

**UNIVERZITA KARLOVA**

**HUSITSKÁ TEOLOGICKÁ FAKULTA**

**Domov Maxov – specifika pobytové služby pro klienty s  
Prader-Williho syndromem**

**Residential care home Maxov – specifics of residential care  
for clients with Prader-Willy syndrome**

*Diplomová práce*

Vedoucí práce:

doc. PhDr. Monika Nová, Ph.D.

Autor:

Bc. Barbora Kadečková

Praha 2023

## **Poděkování**

Děkuji vedoucí diplomové práce doc. PhDr. Monice Nové, Ph.D. za odbornou pomoc při vypracovávání práce. Zároveň děkuji vedení Domova Maxov, které mi výzkum umožnilo. A v neposlední řadě zaměstnancům Domova Maxov, domácnost Slunečná, bez kterých by tento výzkum nebyl možný. A všem, kteří mi poskytli cenné rady a podporu při zpracování této práce.

## **Prohlášení**

Prohlašuji, že jsem předkládanou diplomovou prací „Domov Maxov – specifika pobytové služby pro klienty s Prader-Williho syndromem.“ vypracovala samostatně. Dále prohlašuji, že všechny použité prameny a literatura byly řádně citovány a že tato práce nebyla využita k získání jiného nebo stejného titulu.

V Praze dne

Bc. Barbora Kadečková

## **Anotace**

Diplomová práce se věnuje problematice klientů s Prader-Williho syndromem, pro které Domov Maxov zřídil pobytovou službu. Jedná se zatím o jedinou takovou službu v České republice. Praktická část obsahuje kvalitativní výzkum. Jeho cílem je zjistit, jaká specifika má tato služba z pohledu zaměstnanců Domova Maxov, kteří právě s těmito klienty pracují.

## **Klíčová slova**

Domov Maxov, pobytové služby, Prader-Williho syndrom

## **Annotation**

This thesis addresses the issue of clients with Prader-Willi syndrome for whom the residential care home Domov Maxov has established a new residential service. It is currently the only such service in the Czech Republic. The empirical part of the work includes qualitative research. Its aim is to find out the specifics of this service from the point of view of the employees of Domov Maxov who work with these clients.

## **Keywords**

Domov Maxov, Prader-Willi syndrome, residential care

## Obsah

Seznam zkratk	7
Úvod	8
1. Uvedení do problematiky Prader-Williho syndromu	10
2. Prader-Williho syndrom	11
2.1. Příčina onemocnění	11
2.2. Diagnostika	13
3. Projevy syndromu	15
3.1. Charakteristické obličejové rysy osob s PWS	15
3.2. Dysfunkce hypotalamu	16
3.3. Hypotonie	17
3.4. Hypogonadismus	18
3.5. Vývojové a kognitivní poruchy	19
3.6. Hyperfagie a obezita	20
3.7. Poruchy chování a psychické problémy	23
3.8. Mortalita	26
4. Péče o klienty s PWS	29
4.1. Léčba Prader-Williho syndromu	29
4.2. Režimová opatření u PWS	29
4.2.1. Přístup k jídlu	29
4.2.2. Zaměstnávání, aktivity	30
4.2.3. Denní rozvrh	31
4.2.4. Zvládání problematického chování	31
4.2.5. Cvičení	33
5. Specifika pobytových služeb	35
5.1. Spolupráce s rodinou	36
5.2. Food security v pobytové službě	38

5.3. Zvládání problematické chování v pobytové službě.....	39
5.4. Motivace klientů s Prader-Williho syndromem.....	41
5.5. Socializace klientů.....	44
6. Prader-Williho syndrom v České republice .....	46
6.1. Sociální služby pro PWS.....	47
6.2. Prader-Willi spolek.....	49
6.3. Domov Maxov .....	49
7. Metodologie .....	51
7.1. Cíl a výzkumná otázka .....	51
7.2. Metoda výzkumu .....	52
7.3. Technika sběru dat.....	52
7.4. Charakteristika výzkumu .....	54
7.5. Vzorek respondentů a jejich popis .....	54
7.6. Způsob vyhodnocení dat.....	55
7.7. Etika výzkumu .....	55
8. Kvalitativní analýza dat.....	56
8.1. Otevřené kódování.....	56
8.2. Kategorizace .....	58
8.3. Zpracování odpovědí.....	59
8.4. Odpovědi na výzkumné otázky .....	71
Diskuze .....	74
Závěr.....	78
Abstrakt.....	80
Abstract.....	81
SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY.....	82
PŘÍLOHY .....	91

## **Seznam zkratek**

ČR – Česká republika

BOSS – Building Our Social Skills

DVO – dílčí výzkumná otázka

HVO – hlavní výzkumná otázka

KP – komunikační partner

O – otázka

OZP – osoba se zdravotním postižením

PWS – Prader-Williho syndrom

PWSA UK – Prader-Willi syndrome association United Kingdom

# Úvod

Tématem mé diplomové práce je Domov Maxov – specifika pobytové služby pro klienty s Prader-Williho syndromem. Inspirovala mě k tomu zkušenost ze studentské praxe, kterou jsem v Domově Maxov absolvovala v rámci studia na Husitské teologické fakultě. Zde jsem se také poprvé dozvěděla o tomto onemocnění.

Prader-Williho syndrom je velmi vzácný. Má velice nízkou populační prevalenci. Odhaduje se, že jím v České republice trpí kolem 200-250 osob.<sup>1</sup> Jelikož PWS způsobuje genetická vada, nelze toto onemocnění vyléčit. Včasná diagnóza a péče multidisciplinárního týmu však dokáže výrazně zlepšit kvalitu života klientů s Prader-Williho syndromem.

Práce je rozdělena na teoretickou a praktickou část. Při vypracování této diplomové práce jsem čerpala informace z odborné literatury. Z důvodu nedostatku odborné literatury v oblasti Prader-Williho syndromu v českém jazyce, jsem pracovala převážně s elektronickými zdroji. První část teorie se věnuje Prader-Williho syndromu a jeho charakteristickým znakům. Znalost projevů Prader-Williho syndromu totiž umožňuje lepší pochopení náročnosti péče o tyto klienty a úskalí při práci s nimi. Způsobům, jak s klienty s Prader-Williho syndromem pracovat a jaká režimová opatření je třeba zavést, aby bylo zajištěno bezpečné prostředí pro zdravý vývoj osob s PWS se věnuje čtvrtá kapitola.

Pátou kapitolu jsem zaměřila na popsání specifík sociálních služeb, které v zahraničí pro tyto klienty existují. Například ve Velké Británii či Spojených státech Amerických, mají zařízení specializující se na Prader-Williho syndrom dlouholetou tradici. Na rozdíl od České republiky, kde první specializovaná služba pro klienty s PWS vznikla teprve před dvěma roky v Domově Maxov, domácnost Slunečná (domov se zvláštním režimem).

Praktická část se zaměřuje na specifika této služby, která je zatím v České republice unikátem. Obsahuje rozhovory se zaměstnanci, jejichž cílem je získat

---

<sup>1</sup> VERICOVÁ, Hana. In: RICHTEROVÁ, Martina. *ROZHOVOR: Jakub (29) trpí vzácnou genetickou poruchou. Kvůli neukojitelnému hladu musí být pořád pod dozorem* [online].



informace o tom, jakým způsobem probíhá práce s klienty s Prader-Williho syndromem v České republice, v Domově Maxov, co tuto službu odlišuje od ostatních.

Klienti s Prader-Williho syndromem mají často kvůli svým specifickým potřebám problém najít vhodné zařízení sociálních služeb, ve kterém by našli podporu. Avšak z výzkumů vyplývá, že díky kvalitní péči, která je v dnešní době dostupná, se budou lidé s Prader-Williho syndromem dožívat daleko vyššího věku než v předchozích letech. Z těchto důvodů se odhaduje, že osob s PWS bude přibývat. Předpokládá se, že děti s PWS budou častěji přežívat své rodiče, než je tomu teď. Proto je důležité šířit povědomí o specifikách této skupiny a zajistit jim tak lepší podporu v rámci sociálních služeb.

# Teoretická část

## 1. Uvedení do problematiky Prader-Williho syndromu

Prader-Williho syndrom (PWS) je komplexní neurobehaviorální geneticky podmíněné onemocnění, které je způsobené poškozením 15. chromozomu. Jedná se o vzácné onemocnění, jež je charakteristické svou nízkou populační prevalencí. Údaje o dětech narozených s PWS se různí. Míra prevalence se uvádí mezi 1:12 000 (15 000)<sup>2</sup> až 1:37 037<sup>3</sup>.

První pacient s PWS byl popsán v roce 1887 Langdonem Downem. Jednalo se o dospívající dívku s mentálním postižením, malým vzrůstem, hypogonadismem a obezitou. Tyto příznaky však přisoudil jinému onemocnění. Prader-Williho syndrom popsali až v roce 1956 švýcarští endokrinologové Andrea Prader, Alexis Labhart a Heinrich Willi, proto se také někdy nazývá jako Prader-Labhart-Williho syndrom.

Syndrom byl definován na základě studie devíti dětí, u nichž byly pozorovány následující znaky: malé ruce a nohy, abnormální stavba těla (malá postava), hypotonie (snížený svalový tonus), neukojitelný hlad, morbidní obezita a mentální postižení (mírná až střední mentální retardace).<sup>4</sup> Dále je pro ně charakteristický vzhled: oči mandlovitého tvaru, úzké čelo a horní ret trojúhelníkovitého tvaru.

Jelikož PWS způsobuje genetická vada, nelze toto onemocnění vyléčit. Je však možné těmto lidem pomoci v následujících oblastech: počáteční problémy s příjmem potravy v novorozeneckém věku, léčba obezity, monitorování skoliózy a rehabilitace, napomáhající zlepšení koordinace pohybů a rovnováhy. Dále je pro klienty s PWS velmi významná léčba růstovým hormonem, jelikož má značný vliv na zlepšení mnoha symptomů tohoto onemocnění. Mohou též využívat terapie napomáhající ke zvládnutí problémového chování, které tento syndrom doprovází.<sup>5</sup>

---

<sup>2</sup> Medical Specialists in Prader-Willi syndrome: Prader-Willi syndrome Medical Alerts. s. 1

<sup>3</sup> MCCANDLESS, Shawn E, Marissa SUH, David YIN, et al. U.S. Prevalence & Mortality of Prader-Willi Syndrome: A Population-Based Study of Medical Claims. [online]. s. 504

<sup>4</sup> STRONG, Theresa V. What is Prader-Willi Syndrome? A clear explanation of PWS symptoms, causes, diagnosis, genetics, treatments & research. [online].

<sup>5</sup> SCHEIMANN, Ann. Prader-Willi Syndrome Treatment & Management [online].

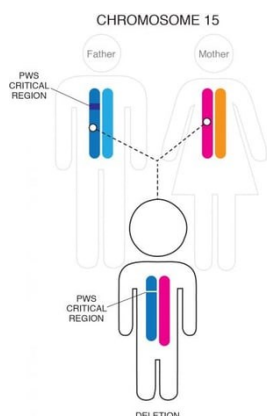
## 2. Prader-Williho syndrom

### 2.1. Příčina onemocnění

Prader-Williho syndrom je neurovývojová porucha genomického imprintingu, první rozpoznanou lidskou poruchou tohoto druhu. Genomický imprinting je výjimkou z 3. Mendelova zákona, jelikož při něm dochází k tomu, že je aktivní pouze jedna alela (maternální nebo paternální). „Alely jsou různé formy genu odpovědné za jeho odlišné projevy.“<sup>6</sup> Proto ztráta funkce aktivní alely nemůže být kompenzována druhou alelou, což činí imprintované lokusy (přesné místo kde se na chromozomu nachází určitý gen) obzvláště zranitelnými.

Genetická podstata PWS je složitá. Prader-Williho syndrom vzniká v důsledku selhání exprese paternálně zděděných genů na 15. chromozomu kritické oblasti PWS na 15q11-q13. Ta plní správně svou funkci jen tehdy, když geny pochází od otce dítěte. Mateřské geny jsou v této oblasti neaktivní. K selhání exprese paternálních genů dochází třemi základními způsoby. Přibližně v 70 % případech vzniká v důsledku delece oblasti z paternálního chromozomu, což znamená, že chybí nebo je odstraněna část chromozomu číslo 15, kterou jedinec zdědil po otci.<sup>7</sup>

Obrázek 1 Delece paternálního chromozomu



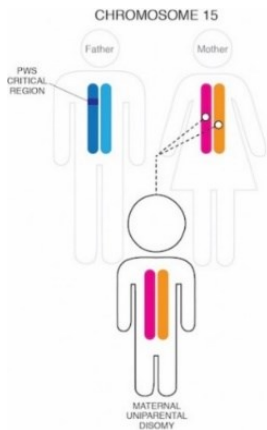
Zdroj: STRONG, Theresa V. What is Prader-Willi Syndrome? A clear explanation of PWS symptoms, causes, diagnosis, genetics, treatments & research. [online].

<sup>6</sup> OTOVÁ, Berta, Romana MIHALOVÁ a Klára BOBKOVÁ. Základy biologie a genetiky člověka. s. 14

<sup>7</sup> GUNAY-AYGUN, Merel, Stuart SCHWATZ, Shauna HEEGER, Mary Ann O'RIORNAN, Suzanne B. CASSIDY. The Changing Purpose of Prader-Willi Syndrome Clinical Diagnostic Criteria and Proposed Revised Criteria. *Pediatrics* [online].

Ve 28 % případů je příčinou uniparentální disomie matky (zdědění dvou kopií chromozomu od matky a žádné kopie od otce, na rozdíl od normální jedné kopie od každého rodiče).<sup>8</sup>

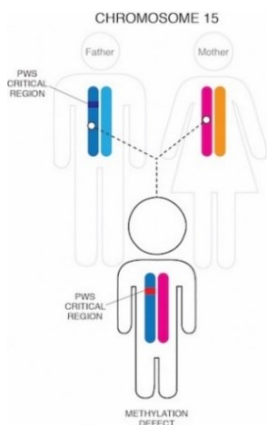
Obrázek 2 Uniparentální disomie matky



Zdroj: STRONG, Theresa V. What is Prader-Willi Syndrome? A clear explanation of PWS symptoms, causes, diagnosis, genetics, treatments & research. [online].

Ve velmi malém procentu případů (1-3 %) způsobuje PWS neaktivitu genetického materiálu otcovského chromozomu 15 (i když je přítomen) genetická mutace.<sup>9</sup>

Obrázek 3 Genetická mutace



Zdroj: STRONG, Theresa V. What is Prader-Willi Syndrome? A clear explanation of PWS symptoms, causes, diagnosis, genetics, treatments & research. [online].

---

<sup>8</sup> GUNAY-AYGUN, Merel, Stuart SCHWATZ, Shauna HEEGER, Mary Ann O'RIORNAN, Suzanne B. CASSIDY. The Changing Purpose of Prader-Willi Syndrome Clinical Diagnostic Criteria and Proposed Revised Criteria. *Pediatrics* [online].

<sup>9</sup> STRONG, Theresa V. What is Prader-Willi Syndrome? A clear explanation of PWS symptoms, causes, diagnosis, genetics, treatments & research. [online].

Jestliže u rodičů nebyla zjištěna vzácná dědičná mutace, je narození dalšího potomka obvykle provázeno pouze minimální pravděpodobností opakování Prader Williho syndromu. Mezi další poruchy genomického imprintingu patří Beckwithův-Wiedemannův, Silver-Russell syndrom, tranzientní novorozenecký diabetes mellitus, Syndrom fragilního X chromozomu a Albrightova hereditární osteodistrofie a Angelmanův syndrom. Ten vzniká ve stejné kritické oblasti jako PWS. Rozdílem je, že vzniká kvůli selhání genů zděděných po matce.<sup>10</sup>

## 2.2. Diagnostika

Včasná diagnóza je důležitá pro dlouhodobou a účinnou léčbu. Tou u klientů s PWS bývá léčba růstovým hormonem, jež pozitivně ovlivňuje jejich růst a fyzickou kondici. Klinická diagnostická kritéria byla stanovena na základě konsenzu v roce 1993. V dnešní době je k dispozici i genetické vyšetření pro laboratorní diagnostiku PWS.

Identifikace vhodných pacientů pro toto testování však zůstává i nadále pro většinu lékařů výzvou, neboť mnoho znaků tohoto syndromu je nespecifických, další mohou být nenápadné nebo se rozvíjejí až později. Diagnostická kritéria by měla sloužit ke zvýšení podezření a zajištění toho, aby byly testovány všechny vhodné osoby.

*„Nicméně 16,7 % pacientů s molekulární diagnózou zpětně nesplňovalo klinická diagnostická kritéria z roku 1993, což naznačuje, že publikovaná kritéria mohou být příliš exkluzivní. Méně přísný skórovací systém může zajistit, že budou testovány všechny vhodné osoby.“<sup>11</sup>* Proto v roce 2001 proběhla revize těchto diagnostických kritérií, aby lépe pomáhaly identifikovat vhodné pacienty pro testování DNA na PWS.

V každém věkovém období by přítomnost níže uvedených znaků měla podnítit diagnostické laboratorní testování, protože PWS vykazuje velkou klinickou variabilitu, jeho charakteristiky se mění od pacienta k pacientovi, a to i v průběhu života osob s PWS. *„Navrhované věkové rozdělení vychází z charakteristických fází přirozeného vývoje PWS. Některé znaky, jako je novorozenecká hypotonie a problémy s krmením v*

---

<sup>10</sup> SEEMANVÁ, E. Syndromy s projevy genomického imprintingu. *Časopis lékařů českých* [online].

<sup>11</sup> GUNAY-AYGUN, Merel, Stuart SCHWATZ, Shauna HEEGER, Mary Ann O'RIORNAN, Suzanne B. CASSIDY. The Changing Purpose of Prader-Willi Syndrome Clinical Diagnostic Criteria and Proposed Revised Criteria. *Pediatrics* [online].

kojeneckém věku, pomáhají diagnostikovat syndrom v prvních letech života, zatímco jiné, jako je nadměrné přejídání, jsou užitečné v dětství.“<sup>12</sup>

Tabulka 1 Diagnostika PWS

<b>Diagnostická kritéria Prader-Williho syndromu</b>	
<i>Věkové rozmezí</i>	<i>Dostatečné indikace pro diagnostické testování PWS</i>
Narození – 2 roky	Hypotonie se špatným přísátím k prsu v novorozeneckém období.
2-6 let	Historie hypotonie, špatný sací reflex v novorozeneckém věku a celkově opožděný vývoj.
6-12 let	Historie hypotonie (často přetrvává), špatný sací reflex v novorozeneckém věku a celkově opožděný vývoj, nadměrné přejídání (posedlost jídlem, hyperfagie).
12 let – dospělost	Kognitivní poruchy, obvykle mírná mentální retardace, nadměrné přejídání s obezitou (pokud není kontrolována), hypogonadismus, problémy s chováním (záchvaty vzteku, poruchy impulzivního chování).

Zdroj: CASSIDY, Suzanne B a Daniel J DRISCOLL. Prader-Willi syndrome. *European journal of human genetics: EJHG* [online].

<sup>12</sup> ELENA, Grechi, Cammarata BRUNA, Mariani BENEDETTA, Di Candia STEFANIA a Chiumello GIUSEPPE. Prader-Willi Syndrome: Clinical Aspects. *Journal of obesity* [online].

### 3. Projevy syndromu

Těhotenství bývá většinou bezproblémové. Některé matky však mohou pozorovat nižší aktivitu plodu. Novorozenci s PWS mají při narození často nízkou hmotnost a vyskytuje se u nich výrazná hypotonie, která je spojena s letargií, sníženou pohyblivostí, slabým plácem a špatnými reflexy, včetně sacího. Novorozenci mají obvykle klinické příznaky hypogonadismus (nedostatečný vývoj pohlavních orgánů).

V předškolním věku se u dětí s PWS objevuje posedlost jídlem. Děti trpí nadváhou v důsledku neukojitelné chuti k jídlu, což může vést k morbidní obezitě v dospívání a dospělosti. Během prvních šesti let života děti s PWS často nedosahují normální úrovně kognitivního, motorického a jazykového vývoje. V tomto období se také projevuje řada problémů v chování jako je tvrdohlavost a záchvaty vzteku.

Závažnost problematického chování vzrůstá s věkem. V mladé dospělosti se navíc u 5-10 % klientů s PWS objeví problémy s psychikou. U osob s PWS se také vyskytují poruchy spánku. Jedinci s PWS mají poruchy dýchání ve spánku, včetně centrální a obstrukční spánkové apnoe. Obezita může tyto obtíže zhoršit. Kvalita života dospělých je do velké míry podmíněna stupněm obezity, přítomností komplikací, které Prader-Williho syndrom přináší a problémy s chováním.<sup>13</sup>

#### 3.1. Charakteristické obličejové rysy osob s PWS

Prenatální diagnostika vzácných genetických syndromů je obtížná. Diagnóza se obvykle stanoví až po narození podle klinických příznaků. Obličej dítěte představuje jednu z nejdůležitějších částí vyšetření. „Většina lidí s PWS má charakteristický vzhled, který představují oči ve tvaru mandle, úzké čelo a trojúhelníkový tvar horního rtu.“<sup>14</sup>

V charakteristikách PWS mohou existovat mírné rozdíly v závislosti na genetickém podtypu tohoto onemocnění. Například osoby s delecí paternálního chromozomu mohou mít ve srovnání s ostatními členy rodiny světlejší pleť a vlasy a mohou být náchylnější k záchvatům vzteku. Pokud je příčinou PWS uniparentální

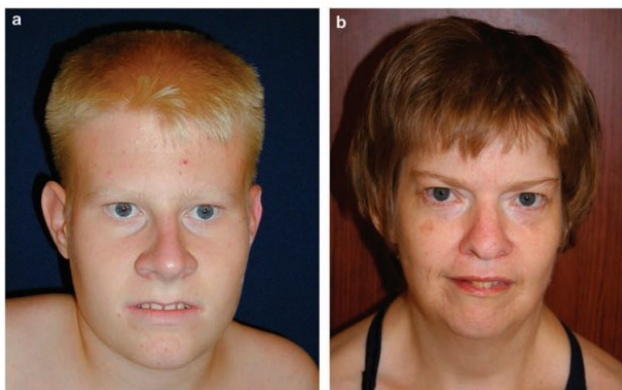
---

<sup>13</sup> ELENA, Grechi, Cammarata BRUNA, Mariani BENEDETTA, Di Candia STEFANIA a Chiumello GIUSEPPE. Prader-Willi Syndrome: Clinical Aspects. *Journal of obesity* [online].

<sup>14</sup> Spolek Prader-Willi. Když nejde zahnat hlad. Praha: Občanské sdružení pro Prader-Willi syndrom. [online].

disomie matky, může být v mladém věku vyšší riziko duševních onemocnění. Celkově se však jednotlivé genetické podtypy značně překrývají.<sup>15</sup>

Obrázek 4 Charakteristické obličejové rysy osob s PWS, (a) 15letý muž, (b) 41letá žena



Zdroj: CASSIDY, Suzanne B a Daniel J DRISCOLL. Prader-Willi syndrome. *European journal of human genetics: EJHG* [online].

### 3.2. Dysfunkce hypotalamu

Příznaky Prader-Williho syndromu jsou pravděpodobně způsobeny dysfunkcí části mozku, hypotalamu. Hypotalamus je malý endokrinní orgán. Tvoří spodinu třetí mozkové komory, která se nachází v mezimozku. Hypotalamus hraje klíčovou roli ve správném nastavení mnoha tělesných funkcí. Dysfunkce hypotalamu u PWS je však pouze jedním z aspektů syndromu, na kterém se podílejí i další genetické a vývojové faktory.<sup>16</sup>

Problémy s hypotalamem významně přispívají k charakteristickým symptomům PWS. Mezi ně patří špatná regulace tělesné teploty, bolesti, rovnováhy mezi spánkem a bděním, rovnováhy tekutin a emocí. Dále je hypotalamická dysfunkce zodpovědná za nedostatek růstového hormonu, hormonu stimulujícího štítnou žlázu a hypogonadismus. Ačkoli se předpokládá, že dysfunkce hypotalamu vede k příznakům PWS, není zatím jasné, jak genetické podmínění tohoto onemocnění, nefunkčnost genů otcovského původu v kritické oblasti 15q11-q13, dysfunkci hypotalamu způsobuje.<sup>17</sup>

---

<sup>15</sup> STRONG, Theresa V. What is Prader-Willi Syndrome? A clear explanation of PWS symptoms, causes, diagnosis, genetics, treatments & research. [online].

<sup>16</sup> JELÍNEK, Jan a Vladimír ZICHÁČEK. *Biologie pro gymnázia: (teoretická a praktická část)*, 2003. s. 281

<sup>17</sup> ELENA, Grechi, Cammarata BRUNA, Mariani BENEDETTA, Di Candia STEFANIA a Chiumello GIUSEPPE. Prader-Willi Syndrome: Clinical Aspects. *Journal of obesity* [online].



Hypotalamus je také zodpovědný za regulaci pocitu hladu a sytosti. V současné době není známo, proč novorozenci s PWS nemají zájem o jídlo, zatímco u starších dětí se objevuje hyperfagie. Vědci si tak kladou otázku, proč nebo jak mozek přechází z nedostatečného příjmu potravy k hyperfagii.

Ačkoli se zdá, že hypotalamus u lidí s PWS je strukturálně podobný jako u zdravých osob, mohou v něm existovat rozdíly, které je obtížné vizualizovat. Dále se předpokládá existence funkčních změn ve srovnání se zdravým hypotalamem. Foundation for Prader-Willi research financuje několik výzkumných projektů, jejichž cílem je lépe pochopit tuto problematiku. Poznatky pak mohou vést k novým léčebným postupům pro snížení pocitu hladu u lidí s Prader-Williho syndromem.<sup>18</sup>

### 3.3. Hypotonie

Mezi základní znaky Prader-Williho syndromu patří hypotonie. Hypotonie znamená slabý svalový tonus a je jedním z hlavních diagnostických kritérií, jelikož je přítomna u všech novorozenců s PWS, na rozdíl od ostatních příznaků, které jsou variabilní a rozvíjí se až později. Hypotonie vzniká prenatálně. Může se projevit sníženými pohyby plodu. V kojeneckém věku se děti s PWS projevují letargií, slabým pláčem a slabými reflexi, mezi které patří i sací reflex, což vede k potížím s krmením a špatným přibýváním na váze.<sup>19</sup>

Hypotonie postihuje celé tělo, proto je u dětí s PWS patrný opožděný motorický vývoj. Ačkoli se hypotonie s věkem zlepšuje, do jisté míry přetrvává i v dospělosti, spolu s nižším množstvím svalové hmoty. Proto je cvičení pro klienty s PWS velice důležitou součástí jejich každodenního života. Cvičení je důležité i jako prevence proti osteoporóze, která s hypotonií souvisí. Protože při nižší svalové aktivitě se do kostí ukládá menší množství minerálů. Osteoporóza je tak spolu s obezitou příčinou skoliózy, kterou trpí velká část jedinců s PWS. Podle některých studií se jedná až o 85 % z nich.<sup>20</sup>

---

<sup>18</sup> Foudation for Prader-Willi research. Social Skills and Prader-Willi Syndrome [online].

<sup>19</sup> CASSIDY, Suzanne B a Daniel J DRISCOLL. Prader-Willi syndrome. *European journal of human genetics: EJHG* [online].

<sup>20</sup> HURREN, Bradley J. a Natasha A.M.S. FLACK. Prader-Willi Syndrome: A spectrum of anatomical and clinical features. *Clinical anatomy (New York, N.Y.)* [online].

### 3.4. Hypogonadismus

Hypogonadismus je poruchou funkcí pohlavních žláz. Pohlavní žlázy produkují hormony, které ovlivňují vývoj pohlavního systému a plodnost. U osob s Prader-Williho syndromem však nefungují správně. Hypogonadismus je konzistentním rysem jak u mužů, tak u žen a je přítomen už při narození. Jeho závažnost se u jedinců s PWS liší. Někteří tak mohou potřebovat hormonální substituční léčbu, která jim pomáhá stimulovat pohlavní vývoj.<sup>21</sup>

Příznaky hypogonadismu jsou patrné hned po narození, hlavně u chlapců, kde může být pozorován malý penis. Dalším charakteristickým znakem je nevyvinutý šourek, který je malý a méně pigmentovaný. Dále také jednostranný nebo oboustranný kryptorchismus, což je stav, kdy během vývoje nedojde k sestoupnutí varlete do šourku. Kryptorchismus je přítomen u 80-90 %<sup>22</sup> mužů s PWS. U dívek je nedostatečný vývin genitálií často přehlížen. Klitoris a stydké pysky, zejména malé stydké pysky, jsou však menší již od narození.

Přestože hypogonadismus obecně způsobuje neúplný, opožděný a někdy i narušený pubertální vývoj, přibližně u 15-20 %<sup>23</sup> pacientů obou pohlaví se objevuje předčasná puberta nebo může dojít k předčasné produkci pohlavních hormonů v kůře nadledvin. O sexuální aktivitě osob s PWS je známo jen málo. Předpokládá se, že většina postižených jedinců je neplodná. I když bylo zaznamenáno a prezentováno několik případů reprodukce u žen.<sup>24</sup>

---

<sup>21</sup> GODLER, David E. a Merlin G. BUTLER. *Genetics of Prader-Willi syndrome*. s. 77

<sup>22</sup> ELENA, Grechi, Cammarata BRUNA, Mariani BENEDETTA, Di Candia STEFANIA a Chiumello GIUSEPPE. Prader-Willi Syndrome: Clinical Aspects. *Journal of obesity* [online].

<sup>23</sup> CASSIDY, Suzanne B a Daniel J DRISCOLL. Prader-Willi syndrome. *European journal of human genetics: EJHG* [online].

<sup>24</sup> CASSIDY, Suzanne B a Daniel J DRISCOLL. Prader-Willi syndrome. *European journal of human genetics: EJHG* [online].

### 3.5. Vývojové a kognitivní poruchy

Jedním z dalších příznaků Prader-Williho syndromu jsou opožděný vývoj a poruchy kognitivních funkcí. Proto je pro zlepšení kvality života osob s PWS důležitá včasná intervence, která jim spolu s podporujícím prostředím pomůže maximalizovat jejich potenciál a zmírnit tak důsledky opožděného vývoje či problémů způsobených poruchami kognitivních funkcí.

Děti s PWS se vyvíjejí pomaleji než zdravé děti ve stejném věku. Mají potíže při dosahování vývojových milníků, což se projevuje v oblastech motorického, jazykového a sociálně emočního vývoje. Opožděný motorický vývoj začíná hypotonií v novorozeneckém věku. V batolecí fázi špatně drží hlavičku a mohou mít problémy se sezením. Dosažení milníků u dětí s PWS může trvat dvakrát déle, než je běžné. Jestliže zdravé dítě sedí v 6 měsících, u dítěte s PWS to může trvat až 12 měsíců. Typické dítě chodí ve 12 měsících, dítě s PWS chodí v průměru ve 27 měsících.<sup>25</sup>

Řeč vyžaduje složitou kombinaci kognitivního zpracování, rychlého najetí a spojení správných slov a fyzických procesů potřebných k produkci zvuků. Prader-Williho syndrom ovlivňuje mnohé komponenty potřebné pro tvorbu řeči, například obličejové a orální svalstvo potřebné pro artikulaci řeči, které je u PWS negativně ovlivněno hypotonií. Dále se jedná o s nízkou produkcí slin a vysoké patro. Proto až 88 % osob s PWS projde logopedickou terapií. U klientů s PWS je pozorována neobvyklá melodie řeči, obtíže s artikulací slov, pomalá mluva a plochá nebo abnormální intonace a tón řeči.

V dětství může špatný vývoj řeči u PWS způsobit apraxie. Ta se v praxi projevuje tak, že osoba s apraxií ví, co chce říct, ale má potíže s vlastním provedením správné sekvence pohybů, které jsou potřeba pro vytvoření požadovaného zvuku. Příznaky apraxie mohou zahrnovat zkreslování slov nebo zvuků, potíže s jejich opakováním a fyzické tápání při hledání správného slova. Tím se apraxie liší od opožděného vývoje řeči, kdy dochází ke zpoždění v učení slov a jazyka. Některé děti s PWS trpí obojím.<sup>26</sup>

---

<sup>25</sup> VAN BOSSE, Harold, Nora WAGNER. Orthopedic Challenges and Treatments in PWS. [online].

<sup>26</sup> BOHONOWYCH, Jessica. PWS Registry Data: 88 % Have Received Speech Therapy. [online].

Logopedická terapie u dětí s PWS má za cíl podpořit rozvoj řeči s důrazem na sociální interakce prostřednictvím volnočasových aktivit. Následně se pozornost zaměřuje na rozvoj konverzačních a narativních schopností. Díky tomu bylo u klientů s PWS pozorováno zlepšení pozornosti, symbolické hry a schopnosti socializace. Dále se díky logopedii rozšiřuje slovní zásoba a zlepšuje se oblast porozumění řeči. Logopedická intervence je účinná v různých jazykových rovinách, a to ve fonologické, syntaktické, lexikální a pragmatické.<sup>27</sup>

Opožděný sociálně emoční vývoj se obvykle projevuje potížemi při reciproční (zpětné) komunikaci, rozpoznávání emocí druhých a schopností empatie. Lidé s PWS mají často problém brát ohledy na pocity druhých, protože mají potíže vžít se do situace někoho jiného. Z těchto důvodů mohou mít problém pochopit, jak to, co říkají, ovlivňuje ostatní. Pokud syndrom vznikl v důsledku uniparentální disomie matky nebo imprintingového defektu, pak tito klienti mají větší problémy se sociálními dovednostmi ve srovnání s osobami s delecí.<sup>28</sup>

*„Rysem PWS je i podprůměrná inteligence. Zatímco průměrné IQ v celé populaci je 100, většina lidí s PWS se pohybuje okolo hodnoty IQ 70. Jedinci obvykle mnohem lépe zvládají čtení a psaní než početní úlohy a abstraktní myšlení.“<sup>29</sup>*

### **3.6. Hyperfagie a obezita**

Tím nejcharakterističtějším znakem Prader-Williho syndromu je hyperfagie. Jedná se o velice intenzivní přetrvávající pocit hladu, který je doprovázený zálibou v jídle, touhou po konzumaci jídla, bez možnosti nasycení (pocitu plnosti po jídle), což je doprovázeno problémovým chováním, které jídlo vyvolává. Hyperfagie je způsobena dysfunkcí hypotalamu, kde se nachází centrum sytosti. Hyperfagie může být podnícena sníženou hladinou oxytocinu v hypotalamickém paraventriculárním jádru.<sup>30</sup>

---

<sup>27</sup> MISQUIATTI, Andréa Regina Nunes, Melina Pavini CRISTOVÃO a Maria Claudia BRITO. Trajectory and outcomes of speech-language therapy in the Prader-Willi syndrome (PWS): Case report. *Jornal da Sociedade Brasileira de Fonoaudiologia* [online].

<sup>28</sup> Foudation for Prader-Willi research. Social Skills and Prader-Willi Syndrome [online].

<sup>29</sup> O PWS – Prader-Willi spolek. Prader-Willi spolek – Prader-Willi spolek, informace o syndromu Prader-Willi [online].

<sup>30</sup> DUIS, Jessica, Pieter J. VAN WATTUM, Ann SCHEIMANN, et al. A multidisciplinary approach to the clinical management of Prader-Willi syndrome. *Molecular genetics & genomic medicine* [online].

Pokud není hyperfagie kontrolována, vede u lidí s PWS k obezitě. Identifikovat hyperfagii může být u klientů s PWS náročné. Začíná postupně a její projevy jsou velmi různorodé. Stravovací návyky a zájem o jídlo jsou u každého dítěte s PWS jiné a mění se s tím, jak roste. U některých dětí s PWS se hyperfagie projevuje jako charakteristická touha po jídle, u jiných se projevuje spíše jako posedlost jídlem nebo jako nedostatek uspokojení po jídle. Dále se hyperfagie může projevovat potřebou o jídle neustále hovořit nebo jako nutkání být neustále ujišťován o tom, kdy bude podáváno další jídlo nebo svačina. Hyperfagie se méně projevuje v prostředí, kde je přístup k jídlu omezený. U malé části jedinců s PWS, se s přibývajícím věkem intenzita hyperfagie snižuje.

Hyperfagie není vrozená a rozvíjí se postupně. Miminka s PWS většinou nemají o jídlo zájem, mají problém s krmením a celkově špatně prospívají. Na to navazuje období, kdy je jejich příjem potravy stejný jako u zdravě vyvíjejících se dětí, ale i když je jejich váha zdravá, je patrný rozdíl ve skladbě těla. Děti s PWS mají většinou více tuků než svalové hmoty. Nástup hyperfagie se liší, nejdříve může začít ve dvou letech, ale většinou se projevuje okolo osmi let. Hyperfagie je u většiny lidí s PWS celoživotní, mění se jen jejich stravovací návyky a zájem o jídlo, například v reakci na změny prostředí.<sup>31</sup>

U Prader-Williho syndromu je hyperfagie spojena s charakteristickým chováním, mezi které patří obsese jídlem a „food seeking“<sup>32</sup> (chování související s vyhledáváním jídla). To se projevuje, například jako neobvyklý zájem o jídlo, kdy klienti s PWS mají potřebu o jídle neustále mluvit, vyptávat se na detaily kdy a co se přesně bude jíst. S narůstajícím hladem, hyperfagická touha po jídle může vést až k tomu, že kradou zbytky jídla, jídlo z talířů jiných lidí, jídlo z odpadkových košů, popelnic, jedí syrové potraviny... a to i v noci, kdy se mohou pokusit vyhledat jídlo. V experimentálních podmínkách bylo zjištěno, že jedinci s PWS dokáží zkonzumovat při

---

<sup>31</sup> ELENA, Grechi, Cammarata BRUNA, Mariani BENEDETTA, Di Candia STEFANIA a Chiumello GIUSEPPE. Prader-Willi Syndrome: Clinical Aspects. *Journal of obesity* [online].

<sup>32</sup> CASSIDY, Suzanne B a Daniel J DRISCOLL. Prader-Willi syndrome. *European journal of human genetics: EJHG* [online].

jednom jídle přibližně třikrát až šestkrát více kalorií, než je běžný denní příjem. Přejídání může vést k prasknutí žaludku.<sup>33</sup>

Jedinci s Prader-Williho syndromem mají pomalejší metabolismus než běžná populace. Proto většina jedinců s PWS potřebuje konzumovat přibližně o 20-40 %<sup>34</sup> méně kalorií. Jejich chuť na jídlo je větší, ale potřeba jídla je menší, takže je pro ně velice snadné přibírat na váze. Hypotonie může lidem s PWS ztěžovat cvičení, což tento problém ještě více prohlubuje.

Dále kvůli nedostatku růstového hormonu mají jedinci s PWS tendenci vytvářet více tukové tkáně oproti množství svalové tkáně. Proto nadváha a příjem potravy u osob s PWS musí být přísně hlídány. Je pro ně velice důležité dodržovat zásady zdravého životního stylu, což pomáhá snížit riziko dalších komplikací, které sebou obezita přináší jako je diabetes mellitus II. typu, kterým trpí až 25 % obézních dospělých s PWS.<sup>35</sup> Odborníci na výživu u PWS doporučují přijmout proaktivní opatření na podporu zdravého stravování a udržení zdravé hmotnosti u osob s PWS. Patří sem například dodržování výživových plánů. *„Přitom je důležité si uvědomit, že lidé s hyperfagií budou stále pociťovat hlad bez ohledu na to, jak zdravá je jejich strava nebo jejich životní styl.“*<sup>36</sup>

Jedním z neúčinnějších způsobů, jak udržet zdravou hmotnost je zajištění bezpečného prostředí, ve kterém nemají přístup k jídlu. Většinu lidí s PWS nelze naučit kontrolovat vlastní příjem potravy, protože touha jíst je pro ně nepřekonatelná. Mnoho lidí s PWS zažívá úzkost, když mají přístup k jídlu, takže prostředí, kde je jídlo zajištěné, může přispět ke zlepšení jejich duševní pohody.

---

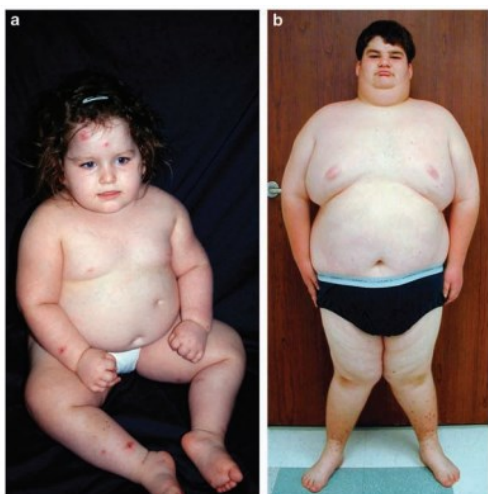
<sup>33</sup> ELENA, Grechi, Cammarata BRUNA, Mariani BENEDETTA, Di Candia STEFANIA a Chiumello GIUSEPPE. Prader-Willi Syndrome: Clinical Aspects. *Journal of obesity* [online].

<sup>34</sup> Foudation for Prader-Willi research. Hyperphagia in Prader-Willi syndrome [online].

<sup>35</sup> CASSIDY, Suzanne B a Daniel J DRISCOLL. Prader-Willi syndrome. *European journal of human genetics: EJHG* [online].

<sup>36</sup> Foudation for Prader-Willi research. Hyperphagia in Prader-Willi syndrome [online].

Obrázek 5 Obezita u PWS, (a) 2,5letá dívka, (b) 21letý muž



Zdroj: CASSIDY, Suzanne B a Daniel J DRISCOLL. Prader-Willi syndrome. *European journal of human genetics: EJHG* [online].

### 3.7. Poruchy chování a psychické problémy

Lidé s PWS jsou mnohem citlivější na stres než běžná populace. Mají nízkou toleranci vůči úzkostem a frustraci. Špatně ovládají své emoce a jednají impulzivně. Většina z nich se obtížně vyrovnává se změnami. Mají potíže se zpracováním informací. V praxi to znamená, že jim déle trvá, než se zorientují v tom, co se děje, a než si uvědomí, proč se to děje. Kombinace těchto faktorů způsobuje, že u klientů s PWS mnohem pravděpodobněji nastane problémové chování, které někdy vyústí až do agrese.<sup>37</sup>

Většina lidí s Prader-Williho syndromem vykazuje soubor chování, které je pro tento syndrom natolik charakteristické a bylo natolik prozkoumáno, že se označuje jako behaviorální fenotyp PWS.<sup>38</sup> Toto typické chování se však u jednotlivých osob s PWS může lišit, a to hlavně svou závažností, která se v průběhu času a v závislosti na okolnostech proměňuje. Tento behaviorální fenotyp přímo navazuje na symptomy Prader-Williho syndromu jako je hyperfagie anebo hypogonadismus.

Veškeré chování má svůj důvod a je obvykle reakcí na neuspokojenou potřebu. Toto chování není naučené a často je způsobené nezralým emočním a sociálním vývojem. Do behaviorálního fenotypu chování typického pro PWS spadá:<sup>39</sup>

<sup>37</sup> PWSA<sup>UK</sup>. Challenging behaviour in PWS [online].

<sup>38</sup> PWSA<sup>UK</sup>. The Behaviour Phenotype in Prader-Willi Syndrome [online].

<sup>39</sup> PWSA<sup>UK</sup>. The Behaviour Phenotype in Prader-Willi Syndrome [online].

## 1. Vyhledávání/krádeže potravin

## 2. Konfabulace, svalování viny na druhé

- Konfabulace neboli smyšlenka znamená, že klienti s PWS mají často svou vlastní verzi událostí, kterou považují za pravdivou. Jejich příběhy jsou velmi přesvědčivé. Pokud hledali jídlo nebo ho kradli, často to popírají, i když jsou konfrontováni s důkazy.

## 3. „Skin picking“

- *„Skin picking je anglický termín, který dosud nemá oficiální český překlad a rozumí se pod ním přehnané a chorobné oštipování, d'oubání kůže a jejích adnex, jejich okusování event. další manipulace, která v rozporu s úmysly jedince a vede ke zhoršení stávajícího stavu. Jde o impulzivní, opakované chování, jeho intenzita stoupá ve stresujících situacích, narušuje každodenní život a vede ke zhoršení celkového psychického stavu.“<sup>40</sup>*

## 4. Výbuchy vzteku

- Toto chování souvisí s poruchami učení a emoční nezralostí u jedinců s PWS. Je to obvykle způsob, jakým sdělují neuspokojenou potřebu. Dále se může jednat o reakci na něco, co se jim nelíbí nebo je obtížné pro ně zvládnout, např. změna. Výbuchy vzteku se projevují křikem, řevem, pláčem, slovní i fyzickou agresí.

## 5. Tvrdohlavost, potíže s přizpůsobením se změnám v režimu dne

- Jedinci s PWS se mohou jevit jako velmi tvrdohlaví, což bývá způsobeno tím, že jim nebyl poskytnut čas, který potřebují, na přizpůsobení se změnám v režimu dne a na zpracování informací.
- Tvrdohlavost také vyvolává nenaplnění jejich očekávání. V tom případě se projevuje odmítáním spolupracovat, frustrací, hněvem případně stažením se do sebe. Často se také vyhýbají očnímu kontaktu.

## 6. Hádavé nebo opoziční chování

- Toto chování může být opět vyvoláno jejich odporem ke změnám a situacemi, které nejsou takové, jaké očekávali.
- *„Potřebují říci ne, předtím, než řeknou ano.“<sup>41</sup>*

---

<sup>40</sup> KRIZEK, G.O., R. Honzák. Projevy duševních porucha obtíže při jejich popisování Část III. Skin picking. *Praktický lékař* [online].

<sup>41</sup> PWSA<sup>UK</sup>. Challenging behaviour in PWS [online].



## 7. Obsedantní a/nebo kompulzivní chování – pokračování v stejném tématu

- Toto chování je u PWS velmi časté.
- Lidé s PWS potřebují být ujištěni, že byli vyslechnuti a pochopeni, což se projevuje pokládáním stejné otázky stále dokola.

## 8. Hromadění/sběratelství

- Velká část osob s PWS ráda sbírá věci, což také spadá do kategorie obsedantního chování. Těmto věcem přiřkládají velký význam, což způsobuje, že se jich jen velmi obtížně zbavují.

Záchvaty vzteku se prvně objevují v raném dětství a přetrvávají až do dospělosti. S přibývajícím věkem se u osob s PWS objevují další problémy s chováním. Existují určité fenotypové rozdíly, které se odvíjejí od genetických podtypů Prader-Williho syndromu. Jedinci s delečním podtypem jsou obecně více postiženi kompulzemi a sebepoškozováním. Osoby PWS v důsledku uniparentální disomie matky mají vyšší verbální IQ než ti s delecí, ale mohou se u nich častěji vyskytovat příznaky poruchy autistického spektra v dětství a jsou náchylnější k afektivním poruchám, které se prvně projevují v adolescenci a mladé dospělosti.<sup>42</sup>

Je důležité si uvědomit, že lidé s tímto syndromem mají mnoho pozitivních vlastností, které často do značné míry kompenzují jejich obtíže. Jsou přátelští, společenštlí, laskaví a starostliví a mnozí mají úžasný smysl pro humor. Každý jedinec má i další vlastnosti, které jsou stejně pozitivní. Dobré vedení chování může tyto pozitivní vlastnosti ještě více zvýraznit.<sup>43</sup>

Problémy s duševním zdravím jsou u osob s Prader-Williho syndromem poměrně běžné a pro mnoho z nich představují hlavní problém. Z výzkumů vyplývá, že lidé s PWS jsou v této oblasti více ohroženi, a to zejména afektivními poruchami, kam patří deprese a bipolární porucha a psychotické symptomy (abnormální přesvědčení a bludy nebo halucinace, které jsou pro osobu, která je prožívá, velmi reálné a děsivé).<sup>44</sup> Proto je u klientů s PWS potřeba pečlivě sledovat všechny změny v navykklém způsobu chování.

---

<sup>42</sup> ELENA, Grechi, Cammarata BRUNA, Mariani BENEDETTA, Di Candia STEFANIA a Chiumello GIUSEPPE. Prader-Willi Syndrome: Clinical Aspects. *Journal of obesity* [online].

<sup>43</sup> PWSA<sup>UK</sup>. Challenging behaviour in PWS [online].

<sup>44</sup> Foudation for Prader-Willi research. PWS Mental Health Guidebook [online]. s. 23

<b>Čemu věnovat pozornost</b>
<p><i>Důležité je hledat změny v obvyklém chování!</i></p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Stravování – menší zájem o jídlo, konzumace menšího množství jídla než obvykle</li><li>• Chování – jsou častěji rozrušeni a více agresivní, může se projevat větší upovídaností nebo naopak uzavřeností (tráví více času o samotě, jsou méně ochotni zapojovat se do činností, které dříve dělali rádi)</li><li>• Spánek – spí méně nebo je patrná změna ve spánkovém režimu</li><li>• Péče o vlastní osobu - např. nepřevléká se do čistého, zanedbávání osobní hygieny</li></ul>

Zdroj: Foudation for Prader-Willi research. PWS Mental Health Guidebook [online]. s. 23

Lidé s PWS jsou velmi citliví na stres. Dokonce i zdánlivě malé změny v jejich prostředí (např. změna učitele/opatrovníka/pečovatele, nemoc blízkého, příbuzného...) mají potenciál vyvolat příznaky duševního onemocnění (např. slyšení hlasů, deprese). Tyto příznaky obvykle lze úspěšně léčit pomocí vhodných léků. Rodiny a pečující by měli být o příznacích psychických onemocnění informováni a měli by být podpořeni k včasnému vyhledání psychiatrického vyšetření při podezření na jakoukoli psychickou poruchu.<sup>45</sup>

### **3.8 Mortalita**

Očekávaná délka života osob s mentálním postižením se v posledních letech výrazně prodloužila, což má za následek i rostoucí počet starších dospělých s mentálním postižením. Proto lze předpokládat, že se bude zvyšovat i průměrný věk osob s PWS. Donedávna se mělo za to, že přežití páté nebo šesté dekády života je u klientů s PWS velmi neobvyklé. I dnes jsou zprávy o osobách s PWS starších 50 let spíše vzácné. Avšak jsou známy případy, kdy se lidé s Prader-Williho syndromem dožili 64, 68, 69 až 71 let.<sup>46</sup>

<sup>45</sup> CASSIDY, Suzanne B a Daniel J DRISCOLL. Prader-Willi syndrome. *European journal of human genetics: EJHG* [online].

<sup>46</sup> SINNEMA, Margje, Constance T.R.M. SCHRANDER-STUMPEL, Marian A. MAASKANT, Harm BOER a Leopold M.G. CURFS. Aging in Prader-Willi syndrome: Twelve persons over the age of 50 years. *American journal of medical genetics. Part A* [online]. s. 1327

Stárnutím u osob s Prader-Williho syndromem se zabývá studie Aging in Prader-Willi Syndrome: Twelve Persons Over the Age of 50 Years. Tato studie proběhla v Nizozemsku v roce 2011 a zkoumala stárnutí dvanácti osob s PWS, které byly starší 50 let. Ve věku 40 let u nich zaznamenali zhoršení funkčních schopností.<sup>47</sup> Zhoršení obvykle začalo poklesem hladiny energie a zhoršením mobility. Během dne pocívali větší potřebu odpočinku. Předpokládá se, že u osob s PWS dochází k předčasnému stárnutí, což může souviset s nižšími hladinami estrogenu, testosteronu a růstového hormonu. To ale v dnešní době již řeší substituční léčba.

Podpora starších klientů s PWS v rezidenčních zařízeních by měla odpovídat vyššímu stupni závislosti na péči a snižující se mobilitě. Personál by měl být vybaven znalostmi o charakteristikách syndromu specifických pro daný věk a měl by být vyškolen v tom, jak začlenit tyto poznatky do stávajících metod práce s klienty s PWS.

Pro zdravotníky je důležité vědět, že potíže související se stářím a stárnutím jsou u této populace běžné. Proto se doporučuje pravidelný dohled nad jejich zdravotním stavem. Lékaři by se měli zaměřit na přítomnost kardiovaskulárních, dermatologických a ortopedických onemocnění a přítomnost diabetu. Zvláštní pozornost je potřeba také věnovat osteoporóze a problémům se spánkem. Kombinace poruch termoregulace, snížené schopnosti zvracet a vysoké tolerance bolesti, které jsou pro klienty s PWS typické mohou maskovat počáteční příznaky závažných onemocnění. Znalosti o rizikových faktorech, zdravotních a sociálních, souvisejících s věkem mohou vést ke zlepšení prevence a včasné diagnóze potenciálně zhoršujících se stavů. Tím mohou přispět ke zlepšení kvality života dotčených osob.<sup>48</sup>

I když se díky dobré léčbě prodloužila očekávaná délka života lidí s PWS, je stále kratší než u běžné populace. Mezi nejčastější příčiny úmrtí patří srdeční selhání, komplikace diabetu a dýchací potíže v důsledku obezity. 77,9 % úmrtí bylo neočekávaných a 72,1 % bylo náhlých. To může souviset s vysokým prahem bolesti

---

<sup>47</sup> SINNEMA, Margje, Constance T.R.M. SCHRANDER-STUMPEL, Marian A. MAASKANT, Harm BOER a Leopold M.G. CURFS. Aging in Prader-Willi syndrome: Twelve persons over the age of 50 years. *American journal of medical genetics. Part A* [online]. s. 1332

<sup>48</sup> SINNEMA, Margje, Constance T.R.M. SCHRANDER-STUMPEL, Marian A. MAASKANT, Harm BOER a Leopold M.G. CURFS. Aging in Prader-Willi syndrome: Twelve persons over the age of 50 years. *American journal of medical genetics. Part A* [online]. s. 1332

běžným pro osoby s PWS. Kvůli tomu nepocítí nebo neohlásí závažné příznaky, dokud není příliš pozdě.<sup>49</sup>

---

<sup>49</sup> PROFFITT, Jennifer, Kathryn OSANN, Barbara MCMANUS, Virginia E. KIMONIS, Janalee HEINEMANN, Merlin G. BUTLER, David A. STEVENSON a June-anne GOLD. Contributing factors of mortality in Prader-Willi syndrome. *American journal of medical genetics. Part A* [online].

## 4. Péče o klienty s PWS

*„Včasná diagnóza PWS je důležitá pro účinnou, dlouhodobou léčbu a multidisciplinární přístup má zásadní význam pro zlepšení kvality života, prevenci komplikací a prodloužení jeho délky.“<sup>50</sup>*

### 4.1. Léčba Prader-Williho syndromu

V současné době neexistuje žádný lék na Prader-Williho syndrom. Většina dosavadních výzkumů se zaměřuje převážně na léčbu specifických příznaků, například na nedostatek růstového hormonu, který se vyskytuje téměř u všech dětí a mnoha dospělých s PWS. V červnu roku 2000 byla léčba růstovým hormonem oficiálně schválena Federálním úřadem pro kontrolu léčiv (FDA) ve Spojených státech pro použití u pacientů s Prader-Williho syndromem. Růstový hormon je účinný nejen při podpoře růstu, ale také při snižování množství tukových tkání, zvyšování objemu svalové hmoty, zlepšování rozložení hmotnosti, zvyšování vytrvalosti a zlepšení mineralizace kostí. Studie navíc naznačují jeho pozitivní účinky i na kognitivní vývoj a chování osob s PWS.<sup>51</sup>

### 4.2. Režimová opatření u PWS

Jedinci s Prader-Williho syndromem mají mnohé individuální potřeby, které není dobré opomíjet, a zajistit jim tak, bezpečné a podporující prostředí pro život. Péče o klienty s PWS se dá rozdělit do několika následujících oblastí.

#### 4.2.1. Přístup k jídlu

V rodinách je úplné odepření fyzického přístupu k potravinám spíše neobvyklé (alarm, uzamčení celé kuchyně). Většina rodin osob s Prader-Williho syndromem aplikuje některé z následujících možností. Využívají například zámky, specifické způsoby skladování potravin nebo různé systémy likvidace zbytků potravin. Na zamykání potravin existují velmi rozdílné názory. Některé rodiny se snaží o dosažení bez zámkového prostředí, protože zamykání vnímají jako znak institucionálního prostředí, jež se neshoduje s jejich pojetím domácí péče. Jiné rodiny však zamykání

---

<sup>50</sup> ELENA, Grechi, Cammarata BRUNA, Mariani BENEDETTA, Di Candia STEFANIA a Chiumello GIUSEPPE. Prader-Willi Syndrome: Clinical Aspects. *Journal of obesity* [online].

<sup>51</sup> Foudation for Prader-Willi research. The Importance of Growth Hormone Therapy for PWS. [online].

potravin vnímají jako úlevu od extrémního stresu způsobeného tím, když se jejich dítě ocitne v situaci, kdy má přístup k jídlu a pití.<sup>52</sup>

Food security (potravinová bezpečnost) znamená vytvoření takového prostředí, kde jsou potraviny uloženy mimo dosah osob s PWS. Food security by se mělo řídit příslovím: „*Sejde z očí sejde z mysli.*“ Odstranění pokušení vzít si jídlo vede k zahánění myšlenek na jídlo. Díky tomu se mohou lidé s PWS lépe soustředit i na jiné věci. Usnadňuje se tím také dodržování diety, která je pro osoby s PWS velice důležitá.

Kromě uschovávání potravin se food security vyznačuje tím, že vytváří prostředí, kde neexistuje žádná nejistota ohledně toho, co přesně a kdy bude k dispozici. Díky tomu jsou lidé s PWS schopni se uvolnit a méně na jídlo myslet. Předvídatelnost jídelníčku přispívá ke snižování úzkosti, kterou jídlo u osob s PWS vyvolává. Dále se potravinová bezpečnost projevuje tím, že nemají naději získat jídlo navíc. Šance na získání dalších potravin mimo stanovený jídelníček totiž opět způsobuje stres. Proto když osoby s PWS nemají žádné pochybnosti a žádné naděje ohledně jídla, nemohou být ani zklamáni. Mají pouze taková očekávání, která se spolehlivě naplní.<sup>53</sup> To pomáhá eliminovat mnohé z behaviorálních problémů.<sup>54</sup>

#### **4.2.2. Zaměstnávání, aktivity**

Zapojení lidí s PWS do různých aktivit je jedním ze způsobů kontroly behaviorálních problémů a hyperfagie. Tento postup lze vysledovat napříč všemi rodinami. „Zaměstnávání“ může mít mnoho podob. Patrný je důraz na fyzickou aktivitu a aktivní životní styl, například jízda na koni, plavání, gymnastika atd. Rodiče také využívají různé samostatné aktivity: skládání puzzle, řešení hádanek (zejména slovních), sbírání různých předmětů, počítání, výroba šperků nebo kopírování textů (např. sportovních výsledků/čísel v loterii). Avšak některé z popsaných činností mohou přerůst v obsese. „*V některých případech rodiče vyjádřili obavy a hovořili o*

---

<sup>52</sup> ALLEN, Kerry. Managing Prader-Willi syndrome in families: An embodied exploration. *Social science & medicine* (1982) [online]. s. 464.

<sup>53</sup> Prader-Willi Syndrom Association New Zealand. Food Security for PWS. [online].

<sup>54</sup> PWSA<sup>UK</sup>. The Behaviour Phenotype in Prader-Willi Syndrome [online].

problémech s nalezením rovnováhy mezi zvládním behaviorálních problémů souvisejících s jídlem a zvládním jejich obsesí.“<sup>55</sup>

### 4.2.3. Denní rozvrh

Denní rozvrh je skvělým nástrojem, který pomáhá osobám s PWS. Předvídatelný rozvrh snižuje úzkost, podporuje soustředění a pozornost a umožňuje osobě s Prader-Williho syndromem snadnou orientaci v průběhu dne. Denní rutina a rozvrh neznamenaají, že každý den musí být přesně stejný, znamená to pouze, že události dne je třeba předem zkontrolovat, aby osoba s PWS věděla, co může očekávat.<sup>56</sup>

Obrázek 6 Ukázka týdenního rozvrhu

**SAMPLE WEEKLY SCHEDULE:**

Monday	Tuesday	Wednesday	Thursday	Friday	Saturday	Sunday
<b>AM</b>						
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Weigh</li> <li>• Breakfast</li> <li>• Chore</li> <li>• Change linens</li> <li>• Exercise</li> <li>• Snack</li> <li>• Game / Activity</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Weigh</li> <li>• Breakfast</li> <li>• Chore</li> <li>• Laundry</li> <li>• Exercise</li> <li>• Snack</li> <li>• Game / Activity</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Weigh</li> <li>• Breakfast</li> <li>• Chore</li> <li>• Pick up &amp; dust bedroom</li> <li>• Exercise</li> <li>• Snack</li> <li>• Game / Activity</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Weigh</li> <li>• Breakfast</li> <li>• Chore</li> <li>• Exercise</li> <li>• Snack</li> <li>• Game / Activity</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Weigh</li> <li>• Breakfast</li> <li>• Chore</li> <li>• Vacuum Bedroom</li> <li>• Exercise</li> <li>• Snack</li> <li>• Game / Activity</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Weigh</li> <li>• Breakfast</li> <li>• Chore</li> <li>• Exercise</li> <li>• Snack</li> <li>• Game / Activity</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Weigh</li> <li>• Breakfast</li> <li>• Chore</li> <li>• Exercise</li> <li>• Snack</li> <li>• Church</li> </ul>
<b>PM</b>						
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Lunch</li> <li>• Outing</li> <li>• Snack</li> <li>• Shower</li> <li>• Supper</li> <li>• Short walk</li> <li>• Bedtime rituals</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Lunch</li> <li>• Outing</li> <li>• Snack</li> <li>• Shower</li> <li>• Supper</li> <li>• Short walk</li> <li>• Bedtime rituals</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Lunch</li> <li>• Outing</li> <li>• Snack</li> <li>• Shower / Nail care</li> <li>• Supper</li> <li>• Short walk</li> <li>• Bedtime rituals</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Lunch</li> <li>• Outing</li> <li>• Snack</li> <li>• Shower</li> <li>• Supper</li> <li>• Short walk</li> <li>• Bedtime rituals</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Lunch</li> <li>• Outing</li> <li>• Snack</li> <li>• Shower</li> <li>• Supper</li> <li>• Short walk</li> <li>• Bedtime rituals</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Lunch</li> <li>• Outing</li> <li>• Snack</li> <li>• Shower</li> <li>• Supper</li> <li>• Short walk</li> <li>• Bedtime rituals</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Lunch</li> <li>• Outing</li> <li>• Snack</li> <li>• Shower</li> <li>• Supper</li> <li>• Short walk</li> <li>• Bedtime rituals</li> </ul>

Zdroj: PWSA of WI. Activity Planning and Exercise for Adults with Prader-Willi Syndrome. [online].

### 4.2.4. Zvládnání problematického chování

Problematické chování se skládá z mnoha aspektů, mezi které u osob s Prader-Williho syndromem patří:<sup>57</sup>

- Potíže se sociálními dovednostmi: jedinci s PWS mají potíže s navazováním kontaktů s okolím. Dvojitá diagnóza s autismem je poměrně častá.
- Jsou velmi dětští a sebestřední: Stejně jako mladí teenageři, postrádají respekt, soustředí se hlavně sami na sebe.

<sup>55</sup> ALLEN, Kerry. Managing Prader-Willi syndrome in families: An embodied exploration. *Social science & medicine* (1982) [online]. s. 465.

<sup>56</sup> PWSA of WI. Activity Planning and Exercise for Adults with Prader-Willi Syndrome. [online].

<sup>57</sup> PWSA<sup>UK</sup>. Challenging behaviour in PWS [online].

- Obtíže s reflexí důsledků vlastního jednání: možná se omluví, ale pravděpodobně to udělají znovu, na věci velmi rychle zapomínají a nejsou schopni se z nich poučit.
- Jazykové potíže, problémy s porozuměním: někteří lidé s PWS mají potíže s řečí a jazykem, ale jejich porozumění může být mnohem lepší, jiní se naopak jeví jako velmi dobře artikulující, jejich porozumění však nemusí být na stejné úrovni.
- Tendence naslouchat/vztahovat se pouze k lidem s autoritou (skutečnou nebo domnělou).

Mezi vnější spouštěče problematického chování patří:<sup>58</sup>

- a) Změny v denním režimu/jídle, změna prostředí nebo neočekávané události.
- b) Přítomnost jídla nebo pachy z vaření.
- c) Střety názorů mezi ostatními lidmi v blízkém vztahu k nim.
- d) Neschopnost dosáhnout svého.
- e) Individuální spouštěče.
- f) Životní stresy, jako je šikana, ztráta blízké osoby, vztahy.

Problémové chování, někdy popisované jako „záchvaty vzteku“ nebo „zuřivost“, pravděpodobně souvisí s nezralým emočním vývojem osob s PWS. Je velmi obtížné říci, proč k takovému chování dochází, ale s největší pravděpodobností se jedná o směs všech vlivů zmíněných výše. Záchvaty vzteku se projevují: křikem, nadáváním, házením věcí, ubližováním si, pláčem a agresivitou vůči ostatním lidem.<sup>59</sup>

Mnoha výbuchům lze předejít vytvořením vhodného prostředí. To zahrnuje vytvoření struktury dne, netlačit na osoby s PWS, vždy jim poskytnout dostatek času, zajistit food security, dbát na to, aby všichni, kdo přijdou do kontaktu s člověkem s PWS dodržovali všechna pravidla, která se daného jedince týkají. Je dobré pomoci osobě s PWS osvojit si relaxační techniky jako je hluboké dýchání, poslech hudby, používání anti stresových míčků. Může být užitečné předem probrat situace, které jsou pro lidi s PWS obtížné a vytvořit plán, jak se s danou situací vyrovnat.<sup>60</sup>

---

<sup>58</sup> PWSA<sup>UK</sup>. Challenging behaviour in PWS [online].

<sup>59</sup> PWSA<sup>UK</sup>. Challenging behaviour in PWS [online].

<sup>60</sup> PWSA<sup>UK</sup>. Behaviour management Adults [online].



Většina rodičů a pečovatelů, kteří jsou v každodenním kontaktu s jedincem s PWS dokáží rozpoznat známky narůstající agitovanosti. V tu chvíli je nejlepší pokusit se výbuchu zabránit. Je dobré mluvit klidným hlasem, nedávat najevo podráždění, rozzlobení nebo netrpělivost. Pomáhá odvést pozornost od tématu nebo situace tím, že se řeč převede na jiné téma, které je pro danou osobu s PWS důležité a zajímavé. Vhodné je také chválit a připomínat, jak dobře zvládli předchozí, obdobné situace. Může pomoci, aby šli na několik minut na klidné místo a poslouchali relaxační nebo uklidňující hudbu. Důležité je se vyvarovat větám: „Neopovažuj se teď začít křičet!“ nebo „Přestaň se chovat jako malý!“. Často je lepší neříkat vůbec nic, aby se předešlo možné hádce.<sup>61</sup>

Někdy se stane, že i přes veškeré vynaložené úsilí k výbuchu dojde. Výbuch může být různý, od křiku a ječení, které může trvat deset minut, ale i dvě hodiny, až po násilné a agresivní chování. Bohužel neexistují žádná rychlá a jednoduchá řešení, jak výbuch zvládnout.<sup>62</sup>

#### **4.2.5. Cvičení**

Lidé s PWS se rodí se sníženým svalovým tonusem. Mají větší podíl tukové tkáně, a to i při zdravé hmotnosti. Proto je pro ně daleko „snazší“ přibrat na váze. Pokud osoby s PWS dodržují diety s omezeným příjmem energie, hrozí, že se jejich svalová hmota sníží stejně jako podíl tukové tkáně. Proto lidé s PWS potřebují chránit před úbytkem svalové hmoty. Toho lze dosáhnout pouze pohybem a cvičením.

Začátky cvičení u klientů s PWS mohou být náročné, zejména pokud v dětství pravidelně necvičili. Lidé s PWS se neradi pouští do něčeho, co je pro ně nové nebo namáhavé. Aby bylo cvičení účinné, musí být pravidelné. Toho lze nejlépe dosáhnout tím, že se cvičení stane součástí jejich běžného denního režimu. Nejlepší je, když se provádí každý den ve stejnou dobu. Za snahu a dokončení cvičení je třeba hodně chválit! Pochvala musí být upřímná. Je vhodné začít pomalu a intenzitu cvičení postupně zvyšovat. Jako motivace ke cvičení mohou sloužit vizuální cvičební plány.<sup>63</sup>

---

<sup>61</sup> PWSA<sup>UK</sup>. Behaviour management Adults [online].

<sup>62</sup> PWSA<sup>UK</sup>. Behaviour management Adults [online].

<sup>63</sup> Famcare for families with PWS: Exercise for People with Prader-Willi Syndrome (PWS) [online].

Pozitivní vliv na dodržování cvičení může mít i soutěživost, například podpora toho, aby člověk s PWS soutěžil sám se sebou a snažil se neustále překonávat.

Práce na dosažení cíle může být velmi užitečná zejména pro zahájení pravidelného cvičení. Pro osoby s PWS je výhodné do denního pohybového režimu zařadit posilovací cviky, které jim pomohou navýšit počet svalových vláken, a aerobní cvičení, jež zapojuje do pohybu celé tělo. To je důležité pro zlepšení kondice a pro spalování kalorií. Příkladem aerobního cvičení je chůze, tanec, plavání nebo jízda na kole.<sup>64</sup>

---

<sup>64</sup> Famcare for families with PWS: Exercise for People with Prader-Willi Syndrome (PWS) [online].

## 5. Specifika pobytových služeb

Poskytování pobytových služeb pro dospívající a dospělé s Prader Williho syndromem se před koncem 70. let 20. století vážněji neřešilo. Do té doby se nepředpokládalo, že by se jedinci s PWS mohli dožít plnoletosti. Přirozeným důsledkem včasné diagnózy, vhodné výživy a regulace hmotnosti je, že jedinci s Prader-Williho syndromem nyní žijí dlouho do dospělosti. Proto od poloviny 80. let 20. století v USA začaly vznikat rezidenční zařízení pro dospělé s Prader-Williho syndromem.<sup>65</sup> První pobytová služba, která se specializuje na klienty s PWS vznikla v České republice až v roce 2021.<sup>66</sup>

Díky lepší zdravotní péči bude pravděpodobně narůstat i počet lidí s Prader-Williho syndromem, kteří přežijí své rodiče. Nebo mohou nastávat situace, kdy jejich rodiče budou příliš staří na to, aby se o ně postarali. Proto je vhodné zamyslet se nad otázkou možností sociálního bydlení pro klienty s PWS. V první řadě je třeba zvážit, jaké sociální služby, budou pro klienty nejvhodnější. To se může lišit od osoby k osobě, ale je nepravděpodobné, že by někdo s PWS mohl žít mimo domov bez určité formy dohledu.<sup>67</sup>

Základem každého úspěšného sociálního zařízení/sociální služby je dobře vyškolený a podporovaný personál. Tyto atributy jsou ještě důležitější při práci s lidmi s Prader-Williho syndromem. Klíčem k vytvoření dobře fungující služby je silný vedoucí, který musí prokázat schopnost řešit problémy osob, kterým je poskytována služba, problémy personálu a prokázat odborné znalosti v oblasti školení a koučování a být motivací ostatním. Vedoucí musí získat respekt nejen personálu, klientů, ale i jejich rodičů.<sup>68</sup>

---

<sup>65</sup> BUTLER, Merlin, Phillip D. K. LEE a Barbara Y. WHITMAN. *Management of Prader-Willi Syndrome*. s. 381.

<sup>66</sup> *Chráněné bydlení – Prader-Willi spolek* [online]

<sup>67</sup> Prader-Willi Syndrom Association New Zealand. Residential care and supported living 18-25 years [online].

<sup>68</sup> BUTLER, Merlin, Phillip D. K. LEE a Barbara Y. WHITMAN. *Management of Prader-Willi Syndrome*. s. 387-388.

## 5.1. Spolupráce s rodinou

Pro mnoho rodin je umístění jejich dítěte do ústavní péče velmi emocionálně náročný úkol. I proto je účast rodiny prvním krokem k úspěšnému umístění a začlenění do rezidenčního zařízení. Je třeba vše s rodinou projednat upřímně a otevřeně. K tomu může pomoci sada následujících otázek:

### **Na co se má zeptat rodina:**<sup>69</sup>

1. Jak dlouho tato služba funguje?
2. Jaké má služba zkušenosti s podporou klientů s Prader-Williho syndromem?
3. Jakými školeními Vaši zaměstnanci prošli?
4. Jakým způsobem je prováděn dohled nad přímým podpůrným personálem?
5. Jaká je míra fluktuace pracovníků přímé podpory a vedoucích pracovníků?  
Domovy s častou obměnou personálu nejsou vždy nevhodnější pro klienty s PWS, kteří mají rádi stabilitu ve svém životě.
6. Jak je nakládáno s finančními prostředky klientů?
7. Jaké jsou zásady Vaší služby ohledně léků a jejich podávání?
8. Jaká pohotovostní opatření jsou zavedena pro případ mimořádných zdravotních událostí nebo událostí spojených s behaviorálními problémy?
9. Jakým způsobem může rodina kontaktovat vedoucího služby během nouzové situace mimo běžnou pracovní dobu?
10. Jaká je frekvence Vaší komunikace s rodinou?
11. O jakých záležitostech jste povinni informovat rodiče/opatrovníky?
12. Jaká je politika Vaší služby týkající se návštěv? Mohou rodiny přijít na návštěvu bez ohlášení?
13. Jaké denní aktivity jsou obyvatelům domova k dispozici?
14. Jak se jídlo podává a vaří? Je dobré požádat o jídelní lístek.
15. Co se stane, když váš syn nebo dcera nezapadne nebo se v budoucnu změní její/jeho potřeby? A co nastane v případě, kdy budou mít pracovníci dané sociální služby pocit, že to nezvládnou?
16. Jaký je postup pro podávání stížností?

---

<sup>69</sup> BUTLER, Merlin, Phillip D. K. LEE a Barbara Y. WHITMAN. *Management of Prader-Willi Syndrome*. s. 383.

### **Na co se má zeptat poskytovatel sociální služby:**<sup>70</sup>

1. Co Vaše rodina očekává od tohoto umístění? Považujete například toto umístění za odlehčovací službu nebo krátkodobou pomoc pro vaši rodinu, nebo očekáváte, že se služba stane trvalým domovem Vašeho syna/dcery?
2. V případě, jakých záležitostí/incidentů byste chtěli být okamžitě kontaktováni?
3. Jaké dny/časy upřednostňujete pro schůzky týmu?
4. Jaké formě kontaktu dáváte přednost?
5. Pokud nedojde k žádným závažným událostem, jak často byste chtěli být informováni?
6. Jak Vám můžeme pomoci při přípravě na stěhování a přechodu vašeho syna/dcery do nového domova?
7. Jaká jsou vaše očekávání ohledně způsobu řešení konfliktů?
8. Popište prosím Vaše preference ohledně návštěv lékaře – kdo je bude plánovat, přejete si jich účastnit?
9. Jaké metody zvládnání behaviorálních projevů Prader-Williho syndromu u vašeho syna/dcery preferujete?
10. Jaké intervence byly u vašeho syna/dcery úspěšné? Jaké jiné intervence jste vyzkoušeli, ale ukázaly se jako neúčinné? *„Kvalitní poskytovatel sociální služby se obvykle rád poučí ze zkušeností rodičů o potřebách jejich syna nebo dcery.“*<sup>71</sup>
11. Používáte v současné době nějaký plán podpory žádoucího chování?
12. Budete potřebovat pomoc pracovníků ohledně dopravy Vašeho dítěte na rodinné návštěvy?
13. Kdo jiný z rodiny může Vaše dítě navštěvovat? Kdo si je může vzít mimo zařízení na denní/noční návštěvy?
14. Přejete si, aby Vám během rodinných návštěv byly přibaleny jídelníčky, které by Vám mohli pomoci s dodržováním diety Vašeho dítěte?

Když je osoba s PWS přijata do vybrané služby, musí rodina a poskytovatel sociální služby pracovat jako tým, aby byla klientovi s Prader-Williho syndromem

---

<sup>70</sup> BUTLER, Merlin, Phillip D. K. LEE a Barbara Y. WHITMAN. *Management of Prader-Willi Syndrome*. s. 384.

<sup>71</sup> Prader-Willi Syndrom Association New Zealand. Residential care and supported living 18-25 years [online].

poskytnuta co nejlepší péče a podpora při začleňování do nového prostředí. Jakékoli zjevné neshody, mohou klienti s PWS využívat k vyvolávání konfliktů a k manipulaci. Pokud se objeví problém, zástupci rodiny a poskytovatel sociální služby by měli vynaložit veškeré úsilí vedoucí k jeho vyřešení. To má zásadní vliv na zajištění bezpečného prostředí, v němž se jedinec s Prader-Williho syndromem může naučit novým dovednostem, zůstat zdravý, v bezpečí a dosáhnout co nejlepší kvality života.<sup>72</sup>

## 5.2. Food security v pobytové službě

Pro vytvoření úspěšného a bezpečného rezidenčního programu pro klienty s PWS je třeba zajistit několik klíčových faktorů, mezi které, stejně jako v rodinách, patří zajištění potravin. Z těchto důvodů pobytové služby využívají například zcela uzamčenou kuchyň nebo zamykají lednici a skříně. Nezáleží tolik na způsobu zajištění potravin jako na důsledném dodržování všech stanovených opatření.<sup>73</sup>

Existuje řada způsobů přípravy a rozdělování jídel a svačin. Určení toho, co je v konkrétním prostředí nejlepší, závisí na filozofii, prostorových možnostech a počtu osob, které v něm žijí a pracují. Všechna zařízení však spojuje potřeba přesných jídelníčků a receptů. Z těchto důvodů je vhodné, aby i ti, kdo vaří a připravují jídlo, byli dostatečně vyškoleni k tomu, aby dokázali správně odměřit množství potravin v souladu s předepsanými kaloriemi.<sup>74</sup>

U klientů s PWS by měla být vždy dodržována speciální dieta. Tu by měl v ideálním případě sestavovat dobře informovaný dietolog, který se orientuje ve všech aspektech Prader-Williho syndromu. Často se také může stát, že několik osob žijících společně má rozdílné kalorické požadavky. Kreativní dietolog pro ně může sestavit jídelníček, který bude chutný, zdravý a bude odpovídat předpisům lékaře. Dále se doporučuje, aby personál absolvoval školení, které zahrnuje základní pokyny a požadavky na stravování klientů s PWS. Ty pomohou pracovníkům činit kompetentní rozhodnutí v případech, kdy se vyskytne nějaká neočekávaná situace.

---

<sup>72</sup> BUTLER, Merlin, Phillip D. K. LEE a Barbara Y. WHITMAN. *Management of Prader-Willi Syndrome*. s. 385.

<sup>73</sup> BUTLER, Merlin, Phillip D. K. LEE a Barbara Y. WHITMAN. *Management of Prader-Willi Syndrome*. s. 385.

<sup>74</sup> BUTLER, Merlin, Phillip D. K. LEE a Barbara Y. WHITMAN. *Management of Prader-Willi Syndrome*. s. 386.

Dietolog také může provádět pravidelné domácí návštěvy za účelem sledování hmotnosti klientů dané služby. Díky tomu pak upravuje jídelníčky přesně dle potřeb klientů. Strava je pro osobu s Prader-Williho syndromem nesmírně důležitá, proto je dobré podporovat pozitivní vztah s dietologem. Ten může významně přispět k dodržování předepsané diety.<sup>75</sup>

Dodržování diety u klientů s Prader-Williho syndromem je celoživotní úkol. Existují kontroverze o přesné kalorické potřebě osob s PWS, ale obecně se doporučuje 60 % z doporučené denní dávky. Mezi další navrhované přístupy patří použití výšky: 10-12 kalorií/cm pro udržení hmotnosti a 6-8 kalorií/cm pro snížení hmotnosti. Vyvážené množství kalorií pro podporu celkového růstu bez nadbytečných kalorií, vyžaduje pravidelné vyhodnocování. Protože i malé zvýšení kalorického příjmu může mít za následek výrazné zvýšení hmotnosti.<sup>76</sup>

### **5.3. Zvládání problematické chování v pobytové službě**

Každé chování má svůj důvod, proto je důležité být pozorný a vnímavý a pochopit jeho spouštěče, tedy co k němu vede a co ho stupňuje. Je podstatné zjistit, jakou funkci dané chování plní. Spouštěč je zřejmý nejčastěji v situacích, kdy je chování bezprostřední reakcí na konkrétní neuspokojenou potřebu. V tomto případě je možné podniknout kroky k vyřešení tohoto konkrétního projevu problematického chování. Někdy však spouštěč jasný není. Problematické chování se může dít i bez zjevného důvodu. V takovém případě je třeba se zamyslet nad tím, co se v poslední době danému klientovi stalo nebo se má stát.<sup>77</sup>

Ve všech případech je důležité zabránit tomu, aby bylo konkrétní chování v budoucnu používáno jako prostředek sloužící k dosažení cíle. Odhalení příčiny tedy zabraňuje tomu, aby se takové chování opakovalo a tím bylo „přiživováno“. Zejména v pobytových zařízeních, proto pracovníci vedou záznamy o behaviorálních

---

<sup>75</sup> BUTLER, Merlin, Phillip D. K. LEE a Barbara Y. WHITMAN. *Management of Prader-Willi Syndrome*. s. 391.

<sup>76</sup> SMITH, Chris. Prader-Willi Syndrome. [online].

<sup>77</sup> PWSA<sup>UK</sup>. Behavioural challenges – communication and social skills [online].

problémech jednotlivých klientů. K zápisu mohou využít metodu ABC (Antecedent = Předcházející, Behaviour = Chování, Consequence = Důsledek).<sup>78</sup>

V rámci této metody jsou zaznamenány události, které problematickému chování předcházejí. Dále zápis obsahuje popis problematického chování a co bylo jeho důsledkem. Tímto postupem je možné identifikovat potenciální potřebu, která za daným chováním stála. V průběhu času lze tak identifikovat trendy v chování a stanovit postupy, aby se těmto situacím předcházelo.

Obrázek 7 Příklad špatného zápisu problematického chování

Name of individual Jonny M			Staff members name: Lisa B.		
			Role		
Date/Time	Situation/Place	Antecedent	Behaviour	Consequence	Identified need
1 <sup>st</sup> Feb 20 - PM	The day room	J M was waiting for his Mum	He kicked off and started hitting out at Donna	J M was sent to his room	

Zdroj: PWSA<sup>UK</sup>. A closer look at challenging behaviour [online].

Obrázek 8 Příklad správného zápisu problematického chování

Name of individual Jonny M			Staff member name Lisa B		
			Role Key worker		
Date & time	Situation/setting conditions	Antecedent	Behaviour	Consequence	Identified need
	<i>Place, people, environment, conditions</i>	<i>What was happening just before?</i>	<i>What did the person do?</i>	<i>What was the result of the behaviour - what did you do? What did the person do?</i>	<i>Tangible Attention Pain Escape Sensory</i>
1 <sup>st</sup> Feb 20 16.00	The day room – It was really hot as no one had closed the blinds There was a lot of noise from visitors	J M was waiting for his Mum – she was over 30 minutes late and he had to wait until she came to have his tea with her	He got upset and angry then started hitting a member of kitchen staff who was bringing out tea for another visitor.	I went over to J M and suggested we sit down and have a chat. He was still angry and wouldn't stop shouting so I called for someone else to help me and we took him to his room to calm down whilst reassuring him that he could have his tea and we would try and call mum.	Possibly:- Tangible Attention Escape

Zdroj: PWSA<sup>UK</sup>. A closer look at challenging behaviour [online].

Výše uvedené obrázky jsou příkladem metody zápisu ABC. Ze zápisu se lze dozvědět jméno klienta a pracovníka, který situaci řešil, čas, kdy se incident stal. Dále také obsahuje popis prostředí, kde k problému došlo, co mu předcházelo, jak se problematické chování projevilo a jak pracovník situaci řešil. V posledním sloupci jsou

<sup>78</sup> PWSA<sup>UK</sup>. A closer look at challenging behaviour [online].



vypsané možné neuspokojené potřeby klienta, které pravděpodobně byly spouštěčem dané situace. První záznam není příliš podrobný a nelze z něj jasně vyčíst, co vedlo k popsanému problematickému chování, kterým v tomto případě byla fyzická agrese klienta vůči pracovníkovi kuchyně. Druhý obrázek je příkladem dobré praxe. Obsahuje množství podrobností a lze z něj přesně pochopit danou situaci.<sup>79</sup>

Důležité je také dodržování pečlivého zapisování všemi zaměstnanci. Protože pokud například zaměstnanec, který pracuje na úterní směně, odejde bez řádného zdokumentování, zaměstnanci pracující ve středu nemusí mít k dispozici všechny informace potřebné k práci s jednotlivými klienty. Nedostatečná dokumentace je problematická také proto, že vede k nedůsledné aplikaci pravidel pracovníky a je znakem toho, že personál nepracuje jako tým. Dále je možné, že nedůsledné zápisy povedou k manipulaci ze strany osoby s Prader-Williho syndromem.<sup>80</sup>

#### **5.4. Motivace klientů s Prader-Williho syndromem**

Základní soubor pravidel domácnosti, která platí pro všechny stejně, stanovují základní normy přijatelného chování. V závislosti na struktuře a jedinečnosti pobytové služby může mezi taková pravidla patřit například:

- 1) Na požádání opusťte svůj pokoj.
- 2) Na domácnost se nesmí nosit žádné jídlo.
- 3) Žádné směňování, půjčování nebo vypůjčování jakýchkoli předmětů.
- 4) Dveře do pokojů nechte vždy zamčené.

Na základě evaluace kognitivních schopností osob s PWS, včetně toho, jak chápou příčiny a následky různých situací (tj. když udělám x, nastane y), klienti s Prader-Williho syndromem nejlépe fungují, když mají k dispozici jasný plán žádoucího chování, který jim stanovuje nejen konkrétní následky plynoucí z porušení pravidel, ale i odměny za jejich dodržování.<sup>81</sup>

---

<sup>79</sup> PWSA<sup>UK</sup>. A closer look at challenging behaviour [online].

<sup>80</sup> BUTLER, Merlin, Phillip D. K. LEE a Barbara Y. WHITMAN. *Management of Prader-Willi Syndrome*. s. 390.

<sup>81</sup> BUTLER, Merlin, Phillip D. K. LEE a Barbara Y. WHITMAN. *Management of Prader-Willi Syndrome*. s. 389.

Proto služby určené klientů s Prader-Williho syndromem využívají různých variací motivačních systémů, jejichž funkčnost je podložena dlouholetou praxí. Dobrý motivační systém by měl být individualizovaný a měl by zohledňovat jedinečné potřeby, silné a slabé stránky a přání jednotlivých klientů. Níže popsané systémy se ukázaly jako dobře fungující.

### 1. motivační systém s žetony

Základním předpokladem této strategie je, že za dodržování stanovených pravidel klient získává „žetony“. Ty však mohou za porušení pravidel nebo za nežádoucí projevy chování ztratit. Žetony mohou dostat jednak za splnění různých úkolů nebo v předem stanovených časových intervalech. Nejlépe funguje, když je žetonem hmatatelný předmět, aby mohl být klientovi viditelně předán a ponechán a v případě žádoucího chování nebo za porušení pravidel odebrán.<sup>82</sup>

### 2. Systém úrovní

Tato strategie funguje na principu získávání různých privilegií v závislosti na míře dodržování stanovených pravidel a pozitivního, žádoucího chování. Nejnáročnější pravidla jsou oceňována nejžádanějšími privilegii pro daného klienta. Tento přístup nejlépe funguje u těch, kteří dokáží pochopit budoucí cíle a podle nich plánovat, tedy informovaně se rozhodovat o své ochotě vyhovět požadavkům pracovníků a o dodržování pravidel tak, aby získali požadované odměny.<sup>83</sup>

### 3. Bodový systém

Tento přístup je podobný systému, který využívá k motivaci žádoucího chování žetony. Různým očekáváním je přiřazena bodová hodnota. Body se následně promítají do privilegií jednotlivých osob s PWS. Tento plán funguje nejlépe u klientů, kteří nevyžadují konkrétní žeton jako symbol dodržování pravidel, ale pro kterého je systém úrovní příliš abstraktní.<sup>84</sup>

---

<sup>82</sup> BUTLER, Merlin, Phillip D. K. LEE a Barbara Y. WHITMAN. *Management of Prader-Willi Syndrome*. s. 389.

<sup>83</sup> BUTLER, Merlin, Phillip D. K. LEE a Barbara Y. WHITMAN. *Management of Prader-Willi Syndrome*. s. 389.

<sup>84</sup> BUTLER, Merlin, Phillip D. K. LEE a Barbara Y. WHITMAN. *Management of Prader-Willi Syndrome*. s. 389.

#### 4. Systém využívající k motivaci kalorie<sup>85</sup>

Tento systém podpory žádoucího chování je nejsložitějším z uvedených. Jedná se o velice komplexní přístup, který je strukturovaný tak, aby pomáhal klientům nejen s dodržováním dietních opatření, díky kterým se snižuje pravděpodobnost výskytu nepříznivých zdravotních problémů, jako je osteoporóza, obezita, cukrovka a gastrointestinální problémy. Ale také k podpoře žádoucího chování. Tento systém využívá jako nástroj motivace kalorie. Bonusové kalorie klienti mohou použít jako měnu k nákupu potravin navíc.

Tento program dává důraz na vzdělávání klientů v dovednostech jako je plánování jídel, včetně výpočtu kalorií a přípravě jídel. Každý z klientů má k dispozici kalorický list, který obsahuje základní příděl kalorií na jedno jídlo a také část pro sledování získaných bonusových kalorií. Extra kalorie jsou nabízeny jako posilující prostředek za dokončení cvičení a dodržování pravidel, stejně jako za absenci problémového chování.

Bonusové kalorie se ukládají do „banky“ motivačních kalorií, která funguje podobně jako bankovní knížka. Každý klient může tyto kalorie použít dle svého uvážení. Jakmile jsou kalorie použity, jsou z banky odečteny. Kalorie nemají žádné datum spotřeby. Lékař však stanovuje limit kalorií, které lze použít na jedno jídlo, aby se předešlo přejídání.

Tato opatření mají vést k eliminaci krádeží jídla. V případě krádeže potravin musí klienti vrátit spotřebované kalorie a zaplatit pokutu 25 kalorií z motivační kalorické banky. Například pokud klient ukradne a zkonsumuje sáček chipsů o hodnotě 100 kalorií, musí 100 kalorií vrátit a zaplatit pokutu 25 kalorií. Z banky mu je odečteno 125 kalorií.<sup>86</sup>

Dalším cílem tohoto programu je naučit klienty zvládat problematické chování a naučit je strategiím směřujícím k deeskalaci situace. Mezi ně patří například vyžádání

---

<sup>85</sup> BEDARD, Kasey E., Annette K. GRIFFITH, Mark A. LISTER a Mark A. SWAIN. Behavioral and Dietary Management for Adults with Prader-Willi Syndrome in a Residential Setting. *Advances in neurodevelopmental disorders* [online].

<sup>86</sup> BEDARD, Kasey E., Annette K. GRIFFITH, Mark A. LISTER a Mark A. SWAIN. Behavioral and Dietary Management for Adults with Prader-Willi Syndrome in a Residential Setting. *Advances in neurodevelopmental disorders* [online].

přestávky. V případě eskalace chování se používá postup time-out v klidném a bezpečném prostoru, kde je zajištěna bezpečnost daného klienta i ostatních. Během tohoto time-outu jsou vyzváni, aby si sami nastavili čas na 5 minut a po tuto dobu se věnovali například vybarvování nebo dechovým cvičením. V průběhu této doby jsou klienti monitorováni, ale zároveň jsou ignorováni, aby se minimalizovala pravděpodobnost posílení nežádoucího chování.

Pokud i po 5 minutách problematické chování stále pokračuje, postup se opakuje. Jakmile jedinec dokončí sezení, je slovně pochválen a vyzván, aby se vrátil k plánovaným činnostem. V časovém intervalu, kdy klient vykazuje problémové chování, nezískává motivační kalorie. Pokud však klient s pomocí personálu ovládne problematické chování (například záchvat vzteku), kalorie za tento interval normálně dostane. Dle výzkumu tento program u klientů vedl k významnému snížení hmotnosti a ke snížení počtu krádeží jídla, stejně jako všech projevů problematického chování. Mezi jeho nevýhody patří velká náročnost na pracovníky.<sup>87</sup>

## 5.5. Socializace klientů

Sociální dovednosti a sociální vazby jsou důležité pro každého z nás. Nejde jen o přátelství s ostatními, ale také o schopnost komunikace, řešení problémů a rozhodování se v sociálních situacích. Obtíže související se sociálním chováním narušují celkovou pohodu člověka. Většina klientů s PWS potřebuje pomoc při osvojování sociálních dovedností. Děti a dospělí s PWS jsou obvykle sociálně motivovaní, ale mají problém se učit pomocí pozorování sociálních interakcí ostatních. Dále je pro klienty s Prader-Williho syndromem obtížné brát ohled na pocity druhých: *„ne proto, že by jim na nich nezáleželo, ale spíše proto, že mají potíže vžít se do situace někoho jiného, v rámci toho mohou mít problémy pochopit, jak to, co říkají, ovlivňuje ostatní.“*<sup>88</sup>

Lidé s PWS touží po přátelství. Jedním ze způsobů, jak toho mohou dosáhnout je budováním dovedností, které jim pomohou správně reagovat na sociální podněty. Ty je pro ně totiž velmi náročné přechít. To je důvod, proč pracovníci a vyučující

---

<sup>87</sup> BEDARD, Kasey E., Annette K. GRIFFITH, Mark A. LISTER a Mark A. SWAIN. Behavioral and Dietary Management for Adults with Prader-Willi Syndrome in a Residential Setting. *Advances in neurodevelopmental disorders* [online].

<sup>88</sup> Foudation for Prader-Willi research. Social Skills and Prader-Willi Syndrome [online]. s. 2.

Vanderbiltovy univerzity vyvinuli program Building Our Social Skills (Budování našich sociálních dovedností). Program BOSS byl navržen tak, aby pomohl mladým lidem s PWS lépe zvládat sociální situace.

Učební plán BOSS zkoumá základy (ABC) efektivní komunikace, která klientům s PWS pomáhá udržet vzájemné sociální vztahy:<sup>89</sup>

A – Vždy se chovejte klidně a zdvořile.

B – Buďte jasní a upřímní ohledně vašich potřeb.

C – Dělejte kompromisy. Naslouchejte potřebám druhých a snažte se najít řešení.

D – Nepřerušujte ostatní.

E – Udržujte oční kontakt.

Každé setkání v rámci tohoto programu se zaměřuje na jiný aspekt sociálních interakcí. Tím se prohlubují znalosti účastníků ohledně porozumění verbální i neverbální komunikaci. Sezení poskytují dostatek příležitostí k nácviku rozhovorů a sociálních interakcí. Program BOSS vyžaduje dva nebo více facilitátorů a je vhodný pro skupiny tří až šesti klientů s PWS. Facilitátoři zajišťují bezpečný, neodsuzující prostor pro nácvik sociálních dovedností tak, aby členové skupiny mohli otevřeně vyjadřovat své pocity a společně řešit náročné problémové situace.

Program BOSS obsahuje třicet lekcí, které jsou přesně popsány v pracovním sešitě. Ten je spolu s doplňkovými materiály volně ke stažení na stránkách Foudation for Prader-Willi research. Jednotlivé lekce se zaměřují na učení se o záměrech a motivaci druhých, učení se technikám řešení konfliktů, stanovování přiměřených očekávání, čtení výrazů tváře druhých, práce na navazování očního kontaktu, pomoc při převzetí odpovědnosti a odpuštění druhým atp.<sup>90</sup>

---

<sup>89</sup> Foudation for Prader-Willi research. Helping young people with PWS build socials skills. A Guide for Parents and Clinicals. [online].

<sup>90</sup> Foudation for Prader-Willi research. BOSS. Building our social skills. [online].

## 6. Prader-Williho syndrom v České republice

V České republice existuje pouze jedna specializovaná pobytová služba pro klienty s Prader-Williho syndromem. I z těchto důvodů je u nás nejčastějším způsobem péče o osoby s PWS péče v domácím prostředí. Ta je velice náročná, jelikož ovlivňuje celý rodinný systém. Rodiny s dětmi s PWS vnímají svou kvalitu života jako horší v porovnání s rodinami dětí s jinými komplexními zdravotními potížemi. Rodiny nejčastěji hovoří o obtížích v rámci fungování rodiny, o problémech v komunikaci a o zvýšeném počtu konfliktů. Tyto rodiny se častěji setkávají s depresemi, s pocity izolace, hněvu a dalšími obavami.<sup>91</sup>

Zvládání symptomů PWS vyžaduje změny v denním režimu celé rodiny, včetně nepřetržitého dohledu, zamykání lednic a skříněk s potravinami. Důležitou součástí je také dodržování dietních opatření, přizpůsobování se poruchám kognitivních funkcí a behaviorálním problémům jejich dětí s PWS. Je také důležité adekvátně reagovat a vyrovnávat se s emočními výbuchy, které jsou pro tento syndrom charakteristické. Sourozenci osob s chronickým onemocněním jsou považováni za rizikovou populaci. Podle studie zabývající se dopadem Prader-Williho syndromu na kvalitu života rodiny, devadesát dva procent sourozenců osob s PWS vykazovalo příznaky posttraumatické stresové poruchy.<sup>92</sup>

Rodiče dětí s PWS zažívají vyšší úroveň stresu ve srovnání s běžnou populací. Příčiny rodičovského stresu jsou mnohostranné. Mezi hlavní zdroje stresu patří partnerské neshody, pesimismus a maladaptivní chování dětí s PWS. Rodiče znepokojují také negativní psychosociální důsledky syndromu na jejich dítě, a to zejména možnost zhoršení postižení a jejich osamělost. Lidé, kteří se musí vyrovnávat s mnoha stresory najednou, častěji disponují podstatně menším počtem copingových strategií, s nimiž mohou čelit výzvěm, které stresující události přinášejí. "Udržování

---

<sup>91</sup> MAZAHERI, M. M., R. D. RAE-SEEBACH, H. E. PRESTON, M. SCHMIDT, S. KOUNTZ-EDWARDS, N. FIELD, S. CASSIDY a W. PACKMAN. The impact of Prader-Willi syndrome on the family's quality of life and caregiving, and the unaffected siblings' psychosocial adjustment. *Journal of intellectual disability research* [online]. s. 862

<sup>92</sup> MAZAHERI, M. M., R. D. RAE-SEEBACH, H. E. PRESTON, M. SCHMIDT, S. KOUNTZ-EDWARDS, N. FIELD, S. CASSIDY a W. PACKMAN. The impact of Prader-Willi syndrome on the family's quality of life and caregiving, and the unaffected siblings' psychosocial adjustment. *Journal of intellectual disability research* [online]. s. 861

*rodinné integrity, vzájemná spolupráce a optimistický přístup ke vzniklé situaci, patří mezi nejužitečnějšími copingové strategie".<sup>93</sup>*

## **6.1. Sociální služby pro PWS**

Podle Koncepce podpory transformace pobytových sociálních služeb v jiné typy sociálních služeb, poskytovaných v přirozené komunitě uživatele a podporující sociální začlenění uživatele do společnosti by mělo postupně docházet k deinstitutionalizaci sociálních služeb. Tedy k přechodu směrem k poskytování sociálních služeb v přirozeném prostředí. Což by mělo v praxi znamenat:<sup>94</sup>

- vytvoření koordinované sítě služeb, které klientům umožní život v přirozené komunitě. Tím by se minimalizoval dosud preferovaný způsob poskytování sociální služby prostřednictvím ústavní sociální péče.
- změnu dotační politiky, a to odklon od rozsáhlého budování ústavní sociální péče a větší podpora rozvoje terénních a ambulantních služeb.
- „rozpuštění“ stávajících pobytových zařízení do sítě služeb v komunitě.
- místo výstavby nebo nákladné rekonstrukce stávajících ústavních zařízení budou finanční zdroje směřovány k podpoře vzniku chráněných bytů a domů v přirozené zástavbě.

Ale lidé s PWS potřebují trvalý dohled. Život v přirozeném prostředí nebo v chráněném bytě, není pro ně reálný, a to z mnoha důvodů. Chráněné bydlení je možností podpory, která je v souladu se současnou sociální politikou pro osoby se zdravotním postižením. Jedná se o relativně nový koncept sociální péče pro OZP a vyžaduje pečlivé plánování. Musí zahrnovat vhodné a smysluplné denní aktivity, dohled, plánování nákupu potravin a rozpočtu a spolehlivé podpůrné systémy, které by měly být schopny rychle reagovat na krizové situace, jako je velký nárůst hmotnosti nebo psychické problémy či domnělé krize ze strany klientů s PWS. Přestože

---

<sup>93</sup> TVRDIK, Tatiana, Debbie MASON, Karin M DENT, Lisa THORNTON, Sidney N HORNTON, David H VISKOCHIL a David A STEVENSON. Stress and coping in parents of children with Prader-Willi syndrome: Assessment of the impact of a structured plan of care. *American journal of medical genetics. Part A* [online]. s. 974.

<sup>94</sup> MPSV: *Koncepce podpory transformace pobytových sociálních služeb v jiné typy sociálních služeb, poskytovaných v přirozené komunitě uživatele a podporující sociální začlenění uživatele do společnosti* [online].

podporované bydlení může fungovat, PWSA UK se dozvěděla o mnoha případech, kdy se tak nestalo.<sup>95</sup>

### **Nevýhody chráněného bydlení pro klienty s PWS:**<sup>96</sup>

- Nedostatečná nebo nekonzistentní podpora klientů s PWS.
- Nedostatek personálu nebo personál, který není vyškolen v oblasti PWS. Ve Velké Británii zemřel v chráněném bydlení kvůli zdravotním problémům souvisejícím s obezitou klient, který za pět měsíců přibral 45 kilogramů.
- Nedostatečná pozornost umístění chráněného bytu a skutečnosti, že osoba s PWS nemá kapacitu odolat pokušení, např. bytová jednotka je v blízkosti obchodu s občerstvením nebo supermarketem; kuchyňské vybavení a jídlo plně přístupné osobám s PWS.
- Personál nemusí být schopen úspěšně zvládat obtížné chování klientů s PWS, protože jeho načasování a rozsah je nepředvídatelný. Od poskytovatele chráněného bydlení se proto vyžaduje zajištění nepřetržité podpory, v opačném případě může dojít ke krizové situaci.
- Osoby s PWS jsou velmi zranitelné, hranice mezi samostatností a nezávislostí a potřebou ochrany je velmi křehká, hrozí například zneužití jejich touhy po jídle za účelem finančního a sexuálního vykořisťování.
- Někteří lidé s PWS mají vyšší intelektuální úroveň, než je jejich schopnost fungovat v sociálním prostředí, což může vést k přeceňování jejich schopností.

Z toho vyplývá, že klienti s PWS nejvíce profitují z pobytových služeb s neustálým dohledem specializovaných pracovníků, kteří se orientují v problematice Prader-Williho syndromu. O tom svědčí i výpověď maminky dítěte s PWS, která v rozhovoru uvedla, že: „Potřebovali jsme co nejstabilnější program a systém. Zvolili jsme tedy denní stacionáře. Za těch několik let jich už Jakub vystřídal několik, vždy bylo a je náročné přizpůsobit prostředí specifickým potřebám vyplývajícím ze syndromu, zejména zamezit přístup k jídlu a zvládat emoční výkyvy, které přicházejí náhle. Někde jsme se právě proto setkali s odmítnutím. Zkusili jsme využít i respitní pobyty v různých sociálních

---

<sup>95</sup> Prader-Willi Syndrom Association New Zealand. Residential care and supported living 18-25 years [online].

<sup>96</sup> Prader-Willi Syndrom Association New Zealand. Residential care and supported living 18-25 years [online].



zařízeních, ve většině však pobyt dopadl tak, že ho ukončili předčasně, nebo řekli, že už nikdy víc.“<sup>97</sup>

## 6.2. Prader-Willi spolek

V ČR mohou rodiny s dětmi s PWS najít oporu v Prader-Willi spolku, který vznikl v roce 2003. Jedná se o sdružení pacientů s Prader-Williho syndromem a jejich rodin s posláním: „*prosazovat a hájit zájmy pacientů a členů, vytvářet podmínky pro zlepšování a zajištění kvalitního života, péče a podporovat zajištění účinné léčby.*“<sup>98</sup> Spolek dává prostor pro setkávání rodičů stejně postižených dětí. Mnohým z nich je dnes již přes osmnáct let. Spolek také slouží k první orientaci v problematice PWS.<sup>99</sup> Dále Prader-Willi spolek pro své členy dvakrát ročně pořádá setkání a různé další benefiční akce.

Jedním z dalších cílů je vytvořit specializované chráněné bydlení pro dospělé s Prader-Williho syndromem. „*Jejich zařazení do domácností v běžných chráněných bydleních nebo domovech je problematické (a několikrát jsme slyšeli, že vyloučené), a to vzhledem ke specifikům PWS, zejména nezvládnutí kontroly jídla a poruchám chování.*“<sup>100</sup> Jejich úsilí se vyplatilo, a tak v lednu 2021 byla v Domově Maxov zřízena pobytová služba pro dospělé klienty s Prader-Williho syndromem.

## 6.3. Domov Maxov

Domov Maxov byl založen v roce 1963 jako Ústav sociální péče pro mládež s mentálním postižením v Horním Maxově. Zpočátku zde žilo osm dětí, o které se staralo osm řádových sester z Institutu Blahoslavené Panny Marie. V následujícím roce byla přestavěna bývalá německá škola, do které se nastěhovalo celkem čtyřicet chlapců. Ti byli rozděleni do tří skupin podle tehdy platné klasifikace osob s mentálním postižením.

„*Program dne tvořily tělocvičné aktivity, sebeobslužné činnosti a smyslové výchovy (smyslová, řečová, rozumová). Pro manuálně zručné obyvatele byly připraveny*

---

<sup>97</sup> VERICHOVÁ, Hana. In: RICHTEROVÁ, Martina. *ROZHOVOR: Jakub (29) trpí vzácnou genetickou poruchou. Kvůli neukojitelnému hladu musí být pořád pod dozorem* [online].

<sup>98</sup> PRADER-WILLI, z.s. – Prader-Willi spolek, informace o syndromu. [online]

<sup>99</sup> Prader-Willi spolek – Prader-Willi spolek, informace o syndromu Prader-Willi [online].

<sup>100</sup> Chráněné bydlení – Prader-Willi spolek [online]

*pracovní činnosti v rámci ústavu (prádelna, kuchyň, údržba) nebo pro Bižuterii (drátkování) a Plastimat. Sestry se snažily vést chlapce k sebeobsluze, vytvoření základních hygienických návyků, pomoci a soucitu s ostatními. Program byl často zpestřován výlety, zájezdy na hrady, zámky a jiná kulturní představení (cca 10 zájezdů za rok), 1 x 2 roky účastí na spartakiádě, sportovních hrách, 1x 2 roky kulturním a sportovním představením dovedností na Žofíně a na jiných kulturních vystoupeních.“<sup>101</sup>*

V roce 2021 zde byla vytvořena ve spolupráci s Prader-Willi spolkem nová domácnost, speciálně vytvořená pro klienty s PWS. Domácnost se jmenuje Slunečná. Podle zákona o sociálních službách se jedná o domov se zvláštním režimem. Její kapacita je 5 uživatelů. Je určena pro osoby s PWS od 18 let, kteří potřebují z důvodu dlouhodobě nepříznivého stavu neustálý dohled druhé osoby. Služba nabízí individuální přístup ke klientům, jasně strukturovaný denní řád a podporu jejich fyzické kondice. Dále také Domov Maxov nabízí intenzivní podporu ve stravovacím režimu a motivuje klienty k dosažení co nejvyšší míry samostatnosti.<sup>102</sup>

---

<sup>101</sup> *Historie Domova – Domov Maxov* [online]

<sup>102</sup> *Zásady – Domov Maxov* [online]

# **Praktická část**

## **7. Metodologie**

### **7.1. Cíl a výzkumná otázka**

Cílem mého výzkumu bylo zjistit, jakým způsobem probíhá práce s klienty s Prader-Williho syndromem v České republice, v Domově Maxov, a jaká jsou specifika práce s touto cílovou skupinou. Mým osobním cílem byl vzhled do problematiky péče o klienty s PWS, lépe poznat jednotlivá opatření, které je nutné zavést, aby pro ně bylo zajištěno bezpečné prostředí. Zaměřila jsem se hlavně na ta opatření a postupy práce, které tuto službu odlišují od jiných zařízení pro osoby se zdravotním postižením. Cílem výzkumu je také zdůraznit komplexnost péče o tyto klienty, protože život v přirozeném prostředí nebo v chráněném bydlení, či pobytové službě, která nebyla vytvořena přímo pro klienty s PWS, není pro ně z mnoha důvodů reálný.

Hlavní výzkumná otázka:

***Čím je péče o klienty s PWS specifická?***

Dílní výzkumné otázky:

#### ***1. Jaká režimová opatření tato pobytová služba v praxi používá?***

Prader-Williho syndrom je doprovázen řadou velmi specifických symptomů, které nejsou běžně přítomny u jiných postižení. Z tohoto důvodu práce s klienty s PWS vyžaduje řadu režimových opatření, která jsou tak podstatnou složkou péče o ně. Avšak literatura o těchto opatřeních hovoří častěji v souvislosti péče v rodině. Cílem je zjistit, jak to funguje v pobytové službě, zda také aplikují režimová opatření, případně, jakou mají podobu.

#### ***2. Jaké problémy klientů pracovníci řeší nejčastěji?***

Prader-Williho syndrom je doprovázen typickým problémovým chováním, které je v odborné literatuře nazýváno jako fenotyp chování PWS. Avšak syndrom Prader-Willi je spektrální poruchou. Jedinci s PWS se od sebe mohou výrazně lišit. Odlišnosti vznikají již na genetickém základě. Proto touto výzkumnou otázkou zjišťuji, se kterými problémy přesně se pracovníci Domova Maxov setkávají, jelikož to může zásadně změnit charakter služby. Z toho pak vyplývají metody práce s klienty a způsoby řešení krizových situací.

### **3. Jaké specifické motivační techniky pracovníci v Domově Maxov s klienty s PWS používají?**

V zahraniční literatuře se lze dočíst o řadě zajímavých technik, které pracovníci při práci s nimi mohou využívat. Jedná se o nástroje na podporu socializace klientů s Prader-Williho syndromem, na podporu žádoucího chování. Proto mě zajímá, zda nějaké takové techniky využívá i Domov Maxov, případně jaké.

## **7.2. Metoda výzkumu**

Pro dosažení cíle své diplomové práce jsem se rozhodla využít kvalitativní výzkum. *„Kvalitativní přístup je zkoumání jevů a problémů v autentickém prostředí s cílem získat komplexní obraz těchto jevů založený na hlubokých datech a specifickém vztahu mezi badatelem a účastníkem výzkumu. Záměrem výzkumníka provádějícího kvalitativní výzkum je za pomoci celé řady postupů a metod rozkrýt a reprezentovat to, jak lidé chápou, prožívají a vytvářejí sociální realitu.“*<sup>103</sup>

Rozhodla jsem se pro kvalitativní výzkum, jelikož umožňuje získat podrobný popis zkoumaného fenoménu a lepší vhled do situace. Mezi jeho nevýhody se nejčastěji uvádí to, že získaná znalost nemusí být zobecnitelná na populaci či jiné prostředí a také menší objektivita, jelikož v kvalitativním výzkumu mohou být výsledky snadněji ovlivněny výzkumníkem a jeho osobními preferencemi.<sup>104</sup>

## **7.3. Technika sběru dat**

K získání dat jsem využila metodu strukturovaného rozhovoru s otevřenými otázkami. *„Strukturovaný rozhovor s otevřenými otázkami sestává z řady pečlivě formulovaných otázek, na něž mají jednotliví respondenti odpovědět.“*<sup>105</sup> Strukturovaný rozhovor jsem zvolila proto, že takto získaná data se snadněji analyzují a redukuje se pravděpodobnost, že se získaná data budou od sebe výrazně odlišovat. Jeho nevýhodou je: *„restrikce na předem daná témata. Omezení je dáno i tím, že různým respondentům klademe stejně formulované otázky a tím přehlídíme situovanost rozhovoru.“*<sup>106</sup>

---

<sup>103</sup> ŠVARÍČEK, Roman a Klára ŠEĐOVÁ. *Kvalitativní výzkum v pedagogických vědách*. s. 17

<sup>104</sup> HENDL, Jan. *Kvalitativní výzkum: základní metody a aplikace*. s. 52

<sup>105</sup> HENDL, Jan. *Kvalitativní výzkum: základní metody a aplikace*. s. 172

<sup>106</sup> HENDL, Jan. *Kvalitativní výzkum: základní metody a aplikace*. s. 173

Otázky do rozhovoru jsem vytvořila na základě hlavní výzkumné otázky, kterou jsem blíže specifikovala třemi dílčími otázkami. Z nich jsem následně odvodila devět otázek do rozhovoru. Tyto otázky mi umožnily získat co nejpřesnější odpovědi na hlavní výzkumnou otázku a naplnit tak cíl praktické části mé diplomové práce. Postup získání otázek do rozhovoru je vidět v níže uvedené tabulce transformačních kroků.

Tabulka 3 Tabulka transformačních kroků

Základní výzkumná otázka	Dílčí výzkumné otázky	Otázky do rozhovoru
Čím je péče o klienty s PWS specifická?	Jaká režimová opatření tato pobytová služba v praxi používá?	O1: Jak probíhá běžný den klienta ve Vaší domácnosti?
		O2: Jakých aktivit se klienti mohou účastnit?
		O3: Jak je ve Vašem zařízení řešena food security (potravinová bezpečnost)?
	Jaké problémy klientů pracovníci řeší nejčastěji?	O4: S jakým problematickým chováním se u klientů nejčastěji setkáváte?
		O5: Jakým způsobem řešíte problematické chování klientů?
		O6: Jak spolu klienti navzájem vychází?
	Jaké specifické motivační techniky pracovníci v Domově Maxov s klienty s PWS používají?	O7: Používáte ve Vaší službě nějakou specifickou techniku, které Vám pomáhá klienty motivovat k dodržování denní režimu, povinností atp.?
		O8: Pokud ano, můžete ji prosím blíže specifikovat?
		O9: Jaká pozitiva nebo negativa Vám aplikace této techniky přináší?

Zdroj: vlastní

## 7.4. Charakteristika výzkumu

Výzkum probíhal v Domově Maxov s pracovníky domácnosti Slunečná. Tato domácnost se jako jediná v ČR specializuje na klienty s Prader-Williho syndromem. Domácnost Slunečná je dle zákona o sociálních službách domovem se zvláštním režimem. Po důkladném zvážení všech možností, jsem se rozhodla umožnit zaměstnancům odpovědět na otázky písemně. K tomuto rozhodnutí jsem dospěla na základě zjištění preferencí zaměstnanců Domova Maxov, domácnosti Slunečná. Otázky jsem jim zaslala v písemné podobě pomocí e-mailu.

Tato forma získávání odpovědí byla ohleduplná i ke specifickým charakteristikám Prader-Williho syndromu. Klienti s tímto syndromem se velice těžce vyrovnávají se změnami v navyklém režimu dne. Přítomnost cizího člověka na domácnosti by mohla v klientech vyvolat stres, který u nich může být spouštěčem problematického chování.

Nevýhodou písemného odpovídání na otázky rozhovoru může být například vzájemné nepochopení výzkumníka a komunikačního partnera. Tomu jsem se snažila předejít pečlivou formulací otázek, aby byly jednoznačné, případně jsem je doplnila o krátké vysvětlivky, které sloužily k upřesnění otázek a k lepšímu porozumění. Tento způsob také negativně ovlivňuje množství získaných dat, jelikož jsem se nemohla zaměstnanců doptávat na zajímavé informace, které se v odpovědích objevily. Otázky do rozhovoru jsou uvedené v kapitole Přílohy.

## 7.5. Vzorek respondentů a jejich popis

Výzkumu se zúčastnilo pět zaměstnanců Domova Maxov, domácnost Slunečná. Jednalo se o tři ženy a dva muže. V rámci Domova Maxov se tito pracovníci nazývají průvodci. Všichni zúčastnění mají vzdělání dle zákona o sociálních službách – pracovník v sociálních službách.

Pro účely této práce budou nazýváni jako komunikační partneři (KP). Pro odlišení jednotlivých výpovědí v analytické části, jsem každému z nich přiřadila číslo – KP1 až KP5. Číslo jim byla přiřazena náhodně, aby byla pracovníkům zajištěna co největší anonymita a nebylo je nijak možné identifikovat. Počet komunikačních partnerů jsem určila na základě teoretické saturace dat. Sběr dat jsem tedy ukončila ve chvíli, kdy jsem se z rozhovorů již nedovídala žádné nové informace.

## 7.6. Způsob vyhodnocení dat

Získaná data z rozhovorů jsem následně vyhodnocovala. Při vyhodnocování dat jsem se inspirovala metodou zakotvené teorie. *Zakotvená teorie je teorie induktivně odvozená z procesu zkoumání jevu, který reprezentuje. To znamená, že je vytvořena a prozatím ověřena prostřednictvím systematického shromažďování údajů o zkoumaném jevu a analýzy těchto údajů.*<sup>107</sup> Zakladateli této teorie jsou Strauss a Glaser. Pomocí metody zakotvené teorie se z dat kvalitativního výzkumu vytváří nová teorie.

V analytické části jsem provedla otevřené kódování dat. Kódy jsem následně převedla na jednotlivé kategorie, které jsem využila při interpretaci dat. Kategorie a jím odpovídající otázky v rozhovorech jsem následně graficky zpracovala v programu Microsoft Word – SmartArt. V poslední fázi jsem odpověděla na stanovené dílčí výzkumné otázky. V závěru analytické části jsem shrnula odpověď hlavní výzkumné otázky, jež jsem také zpracovala graficky v programu SmartArt.

## 7.7. Etika výzkumu

Komunikační partneři byli předem seznámeni s tématem mé diplomové práce. Dále jsem jim vysvětlila cíl výzkumu a seznámila s tím, jak budou rozhovory probíhat. Účast ve výzkumu byla dobrovolná. Pracovníci domácnosti Slunečná z něj mohli kdykoli vystoupit či neodpovídat na obtížné nebo nepříjemné otázky. To bylo stvrzeno podpisem informovaného souhlasu. Jeho vzor se nachází v kapitole přílohy. Všem zúčastněným je v rámci výzkumu zajištěna anonymita. V práci nejsou obsaženy žádné osobní údaje. Výzkum probíhal se svolením ředitele Domova Maxov Ing. Stanislava Petroviče.

---

<sup>107</sup> MIOVSKÝ, Michal. *Kvalitativní přístup a metody v psychologickém výzkumu*. s. 226

## 8. Kvalitativní analýza dat

*„Při kvalitativní analýze dat jde o systematické nenumerné organizování dat s cílem odhalit témata, pravidelnosti, kvality a vztahy. Termín nenumerný se zde vztahuje jednak na data, jednak na práci s nimi.“<sup>108</sup> Základem kvalitativní analýzy dat je vytváření významových kategorií a jejím účelem je přinést evidenci o tom, že daný jev existuje a jakým způsobem je strukturován. Proto vždy kvalitativní analýza obsahuje popisné prvky a je svým způsobem lineární. Kvalitativní analýza prostupuje celým výzkumem, není rozdělena do jasně vymezených fází.<sup>109</sup>*

### 8.1. Otevřené kódování

V první fázi zpracovávání dat jsem pracovala s pomocí otevřeného kódování. Otevřené kódování je technika, která byla vyvinuta v rámci analytického aparátu zakotvené teorie, avšak díky své jednoduchosti a zároveň účinnosti je používána ve velmi široké škále kvalitativních projektů. V textu rozhovorů jsem vyhledávala jednotlivá slova, sekvence slov, věty či odstavce. Tímto způsobem jsem vytvořila množství jednotek, kterým jsem přiřadila kódy. *„Kód je slovo nebo krátká fráze, která nějakým způsobem vystihuje určitý typ a odlišuje jej od ostatních.“<sup>110</sup>*

Následně jsem kódy podle podobnosti nebo jiné vnitřní souvislosti začala seskupovat do kategorií. Kategorií jsem vytvořila celkem sedm:

1. Režim dne
2. Aktivity klientů
3. Food security
4. Problematické chování
5. Řešení problematického chování
6. Vztahy mezi klienty
7. Motivační techniky

Jednotlivé kategorie a jim odpovídající kódy jsou zaznamenány v následující tabulce.

---

<sup>108</sup> ŠVARŤÍČEK, Roman a Klára ŠEĎOVÁ. *Kvalitativní výzkum v pedagogických vědách*. s. 207

<sup>109</sup> ŠVARŤÍČEK, Roman a Klára ŠEĎOVÁ. *Kvalitativní výzkum v pedagogických vědách*. s. 207-211

<sup>110</sup> ŠVARŤÍČEK, Roman a Klára ŠEĎOVÁ. *Kvalitativní výzkum v pedagogických vědách*. s. 212



Tabulka 4 Seznam kategorií a kódů

<b>KÓDY</b>	<b>KATEGORIE</b>
Harmonogram, změny, projednávání, dopolední aktivity, odpolední aktivity, osobní aktivity.	Režim dne
Sociálně terapeutické dílny, pohybové aktivity, společenské akce Domova Maxov, výlety, dovolená, dny obyvatele, péče o domácnost, zaměstnání.	Aktivity klientů
Zámkové prostředí, dohled, omezení samostatného pohybu, dané časy jídel, příprava jídel, konzumace jídla.	Food security
Osobnostní vlastnosti, sebepoškozování, fyzická agrese, verbální agrese, krádeže, obsese jídlem, manipulace, výbuchy, neklidy.	Problematické chování
Krizové plány, bodový systém, předcházení rizikovým situacím, šetrná sebeobrana, restrikce, domluva, ventilační techniky, odvedení pozornosti, dodržování struktury dne, medikace, podávání přesných informací.	Řešení problematického chování
Osobnostní rysy, výchova, život v komunitě, žárlivost, žalování, manipulace, závist, provokace, sexualita, partnerské vztahy, vzájemná tolerance, individualismus, hádky, vzájemné krádeže, sebestřednost, respekt.	Vztahy mezi klienty
Motivační bodový systém, den obyvatele, edukace, odměny, výhody, nevýhody.	Motivační techniky

Zdroj: vlastní

## 8.2. Kategorizace

### 1. Režim dne

První rozsáhlou kategorií, která z dat vyplynula byl režim dne. Ten je pro klienty s Prader-Williho syndromem velice důležitý, zejména jeho přesné dodržování.

### 2. Aktivity klientů

Další významnou kategorií tvořily aktivity klientů, které jednak zpestřují život klientů s PWS na Maxově, ale jsou i významným nástrojem pro úspěšnou práci s nimi. Pestrá nabídka aktivit, včetně těch pohybových pomáhá zvládat mnohé ze symptomů Prader-Williho syndromu.

### 3. Food security

Jedním z hlavních znaků péče o klienty s PWS je food security (potravinová bezpečnost), jelikož osoby s PWS trpí hyperfagií. Pokud hyperfagie není kontrolována vede k obezitě a dalším zdravotním komplikacím. Kromě specifik zacházení s potravinami sem spadají například i pevné časy jídel, což potvrzuje význam první kategorie – Režim dne.

### 4. Problematické chování

Mezi významné kategorie, které vychází z rozhovorů, se řadí i kategorie Problematické chování. Problematické chování je neoddelitelnou součástí PWS.

### 5. Řešení problematického chování

Z kategorie Problematické chování vyplývá kategorie pátá, Řešení problematického chování. To je jednou z nejnáročnějších částí práce s klienty s Prader-Williho syndromem.

### 6. Vztahy mezi klienty

Klienti spolu žijí v komunitě, v jednom bytě, tráví velké množství času pohromadě, muži a ženy nejsou od sebe odděleni. Proto z dat vyplynula významná kategorie Vztahy mezi klienty.

### 7. Motivační techniky

Poslední a největší kategorií tvořily motivační techniky, které k práci s klienty s PWS neodmyslitelně patří. Pomáhají s dodržováním denního režimu, motivují klienty k aktivitám v rámci domácnosti a podporují bezproblémové chování.

## 8.3. Zpracování odpovědí

### 1. kategorie – Režim dne

Tato položka reprezentuje odpovědi na otázku **O1: Jak probíhá běžný den klienta ve Vaší domácnosti?**

Všichni komunikační partneři uvedli, že den klientů probíhá na základě denního a nočního harmonogramu. KP4 dodává, že: *„harmonogram je odvislý od toho, zda je všední den nebo víkend (svátek).“* KP3 totiž vysvětluje, že: *„Harmonogramy mají dva, na všední dny a na dny volna – sobota, neděle, svátky a letní prázdniny.“* Dodržování denního harmonogramu je významnou částí práce s klienty s Prader-Williho syndromem. To velmi hezky vystihuje KP2. *„Každá změna v denním harmonogramu musí být dopředu probrána s uživateli, pracujeme s uživateli tak, aby byli schopni akceptovat změny, ne vždy jsme schopni některé změny oznámit dopředu a život nenadále změny přináší.“* Výpovědi všech komunikačních partnerů ohledně aktivit, které denní a noční harmonogram obsahuje, jsou shrnuty v následujících dvou tabulkách.

Tabulka 5 Denní harmonogram

<b>DENNÍ HARMONOGRAM</b>	
<b>6:30</b>	Převzetí služby
<b>6:45-7:00</b>	Buzení uživatelů, vážení, vaření kávy
<b>7:30</b>	Odchod pro snídani, snídání a příprava do dílen
<b>8:00</b>	Doprovod do dílen
<b>8:00-10:00</b>	Dílny, případně aktivizace na domácnosti
<b>10:00-10:30</b>	Svačina, doprovod zpět do dílen
<b>11.30</b>	Odchod pro oběd
<b>12:00-15:00</b>	Odpolední klid, případně předem domluvená aktivita, nebo odpolední dílny
<b>15:00</b>	Svačina v jídelně
<b>15:30-17:00</b>	Odpolední aktivity, procházky
<b>17:00-18:00</b>	Vaření odpolední kávy, naplňování volného času s uživateli
<b>18:00</b>	Odchod pro večere
<b>18:30</b>	Předání denní směny

Zdroj: vlastní

Tabulka 6 Noční harmonogram

<b>NOČNÍ HARMONOGRAM</b>	
<b>18:30</b>	Převzetí směny
<b>19:30</b>	Podávání 2. večere, dohled nad úklidem po večeri Příprava nástěnky – služby, večerní hygiena, večerní program (povídání, sledování TV, hry)
<b>Večerka</b>	PO-ČT – 22:00 PÁ,SO – 23:00
<b>6:30</b>	Předání směny

Zdroj: vlastní

## 2. kategorie – Aktivity klientů

Tato položka reprezentuje odpovědi na otázku **O2: Jakých aktivit se klienti mohou účastnit?**

Množství aktivit, které v rozhovoru uvedli komunikační partneři, a kterých se klienti s Prader-Williho syndromem mohou na Maxově účastnit, jsou znázorněny ve schématu číslo 1 Aktivity klientů.

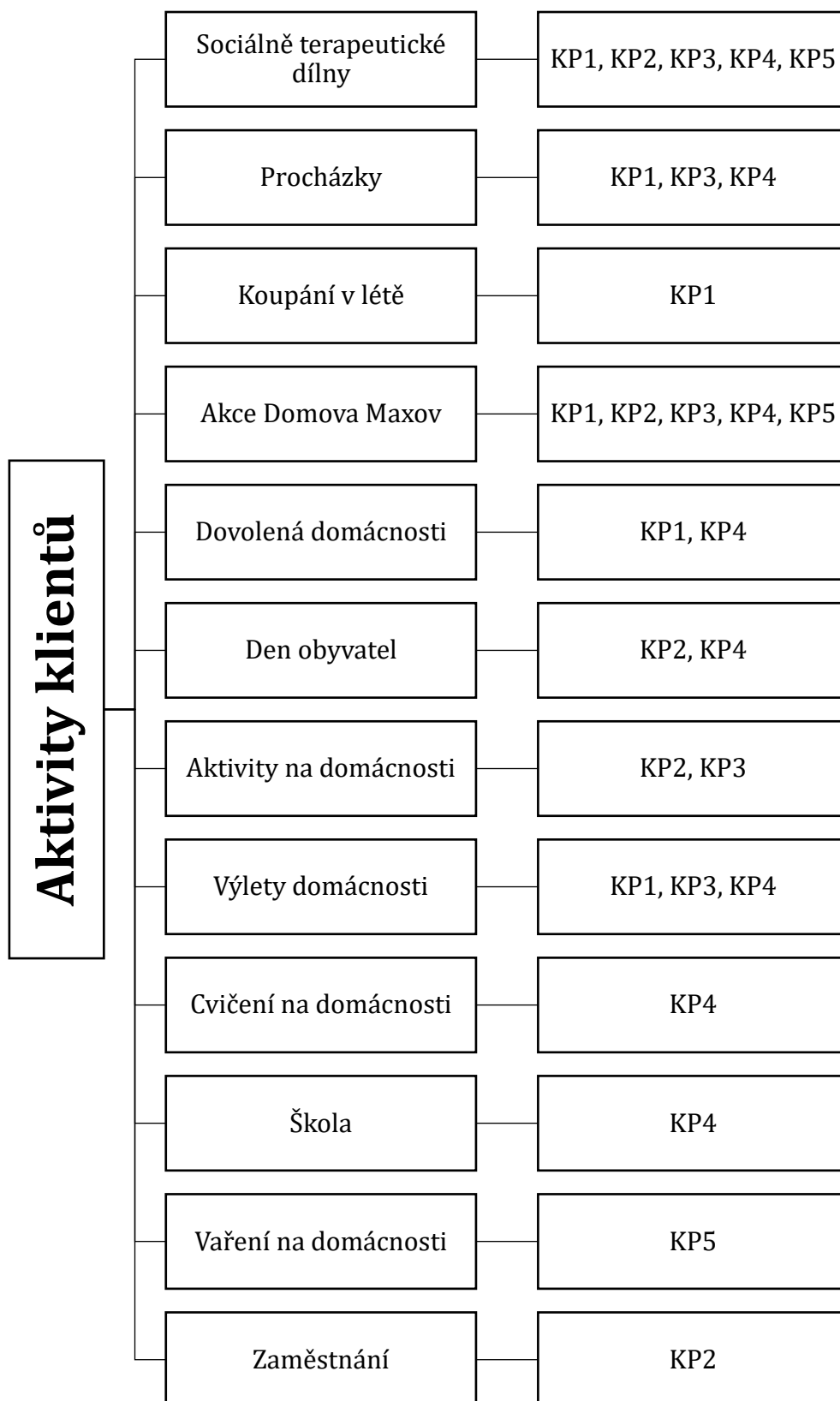
Klienti s PWS se mohou v Domově Maxov účastnit sociálně terapeutických dílen, které jsou, jak uvádí KP3 „...zavázány smlouvou.“ KP2 a KP3 popisují druhy dílen, jež jsou klientům k dispozici: malířská dílna, keramika, tkalcovská dílna, dřevo dílna, přírodní dílna, zácviková dílna/nácvik pracovních návyků. KP1 dodává, že se dílny konají pravidelně dle rozvrhu.

KP3: „Skoro všechny aktivity/akce, co probíhají na Maxově, jsou nabídnuty našim klientům. V rámci celého Maxova, to jsou různé společenské aktivity/akce, jako třeba masopust, sportovní den, kavárnička, besídka...“ Dalšími aktivitami, které Maxov pořádá jsou Maxovská pouť, tříkrálové koledování, čarodějnice, rozsvícení stromečku, společné tancovačky, animoterapie. Klienti domácnosti Slunečná se těchto akcí účastní „...podle možností služby a obsazenosti směn s přihlédnutím k případným rizikům jako je jídlo na akcích.“ (KP1) Mezi další rizika společných aktivit s ostatními klienty Maxova patří „...nedodržování harmonogramu z řad ostatních uživatelů DoMa“, jak popisuje KP2.

Dále komunikační partneři poukázali i na množství aktivit, kterým se klienti s PWS věnují spolu s ostatními ze své domácnosti jako jsou procházky, hraní her, malování, kreslení a cvičení na domácnosti, kde mají k dispozici „...rotoped a běžící pás“ (KP4). Dále také pro klienty s PWS pořádají pracovníci domácnosti Slunečná jednou za měsíc výlety a jednou do roka jezdí na dovolenou na 5 dnů, jak uvádí KP1 a KP4.

Klienti jsou podporováni i v nácviku pracovních dovedností, jak popisuje KP2. „Dvě dívky docházejí 1x týdně do zaměstnání do Centra Aura v Josefově Dolu, vždy s doprovodem průvodce, kde probíhá nácvik, aby mohly pracovat bez našeho dohledu.“ Do této kategorie také patří: zácviková dílna, péče o domácnost, praní osobního prádla. (KP2).

Schéma 1 Aktivity klientů



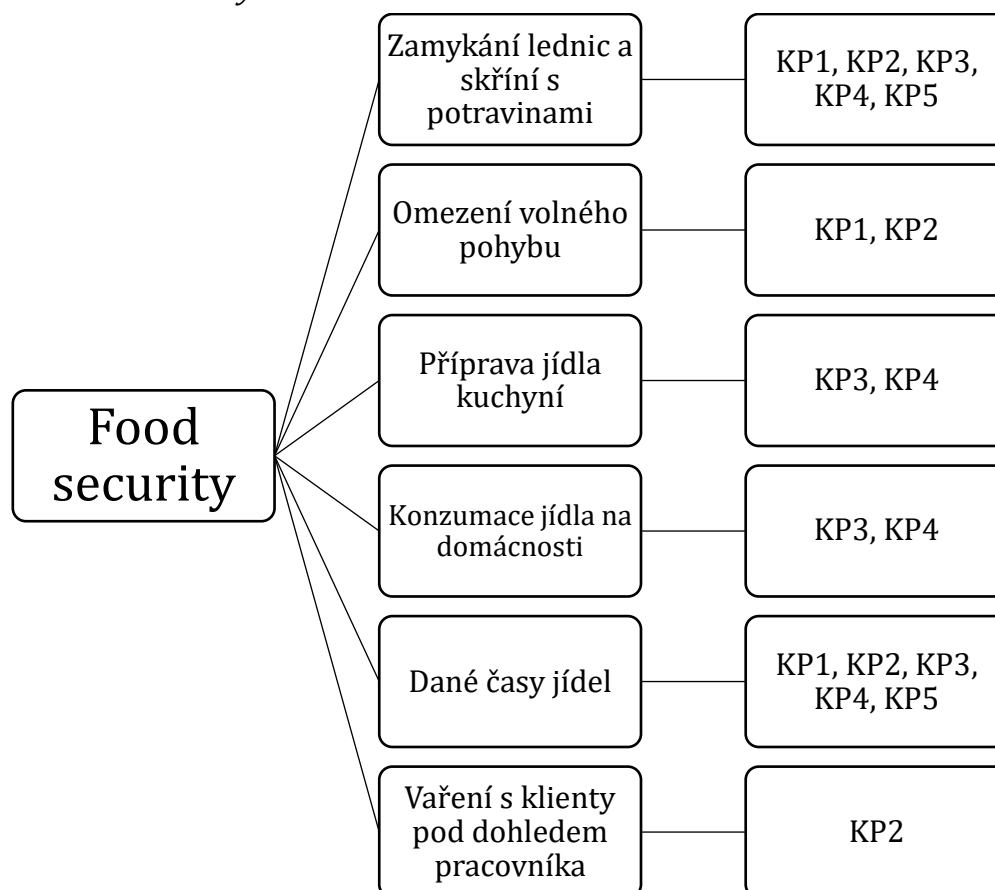
Zdroj: vlastní

### 3. kategorie – Food security

Tato položka reprezentuje odpovědi na otázku **O3: Jak je ve Vašem zařízení řešena food security (potravinová bezpečnost)?**

Z výpovědí všech komunikačních partnerů vyplývá, že je na domácnosti Slunečná vytvořeno zámkové prostředí, což jak uvádí KP1 doslova znamená, že: „potraviny v lednici i ve spíži jsou na domácnosti pod zámkem, a tudíž klientům dostupné pouze pod dohledem průvodce.“ Potravinová bezpečnost je zajištěna i tím, že: „se strava připravuje v kuchyni a klienti si ji přinášejí a konzumují na domácnosti.“ (KP4) KP2 upozorňuje na fakt, že domácnost Slunečná je „... domácnost se zvláštním režimem“. Proto: „...klientům není umožněn volný pohyb. Při pohybu ve vnějším prostředí jsou pod dohledem průvodců.“ (KP1). Do food security lze zařadit i pevně dané časy jídel, o kterých komunikační partneři hovořili v první otázce. Zajímavý pohled na potravinovou bezpečnost uvádí KP2, který hovoří o vaření s klienty. „2x do měsíce se na domácnosti vaří a peče – vždy za předem domluvených pravidel a pod dohledem průvodců.“

Schéma 2 Food security



Zdroj: vlastní

#### 4. kategorie – Problematické chování

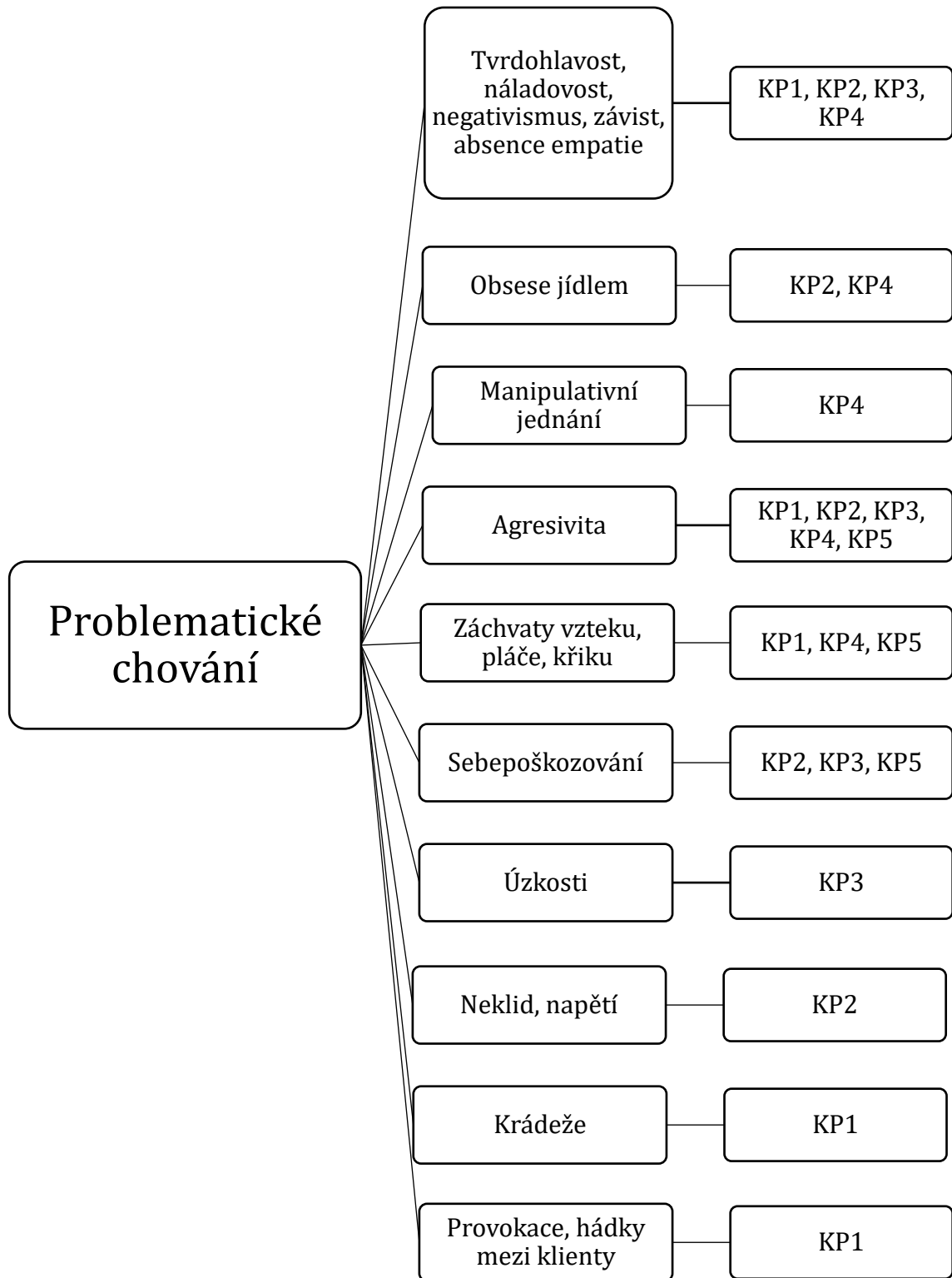
Tato položka reprezentuje odpovědi na otázku **O4: S jakým problematickým chováním se u klientů nejčastěji setkáváte?**

Z výpovědí komunikačních partnerů vyplývá, že je škála problematického chování u klientů s Prader-Williho syndromem opravdu široká. V odpovědích se objevuje několik druhů problematického chování. Lze je shrnout do několika následujících skupin. Jednu z nich tvoří problémy vyplývající z osobnostního nastavení klientů s PWS: náladovost, tvrdohlavost, trvání si na svém, úzkosti, absence empatie. Časté jsou u nich také záchvaty vzteku, zuřivosti a pláče. Ty mohou vyústit až do agrese, slovní (křik) a fyzické (napadení). Toto chování je často impulzivní.

U osob s Prader Williho syndromem se vyskytuje i sebepoškozování. KP2 ho popisuje jako „... *trhání řas, strhávání strupů, rýpání na pažích vším ostrým.*“ Problematické chování se týká i vzájemných vztahů mezi klienty. Dle KP1 se jedná o: „...*provokace a hádky mezi klienty, naschvály.*“ KP2 dodává, že je mezi klienty velmi častá závist, „...*závidí si úplně všechno/ věci, vztahy, odjezdy k rodině a samozřejmě vše okolo množství a složení stravy.*“ KP2 uvádí, co nejčastěji problematické chování způsobuje. „*Nejasně podávané informace ze strany průvodců, veškerá komunikace ohledně stravy/ je to velmi citlivé a důležité téma lidí s PWS, vždy se musí věnovat dostatek času k těmto rozhovorům.*“



Schéma 3 Problematické chování



Zdroj: vlastní

## 5. kategorie – Řešení problematického chování

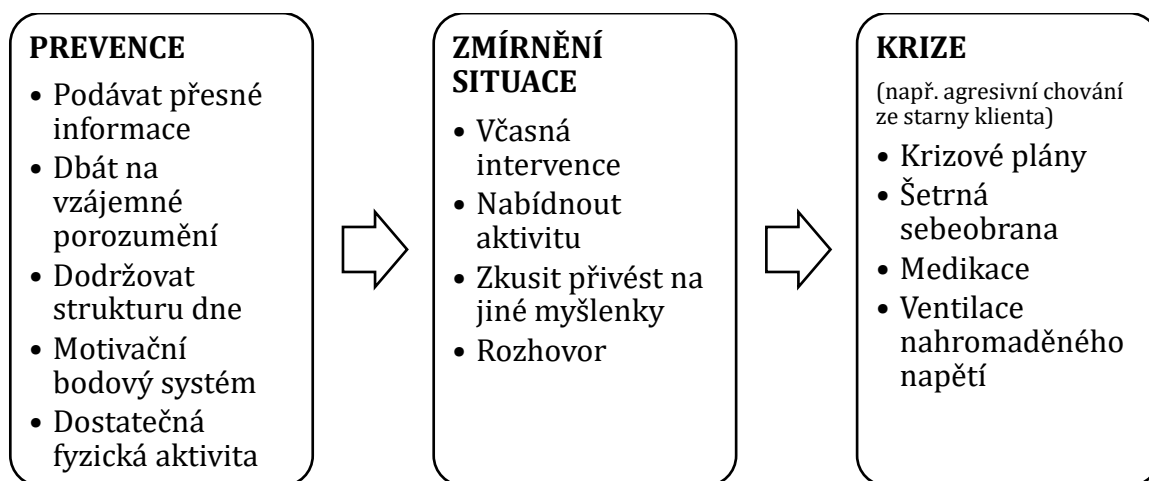
Tato položka reprezentuje odpovědi na otázku **O5: Jakým způsobem řešíte problematické chování klientů?**

Všichni komunikační partneři se shodli na tom, že nejdůležitější je prevence problematického chování. Do prevence spadá využívání motivačního bodového systému, dodržování struktury dne, ale i dostatečná fyzická aktivita. Podle KP2 je dále při práci s klienty s PWS důležité dbát na „...přesné a pravdivé informace, vyžadovat zpětnou vazbu, zda všemu opravdu porozuměli.“

Jak uvádí KP3: „Něčemu se dá předcházet, ale ne všemu.“ KP4 zdůrazňuje důležitost „včasné intervence při nástupu vzteku a agresivity.“ Což potvrzuje i KP1. Z odpovědí komunikačních partnerů vyplývá, že v této fázi je vhodné vést s klientem rozhovor, pokusit se ho navést na jiné myšlenky či mu nabídnou nějakou aktivitu.

Pokud dojde ke krizi, například k agresivnímu chování ze strany klienta, postupuje se dle krizových plánů, jak uvádí KP1, protože „každý klient je jiný a má svá specifika.“ KP2 dále uvádí že „...pokud uživatel svým agresivním chováním ohrožuje své okolí nebo sebe, přistupujeme k použití šetrné sebeobrany a uživatele držíme do doby úplného zklidnění, poté celou situaci s ním opět probereme.“ Tento postup ve svých odpovědích potvrdili i KP1 a KP4. O ventilaci nahromaděného napětí jako o nové metodě práce s agresí u klientů s PWS se ve svých odpovědích zmiňují KP2 a KP3. „Začínají se vymýšlet ventilační techniky, každému zvlášť.“ (KP3)

Schéma 4 Řešení problematického chování



Zdroj: vlastní

## 6. kategorie – Vztahy mezi klienty

Tato položka reprezentuje odpovědi na otázku **O6: Jak spolu klienti navzájem vychází?**

Každý z komunikačních partnerů odpověděl na tuto otázku trochu odlišně, ale shodují se v náročnosti udržení pozitivních vztahů mezi klienty.

**KP1:** „Každý klient je specifický, někdo s ostatními vychází lépe, někdo hůř. Někdy se k sobě chovají hezky, někdy velmi ošklivě. Klienti si mezi sebou často závidí. To může být i zdroj velkých neklidů. Předhání se, kdo bude mít dříve informace. Někdy mezi nimi dochází ke krádežím nebo i k poškozování věcí. Vzájemným hádkám či rozepřím, provokacím. Interakce mezi nimi je nejčastější zdroj neklidů. I v případě přátelských vztahů na sebe dokáží žalovat. Bydlí u nás muži i ženy pospolu na jedné domácnosti a dochází tak i k touze po partnerských vztazích, k žárlivosti.“

**KP2:** „Po dvou letech naší služby se již dokáží tolerovat, koukají i na potřeby ostatních, ale je to velmi vzácné, vše většinou dělají účelově, pouze pro svůj prospěch. Každý z nich je jiný a přinášejí si do naší služby návyky z domova. Někdo druhému uvaří třeba kávu, aby mu udělal radost, ale jiný toho není vůbec schopen. O přátelství se nedá vůbec mluvit, vždy pouze, pokud za to budu něco mít. Na naší domácnosti vznikl hned na počátku vztah mezi užívatelkou a uživatelem, ale opět se mají rádi a chtějí být spolu pouze když ví, že to ublíží někomu jinému, nebo že z tohoto vztahu něco vytěží pro sebe, domlouvají se, kdo má, co tomu druhému tajně dovézt, nebo co chce od pána všechno nakoupit za dárky.“

**KP3:** „Vzhledem k tomu, že máme namíchané ženy s muži, tak to není úplně klidné soužití. Panuje tu manipulace, závist, vzájemná provokace. Ale i přátelství, sexualita, postupně i nějaký ten respekt.“

**KP4:** „Vztahy mezi klienty jsou různorodé a závisí na jejich osobnostech a schopnostech. Každý z nich je jedinečný a má své vlastní osobnostní rysy, zájmy a preference. Hodně záleží na prostředí, ve kterém vyrůstali a na jejich výchově. Občas je těžké to ukočírovat!“

**KP5:** „Záleží na jednotlivci, každý je jiný. Někdo nemá problém žít v komunitě, jiný ano a dožaduje se pozornosti. Do budoucna by bylo rozumné oddělit ženy a muže.“

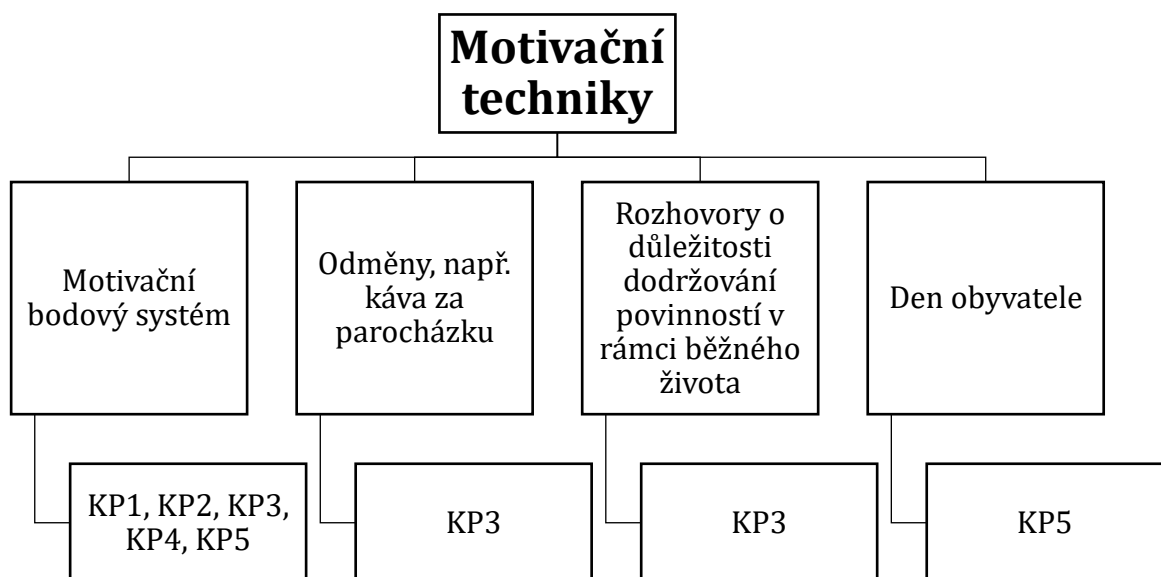
## 7. kategorie – Motivační techniky

Tato položka reprezentuje odpovědi na otázky:

**O7: Používáte ve Vaší službě nějakou specifickou techniku, které Vám pomáhá klienty motivovat k dodržování denní režimu, povinností atp.?**

Všichni komunikační partneři se shodli na Bodovém systému, jako na nejvýznamnější technice motivace klientů s PWS na jejich domácnosti. Jak KP2 uvádí: „...na naší domácnosti máme bodový systém a je to to nejlepší, co jsme mohli zavést.“ KP5 uvádí jako další motivační prostředek den obyvatele, při kterém si klienti mohou zajít na oběd a kávu, na nákupy, procházku, na výlet... KP3 to ještě rozšiřuje: „o odměny – káva za procházku... Ale také i povídání o důležitosti dodržování povinností v rámci běžného života.“

Schéma 5 Motivační techniky

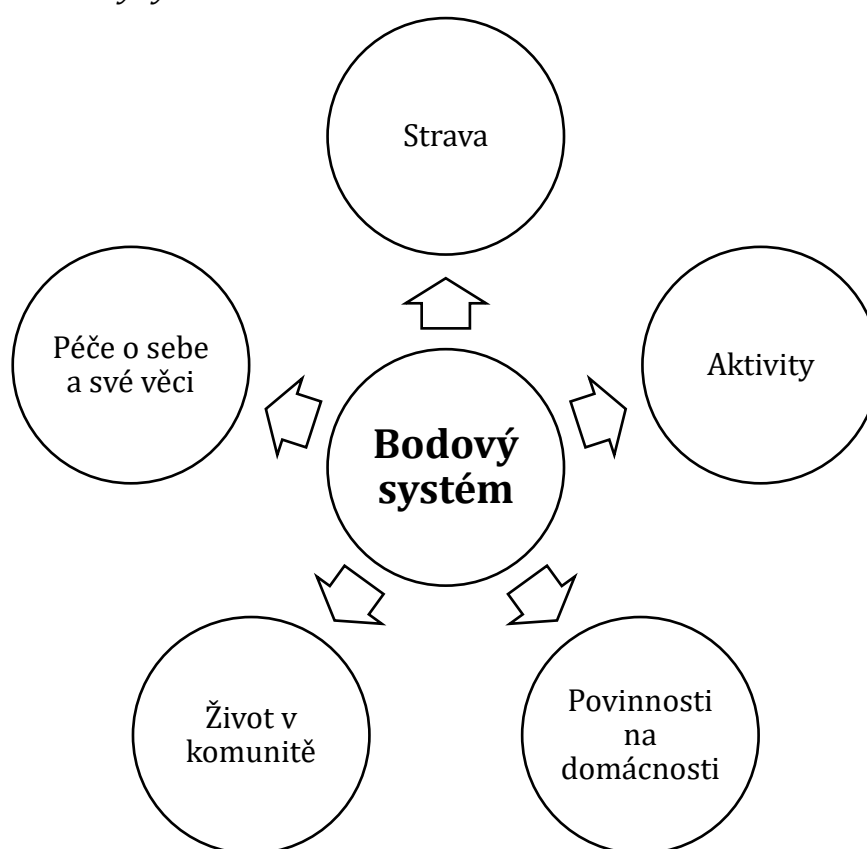


Zdroj: vlastní

## O8: Pokud ano, můžete ji prosím blíže specifikovat?

V této otázce všichni komunikační partneři popisovali Bodový systém, který v domácnosti Slunečná používají. KP1, KP2, KP4 a KP5 ve svých odpovědích uvedli 5 kategorií, ze kterých se Bodový systém skládá. Těmi jsou strava, aktivity, povinnosti na domácnosti, život v komunitě a péče o sebe a své věci. Pravidla získávání bodů popisuje KP4: „...Denně může být klientovi přiděleno maximálně šest bodů.“ Body však mohou klienti i ztratit. „Pokud se klient zachová nevhodně či není aktivní, není mu bod v dané sekci přidělen, např. pokud se chová nevhodně, nemá bod za soužití v komunitě. Pokud odmítne účast na domluvených aktivitách, nedostává přidělen bod.“ (KP1). Motivace Bodového systému spočívá v tom, že: „...jsou tak moc soutěživý a získáním 200 bodů mají den uživatele, tak se velmi snaží dodržovat všechna nastavená pravidla na naší službě.“ (KP2) Den uživatele/obyvatele dle KP3 znamená, že: „ ten den, si klient naplánuje, jak chce a se svým klíčovým průvodcem si ho užijí. Může to být výlet s obědem, nákupy, oblíbená kavárna, kadeřnice, masáž atd.“

Schéma 6 Bodový systém



Zdroj: vlastní

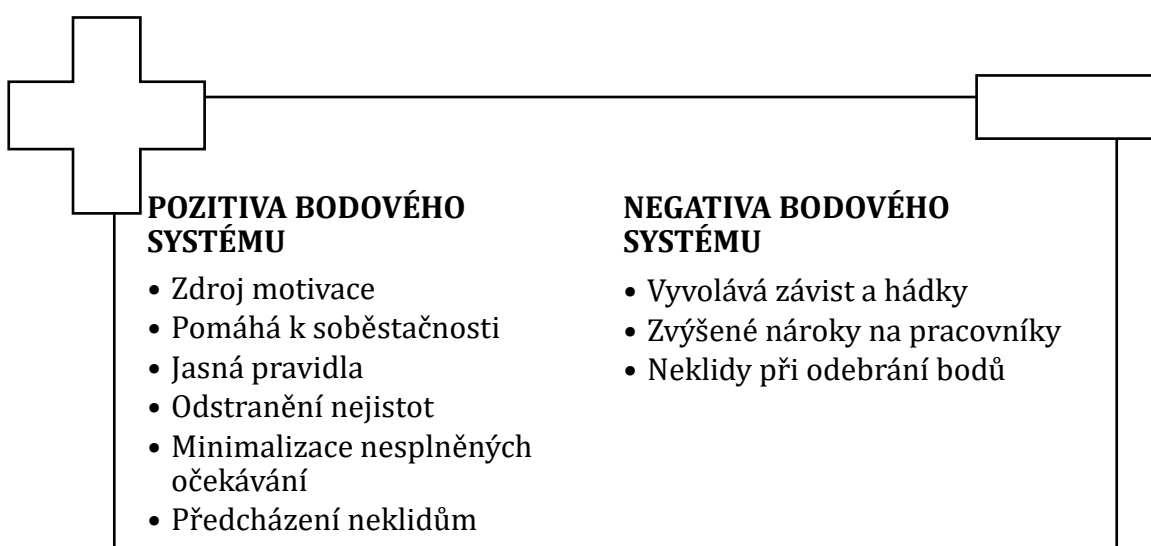
## O9: Jaká pozitiva nebo negativa Vám aplikace této techniky přináší?

Jak uvádí KP4: „Dle mého názoru pozitiva převažují.“. Pozitiva a negativa bodového systému, která se objevovala v různých formulacích téměř u všech komunikačních partnerů, jsou graficky znázorněny v níže uvedeném schématu. K negativům bodového systému ještě KP4 přidává: „nutnost jednotného postupu a permanentní doladování systému.“

Pozitiva a negativa bodového systému velice dobře shrnuje výpověď KP1 „Systém klienty motivuje být aktivní či se krotit při případných neklidech, nedokáže však zcela zamezit negativním projevům chování. Je motivací pro klienty, ti se mají čeho držet, porovnávat se s ostatními. Jsou velice soutěživí, nechtějí být pozadu oproti ostatním. U některých klientů může být projev chování, buď všechno, nebo nic. V takovém případě, kdy klient ví, že se něčím provinil a nemůže již v daný den získat bod, bojkotuje ostatní aktivity a chce mít stav bodů 0. V takových případech je systém pro danou chvíli demotivační.“

KP1 také poskytl porovnání stavu před a po zavedení bodového systému. „Dochází k razantní korekci nevhodného chování či k podpoře aktivity klientů. Dokážeme porovnat období před zavedením systému a po jeho spuštění, rozdíly v chování klientů jsou obrovské.“

Schéma 7 Pozitiva a negativa bodového systému



Zdroj: vlastní

## **8.4. Odpovědi na výzkumné otázky**

### 1. DVO: Jaká režimová opatření tato pobytová služba v praxi používá?

Na základě odpovědí získaných v rozhovorech s pracovníky domácnosti Slunečná se mezi režimová opatření řadí důsledné dodržování režimu dne. Klienti se řídí 2 denními harmonogramy. První se používá ve všední dny a druhý ve dnech volna, například o víkendech, svátcích či prázdninách.

Klienti s PWS jsou zapojeni do mnoha aktivit. Účastní se jak společenských akcí, které pořádá Domov Maxov pro všechny své klienty, tedy i klienty bez PWS. Dále se klienti účastní sociálně terapeutických dílen, které jsou zahrnuty v harmonogramu dne. Někteří klienti mohou také docházet v doprovodu pracovníků domácnosti Slunečná do zaměstnání. Společně se starají o svou domácnost, chodí na procházky, jezdí na výlety a jednou ročně jedou na společnou dovolenou.

Z rozhovorů vyplývá, že tzv. food security neboli potravinová bezpečnost je zajištěna zamykáním lednice a skříní s potravinami. Jídlo je pro ně chystáno ve společné kuchyni Maxova, kde si ho klienti vyzvedávají a nosí si ho na svou domácnost. Dále sem spadá omezení klientů ve volném pohybu. Domácnost Slunečná je dle zákona o sociálních službách domovem se zvláštním režimem. Klienti mají také stanoveny přesné časy jídel, jak vyplývá z denního a nočního harmonogramu.

### 2. DVO: Jaké problémy klientů pracovníci řeší nejčastěji?

Na základě rozhovorů lze říci, že klienti s PWS vykazují znaky velkého množství problematického chování, které vyplývá z charakteristik jejich syndromu. Pracovníci se u nich nejčastěji setkávají s tvrdohlavostí, náladovostí, negativismem, závistí a absencí empatie. Dále se potýkají s projevy agrese, ať už slovní nebo fyzické. U klientů se také vyskytují záchvaty vzteku, křiku a pláče, manipulativní jednání a sebepoškozování. Pracovníci už také museli řešit krádeže.

Mezi klienty pracovníci pozorují provokace a hádky, což souvisí s problémy společného soužití mezi klienty. Ty vyplývají i z toho, že na domácnosti bydlí muži a ženy dohromady, což někteří z dotázaných pracovníků vnímají negativně. Neshody v rámci společného soužití jsou dány i tím, že klienti s PWS jsou sebestřední, jak se

ukázalo z odpovědí pracovníků domácnosti Slunečná, proto je pro ně obtížné navázat přátelství, jelikož si často závidí.

Všichni z komunikačních partnerů se shodli na tom, že nejdůležitější je v jejich práci projevům problematického chování předcházet. Ale jak jeden z nich podotknul, ne všemu se dá předejít. V takových situacích pracovníci pak postupují dle krizových plánů a v případě fyzického napadení využívají prvky šetrné sebeobranu. Pro tyto chvíle také zkouší využívání ventilačních technik, které v současné chvíli pro každého z jejich klientů vymýšlejí.

### 3. DVO: Jaké specifické motivační techniky pracovníci v Domově Maxov s klienty s PWS používají?

Tou hlavní motivační technikou využívanou při práci s klienty s PWS v Domově Maxov je Bodový systém, jak vyplynulo z odpovědí všech dotázaných. Jedná se o program, který má za úkol klienty motivovat k dodržování společných pravidel domácnosti Slunečná. Klienty za dodržování pravidel získávají body, denně mohou získat 6 bodů. Při nasbírání 200 bodů mohou klienti mít den obyvatele se svým klíčovým pracovníkem, což je pro ně obrovskou motivací, jelikož jsou velmi soutěživí, jak vyplývá z dat, která jsem díky rozhovorům získala. Při porušení pravidel jim nemusí být body přiděleny. Pravidla lze rozdělit do pěti následujících kategorií: strava, aktivity, povinnosti na domácnosti, život v komunitě a péče o sebe a své věci.

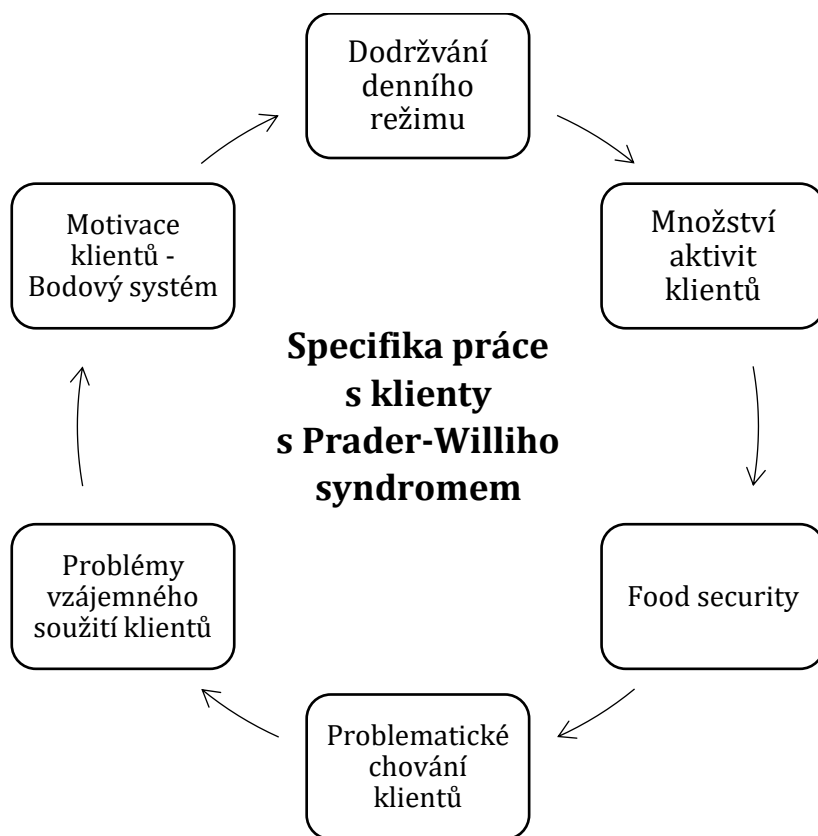
Dle slov pracovníků, výhody tohoto systému převládají. Je zdrojem motivace. Dále nástrojem, který pomáhá klientům k soběstačnosti. Stanovuje jasná pravidla, čímž odstraňuje u klientů nejistotu, minimalizuje počet nesplněných očekávání klientů. Díky tomu předchází neklidům klientů s PWS a dalším formám problematického chování. Mezi jeho negativa dle pracovníků patří to, že může být zdrojem závidivosti mezi klienty a vyvolávat hádky. Jeho vyhodnocování může být pro pracovníky náročné. Odebírání bodů může u klientů vyvolat neklid.



## HVO: Čím je péče o klienty s PWS specifická?

Ze strukturovaných rozhovorů, které jsem s pracovníky domácnosti Slunečná uskutečnila, vyplynulo, že práce/péče o klienty s PWS je z jejich zkušenosti specifická tím, že je třeba dbát na dodržování denního režimu, jež mají klienti stanovený. V denním harmonogramu jsou uvedeny aktivity, kterým se klienti věnují. Aktivity a dodržování režimu jsou součástí food security, jelikož režim dne stanovuje přesné časy jídel a aktivity pomáhají odvést myšlenky klientů na jídlo. Food security (potravinová bezpečnost) je dále posilněna uzamčením potravin. Důsledné dodržování režimu dne, zaměstnávání klientů aktivitami a vytvoření bezpečného potravinového prostředí patří do prevence problematického chování, které pracovníci v rozhovorech popisovali. Problematickému chování je třeba předcházet i z důvodů udržení pozitivních vztahů mezi klienty domácnosti Slunečná. K dodržování všech výše uvedených pravidel, klienty s PWS motivuje Bodový systém, který ale sám může být zdrojem neklidů, tedy problematického chování. Z toho vyplývá, že práce s klienty je velmi komplexní. Všechny složky se navzájem ovlivňují. To je zachyceno na schématu číslo 8 – Specifika práce s klienty s Prader-Williho syndromem.

*Schéma 8 Specifika práce s klienty s Prader-Williho syndromem*



Zdroj: vlastní

## Diskuze

Cílem praktické části mé diplomové práce bylo zjistit, jakým způsobem probíhá práce s klienty s Prader-Williho syndromem v Domově Maxov, na domácnosti Slunečná. Jedná se totiž zatím o jedinou pobytovou službu, která je zaměřená přímo na klienty s PWS v České republice. Cílem výzkumu bylo lépe poznat jednotlivá opatření, jež je nutné zavést, aby byla služba pro klienty s PWS místem, které pro ně bude bezpečné, a ve kterém budou moci dlouhodobě žít. Proto jsem si jako hlavní výzkumnou otázku zvolila: **„Čím je péče o klienty s PWS specifická?“**. Abych na ni mohla lépe odpovědět, blíže jsem ji specifikovala třemi dílčími výzkumnými otázkami: **„Jaká režimová opatření tato pobytová služba v praxi používá?“**, **„Jaké problémy klientů pracovníci řeší nejčastěji?“**, **„Jaké specifické motivační techniky pracovníci v Domově Maxov s klienty s PWS používají?“**

Práce s klienty s PWS v Domově Maxov je specifická tím, že vyžaduje zavedení řady konkrétních postupů práce, aby bylo zajištěno bezpečné a co nejharmoničtější soužití jejich klientů. V první řadě je třeba zaměřit se na dodržování denního harmonogramu, který mají klienti s PWS na domácnosti Slunečná neustále k dispozici. Díky němu dopředu ví, co mají očekávat. Neočekávané změny či porušení harmonogramu dne mohou u těchto klientů vést k problematickému chování.

Dále je třeba také zajistit řadu aktivit, které klienty zaměstnají, ale zároveň je i motivují. Například den obyvatele je aktivitou, která je pro ně velkou motivací k dodržování pravidel, harmonogramu dne či k účasti na běžných, každodenních aktivitách, a to díky tomu, že je součástí bodového systému. Bodový systém je specifická motivační technika, jež se v domově Maxov uplatňuje. Bodový systém klienty vede k dodržování společných pravidel na základě možnosti získávat body. Při dosažení 200 bodů mohou klienti jít v rámci dne obyvatele na výlet, do restaurace...

Po zavedení Bodového systému pracovníci u klientů zaznamenali výrazné zlepšení v chování. Problematické chování je jedním z charakteristických znaků Prader-Williho syndromu, a proto s ním musí v Domově Maxov pracovat. Z rozhovorů vyplývá, že je vždy nejdůležitější prevence. Tou je dodržování všech opatření a pravidel, která byla pro klienty s PWS stanovena. V případě eskalace krizové situace, například při agresivním chování, kdy klient ohrožuje sebe anebo své okolí, využívají pracovníci prvky šetrné sebeobrany. Pro tyto situace v současné chvíli pracují na

vytvoření ventilačních technik, které by jim měly usnadnit tyto situace řešit. Práce s klienty s PWS je charakteristická i obtížným soužitím klientů s PWS, což může vést k dalším projevům problematického chování.

Práce s klienty s PWS je tedy specifická svou provázaností, pochybení v jedné oblasti může být spouštěčem například problematického chování, které pak následně negativně působí na ostatní klienty a naruší tak již velmi křehké soužití těchto osob. Z literatury vyplývá, že pro dobrou práci s klienty s PWS je třeba mít i dobré znalosti problematiky Prader-Williho syndromu. Lepší pochopení je totiž klíčem k porozumění specifických potřeb těchto klientů.

Na význam dodržování režimu dne a stanovení rozvrhu aktivit upozorňuje i literatura, ze které vyplývá, že stanovení režimu dne u klientů s PWS snižuje úzkost, podporuje soustředění a pozornost. Aktivity zase odvádí klientovy myšlenky na jídlo a umožňují mu tak mít i jiné zájmy. Projevem hyperfagie je totiž i třeba obsese jídlem, potřeba o jídle neustále hovořit či být ujišťován, kdy bude podáváno další jídlo. Těmto projevům zabraňuje harmonogram dne tím, že jim jasně stanovuje časy jídel. Ze stejného důvodu je výhodné dát klientům přesný jídelníček, jak doporučuje například článek *Food Security for PWS*.<sup>111</sup>

Problematické chování, které dotázaní pracovníci u klientů s PWS pozorují, odpovídá behaviorálnímu fenotypu PWS, který popisuje článek *The Behaviour Phenotype in Prader-Willi Syndrome*.<sup>112</sup> Je zajímavé, že se v rozhovorech při otázce o zvládání problematického chování nevyskytla zmínka o důležitosti pečlivého zápisu takového chování, u jednotlivých klientů. Ze zápisů lze totiž vysledovat důvody, kvůli kterým k chování došlo. Díky znalosti příčin problematického chování lze stanovit účinná preventivní opatření. Zápisy jsou také zárukou toho, že budou jednotliví pracovníci postupovat vždy stejně a budou dodržovat jednotná pravidla. Kvalitní zápisy také podporují správné fungování týmu. Této problematice se věnuje kapitola s názvem *Residential Care for Adults with Prader-Willi Syndrome* v knize *Management of Prader-Willi Syndrome*<sup>113</sup> a článek *A closer look at challenging behaviour*.<sup>114</sup>

---

<sup>111</sup> Prader-Willi Syndrom Association New Zealand. *Food Security for PWS*. [online].

<sup>112</sup> PWSA<sup>UK</sup>. *The Behaviour Phenotype in Prader-Willi Syndrome* [online].

<sup>113</sup> BUTLER, Merlin, Phillip D. K. LEE a Barbara Y. WHITMAN. *Management of Prader-Willi Syndrome*

<sup>114</sup> PWSA<sup>UK</sup>. *A closer look at challenging behaviour* [online].

Z literatury je zřejmé, že obdoby zmíněného Bodového systému jsou velmi oblíbenou metodou práce s klienty s PWS. Je možné se dočíst o řadě takových systémů. Některé jsou jednoduché a pracují s fyzickými žetony. Existují i skutečně propracované programy, například Systém využívající k motivaci kalorie<sup>115</sup>. Ten vyžaduje velké úsilí jednak od pracovníků, tak i od klientů, jelikož vyžaduje znalost kalorických údajů jednotlivých potravin, vedení kalorické banky a jeho součástí jsou i pokuty. Bodový systém používaný v Domově Maxov se od nich odlišuje svým dělením na jednotlivé kategorie (strava, aktivity, povinnosti na domácnosti, život v komunitě a péče o sebe a své věci), za které klienti dostávají body. V jiných systémech jsou body například přiřazovány dle časových intervalů, ve kterých nedošlo k porušení pravidel či k problémovému chování, například každé dvě hodiny.

Jeden z dotázaných pracovníků uvedl jako nevýhodu Bodového systému, že: „*v případě, kdy klient ví, že se něčím provinil a nemůže již v daný den získat bod, bojkotuje ostatní aktivity a chce mít stav bodů 0. V takových případech je systém pro danou chvíli demotivační.*“ Tento problém by mohlo řešit uplatňování pravidla ze Systému využívajícího k motivaci kalorie. V tomto systému se uplatňuje pravidlo, když klient s podporou personálu zvládne situaci vyřešit/zabránit její eskalaci, například pomocí relaxačních technik zastaví další stupňování záchvatu vzteku, kalorie (v případě bodového systému bod) za danou kategorii získá a není tedy penalizován. Domnívám se, že by tento postup mohl u klientů podpořit účinnost ventilačních technik, které pro klienty s PWS v Domově Maxov zavádějí a zároveň by to mohlo zabránit vzniku výše uvedené situace.

Přínos této práce spočívá v tom, že se zaměřuje na práci s klienty s Prader-Williho syndromem v sociálních zařízeních, jelikož většina dostupných zdrojů, v této oblasti, se věnuje hlavně genetickému podmínění tohoto syndromu či zdravotním komplikacím, které Prader-Williho syndrom na sebe váže. Z mnohých studií vyplývá, že se zvyšuje očekávaná délka dožití těchto klientů, a tedy lze předpokládat, že bude přibývat i počet zájemců o sociální služby pro klienty s PWS. Péče o ně je opravdu náročná. Proto je třeba zvýšit povědomí o práci s těmito klienty a přispět tak k rozvoji

---

<sup>115</sup> BEDARD, Kasey E., Annette K. GRIFFITH, Mark A. LISTER a Mark A. SWAIN. Behavioral and Dietary Management for Adults with Prader-Willi Syndrome in a Residential Setting. *Advances in neurodevelopmental disorders* [online].

služeb na ně specializovaných. Myslím, že má tato práce v budoucnu potenciál na další rozpracování. Bylo by třeba zajímavé zaměřit se na aplikaci programu Boss (program podporující vytvoření vztahů mezi klienty s PWS) v českých podmínkách a ověřit, zda funguje i v našich podmínkách. Anebo se zaměřit na různé metody, jak zvládat problematické chování u klientů s Prader-Williho syndromem a jak mu efektivněji předcházet.

## Závěr

Teoretická část mé diplomové práce přináší základní poznatky o Prader-Williho syndromu. Jedná se o velmi variabilní genetické onemocnění postihující více tělesných systémů. Jeho symptomy vykazují velkou proměnlivost a klinické projevy se mění v průběhu života klienta. PWS vzniká náhodně na genetickém podkladu v důsledku selhání exprese paternálně zděděných genů na 15. chromozomu.

Většina znaků tohoto syndromu je připisována dysfunkci hypotalamu. Hypotalamická dysfunkce je zodpovědná za nesprávnou regulaci pocitu hladu a sytosti. Z tohoto důvodu lidé s PWS trpí hyperfagií, tedy neukojitelným hladem. Pokud není hyperfagie kontrolovaná, rozvíjí se u osob s PWS obezita, v důsledku, které se u nich často vyskytují různé přidružení zdravotní problémy, např. diabetes mellitus II. typu. Dále je pro tento syndrom charakteristická hypotonie, tedy slabý svalový tonus. U osob s PWS se vyskytují vývojové a kognitivní poruchy, poruchy chování a často i psychické problémy.

Těmto příznakům je třeba věnovat zvýšenou pozornost při péči nebo práci s lidmi s PWS. Je třeba zajistit jim bezpečné prostředí, kde budou prospívat. Proto je důležité dbát na dodržování diety a uschovávat potraviny, aby se předešlo obezitě. Dále je třeba jim poskytnout dostatek aktivit, aby nemuseli neustále na jídlo myslet. Jídlo bývá často spouštěčem projevů problematického chování, jelikož v lidech s PWS vyvolává úzkost. Poruchy kognitivních funkcí vedou k problémům se socializací. Proto soužití s osobami s Prader-Williho syndromem bývá náročné, jelikož se nedovedou vžít do situace druhých.

Díky péči, která je v dnešní době dostupná, se lidé s PWS dožívají mnohem vyššího věku než v minulosti. Z tohoto důvodu lze usuzovat, že se počet osob s Prader-Williho syndromem bude zvyšovat a zároveň bude častěji docházet k tomu, že klienti s PWS přežijí své rodiče nebo že se jejich rodiče o ně nedokáží postarat. Mnohé výzkumy upozorňují na velkou zátěž, jež péče o osoby s PWS znamená. Proto je třeba věnovat této specifické skupině pozornost a vybudovat síť sociálních služeb, které budou brát ohled na všechna specifika práce s touto skupinou.

V České republice se zatím specializuje na Prader-Williho syndrom jen jedno zařízení. Je jím Domov Maxov, kde také probíhal výzkum mé diplomové práce. Jeho cílem bylo zjistit, čím je péče o klienty s PWS specifická a čeho je třeba si všimnout při

vytváření bezpečného prostředí pro tyto klienty. Z rozhovorů s pracovníky Domova Maxov, domácnost Slunečná, kde klienti s Prader-Williho syndromem žijí, vyplynulo 6 hlavních oblastí, kterým je třeba při vytvoření vhodného prostředí pro osoby s PWS věnovat pozornost. Jsou jimi: dodržování denního režimu, množství aktivit klientů, food security (zajištění takového prostředí, kde není jídlo pro klienty s PWS volně k dispozici), zvládání problematického chování klientů, vzájemné soužití klientů a potřeba jejich motivace. K té využívají v Domově Maxov speciálního Bodového systému. Všechny výše zmíněné oblasti jsou spolu navzájem provázané a je třeba je při práci s klienty s PWS neopomíjet.

Prader-Williho syndrom, a především oblast sociální práce s klienty s Prader-Williho syndromem, je v České republice značně nepopsané a nové téma. Z těchto důvodů jsem při vypracování této diplomové práce čerpala převážně z elektronických zdrojů. Tato práce by mohla být nápomocna ke zvýšení povědomí o této problematice.

## **Abstrakt**

Tato diplomová práce se věnuje problematice klientů s Prader-Williho syndromem, pro které Domov Maxov zřídil pobytovou službu. Jedná se zatím o jedinou takovou službu v České republice. Cílem práce bylo zjistit, jakým způsobem probíhá práce s klienty s Prader-Williho syndromem v Domově Maxov, a jaká jsou její specifika. Práce je rozdělena na teoretickou a praktickou část.

Oblast sociální práce s klienty s Prader-Williho syndromem je v České republice nové téma. Proto teoretická část obsahuje obecné informace o Prader-Williho syndromu. Dále se zaměřuje na režimová opatření, která jsou nutná pro bezpečí a zdravý vývoj klientů s PWS a na způsoby práce s těmito klienty.

Praktickou část tvoří kvalitativní výzkum. Výzkum probíhal formou strukturovaných rozhovorů s pěti pracovníky Domova Maxov. Výsledky ukazují, že je práce s klienty s Prader-Williho syndromem velice komplexní. Skládá se ze šesti základních částí, mezi které patří dodržování denního režimu, množství aktivit klientů, food security, problematické chování klientů, problémy vzájemného soužití klientů a motivace klientů. Všechny složky jsou úzce propojené a navzájem se ovlivňují.



## **Abstract**

This thesis addresses the issue of clients with Prader-Willi syndrome (PWS), for whom Domov Maxov has established a residential service. It is currently the only such service in the Czech Republic. The primary objective of this thesis was to investigate the methods employed in working with clients with Prader-Willi syndrome at Domov Maxov and to identify its specifics. The thesis is divided into two parts: theoretical and practical.

The field of social work with clients with Prader-Willi syndrome is a new topic in the Czech Republic. Therefore, the theoretical part provides general information about Prader-Willi syndrome. It also focuses on the regimen measures necessary for the safety and healthy development of clients with PWS, along with the ways of working with these clients.

The practical part consists of qualitative research. The research was conducted in the form of structured interviews with five staff members of Domov Maxov. The results reveal that working with clients with Prader-Willi syndrome is highly complex. It involves six key components. These include adherence to the daily routine, the number of client activities, ensuring food security, addressing problematic client behaviour, and managing client interpersonal problems and client motivation. All these components are closely connected and interact with each other.

## SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY

1. ALLEN, Kerry. Managing Prader–Willi syndrome in families: An embodied exploration. *Social science & medicine (1982)* [online]. OXFORD: Elsevier, 2011, 72(4), 460-468 [cit. 2023-06-25]. ISSN 0277-9536. Dostupné z: doi:10.1016/j.socscimed.2010.11.032
2. BEDARD, Kasey E., Annette K. GRIFFITH, Mark A. LISTER a Mark A. SWAIN. Behavioral and Dietary Management for Adults with Prader–Willi Syndrome in a Residential Setting. *Advances in neurodevelopmental disorders* [online]. Cham: Springer International Publishing, 2021, 5(1), 93-101 [cit. 2023-07-10]. ISSN 2366-7532. Dostupné z: doi:10.1007/s41252-020-00185-4
3. BOHONOWYCH, Jessica. PWS Registry Data: 88 % Have Received Speech Therapy. [online]. Covina: Foundtion for Prader-Willi Research, © 2020 [cit. 2023-05-03]. Dostupné z: <https://www.fpwr.org/blog/pws-registry-data-88-percent-have-received-speech-therapy-infographic>
4. BUTLER, Merlin, Phillip D. K. LEE a Barbara Y. WHITMAN. *Management of Prader-Willi Syndrome*. 3rd ed. US: Springer, 2010. ISBN 978-1441920577.
5. CASSIDY, Suzanne B a Daniel J DRISCOLL. Prader-Willi syndrome. *European journal of human genetics: EJHG* [online]. Basingstoke: Nature Publishing Group, 2009, 17(1), 3-13 [cit. 2023-05-04]. ISSN 1018-4813. Dostupné z: doi:10.1038/ejhg.2008.165
6. DUIS, Jessica, Pieter J. VAN WATTUM, Ann SCHEIMANN, et al. A multidisciplinary approach to the clinical management of Prader–Willi syndrome. *Molecular genetics & genomic medicine* [online]. United States: John Wiley & Sons, 2019, 7(3), e514-n/a [cit. 2023-05-07]. ISSN 2324-9269. Dostupné z: doi:10.1002/mgg3.514
7. DRUMMOND, C. L., A. C. MORAES, M. J. F. NETO a D. A. L. PEDREIRA. P40.03: Three-dimensional sonographic assessment of the fetal face with Prader-Willy

- syndrome. *Ultrasound in obstetrics & gynecology* [online]. Chichester, UK: John Wiley & Sons, 2007, 30(4), 601-602 [cit. 2023-05-07]. ISSN 0960-7692. Dostupné z: doi:10.1002/uog.4892
8. ELENA, Grechi, Cammarata BRUNA, Mariani BENEDETTA, Di Candia STEFANIA a Chiumello GIUSEPPE. Prader-Willi Syndrome: Clinical Aspects. *Journal of obesity* [online]. United States: Hindawi Limiteds, 2012, 2012, 473941-13 [cit. 2023-05-05]. ISSN 2090-0708. Dostupné z: doi:10.1155/2012/473941
  9. Famcare for families with PWS: Exercise for People with Prader-Willi Syndrome (PWS) [online]. Cambridge: International Prader-Willi Syndrome Organisation, ©IPWSO 2023 [cit. 2023-07-02]. Dostupné z: <https://irp-cdn.multiscreensite.com/1b38aac2/files/uploaded/7.%20Exercise%20for%20People%20with%20PWS.pdf>
  10. Foudation for Prader-Willi research. BOSS. Building our social skills. [online]. Covina: Foundtion for Prader-Willi Research, © 2020 [cit. 2023-06-28]. Dostupné z: <https://www.fpwr.org/hubfs/Snackables/Content/BOSS-Curriculum/BOSS%20e-book.pdf>
  11. Foudation for Prader-Willi research. Helping young people with PWS build social skills. A Guide for Parents and Clinicals. [online]. Covina: Foundtion for Prader-Willi Research, © 2020 [cit. 2023-06-28]. Dostupné z: <https://www.fpwr.org/hubfs/PDFs/BOSS%20Parent%20Fact%20Sheet.pdf>
  12. Foudation for Prader-Willi research. Hyperphagia in Prader-Willi syndrome [online]. Covina: Foundtion for Prader-Willi Research, © 2020 [cit. 2023-05-22]. Dostupné z: [https://www.fpwr.org/hubfs/Offers/Hyperphagia\\_in\\_Prader-Willi\\_Syndrome.pdf](https://www.fpwr.org/hubfs/Offers/Hyperphagia_in_Prader-Willi_Syndrome.pdf)
  13. Foudation for Prader-Willi research. PWS Mental Health Guidebook [online]. Covina: Foundtion for Prader-Willi Research, © 2020 [cit. 2023-05-22]. Dostupné

- z: [https://www.fpwr.org/hubfs/Landing\\_Pages/PWS-Mental-Health/PWS-Mental-Health-Guidebook-download.pdf](https://www.fpwr.org/hubfs/Landing_Pages/PWS-Mental-Health/PWS-Mental-Health-Guidebook-download.pdf)
14. Foudation for Prader-Willi research. Social Skills and Prader-Willi Syndrome [online]. Covina: Foundtion for Prader-Willi Research, © 2020 [cit. 2023-05-22]. Dostupné z: <https://www.fpwr.org/hubfs/Offers/Social-Skills-and-Prader-Willi-Syndrome-download.pdf>
15. Foudation for Prader-Willi research. The Importance of Growth Hormone Therapy for PWS. [online]. Covina: Foundtion for Prader-Willi Research, © 2020 [cit. 2023-05-22]. Dostupné z: [https://www.fpwr.org/hubfs/Pillar\\_Pages/growth-hormone/The-Importance-of-Growth-Hormone-Therapy-for-PWS.pdf?utm\\_medium=email&\\_hsmi=43968377&\\_hsenc=p2ANqtz-9q2hvs5ogpEtx5aHVaxKwNzGNA0VgaetJlLhXPeejU-gSnWqHwQA38C4ER-5tTdfqgeL6V6yHLAZg6pwdXCt5serkviQ&utm\\_content=43968377&utm\\_source=hs\\_automation](https://www.fpwr.org/hubfs/Pillar_Pages/growth-hormone/The-Importance-of-Growth-Hormone-Therapy-for-PWS.pdf?utm_medium=email&_hsmi=43968377&_hsenc=p2ANqtz-9q2hvs5ogpEtx5aHVaxKwNzGNA0VgaetJlLhXPeejU-gSnWqHwQA38C4ER-5tTdfqgeL6V6yHLAZg6pwdXCt5serkviQ&utm_content=43968377&utm_source=hs_automation)
16. GODLER, David E. a Merlin G. BUTLER. *Genetics of Prader-Willi syndrome*. Basel: MDPI – Multidisciplinary Digital Publishing Institute, 2022. ISBN 3-0365-5026-7.
17. GUNAY-AYGUN, Merel, Stuart SCHWATZ, Shauna HEEGER, Mary Ann O'RIORNAN, Suzanne B. CASSIDY. The Changing Purpose of Prader-Willi Syndrome Clinical Diagnostic Criteria and Proposed Revised Criteria. *Pediatrics* [online]. DuPage County: American Academy of Pediatrics, 2001; 108 (5), [cit. 2023-05-04]. Dostupné z: <https://doi.org/10.1542/peds.108.5.e92>
18. HENDL, Jan. *Kvalitativní výzkum: základní metody a aplikace*. Praha: Portál, 2005. ISBN 80-7367-040-2.
19. *Historie Domova – Domov Maxov* [online]. Domov Maxov, © 2023 [cit. 2023-06-30]. Dostupné z: <https://www.domovmaxov.eu/o-nas/historie/>

20. HURREN, Bradley J. a Natasha A.M.S. FLACK. Prader-Willi Syndrome: A spectrum of anatomical and clinical features. *Clinical anatomy (New York, N.Y.)* [online]. United States: Blackwell Publishing, 2016, 29(5), 590-605 [cit. 2023-05-07]. ISSN 0897-3806. Dostupné z: doi:10.1002/ca.22686
21. *Chráněné bydlení – Prader-Willi spolek* [online]. Praha: Prader-Willi spolek, 2021 [cit. 2023-06-30]. Dostupné z: <https://www.prader-willi.cz/chrane-bydleni/>
22. JELÍNEK, Jan a Vladimír ZICHÁČEK. *Biologie pro gymnázia: (teoretická a praktická část)*. 6. rozš. vyd. Olomouc: Nakladatelství Olomouc, 2003. ISBN 80-7182-159-4.
23. KRIZEK, G.O., R. Honzák. Projevy duševních porucha obtíže při jejich popisování Část III. Skin picking. *Praktický lékař* [online]. 2004, 7 (4), s. 181-185. [cit. 2023-05-22]. Dostupné z: <https://www.prolekare.cz/casopisy/prakticky-lekar/2004-4/projevy-dusevnich-porucha-obtize-pri-jejich-popisovanicast-iii-skin-picking-24592>
24. MAZAHERI, M. M., R. D. RAE-SEEBACH, H. E. PRESTON, M. SCHMIDT, S. KOUNTZ-EDWARDS, N. FIELD, S. CASSIDY a W. PACKMAN. The impact of Prader-Willi syndrome on the family's quality of life and caregiving, and the unaffected siblings' psychosocial adjustment. *Journal of intellectual disability research* [online]. HOBOKEN: Blackwell Publishing, 2013, 57(9), 861-873 [cit. 2023-05-06]. ISSN 0964-2633. Dostupné z: doi:10.1111/j.1365-2788.2012.01634.x
25. Medical Specialists in Prader-Willi syndrome: Prader-Willi syndrome Medical Alerts. US: International Prader-Willi Syndrome Organisation, 2011
26. MCCANDLESS, Shawn E, Marissa SUH, David YIN, et al. SUN-604 U.S. Prevalence & Mortality of Prader-Willi Syndrome: A Population-Based Study of Medical Claims. *Journal of the Endocrine Society* [online]. US: Oxford University Press, 2020, 4(Supplement\_1) [cit. 2023-05-03]. ISSN 2472-1972. Dostupné z: doi:10.1210/jendso/bvaa046.993

27. MIOVSKÝ, Michal. *Kvalitativní přístup a metody v psychologickém výzkumu*. Praha: Grada, 2006. Psyché (Grada). ISBN isbn80-247-1362-4.
28. MISQUIATTI, Andréa Regina Nunes, Melina Pavini CRISTOVÃO a Maria Claudia BRITO. Trajectory and outcomes of speech-language therapy in the Prader-Willi syndrome (PWS): Case report. *Jornal da Sociedade Brasileira de Fonoaudiologia* [online]. Brazil, 2011, 23(1), 77-81 [cit. 2023-05-21]. ISSN 2179-6491. Dostupné z: doi:10.1590/S2179-64912011000100016
29. MPSV: *Koncepce podpory transformace pobytových sociálních služeb v jiné typy sociálních služeb, poskytovaných v přirozené komunitě uživatele a podporující sociální začlenění uživatele do společnosti* [online]. Praha: Ministerstvo práce a sociálních věcí, 2007 [cit. 2023-07-10]. Dostupné z: [https://www.mpsv.cz/documents/20142/225517/Koncepce\\_podpory.pdf/](https://www.mpsv.cz/documents/20142/225517/Koncepce_podpory.pdf/)
30. OTOVÁ, Berta, Romana MIHALOVÁ a Klára BOBKOVÁ. *Základy biologie a genetiky člověka*. Vydání druhé. Praha: Univerzita Karlova, nakladatelství Karolinum, 2020. ISBN 978-80-246-4565-0.
31. PWS – Prader-Willi spolek. Prader-Willi spolek – Prader-Willi spolek, informace o syndromu Prader-Willi [online]. Dostupné z: <https://www.prader-willi.cz/o-pws/>
32. PWSA of WI. Activity Planning and Exercise for Adults with Prader-Willi Syndrome. [online]. Oconomowoc: PWSA of Wisconsin, Inc., 2022 [cit. 2023-07-10]. Dostupné z: [https://pwsaofwi.org/resources/Documents/EducationalVideosHandouts/PWS\\_ActivityPlanningAndExerciseAdults\\_BarbDorn.pdf](https://pwsaofwi.org/resources/Documents/EducationalVideosHandouts/PWS_ActivityPlanningAndExerciseAdults_BarbDorn.pdf)
33. Prader-Willi spolek – Prader-Willi spolek, informace o syndromu Prader-Willi. *Prader-Willi spolek – Prader-Willi spolek, informace o syndromu Prader-Willi* [online]. Dostupné z: <https://www.prader-willi.cz/>

34. PRADER-WILLI, z.s. – Prader-Willi spolek, informace o syndromu. Praha: Prader-Willi spolek, 2021 [cit. 2023-06-30]. [online]. Dostupné z: <https://www.prader-willi.cz/prader-willi-z-s/>
35. Prader-Willi Syndrom Association New Zealand. Food Security for PWS. [online]. Silverdale: Prader-Willi Syndrome Association (NZ) Inc. Providing advocacy, education and support for New Zealanders with PWS and their families, © 2023 [cit. 2023-06-28]. Dostupné z: <https://www.pws.org.nz/wp-content/uploads/2018/09/Food-Security-for-PWS.pdf>
36. Prader-Willi Syndrom Association New Zealand. Residential care and supported living 18-25 years [online]. Silverdale: Prader-Willi Syndrome Association (NZ) Inc. Providing advocacy, education and support for New Zealanders with PWS and their families, © 2023 [cit. 2023-07-10]. Dostupné z: <https://www.pws.org.nz/wp-content/uploads/2018/09/11-Residential-care-and-supported-living-18-25-yrs.pdf>
37. PROFFITT, Jennifer, Kathryn OSANN, Barbara MCMANUS, Virginia E. KIMONIS, Janalee HEINEMANN, Merlin G. BUTLER, David A. STEVENSON a June-anne GOLD. Contributing factors of mortality in Prader-Willi syndrome. American journal of medical genetics. Part A [online]. Hoboken, USA: John Wiley & Sons, 2019, 179(2), 196-205 [cit. 2023-07-02]. ISSN 1552-4825. Dostupné z: doi:10.1002/ajmg.a.60688
38. PWSA<sup>UK</sup>. A closer look at challenging behaviour [online]. UK: Prader-Willi syndrome association UK, © 2023 [cit. 2023-07-10]. Dostupné z: <https://irp-cdn.multiscreensite.com/1b38aac2/files/uploaded/A%20closer%20look%20at%20challenging%20behaviour.pdf>
39. PWSA<sup>UK</sup>. Behavioural challenges – communication and social skills [online]. UK: Prader-Willi syndrome association UK, © 2023 [cit. 2023-07-10]. Dostupné z: <https://irp.cdn-website.com/1b38aac2/files/uploaded/Behaviour%20-%20communication%20and%20social%20skills.pdf>

40. PWSA<sup>UK</sup>. Behaviour management Adults [online]. UK: Prader-Willi syndrome association UK, © 2023 [cit. 2023-07-11]. Dostupné z: <https://irp.cdn-website.com/1b38aac2/files/uploaded/05%20Behaviour%20management%20adults%20GENERIC.pdf>
41. PWSA<sup>UK</sup>. The Behaviour Phenotype in Prader-Willi Syndrome [online]. UK: Prader-Willi syndrome association UK, © 2023 [cit. 2023-05-22]. Dostupné z: <https://irp.cdn-website.com/1b38aac2/files/uploaded/Behaviour%20Phenotype%20in%20PWS.pdf>
42. PWSA<sup>UK</sup>. Challenging behaviour in PWS [online]. UK: Prader-Willi syndrome association UK, © 2023 [cit. 2023-05-22]. Dostupné z: <https://irp-cdn.multiscreensite.com/1b38aac2/files/uploaded/PWSA%20UK%20-Challenging%20behaviour%20in%20PWS%20FINAL.pdf>
43. SEEMANVÁ, E. Syndromy s projevy genomického imprintingu. *Časopis lékařů českých* [online]. 2003, **142**(5), 264-270 [cit. 2023-07-11]. Dostupné z: <https://www.fnmotol.cz/wp-content/uploads/11syndromy.pdf>
44. SCHEIMANN, Ann. Prader-Willi Syndrome Treatment & Management [online]. New York: *Medspace*, 2021 [cit. 2023-05-04]. Dostupné z: <https://emedicine.medscape.com/article/947954-treatment>
45. SINNEMA, Margje, Constance T.R.M. SCHRANDER-STUMPEL, Marian A. MAASKANT, Harm BOER a Leopold M.G. CURFS. Aging in Prader-Willi syndrome: Twelve persons over the age of 50 years. *American journal of medical genetics. Part A* [online]. Hoboken: Wiley Subscription Services, Inc., A Wiley Company, 2012, **158A**(6), 1326-1336 [cit. 2023-06-19]. ISSN 1552-4825. Dostupné z: [doi:10.1002/ajmg.a.35333](https://doi.org/10.1002/ajmg.a.35333)



46. SMITH, Chris. Prader-Willi Syndrome. [online]. Brighton: Royal Alexandra Children's Hospital, 2018 [cit. 2023-07-02]. Dostupné z: <https://nutrition2me.com/wp-content/uploads/2019/02/Prader%E2%80%90Willi-Syndrome.pdf>
47. Spolek Prader-Willi. Když nejde zahnat hlad [online]. Praha: Občanské sdružení pro Prader-Willi syndrom, 2009 [cit. 2023-05-04]. Dostupné z: [https://www.prader-willi.cz/downloads/pdf/letak\\_pws.pdf](https://www.prader-willi.cz/downloads/pdf/letak_pws.pdf)
48. STRONG, Theresa V. What is Prader-Willi Syndrome? A clear explanation of PWS symptoms, causes, diagnosis, genetics, treatments & research. [online]. Covina: Foundtion for Prader-Willi Research, © 2020 [cit. 2023-05-03]. Dostupné z: [https://www.fpwr.org/what-is-prader-willi-syndrome#learn\\_more](https://www.fpwr.org/what-is-prader-willi-syndrome#learn_more)
49. ŠVARÍČEK, Roman a Klára ŠEĎOVÁ. *Kvalitativní výzkum v pedagogických vědách*. Praha: Portál, 2007. ISBN 978-80-7367-313-0.
50. TVRDIK, Tatiana, Debbie MASON, Karin M DENT, Lisa THORNTON, Sidney N HORNTON, David H VISKOCHIL a David A STEVENSON. Stress and coping in parents of children with Prader-Willi syndrome: Assessment of the impact of a structured plan of care. *American journal of medical genetics. Part A* [online]. Tvrdik T, Mason D, Dent KM, Thornton L, Hornton SN, Viskochil DH, Stevenson DA. 2015. Stress and coping in parents of children with Prader-Willi syndrome: Assessment of the impact of a structured plan of care. *Am J Med Genet Part A*. 167A:974-982. United States: Blackwell Publishing, 2015, 167A(5), 974-982 [cit. 2023-06-27]. ISSN 1552-4825. Dostupné z: doi:10.1002/ajmg.a.36971
51. VAN BOSSE, Harold, Nora WAGNER. Orthopedic Challenges and Treatments in PWS. [online]. Covina: Foundtion for Prader-Willi Research, © 2020 [cit. 2023-05-14]. Dostupné z: <https://www.fpwr.org/blog/orthopedic-challenges-and-treatments-in-pws-2022-conference-video>

52. VERICHOVÁ, Hana. In: RICHTEROVÁ, Martina. *ROZHOVOR: Jakub (29) trpí vzácnou genetickou poruchou. Kvůli neukojitelnému hladu musí být pořád pod dozorem* [online]. Praha: Zpravodajství FTV Prima, 2020 [cit. 2023-07-10]. Dostupné z: <https://prima.iprima.cz/zpravodajstvi/rozhovor-jakub-29-trpi-vzacnou-genetickou-poruchou-kvuli-neukojitelnemu-hladu-musi-byt>
53. *Zásady*: - *Domov Maxov* [online]. Domov Maxov, © 2023 [cit. 2023-06-30]. Dostupné z: <https://www.domovmaxov.eu/pobytove-sluzby-1/dzr-pro-pws/zasady/>

## PŘÍLOHY

### Seznam obrázků

Obrázek 1 Delece paternálního chromozomu .....	11
Obrázek 2 Uniparentální disomie matky .....	12
Obrázek 3 Genetická mutace .....	12
Obrázek 4 Charakteristické obličejové rysy osob s PWS, (a) 15letý muž, (b) 41letá žena .....	16
Obrázek 5 Obezita u PWS, (a) 2,5letá dívka, (b) 21letý muž.....	23
Obrázek 6 Ukázka týdenního rozvrhu .....	31
Obrázek 7 Příklad špatného zápisu problematického chování.....	40
Obrázek 8 Příklad správného zápisu problematického chování .....	40

## **Seznam tabulek**

Tabulka 1 Diagnostika PWS .....	14
Tabulka 2 Podezření na duševní poruchu u PWS.....	26
Tabulka 3 Tabulka transformačních kroků.....	53
Tabulka 4 Seznam kategorií a kódů .....	57
Tabulka 5 Denní harmonogram.....	60
Tabulka 6 Noční harmonogram.....	60

## **Seznam schémat**

Schéma 1 Aktivity klientů .....	62
Schéma 2 Food security .....	63
Schéma 3 Problematické chování .....	65
Schéma 4 Řešení problematického chování .....	66
Schéma 5 Motivační techniky .....	68
Schéma 6 Bodový systém .....	69
Schéma 7 Pozitiva a negativa bodového systému .....	70
Schéma 8 Specifika práce s klienty s Prader-Williho syndromem.....	73

## Otázky do rozhovoru

1. Jak probíhá běžný den klienta ve Vaší domácnosti?
2. Jakých aktivit se klienti mohou účastnit?
3. Jak je ve Vašem zařízení řešena food security (potravinová bezpečnost)?
4. S jakými druhy problematického chování se u klientů nejčastěji setkáváte?
5. Jakým způsobem řešíte problematické chování klientů?
6. Jak spolu klienti navzájem vychází?
7. Používáte ve Vaší službě nějakou specifickou techniku, které Vám pomáhá klienty motivovat k dodržování denní režimu, povinností atp.?
8. Pokud ano, můžete ji prosím blíže specifikovat?
9. Jaká pozitiva nebo negativa Vám aplikace této techniky přináší?

**Informovaný souhlas s poskytnutím rozhovoru a dalších informací  
pro diplomovou práci: Domov Maxov – specifika pobytové služby  
pro klienty s Prader-Williho syndromem**

**Držitel souhlasu:** Barbora Kadečková

**Předmět a provedení:** Cílem výzkumu je zjistit, jakým způsobem probíhá práce s klienty s Prader-Williho syndromem v Domově Maxov a jaká jsou specifika práce s touto cílovou skupinou.

Výzkum je prováděn v rámci zpracování diplomové práce na katedře psychosociálních věd a etiky na Husitské teologické fakulty Univerzity Karlovy

Výzkum bude veden formou rozhovoru, který bude dále analyzován a interpretován. Doslovný přepis bude důsledně anonymizován tak, aby byla zaručena ochrana všech osob zmíněných v průběhu rozhovoru a aby nebylo možné tyto osoby identifikovat. Zejména budou změněna všechna jména osob. Osoby, které poskytnou rozhovor budou v kapitolách, kde se prezentují výsledky práce označeni jako komunikační partneři.

Na obtížné nebo nepříjemné otázky nemusíte odpovídat a kdykoli můžete zrušit svou účast na výzkumu.

Záznam rozhovoru bude Barbora Kadečková uchovávat u sebe.

V diplomové práci mohou být použity doslovné citace částí rozhovoru.

**Prohlášení:**

Souhlasím s poskytnutím rozhovoru.

Rozumím výše uvedenému textu a souhlasím s jeho obsahem.

Jméno a příjmení:

Datum a podpis: