

关于普拉德-威利综合征(PWS)的重要医学事实



(IPWSO 临床和科学咨询委员会批准的共识文件, 2022 年 1 月)

理解和语言

Prader-Willi 综合征 (普拉德-威利综合征、英文简称 PWS、俗称小胖威利) 患者可能会给人一种印象, 即他们理解别人对他们说的一切, 即使他们其实不理解。保持指令清晰和简单, 重复要点, 并给他们时间去理解。对健康问题的自我报告可能被低估或夸大, 有些患者难以表达健康需求。看护人可通过提供或解释信息来帮助。

精神健康

PWS 患者可能有问题行为史, 例如情绪爆发, 也可能患上精神疾病, 这种疾病可能突然发作并与异常的精神信念和经历以及混乱有关。在这种情况下, 可能需要进行身体和精神评估以得出诊断。

体温异常

体温过高和过低可能是特发性的, 也可能发生在大小疾病期间以及需要麻醉的手术过程中。即使感染严重, 也可能不发烧。对于 PWS 患者, 恶性高热不是已知的麻醉风险。

疼痛不敏感

患者往往缺乏正常的疼痛感觉, 这可能掩盖感染、损伤或骨折的存在。在病情严重之前, 患者可能不会抱怨疼痛, 并且他们可能难以确定疼痛的位置。任何关于疼痛的诉说都应该认真对待。

食欲过盛

必须不断监督患者以防止获得食物。他们可能会获得无人看管的食物, 这可能导致快速吞咽和致命的窒息。曾出现过寻找丢弃和变质食物的情况。吞咽困难 (吞咽功能障碍) 是普遍存在的, 可能导致窒息和无声的误吸。

呕吐

呕吐很少发生, 呕吐和/或食欲不振可能预示着危及生命的疾病, 可能需要立即治疗。在因摄食过量或摄入未煮熟或变质的食物等原因考虑催吐时, 催吐剂通常无效, 而且重复服用可能会引起中毒。相反, 应该使用鼻胃管对胃部进行减压。

严重的胃病

腹胀、腹痛和呕吐可能是危及生命的胃部炎症或坏死的体征。患者可能有一种普遍的不适感。出现这些症状的患者应由医疗专业人员进行评估, 并可能需要住院治疗。影像学检查和可能的急诊手术或许是需要的。抗腹泻药物可引起严重的结肠扩张、坏死和穿孔, 应避免使用。

水中毒

水中毒发生在使用具有抗利尿作用的药物或仅由于摄入过多液体所致。低血钠有助于诊断这种情况。

呼吸问题

患者出现呼吸系统问题的风险可能会增加。肌张力低下、胸肌无力和睡眠呼吸暂停 (包括阻塞性和中枢性) 是可能的并发因素。如出现明显的打鼾, 需要评估是否有阻塞性睡眠呼吸暂停。

药物不良反应

PWS 患者可能对标准剂量的药物有异常反应。给予药物时要格外小心, 尤其是那些可能引起镇静的药物; 有报告称出现了药物反应过大和时间过长的情况。肥胖情况也可能影响相关的给药剂量。

皮肤损伤和瘀伤

皮肤搔抓在 PWS 中很常见, 由此引起的开放性疮口可能很明显, 有时会导致严重感染。患有 PWS 的人也容易瘀伤。这种伤口和瘀伤的出现可能会产生误会, 怀疑患者受到了身体虐待。

要阅读有关 PWS 患者的完整医疗警报, 请参考 PWSA USA 发布的最新版本, 网址: <https://www.pwsausa.org/resources/medical-issues-a-z/>

致谢: 我们感谢英国 Consensus Care 提供了由 IPWSO 编辑的本文件的初稿。