

Prader-Willi Sendromlu Ergenler (12-18 Yaş)

Tıbbi bakım: Genel Özet Tıbbi Bakım: Değerlendirme

IPWSO Klinik ve Bilimsel Danışma Kurulu tarafından onaylanmıştır
Eylül 2025

IPWSO, dünya genelinde PWS'li bireyleri ve ailelerini desteklemek için bağışlarla faaliyet göstermektedir.

Çalışmalarımız hakkında daha fazla bilgi edinmek ve bağış yapmak için lütfen şu adresi ziyaret edin: www.ipwso.org/donate

PRADER-WİLLİ SENDROMLU ERGENLER (12-18 YAŞ) İÇİN TIBBİ BAKIM

Hekimler için Kılavuz

Prader-Willi sendromu (PWS), çocukluk ve ergenlik döneminde ortaya çıkan çok sayıda nörogelişimsel ve davranışsal belirtiyeye sahip, nadir ve karmaşık bir genetik bozukluktur. PWS, kromozom 15'te babadan kalıtılan genetik bilginin veya bu bilginin ifade edilme yeteneğinin kaybından kaynaklanır. Bu durum, üç genetik değişiklikten biri nedeniyle ortaya çıkar: 15q11.2-q13 bölgesinde babaya ait delesyon, 15. kromozomun anneye ait uniparental dizomisi veya kromozom 15'teki damgalama bozukluğu. DNA metilasyon analizi vakaların %99'undan fazlasında tanıyı doğrulamaktadır. Başlıca belirtiler arasında yenidoğan döneminde şiddetli hipotoni ve haftalar ya da aylar süren tüple beslenme ihtiyacı, genel gelişimsel gecikme (motor ve bilişsel) ve hipotalamik disfonksiyonla ilişkili bulgular yer alır. Bunlar arasında erken yaşta başlayan hiperfaji, büyüme hormonu eksikliği, hipogonadizm ile ağrı ve sıcaklık tepkilerinde anormallikler bulunur.

Bu belge, PWS'li ergenlerde karşılaşılan temel zorlukları ve sağlık ihtiyaçlarını özetlemektedir. Yıllık tıbbi muayeneler ve kan testleri büyük önem taşır. Birden fazla uzmanla düzenli temas genellikle gereklidir. Ergenlik dönemi, hiperfaji ve davranışsal sorunların ortaya çıkabileceği veya kötüleşebileceği kritik bir dönemdir.

Genel Sağlık Sorunları:

- PWS'li ergenler hastalandıklarını doğru şekilde ifade edemeyebilirler ve fark edilen uyanıklık düzeyi veya davranış değişiklikleri en iyi belirti olabilir. Ateş (pireksi) ve kusma olmayabilir, ağrı belirtileri de yeterince ifade edilmeyebilir.
- Hiperfaji (gıda arama ve yeme dürtüsü) gıdaya erişim kısıtlanmadıkça obeziteye yol açar. Ergenlerin günlük yaşamlarını sürdürdükleri tüm ortamlarda bu kısıtlamaların uygulanması zorlayıcı olabilir. Obezitenin önlenmesi için çevresel kontrollerin ve/veya gözetimli gıda erişiminin sağlanması gerekir. GIDA GÜVENCESİ (yemeğin öngörülebilir bir zaman çizelgesine göre sağlanacağını bilmek), kontrollü gıda erişiminin psikolojik olarak içselleştirilmesine yardımcı olur ve öfke nöbetlerine yol açabilecek hayal kırıklıklarını azaltır. Amaç şunun gibi bir farkındalığı kazandırmaktır: "Ne yiyeceğimi ne kadar yiyeceğimi ve ne zaman yiyeceğimi biliyorum. Başka zamanlarda yiyecek elde etmeyeceğimi biliyorum. Bu sınırlamaları kabul ediyorum ve bu durumdan memnunum."
- Obeziteyle ilişkili sağlık riskleri Tip 2 diyabet, metabolik disfonksiyonla ilişkili yağlı karaciğer hastalığı (MASLD), metabolik sendrom, hipoksemi ve hiperkapni ile seyreden obstrüktif uyku apnesi, obeziteye bağlı hipoventilasyon, lenfödem, bacaklarda deri değişiklikleri, kalp yetmezliği ve hafif eforla ortaya çıkan nefes darlığıdır. Nedeni açıklanamayan egzersiz intoleransı kardiyolojik değerlendirmeyi gerektirir.

- Otonom sinir sistemiyle ilişkili işlev bozuklukları, vücut sıcaklığının düzenlenmesinde bozukluk, ağrı algısında azalma, gastrointestinal işlev bozuklukları (örn. yutma güçlüğü), mesanenin boşaltılmasında yetersizlik, kalp hızı değişkenliğinde azalma ve egzersiz sırasında nabız ile kan basıncında beklenen artışın olmamasını içerebilir.

Motor Fonksiyon ve Enerji Gereksinimleri:

- İnce ve kaba motor gelişim gecikmeleri bebeklik ve çocukluk döneminde ilk kez fark edilir. Bu gecikmeler, özellikle kaba motor fonksiyon ve denge açısından, ergenlik boyunca da devam eder ancak bireysel farklılıklar gösterir. Fiziksel aktiviteye yönelik motivasyon genellikle düşüktür ancak erken dönemde “aile kültürü” içinde aktivite alışkanlığı kazandırmak, sağlıklı yaşam alışkanlıklarının yerleşmesine yardımcı olabilir.
- Hipotoni ve azalmış kas kütlesi, enerji kullanımını azaltır (yağ kütlesi > kas kütlesi) ve iskelet kaslarının, kalp kaslarının ve düz kasların işlevini olumsuz etkiler.
- Genel olarak, PWS’li bir çocuk veya ergenin enerji ihtiyacı, yağsız vücut kütlesinin azlığı ve düşük motor aktivite nedeniyle, tipik kalori gereksiniminin yalnızca %60-80’i kadardır (veya yaklaşık 8-10 kcal/cm/gün). Haftalık kilo ölçümü, günlük fiziksel aktivite (günde en az 1 saat) ve bireyselleştirilmiş bir beslenme planı önerilir.

Hormon Eksiklikleri ve Hormon Replasmanı:

- Büyüme hormonu (GH) eksikliği, PWS’li bireylerde neredeyse evrenseldir ve iskelet gelişimini, vücut kompozisyonunu, kas gücünü ve yaşam kalitesini iyileştirmek amacıyla bebeklikten itibaren gelişim süreci boyunca tedavi edilmelidir. Bölgesel uygulamalara bağlı olarak, PWS’li ergenlerin çoğu uzun yıllardır GH tedavisi almakta ve PWS’ye özgü yüz ve vücut dismorfizmlelerinde düzelme görülmektedir. GH tedavisinin yetişkinlikte de devam etmesi gerektiğine dair giderek artan kanıtlar bulunmaktadır, ancak nihai boya ulaşıldığında GH dozu yetişkin seviyelerine düşürülmelidir. Birçok ülkede büyüme hormonu eksikliğinin yeniden değerlendirilmesi gereklidir. Ancak, bazı ülkelerde PWS’li yetişkinlerde düşük doz GH tedavisinin sürdürülmesine izin verilmektedir.
- Hipotiroidizm yaklaşık %15 oranında görülür. Adrenal yetmezlik nadirdir. Adrenal yetmezlik nedeniyle kortizon kullanan az sayıdaki ergen için hastalık dönemlerinde kortizon dozunun artırılması önemlidir.
- Hipogonadizm çok yaygındır ve genellikle ergenliğin gecikmesiyle birlikte erken ergenlik döneminde belirgin hale gelir. Ergenlik iki biyolojik bileşenden oluşur: *Adrenarş* ve *gonadarş*. Adrenarş, genellikle 6-9 yaşları arasında başlar; bu dönemde adrenal androjen (ör. dehidroepiandrosteron ve sülfatı) düzeyleri artmaya başlar, koltuk altı ve pubik kıllanma görülür. Gonadarş ise genellikle 9-11 yaşları arasında başlar; bu dönemde LH-FSH ve gonadal seks hormonları (örneğin testosteron ve östrojenler)

düzeyleri yükselir, bu da genital gelişim ve kızlarda meme gelişimi ile sonuçlanır. Bireysel değerlendirme yapılmalı, seks hormonu replasmanı yavaş ve kademeli şekilde artırılmalı, ruh hali ve davranış uyumu yakından izlenmelidir. Seks hormonları büyüme, genel iyilik hali ve kemik yoğunluğu kaybının yavaşlatılması açısından önemlidir.

- Cinsellik ile ilgili konularda rehberlik gereklidir, özellikle gıda veya başka sevilen eşyalar karşılığında cinsel istismar riski, cinsel yolla bulaşan hastalıklara maruziyet ve cinsiyete özgü doğurganlık konularında. Dünyada PWS'li 12 kadında gebelik bildirilmiştir. Genetik olarak, eğer anne delesyon genotipine sahipse, bebeğin Angelman sendromuna sahip olma veya etkilenmemiş olma olasılığı %50'dir. Anne, UPD genotipine sahipse, normal şekilde damgalanmış bir maternal kromozom 15'i aktarır ve etkilenmemiş bir kadınla aynı oranda etkilenmemiş çocuk sahibi olma olasılığı vardır. PWS'de bildirilen az sayıdaki tamamlanmış gebelikte, annelerin bebeklerini emziremediği veya yeterli şekilde bakım veremediği görülmüştür. Ergen kızlarda doğum kontrolü önerilmektedir. PWS'li erkeklerin infertil olduğu kabul edilir ve bugüne kadar bir erkeğin çocuk sahibi olduğuna dair bir rapor bulunmamaktadır.
- Erken adrenarş yaygındır, ancak nadir de olsa PWS ile birlikte görülebilen erken puberte ile karıştırılmamalıdır.

Ağız, Gastrointestinal ve Mesane Sorunları:

- Diş çürükleri, azalmış tükürük salgısı ve yetersiz öz bakım nedeniyle yaygındır. Gastrik reflü, diş minesini aşındırabilir ve bruksizm (diş gıcırdatma) diş yüzeyinde aşınmaya neden olabilir.
- Yutma sorunları, özofagus (yemek borusu) motilite bozukluğuna bağlı olarak sıklıkla aspirasyona yol açar; bu durum reflü veya ruminasyonla karıştırılabilir çünkü bu durumlar da PWS'de sık görülür. Güvenli özofageal geçişi desteklemek için "[Pace and Chase](#)" beslenme protokolü önerilmektedir.
- Birçok kişi, gastrointestinal sistemin tamamında görülen motilite sorunlarına bağlı olarak kabızlıktan muzdariptir (daha fazla bilgi için bkz. [Bristol Dışkı Skalası](#)).
- Gecikmiş mide boşalması, özellikle aşırı yeme durumlarında ortaya çıkan mide genişlemesine (distansiyon) yatkınlık oluşturur, ancak kabızlık, diyet değişikliği, enfeksiyon veya anesteziyle de ilişkili olabilir. Belirtiler az olabilir; davranış değişikliği ve karında şişlik erken uyarı işaretleridir. Kusma, gastroparezi için geç bir belirtidir ve kritik bir duruma işaret edebilir. Tıbbi değerlendirme, dikkatli bir öykü ve fizik muayene içermeli, düşük eşikte karın radyografisi, bilgisayarlı tomografi (BT taraması) ve hızlı müdahale düşünülmelidir. Mideyi nazogastrik tüp ile dekomprese etmek hayat kurtarıcı olabilir; çünkü aşırı mide genişlemesi mide nekrozuna ve ardından ölümcül mide rüptürüne yol açabilir.

- Enürezis (idrar kaçırmaya), mesane tonusunun düşük olması, doluluk hissinin algılanamaması ve mesanenin tam olarak boşaltılamaması nedeniyle gelişebilir.

Kemik Sağlığı:

- Omurga deformiteleri (skolyoz, kifoz ve kifoskolyoz), 4 yaşına kadar olan çocuklarda yaklaşık %25 oranında görülür ve ergenliğin sonuna kadar bu oran %60-70'e yükselir. 4 yaşına kadar her yıl klinik omurga muayenesi ve sırt radyografisi yapılmalı; bu yaştan sonra her yıl klinik muayene sürdürülmeli ve omurga asimetrisi gözlenirse radyografi çekilmelidir.
- PWS'li bireylerde, yaşa göre düşük kemik mineral yoğunluğu (Z skoru) tipiktir ve ergenlik döneminde kötüleşir. PWS'de ağrı eşiğinin yüksek olması ve rahatsızlığın anatomik kaynağını tanımlama güçlüğü, fark edilmeyen yaralanma riskini artırır. Aksama, ekstremitelerde şişlik veya belirsiz ağrı şikayetleri olduğunda travmatik veya stres kırığı olasılığını değerlendirmek için radyografi yapılmalıdır.

Uyku Sorunları:

- Uyku/uyanıklık döngüsünde bozulmalarla seyreden uyku problemleri (gece boyunca uykuda kalmakta zorlanma, gündüz aşırı uyku hali) sık görülür. Nabız oksimetresi ve uyku çalışmaları, uyku apnesini (obstrüktif ve/veya santral) ortaya çıkarabilir. Sürekli pozitif hava yolu basıncı (CPAP) tedavisi, özellikle fazla kilolu veya obez bireylerde kötüleşen obstrüktif uyku apnesinde gerekebilir. İki seviyeli pozitif hava yolu basıncı (BiPAP), santral uyku apnesi ve hipoventilasyon durumlarında gerekebilir. Çoklu uyku latans testi (MSLT), narkolepsi tanısı için gereklidir; katapleksi (uyanırken ani kas tonusu kaybı atakları) da görülebilir.

Ruh Sağlığı ve Davranışsal Zorluklar:

- Yaygın fenotipik davranışlar, yıkıcı davranışlar, aşırı veya tekrarlayıcı davranışlar, bilişsel katılık, ısrarcılık, geçişlerde zorluk ve sosyal beceri problemleridir. Bu davranışlar stresle birlikte artar. Ergenlere ve bakıcılarına başa çıkma becerileri öğretilir ve birlikte pratik yapılmalıdır, böylece gerektiğinde bu beceriler uygulanabilir hale gelir.
- Deri yolma, PWS'nin yaygın bir özelliğidir ve strese bağlı olabileceği gibi bir alışkanlık haline de gelebilir. Ciddi enfeksiyonlara yol açabilir; özellikle cerrahi yaraların korunması hayati önem taşır. Rektal kurcalama, kabızlık nedeniyle gelişebilir veya kötüleşebilir ve rektal kanamaya ya da rektal ülser gelişimine neden olabilir, bu da kronik anemiye yol açar. Kolonoskopi, bu durumu başka bir bağırsak hastalığı (örn. ülseratif kolit) olarak yanlış değerlendirebilir. Vajinal deriyi yolmadan kaynaklanan kanama, adet kanaması olarak yanlış yorumlanabilir. Yönetimi zordur, ancak davranış değişikliği stratejilerini içerebilir. Bazı bireylerde N-asetil sistein faydalı olabilir.

- Biliş ve öğrenme, geniş farklılıklar göstermekle birlikte gecikmelidir. Kısa süreli bellek genellikle uzun süreli belleğe göre daha zayıftır. Birçok birey, yalnızca duyulan bilgilere kıyasla görsel bellekte daha iyidir. Bilgi işleme hızı yavaş olabilir ve bu durum karşı gelme davranışı olarak yanlış yorumlanabilir. Sosyal iletişim ve jestler ile mimikler gibi sözel olmayan iletişimi anlama becerileri bozulabilir ve akranlarla sosyal etkileşimi zorlaştırabilir. Yönetici işlev zayıftır ve genellikle entelektüel kapasiteyle uyumlu değildir. Duygusal gelişim çok olgunlaşmamıştır ve davranışsal sorunların temelinde yer alabilir. Otonom sinir sistemiyle ilişkili işlev bozuklukları sıcaklık düzenlemesinde bozukluk, ağrı algısında azalma, gastrointestinal işlev bozuklukları kalp hızı değişkenliğinde azalma ve egzersiz sırasında nabız ile kan basıncında beklenen artışın olmamasını içerebilir.
- Psikoz ve/veya bipolar bozukluk, aniden veya stresle kademeli olarak ortaya çıkabilir. Belirtiler arasında ruh halinde değişiklik, kas sertliği veya balmumu esnekliği, halüsinasyonlar, sanrılar veya konfüzyon, yeme veya uyuma yetisinin kaybı ve kişisel bakım ya da giyinme becerilerinin bozulması sayılabilir. Derhal tıbbi ve psikiyatrik değerlendirme yapılmalıdır. Davranışta ani değişiklik, bazen klinik semptomlar olmaksızın gelişen fiziksel bir hastalıktan da kaynaklanabilir ve dışlanmadan önce kapsamlı bir değerlendirme gerektirir.

İlave Sorunlar:

- PWS'li bireylerde, hipotalamik disfonksiyon nedeniyle merkezi vücut ısısı düzenlemesi bozuk olabilir; bu durum nedeni bilinmeyen ateşe (hipertermi) veya ciddi enfeksiyonlara rağmen ateş yanıtının olmamasına, hatta hipotermiye yol açabilir. Vücut sıcaklığını algılayan periferik sensörlerin yetersiz olması nedeniyle çok sıcak veya çok soğuk suyla banyo yapabilirler ya da soğuk havada yetersiz, sıcak havada ise aşırı giysi giyebilirler. Değişime karşı davranışsal katılık, mevsimsel giyim uyumunu zorlaştırır.
- PWS'li birçok ergen, romantik ilişkiler kurma isteğine sahiptir, ancak bu tür ilişkilerle birlikte gelen kişilerarası çatışmalar onlar için fazla stresli olabilir. Bu ilişkilerin çoğu öpüşme, el tutma ve "kız arkadaş" ya da "erkek arkadaş" rollerini benimseme gibi genital öncesi düzeydedir. PWS'li hem erkekler hem de kızlar evlenme hayallerini dile getirmiş ve bebek sahibi olma isteğini ifade etmişlerdir. Hayal kırıklığını hafifletmek ve duyguları yönlendirmek için alternatif aktiviteler (örneğin bebeklerle oynamak, hayvanlarla ilgilenmek, ailedeki küçük çocuklarla zaman geçirmek) önerilebilir. Bazı ergenler, sevgilerini karşılıksız bırakan gerçek ya da hayali birine takıntılı hale gelebilirler. Bu tür duygusal çalkantılar psikolojik veya psikiyatrik değerlendirme ve tedavi gerektirebilir. Ergenlerin toplum ve internete erişim özgürlüğünün artması, daha fazla dikkat ve destek gerektiren zorlayıcı istek ve davranışlara yol açabilir.

PWS'li yeni bir ergenin değerlendirilmesi, aşağıdaki unsurlara özellikle dikkat edilerek kapsamlı bir tıbbi öykü ve tam fizik muayene gerektirir:

- PWS tanısının, tıbbi genetik uzmanının önerdiği uygun genetik testlerle doğrulandığından emin olunmalıdır. Aksi halde, doğrulama testi ve aileye tekrarlama riski hakkında genetik danışmanlık sağlanması için genetik uzmanına yönlendirme yapılmalıdır.
- Boy ve kilo ölçümlerini alın, vücut kitle indeksini (BMI, kg/m²) hesaplayın ve cinsiyet ile etnik köken için uygun BMI tablosuna göre izleyin. Tüm ölçümler, büyüme hormonu tedavisi alan ve almayan ergenler için uygun büyüme eğrileri üzerine kaydedilmelidir.
- Standart yaşamsal bulguları (vital bulgular) alın: Kan basıncı ve kalp hızı; kalp, akciğer ve karın bölgelerinin dikkatli klinik muayenesini yapın.
- Kişiler arası etkileşim kalitesini gözlemleyin: Uyanıklık düzeyi, göz temasını sürdürme kapasitesi ve ilişki kurma becerisi.
- Konuşma kalitesini dinleyin: Hipernazalite, artikülasyon, iletişim becerisi, anlaşılabilirlik, istek ve ihtiyaçlarını ifade etme kapasitesi.
- Dişleri inceleyin: Bruksizm ve çürük belirtileri açısından; diş minesi erozyonu, gastroözofageal reflü ile ilişkili olabilir.
- Omurgayı inceleyin: Ayakta dururken kifoz açısından; öne eğilme pozisyonunda ise skolyozu gösterebilecek asimetrikler açısından değerlendirin.
- Hastayı yalınayak yürürken izleyin: Yürüyüş akıcılığı ve pes planus (düz tabanlık) şiddetini değerlendirin. Şiddetli pes planus, yürüyüş verimliliğini azaltır ve ortopedik tabanlık gerektirebilir.
- Alt ekstremiteler
 - Eklemlerin hareket açıklığını değerlendirerek hareket kısıtlılıklarını kontrol edin
 - Bacak ödemi belirtilerini inceleyin; gode bırakan ödem kalp yetmezliğini, gode bırakmayan ödem ise lenfödemi gösterebilir. Ülserler, deri yolma veya enfeksiyon sonucu gelişebilir
- Deri (integüment) - cilt, deri kıvrımları ve perianal bölgeyi yara izleri, aktif yolma alanları, açık yaralar, ülserler, enfeksiyonlar ve akantozis nigrikans açısından inceleyin.
- Genital bölge - Tanner evrelemesi yaparak pubertal durumu değerlendirin (çoğu durumda evre III'ü geçmez)
- Rektum - fissür, rektal kanama ve rektal yolma belirtilerini araştırın.

Kan testleri (yıllık):

- Hemoglobin, hematokrit, beyaz küre ve trombosit sayımı, sodyum, potasyum, BUN, kreatinin, karaciğer fonksiyonları, 25-hidroksivitamin D, kalsiyum, glikozile hemoglobin (hemoglobin A1C), açlık kan şekeri ve kan lipidleri ölçümleri. İnsülin direncini saptamada daha duyarlı olduğu için oral glukoz tolerans testi (OGTT) yapılması önerilir. İnsülin düzeyinin ölçülmesi de değerlendirilebilir.
- Hiponatremi, aşırı sıvı alımını veya uygunsuz antidiüretik hormon salgınım sendromunu (SIADH) gösterebilir; bu durum psikiyatrik ilaçlar ve/veya duygudurum dengeleyici antikonvülsanların bilinen bir yan etkisidir. Belirtiler hafif bulantı ve baş ağrısından, konfüzyon, nöbet ve şiddetli olgularda komaya kadar değişebilir.
- Tiroid stimüle edici hormon (TSH), serbest tiroksin (FT₄)
- Büyüme hormonu tedavisi alanlarda, insülin benzeri büyüme faktörü (IGF-1) düzeyi ölçülerek doz ve tedaviye uyum doğrulanmalıdır.
- Erkeklerde - serum testosteron, luteinleştirici hormon (LH), folikül uyarıcı hormon (FSH). Değerlendirmeler genellikle 8-13 yaş arasında başlatılır.
- Kızlarda - serum östradiol, luteinleştirici hormon (LH), folikül uyarıcı hormon (FSH). Değerlendirmeler genellikle 9-13 yaş arasında başlatılır.
- Cinsiyet hormonu replasmanı almayan kız ve erkeklerde, serum inhibin B düzeyi doğurganlıkla pozitif korelasyon gösterir; özellikle inhibin B düzeyi >20 ng/L olan kadınlarda bu belirdir. Kadınlarda düşük inhibin B düzeyinin yüksek FSH düzeyiyle birlikte olması, azalmış over fonksiyonunu gösterir.

Önerilen Klinik Tanı Testleri

- Sırtın radyografisi (X-ray): ayakta veya oturur pozisyonda, hem anteroposterior hem lateral olarak çekilmelidir. Başlangıç değerlendirmesinde skolyoz/kifoz için yapılır; iskelet olgunluğuna kadar her yıl tekrarlanmalı (epifiz kapanmasına göre) ve klinik olarak omurga asimetrisi saptandığında yeniden çekilmelidir. İskelet olgunluğuna ulaşıldıktan sonra, eğer skolyoz eğrisi 35°'nin üzerindeyse erişkinlikte her 1-4 yılda bir çekilmelidir. Eğri erişkinlikte 50°'nin üzerine ilerlerse, hasta ortopedi cerrahına yönlendirilmelidir. Radyologdan karın içindeki dışkı miktarı hakkında da yorum istenmelidir.
- Kemik yaşı (sol elin radyografisiyle belirlenir), iskeletin ne kadar hızlı büyüdüğünü anlamak için kronolojik yaş ile karşılaştırılır. Bu test genellikle, büyüme hormonu tedavisi süresince, yaklaşık yetişkin boya ulaşıldığında (kemik yaşı 16-16,5 yıl veya yılda 2 cm'den az büyüme olduğunda) yapılır.
- Çift enerjili X-ray abzorbsiyometrisi (DEXA): iskelet olgunluğundan sonra yapılmalı; kemik yoğunluğu ortalamasının 2 SD'si içinde kalıyorsa her 4-5 yılda bir tekrarlanmalıdır.
- Biyoempedans ölçümü: Vücut kompozisyonunun değerlendirilmesi için her yıl yapılmalıdır.

- Polisomnografi: Uyku apnesi ve obezite-hipoventilasyon sendromunu dışlamak için yapılmalıdır, özellikle son dönemde kilo artışı varsa. Gündüz aşırı uyku hali durumunda çoklu uyku latans testi (MSLT) uygulanarak narkolepsi dışlanmalıdır. Gerektiğinde, sürekli pozitif hava yolu basıncı (CPAP) veya iki seviyeli pozitif hava yolu basıncı (BiPAP) ayarlarının yeniden değerlendirilmesi için uyku tıbbı uzmanı tarafından takip önerilir.

Önerilen Klinik Konsültasyonlar ve/veya Danışmanlıklar

- Yılda iki kez görme değerlendirmesi; kırma kusurundan şüpheleniliyorsa oftalmolojiye yönlendirme.
- Daha önce yapılmadıysa işitme değerlendirmesi.
- Cinsiyet hormonu tedavisinin görüşülmesi için endokrinoloji değerlendirmesi.
- Kızlarda jinekolojik bakım gereksinimi, cinsellikle ilgili aile değerleri, gebelik riski ve cinsel yolla bulaşan hastalıklar (CYBH) hakkında görüşme.
- Ebeveynler/bakıcılar dahil edilerek, her 4-6 ayda bir diyetisyen (veya eşdeğeri) ile konsültasyon; PWS'de beslenme ve kilo yönetimi gereksinimlerine ilişkin bilgi düzeyinin sağlanması.
- Fizyoterapi değerlendirmesi: eklemler, kaslar ve motor aktiviteler için öneriler ile enerji harcamasına uygun egzersizlerin belirlenmesi.
- Ergoterapi konsültasyonu: Gelişimsel düzeye uygun duyuşal-motor uyarım (duyuşal diyet) planlaması.
- Okul yerleşiminin uygunluğunun değerlendirilmesi: Müfredat, mesleki eğitim programı ve gelecekteki destekli istihdam olanakları açısından.
- Davranış veya duygu durum sorunlarının değerlendirilmesi ve tedavisi için psikoloji veya psikiyatriye yönlendirme.

Geleceğe Yönelik Planlama:

Duygusal ve sosyal açıdan, okul döneminin sonuna yaklaşan ergenlik süreci zorlayıcı olabilir. Gelecekteki yaşam ve çalışma planı dikkatle yapılmalıdır. Hiperfaji ve davranış problemleri yaşla birlikte azalmaz ve yaşam boyu kişisel desteğe ihtiyaç duyulur.

- Yasal olarak erişkinlik yaşına ulaşıldığında, yasal vasiliğin kurulması gerekliliği hakkında görüşme.
- Ebeveynlerle birlikte gelecekteki barınma seçeneklerinin görüşülmesi.
- Gelecekteki finansal durumun ve devlet desteği ile sübvansiyonlardan yararlanma yollarının görüşülmesi.

İlaç Kullanımı:

- PWS'li ergenler, çeşitli psikotrop ilaçlar ve reçetesiz takviyeler kullanıyor olabilirler. İlaçlara karşı artmış duyarlılık gösterebilirler; bu nedenle, özellikle antihistaminikler ve psikotrop ilaçlar için düşük başlangıç dozu önerilir.

Daha fazla bilgi: Prader-Willi Sendromu Uluslararası Örgütünün (IPWSO) web sitesinde, 100'den fazla ülkedeki aile destek kuruluşları hakkında bilgi bulunmaktadır:

<http://www.ipwso.org>

Acil durumlar için bilgi: Sağlık profesyonelleri ve aileler için öneriler:

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

PWS hakkında ayrıntılı bilgi kaynaklarından biri, GeneReviews internet sitesidir:

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