

ELIŠKA PALOUŠOVÁ



ANGELMANOV
SYNDRÓM

Príbeh našej rodiny



Náš príbeh začal pred 7 rokmi, kedy sme čakali naše vytúžené bábätko. Tehotenstvo prebiehalo skoro bez problémov, pôrod bol v termíne a narodilo sa nám krásne dievčatko Eliška.

Približne v troch mesiacoch sme si všimli, že oproti svojim rovesníkom vo vývoji zaostáva a nejak zvláštne naťahuje nožičky. Preto nás v tej dobe naša pediatrička poslala na vyšetrenie k neurologovi, ktorý tvrdil, že každé dieťa má svoje tempo vývoja a že je len troška oneskorená a doporučil nám navštevovať rehabilitáciu. Od tej doby sme cvičili Vojtovu metodu a cca každé 4 mesiace chodili na EEG skontrolovať, či netrpí Eliška epilepsiou. Cvičenie Eliške prospievalo, ale i tak sa v porovnaní s rovesníkmi vyvíjala oveľa pomalšie.

Preto sme sa na vlastnú žiadosť v Eliškiných 18 mesiacoch rozhodli zájsť do Všeobecnej fakultnej nemocnice v Prahe na Kliniku detského a dorastového lekárstva, kde sme boli prijatí k diagnostickému pobytu. Výsledkom tohto pobytu bola diagnóza **Angelmanov syndróm**.

Naša Eliška nebude schopná nikdy hovoriť, jej psychomotorický vývoj je veľmi oneskorený a stále nevie poriadne chodiť. Má problémy s koordináciou a stabilitou. Súčasťou tohoto syndromu je mávanie a vyvažovanie hornými končatinami, vibrujúce paže, osobitné správanie, veľmi často sa usmieva, zvyčajne má šťastnú náladu.

Udrží veľmi málo pozornosť, je hypotonická a má abnormálne EEG a je nesamostatná, čo sa týka hygieny. Jej očka škúlia (v septembri 2015 sme absolvovali operáciu strabizmu), má "veľký" jazyk

akoby sa nemohol vojsť do úst, ktorý neustále vyplazuje, má zlý sací reflex a problémy s prehĺtaním. Trápi ju časté slinenie a pohyby jazyka, strkanie si predmetov či rúk do úst a mimovoľné pohyby úst. Má dominantnú spodnú čeľusť (normálna veľkosť, ale je povystrčená), široko posadené zuby a má hypopigmentáciu (nedostatočná pigmentácia pokožky), teda svetlejšie vlasy a oči. Má horšiu termoreguláciu a veľkým problémom sú poruchy spánku, má menšiu potrebu.

V dvoch rokoch sme prvýkrát navštívili kúpele v Tepliciach v Čechách, ktoré Eliške veľmi pomohli a boli nám doporučené 2 krát ročne a preto takýto pobyt upakujeme približne každý polrok.

Navštevujeme očné ambulanciu, ortopédiu, psychológiu, neurológiu, nefrológiu, logopédiu, rannú péču, akupunktúru a od septembra 2014 Eliška navštevuje špeciálny denný stacionár s vodoliečbou, denne rehabilituje, dva krát týždenne absolvuje hipoterapiu, muzikoterapiu, ergoterapiu, má špeciálnu pedagoložku a skupinu ľudí, ktorý sa o dcerku úžasne starajú. V septembri 2019 začala taktiež navštevovať špeciálnu základnú školu Rooseveltovu, ktorá ma detašované pracovisko v jej dennom stacionári.

Eliška je ťažko mentálne a pohybovo postihnutá, žije vo svojom svete. Momentálne poriadne nechodí i keď ujde pár metrov, vie sedieť a ložiť, ale podľa rehabilitačnej terapeutky to zatiaľ nie je správne lozenie či chodza. Je na úrovni bábätka, je plne odkázaná na starostlivosť druhej osoby. Miluje vodu, kúpanie, aquaparky, ihriská, húpačky a preliezky, hudobné a svetelné hračky a najviac maminku a tatinka.

Počas posledných rokov sa Eliška pohybovo zlepšila, chceli by sme docieľiť, aby samostatne chodila. Bola schopná existovať bez plienok, "nežužlala" predmety a do budúcnosti skúsili nejaký alternatívny spôsob komunikácie (iPad, kartičky), pretože momentálne nekomunikuje skoro vôbec.

Robí nám radosť každý jej drobný pokrok. Je to naša veľká bojovníčka, krásne dievčatko, usmievané slniečko, ktoré nadovšetko ľúbime. V máji 2015 sa nám narodila druhá dcérka Sofia, v októbri 2017 syn Matyas a veríme, že budú sestričku vývojovo ťahať.



Angelmanov syndróm

Angelmanov syndróm bol po prvý krát popísaný v roku 1965 Harry Angelmanom, pediatrom pracujúcim v severnom Anglicku. Mal vo svojej starostlivosti tri deti, ktoré mali podobné príznaky - vývojové problémy, epileptické záchvaty a charakteristické správanie. Boli to veľmi šťastné deti s trhavými pohybmi a tendenciou mávať rukami pri vzrušení. Takisto mali podobné tvárové rysy. Harry Angelman popísal tieto tri deti vo svojom článku pre jeden lekársky časopis. Prvý názov bol "šťastná bábka", v súčasnosti je táto diagnóza známa ako Angelmanov syndróm. V tejto dobe, navzdory mnoha výskumom, nebol Harry Angelman schopný nájsť príčinu tohoto ochorenia.

Dr. Angelman komentuje svoj objav takto "História medicíny je plná zaujímavých prípadov, kedy boli odhalené nejaké choroby. Sága Angelmanova syndrómu je jedným z nich. Je to viac ako tridsať rokov, kedy som sa v rámci svojej pediatrickej praxe stretol v rôznom čase s tromi postihnutými deťmi. Mali veľa postihnutí a na prvý pohľad mohlo pripadať, že ich handicap má rôzne príčiny, ja som však cítil, že ich niečo spája. V tej dobe bolo veľmi ťažké príčinu diagnostikovať, pretože diagnostické metódy boli obmedzené.

Vtedy som nebol schopný podať vedecký dôkaz, že príčina postihnutia je u všetkých rovnaká. Napísal som článok do vedeckého časopisu venovaného medicíne. Na svojej dovolenke v Taliansku som si všimol staré olejomalby v Castelvecchio múzeu vo Verone - na obrázku bol malý usmievavý chlapec, ktorý sa hrá s bábkou. V tomto momente ma napadlo, že tieto deti charakterizuje ťažká, nemotorná chôdza, mávajúce ruky a úsmev, tak ako je tomu u bábok, a preto vznikol názov "šťastná bábka"

V Českej republike sa začal Angelmanov syndróm diagnostikovať v roku 1997. Príčin tohto ochorenia je niekoľko, všetky sú genetické alebo nie je príčina nájdená a dieťa je zaradené pod túto diagnózu, pretože svojimi typickými prejavmi zodpovedá ochoreniu. Štatistiky výskytu sa v každej krajine líšia, najčastejšie je uvádzané 1:10-30.000 osôb. V prepočte na počet obyvateľov by malo byť v ČR približne 400 ľudí s AS. V skutočnosti je ich evidovaných približne 40 a navyše len v obmedzenej vekovej skupine - najstarší je narodený v roku 1987.

Nikto starší nebol na toto ochorenie diagnostikovaný. Určite žijú, ale sú bohužiaľ zaradení pod inú diagnózu, najčastejšie detská mozgová obrna.

Angelmanov syndróm je spôsobený vrodeným genetickým poškodením. Nemožno ho preto vyliečiť, ale je možné zmierniť jeho prejavy. Medzi typické známky AS patrí oneskorený psychomotorický vývoj, mentálna retardácia, problémy s koordináciou pohybov a rovnováhou, hyperaktivita, poruchy spánku, poruchy pozornosti, epilepsia a neschopnosť hovoriť. Majú typický usmievavý výraz v tvári, širokú opatrnú chôdzu a akékoľvek vzrušenie vyjadrujú mávaním rukami. Sú veľmi spoločenský, milujú vodu a akékoľvek predmety vydávajúce zvuky alebo svetlo. Sú zvedaví, preto ich zaujíma dianie v okolí a skúmajú všetko čo je na dosah. Mentálna retardácia je bohužiaľ stredne ťažká až ťažká - počas svojho života dosiahnu mentálneho veku maximálne na úrovni 3-ročného dieťaťa. Z tohto dôvodu nie sú schopní samostatného života a potrebujú neustály dozor a starostlivosť dospelých osoby. Vďaka svojej zvedavosti a lepšej schopnosti sústrediť sa vo vyššom veku sú schopní učiť sa neustále novým zručnostiam.

V prenatalnom období sa vyvíjajú zvyčajne normálne, pôrod aj prvých 6 mesiacov života býva obvykle v norme. Hoci sa jedná o genetické ochorenie, nie je odhalené bežným testom pri odbere plodovej vody. Táto vada nie je rozpoznateľná základným genetickým vyšetrením. Je možné ju včas odhaliť, ale vyšetrenie musí byť na túto vadu cielene zamerané. V tomto prípade je diagnostika vykonávaná iným, podrobnejším testom. Aj keď sa dieťa v prvých mesiacoch života vyvíja normálne, už aj v tomto období sa môžu objaviť prvé známky AS.

Patria medzi ne problémy s dojčením, hlasný smiech objavujú sa už veľmi skoro, menší obvod hlavičky alebo ploché hlavičky. Spravidla okolo 6. mesiaca veku sa môžu objaviť prvé známky oneskorenia v psychomotorickom vývoji. S pribúdajúcim vekom je toto oneskorenie výraznejšie a stále sa prehľbuje. Spočiatku je výraznejšie v oblasti motoriky. Je to dané problémami s koordináciou pohybov a rovnováhou. K samostatnej chôdzi dospejú v priemere až okolo 5. roku. Významným pomocníkom sú rehabilitácie, neustály nácvik a precvičovanie už získaných zručností. Veľmi dobré výsledky možno dosiahnuť použitím Vojtovej alebo Bobath metódy, prípadne ich kombináciou. Pomáha tiež hipoterapia a ďalšie alternatívy. Rovnaké meškanie vykazujú aj v jemnej motorike.

Angelmanov syndróm je neliečiteľný, avšak dajú sa potláčať niektoré jeho príznaky (napr. Záchvaty). Choroba je stála, ale nie je degeneratívna. Ľudia s AS sa môžu tešiť bežnej dĺžke života.

Nie je rozpoznateľný u novorodencov a v ranom detstve a určité vývojové problémy nie sú špecifické. Rodičia sú schopní príznaky rozoznať, až si o AS prečítajú alebo sa stretnú s takto postihnutým dieťaťom.

Klinické kritériá pre stanovenie diagnózy sú nasledujúce:

- normálny prenatalny vývoj, bežný pôrod, zrelé dieťa*
- oneskorenie vývoja je rozpoznateľné medzi 6 - 12 mesiacom veku*
- veľmi pomalé, ale dopredu idúce nadobúdania zručností*
- normálny metabolizmus, hematologický aj chemický profil*
- normálna štruktúra mozgu podľa MRI a CT*

Fyzické parametre

Novorodenci sa nijako fyzicky nelíšia od zdravých detí. U niektorých detí starších ako 12 mesiacov dochádza k spomaleniu rastu lebky, ktoré môže prezentovať relatívna či absolútna mikrocefália (absolútna mikrocefália znamená, že obvod lebky je o 2,5% menej ako by mal byť). Deti s AS majú veľmi často ploché hlavičky. Výška týchto detí býva podpriemerná, väčšina z nich sa však vyvíja v normálnom diagrame. Výška dospelých jedincov sa pohybuje od 145 - 178 cm (u sledovanej skupiny). Záleží samozrejme ako vysokí sú rodičia, deti vyšších rodičov bývajú tiež vyššia vo svojej skupine. U malých detí sa niekedy objavuje nižšia váha z dôvodov problémov s kŕmením, väčšie deti bývajú váhovo normálne, u väčších sa môže objaviť aj vzostup váhy. Vážnejšia obezita býva vzácna.

Narušenie spánku

AS majú iný spánkový režim, ich potreba spánku je nižšia ako u zdravých detí. Mnoho rodičov volí pre dieťa samostatnú, uzavretú, bezpečnú spálňu, dieťa si niekedy v noci po určitú dobu hrá. V prípadoch, keď nespavosť dieťaťa naruša chod rodiny, sú indikované medikamenty (difenylhydramin). Avšak deti by nemali pravidelne užívať lieky na spanie po dlhú dobu.

Medicínske a vývojové problémy

Viac ako 90% sledovaných detí trpí epilepsiou. Menej ako štvrtina týchto detí má záchvaty už v prvom roku života.



Väčšinou sa záchvaty objavujú okolo tretieho roku veku dieťaťa a môžu byť rôznych typov (od grand mal až po krátke periódy nepozornosti) a zvyčajne vyžadujú početnú antizáchvatovou terapiu. Typické EEG je často viac abnormálne než sa očakáva, znázorňuje záchvaty, i ktoré sa viditeľne neobjavujú. Zvoliť správnu liečbu je u detí s AS veľmi problematické, vyžaduje kombináciu liekov. Niektorým deťom pomôže ketogenická diéta, ale nepozná sa mechanizmus jej prospešnosti. EEG vykazuje abnormality aj v prípade, keď je stav liekmi stabilizovaný.

Dospievanie

Puberta u týchto detí býva oneskorená o 1-3 roky, rozvoj sekundárnych pohlavných znakov je ako u normálnych detí. Často v období puberty vzrastie váha. Deti sa v dospievaní ďalej i mentálne rozvíjajú, nebolo pozorované spomalenie mentálneho vývoja. Zdravie býva u týchto detí pozoruhodne dobré. V mnohých prípadoch dôjde k výraznému zlepšeniu záchvatových stavov, v dospelosti až na vysadenie liekov.

Dospelosť

Niektorí jedinci, ktorí majú pri chôdzi strach a úzkosť, môžu stratiť schopnosť chôdze. Tomu sa dá predchádzať len sústavnou rehabilitáciou a tréningom. Je nutné čo najintenzívnejšie podporovať hybnosť. Veľmi často sa objavuje scoliosa, ktorá sa vekom zhoršuje. Nikto z postihnutých Angelmanovým syndrómom nie je schopný žiť bez asistencie. Žijú väčšinou v rodinnom prostredí alebo v špeciálnom zariadení.

Hypopigmentácia

Deti, u ktorých sa vyskytuje rozsiahla delécia, majú zvyčajne svetlejšiu pleť, oči a vlasy ako ich rodičia. Je to dané tým, že gén, ktorý riadi pigmentáciu býva lokalizovaný hneď vedľa narušeného Angelmanova génu, chýba.

Strabizmus a Ocular albinizmus

Výskumy dokazujú, že u 30 - 60% detí sa vyskytuje strabizmus (škúlenie) a Ocular albinizmus (neprobarvení dúhovky?). Častejšie sa tieto očné vady prejavujú u detí postihnutých hypopigmentáciou, pretože pigment obsiahnutý v sietnici ovplyvňuje správny vývoj zraku. Strabizmus sa vyskytuje rovnako ako u vzorky zdravých detí. Očné vady je možné korigovať napr. okuliarmi alebo okluzormi, avšak to býva veľmi ťažké, vzhľadom k hypermotorickým aktivitám dieťaťa.

Hlavné znaky takto postihnutých detí:

Vyskytujú sa u 100% detí:

- neschopnosť hovoriť, iba minimum slov, komunikujú neverbálne, neverbálnej komunikácie prevyšuje*
- verbálne*
- oneskorenie psychomotorického vývoja, ťažký spomalený vývoj*
- problémy s pohybom, koordináciou chôdze a stabilitou*
- nonverbálne komunikačné schopnosti sú oveľa lepšie ako verbálne*
- mávanie a vyvažovanie hornými končatinami, vibrujúce paže*
- zvláštne správanie, veľmi často sa usmieva, zvyčajne má šťastnú náladu, v excitáciu máva a tlieska rukami*

Vyskytuje sa u viac ako 80% detí:

- udrži zle pozornosť, hypotónia, mikrocefália (u detí starších ako jeden rok)*
- veľmi problematický je nácvik udržanie čistoty*
- okolo tretieho roku veku dieťaťa sa objavujú záchvaty, abnormálne EEG*

Vyskytuje sa u 20 - 80% detí:

- škúlenie, "veľký" jazyk ako by sa nemohol vojsť do úst, vyplazovanie jazyka*
- zlý sací reflex a problémy s prehĺtaním, v detskom veku problémy s tuhou stravou*
- časté slinenie a pohyby jazyka, strkanie si predmetov či rúk do úst*
- mimovoľné pohyby úst, dominantná spodná čeľusť (normálna veľkosť, ale je povystrčená), široko posadené zuby*
- hypopigmentácia (nedostatočná pigmentácia pokožky)*
- svetlejšie vlasy a oči, ruky vo flexi pri chôdzi, horšia termoregulácia, poruchy spánku*
- dieťa je priťahované a fascinované vodou*
- sploštené záchlavia*

Po niekoľko desaťročí sa skúmali chromozómy týchto detí a až v roku 1997 sa podarilo identifikovať isté odlišnosti v 15. chromozómu, v ktorom sa vyskytuje tzv. Angelmanov gén. V mnohých laboratóriách sa zaoberajú ďalším skúmaním AS, predovšetkým príčinou jeho vzniku. AS postihuje rovnako dievčatá i chlapcov. Deti potrebujú celoživotnú asistenciu, je nutné s nimi pracovať, sú schopné stále zlepšovať svoje zručnosti.

Ďakujeme

Rodina Paloušová