

# 患有普拉德-威利综合征的儿童

## 年龄 3 至 12 岁

医疗护理：概述  
医疗护理：评估

由 IPWSO 临床和科学咨询委员会批准  
2019 年 2 月

---

IPWSO relies on donations to support people with PWS and their families around the world. To find out more about our work and donate please visit us at [www.ipwso.org/donate](http://www.ipwso.org/donate)

### 3 至 12 岁普拉德-威利综合症患病儿童的医疗护理 医生所面临的医学问题概述

普拉德-威利综合征 (PWS) 是一种复杂的遗传疾病，伴有神经发育表现，并可能伴有多种医学和精神并发症。基因检测必不可少，通过基因检测，可以确诊该病并确定基因型，这在临床上有着更进一步的意义，对于精神症状而言尤其如此。诊断时间越早，父母和治疗团队就越了解情况，以便能够实施于患者发育有益的干预措施。虽然大多数儿童在婴儿时期就被诊断出来，但任何有提示性早期病史的儿童，特别是肌张力减退、儿童早期体重过度增长、缺乏饱腹感和线性发育不良的儿童，都应该进行进一步的评估。单一的基因检测，即 DNA 甲基化分析，可以在 99% 以上的病例中做出确凿的诊断。

与任何慢性疾病一样，医学专科诊所对患有 PWS 的儿童较为有利，可以在患者/家庭和医学专家之间建立起一种持续的关系和沟通。有些国家设有 PWS 诊所，每年都有专家对患有 PWS 的儿童进行诊治。与主治临床医生的会面应该每 4-6 个月进行一次。IPWSO 认识到，由于距离遥远、交通不便、财政资源有限或供应受限等因素，获得医疗服务和专家诊治的机会可能天差地别。本文件总结了在现有资源背景下的主要健康需求建议。读者可参考本系列中对 PWS 婴儿患者(3 岁以下)、PWS 儿童患者(3-12 岁)、PWS 青少年患者(13 岁及以上)和 PWS 成人患者的其他概述和评估指南。

#### 儿童时期最常见/重要的医学发现

- 患有 PWS 的儿童在 2-6 岁之间逐渐表现出对食物的兴趣愈加浓烈，体重逐步增长，且不可避免地伴随着强烈且不可控制的、由生理反应驱使的觅食欲望。因此，需要限制热量并仔细监测，以预防肥胖，同时保持营养均衡，摄入适量的蛋白质和脂肪。获取食物的机会必须加以管控，最常见的方法是将食品柜、冰箱和/或冰柜上锁，或持续看管。心理上的食物安全感（知道每天吃饭和吃零食的时间安排、将提供的食物和分量，以及确信在除此之外的其他时间获得食物的机会将受到管控）将减少围绕食物的焦虑和行为。应避免将食物作为礼物、奖励或惊喜，因为这将产生无法持续满足的期望，并将导致行为问题。

- 肌张力减退、肌肉质量下降和体力活动减少是低热量需求的原因。即使体重相对身高来说是正常的，脂肪/肌肉的质量比也高于一般儿童。
- 发育迟缓常见于学步（平均学步时间为 27 个月）、说话、认知、运动协调和自助技能，如能尽早干预，可使患者受益，包括物理、言语与语言和职业治疗。通过踝足矫形器（AFO）辅助支撑可使患者更早获得站立和行走能力。发育性运动障碍（大脑难以将意图转化为行动，特别是整合日常活动中的复杂运动动作）可能终身存在。
- 日常锻炼对热量消耗、身体和运动发育、深呼吸、血糖控制和减压至关重要。
- 感觉运动刺激(摇摆、旋转、跳跃、游泳、振动、挥动等)在任何年龄段都必不可少，用于控制由综合征肌张力低下和感觉处理障碍导致的饥饿感。在婴儿期，这种感觉运动刺激的缺失会导致终身的感觉障碍。
- 生长激素缺乏是常见的现象。
- 高达 33%的儿童可出现甲状腺功能减退。
- 中枢性肾上腺功能不全较为罕见，且在大多数情况下均在婴儿期被诊断出来。但是，如果儿童突然出现新的临床征象，如食欲下降、体重减轻、伴有头晕的直立性低血压，以及伴有失盐的脱水现象，就需要进行评估。此外，对于在疾病或长期手术的极端压力下未能茁壮成长的儿童，应通过测试晨间血清皮质醇水平进行评估。如果皮质醇水平低，则需要转诊到内分泌科做进一步评估。
- 性腺功能低下通常包括睾丸未降（80-90%）。在婴儿早期用人绒毛膜促性腺激素（hCG）治疗可能取得成功，但大多数情况均需要进行手术，建议在 3 岁前进行，以 6-12 个月龄为佳。
- 肾上腺功能早现(8-9 岁前出现阴毛或腋毛)非常常见；这并不是真正的青春期。它与肾上腺的激素分泌有关，不需要治疗，很少发展到青春期初期。这通常与高胰岛素血症有关，该病症对碳水化合物的限制有反应，减少了胰岛素分泌和抵抗。
- 性早熟较为罕见，需要进行内分泌评估，以使用抗促性腺激素药物治疗直至青春期。
- 睡眠问题很常见，包括睡眠/觉醒障碍和睡眠呼吸障碍等。睡眠/觉醒障碍包括夜间难以维持睡眠和白天过度困倦。偶有疑似嗜睡病的情形，需要进行多重睡眠潜伏期试验（MSLT）来确诊。睡眠研究可能显示存在睡眠呼吸暂停(中枢性和/或阻塞性)。阻塞性睡眠呼吸暂停可能因超重/肥胖而复杂化，可通过连续气道正压通气(CPAP)进行有效治疗。中枢性睡眠呼吸暂停通过双水平式呼吸道正压(BiPAP)和补充生长激素进行治疗。
- 视敏度问题较为常见，特别是近视，早期诊断和矫正镜片治疗对学校表现至关重要。眼睛凝视障碍(如斜视)将需要转诊到眼科进行遮盖或手术。

- 由于唾液分泌减少，龋齿很常见。要想健康出牙，需要特殊的口腔卫生防护，并由儿科牙医持续关注。
- 语音分节发音障碍问题很常见，建议进行言语和语言治疗。
- 应该对听力问题进行评估，有些儿童对声音过度敏感。
- 实用语言或社交互动技能的发育可能会延迟，并导致考虑社交交流障碍或自闭症。建议转介给言语和语言治疗师进行评估。
- 一些患有 PWS 的儿童容易摄入有毒物质、食用不宜食用的食物、吞咽物体或将物体塞入身体孔道。需要预先采取指导和预防策略。
- 整个消化道都存在胃肠蠕动问题，包括咀嚼和吞咽问题、食道运动障碍、反流、反刍和窒息。常见慢性便秘，并需要进行治疗。
- 可能发生胃胀、胃轻瘫、胃坏死和破裂等灾难性的连锁反应。在暴饮暴食后和伴有便秘、膳食变化、摄入碳酸饮料或胃肠炎等其他情况时，可出现胃胀。症状可能很轻微，直到病程的后期才出现。早期迹象包括打嗝恶臭、行为变化、拒绝进食或呼吸问题。由于 PWS 患者很少发生呕吐，任何呕吐——尤其是有恶臭或颜色深的呕吐——即使没有其他症状发生，往往都是威胁生命的腹腔内疾病的指征。紧急医疗评估应包括腹部扫描，及时使用鼻胃管为胃部减压进行干预，可挽救生命。有关此病症的一种重要算法，请参见 <https://pwsausa.org/wp-content/uploads/2015/10/PWS-GI-Algorithm-Chart.pdf>。
- 呼吸异常包括浅呼吸(休息时潮气量很小，听诊器几乎听不到)、呼吸频率降低、易造成呼吸暂停的多余气道组织以及对通常情况下驱使人体换气的二氧化碳敏感性降低。
- 心血管问题包括心率变异性降低，这是 PWS 潜在的自主神经系统功能障碍的症状，容易导致心血管疾病。血压和脉搏对运动的反应降低。出现心脏肥大，伴有肥胖通气不足，甚至可能影响到患有病态肥胖症的幼儿。
- 脊柱畸形包括脊柱侧凸、驼背或脊柱后凸，约占 40%。在儿童时期发现的脊柱侧凸可以用支具治疗，可能需要手术。生长激素不受禁忌。
- 大约 10% 的患者存在髋关节发育不良。此病症可能在出生时被注意到，或在婴儿后期因发育迟缓和/或张力低下而出现。
- 骨质疏松症或骨质减少症可见于儿童患者，可以通过摄入足量的钙/维生素 D，进行体育活动刺激骨转换，以及在必要时进行内分泌治疗来预防。需要终身监测，尤其是对于因任何原因而不能活动的患者。
- 步态异常和足部畸形可能需要通过物理疗法(物理医学)、足病疗法或矫形外科进行评估，并可从矫形器或物理疗法中获益。由于 PWS 患儿对疼痛的耐受性较高，而且难以确定疼

痛的来源，因此，对任何持续的跛行或肢体疼痛症状都应该进行评估，通常要做 X 光片。

- 原发性遗尿症在 PWS 中很常见；这可能与膀胱张力低下、无法感知膀胱充盈或伴有直肠扩张的严重便秘有关。未经治疗的睡眠呼吸暂停与夜间遗尿症有关。如果怀疑有膀胱回流和/或先天性输尿管冗余，需要转到泌尿外科进行评估，并可能需要手术矫正。
- 皮肤搔抓很常见但不普遍。轻度搔抓的部位呈机会性(表皮、手指、手、手臂、脸、头皮、脚趾、脚底)。对许多患者而言，搔抓的原因包括昆虫叮咬造成的瘙痒；指甲、趾甲或表皮不平整；皮肤干燥或长老茧。其他患者则因无所事事或紧张而搔抓。严重时，搔抓可能导致疤痕、毁容和潜在的严重感染。手术切口通常会有表皮脱落，妨碍愈合。
- 直肠搔抓常常因便秘而起，但如果压力较大会加剧这种情况。严重时，可导致直肠出血、大便失禁、贫血和被误诊为结肠炎或炎症性肠病。
- 许多与 PWS 相关的特征性行为，如饮食过量，都在儿童时期出现。其中包括发脾气、皮肤搔抓、重复性提问和行为、强迫性平衡对称或恰到好处、强迫性完成全套事项、收集和囤积喜欢的物品、思维僵化和难以做出思维转变等。
- 在校学习问题很常见，尤其包括语音分节发音困难、算术障碍(计算障碍)和轻度智力发育不全等。执行功能、工作记忆和处理速度方面的神经心理学缺陷较为常见。
- 异常动作较为常见，如说话时眼睛扑闪颤动或闭眼，手对脸或手指的刻板动作，和/或其他特殊举止习惯，如拨弄头发。
- 行为问题常常干扰对学校的适应性。注意力不足型注意缺陷多动症 (ADHD) 和其他破坏性行为很常见。未经治疗的睡眠窒息症会导致注意力不集中。白天的困倦可能与行为问题有关。
- 社交技能缺陷很常见，通常归因于语言处理迟缓、语言表达能力差和/或自我中心。
- 焦虑在儿童时期普遍存在，并可能导致抑郁症。有必要进行心理干预，以减少压力和提高应对技能。
- 精神病和/或双相性精神障碍可能在压力下意外出现，也可能作为选择性 5-羟色胺再摄取抑制剂 (SSRI) 或一些非典型抗精神病药物治疗的副作用出现。目标导向行为的逐渐增加或典型行为的强化可能表明情绪的转变。冲动性自我伤害 (割伤、挖伤或刺伤) 通常是情绪不稳定的表现，需要进行心理健康评估。行为的突然改变或食欲不振可能表明有身体或精神疾病，需要紧急评估。如发生异常精神体验，应转介精神病评估和治疗，例如儿童认为自己的幻想是真实的并付诸行动，对同龄人或护理人员撒谎，使他们与主管部门产生冲突，或突然表现出新的混乱思维，并伴有功能丧失和情绪不稳定。

### 其他问题:

- 患有 PWS 的儿童可能无法表达生病的感觉。警觉性或行为的变化可能是孩子生病的第一个迹象。
- 体温调节不可预测(体温过高或过低), 即使严重感染也可能缺乏发热反应。可能出现体温过高(可能是下丘脑性)或不明原因的发热。
- 许多儿童的疼痛阈值很高, 他们可能无法找到不适的部位。这增加了对严重疾病的症状认识不足和忽视疾病和骨折的风险。在发生胸痛或腹痛的情况下, 即使观察到的症状似乎不值得高度关注, 也必须尽早考虑进行腹部的 X 光检查和轴向计算机断层扫描 (CAT)。
- 儿童期严重肥胖会影响发育进程。医学上的并发症可能包括 II 型糖尿病、脂肪肝导致的肝脏肿大、高血压、淋巴水肿、阻塞性睡眠呼吸暂停、高胆固醇血症、皮肤变化和溃疡、以及关节异常。
- 肥胖通气不足可发生在儿童时期。其与病态肥胖、轻微劳累时的呼吸困难、睡眠期间伴有低氧血症的阻塞性睡眠呼吸暂停以及下肢非凹陷性水肿上升有关。呼吸和心脏功能不全是后期的恶兆。在严重的情况下, 儿童可能要坐轮椅, 被限制在躺椅上, 或者在床上坐起, 因为他们因呼吸功能损伤而无法平躺。不活动会增加血栓栓塞的风险。气管造口术使恢复复杂化并延长恢复时间; 许多儿童自行拔管。由于 PWS 对高碳酸血的敏感性较低, 在没有正气压的情况下, 以大于 1 升/分钟的速度输送氧气会抑制呼吸动力, 加重低氧血症。首选的治疗方法是锻炼和加强身体康复训练, 通过运动来改善身体循环, 同时在有经验的营养师的监督下进行蛋白质节约型饮食。
- 近一半的 PWS 患儿出现热性癫痫发作, 而且更可能发生在遗传缺失亚型。单次癫痫发作的终身风险大约是普通人群的五倍。

### 药物治疗:

- 许多儿童在 3 岁前就已经被评估为内分泌缺乏, 并且可能已经在接受生长激素治疗。对于首次开始使用生长激素的 3-12 岁儿童, 人们担心生长激素可能会导致腺扁桃体肥大和暂时性水肿, 从而引起或加剧阻塞性睡眠呼吸暂停。
- 理想情况下, 在开始使用生长激素之前应进行睡眠研究, 并在 3 个月内或在出现气道梗阻的临床征象时提前再次进行睡眠研究。如果不能进行睡眠研究, 建议由耳鼻喉科医生进行评估, 或进行颈部侧位 X 光检查, 以评估淋巴组织。在生长激素治疗期间, 应监测胰岛素样生长因子(IGF-1)的血清水平。此外, 在接受生长激素之前和期间, 应测得空腹血糖。

- 被诊断为甲状腺功能减退症的儿童将接受甲状腺素，并应监测血清水平。
- 以前被诊断为中枢性肾上腺功能不全的儿童可能需要在手术前、麻醉中和严重或慢性疾病期间调整氢化考的松的剂量。
- 当儿童接受口服补充剂或日常药物治疗时，避免意外中毒或误食的可能性非常重要。
- 由于瘦体重减少，体脂肪量增加，对各类药物的敏感性增加，建议药物的起始剂量要小，特别是抗组胺药和精神药物。即使从低剂量开始，也会发生药物副作用。
- 手术有特殊的考虑因素。手术中使用标准剂量的苯二氮卓类药物或麻醉可导致呼吸抑制。应谨慎使用氧气，因为呼吸动力对二氧化碳的反应减弱，而且有造成医源性高碳酸血症和二氧化碳麻醉的风险。发生过手术后出现胃轻瘫的情形，原因是消化道可能没有像大脑那样快速“苏醒”。

#### 一般说明:

本文件旨在解决 PWS 儿童通常遇到的医疗问题，以减少严重并发症，提高生活质量。另有一份单独的 IPWSO 文件对定期就医期间进行的检查和评估进行了阐述。

PWS 是由于 15q11.2–q13 号染色体上缺乏父方遗传的遗传信息，其原因是三种遗传机制之一：缺失、母源单亲二体或印记缺陷。后者可能与家族性的复发风险有关。我们非常强烈建议通过基因检测来确认临床诊断。其他疾病的体征和症状可能与 PWS 重叠。DNA 甲基化分析在 99% 以上的病例中证实了诊断，但不能提供具体的基因型。医学遗传学家可以安排适当的基因检测来确定特定的基因型。IPWSO 在确定检测来源方面可以提供帮助。

也请查看国际普拉德–威利综合征组织 (IPWSO) 网站上的医学和其他信息，其中大部分均为非专业人士编写，包括 100 多个国家的家庭支助组织信息：<http://www.ipwso.org>。

关于 PWS 的详细信息的来源有：

Pediatrics: [www.pediatrics.org/cgi/doi/10.1542/peds.2010-2820](http://www.pediatrics.org/cgi/doi/10.1542/peds.2010-2820)

GeneReviews: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1330/>

PWSA Medical Alert Booklet: [https://www.pwsausa.org/wp-content/uploads/2022/03/Medical-Alerts-Booklet\\_3.8.22Final.pdf](https://www.pwsausa.org/wp-content/uploads/2022/03/Medical-Alerts-Booklet_3.8.22Final.pdf)

### 3 至 12 岁普拉德-威利综合症患病儿童的医疗护理 医生评估指南

普拉德-威利综合症(PWS)是一种复杂的遗传疾病，在童年时期会出现许多神经发育和行为表现。许多儿童和他们的家庭受益于早期基因诊断和整个发育期的预期指导。

如果在病程早期发现，潜在的医学和行为并发症可以得到最有效的治疗。本指南旨在建议护理 PWS 患病儿童的医生如何主动评估并在临床上识别问题的早期迹象。潜在的并发症在配套文件 《PWS 患病儿童的医生护理概述》 中有详细说明。以下列出的检查和临床试验建议在每年的初级护理和/或亚专科医生就诊时进行。在这些年度就诊期间，可以与父母讨论发育问题、检查结果、转诊和与亚专科医生的沟通。

IPWSO 认识到，各地获得医疗服务和专家服务的机会存在很大差别，但许多国家正在发展 PWS 多学科诊所，以促进家庭与亚专科医生的联系。本文件总结了在现有资源背景下的主要健康需求建议。读者可参考本系列中针对 PWS 婴儿患者(3 岁以下)、PWS 儿童患者(3-12 岁)、PWS 青少年患者(13 岁及以上)和 PWS 成人患者的其他概述和评估指南。

#### 仔细记录发育史和病史，重点如下：

- 学龄前儿童发育里程碑的进展情况：大动作、精细动作、言语、认知和社交技能。如有需要，考虑转到特需儿童学前班。
- 6-12 岁儿童在学校的学业进展情况：确定心理测试的结果，以及学习障碍是否得到诊断和并得到妥善照顾。审查个人教育计划，以确保与 PWS 有关的问题在课堂上得到注意和解决。
- 食物记录：
  - 饮食：询问当前的热量计数、饮食计划和食物选择。如果需要的话，考虑转介给了解 PWS 的营养师，以控制热量和补充营养。
  - 食物环境：评估跨环境的食物获取情况，如家庭(食物控制和监督的程度)、学校(加餐或在课堂上使用食物强化行为的可能性)、到校交通和社区(获取食物的机会和监督

的充分性)。

- 评估与食物有关的行为，并制定一个管理这些行为的计划。
- PWS 的典型行为问题：评估发脾气、重复提问/行为、认知僵化、转换困难、收集/囤积物品的频率与严重程度。询问预防策略、跨环境的行为管理和照顾者的压力水平。
- 身体活动：确定每天的运动类型和时间。确定活动是否以家庭为基础，是否有同伴参与(如特奥会)，是否有计划地限制久坐类活动，如待在屏幕前的时间(电脑和电视)。
- 睡眠/觉醒记录：评估是否有打鼾、睡眠呼吸暂停、睡眠不安、白天嗜睡和/或夜间游荡。考虑转诊到肺科或睡眠医学科。
- 发现不寻常的动作或习惯(快速眨眼、身体摇晃、抽搐、刻板动作)。
- 询问有关癫痫发作或反应迟钝的情况。发热性癫痫发作在有基因缺失的儿童中特别常见。考虑转诊到小儿神经科。
- 视力：评估视敏度(常见损伤)和眼睛凝视协调性(常见斜视)。考虑转诊到眼科进行全面评估和建议。
- 听力：评估是否有缺损或超敏反应。考虑转诊到耳科/听力科。
- 口腔卫生：评估出牙、上颌。建议每年进行两次牙齿检查和清洁。
- 系统的 GI 审查。
  - 口腔能力：咬合、咀嚼、舌头运动和吞咽。筛查吞咽困难(难以吞咽)和微量吸入(复发性肺炎、难以控制的哮喘)的症状。考虑转诊到言语和语言治疗师处进行评估。考虑要求进行饼干吞咽和评估食管能动性。实施 Pace and Chase 进食法(见附件)。
  - 胃食管反流疾病(GERD)，反刍(通常是由于食管运动异常)。
  - 进食速度：对于狼吞虎咽和/或窒息，实施 Pace and Chase 进食法(见附件)。
  - 肠道排便习惯和其一致性：布里斯托尔粪便分类法(见附件)——“便便图”。(考虑转诊到胃肠科进行便秘的治疗)。
- 询问关于尿失禁的情况。儿童可能感觉不到膀胱充盈，排空可能不完全。尿床很常见，并与睡眠呼吸暂停一同发生。白天也会出现尿湿现象，可能与便秘有关。
- 评估平衡、站姿、步态和大动作协调性。确定安全上/下台阶所需的辅助程度。考虑转诊到理疗科或物理治疗科进行评估和干预(矫形)。
- 评估精细动作的协调性：确定儿童是否能够穿/脱衣服，或管理如厕卫生。可能需要转介职业

治疗。

- 筛查髋关节发育不良和脊柱侧凸。一旦病人能够稳定地坐着，同时获得坐位脊柱和仰卧位骨盆的 X 光片。如有异常发现，转诊矫形外科。
- 皮肤搔抓：评估皮肤搔抓的位置、周期性和严重程度。预防技术包括使用驱虫剂来防止叮咬，干性皮肤使用润肤剂，使用浮石治疗脚上的老茧，保持指甲、趾甲和表皮的整洁。考虑隔离方法（手套、局部抗生素软膏）。考虑转介职业疗法，进行感觉餐单和感官刺激计划。考虑使用 N-乙酰半胱氨酸来减少搔抓行为。
- 药物治疗和剂量：更新药物清单。评估潜在的药物相互作用、副作用，并停用不再需要的药物。总是询问非处方药的使用。开出的“按需使用”药物可能会被过度使用。

#### 相关的身体检查，包括：

- 身高、体重和头围。有/无使用生长激素儿童的适当生长曲线图（见文章末尾的链接）。计算体重指数（BMI， $\text{kg}/\text{m}^2$ ）；BMI 目标是 <50%。评估增长速度；如果接受生长激素治疗，以父母身高的一半为目标。
- 生命体征：测量血压和脉搏（坐姿和站姿）。
- 评估人际互动的质量（警觉性、互动能力和保持眼神接触的能力，以及建立融洽关系的能力）。
- 评估沟通的质量（以口头和非口头方式表达愿望和需求的能力）。
- 评估言语的清晰度和流畅性（言语构音问题和清晰度；重复单词与短语以使表达更为清晰的能力、口吃或重复单词和/或短语，以及通过舌头运动发出声音的协调性）。考虑转介给言语和语言治疗师做进一步评估。
- 口腔——检查牙齿看是否有反流、磨牙症和蛀牙的迹象，观察是否有扁桃体突出。
- 心脏听诊——评估是否有心功能不全。
- 肺部听诊——评估是否有不规则的通气/肺膨胀不全现象。
- 腹部检查——触诊肝脏边缘是否有肝脏肿大（脂肪肝）、腹部压痛或便秘的证据。
- 检查背部和臀部是否有脊柱侧凸、驼背，或检查臀部是否有发育不良或其他关节异常。体检可能缺乏诊断的特异性。
- 腿部水肿可见于超重/肥胖的儿童，需要由心脏病专家或淋巴水肿专家进行评估。可能发生溃疡，通常是由于皮肤擦伤，并可能受到感染，需要抗生素治疗或专门的伤口护理。腿部水肿（双侧，非凹陷性）可见于病态肥胖，是肥胖通气不足的表现，这需要立即护理，但通过减重和

锻炼可以逆转。单侧水肿和发红可能是静脉血栓的迹象，这种情况在 PWS 患者中有所增加，需要进行标准的评估和治疗。

- 步态、双脚和足位——对于严重的足部扁平症（扁平足），往往需要使用矫形器或特殊的鞋子。
- 皮肤检查——检查是否有皮肤搔抓的迹象，如开放性溃疡和感染；对于超重/肥胖儿童，检查皮肤褶皱中是否有酵母菌、真菌或细菌感染。
- 寻找肾上腺功能早现迹象（8 岁以下的女孩或 9 岁以下的男孩出现阴毛或腋毛）。
- 肛门检查——检查肛门是否有直肠搔抓的证据。由于性腺功能低下，PWS 患者的生殖器检查结果异常。男孩出生时经常有小阴茎和阴囊发育不良的情况。如果发现隐睾，应转诊泌尿科或外科评估。患有 PWS 的女孩生来就有阴蒂和阴唇发育不良的情况。对 7 岁以上的女孩进行检查。
- 对接受非典型神经镇静药的儿童或有胃气胀和腹胀史的儿童进行腹围监测，并建立其基准线。

#### 血液检查（每年一次）：

- 糖化血红蛋白(血红蛋白 A1c)和空腹血糖(建议在早上 8 点空腹验血)。
- 血脂、胆固醇和肝酶（建议在早上 8 点进行空腹验血）。
- 促甲状腺激素(TSH)和游离甲状腺素(FT4)；（如可获取）游离三碘甲状腺原氨酸(FT3)。
- 维生素 D (25-羟基维生素 D3)、钙、磷。
- 血红蛋白和血细胞比容；白细胞计数和血小板。
- 血清电解质(钠离子- $\text{Na}^+$ 、钾离子- $\text{K}^+$ 、氯化物- $\text{Cl}^-$ 和碳酸氢盐- $\text{HCO}_3^-$ )(低钠血症可能表明液体摄入过多或者精神药物或用于稳定情绪的抗惊厥药存在副作用)。
- 血尿素氮(BUN 或尿素)和肌酐(Cr)；对 PWS 而言，由于肌肉质量减少，尿素氮:肌酐比值可能升高。
- 胰岛素生长因子-1 (IGF-1)（如有可能），特别是对于那些接受生长激素治疗的患者，以确认适当的剂量和顺应性。

#### 推荐的临床诊断试验：

- 在开始使用生长激素之前和之后的 3 个月，或在气道阻塞的临床症状明显的情况下更早地

进行多导睡眠监测。如果没有睡眠研究，且怀疑是阻塞性睡眠呼吸暂停（OSA），可以通过侧颈部的 X 光片来评估腺样增殖体和扁桃体的大小。如果有此症状，请转耳鼻喉科进行检查。

- 多导睡眠图也被用来评估是否存在阻塞性和/或中枢性睡眠呼吸暂停。如果担心有嗜睡症，建议进行多重睡眠潜伏期试验（MSLT）。
- 如果怀疑有脊柱侧凸，则要拍摄背部 X 光片。可能需要放射科医师对结肠中的粪便量给出意见，作为偶然发现。
- 如果怀疑有发育不良，进行臀部 X 光检查和/或超声波检查。
- 骨龄(由左手的 X 光片确定)与实足年龄进行比较，以确定骨骼生长的速度，通常适用于使用生长激素治疗以及肾上腺发育不良的情况。
- 如可获取，使用双能 X 射线吸收法(DXA)测量骨密度(骨质疏松或骨质减少的迹象)和评估身体组成(通过确定体脂肪量)。
- 对疾病有不良生理应激反应的儿童，可以考虑在预定手术前进行皮质醇测试。在大范围手术之前，麻醉医生应该警惕 PWS 潜在的中枢性肾上腺功能不全。
- 有证据显示出现性早熟的儿童（这种情况很罕见）应转到内分泌科进行评估和治疗。

### 推荐的临床咨询:

- 内分泌学：评估垂体/下丘脑功能，特别是生长激素、甲状腺和中枢性肾上腺功能不全。
- 医学遗传学：确认已经完成了正确的、最新的基因检测，并对家族的复发风险进行遗传咨询。
- 营养师(或同等专业人员，假设已了解 PWS)：至少每年或在必要时每 4-6 个月确定充分的热量和营养需求。
- 物理治疗：评估关节、肌肉并建议适当的肌动活动。
- 职业治疗：确定感觉运动刺激的感觉需求和感觉餐单，并评估和适应运动障碍(大脑将意图转化为肌动动作的困难，特别是整合日常活动中使用的复杂肌动动作)。
- 言语和语言治疗：评估发音和咬嚼吞咽功能所需的口腔运动障碍（舌头、嘴唇和咽部运动的协调困难）；以及评估和纠正语用语言缺陷。
- 儿科心理学或应用行为分析师：评估失控的行为，并利用环境管理策略或应急行为技术或方案规定行为计划。
- 儿童精神病学：评估难以控制的行为问题、情绪或思维过程的突发变化，或精神药物的使用。

- 社会服务：帮助家庭获得当下的资源支持，并开始规划未来的需求，如住家护理。鼓励家庭向亲属、学校人员和社区帮助者进行教育和宣传。

**请注意：**

其他一些疾病的体征和症状可能与 PWS 重叠。最理想的情况是通过基因检测确保诊断的正确性。DNA 甲基化分析可以在 99%以上的病例中做出确凿的诊断。需要医学遗传学家进行进一步检测以确定分子类别(基因型)。IPWSO 在确定检测来源方面可以提供帮助。

有关 PWS 诊断、症状、评估和管理的详细信息来源：

Pediatrics: [www.pediatrics.org/cgi/doi/10.1542/peds.2010-2820](http://www.pediatrics.org/cgi/doi/10.1542/peds.2010-2820); Gene Reviews: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1330/> and PWSA Medical Alert Booklet: [https://www.pwsausa.org/wp-content/uploads/2022/03/Medical-Alerts-Booklet\\_3.8.22Final.pdf](https://www.pwsausa.org/wp-content/uploads/2022/03/Medical-Alerts-Booklet_3.8.22Final.pdf)

**链接：**

Butler et al. Growth Charts for Non-growth Hormone Treated Prader-Willi Syndrome. Pediatrics. 2015;135(1):e126-e135.

<https://www.pwsausa.org/wp-content/uploads/2017/01/Ht-wt-GH-treated-boys-3-18y-2016.pdf>

<https://www.pwsausa.org/wp-content/uploads/2017/01/Ht-wt-GH-treated-girls-3-18y-2016.pdf>

<https://www.pwsausa.org/wp-content/uploads/2017/01/BMI-GH-treated-boys-3-18y-2016.pdf>

<https://www.pwsausa.org/wp-content/uploads/2017/01/BMI-GH-treated-girls-3-18y-2016.pdf>

<https://www.pwsausa.org/wp-content/uploads/2017/01/HC-GH-treated-boys-2016.pdf>

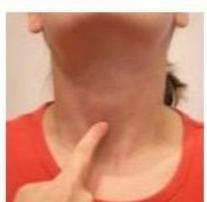
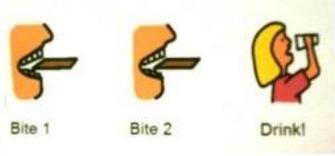
<https://www.pwsausa.org/wp-content/uploads/2017/01/HC-GH-treated-girls-2016.pdf>

附件：布里斯托尔粪便分类图、Pace and Chase 进食法

**Bristol Stool Chart**

Type 1		Separate hard lumps, like nuts (hard to pass)
Type 2		Sausage-shaped but lumpy
Type 3		Like a sausage but with cracks on its surface
Type 4		Like a sausage or snake, smooth and soft
Type 5		Soft blobs with clear-cut edges (passed easily)
Type 6		Fluffy pieces with ragged edges, a mushy stool
Type 7		Watery, no solid pieces. <b>Entirely Liquid</b>

Why is "Pace and Chase" important?

 <p>Sometimes when I eat, food gets stuck in my throat and I don't feel it.</p>	 <p>Bite 1      Bite 2      Drink!</p> <p>I take a drink after two bites so that all the food goes to my belly. This is called "Pace and Chase."</p>	 <p>Staff reminds me to take drinks. They care about me and want me to be safe.</p>
 <p>I ask for water when my first drink is empty.</p>	 <p>When I am done eating, I drink my "flush" to make sure there is no food in my throat.</p>	