, obsedantno-kompulzívnym správaním a deficitmi sociálneho poznania sa u osoby s Prader-Williho syndrómom objavuje v ranom detstve (Schwartz, Caixàs, Dimitropoulos, Dykens, Duis, Einfeld, Gallagher, Holland, Rice, Roof, Salehi, Strong, Taylor, Woodcock, 2021). Charakteristické rysy tváre (úzky bifrontálny priemer, očné štrbiny mandľového tvaru, úzky nosový chrbát, tenká horná pera a zvesené kútiky úst) môžu, ale nemusia byť viditeľné pri narodení a môžu sa v priebehu času pomaly vyvíjať (Ishii, Ihara, Ogata, Sayama, Gito, Murakami, Ayabe, Oto, Takahashi, Nagai, 2017).

Strabizmus je u osoby s Prader-Williho syndrómom často diagnostikovaný vo veku do piatich rokov. Myopia a ďalekozrakosť sú bežné (Bohonowych, Vrana-Diaz, Miller, McCandless, Strong, 2021). Abnormality spánku zahŕňajú zníženú latenciu rýchleho pohybu očí (REM), zmenenú podobu spánku, desaturáciu kyslíkom a centrálnu aj obštrukčnú apnoe (Metzler, Brown, 2025).

Kyfóza sa bežne vyskytuje u dospievajúceho a dospelého s Prader-Williho syndrómom. Tok slín je znížený a môže viesť k zvýšenej zubnej kazovosti a ťažkostiam s artikuláciou reči (Proffitt, Osann, McManus, Kimonis, Heinemann, Butler, Stevenson, Gold, 2019). Respiračné zlyhanie a ďalšie horúčkovité ochorenia sú najčastejšou príčinou úmrtí u detí s Prader-Williho syndrómom, u dospelých sú najčastejšie srdcové ochorenia a zlyhanie, pľúcna tromboembólia, komplikácie súvisiace s obezitou a žľúdočné príčiny (Pacoricona Alfaro, Lemoine, Ehlinger, Molinas, Diene, Valette, Pinto, Coupaye, Poitou-Bernert, Thuilleaux, Arnaud, Tauber, 2019). Poruchy prehĺtania hltanom a pažerákom a nedostatok pokusov o odstránenie rezíduí alebo kašeľ sú u Prader-Williho syndrómu bežné a v kombinácii s rýchlym jedením jedla môžu zvýšiť riziko mortality súvisiace s ašpiráciou (Gross, Gisser, Cherpes, Hartman, Maheshwary, 2017).

K úspešnému zaradeniu osoby s Prader-Williho syndrómom do edukačného procesu je veľmi dôležitá kooperácia školy a pedagóga s rodičmi, kooperácia so školským poradenským zariadením a hľadanie cesty pre riešenie problémových situácií. Osoba má spravidla deficit porozumieť abstraktnej informácii, spracovať dejovú postupnosť, pochopiť, spracovať a reagovať na slovné pokyny. Vyznačuje sa lepšou pamäťou dlhodobou v komparácii s krátkodobou. Pracovné tempo väčšinou býva pomalé, preto je podstatné poskytnúť osobe počas školskej práce nielen dostatočný časový priestor, ale chrániť ju aj pred preťažením (Gordon, Russ, Dimitropoulos, 2024).

Typickým znakom Prader-Williho syndrómu je zvýšená unaviteľnosť i zaspávanie v priebehu dňa, kedykoľvek a kdekoľvek (návšteva, dopravný prostriedok, škola). Pre osobu je charakteristické zmyslové, predovšetkým vizuálne učenie, avšak abstraktné myslenie, všeobecné predstavy i pojmy sú pre ňu už zložené (Meade, Martin, McCrann, Lyons, Meehan, Hoey, Roche,

2020). V školskom dni musí byť zrejma predvídateľnosť aj štruktúra, aby osoba nemala strach zo zmien a presunu na iné miesto. Samozrejmosťou je bezpečie, istota aj pevné pravidlá, či už v dennom režime, tak istote jedla. Neschopnosť adekvátne zvládnuť frustráciu, strach aj zlobu môže vygradovať do záchvatov hnevu, ignorácie riadiť sa pokynmi či iných neštandardných správaní. Niektorí si dokonca rozškrabuje chrasty, škriabe do krvi kožu alebo sa štiepe, hoci príčina nie je známa a stresom sa to značne zhoršuje. „Úpornú vytrvalosť“ možno tiež nájsť u osoby s Prader-Williho syndrómom v podobe opakovania nejakých tvrdení či otázok, zachytávania alebo zarazenia sa na určitých pojmoch alebo úlohách. Z dôvodu oslabenej sociálnej zručnosti či obratnosti sa osoba musí stále učiť, čo môže a čo nemôže, pre oslabené spoločenské schopnosti je potrebné pomôcť v priebehu celého života. Pre lepšie zžitie s triedou sa javí ako vhodné a účelné vytvorenie empatie, a to vysvetlením niektorých problémov, ktorým musí osoba s Prader-Williho syndrómom čeliť, tým sa môže predísť niektorým konfliktným situáciám. Následne je veľkým úspechom, pokiaľ si dospelý s Prader-Williho syndrómom nájde primerané pracovné uplatnenie a zmysluplne trávi voľný čas v pre neho „bezpečnom“ prostredí (Duis, van Wattum, Scheimann, Salehi, Brokamp, Fairbrother, Childers, Shelton, Bingham, Shoemaker, Miller, 2019).

Ciele a metodika výskumného šetrenia

Cieľom výskumu je analyzovať špecifiká osoby s Prader-Williho syndrómom a možnosti jej vzdelávania a následné uplatnenie v dospelosti. Na základe cieľa výskumnej štúdie boli stanovené nasledujúce výskumné otázky: Aké sú možnosti edukácie osoby s Prader-Williho syndrómom? Do akej miery ovplyvňuje osoba s Prader-Williho syndrómom chod rodiny?

Vo výskumnej štúdii bola využitá metóda kvalitatívneho výskumu, kedy boli skúmané javy v prirodzenom prostredí. Táto metóda výskumu dbá na jeho kvalitu a predstavuje „nenumерické šetrenie“, pri ktorej pracujeme so slovami. Analýza dát a zber prebiehali súčasne, výskumník po zbieraní dát vykonal analýzu týchto údajov. Vzhľadom na získané výsledky sa rozhodol, ktoré z dát sú pre výskum relevantné a s nimi pracoval. Potom pristúpil k zberu ďalších dát aj analýze týchto údajov (Johnson, Christensen, 2017; Mertens, 2020).

Pre samotné výskumné šetrenie bola použitá technika zúčastneného pozorovania, pološtruktúrovaných rozhovorov, prípadové štúdie a analýzy dostupnej dokumentácie. Zúčastneným pozorovaním sa výskumník priamo zúčastnil skúmaného javu v čase jeho priebehu. Pozorované boli špecifiká jednania ženy s Prader-Williho syndrómom počas rôznych situácií v domácom prostredí, na tábore aj ďalších stretnutiach. Pološtruktúrované rozhovory s rodičmi ženy sa uskutočnili doma a zameriavali sa na anamnestické údaje rodinné a osobné, špeciálnopedagogickú diagnostiku a vzdelávaciu oblasť. V prípadovej štúdii bolo nazbierané veľké množstvo

informácií, dôkladne bol preskúmaný jeden prípad. Výsledné dáta prispeli k ucelenému pohľadu na skúmaný jav a porozumenie obdobných prípadov. Analýzou dostupnej dokumentácie získal výskumník dáta, ku ktorým by sa inak nedostal, súčasne sa však vyvaroval ich možnému skresleniu. Pre výskum sa využila obsahová analýza správ z logopedických, neurologických, psychologických a špeciálnepedagogických vyšetrení, ale aj analýza výsledkov činností.

Charakteristika výskumnej vzorky

Vzorka bola tvorená jednou ženou s vrodenu chromozomálnou aberáciou, presnejšie s Prader-Labhart-Williho syndrómom. Žene je 23 rokov a navštevuje denný stacionár. Jej diagnóza je spojená so slabšou pigmentáciou vlasov, kože a očí, mandľovými očami, charakteristickými rysmi na tvári, menšími chodidlami a rukami, krátkozrakosťou, zvýšeným prahom bolesti a ťažkosťami počas chôdze. Úroveň rozumových schopností sa nachádza v pásme stredne ťažkej poruchy vývoja intelektu.

Prípadová štúdia

Osobná anamnéza: Tehotenstvo vykazovalo iba nevýrazné pohyby plodu, inak bolo v norme. Komplikovaný bol pôrod, ktorý prebehol 13 dní po termíne, z dôvodu infarktu placenty. Presne tri týždne po pôrode rodičia počuli prvú informáciu o výskyte syndrómu. Dievča bolo slabé, letargické po narodení, tiež bolo hypotonické a bez prítomnosti reflexu sania. Počas prvých mesiacov nevykazovala záujem o jedlo, takmer nereagovala na okolité podnety, veľmi obmedzene plakala, prespala takmer celý deň. Začiatkom piateho mesiaca držala hlavičku („pasenie koníčkov“), počas 13. mesiaca sa posadila bez pomoci, na konci 15. mesiaca začala lezenie po štyroch a sama sa postavila bez pomoci v priebehu 27. mesiaca. Nízky svalový tonus počas dojčenského a novorodeneckého obdobia spôsoboval veľké problémy s kŕmením. Jedlo bolo podávané kvapkadlom do úst, kŕmenie trvalo veľmi dlho, rodičia sa pri ňom striedali. Dievča prekonalo zápal priedušiek a bolo hospitalizované v nemocnici. Čoskoro po narodení sa dostala do starostlivosti detského neurológa, taktiež bola vykonaná fixácia dolných končatín pre správny vývoj bedrových kĺbov. Na konci šiesteho mesiaca začalo cvičenie Vojtovou metódou reflexná lokomócia, a to až do doby, keď bola schopná chôdze a postavenia sa. Do konca druhého roku života sa značne upravila svalová hypotónia, taktiež sa zrýchlil vývoj motoriky, postupom času sa vyrovnala hmotnosť. Reč vykazovala oneskorenie už od začiatku, v batol'acím veku bolo oneskorené džavotanie, v jednom roku oznamovala slová dvojslabičné (papať, mama, otec, baba), s postupným rozvojom motoriky sa viac usmievala, reagovala aj na vlastné meno, na seba v zrkadle a komunikovala prostredníctvom gest. Ku koncu štvrtého roku užívala slová, vety jednoduché dvojslovné a jednoslovné počas piateho roku života. V tomto

období sa začalo užívanie a tvorenie vlastného jazyka, začala tiež dochádzať do logopedickej ambulancie.

Rodinná anamnéza: Matka (44 rokov) má stredoškolské vzdelanie, rovnako tak otec (47 rokov). Sestra (24 rokov) študuje vysokú školu. Všetci sú relatívne zdraví, v rodine sa nevyskytlo somatické postihnutie či porucha vývoja intelektu. Rodina žije v novopostavenom rodinnom dome.

Školská anamnéza: Dievča nastúpilo do logopedickej triedy zriadenej pri materskej škole, kde jej bola poskytovaná logopedická starostlivosť. Ranou logopedickou starostlivosťou bola rozvinutá nielen osobnosť, ale aj komunikačné zručnosti nevyhnutné na úspešnú sociálnu inklúziu. Materská škola sa zameriavala na rozvoj jemnej a hrubej motoriky, taktiež grafomotoriky. Pobyt v materskej škole bol internátneho typu, kedy v pondelok ráno dievča rodičia priviezli a v piatok sa vracala domov. Dievča sa adaptovalo bez problému, ani odlúčenie nevykazovalo obťaž. Osvojila si automaticky upratovanie hračiek a používaných vecí, ustlanie postele, udržiavanie poriadku, skladanie vecí. V materskej škole malo dievča najradšej pani kuchárku, pretože tá bola možným zdrojom prísunu jedla, pretože dievča dokázalo svojim bezzištným pohľadom vyvolať súcit u každého človeka, ktorý vždy nadobudol dojem, že má jedla stále málo. Rodičom vychádzalo vedenie materskej školy v ústrety kvôli jedlu, prísne bola dodržiavaná veľkosť porcií. Bol úplne rešpektovaný zdravotný stav dievčaťa. V tomto čase začali prejavy neustáleho hladu. Doma aj v materskej škole sa dodržiaval striktný režim na udržanie dievčiny hmotnosti. Bola tak vedená k pravidelnému pohybu, aby posilnila svalstvo, znížila svalovú silu, abnormálne telesné zloženie a odpútala myšlienky od jedla.

Po dvojročnom odklade nastúpila na základnú školu špeciálnu. Počiatočná nedôvera zo strany rodičov, ktorí mali obavu, ako pedagógovia zvládnu jej nálady a správanie a či ju dokážu vtiahnuť do edukačného procesu, bola čoskoro rozptýlená. Školská úspešnosť dievčaťa zodpovedala prístupu pedagogičky k dievčaťu. Edukačný proces sa plne prispôboval úrovni fyzického a psychického rozvoja dievčaťa, uplatňovali sa špeciálne formy a metódy práce, zodpovedajúce špecifikám osobnosti s využitím podporných opatrení, a vytváralo sa v rámci celého vzdelávacieho procesu tvorivé a podnetné prostredie. Dievčinu už zaťažoval neustály pocit hladu, preto bola emočne labilná. Pokiaľ sa jej nevyhovelo, nasledoval výbuch hnevu, dokonca bola schopná zjesť desiatu spolužiakom, ktorí rýchlo zistili jej nadmernou túžbou po jedle, tak jej robili rôzne schválnosti. Absolvovaním rôznych endokrinologických vyšetrení dievčaťu aplikovali rastový hormón, čím sa urýchlil rast, zvýšila svalová hmota, duševná aj telesná činnosť. Nástupom na druhý stupeň základnej školy špeciálne začali veľké problémy. Zmena špeciálnej pedagogičky, prístupu, foriem i metód práce znamenala zmenu hodnotenia na dostatočné, skôr až nedostatočné. Táto situácia dievča trápila, pretože nemohla prežiť úspech, pracovať s chybou a učiť sa chýb nebáť. Čo nestihla v škole, tak musela pravidelne dokončiť doma a mala

k tomu nespočetné množstvo domácich úloh. Úlohy týkajúce sa abstraktných vecí jej vôbec nič nehovorili, veciam, ktoré si nemohla ohmatať, skrátka nerozumela. Rodičia žiadali po špeciálnej pedagogičke nadviazať spoluprácu, hoci toto prebehlo, zmeny to neprinieslo žiadne. Došlo to tak ďaleko, že pedagogička rodičom oznámila, že ak im to urobí dobre, pokojne bude dievčaťu dávať lepšie známky. Pedagogička nebola ochotná k akejkolvek zmene. Následne teda kontaktovali špeciálne pedagogické centrum, kde dostali pomocnú ruku a ústretový prístup. Začala sa veľmi kvalitná a intenzívna spolupráca. Dievčine bola venovaná maximálna starostlivosť v oblasti špeciálnepedagogickej (postihnutie poruchy školského výkonu), psychologické (posúdenie úrovne rozumových schopností), terapeutické (grafomotorika, predpoklady školskej úspešnosti, zisťovanie osobných charakteristík), sociálne (zisťovanie aktuálneho i priebežného stavu dievčaťa v školskom prostredí), metodické a vzdelávacie (individuálny vzdelávací plán dievčaťa) a poradenské a konzultačné (problematika dievčaťa v rodine a škole). Rodičia boli informovaní, ako s dievčaťom pracovať doma, aby dochádzalo k zlepšeniu. Neskôr pracovníci špeciálne pedagogického centra navštívili školu, porozprávali sa s riaditeľom školy, a predovšetkým so špeciálnou pedagogičkou a konečne začali pozitívne zmeny. Na dievčati bolo vidieť opätovné tešenie sa do školy. Základnú školu špeciálnu ukončila s dobrými výsledkami.

Ukončenie základnej školy špeciálne znamenalo nástup na praktickú školu, do ktorej dochádzala autobusom. Rodičia aj staršia sestra, ktorá navštevovala školu v rovnakom meste, ju naučili zvládať cestu na autobus a cestu z autobusu do školy. V prvom roku jazdila so svojou sestrou, občasne ju do školy sprevádzala. Keď vykonávala prax, tak cestovala úplne sama. Rodičia jej preto kúpili mobilný telefón, aby v prípade ťažkostí mohla zavolať. Až na niekoľko výnimiek to zvládla prekvapivo úspešne a dokázala sa nezvyčajne dobre orientovať aj v situáciách, ktoré spočiatku vyzerali značne komplikovane (bola zamknutá škola, ušiel jej autobus, dostala sa v meste do miest, ktoré nepoznala, či nemala kredit na zavolanie, pretože ho vyčerpala rozprávaním s kamarátmi). Dievča si našlo v škole kamarátov, s niektorými sa stretáva doteraz. Odborné praktické predmety zahŕňali ručné práce, rodinnú výchovu a prípravu pokrmov, k čomu bola rodičmi vedená už od predškolského obdobia. Doma participuje dievča pri príprave pokrmov a upratovaní. Keď varí, musí ochutnávať a častejšie sa tak dostane aspoň k malému množstvu jedla navyše, čo je však iba jej pocit. O čo viac ochutnáva, o to menšie má potom reálnu porciu, avšak to nesmie byť opticky poznať. Pri prezliekaní oblečenia si hneď poskladá odevy, veľmi starostlivo upratuje kuchynský riad, kedy musia potravinové misky, tanieri a hrnčeky poskladať presne podľa druhu i veľkosti. Dva roky praktickej školy dievča dokončilo s veľmi dobrými výsledkami.

Potom žena začala dochádzať do denného stacionára, ktorý jej poskytuje podporu na udržiavanie a nadväzovanie blízkych osobných vzťahov

a zmiernovanie dopadov syndrómu na jej každodenný život. Hiporehabilitáciou, individuálnym vzdelávaním, rehabilitáciou atď. sa podporuje jej osobnosť, zručnosti a schopnosti. Denný stacionár umožňuje čo najlepšiu mieru vyrovnania sa so syndrómom ženy, osobný rast s čo najväčšou dosiahnuteľnou mierou samostatnosti alebo zbližovanie sa s okolitou spoločnosťou a poskytuje jej rovnaké možnosti ako majú jej rovesníci. Program denného stacionára je bohatý, začína o siedmej hodine ráno, keď žena dochádza do stacionára. Najskôr sa prezlečie a odchádza do herne, kde sa nachádza šesť klientov, privíta sa s ostatnými a nasleduje hygiena. Ďalej má pripravené všetky ingrediencie, aby mohla asistovať pri chystaní desiat pre ostatných. Program je každý deň rozdelený po polhodinových blokoch, napr. prechádzka, dramatizácia, výučba trivia, spoločenské hry. Program dňa je nastavovaný na pol roka, na jeho tvorbe participujú rodičia s klientkou v kooperácii s vedením stacionára. Obed je do stacionára dovážaný, nabieranie polievky z pripravenej misy je úloha ženy, hlavné jedlo následne servíruje už sociálna pracovníčka. Potom prebieha spoločné umývanie riadu a upratovanie v kuchyni. Asistuje tiež počas prania bielizne, bielizeň do práčky vkladá, z práčky vyťahuje a vešia. Vytriedi bielizeň, nadávkuje aviváž, pochopiteľne aj prací prostriedok, dopomôcť potrebuje sa zapínaním práčky, bielizeň poskladá sama aj vyžehlí. Autonómne sa učí nakupovať v obchodnom stredisku. Trikrát týždenne chodí na nákup s asistentkou, ktorá robí vzdialený dohľad počas nákupu podľa spísaného zoznamu, ktorý si žena napíše, občas s drobnou dopomocou. Cieľom nákupov je orientácia v meste, aj obchode, kde musí nájsť tovar podľa zoznamu, ďalej nadväzovanie kontaktov s ľuďmi, práca s peniazmi atď. Zvládnutie tejto úlohy je náročné vzhľadom na hyperfágiu ženy, avšak je vhodne motivovaná svojou asistentkou, tak sa ešte nestalo, že by si z regálu vzala čokoládu a vzápätí ju zjedla, čo sa predtým rodičom pri nákupe stávalo, než prišli na opatrenia v podobe vhodnej motivácie alebo priebežnej kontroly. Medzi ďalšie aktivity je možné zaradiť návštevu pošty a mestského úradu. Klientka sa zoznamuje s prostredím, činnosťami a informáciami potrebnými pre čo najsamostatnejší život. Ďalej navštevuje reštauračné zariadenie, dostane určitú čiastku, samostatne si objedná a je vedená k spoločensky žiaducemu správaniu a kultúrnemu stolovaniu. V programe sú zaradené návštevy výstav, kultúrnych pamiatok v blízkom okolí a exkurzie. Program ešte obsahuje znalosť cestovného poriadku, súčasne aj orientáciu v ňom. Žena si vyberie miesto, kam by rada zašla, a musí nájsť konkrétny spoj. Ide o činnosť veľmi náročnú, ale podľa rodičov veľmi dôležitá, pretože rozvíja abstraktné myslenie, ktoré nie je jej silnou stránkou. S klientmi zo stacionára sa zúčastňuje bežných aktivít, ako je pobyt v Snoezelene, canisterapia, ďalej cvičenie s fyzioterapeutkou, ale aj spoločné hudobné výchovy, žena rada spieva, trávi rada svoj čas s deťmi. Jej najobľúbenejšou činnosťou je pomoc menším deťom a starším klientom, ktorí sú odkázaní na pomoc okolia a nemôžu sa príliš pohybovať. Niekedy je pomocou ostatným taká posadnutá,

že ju asistentky musia usmerňovať, pretože sa jej dobre mienená snaha o pomoc mení až v dirigovanie. Najmenším deťom v dennom stacionári chodia niekoľkokrát za týždeň čítať rozprávky, pochopiteľne pod patronátom sociálnej pracovníčky. Participuje na obslužných činnostiach menej pohyblivých detí, asistuje pri voľných hrách, kŕmení a obliekaní. Žena má veľmi dobrú pasívnu aj aktívnu slovnú zásobu, ale často nerozumie čítanému textu.

Súčasnosť: Žena sa chce starať o domácnosť, upratovať a prať. Priala by si žiť samostatne, mať vlastnú rodinu a manžela, ktorému by piekla buchty a vyrábala nátierky. Už chápe, že nikdy nebude mať deti, tak má predstavu, že by si spoločne s manželom dieťa adoptovali. Žena je veľmi komunikatívna, spoločenská, o ľuďoch sa zaujíma, má záujem sa o nich dozvedieť čo najviac informácií. Tiež je veľmi dôverčivá, ľahko nadväzuje kontakty a všetky osoby prijíma bez výhrad. Horšie sa prispôsobuje novým podmienkam, nemá rada zásadné zmeny. Pokiaľ nie sú uspokojené priania a potreby, tak možno u ženy pozorovať nervozitu, kedy si ohryzá nechty, trhá kožu okolo nechtov atď. Pri vystavení nepríjemnej situácii sa uzavrie do seba a občasne reaguje neadekvátne, napr. poškodením vecí. Od raného veku ju rodina vedie k pravidelnému pohybu, nepravidelne a neochotne šliape na šliapadle, jazdí plávať, ďalej jazdí s rodinou na výlety do prírody na špeciálne upravenom bicykli, avšak chodí aj na prechádzky s ich psom. Ten rozvíja jej jemnú a hrubú motoriku, pomáha udržiavať psychickú pohodu ženy a súčasne rozvíja jej kognitívne schopnosti a neverbálnu a verbálnu komunikáciu. V domácom prostredí sú tak pravidelne uplatňované prvky canisterapie. Rodina si plne uvedomuje, že v boji s nadváhou ženy musí byť jej oporou a hlavným spojencom a obrníť sa proti záchvatom zúrivosti a hnevu, pokiaľ je žene odopreté jedlo. Vo svojich najbližších má milujúcu rodinu, sama chce oplácať rovnakou mierou. Chce byť chválená za svoje konanie, svoj prístup. Má striktné nastavené pravidlá, ktoré sa snažia dodržiavať. Vzhľadom ku kvalitným čítacím schopnostiam dochádza do mestskej knižnice, zúčastňuje sa knižnej cesty odvahy alebo prenocovanie v knižnici. V domácom prostredí aj stacionári sa dodržiavajú spoločné narodeninové oslavy. Pre zamestnancov aj klientov stacionára vyrába pozvánky na narodeninovú oslavu, s matkou pripravujú drobné pohostenie. Rodina tiež navštevuje reštaurácie a kaviarne, kde si žena sama vyberie a objedná, neskôr sama zaplatí útratu. Všetci spolu nakupujú v obchodoch, kde si dajú na určitú dobu rozchod a žena má za úlohu nakúpiť tovar podľa zoznamu, na ktorom sa s rodičmi dohodne a ktorý si sama napíše. Vie, že určitá čiastka peňazí na nákup vystačí, nemôže nakúpiť nič bez uváženia. Je dôležité ju nenápadne kontrolovať, aby mala pocit, že má plnú dôveru. Žena vykazuje excelentné nadanie na skladanie puzzle, využíva aj najmenšie časti a pri tejto aktivite vydrží niekoľko dní. Ďalej rada lúšťa osemsmerovky a len tak kreslí pre seba alebo pre niekoho, najmä podľa predlohy. S bábikami sa hrá na školu, kúpa ich, oblieka niekoľko vrstiev oblečenia a vždy starostlivo zapína všetky gombíky. Ako rodina sa zúčastňujú

aktivít zapísaného spolku Prader-Willi, prednášok odborných lekárov, klinických psychológov a špeciálnych pedagógov, taktiež periodických stretnutí rodín s jedincami s Prader-Williho syndrómom. Ťažko povedať, či je žena šťastná. Na jednu stranu sa chce starať o domácnosť, bývať sama, mať manžela, starať sa o dieťa, upratovať, variť a prať, na druhú stranu je jej najväčšou radosťou bábika, ktorú našla pod vianočným stromčekom. Celý život potrebuje žena nejakú formu podpory, vždy musí byť blízko niekoho, kto na ňu dohliadne, pomôže, a to vo všetkých stránkach života, od financií po kontrolu jedla. Úzka väzba na rodičov pretrvá navždy, pretože najmä na matku je nadmerne citovo fixovaná.

Záverý výskumného šetrenia

Osoba s Prader-Williho syndrómom potrebuje špecifický prístup v každej životnej oblasti. Rodičia si musia čo najskôr po stanovení diagnózy uvedomiť, že tento syndróm nie je zavinený jedným z nich, ani sa dlho zaoberať otázkou, prečo práve im sa narodilo také dieťa, a nehľadať vinu na tej či onej strane. Po stanovení diagnózy musí začať zmiernovanie následkov syndrómu v podobe raného zahájenia terapie Vojtovou metódou, oboznámenie sa s rôznymi spoločenskými, zdravotnými i ďalšími rizikami, rovnako tak členstvo v organizácii združujúcej rodiny s osobami s Prader-Williho syndrómom, pravidelné konzultácie s odbornými lekármi, špeciálnymi pedagógmi a informáciami o štúdiách. Poučený prístup zákonných zástupcov a odborníkov zvyšuje kvalitu života osoby i jej blízkych.

V súčasnej dobe má osoba s Prader-Williho syndrómom pomerne veľké možnosti vzdelávania, od materských škôl, cez základné školy až k strednému školstvu. Viacstupňové vzdelávanie dopĺňajú sociálne služby a špeciálne pedagogické centrá. Isté rezervy je možné vidieť pri chránených bývaniach pre osoby s Prader-Williho syndrómom, pretože súčasné zariadenia nie sú kapacitne dostatočné a ich sieť je obmedzená. Zložitejšia situácia je v oblasti pracovného uplatnenia, keď je nedostatok chránených pracovných miest aj iných možností uplatnenia, napr. tréningové pracoviská.

Pre výchovu osoby s Prader-Williho syndrómom je zásadný demokratický štýl s jasne nastavenými aj starostlivo dodržiavanými pravidlami. Už od raného veku je potrebné osobu viesť k maximálnej autonómii, motivovať pri akejkoľvek činnosti, ale aj významne oceňovať jej pokroky, hoci sú v komparácii s intaktným jedincom malé. Osoba má byť úkolovaná tak, aby činnosť zvládla, pretože sa veľmi ťažko vyrovnáva s neúspechom. Keď ju naopak nejaká práca zaujme, ťažko sa od nej odtrháva. Podnetné rodinné prostredie, dochádzka do školského zariadenia aj kooperácia s odborníkmi majú výrazne pozitívny vplyv na rozvoj osoby s Prader-Williho syndrómom.

Záver

Narodenie dieťaťa s Prader-Williho syndrómom je veľkým zásahom do chodu celej rodiny a má zásadný vplyv na jej ďalšiu funkčnosť. Celá rodina sa nutne musí osobe so syndrómom úplne prispôbiť, či už ide o spôsob stravovania, trávenia voľného času, návštevy lekárov alebo život dieťaťa v dospelosti. Jej život je závislý od viacerých faktorov, ktoré ju ovplyvňujú, napr. situácia v rodine, zdravotné komplikácie alebo spôsob, akým sa osoba s Prader-Williho syndrómom dokáže začleniť do spoločnosti. Osoba so syndrómom sa postupom času stáva stále dominantnejšou v dôsledku zhoršujúceho sa správania a psychických stavov, ktorých zvládanie je čoraz náročnejšie. Súbežne s tým sa vplyvom postupujúcej obezity zhoršuje aj jej zdravotný stav, čo veľmi sťažuje uplatnenie na trhu práce a v bežnom živote. Pokiaľ sa však Prader-Williho syndróm podarí odhaliť včas a rodičia sú informovaní a vedení odborníkmi, môžu sa zdravotné, spoločenské a iné riziká obmedziť a dieťa so syndrómom má veľkú šancu viesť relatívne spokojný život.

Bibliografia

- Alves, C., Franco, R. R. (2020). Prader-Willi Syndrome: Endocrine Manifestations and Management. In: *Archives of Endocrinology and Metabolism*. 64 (3), p. 223-234. ISSN 2359-3997.
<https://doi.org/10.20945/2359-3997000000248>
- Bohonowych, J. E., Vrana-Diaz, C. J., Miller, J. L., McCandless, S. E., Strong, T. V. (2021). Incidence of Strabismus, Strabismus Surgeries, and Other Vision Conditions in Prader-Willi Syndrome: Data from the Global Prader-Willi Syndrome Registry. In: *BMC Ophthalmology*. 21 (1), p. 296. ISSN 1471-2415. <https://doi.org/10.1186/s12886-021-02057-4>
- Bos-Roubos, A., Wingbermühle, E., Biert, A., de Graaf, L., Egger, J. (2022). Family Matters: Trauma and Quality of Life in Family Members of Individuals with Prader-Willi Syndrome. In: *Frontiers in Psychiatry*. 13 (1), p. 1-9. ISSN 1664-0640. <https://doi.org/10.3389/fpsy.2022.897138>
- Butler, M. G., Matthews, N. A., Patel, N., Surampalli, A., Gold, J. A., Khare, M., Thompson, T., Cassidy, S. B., Kimonis, V. E. (2019). Impact of Genetic Subtypes of Prader-Willi Syndrome with Growth Hormone Therapy on Intelligence and Body Mass Index. In: *American Journal of Medical Genetics. Part A*. 179 (9), p. 1826-1835. ISSN 1552-4833.
<https://doi.org/10.1002/ajmg.a.61293>
- Duis, J., van Watum, P. J., Scheimann, A., Salehi, P., Brokamp, E., Fairbrother, L., Childers, A., Shelton, A. R., Bingham, N. C., Shoemaker, A. H., Miller, J. L. (2019). A Multidisciplinary Approach to the Clinical Management of Prader-Willi Syndrome. In: *Molecular Genetics &*

- Genomic Medicine*. 7 (3), p. 1-21. ISSN 2324-9269.
<https://doi.org/10.1002/mgg3.514>
- Gordon, R. A., Russ, S. W., Dimitropoulos, A. (2024). Examining Effective Intervention Strategies in a Play-Based Program for Children with Prader-Willi Syndrome. In: *Journal of Developmental and Physical Disabilities*. 36 (1), p. 511-533. ISSN 1056-263X.
<https://doi.org/10.1007/s10882-023-09920-w>
- Gross, N., Rabinowitz, R., Gross-Tsur, V., Hirsch, H. J., Eldar-Geva, T. (2014). Prader-Willi Syndrome Can Be Diagnosed Prenatally. In: *American Journal of Medical Genetics, Part A*. 167A (1), p. 80-85. ISSN 1552-4833. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.36812>
- Gross, R. D., Gisser, R., Cherpes, G., Hartman, K., Maheshwary, R. (2016). Subclinical Dysphagia in Persons with Prader-Willi Syndrome. In: *American Journal of Medical Genetics, Part A*. 173 (2), p. 384-394. ISSN 1552-4833. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.38015>
- Ishii, A., Ihara, H., Ogata, H., Sayama, M., Gito, M., Murakami, N., Ayabe, T., Oto, Y., Takahashi, A., Nagai, T. (2017). Autistic, Aberrant, and Food-Related Behaviors in Adolescents and Young Adults with Prader-Willi Syndrome: The Effects of Age and Genotype. In: *Behavioural Neurology*. 2017 (4615451), p. 1-10. ISSN 0953-4180.
<https://doi.org/10.1155/2017/4615451>
- Johnson, R. B., Christensen, L. (2017). *Educational Research: Quantitative, Qualitative, and Mixed Approaches*. London: Sage, 708 p. ISBN 978-1-4833-9160-1.
- Kim, Y., Wang, S. E., Jiang, Y. H. (2019). Epigenetic Therapy of Prader-Willi Syndrome. In: *Translational Research*. 208 (1), p. 105-118. ISSN 1931-5244. <https://doi.org/10.1016/j.trsl.2019.02.012>
- Meade, C., Martin, R., McCrann, A., Lyons, J., Meehan, J., Hoey, H., Roche, E. (2020). Prader-Willi Syndrome in Children: Quality of Life and Caregiver Burden. In: *Acta Paediatrica*. 110 (5), p. 1665-1670. ISSN 0803-5253. <https://doi.org/10.1111/apa.15738>
- Mertens, D. M. (2020). *Research and Evaluation in Education and Psychology: Integrating Diversity With Quantitative, Qualitative, and Mixed Methods*. London: Sage, 544 p. ISBN 978-1-5443-3376-2.
- Metzler, S., Brown, G. R. (2025). A Review of Prader-Willi Syndrome. In: *JAAPA*. 38 (2), p. 1-6. ISSN 1547-1896.
<https://doi.org/10.1097/01.JAA.0000000000000079>
- Pacoricono Alfaro, D. L., Lemoine, P., Ehlinger, V., Molinas, C., Diene, G., Valette, M., Pinto, G., Coupaye, M., Poitou-Bernert, C., Thuilleaux, D., Arnaud, C., Tauber, M. (2019). Causes of Death in Prader-Willi Syndrome: Lessons from 11 Years' Experience of a National Reference Center. In: *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 14 (1), p. 238. ISSN 1750-1172. <https://doi.org/10.1186/s13023-019-1214-2>

- Proffitt, J., Osann, K., McManus, B., Kimonis, V. E., Heinemann, J., Butler, M. G., Stevenson, D. A., Gold, J. A. (2019). Contributing Factors of Mortality in Prader-Willi Syndrome. In: *American Journal of Medical Genetics, Part A*. 179 (2), p. 196-205. ISSN 1552-4833.
<https://doi.org/10.1002/ajmg.a.60688>
- Rozenztrauch, A., Śmigiel, R. (2022). Quality of Life in Children with Prader-Willi Syndrome and the Impact of the Disease on the Functioning of Families. In: *International Journal of Environmental Research and Public Health*. 19 (23), p. 1-9. ISSN 1660-4601.
<https://doi.org/10.3390/ijerph192316330>
- Schwartz, L., Caixàs, A., Dimitropoulos, A., Dykens, E., Duis, J., Einfeld, S., Gallagher, L., Holland, A., Rice, L., Roof, E., Salehi, P., Strong, T., Taylor, B., Woodcock, K. (2021). Behavioral Features in Prader-Willi Syndrome (PWS): Consensus Paper from the International PWS Clinical Trial Consortium. In: *Journal of Neurodevelopmental Disorders*. 13 (1), p. 25. ISSN 1866-1955. <https://doi.org/10.1186/s11689-021-09373-2>
- Tauber, M., Hoybye, C. (2021). Endocrine Disorders in Prader-Willi Syndrome: A Model to Understand and Treat Hypothalamic Dysfunction. In: *The Lancet Diabetes & Endocrinology*. 9 (4), p. 235-246. ISSN 2213-8587. [https://doi.org/10.1016/S2213-8587\(21\)00002-4](https://doi.org/10.1016/S2213-8587(21)00002-4)
- Wang, T. S., Tsai, W. H., Tsai, L. P., Wong, S. B. (2020). Clinical Characteristics and Epilepsy in Genomic Imprinting Disorders: Angelman Syndrome and Prader-Willi Syndrome. In: *Tzu Chi Medical Journal*. 32 (2), p. 137-144. ISSN 1016-3190.
https://doi.org/10.4103/tcmj.tcmj_103_19
- Whittington, J., Holland, A. (2017). Cognition in People with Prader-Willi Syndrome: Insights into Genetic Influences on Cognitive and Social Development. In: *Neuroscience & Biobehavioral Reviews*. 72 (1), p. 153-167. ISSN 0149-7634. <https://doi.org/10.1016/j.neubiorev.2016.09.013>

PhDr. Mgr. Jan Viktorin, Ph.D.

Katedra pedagogiky

AMBIS vysoká škola, a.s.

Lindnerova 575/1, 180 00 Praha 8-Libeň, Česká republika

jan.viktorin@ambis.cz