

Prader-Willi Sendromu (PWS) Hakkında Önemli Tıbbi Bilgiler

(IPWSO Klinik ve Bilimsel Danışma Kurulu tarafından Ocak 2022 tarihinde onaylanmıştır;
Ağustos 2022 tarihinde revize edilmiştir)



Anlama ve Dil: PWS'li hastalar, söylenen şeyi anlayamasalar bile her şeyi anladıkları izlenimini verebilirler. PWS'Lİ hastalara talimatları açık ve sade tutun, önemli noktaları tekrarlayın ve anlaşılması için zaman tanıyın. Sağlık sorunlarının kendi kendine bildirilmesi, sağlık ihtiyaçlarını ifade etme konusunda yaşanan zorluklar nedeniyle yeterince vurgulanmayabilir veya abartılabilir. Hastaya refakat eden bakıcılar bilgi ve yorum sağlayabilir.

Ruh Sağlığı: PWS'li kişilerde duygusal patlamalar gibi sorunlu davranışlar geçmişi olabilir ve ayrıca anormal zihinsel inançlar, deneyimler ve kafa karışıklığı ile ilişkili akıl hastalığı ani olarak gelişebilir. Kapsamlı değerlendirme için hem fiziksel hem de psikiyatrik değerlendirme gerekebilir.

Vücut Isısı Anormallikleri: Hipertermi ve hipotermi idiyopatik olabileceği gibi, büyük ve küçük hastalıklar sırasında ve anestezi gerektiren işlemlerde de ortaya çıkabilir. Ciddi enfeksiyona rağmen ateş olmayabilir. Malign hipertermi, PWS'li hastalar için bilinen bir anestezi riski **değildir**.

Ağrıya Karşı Duyarsızlık: Azalan tipik ağrı algısı yaygındır ve bu durum, enfeksiyon, yaralanma veya kırık varlığını maskeleyebilir. Hastalar durum ağırlaşana kadar ağrıdan şikayet etmeyebilir ve ağrıyı konumlandırmakta zorlanabilirler. Herhangi bir ağrı şikayeti ciddiye alınmalıdır. PWS'li hastalarda ağrı eşiği yüksektir.

Hiperfaji: Hastalar, fazla yiyeceğe erişim olmaması için sürekli denetim altında olmalıdır. Korumasız yiyecekleri, hızlı yutmaya ve ölümcül boğulmaya yol açabilecek şekilde alabilirler.

Disfaji: Disfonksiyonel yutma evrenseldir ve boğulmaya ve sessiz aspirasyona katkıda bulunabilir.

Kusma: Kusma nadiren gerçekleşir. Kusmanın varlığı ve/veya iştahsızlık, acil tedavi gerektiren ve yaşamı tehdit eden bir hastalığa işaret edebilir. Emetikler, pişmemiş/bozulmuş gıda maddelerinin alınmasından sonra kusmanın başlatılması için tipik olarak etkisizdir ve tekrarlanan uygulama potansiyel toksisiteye yol açabilir. Bunun yerine mide dekompresyonu için nazogastrik tüp kullanılmalıdır.

Akut Sindirim Tehlikeleri: Karın distansiyonu, şişkinlik, ağrı, uyuşukluk, iştahsızlık ve kusma, yaşamı tehdit eden mide iltihabı veya nekrozun belirtileri olabilir. Bu semptomları olan hastalar bir tıp uzmanı tarafından acilen muayene edilmelidir ve hastaneye kaldırılmaları gerekebilir. Röntgen ve muhtemelen acil cerrahi gerekebilir. Şiddetli kolon distansiyonu, nekroz ve rüptür nedeniyle ishal önleyici ilaçların kullanılması önerilmez. Rektal yolma, rektal kanamaya ve demir eksikliği anemisine neden olabilir.

Su Zehirlenmesi: Su intoksikasyonu ya antidiüretik etkileri olan ilaçların kullanımı ile ya da sadece aşırı sıvı alımından meydana gelebilir. Düşük bir plazma sodyum bunu teşhis etmeye yardımcı olabilir.

Solunum Endişeleri: Hastalar solunum problemleri açısından yüksek risk altında olabilir. Hipotoni, zayıf göğüs kasları ve uyku apnesi (hem obstrüktif hem de merkezi) olası karmaşık faktörler arasındadır. Ciddi horlama, obstrüktif uyku apnesi için değerlendirme gerektirir.

İlaçlara Karşı Advers Reaksiyonlar: PWS'li kişiler, standart ilaç dozlarına olağan dışı tepkiler verebilir. Özellikle sedasyona neden olabilecek ilaçları verirken çok dikkatli olunmalıdır; uzun süreli ve abartılı tepkiler olabilmektedir. Obezitenin varlığı da uygun dozu etkileyebilir.

Cilt Lezyonları ve Morarma: Deri yolma (rektal yolma dahil) PWS'de yaygın olarak görülür ve deri yolmanın neden olduğu açık yaralar belirgin olabilir. Bu durum bazen selülit ve osteomyelit gibi ciddi enfeksiyonlara yol açabilir. PWS'li kişiler ayrıca kolayca morarma eğilimindedir. Bu tür yara ve morlukların ortaya çıkması yanlışlıkla fiziksel istismar şüphesine yol açabilir.

PWS'li kişiler için Tıbbi Uyarılar Kitapçığının tamamını okumak için lütfen bu QR kodunu tarayarak veya şu bağlantıyı ziyaret ederek PWSA | USA en son baskısına bakın:
<https://www.pwsausa.org/resources/medical-issues-a-z/>



Teşekkür: IPWSO tarafından düzenlenen bu belgenin ilk taslağı için Consensus Support Services'e teşekkür ederiz.