

## Karta první pomoci pro pacienty se syndromem Phelan - McDermid

### Informace zdravotnických profesionálů o syndromu Phelan-McDermid

#### Syndrom Phelan - McDermid

Syndrom Phelan - McDermid (PMS) je klinicky variabilní onemocnění charakterizované snížením intelektových schopností, snížením, nebo úplnou absencí schopnosti verbálního vyjadřování, mohou být vyjádřeny poruchy autistického spektra. Další znaky syndromu jsou velmi variabilní. Syndrom je obvykle způsoben delecí raménka 22q13.33, či patogenní variantou SHANK3 chromozomu 22. Níže vyjmenované je důležité v případě nutnosti akutní péče.

Kompletní přehled najdete na Schön et al., EJMG 2023

Karta první pomoci ke stažení v PDF formátu [zde](#).

#### PROJEVY

časté (>30%)	méně časté (<30%)
Opoždění vývoje/snížení intelektu	Epileptické záchvaty
Porucha řeči	Poruchy zraku, vč. strabismu
Hypotonie	Ztráta sluchu
Zvýšený práh bolesti	Agresivita vůči ostatním, sobě
Hypohidróza *	Gastroesofageální reflux
Poruchy autistického spektra	Vývojové vady srdce
Hyperaktivita**	Opakované záněty dýchacích cest
Obtíže se spánkem	Vývojové vady ledvin, onemocnění urogenitálního traktu*
Regrese	Hyperflexibilita kloubů
Cyklické poruchy nálady	Lymfedém*
Gastro-intestinální obtíže (zácpa, průjem)	Ekzém
Dysmorfie (dlouhé řasy, ptóza, široký nos, špičatá brada, anomálie uší, malokluze, retrognacie, velké, masité ruce)	* zejména u 22q13.3 **častější u varianty SHANK3

#### AKUTNÍ ŽIVOT OHROŽUJÍCÍ STAVY

EPILEPTICKÝ ZÁCHVAT

POPÁLENINY PŘI SNÍŽENÉ VNÍMAVOSTI BOLESTI

KOMPLIKACE ZPŮSOBENÉ GASTROESOFAGEÁLNÍM REFLUXEM

PŘEHŘÁTÍ PŘI HYPOHIDRÓZE

INFEKCE DÝCHACÍCH CEST

Další informace lze získat od Mezinárodní nadace pro syndrom Phelan -Mc.Dermid <https://pmsf.org> a Doporučených postupů pro syndrom Phelan-Mc.Dermid, <https://ern-ithaca.eu/documentation/phelan-mcdermid-guideline/>



**KARTA PRVNÍ POMOCI PRO PACIENTY SE SYNDROMEM PHELAN - Mc.DERMID (aktual. dne: \_\_\_\_/\_\_\_\_/20\_\_)**

**OSOBNÍ ÚDAJE:**

Jméno a příjmení: \_\_\_\_\_  
 Datum narození: \_\_\_\_\_ Pohlaví: \_\_\_\_\_  
 Telefon: \_\_\_\_\_  
 Adresa: \_\_\_\_\_

**Ošetřující lékař:** \_\_\_\_\_  
 Telefon: \_\_\_\_\_  
 E-mail: \_\_\_\_\_

**KONTAKTY V PŘÍPADĚ URGENTNÍHO STAVU:**

Jméno a příjmení: \_\_\_\_\_  
 Vztah: \_\_\_\_\_  
 Telefon: \_\_\_\_\_  
 E-mail: \_\_\_\_\_

Jméno a příjmení: \_\_\_\_\_  
 Vztah: \_\_\_\_\_  
 Telefon: \_\_\_\_\_  
 E-mail: \_\_\_\_\_

**Běžné vitální parametry pacienta**

Saturace kyslíku: \_\_\_\_\_ %  
 Dechová frekvence: \_\_\_\_\_ /min  
 tepová frekvence: \_\_\_\_\_ /min  
 Krevní tlak: \_\_\_\_\_ mmHg  
 Porucha termoregulace/běžná teplota \_\_\_\_\_ °C  
 **Alergie:** \_\_\_\_\_

Hmotnost \_\_\_\_\_ kg (dne/ \_\_\_\_\_ 20 )  
 Výška \_\_\_\_\_ cm (dne \_\_\_\_\_ 20 )  
 Obvod hlavy: \_\_\_\_\_ cm (dne \_\_\_\_\_ 20 )

- Nasogastrická sonda
- Perkutánní gastrostomie (PEG), typ, vel. \_\_\_\_\_
- Domácí umělá plicní ventilace (NIV, DUPV): \_\_\_\_\_
- Trvalý žilní vstup: \_\_\_\_\_

**Vývojové vady:**

- Srdeční anomálie, typ:** \_\_\_\_\_  
 Poslední vyšetření dne: \_\_\_\_\_
- Operace: \_\_\_\_\_
- Malformace mozku, typ:** \_\_\_\_\_  
 Poslední MRI: \_\_\_\_\_

**Zdravotní omezení:**

- Dietní omezení:**  INTOLERANCE LAKTÓZY
- INTOLERANCE LEPKU  jiné \_\_\_\_\_
- SPECIÁLNÍ DIETA \_\_\_\_\_
- Gastroesofageální reflux  Cyklické zvracení
- Zácpa  Průjem
- Ztráta sluchu:**  SENSORINEURÁLNÍ  KONDUKTIVNÍ
- MÍRNÁ  STŘEDNĚ TĚŽKÁ  TĚŽKÁ / s pomůckou/
- Porucha zraku, Typ:** \_\_\_\_\_ Brýle ANO/NE
- Zvýšená tolerance bolesti**
- Opakované pneumonie, data:** \_\_\_\_\_
- Časté záněty zvukovodu**  Sinusitidy
- Onemocnění urogenitálního traktu, typ:** \_\_\_\_\_  
 **Onemocnění kyčelních kloubů,** typ \_\_\_\_\_

- Psychomotorický vývoj:**  NORMÁLNÍ  HRANIČNÍ  ZPOMALENÝ
- HYPOTONIE, stupeň: \_\_\_\_\_
- Snížení kognitivních funkcí /mentální postižení/:**  
 Stupeň postižení:  LEHKÉ  STŘEDNÍ  TĚŽKÉ  HLUBOKÉ

- Verbální komunikace:**  ÚPLNÁ ABSENCE KOMUNIKACE
- VÝRAZNĚ OMEZENÁ  OMEZENÁ  MÍRNĚ OMEZENÁ
- TĚMĚŘ NORMÁLNÍ  NORMÁLNÍ
- Problémové chování:**  ANXIOZITA  AGRESIVITA

- SEBEPOŠKOZOVÁNÍ  HYPERAKTIVITA
- PORUCHY AUTISTICKÉHO SPEKTRA
- Obtíže se spánkem, specifikujte:** \_\_\_\_\_

**Má rád:** \_\_\_\_\_  
**Nemá rád:** \_\_\_\_\_

**Medikace**

Název	síla	dávkování	způsob podání	Indikace

- Lymfedém, typ** \_\_\_\_\_
- Onemocnění zubů:**  KAZY  STĚSNÁNÍ
- TOLERUJE PROHLÍDKY ANO/NE
- Další zdravotní problémy:** \_\_\_\_\_