



Endo-ERN



European
Reference
Network

for rare or low prevalence
complex diseases

Network
Endocrine Conditions
(Endo-ERN)

Експертен център по редки ендокринни болести
УМБАЛ "Св. Марина" ЕАД, Варна
Expert Center of Rare Endocrine Diseases
UMHAT "Sv. Marina" - Varna

Материалите са изготвени с любезното съдействие на IPWSO (www.ipwso.org)

МЕДИЦИНСКО РЪКОВОДСТВО за родители и обгрижващ персонал

Какво представлява синдромът на Прадер - Вили?

Това е нарушение на 15-та хромозома. Честота в популацията: от 1 : 12 000 до 1:15 000 /за двата пола, за всички раси/. Най-важни белези: понижен мускулен тонус, изоставане в растежа през ранното детство, недоразвити външни полови органи, повишен апетит, проблеми в обучението и отклонения в поведението. Най-важен медицински проблем: екстремно затлъстяване.

Причини и диагностика на СПВ

СПВ възниква при загуба на гени в 15-та хромозома, които нормално произхождат от бащата / "бащини"/. Това може да стане по 3 начина:

- приблизително 70% от случаите на СПВ са следствие на загуба на гени от бащина страна;
- приблизително 25 % имат майчина унипарентна дизомия /УПД/ - т.е. имат две 15-ти хромозоми от майката и нямат бащина 15-та хромозома;
- 2-5 % са в резултат на грешка в "импринтинг" процеса, което прави тези гени от бащината хромозома неактивни.

Синдромът на Прадер- Вили не е наследствен, възниква случайно и не е установена точната причина за това. Риск за повторна поява на СПВ в същото семейство има само в редките случаи на грешка в импринтинга, описани по-горе. Всички деца, при които се подозира СПВ, трябва да бъдат генетично консултирани. Ако диагнозата се потвърди, се препоръчва генетична консултация на цялото семейство.

Тегло и поведение

Тегло

Хората със СПВ имат повишен апетит в резултат на липса на сигнал за засищане от страна на мозъка. Преяждането и манията за храна обикновено започват преди 6-та година. Важно е да се разбере, че това непреодолимо желание за ядене е всъщност физическо заболяване, със склонност към влошаване, трудно се поддава на контрол и изисква почти постоянно наблюдение.

Хората със СПВ се нуждаят от по-малко калории поради понижения им мускулен тонус и активност. За да се направи съответна по калории диета, потърсете дипломиран диетолог и се снабдете с хранително ръководство, одобрено от МОСПВ. Необходимо е редовно проследяване на теглото и периодично коригиране на диетата. Най-добър е планираният

режим за основни хранения и междинни закуски, които семейството и обгрижващите хора могат да прилагат редовно и постоянно. Контролът на теглото зависи от ограничаване на достъпа на болните със СПВ до храната и може да се наложи заключване на кухнята и другите места за съхранение на храна. За поддържане на оптимално тегло и добро здраве са задължителни ежедневни физически упражнения /най-малко 30 минути на ден/. Към днешна дата няма лекарства или хирургически методи, които да премахнат необходимостта от стриктна диета и строг контрол на храната. При лечение с растежен хормон може да се позволи повишен прием на калории, тъй като този хормон води до увеличаване на мускулната маса.

Поведение

Кърмачетата и малките деца със СПВ са обикновено усмихнати и любвеобилни, проявяват малко поведенчески проблеми. По-големите деца и възрастните имат проблеми с поведението при смяна на дейността или при неочаквана промяна на обстоятелствата. Тези проблеми обикновено започват по същото време, по което се появява и обсебването от храната, но не е задължително всички те да са свързани с храната. Трудностите в поведението обикновено рязко зачестяват в пубертета и младостта. Спазването на установен дневен режим, твърдите правила и ограничения, регламентиранияте почивки и похвалите са най-доброто средство за контрол на поведението.

Проблеми в развитието

Физическо развитие

Средно изоставането в опорните точки на развитие е с 1 до 2 години. Въпреки че пониженият мускулен тонус се подобрява с времето, проблемите със силата, координацията и баланса могат да останат. Физиотерапията и трудотерапията спомагат за по-доброто мускулно развитие и подобряване на координацията. Често е наложително използването на ортези за стъпалата и глезените. Лечението с растежен хормон, който увеличава мускулната маса, може да допринесе за правилното мускулно развитие. Трябва да бъдат поощрявани физическите упражнения и участието в спортни мероприятия.

Развитие на речта

Пониженият мускулен тонус може да бъде причина за проблеми при храненето и изоставането в развитието на речта. Още при кърмачетата би трябвало да се започне говорна терапия, която би помогнала за справянето с тези проблеми. Езикът на жестовите и използването на картинни табла помагат да се подобри общуването и да се намали усещането за безизходица. Продуктите, които увеличават слюноотделянето, могат да помогнат за подобряване на произношението. Въпреки това, развитието на речта често изостава и се превръща в препятствие за хората със СПВ.

Обучение

Хората със СПВ обикновено имат проблеми, свързани с обучението. Такива са краткотрайното внимание, невъзможността да разбират прости указания и трудности в абстрактното мислене. Често имат затруднения с дълготрайната памет, четенето и разбирането на езика. Препоръчва се стимулация в ранна кърмаческа възраст. Специалното ресурсно обучение и подкрепа трябва да се започнат в детството и да продължат през целия живот. Според законодателството физиотерапията, трудотерапията и говорната терапия трябва да са достъпни за всяко дете със СПВ и да се осигуряват от образователната система.

Растеж

Невиреенето през кърмаческия период може да наложи хранене със сонда. По правило, за да се осигури адекватно хранене, кърмачетата може да използват специални шишета и биберони /чашка на Хаберман/. Трябва стриктно да се следи дали получават необходимото за нормалния теловен прираст количество храна. Нивото на растежния хормон при тези деца обичайно е ниско, поради което те са ниски, липсва пубертетно развитие, увеличават се телесните мазнини, дори и при децата с нормално тегло. При всяко дете със СПВ трябва да се прецени възможността за лечение с растежен хормон.

Полово развитие

Нивата на половите хормони /тестостерон и естроген/ обикновено са ниски. Недесцендирали тестиси при момчета могат да наложат лечение с ЧХГ, тестостерон или ако е необходимо, оперативна корекция. Ранното пубисно окосмяване е често срещано, но пубертетът закъснява и се развива непълно.

Други чести отклонения

- Кривогледството се среща често и изисква ранна интервенция и хирургическа корекция.
- Гръбначно изкривяване може да се появи необичайно рано и понякога трудно може да се разпознае без рентгеново изследване. Това изкривяване може да бъде коригирано чрез лечение с растежен хормон.

- Намалената костна плътност /остеопороза/ може да се появи значително по - рано от обичайното и да предизвика счупвания. Трябва да се осигури адекватен внос на калций, витамин Д и упражнения, укрепващи опорно-двигателния апарат. Препоръчва се измерване на костната плътност.

- Може да възникне неинсулинозависим диабет. Причината за това обикновено е затлъстяването и състоянието се подобрява с понижаване на теглото. Препоръчват се скринингови програми.

- Други проблеми, свързани със затлъстяването, са затруднения в дишането, високо кръвно налягане, десностранна сърдечна недостатъчност, декубитуси и други кожни проблеми.

- Нарушенията на съня включват затруднено дишане с намалена доставка на кислород чрез кръвта по време на сън и сънливост през деня. Нарушението на проходимостта на дихателните пътища може да възникне със или без затлъстяване.

- Често срещани са разчесвания по кожата. Те са резултат от съществуваща рана или сърбеж по лицето, ръцете, краката или ректума.

- Стоматологичните проблеми включват нарушения на зъбния емайл, гъста и лепкава слюнка, трудно измиване с четка и последващо разрушаване на зъбите.

Качество на живот

В общи линии, ако добре се контролира теглото, здравето е добро и може да се очаква нормално качество на живот. Постоянната необходимост от ограничаване на храната и контрол на поведението може да бъде стресираща за членовете на семейството. Подрастващите и възрастните със СПВ се адаптират добре в групи и поддържащи програми, стига да са осигурени необходимата диета и подходяща обстановка. За много от тях трудоустрояването е успешно в специални, добре структурирани и контролирани предприятия. Жилищните и трудовите служби трябва да бъдат напълно информирани относно поведението спрямо болните със СПВ.

Тревожни медицински симптоми, изискващи лечение на болните със СПВ

Нежелателни лекарствени реакции

Пациентите със СПВ могат да реагират необичайно на стандартни лекарствени дози. Необходимо е повишено внимание при назначаването на медикаменти, предизвикващи сънливост, защото действието им може да бъде по – силно и по – продължително. Водна интоксикация /твърде много вода в тялото/ може да възникне както при употреба на добре познати лекарства, така и при прием на голямо количество течности.

Висок праг на болката

Загубата на нормалния усет за болка е често срещана и може да прикрие налична инфекция или травма. Някои пациенти със СПВ може да не се оплачат от болка, докато инфекцията не стане тежка и може да мине доста време преди да ви кажат къде е болката. Докладвайте всяка незначителна промяна в състоянието или поведението на медицинските професионалисти, за да може да се открие причината.

Проблеми с дишането

Хората със СПВ може да са с повишен риск за възможни проблеми с дишането, такива като слаб мускулен тонус и обструкция на дихателните пътища до като спят. Всеки, който хърка, независимо от възрастта, трябва да бъде подложен на медицинска преценка в търсенето на сънна /слип/ апнея.

Неспособност за повръщане

Рядко се стига до повръщане. Лекарствата, които предизвикват повръщане може и да не действат и двойната доза може да предизвика предозиране. В случаите на преяждане, на прием на храна, която е възможно да не е преминала през топлинна обработка, на прием на развалена храна или храна, която е опасна за здравето, загубата на рефлекс на повръщане е от съществено значение. Ако човек със СПВ започне да повръща, това е животозастрашаващо състояние и при появата на повръщане трябва да се свържете с лекар.

Упорити стомашни проблеми

Подуването на корема, болката и повръщането могат да бъдат симптоми на животозастрашаващи стомашни проблеми, които са много по-често срещани при хора със СПВ, в сравнение с общата популация. Значително време преди да може да се локализира болката, е възможно да има симптоми на обща слабост. В случай, че човек със СПВ има подобни симптоми, незабавно се свържете с лекар.

Телесна температура

Често срещани са неочаквано високата или ниска телесна температура. Високата температура може да възникне при незначителни здрадословни проблеми или при хирургически интервенции, изискващи анестезия. Но дори при тежка инфекция може да липсва висока температура. Кръвната картина, включваща пълна кръвна картина може да бъде полезна в преценката за тежестта на състоянието.

Възпалителни процеси и натъртвания

Може да се наблюдават открити рани поради лошия навик на пациентите да се почесват. Хората със СПВ имат също така притежават склонността лесно да получават натъртвания.

Прекомерен апетит

Прекомерният апетит може да доведе до животозастрашаващо покачване на теглото, което

може да се случи много бързо и дори при нискокалорична диета. Хората със СПВ през цялото време трябва да са под надзор и да бъдат наблюдавани всички места, на които е възможно да има храна. Тези, които са постигнали нормално тегло, са го направили благодарение на стриктния диетичен контрол от страна на семейството и гледачите.