

Юноши (12-18 години) със синдром Прадер-Вили

Медицински грижи: Общ преглед Медицински грижи: Оценка

Одобрен от Клиничния и научен консултативен съвет на
IPWSO
Септември 2025 г.

IPWSO разчита на дарения, за да подпомага хората със СПВ и техните семейства по целия свят.
За да научите повече за нашата работа и да направите дарение, моля, посетете ни на www.ipwso.org/donate

МЕДИЦИНСКИ ГРИЖИ ЗА ЮНОШИ СЪС СИНДРОМ ПРАДЕР-ВИЛИ (12-18 години)

Насоки за лекари

Синдромът Прадер-Вили (СПВ) е рядко, комплексно, мултисистемни генетично заболяване с многобройни неврологични и поведенчески прояви, които се появяват в детска и юношеска възраст. Синдромът Прадер-Вили се дължи на загубата на унаследената от бащата генетична информация в хромозома 15 или на способността ѝ да се изразява, причинена от една от трите генетични промени (делеция на хромозома 15q11.2-q13 по бащина линия, еднородителска дизомия 15 по майчина линия или дефект на импринтинга на хромозома 15). ДНК-метилационен тест потвърждава диагнозата в повече от 99% от случаите. Основните симптоми са тежка неонатална хипотония и необходимост от хранене през сонда седмици до месеци, общо забавяне на развитието (двигателно и когнитивно) и симптоми, свързани с хипоталамична дисфункция, включително хиперфагия от ранна възраст, дефицит на растежен хормон, хипогонадизъм и необичайни реакции на болка и температура.

В този документ са обобщени основните предизвикателства и нужди от здравни грижи за юноши със синдром Прадер-Вили. Необходими са ежегодни медицински прегледи и кръвни изследвания. Често се налага да сте във връзка с няколко специалиста. Юношеството е критичен период, в който могат да се появят или влошат хиперфагията и поведенческите проблеми.

Общи здравословни проблеми:

- Юношите със синдром Прадер-Вили могат да не успеят с точност да съобщят за това, че са болни и промяната в нивото им на бдителност или са най-добрите индикатори. Могат да липсват пирексия и повръщане, а болката да е слабо изразена.
- Хиперфагия - стремежът да се търси и консумира храна, води до затлъстяване, освен ако достъпът до храна не бъде ограничен. Управлението на такива ограничения във всички среди, в които юношите живеят ежедневно, може да бъде значително предизвикателство. За да се избегне затлъстяването е необходим контрол на достъпа до храна. СИГУРНОСТ ЗА ДОСТЪПЪТ ДО ХРАНА - знанието, че храна се предоставя по предвидим график, помага за СВИКВАНЕТО С контролирания достъп до храна и намалява разочарованието, което може да доведе до изблици на гняв. Целта е да се постигне разбиране на следното твърдение "Знам какво ще ям, колко ще ям и кога ще го ям. Знам, че **няма** да получа храна по друго време. Приемам тези ограничения и съм доволен."
- Рисковете за здравето, свързани със затлъстяването, включват диабет тип 2, метаболитна дисфункция, свързана с неалкохолна черnodеробна стеатоза,

метаболически синдром, обструктивна сънна апнея с хипоксемия и хиперкапния, хиповентилация, свързана със затлъстяването, лимфедем, кожни промени по краката, сърдечна недостатъчност и задух при леко усилие. Необяснимото нарушаване на толерантността към физическо натоварване налага кардиологична оценка.

- Свързаната с автономната нервна система дисфункция включва температурна дисрегулация, намалено чувство за болка, стомашно-чревна дисфункция, включително дисфагия, забавено изпразване на пикочния мехур, намалена вариабилност на сърдечната честота и липса на реакция на забързване на пулса и повишаване на кръвното налягане по време на тренировка.

Двигателна функция и енергийни нужди:

- Забавяне на фината и грубата моторика, което се проявява за първи път в кърмаческа и детска възраст. Те се запазват и в юношеството, особено по отношение на цялостната двигателна функция и равновесието, но с индивидуални различия. Мотивацията за физическа активност обикновено е ниска, но ранното начало и поддръжката на "семејна култура" на активност могат да спомогнат създаването на здравословни навици.
- Хипотонията и намалената мускулна маса водят до намалено оползотворяване на енергията (телесна мазнина > чиста мускулна маса) и влошават функцията на скелетните мускули, сърдечните мускули и гладката мускулатура.
- Като цяло енергийните нужди на децата или юношите със синдром Прадер-Вили са само 60-80% от типичните калорийни нужди/см височина (или около 8-10 ккал/см на ден) поради малката телесна маса и ниската двигателна активност. Препоръчва се ежеседмично измерване на теглото, ежедневна физическа активност (поне 1 час на ден) и индивидуален план за хранене.

Хормонален дефицит и хормонално заместване:

- Дефицитът на растежен хормон (GH) е почти универсален при хората със синдром Прадер-Вили и трябва да се лекува от кърмаческа възраст през целия период на развитие, за да се подобрят скелетният растеж, телесната композиция, мускулната сила и качеството на живот. В зависимост от региона повечето юноши със синдром Прадер-Вили получават растежен хормон от много години и типичните за лицеви и телесни дисморфизми влизат в норма. Все повече доказателства сочат, че лечението с растежен хормон трябва да продължи и в зряла възраст, но дозата му трябва да се намали според нивото за възрастни, когато се достигне крайният ръст. В много страни се изисква повторно тестване за дефицит на растежен хормон.

Въпреки това в някои страни се разрешава продължението на лечението с ниски дози растежен хормон при възрастни със синдром Прадер-Вили.

- Хипотиреоидизъм се диагностицира при около 15% от случаите. Надбъбречната недостатъчност е рядкост. При малкото юноши, лекувани с кортизон за надбъбречна недостатъчност, е важно дозата кортизон да се увеличава по време на остро заболяване/хирургична интервенция.
- Хипогонадизмът се среща много често, като се проявява в ранна юношеска възраст, когато началото на пубертета е забавено. Пубертетът включва два биологични компонента - *адренархе* и *гонадархе*. Адренархе, което обикновено започва между 6 и 9 години, по време на което нивата на надбъбречните андрогени (напр. дехидроепиандростерон и неговия сулфат) започват да се увеличават, което води до окосмяване на подмишниците и пубисната област, докато гонадархе обикновено започва в началото на юношеството, приблизително на 9-11 години, когато нивата на LH-FSH и гонадните полови хормони (напр. тестостерон и естрогени) започват да се увеличават, което води до развитие на гениталиите, а при момичетата и на гърдите. Необходима е индивидуална оценка и се препоръчва бавно постепенно титриране на хормоно-заместителната терапия, като се следи настроението и поведенческата адаптация. Половите хормони са важни за растежа, общото благосъстояние и за поддържане на костната плътност.
- Необходими са насоки по отношение на въпросите, свързани със сексуалността, особено относно риска от сексуална експлоатация срещу храна или други любими предмети, излагането на болести, предавани по полов път, и специфични за пола въпроси, свързани с плодовитостта. Съществуват съобщения за бременност при 12 жени със синдром Прадер-Вили по света. Ако майката има генотип на делеция, бебето има 50% шанс да има синдром на Ангелман или да не бъде засегнато. Ако майката е с генотип UPD, тя ще предаде нормално отпечатана майчина хромозома 15 и ще има същия шанс като жена без синдром на Прадер-Вили да роди дете без такъв синдром. В малкото съобщения за завършени бременности, майките със синдром Прадер-Вили не са в състояние да кърмят или да се грижат правилно за бебетата си. Препоръчва се използването на противозачатъчни средства при момичета в юношеска възраст. Предполага се, че мъжете със синдром Прадер-Вили са безплодни и няма данни да са ставали бащи.
- Преждевременното адренархе е често срещано явление, но не бива да се бърка с преждевременния пубертет, който е рядък, но може да се появи при синдрома Прадер-Вили.

Проблеми с устната кухина, стомашно-чревния тракт и пикочния мехур:

- Зъбният кариес е често срещан поради намаленото слюноотделяне и лошите хигиенни навици. Стомашният рефлукс може да ерозира зъбния емайл, а бруксизмът може да изтърка повърхността на зъбите.
- Проблемите с преглъщането, дължащи се на езофагеален дисмотилитет, често водят до аспирация, която може да бъде погрешно приписана на рефлукс и руминация, тъй като тези състояния също се срещат често при синдрома Прадер-Вили. Протоколът за хранене ["Забави и си пийни"](#) се препоръчва за подпомагане на безопасното преминаване през хранопровода.
- Много хора страдат от запек, който се дължи на проблеми с моториката на цялата стомашно-чревна система (за повече информация вижте [Бристолската таблица на изпражнения](#)).
- Забавеното изпражнение на стомаха предразполага към стомашно раздуване, което се проявява най-често в случаи на преяждане, но също така се свързва със запек, промяна в диетата, инфекции или анестезия. Симптомите могат да са малко, но промяната в поведението и подуването на корема са ранни признаци. Повръщането е късен признак на гастропарезата и може да сигнализира за критични обстоятелства. Медицинската оценка трябва да включва внимателна анамнеза и физикално изследване с нисък праг за извършване на рентгенография на коремната кухина, компютърна томография /КТ/ и бърза интервенция. Декомпресирането на стомаха с назогастрална сонда може да бъде животоспасяващо, тъй като свръхразтягането на стомаха може да доведе до стомашна некроза, последвана от катастрофално разкъсване на стомаха.
- Енурезата може да бъде причинена от нисък тонус на пикочния мехур, неспособност да се усеща пълнота и невъзможност за пълно изпражнение на пикочния мехур.

Здраве на костите:

- Деформациите на гръбначния стълб - сколиоза, кифоза и кифосколиоза са с честота от близо 25% до 4-годишна възраст, като в края на юношеството нарастват до 60-70%. До 4-годишна възраст трябва да се провеждат ежегодни клинични прегледи и рентгенографии на гръбначния стълб, след което се провеждат ежегодни клинични прегледи с рентгенография при всяка наблюдавана асиметрия на гръбначния стълб.
- За хората със синдром Прадер-Вили е характерно да имат ниска костна минерална плътност за възрастта /Z-скор/, която се влошава през юношеството. Повишеният праг на болка и намалената способност да се идентифицира анатомичният източник на дискомфорт са характерни за хората със синдром Прадер-Вили, което

ги излага на риск от неосъзнато нараняване. Установеното куцане, подуване на крайниците или неясни оплаквания от болка трябва да се оценят с рентгенова снимка, за да се провери дали няма травматични или стресови фрактури.

Проблеми със съня:

- Често се срещат проблеми със съня, свързани с нарушения на съня или събуждане (трудност при заспиване нощем и прекомерна сънливост през деня). Пулсоксиметрията и изследванията на съня могат да разкрият обструктивна и/или централна сънна апнея. Може да е необходимо лечение - непрекъснато положително налягане в дихателните пътища /CPAP/, особено при обструктивна сънна апнея, която се влошава от наднормено тегло или затлъстяване. При централна сънна апнея и хиповентилация може да се наложи прилагане на двустепенно положително налягане в дихателните пътища (BiPAP). За поставяне на диагноза за нарколепсия се изисква тест за многократна латентност на съня /MSLT/. Може да се появи и катаплексия - епизодична внезапна загуба на мускулен тонус в будно състояние.

Психично здраве и поведенчески предизвикателства:

- Често срещани фенотипни прояви са деструктивно поведение, прекомерно или ритуалистично поведение, когнитивна ригидност, упоритост, трудности при прехода, проблеми със социалните умения. Това поведение се засилва при стрес. Уменията за подобряване на стратегиите за справяне могат да бъдат преподавани на юношите и техните настойници и трябва да се практикувани заедно, за да могат да се прилагат по сигнал.
- Разчесването на кожата е често срещана характеристика на синдром Прадер-Вили, която може да е свързана със стрес, но може да е и навик. То може да доведе до сериозни инфекции, като особено важна е защитата на хирургичните белези. Бъркане в ректума може да се причини или влоши от запек и да доведе до ректално кървене и дори до ректална язва, и да причини хронична анемия. При колоноскопия може да се постави погрешна диагноза за друго заболяване на червата, напр. улцерозен колит. Кървене от вагинално разчесване може неправилно да се определи като менструация. Управлението на състоянието е трудно, но може да включва промяна на поведението. При някои хора N-ацетил цистеинът може да има ефект.
- Умствените способности и ученето с забавени и с големи индивидуални разлики.
- Краткосрочната памет обикновено е по-увредена от дългосрочната. Мнозина имат
- много по-добра визуална памет, отколкото памет за това, което само са чули.

- Скоростта на обработка може да е забавена и погрешно определена като
- опозиционно поведение. Социалното общуване и разбирането на невербалната
- комуникация чрез жестове и мимики може да е нарушено и да пречи на
- социалното взаимодействие с връстници. Изпълнителната функция е нарушена и
- рядко е равна на интелектуалните способности. Емоционалното развитие е много
- незряло и може да е причина за поведенчески проблеми. Свързани с дисфункция на автономната нервна система са температурна дисрегулация, намаленото възприемане на болката, стомашно-чревната дисфункция, намалената вариабилност на сърдечната честота и намаленото повишаване на пулса и кръвното налягане по време на физически упражнения.
- Психоза и/или биполарно разстройство могат да възникнат неочаквано или постепенно при стрес. Отличителни белези могат да включват промяна в настроението, мускулна ригидност или въздушна гъвкавост, халюцинации, заблуда или объркване, невъзможност за хранене или сън и загуба на способността за извършване на дейности по поддържане на чистотата или обличане. Необходима е незабавна медицинска и психиатрична оценка. Внезапната промяна в поведението може да заблуди че е причинена от физическо заболяване, при което липсват клинични симптоми, и изисква задълбочена оценка, преди да се изключи.

Допълнителни смущения:

- Централната регулация на температурата може да е нарушена при хората със синдром Прадер-Вили поради хипоталамична дисфункция, която води до хипертермия т.е. треска с неизвестен произход или до липса на фебрилен отговор, или дори до хипотермия въпреки тежки инфекции. Поради недостатъчно развитите периферни сензори за телесна температура тези хора могат да се къпят във вана или душ с твърде гореща или студена вода или да носят твърде малко дрехи в студено време, а твърде много дрехи, когато е топло. Поведенческата ригидност към промените пречи на сезонното приспособяване на облеклото.
- Много юноши със СПВ имат желание за романтични връзки, но свързаните с тях междуличностни конфликти могат да са твърде стресиращи за тях. Повечето такива връзки са с целувки, държане за ръце и определяне на ролята като "гадже" или "приятел/ка". Както мъжете, така и жените със СПВ изразяват фантазии за брак и желание да имат дете. Стратегия, която помага да се смекчи разочарованието и да се насочат емоциите, е заместването, като например игра с кукли, работа с животни и прекарване на време с децата в семейството. Някои юноши се привързват към любовен обект - реален или въображаем, който не отвърща на обичта им. Емоционалният смут може да изисква психологическа или психиатрична оценка и да се стигне до нужда от лечение. Тъй като юношите имат

по-голяма свобода при контакта си с общността и интернет, това може да породи нереалистични желания и поведение, които изискват повече внимание и подкрепа.

Оценката на нов пациент със СПВ в юношеска възраст изисква изчерпателна анамнеза и пълен медицински преглед с акцент върху следното:

- Уверете се, че диагнозата за синдром Прадер-Вили е потвърдена чрез подходящо генетично изследване според насоките на медицински генетик. В противен случай е подходящо да се насочите към медицински генетик за потвърдително изследване и последващо семейно генетично консултиране относно риска от рецидив.
- Определете височината и теглото и изчислете индекса на телесна маса (ИТМ, $\text{кг}/\text{м}^2$) и го проследете, като използвате таблицата за ИТМ по пол и етническа принадлежност. Всички измервания трябва да се нанесат върху съответните криви на растежа за юноши на или без лечение с растежен хормон.
- Оценете стандартните жизнени показатели - кръвно налягане и сърдечна честота, и извършете внимателен клиничен преглед на сърцето, белите дробове и корема.
- Наблюдавайте качеството на междуличностното взаимодействие, като например бдителност, способност за установяване и поддържане на зрителен контакт и способност за установяване на връзка.
- Вслушайте се в качеството на речта, за хиперназалност и артикулация, и в качеството на комуникативните способности, разбираемостта и способността да се изразяват желания и нужди.
- Проверете зъбите за признаци на бруксизъм и кариес - ерозията на емайла може да показва проблеми със стомашен рефлукс.
- Проверете гърба в изправено положение за кифоза и при навеждане напред за асиметрии, които могат да показват сколиоза.
- Наблюдавайте пациента как ходи бос, за да оцените плавността на походката и нивото на плоскостъпие. Тежкото плоскостъпие възпрепятства ефективното ходене и може да изисква коригиращи ортопедични обувки.
- Долни крайници
 - Оценка на обхвата на движение на ставите за проблеми с мобилността
 - Изследвайте за признаци на оток на краката. Вдлъбнатини след натиск могат да сигнализират за сърдечна недостатъчност, а липсата им може да означава лимфедем. Могат да се развият язви от чоплене на кожата или инфекция.

- Рани - прегледайте кожата, интертригинозните гънки, перианалните области за белези, активни рани от чоплене, отворени рани, язви, инфекции, акантоза нигриканс.
- Гениталии - оценка на пубертетния статус, стадий по скалата на Танер (рядко се стига до III стадий)
- Ректум - проверете за фисури, ректално кървене, следи от ректално разчесване.

Кръвни тестове (всяка година):

- Измерване на хемоглобина, хематокрита, броя на белите кръвни клетки и тромбоцитите, натрий, калий, урея, креатинин, чернодробна функция, 25-хидрокс витамин D, калций, гликиран хемоглобин, кръвна глюкоза на гладно и липиди. Оралният тест за толерантност към глюкоза (ОГТТ) е по-чувствителен за откриване на инсулинова резистентност. Може да се извърши измерване на инсулина.
- Хипонатриемията може да предполага прекомерен прием на течности или синдром на неподходяща секреция на антидиуретичен хормон (SIADH) - признат страничен ефект от психотропни лекарства и/или стабилизиращи настроението антиконвулсанти. Симптомите варират от леко гадене и главоболие до объркване, гърчове и кома в тежки случаи.
- Тиреоидстимулиращ хормон (TSH), свободен тироксин (FT₄)
- Инсулиноподобен растежен фактор (IGF-1) за пациенти, които се лекуват с растежен хормон, потвърждаване на дозата и спазване на изискванията.
- Мъже - серумен тестостерон, лутеинизиращ хормон (LH), фоликулостимулиращ хормон (FSH). Обикновено оценките започват между 8- и 13-годишна възраст.
- Жени - серумен естрадиол, лутеинизиращ хормон (LH), фоликулостимулиращ хормон (FSH). Обикновено оценките започват между 9- и 13-годишна възраст.
- Както при мъжете, така и при жените, които не получават заместители на половите хормони, серумното ниво на инхибин В корелира положително с плодовитостта, особено при жените с по-високо ниво (>20 ng/L). Ниските нива на инхибин В в комбинация с високи нива на FSH при жените предполагат намалена функция на яйчниците.

Препоръчителни клинични диагностични тестове

- Рентгенова снимка на гърба в изправено или седнало положение, както фас, така и профил, за сколиоза или кифоза при първоначалната оценка - ежегодно, докато пациентът достигне скелетна зрялост, според затворените епифизи, и винаги, когато има клинични признаци на гръбначна асиметрия. След скелетната зрялост се правят

рентгенографии на всеки 1 до 4 години в зряла възраст, ако кривата на сколиозата е над 35°. Ако в зряла възраст кривата надвиши 50°, пациентът трябва да бъде насочен за консултация с ортопед. Помолете рентгенолога да коментира количеството на изпращанията в коремната кухина.

- Костната възраст (определя се чрез рентгенография на лявата ръка) се сравнява с хронологичната възраст, за да се определи колко бързо расте скелетът, обикновено във връзка с лечение с растежен хормон до достигане на ръст, близък до този на възрастен човек (костна възраст 16-16,5 години или растежен прираст под 2 см на година).
- Остеоденситометрия (DEXA) след скелетната зрялост, след това на всеки 4-5 години, ако костната плътност е в рамките на 2 SD от средната стойност.
- Ежегоден биоимпеданс за оценка на телесния състав.
- Полисомнография за изключване на сънна апнея и хиповентилация, особено при скорошно наддаване на тегло; тест за обективна оценка на дневната сънливост (MSLT) за изключване на нарколепсия; или повторна оценка от лекар по медицина на съня за коригиране на настройките за непрекъснато положително налягане в дихателните пътища (CPAP) или двустепенно положително налягане в дихателните пътища (BiPAP).

Препоръчителни клинични консултации и/или съвети

- Оценка на зрението на всеки две години - насочване към офталмолог при съмнение за рефракционна грешка.
- Оценка на слуха, ако не е правена досега.
- Преглед от ендокринолог за обсъждане на терапия с полови хормони.
- Обсъдете необходимостта от гинекологични грижи за момичетата, семейните ценности по отношение на секса, риска от бременност и болестите, предавани по полов път.
- Консултации с диетолог или подобен специалист за родителите или настойниците на всеки 4-6 месеца, за да се гарантира, че са запознати с изискванията на СПВ за хранене и управление на теглото.
- Физиотерапевтична оценка на ставите, мускулите и препоръки за двигателни дейности и подходящи упражнения за изразходване на енергия.
- Консултация по ерготерапия за подходяща за развитието сензорна двигателна стимулация (сензорна диета).
- Разгледайте целесъобразността на училищното настаняване по отношение на учебната програма, професионалните програми и бъдещата заетост.

- Помислете за насочване към психолог или психиатър за оценка и лечение на проблеми с поведението или настроението.

План за в бъдеще:

Юношеството може да бъде емоционално и социално труден период, свързан с очакване на края на училището. Бъдещите работа и живот трябва внимателно да се плануват. Хиперфагията и поведенческите проблеми не намаляват с възрастта и винаги ще е необходима лична подкрепа.

- Обсъдете необходимостта от учредяване на законно попечителство, след като детето достигне определената от закона възраст на пълнолетие.
- Обсъдете с родителите възможностите за бъдещи грижи в домашни условия.
- Обсъдете бъдещото финансово състояние и административни насоки за получаване на държавно финансиране и субсидии.

Лекарства:

- Юношите със СПВ могат да получават различни психотропни лекарства и хранителни добавки без рецепта. Възможно е да имат повишена чувствителност към лекарства. В тази връзка се препоръчва ниска начална доза, особено за антихистамини и психотропни лекарства.

Повече информация можете да намерите на уебсайта на Международната организация за синдрома Прадер-Вили (IPWSO), който включва информация за организации за подкрепа на семействата в над 100 държави: <http://www.ipwso.org>

Съвети в остри ситуации: за здравни специалисти и семейства:

<https://ipwso.org/information-for-medical-professionals/important-medical-facts/>

Източник на подробна информация за СПВ в интернет е GeneReviews:

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