



INTERNATIONAL
PRADER-WILLI SYNDROME
ORGANISATION

Prader-Willi Sindroms Medicīniski brīdinājumi

Izstrādājuši Prader-Willi
sindroma speciālisti



PRADER-WILLI SINDROMS

Prader-Willi Sindroms (PWS) ir kompleksa neiroloģiska-uzvedības ģenētiski noteikta slimība, kura attīstās 15. hromosomas iedzimta defekta rezultātā. Tas vienlīdz bieži skar gan sievietes, gan vīriešu dzimuma un visu rasu pārstāvjus.

Tā prevalence ir no 1:12 000 līdz 1:15 000. Incidence jaundzimušiem nav zināma.

Tipiskā gadījumā PWS izpaužas ar zemu muskulatūras tonusu, īsu augumu, ja vien netiek ārstēts ar augšanas hormonu, sliktām spējām mācīties, nepilnīgu dzimuma attīstību, sliktu uzvedību un pastāvīgu bada sajūtu, kas, kopā ar šiem slimniekiem raksturīgu metabolisma īpatnību izlietot ievērojami mazāk kaloriju nekā tas ir arasti, var novest pie pārmērīgas ēšanas un dzīvību apdraudošas adipozitātes.

Jaundzimušam ar PWS tipiski ir gestācijas vecumam zems dzimšanas svars, muskulatūras hipotonija un grūtības zīst vājas muskulatūras dēļ ("slikts pieaugums"). Nākamā slimības stādija ("pārlietu labs pieaugums") sākas 2 – 5 gadu vecumā un ilgst visu mūžu; tā var raksturoties ar palielinātu apetīti, pārmērīgu svaru, motorās un garīgās attīstības traucējumiem ar vienlaicīgi vērojamu sliktu uzvedību.

Citi faktori, kas PWS slimniekiem var radīt grūtības ir netipiskas reakcijas uz medikamentiem, augsta tolerance pret sāpēm, gastrointestināli un respiratori traucējumi un nestabila ķermeņa temperatūra.

Dažādas medicīniskas komplikācijas slimniekiem ar PWS var attīstīties neparasti strauji.

Prader-Willi Sindroms Medicīniski brīdinājumi

Izstrādājuši Prader-Willi
sindroma speciālisti

MEDICĪNISKS BRĪDINĀJUMS – Svarīgi ieteikumi rutīnas vai neatliekamai ārstēšanai	6
IETEIKUMI ELPOŠANAS TRAUCĒJUMU IZVĒRTĒŠANAI saistībā ar miega apnea pie Prader-Willi sindroma	9
AKŪTI KUŅĀ – ZARNU TRAKTA DARBĪBAS TRAUCĒJUMI VAR APDRAUDĒT DZĪVĪBU	13
MEDICĪNISKS BRĪDINĀJUMS: Kuņģa problēmas var liecināt par nopietnu slimību	14
ANESTĒZIJA un Prader Willi Sindroms	16
ELPOŠANAS PROBLĒMAS pie Prader-Willi Sindroma	19
Prader-Willi Sindroms: KLĪNISKI APSVĒRUMI ORTOPĒDISKAM ĶIRURGAM	21

MEDICĪNISKS BRĪDINĀJUMS – Svarīgi ieteikumi rutīnas vai neatliekamai ārstēšanai

Ārsti var kontaktēt ar PWSA (ASV), lai saņemtu vairāk informācijas vai, ja nepieciešams, konsultētu savus slimniekus pie PWS speciālistiem.

Anestēzija, reakcijas uz medikamentiem

Slimniekiem ar PWS var būt neparastas reakcijas uz medikamentu standarta devām un anestēzijas līdzekļiem. Īpaši piesardzīgi ir jālieto medikamenti sedācijai: novērota ilga un pārmērīgi izteikta to iedarbība.

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

Pretējas reakcijas uz dažiem medikamentiem

Slimniekiem ar PWS var būt neparastas reakcijas uz medikamentu standarta devām. Īpaši piesardzīgi ir jālieto medikamenti sedācijai: novērota neparasti ilga un pārmērīgi izteikta to iedarbība. Ūdens intoksikācija novērota lietojot medikamentus ar anti-diurētiskām īpašībām (IESKAITOT DAŽUS NEIROTROPISKUS MEDIKAMENTUS) vai tikai no pārmērīgi lielas šķidruma slodzes.

Ūdens intoksikācija - http://www.pwsausa.org/support/water_intoxication_alert.htm

Augsts sāpju sliekšnis

Sāpju sajūtu iztrūkums PWS slimniekiem sastopams parasti un tas var maskēt kādu esošu infekciju vai ievainojumu. Slimnieks var nesūdzēties par sāpēm līdz infekcija ir kļuvusi ļoti izteikta vai viņam var būt grūti noteikt precīzu sāpju lokalizāciju.

Vecāku/aprūpētāju teiktais par pat ļoti nelielām izmaiņām bērna veselības stāvoklī vai uzvedībā ir pamats medicīniskai izmeklēšanai un varbūtējai veselības traucējuma diagnostikai.

Respiratori traucējumi

Slimniekiem ar PWS var būt paaugstināts respiratoro traucējumu risks, IT ĪPAŠI, INFEKCIJU SLIMĪBU LAIKĀ. Muskulatūras hipotonija, vāji krūšu kurvja muskuļi un miega apnea ir elpošanas traucējumus veicinoši faktori. Neatkarīgi no vecuma, katram PWS slimniekam ar izteiktu krākšanu jāizslēdz obstruktīva miega apnea.

Ieteikumi elpošanas traucējumu izvērtēšanai saistībā ar miega apnea pie Prader-Willi sindroma - <http://www.pwsausa.org/>

syndrome/RecEvalSleepApnea.htm

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

Grūtības izraisīt vemšanu

Vemšanu slimniekiem ar PWS novēro reti. Vemšanu izraisošie medikamenti mēdz būt neefektīvi, bet atkārtotas to devas var radīt toksiskus efektus. Šis apstāklis var būt svarīgs gadījumos, kad uz hiperfāģijas fona slimnieks ir pārēdies vai apēdis neapstrādātus, bojātus vai citādi neveselīgus produktus. Ja slimniekam ar PWS ir vemšana, tad tas var būt kādas dzīvību apdraudošas slimības simptoms.

Smagas kuņģa slimības

Vēdera saspringums vai uzpūšanās, sāpes vēderā un/vai vemšana var būt dzīvību apdraudoša kuņģa iekaisuma vai tā nekrozes pazīme, kuru slimniekiem ar PWS sastop daudz biežāk nekā populācijā parasti. Sūdzības tad vairāk saistās ar vispārēja neveseluma sajūtām nekā ar lokalizētām sāpēm. Ja PWS slimniekam ir minētās sūdzības, tad viņš atbilstoši jāizmeklē un uzmanīgi jānovēro. Lai noteiktu traucējumu iemeslu un izlemtu par neatliekamas operācijas nepieciešamību, var būt jāveic rentgenoloģiska un endoskopiska izmeklēšana ar biopsiju. **Medicīniskais brīdinājums – kuņģa slimības** - http://www.pwsausa.org/syndrome/medical_alert_Stomach.htm

Gastroparesis

Cits apdraudošs kuņģa traucējums ir gastroparēze, kuņģa vājums. Slimniekiem ar PWS to novēro biežāk un tas ir vairāk dzīvību apdraudošs nekā populācijā parasti. Bērnu ar Prader-Willi sindromu, kuram diagnosticēta gastroparēze, nepieciešams stacionēt. Ēšana, ja kuņģis ir dilatēts gastroparēzes dēļ, var būt ļoti bīstama. Vairāk informāciju par šo problēmu skat.: <http://www.gicare.com/pated/ecdgs45.htm>

Ķermeņa temperatūras traucējumi

Novērota idiopātiska hiper- un hipotermija. Hipertermija var būt vieglu saslimšanu vai ar anestēziju saistītu procedūru laikā. Pie smagām infekciju slimībām, savukārt, drudzis var nebūt.

Ādas ievainojumi un zilumi

Sakarā ar parastu PWS slimnieku paradumu knibināt ādu, viņiem bieži redzami ādas ievainojumi. Arī zilumi šiem slimniekiem veidojas ļoti viegli. Šādi ievainojumi un zilumi var kļūdaini tikt uzskatīti par fiziskas vardarbības sekām vai asins koagulācijas traucējumiem.

Hiperfāgija (pārmērīga apēfīte)

Nepiesātināma apēfīte var novest pie dzīvību apdraudošas adipozitātes, kura var veidoties ļoti strauji un progresēt, pat uz zemas kalorāžas diētas fona. Jebkur, kur ēdiens ir pieejams, PWS slimnieki ir nepārtraukti jāuzmana. Tiem, kuriem svars ir normāls, tas ir sasniegts ar ļoti stingru diētas un ēšanas režīma kontroli, kā arī fiziskas slodzes palielināšanu.

Ķirurģiski un ortopēdiski apsvērumi

Ņemot vērā, ka pieaug gan to zīdaiņu un bērnu skaits ar PWS, kuriem sakarā ar paredzamo augšanas hormona terapiju, ir jāveic izmeklēšana miegā, gan arī potenciālo ķirurģisko manipulāciju (piemēram, tonsillektomijas) biežuma pieaugumu, kas saistās ar intubāciju un anestēziju, pieaug arī nepieciešamība brīdināt attiecīgos speciālistus par iespējamām komplikācijām šiem slimniekiem. Tas attiecas uz iespējamu elp vadu, *oropharynx* vai plaušu traumatizāciju intubācijas gaitā sakarā ar varbūtējām anatomiskām un fizioloģiskām īpatnībām PWS slimniekiem – šauri elpvadi, nepilnīga balsenes un trahejas attīstība, hipotonija, tūskainība un skolioze.

Ortopēdiskajā literatūrā aprakstītas muskuļu-skeleta manifestācijas PWS slimniekiem, ieskaitot skoliozi, gūžas kaulu displāziju, kaulu lūzumus un dažāda garuma apakšējās ekstremitātes. Tomēr ortopēdiska ķirurģiska ārstēšana šiem slimniekiem ir apgrūtināta sakarā ar citām PWS klīniskajām izpausmēm.

Prader-Willi Sindroms: Klīniski apsvērumi ortopēdiskajai ķirurģijai - <http://www.pwsausa.org/syndrome/Orthopedic.htm>

Prader-Willi sindroma pacientu pēcoperatīvas novērošanas vadlīnijas pediatrijā.

<http://www.pwsausa.org/syndrome/postoperative.htm>

IETEIKUMI ELPOŠANAS TRAUCĒJUMU IZVĒRTĒŠANAI saistībā ar miega apnea pie Prader-Willi sindroma

PWSA (ASV) Klīniski Konsultatīvās Padomes saskaņots ziņojums-12/2003

Sen zināms, ka slimniekiem ar Prader-Willi Sindromu (PWS) mēdz būt miega traucējumi un elpošanas traucējumi miegā. Šie traucējumi bieži tiek diagnosticēti kā miega apnea (obstruktīva, centrāla vai jaukta tipa) vai hipoventilācija ar hipoksiju. Arī miega traucējumi (bezmiegs, aizkavēta iemigšana, bieža pamošanās) ir nereta parādība šiem slimniekiem. Lai gan veiktie pētījumi rāda, ka daudziem PWS slimniekiem ventilācijas traucējumi miegā ir relatīvi viegli, atsevišķos gadījumos var attīstīties smaga obstrukcija ar neparedzamām sekām.

Faktori, kuri var paaugstināt elpošanas traucējumu risku miegā ir agrīns vecums, izteikta hipotonija, sašaurināti elpvadi, patoloģiska adipozitāte un iepriekš pārciesti tādi elpošanas traucējumi, kā elpošanas apstāšanās, reaktīvas elpvadu slimības un hipoventilācija ar hipoksiju. Sakarā ar nesen publicētiem ziņojumiem par dažiem fatāliem gadījumiem PWS slimniekiem, kas saņem terapiju ar augšanas hormonu (AH), arī AH terapiju tagad reizēm pieskaita pie šiem riskiem kā papildus faktoru.

Pastāv **iespējamība** (kas patreiz nav pierādīta), ka AH var pastiprināt limfoido audu augšanu elpvados un tādējādi pasliktināt jau esošo hipoventilāciju vai obstruktīvo miega apnea. Jebkurā gadījumā jāuzsver, ka patreiz nav noteiktu datu, kuri skaidri parādītu AH izraisīto vai pasliktinošo ietekmi uz elpošanas traucējumiem miegā. Tomēr, ņemot vērā šos jaunos apsvērumus, tāpat kā vēsturiski labi dokumentētu paaugstinātu elpošanas traucējumu risku miegā PWS slimniekiem, **PWSA (ASV) Klīniski Konsultatīvā Padome ir izstrādājusi sekojošus ieteikumus:**

1. **1.Miega izpēti vai polisomnogrammu** 1.kas ietver skābekļa un oglekļa dioksīda piesātinājuma noteikšanu hipoventilācijas, augšējo elpošanas ceļu obstrukcijas, obstruktīvās miega apnea un centrālās apnea izvērtēšanai, ir jāieplāno veikt visiem Prader-Willi sindroma slimniekiem. Šādā izpētē jānosaka miega fāzes un tās rezultāti jāizvērtē speciālistiem ar pietiekamu pieredzi, ņemot vērā attiecīgā pacienta vecumu.

2. **1.Riska faktori, kuru dēļ PWS slimnieka miega izpēte ir īpaši indicēta:**

- Izteikta adipozitāte – svars par 200% pārsniedz ideālo ķermeņa svaru.
- Anamnēzē hroniskas respiratoras infekcijas vai reaktīva elpceļu slimība (bronhiālā astma).
- Anamnēzē krākšana, miega apnea vai biežas pamošanās naktī.
- Anamnēzē miegainība dienas laikā, it īpaši, ja tā ir pieaugoša.
- Pirms anestēzijas ķirurģiskām operācijām, ieskaitot tonsillektomiju un adenoīdektomiju.
- Pirms sedācijas procedūrām, radioloģiskai izmeklēšanai un dentālas sanācijas.
- Pirms terapijas uzsākšanas ar augšanas hormonu vai ja slimnieks augšanas hormonu jau saņem.

Ja PWS slimniekam miega izpēte jau veikta, bet klīniskajā ainā pievienojas kāds no minētajiem riska faktoriem, tad miega izpēte ir dinamiskā jāatkārto; it īpaši, ja pēkšņi sāk strauji pieaugt svars vai pazeminās tolerance pret fizisku slodzi. **Ja slimnieks saņem ārstēšanu ar augšanas hormonu, tad pirms miega izpētes nav nepieciešams to pārtraukt, ja vien nesākas kādas jaunas elpošanas grūtības.**

Miega izpētē iegūtās novirzes no normas ārstējošam ārstam jāapsprīž ar pulmonologu, pārzinošu elpošanas traucējumu miegā ārstēšanu, lai detalizēti saskaņotu PWS slimnieka terapijas un aprūpes plānu.

PWS slimnieka elpošanas traucējumu terapijai stingri ieteicams piesaistīt bērnu vai pieaugušo pulmonologu ar pieredzi miega apnea ārstēšanā.

Svara samazināšanai vai pieņemama svara uzturēšanai, papildus ierobežotai diētai, aprūpes plānā var tikt iekļauti vēl sekojoši pasākumi:

- Papildus skābeklis,
- Pastāvīgi pozitīvs spiediens elpvados,
- Skābekli jālieto uzmanīgi, jo dažiem PWS slimniekiem, hipoksēmija mēdz būt vienīgais elpošanu stimulējošais faktors, kādēļ oksigenācija elpošanas funkciju naktī var vēl vairāk pasliktināt,
- Pastāvīga pozitīva spiediena uzturēšanai elpvados dažreiz nepieciešams kāds laiks, lai pie tā pierastu,
- Lai veicinātu PWS slimnieka pierašanu ārstēšanai, dažreiz nepieciešama attiecīga medikamentoza uzvedības traucējumu korekcija.

Ja miega izpētes rezultāti uzrāda novirzes no normas slimīgi adipozam (svars pārsniedz ideālo ķermeņa svaru vairāk kā par 200%) bērnam vai pieaugušam ar PWS, tad vispirms aktīvi jāpanāk svara redukcija – galvenokārt, paaugstinot fizisko slodzi un ierobežojot diētu, kas ir daudz vairāk ieteicamas metodes nekā jebkura veida ķirurģiska adipozitātes ārstēšana. Detalizēta informācija par fiziskās slodzes un diētas terapijas pielietošanu PWS slimniekiem ir pieejama attiecīgās ārstniecības iestādēs un ASV nacionālajā vecāku atbalsta organizācijā (PWSA-USA). Ar diētas terapijas un fiziskās slodzes pielietojumu saistītās uzvedības grūtības jārisina attiecīgiem speciālistiem ar pieredzi, ārstējot PWS slimniekus.

Ja nepieciešama elpvadu ķirurģiska ārstēšana, tad ķirurgam un anesteziologam jāpārzina unikālās pre- un post-operatīvās problēmas, kuras mēdz būt slimniekiem ar Prader-Willi sindromu. (skat. “Anesthesia and PWS”, Dr. Loker un Dr. Rosenfeld : ”Gathered View”, vol. 26, Nov. – Dec., 2001 vai internetā : www.pwsausa.org).

Tracheostomijas un traheostomas lietošanas iespēja ir problēma, ar kuru PWS slimnieki saskaras nereti, bet no kā, atskaitot galēji nepieciešamus gadījumus, vienmēr ir jācenšas izvairīties.

Traheostomija šiem slimniekiem ar morbidu adipozitāti parasti nav attaisnojama, jo elpas trūkuma iemesls ir hipoventilācija, nevis elpvedu obstrukcija. PWS slimnieki, kuriem traheostoma ir uzlikta, nereti apdraud vai ievaino sevi traheostomas vietā.

Patreiz nav iegūti dati par cēlonisku saistību starp augšanas hormona terapiju un PWS slimniekiem novērojamiem elpošanas traucējumiem. Novērots, ka augšanas hormonam pie PWS ir labvēlīga ietekme uz slimnieka organismu, ieskaitot arī elpošanas sistēmas uzlabošanu. Miega izpētes secinājumos par elpošanas traucējumiem miegā ir jābūt iekļautam augšanas hormona terapijas ieguvumu/zaudējumu riskam.

PWS slimnieka ģimene un ārstējošais ārsts jutīsies mierīgāk, ja miega izpēte tiks veikta gan pirms terapijas ar augšanas hormonu uzsākšanas, gan arī 6 – 8 nedēļas pēc tās, lai izvērtētu iespējamo augšanas hormona ietekmi. Var būt indicēta arī atkārtota miega izpēte pēc 1 gada, kopš PWS slimnieks saņem augšanas hormona terapiju.

Augšanas hormona ārstēšana un Prader-Willi sindroms PWSA (ASV) Klīniski konsultatīvās padomes oficiāls ziņojums – 6/2009
<http://www.pwsausa.org/syndrome/GHTreatmentMA-11.pdf>

AKŪTI KUŅĢA – ZARNU TRAKTA DARBĪBAS TRAUCĒJUMI VAR APDRAUDĒT DZĪVĪBU

Janalee Heinemann - Izpilddirektors, PWSA (ASV)

Nesen man piezvanīja kāds ārsts un pastāstīja, ka vienas PWS slimnieces māte esot paņēmusi mūsu ‘Medicīniskos brīdinājumus’ līdz uz slimnīcu. Viņš teica: „Ja viņa nebūtu paņēmusi šos rakstus līdz un nebūtu uzstājusi, lai es ieeju jūsu interneta mājaslapā, tad šis bērns būtu nomiris. Jūsu informācija izglāba viņas dzīvību”. Viņa pacientei, tievai 15 gadus vecai meitenei, bija negausīgas ēšanas epizodes. Slimnīcā viņa iestājās ar sūdzībām par vemšanu un sāpēm vēderā. Ārsts teica, ka, ja kā parasti, viņa tiktu ārstēta pāris dienas kā gripas slimniece. Ņemot vērā mūsu brīdinājumus, paciente tika dziļāk izmeklēta un atklājās, ka PWS meitenei ir liela diafragmas trūce un ka viņas liesa, kuņģis un divpadsmit pirkstu zarna atrodas krūšu kurvī. Patreiz viņa atvaseļojoties pēc ķirurģiskas ārstēšanas.

Diemžēl, ne visi vecāki (griežoties pie ārsta) ņem līdz šos rakstus un ne visi ārsti ņem vērā mūsu brīdinājumus. Citā nesenā gadījumā jaunam tievam vīrietim bija negausīgas ēšanas epizode un ne neatliekamās palīdzības nodaļā, ne stacionārā viņa simptomus neuzņēma pietiekami nopietni, savlaicīgi neuzņēma. Lai gan viens no mūsu ārstiem pat piezvanīja kā konsultants un uzsvēra neatliekamas diagnostiskas operācijas nepieciešamību, ķirurģiska ārstēšana novilcinājās par 14 līdz 16 stundām, līdz kamēr vietējās slimnīcas ārsts pārliecinājās, cik dzīvību apdraudošs bija viņa stāvoklis.

Šim jaunajam vīrietim, kurš labi jutās gan pirms šī incidenta, gan arī vēl dažas stundas pēc negausīgās ēšanas epizodes, sākotnējie simptomi bija tikai sāpes kuņģa rajonā un vemšana. Skat. zemāk norādi uz *Dr. Rob Wharton* rakstu, kas sākotnēji publicēts 1999. gadā izdevumā *The Gathered View*. Tas, ko *Dr. Wharton* aprakstīja, bija ‘**akūta idiopātiska kuņģa dilatācija**’. Tas ir gadījums, kad daļa kuņģa audu iet bojā līdzīgi kā sirdslēkmes laikā iet bojā daļa sirds audu. Tas sākas pēkšņi, ir dzīvību nopietni apdraudošs un

prasa nekavējošu ķirurģisku ārstēšanu. Esmu par to runājis ar vairākiem cilvēkiem, ieskaitot mūsu gastroenteroloģijas speciālisti *Dr. Ann Scheimann* un patologu, kurš gatavoja kopā ar *Dr. Wharton* ziņojumu par šo slimības iemeslu. Mūsu pieredze rāda, ka, ja personas ar PWS izstiepj savu kuņģi ar ēdienu (tievākiem cilvēkiem šis risks ir augstāks) un viņiem nerodas normāla pilnuma vai sāpju sajūta, tad viņi var to izstiept līdz punktam, kad pārtraucas asins piegāde kuņģim, izraisot tā nekrozi. (Kuņģis kļūst melns un miris).

Cits negausīgas ēšanas risks, kas var radīt nopietnu medicīnisku apdraudējumu, ir kuņģa – zarnu trakta perforācija. Papildus tam, ja ir stīpras sāpes kuņģa rajonā, ārstam jāapsver ultraskaņas izmeklēšanas iespēja sakarā ar varbūtējiem žults akmeņiem un pakreatītu. Pankreatīts var tikt diferencēts ar asiņu bioķīmiskām analīzēm, specifisku enzīmu noteikšanu urīnā un vēdera kompjūtertomoģrafiju.

MEDICĪNISKS BRĪDINĀJUMS: Kuņģa problēmas var liecināt par nopietnu slimību *Iepriekš publicēts “The Gathered View”, Marts-Aprīlis 1998*

Iepriekš mēs esam atpazinuši un aprakstījuši* svarīgu medicīnisku stāvokli cilvēkiem ar Prader-Willi sindromu, par ko šo slimnieku ģimenēm un citiem viņu aprūpētājiem vajadzētu zināt vairāk. Lai gan šis stāvoklis nav bieži sastopams cilvēkiem ar PWS, tas tomēr šiem pacientiem ir sastopams daudz biežāk nekā citiem. Svarīgi ir šo stāvokli atpazīt, jo novēlota diagnostika un ārstēšana var izraisīt smagas medicīniskas problēmas. Tajā pat laikā, savlaicīgi atpazīts, šis stāvoklis ir veiksmīgi labojams

Mēs esam nosaukuši šo stāvokli par akūtu **idiopātisku kuņģa**

dilatāciju. Tas bieži sākas pēkšņi cilvēkiem 20 līdz 30 gadu vecumā. Iemesli tam nav zināmi. Slimības pirmie simptomi ir diskomforts

vai sāpes vēdera centrālajā daļā un vemšana. Vēdera uzpūšanās, ko izraisījis kuņģa pietūkums vai tā iestiepums, arī var parādīties šajā laikā. Arī personas temperatūra vienlaicīgi var sākt paaugstināties. Papildus tam, cilvēks bieži sāk izskatīties un justies pavisam slims.

Cilvēkiem, kuriem parādās šie simptomi, jāsaņem nekavējoša medicīniska palīdzība:

- sāpes vēderā,
- vēdera uzpūšanās vai iestiepums un
- vemšana.

Lai meklētu vēdera iestiepumu, jānozīmē vēdera pārskata rentgenograma vai tā skannēšana ar kompjūtera tomogrāfu. Ja ir vēdera iestiepums un sāpes, bet slimnieks ir relatīvi apmierinošā stāvoklī, izmeklējums, ko sauc par endoskopiju, ir nākamais, ko jāizdara, lai izmeklētu kuņģa gļotādu uz iekaisuma pazīmēm. Ja pacientam vēdera rentgenogramā redzams iestiepums un viņa stāvoklis ir grūts, nekavējoša ķirurģiska operācija var būt nepieciešama, lai tuvāk izmeklētu kuņģi attiecībā uz iekaisuma pazīmēm un kuņģa sienas audu nekrozi [bojāeju vai nefunkcionēšanu]. Ja slimniekam ir smags iestiepums un nekroze, tad ārstēšana sastāv no ievērojamas kuņģa daļas ķirurģiskas evakuācijas.

* Wharton RH et al. (1997) *Acute idiopathic gastric dilation with gastric necrosis in individuals with Prader-Willi syndrome. American Journal of Medical Genetics, Dec. 31; Vol. 73(4): page 437-441.*

ANESTĒZIJA un Prader Willi Sindroms

James Loker, MD, Laurence Rosenfield, MD

Aspekti, kas skar Prader Willi Sindromu un Anestēziju

Cilvēkiem ar Prader-Willi sindromu var būt organisma īpatnības, kas var izmainīt anestēzijas gaitu.

• **Aptaukošanās** - Cilvēki ar aptaukošanos ir pakļauti lielākam obstruktīvas apnea, plaušu patoloģijas un diabēta riskam. Katrs no tiem jāņem vērā, gatavojot slimnieku anestēzijai. Šādam cilvēkam var būt izmainīts asiņu skābekļa vai oglekļa dioksīda līmenis, kas var mainīt reakciju uz medikamentiem, ieskaitot skābekli. Plaušu hipertensija, labās puses sirdskaite un tūska var noteikt nepieciešamību pēc kardiologa vai pulmonologa izvērtējuma pirms ķirurģiskas operācijas. EKG, lai atklātu sirds labā kambara hipertrofiju, var būt noderīga, izvērtējot plaušu hipertensiju. Adipoziem cilvēkiem ar PWS bieži mēdz būt ievērojama ķermeņa tūska (papildus uzkrāts šķidrums), kas nav pilnībā saistāma tikai ar adipozitāti. To rūpīgi jāizmeklē un, ja nepieciešams, pirms un pēc anestēzijas jālieto diurētiķi. Elpceļu caurejamības uzraudzība var būt īpaša problēma, ja tiek lietota sedācija pie pilnas apziņas.

• **Augsts sāpju sliekšnis** - Cilvēki ar PWS var nereaģēt uz sāpēm tāpat kā citi. Lai gan tas pēcoperācijas periodā var būt izdevīgi, tomēr tas var arī maskēt kādas vēl esošas problēmas. Sāpes ir veids, kā ķermenis mums ziņo par problēmām. Pēc operācijas sāpes, kas neatbilst veiktajai procedūrai, var brīdināt ķirurgu, ka vēl kaut kas nav kārtībā. Citām iespējamām sarežģītību pazīmēm PWS slimniekiem jāseko līdzi ar īpašu uzmanību.

• **Temperatūras nestabilitāte** - Hipotalāms regulē ķermeņa temperatūru. Sakarā ar hipotalāma bojājumu, cilvēki ar PWS var būt hipo- vai hipertermiski. Vecāki vai aprūpētājs var palīdzēt anesteziologam, pasakot, kāda slimniekam temperatūra mēdz būt parasti. Lai gan nav norādījumu par tieksmi uz malignu hipertermiju pie PWS, no depolarizējošu muskuļu relaksantu (piemēram, sukcinilholīna) lietošanas jāizvairās, ja vien tas nav absolūti nepieciešams.

- **Biezas siekalas** - Bieži sastopama problēma pie PWS ir neparasti biezas siekalas. Tas var sarežģīt elpceļu aprūpi, it īpaši gadījumos, kad tiek lietota sedācija pie pilnas apziņas vai ekstubācijas laikā (kad tiek izņemta elpošanas caurulīte). Biezas siekalas veicina arī zobu kariesa (dobumu) attīstību un zobu zaudēšanu. Mutes dobuma higiēna pirms anestēzijas ir jāizvērtē.

- **Ēdienu meklējoša uzvedība** - Tas ir vitāli svarīgi, lai katram pacientam, kuram veic vispārējo anestēziju vai pielieto sedāciju pie pilnas apziņas, būtu tukšs kuņģis. Tas samazina kuņģa satura aspirācijas risku plaušās. Pacientiem ar PWS parasti ir pārmērīga apetīte un viņi var neteikt taisnību, ka ir ēduši tieši pirms operācijas. Katrs patients ar PWS jāuzskata par tādu, kam kuņģī ir barība, ja vien viņa aprūpētājs nav apstiprinājis, ka viņi nav ēduši. Pirms mēģināt ielikt elpošanas caurulīti var būt nepieciešams zondēt kuņģi, lai pārliecinātos, ka tur nav barības. Daži pacienti ar PWS var ruminēt (regurgitēt daļu no uzņemtās barības) un viņiem ir augstāks aspirācijas risks.

- **Muskulatūras hipotonija** - Vairumam zīdaiņu ar PWS ir izteikta muskulatūras hipotonija. Parasti tas uzlabojas 2 – 4 gadu vecumā. Tomēr vairumam turpina saglabāties zemāks muskulatūras tonuss nekā citiem cilvēkiem. Tas var radīt grūtības efektīvi atklepot un tīrīt elpceļus pēc elpošanas caurulītes lietošanas.

- **Ādas knibināšana** - Ieraduma ādas knibināšana var būt vērā ņemama problēma pie PWS. Tā var apgrūtināt intravenozās piekļuves vietu un griezuma brūču dzīšanu. Parasti, ja šīs vietas ir labi apsaitētas, pacienti tās liek mierā. Atkarībā no pacienta uztveres traucējumu pakāpes, var būt nepieciešami speciāli pārsēji vai biezi cimdi, lai aizsargātu ķirurģiskas brūces to dzīšanas laikā.

- **Hipotireoze** - Tā kā PWS ir hipotalāma slimība, citas hipotalāma funkcijas ir pakļautas riskam. Lai gan hipotireozes incidence pie PWS nav zināma, vairogdziedzera hormonu zemi līmeņi var rasties sakarā arī ar tireoīd-stimulējošā hormona vai tireoīd-rilīzing- faktora trūkumu, nevis tikai noteikti sakarā ar paša vairogdziedzera problēmām.

Vairogdziedzera hormonu līmeņu noteikšana var būt noderīga pacienta izvērtēšanai pirms operācijas.

- **Apgrūtināta i/v pieeja** - Sakarā ar dažām problēmām, ieskaitot aptaukošanos un maz attīstītu muskuļu masu, pacientiem ar PWS var rasties grūtības ar intravenozas līnijas uzlikšanu. Stabilai i/v līnijai ir jābūt uzliktai katram pacientam, kuram veic anestēziju.

- **Uzvedības problēmas** - Cilvēkiem ar PWS ir vairāk izteikta tieksme uz emocionāliem izvirdumiem, pārspīlētu-kompulsīvu uzvedību un psihozi. Viņi var pastāvīgi lietot psihotropus medikamentus un iespējamā šo medikamentu mijiedarbība ar anestēzijas līdzekļiem ir jāizvērtē.

- **Augšanas hormona deficīts** - Visi cilvēki ar PWS jāuzskata par tādiem, kuriem ir augšanas hormona deficīts. FDA nesen atzina PWS diagnozi par indikāciju terapijai ar augšanas hormonu. Augšanas hormona deficīts neizmaina kortizola izdali par atbildi uz stresu; tapēc steroīdu piedevas nav nepieciešamas. Pacientiem ar PWS, kuri nesaņem ārstēšanu ar augšanas hormonu, var būt šaurāki elpvadi nekā to varētu sagaidīt, vadoties pēc viņu ķermeņa izmēriem. Augšanas hormonam piemīt arī taukšūnu mazinošs efekts (tas veicina lipolīzi).

Atveseļošanās pēc anestēzijas

Miegainība pēc anestēzijas var būt sakarā ar pastāvīgu somnolenci un kā centrālas apnea komponente. Tipiski ambulatorām procedūrām jāapsver iespēja novērot stacionārā līdz nākamajam rītam. Kā minēts augstāk, vairums problēmu rodas sakarā ar aptaukošanos, centrālu un obstruktīvu apnea, bet vājš muskuļu tonuss un hroniska aspirācija arī var spēlēt kādu lomu elpošanas sistēmas sarežģījumos pēc anestēzijas.

Kopsavilkums

Cilvēkiem ar PWS var droši veikt anestēziju. Riski attiecas uz viņu vispārējo veselības stāvokli pirms procedūras. Vairums komplikāciju izrādās saistīti nevis ar vispārējo anestēziju, kura vienmēr tiek cieši monitorēta, bet gan ar slikti monitorētu sedāciju pie pilnas apziņas. Tikai ārsts, kurš labi zina slimnieku un viņa individuālās medicīniskās vajadzības, drīkst pieņemt būtiskus medicīniskus lēmumus.

ELPOŠANAS PROBLĒMAS pie Prader-Willi Sindroma

James Loker, M.D. Bērnu Kardiologs

PWSA (ASV) Klīniski Konsultatīvās Padomes Loceklis

Daži neseni raksti turpina norādīt, ka cilvēkiem ar PWS ir elpošanas problēmu risks. It īpaši, centrālas hipoventilācijas/apnea problēmas ir tikušas nesen pētītas.

Centrāla hipoventilācija ir traucējums, pie kura samazināts elpošanas biežums vai dziļums, galvenokārt, miega laikā. Tas parasti izraisa miegainību dienas laikā un, ja izteikts, var radīt paaugstināta asinsspiediena problēmas plaušās. Cilvēkiem ar Prader-Willi Sindromu var būt paaugstināts šī traucējuma risks sakarā ar pazeminātu muskulatūras tonusu un masu, izteiktu aptaukošanos un, iespējams, samazinātu elpošanas neirālu stimulāciju. Pētījumi ir parādījuši, ka dažiem indivīdiem ar Prader-Willi Sindromu ir pazemināts elpošanas dziļums un biežums.

Centrāla apnea nozīmē pilnīgu elpošanas apstāšanos miegā. Vairāki pētījumi rāda, ka dažiem indivīdiem ar Prader-Willi sindromu ir izmainīta reakcija uz vielām, kurām normāli būtu jāpastiprina elpošanu. Elpošanā iesaistītie receptori ķermenī un attiecīgajā smadzeņu reģionā tiek pētīti. Centrālas apnea klīniskā nozīme vēl ir izpētes procesā.

Obstruktīva miega apnea ir labi zināma parādība pie Prader-Willi sindroma tāpat kā pie citiem sindromiem ar hipotoniju (vāju muskuļu tonusu) tādiem kā Down sindroms. Tāpat arī tā sastopama 2% no normālas pediatriiskas populācijas. Tā rodas, kad indivīds mēģina elpot miegā, bet, sakarā ar obstrukciju elpvados, gaiss plaušās nenonāk. Obstrukcija var veidoties jebkur no deguna līdz sīkajiem elpvadiņiem plaušās. Šiem indivīdiem parasti mēdz būt skaļa elpošana un krākšana, kas saistās ar klusuma periodiem, kad gaisa kustība nav manāma. Neārstētai obstruktīvai apnea var būt nopietni sarežģījumi, ieskaitot letālu iznākumu.

Citas problēmas, kas var radīt elpošanas grūtības jauniem cilvēkiem ir hronisks kuņģa – barības vada reflukss un aspirācija. Lai gan vemšanas iztrūkums tiek uzskatīts par prominentu Prader-Willi sindroma pazīmi, reflukss arī pierādīts par tādu un jauni cilvēki ar hroniskām elpošanas grūtībām uz to ir jāizmeklē. Individīdiem ar obstruktīvu apnea ir arī lielāks risks attiecībā uz refluksu.

Amerikas Pediatrijas Akadēmija nesēn izstrādājusi ceturtais vadlīnijas obstruktīvas miega apnea diagnostikai un ārstēšanai. Šīs vadlīnijas piedāvā veikt skrīningu visiem bērniem ar krākšanas vai cita veida elpceļu obstrukcijas anamnēzi. Jūsu ārsts var vēlēties veikt miega izpēti, ja pacientam ir pārlieta miegainība, izteikta aptaukošanās vai pirms ķirurģiskas ārstēšanas. Individīdiem ar pozitīvu anamnēzi veic miega izpēti, kuras laikā reģistrē elpošanas parametrus, sirds ritmu, skābekļa līmeni un gaisa kustību. Ja tests ir pozitīvs, var būt nepieciešams veikt tālāku izmeklēšanu, lai individualizētu ārstēšanu. Primārā ārstēšana, kā piedāvā vadlīnijas, iekļauj sevī tonsilektomiju un/vai adenoidektomiju vai CPAP (Continuous Positive Airway Pressure; Ilgstošs Pozitīvs Elpceļu Spiediens), kad indivīds uz nakti uzliek masku, lai turētu elpvadus atvērtus.

Obstruktīvā un centrālā apnea bieži mēdz attīstīties vienam un tam pašam slimniekam. Iespējams, ka tas tā ir vairumam indivīdu ar Prader-Willi sindromu, kuriem ir elpošanas problēmas. Gan obstruktīvā, gan centrālā apnea var tikt izvērtēta, veicot miega izpēti – polisomnogrāfiju. Kopumā, indivīdiem ar Prader-Willi sindromu ir elpošanas problēmu, visbiežāk obstruktīvas apnea, risks. Ja bērnam ir obstruktīvas apnea simptomi, tad viņam jāveic miega izpēte. Centrālās apnea loma pie Prader-Willi sindroma ir izpētes stadijā.

Īpašs paldies par viņu ieguldījumu šī raksta tapšanā tiek izteikts:

- Dan J. Driscoll, Ph.D., M.D. PWSA (ASV) Klīniski Konsultatīvās Padomes Vadītājs
- Merlin G. Butler, M.D., Ph.D. PWSA (ASV) Zinātniski Konsultatīvās Padomes Vadītājs
- David M. Agarwal, M.D. PWSA (ASV) Izpētes Konsultatīvās Komitejas Loceklis

Prader-Willi Sindroms: KLĪNISKI APSVĒRUMI ORTOPĒDISKAM ĶIRURGAM

Martin J. Herman. Department of Orthopedic Surgery, St. Christopher's Hospital for Children, Erie Avenue @ Front Street, Philadelphia, PA 19134 USA. Telephone: (215) 427-3422; Fax: (215) 427-8782

Ievads: Prader-Willi Sindroms (PWS) ir 15. hromosomas defekta izraisīta slimība, kas raksturojas ar muskulatūras hipotoniju, hipogonādismu, hiperfāgiju un aptaukošanos. Muskuļu un skeleta izpausmes, ieskaitot skoliozi, gūžas kaula galviņas displāziju un apakšējo ekstremitāšu vienādības novirzes ir aprakstītas ortopēdiskajā literatūrā. Tomēr, šī slimnieku kontingenta ārstēšanu, no ortopēdiskā ķirurga viedokļa, apgrūtina citas PWS klīniskās izpausmes. Osteopenija, psihiatriski traucējumi un pazemināta sāpju jūtība ir bieži minēti pie PWS, bet nav apspriesti ortopēdiskajā literatūrā. Autori prezentē klīnisku apskatu par 8 gadu pieredzi, ārstējot 31 pacientu ar PWS, lai izgaismotu visus tos klīniskos aspektus, kuri ietekmē ortopēdisko ārstēšanu.

Metodes: Trīsdesmit viens novērojuma slimnieks, kuram diagnosticēts PWS, tika izmeklēts un iepriekšējo slimības vēsturu dati apkopoti. Tika atzīmēti pacienta demogrāfiskie dati, ģenētiskie izmeklējumi, muskuļu-skeleta diagnozes, psihiatriskās diagnozes un klīniskā uzvedība. Tika izvērtēti rutīnas klīniskās ārstēšanas laikā veiktie radioloģiskie izmeklējumi.

Rezultāti: Pētīti tika 22 vīrieši un 9 sievietes, vidēji 22 gadus veci (intervālā 8-39 gadi). Hromosomas 15Q defekts tika apstiprināts 18 pacientiem. Skolioze klīniski tika atklāta 24 no 31 pacienta un radiogrāfiski apstiprināta 14 no šiem 24 slimniekiem (kopumā 45% ar skoliozi) ar vidēji primāro līkni 31°; 3 tika ārstēti ar speciālām korsetēm un 2 tika veikta mugurkaula operācija. Radiogrammas atklāja arī samazinātu kakla lordozi un

palielinātu kakla-krūšu kifozi 16 pacientiem, kas ir agrāk neaprašīta atradne. Gūžas kaula galviņas radiogrammas tika veiktas 26 slimniekiem, no kuriem displāzija tika atklāta 2 pacientiem (13%); neviens SCFEs netika identificēts. 14 slimnieki kopumā bija pārcietuši 58 lūzumus, no kuriem 6 bija multīpli lūzumi (intervalā 2-7). Kaulu densitometrija tika veikta 14 pacientiem; 8 slimniekiem bija osteopenija un 4 bija osteoporoze, pamatojoties uz mugurkaula jostas daļas Z-skalas izvērtējuma. Divdesmit sešiem slimniekiem bija nopietnas psihiatriskas diagnozes, ieskaitot impulsu kontroles traucējumus (7), organiskas personības izmaiņas (6), pretestības, izaicinoši uzvedības traucējumi (5) distīmiski traucējumi (4) dažādas pakāpes depresijas (3) ADHD (2) un OCD (2). Deviņi slimnieki izrādīja paš-izslēdzošu uzvedību. Sešiem pacientiem tika veiktas ortopēdiskas ķirurģiskas procedūras ar 1 lielāku komplikāciju (muguras smadzeņu infekcija). Lūzumu ārstēšana saistījās ar biežām mazām komplikācijām.

Diskusija: Osteopēnija, slikta impulsu kontrole, izaicinoša uzvedība un pazemināta sāpju jūtība ir PWS aspekti, kas var sarežģīt visu veidu ortopēdisko ne-ķirurģisko un ķirurģisko ārstēšanu šim slimnieku kontingentam. Ortopēdiskajam ķirurgam, ārstējot bērnus un pieaugušos ar PWS, ārstēšana jāplāno rūpīgi un tā jāveic ar piesardzību.

(Abstrakts no 2003. gada PWSA (ASV) Zinātniskas Konferences Orlando, FL)

Anyone interested in brain tissue donation for research please contact your member association or the Netherlands Brain Bank, Netherlands Institute for Neuroscience, Meibergdreef 47, 1105 BA, Amsterdam, The Netherlands; telephone +31-20-5665499, secretariaatnhb@nin.knaw.nl, www.brainbank.nl



INTERNATIONAL
PRADER-WILLI SYNDROME
ORGANISATION

International Prader-Willi Syndrome Organisation
IPWSO

c/o B.I.R.D. Europe Foundation Onlus
via Bartolomeo Bizio, 1
36023 Costozza (VI) - Italia
tel/fax +39 0444 555557
www.ipwso.org

Atļauja pārpublicēt šo bukletu tikai pilnībā, bet ar
izdevēju rakstisku atļauju un neizdot bez sekojošas
logo zīmes un norādes: Atkārtots izdevums:

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

toll-free U.S. only	1-800-926-4797
anywhere	1-941-312-0400
fax	1-941-312-0142
e-mail	info@pwsausa.org
web	www.pwsausa.org