

Working Together to Improve the Lives of People with Prader-Willi Syndrome

Translation generously supported by NTC Wismettac Foundation

Báo Động Y Khoa về Hội Chứng Prader-Willi do nhóm Chuyên Viên Y Khoa Hội Chứng Prader-Willi

Prader-Willi Syndrome Medical Alerts
by Medical Specialists in Prader-Willi Syndrome

8588 Potter Park Drive, Suite 500, Sarasota, FL 34238
(800) 926-4797 | (941) 312-0400 | FAX (941)312-0142
Email: info@pwsausa.org | Website: www.pwsausa.org

2004 PWSA (USA)

Do

Janalee Heinemann, M.S.W.

Carolyn Loker

PWSA (USA) Clinical Advisory Board

Revised 2009

Revised 2015

James Loker, M.D.

Carolyn Loker, M.D.

Janalee Heinemann, M.S.W.

Suzanne Cassidy, M.D.

Sứ Mệnh

Prader-Willi Syndrome Association (USA) là một tổ chức của các gia đình và chuyên gia cùng làm việc với nhau để gióng lên những cảnh giác, ủng hộ cho các dịch vụ, cung cấp giáo dục và biện hộ, quảng bá và nghiên cứu ngân quỹ để nâng cao chất lượng cuộc sống cho những ai ảnh hưởng bởi hội chứng Prader-Willi.

Mục Lục

Lời tựa	phần trong bìa
BÁO ĐỘNG Y KHOA Những Lưu Ý Quan Trọng	5
Phản Ứng Gây Mê.....	5
Phản Ứng Bất Lợi đối với một số thuốc.....	6
Nhiễm Độc nước	6
Ngưỡng chịu đau cao.....	6
Suy Thượng Thận với người có hội chứng Prader-Willi	7
Những bất thường về nhiệt độ cơ thể	7
Những vết bầm và tổn thương về da	8
Hyperphagia (Ăn quá độ/Không biết no).....	8
Không thể ói mửa.....	8
Nuốt và sự nghẹt thở	9
Những quan tâm về đường hô hấp	9
Những đề nghị để đánh giá sự hô hấp bất thường khi đang ngủ khi bị hội chứng Prader-Willi.....	10
Những nhận xét ủng hộ việc điều trị bằng Growth Hormone	15
Những quan tâm khi điều trị trong viện	15
Gây mê	15
Những quan tâm về phẫu thuật và chỉnh hình.....	18
Quan sát hậu phẫu	19
Những quan tâm nghiêm trọng về dạ dày và ruột	22
Không thể ói mửa.....	22
Bệnh dạ dày nghiêm trọng	22
Táo bón.....	23
Rủi ro về bao tử hoại tử và rạn vỡ/Những dấu hiệu cảnh báo.....	25-26
Trong trường hợp tử thương	26
Báo cáo khi tử thương.....	27
Việc công hiến cơ phận cho nghiên cứu.....	27
Biểu đồ đánh giá thuật toán cứu sinh GI	trang xếp ở phần in cuối

BÁO ĐỘNG Y KHOA

Những Lưu Ý Quan Trọng khi chữa trị thường xuyên hay khi cấp cứu

Chứng bép phì và những liên quan phức tạp của nó là nguyên nhân chính của các bệnh tật và tử vong trong hội chứng Prader-Willi. Giữ gìn cho cá nhân đó với một trọng lượng thích hợp sẽ giảm thiểu những phức tạp này. Có nhiều vấn đề cụ thể đối với hội chứng Prader-Willi và sẽ được bàn bạc trong phần Báo Động Y Khoa này.

Các chuyên viên Y Khoa có thể liên lạc với PWSA(USA) để thu thập thêm các thông tin và cũng được trao đổi với một chuyên gia tại đây nếu cần đến.

Phản Ứng Gây Mê

Cá nhân với PWS (Hội chứng Prader-Willi) có thể có những phản ứng bất thường với những lượng thuốc gây mê tiêu chuẩn. Phải chú ý khi ra lượng thuốc gây mê.

Xem trang 15 hoặc vào trang chủ tại <http://www.pwsausa.org> xem phần Medical đề mục Anesthesia

- Anesthesia and Prader-Willi Syndrome: James Loker, M.D., Laurence Rosenfield, M.D.
- Anesthesia Concerns for Patients with PWS: Winthrop University

Phản Ứng Bất Lợi đối với một số thuốc

Người với PWS có thể có những phản ứng bất thường đối với những lượng thuốc tiêu chuẩn. Phải hết sức chú ý khi cấp phát thuốc, đặc biệt những cá nhân có thể bị gây mê, thuốc kéo dài sự tác dụng, khuếch đại như đã được báo cáo.

Ô nhiễm chất lỏng

Ô nhiễm chất lỏng xảy ra liên quan tới việc sử dụng một số thuốc với hiệu ứng chống bài niệu, cũng như là từ việc uống quá nhiều một loại chất lỏng nào đó. Các loại thuốc chống đi tiêu chảy có thể gây ra sự chướng ruột trầm trọng, hoại tử và rạn nứt cho nên tránh.

<http://www.pwsausa.org> xem phần Medical đề mục Water Intoxication.

Ngưỡng chịu đau cao

Không có dấu hiệu biểu lộ sự đau đớn là sự thường tình và cũng từ đó che dấu đi một sự nhiễm độc hoặc bị thương tích. Người với PWS không than phiền về một sự đau đớn nào cho đến khi tình hình tác hại trở nên nghiêm trọng hoặc là họ có sự khó khăn để xác định chỗ bị đau. Cha Mẹ/người chăm sóc nên cho biết những thay đổi về trạng thái hoặc thái độ nào đó để có thể điều tra những tác nhân của thuốc men. Khi một người có PWS than phiền thì phải được xem xét nghiêm chỉnh.

Suy thượng thận với người có hội chứng Prader-Willi

Người có hội chứng Prader-Willi có thể bị hiểm nguy với chứng suy thượng thận (CAI). Sự hiện hữu hay vắng mặt của chứng suy thượng thận không thể chỉ định bởi chỉ số cortisol đo được lúc 8 giờ sáng- họ phải được thử nghiệm khi căng thẳng (thí dụ, với bệnh sốt rét) hoặc dùng một thử nghiệm tương tự.

<http://www.pwsausa.org> và xem phần Medical đề mục Adrenal Insufficiency

Những nhiệt độ bất thường về cơ thể

Siêu vô căn (Idiopathic) – và sự hạ thân nhiệt đã được báo cáo. Hiện tượng hạ thân nhiệt xảy ra trong khi bị bệnh nhẹ và trong khi được gây mê. Sốt cao có thể không thấy được mặc dầu bị nhiễm nặng. Tất cả các cá nhân có PWS đều bị nguy hiểm vì thân nhiệt của họ thấp bởi vì sự hư hại phân ngoại vi (peripheral) somatosensory và phần trung tâm điều chỉnh nhiệt độ (central thermoregulation), kém phán đoán và nhận thức không linh hoạt. Sự hạ thân nhiệt ác tính này là một hiểm nguy đe dọa tính mạng trong PWS.

Tổn thương về da và bầm tím

Vì đây là thói quen thông thường cho người có PWS, các vết lờ lói gây ra do vì tự mình bóc da là điều hiển nhiên. Cá nhân với PWS cũng dễ dàng bị bầm tím. Sự hiện diện của các vết thương và bầm tím như thế này có thể dẫn đến sai lầm vì tình nghi bạo hành thể chất. Những tổn thương này có thể gây nên nhiễm trùng chết người. Có nhiều phương cách khả thi trong việc bóc da.

<http://www.pwsausa.org> xem phần Medical đề mục Skin Picking

Hyperphagia (Ăn quá độ/ Không biết no)

Ăn không biết no dẫn đến việc tăng trọng lượng đe dọa tính mạng, ngay cả việc này cũng có thể xảy ra nhanh chóng dưới một chế độ ăn uống kiêng cử (low-calorie). Các cá nhân với PWS phải cần được quan sát vào mọi thời điểm nơi mà thực phẩm có thể lấy được. Họ có được một trọng lượng bình thường là khi được hoàn thành trong việc kiểm soát chặt chẽ chế độ và khẩu phần ăn của họ.

Không thể ói mửa

Ói mửa hiếm khi xảy ra đối với những ai có PWS. Làm cho họ ói mửa có thể là không hiệu quả, và sự việc tăng thêm lượng thuốc lại có thể làm họ bị ngộ độc. Đặc tính này là sự quan tâm cụ thể trong việc ăn uống quá độ, ăn không biết no và còn khả năng ăn những đồ chưa được nấu chín, đồ hư thối, hoặc ngay cả những thức ăn không lành mạnh. Sự hiện diện của một sự ói mửa là dấu hiệu của một bệnh lý nguy hiểm tính mạng và cấp bách yêu cầu một sự điều trị tức thời.

Nuốt và nghẹt thở

Người có PWS rất thường gặp trở ngại trong vấn đề nuốt thức ăn bất thành linh dẫn đến cho họ sự ngại thở nguy hiểm do nghẹt thức ăn, vậy những người này cần tới một sự xem xét đánh giá trong việc nuốt thức ăn vào. Một sự đánh giá lâm sàng hoặc xem xét họ bên cạnh giường ngủ là không hiệu quả trong việc dò tìm sự khó khăn khi nuốt. Để xem toàn bộ chương mục xin vào <http://www.pwsausa.org> xem phần Medical đề mục Choking/Swallowing

Những quan tâm về đường hô hấp

Những cá nhân có PWS có khả năng nguy hiểm cao hơn khi khó khăn trong việc hô hấp. Sự giảm trương lực, cơ ngực yếu, và sự ngưng thở tạm thời trong khi ngủ có thể là những yếu tố phức tạp. Những ai ngủ ngáy to, không nhất thiết là lớn tuổi hay trẻ tuổi, nên cần có một sự đánh giá y khoa về việc trở ngại ngưng thở tạm thời.

Những trở ngại khác có thể gây khó khăn cho đường hô hấp khi còn trẻ tuổi có thể gây ra bao tử đầy hơi mãn tính và aspiration. Mặc dầu việc khó ói mửa là điều đáng chú ý đối với người có PWS, ợ hơi được ghi nhận và nên được điều tra ở các em việc trở ngại hô hấp mãn tính. Những cá nhân có trở ngại ngưng thở tạm thời khi ngủ là có nguy cơ ợ hơi càng nhiều.

Respiratory Problems in Prader-Willi Syndrome: James Loker, M.D. <http://www.pwsausa.org> xem phần Medical đề mục Respiratory

Những đề nghị cho việc đánh giá sự hô hấp bất thường trong khi ngủ với hội chứng Prader-Willi

PWSA(USA) Clinical Advisory Board Consensus Statement -12/2003

Trở ngại khi ngủ và thở không đều đặn khi ngủ đã được biết từ lâu tác động tới những cá nhân có hội chứng Prader-Willi (PWS). Những trở ngại thông thường được chẩn đoán như là sự ngưng thở tạm thời trong khi ngủ (obstructive [OSA], central or mixed) hoặc sự giảm lưu thông không khí thiếu dưỡng khí. Sự rối loạn trong cấu trúc giấc ngủ (trì trệ khi đi vào giấc ngủ, thức giấc thường xuyên và tăng thời gian thao thức sau khi mất ngủ) là những điều thông thường. Mặc dầu những khảo cứu trước đây cho thấy nhiều bệnh nhân với PWS có những liên quan nhẹ tới việc không thông thở khi ngủ, một lúc nào đó chỉ dấu cho rằng một số người trong số đó có những lúc nghẹt thở trầm trọng mà không thể tiên đoán được.

Các dữ kiện dường như làm gia tăng việc ngủ không bình thường kể luôn khi họ còn trẻ tuổi, giảm trương lực trầm trọng, phế quản nhỏ, bệnh béo phì, và những can thiệp cần đến cho những trở ngại hô hấp trước đó như là thở khó khăn, bệnh về đường hô hấp, không thở thông suốt thiếu dưỡng khí. Vài báo cáo thiệt mạng của cá nhân có PWS khi chữa trị bằng phương cách hoc-môn tăng trưởng (growth hormone therapy – GH), một số bác sỹ đã thêm đây như là một yếu tố nguy hiểm. Một khả năng (chưa được minh chứng) rằng GH có khả năng làm gia tăng phần lymphoid trong phế quản mà đó làm xấu hơn tình trạng thở không thông thoáng sẵn có hoặc OSA. Tuy nhiên, cũng nhấn mạnh rằng không có thông tin nào cho thấy rằng GH gây nên hoặc làm xấu hơn việc ngủ không bình thường. Dầu gì, cũng nên đề cập tới quan tâm mới mẽ này cũng như quá trình ghi nhận sự gia tăng nguy hiểm khi ngủ không bình thường cho PWS, **the Clinical Advisory Board of the PWSA (USA) có những đề nghị sau:**

1. Nghiên cứu giấc ngủ hoặc là polysomnogram bao gồm việc đo đạt lượng dưỡng khí bão hoà và thán khí để đánh giá sự giảm thông khí, trở ngại phần trên đường hô hấp, khó thở khi ngủ, ngưng thở tạm thời nên được dự tính cho tất cả những ai có hội chứng Prader-Willi. Các nghiên cứu này bao gồm đàn ngủ và được đánh giá bởi các chuyên gia đầy đủ chuyên môn về tuổi tác của bệnh nhân được thực hiện

2. Những rủi ro cần lưu tâm để xúc tiến nhanh một nghiên cứu giấc ngủ bao gồm:

- Quá béo phì – Trọng lượng trên 200% của trọng lượng lý tưởng (IBW)
- Có quá trình nhiễm trùng hô hấp mãn tính hoặc bệnh đường khí quản (hen suyễn)
- Có quá trình ngủ ngáy, ngưng thở khi ngủ hoặc là thức giấc thường xuyên.
- Có quá trình ngủ nhiều ban ngày, đặc biệt điều này càng xấu hơn
- Trước khi giải phẫu bao gồm việc cắt hạch và adenoidectomy
- Trước khi làm thủ tục dùng thuốc an thần, soi hình và làm răng
- Trước khi bắt đầu dùng hoc-môn tăng trưởng hoặc là đang dùng phương pháp hoc-môn

Làm thêm nghiên cứu giấc ngủ nếu bệnh nhân có nhiều rủi ro hơn, đặc biệt là trọng lượng tăng bất ngờ hoặc biếng thê dục. **Nếu bệnh nhân đang được điều trị bằng hoc-môn tăng trưởng, thì không nhất thiết phải ngưng hoc-môn tăng trưởng trước khi làm nghiên cứu giấc ngủ trừ khi có những vấn đề nghiêm trọng của đường hô hấp.**

Những bất thường trong khi nghiên cứu giấc ngủ nên được trao đổi với bác sỹ yêu cầu hay chuyên viên về phổi có kiến thức điều trị về rối loạn giấc ngủ để bảo đảm rằng một sự chữa trị và theo dõi đầy đủ.

Liên lạc với một bác sỹ nhi đồng hoặc bác sỹ kinh nghiệm chuyên khoa phổi cho người lớn trong việc điều trị ngưng thở tạm thời khi ngủ được nghiêm chỉnh khuyến khích thực hiện cho việc săn sóc đường hô hấp.

Về việc hạn chế calori trong chế độ ăn uống kiêng cử để có trọng lượng thích hợp, một kế hoạch bao gồm các phương thức như là:

- Thở dưỡng khí (oxygen)
- Tiếp tục thở áp lực dương (CPAP) hay BiAP
- Cẩn thận khi sử dụng dưỡng khí đối với một số người có chứng thiếu dưỡng khí mà sự điều trị bằng dưỡng khí có khả năng xấu hơn đi trong khi thở buổi tối.

Đôi khi sự huấn luyện thái độ cho họ cũng cần đến để được chấp nhận cho CPAP hay BiPAP. Thuốc men trợ giúp thái độ cho họ cũng có thể cần đến để bảo đảm cho họ theo sát chương trình 4 chữa trị.

Nếu việc nghiên cứu giấc ngủ không được bình thường đối với trẻ và người lớn béo phì bệnh tật (IBW>200%) vấn đề cân nặng chính yếu là giải quyết với một sự can thiệp sâu rộng – đặc biệt là, gia tăng tập thể dục và hạn chế trong chế độ ăn uống. Hai điều này được ưa chuộng hơn nhiều

so với các loại giải phẫu. Những kỹ thuật để hoàn thành điều này có sẵn sàng tại các phòng khám bệnh hay các trung tâm cung cấp các sự sẵn sàng cho PWS và từ tổ chức hỗ trợ cha mẹ quốc gia [PWSA(USA)]. Các trở ngại về thái độ kết hợp khi ăn uống kiêng cử hoặc tập thể dục có thể giải quyết đồng thời với những người có kinh nghiệm về PWS.

Nếu việc giải phẫu về hô hấp được quan tâm, chuyên viên giải phẫu và bác sỹ gây mê cần thông hiểu sự đặc thù trước và sau khi giải phẫu cho những cá nhân có hội chứng Prader-Willi. Giải phẫu khí quản và theo dõi những khó khăn đặc thù cho người có PWS là nên tránh nhưng đây cũng là những trường hợp cực kỳ. Khí quản là đặc thù không có gì bảo đảm cho cá nhân bệnh béo phì bởi vì căn bản của sự hư hỏng hầu như là sự giảm thiểu không khí, không gây tác nghẽn. Tự mình làm nguy hiểm hay thương tích là việc thông thường của người có PWS. Hiện nay chưa có một chứng cứ trực tiếp nào nguyên nhân liên kết giữa hoc-mon tăng trưởng và phổi trong PWS. Hoc-mon tăng trưởng đã cho thấy nhiều tác động lợi ích cho người có PWS luôn cả việc cải thiện hệ thống phổi. Những quyết định trong việc quản lý những nghiên cứu giấc ngủ không được bình thường nên bao gồm những may rủi/lợi điểm trong việc điều trị bằng hoc-mon tăng trưởng. Cũng nên trấn an gia đình và cho bác sỹ điều trị kết quả nghiên cứu giấc ngủ trước khi được điều trị bằng hoc mon tăng trưởng và kết quả sau 6-8 tuần lễ điều trị để xem sự khác biệt. Một nghiên cứu theo dõi sau đó một năm của điều trị bằng hoc mon tăng trưởng.

Điều trị bằng hoc mon tăng trưởng và hội chứng Prader-Willi
PWSA(USA) Clinical Advisory Board Consensus Statement – 6/2009
PWSA International Consensus Statement 2013

Xem cả hai phát biểu tại <http://www.pwsausa.org> và xem Medical đề mục Growth Hormone.

Những quan tâm khi điều trị trong viện

Gây mê và hội chứng Prader-Willi

Trong những cá nhân có hội chứng Prader-Willi có những vấn đề sức khoẻ làm thay đổi sự gây mê. Đa số trở ngại không tới từ việc gây mê toàn thân mà do an thần nếu không được theo dõi sát sao.

Béo phì

Quan tâm tới các chương ngại khi thở, tăng huyết áp động mạch phổi, tiểu đường, suy tim phải cần được giải quyết.

Ma túy

Một số cá nhân có thể phản ứng với một số ma túy vì vậy một liều lượng nhỏ cũng có thể hoàn tất của sự gây mê.

Huyết tắc phổi

Những cá nhân có PWS có hiểm nguy với sự huyết tắc phổi. Dự phòng DVT cần được quan tâm cho những cá nhân béo phì.

Ngưỡng chịu đau cao

Việc thở nhanh không giải thích được hoặc tim đập nhanh có thể là chỉ dấu của đau đớn. Những cá nhân có PWS có thể không thể hiện đau đớn như những người khác. Trong khi điều này có vẻ giúp được sau khi phẫu thuật, nó cũng che dấu đi những vấn đề khác. Sự đau đớn là cách mà cơ thể cho chúng ta biết có những trở ngại. Sau khi giải phẫu, đau đớn là phần nào đó báo động cho bác sỹ biết có phần nào không tốt. Bởi vì không thấy được sự đau đớn của họ hiện hữu, cần theo dõi những vấn đề có thể bị che đậy.

Nhiệt độ không ổn định

Vừa hạ thân nhiệt, tăng thân nhiệt. Chưa biết được khuynh hướng việc tăng thân nhiệt ác tính, nếu có thể được cũng nên tránh khử cực giãn cơ.

Nước miếng dày đặc

Có thể là sự phức tạp đường khí quản đặc biệt trong việc gây mê vagia tăng chứng xương mục.

Hành động tìm kiếm thức ăn

Cứ cho rằng họ đã được ăn rồi trừ khi làm sáng rõ với người chăm nuôi họ.

Sự giảm trương lực

Lảm giảm khả năng ho thông thoáng đường phổi

Bóc da

Có sự phức tạp để lành lặn chỗ IV và vết thương rạch. Hạn chế hoặc cho dùng bao tay trong khi chờ lành lặn trở lại.

Khó khăn truy cập

Chứng béo phì và cơ bắp yếu làm phức tạp trong việc đặc đường ống. Chứng béo phì lại làm phức tạp việc đặc nội khí quản.

Khó khăn về thái độ

Các cá nhân này dễ bị tánh nét bùng phát, thái độ ám ảnh cưỡng chế, và bệnh thần kinh. Thuốc tâm thần có khả năng ảnh hưởng gây mê.

Suy giáp

Rủi ro suy giáp là 20-30% và không biết được trước khi giải phẫu.

Hiệu quả học mon tăng trưởng

Tất cả họ đều là thiếu GH

Suy thượng thận trung ương (CAI)

Nhiều nghiên cứu cho thấy CAI trong các cá nhân có PWS. Một liều lượng lớn cortisol có lẽ được chỉ định trừ khi lượng cortisol đã được đo đạt.

Thủ tục cho bệnh nhân điều trị ở nhà và liều lượng thuốc mê có thể là vấn đề trở ngại. Điều trị bên ngoài bệnh viện cần trang bị thích hợp sẵn sàng ngay lập tức cho việc hồi sức và cần được bàn thảo. Thủ tục cần hơn một lượng gây mê nhỏ cần triệt để một sự theo dõi qua đêm.

Xem toàn phần chương mục tại <http://www.pwsausa.org> xem phần Medical đề mục Anesthesia.

Những quan tâm về phẫu thuật và chỉnh hình

Trong bối cảnh gia tăng số lượng trẻ sơ sinh và trẻ em có PWS việc nghiên cứu giấc ngủ gia tăng trước khi dùng học môn tăng trưởng kèm với gia tăng các phẫu thuật (thí dụ như cắt hạch) yêu cầu đặt ống và gây tê, là điều quan trọng để báo động cho ban y tế biết về sự phức tạp. Những phức tạp này bao gồm thương tích trong khí quản, miệng họng, hoặc phổi bởi vì khả năng giải phẫu và sinh lý khác biệt nơi người có PWS như là cuống phổi nhỏ, thanh quản và khí quản phát triển kém, giảm trương lực, phù nề và vẹo cột sống.

Biểu hiện cơ xương, bao gồm vẹo cột sống, loạn sản xương hông, gãy xương, hai chân không ngay ngắn và bất thường được mô tả trong tài liệu chỉnh hình. Tuy nhiên, sự sẵn sàng cho số bệnh nhân này, theo các quan điểm của các bác sỹ chỉnh hình là phức tạp và các biểu lộ lâm sàng về PWS. <http://www.pwsausa.org> và xem phần Medical đề mục Orthopedic Issues.

Quan sát hậu phẫu cho bệnh nhân có hội chứng Prader-Willi

Bệnh nhân với PWS được biết là có nhiều bệnh tật hơn sau khi giải phẫu bởi vì:

- Bất thường sinh lý gây bởi sự tăng thán khí và thiếu dưỡng khí
- Giảm trương lực
- Hàu họng nhỏ
- Tỷ lệ cao trong sự ngưng thở, tắc nghẽn
- Tiết dầy
- Béo phì
- Tăng tỷ lệ vẹo cột sống và giảm thiểu chức năng phổi
- Tình trạng kéo dài khuyếch đại với thuốc mê
- Sự nguy cơ cho đòi hỏi tăng lên
- Sự giảm cảm giác đau đớn

Khả năng những thử thách để tuân thủ những thủ tục tiền và hậu phẫu:

- Thái độ tìm kiếm thức ăn cực kỳ và ăn không biết no bởi rối năng hypothalamic.
- Khả năng cao bị liệt dạ dày và di động chậm của đường ruột.
- Bóc da nhiều can dự luôn vào việc lành lặn của vết mổ.
- Thay đổi sự điều tiết nhiệt độ - không thấy sự hiện diện của sốt khi đang bị nhiễm. Không thấy như là có một trường hợp sốt ác tính.
- Khả năng bị suy thượng thận

Những giới thiệu

Bệnh nhân với PWS dưới sự chữa trị thuốc gây mê và gây tê thường là tỉnh lại qua đêm với một đơn vị theo dõi. Trẻ sơ sinh và trẻ em có thể đòi hỏi sự theo dõi chặt chẽ.

Liên tục theo dõi mạch đo dưỡng khí trong vòng 24 giờ sau khi giải phẫu với sự lưu tâm tới đường khí quản và hơi thở.

Một tiếp cận kỹ lưỡng cho các đau đớn và liều lượng ma túy dùng.

Đánh giá lại toàn bộ tính di động của ruột GI trước khi ăn uống bằng miệng bởi vì có khuynh hướng bị tắt ruột sau khi giải phẫu.

Lịch làm các thủ tục vào ban ngày nếu có thể được để tránh việc kéo dài thời gian khi có thể xảy ra việc đi tìm kiếm thức ăn.

Theo dõi việc bóc vết thương và/hoặc vết mổ. Có thể yêu cầu mang thêm vào áo quần hoặc các đồ che chắn để không tiếp cận vào vết thương.

Quan sát kỹ càng vết thương nếu có những dấu hiệu nhiễm trùng.

Sử dụng những can thiệp trị liệu đường hô hấp để ngăn ngừa chứng xẹp phổi và/hoặc nhiễm trùng phổi sau khi mổ.

Với việc giảm trương lực và chứng béo phì, các cá nhân với PWS có nguy cơ bị huyết khối tĩnh mạch nặng (DVT) và thuyên tắc phổi. Các bệnh nhân nên được đặt dưới một hướng dẫn dự phòng cho DVT. <http://www.pwsausa.org> và xem *Medical đề mục Postoperative Monitoring of Patients with Prader-Willi*

Những quan tâm nghiêm trọng về dạ dày đường ruột

Không ói mửa

Ói mửa hiếm thấy xảy ra đối với người có PWS. Làm cho nôn mửa có thể là không hiệu quả, và lặp lại thêm lượng thuốc có thể dẫn đến ngộ độc. Tính chất này là quan tâm cụ thể từ việc ăn không biết no và khả năng tiêu hóa của những thực phẩm chưa được nấu chín, hư thối, hoặc ngay cả những thực phẩm không lạnh mạnh. Sự hiện diện của ói mửa là dấu hiệu bệnh lý đe dọa mạng sống và nhất thiết cần tới một sự chữa trị tức thời.

Bệnh đường tiêu hoá nghiêm trọng

Vấn đề tiêu hoá là rất phổ biến trong PWS mà đa số người này có sự giảm linh động và liệt dạ dày. Chứng trướng bụng hoặc đầy hơi, đau đốn và/hoặc ói mửa là dấu hiệu đe dọa mạng sống khi ruột nở ra, viêm hay hoại tử. Hơn là cơn đau từng vùng, có thể là một cảm giác bệnh hoạn tổng quát. Bất cứ ai có PWS với những dấu hiệu này đều cần tới một sự chăm sóc y tế ngay lập tức. Chụp quang tuyến X, CT scan hay siêu âm có thể giúp để phân tích và xác nhận phải là dạ dày hoại tử và/ hoặc là bị thủng. **Nếu sự trướng chướng được ghi nhận, những cá nhân này cần được theo dõi chặt chẽ, thực hiện NPO và có thể cần tới việc xả bớt sức ép bằng một ống NG.**

Dạ dày hoại tử hay bị thủng là một trường hợp y tế khẩn cấp yêu cầu mở bụng thăm dò hoặc giải phẫu khẩn cấp. Cá nhân có PWS có thể không có sự nhẹ nhàng, cứng rắn hay trở lại một cách bình thường liên quan tới một đau bụng cấp.

Thêm vào việc đường ruột căng trướng, đại tràng cũng hiện diện để được xem xét. Đau bao tử có thể là vì sỏi mật hay viêm tụy. Siêu âm, phân tích hoá học của máu và CT của bụng sẽ giúp trong việc chẩn đoán.

Táo bón đối với cá nhân có hội chứng Prader-Willi

James Loker, M.D., Pediatric Cardiologist

Ann Scheimann, M.D., M.B.A., Gastroenterologist

PWSA(USA) Clinical Advisory Board Members

Táo bón là một vấn đề khó khăn chung của các cá nhân có hội chứng Prader-Willi (PWS). Cần thời gian lâu hơn để cho thực phẩm di chuyển qua hệ thống GI với hội chứng Prader-Willi*. Phần thực phẩm chậm hơn này có thể dẫn đến những vấn đề nghiêm trọng tương tự như thấy liên quan tới bao tử. Những phương pháp cho bệnh nhân không bị PWS làm khi bị táo bón sẽ không hiệu quả cho người có bệnh do rằng ít uống nước, giảm trương lực. Bệnh nhân nội trú thông thường dùng nhiều lượng chất lỏng nên gây ra những trở ngại. Sự tin cậy vào những phương pháp này có thể dẫn đến những điều kiện đe dọa tính mạng như là hoại tử, thủng ruột và hậu quả tiếp theo là nhiễm trùng máu. 8

Với việc giảm yếu cơ bắp và thay đổi phản hồi các đau đốn, cá nhân với PWS không phải dùng một phòng khám bệnh dịch vụ cho những người không có hội chứng PWS. Một hình ảnh tin cậy hơn có thể là cần thiết. Cá nhân với PWS có nguy cơ cao hơn cho các va chạm. Khám nghiệm trực tràng và rửa ruột có thể yêu cầu thêm vào làm sạch. Điều này cũng là vấn đề cho một số người dẫn tới rách trực tràng.

Các bệnh nhân có PWS bị táo bón và thường xuyên dùng giải pháp PEG (polyethylene glycol) cho đại tiện cần được theo dõi sát sao cho việc trưởng và giữ bụng. Thất bại trong việc làm sạch táo bón tiêu chuẩn và đều đặn, đặc biệt là đối đầu với chứng trưởng bụng, ói mửa, không thèm ăn, ngưng việc ăn uống và/hoặc đau bụng nhất thiết tham vấn với bác sỹ giải phẫu hay là GI. Emergent surgical hay việc can thiệp colonoscopic có thể là cần thiết.

**Kuhlmann, et al(2014) A descriptive study of colorectal function in adults with Prader-Willi syndrome: high prevalence of constipation. BMC Gastroenterology, Apr; Vol14: page 63*

Hội chứng Prader-Willi (USA) Báo Động!

Rủi ro của bao tử hoại tử và rạn vỡ

Có thể liên quan tới chứng liệt dạ dày mãn tính

Nguyên nhân cái chết từ nhiễm trùng huyết, Dạ Dày Hoại Tử hay Mất máu

Dấu hiệu và triệu chứng của hoại tử bao tử và rạn vỡ:

Ói mửa- Bất cứ sự ói mửa nào đều là bất thường với hội chứng Prader-Willi

Ăn không ngon (dấu hiệu đáng ngại)

Trạng thái hôn mê

Phản nản đau đớn, thông thường không cụ thể- Cảm giác đau đớn là bất bình thường trong hội chứng Prader-Willi bởi vì họ chịu đau cao; ít khi phản nản về đau đớn

Đau đớn thông thường khó xác định chỗ

Dấu hiệu màng bụng không thấy

Bụng/bao tử đầy hơi và bao tử căng phồng

Không có sự hiện diện của nóng sốt

Điều hòa thân nhiệt bị thay đổi với hội chứng Prader-Willi

Guaiac positive stools (viêm dạ dày mãn tính)

Một sơ đồ thuật toán cho ER lượng giá cho người có PWS và than phiền về bụng được đặt trong phần trang xếp cuối của ấn bản này.

Những dấu hiệu này dấy lên sự nghi ngờ của

Bao tử hoại tử/ Rạn vỡ

như một chẩn đoán mà có thể là

Đe dọa mạng sống!

Lịch sử bao gồm:

Lịch sử ăn quá độ trong vòng một tuần

Ăn không biết no và ăn quá độ là đặc tính của hội chứng Prader-Willi, bất kể béo hay ốm

Thường xuyên xây ra sau ngày lễ, hay trường hợp xã giao ít bị quan sát ăn uống

Lịch sử liệt dạ dày- Phổ biến với hội chứng Prader-Willi, ngay khi chưa hội chẩn

Thông thường cơ thể thon thả hay có lịch sử béo phì ngay sau khi giảm trọng lượng- Có thể bào mồng thành bao tử

<http://www.pwsausa.org> và xem Medical đề mục Gastric/Intestinal.

Trong Trường Hợp Tử Thương

Trong trường hợp tử thương hay sắp chết, vui lòng điện thoại PWSA(USA) lập tức
Tại số **1-800-926-4797** để được hỗ trợ và cố vấn

Báo cáo tử thương

The Prader-Willi Syndrome Association (USA) thiết lập một cơ sở dữ liệu của các cái chết được báo cáo cho những cá nhân có PWS. Mặc dầu hầu hết các chết sớm là do tử bệnh béo phì được ghi nhận. PWSA(USA) có một điều tra bình thường của các nguyên nhân gây chết.

PWSA(USA) cũng cung cấp những hỗ trợ tới những gia đình có con trẻ với PWS qua đời. Vui lòng điện thoại PWSA(USA) để báo cáo người qua đời và cũng nhận được sự hỗ trợ.

Cống hiến cơ phận cho nghiên cứu

Khi một trẻ hay người lớn có PWS qua đời, gia đình có thể xem xét việc cống hiến cơ phận cho nghiên cứu. PWSA(USA) hình thành một thủ tục cho các cống hiến như vậy.

Để cống hiến bộ óc, liên lạc với the Brain and Tissue Bank tại University of Maryland,
(800) 847-1539 <http://www.pwsausa.org> và xem phần Medical đề mục “In the Event of Death”

Đánh giá cho cá nhân với hội chứng Prader-Willi với phân nà GI

