

# Prader-Willi sendromlu yetişkinler

## Tıbbi bakım: Genel Özet

## Tıbbi bakım: Değerlendirme

**IPWSO Klinik ve Bilimsel Danışma Kurulu tarafından onaylanmıştır.  
Ocak 2018**

IPWSO, dünya genelinde PWS'li bireyleri ve ailelerini desteklemek için bağışlarla faaliyet göstermektedir. Çalışmalarımız hakkında daha fazla bilgi öğrenmek ve bağış yapmak için lütfen [www.ipwso.org/donate](http://www.ipwso.org/donate) sayfasını ziyaret edin.

---

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)

## **PRADER-WİLLİ SENDROMLU YETİŞKİNLER İÇİN TIBBİ BAKIM Hekimlerin Karşılaşabileceği Tıbbi Sorunların Genel Özeti**

Prader-Willi sendromu (PWS), birçok belirtiyeye ve potansiyel tıbbi ve psikiyatrik komplikasyona sebep olan karmaşık bir genetik bozukluktur. Tanının doğrulanması için genetik testler mevcuttur. Bilişsel fonksiyon ve davranışsal sorunlar nedeniyle PWS'li yetişkinler nasıl hissettiklerini anlatmakta zorlanabilir ve durumları hakkında karar verme kapasiteleri olumsuz yönde etkilenebilir. Bu nedenle aileden/bakıcılardan alınacak dikkatli hasta geçmişi ve ilgili muayeneler önemlidir.

Son yıllarda PWS hakkında edinilen bilgilerin gelişmesi sonucunda bu hastalıktan etkilenen yetişkinler, özellikle dikkatli bir şekilde denetlendiğinde, enerjisi sınırlandırılmış diyet uygulandığında ve ek hastalıklar önleildiğinde ve/veya tedavi edildiğinde ilerleyen yaşlara kadar yaşamaktadır.

Aşağıda yer alan potansiyel komplikasyonlar PWS'li hastaların her yıl pratisyen hekim tarafından muayene edilmelerini önemli hale getirmektedir. IPWSO, sağlık hizmetlerine ve uzmanlarına erişimin yetersiz ulaşım, sınırlı finansal kaynaklar veya uzak mesafe gibi faktörler nedeniyle önemli ölçüde değişiklik gösterebileceğinin farkındadır. Bu belge, mevcut kaynaklar bağlamında önerilen temel sağlık ihtiyaçlarını özetlemektedir.

### **En Yaygın ve/veya Ciddi Tıbbi Bulgular:**

- Düşük kas kütlesi ve hipotoni - genellikle az fiziksel aktivite ve dolayısıyla düşük kalori ihtiyacı ile ilişkilidir. Vücut ağırlığı boya göre normal olsa dahi yağ kütlesi yüksektir.
- Kontrolsüz şekilde güçlü, biyolojik kaynaklı yemek yeme güdüsü - gıdanın yaşam boyunca sürekli denetlenmesi ve gıdaya erişim konusunda desteğin sağlanması ile bu güdünün harici olarak kontrol edilmemesi durumunda yağ kütlesinde çok büyük artışa neden olur.
- Aşırı obezite - komplikasyonlarının arasında tip II diyabet, hipertansiyon, solunum ve kalp yetmezliği, uyku apnesi, hiperkolesterolemi, deri değişiklikleri ve ülserleri ve eklem anormallikleri.
- Hipotiroidizm, büyüme hormonu eksikliği ve genellikle hipogonadizm gibi hormon yetmezlikleri ve bununla ilişkili komplikasyonlar (örneğin osteoporoz).
- Gastrointestinal sorunlar - kronik kabızlık, reflü, boğulma ve gastrik distansiyon, nekroz ve ölümcül rüptürden oluşan ciddi olaylar dizisi riski.
- Birçoğu kusamamaktadır ve ağrı eşikleri yüksektir.

- Omurga deformiteleri - %80'e kadarında skolyoz, kifoz veya kifoskolyoz mevcuttur.
- Zihinsel yetersizlik ve davranış bozuklukları - hafif olabilir ancak çoğunlukla şiddetli olup, sürekli kişisel yardım ve destek (örneğin gıda kontrolü için) gerektirmektedir.
- Psikoz ve/veya duygudurum bozuklukları - beklenmedik şekilde ortaya çıkabilir, psikiyatrik değerlendirme ve ilaç gerektirmektedir. Ani davranış değişiklikleri veya iştahsızlık fiziksel veya psikiyatrik hastalığın olduğuna işaret edebilir.
- Solunum sorunları - PWS'de ölümlerin büyük bir oranından sorumludur.

### **İlave Sorunlar:**

- Sıcaklık kontrolünde anormallikler - bazen hipertermiye, hipotermiye ve şiddetli enfeksiyonlarda bile ateşin çıkmamasına neden olur.
- İletişim zorlukları - hasta ve/veya ağırlı hissettiğini ifade edememeye neden olur.
- Yüksek ağrı eşiği - kendini gösteren belirtileri değerlendirmeye almama ve birçok hastalığı ve kırığı göz ardı etme riskini artırmaktadır. Gözlenen belirtiler şiddetli olmasa da röntgen ve karın ultrasonu çekimi düşünülmelidir.
- Gastroparezi ve gastrik nekroz - hem fazla yedikten sonra hem de kabızlık dahil diğer durumlarda karın şişkinliği görülebilir. Gastrik nekroz karın şişkinliği ile meydana gelebilir ve belirtileri az olabilir. Kusma ve iştahsızlık yaşamı tehdit eden intra-abdominal hastalığı belirtileri olabilir. Tıbbi değerlendirme ve tedavi hayat kurtarıcı olabilir.

### **İlaç ile İlgili Hususlar:**

PWS'li birçok hasta, her gün alınan birkaç ilaç ile tedavi edilmektedir ve bunların gerekli olup olmadığı düzenli olarak tekrar değerlendirilmelidir. Yağsız vücut kütlelerinin az olması ve genellikle ilaca karşı duyarlılıklarının yüksek olması nedeniyle özellikle psikotropik ilaçlar ve antihistaminikler için düşük başlangıç dozunun kullanılması önerilmektedir. Solunum komplikasyonları standart benzodiazepin dozlarının kullanılmasından ortaya çıkabilir.

### **Psikiyatri:**

İyi kontrol edilenler dahi psikiyatrik veya davranışsal sorunlar nedeniyle ilaç kullanan PWS'li bireylerin düzenli olarak psikiyatrist tarafından incelenmesi önemlidir.

## Genel açıklamalar:

Bu belge ciddi tıbbi sorunları azaltmak ve yaşam kalitesini iyileştirmek için PWS'li yetişkinlerde karşılaşılan tıbbi sorunları ele almak için tasarlanmıştır. Ayrı bir IPWSO belgesinde düzenli tıbbi muayeneler sırasında yapılan değerlendirmeler ele alınmaktadır.

PWS, üç genetik değişiklikten (15q11.2-q13 delesyonu; uniparental dizomi 15; kromozom 15'te damgalama bozukluğu) biri nedeniyle kromozom 15'te genetik bilginin yokluğundan kaynaklanmaktadır. Tanının genetik testlerle doğrulanması şiddetle tavsiye edilir. DNA metilasyon analizi vakaların %99'undan fazlasında tanıyı doğrulamaktadır

IPWSO, test kaynaklarının belirlenmesinde yardımcı olabilir. Bazı diğer hastalıklar, belirti ve semptom açısından PWS ile örtüşebilir.

PWS'de gerekli tıbbi bakımın büyük bir kısmı, çoğu ülkede maliyetli veya elde edilmesi zor değildir ve benzer bulgulara sahip diğer hastaların tıbbi bakımından farklı değildir.

Ayrıca, 100 'den fazla ülkedeki aile destek kuruluşları hakkında bilgi içeren Uluslararası Prader-Willi Sendromu Örgütü (IPWSO) web sitesinde, çoğu sıradan bir ziyaretçi kitlesi için yazılmış tıbbi ve diğer bilgilere de bakın: <http://www.ipwso.org>.

İnternet üzerinde PWS hakkında ayrıntılı bilgi kaynaklarından biri GeneReviews'da yer almaktadır: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1330/>

## **PRADER-WİLLİ SENDROMLU YETİŞKİNLER İÇİN TIBBİ BAKIM**

### **Hekimler için Değerlendirme Kılavuzu**

Prader-Willi sendromu (PWS), erken evrelerinde en etkili şekilde tedavi edilen birçok belirtiyeye ve potansiyel tıbbi ve psikiyatrik komplikasyona sahip son derece değişken, karmaşık bir genetik bozukluktur. PWS'li yetişkinler sağlıklı olabilir, ancak eşlik eden Hekimler için Tıbbi Sorunların Genel Özeti belgesinde ayrıntılı olarak açıklanan potansiyel komplikasyon riski altındadır. Bu nedenle yılda en az bir kere pratisyen hekim tarafından muayene edilmeleri ve kan testi yaptırmaları önemlidir. Doktor ziyaretleri sırasında aşağıda listelenmiş muayenelerin yapılması önerilmektedir. IPWSO, sağlık hizmetlerine ve uzmanlarına erişimin önemli ölçüde değişiklik gösterebileceğinin farkındadır. Bu belge, mevcut kaynaklar bağlamında önerilen temel sağlık ihtiyaçlarını özetlemektedir.

PWS'nin klinik tanısı genetik testlerle doğrulanmalıdır. DNA metilasyon analizi adı verilen tek bir genetik test, vakaların %99'undan fazlasına kesin tanı koyabilir.

### **Aşağıdakilere odaklanan dikkatli hasta geçmişi:**

- İlaçlar ve dozlar - artık gerekli olmayan ilaçları ve ilaç etkileşimlerini değerlendirin.
- Ağırlık - yakın zamanda meydana gelen değişiklikler açısından değerlendirin ve son muayene ile karşılaştırma yapın.
- Gıda ortamı - evde, işte ve bunların arasındaki zamanlarda yemeğe erişim Denetim kapsamı. Beslenme ile ilgili müdahaleler.
- Fiziksel aktivite/egzersiz - haftalık rutin saatler.
- Solunum zorlukları - hareket edildiğinde solunum güçlüğü.
- Uyku anormallikleri - horlama, apne belirtileri, insomni, gün içinde sersemlik.
- Gastroenterolojik sorunlar - reflü, tuvalet alışkanlıkları, kabızlık ve tedavisi, rektal deri yolma (PWS'de yaygın ve potansiyel olarak fistül veya enfeksiyon ile sonuçlanır).
- Uyurken altına kaçırma - ve idrar yolu enfeksiyonunun olası belirtisi.
- Cinsellik, ilişkiler ve eğitim - menstrüel siklus, her iki cinsiyette doğum kontrolü.
- Deri yolma - enfeksiyonlara neden olabilir.
- Mental/duygusal/psikolojik durumlar.
  - Davranışsal sorunlar - örneğin şiddetli öfke nöbetleri.
  - Olağan dışı alışkanlıklar - örneğin perseverasyon, tekrarlayıcı davranış, otistik özellikler.
  - Psikiyatrik belirtiler - psikoz, duygudurum bozukluğu, şiddetli davranış değişiklikleri.

- Yaşam durumu - örneğin zeka geriliği olan diğer bireylerle birlikte evde mi oturuyor yoksa özel bir merkezde oturuyor? Hastanın sosyal ve finansal durumunu ve bakıcıların PWS hakkında sahip olduğu bilgiyi değerlendirin.
- İş durumu/gündüz programı - Eğitici katkısı var mı ve tatmin edici aktivite mi?

### **Aşağıdakiler dahil genel vücut muayenesi:**

- Boy, ağırlık ve vücut kitle indeksi (BMI, kg/m<sup>2</sup>).
- Yaşam bulguları - hipertansiyon veya potansiyel ilaç kaynaklı aritmiler açısından değerlendirin
- Diş - dişleri reflü, diş gıcırdaması, şiddetli çürük belirtileri açısından kontrol edin
- Kalp oskültasyonu - kalp yetmezliği, kor pulmonale açısından değerlendirin
- Akciğer oskültasyonu - düzensiz solunum/atelektazi?
- Abdominal muayene - kabızlık işaretleri?
- Sırt ve eklem muayenesi - skolyoz, kifoz, eklem anormallikleri?
- Bacak ödemi? Ülser?
- Ayaklar ve ayak pozisyonu - özel ayakkabı gerekiyor mu?
- Deri muayenesi - deri yolma, yara, enfeksiyon belirtileri?
- Erkeklerde kriptorşidizm açısından cinsel organlar (mevcutsa cerrahi değerlendirme için yönlendirin)

### **Kan testleri (yıllık veya iki yılda bir):**

#### **Yağlar, glukoz ve günlük aktif testosteron için 08:00'da açlık kan testi olarak önerilir**

- TSH, serbest T3, serbest T4 (diğer bir ifadeyle tiroid fonksiyon testleri).
- Hemoglobin A1c veya açlık kan şekeri.
- Vitamin D (25-DH), kalsiyum, fosfor.
- Hemoglobin ve kan hücresi sayısı.
- Na<sup>+</sup>, K<sup>+</sup>, kreatinin (hiponatremi aşırı sıvı alımına veya ilaçların yan etkilerine işaret edebilir).
- Kan yağları, kolesterol, karaciğer enzimleri.
- Erkekler: testosteron, LH; Kadınlar: estradiol, FSH (eğer cinsiyet hormonu tedavisi uygulanmıyorsa).
- IGF-1: Doz ve uyumu doğrulayan, büyüme hormonu ile tedavi edilenler için insülin büyüme faktörü.

### **DİĞER önerilen muayeneler:**

- 2 - 3 yılda bir göz muayenesi.
- Yılda iki kere veya gerekirse daha sık diş muayenesi ve diş temizliği.
- Konuşma güçlüğü olanlarda ve 50 yaş üzeri olanlarda işitme değerlendirmesi.

### **Eğer mümkünse, aşağıdakiler de önerilmektedir:**

- Pitüiter/hipotalamik fonksiyonu ve diyabet riskini değerlendirmek için endokrinolog tarafından muayene.
- Doğru genetik testinin gerçekleştirildiğinden emin olmak ve gelecekte aile için nüks riski konusunda genetik danışmanlık için tıbbi genetik uzmanı tarafından muayene.
- 6 ayda bir PWS gereklilikleri konusunda bilgi sağlayan diyetisyen (veya eşdeğeri) görüşmesi.
- Motor aktivitelerine ilişkin öneriler ve eklemler ve kaslar için fizyoterapi değerlendirmesi.
- 3 yılda bir DEXA (kemik mineral yoğunluğu ve vücut kompozisyonu için).
- Eğer gerekirse, santral veya obstrüktif uyku apnesi veya narkolepsiyi değerlendirmek için uyku çalışmaları.

### **Lütfen Dikkat:**

Bazı diğer hastalıklar, belirti ve semptom açısından PWS ile örtüşebilir. Tanının genetik testlerle doğru olduğundan emin olmak idealdir. IPWSO, test kaynaklarının belirlenmesinde yardımcı olabilir.

PWS tanısı, belirtileri, değerlendirmesi ve yönetimi hakkında ayrıntılı bilgi kaynaklarından biri GeneReviews'dır: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1330/>