



INTERNATIONAL PRADER-WILLI SYNDROME ORGANISATION

普拉德-威利综合征国际协会

# 普拉德-威利综合征 专家警示

——由普拉德-威利综合征  
医学专家撰写



## PRADER-WILLI 综合征

Prader-Willi 综合征(PWS) 是一种因15号染色体异常而导致的复杂的神经行为遗传病。

发病无种族和性别差异，发生率约为1/ 12,000~1/15,000。新生儿的发病率目前还无定论。

PWS 的典型表现是肌张力减低，未经生长激素治疗时表现身材矮小、 认知缺陷、性腺发育不良、行为问题，长期饥饿感使机体形成比正常机体消耗更少的能量的新陈代谢机制，从而导致过度摄食及危及生命的肥胖。

新生儿则表现为典型的低出生体重、肌张力减低、因肌肉无力所致的吸吮困难（“生存困难阶段”）。

第二个阶段（“过度生长阶段”）在2岁至5岁间出现食欲亢进，体重控制问题，运动发育迟缓伴行为问题。

另外还伴随许多其他的问题，包括：对药物治疗效果反应不佳，痛阈高，胃肠及呼吸系统的问题，呕吐功能缺乏，体温不稳等。

患有PWS的个体常较快的发生许多严重并发症。

# 普拉德-威利综合征 专家警示

——由普拉德-威利综合征  
医学专家撰写

2011年2月修订



目录

医学警示—常规或急救处理时需考虑的重点问题	6
PWS睡眠相关呼吸异常的评估建议	9
PWS生长警示	12
急性胃肠道病变可危及生命	13
医学警示： 胃部问题可能是严重疾病的信号	15
麻醉与PWS	16
PWS的呼吸问题	19
PWS中整形外科医生应关注的临床问题	21

## 医学警示—常规或急救处理时需考虑的重点问题

医学专业人士可与美国PWSA (USA) 经常联系以便获得更多的信息，在需要的时候与专家保持联系。

### 麻醉, 药物反应

PWS患者可能对常规剂量的药物及麻醉剂出现异常反应。在给予有镇静作用的药物时需要给予更多的关注：已有PWS患者对此类药物出现持续时间过长和过度反应的报道。

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

### 一些药物的不良反应

PWS患者可能对常规剂量的药物出现异常反应。在给予有镇静作用的药物时需要给予更多的关注：已有PWS患者对此类药物出现持续时间过长和过度反应的报道。

某些具有利尿作用的药物使用时可能发生水中毒（包括某些神经毒性药物），但也可能因过多液体的摄入所引发。

**水中毒** - [http://www.pwsausa.org/support/water\\_intoxication\\_alert.htm](http://www.pwsausa.org/support/water_intoxication_alert.htm)

### 高痛阈

患者普遍缺乏典型的痛觉，甚至会导致掩盖感染或者受伤的存在。某些PWS患者在出现严重感染前可能无法准确的描述疼痛或者对疼痛部位进行定位。家长/看护人员报告的一些个体状况或行为的细微改变需要考虑医学上的病因。

### 呼吸问题

PWS患者呼吸苦难的风险增加，尤其是在感染期间。肌张力低，功能不佳的胸部肌肉，睡眠呼吸暂停都是相关致病因素。任何存在严重打鼾的患者，不论年龄大小均需进行医学评估以排除阻塞性呼吸睡眠暂停。

**PWS睡眠相关呼吸异常的评估建议** - <http://www.pwsausa.org/syndrome/RecEvalSleepApnea.htm>

**呼吸问题** - <http://www.pwsausa.org/syndrome/respiratoryproblems.htm>

## 呕吐的缺失

PWS患者很少出现呕吐。催吐药可能无效，反复使用又可能导致中毒。在过度摄食和吞下未蒸煮、变质的、或者对身体不健康的食物时，这个特征尤为显著。如果出现呕吐则可能是病危的信号。

## 严重的胃部疾病

腹部膨隆、疼痛和/或呕吐都可能是危及生命的胃部感染或坏死的信号，比起正常人群这一现象在PWS患者中更普遍。对局灶性的疼痛，PWS患者可能仅仅只是全身感觉有些不舒服。如果一个PWS患者出现这些症状，则需要对其进行极为密切的观察。可进行X射线检查和内窥镜活组织检查以便判断问题的严重程度及是否需要紧急手术治疗。

**胃部的医学警示** - [http://www.pwsausa.org/syndrome/medical\\_alert\\_Stomach.htm](http://www.pwsausa.org/syndrome/medical_alert_Stomach.htm)

## 胃轻瘫

另一个值得关注的问题是胃轻瘫，胃动力不足导致的胃排空延迟现象。这种情况在PWS患者中相当普遍，某些特殊情况下可能更易出现生命垂危的情况。患有PWS的儿童如果被确诊胃轻瘫，则可能需要住院治疗。当因胃轻瘫致胃膨胀时，进食是非常危险的。

**更多信息请点击:**<http://www.gicare.com/pated/ecdgs45.htm>

## 体温异常

特发性高-低体温已有报道。轻微疾病和麻醉过程中可能出现体温过高，而当严重感染时却可能不出现发热。

## 皮肤损伤和抓痕

PWS患者都有个现象，即存在由于抓挠所致的皮肤开放性伤口。PWS患者很容易出现抓痕。这些伤口和擦伤的出现可能被错误的怀疑为受到虐待。

### 贪吃（食欲亢进）

无法满足的食欲将导致威胁生命的体重增加，这种体重增加的速度很快，即便是在进食低卡路里的饮食也会发生。在很容易就能获得食物的情况下，必须对PWS患者进行随时监控。那些体重控制正常的患者都是因为对其饮食和食物摄入给予了极为严格的外部控制。

### 手术和整形的问题

鉴于患有PWS的婴幼儿及儿童在接受生长激素治疗前接受睡眠评估的人数不断增加，同时手术（如：扁桃体摘除术）需要插管和麻醉的患者也有上升的趋势，医护人员需要对其并发症提高警觉。这些并发症是由于患者可能在解剖和生理上的异常，例如气道狭窄、喉气管发育不良、肌张力低下、水肿和脊柱侧弯，而在手术过程中对气道、口咽、肺组织造成损伤。

整形手术的文章中常常描述到骨骼肌肉表现，包括脊柱侧弯、髋关节发育不良、骨折及下肢弯曲异常。根据整形外科医生的观点，对这些病人的护理因PWS患者的特殊临床表现而变得很复杂。

### **PWS: 整形外科应关注的临床问题-**

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

### **术后监护指南.**

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



## PWS睡眠相关性呼吸异常的评估建议

美国PWS临床顾问委员会共识- 2003年12月

睡眠问题和睡眠相关呼吸紊乱长期以来影响着PWS患者。这些问题常被诊断为睡眠呼吸暂停（阻塞型[OSA]，中枢性或者混合性）或者肺通气不足致组织缺氧。睡眠过程（入睡延迟，频繁的惊醒，失眠的时间增多）被扰乱也是很普遍的。尽管早期的研究显示PWS患者在睡眠过程中一般发生轻度的通气功能异常，但部分患者也可能发生难以预测的严重阻塞性通气障碍。

增加睡眠呼吸紊乱风险的因素如年龄偏小，严重的肌张力减低，气道狭窄，病态肥胖，以及存在需要干预的呼吸问题（呼吸衰竭，气道反应性疾病及肺通气不足所致的缺氧）。由于近期报道了使用生长激素（GH）的PWS患者发生致死性病变，一些内科医生已把GH的使用列为附加的风险因素。

一种可能的原因（尚未被证实）是GH可能增加气道内淋巴组织的生长，因而会加剧已存在的肺通气不足或者OSA。虽然如此，必须强调的是目前仍然没有权威的数据证明GH会导致或者加剧睡眠呼吸紊乱。然而，鉴于该新的担忧以及广为接受的PWS患者增加的睡眠相关呼吸异常风险的共识，美国PWS临床顾问委员会制定了以下的建议：

1. **需进行睡眠研究或者多导睡眠图测试**包括检测氧饱和度和二氧化碳含量来评估肺通气不足，上呼吸道梗阻，阻塞性睡眠呼吸暂停和中枢性呼吸暂停，应该针对每一位PWS患者进行这种检测。这些研究应针对睡眠分段进行，并由懂得患者年龄特点的专家来评估。

2. **关注危险因素以便快速完成睡眠研究，危险因素包括以下内容：**

- 严重的肥胖- 超过理想 (IBW) 体重的200%。
- 有慢性呼吸系统的感染或者反应性气道疾病 (哮喘) 的病史。
- 打鼾，睡眠呼吸暂停，睡眠中频繁惊醒的病史。
- 日间睡眠过多，尤其是存在日渐加重的情况。
- 曾接受过较大的外科手术：包括扁桃体摘除术和腺体肥大切除术。
- 以前因做过以下检查而进行过镇静，如影像学检查和牙科检查。
- 生长激素开始治疗前或者正接受生长激素的治疗。

如果患者出现上述任何一种危险因素的倾向，尤其是突然体重增加或者运动耐受力改变，需要进行额外的睡眠研究。

**如果一个患者正接受生长激素的治疗，除非出现新的严重的呼吸系统问题，在睡眠研究之前停止生长激素的治疗也是没有必要的。**

睡眠研究中存在任何异常都应与其特定的内科医生和呼吸科专家进行讨论，制定详细的治疗和管理计划。

应鼓励患者到有治疗睡眠呼吸暂停经验的儿科或者成人胸科医师处就诊进行呼吸系统的管理。

除了限制饮食中的热量以确保减轻体重或者维持适度的体重，体重管理计划包括以下形式，例如：

- 氧疗。
- 持续气道正压通气（CPAP）或无创呼吸机（BiPAP）。
- 氧疗需要谨慎，当仅给予通气驱动治疗也可能出现低氧血症，氧疗可恶化他们夜间的呼吸情况。
- 为使患者接受CPAP或 BiPAP有时需要进行行为训练。
- 为了使患者坚持治疗方案，有时需要给予行为治疗的药物。

如果对病态肥胖的儿童或者有体重问题的成人（IBW > 200%）的睡眠研究结果提示异常，则需加强干预 - 尤其是，增加运动和控制饮食。对所有的儿童患者来说，这两种治疗方法均优于外科干预。

这些干预手段可从诊所及PWS看护中心获得，也可以从国家的PWS家长支持协会获得（PWSA-USA）。干扰饮食和运动的行为问题可能需要对PWS有足够经验的人员来同步解决。

**如果要进行气道相关的外科手术，经治的外科医生和麻醉师应该熟知PWS患儿特有的术前和术后问题。**

（详见2001年11-12月Gathered View 26卷中Drs. Laker和Rosenfeld写的“麻醉与PWS”一文或访问[www.pwsausa.org](http://www.pwsausa.org)。）。

**气管切开术及手术管理问题是PWS患者所要面临的特殊问题，除了极端特殊的病例外应尽可能避免。**

病态肥胖患者行气管切开术可能不能缓解呼吸障碍，因为其有着重要的缺陷即肺通气不足而非梗阻。

发生患者自己损害气管插管从而产生危险的行为在气管切开术的PWS患者身上很普遍。

目前仍然没有直接的证据证明在PWS患者身上，生长激素治疗和呼吸问题之间存在必然的联系。

生长激素治疗已显示出对大多数PWS患者具有很多益处，包括可改善呼吸系统功能。对异常睡眠研究的管理应包括生长激素治疗的风险效益收益比

**应在使用生长激素治疗之前和治疗6-8周之后各开展一项睡眠研究来评估生长激素的疗效，以消除来自家庭和主治医生的顾虑。**

下面是一项使用生长激素治疗一年后的随访研究数据。

**生长激素治疗与PWSA美国PWS临床顾问委员会共识声明 - 2009年6月**

<http://www.pwsausa.org/syndrome/GHTreatmentMA-11.pdf>

## 生长激素治疗PWS警示

更新-2/11

我们主张婴儿、儿童、成年PWS患者在使用生长激素之前先进行睡眠研究，随后在6-8周后再随访一次。

如果存在进行性恶化的睡眠呼吸障碍(OSA)，建议暂停GH治疗，直到病因明确之后再作决定。通过摘除腺样体、扁桃体或减低生长激素剂量（如IGF-1超标），通常OSA就会缓解。我们也建议在上呼吸道感染是保持警惕。有部分报道和文献分析认为PWS患者可能存在肾上腺功能低下。

单个测定皮质醇水平的方法可能无助于诊断，可能需要肾上腺功能的激发试验。在开始GH治疗之前需要咨询内分泌医生。

PWS婴儿可能存在胃食管返流(GERD)，GERD会引起阻塞性通气不良或呼吸暂停，如果检查发现确实存在GERD，在GH使用之前需要使用治疗GERD的药物。

研究发现多数PWS患者采用GH治疗后，呼吸暂停症状可以改善(Haqq et al, 2004; Miller et al, 2006; Festen et al, 2006)。存在呼吸暂停症状的PWS患者停用GH治疗，反而会产生某种程度的损害，因此推荐PWS患者GH治疗后密切随访。

根据法国的一项研究，FDA发表了一项警告声明即部分患者GH治疗有可能轻度增加患者的死亡危险。PWS不是该项声明中一个病种，FAD特指特发性矮小、孤立性生长激素缺乏症。

**Jennifer Miller, M.D., M.S.**

*Endocrinologist --PWSA (USA) Clinical Advisory Board*

**Merlin G. Butler, M.D., Ph.D.**

*PWSA (USA) Scientific Advisory Board Chairperson*

**Daniel J. Driscoll, M.D., Ph.D.**

*PWSA (USA) Clinical Advisory Board Chairperson*

## 急性胃肠道问题可危及生命

Janalee Heinemann - 美国PWS临床顾问委员会执行主任

我最近接到一个由内科医生打来的电话，他告诉我一个妈妈带着我们的医学警示的文章来到急诊室。他说：“如果这个妈妈没有带着这篇文章并坚持说他去我们的网站查资料，这个孩子可能会死去。这个信息挽救了孩子的生命”。

吐和腹痛。医生说通常情况下她们会当作流感来治疗数日。由于我们的警示文章，他们继续进行了深入的研究，发现这名PWS女孩存在严重的膈疝，致使她的脾、胃、十二指肠进入胸腔。目前已经处于外科手术后恢复阶段。

不幸的是，不是所有的父母都看过这篇文章，也不是所有的医生都能听从我们的警告。最近的一个例子，一位消瘦的年轻人饱餐一顿后出现呕吐，但医院和急诊室并没有觉得他的症状有足够的严重，没有引起足够的重视。

尽管有内科医生建议紧急剖腹探查，但是在等到当地医院的医生确认患者当时的情况确实已经危及生命时，手术时间已经延迟了14-16小时。

这位年轻患者在本次患病之前个人情况非常好，本次进食几个小时后开始也只表现出胃痛和呕吐等信号。

看下面Rob Wharton医生的文章，该文章最初于1998年发表在The Gathered View杂志上。Wharton医生的描述是：**急性特发性胃扩张**。是指胃组织部分坏死，就好比心脏组织部分坏死引起心脏病发作一样。该病通常突然发生，严重危及生命并且需要紧急手术。我曾经和很多人交流过，包括我们的胃肠道专家，Ann Scheimann医生、一起写该报道的病理学家和已过的Wharton 医生本人。

我们的认为如果一名PWS患者进食时发生胃膨隆(纤瘦的人风险更大)，并且得不到正常的饱腹感或者疼痛信息，那么患者会一直进食使胃继续膨大，直至胃的血供切断，并最终导致胃组织坏死（胃组织变黑并且坏死）。

过度摄食的另一个医疗风险是可能导致严重的胃肠道穿孔。除此之外，当患者主诉有严重的胃痛时，医生应考虑进行超声检查，以便发现胆结石和胰腺炎的可能性。胰腺炎可以通过血生化测定及腹部CT检查鉴别别出来。

## 医学警示:

### 胃部问题可能是严重疾病的信号

于1998年3-4月发表在The Gathered View杂志

我们最近已认识到并报道了\*一种PWS患者的家人和其他看护人员都应该有更多了解的医学问题。虽然该问题对于PWS患者来说不是普遍存在的，但比普通人群要常见一些。识别这种状况至关重要，因为延误了诊断和治疗可能会导致严重的医学问题。但我们如能及时识别，就可成功处理。

对这种情况我们称之为**急性特发性胃扩张**。常常在患者20岁或30岁年龄段时突然出现。目前原因还不明确。最初表现为中腹部的隐约不适或疼痛及呕吐症状。

由于胃扩张或者肿胀而导致的腹部膨隆也可能在同一时间出现。患者的体温也可能在这个时候出现升高。此外，患者已经看起来或者感觉到病得很重了。

#### 出现以下症状的患者应该立刻接受医学检查：

- 腹痛
- 腹部膨隆，伴
- 呕吐

一项简单的腹部X射线或者CT扫描便可以寻找出腹部膨隆的原因。如果存在腹部膨隆并且患者疼痛不剧，那么下一步可考虑做内窥镜检查来判断患者的胃壁是否存在炎症。如果患者在X片中存在胃膨隆并且十分严重，那么需要行紧急手术以便可以更密切的检查患者的胃组织情况，是否存在胃壁组织的感染和坏死。当存在严重的膨隆和坏死时，治疗时则需要行胃部分切除术。

\* 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.

## 麻醉与PWS

*James Loker, MD, Laurence Rosenfield, MD*

影响PWS与麻醉的问题

**PWS患者存在的健康问题可能影响麻醉的过程。**

- **肥胖** - 肥胖的患者更容易存在梗阻性呼吸暂停，肺功能衰竭和糖尿病。当准备麻醉时应考虑上述每一项。患者体内的血氧或者血二氧化碳水平可能发生改变，从而改变了机体对药物包括氧的反应性。在外科医生介入前，有必要由心内科或者呼吸专科医生对其肺动脉高压、右心衰竭、水肿情况进行评估。心电图可检测出右室肥大有助于评估肺动脉高压。PWS的肥胖患者常常有很严重的身体肿胀（过多的液体），却因自身的肥胖没有引起足够的重视。这就需要仔细的评估，如有必要，在麻醉前后可使用利尿剂。当给予清醒状态下的镇静时，气道管理问题尤为突出。

- **疼痛阈值高** - PWS患者可能不会像其他人一样对疼痛产生同样的感觉。这在术后管理中可能有帮助，但也可能掩盖潜在的问题。疼痛是提示我们的身体可能存在问题的一种方式。手术后，与手术过程不成比例的疼痛感警示医生可能存在其他问题。其他的潜在问题的信号也应该监测。

- **体温不稳** - 下丘脑调节人的体温。由于PWS患者的下丘脑功能紊乱，可能致使体温过低或者体温过高。家长或者看护人员应让麻醉师知道患者的正常体温是多少，这点很有帮助。尽管没有证据表明PWS患者易于发生致命的体温过高，然而除非确有必要，去极化的肌松剂（如琥珀酰胆碱）应避免使用。

- **唾液粘稠** - PWS患者普遍存在的问题是唾液异常粘稠。这个问题会使得气道管理更加复杂化，特别是在给予清醒状态下的镇静或拔管时。粘稠的唾液也易于患龋齿和牙齿松动。口腔卫生应该在麻醉前进行评估。



- **觅食行为** - 任何患者在进行全身麻醉或者清醒状态下的镇静前先排空胃，这一点非常重要。这会减少胃内容物进入肺的风险。PWS患者一般有强烈的食欲，即使他们在手术前吃了东西，也可能不说出真相。

任何患有PWS的人都应该被假定胃内有食物，除非由看护人员证实他们没有吃东西。在进行气管插管之前，需要留置一个胃管在胃内，以便可以确定没有食物存在。有些PWS患者可能有返流（反流出一部分食物），发生吸入的危险更高。

- **肌张力减低** - 大多数PWS婴儿都有严重的肌张力减低。常常在2-4岁时得到改善和提高。然而，比起正常的孩子，大多数孩子的肌张力会持续偏低。这也使得有效的咳嗽和使用气管插管后的气道清理能力，成为PWS患者所要面临的问题。

- **抓挠皮肤** - PWS患者的习惯性抓挠皮肤问题非常显著。这使静脉注射部位和切开伤口的愈合变得尤为困难。即使恢复良好也会留有疤痕。根据患者个人认知损害程度的不同，在伤口愈合过程中，通过严格限制或者使用厚的手套可起到保护伤口的作用。

- **甲状腺功能减退** - 由于PWS为下丘脑的病变，因此有发生其他小丘脑功能障碍的风险。尽管PWS患者甲状腺功能减退的发生率还不明确，但是可能由于促甲状腺激素或者促甲状腺激素释放激素的缺乏，而非甲状腺本身的问题，可导致甲状腺激素水平低下。术前进行甲状腺激素水平的检测是有十分有利的。

- **IV通路难建** - 由于一些问题包括肥胖和肌肉组织的缺乏，PWS患者静脉置管较困难。稳定的IV通路对于任何要进行麻醉的患者都是必须的。

- **行为问题** - PWS患者易于出现情感爆发，强迫性行为和障碍。他们可能使用广谱抗精神病药，这些药物与麻醉之间可能出现的相互作用应加以评估。

- **生长激素缺乏** - 所有的PWS患者都可以被认为存在生长激素缺乏。美国FDA近来认识到PWS的诊断是使用生长激素治疗的一个适应症。生长激素缺乏时不会出现应激状态下皮质醇释放的改变。然而，有报道称PWS患者存在中枢性肾上腺皮质功能不全，当处于应激状态时PWS患者所产生的皮质醇的量可能不足，应由医生进行评估。

## 麻醉后复苏

麻醉后的倦睡可能是由于潜在的催眠作用和中枢性呼吸暂停。通常对于门诊病人应该对其进行整夜观察。

正如上面提到的，多数问题是由于肥胖，中枢性和梗阻性呼吸暂停，然而肌无力和慢性吸入可能也在麻醉后的呼吸问题中扮演了重要的角色。

## 小结

PWS患者的很多健康问题可以改变麻醉过程。主要的并发症并非见于全身麻醉时，因为全身麻醉通常需要密切监控，问题往往发生于麻醉后清醒状态，未给予很好的监控。只有医生熟悉患者的情况才能做出有效的医学决策。

## PWS的呼吸问题

James Loker, M.D. 心脏病学专家

美国PWS临床顾问委员会成员

近来有一系列文章陆续报道PWS患者存在呼吸问题的风险。特别是中枢性肺通气不足/呼吸暂停和梗阻性呼吸暂停等问题，近来成为研究的热点

中枢性肺通气不足是由于呼吸频率或者呼吸深度的降低，尤其在睡眠过程中。这样常常导致日间嗜睡，如果严重的话，还将导致肺血压升高。由于肌力和肌肉质量的减低，过度肥胖，及可能的呼吸中枢驱动不足等原因，PWS患者更易发生上述情况。研究显示PWS患者的呼吸频率和深度均减低。

中枢性呼吸暂停意味着睡眠中呼吸完全停止。有研究显示有些PWS患者对一些正常情况下可以加快呼吸的化学物质的反应发生了改变。应对身体和大脑相应区域支配呼吸的受体进行研究。中枢性呼吸暂停的临床意义仍在研究中。

PWS患者同有肌张力低下的其他综合征如唐氏综合征的患者一样，会发生梗阻性睡眠呼吸暂停，已经被人们广泛了解。正常儿童中有2%也会发生。这将导致当患者在睡眠过程中尝试呼吸时，由于气道梗阻，没有空气进入到肺内。梗阻可以发生在从鼻子到肺内的小气道任何部位。这些患者通常呼吸声粗并且容易打鼾。未经治疗的梗阻性呼吸暂停可导致严重的并发症甚至死亡。

另一些在年轻人中发生的可能导致呼吸困难的问题是慢性胃返流和吸入。尽管PWS患者缺乏呕吐的问题很突出，小年龄患儿发生的与慢性呼吸问题相关的返流问题，仍然需要被记录并且应该调查其原因。存在梗阻性呼吸暂停的患者其发生返流的风险也更高。

美国儿科学会近日对外颁布关于梗阻性呼吸暂停的诊断和管理指南。指南建议所有曾有打鼾病史或者其他气道梗阻证据的孩子都应进行筛检。如果有过度睡眠，严重的肥胖或者在术前，你的医生将希望对你进行一项睡眠研究调查。对那些有阳性呼吸暂停过去史的患者，呼吸模式、心率、血氧水平和气流运动都应记录在睡眠研究中。如果测试阳性，则需进行更多的评估以便给予个性化的治疗。指南中建议的主要治疗包括，扁桃体摘除术，和或腺体肥大切除术，或者CPAP（持续正压气道通气），患儿夜间应戴上面罩以便保持气道的开放。

频繁的梗阻性和中枢性呼吸暂停可能发生在同一个患者身上。对于存在呼吸问题的PWS大多数患者而言，这种情况可能是真实存在的。梗阻性和中枢性呼吸暂停均需进行睡眠研究的评估。总之，PWS患者有发生呼吸问题的风险，绝大多数是梗阻性呼吸暂停。如果任何儿童有梗阻性呼吸暂停的症状，都应进行睡眠研究。中枢性呼吸暂停对PWS患者的影响仍在研究中。

需要特别感谢以下员对完成这篇文章做出的贡献：

- Dan J. Driscoll, Ph. D., M. D. 美国PWS临床顾问委员会主席
- Merlin G. Butler, M. D., Ph. D. 美国PWS科学顾问委员会主席
- David M. Agarwal, M. D. 美国PWS研究委员会成员

## PWS中整形外科医生应关注的临床问题

**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

**引言:** Prader-Willi Syndrome (PWS)是因15号染色体异常导致的特征性的肌张力减低,性腺功能减退,过度摄食和肥胖综合征。骨骼肌肉的表现包括脊柱侧凸,髋关节发育不良和下肢平衡异常,常在整形外科的文章中被提及。然而整形外科医生的观点认为,对这些患者的护理因PWS的其他临床表现而变得复杂。PWS患者常涉及的骨质减少,精神紊乱,痛觉不敏感问题,却没有在整形外科的文章中讨论过。作者介绍了一篇对31位PWS患者进行的长达8年的护理综述,强调了所有可以影响整形外科治疗管理的临床问题。

**方法:** 对纳入的确诊为PWS的31名患者进行检查,回顾过去所有的医学记录。记录内容包括患者的统计学资料,遗传检测结果,骨骼肌肉的诊断结果,精神诊断结果及临床行为。并对常规护理过程中所进行的影像学研究进行评估。

**结果:** 共对22名男性和9名女性患者进行了研究,平均年龄在22岁(8-39岁)。18名患者被证实存在染色体15Q异常。31位患者中有24人临床出现脊柱侧凸,并且24名(占有脊柱侧凸的45%)中有14人经影像学证据证实存在31°的平均侧弯角度;3人有脊柱强直,2人有脊柱融合。影像学检查还提示有16人出现颈椎曲度的减少和颈胸后突畸形的增加。26位患者中有2名患者存在髋关节发育不良;未见有SCFEs。14名患者共发生58处骨折,有6名患者曾发生多次骨折(2-7次)。14名患者测定了骨密度,根据腰椎测定的Z值评分,有8名患者存在骨质减少,4名存在骨质疏松。26位患者诊断为自我为轴心的精神障碍包括冲动控制障碍(7)器官人格障碍(6)对立违抗性障碍(5)心境障碍(4)未特定抑郁障碍(3)注意力缺陷多动障碍(2)和强迫症(2)。9名患者出

现自我伤害行为。6位患者经历整形外科手术，发生了一起主要的并发症（脊柱感染）。骨折与频繁发生的轻微并发症相关。

**讨论：**骨质减少、冲动控制不良、违抗性行为和痛觉不敏感是PWS患者的特征，这些使得对PWS患者的非手术和手术整形的管理变得复杂。在治疗患有PWS的儿童和成人时，主治整形外科医生必须缜密计划谨慎行事。

（该摘要摘自2003年美国PWS临床顾问委员会在奥兰多举行的科学会议，FL）

任何对捐献脑组织用于研究感兴趣的人可以联系你的成员协会或荷兰脑组织库，荷兰神经系统科学院，地址：荷兰，阿姆斯特丹，1105BA，Meibergdreef 47。

电话：+31-20-5665499

电邮：secretariaatnhb@nin.knaw.nl, [www.brainbank.nl](http://www.brainbank.nl)



INTERNATIONAL PRADER-WILLI SYNDROME ORGANISATION

贝-韦综合征国际协会

International Prader-Willi Syndrome Organisation  
**IPWSO**

web: [www.ipwso.org](http://www.ipwso.org)

对本手册进行完整的复制是许可的，  
但不允许在复制时不使用下列标志：  
复制于：

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

USA

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

免费电话（仅限于美国）	1-800-926-4797
世界各地	1-941-312-0400
fax	1-941-312-0142
e-mail	<a href="mailto:info@pwsausa.org">info@pwsausa.org</a>
web	<a href="http://www.pwsausa.org">www.pwsausa.org</a>

Chinese version is translated by Dr. Zhang Ying, Lu Wei, Luo Feihong,  
Department of Pediatric Endocrinology and Inborn Metabolic Diseases,  
Children's Hospital of Fudan University, Shanghai 201102, China.  
中文版由复旦大学附属儿科医院内分泌遗传代谢科张  
颖、陆炜、罗飞宏医生翻译。