

Prader-Willi Syndrome: Medical Alerts

กลุ่มอาการพราเดอร์-วิลลี: สัญญาณเตือนภาวะฉุกเฉินทางการแพทย์

แปลและเรียบเรียง (ฉบับร่าง 23 ธันวาคม 2566)

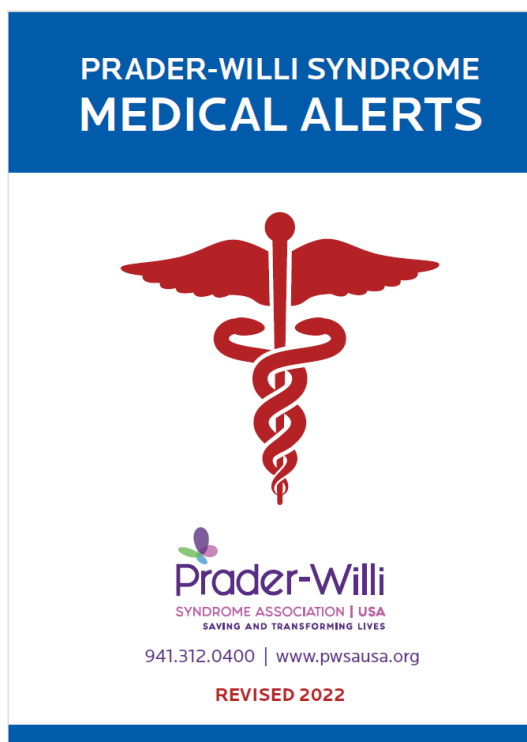
จาก

Prader-Willi Syndrome: Medical Alerts, Prader-Willi Syndrome Association USA

โดย

นักศึกษาแพทย์ กชกร บัวศรี

ศาสตราจารย์ พญ.ดวงฤดี วัฒนศิริชัยกุล



สำหรับข้อมูลเพิ่มเติมสามารถศึกษาได้เพิ่มเติมที่ UpToDate® (www.uptodate.com) and GeneReviews (<https://ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1330>) have excellent summaries of the syndrome.

สารบัญ

	หน้า
1. บทนำ และลักษณะทั่วไปและปัญหาที่พบบ่อยในกลุ่มอาการพราเดอร์-วิลลี	3
2. ภาวะดุกเงิน และการเจ็บป่วยฉับพลัน	5
2.1 ความผิดปกติที่รุนแรงของระบบทางเดินอาหาร	5
2.2 ปัญหาการกลืน และการสำลัก	6
2.3 ปัญหาในระบบทางเดินหายใจ	6
2.4 การไข้อี้อาการไม่พึงประสงค์จากการไข้อี้อาการ	7
2.5 การทนความเจ็บปวดได้มาก	7
2.6 การแกะผิวหนังและฟกช้ำง่าย	7
2.7. การพลัดตกหกล้มและกระดูกหัก	7
2.8 ภาวะพิษจากน้ำเกิน	8
2.9 ความผิดปกติของการควบคุมอุณหภูมิร่างกาย	8
2.10 ภาวะพร่องฮอร์โมนต่อมหมวกไต	8
2.11 มีพฤติกรรมค้นหาอาหาร และมีความอยากอาหารและกินมากกว่าปกติ	8
3. ปัญหาก่อนและหลังผ่าตัด และปัญหาขณะนอนรักษาตัวในโรงพยาบาล	9
3.1 การเตรียมตัวก่อนการผ่าตัดและการดมยาสลบ	9
3.2 การดมยาสลบและการผ่าตัด	11
3.3 การดูแลผู้ป่วยหลังการผ่าตัด	12
4. การประเมินและการรักษาประเด็นพิเศษที่พบในผู้ป่วยโรคพราเดอร์-วิลลี	16
4.1 ภาวะผนังกระเพาะอาหารตายเน่าและแตก	16
4.2 ท้องผูก	16
4.3 ความผิดปกติของการหายใจที่เกี่ยวข้องกับการนอนหลับ	17
4.4 ความผิดปกติของระบบต่อมไร้ท่อ	18
5. ลักษณะพันธุกรรมของกลุ่มอาการพราเดอร์-วิลลี	22
แผนภูมิการตรวจวินิจฉัย เมื่อมีอาการ อาเจียน ปวดท้อง ท้องอืด แน่นท้อง ซึมลง	23

1. บทนำ และลักษณะทั่วไปและปัญหาที่พบบ่อยในกลุ่มอาการพราเดอร์-วิลลี (Characteristics and Common Medical Complications of Prader-Willi Syndrome)

คู่มือเล่มนี้ จัดทำขึ้นเพื่อให้ข้อมูล เกี่ยวกับภาวะแทรกซ้อนรุนแรงที่เกิดขึ้นอย่างฉับพลันและฉุกเฉินในผู้ป่วยโรคพราเดอร์-วิลลี ซึ่งอาจเป็นภาวะที่พบได้น้อยในบุคคลทั่วไป แต่พบได้บ่อยในโรคพราเดอร์-วิลลี ปัญหาเหล่านี้อาจเกิดขึ้นได้ในช่วงอายุต่างๆ และอาจรุนแรงถึงแก่ชีวิตได้อย่างรวดเร็ว เนื้อหาในคู่มือยังครอบคลุมถึงปัญหาที่พบบ่อยระหว่างการนอนรักษาตัวในโรงพยาบาล การประเมินก่อนผ่าตัด การดมยาและการผ่าตัด

หวังเป็นอย่างยิ่งว่าข้อมูลเหล่านี้ จะช่วยเพิ่มความตระหนักให้แก่ครอบครัวและผู้ดูแล บุคลากรทางการแพทย์ต่างๆ รวมถึงในหออภิบาลผู้ป่วย ถึงภาวะแทรกซ้อนที่ฉุกเฉินที่อาจเกิดขึ้นกับผู้ป่วยโรคพราเดอร์-วิลลี และจำเป็นต้องได้รับการดูแลที่ถูกต้องอย่างทันท่วงที

ลักษณะทั่วไปและปัญหาที่พบบ่อยในกลุ่มอาการพราเดอร์-วิลลี

กลุ่มอาการพราเดอร์-วิลลี เป็นโรคที่มีความซับซ้อน แสดงอาการทางระบบประสาท พัฒนาการและพฤติกรรม และความผิดปกติของระบบต่อมไร้ท่อ สาเหตุของโรคเกิดจากความผิดปกติบนโครโมโซม 15 พบได้ประมาณ 1 ใน 10,000 ถึง 1 ใน 15,000 ของทารกแรกเกิด

กลุ่มอาการพราเดอร์-วิลลี ส่งผลต่อการทำงานของสมองส่วนไฮโปทาลามัสและส่วนอื่นๆ โดยมีอาการที่พบได้บ่อย ดังนี้

- กล้ามเนื้อลำตัวและแขนขาอ่อนปวกเปียก (hypotonia) ซึ่งเป็นตั้งแต่อยู่ในท้อง สังเกตเห็นได้ตั้งแต่แรกเกิด อาการตัวอ่อนจะค่อยๆ ดีขึ้นภายใน 6 เดือนแรก แต่ก็ยังมีร่องรอยตัวอ่อนเล็กน้อยไปตลอดชีวิต
- มีปัญหาในวัยทารกคุดนมน้อยและดูดไม่แรง หลับมาก ทำให้น้ำหนักไม่ขึ้น มีปัญหาการกลืนซึ่งพบได้ในทุกช่วงอายุ
- กินมากผิดปกติหรือกินไม่หยุด (hyperphagia) เนื่องจากมีความผิดปกติที่สมองส่วนไฮโปทาลามัส ทำให้ไม่รู้จักอิ่ม เมื่อร่วมกับระบบเผาผลาญของร่างกายที่น้อยกว่าปกติ จึงทำให้น้ำหนักตัวเพิ่มขึ้นอย่างรวดเร็วและอ้วนจนเป็นอันตราย (morbid obesity) ภาวะกินมากผิดปกติ มักเริ่มตั้งแต่อายุ 2-4 ปี และคงอยู่ตลอดชีวิต ภาวะอ้วนจะทำให้มีภาวะแทรกซ้อนอื่นๆ ติดตามมา เช่น โรคเบาหวาน ผู้ป่วยพราเดอร์-วิลลีที่ไม่อ้วนจะไม่พบภาวะเบาหวาน ซึ่งการป้องกันความอ้วนทำได้โดยควบคุมการกินอาหารอย่างใกล้ชิด

- ผู้ป่วยพราดอร์-วิลลี มีการระบบเผาผลาญอาหารต่ำกว่าปกติ (low metabolism) รวมกับการยับยั้งเคลื่อนไหวน้อย การหลั่งโกรทฮอร์โมนผิดปกติ หรือมีภาวะขาดโกรทฮอร์โมนร่วมด้วย ดังนั้นพลังงานที่ผู้ป่วยพราดอร์-วิลลีควรได้รับ จึงต่ำกว่าปกติ ควรได้ประมาณร้อยละ 60-70 ของเด็กทั่วไปเท่านั้น จึงจะควบคุมให้น้ำหนักอยู่ในเกณฑ์ที่เหมาะสมได้และไม่เกิดภาวะอ้วน นอกจากนี้เมื่อผู้ป่วยเริ่มอ้วนแล้ว ให้เริ่มลดน้ำหนัก (แม้เป็นเด็ก) ไม่ควรรอจนถึงระยะอ้วนอันตรายแล้วจึงค่อยลด
- เตี้ย หากไม่ได้รับการรักษาด้วยฮอร์โมนเพิ่มความสูง (growth hormone)
- มีปัญหาเกี่ยวกับข้อสะโพก กระดูกสันหลังคด กระดูกพรุน
- เข้าสู่วัยหนุ่มสาว ช้ากว่าคนทั่วไปและไม่สมบูรณ์
- พัฒนาการและการเรียนรู้ช้า และมีความบกพร่องทางเขาวีปัญญาระดับน้อยถึงปานกลาง
- มีปัญหาทางด้านพฤติกรรมและอารมณ์ เช่น ย้ำคิดย้ำทำ ออทิสติก ระเบิดอารมณ์รุนแรงควบคุมไม่ได้เวลาถูกขัดใจ และโรคทางจิตเวชในผู้ป่วยบางราย

นอกจากนี้ ยังอาจพบปัญหาอื่นๆ อีก ได้แก่

- อาการไม่พึงประสงค์จากการใช้ยาต่างๆ รวมถึงยาระงับความรู้สึก
- ผู้ป่วยสามารถทนความเจ็บปวดได้สูง ทำให้วินิจฉัยภาวะบางอย่างได้ช้ากว่าที่ควร เช่น กระดูกหัก
- ปัญหาเกี่ยวกับระบบทางเดินอาหาร เช่น ผู้ป่วยมักจะไม่ค่อยอาเจียน มีท้องผูกเรื้อรัง ทำให้เกิดภาวะกระเพาะอาหารยืดขยาย (กระเพาะคราก) ผ่นังกระเพาะตายเน่า หรือกระเพาะอาหารทะลุ จากที่กินเข้าไปมากเกินไป
- ปัญหาทางระบบทางเดินหายใจ เช่น หายใจไม่ลึก ไอไม่แรงพอจึงขับเสมหะได้ไม่ดี ภาวะหยุดหายใจขณะหลับจากการอุดกั้นของทางเดินหายใจ (obstructive sleep apnea) หรือจากการสั่งการของสมองผิดปกติไป (central apnea)
- ปัญหาการนอนหลับ เช่น นอนหลับมากในช่วงเวลากลางวัน
- ปัญหาในการควบคุมอุณหภูมิของร่างกาย มีอุณหภูมิต่ำหรือสูงผิดปกติโดยไม่มีอาการหรือสาเหตุอื่น
- เนื่องจากมีความบกพร่องทางสติปัญญา ดังนั้น ในการสื่อสาร อาจเกิดความเข้าใจผิด ตีความผิดได้ง่าย จึงควรสื่อสารให้ชัดเจน และเข้าใจง่าย เพื่อป้องกันปัญหาที่อาจเกิดขึ้น

2. ภาวะฉุกเฉิน และการเจ็บป่วยฉับพลัน

(Emergency and Acute Medical Issues)

ภาวะอ้วนและภาวะแทรกซ้อนที่เกี่ยวข้อง เป็นสาเหตุของการเจ็บป่วยและการเสียชีวิตในผู้ป่วยพราเดอร์-วิลลี ดังนั้นการควบคุมน้ำหนักให้เหมาะสมจึงมีความสำคัญอย่างยิ่ง เพื่อลดภาวะแทรกซ้อนต่างๆ อย่างใดก็ตามโรคทางกายอื่นๆ รวมถึงปัญหาด้านพฤติกรรมและจิตใจ ก็ยังเกิดขึ้นได้โดยไม่จำเป็นต้องมีภาวะอ้วนร่วมด้วย

เนื่องจากผู้ป่วยพราเดอร์-วิลลี มีความบกพร่องทางสติปัญญาในระดับเล็กน้อย ดังนั้นในการสื่อสารกับผู้ป่วย จึงควรสื่อสารด้วยข้อความที่ชัดเจนและเข้าใจง่าย

2.1 ความผิดปกติที่รุนแรงของระบบทางเดินอาหาร (Severe Gastrointestinal Concerns)

การอาเจียน ดังนั้นหากผู้ป่วยมีอาเจียน อาจเป็นสัญญาณบ่งชี้ว่ามีการเจ็บป่วยที่รุนแรง กรณีที่ผู้ป่วยไปกินสิ่งที่ไม่ควรจะกินและแพทย์ให้ยากระตุ้นช่วยให้อาเจียนออกมานั้น ยาอาจใช้ไม่ได้ผล ซึ่งหากแพทย์ให้กินยาเพิ่มอีกมากเกินไป ก็อาจเป็นอันตรายจากภาวะขาดน้ำได้ ดังนั้นแนะนำให้สายทางจมูกเข้ากระเพาะเพื่อล้างสิ่งแปลกปลอมออกจะดีกว่า

ปัญหารุนแรงเกี่ยวกับกระเพาะอาหารและลำไส้ ผู้ป่วยพราเดอร์-วิลลี มีการบีบตัวของกระเพาะอาหารช้าและน้อยกว่าคนทั่วไป อาจทำให้เกิดภาวะกระเพาะอาหารยืดยาวได้ แสดงอาการท้องอืด ปวดท้อง อาเจียน และอาจถึงขั้นกระเพาะอาหารยืดยาวตัวคล้ายลูกโป่งจนเป็นอันตราย คือ มีการอักเสบ ขาดเลือดเลี้ยงผนังกระเพาะและเกิดภาวะเนื้อเยื่อกระเพาะตายเน่าได้ (gastric necrosis) ผู้ป่วยจะรู้สึกปวดทั่วๆ ในท้อง ซึ่งจุดปวดเฉพาะเจาะจงไม่ได้ นอกจากนี้กรณีที่ผู้ป่วยได้ยาลดอาการท้องเสียอาจทำให้ลำไส้ใหญ่บีบตัวได้ลดลง เกิดภาวะลำไส้ใหญ่บวมและแตกได้ หากสงสัยภาวะแทรกซ้อนที่รุนแรงเหล่านี้ ควรได้รับการดูแลจากแพทย์ทันที ซึ่งแพทย์อาจทำการเอกซเรย์ช่องท้อง การทำอัลตราซาวด์ หรือเอกซเรย์คอมพิวเตอร์ (CT scan) ของช่องท้องต่อไปเพื่อช่วยในการวินิจฉัย

หากสงสัยภาวะเหล่านี้ แพทย์มักจะให้ดื่มน้ำและอาหาร ใส่น้ำอาหารทางจมูกลงกระเพาะอาหารเพื่อระบายลมหรือของเหลวจากกระเพาะอาหาร และพิจารณาผ่าตัดฉุกเฉิน สิ่งที่ต้องทราบคือผู้ป่วยโรคพราเดอร์-วิลลีอาจจะไม่แสดงอาการกดเจ็บที่บริเวณหน้าท้อง ซึ่งต่างจากที่ตรวจพบในผู้ป่วยทั่วไป

อาการท้องผูกและเลือดออกทางทวารหนัก

จากการศึกษาวิจัยพบว่าร้อยละ 40 ของผู้ป่วยพาร์คเกอร์-วิลลี มีอาการและอาการแสดงที่เข้าได้กับเกณฑ์วินิจฉัยท้องผูก แต่จากการสอบถามผู้ป่วย จะมีเพียงร้อยละ 20 เท่านั้นที่บอกว่าตนเองมีท้องผูก ผู้ป่วยอาจมีอาการปวดท้อง ปวดบริเวณรูทวาร มีแผลหรือเลือดออกที่รูทวาร ซึ่งอาจเกิดจากการมีอุจจาระที่แห้งแข็งครูดำไส้ตรง (rectum) และรูทวารหรือเกิดจากการที่ผู้ป่วยเกร็งก้นหรือแหย่นิ้วเข้าเกาผิวหนังก็เป็นได้ ส่วนในรายที่มีอาการคันก้นร่วมกับอุจจาระปนมูกเลือดและรู้สึกปวดเบ่งอยู่ตลอดเวลา อาจต้องสงสัยโรคลำไส้อักเสบเรื้อรัง (inflammatory bowel disease, IBD) ซึ่งควรส่งปรึกษาผู้เชี่ยวชาญระบบทางเดินอาหาร

ปัญหาอื่นๆ ของระบบทางเดินอาหาร อาการปวดท้องอาจเกิดจากน้ำในถุงน้ำดีหรือตับอ่อนอักเสบ ซึ่งอาจจะต้องตรวจเลือด และเอกซเรย์หรืออัลตราซาวด์ช่องท้องประกอบเพื่อการวินิจฉัย

2.2 ปัญหาการกลืน และการสำลัก (Swallowing Dysfunction and Choking)

ผู้ป่วยพาร์คเกอร์-วิลลี มีปัญหาการกลืนได้บ่อยแต่ยากในการวินิจฉัย เนื่องจากผู้ป่วยมักไม่สามารถบอกได้แน่ชัดว่ายังมีอาหารหรือน้ำค้างอยู่ในลำคอหรือไม่หลังการกลืน ซึ่งหากมีค้างอยู่ จะทำให้มีความเสี่ยงในการสำลักเข้าไปในทางเดินหายใจส่วนต้นบริเวณกล่องเสียงและหลอดลม (choking) ทำให้เสี่ยงต่อการอุดตันทางเดินหายใจและขาดอากาศหายใจได้ และบางรายอาจสำลักเข้าปอด (aspiration) ในกรณีที่สงสัย แพทย์อาจต้องส่งตรวจเอกซเรย์แบบพิเศษ ซึ่งจะให้ผู้ป่วยกลืนอาหารและของเหลวชนิดต่างๆ ที่มีสารทึบแสงผสมอยู่ และทำการเอกซเรย์ขณะกลืน (videofluoroscopic swallowing study) นอกจากนี้ ผู้ป่วยอาจสำลักอาหารระหว่างการรับประทานอาหารกลืนอย่างรวดเร็ว ซึ่งเป็นสาเหตุของการเสียชีวิตได้

2.3 ปัญหาทางเดินหายใจ (Respiratory Concerns)

ผู้ป่วยมีแนวโน้มที่จะมีปัญหาทางระบบทางเดินหายใจได้มากกว่าคนทั่วไป รวมถึงมีการตอบสนองน้อยกว่าที่ควรในการกระตุ้นการหายใจให้เพิ่มขึ้นในยามที่ร่างกายมีภาวะขาดออกซิเจนหรือมีแก๊สคาร์บอนไดออกไซด์คั่ง และอาจทำให้วินิจฉัยได้ยากกว่ามีภาวะหายใจไม่เพียงพอจากความอ้วนอันตรายหรือไม่โดยเฉพาะอย่างยิ่งเมื่อได้รับยาที่มีฤทธิ์กดประสาทและระงับความรู้สึกตัว ความตัวอ่อนและกล้ามเนื้อหายใจไม่แข็งแรงทำให้หายใจได้ไม่ลึกพอและไอได้ไม่แรง พบภาวะนอนกรนและภาวะหยุดหายใจขณะหลับจากการอุดกั้นทางเดินหายใจ และจากความผิดปกติจากสมองได้บ่อย หากพบว่านอนกรนหรือปัญหาการนอนหลับควรส่งปรึกษาผู้เชี่ยวชาญด้านการนอนหลับ ซึ่งแพทย์อาจให้ตรวจประเมินการนอน (sleep study หรือ polysomnography) ปัญหาการนอน

หลับพบได้ในผู้ป่วยพาราเคอร์-วิลลีทุกอายุ และพบได้ไม่ว่าจะมีภาวะอ้วนร่วมด้วยหรือไม่ แต่พบบ่อยขึ้นในรายที่อ้วน ผู้ป่วยโรคพาราเคอร์-วิลลีมีการเคลื่อนไหวน้อยและร่างกายมีการเผาผลาญพลังงานน้อยกว่าคนทั่วไป พบมีอาการง่วงนอนมากผิดปกติได้โดยอาจจะไม่มีหรือไม่มีภาวะผล็อยหลับร่วมด้วย พบภาวะกรดไหลย้อนเรื้อรังและการสำลักลงปอดได้บ่อยในผู้ป่วยเด็กซึ่งอาจต้องตรวจเอกซเรย์วิธีพิเศษเพื่อยืนยันการวินิจฉัย (videofluoroscopy) ซึ่งมีภาวะอ้วนหรือมีภาวะหยุดหายใจขณะหลับจากการอุดกั้นก็ยังมีโอกาสตรวจพบภาวะกรดไหลย้อนมากขึ้น (ดูหน้า 26-30 เพิ่มเติมเกี่ยวกับการประเมินการหายใจและการนอนที่ผิดปกติ)

2.4 การใช้ยา และอาการไม่พึงประสงค์จากการใช้ยา (Medications – Adverse Reactions)

ผู้ป่วยพาราเคอร์-วิลลีอาจจะแสดงอาการไม่พึงประสงค์จากการใช้ยาต่างๆ ที่ได้ยาถูกต้องตามมาตรฐานแล้ว ดังนั้นจึงควรระมัดระวังเป็นพิเศษ โดยเฉพาะอย่างยิ่งในการใช้ยาที่มีฤทธิ์กดประสาทและระดับความรู้สึกตัว โดยพบว่าอาจมีผลทำให้ผู้ป่วยหลับหรือไม่รู้สึกตัวยาวนานกว่าคนทั่วไป เนื่องจากกระบวนการกำจัดยาออกจากร่างกายมีความบกพร่อง ร่วมกับภาวะอ้วนมีผลต่อกระบวนการกำจัดยาออกจากร่างกายจึงอาจทำให้มีระดับยาในเลือดสูงอยู่นานกว่าที่ควร ซึ่งการคำนวณขนาดยาในคนอ้วนทั่วไปมักแนะนำให้คำนวณยาตามน้ำหนัก แต่มักไม่ระบุมาให้ใช้น้ำหนักตัวจริงหรือควรคิดปรับน้ำหนักอย่างไร การคำนวณขนาดยาที่จะใช้ในผู้ป่วยพาราเคอร์-วิลลีควรพิจารณาการทำงานของตับและไตรวมถึงคุณสมบัติในการละลายในไขมันของยาร่วมด้วย ในการให้ยาจึงควรระมัดระวังเป็นพิเศษ โดยเฉพาะอย่างยิ่งยาที่มีดัชนีการรักษาแคบ (narrow therapeutic window)

2.5 การทนความเจ็บปวดได้มาก (Pain Tolerance)

ผู้ป่วยทนความเจ็บปวดได้มากกว่าคนทั่วไป ทำให้วินิจฉัยภาวะบางอย่างได้ช้ากว่าที่ควร เช่น การติดเชื้อบาดแผลต่างๆ กระดูกหัก ผู้ป่วยอาจไม่บ่นเจ็บเลยจนกระทั่งเป็นรุนแรงมากแล้ว อีกทั้งอาจจะบุตำแหน่งที่เจ็บปวดได้ไม่ชัดเจน ดังนั้น ควรให้ความสนใจเมื่อผู้ป่วยบ่นว่ามีอาการเจ็บปวดที่ใดก็ตาม

2.6 การแกะผิวหนังและฟกช้ำง่าย (Skin Picking and Bruises)

ผู้ป่วยอาจมีอาการชอบเกาแกะผิวหนังอย่างแรงจนเป็นแผลลึกได้ และบางครั้งเกาที่รู้กันจนเป็นแผล ซึ่งแผลอาจติดเชื้อลุกลามจนมีการอักเสบรุนแรงของผิวหนัง ติดเชื้อในกระแสเลือดได้ พบผิวหนังเป็นรอยฟกช้ำได้ง่าย ขณะเดียวกันก็ต้องระมัดระวังด้วยเป็นรอยช้ำที่เกิดจากอุบัติเหตุหรือเกิดจากการถูกระทำ

2.7. การพลัดตกหกล้มและกระดูกหัก (Falls and Fractures)

อาจพบอาการกระดูกหักได้ง่ายแม้เกิดจากการหกล้มที่ไม่รุนแรง ดังนั้นหากพบอาการบวม กดเจ็บ เดินกะเผลก หรือเคลื่อนไหวข้อผิดปกติไป จึงควรเอกซเรย์แม้ผู้ป่วยจะไม่บ่นเจ็บก็ตาม

2.8 ภาวะพิษจากน้ำเกิน (Water Intoxication)

อาจเกิดขึ้นได้จากกินน้ำมากเกินไป หรือเป็นเป็นผลข้างเคียงจากยาบางชนิดที่มีฤทธิ์ด้านการขับปัสสาวะ ทั้งนี้จะตรวจพบระดับโซเดียมต่ำในเลือด

2.9 ความผิดปกติของการควบคุมอุณหภูมิร่างกาย (Temperature Abnormalities)

ปัญหาในการควบคุมอุณหภูมิของร่างกาย (Temperature Abnormalities)

อาจพบมีอุณหภูมิต่ำหรือสูงผิดปกติโดยไม่มีอาการหรือสาเหตุอื่น ซึ่งอาจเกิดขึ้นเมื่อไหร่ก็ได้ และอาจเกิดในช่วงที่มีการเจ็บป่วยเล็กน้อยหรือรุนแรง หรือเกิดหลังการผ่าตัดที่มีการดมยาสลบ และพบอุณหภูมิต่ำ (hypothermia) ได้บ่อยในทารกพราดอร์-วิลลี นอกจากนี้ผู้ป่วยบางรายอาจไม่มีอาการไข้ต่างๆ ที่ติดเชือรุนแรง (ผู้ป่วยพราดอร์-วิลลี ไม่มีความเสี่ยงเพิ่มขึ้นที่จะเกิดภาวะไข้สูงอย่างรุนแรง หรือ Malignant hyperthermia แต่อย่างใด)

2.10 ภาวะพร่องฮอร์โมนต่อมหมวกไต Central Adrenal Insufficiency

ภาวะนี้พบไม่บ่อยในผู้ป่วยโรคพราดอร์-วิลลี แต่ถ้าสงสัยว่าอาจจะมีภาวะนี้เกิดขึ้นหลังการผ่าตัดหรือเกิดขณะเจ็บป่วยรุนแรงแพทย์อาจพิจารณาให้ยาสเตียรอยด์ขนาดสูงเพื่อการรักษา

2.11 มีพฤติกรรมคั่นหาอาหาร และมีความอยากอาหารและกินมากกว่าปกติ (Hyperphagia/Food Seeking)

ผู้ป่วยพราดอร์-วิลลีมีความอยากอาหารมากกว่าปกติ เนื่องจากมีความผิดปกติที่สมองส่วนไฮโปทาลามัสทำให้ไม่รู้จุกอิ่ม โดยจะไม่สามารถควบคุมความอยากกินอาหารได้ จึงควรเฝ้าระวังไม่ให้อาหารเข้าถึงอาหารปริมาณมากเกินไป ผู้ป่วยอาจโหมอาหาร หรือรีบกินอย่างรวดเร็วจนทำให้สำลักและเสียชีวิตได้ และมีความพยายามเสาะหาอาหารมากิน แม้อาหารที่บูดเสียหรืออาหารที่ถูกทิ้งแล้วก็ตามผู้ป่วยบางรายก็นำมากิน ภาวะกินไม่รู้อิ่มอาจนำไปสู่ภาวะอ้วนที่เป็นอันตรายต่อชีวิตได้ (morbid obesity) ปัจจุบันยังไม่มีวิธีรักษาอาการอยากอาหารมากผิดปกติ

3. ปัญหา ก่อนและหลังผ่าตัด และปัญหาขณะนอนรักษาตัวในโรงพยาบาล (Peri-Operative and In-Patient Issues)

3.1 การเตรียมตัวก่อนการผ่าตัดและการดมยาสลบ (Hospital Experience and Pre-Anesthesia)

คำแนะนำทั่วไป Pre-Operative Preparation

หากเป็นไปได้ ควรเตรียมการก่อนการผ่าตัดเพื่อให้ผู้ป่วยมีภาวะโภชนาการที่เหมาะสม ควบคุมเบาหวานให้ดี ไม่ให้ท้องผูก

ภาวะแทรกซ้อนจากความอ้วน Obesity Complications

อาจพบภาวะหยุดหายใจขณะหลับจากการอุดกั้น ภาวะความดันโลหิตเลือดปอดสูง เบาหวาน หัวใจด้านขวา ล้มเหลว ซึ่งสิ่งเหล่านี้อาจส่งผลกระทบต่อ การผ่าตัดและการดูแลหลังผ่าตัด ผู้ป่วยจึงควรได้รับการประเมินให้รอบด้านก่อนผ่าตัดและวางแผนการดูแลรักษาที่เหมาะสม

ปัญหาในการเปิดเส้นเลือดเพื่อให้สารน้ำและยา (Venous Access Difficulties)

ผู้ป่วยพาราเดอร์-วิลสันมักจะมีปัญหาการเปิดเส้นเลือดเพื่อให้สารน้ำและยา เนื่องจากอ้วนและเส้นเลือดมักมีขนาดเล็กกว่าปกติ อาจจำเป็นต้องใช้อัลตราซาวด์ช่วยในการหาตำแหน่งเส้นเลือด และเส้นเลือดอาจแตกง่าย หากจำเป็นต้องให้น้ำเกลือนานเกินกว่า 2-3 วัน แนะนำให้ใช้เส้นเลือดดำใหญ่ (central venous catheter) หรือใช้ PICC line (peripherally inserted central catheter)

มีพฤติกรรมคั่นหาอาหาร และมีความอยากอาหารและกินมากกว่าปกติ (Hyperphagia/Food Seeking)

ควรต้องเก็บอาหารในโรงพยาบาลให้มิดชิด ไม่อนุญาตให้ผู้ป่วยเข้าถึงตู้เก็บอาหารและตู้เย็น หากได้กินเพียงพอ และครบตามมือแล้วยังบ่นหิวก็ไม่ควรให้ขนมหรืออาหารเพิ่มเติม ควรปรึกษานักโภชนาการเพื่อวางแผนล่วงหน้าเรื่องอาหารสำหรับระยะก่อนและหลังผ่าตัด เพื่อให้ได้อาหารครบส่วนทั้งพลังงาน โปรตีน และวิตามิน ให้เพียงพอต่อการพักฟื้นของร่างกาย

การทนต่อความเจ็บปวดได้มาก (Pain Tolerance)

ผู้ป่วยทนความเจ็บปวดได้มากกว่าคนทั่วไป ทำให้วินิจฉัยภาวะบางอย่างได้ช้ากว่าที่ควร เช่น การติดเชื้อ เจ็บแผล ผู้ป่วยอาจไม่บ่นเจ็บเลย แต่อาจมีอาการหายใจเร็วหรือหัวใจเต้นเร็วกว่าปกติเมื่อเทียบกับก่อนผ่าตัด อีก

ทั้งอาจจะระบุตำแหน่งที่เจ็บปวดได้ไม่ชัดเจน แพทย์และผู้ดูแลจึงจำเป็นต้องสังเกตอาการและตรวจร่างกายให้ละเอียดเพื่อช่วยในการวินิจฉัย

ปัญหาทางด้านอารมณ์ Behavior Problems

ผู้ป่วยพาราเคอร์-วิลลี่ มีแนวโน้มที่จะระเบิดอารมณ์โกรธอย่างรุนแรง หงุดหงิด ย้ำคิดย้ำทำ พูดซ้ำๆ หรืออาจมีอาการทางจิตเวชฉับพลันได้ โดยเฉพาะอย่างยิ่งเมื่ออยู่ในภาวะเครียดจากการผ่าตัดหรือนอนโรงพยาบาล จึงควรประเมินก่อนผ่าตัด และพิจารณาให้มีผู้ดูแลในโรงพยาบาลอย่างใกล้ชิด (1 ต่อ 1) รวมถึงดูแลป้องกันการกินอาหารมากเกินไป

ปัญหาทางจิตประสาท (Psychosis)

ผู้ป่วยโรคพาราเคอร์-วิลลี่มีความเสี่ยงสูงที่จะมีอาการทางจิต เช่น เห็นภาพหลอน หูแว่ว หรือมีพฤติกรรมที่เปลี่ยนไป โดยถูกกระตุ้นจากการเจ็บป่วยที่รุนแรง หรือความไม่พอใจที่ถูกบังคับให้ปรับเปลี่ยนกิจวัตรประจำวันของตนจากการที่ต้องนอนโรงพยาบาล

การแกะเกาแผล (Skin Picking)

ผู้ป่วยอาจแกะเกาบริเวณที่เจ็บ หรือรอยเย็บแผล ซึ่งอาจจะทำให้แผลผ่าตัดเกิดรอยแยก แผลหายช้า หรือเกิดแผลบริเวณที่แทงน้ำเกลือ หากจำเป็นอาจจะพิจารณาผูกมือ หรือให้ใส่ถุงมือไว้เพื่อป้องกันการแกะเกาแผล

ปัญหาในการควบคุมอุณหภูมิของร่างกาย (Temperature Instability)

มีอุณหภูมิต่ำหรือสูงผิดปกติโดยไม่มีอาการหรือสาเหตุอื่น ซึ่งอาจเกิดขึ้นในช่วงที่มีการเจ็บป่วยเล็กน้อยหรือรุนแรง หรือเกิดหลังการผ่าตัดที่มีการดมยาสลบ บางรายอาจไม่มีอาการใช้ทั้งๆ ที่ติดเชื้อรุนแรง

ปัญหาทางระบบทางเดินหายใจ (Respiratory Issues)

พบภาวะนอนกรนและภาวะหยุดหายใจขณะหลับจากการอุดกั้นทางเดินหายใจและจากความผิดปกติจากสมองได้บ่อย ผู้ป่วยจึงควรได้รับการตรวจประเมินปัญหาการนอนหลับเพื่อวางแผนการรักษา รวมถึงการปรับระดับ CPAP (ซีแพป) หรือ BiPAP (ไบแพป) หลังการผ่าตัดให้เหมาะสม ภาวะตัวอ่อนและกล้ามเนื้อหายใจไม่แข็งแรง ทำให้หายใจได้ไม่ลึกพอ และไอขับเสมหะออกเองได้ไม่แรงพอ จึงต้องระวังภาวะเสมหะกักค้างในปอดปละทางเดินหายใจ

ปัญหาเกี่ยวกับระบบหัวใจและหลอดเลือด (Cardiac Problems)

ปัญหาเกี่ยวกับการทำงานของหัวใจในผู้ป่วยพาราเดร-วิลลี มักเกิดจากหัวใจห้องขวาทำงานล้มเหลว ซึ่งเป็นผลจากปัญหาการหายใจแบบเรื้อรังและอ้วนมาเป็นเวลานาน อาจพบแขนขาบวมแบบกดไม่บุ๋ม (non-pitting edema) โดยไม่ใช่อาการของหัวใจล้มเหลว แต่เป็นจากการเคลื่อนไหร่น้ำและภาวะอ้วน ซึ่งจะช่วยให้ลดน้ำหนักและให้เดินหรือเคลื่อนไหร่น้อยๆ การให้ยาขับปัสสาวะไม่เกิดประโยชน์ในกรณีนี้ อนึ่ง อุบัติการณ์การเกิดหลอดเลือดเลี้ยงหัวใจตีตัน (coronary disease) พบได้น้อยในผู้ป่วยพาราเดร-วิลลีที่อ้วนเมื่อเทียบกับคนทั่วไปที่อ้วนพอๆ กัน

3.2 การดมยาสลบและการผ่าตัด (Anesthesia and Surgical Procedures)

คำแนะนำทั่วไป (General Recommendations)

ควรจัดตารางการผ่าตัดให้เป็นรายๆ แรกของวัน เพื่อลดช่วงเวลาที่ให้งดน้ำงดอาหาร และยังช่วยป้องกันไม่ให้ผู้ป่วยเครียด หรืออาจเกิดพฤติกรรมไวอาวยและเสาะหาอาหารได้

ยาระับความรู้สึกตัว และยาที่มีฤทธิ์กดระบบประสาท (Anesthesia and Narcotic Sensitivity)

ผู้ป่วยพาราเดร-วิลลีอาจจะแสดงอาการไม่พึงประสงค์จากการใช้ยาต่างๆ ที่ได้ยาถูกต้องตามมาตรฐานแล้ว ดังนั้น จึงควรระมัดระวังเป็นพิเศษ โดยเฉพาะอย่างยิ่งในการใช้ยาที่มีฤทธิ์กดประสาทและยาระับความรู้สึกตัว รวมถึงยาดมสลบ ซึ่งอาจทำให้ผู้ป่วยหลับนานมากกว่าคนทั่วไป จึงควรหลีกเลี่ยงการใช้ยาเหล่านี้ในกรณีเป็นผู้ป่วยนอก (รวมถึงการให้ยานอนหลับเพื่อทำฟัน) แนะนำให้นอนโรงพยาบาลและใช้ยาดมสลบและดูแลทางเดินหายใจอย่างใกล้ชิดแบบผู้ป่วยในจะปลอดภัยกว่า กรณีหากผู้ป่วยใช้ยาทางจิตเวชร่วมด้วยต้องระวังปฏิกริยาระหว่างกันของยา ซึ่งส่งผลให้ยาออกฤทธิ์สั้นลงหรือยาวนานขึ้นได้ เนื่องจากยาที่กดระบบประสาทมักเป็นยาในกลุ่มมอร์ฟิน (narcotics) ซึ่งมีผลข้างเคียงคือทำให้กระเพาะอาหารและลำไส้บีบตัวช้าลงในขณะที่ผู้ป่วยพาราเดร-วิลลี มักมีการบีบตัวของทางเดินอาหารน้อยกว่าปกติอยู่แล้ว อาจทำให้ท้องอืดอยู่นานกว่าปกติ จึงควรใช้ยาในขนาดที่ต่ำที่สุดเท่าที่จะเป็นไปได้ เพื่อให้ได้ผลตามที่ต้องการแต่มีผลข้างเคียงน้อยที่สุด

การช่วยหายใจและการใส่ท่อช่วยหายใจ (Airway Access)

ผู้ป่วยพาราเดรอร์-วิลลีมักมีทางเดินหายใจแคบ เพดานปากสูง และอ้วน อาจทำให้การใส่ท่อช่วยหายใจเป็นไปได้ยากขึ้น นอกจากนี้การช่วยหายใจด้วยการบีบออกซิเจนผ่านหน้ากาก (bag-mask ventilation) ก็ทำได้ยากเพราะผู้ป่วยอ้วนจึงมักมีแรงต้านทางทางเดินหายใจมากกว่าปกติ รวมถึงความยืดหยุ่นของปอดและทางเดินหายใจต่ำกว่าปกติ ดังนั้นไม่ควรให้ยาระงับความรู้สึกตัวแบบผู้ป่วยนอกซึ่งมีความเสี่ยงต่อการต้องช่วยหายใจ แต่แนะนำให้นอนโรงพยาบาลและวางแผนการให้ยาระงับความรู้สึกแบบผู้ป่วยในจะปลอดภัยกว่า

ความผิดปกติของน้ำลาย (Saliva Abnormalities)

ผู้ป่วยพาราเดรอร์-วิลลีมักมีน้ำลายน้อยและเหนียวข้น ทำให้การดูแลทางเดินหายใจ การดูดเสมหะ การใส่ท่อช่วยหายใจ ทำได้ยากกว่าทั่วไป น้ำลายน้อยและเหนียวยังทำให้ฟันผุง่ายอีกด้วย ทั้งนี้ น้ำลายที่เหนียวข้นไม่ใช่สัญญาณของอาการขาดน้ำในผู้ป่วยพาราเดรอร์-วิลลี

ข้อควรระวังในการทำหัตถการในช่องปากและคอ (Oro-Pharyngeal Surgical Concerns)

ปัจจุบันมีผู้ป่วยพาราเดรอร์-วิลลีจำนวนมากขึ้นที่ต้องได้รับการตรวจการนอนหลับ หรือผ่าตัดต่อมทอนซิล การใส่ท่อช่วยหายใจและวางยาสลบ แพทย์ที่ดูแลจึงควรระมัดระวังภาวะแทรกซ้อนที่สามารถเกิดขึ้นได้ เช่น การบาดเจ็บของช่องปากและคอกอหอย หรือปอด เนื่องจากผู้ป่วยมักมีทางเดินหายใจแคบกว่าทั่วไป หรืออาจมีความผิดปกติของกล่องเสียง หลอดลม และภาวะตัวอ่อน บวม และกระดูกสันหลังคด เป็นต้น

3.3 การดูแลผู้ป่วยหลังการผ่าตัด (Post-Operative Period)

คำแนะนำทั่วไป (General Recommendations)

ผู้ป่วยโรคพาราเดรอร์-วิลลีที่ได้รับยาระงับความรู้สึกหรือการดมยาสลบควรได้รับการพักผ่อนในโรงพยาบาล เพื่อเฝ้าดูอาการ ติดตามชีพจรและออกซิเจนในเลือดเป็นเวลาอย่างน้อย 24 ชั่วโมง หลีกเลี่ยงการใช้ยาแก้ปวดกลุ่มที่มีฤทธิ์กดระบบประสาทหรือใช้ให้น้อยที่สุดเท่าที่เป็นไปได้ จัดคนเฝ้า 1 ต่อ 1 และระวังไม่ให้ผู้ป่วยแอบกินอาหารมากผิดปกติ พึงระวังว่าผู้ป่วยอาจการควบคุมอุณหภูมิร่างกายผิดปกติได้ จึงอาจจะไม่มีไข้แม้ว่าจะมีการติดเชื้อก็ตาม ผู้ป่วยมีความเสี่ยงต่อการเกิดลิ่มเลือดที่หลอดเลือดดำใหญ่ (deep vein thrombosis) และลิ่มเลือดอุดตันในปอด ซึ่งส่วนหนึ่งสืบเนื่องจากผู้ป่วยมีการเคลื่อนไหวน้อยและภาวะอ้วน จึงควรเฝ้าระวังภาวะแทรกซ้อนนี้ในผู้ป่วยพาราเดรอร์-วิลลีที่อ้วนทุกราย และอย่าจำกัดการเคลื่อนไหวหรือปล่อยให้ผู้ป่วยต้องนอนพักบนเตียงอยู่นานวันเกินไป

ข้อควรพิจารณาเกี่ยวกับระบบทางเดินหายใจ (Respiratory Considerations)

ควรใช้ผลการประเมินการทำหน้าที่ของปอดและทางเดินหายใจช่วงก่อนการผ่าตัด เป็นแนวทางในการปรับ CPAP หรือ BIPAP ทำกายภาพบำบัดทรวงอกเพื่อป้องกันภาวะปอดแฟบและการติดเชื้อที่ปอดหลังการผ่าตัด

ความไวต่อความรู้สึกเจ็บปวดและยาที่มีฤทธิ์เสพติด (Pain Insensitivity and Narcotics)

ผู้ป่วยทนความเจ็บปวดได้มากกว่าคนทั่วไป ทำให้วินิจฉัยภาวะบางอย่างได้ช้ากว่าที่ควร เช่น การติดเชื้อ เจ็บแผล ผู้ป่วยอาจไม่บ่นเจ็บเลย แต่อาจมีอาการหายใจเร็วหรือหัวใจเต้นเร็วกว่าปกติเมื่อเทียบกับก่อนผ่าตัด อีกทั้งอาจระบุตำแหน่งที่เจ็บปวดได้ไม่ชัดเจน แพทย์และผู้ดูแลจึงจำเป็นต้องสังเกตอาการและตรวจร่างกายให้ละเอียดเพื่อช่วยในการวินิจฉัย หากจำเป็นต้องให้ยาแก้ปวดก็สามารถใช้ยาขนาดต่ำได้ สำหรับรายที่ต้องใช้ยาแก้ปวดกลุ่มโอปิออยด์ (Opioid) อาจพิจารณาใช้ยา Methylalntrexone ซึ่งจะมีผลข้างเคียงต่อการบีบตัวของลำไส้ หรือห้อยอิดน้อยกว่ายาตัวอื่น

ปัญหาทางระบบทางเดินอาหาร (Gastrointestinal Issues)

ภาวะลำไส้บีบตัวน้อยและท้องอืดพบได้บ่อยและมักจะเป็นอยู่นานในผู้ป่วยพาราเดอร์-วิลลีหลังการผ่าตัด หากแพทย์เห็นว่าให้เริ่มกินทางปากได้ อาจให้จิบน้ำหรืออาหารเหลวใส (clear liquid) หลังการผ่าตัด แต่ควรชลอการให้กินอาหารหยาบออกไปจนกว่าจะมีสัญญาณการฟื้นตัวของระบบทางเดินอาหาร เช่น มีผายลมหรืออุจจาระแล้ว อย่าเพิ่งให้กินเพียงเพราะผู้ป่วยบอกว่าหิวแล้วหรือพร้อมจะกินได้แล้ว อีกวิธีหนึ่งที่อาจทดลองใช้ได้ คือ ในเด็กโตหรือผู้ใหญ่อาจให้กินน้ำหรืออาหารเหลวใสปริมาณ 2 ออนซ์ทุก 4 ชั่วโมง หากผู้ป่วยสามารถรับประทานได้ อาจเพิ่มปริมาณเป็น 4 ออนซ์ทุก 4 ชั่วโมง การถ่ายภาพรังสีช่องท้องวันละครั้งอาจช่วยให้เห็นลักษณะของแกสในทางเดินอาหารว่ากลับมาปกติหรือดีพอที่จะให้เริ่มอาหารอ่อน (soft diet) หรือไม่ หากยังพบลำไส้บีบตัวยังไม่ดีพอก็ควรงดการให้กินอาหาร

การแกะเกาแผล (Skin Picking)

ผู้ป่วยอาจแกะเกาบริเวณที่เจ็บ หรือรอยเย็บแผล ซึ่งอาจจะทำให้แผลผ่าตัดเกิดรอยแยก แผลหายช้า หรือเกิดแผลบริเวณที่แทงน้ำเกลือ หากจำเป็นอาจจะพิจารณาผูกมือ หรือใส่ถุงมือไว้เพื่อป้องกันการแกะเกาแผล ผู้ป่วยบางรายไม่เคยมีการหยิกแกะผิวหนังมาก่อน แต่มาเริ่มเป็นครั้งแรกหลังผ่าตัดก็อาจเป็นไปได้เนื่องจากมีภาวะเครียด

ภาวะที่มีกล้ามเนื้อแขนขาอ่อนแรง (Hypotonia Consequences)

ภาวะตัวอ่อนและกล้ามเนื้อหายใจไม่แข็งแรงทำให้หายใจได้ไม่ลึกพอ และไอขับเสมหะออกเองได้ไม่แรงพอ จึงต้องระวังภาวะเสมหะคั่งค้างในปอดปละทางเดินหายใจ และการฟื้นตัวทั่วไปอาจช้ากว่าคนปกติ

ภาวะลิ่มเลือดอุดตันในปอด (Pulmonary Embolism)

ผู้ป่วยมีความเสี่ยงต่อการเกิดลิ่มเลือดที่หลอดเลือดดำใหญ่ (deep vein thrombosis) และลิ่มเลือดอุดตันในปอด ซึ่งส่วนหนึ่งสืบเนื่องจากผู้ป่วยมีการเคลื่อนไหวน้อยและภาวะอ้วน จึงควรเฝ้าระวังภาวะแทรกซ้อนนี้ในผู้ป่วยพราเคอร์-วิลลีที่อ้วนทุกราย และอย่าจำกัดการเคลื่อนไหวหรือปล่อยให้ผู้ป่วยต้องนอนพักบนเตียงอยู่นานวันเกินไป

ปัญหาทางระบบกระดูกและข้อ (Orthopedic Concerns)

ปัญหาเกี่ยวกับสะโพกเคลื่อน กระดูกสันหลังคด กระดูกพรุน กระดูกหัก เป็นภาวะที่พบได้บ่อยในผู้ป่วยพราเคอร์-วิลลี และบ่อยครั้งอาจถูกละเลยและไม่ได้รับการวินิจฉัยมาก่อน ผู้ดูแลอาจสังเกตเห็นขาผิดรูปหรือความยาวขาไม่เท่ากัน การกรักษาระยะเหล่านี้อาจซับซ้อนและยากกว่าผู้ป่วยทั่วไป จึงควรอยู่ในความดูแลของแพทย์เฉพาะทาง

ปัญหาพฤติกรรมและทางจิตเวช (Behavioral Disorder and Psychosis)

ผู้ป่วยพราเคอร์-วิลลี มีความเสี่ยงสูงที่จะมีอาการทางจิต อาจระเบิดอารมณ์โกรธอย่างรุนแรง หงุดหงิด ย้ำคิดย้ำทำ พูดซ้ำๆ หรืออาจมีอาการทางจิตเวชกำเริบได้ โดยเฉพาะอย่างยิ่งเมื่ออยู่ในภาวะเครียดจากการผ่าตัดหรือนอนโรงพยาบาล หากพบว่าผู้ป่วยเห็นภาพหลอน หูแว่ว กระวนกระวาย สับสน หรือมีพฤติกรรมที่เปลี่ยนไปจากเดิม ควรรีบปรึกษาจิตแพทย์

ข้อสรุปเกี่ยวกับการดูแลผู้ป่วยหลังผ่าตัด (Summary of Post-Operative Management)

ผู้ป่วยโรคพราเคอร์-วิลลีอาจจะมีอาการที่แย่ลงหลังจากการผ่าตัด เนื่องจากปัจจัยต่อไปนี้

- มีการตอบสนองไม่ปกติต่อภาวะการขาดออกซิเจน และภาวะที่มีก๊าซคาร์บอนไดออกไซด์คั่ง
- ภาวะหยุดหายใจขณะหลับจากการอุดกั้นทางเดินหายใจ และ/หรือจากความผิดปกติจากสมอง ที่ไม่ได้รับการรักษา
- กล้ามเนื้ออ่อนแรง
- ช่องคอหอยแคบ
- สารคัดหลั่งเหนียวข้น

- ภาวะอ้วน
- กระดูกสันหลังคดที่ทำให้สมรรถภาพการทำงานของปอดลดลง
- การตอบสนองมากผิดปกติต่ออาระงับความรู้สึก ซึ่งอาจทำให้หลับยาวนานกว่าปกติ
- เกิดการสำลักได้ง่าย
- ทนความเจ็บปวดได้มากกว่าคนทั่วไป ทำให้วินิจฉัยภาวะบางอย่างได้ช้ากว่าที่ควร เช่น การติดเชื้อ แผล มีปัญหา
- ปัญหาอื่นๆที่อาจเกิดจากการดูแลก่อนและหลังการผ่าตัด เช่น แอบกินอาหารมากกว่าปกติ รับประทานอาหารและลำไส้บีบตัวช้ากว่าปกติ ทำให้ท้องอืด การแกะแผลซึ่งทำให้เสี่ยงต่อการติดเชื้อและแผลหายช้า ความผิดปกติในการควบคุมอุณหภูมิของร่างกาย และอาจจะไม่มีไข้ถึงแม้มีการติดเชื้อเกิดขึ้น ภาวะพร่องฮอร์โมนต่อมหมวกไต เป็นต้น

ดังนั้นจึงแนะนำให้ดูแลผู้ป่วย ดังนี้

- ผู้ป่วยโรคพราเคอร์-วิลลีที่จะได้รับยาระงับความรู้สึกและการดมยาสลบควรรับไว้เป็นผู้ป่วยนอนโรงพยาบาลแบบ ชำมกิ้น เพื่อสังเกตภาวะแทรกซ้อนอย่างใกล้ชิด โดยเฉพาะอย่างยิ่งทารกและเด็กเล็ก
- เฝ้าระวังด้านการหายใจ ตรวจวัดระดับออกซิเจนอย่างต่อเนื่องในช่วง 24 ชั่วโมง หลังผ่าตัด
- ใช้ยาแก้ปวดและยาที่มีฤทธิ์กดระบบจิตประสาทอย่างระมัดระวัง
- ประเมินการบีบตัวของกระเพาะอาหารและลำไส้ให้ดีพอก่อนจะเริ่มให้กินอาหารทางปากได้หลังผ่าตัด โดยอาจเอกซเรย์ช่องท้องร่วมด้วยตามความเหมาะสม
- ควรจัดการการผ่าตัดให้เป็นช่วงเช้าของวัน เพื่อลดเวลางดน้ำและอาหารของผู้ป่วย และเพื่อป้องกันไม่ให้ผู้ป่วยเครียดและเสาะหาอาหาร
- จัดพยาบาลหรือผู้ช่วยดูแลผู้ป่วยแบบตัวต่อตัว เพื่อป้องกันกินอาหารมากเกินไป และการสั่งอาหารที่ไม่เหมาะสมในโรงพยาบาล
- เฝ้าระวังการแกะแผลผ่าตัด ทำความสะอาดแผลบ่อยขึ้นตามความจำเป็น ปิดแผลให้มิดชิดเพื่อป้องกันแกะแผลง่าย อาจมีคนเฝ้าตลอดเวลาเพื่อป้องกันการแกะแผล และเฝ้าระวังการติดเชื้อที่แผลอย่างใกล้ชิด
- ควรดูดเสมหะเพื่อป้องกันภาวะปอดแฟบและการติดเชื้อที่ปอดหลังการผ่าตัด
- พิจารณาการป้องกันภาวะแทรกซ้อนลิ่มเลือดอุดตันในหลอดเลือดดำใหญ่และเส้นเลือดที่ไปปอด เนื่องจากผู้ป่วยมีภาวะตัวอ่อนและอ้วนซึ่งเพิ่มความเสี่ยงในการเกิดภาวะแทรกซ้อนดังกล่าว

4. การประเมินและการรักษาประเด็นพิเศษที่พบในผู้ป่วยโรคพราเดอร์-วิลลี (Evaluation and Treatment of Special Issues)

4.1 ภาวะผนังกระเพาะอาหารตายเน่าและแตก (Risk of Stomach Necrosis and Rupture)

ซึ่งเป็นเหตุให้เสียชีวิตจากการเสียเลือดและการติดเชื้อในกระแสเลือดได้

อาการแสดงของภาวะผนังกระเพาะอาหารตายเน่าและแตก

- อาเจียนมากผิดปกติ อาจมีอาการเบื่ออาหาร หรือซึมลงร่วมด้วย
- ปวดท้องมากผิดปกติ แต่อาจระบุตำแหน่งไม่ได้ชัดเจน
- ตรวจร่างกายทางหน้าท้อง อาจไม่พบลักษณะที่บ่งชี้เยื่อช่องท้องอักเสบ (peritoneal signs)
- มีอาการท้องอืด มีลมเพิ่มผิดปกติในกระเพาะอาหาร หรือกระเพาะขยายตัวมากผิดปกติ
- อาจจะมีหรือไม่มีไข้
- อาจตรวจพบเลือดในอุจจาระ

ประวัติที่อาจทำให้สงสัยภาวะผนังกระเพาะอาหารตายเน่าและแตก

- ประวัติการกินไม่หยุดและกินมากเป็นพิเศษในรอบสัปดาห์ที่ผ่านมา ซึ่งมักเกิดขึ้นในช่วงวันหยุดยาว หรือวันหยุดเทศกาล หรือเป็นช่วงที่การกำกับดูแลปริมาณอาหารที่กินหละหลวมไป ภาวะนี้พบได้ในผู้ป่วยไม่ว่าจะอ้วนหรือผอม
- เคยมีประวัติท้องอืดบ่อย
- มีประวัติน้ำหนักลดลงอย่างรวดเร็วในรายที่อ้วนมาก่อน ซึ่งอาจทำให้ผนังกระเพาะอาหารบางลง

4.2 ท้องผูก

จากการศึกษาวิจัยพบว่าร้อยละ 40 ของผู้ใหญ่พราเดอร์-วิลลี มีอาการและอาการแสดงที่เข้าได้กับเกณฑ์วินิจฉัยท้องผูก แต่จากการสอบถามผู้ป่วย จะมีเพียงร้อยละ 20 เท่านั้นที่บอกว่าตนเองมีท้องผูก การรักษาภาวะท้องผูกแบบผู้ป่วยทั่วไปอาจไม่ได้ผลในผู้ป่วยพราเดอร์-วิลลีเนื่องจากผู้ป่วยพราเดอร์-วิลลีมักจะกินน้ำน้อย เคลื่อนไหวน้อย และลำไส้บีบตัวช้ากว่าปกติ การให้กินน้ำปริมาณมากทางปากก็อาจทำให้เกิดปัญหาตามมาได้เช่นกัน เช่น ผนังลำไส้ใหญ่ เน่าทะลุ ควรส่งเอกซเรย์ช่องท้องประกอบการวางแผนและติดตามการรักษา และตรวจกันหรือสวนอุจจาระร่วมด้วย

ผู้ป่วยพาราเดอร์-วิลลีที่มีอาการท้องผูกและได้รับยาเกินขนาดได้ใส่ประคบที่มีส่วนผสมของโพลีเอทิลีนไกลคอล (polyethylene glycol) ควรได้รับการดูแลอย่างใกล้ชิดว่ามีอาการท้องอืดหรือไม่ ควรหลีกเลี่ยงการใช้ยาระบายที่มีรสชาติดหวาน เช่น แลคทูโลส หรือการเตรียมมะขามแขกหรือโกแลต (senna) กรณีให้การรักษาท้องผูกด้วยวิธีมาตรฐานแล้วยังไม่ตอบสนอง หรือมีอาการปวดท้อง หรือท้องอืดมากขึ้นอีก ควรส่งปรึกษาผู้เชี่ยวชาญทางระบบเดินอาหารและศัลยกรรมฉุกเฉิน

4.3 ความผิดปกติของการหายใจที่เกี่ยวข้องกับการนอนหลับ (Breathing Abnormalities Associated with Sleep)

ปัญหาเกี่ยวกับการนอนหลับและการหายใจผิดปกติ เป็นปัญหาที่พบได้บ่อยในผู้ป่วยโรคพาราเดอร์-วิลลี โดยจะพบภาวะหยุดหายใจขณะหลับจากการอุดกั้นทางเดินหายใจ และ/หรือจากความผิดปกติจากสมอง ภาวะนอนหลับยาก ตื่นกลางคืนบ่อยและตื่นนานกว่าจะหลับต่อได้ ซึ่งปัญหาการนอนเหล่านี้อาจจะถูกมองข้าม เนื่องจากอาการแสดงไม่เด่นชัด ต่างจาก การนอนกรนที่ถูกสังเกตเห็นได้ง่ายกว่า

ปัจจัยที่เพิ่มความเสี่ยงของปัญหาการหายใจ ได้แก่ อายุน้อย ตัวอ่อนมาก ทางเดินหายใจแคบ เคยมีประวัติปัญหาทางระบบทางเดินหายใจที่รุนแรงมาก่อน เช่น ภาวะการหายใจล้มเหลว หายใจไม่เพียงพอร่วมกับขาดออกซิเจน หอบ เป็นต้น

เนื่องจากมีรายงานการเสียชีวิตในผู้ป่วยโรคพาราเดอร์-วิลลีที่กำลังรักษาด้วยโกรทฮอร์โมน (GH) ซึ่งสันนิษฐานว่าโกรทฮอร์โมนอาจทำให้เนื้อเยื่อในหลอดลมทางเดินหายใจส่วนบนเพิ่มจำนวนขึ้น ซึ่งอาจทำให้ภาวะอุดกั้นทางเดินหายใจส่วนบนรุนแรงมากขึ้น อย่างไรก็ตามขณะนี้ยังไม่มีหลักฐานที่ชัดเจนว่าโกรทฮอร์โมนเป็นสาเหตุจริง แต่เพื่อเป็นการระมัดระวังไว้ก่อน คณะผู้เชี่ยวชาญพาราเดอร์-วิลลี สหรัฐอเมริกา จึงกำหนดคำแนะนำให้ผู้ป่วยตรวจการนอนหลับ ดังนี้

1. ผู้ป่วยพาราเดอร์-วิลลีทุกราย ควรได้ตรวจการนอนหลับหรือโพลีโซมโนแกรมอย่างละเอียด ซึ่งรวมถึงการวัดความอิ่มตัวของออกซิเจนและคาร์บอนไดออกไซด์ในเลือด
2. ปัจจัยเสี่ยง ที่ควรนัดตรวจการนอนหลับหรือโพลีโซมโนแกรมให้เร็วขึ้น ได้แก่
 - โรคอ้วนขั้นรุนแรง – น้ำหนักเกิน 200% ของน้ำหนักตัวที่ควรจะเป็น
 - มีประวัติอาการทางเดินหายใจเรื้อรัง หรือมีโรคหอบ
 - มีประวัติการนอนกรน หยุดหายใจขณะหลับ หรือตื่นนอนบ่อย
 - มีประวัติง่วงนอนในตอนกลางวันมากกว่าคนทั่วไป หรืออาการนี้เป็นมาากขึ้นกว่าเดิม
 - ก่อนการผ่าตัดใหญ่ รวมถึงก่อนการตัดต่อมทอนซิลและต่อมอะดีนอยด์
 - ก่อนทำหัตถการ การทำรังสีวินิจฉัยต่างๆ และทำฟัน

- ก่อนเริ่มการรักษาด้วยโกรทฮอร์โมน หรือกำลังได้รับโกรทฮอร์โมนอยู่แต่ไม่เคยตรวจการนอนหลับมาก่อน ทั้งนี้ไม่จำเป็นต้องหยุดโกรทฮอร์โมนก่อนตรวจการนอนหลับ

ทั้งนี้ หากผลตรวจการนอนหลับพบความผิดปกติ ผู้ป่วยควรได้รับการดูแลรักษาอย่างต่อเนื่องกับผู้เชี่ยวชาญด้านเวชศาสตร์การนอนหลับ

นอกเหนือจากการกินอาหารที่จำกัดแคลอรี เพื่อควบคุมน้ำหนักให้อยู่ในเกณฑ์ที่เหมาะสมแล้ว ยังมีคำแนะนำเกี่ยวกับการดูแลด้านอื่นๆ ได้แก่

- การใช้อุปกรณ์แรงดันบวกช่วยการหายใจ เช่น ซีแพป (CPAP) หรือ บิแพป (BiPAP)
- ให้ออกซิเจนตามความจำเป็นอย่างระมัดระวัง เนื่องจากผู้ป่วยโรคพราเดอร์-วิลลีบางรายอาจมีภาวะขาดออกซิเจนอยู่เล็กน้อยซึ่งเป็นตัวช่วยกระตุ้นการหายใจ หากให้ออกซิเจนมากเกินไปอาจจะทำให้ไม่มีภาวะขาดออกซิเจน และขาดการกระตุ้นการหายใจ ซึ่งจะเป็นอันตรายอย่างยิ่งในช่วงหลับตอนกลางคืน.
- บางครั้งจำเป็นต้องมีการบำบัดเพื่อปรับเปลี่ยนพฤติกรรมเพื่อให้สามารถใช้ CPAP หรือ BiPAP ได้
- ในบางรายที่มีปัญหาพฤติกรรม อาจต้องใช้ยาควบคุมพฤติกรรมเพื่อให้ผู้ป่วยให้ความร่วมมือในการรักษา
- กรณีพบผลตรวจการนอนหลับผิดปกติในผู้ป่วยที่อ้วนระดับรุนแรง (มากกว่า 200% ของน้ำหนักที่ควรจะเป็น) สิ่งที่ทำเป็นอันดับแรก คือ การลดน้ำหนัก ควบคุมอาหาร และเพิ่มการออกกำลังกาย (ไม่แนะนำการผ่าตัดกระเพาะอาหารเป็นทางเลือกแรก)
 - หากจะมีนัดผ่าตัด ควรแจ้งให้ศัลยแพทย์และวิสัญญีแพทย์ (แพทย์ดมยา) ทราบเกี่ยวกับข้อควรระวังเป็นพิเศษในผู้ป่วยพราเดอร์-วิลลี
 - ควรหลีกเลี่ยงการผ่าตัดเจาะคอใส่ท่อทางเดินหายใจที่หลอดลม (Tracheostomy) ในผู้ป่วยพราเดอร์-วิลลี เนื่องจากปัญหาการหายใจของผู้ป่วยเหล่านี้มักเป็นจากแรงหายใจน้อยและหายใจเข้าได้ไม่ลึกพอ (hypoventilation) ไม่ได้เป็นจากท่อหลอดลมตีบแคบ นอกจากนี้ผู้ป่วยอาจจะแคะแคะแผลหรือดึงบริเวณแผลผ่าตัดและท่อทางเดินหายใจ ซึ่งอาจทำให้เกิดอันตรายรุนแรงได้
 - แนะนำตรวจการนอนหลับก่อนเริ่มการรักษาด้วยโกรทฮอร์โมน หลังได้รับโกรทฮอร์โมน 6-8 สัปดาห์ และต่ออีกทุกปี เพื่อประเมินการเปลี่ยนแปลง

4.4 ความผิดปกติของระบบต่อมไร้ท่อ

ความผิดปกติของสมองส่วนไฮโปทาลามัส ส่งผลให้เกิดความผิดปกติของฮอร์โมนหลายประการ ดังนี้

- **ภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมน** พบภาวะขาดฮอร์โมนกระตุ้นต่อมไทรอยด์ ((TSH, thyroid stimulating hormone deficiency) ได้บ่อยถึงร้อยละ 20-30 ของผู้ป่วยพาราไคลร์-วิลลี ซึ่งอาจไม่เคยถูกวินิจฉัยมาก่อนการผ่าตัด อย่างไรก็ตามไม่ควรให้ยาฮอร์โมนไทรอยด์ (Levothyroxine) จนกว่าจะได้ตรวจยืนยันว่ามีภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนจริง ทั้งนี้ตรวจเลือดจะพบระดับฮอร์โมน TSH, T4 และ FT4 ต่ำในกรณีปัญหาที่ไฮโปทาลามัส (central hypothyroidism) ในขณะที่จะพบ TSH สูงในกรณี ปัญหาที่ต่อมไทรอยด์ (primary hypothyroidism) ผู้ป่วยควรได้รับการตรวจหน้าที่ของฮอร์โมนไทรอยด์ครบทั้งสามชนิดตอนเมื่อแรกเกิด หรืออย่างช้าภายในอายุ 3 เดือนแรก จากนั้นตรวจซ้ำอีกปีละครั้งเป็นอย่างน้อย

- **ภาวะขาดโกรทฮอร์โมน** โดยผู้ป่วยโรคพาราไคลร์-วิลลีมักจะมีภาวะขาดโกรทฮอร์โมน ปัจจุบันจึงแนะนำให้รักษาตั้งแต่อายุน้อยตั้งแต่อายุหนึ่งเดือนขึ้นไป เพื่อช่วยเพิ่มมวลกล้ามเนื้อและการเจริญเติบโต ขนาดยาที่แนะนำคือ 0.18-0.24 มก./กก. ของน้ำหนักตัวที่ควรจะเป็นและฉีดทุกวัน โดยแนะนำให้ขนาดต่ำสุดในเด็กทารกช่วงขวบปีแรก และควรเลือกโกรทฮอร์โมนที่ปราศจากเบนซิลแอลกอฮอล์ เช่น Genotropin Miniquick เป็นตัวเลือกแรกในทารกช่วงอายุ 6 เดือนแรก ระหว่างการรักษาด้วยโกรทฮอร์โมนควรตรวจติดตามอายุกระดูก ระดับการเจริญเติบโต ระดับพลาสมา IGF-1 และ IGFBP3 ระดับน้ำตาลในเลือด และฮีโมโกลบินเอวันซี (HbA1C) อินซูลิน และการทำงานของต่อมไทรอยด์เป็นระยะๆ

- โดยทั่วไปแล้ว การรักษาด้วยโกรทฮอร์โมนถือว่ามีความปลอดภัยสูงในเด็กและวัยรุ่น อย่างไรก็ตามอาจพบภาวะแทรกซ้อนความดันในกะโหลกศีรษะสูงได้ในผู้ป่วยบางราย ซึ่งถ้าจะเกิดขึ้นมักพบเกิดขึ้นในช่วง 3-12 สัปดาห์แรกหลังจากเริ่มการรักษา ทั้งนี้ อาการแสดงได้แก่ ปวดศีรษะ จอประสาทตาบวม (papilledema) ร่วมด้วย ซึ่งหากพบภาวะแทรกซ้อนนี้ สามารถแก้ไขได้โดยการหยุดโกรทฮอร์โมนชั่วคราวจนอาการดีขึ้นหรือกลับเป็นปกติแล้ว จึงเริ่มการรักษาใหม่ได้ โดยแนะนำให้เริ่มต้นด้วยขนาดต่ำ แล้วเพิ่มขนาดขึ้นทีละเล็กละน้อย แนะนำตรวจการนอนหลับก่อนเริ่มการรักษาด้วยโกรทฮอร์โมน หลังได้รับโกรทฮอร์โมน 6-8 สัปดาห์และต่ออีกทุกปี เพื่อประเมินการเปลี่ยนแปลง อนึ่ง ภาวะหลังคด (scoliosis) ไม่เป็นข้อห้ามใช้โกรทฮอร์โมน

- แม้ว่าโดยทั่วไปแล้ว จะยุติการรักษาด้วยโกรทฮอร์โมนเมื่อกระดูกเจริญโตเต็มที่แล้ว ก็คืออายุประมาณ 14.5 ปี ในเด็กหญิง และ 16.5 ปี ในเด็กชาย แต่ผู้เชี่ยวชาญส่วนใหญ่มีความเห็นว่าโกรทฮอร์โมนยังมีประโยชน์ตลอดชีวิตต่อผู้ป่วยผู้ใหญ่ แต่ควรมีการทดสอบการกระตุ้นโกรทฮอร์โมนก่อนให้ยาต่อเนื่องในวัยผู้ใหญ่ หากพบภาวะขาดโกรทฮอร์โมนจึงพิจารณาให้การรักษา โดยใช้ขนาดน้อยกว่าในเด็ก คือ 0.2 ถึง 1.2 มก. ต่อวัน เท่านั้น ทั้งนี้ผลข้างเคียงที่พบบ่อยคืออาการบวม น้ำที่ขา ซึ่งแนะนำให้ปรับลดขนาดยาลง อาการบวมก็มักจะหายไปได้ หลังเริ่มรักษาด้วยโกรทฮอร์โมนในผู้ใหญ่ ควรตรวจความหนาแน่นของกระดูก (bone mineral density) ระดับพลาสมา IGF-1 และ IGFBP3 ระดับน้ำตาลในเลือด และฮีโมโกลบินเอวันซี (HbA1C) อินซูลิน และการทำงานของต่อมไทรอยด์เป็นระยะๆ

- **ภาวะฮอร์โมนเพศต่ำ** พบได้ในผู้ป่วยทั้งเพศชายและเพศหญิง โดยส่วนใหญ่เกิดจากมีความผิดปกติของไฮโปทาลามัสทำให้มีการผลิตฮอร์โมน LH / FSH ต่ำกว่าปกติต่ำ ซึ่งฮอร์โมนดังกล่าวมีหน้าที่กระตุ้นการทำงานของต่อมเพศ (รังไข่ และอัณฑะ) แต่อาจพบผู้ป่วยบางรายเกิดจากความผิดปกติของต่อมเพศเอง
- **ภาวะอัณฑะไม่ลงถุงอัณฑะ (cryptorchidism)** พบในผู้ป่วยเพศชายแทบทุกรายและตรวจพบได้ตั้งแต่แรกเกิด แนะนำให้รักษาด้วยการให้ฮอร์โมนเฮกซ์ซีจี (human chorionic gonadotropin, hCG) ซึ่งพบว่าได้ผลในประมาณร้อยละ 24 ของผู้ป่วย หากไม่ได้ผลจึงค่อยรักษาด้วยการผ่าตัดดึงอัณฑะลงมาในถุง การรักษาด้วยฮอร์โมนเฮกซ์ซีจีแต่ละครั้ง อาจให้ผลลัพธ์ที่ดีกว่าการรักษาซ้ำ คือ ถุงอัณฑะเจริญได้ดีกว่า ความยาวของอวัยวะเพศดีกว่า และแรงดึงตัวกล้ามเนื้อดีกว่า ซึ่งแรงดึงตัวกล้ามเนื้อที่ดีขึ้นอาจช่วยให้ผู้ป่วยควบคุมตัวเองดีพอและลดโอกาสที่ต้องไปผ่าตัดใส่สายให้อาหารทางกระเพาะ อีกทั้งยังช่วยทำให้การผ่าตัดขลิบหนังหุ้มปลายอวัยวะเพศ (circumcision) และการผ่าตัดผ่าตัดดึงอัณฑะลงมาในถุงทำได้ง่ายขึ้น
- **ภาวะขนบริเวณหัวหน่าวและ/หรือรักแร้ก่อนวัย** คือ ก่อนอายุ 8 ปีในเด็กผู้หญิง และ 9 ปีในเด็กผู้ชาย มักเป็นผลมาจากภาวะต่อมหมวกไตทำงานก่อนวัยอันควร (premature adrenarche) คือ ซึ่งไม่เป็นอันตราย แตกต่างจากภาวะเป็นหนุ่มเป็นสาวก่อนวัยที่จะพบขนาดอัณฑะที่ใหญ่ขึ้น (4 มล. ขึ้นไป) ในเด็กผู้ชาย หรือเต้านมโตในเด็กผู้หญิง ซึ่งภาวะเป็นหนุ่มเป็นสาวก่อนวัยควรต้องได้รับการปรึกษาแพทย์ต่อมไร้ท่อและรักษาตามความเหมาะสมต่อไป
- **การให้ฮอร์โมนเพศ การตั้งครรภ์ และการคุมกำเนิด**
 ปัจจุบันยังไม่มีข้อสรุปจากกลุ่มผู้เชี่ยวชาญเกี่ยวกับวิธีการรักษาที่เหมาะสมที่สุดในการให้ฮอร์โมนเพศในผู้ป่วยพราดอร์-วิลลี แต่พบว่าผู้เชี่ยวชาญส่วนใหญ่มักเริ่มให้การรักษาในเด็กผู้ชาย เมื่ออายุ 14 ปี ขึ้นไป โดยให้ฮอร์โมนเทสโทสเตอโรน ขนาด 25-50 มก. ฉีดเข้ากล้ามเนื้อทุก 28 วัน และพิจารณาปรับขนาดตามการเปลี่ยนแปลงของผู้ป่วยแต่ละรายตามความเหมาะสม นอกจากนี้ยังมีการรักษาด้วยการให้ฮอร์โมนเทสโทสเตอโรนในรูปแบบอื่นๆ เช่น แบบแผ่นแปะผิวหนัง แบบเจล หรือแบบฉีดเข้าในชั้นใต้ผิวหนังสัปดาห์ละครั้ง ทั้งนี้ควรเฝ้าติดตามผลข้างเคียงของการรักษาด้วยฮอร์โมนเทสโทสเตอโรน ที่สำคัญได้แก่ พฤติกรรมก้าวร้าว รุนแรง และหงุดหงิดง่าย
- ภาวะไม่มีประจำเดือน ประจำเดือนมาล่าช้ากว่าวัย หรือประจำเดือนมานาน ๆ ครั้ง หรือมาปริมาณน้อย (Oligomenorrhea or amenorrhea) เป็นภาวะที่มักพบในผู้ป่วยพราดอร์-วิลลีเพศหญิง โดยทั่วไปแนะนำให้เริ่มการรักษาเมื่ออายุประมาณ 12-13 ปี ด้วยการให้ฮอร์โมนเอสโตรเจนขนาดต่ำก่อนแล้วค่อย ๆ เพิ่มขนาดขึ้นทีละน้อย และเมื่อเริ่มมีรอบเดือนแล้วจึงอาจให้ยาเม็ดคุมกำเนิดร่วมด้วย
- ผู้ป่วยทั้งเพศหญิงและเพศชาย หากได้รับการรักษาด้วยฮอร์โมนเพศแล้ว ควรตรวจระดับฮอร์โมน LH, FSH และฮอร์โมนเพศ (เทสโทสเตอโรนหรือเอสโตรเจน) เพื่อติดตามการรักษาเป็นระยะ ๆ

แม้ว่าผู้ป่วยพาราเคอร์-วิลลีจะมีบุตรยากเนื่องจากต่อมเพศทำงานน้อยกว่าปกติ แต่มีรายงานผู้ป่วยพาราเคอร์-วิลลีเพศหญิงตั้งครรภ์ 6 ราย ดังนั้น จึงควรให้คำแนะนำแก่ผู้ป่วยและครอบครัว รวมถึงการคุมกำเนิดร่วมด้วย

ภาวะพร่องฮอร์โมนต่อมหมวกไต

ภาวะพร่องฮอร์โมนต่อมหมวกไต พบได้น้อยมากในผู้ป่วยพาราเคอร์-วิลลี คือพบในร้อยละ 0-14.3 ของผู้ป่วย แต่หากผู้ป่วยมีภาวะแทรกซ้อนนี้จริงก็อาจเป็นสาเหตุของการเสียชีวิตอย่างฉับพลันได้หากไม่ได้รับการรักษาทันที่ ดังนั้น จึงแนะนำให้ตรวจระดับคอติซอลพื้นฐานในตอนเช้า (8 ถึง 10 น.) หากพบว่าต่ำ ควรได้รับการตรวจซ้ำและตรวจเลือดเพิ่มเติมเพื่อยืนยันการวินิจฉัยต่อไป ทั้งนี้ให้พิจารณาอาการแสดงของผู้ป่วยประกอบด้วย

5. ลักษณะพันธุกรรมของกลุ่มอาการพราเดอร์-วิลลี (Genetic Basis of PWS)

กลุ่มอาการพราเดอร์-วิลลี มีสาเหตุจากความผิดปกติทางพันธุกรรม ซึ่งส่วนใหญ่เป็นแบบที่เกิดขึ้นใหม่ โดยบิดามารดาไม่ได้มีความผิดปกติของสารพันธุกรรมแต่อย่างใด โดยทั่วไปแล้วคนเรามีสารพันธุกรรมหรือโครโมโซมจำนวน 2 ชุด โดยชุดหนึ่งได้รับผ่านเซลล์สืบพันธุ์หรือสุจิของบิดา และอีกชุดหนึ่งได้รับผ่านเซลล์สืบพันธุ์หรือเซลล์ไข่ของมารดา และการแสดงออกหรือการทำงานของยีนนั้นจำเป็นต้องมาจากทั้งฝ่ายบิดาและมารดา แต่สำหรับโครโมโซม 15 มีความแตกต่างจากทั่วไปคือ ชิ้นส่วนบนแขนข้างยาวของโครโมโซม 15 ตำแหน่ง 15q11.2-q13 จะมีบางกลุ่มยีนแสดงออกต่อเมื่อเป็นยีนบนโครโมโซมที่มาจากฝ่ายบิดาเท่านั้น และมีบางกลุ่มยีนที่แสดงออกต่อเมื่อเป็นยีนบนโครโมโซมที่มาจากฝ่ายมารดาเท่านั้น กระบวนการที่ยีนแสดงออกโดยขึ้นกับว่าได้รับมาจากฝ่ายพ่อหรือแม่นี้ เรียกว่าจีโนมิกส์อิมพริ้นติง (genomic imprinting)

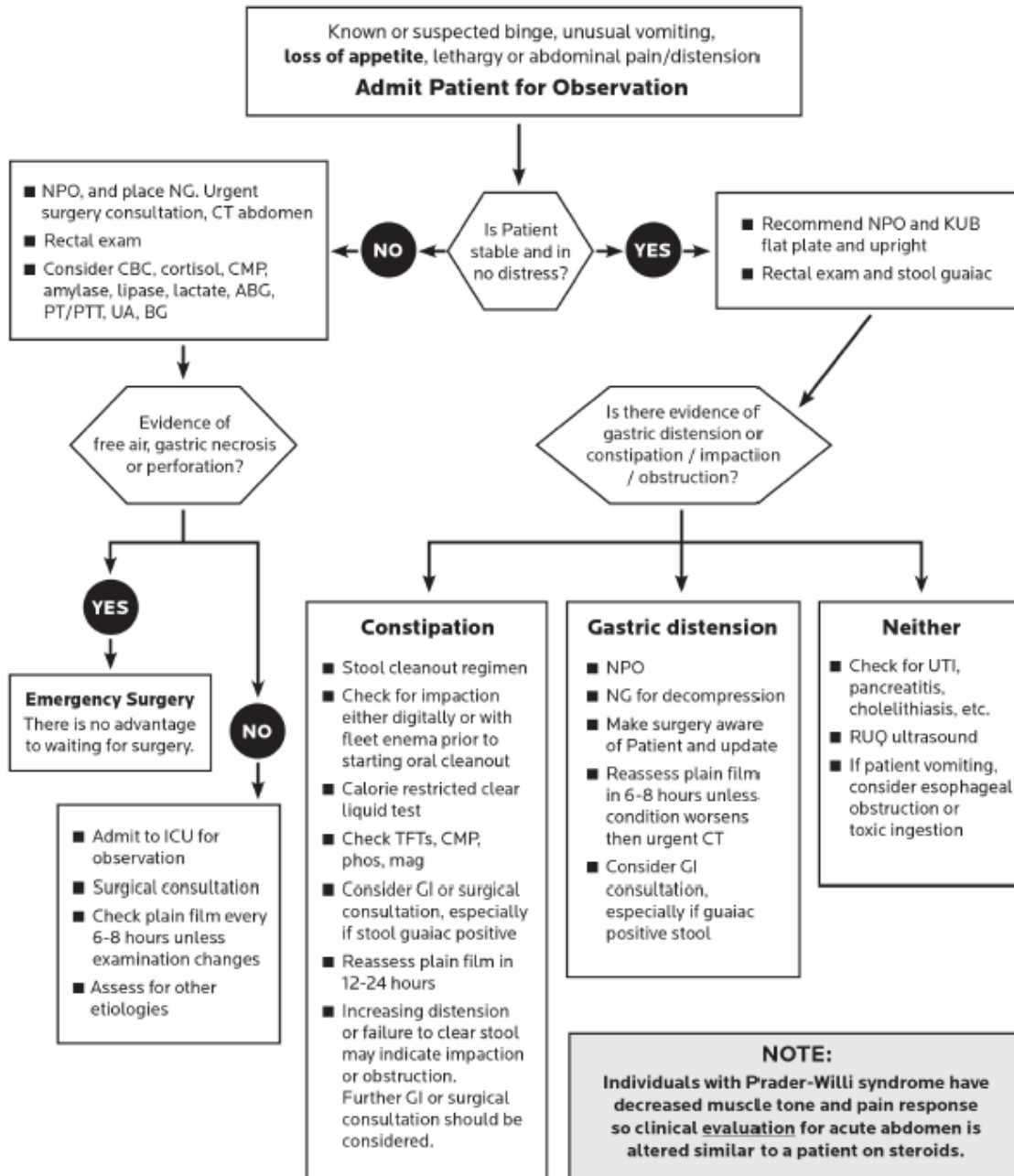
ทั้งนี้ พบว่าประมาณ 2 ใน 3 ของผู้ป่วยพราเดอร์-วิลลี มีการขาดหายของสารพันธุกรรมส่วน 15q11.2-q13 [นโครโมโซม 15 แท่งที่ได้รับมาจากบิดา โดยที่โครโมโซมในตัวบิดาไม่มีความผิดปกติ แต่การขาดหายนี้เกิดขึ้นจากความผิดพลาดในระหว่างที่อ้อมจะมีการสร้างเซลล์สืบพันธุ์หรือสุจิบางตัวเท่านั้น และเป็นสิ่งที่ไม่สามารถคาดการณ์ได้ล่วงหน้า ซึ่งหากอสุจิที่มีโครโมโซม 15 ผิดปกตินี้เข้าผสมกับเซลล์ไข่ของมารดาก็จะพัฒนาเป็นทารกที่มีกลุ่มอาการพราเดอร์-วิลลี

อีกประมาณ 1 ใน 3 ของผู้ป่วยพราเดอร์-วิลลี ไม่พบการขาดหายของชิ้นส่วนบนโครโมโซม 15 แต่พบว่าโครโมโซม 15 ทั้งสอง แท่งได้รับมาจากฝ่ายมารดา (maternal uniparental disomy หรือ matUPD) ซึ่งเท่ากับไม่มีการแสดงออกของกลุ่มยีนที่ควรมาจากฝ่ายบิดา ทารกจึงมีกลุ่มอาการพราเดอร์-วิลลี

นอกจากนี้ยังพบได้เป็นครั้งคราว แต่พบได้น้อยมาก คือ ผู้ป่วยพราเดอร์-วิลลี ที่ไม่มีการขาดหายของชิ้นส่วนใด และโครโมโซม 15 ได้มาจากบิดามารดาฝ่ายละ 1 ชุด ทว่ามีความผิดปกติของยีนอิมพริ้นติง (imprinting gene) ซึ่งจะ ไม่กล่าวรายละเอียดเพิ่มเติมในที่นี้

แม้ว่าจะมีกลไกทางพันธุกรรมหลายแบบที่เป็นสาเหตุของกลุ่มอาการพราเดอร์-วิลลี แต่อาการแสดงโดยรวม ๆ แล้ว เหมือนกัน สิ่งที่จะต้องมีความต่างกัน คือ อัตราความเสี่ยงในการมีลูกที่มีกลุ่มอาการพราเดอร์-วิลลี อีก โดยกลุ่มที่เกิดจากการขาดหายของชิ้นส่วน 15q11.2 และกลุ่มที่เกิดจากการมีโครโมโซมทั้งสองแท่งมาจากแม่เท่านั้น จะพบโอกาสเกิดซ้ำได้น้อยมาก คือ ไม่เกินร้อยละ 1 แต่กลุ่มที่เกิดจากสาเหตุความผิดปกติของยีนอิมพริ้นติงอาจพบการเกิดซ้ำได้มากกว่า ซึ่งจะ ไม่กล่าวรายละเอียดเพิ่มเติมในที่นี้ แต่สามารถอ่านเพิ่มเติมได้จากแหล่งอื่น (<https://ncbi.nlm.nih.gov/books/ NBK1330/> หรือ Gene Reviews)

Evaluation of Individuals with Prader-Willi Syndrome with New GI Complaints



Credits: James Loker, M.D., Pediatric Cardiologist • Ann Scheimann, M.D., M.B.A., Gastroenterologist
PWSA | USA Clinical Advisory Board Members • www.pwsausa.org • 941.312.0400