



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
УМНАТ "Sv. Marina" - Varna

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

ВЪЗДЕЙСТВИЕ НА СИНДРОМА

СТАТИСТИКА:

Базирано на статистиката на населението в САЩ през 1995г, е изчислено, че един от 12 000 – 15 000 човека се ражда с този синдром, което за САЩ е равно на 17 000 – 22 000 засегнати. От тях на асоциацията на болните със СПВ в Америка са познати 4085 засегнати, от което следва, че приблизително 15 000 с този синдром остават без диагноза и адекватно обслужване.

ОТ ДЕТСТВОТО КЪМ ЮНОШЕСТВОТО:

Проблемите на човек, роден със синдрома, са значими и често с трагичен изход. Детето, родено със синдрома, трябва да се бори с постоянното и неутолимо чувство за глад. Това чувство за глад не се притъпява от храната. Детето ще продължава да се храни и да търси храна, оставайки равнодушно към количеството, което консумира. Ако не се вземат сериозни мерки, детето ще стане изключително пълно. Прекалената лакомия води до животозастрашаващи здравословни проблеми и подигравки от страна на околните. Детето се ражда с хипотония (понижен мускулен тонус), което ограничава участието му в нормални спортни мероприятия.

Не по-малко значими са емоционалните проблеми, които с преминаването от детството към юношеството се увеличават. Гневните изблици и несдържаният нрав водят до отчуждаване на младежа от родителите и близките. В допълнение, детето със СПВ често има говорни и комуникативни затруднения, което засилва неговата фрустрация и емоционална изолация.

В резултат на тези фактори, детето със СПВ често затлъстява, фрустрира се, отчуждава се от семейството, бива взето на присмех от околните и е неспособно да взима участие в нормалната училищна дейност. Като цяло се изолира социално. Терапевтичната намеса е трудна и е възможно да е животозастрашаваща.

По-долу са изложени модели на много показателни цитати от жертвите на синдрома:

- Осем годишно момче обяснява: „*Ръката ми се протяга към хладилника и аз се опитвам да я спра, но не мога.*”
- Един тинейджър пише: „*Искам да попитам Господ за доста неща. Господ ли прави десертите? Грехота ли е да си посегна и да си взема? Понякога се моля на Господ да не наддавам на тегло. Искам да съм щастлив. Не искам да върша неправилното. Мисля си дали няма да се случи така, че да остана без приятелка или да не се оженя и се моля да имам една приятелка в Рая.*”

- Един млад мъж написа: „ *Всички сме със синдрома на Прадер-Вили. Чувстваме се така, сякаш не сме човеци. Човеците имат свобода. Ние не сме човеци, защото не можем да имаме деца. Ние не сме човеци – ние сме същества от друг свят. Не сме човеци, къде, о, къде е нашата летяща чиния? Искаме да си отидем в къщи.*”
- Майка на 16-годишен син сподели, че синът ѝ ридаел пред нея и казал „*Мамо, защо трябва да живея така?*”

Към братята и сестрите. За братята и сестрите да си вземат от хладилника безалкохолно или закуска след училище, е лукс, който могат да си позволят съседските деца. Повечето трябва да се научат да си хапват тайно закуските, да пазят храната и да докладват, ако братчетата или сестрите им със СПВ си взимат храна. Когато поотраснат, братчетата и сестрите се притесняват да поканят приятели в къщи заради заключените кухненски шкафове и хладилници или непредвидимите гневни изблици. Понеже някои от децата със синдрома живеят по-дълго в къщи и родителите остаряват, възрастните вече братя и сестри се изправят пред дилема за това как да се грижат за своите роднини.

По-долу са изброени няколко примера от нашите телефонни записи на оплаквания от братя и сестри на деца със СПВ:

- Дъщеря със СПВ на 13 години. Майката е загрижена за своя 16 годишен син. Тя иска да го изпрати на национална конференция, където той да се срещне с други братя и сестри на такива болни деца. Тя казва: „Той трябва да се грижи за нея след училище. Той прилича повече на надзирател, отколкото на брат.“
- Сестрата е с тегло 160-180 кг и е висока 148 см. Живее с майка си, която е терминално болна. Майката не очаква да живее повече от няколко години. Тя поверява живота на момичето на другата си дъщеря, която не знае как да се справи със сестра си. Не получава никаква подкрепа извън семейството. Сестрата казва: „Бях се поболяла преди да разбере за съществуването на организацията за синдрома на Прадер-Вили (СПВА)“.
- Сестра със СПВ тежи 150 кг и е висока 155 см. Тя е прикована към инвалидна количка и съществува риск да загуби работа. Родителите са починали и сестра ѝ не знае как да се справи с нея. Тя и съпругът ѝ са се опитвали да се грижат за нея 2 години, но не могли да се справят.

Към родителите. Ако родителите на пеленачето имат „късмета“ да разберат по-рано за диагнозата, се сблъскват с неприятностите и трудностите при справянето с проблема, който имат повечето родители с деца с множество недъзи. Освен това трябва да се справят с ужасните разкази на по-големите деца със синдрома. Разказите по Интернет – как едно момиче с тегло 160 кг се храни с отпадъци от кофите за боклук – това завинаги е белязано в съзнанието им. Те гледат своето красиво, кротко и мъничко бебче и отначало обикновено са обхванати от чувство на съжаление и загриженост. През първата година поради понижения мускулен тонус по ирония родителите трябва да с усилие да се опитват да накарат децата си да се хранят. Те трябва да направят избора принудителното хранене дали бъде чрез назогастрична сонда или чрез стомашна. Често бебетата страдат от недостиг на кислород. Малкото дете се нуждае от физиотерапия, специален възпитател, който да ги обучава на ежедневни дейности и логопед.

За родителите на по-големите деца думата „оцеляване“ е ключова. Хладилниците се заключват сигурно и храната охранява с повишено внимание. Периодите между храненията са постоянно мъчение, където похапванията са недопустими. Детето със СПВ наблюдава с интерес всичко, което неговите родители, братчета и сестричета хапват и приключват

храненето с неминуемите :“Не е честно...!“, последвано от гневен изблик. Както каза една майка, ридаейки: “Това, което мразя, което наистина най-много мразя, е че се налага да спя с картофения чипс под леглото ми.“ Ако детето оцелее по- дълго, проблемите стават по- комплексни.

Следват няколко примера от многобройните обаждания, които ежедневно постъпват в офиса на асоциацията на СПВ.

- Синът тежи 136 кг и е висок 152 см. Обиколката на прасеца му е 69 см, но сега е доста по- голям. Те трябвало да разрязват всичките му панталони от горната им страна, за да го напъхат в тях. Напълняването е в такава тежка степен, че мастната тъкан висяла над глезените и той не може да си обуе обувки. Той иска да отиде на църква и да пее в хора, но няма дреха, която да може да облече. Родителите са възрастни и с големи усилия се грижат за него. Те са убедени, че до година той ще почине. Бащата казва:“Опитваме се да живеем като добри хора, но искам да попитам Господ защо? Защо?“
- Синът е на 33 години, тежи 136 кг и е висок 152 см. Починал през януари. Той се задавил като се опитваше да преглътне цял картоф (опитвал се е да го вземе тайно и се е боял, че може да го хванат). Наложило се да извадят картофа оперативно и преди да почине 4 дни е бил на командно дишане. Бащата казва: “Той пропиля живота ни. Дадохме целия си живот да го пазим от храната.“ Бащата каза, че са помолили за група, която да им помогне, но те са казали, че не могат да се справят с него и той не можел да се адаптира. „Целият си живот страдахме със СПВ. Сега се налага да живеем останалата част от живота си с вината, че не сме се справили.“
- Дъщеря на 20 години – майката се обади да ми благодари за това, че настанихме дъщеря ѝ в санаториум и за това колко много означава подкрепата ми за нея. Тя каза, че ако не е била настанена „съм сигурна, че до сега щеше да има убийство и самоубийство“.
- Син на 8 години, тежи 57 кг. Току що му е поставена диагноза. Майката има доста проблеми с неговия неутолим апетит. Нейният 40 годишен мъж е починал току що. Тя има други две деца на 12 и на 14 години. Тя има сърдечни проблеми и е претърпяла 13 операции. Има ревматоидна треска и ревматоиден артрит. В дена след смъртта на съпруга и са щели да имат 18 годишен сватбен юбилей. Няма много пари. Опитва се да плати за аутопсия и за погребение.
- Момче на 10 години и тегло 109 кг. Обажда се училищният консултант. Майката е обвинена в безотговорност към детето (поради неговото тегло). Той краде и крие храна. Майката не иска да уведоми никого за този проблем.
- Внучка на 18 години с тегло 129 кг. Майката починала (при автомобилна катастрофа), когато момичето било на месец. Бабата е на инвалидна количка. Тя е с диабет и артрит. Преживяла е инфаркт на миокарда през февруари. Момичето не е било диагностицирано до 12 годишна възраст. Претърпяла е два пъти сексуално насилие – на 13 и на 16 години. Бащата не е ангажиран към дъщерята. Поведението и килограмите са извън контрол. Бабата не знае какво да прави със своята внучка.
- Дъщеря на 24 години, тегло 82 кг, но е тежала 113 кг. Не е била диагностицирана до 18 годишна възраст. Дъщерята заявява, че работник в санаториума я тормозел. Тя е освободена от там и сега си е в къщи. Съпругът на майката е починал. Майката е на 64 години е сама с проблема си. Исква да разбере как да направи заключалките. Извикала ключар, заключила фризера, но дъщерята пробила фризера там, където е фреона и го е повредила. Майката ми се обади отново този следобяд. Дъщеря ѝ тъкмо е прогонила втория човек, който се опитвал да сложи ключалки на хладилника и фризера.
- Дъщеря, 29 годишна, 227 кг. До момента не е била диагностицирана. Има всички класически симптоми. Дори ѝ е направена стомашна операция за борба с килограмите, но

това не е помогнало (което е обичайно за синдрома). Майката гледала шоуто на Лийза и плакала от облекчение и благодарност, че най-накрая е разбрала причината за този проблем.

- Доведен син, 21 годишен, над 180 кг. Той получил диабетна кома. Оставил си колелото и влезнал в МакДоналдс. Когато се опитали да го спрат да не яде, той направил различни неща, като да избърсне цялата си глава. Това се случило преди една седмица и от тогава родителите изобщо не са спали, притеснени от това, че може да избяга и да открадне храна.

- Син, 16 годишен, 145 кг. Току що му е поставена диагноза СПВ. Крие храна навсякъде, включително под възглавницата си. Става агресивен заради храната. Взел е нож и е опитал да се самонарани заради своя малък penis и наднорменото тегло, заради това че другите го заглеждат и сочат с пръст. Той няма никакъв социален живот. Плаче и казва: “Мамо, защо съм такъв? Не искам да е така.“

- Дъщеря, 12 годишна, 61 килограма. Заради пристъпите на избухливост, момичето останало във втори клас. То било отвлечено и изнасилено, било намерено сред дърветата от полицията. Майката съобщила, че не може да се справя с училището и било преместено в първи клас. Майката била докладвана на организацията за защита правата на децата за това, че помолила учителя да не дава на дъщеря й мляко и сладки, а да й дава диетичен сок и заместител на сладките (често срещана и подходяща молба). Бракът ѝ е пред разпадане.

- Син на 25 години, тежи 134 кг, тежал е 198 кг. Откраднал пакетче с понички за 90 цента, арестуван е и е изпратен на съд. Майката се развълнувала покрай шоуто на Лийза. Спешно се нуждае от пари.

- Дъщеря на 25 години. Преди 4 години тя е преживяла изгаряне със засегнати над 25% от тялото ѝ, защото в училище при обучение за справяне с пожар, децата били учени на техниката: “спри, легни и се претърколи“. Тя скочила в огъня, защото искала да се упражнява на тази техника. Когато са се опитвали да ѝ поставят интравенозна инжекция, всички, включително и лекарят, били облени в сълзи. Тя попитала: “Кога ще бъде обядът?“. Те все още мислят за това и се сблъскват със сериозни проблеми заради случилото се.

- Дъщеря, 42 годишна, тежи 75 кг и е висока 152 см. Проблеми с поведението и търсенето на храна. Майката твърди, че тя винаги се оглежда за храна и не спи много. Бащата починал миналата година. Майката е 60 годишна и си има своите здравословни проблеми – попитах я как издържа и тя отговори: “Всъщност, не издържам. Посещавам психиатър. Аз съм сама.“

- Майката на 16 годишно момче се обажда по телефона. Нейният син бил приет в спешно отделение поради агресивното си поведение. Когато тя се опитвала да го спре да се храни (неговото тегло е животозастрашаващо), той започвал да я ругае и да я замерва с предмети. От болницата казали, че ако тя откаже да го прибере в къщи, ще я съдят за родителска безотговорност.

- Дъщеря на 17 години. Върху майката е повдигното обвинение, след като дъщерята се е обадила на 911 и се оплакала, че била заключена в мазето. Майката я заключила в мазето, за да я предпази да не излиза през прозореца на втория етаж за пореден път посред нощ. Последният път, когато е излезнала в 4.30 сутринта, е откраднала храна. Бащата е починал. Майката страда сама с проблемите.

- Дъщеря, тийнейджърка. Майката ни пише да ни благодари за това, че са посетили конференцията. Никога преди това не са отседнали в хотел. Тя казва: “Това е нещо, което ще помним и ще ценим занапред.“ Тя разказа за инцидент в училище, при който дъщеря ѝ със СПВ се е държала неприемливо и е вдигала много шум. След като са обсъдили случая, дъщеря ѝ казала: “Какво би направила ти, ако всеки има поничка, а на теб ти дават стар портокал и очакват да си благодарен?“

- Дъщеря на 3 месечна възраст. Няколко часа преди да се обадят, родителите разбират, че е със СПВ. В интернет са прочели доста неща за СПВ, които са ги съкрушили. Бащата има доста въпроси. Майката е обляна в сълзи. Тя каза: “Просто искам да е перфектна.“

- Син на 11 години. Майката тъкмо е прочела статия в пресата и е осъзнала, че нейният син

„напълно отговаря на описанието на СПВ“. Тя плачела от облекчение, че е разбрала защо нейният син е такъв. Тя каза: “Минах през ада за всичките 11 години.“ Онази сутрин тя го е намерила седнал върху кутия, изял два килограма и половина сладолед. Той взел купите, където е била разбита сместа за кекса, измил ги е с вода и я изял. Тя се е опитвала да заключи храната, но той разбил всички ключалки. Той токлова се чешел по раничките в училище, че от училището ѝ са се обадили и я помолили да го вземе със себе си. Имал всички класически симптоми на СПВ.

• Син, на 8 години. Майката плаче тихо по телефона и казва: “Имам нужда от помощ. “Той става през нощта и търси храна. Неговите гневни изблици стават все по-силни и показва повече белези на obsесивно/компулсивно разстройство.” Учителят му ѝ се обадил предната нощ и казал, че мисли, че не може да го обучава повече. Майката казва: “Той трябва да бъде наблюдаван всяка минута.“. Те имат ферма и през целия ден има задачи, които трябва да свърши, но не знае как ще продължи да работи. Днес той е заключил няколко от билетата в кутия без въздух и те са умрели. Казва, че когато ги е открила, просто седнала и заплакала.“

Медицинско поведение при синдрома

„**Доживотно и животозастрашаващо**“ са думите, които въздействат като плесница на родителите, когато се сблъскат с диагнозата Синдром на Прадер-Вили. При кърмачетата медицинските проблеми значително се различават от тези през следващата фаза. Поради понижения мускулен тонус, храненето на кърмачето със СПВ се превръща в основна задача. Родителите се обучават на асистирано хранене, стомашни сонди, назогастрични сонди и т.н. От съществено значение са и респираторните проблеми плюс работата над всякакъв вид терапии, за да се повлияе качеството на живот. Растежният хормон дава сериозни обещания да осигури не само по-висок ръст, но и по-добро качество на живот, но понастоящем високата му цена е бариера за повечето родители, защото не се покрива от повечето здравни каси.

Едно по-голямо дете със синдрома показва картината на всички животозастрашаващи усложнения, дължащи се на затлъстяването, плюс проблемите, които произлизат от самия синдром. Поради слабия гълтателен рефлекс, много деца се задавят смъртоносно. Недобрата терморегулация и високият праг на болка може да причинят смърт от сериозна инфекция.

По-долу са случаи на позвънявания в нашия офис, отнасящи се до предизвиканите от синдрома медицински проблеми:

- Син на 4 години, тежи 43 кг. Той е в интензивно отделение на „прага на смъртта“. Затлъстяването е причинило стеснение на горните дихателни пътища и уголемено сърце.
- Майка намерила три годишната си дъщеря мъртва. При аутопсия е установен СПВ. Причината за смъртта била сънна апнея поради наднорменото тегло и увеличен черен дроб. Майката недоволствала от лекарите и им била много разгневена, че на са поставили диагнозата по-рано.
- Син на 15 години със значителна сънна апнея, откакто е с наднормено тегло. Пристъпите му станали толкова сериозни, че сърцето му спряло. По тялото му са се запазили незараснали рани от разчесване от 6-7 годишна възраст.
- Дом за грижи за деца със СПВ загуби две деца през последните няколко месеца. Единият младеж се събудил посред нощ и преял до такава степен, че починал.
- Двадесет годишен младеж починал внезапно по време на лагер. Лагерният отговорник не бил обучен добре и не обърнал внимание на неговите оплаквания от болка и повръщане. Когато възпитателят го намерил в безсъзнание на пода на банята и изтичал да извика сестрата, казал: ”Само му кажи, че закуската е готова и веднага ще стане.” Докато извикат

линейка, момчето починало.

ИМА ЛИ НАДЕЖДА?

За родителите на малките деца това е нова ера. С рано поставена диагноза, с много подкрепа, всички изгледи за по-добро бъдеще са налице. Най-добре е описано с думите на една млада майка:

„До живот и животозастрашаващо.” Още помня ужаса, който изпитах в сърцето си, когато прочетох тези две фрази, които описват диагнозата, която поставиха на нашата скъпа дъщеричка-бебенце – **Ерин. Синдром на Прадер-Вили.** Кой някога е чувал за синдрома на Прадер-Вили? Това трябва да е грешка. Наистина е отпусната. Наистина спи повече. Не, тя не се усмихва много, но също така и не плаче много. Но какво общо има всичко това с доживотното и животозастрашаващото? Мога да приема „изоставане в развитието” и мога да живея с това. Изоставането може да се преодолее с времето, а ние имаме много време. Тогава защо се измъкват с това Прадер-Вили? **Страхът, гневът и отказът да приема диагнозата синдром на Прадер-Вили са така живи в съзнанието ми, както бяха в деня, в който лекарят се обади за резултатите от теста.** Толкова много се промени всичко от тогава, но спомените от този ден ще бъдат с мен винаги. Това да чета материалите, които лекарят ми даде, беше по-трудно за мен, в сравнение с всичко, през което бях преминала. Картината, която се рисуваше от информацията, обрисуваше бъдещето на Ерин в най-черните и мрачни окраски. Ако съдбата ѝ беше предопределила да притежава всички проблеми от онези листи, какъв би бил смисълът на живота ѝ? От тогава прекарах безброй часове да проуча същността на СПВ и да разговарям с други родители – особено с родителите на малки деца. Благодарение на ранната диагноза и безмилостна ранна намеса, сега знам, че мога да очаквам драстично различен живот за Ерин в сравнение с този, който рисувах, когато получих оригиналната информация за СПВ. Това не може да зачеркне диагнозата или лицата, в които може да се прояви, но като се знаят конкретните причини, вероятно ще бъдат истински предизвикателства за нея, аз мога да изготвя план да посрещам всички неща, с които трябва да се справя. **Това ми дава възможност да бъда инициативна вместо пасивна и значително повишава шансовете на живота на Ерин да бъде пълен с... едновременно здраве и щастие. Тя не заслужава по-малко!** Няма как да заобиколим факта, че СПВ е сериозно заболяване, но днес има толкова много възможни начини на лечение, които не са били достъпни дори само няколко години назад, когато не сме могли да помогнем, но сме били оптимисти за бъдещето. Чрез вашата помощ, се надяваме да увеличим чувствително възможностите за лечение, с които разполагаме. Искаме да споделим нашата радост и болка. Искаме да достигнем до останалите и да бъдем подкрепени в отговор. Повече от всичко искаме да кажем, че има надежда – още и още надежда. Нашите истории свидетелстват за това и това е само началото.

Заедно ще работим да намерим решения, така че един ден на родителите да не се налага да усетят горчилката на тези думи: „доживот и животозастрашаващо”.

Ракел Уитлер Тугон (майка на Ерин Тугон)