

**Konsenzus dokument o kliničkoj praksi  
Konzorcijuma za lečenje i proučavanje Fragilnog X  
(eng. Fragile X Clinical and Research Consortium, FXCRC)**

## **Problemi u ponašanju kod Fragilnog X sindroma**



Prvo izdanje: jun 2011. god.  
Ažurirano: oktobar 2012. god.  
Prevedeno: februar 2021. god.



Ovaj dokument je, uz dozvolu, preveden od strane Društva za Fragilni X – BALKAN, na osnovu dokumenta na engleskom jeziku napisanog i publikovanog od strane američke Nacionalne fondacije za Fragilni X (National Fragile X Foundation).

This document was translated with permission by Fragile X Society – Balkans, from a document written and produced by the National Fragile X Foundation in English.

**ZAHVALNICA:** Dokument je nastao uz podršku Fonda za nauku Republike Srbije, Program DIASPORA, broj projekta 6431806, PREMEDI-FRAX.

**ACKNOWLEDGMENT:** This document was produced by support of the Science Fund of the Republic of Serbia, Program DIASPORA, Grant No 6431806, PREMEDI-FRAX.



Urednik:

prof. dr Dragana Protić, Medicinski fakultet Univerziteta u Beogradu, Srbija

Prevod:

asistent dr Maja Stojković, Medicinski fakultet Univerziteta u Beogradu, Srbija

Recenzija:

prof. dr Dejan Budimirović, Kenedi Kriger Institut, Džons Hopkins Medicinski fakultet, SAD

## Uvod

Fragilni X sindrom (FXS) je genetski poremećaj prouzrokovan mutacijom gena *FMR1*. Ova mutacija dovodi do izmenjene "komunikacije" između neurona u centralnom nervnom sistemu, što za posledicu između ostalog ima nastanak poremećaja u učenju i ponašanju. U većini, mada ne u svim slučajevima, FXS dovodi do značajnih poremećaja ponašanja/problema u ponašanju kod pojedinaca, što ima nepovoljan uticaj na njihove interakcije sa porodicom, vršnjacima, nastavnicima i društvom. U ovom trenutku, ne postoji ciljani lek za FXS, stoga se sve terapijske strategije zasnivaju na suzbijanje pojedinačnih simptoma. Za suzbijanje problema u ponašanju mogu se koristiti lekovi i/ili drugi oblici terapije. Obično terapijske opcije uključuju napore multidisciplinarnog tima, koji u idealnim okolnostima čine psiholog, psihijatar, okupacioni terapeut i edukatori, koji rade zajedno sa porodicom.

Poremećaji ponašanja koji se primarno javljaju kod Fragilnog X sindroma, mogu uključivati elemente anksioznosti, ADHD, senzorne hiperosetljivosti, hiperaktivnosti, agresije i autizma, koji su praćeni intelektualnim deficitima (posebno poremećajem govora/komunikacije). Poremećaji spavanja mogu predstavljati dodatan problem.

## Dijagnoza/Prepoznavanje problema u ponašanju

Dijagnoza Fragilnog X sindroma je ključna za rešavanje ovih problema. Karakteristično je da povišena osetljivost na senzorne stimulse (senzorna hipersenzitivnost - stanje u kojem se senzorni stimulusi doživljavaju mnogo intenzivnije nego što je tipično) i tendencija ka prenaplašenom odgovoru na stimulse su u osnovi ostalih poremećaja ponašanja. Prenaplašen odgovor na stimulse može rezultirati brzim gubitkom sposobnosti samokontrole, manifestujući se agresivnim ponašanjem ili ponašenjem koje dovodi do samopovređivanja. Dodatne izazove koji prate poremećaje ponašanja predstavljaju teškoće u prilagođavanju promenama, prihvatanju novog okruženja i izmena u svakodnevnoj rutini. Plan aktivnosti sa ciljem suzbijanja poremećaja ponašanja mora se temeljiti na svemu prethodno navedenom. Potencijalne probleme svakog pojedinca treba detaljno proučiti i individualno im pristupiti. Procena ponašanja treba da obuhvati sledeće:

- Procenu, od strane okupacionog terapeuta, senzorne hipersenzitivnosti (stanje u kojem se senzorni stimulusi doživljavaju mnogo intenzivnije nego što je uobičajeno). Primeri uključuju treperenje fluorescentnih sijalica i buku u učionici koju pojedinac može doživeti kao nepodnošljivo.
- Pažljivu evaluaciju postojanja elemenata autizma.
- Procenu životne sredine u cilju utvrđivanja potencijalnih okidača koji bi doveli do prenaplašenog odgovora.
- Funkcionalnu bihejvioralnu analizu kako bi se utvrdili faktori koji pokreću maladaptivne obrasce ponašanja kod pojedinca.
- Procenu anksioznosti i ADHD.
- Procenu spavanja.
- Utvrđivanje kognitivnih funkcija.

## Trenutne terapijske smernice

Pri proceni odgovarajuće terapije, najvažnije je pažljivo razmotriti da li je prikladna za pojedinca u odnosu na njegov razvoj i kognitivne sposobnosti. Takođe, korisno je zapamtiti da će efikasno zbrinjavanje poremećaja spavanja, problema u komunikaciji i zdravstvenih problema (kao što su epileptični napadi, zapaljenje uha, ravni tabani) pomoći u ublažavanju poremećaja ponašanja. U nastavku slede opšte terapijske smernice za poremećaje ponašanja i problema u ponašanju koji se sreću kod osoba sa FXS.

**Senzorna hiperosetljivost (senzorna hipersenzitivnost):** Efikasna intervencija obično uključuje program razvijen od strane okupacionog terapeuta, koji je usmeren na desenzibilizaciju i/ili ublažavanje doživljaja uznemirujućih senzacija. Ovakav tretman se može kombinovati sa kognitivno-bihejvioralnom terapijom, strategijama suočavanja i anksiolitičkim terapijama, u zavisnosti od potreba pojedinaca.

**Prenaglašen odgovor na stimulus, “prenaglašen osećaj” (eng. hyperarousal):** Ključ rešavanja ovog problema je identifikacija faktora koji dovode do gubitka kontrole. Potrebno je izbegavati uzročne faktore, ili ukoliko je to nemoguće, primenjuju se metode koje za cilj imaju smirenje pojedinca. Cilj je naučiti pojedinca da prepozna znake koji prethode gubitku kontrole, a zatim da zahvaljujući naučenom, bude u stanju da se sam umiri i smiri. Izbor aktivnosti koja će dovesti do smirenja zavisi od kognitivnih sposobnosti pojedinca i može se kretati od primene spoljnih pomagala poput igračkica za žvakanje ili predmeta za držanje, do činjenja neke druge aktivnosti koja ih umiruje.

**Anksiozni poremećaj:** Anksioznost u različitoj meri, prisutna je kod većine osoba sa FXS. Iako se ponašanje povezano sa anksioznošću u velikoj meri poboljšava primenom standardnih lekova, kognitivna psihoterapija je terapija izbora. Modaliteti uključuju, ali nisu ograničeni, na kognitivno-bihejvioralnu i biofidbek terapiju, i mogu uključivati i sticanje veština suočavanja. Izbor lekova je sličan kao u opštoj populaciji, ali na lekove treba gledati kao na dodatnu terapiju koja podržava sprovođenje konkretnije terapije.

**Poremećaj sa deficitom pažnje i hiperaktivnošću (eng. Attention Deficit Hyperactivity Disorder, ADHD):** Ovaj sindrom je čest i kod muškaraca i kod žena sa FXS. Terapija izbora je farmakološka, jer je pokazano da se ADHD teško kontroliše drugim oblicima terapije. Pre započinjanja farmakološke terapije, u obzir se moraju uzeti drugi osnovni problemi, kao i starost pacijenta, koji se samostalno mogu prezentovati kao ADHD. Stoga, rešavanje ovog problema treba da uključi pažljivu opservaciju i/ili druge metode kako bi se napravio plan zbrinjavanja ADHD. Neophodno je proceniti da li je dominantniji ADHD ili anksioznost u kliničkoj slici pojedinca, jer se često zajedno javljaju i međusobno pogoršavaju. Prvo se započinje farmakološka terapija problema za koji se utvrdi da je teži (anksioznost ili ADHD). Tada se prati drugi, kako bi se utvrdilo u kojoj meri se zbrinjava lečenjem dominantnijeg problema. Ukoliko je i dalje prisutan, potrebno je uvesti dodatne lekove.

**Agresivnost:** Ovo je često odbrambeno ponašanje u FXS, a lečenje zavisi od uzroka, koji može biti neko od gore navedenih ponašanja ili precipitirajućih uzroka. Pored toga, agresivnost može odražavati nelečeni bol, poput upale uha. Ako je agresivnost izražena ili ne reaguje na strategije zbrinjavanja drugih simptoma, tada je potrebno uvesti lekove. Atipični antipsihotici su često korisni, naročito vrlo niske doze aripirazola, mada su zabeleženi i pozitivni efekti kod primene risperidona.

Važno je znati i da prenaplašen odgovor na stimulus takođe može biti okidač agresivnog ponašanja jer umanjuje dečiju moć kontrole ponašanja. Dete će često napasti nekoga: ili onoga ko ga je uvredio ili nekoga kome veruje (često se nakon toga oseća posramljeno i zbunjeno zbog svog ponašanja, a kada se smiri uglavnom se izvinjava). Tada je važno zaključiti šta je okidač takvog ponašanja i ako je moguće eliminisati ga. Ukoliko to nije moguće, detetu treba pokazati neku smirujuću aktivnost, koju će praktikovati pre suočavanja sa situacijom koja dovodi do uzbuđenja. Ovaj metod može pomoći da se umajni mogućnost agresivnog ispada.

**Problemi u ishrani:** Iako po definiciji ovo ne spada u probleme povezane sa ponašanjem, hranjenje može biti ispunjeno frustracijama. Problemi su obično rezultat kombinacije senzornih i mehaničkih stimulusa. Dete može da prepuni usta hranom, da ima averziju prema određenim teksturama hrane, i da ima hipotoniju mišića usta. Hranjenje može zahtevati pažljivo i vrlo postepeno uvođenje nove hrane i neretko uključuje rad sa logopedom kako bi se pomoglo u razvoju odgovarajuće upotrebe usta i usne šupljine.

**Samopovređivanje:** Za veliki broj osoba sa FXS karakteristično je samopovređivanje, od čega je najčešće griženje šaka. Deca sa fragilnim X imaju tendenciju da stavljaju razne predmete u usta (uključujući ruke i komade odeće). Dok stavljanje ruku u usta može početi kao oblik samosmirenja, dete brzo shvata da odrasli reaguju na takvo ponašanje, pa to umesto aktivnosti za samosmirenje koristi za privlačenje pažnje. Jedna od metoda intervencije je ignorisanje takvog ponašanja (sve dok to ne predstavlja opasnost). Drugi metod je da se tom detetu obezbedi alternativa u vidu igračke za žvakanje. Totalna eliminacija ovakvog ponašanja zahteva identifikaciju faktora iz detetove okoline koji proizvodi potrebu za samosmirenjem i potom njegovo izbegavanje.

Potrebno je zapamtiti da deca sa FXS mogu da iznenada postanu trdoglava. Naizgled poslušno, smerno dete može odjednom postati nevoljno da pređe kućni prag, da izađe iz kuće, ili da se uključi u neku aktivnost. Ovo je rezultat averzije prema promeni gore pomenutog ponašanja. U većini slučajeva, averzija prema promeni dovodi do svojeglavosti. Jedan od načina da se to kontroliše je da se dete "zaposli" za vreme nastajanja promene, npr. da mu se zada zadatak da odnese nešto nekoj drugoj osobi tako da mora da pređe od jednog do drugog mesta, ali tako da je više fokusirano na sam zadatak nego na odlazak. Napravite tako da bilo šta što tražite od deteta deluje kao da je od izuzetne važnosti i nagradite ga nakon izvršenog zadatka tako da se oseća uvaženo. Probajte da mu omogućite aktivnost pre nastanka promene (npr. pre nego što zvoniti zvono za kraj časa). Na taj način će dete biti okupirano tom aktivnošću i neće morati da izlazi na kraj sa stimulacijom okruženja i straha od promene u isto vreme. Takođe, obezbeđivanje rasporeda koji sadrži slike pomaže u definisanju aktivnosti i smanjuje anticipatornu anksioznost.

**Autizam:** ABA terapija (eng. *Applied Behavior Analysis*) može biti od pomoći, uglavnom primenjena sa tehnikama senzorne integracije. Treba znati da je averzija od uspostavljanja kontakta očima posledica senzorne hipersenzitivnosti u FXS (pre nego posledica socijane ravnodušnosti).

## Česta pitanja i odgovori

*Šta teba da kažem svojim pacijentima?*

Osobe sa FXS imaju tendenciju da budu veoma brižne i empatične. Ipak, zbog prekomerne stimulacije nervnog sistema, često imaju poremećaje ponašanja/probleme u ponašanju, od kojih je najizraženija anksioznost.

*Šta raditi u akutnim situacijama?*

Problemi u ponašanju kao što su agresivni ispadi ili impulsivno bežanje mogu dovesti do opasnih situacija. U ovom slučaju dete treba odvesti na poznatu lokaciju u "sigurno" okruženje. Ukoliko je moguće, treba ga odvesti u okruženje sa kojim je ono dobro upoznato. Ovo uglavnom dovodi do povlačenja trauma, a sa detetom se onda može postupati na adekvatan način.

*Koga zvati u slučaju krize/urgentnih stanja?*

Ovo zavisi od situacije. Tipičan prvi izbor bi bio zdravstveni radnik koji najbolje poznaje vaše dete. Druga opcija je da kontaktirate lokalni Centar za Fragilni X. Iako nisu videli vaše dete, trebali bi vam dati najbolji osnovni savet, kao što bi trebala i američka Nacionalna fondacija za Fragilni X (*National Fragile X Foundation*, NFXF) koju možete pronaći na internetu na web adresi [www.fragilex.rs](http://www.fragilex.rs) ili na broju telefona +1 (800) 688-8765. U hitnom slučaju trebate pozvati Hitnu pomoć.

## Dodatna literatura

Advances in the Treatment of Fragile X Syndrome

Hagerman, Berry-Kravis, Kaufmann, Ono, Tartaglia, Lachiewicz, Kronk, Delahunty, Hessler, Visootsak, Picker, Gane and Tranfaglia

[http://www.fragilex.org/oldfx/pdf/Hagerman\\_et\\_al\\_2008\\_TX\\_of\\_FXS\\_peds.pdf](http://www.fragilex.org/oldfx/pdf/Hagerman_et_al_2008_TX_of_FXS_peds.pdf)

10 Rules of Time-Out Karen Riley, PhD Pp 18-21

<http://www.fragilex.org/resources/foundation-quarterly/?id=24a>

Strategies for Day-to-Day Life

Mouse & Tracy

Pp 22-25

<http://www.fragilex.org/resources/foundation-quarterly/?id=26a>

## O autorima

Autori ovog vodiča su dr Jonathan Picker i dr Vicki Sudhalter. Pregledan je i uređen od strane članova Komiteta za kliničku praksu (eng. *Clinical Practices Committee*). Odobren je i predstavlja trenutni konsenzus dokument Konzorcijuma za lečenje i proučavanje Fragilnog X (eng. *Fragile X Clinical and Research Consortium*, FXCRC)

Finansiranje: Ovaj projekat je omogućen Ugovorom o saradnji U01DD000231 između Centra za kontrolu i prevenciju bolesti (eng. *Centers for Disease Control and Prevention*) i Asocijacije univerzitetskih centara za invalidnost (eng. *Association of University Centers on Disabilities*, AUCD) i RTOI 2008-999-03 između AUCD-a i W.T. Brown sa podrškom Konzorcijuma za lečenje i proučavanje Fragilnog X (eng. *Fragile X Clinical and Research Consortium*). Nalazi i zaključci u ovom izveštaju su nalazi autora i ne predstavljaju nužno zvanični stav Centara za kontrolu i prevenciju bolesti.

**Konzorcijuma za lečenje i proučavanje Fragilnog X (eng. *Fragile X Clinical and Research Consortium*, FXCRC)** je osnovan 2006. godine sa ciljem da poboljša pružanje kliničkih usluga porodicama pogođenim bilo kojim poremećajem vezanim sa fragilnim X i razvije istraživačku infrastrukturu za unapređenje razvoja i primene novih i poboljšanih tretmana. Za više informacija posetite [www.fragilex.org](http://www.fragilex.org).

# DRUŠTVO ZA FRAGILNI X-BALKAN

**DRUŠTVO ZA FRAGILNI X-BALKAN** je nevladino i neprofitno udruženje, osnovano 2019. godine radi ostvarivanja ciljeva u oblasti medicinske edukacije, naučno-istraživačkog rada i promocije zdravlja u vezi sa Fragilnim X hromozomom. Naši članovi su medicinski profesionalci, ali i osobe sa Fragilnim X hromozomom kao i članovi njihovih porodica iz Srbije i celog regiona.

## Ciljevi Društva

- Medicinska edukacija zdravstvenih profesionalaca,
- Medicinska edukacija osoba koje su nosioci Fragilnog X hromozoma,
- Medicinska edukacija članova porodica osoba koje su nosioci Fragilnog X,
- Naučno–istraživački rad u naučnoj oblasti koja je povezana sa Fragilnim X,
- Promocija zdravlja u oblasti poremećaja koji su povezani sa Fragilnim X.

## Radi ostvarivanja ciljeva, Udruženje:

- Prikuplja i obrađuje naučnu i stručnu literaturu u oblasti Fragilnog X,
- Organizuje samo ili u zajednici sa drugim organizacijama, stručne skupove, savetovanja, seminare i druge oblike edukacije u oblasti Fragilnog X,
- Objavljuje knjige i druge publikacije o pitanjima koja se odnose na naučno–zdravstvenu oblast koja je povezana sa Fragilnim X u skladu sa zakonom,
- Organizuje edukaciju zdravstvenih profesionalaca, osoba koje su nosioci Fragilnog X i članova njihovih porodica iz oblasti koje su povezane sa Fragilnim X,
- Saraduje sa medicinskim ustanovama (domovi zdravlja, bolnice, klinički centri), univerzitetima, školama, stručnim udruženjima i drugim organizacijama u zemlji i inostranstvu koje se bave Fragilnim X.

Više informacija o Udruženju: [www.fragilexbalkans.org](http://www.fragilexbalkans.org)  
<https://www.facebook.com/groups/181159959613528>  
[office@fragilexbalkans.org](mailto:office@fragilexbalkans.org)