

Pacienti s Williamsovým syndromem jako příliv energie pro vyhořelé manažery

Vzácných onemocnění je již přes sedm tisíc a každým rokem diagnózy přibývají. Jejich počet při nízké prevalenci konkrétní choroby (postihuje méně než pět osob z 10 000) představuje překážku v diagnostice. Který z lékařů může obsáhnout symptomy všech vzácných onemocnění? Přesto je pro nemocné a jejich blízké stanovení diagnózy nesmírně důležité. Přestože pouze zhruba pro 5 % vzácných onemocnění je známa léčba, mnohým pomohou speciální režimy – vyšetřovací, edukační i sociální. Diagnostika není jen věcí pediatrů, ale i lékařů pro dospělé (viz Dospělí, ale nediagnostikovaní). Jedním z vzácných onemocnění geneticky podmíněných je i Williamsův–Beurenův syndrom (někdy jen Williamsův syndrom), který má velmi aktivní patientskou organizaci Willík – spolek pro Williamsův syndrom. S jeho předsedkyní Mgr. Hanou Kubíkovou jsme probírali tuto problematiku ze všech stran.

Váš syn je pacientem s Williamsovým–Beurenovým syndromem. Můžete se podělit o své zkušenosti?

Můj syn Bartoloměj se narodil před necelými 18 lety a velmi záhy po porodu, v jeho dvou a půl měsících, mu byl diagnostikován Williamsův syndrom (WS). Lékaře na tuto diagnózu navedly srdeční vady – stenóza plicnice a supraventrikulární stenóza aorty (SVAS). Pro nás rodiče to byl velký šok. Navíc v té době neexistovaly prakticky žádné informace v češtině, na internetu se dalo najít jen spojení Williamsův syndrom a mentální retardace, lékaři o této diagnóze nikdy neslyšeli. Willík, sdružení rodičů a přátel

dětí s Williamsovým syndromem, ostatně vznikl teprve dva týdny před synovým narozením. Začali jsme tedy pátrat na zahraničních stránkách a diskusních fórech, překládat si informace a pokoušeli se novou situaci vstřebat. Komplikované to bylo zejména tím, že srdeční vada se zdála být závažnou a nebylo jisté, jaká nás čeká budoucnost. V necelém roce podstoupil Bartoloměj diagnostickou katetrizaci srdce, naštěstí se s věkem jeho srdeční problémy spíše lepší (ale přidaly se samozřejmě jiné symptomy s diagnózou spojené). V současné době se potýkáme hlavně s celiakií, s extrémní citlivostí sluchu a s mentálním postižením; sníženou funkci štítné žlázy

a hypertenzi má syn kompenzované léky. Aktuálně dokončil 10. ročník speciální školy a od září ho čeká jednotná praktická škola pro žáky s mentálním postižením.

Proč jste se tak aktivně zapojila do činnosti spolku Willík?

V roce 2006 informace o WS v češtině neexistovaly. Něco nám řekli na genetice při sdělování diagnózy, to je ale chvíle, kdy nejste schopni nic relevantního vstřebat, protože se vám právě zhroutil svět. Dítě, na které jste se tak těšili, bude jiné, nemocné, bude celý život potřebovat vaši pomoc. Nedošli jsme ani žádný letáček, brožuru, nic, jen telefon na mladou neuroložku



Foto: Marta Šimůnková

Mgr. Hana Kubíková, předsedkyně spolku pro Williamsův syndrom – Willík

MUDr. Neuschlovou, která zrovna tou dobou s několika rodiči Willíka zakládala. A tak jsem po nějaké době to číslo vytočila... Zjistila jsem, že mi pomáhá vědět, že v tom nejsme sami, že i další děti nejedí, nespí, nepřibírají – a že se to dá přežít, když o tom mluvíte s někým, kdo vás chápe. Zapojili jsme se s přítelem do aktivit spolku, ze začátku to byla hlavně snaha vytvořit funkční webové stránky, kde se daly najít přeložené informace pro lékaře, pedagogy i rodiče. Postupně se aktivity rozšiřovaly o setkání rodin, vyšly první tiskoviny, kterými jsme zásobovali hlavně lékaře, přibývaly nové rodiny. Zakládajících

rodin bylo šest, dnes Willík spolupracuje nebo je v kontaktu s necelou stovkou rodin z celé republiky (plus pár českých rodin máme i v zahraničí). Po pěti letech v čele spolku dr. Neuschlová odešla, protože měla pocit, že rodičovská organizace by měla být hlavně v rukou rodičů – a od té doby, tj. od roku 2011, stojím v čele spolku já, samozřejmě s partou dalších skvělých rodičů, bez kterých by to nefungovalo.

Kterých úspěchů spolku Willík si nejvíce ceníte?

Williamsův syndrom je vzácné onemocnění, počet každoročně

narozených dětí s tímto syndromem by se dal spočítat na prstech na ruce, nicméně mám pocit, že i přesto se nám za těch 18 let existence podařilo vybudovat respektovanou patientskou a rodičovskou organizaci. Noví rodiče dnes dostanou relevantní a nejnovější informace o diagnóze na pár kliknutí a vědí, že když budou chtít, nebudou na to muset být sami. Podařilo se nám přeložit základní materiály o diagnóze – Management Williamsova syndromu (2018, z britského originálu z roku 2017), Williamsův syndrom – Pokyny pro pedagogy (2022, z irského originálu z roku 2021) a ve spolupráci s českými odborníky uveřejnit i přehledové materiály v odborných periodikách: MUDr. Wandy Urbanové a kol.: Pacient s Williamsovým syndromem v ordinaci dětského lékaře (Česko-slovenská pediatrie 4/2022), MUDr. Pavlína Noskové: Anesteziologická problematika u dětí s Williamsovým syndromem (Anestezie a intenzivní medicína, 3/2018), článek o dentální problematice je v recenzním řízení. Aktuálně máme i několik zástupců v mezinárodním týmu pod Evropskou referenční sítí center pro vzácná onemocnění (ERN) Ithaca, který pracuje na vytvoření jednotných evropských guidelines k Williamsovu syndromu. Zapojili jsme se do evropských struktur (FEWS – Evropská asociace Williamsova syndromu), v úzkém kontaktu jsme se sesterskou slovenskou organizací (Spoločnosť Williamsovho syndrómu), jsme členy několika zastřešujících českých organizací (ČAVO, NAPO, AIP), se kterými spolupracujeme na systémových změnách v oblasti sociální a zdravotní, a snažíme se měnit nastavení společnosti ve vztahu k lidem s mentálním postižením. Daří se nám zvyšovat povědomí o diagnóze, aktuálně natáčíme již druhý pořad z cyklu Klíč České televize, o Williamsově syndromu se ví jak mezi odbornou, tak i laickou veřejností. Jako největší úspěch ale vnímám, že i po 18 letech fungování spolu v našem spolku velmi dobře vycházíme, jsme tým, dokážeme spolupracovat a navzájem se doplňovat. Na našich setkáních je vždy báječná atmosféra a všichni se na sebe navzájem těšíme. Doufám, že to vše se alespoň trochu promítlo na zlepšování života našich dětí a jejich rodin.

Co je na životě Willíků a s Willíky nejtěžší?

Vychovávat dítě s Williamsovým syndromem je docela náročné. Potýkáte se s celou řadou (nejen) zdravotních potíží, když se vám podaří vyřešit jednu, nastupuje další. V mládí většina dětí špatně spí, velké problémy jsou s přijímáním jídla, kdy odmítají přejít na pevnou stravu, málo přibývají na váze, nerostou. Obvyklé milníky (sed, lezení, chůze, řeč) nastupují později, což je zejména před zjištěním diagnózy velmi stresující. Potíže jsou s precitlivělostí sluchu – některým dětem vadí i běžné zvuky typu smrkání, stěrač nebo vysavač, o těch intenzivnějších (bouřka, motorka, dětský pláč) ani nemluvě, což může vést k úzkosti, sociálním fobiím, problémům při pobytu v nemocnici, v MHD, na návštěvách apod. U řady dětí je nutné řešit kardiovaskulární problémy, opakují se kýly, část dětí má hyperkalcemii a následné potíže s ledvinami, u některých dětí se projeví celiakie nebo intolerance a zažívací problémy. Snaha o kognitivní rozvoj dítěte je také nesrovnatelná s péčí o zdravé dítě – vše je nutné mnohokrát opakovat, motivovat, zkoušet nové metody, nerezignovat.

Podporuje stát rodiny, které se o takto postižené děti starají?

Ač je vaše péče o dítě náročná, ne vždy se to projeví v podpoře ze strany státu. Problémy s přiznáváním příspěvků na péči nebo průkazu osoby se zdravotním postižením a dalšími dávkami řešíme velmi často – stojí za tím stále neznalost diagnózy a také to, že se děti s Williamsovým syndromem jeví mladší a tím také šikovnější, než ve skutečnosti jsou. Rodičům tyto boje ale berou hodně sil. Následně pak musíte řešit vzdělávání – volit mezi integrací mezi zdravé děti (což stále ještě není automatické a bezproblémové), nebo jít cestou speciálního školství (což může být minimálně logisticky náročné).

Jaké máte zkušenosti s interakcí s vrstevníky a se společností vůbec?

Pokud má vaše dítě s Williamsovým syndromem sourozence, je nutné s ním citlivě situaci probírat, snažit se mu věnovat dostatečné množství času, řešit jeho obavy z budoucnosti.

Pro Willíky jsou důležité vztahy, někdy se jim nedaří najít si a udržet kamarády, jejich nadměrná společenská povaha zároveň vede k tomu, že nemají žádné sociální zábrany, což je činní zranitelnými a v rodičích to vyvolává obavy o jejich budoucnost. Budoucnost je ostatně velká neznámá, rodiče se často bojí, kdo se o děti postará, až oni sami nebudou moci, nemají dostatek informací o stávajících možnostech

podpory, společenské nastavení vůči lidem s mentálním postižením moc důvěry ostatně nevzbuzuje, byť se to samozřejmě trochu zlepšuje. Na druhou stranu – a to je nutné zdůraznit: většina dětí a lidí s Williamsovým syndromem má velmi přátelskou povahu, jsou usměvaví, svému okolí zlepšují náladu, projevují empatii a city. Kdokoliv navštíví naše spolkové setkání, odjíždí nadšen z přijetí ze strany

Foto: Barbora Wellens



Fotografie dětských pacientů jsou zveřejněny se souhlasem jejich rodičů.

Willíků, jedna psychologka nám po setkání navrhla, ať pořádáme kurzy pro vyhořelé manažery, tolik objetí a hezkých slov za víkend nezažila už dlouho.

Spolek Willík je jedním z členů České asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO).

Jak se vám spolupracuje?

S Českou asociací pro vzácná onemocnění jsme začali spolupracovat záhy po jejím vzniku v březnu roku 2012. Jsme rádi, že v Česku vznikla zastřešující organizace, která se bere za práva vzácných pacientů, a tedy i nás. Daří se jim budovat odborné kapacity, podařilo se jim navázat dobrou spolupráci s ministerstvem i dalšími důležitými aktéry v této oblasti (odborné společnosti, zdravotní pojišťovny, zahraniční organizace), jsou respektovanými partnery. Kromě systémových věcí se snaží i přivážet příklady dobré praxe (např. inspirace norským centrem pro vzácná onemocnění ve Frambu vedla k již několika úspěšným rodinným pobytům s odborným programem v Pluhově Žďáru v jižních Čechách – tohle místo jsme jim zase na oplátku ukázali my:-). Jsme samozřejmě rádi i za propagaci vzácných onemocnění a rozšiřování povědomí o těchto nemocech. Příběhy několika našich rodin jsme přispěli na stránku vzacni.cz, zapojili jsme se také do několika kampaní a projektů, které ČAVO realizovalo.

Je podle vás diagnostika Williamsova syndromu v Česku na dobré úrovni?

Diagnostika Williamsova syndromu se v Česku zlepšuje, stále častěji se nám ozývají rodiče velmi malých dětí – ve věku 0–3 roky. Zavedení technologie microarray zřejmě také přispělo k tomu, že se na syndrom přijde brzy poté, co rodiče začnou pátrat po příčinách neprospívání dítěte. Nejčastěji je záchyt proveden v návaznosti na kardiovaskulární problémy, často na genetické vyšetření směřuje rodiče také pediatr, kterému se nezdá vývoj dítěte, své pochybnosti ale může vyjádřit i endokrinolog, gastroenterolog, u dětí s hyperkalcemií volá na poplach nefrolog. V minulosti jsme všechna pracoviště klinické genetiky u nás vybavili materiály o Williamsově syndromu,



Foto: Barbora Wellens

aby v případě potvrzení diagnózy měli zdravotníci rodičům co předat, informace o nás mají také centra rané péče, v letošním roce chceme navázat bližší spolupráci se speciálněpedagogickými centry a pedagogicko-psychologickými poradnami, protože se stále objevují i větší nediodagnostikované děti, které nemají zdravotní potíže, ale postupně se u nich projeví specifické poruchy učení, které mohou speciální pedagogy nasměrovat na naši diagnózu. Incidence Williamsova syndromu se udává v rozmezí 1 : 10 000 až 1 : 20 000 živě narozených dětí, nám ročně přibývá kolem 4–5 dětí.

V čem vy osobně vidíte nedostatky?

Oblastí, které by se mohly zlepšit, je celá řada. Jedná se hlavně o přístup ke specialistům, který je zejména mimo velká města komplikovaný – pomohlo by zřízení jednotného centra, kde by bylo možné zdravotní problémy konzultovat s někým, kdo má s diagnózou zkušenosti, příp. kde by mohlo dojít i k vyšetření a k návazným krokům. Aktuálně se synem řeším přechod do dospělosti, a tedy i hledání specialistů pro dospělé – poté, co se vám konečně podaří stabilizovat tým

lékařů, které s dítětem navštěvujete, začínáte prakticky od začátku znovu. Problémem jsou i podpůrné terapie (ergoterapie, neurorehabilitační péče apod.) – ač se v poslední době řada možností objevila (byť opět lokálně nerovnoměrně), většina z nich není hrazena zdravotními pojišťovnami a je pro rodiny velmi finančně náročná a často nedostupná. Všude jsou navíc dlouhé čekací lhůty, a to i třeba do rané péče.

Samostatnou velkou kapitolou jsou sociální služby a jejich neexistence nebo nedostatečná kapacita v regionech – i dospělí lidé s Williamsovým syndromem jsou rádi ve společnosti, něčím smysluplným se zabývají, chtějí se dle svých možností osamostatnit. Bohužel nabídka sociálně terapeutických dílen, denních stacionářů, chráněného bydlení nebo služby podpory samostatného bydlení tomu absolutně neodpovídá, obdobné je to i na chráněném trhu práce. Péče je tak často na bedrech stárnoucích rodičů, kterým ale ubývá síly. Podpora pečujících je ostatně systémová věc, kterou řešíme dlouhodobě ve spolupráci s ostatními neziskovými organizacemi (zejména s AIP – Aliancí pro individualizovanou podporu).

Jak hodnotíte vzdělávání u pacientů s Williamsovým syndromem, respektive s mentálním postižením vůbec?

Co se týče vzdělávání, tak řada dětí s Williamsovým syndromem profitovala ze zavedení inkluze a strávila tak část povinné školní docházky, případně i celou školní docházku v běžných

školách s odpovídající podporou (asistent pedagoga, individuální vzdělávací plán, minimální výstupy). Současné plánované škrtky ve školství jejich vzdělávání mohou nepříznivě ovlivnit, nedostatečné jsou v některých regionech i kapacity speciálního vzdělávání.

Tohle všechno jsou věci, které se snažíme v našem spolku Willík

řešit – vzdělávat rodiče, podporovat je ve sdílení zkušeností, sdílet dobrou (ale i tu špatnou) praxi. S přibývajícím počtem rodin je to stále náročnější – organizačně i finančně, snad se nám ale podaří udržet to, co se nám již podařilo, a rozvíjet se i do budoucna.

MUDr. Marta Šimůnková

Literatura:

1. Kozel BA, et al. Williams syndrome. Nat Rev Dis Primers 2021;7:42. doi:10.1038/s41572-021-00276-z.

Williamsův-Beurenův syndrom (WBS), jak zní oficiální název diagnózy, je vzácné geneticky podmíněné onemocnění, které nezávisle na sobě popsali dva lékaři – kardiologové John Cyprian Phipps Williams (1961) a Alois Josef Beuren (1962). Genetická povaha WBS byla objevena v roce 1993. Williamsův-Beurenův syndrom vzniká v důsledku nesprávného párování repetitivních prvků DNA s nízkou kopií při meióze. Velikost delece je u většiny jedinců s WBS podobná a vede ke ztrátě jedné kopie 25–27 genů na chromozomu 7q11.23. Výsledná jedinečná porucha postihuje více systémů. Typická je stenóza velkých tepen a supraventrikulární aortální stenóza (kardiologická vada až u 85 % pacientů), výrazný a typický kraniofaciální vzhled („elfí“), poruchy metabolismu kalcia a specifický kognitivní a behaviorální profil, který zahrnuje postižení intelektu a hypersociabilitu. Důkazy genotypu a fenotypu jsou nejsilnější pro gen elastinu (*ELN*), který je zodpovědný za vaskulární a pojivové tkáňové rysy WBS, a pro geny transkripčních faktorů *GTF2I* a *GTF2IRD1*, o kterých je známo, že ovlivňují intelektuální schopnosti, sociální fungování a úzkost.¹

Více na: www.spolek-willik.cz

Dospělí, ale nediagnostikovaní

Téměř učebnicový případ představuje již dospělá Kristýna, u níž byla diagnóza WBS stanovena v 17 letech. Z textu, který napsala její matka a je uveřejněn na stránkách ČAVO a spolku Willík, vybíráme:

„To, že je Kristýnka jiná, jsme pozorovali už od chvíle, kdy se narodila. Porod proběhl trochu předčasně, v 38. týdnu, byl poměrně složitý. Když se Kristýnka narodila, měla 2,34 kg a 46 cm, když mi ji poprvé přinesli, byla opravdu malinká. Na pokoji v porodnici jsem byla s paní, jejíž holčička se narodila v 33. týdnu, přesto se ale vyvíjela mnohem rychleji. Říkali jsme si, že je něco špatně, ale nikdo nám nedokázal říct, co se děje. Ta nejistota pro nás byla asi nejhorší: máte tušení, že je něco špatně, ale nevíte proč.“ U Kristýnky se objevilo podezření na srdeční vadu (foramen ovale patens), ale došlo ke spontánnímu uzávěru. Postupně dochází k psychomotorické retardaci, rodiče po konzultaci cvičí Vojtovu metodu. S nástupem do školy přibýly další problémy, ale s asistentkou Kristýnka zvládla s docela dobrým prospěchem celou základní školu, nyní se učí na cukrářku. „Postupně jsme naráželi na různé další potíže, nikdo ale nevěděl, co Kristýnce

doopravdy je. Slýchali jsme různé varianty věty – je to tak, prostě to tak berte. Svou vlastní cestou jsme životem nějak proplouvali až do Kristýnčiných 17 let,“ píše paní Hana.

A pak se to stalo

„Představte si pražské letiště v létě: tisíce proudících lidí, které neznáte, jezdící schody, informační tabule, hlášení. Soustředíte se na svůj let, zavazadla, spolecestující. Jaká je pravděpodobnost, že se s někým cizím dáte do řeči? A jaká je pravděpodobnost, že díky tomu přijдете na něco zásadního? Nám se stalo právě to. Když jsme minulé léto letěli na dovolenou, stála za námi ve frontě na odbavení paní doktorka, která se pacientům s Williamsovým-Beurenovým syndromem dlouhodobě věnuje. Kristýnka ji zaujala, chvíli si povídaly a paní doktorka tehdy vyslovila podezření, že by naše dcera mohla mít Williamsův-Beurenův syndrom. Nikdy předtím jsem o této nemoci neslyšela, vůbec jsem nevěděla, o co jde. Paní doktorka se mě ptala na různé věci a já jsem všechno potvrdila, včetně průběhu porodu. Na základě našeho rozhovoru a charakteristických obličejových rysů nám pak doporučila jít na genetické testy...

Potvrzení diagnózy nám bez nadsázky změnilo život. Teď už víme, že Kristýnčiny potíže mají své jméno a příčinu. Někdo se nás tehdy bezelstně zeptal, proč chceme jít na genetické testy, když potvrzení diagnózy naši situaci nijak nezmění, pro nemoc není léčba. Nám ale bylo jasné, že s potvrzenou diagnózou bude mít Kristýnka úplně jiné možnosti.

Nedávno jsem vyplňovala dotazník pro jednu studentku k její bakalářské práci o Williamsově-Beurenově syndromu. Byla tam otázka: „Kdybyste mohli vrátit čas a stáli byste před rozhodnutím, jestli mít dítě, které máte, nebo zdravé dítě, které byste vybrali?“ Napsala jsem, že bych si vybrala Kristýnku. Protože život s ní mi toho strašně moc dává,“ končí příběh paní Hana. Celý text na: <https://www.spolek-willik.cz/porad-to-budes-ty/>

Je více než pravděpodobné, že mezi námi žije nediagnostikovaných Willíků násobek, než se udává. Ke zjištění skutečného počtu diagnostikovaných přispěje statistické zpracování Orpha kódů (kódovací systém vzácných onemocnění) vykázaných zdravotním pojišťovnám. Podle expertky profesorky Beth Kozel¹ je prevalence Williamsova syndromu v populaci 1 : 7 500 obyvatel, což v přepočtu na počet obyvatel ČR dává předpoklad, že tu žije 1 400 pacientů. Kde jsou?