

მნიშვნელოვანი სამედიცინო ფაქტები პრადერ-ვილის სინდრომის შესახებ (Prader-Willi Syndrome) (PWS)
(დამტკიცებულია IPWSO-ს კლინიკური და სამეცნიერო მრჩეველთა საბჭოს მიერ, 2022 წლის იანვარი; შესწორებულია 2022 წლის აგვისტოში)

აღქმა და ენა: PWS-ით დაავადებულმა პაციენტებმა შეიძლება დატოვონ შთაბეჭდილება, რომ მათ ესმით ყველაფერი, რასაც ეუბნებიან, მაშინაც კი, როცა ასე არ არის. გაეცით მკაფიო და მარტივი ინსტრუქციები, გაუმორეთ მნიშვნელოვანი პუნქტები და მიეცით დრო გააზრებისთვის. ჯანმრთელობის მდგომარეობის შესახებ თვითშეფასება შეიძლება არ იყოს ხაზგასმული ან გადაჭარბებულად შეფასებული ჯანმრთელობის საჭიროებების გარკვევით გამოთქმის სირთულეების გამო. პაციენტს თანმხლებ პირებს შეუძლიათ ინფორმაციის მიწოდება და ინტერპრეტაცია.

ფსიქიკური ჯანმრთელობა: PWS-ის მქონე ადამიანებს შეიძლება ჰქონდეთ პრობლემური ქცევის ისტორია, როგორცაა ემოციური აფეთქებები, ასევე შეიძლება მოულოდნელად განვითარდეს ფსიქიკური დაავადება, რომელიც დაკავშირებულია პათოლოგიურ ფსიქიკურ იდეებთან, გამოცდილებასთან და დაბნეულობასთან. საფუძვლიან შეფასებას შეიძლება დასჭირდეს როგორც ფიზიკური, ასევე ფსიქიატრიული გამოკვლევა.

ტიპერატურის დარღვევები: ჰიპერ- და ჰიპოთერმია შეიძლება იყოს იდიოპათიური და ასევე შეიძლება შეგვხვდეს მძიმე და მსუბუქ დაავადებებში და პროცედურებში, რომლებიც საჭიროებენ ანესთეზიას. სერიოზული ინფექციის მიუხედავად შესაძლოა არ დაფიქსირდეს ცხელება. ავთვისებიანი ჰიპერთერმია არ წარმოადგენს ანესთეზიის ცნობილ რისკს PWS-ის მქონე პაციენტებისთვის.

ტკივილის მიმართ უგრძობლობა: ტიპური ტკივილის აღქმის დაქვეითება ხშირია და შესაძლოა მოიცავდეს ინფექციის, ტრავმის ან მოტეხილობის არსებობას. პაციენტები შეიძლება არ უჩივიან ტკივილს, მდგომარეობის გამწვავებამდე და მათ შესაძლოა გაუჭირდეთ ტკივილის ლოკალიზაცია. ტკივილის ნებისმიერი ჩივილი სერიოზულად უნდა იქნას მიღებული.

ჰიპერფაგია: პაციენტები უნდა იყვნენ მუდმივი მონიტორინგის ქვეშ, რათა თავიდან აიცილონ ჭარბი საკვების მიღება. მათ შესაძლოა მიიღონ სპონტანური საკვები, რამაც შეიძლება გამოიწვიოს სწრაფი ყლაპვა და ფატალური გუდვა. უნდა მოხდეს გადაყრილი და გაფუჭებული საკვების მოძიება.

დისფაგია: ხშირია დისფუნქციური ყლაპვა, რამაც შეიძლება ხელი შეუწყოს დახრჩობას და უნებლიე ასპირაციას.

ღებინება: ღებინება იშვიათია. ღებინება და/ან მადის დაკარგვა შეიძლება მიუთითებდეს სიცოცხლისთვის საშიშ დაავადებაზე, რომელიც საჭიროებს სასწრაფო მკურნალობას. ღებინების გამომწვევი საშუალებები ზოგადად არაეფექტურია არასრულყოფილად მოხარშული ან გაფუჭებული საკვების მიღების შემდეგ ღებინების გამოწვევისთვის, ტოქსიკურობის პოტენციით განმეორებით მიღების შემთხვევაში. ამის ნაცვლად, გამოყენებული უნდა იქნას ნაზოგასტრიკული მილი კუჭის დეკომპრესიისთვის.

საჭმლის მონელების მწვავე დარღვევები: მუცლის გადიდება, შებერილობა, ტკივილი, ლეთარგია, მადის დაკარგვა და ღებინება შეიძლება იყოს სიცოცხლისათვის საშიში კუჭის ანთების ან ნეკროზის ნიშნები. ამ სიმპტომების მქონე პაციენტები სასწრაფოდ უნდა შემოწმდნენ სამედიცინო პროფესიონალის მიერ და შეიძლება საჭირო გახდეს ჰოსპიტალიზაცია. შეიძლება საჭირო გახდეს რენტგენი და გადაუდებელი ოპერაციაც კი. ანტიდიარეული პრეპარატების გამოყენება არ არის რეკომენდებული მსხვილი ნაწლავის მძიმე შებერილობის, ნეკროზისა და გასკდომის გამო. რექტალურმა დაგროვებამ შეიძლება გამოიწვიოს რექტალური სისხლდენა და რკინადეფიციტური ანემია.

წყლით ინტოქსიკაცია: წყლის ინტოქსიკაცია ხდება როგორც ანტიდიურეზული ეფექტის მქონე მედიკამენტების მიღებისას, ასევე უბრალოდ ჭარბი სითხის მიღებით. ნატრიუმის დაბალი დონე სისხლის პლაზმაში ეხმარება აღნიშნულ დიაგნოზს.

სუნთქვის პრობლემები: პაციენტებს შეიძლება ჰქონდეთ სუნთქვის პრობლემების მომატებული რისკი. ჰიპოტენზია, გულმკერდის კუნთების სისუსტე და ძილის აპნოე (როგორც ობსტრუქციული, ასევე ცენტრალური) წარმოადგენს რამდენიმე შესაძლო გართულებულ ფაქტორს. ძლიერი ხვრინვა მოითხოვს შეფასებას ობსტრუქციული ძილის აპნოესთვის.

მედიკამენტების გვერდითი რეაქციები: PWS-ის მქონე ადამიანებს შეიძლება ჰქონდეთ უჩვეულო რეაქციები მედიკამენტების სტანდარტულ დოზებზე. სიფრთხილე გამოიჩინეთ მედიკამენტების მიღებისას, განსაკუთრებით იმ მედიკამენტების შემთხვევაში, რომლებმაც შეიძლება გამოიწვიოს სედაცია; დაფიქსირდა გახანგრძლივებული და გადაჭარბებული რეაქციები. სიმსუქნემ ასევე შეიძლება გავლენა იქონიოს სათანადო დოზირებაზე.

კანის დაზიანებები და სისხლჩაქცევები: დერმატილომანია (რექტალური დამუშავების ჩათვლით) ხშირია PWS-ის მქონე ადამიანებში და დერმატილომანიის შედეგად გამოწვეული ღია წყლულები შეიძლება აშკარად გამოვლინდეს, რაც ზოგჯერ იწვევს სერიოზულ ინფექციებს, მათ შორის ცელულიტს და ოსტეომიელიტს. PWS-ის მქონე ადამიანები ასევე ადვილად მიდრეკილნი არიან სისხლჩაქცევებისკენ. მსგავსი ჭრილობებისა და სისხლჩაქცევების გამოჩენამ შეიძლება გააჩინოს მცდარი ეჭვი ფიზიკურ ძალადობაზე.

PWS-ით დაავადებულების შესახებ ბროშურის ტექსტის წასაკითხად, გთხოვთ, იხილოთ PWSA-ს უახლესი გამოცემა | აშშ-ის QR კოდის სკანირებით ან ამ ბმულის საშუალებით:

<https://www.pwsausa.org/resources/medical-issues-a-z/>

აღიარება: მადლობას ვუხდით Consensus Help Desk-ს წინამდებარე დოკუმენტის პირველადი პროექტისთვის, რომელიც რედაქტირებულია IPWSO-ს მიერ.