

Importanti informazioni mediche sulla Sindrome di Prader-Willi

(Documento di Consenso approvato dal Comitato Consultivo Clinico e Scientifico dell'IPWSO nel Gennaio 2022.)



Comprensione e linguaggio: I pazienti con PWS possono dare l'impressione di capire tutto ciò che gli viene detto anche quando non è così. Mantenete un linguaggio chiaro e semplice, ripetete i punti importanti e date loro il tempo di comprendere. L'auto descrizione dei sintomi riguardanti la propria salute può essere sottovalutata o esagerata e alcuni hanno difficoltà a spiegarne i bisogni. I caregiver che accompagnano il paziente alle visite mediche possono aiutare a trasmettere le informazioni.

Salute mentale: Le persone con PWS possono avere una storia di comportamenti problematici, come gli scoppi emotivi, e possono anche sviluppare una malattia mentale che può avere un esordio improvviso ed essere associata a comportamenti anormali e confusi. In queste circostanze è indicata una valutazione sia fisica che psichiatrica per arrivare a una diagnosi.

Anomalie di temperature: L'iper e ipotermia possono essere idiopatiche oppure verificarsi durante le malattie, sia lievi che più gravi, e nelle procedure che richiedono anestesia. La febbre può essere assente nonostante un'infezione grave. L'ipertermia maligna non è un rischio noto dell'anestesia per i pazienti con PWS.

Insensibilità al dolore: La mancanza della tipica percezione del dolore è comune e può mascherare la presenza di infezioni, lesioni o fratture. I pazienti possono non lamentarsi del dolore finché la condizione non è grave, e possono avere difficoltà a localizzare il dolore. Qualsiasi lamentela di dolore dovrebbe essere presa seriamente.

Iperfagia: I pazienti devono essere costantemente sorvegliati per impedire l'accesso al cibo. L'eventualità di assumere cibo di nascosto potrebbe indurli ad una rapida ingestione e ad un soffocamento fatale. E' stato riportato di casi di ingestione di il cibo di scarto o avariato. La disfagia è comune tra i pazienti PWS e può contribuire al soffocamento e all'aspirazione silente.

Vomito: Il vomito si verifica raramente. La presenza di vomito e/o la perdita di appetito può essere un sintomo di una malattia molto grave e può giustificare un trattamento immediato. Qualora si consideri l'induzione al vomito, come dopo un evento iperfagico o l'ingestione di cibo non cotto o avariato, gli emetici sono tipicamente inefficaci e dosi ripetute possono risultare tossici. Si consiglia un tubo nasogastrico per la decompressione dello stomaco.

Grave malattia gastrica: Distensione addominale, gonfiore, dolore e vomito possono essere segni di infiammazione o necrosi gastrica pericolosa per la vita. Ci può essere una sensazione generale di malessere. I pazienti con questi sintomi dovrebbero essere valutati da un medico e potrebbe essere necessario il ricovero in ospedale. Può essere necessaria una radiografia e successivamente un intervento chirurgico di emergenza. I farmaci antidiarroidici possono causare grave distensione del colon, necrosi e lacerazione, e dovrebbero essere evitati.

Intossicazione da acqua: L'intossicazione idrica si è verificata sia con l'uso di farmaci con effetti antidiuretici, sia unicamente per un'assunzione eccessiva di liquidi. Un basso livello di sodio plasmatico può aiutare a diagnosticarla.

Problemi respiratori: I pazienti potrebbero essere a maggior rischio di problemi respiratori. Ipotonia, debolezza dei muscoli del torace e apnea nel sonno (sia ostruttiva che centrale) sono tra i possibili fattori di complicazione. Un russamento significativo richiede una valutazione per l'apnea ostruttiva del sonno.

Reazioni avverse ai farmaci: Le persone con PWS possono avere reazioni insolite ai dosaggi standard dei farmaci. Usare estrema cautela nel somministrare i farmaci, specialmente quelli che possono causare sedazione; sono state riportate risposte prolungate ed esagerate. La presenza di obesità può influenzare il dosaggio appropriato.

Lesioni cutanee e lividi: Il pizzicarsi la pelle è comune nelle persone affette da PWS. Le piaghe aperte causate dal pizzicarsi la pelle possono essere evidenti, portando a volte a gravi infezioni. Gli individui con PWS tendono anche ad prodursi facilmente lividi. L'evidenza di tali ferite e lividi può erroneamente portare al sospetto di abuso fisico.

Riconoscimenti: Ringraziamo Consensus Care, UK per una prima bozza di questo documento che è stata modificata da IPWSO.