



INTERNATIONAL
PRADER-WILLI SYNDROME
ORGANISATION

Διεθνής Οργανισμός Συνδρόμου Prader-Willi

Σύνδρομο Prader-Willi Θέματα Ιατρικής Επαγρύπνησης

Από
Ιατρούς Ειδικούς στο
Σύνδρομο Prader-Willi



ΣΥΝΔΡΟΜΟ PRADER-WILLI

Το σύνδρομο Prader-Willi (PWS) είναι μια σύνθετη νευρο-αναπτυξιακή γενετική διαταραχή που οφείλεται σε μια βλάβη του 15ου χρωμοσώματος. Συναντάται εξίσου σε άνδρες και σε γυναίκες όλων των φυλών. Η συχνότητά του υπολογίζεται ότι κυμαίνεται από 1:12.000 έως 1:15.000. Η συχνότητά εμφάνισής του στα νεογνά είναι άγνωστη.

Το PWS χαρακτηριστικά προκαλεί ελαττωμένο μυϊκό τόνο, κοντό ανάστημα, αν δεν χορηγηθεί αυξητική ορμόνη, νοητική υστέρηση, ατελή ανάπτυξη του φύλου, διαταραχές συμπεριφοράς και ένα χρόνιο αίσθημα πείνας που σε συνδυασμό με έναν μεταβολισμό που καταναλώνει πολύ λιγότερες θερμίδες από το κανονικό, οδηγεί σε υπερβολική πρόσληψη τροφής και σε απειλητική για τη ζωή παχυσαρκία.

Στη γέννηση, το νεογνό έχει συνήθως χαμηλό βάρος για την ηλικία κύησης, υποτονία, και δυσκολία στο θηλασμό εξ αιτίας της μυϊκής αδυναμίας («αποτυχία αύξησης»). Το δεύτερο στάδιο («υπερβολική αύξηση»), με έναρξη στην ηλικία των δύο με πέντε ετών και διάρκεια για όλη την υπόλοιπη ζωή, χαρακτηρίζεται από αυξημένη όρεξη, προβλήματα διατήρησης βάρους και καθυστέρηση νοητικής ανάπτυξης μαζί με προβλήματα συμπεριφοράς.

Άλλοι παράγοντες που μπορεί να προκαλέσουν προβλήματα είναι η εμφάνιση επιπλοκών από φάρμακα, η μεγάλη ανοχή στον πόνο, γαστρεντερικά και αναπνευστικά προβλήματα, η αδυναμία πρόκλησης εμετού και η ασταθής θερμοκρασία σώματος.

Σοβαρές ιατρικές επιπλοκές μπορεί να εξελιχθούν ταχύτατα σε άτομα με PWS.

Σύνδρομο Prader-Willi **Θέματα Ιατρικής** **Επαγρύπνησης**

Από
Ιατρούς Ειδικούς στο
Σύνδρομο Prader-Willi

Πίνακας Περιεχομένων

| | |
|--|-----------|
| ΘΕΜΑΤΑ ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΕΠΑΓΡΥΠΝΗΣΗΣ - Σημαντικά ζητήματα τακτικής παρακολούθησης και επείγουσας θεραπείας | 6 |
| Συστάσεις για εκτίμηση αναπνευστικών διαταραχών που σχετίζονται με τον ύπνο στο σύνδρομο Prader-Willi | 9 |
| Τα οξέα γαστροεντερικά επεισόδια μπορεί να είναι απειλητικά για τη ζωή | 13 |
| Ιατρική Επαγρύπνηση: Οι στομαχικές διαταραχές μπορεί να υποδεικνύουν σοβαρή πάθηση | 14 |
| Αναισθησία και σύνδρομο Prader-Willi | 16 |
| Αναπνευστικά προβλήματα και σύνδρομο Prader-Willi | 19 |
| Σύνδρομο Prader-Willi: Κλινικές ανησυχίες για τον Ορθοπαιδικό | 21 |

ΘΕΜΑΤΑ ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΕΠΑΓΡΥΠΝΗΣΗΣ - Σημαντικά ζητήματα τακτικής παρακολούθησης και επείγουσας θεραπείας

Οι επαγγελματίες υγείας μπορούν να επικοινωνούν με τον σύλλογο του PWS, PWSA (Η.Π.Α.) για περισσότερες πληροφορίες και επαφή με ειδικό, όταν χρειάζεται.

Αναισθησία, φαρμακευτικές αντιδράσεις

Άτομα με PWS ίσως εμφανίσουν ασυνήθιστες αντιδράσεις στις συνήθεις δόσεις των φαρμάκων και των παραγόντων της αναισθησίας. Δώστε ιδιαίτερη προσοχή στη χορήγηση φαρμάκων που προκαλούν ελαφριά αναισθησία: παρατεινόμενη και υπερβολική απάντηση έχει αναφερθεί.

Αναισθησία - <http://www.pwsausa.org/research/anesthesia.htm>

Ανεπιθύμητες αντιδράσεις σε μερικά φάρμακα

Άτομα με PWS ίσως εμφανίσουν ασυνήθιστες αντιδράσεις στις συνήθεις δόσεις φαρμάκων. Δώστε ιδιαίτερη προσοχή στη χορήγηση φαρμάκων που προκαλούν ελαφριά αναισθησία: παρατεινόμενη και υπερβολική απάντηση έχει αναφερθεί. Δηλητηρίαση με νερό έχει συμβεί σε συνδυασμό με τη χρήση συγκεκριμένων φαρμάκων με αντιδιουρητική δράση (ΣΥΜΠΕΡΙΛΑΜΒΑΝΟΜΕΝΩΝ ΚΑΙ ΟΡΙΣΜΕΝΩΝ ΝΕΥΡΟΤΡΟΠΩΝ ΟΥΣΙΩΝ), καθώς και μόνο από υπερβολική πρόσληψη υγρών.

Δηλητηρίαση με νερό - http://www.pwsausa.org/support/water_intoxication_alert.htm

Υψηλή ουδό πόνου

Η απουσία ή η ελαττωμένη αίσθηση στα επώδυνα ερεθίσματα μπορεί να κρύψει την παρουσία λοίμωξης ή και τραυματισμού. Άτομα με PWS μπορεί να μη διαμαρτύρονται για πόνο παρά μόνο όταν η λοίμωξη γίνει σοβαρή ή μπορεί να έχουν δυσκολία στην εντόπιση του πόνου. Αναφορές από τους γονείς ή τους κηδεμόνες για μικρές μεταβολές στη συμπεριφορά ή την κατάσταση ατόμων με PWS θα πρέπει να διερευνώνται επαρκώς.

Αναπνευστικά ζητήματα

Τα άτομα με PWS βρίσκονται σε μεγαλύτερο κίνδυνο για εκδήλωση αναπνευστικών διαταραχών, ΙΔΙΑΙΤΕΡΑ ΚΑΤΑ ΤΗ ΔΙΑΔΡΟΜΗ ΛΟΙΜΩΞΕΩΝ. Η υποτονία, η αδυναμία των θωρακικών μυών και η άπνοια κατά τη διάρκεια του ύπνου αποτελούν πιθανούς επιβαρυντικούς

παράγοντες. Όποιος παρουσιάζει έντονο ροχαλητό, ανεξαρτήτου ηλικίας, θα πρέπει να ελέγχεται για το ενδεχόμενο εμφάνισης αποφρακτικής άπνοιας στον ύπνο.

Συστάσεις για την εκτίμηση των αναπνευστικών διαταραχών που σχετίζονται με τον ύπνο στο σύνδρομο Prader-Willi - <http://www.pwsausa.org/syndrome/RecEvalSleepApnea.htm>

[pwsausa.org/syndrome/RecEvalSleepApnea.htm](http://www.pwsausa.org/syndrome/RecEvalSleepApnea.htm)

Αναπνευστικό-<http://www.pwsausa.org/syndrome/respiratoryproblems.htm>

Απουσία εμετών

Εμετός σπάνια συμβαίνει σε άτομα με PWS. Φάρμακα πρόκλησης εμετού μπορεί να είναι αναποτελεσματικά και η επαναλαμβανόμενη χορήγηση τους μπορεί να οδηγήσει σε εμφάνιση τοξικότητας. Αυτό το γνώρισμα είναι ιδιαίτερα σημαντικό σε περιπτώσεις υπερφαγίας με κατανάλωση άψητου, αλλοιωμένου και γενικά ανθυγιεινού φαγητού. Η παρουσία εμετών μπορεί να είναι εκδήλωση μιας απειλητικής για τη ζωή κατάστασης.

Σοβαρή γαστρική διαταραχή

Κοιλιακή διάταση ή μετεωρισμός, πόνος και/ή εμετοί μπορεί να είναι εκδηλώσεις μιας απειλητικής για τη ζωή γαστρικής φλεγμονής ή νέκρωσης, καταστάσεις που είναι συχνότερες στο PWS από ότι στο γενικό πληθυσμό. Συνήθως υπάρχει ένα γενικότερο αίσθημα αδιαθεσίας παρά εντοπισμένο άλγος. Αν ένα άτομο με PWS εμφανίσει αυτά τα συμπτώματα, θα πρέπει να παρακολουθηθεί στενά. Ακτινολογικός έλεγχος και ενδοσκόπηση με βιοψία μπορεί να χρειαστούν για να καθοριστεί η ένταση του προβλήματος και η ανάγκη για πιθανή άμεση χειρουργική επέμβαση.

Ιατρική επαγρύπνηση: στομάχι - http://www.pwsausa.org/syndrome/medical_alert_Stomach.htm

Προσοχή επίσης θα πρέπει να δοθεί και στην γαστροπάρεση, μια αδυναμία του στομάχου. Είναι μια συχνή κατάσταση στο PWS και μπορεί να είναι περισσότερο απειλητική για τη ζωή από ότι στο γενικό πληθυσμό. Ένα παιδί με σύνδρομο Prader-Willi μπορεί να χρειαστεί να εισαχθεί στο νοσοκομείο αν διαγνωσθεί με γαστροπάρεση. Η λήψη τροφής ενώ το στομάχι είναι διεσταλμένο λόγω γαστροπάρεσης μπορεί να αποβεί πολύ επικίνδυνη. Για περισσότερες πληροφορίες: <http://www.gicare.com/pated/ecdgs45.htm>

Διαταραχές θερμοκρασίας σώματος

Αγνώστου αιτιολογίας υπέρ- και υπο-θερμία έχουν αναφερθεί.

Η υπερθερμία μπορεί να συμβεί κατά τη διαδρομή ήπιων παθήσεων καθώς

και σε επεμβάσεις που απαιτούν αναισθησία. Αντίθετα, πυρετός μπορεί να μην εμφανίζεται παρά τη σοβαρότητας μιας λοίμωξης.

Κακώσεις δέρματος και μώλωπες

Εξαιτίας μιας συνήθειας των ατόμων με PWS, ανοικτές πληγές λόγω αυτό-τραυματισμών μπορεί να εμφανίζονται. Επιπλέον, άτομα με PWS έχουν την τάση να δημιουργούν εύκολα μώλωπες. Η εμφάνιση τέτοιων αλλοιώσεων μπορεί να οδηγήσει στη λανθασμένη υποψία της σωματικής κακοποίησης.

Υπερφαγία (υπερβολική όρεξη)

Ακόρεστη όρεξη μπορεί να οδηγήσει σε απειλητική για τη ζωή πρόσληψη βάρους, που μπορεί να εμφανισθεί ταχέως ακόμη και όταν ο ασθενής είναι σε υπο-θερμιδική διαίτα. Τα άτομα με PWS θα πρέπει να επιτηρούνται διαρκώς όταν έχουν πρόσβαση σε φαγητό. Όσοι έχουν κανονικό βάρος το έχουν κατορθώσει κατόπιν αυστηρού ελέγχου της διαίτας και της θερμιδικής τους πρόσληψης από άλλους.

Χειρουργικές και Ορθοπαιδικές ανησυχίες

Εν όψει του αυξανόμενου αριθμού παιδιών με PWS που υπόκεινται σε μελέτες ύπνου πριν τη χορήγηση αυξητικής ορμόνης και την πιθανή αύξηση των χειρουργικών επεμβάσεων (π.χ. αμυγδαλεκτομή) που απαιτούν διασωλήνωση και αναισθησία, είναι σημαντικό οι υπεύθυνοι ιατροί να είναι ενήμεροι για πιθανές επιπλοκές. Αυτές οι επιπλοκές μπορεί να περιλαμβάνουν τον τραυματισμό των αεραγωγών, του στοματοφάρυγγα ή των πνευμόνων εξαιτίας πιθανών αλλαγών στην ανατομία ή και την φυσιολογία της περιοχής στα άτομα με PWS όπως στενοί αεραγωγοί, υπολειπόμενη ανάπτυξη του λάρυγγα και της τραχείας, υποτονία, οίδημα και σκολίωση.

Μυοσκελετικές εκδηλώσεις όπως σκολίωση, δυσπλασία του ισχίου, κατάγματα οστών και ανωμαλίες του άξονα των κάτω άκρων περιγράφονται από Ορθοπαιδικούς. Ωστόσο, η φροντίδα του πληθυσμού αυτού από Ορθοπαιδικής άποψης επιπλέκεται συχνά από άλλες κλινικές εκδηλώσεις του PWS.

Σύνδρομο Prader-Willi: Κλινικές ανησυχίες για τον Ορθοπαιδικό - <http://www.pwsausa.org/syndrome/Orthopedic.htm>

ΣΥΣΤΑΣΕΙΣ ΓΙΑ ΕΚΤΙΜΗΣΗ ΤΩΝ ΑΝΑΠΝΕΥΣΤΙΚΩΝ ΔΙΑΤΑΡΑΧΩΝ που σχετίζονται με τον ύπνο στο σύνδρομο

**Prader-Willi - Σύλλογος PWS (H.Π.Α.), Έκθεση της Κλινικής
Συμβουλευτικής Επιτροπής-12/2003**

Προβλήματα με τον ύπνο και με διαταραχές της αναπνοής στον ύπνο είναι γνωστά από καιρό στα άτομα με σύνδρομο Prader-Willi (PWS). Οι διαταραχές αυτές συχνά αναφέρονται ως άπνοια στον ύπνο (αποφρακτική, κεντρική ή μικτή) ή υποαερισμός με υποξία. Διαταραχές της δομής του ύπνου (καθυστερημένη έναρξη ύπνου, συχνές αφυπνίσεις και αυξημένος χρόνος απνίας μετά την έναρξη του ύπνου) είναι επίσης συχνές. Αν και πρόδρομες μελέτες έδειξαν ότι πολλοί ασθενείς με PWS έχουν σχετικά ήπιες διαταραχές στον αερισμό κατά τη διάρκεια του ύπνου, είναι γνωστό εδώ και καιρό ότι ορισμένα άτομα παρουσιάζουν σοβαρά αποφρακτικά επεισόδια που μπορεί να είναι και απρόβλεπτα.

Παράγοντες που φαίνεται να αυξάνουν τον κίνδυνο εκδήλωσης αναπνευστικής διαταραχής κατά τη διάρκεια του ύπνου περιλαμβάνουν τη μικρή ηλικία, τη σοβαρή υποτονία, τους στενούς αεραγωγούς, τη νοσηρή παχυσαρκία καθώς και τη συνύπαρξη άλλων αναπνευστικών προβλημάτων που απαιτούν παρέμβαση όπως αναπνευστική ανεπάρκεια, αντιδραστική νόσο των αεραγωγών και υποαερισμός με υποξία. Εξ αιτίας ορισμένων πρόσφατων αναφερόμενων θανάτων ατόμων με PWS που βρίσκονταν σε θεραπεία με αυξητική ορμόνη, ορισμένοι ιατροί τη θεωρούν και αυτήν όσο έναν επιπρόσθετο παράγοντα κινδύνου.

Μια **πιθανότητα** (η οποία δεν έχει προς το παρόν αποδειχθεί) είναι η αυξητική ορμόνη να επιτείνει την αύξηση του λεμφικού ιστού των αεραγωγών και άρα να χειροτερεύει την ήδη υπάρχουσα αποφρακτική άπνοια ή τον υποαερισμό. Παρ' όλα αυτά, πρέπει να τονιστεί ότι δεν υπάρχουν σαφή δεδομένα που να δείχνουν ότι η αυξητική ορμόνη προκαλεί ή χειροτερεύει τις αναπνευστικές διαταραχές του ύπνου. Ωστόσο, για να επισημανθεί τόσο αυτή η καινούρια ανησυχία όσο και ο καλά και ιστορικά τεκμηριωμένος αυξημένος κίνδυνος εμφάνισης αναπνευστικών ανωμαλιών του ύπνου, η **Κλινική Συμβουλευτική Επιτροπή του συλλόγου PWS (H.Π.Α.) έχει προβεί στις ακόλουθες συστάσεις:**

1. **Μια μελέτη ύπνου (polysomnogram)** που περιλαμβάνει μέτρηση του κορεσμού οξυγόνου και του διοξειδίου του άνθρακα για εκτίμηση του υποαερισμού, της απόφραξης των ανώτερων αεραγωγών, της αποφρακτικής άπνοιας του ύπνου και της κεντρικής άπνοιας θα πρέπει να προγραμματίζεται για όλους τους ασθενείς με PWS. Η μελέτη θα πρέπει να περιλαμβάνει και μελέτη των σταδίων του ύπνου και να αξιολογείται από ειδικούς με επαρκή εμπειρία για την ηλικία του ασθενή που εξετάζεται.

2. **Παράγοντες κινδύνου που θα πρέπει να επισπεύδουν τον προγραμματισμό μιας μελέτης ύπνου περιλαμβάνουν:**

- Σοβαρή παχυσαρκία – βάρος πάνω από 200% του ιδανικού βάρους.
- Ιστορικό χρόνιων αναπνευστικών λοιμώξεων ή αντιδραστικής νόσου των αεραγωγών (άσθμα).
- Ιστορικό ροχαλητού, άπνοιας στον ύπνο ή συχνών αφυπνίσεων.
- Ιστορικό υπερβολικής υπνηλίας κατά τη διάρκεια της ημέρας, ειδικά αν επιδεινώνεται.
- Πριν από μεγάλα χειρουργεία συμπεριλαμβανομένων της αμυγδαλεκτομής και αδενοειδεκτομής.
- Πριν τη χορήγηση νάρκωσης για επεμβάσεις, απεικονιστικούς ελέγχους ή οδοντιατρικές εργασίες.
- Πριν την έναρξη θεραπείας με αυξητική ορμόνη ή αν ήδη χορηγείται αυξητική ορμόνη.

Επιπλέον, μελέτες ύπνου θα πρέπει να γίνονται αν οι ασθενείς ξεκίνησαν να εμφανίζουν κάποιοι από τους ανωτέρω παράγοντες κινδύνου, ειδικά μια απότομη αύξηση βάρους ή μια επιδείνωση της σωματικής αντοχής. **Αν ένας ασθενής είναι σε θεραπεία με αυξητική ορμόνη, δεν είναι απαραίτητο να διακόψει τη θεραπεία για να υποβληθεί σε δοκιμασία ύπνου εκτός αν αναφέρει την έναρξη μιας σοβαρής αναπνευστικής διαταραχής.**

Κάθε διαταραχή στη μελέτη του ύπνου θα πρέπει να συζητείται με τον υπεύθυνο ιατρό και έναν ειδικό πνευμονολόγο που να είναι έμπειρος στην αντιμετώπιση διαταραχών του ύπνου για να εξασφαλιστεί ένα λεπτομερές πλάνο για θεραπεία και αντιμετώπιση του προβλήματος. Παραπομπή σε παιδίατρο πνευμονολόγο ή πνευμονολόγο ενηλίκων με εμπειρία στην αντιμετώπιση της άπνοιας του ύπνου συνιστάται.

Μαζί με μια υποθερμιδική δίαιτα για την εξασφάλιση απώλειας ή διατήρησης του βάρους, το πλάνο αντιμετώπισης μπορεί να περιλαμβάνει τις εξής παρεμβάσεις:

- Συμπληρωματική χορήγηση οξυγόνου
- Συνεχή θετική πίεση αεραγωγών (CPAP) ή BiPAP
- Το οξυγόνο θα πρέπει να χορηγείται με προσοχή καθώς σε μερικά άτομα η υποξαιμία μπορεί να αποτελεί το μοναδικό αναπνευστικό ερέθισμα και η θεραπεία με οξυγόνο να χειροτερέψει τελικά τη νυχτερινή τους αναπνοή.
- Συμπεριφορική θεραπεία απαιτείται μερικές φορές για την αποδοχή συσκευών CPAP ή BiPAP.
- Φαρμακευτική αγωγή για αλλαγή συμπεριφοράς μπορεί να χρειαστεί για να εξασφαλιστεί η συμμόρφωση στη θεραπεία.

Αν η μελέτη ύπνου είναι παθολογική σε παιδί ή ενήλικα με νωσήρη παχυσαρκία (βάρος > 200% του ιδανικού), για το πρωταρχικό πρόβλημα του βάρους θα πρέπει να γίνει εντατική παρέμβαση – ιδιαίτερα με αύξηση της άσκησης και περιορισμό των προσλαμβανόμενων θερμίδων. Και οι δύο αυτές παρεμβάσεις προτιμώνται πολύ περισσότερο από οποιαδήποτε χειρουργική επέμβαση. Τεχνικές για να επιτευχθεί αυτό είναι διαθέσιμες από ιατρεία και κέντρα που παρακολουθούν ασθενείς με PWS και από τον εθνικό οργανισμό υποστήριξης γονέων (PWSA-H.Π.Α.). Προβλήματα συμπεριφοράς σε σχέση με τη δίαιτα και την άσκηση ίσως χρειάζεται να αντιμετωπιστούν ταυτόχρονα από προσωπικό εξειδικευμένο στο PWS.

Ανείναι απαραίτητο να γίνει χειρουργείο σχετικό με τους αεραγωγούς, ο χειρουργός και ο αναισθησιολόγος θα πρέπει να γνωρίζουν σε βάθος τα ιδιαίτερα προ- και μετ-εγχειρητικά προβλήματα που μπορεί να παρουσιαστούν σε άτομα με σύνδρομο Prader-Willi. (δες το άρθρο σχετικά με την «Αναισθησία και PWS» που έγραψαν οι Drs. Loker και Rosenfield στο περιοδικό Gathered View, τεύχος 26, Νοέμβριος-Δεκέμβριος 2001 ή στην ιστοσελίδα www.pwsausa.org).

Η επέμβαση τραχειοστομίας παρουσιάζει ιδιαίτερα προβλήματα σε άτομα με PWS και θα πρέπει να γίνεται μόνο σε πολύ έσχατες περιπτώσεις. Η τραχειοστομία δεν συνιστάται σε ασθενή με αντιρροπούμενη, **νοσηρή παχυσαρκία**, γιατί η βασική διαταραχή είναι σχεδόν πάντα ο υποαερισμός και όχι η απόφραξη. Αυτο-τραυματισμοί της περιοχής της τραχειοστομίας είναι συχνοί σε άτομα με PWS.

Μέχρι στιγμής, δεν υπάρχει μια άμεσα τεκμηριωμένη αιτιολογική σχέση μεταξύ της χορήγησης αυξητικής ορμόνης και των αναπνευστικών προβλημάτων που παρατηρούνται στο PWS. Η αυξητική ορμόνη έχει δείξει σημαντικά οφέλη στους περισσότερους ασθενείς με PWS, στα οποία περιλαμβάνεται και η βελτίωση της αναπνευστικής λειτουργίας. Αποφάσεις για την αντιμετώπιση αναπνευστικών διαταραχών στον ύπνο θα πρέπει να παίρνονται μετά από συσχέτιση των οφελών και των κινδύνων από την θεραπεία με αυξητική ορμόνη. **Ίσως είναι καθυστερητικό για την οικογένεια αλλά και για τον θεράπων ιατρό να κάνει μια μελέτη ύπνου πριν την έναρξη της θεραπείας με αυξητική ορμόνη και μετά από 6-8 εβδομάδες θεραπείας για να εκτιμήσει πιθανές μεταβολές που προέρχονται από τη θεραπεία.** Μια επαναληπτική μελέτη ύπνου, ένα χρόνο μετά την έναρξη της θεραπείας με αυξητική ορμόνη, συνιστάται επίσης.

ΤΑ ΟΞΕΑ ΓΑΣΤΕΡΝΕΤΡΙΚΑ ΕΠΕΙΣΟΔΙΑ ΜΠΟΡΕΙ ΝΑ ΕΙΝΑΙ ΑΠΕΙΛΗΤΙΚΑ ΓΙΑ ΤΗ ΖΩΗ

Janalee Heinemann – Διευθυντικό στέλεχος, PWSA (Η.Π.Α.)

Πρόσφατα έλαβα ένα τηλεφώνημα από έναν γιατρό που μου ανέφερε ότι μια από τις μητέρες του συλλόγου μας έφερε ένα φυλλάδιο των Θεμάτων Ιατρικής Επαγρύπνησης μαζί της στα Επείγοντα Εξωτερικά Ιατρεία. Μου είπε, «αν δεν το είχε φέρει και δεν επέμενε να μπω στην ιστοσελίδα, αυτό το παιδί μπορεί να είχε πεθάνει. Αυτή η πληροφορία έσωσε μια ζωή». Η ασθενής, μια αδύνατη 15-χρονη κοπέλα, είχε ένα επεισόδιο υπερβολικής πρόσληψης τροφής. Προσήλθε με εμετούς και κοιλιακό άλγος. Ο γιατρός είπε ότι κανονικά θα την αντιμετώπιζε σαν ίωση για μερικές μέρες. Εξ αιτίας των Θεμάτων Ιατρικής Επαγρύπνησης, η διερεύνηση ήταν επισταμένη και έδειξε ότι το κορίτσι με το PWS είχε μια μεγάλη οισοφαγοκήλη που έφερε το σπλήνα, το στομάχι και το δωδεκαδάκτυλό της στο θώρακά της. Τώρα αναρρώνει από το χειρουργείο στο οποίο υποβλήθηκε.

Δυστυχώς, όλοι οι γονείς δε έχουν μαζί τους τα άρθρα αυτά καθώς και όλοι οι γιατροί δεν ακολουθούν τις προειδοποιήσεις μας. Σε μια άλλη πρόσφατη περίπτωση, έναν νεαρός άνδρας είχε ένα επεισόδιο υπερβολικής κατανάλωσης τροφής και οι ιατροί στα επείγοντα δεν πήραν έγκαιρα τα συμπτώματα του στα σοβαρά. Αν και ένας από τους δικούς μας ιατρούς τηλεφώνησε και ευαισθητοποίησε για την ανάγκη διενέργειας επείγουσας διερευνητικής επέμβασης, υπήρξε μια καθυστέρηση 14 με 16 ωρών για το χειρουργείο πριν οι γιατροί του τοπικού νοσοκομείου πειστούν για την κρίσιμότητα της κατάστασης.

Αυτός ο νεαρός ήταν καλά πριν το επεισόδιο, αλλά και λίγες ώρες μετά το φαγητό το μόνο που εκδήλωσε ήταν συμπτώματα γαστρικού άλγους και εμετών. Δείτε παρακάτω το άρθρο του Dr. Rob Wharton το οποίο δημοσιεύθηκε αρχικά στο περιοδικό του συλλόγου The Gathered View το 1998. Αυτό το περιγράφει ο Dr. Wharton ως «οξεία ιδιοπαθής γαστρική διάταση». Αυτό που συμβαίνει είναι ότι ένα μέρος του στομάχου πεθαίνει παρόμοια

όπως σε ένα καρδιακό έμφραγμα μέρος καρδιακού ιστού πεθαίνει. Συμβαίνει ξαφνικά, είναι απειλητικό για τη ζωή και απαιτεί άμεση χειρουργική επέμβαση. Έχω συζητήσει αρκετά με διάφορους ανθρώπους, συμπεριλαμβανομένης της ειδικής γαστρενερολόγου Dr. Ann Scheimann καθώς και του παθολόγου που μαζί με τον Dr. Wharton έγραψε την ακόλουθη αναφορά. Το συμπέρασμά μας είναι ότι ένα άτομο με PWS (οι αδύνατοι μάλιστα διατρέχουν μεγαλύτερο κίνδυνο), επειδή δε λαμβάνει το σωστό μήνυμα γαστρικής πληρότητας ή και πόνου, μπορεί να διατείνει το στομάχι του με υπερβολικό φαγητό μέχρι να σταματήσει η παροχή αίματος σε σημείο νέκρωσης.

Άλλος ένας κίνδυνος από το υπερβολικό φαγητό που μπορεί να προκαλέσει ιατρικό επειγόν περιστατικό είναι η διάτρηση του γαστρεντερικού συστήματος. Επιπλέον, όταν υπάρχει σοβαρός στομαχικός πόνος, ο ιατρός θα πρέπει να σκέφτεται να ζητήσει έναν υπέρηχο λόγω της πιθανότητας ύπαρξης χολολίθων και παγκρεατίτιδας. Η παγκρεατίτιδα μπορεί να διαγνωσθεί με ανάλυση αίματος και αξονική τομογραφία της κοιλιάς.

ΙΑΤΡΙΚΗ ΕΠΑΓΡΥΠΝΗΣΗ:

Στομαχικές διαταραχές μπορεί να υποδεικνύουν σοβαρή πάθηση

Προηγούμενη δημοσίευση στο «The Gathered View», Μάρτιος-Απρίλιος 1998

Πρόσφατα έχουμε αναγνωρίσει και ανακοινώσει μια σημαντική ιατρική κατάσταση σε άτομα με σύνδρομο Prader-Willi για την οποία θα πρέπει να είναι ενήμεροι οι οικογένειες αλλά και οι κηδεμόνες τους. Αν και η κατάσταση αυτή δεν είναι συχνή σε άτομα με PWS, ωστόσο είναι συχνότερη από τον γενικό πληθυσμό. Είναι σημαντικό να αναγνωρίζεται η κατάσταση αυτή επειδή μπορεί να προκαλέσει σημαντικά ιατρικά προβλήματα αν η διάγνωση και η θεραπεία καθυστερήσει. Η κατάσταση μπορεί να αντιμετωπισθεί επιτυχημένα αν διαγνωσθεί έγκαιρα.

Έχουμε αποκαλέσει την κατάσταση **οξεία ιδιοπαθής γαστρική διάταση**. Η κατάσταση συχνά ξεκινά απότομα σε νεαρά άτομα, στα 20 τους ή στα 30 τους. Γενικά, δεν υπάρχει γνωστή αιτία. Τα πρώτα συμπτώματα είναι άτυπη κοιλιακή ενόχληση ή πόνος και εμετός.

Μετεωρισμός της κοιλιάς, λόγω πρηξίματος ή διάτασης μπορεί επίσης να εμφανιστεί στην αρχή. Στο σημείο αυτό και η θερμοκρασία του ασθενή μπορεί να ανέβει. Επιπρόσθετα, ο ασθενής ίσως αρχίσει να μην αισθάνεται ιδιαίτερα καλά.

Οι ασθενείς που θα παρουσιάσουν τα παρακάτω συμπτώματα θα πρέπει να τεθούν υπό ιατρική επιτήρηση:

- Κοιλιακό άλγος
- Μετεωρισμό ή διάταση, και
- Εμετό

Μια απλή ακτινογραφία ή μια αξονική τομογραφία κοιλιάς θα πρέπει να γίνεται για να βρεθεί η κοιλιακή διάταση. Αν υπάρχει κοιλιακή διάταση και ο ασθενής διαμαρτύρεται για πόνο, αν και σε καλή σχετικά κατάσταση, μια δοκιμασία που ονομάζεται ενδοσκόπηση θα πρέπει να γίνεται στη συνέχεια για να ελέγχεται αν το στομάχι παρουσιάζει σημεία φλεγμονής.

Αν ο ασθενής με διάταση στην ακτινογραφία δείχνει και άρρωστος, τότε επειγόν χειρουργείο θα πρέπει να γίνεται για να εξετάζεται πιο επισταμένα το στομάχι για σημεία φλεγμονής και νέκρωσης (θάνατο και σήψη) των ιστών του τοιχώματος του στομάχου. Όταν μια σοβαρή διάταση και νέκρωση εμφανίζονται, η θεραπεία περιλαμβάνει τη χειρουργική απομάκρυνση ενός σημαντικού τμήματος του στομάχου.

** Wharton RH και συνεργάτες (1997). Οξεία ιδιοπαθής γαστρική διάταση με γαστρική νέκρωση σε άτομα με σύνδρομο Prader-Willi. American Journal of Medical Genetics, Δεκέμβριος, 31; τεύχος: 73 (4): σελίδες: 437-441.*

ΑΝΑΙΣΘΗΣΙΑ και σύνδρομο Prader-Willi

James Loker, MD, Laurence Rosenfield, MD Θέματα που αφορούν το σύνδρομο Prader-Willi και την αναισθησία

Άτομα με σύνδρομο Prader-Willi μπορεί να έχουν ζητήματα υγείας που να μεταβάλλουν την πορεία της αναισθησίας.

- **Παχυσαρκία** - Τα παχύσαρκα άτομα είναι πιο επιρρεπή σε αποφρακτική άπνοια, αναπνευστική υπολειτουργία και διαβήτη. Κάθε ένας από αυτούς τους παράγοντες θα πρέπει να υπολογίζεται όταν ένα άτομο με PWS προετοιμάζεται για αναισθησία. Το άτομο μπορεί να εμφανίζει μεταβολές στα επίπεδα του αρτηριακού οξυγόνου και διοξειδίου του άνθρακα που μπορεί να αλλάξουν την απάντηση σε φάρμακα συμπεριλαμβανομένου και του οξυγόνου. Πνευμονική υπέρταση, ανεπάρκεια δεξιάς καρδιάς και οίδημα μπορεί να απαιτούν την εκτίμηση από έναν καρδιολόγο ή έναν πνευμονολόγο πριν το χειρουργείο. Ένα καρδιογράφημα για την εύρεση πιθανής δεξιάς κοιλιακής υπερτροφίας θα βοηθήσει στον έλεγχο της πνευμονικής υπέρτασης. Συχνά τα παχύσαρκα άτομα με PWS έχουν σημαντικό οίδημα (επιπλέον υγρά στο σώμα) το οποίο όμως δεν εκτιμάται σωστά λόγω της παχυσαρκίας. Αυτό θα πρέπει να εκτιμάται σωστά και αν είναι απαραίτητο, θα πρέπει να δίνονται διουρητικά πριν και μετά την αναισθησία. Αναπνευστικά προβλήματα μπορεί να εμφανιστούν όταν χρησιμοποιείται ελαφριά νάρκωση που δεν προκαλεί πλήρη απώλεια συνείδησης.

- **Υψηλή ουδός πόνου** - Τα άτομα με PWS συνήθως δεν απαντούν στον πόνο με τον ίδιο τρόπο όπως οι υπόλοιποι. Και ενώ αυτό ίσως είναι χρήσιμο για την μετεγχειρητική ανάρρωση, μπορεί επίσης να κρύβει υποκείμενα προβλήματα. Ο πόνος είναι το μέσον με το οποίο το σώμα μας ειδοποιεί για προβλήματα. Μετά το χειρουργείο, πόνος που δεν έχει σχέση με την επέμβαση μπορεί να υποδείξει στον ιατρό ότι κάτι άλλο δεν πάει καλά. Άλλα πιθανά σημάδια υποκείμενων προβλημάτων θα πρέπει να παρακολουθούνται.

- **Ασταθή θερμοκρασία σώματος** - Ο υποθάλαμος ελέγχει τη θερμοκρασία του σώματος. Εξ αιτίας μιας διαταραχής στον υποθάλαμο, τα άτομα με PWS μπορεί να εμφανίζουν υπο- ή υπερ-θερμία. Ο γονιός ή ο κηδεμόνας θα πρέπει να ενημερώνει τον αναισθησιολόγο για το ποιά είναι η συνήθη θερμοκρασία σώματος του ατόμου. Αν και δεν υπάρχει καμία ένδειξη ότι προδιαθέτουν για κακοήθη υπερθερμία στο PWS,

ωστόσο τα αποπολωτικά μυοχαλαρωτικά (π.χ. σουκινυλοχολίνη), θα πρέπει να αποφεύγονται, εκτός αν θεωρούνται απολύτως απαραίτητα.

• **Πυκνή σίελος** - Ένα συχνό πρόβλημα στο PWS είναι η ασυνήθιστα πυκνή σίελος. Αυτό μπορεί να επιπλέξει παρεμβάσεις στο αναπνευστικό, ειδικά σε περιπτώσεις που χρησιμοποιείται ελαφριά νάρκωση, χωρίς πλήρη απώλεια συνείδησης ή σε περιπτώσεις αποσωλήνωσης (απομάκρυνση αναπνευστικού σωλήνα). Επίσης, η πυκνή σίελος προδιαθέτει για τερηδόνα και απώλειες οδόντων. Η στοματική υγιεινή θα πρέπει να ελέγχεται πριν από τη χορήγηση αναισθησίας.

• **Συμπεριφορές αναζήτησης τροφής** - Είναι ζωτικής σημασίας όποιος υποβάλλεται σε ολική νάρκωση να έχει άδειο στομάχι. Αυτό ελαττώνει το κίνδυνο εισρόφησης του γαστρικού περιεχομένου. Τα άτομα με PWS έχουν γενικά μια υπερβολική όρεξη και ίσως δε λένε την αλήθεια αν έχουν φάει πριν το χειρουργείο. Κάθε άτομο με PWS θα πρέπει να θεωρείται ότι έχει περιεχόμενο στο στομάχι του εκτός αν πιστοποιείται από τον κηδεμόνα του το αντίθετο. Ένας καθετήρας μπορεί να χρειαστεί να μπει στο στομάχι του για επιβεβαίωση της απουσίας περιεχομένου πριν τη διασωλήνωση. Μερικά άτομα με PWS ίσως μηρυκάζουν (αναμασούν μερικώς την τροφή τους) αυξάνοντας έτσι τον κίνδυνο εισρόφησης.

• **Υποτονία** - Το σύνολο των βρεφών με PWS είναι υποτονικά. Αυτό συνήθως βελτιώνεται στην ηλικία των 2-4 ετών. Ωστόσο, η πλειοψηφία των ασθενών συνεχίζουν να έχουν ελαττωμένο μυϊκό τόνο σε σύγκριση με το γενικό πληθυσμό. Αυτό δημιουργεί πρόβλημα στην ικανοποιητική απόχρεμψη και καθαρισμό των αεραγωγών ιδιαίτερα μετά τη χρήση αναπνευστικού σωλήνα.

• **Τραυματισμός δέρματος** - Η συνήθεια του τραυματισμού του δέρματος τους μπορεί να αποβεί ένα σημαντικό πρόβλημα στα άτομα με PWS. Αυτό μπορεί να επιπλέξει την επούλωση των σημείων φλεβοκέντησης αλλά και τις χειρουργικές τομές. Ανάλογα με το νοητικό επίπεδο του ατόμου, αυστηρή επιτήρηση ή χρήση γαντιών μπορεί να απαιτηθεί για την προστασία της επούλωσης των χειρουργικών τραυμάτων.

• **Υποθυρεοειδισμός** - Καθώς το PWS είναι μια υποθαλαμική διαταραχή, άλλες υποθαλαμικές λειτουργίες μπορεί να υπολειπονται. Αν και η συχνότητα του υποθυρεοειδισμού στο PWS δεν είναι γνωστή, χαμηλά επίπεδα θυρεοειδικών ορμονών μπορεί να υπάρχουν λόγω της ανεπάρκειας της εκλυτικής της θυρεοτρόπου (TRH) ή της θυρεοτρόπου (TSH) ορμόνης και όχι απαραίτητα σε προβλήματα στον ίδιο τον

θυρεοειδή αδένα. Έλεγχος των θυρεοειδικών ορμονών είναι χρήσιμος στην προ-εγχειρητική εκτίμηση.

- **Δυσκολία στην ενδοφλέβια οδό** - Λόγω πολλών προβλημάτων όπως η παχυσαρκία και η απουσία μυϊκής μάζας, τα άτομα με PWS ίσως παρουσιάζουν προβλήματα στην φλεβοκέντηση και εισαγωγή φλεβικού καθετήρα. Μια σταθερή ενδοφλέβια γραμμή θα πρέπει να υπάρχει σε κάθε άτομο που πρόκειται να υποβληθεί σε αναισθησία.

- **Διαταραχές συμπεριφοράς** - Άτομα με PWS είναι πιο ευαίσθητα σε συναισθηματικά ξεσπάσματα, ψυχαναγκαστικές συμπεριφορές και ψύχωση. Ίσως λαμβάνουν ψυχοτρόπα φάρμακα, και η αλληλεπίδραση αυτών με την αναισθησία θα πρέπει να αναγνωρίζεται.

- **Ανεπάρκεια αυξητικής ορμόνης** - Όλοι οι ασθενείς με PWS θα πρέπει να θεωρούνται ότι έχουν ανεπάρκεια αυξητικής ορμόνης. Το FDA έχει πρόσφατα αναγνωρίσει τη διάγνωση του PWS ως ένδειξη για χορήγηση αυξητικής ορμόνης. Η ανεπάρκεια της αυξητικής ορμόνης δεν έχει βρεθεί ότι μεταβάλλει την έκκριση κορτιζόλης στο στρες, έτσι θεραπεία υποκατάστασης με στεροειδή δεν απαιτείται. Τα άτομα με PWS που δε λαμβάνουν αυξητική ορμόνη μπορεί να έχουν μικρότερες αεροφόρους οδούς από το αναμενόμενο με βάσει το συνολικό σωματικό μέγεθος.

Ανάρρωση μετά την αναισθησία

Ζάλη μετά την αναισθησία μπορεί να οφείλεται στην υποκείμενη υπνηλία αλλά και ως εκδήλωση της κεντρικής άπνοιας. Για απλές επεμβάσεις που γίνονται στο ιατρείο, θα πρέπει να συνιστάται παρακολούθηση μιας νύχτας.

Όπως αναφέρθηκε προηγουμένως, ένα πλήθος προβλημάτων οφείλεται στη παχυσαρκία, στην κεντρική αλλά και την αποφρακτική άπνοια, αλλά ο ελαττωμένος μυϊκός τόνος και η χρόνια εισρόφηση ίσως παίζουν ένα σημαντικό ρόλο σε αναπνευστικά ζητήματα μετά την αναισθησία.

Περίληψη

Άτομα με PWS μπορούν να πάρουν αναισθησία με ασφάλεια. Κίνδυνοι σχετίζονται με τη γενική τους υγεία πριν την επέμβαση. Η πλειοψηφία των επιλοκών δεν προέρχεται από την γενική αναισθησία, η οποία βέβαια θα πρέπει να γίνεται προσεκτικά, αλλά από περιπτώσεις ήπιας νάρκωσης με ατελή παρακολούθηση. Μόνο ιατροί έμπειροι στον ασθενή και τις ανάγκες του θα πρέπει να παίρνουν ιατρικές αποφάσεις.

ΑΝΑΠΝΕΥΣΤΙΚΑ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ στο σύνδρομο Prader-Willi

James Loker, M.D., Καρδιολόγος Παιδών - Μέλος του Κλινικής Συμβουλευτικής Ομάδας του PWSA (Η.Π.Α.)

Πολλά πρόσφατα άρθρα συνεχίζουν να αποτυπώνουν τον κίνδυνο που διατρέχουν τα άτομα με σύνδρομο Prader-Willi να εμφανίζουν αναπνευστικά προβλήματα. Ιδιαίτερα, προβλήματα κεντρικού υποαερισμού/άπνοιας και αποφρακτικής άπνοιας στο σύνδρομο Prader-Willi έχουν πρόσφατα διερευνηθεί.

Ο υποαερισμός κεντρικής αιτιολογίας είναι μια διαταραχή με ελαττωμένο αναπνευστικό ρυθμό ή βάθος αναπνοής ιδιαίτερα κατά τη διάρκεια του ύπνου. Αυτό συνήθως δημιουργεί προβλήματα με υπνηλία κατά τη διάρκεια της ημέρας και αν είναι σημαντικού βαθμού μπορεί να προκαλέσει πνευμονική υπέρταση. Άτομα με σύνδρομο Prader-Willi εμφανίζουν αυξημένο κίνδυνο για αυτό εξ αιτίας του ελαττωμένου μυϊκού τόνου και της ελαττωμένης μυϊκής μάζας, της υπερβολικής παχυσαρκίας και της πιθανής ελαττωμένης προσπάθειας για αναπνοή. Μελέτες έχουν δείξει ότι άτομα με σύνδρομο Prader-Willi έχουν ελαττωμένο βάθος και ρυθμό αναπνοών.

Κεντρική άπνοια σημαίνει πλήρη διακοπή της αναπνοής κατά τη διάρκεια του ύπνου. Υπάρχουν αρκετές μελέτες που δείχνουν τροποποιημένη απάντηση ασθενών με σύνδρομο Prader-Willi σε ουσίες που φυσιολογικά θα αύξαιναν την αναπνοή. Υποδοχείς τόσο στον εγκέφαλο όσο και στο υπόλοιπο σώμα που εμπλέκονται στην αναπνοή μελετώνται. Η κλινική σημασία της κεντρικής άπνοιας είναι ακόμη υπό έρευνα.

Αποφρακτική άπνοια στον ύπνο είναι γνωστό ότι συμβαίνει στο σύνδρομο Prader-Willi καθώς και σε άλλα σύνδρομα με υποτονία (ελαττωμένο μυϊκό τόνο) όπως στο σύνδρομο Down. Επίσης παρατηρείται στο 2% του φυσιολογικού παιδιατρικού πληθυσμού. Συμβαίνει όταν το άτομο προσπαθεί να αναπνεύσει ενώ κοιμάται, αλλά λόγω απόφραξης των αεραγωγών, ο αέρας δεν μπορεί να

εισέλθει στους πνεύμονες. Η απόφραξη μπορεί να συμβεί παντού: από τη μύτη μέχρι και τους μικρούς βρόγχους. Τα άτομα αυτά συνήθως παρουσιάζουν θορυβώδη αναπνοή και ροχαλητό σε συνδυασμό με περιόδους ησυχίας όπου καμία αναπνευστική κίνηση δεν παρατηρείται. Η αποφρακτική άπνοια που δεν θα θεραπευτεί μπορεί να οδηγήσει σε σοβαρές επιπλοκές συμπεριλαμβανομένου και του θανάτου.

Ένα άλλο πρόβλημα που μπορεί να προκαλέσει αναπνευστική δυσκολία σε νέους είναι μια χρόνια γαστρική παλινδρόμηση και εισρόφηση. Αν και η απουσία εμετών είναι πρωταρχική στο σύνδρομο Prader-Willi, η παλινδρόμηση έχει περιγραφεί και θα πρέπει να διερευνάται σε μικρά παιδιά με χρόνια αναπνευστικά προβλήματα. Άτομα με αποφρακτική άπνοια έχουν επίσης μεγαλύτερο κίνδυνο εμφάνισης παλινδρόμησης.

Η Αμερικανική Παιδιατρική Ακαδημία έχει πρόσφατα εκδώσει ξεκάθαρες κατευθυντήριες οδηγίες για τη διάγνωση και αντιμετώπιση της αποφρακτικής άπνοιας στον ύπνο. Οι οδηγίες συνιστούν ότι όλα τα παιδιά με ιστορικό ροχαλητού ή άλλου ευρήματος πιθανής απόφραξης αεραγωγών θα πρέπει να ελέγχονται. Ο ιατρός μπορεί να ζητήσει μια μελέτη ύπνου αν υπάρχει αυξημένη υπνηλία, σημαντική παχυσαρκία ή πριν από κάποιο χειρουργείο. Σε αυτούς, λοιπόν, τους ασθενείς με θετικό ιστορικό, πραγματοποιείται μια μελέτη ύπνου, όπου καταγράφονται τα μοντέλα αναπνοής, ο καρδιακός ρυθμός, τα επίπεδα οξυγόνου και οι μετακινήσεις του αέρα. Αν η μελέτη είναι θετική, επιπλέον εξετάσεις ίσως χρειαστούν για την εξατομίκευση της αντιμετώπισης. Η αρχική αντιμετώπιση όπως προτείνεται από τις οδηγίες περιλαμβάνει την αμυγδαλεκτομή και/ή την αδενοειδεκτομή ή την CPAP (συνεχή χορήγηση θετικών πιέσεων), όπου ο ασθενής φορά μάσκα κατά τη διάρκεια της νύχτας για να διατηρεί ανοιχτές τις αεροφόρες οδούς του.

Συχνά αποφρακτική και κεντρική άπνοια μπορεί να συνυπάρχουν στον ίδιο ασθενή. Αυτό είναι πιθανά να συμβαίνει στην

πλειοψηφία των ατόμων με σύνδρομο Prader-Willi που εμφανίζουν αναπνευστικά προβλήματα. Τόσο η αποφρακτική όσο και η κεντρική άπνοια μπορούν να εκτιμηθούν από μια μελέτη ύπνου. Συνοψίζοντας, τα άτομα με σύνδρομο Prader-Willi διατρέχουν μεγαλύτερο κίνδυνο εμφάνισης αναπνευστικών προβλημάτων, και κυρίως αποφρακτικής άπνοιας. Αν ένα παιδί έχει συμπτώματα αποφρακτικής άπνοιας, θα πρέπει να ελέγχεται με μελέτη ύπνου. Ο ρόλος της κεντρικής άπνοιας στο σύνδρομο Prader-Willi διερευνάται ακόμη.

Ιδιαίτερες ευχαριστίες για τη συμβολή τους στο άρθρο αυτό ανήκουν στους:

- Dan J. Driscoll, Ph.D., M.D, Πρόεδρος του Συμβουλευτικής Κλινικής Ομάδας του PWSA (Η.Π.Α.)
- Merlin G. Butler, M.D., Πρόεδρος της Επιστημονικής Συμβουλευτικής Ομάδας του PWSA (Η.Π.Α.)
- David M. Agarwal, M.D., μέλος της Συμβουλευτικής Επιτροπής Έρευνας του PWSA (Η.Π.Α.)

Σύνδρομο Prader-Willi: ΚΛΙΝΙΚΑ ΖΗΤΗΜΑΤΑ ΓΙΑ ΤΟΝ ΟΡΘΟΠΑΙΔΙΚΟ

Martin J. Herman. Ορθοπαιδικό τμήμα του Παιδιατρικού Νοσοκομείου St. Christopher's, Erie Avenue @ Front Street, Φιλαδέλφεια, PA 19134 Η.Π.Α. Τηλέφωνο: 001 (215) 427-3422, Fax: 001(215) 427-8782

Εισαγωγή: Το σύνδρομο Prader-Willi είναι μια διαταραχή του χρωμοσώματος 15 που χαρακτηρίζεται από υποτονία, υπογοναδισμό, υπερφαγία και παχυσαρκία. Μυοσκελετικές εκδηλώσεις όπως σκολίωση, δυσπλασία του ισχίου και ανωμαλίες του άξονα των κάτω άκρων περιγράφονται από Ορθοπαιδικούς. Ωστόσο, η φροντίδα του πληθυσμού αυτού από Ορθοπαιδικής άποψης επιπλέκεται συχνά από άλλες κλινικές εκδηλώσεις του PWS. Οστεοπενία, ψυχιατρικές διαταραχές και ελαττωμένη ευαισθησία στον πόνο συναντώνται συχνά στο PWS αν και δεν περιγράφονται στην Ορθοπαιδική βιβλιογραφία. Οι συγγραφείς περιγράφουν την κλινική ανασκόπηση της 8-ετούς εμπειρίας τους από 31 ασθενείς με PWS για να επισημάνουν όλες τα κλινικά ζητήματα που επηρεάζουν την Ορθοπαιδική αντιμετώπιση.

Μέθοδοι: Τριάντα-ένας ιδρυματοποιημένοι ασθενείς που είχαν διαγνωσθεί με PWS εξετάστηκαν και μελετήθηκε όλο το ιατρικό ιστορικό τους. Δημογραφικά στοιχεία, γενετικά τεστ, διαγνώσεις μυοσκελετικών προβλημάτων, ψυχιατρικές διαγνώσεις και κλινικές συμπεριφορές καταγράφηκαν. Ακτινολογικές εξετάσεις που έγιναν στα πλαίσια της τακτικής κλινικής φροντίδας εκτιμήθηκαν.

Αποτελέσματα:

Μελετήθηκαν 22 άνδρες και 9 γυναίκες με μέσο όρο ηλικίας 22 έτη (διακύμανση: 8-39 έτη). Διαταραχή στο χρωμόσωμα 15 επιβεβαιώθηκε σε 18 ασθενείς. Σκολίωση βρέθηκε κλινικά σε 24 από τους 31 ασθενείς και επιβεβαιώθηκε ακτινολογικά σε 14 από τους 24 (45% συνολικά είχαν σκολίωση) με μια μέση κύρια γωνίωση 31°, σε 3 ασθενείς τοποθετήθηκε κηδεμόνας ενώ 2 υποβλήθηκαν σε χειρουργική επέμβαση. Οι ακτινογραφίες επίσης έδειξαν απώλεια της αυχενικής λόρδωσης και Αυξημένη κύφωση της αυχενικο-θωρακικής μοίρας βρέθηκε σε 16 ασθενείς, ένα εύρημα που δεν έχει περιγραφεί στο παρελθόν.

Ακτινογραφίες ισχίου σε 26 ασθενείς έδειξαν δυσπλασία σε 2 από αυτούς (13%), ενώ καμία περίπτωση ολίσθησης της επίφυσης της κεφαλής του μηριαίου οστού δεν εντοπίστηκε. Δεκατέσσερις ασθενείς παρουσίασαν ένα σύνολο 58 καταγμάτων με 6 από αυτούς να παρουσιάζουν πολλαπλά κατάγματα (διακύμανση 2-7). Μέτρηση οστικής πυκνότητας πραγματοποιήθηκε σε 14 ασθενείς: 8 είχαν οστεοπενία και 4 είχαν οστεοπόρωση βάσει των τιμών Z-score της οσφυϊκής μοίρας της σπονδυλικής στήλης. Είκοσι-έξι ασθενείς είχαν ψυχιατρικές διαταραχές συμπεριλαμβανομένων διαταραχών ελέγχου παρορμήσεων (7), οργανικών διαταραχών προσωπικότητας (6), διαταραχών εναντίωσης (5), δυσθυμικών διαταραχών (4), καταθλιπτικών διαταραχών (3), συνδρόμου διάσπασης προσοχής (2) και ψυχαναγκαστικών διαταραχών (2). Εννέα ασθενείς παρουσίαζαν συμπεριφορές αυτό-τραυματισμού. Έξι ασθενείς είχαν υποβληθεί σε ορθοπαιδικά χειρουργεία και 1 παρουσίασε σημαντική επιπλοκή (λοίμωξη σπονδυλικής στήλης). Η αντιμετώπιση των καταγμάτων συνδυαζόταν με συχνές αλλά ελάχιστονες επιπλοκές.

Συζήτηση: Οστεοπενία, φτωχό έλεγχο παρορμήσεων, επιθετικές συμπεριφορές και ελαττωμένη ευαισθησία στον πόνο είναι θέματα στο PWS που ίσως επιπλέξουν κάθε φάση χειρουργικής ή συντηρητικής αντιμετώπισης ενός ορθοπαιδικού προβλήματος που μπορεί να εμφανιστεί σε άτομα αυτού του πληθυσμού. Ο θεράπων Ορθοπαιδικός θα πρέπει να σχεδιάσει προσεκτικά και να προχωρεί με προσοχή όταν αντιμετωπίζει παιδιά και ενήλικες με PWS.

(Περίληψη από το Επιστημονικό Συνέδριο το PWSA (H.P.A.) του 2003 στο Ορλάντο, FL)

Επιμέλεια ελληνικής έκδοσης:

Αθανάσιος Χριστοφορίδης

Επιστημονικός συνεργάτης

Α΄ Παιδιατρική Κλινική

Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης

Κωνσταντινουπόλεως 49,

54642, Θεσσαλονίκη

Τηλ.: +30 2310 892461

Κινητό: +30 6972813598

Fax: +30 2310 992784



INTERNATIONAL
PRADER-WILLI SYNDROME
ORGANISATION

Διεθνής Οργανισμός Συνδρόμου Prader-Willi

International Prader-Willi Syndrome Organisation
IPWSO

c/o B.I.R.D. Europe Foundation Onlus
via Bartolomeo Bizio, 1
36023 Costozza (VI) - Ιταλία

Τηλ/fax +39 0444 555557

Ιστοσελίδα: www.ipwso.org

Άδεια χορηγείται για την αναπαραγωγή αυτού του
εγχειριδίου στο σύνολό του, αλλά δεν θα πρέπει αυτό να
γίνει χωρίς την παρακάτω σημείωση: Ανατύπωση από:

USA
PRADER-WILLI SYNDROME ASSOCIATION
Still hungry for a cure.

Prader-Willi Syndrome Association (USA)
8588 Potter Park Drive, Suite 500
Sarasota, FL 34238 - USA

| | |
|----------------------|--|
| Δωρεάν τηλεφωνική | 1-800-926-4797 |
| γραμμή (από Αμερική) | 1-941-312-0400 |
| Τηλέφωνο | 1-941-312-0142 |
| fax | info@pwsausa.org |
| e-mail | www.pwsausa.org |
| Ιστοσελίδα | |