

Konzorcijuma za lečenje i proučavanje Fragilnog X
(eng. Fragile X Clinical and Research Consortium, FXCRC)

Spavanje kod dece sa Fragilnom X sindromom



Prvo izdanje: jun 2011. god.

Ažurirano: oktobar 2012. god.

Prevedeno na srpski jezik: maj 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 DIJASPORA, 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:

Doc. dr Vida Jeremić, Medicinski fakultet Univerziteta u Beogradu, Srbija

Asistent Smiljana Cvjetković, Medicinski fakultet Univerziteta u Beogradu, Srbija

Recenzija:

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

Uvod

Uopšteno, deca sa neurorazvojnim poremećajima, u odnosu na opštu populaciju, imaju učestalije poremećaje spavanja (učestalost do 80%). Na osnovu izjava roditelja dece sa Fragilnim X sindromom (FXS) svih uzrasta, jedna trećina do jedne polovine dece ima neki od poremećaja spavanja. Pol, socio-ekonomski status i struktura porodice ne utiču na stopu učestalosti poremećaja spavanja. Obično deca mlađeg uzrasta sa FXS imaju češće poremećaj spavanja, iako je učestalost poremećaja spavanja visoka kod dece sa FXS svih uzrasta. Pored navedenog, ova učestalost je visoka i kod dece kod kojih postoje komorbiditeti (na primer: ADHD, kašnjenje u razvoju, autizam, anksioznost).

Poremećaji spavanja mogu da se kategorizuju u tri glavne grupe: 1) insomnije, koje obuhvataju probleme da se utone u san i da se san održi, 2) parasomnije, koje predstavljaju izmenjeno ponašanje u snu, kao što su mesečarenje, noćni strahovi i noćno umokranje i 3) poremećaji disanja u snu, uključujući opstruktivnu apneju. U zavisnosti od simptoma i primarnog poremećaja, terapija poremećaja spavanja može da uključuje bihevioralne, farmakološke i hirurške intervencije.

Postavljanje dijagnoze

Obično se poremećaj spavanja kod dece prepoznaje kao problematičan onda kada počne da remeti funkcionisanje porodice. Međutim, mnogi roditelji dece sa posebnim potrebama osećaju se kao da moraju „da žive sa ovim problemom“ jer se on shvata kao deo poremećaja. Zato oni možda nikada neće prijaviti ove probleme prilikom posete lekaru, odnosno tokom kliničkog pregleda. Tokom posete lekaru, trebalo bi roditelje detaljno pitati o navikama spavanja deteta i postaviti pitanja kao što su:

- „Da li ste zabrinuti u vezi sa spavanjem vašeg deteta?“
- „Da li je vašem detetu potrebno više od 30 minuta da zaspi nakon što je otišlo na spavanje?“
- „Jednom kada zaspi, da li nastavlja da spava (da li se budi nakon što zaspi)?“
- „Da li se plaši da spava samo?“
- „Da li tokom dana vaše dete deluje izrazito pospano?“
- „Da li ste čuli da dete hrče ili da prestaje da diše tokom noći?“

Veliki broj lekara koristi standardizovani upitnik za roditelje kao što je Upitnik o navikama deteta u spavanju (CSHQ, dostupan na <http://www.adoptmed.org/topics/childrens-sleep-habitsquestionnaire.html>). Upitnik omogućava jasnu procenu navika spavanja i problema u vezi sa spavanjem. Vođenje dnevnika spavanja tokom dve nedelje može da pomogne u otkrivanju obrazaca spavanja, što može biti od pomoći u pravljenju efektivnog tretmana. Pored toga, tokom lekarskog pregleda treba obratiti posebnu pažnju na postojanje kardio-respiratornih bolesti, promene na licu ili ždreću i gojaznost. Kada se prikupe podaci, lekar će odlučiti da li dete zahteva dalje detaljnije ispitivanje (ENT, EEG,...), ili će moći da se primeni ambulantno lečenje (videti dodatak A i B).

Trenutni terapijski pristup poremećajima spavanja

Lečenje insomnije i velikog broja parasomnija može da se započne u okviru kliničke prakse. Strategije promocije zdravlja koje obuhvataju edukaciju o zdravom ritmu spavanja tokom razvojnog perioda mogu da unaprede higijenu spavanja. Nekim roditeljima znači da jasnije razumeju fiziologiju i psihologiju spavanja, da saznaju više o fazama sna i karakteristikama sredine koje utiču na cirkadijalne ritmove. Praćenje ponašanja tokom dana, uključujući obroke i druge aktivnosti, može da pomogne u regulaciji noćnog režima spavanja. Odgovarajući terapijski pristup pratećih stanja (na primer ADHD, anksioznost) imaće pozitivan dodatan efekat na poboljšanje sna.

Mali broj studija bavio se istraživanjem efikasnosti lekova za spavanje kod dece sa FXS. Ipak, postoji nekoliko studija koje su ispitivale efikasnost melatonina i klonidina i koje su sprovedene na deci, sa i bez neurorazvojnog poremećaja. Rezultati iz literature ukazuju na efikasnost melatonina u svrhu bržeg uspavlivanja. Uobičajeno, melatonin se daje sat vremena pre očekivanog vremena za spavanje. Doziranje se obično započinje sa najnižim dozama (0.5 do 1mg) uz postepeno povećavanje do 3 mg. Prema izveštajima upotreba melatonina kod dece sa posebnim potrebama kreće se od 0.5 do 10 mg. Samo u jednoj studiji zabeležena je povećana učestalost epileptičnih napada kod deteta sa neurološkim poremećajem i epileptičnim napadima. Melatonin se takođe daje u formulaciji sa produženim oslobađanjem i može da pomogne u održanju sna. Preporučuje se upotreba melatonina upakovanog od strane farmaceutskih kompanija jer upotreba melatonina nije regulisana od strane FDA i preparati melatonina mogu da se razlikuju po jačini i po čistoći.

Iako nije dozvoljena upotreba bez recepta, alfa agonist klonidin je u pedijatriji široko korišćen lek za insomniju. Propisuje se počevši od najmanje doze koja iznosi 0.025 mg, do maksimalnih 0.4 mg dnevno. Koristi se i za suzbijanje simptoma ADHD, naročito kod mlađe dece. Često se prijavljuju neželjeni efekti klonidina kao što su pospanost, glavobolja, insomnija i snižen krvni pritisak. Pored toga, klonidin ima i interakcije sa drugim lekovima. Ne treba ga koristiti kada postoje podaci o postojanju kardiovaskularnih bolesti ili depresije. Moguća je pojava hipertenzije nakon naglog prekida primene leka.

Zaključak

Problemi u vezi sa spavanjem češće mogu da se jave kod dece sa razvojnim poremećajima, uključujući FXS. Neophodno je da lekar obavi procenu tokom detaljnog razgovora i/ili validiranog instrumenta, kao i uz pomoć ciljanog pregleda kako bi se identifikovali specifični obrasci spavanja i donela odluka o odgovarajućim narednim koracima. Spavanje je kompleksna interakcija zdravstvenog stanja, sredine i emocija; svi ovi faktori moraju se uzeti u obzir kako bi se porodicama pomoglo da dobiju dobar noćni san koji toliko zaslužuju. Deci, naročito onoj sa već kompromitovanim nervnim sistemom, neophodan je san za optimalan razvoj i funkcionisanje. Kontinuirana podrška od strane medicinskih profesionalaca može da ima značajnu ulogu u dostizanju ovog cilja.

Otpor prema odlasku na spavanje/Produženo vreme uspavljivanja

Proceniti adekvatnost higijene spavanja

(npr. neprimereno dremanje, nedosledan ritam spavanja, preterana konzumacija kofeina, faktori okruženja)

Proceniti postojanje **hroničnih oboljenja i psihijatrijskih poremećaja** povezanih sa poremećajem spavanja (npr. bol, primena lekova, astma, ADHD)

Simptomi anksioznosti
(primarno vezani za vreme za spavanje)

Simptomi anksioznosti
(u toku dana i u vreme za spavanje)

Proceniti kada osoba utone u san u odnosu na vreme kada je legla da spava

Anksioznost u vezi sa uspavljanjem i održanjem sna
Psihofiziološka insomnija

Anksioznost u vezi sa snovima
Noćne more

Razvojni strahovi
Noćni strahovi

Anksiozni poremećaj

Lako tone u san u odloženo vreme za spavanje

Konzistentno produženo vreme padanja u san

Mlađi uzrast

Stariji uzrast

Razvojno neadekvatno vreme za spavanje

Cirkadijalne preference

Sindrom okasnelih faza sna

Senzacije u nogama koje prestaju pomeranjem nogu
Sindrom nemirnih nogu

Proceniti interakciju između roditelja i dece, dečije ponašanje

Potrebno prisustvo roditelja da bi se utonulo u san; povezano sa mesečarenjem
Dečija bihevioralna insomnija

Odbijanje da se ode na spavanje, taktike odlaganja; bez ili sa retkim mesečarenjem
Dečija bihevioralna insomnija limitirana uzrastom

Mesečarenje

Proceniti **adekvatnost higijene spavanja** (npr. neprimereno dremanje, nedosledan ritam spavanja, preterana konzumacija kofeina, faktori okruženja)

Proceniti postojanje **hroničnih oboljenja i psihijatrijskih poremećaja** povezanih sa poremećajem spavanja (npr. bol, primena lekova, astma, ADHD)

Kratka buđenja u toku noći, fragmentisano spavanje

Učestala *produžena* noćna hodaanja

Epizodni, izolovani događaji

+ hrkanje (apneične pauze, disanje na usta, uvećani krajnici) - **PSG** (polisomnografija) - **Obstruktivna apnea u spavanju**

-hrkanje

Duboka, prekomerna pospanost u toku dana (paraliza spavanja, katapleksija, hipnagogne halucinacije) - **PSG/MSLT** - **Narkolepsija**

Umerena ili blaga pospanost u toku dana; trzajući pokreti, nelagodne senzacije u nogama - **PSG** - **Periodični pokreti**

Vreme: prva trećina noći; Prisećanje negativno - **Mesečarenje sa noćnim strahovima**

Vreme: varijabilno; Prisećanje negativno - (stereotipni pokreti, neurološki faktori rizika) - **EEG** - **Nokturnalni napadi**

Vreme: poslednja trećina noći; Prisećanje pozitivno + **Noćne more**

Proceniti interakcije između roditelja i deteta, ponašanje deteta

Zahteva prisustvo roditelja +/- hranjenje da bi zaspalo - **Bihevioralna insomnija detinjstva**

Otpor odlasku u krevet, taktike odlaganja - **Bihevioralna insomnija detinjstva**

Anksioznost: **noćni strahovi, anksiozni poremećaj**

Anksioznost u vezi sa zaspivanjem i spavanjem - **Psihofiziološka insomnija**

Mlađi uzrast

Stariji uzrast

Dodatna literatura:

Kronk, R., Bishop, E., Raspa, M., Bickel, J., Mandel, D., & Bailey, D. (2010). Prevalence, nature, and correlates of sleep problems in fragile X syndrome based on a large scale parent survey. *SLEEP* 33(5), pp. 679-687.

Kronk, R., Noll, R., & Dahl, R. (2009). Caregiver reports of sleep problems on a convenience sample of children with fragile X syndrome. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities* 114, pp 383-392.

Mindell, J. & Owens, J. (2010). *A Clinical Guide to Pediatric Sleep: Diagnosis and Management of Sleep Problems*. Wolters Kluwer/Lippincott, Williams and Wilkins.

Owens, J. A., Spirito, A., & McGuinn, M. (2000). The children's sleep habits questionnaire (CSHQ): Psychometric properties of a survey instrument for school-aged children. *Sleep*, 23, 1043-1051.

Sheldon, S., Ferber, R., & Kryger, M. (2005). *Principles and Practice of Pediatric Sleep Medicine*. Elsevier Saunders.

Autor ovog vodiča je dr Rebecca Kronk, PhD, CRNP. 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: Pisanje originalnog dokumenta na engleskom jeziku je omogućeno 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.

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

<https://www.facebook.com/groups/181159959613528>

office@fragilexbalkans.org