

患有普拉德-威利综合征的成人

医疗护理：概述

医疗护理：评估

2018 年 1 月获得 IPWSO 临床和科学咨询委员会批准

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

普拉德-威利综合征成人患者的医疗护理

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，伴有多种表现，并可能出现多种医学和精神并发症。可以通过基因检测来确诊。由于认知功能障碍和行为问题，患有 PWS 的成年人可能难以描述他们的感受，他们对自己病情做出判断的能力可能受到损害。因此，从家庭/护理人员处获取详细的病史和相关检查非常重要。

由于过去几十年来对 PWS 的认识有所提高，特别是在严格监督、限制能量饮食和预防和/或治疗合并症的情况下，许多成人患者可活到老年。

由于存在以下潜在的并发症，PWS 成年患者务必每年接受一次全科医生的评估。IPWSO 认识到，由于交通不便、财政资源有限或距离遥远等因素，获得医疗服务和专家诊治的机会可能有天差地别。本文件总结了在现有资源背景下的主要健康需求建议。

最常见和/或最严重的医学检查结果:

- 肌肉量少和肌张力减退——通常与体力活动少有关，导致热量需求低。即使体重相对身高来说是正常的，脂肪量依然很高。
- 本能的、强烈的、不受控制的进食欲望——如果不借助对食物获取方面的持续终生监督以及支持，从外部对食物加以管控，患者脂肪量会大大增加。
- 严重肥胖——其并发症包括 II 型糖尿病、高血压、呼吸和心脏功能不全、睡眠呼吸暂停、高胆固醇血症、皮肤改变和溃疡，以及关节异常。
- 激素分泌不足，如甲状腺功能减退症、生长激素缺乏症，通常还有性腺功能减退症，并伴有并发症（如骨质疏松症）。
- 胃肠道问题——慢性便秘、反流、窒息、以及胃胀、坏死和致命性胃破裂一系列灾难性事件。
- 许多患者无法呕吐，而且疼痛阈值很高。
- 脊柱畸形——脊柱侧凸、脊柱后凸或驼背，出现率高达 80%。
- 智力障碍和行为障碍——可以是轻微的，但往往情况都是严重的，需要持续性个人援助和支持（如饮食控制）。
- 精神病和/或情绪紊乱——可能会意外出现，需要进行精神评估和药物治疗。行为的突然改变或食欲不振可能表明有身体或精神疾病。

- 呼吸系统问题——很大比例的 PWS 死亡病例皆因此导致。

其他问题:

- 温度调节异常——有时会引起体温过高、体温过低，即使有严重的感染也没有发热反应。
- 交流沟通困难——导致无法表达生病和/或疼痛的感觉。
- 疼痛阈值高——增加了对现有症状认识不足以及忽视疾病和骨折的风险。即使观察到的症状并不严重，也必须考虑进行 X 光和腹部扫描。
- 胃痉挛和胃坏死——在暴饮暴食后和伴有便秘等其他情况时，可出现胃胀。胃胀时可发生胃坏死，且症状可能很少。呕吐和食欲不振可能是威胁生命的腹内疾病的迹象。医疗评估和治疗可以挽救生命。

关于药物治疗:

许多 PWS 患者每天都要接受多种药物治疗，应定期重新评估每种药物的必要性。由于患者的瘦体重较小，而且往往对药物的敏感性增加，建议起始剂量要小，特别是精神类药物和抗组胺药。使用标准剂量的苯二氮卓类药物可导致呼吸系统并发症。

精神病学方面:

定期让因精神或行为问题而接受药物治疗的 PWS 患者(即使是那些病情控制良好的患者)接受精神病医生的治疗非常重要。

一般说明:

本文件旨在解决成年 PWS 患者遇到的医疗问题，以减少严重的医疗问题，进而提高生活质量。另有一份单独的 IPWSO 文件对定期就医期间进行的评估进行了阐述。

PWS 的病因是 15 号染色体缺乏遗传信息，可由三种遗传机制中的任意一种导致（15q11.2-q13 染色体缺失；15 号染色体单亲二倍体；15 号染色体上的印记缺陷）。我们非常强烈地建议通过基因检测来确认诊断。DNA 甲基化分析可确诊 99% 以上的病例诊断。

IPWSO 在确定检测来源方面可以提供帮助。其他一些疾病的体征和症状可能与 PWS 重叠。

PWS 所需的许多医疗服务在大多数国家并不昂贵或难以获得，而且与其他有类似检查结果的患者所需的医疗服务并无不同。

也请看国际普拉德-威利综合征组织 (IPWSO) 网站上的医学和其他信息，其中大部分均是为非专业人士编写，包括 100 多个国家的家庭支助组织信息：

<http://www.ipwso.org>

互联网上关于 PWS 的详细信息来源于 GeneReviews:

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

普拉德-威利综合征成人患者的医疗护理

医生评估指南

普拉德-威利综合征 (PWS) 是一种高度可变的、复杂的遗传性疾病，有许多表现和潜在的医疗和精神并发症，在病程早期治疗效果最好。患有 PWS 的成年人可以健康生活，但有潜在并发症的风险，这在配套文件《医生所面临的医学问题概述》中有详细说明。因此，对他们来说，务必每年至少进行一次全科医生评估和血液检查。在就诊时，建议进行以下所列的检查。IPWSO 认识到，各地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。

PWS 的临床诊断应通过基因检测来确认。单一的基因检测，即 DNA 甲基化分析，可以对 99% 以上的病例确诊。

仔细记录的病史，重点如下：

- 药物治疗和剂量——评估不再需要的药物和药物相互作用。
- 体重——评估最近的变化并与上次检查进行比较。
- 食物环境——在家里、在工作中以及在两者之间获得食物的可能。监督的范围。饮食方面的干预。
- 体育活动/锻炼——每周例行的小时数。
- 呼吸困难——活动时呼吸急促。
- 睡眠异常——打鼾、呼吸暂停的迹象、失眠、白天昏昏欲睡。
- 胃肠道问题——反流、如厕习惯、便秘及其治疗、直肠搔抓（常见，在患有 PWS 的情况下有可能导致瘘管或感染）。
- 尿床——也可能是尿路感染的征兆。
- 性行为、性关系和性教育——月经周期、两性的避孕。
- 皮肤搔抓——可能导致感染。
- 精神/情绪/心理状态。
 - 行为问题——例如，严重的脾气暴躁。
 - 不寻常的习惯——例如，持续动作、重复行为、自闭症特征。
 - 精神病症状——精神病、情感障碍、严重的行为改变。

- 生活环境——例如，住在家里，与其他智力发育延迟的人住在一起，还是住在特殊护理中心？评估患者的社交和经济状况以及照顾者对 PWS 的了解。
- 工作情况/日常计划——是否有教育性的投入和令人满意的活动？

一般性的相关身体检查，包括：

- 身高、体重和体重指数 (BMI, kg/m²) 。
- 生命体征——评估高血压或可能的由药物引起的心律失常。
- 牙科——检查牙齿，看是否有反流、磨牙和严重龋齿的迹象。
- 心脏听诊——评估是否有心功能不全、肺心病。
- 肺部听诊——通气不规则/肺膨胀不全？
- 腹部检查——有无便秘迹象？
- 背部和关节检查——脊柱侧凸、脊柱后凸、关节异常？
- 腿部水肿？溃疡？
- 双脚和足位——需要特殊的鞋子？
- 皮肤检查——皮肤搔抓、溃疡、感染的征兆？
- 男性的生殖器是否有隐睾症（如果存在此症状，转介手术评估）。

血液检查（每年或每两年检查一次）。

建议在早上 8 点进行空腹验血，检测血脂、葡萄糖和每日活性睾酮。

- 促甲状腺激素 (TSH)、游离三碘甲状腺原氨酸 (FT3) 和游离甲状腺素 (FT4)（即甲状腺功能检测）。
- 糖化血红蛋白 (HbA1c) 或空腹血糖。
- 维生素 D (25-DH)、钙、磷。
- 血红蛋白和血细胞数量。
- 钠离子、钾离子、肌酸酐(低钠血症可能意味着液体摄入过多或药物副作用)。
- 血脂、胆固醇、肝酶。
- 男性：睾酮、黄体化激素(LH)；女性：雌二醇、促卵泡激素(FSH)（如果没有进行性激素治疗）。
- 类胰岛素生长因子 1(IGF-1)：对于使用生长激素治疗的患者，以确认剂量和依从性。

其他建议的检查:

- 每 2-3 年进行一次眼科检查。
- 一年两次或多次牙科检查和卫生保健(如果需要)。
- 言语障碍者和 50 岁以上者的听力评估。

如果可能的话, 还建议采取以下措施:

- 由内分泌专家评估垂体/下丘脑功能和糖尿病的风险。
- 由医学遗传学家进行评估, 以确保完成了正确的基因检测, 并对家族未来的再发风险进行遗传咨询。
- 每 6 个月与营养师 (或同等专业人员) 交流一次, 确保对方了解 PWS 的要求。
- 关节、肌肉的物理治疗评估以及大运动活动建议。
- 每 3 年做一次双能 X 光吸收(DEXA) (检测骨密度和身体组分) 。
- 评估中枢性或阻塞性睡眠呼吸暂停或嗜睡症的睡眠研究(如有指征) 。

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。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于 GeneReviews:

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