

მოზარდები (12-18 წლის) პრადერ-ვილის სინდრომით

სამედიცინო მომსახურება: მიმოხილვა სამედიცინო მომსახურება: შეფასება

დამტკიცებულია პრადერ-ვილის საერთაშორისო ორგანიზაციის
კლინიკური და სამეცნიერო საკონსულტაციო საბჭოს მიერ
2025 წლის სექტემბერი

პრადერ-ვილის საერთაშორისო ორგანიზაცია, მიღებული ქველმოქმედებით, უზრუნველყოფს პრადერ-ვილის სინდრომის მქონე პირების და მათი ოჯახების მხარდაჭერას მსოფლიოს მასშტაბით. ჩვენი საქმიანობისა და შემოწირულობების შესახებ დამატებითი ინფორმაციის მისაღებად, გთხოვთ ეწვიოთ ჩვენს ვებგვერდს: www.ipwso.org/donate

სამედიცინო მომსახურება პრადერ-ვილის სინდრომის მქონე 12-18 წლის მოზარდებისთვის სახელმძღვანელო ექიმებისთვის

პრადერ-ვილის სინდრომი (PWS) არის იშვიათი, კომპლექსური და მულტისიმპტომური გენეტიკური დაავადება, რომელიც ხასიათდება ნეიროგანვითარებითი და ქცევითი გამოვლინებებით და ვლინდება ბავშვობისა და მოზარდობის პერიოდში. პრადერ-ვილის სინდრომის გამომწვევი მიზეზია მე-15 ქრომოსომაში მამისგან მემკვიდრეობით მიღებული გენეტიკური ინფორმაციის, ან მისი გამოხატვის უნარის დაკარგვა, რომელსაც თავის მხრივ, შემდეგი სამი გენეტიკური ცვლილებიდან ერთ-ერთი იწვევს: მამისეული 15q11.2-q13 ქრომოსომის დელეცია; მე-15 ქრომოსომაზე დედის უნიპარენტული დისომია; მე-15 ქრომოსომაზე იმპრინტირებული უბნის დეფექტი. ანალიზების 99%-ზე მეტ შემთხვევაში, დიაგნოზი დნმ-ის მეთილირების ანალიზით დასტურდება. ძირითადი სიმპტომებია ახალშობილთა მძიმე ჰიპოტონია და მილით კვების საჭიროება კვირებიდან თვეებამდე, განვითარების ზოგადი შეფერხება (მოტორული და კოგნიტური) და ჰიპოთალამუსის დისფუნქციასთან დაკავშირებული სიმპტომები, მათ შორის ადრეული ასაკიდან ჰიპერფაგია, ზრდის ჰორმონის დეფიციტი, ჰიპოგონადიზმი და ტკივილისა და ტემპერატურის პათოლოგიური რეაქციები.

მოცემული დოკუმენტი ახდენს პრადერ-ვილის სინდრომის მქონე მოზარდების ძირითადი გამოწვევებისა და სამედიცინო საჭიროებების შეჯამებას. აუცილებელია ყოველწლიური სამედიცინო გამოკვლევებისა და სისხლის ანალიზების ჩატარება. ხშირად აუცილებელია კონსულტაცია რამდენიმე სპეციალისტთან. მოზარდობის ასაკი კრიტიკული პერიოდია, რადროსაც შესაძლოა გამოვლინდეს, ან გაუარესდეს ჰიპერფაგია და ქცევითი პრობლემები.

ჯანმრთელობის ზოგადი პრობლემები:

- პრადერ-ვილის სინდრომის მქონე მოზარდებმა შესაძლოა ზუსტად ვერ გააცნობიერონ დაავადება. დაავადების გამოხატვის საუკეთესო მაჩვენებლად შესაძლოა განისაზღვროს სიფხიზლის ან ქცევის ცვლილება. შესაძლოა ცხელება და ღებინება არ აღინიშნებოდეს, ხოლო ტკივილი სუსტად იყოს გამოხატული.
- ჰიპერფაგია, ძლიერი მოთხოვნილება საკვების მოძიებისა და კვების მიმართ, იწვევს სიმსუქნეს, თუ საკვებზე წვდომა არ არის შეზღუდული. მოზარდების ყოველდღიურ ცხოვრებაში და არსებულ გარემო პირობებში, კვების შეზღუდვების მართვა საკმაოდ რთულია. სიმსუქნის თავიდან ასაცილებლად, აუცილებელია გარემო პირობების კონტროლი და/ან კვებაზე წვდომის ზედამხედველობა. საკვებითი უზრუნველყოფის განცდა (ინფორმაცია იმის შესახებ, რომ საკვები პროგნოზირებადი გრაფიკით იქნება მოწოდებული) ხელს უწყობს საკვებზე კონტროლს დაქვემდებარებული წვდომის ფსიქოლოგიურ სტაბილურობას და ამცირებს იმედგაცრუებას, რამაც შესაძლოა ისტერიკამდე მიგვიყვანოს. მიზანი არის იმის გაცნობიერება, რომ „ვიცოდე რას შევჭამ,

რამდენს შევჭამ და როდის შევჭამ. გაცნობიერებული მაქვს, რომ სხვა დროს საკვებს ვერ მივიღებ. მე ვიღებ ამ შეზღუდვებს და კმაყოფილი ვარ“.

- სიმსუქნესთან დაკავშირებული ჯანმრთელობის რისკებია მე-2 ტიპის დიაბეტი, მეტაბოლურ დარღვევებთან ასოცირებული ღვიძლის ცხიმოვანი დაავადება (MAFLD), მეტაბოლური სინდრომი, ძილის ობსტრუქციული აპნოე ჰიპოქსემიითა და ჰიპერკაპნიით, სიმსუქნესთან ასოცირებული ჰიპოვენტილაცია, ლიმფედემა, კანის ცვლილებები ქვედა კიდურებში, გულის უკმარისობა და ქოშინი მცირე ფიზიკური დატვირთვის დროს. ფიზიკური დატვირთვისადმი ტოლერანტობის აუხსნელი დაქვეითების შემთხვევაში, აუცილებელია კარდიოლოგიური შეფასების ჩატარება.
- ვეგეტატიური ნერვული სისტემის დისფუნქცია მოიცავს ტემპერატურის დისრეგულაციას, ტკივილის აღქმის დაქვეითებას, კუჭ-ნაწლავის ტრაქტის დისფუნქციას, მათ შორის დისფაგიას, შარდის ბუშტის დაცლას, გულისცემის ცვალებადობის შემცირებას და პულსისა და არტერიული წნევის მატების შემცირებას ფიზიკური დატვირთვის დროს.

მოტორული ფუნქცია და ენერგიის საჭიროება:

- მცირე და მსხვილი მოტორული უნარები თავდაპირველად ჩვილობისა და ბავშვობის პერიოდში ვლინდება და გრძელდება მოზარდობის პერიოდშიც. განსაკუთრებით კი მსხვილი მოტორული ფუნქცია და ბალანსი, თუმცა ინდივიდუალური ვარიაციებით. როგორც წესი, ფიზიკური აქტივობის მოტივაცია არის დაბალი, მაგრამ „ოჯახური კულტურის“ აქტივობების ადრეულ ეტაპზე დაწყება და შენარჩუნება ხელს უწყობს ჯანსაღი ჩვევების ჩამოყალიბებას.
- ჰიპოტონია და კუნთოვანი მასის შემცირება იწვევს ენერგიის გამოყენების შემცირებას (სხეულის ცხიმი > კუნთოვანი მასა) და აფერხებს ჩონჩხის კუნთების, გულის კუნთების და გლუვი კუნთოვანი ქსოვილების შეზღუდულ ფუნქციონირებას.
- ზოგადად, პრადერ-ვილის სინდრომის მქონე ბავშვის/მოზარდის ენერგეტიკული მოთხოვნილება შეადგენს ტიპური კალორიული მოთხოვნილებების / სმ სიმაღლის მხოლოდ 60-80%-ს (ან დაახლოებით 8-10 კკალ/სმ/დღეში), რაც განპირობებულია სხეულის მცირე მასით და დაბალი მოტორული აქტივობით. რეკომენდებულია ყოველკვირეული წონის გადამოწმება, ყოველდღიური ფიზიკური აქტივობა (დღეში მინიმუმ 1 საათით) და კვების ინდივიდუალური გეგმა.

ჰორმონალური დეფიციტი და ჰორმონის შემცვლელი თერაპია:

- ზრდის ჰორმონის (GH) დეფიციტი თითქმის უნივერსალურია პრადერ-ვილის სინდრომის მქონე პირებში და მისი მკურნალობა ჩვილობიდანვე უნდა ჩატარდეს განვითარების სრული პერიოდის განმავლობაში, ჩონჩხის ზრდის, სხეულის

შემადგენლობის, ენერგიისა და ცხოვრების ხარისხის გასაუმჯობესებლად. რეგიონალური დამოკიდებულებით, პრადერ-ვილის სინდრომით დაავადებული მოზარდების უმეტესობა ზრდის ჰორმონს იღებს მრავალი წლის განმავლობაში და აღნიშნებით პრადერ-ვილის სინდრომთან დაკავშირებული სახისა და სხეულის ტიპური დისმორფიზმების ნორმალიზება. სულ უფრო მეტი მტკიცებულება არსებობს იმისა, რომ ზრდის ჰორმონით მკურნალობა ზრდასრულ ასაკშიც უნდა გაგრძელდეს, თუმცა საბოლოო სიმაღლის მიღწევის შემდგომ, ზრდის ჰორმონის დოზა უნდა შემცირდეს ზრდასრულთა დონის მისაღწევად. ბევრ ქვეყანაში საჭიროა ზრდის ჰორმონის დეფიციტის ხელახალი ტესტირება. თუმცა ზოგიერთ ქვეყანაში პრადერ-ვილის სინდრომის მქონე მოზარდილებში, ზრდის ჰორმონის დაბალი დოზით მიღების გაგრძელება არის დაშვებული.

- ჰიპოთირეოზის დიაგნოზი დგინდება შემთხვევათა დაახლოებით 15%-ში. თირკმელზედა ჯირკვლის უკმარისობა იშვიათია. იმ მცირერიცხოვანი მოზარდებისთვის, რომლებიც თირკმელზედა ჯირკვლის უკმარისობის გამო, კორტიზონით მკურნალობენ, მნიშვნელოვანია ავადმყოფობის დროს, გაიზარდოს კორტიზონის დოზა.
- ჰიპოგონადიზმის გამოვლინება ძალიან გავრცელებულია და ხშირად ვლინდება ადრეული მოზარდობის პერიოდში, როდესაც სქესობრივი მომწიფების დაწყება არის შეფერხებული. სქესობრივი მომწიფება მოიცავს ორ ბიოლოგიურ კომპონენტს, *ადრენარქეს* და *გონადარქეს*. როგორც წესი, ადრენარქე იწყება 6-დან 9 წლამდე ასაკში, რა დროსაც თირკმელზედა ჯირკვლის ანდროგენების (მაგ., დეჰიდროეპიანდროსტერონის და მისი სულფატის) დონე იწყებს მატებას, რაც იწვევს ილიისა და ბოქვენის თმის წარმოქმნას, ხოლო გონადარქე, როგორც წესი, იწყება ადრეული მოზარდობის პერიოდში, დაახლოებით 9-დან 11 წლამდე ასაკში, რა დროსაც იწყება LH-FSH-ის და სასქესო ჰორმონების (მაგ., ტესტოსტერონის და ესტროგენების) დონის მატება, რაც იწვევს სასქესო ორგანოების და გოგონებში სარძევე ჯირკვლის განვითარებას. საჭიროა ინდივიდუალური შეფასება და რეკომენდებულია სქესობრივი ჰორმონების ჩანაცვლების ნელი, თანდათანობითი ტიტრაცია, განწყობისა და ქცევითი კორექტირების მონიტორინგით. სქესობრივი ჰორმონები მნიშვნელოვანია ზრდისთვის, ზოგადი კეთილდღეობისთვის და ძვლის სიმკვრივის დაკარგვის პროცესის შენელებისთვის.
- სექსუალობასთან დაკავშირებულ საკითხებზე აუცილებელია კონსულტაცია, განსაკუთრებით მაშინ, როდესაც აღნიშნული უკავშირდება საკვების ან სხვა საყვარელი ნივთების სანაცვლოდ, სექსუალური ექსპლუატაციის რისკს, სქესობრივი გზით გადამდები დაავადებების ზემოქმედებას და გენდერულად სპეციფიკურ ნაყოფიერების საკითხებს. მსოფლიოს მასშტაბით, ორსულობა დაუდგინდა პრადერ-ვილის სინდრომის მქონე 12 ქალს. გენეტიკურად, თუ დედას აქვს დელეციური გენოტიპი, ბავშვს აქვს ანგელმანის სინდრომის განვითარების, ან დაავადების არარსებობის 50%-იანი შანსი. თუ დედას აქვს UPD გენოტიპი, ის გადასცემს დედის მე-15 ქრომოსომის ნორმალურად

იმპრინტირებულ უბანს და ექნება იგივე შანსი, რაც პრადერ-ვილის სინდრომის არმქონე ქალებს, რომ ჰყავდეთ პრადერ-ვილის სინდრომის არმქონე შვილი. პრადერ-ვილის სინდრომის მქონე ქალებში, დასრულებული ორსულობის რამდენიმე შემთხვევის დროს, დედებს არ შეეძლოთ ჩვილების მუძუთი კვება ან მათი სათანადოდ მოვლა. რეკომენდებულია მოზარდ გოგონებში კონტრაცეფციის გამოყენება. პრადერ-ვილის სინდრომის მქონე მამაკაცები უნაყოფოდ ითვლებიან და არცერთი მათგანის მამობის შესახებ ცნობები არ მოიპოვება.

- ნაადრევი ადრენარქე ხშირია, თუმცა იგი არ უნდა აგვერიოს ნაადრევ სქესობრივი მომწიფებაში, რაც იშვიათია, თუმცა შესაძლოა გამოვლინდეს პრადერ-ვილის სინდრომის არსებობის დროს.

პირის ღრუს, კუჭ-ნაწლავის და შარდის ბუშტის პრობლემები:

- კბილის კარიესი ხშირია ნერწყვის გამოყოფის შემცირებისა და არასათანადო ჰიგიენის გამო. კუჭის რეფლუქსმა შესაძლოა დააზიანოს კბილის მინანქარი, ხოლო ბრუქსიზმმა შეიძლება კბილების ზედაპირის ცვეთა გამოიწვიოს.
- საყლაპავის დისმოტილობით გამოწვეული ყლაპვის პრობლემები ხშირად იწვევს ასპირაციას, რაც შესაძლოა შეცდომით მივაწეროთ რეფლუქსს და რუმინაციას, რადგან ეს მდგომარეობები ასევე ხშირად გვხვდება პრადერ-ვილის სინდრომის დროს. საყლაპავის უსაფრთხო ფუნქციონირების ხელშესაწყობად, რეკომენდებულია „ტემპისა და დენის“ კვების პროტოკოლის გამოყენება.
- ბევრს აწუხებს ყაზობა, რაც კუჭ-ნაწლავის ტრაქტის მოძრაობის პრობლემებს უკავშირდება (დამატებითი ინფორმაციისთვის გადადით ბმულზე: [Bristol Stool Chart](#)).
- კუჭის დაყოვნებული დაცლა მიდრეკილია კუჭის შებერილობისკენ, რაც ყველაზე საგანგაშო ჭარბი კვების შემთხვევებში, თუმცა ის ასევე დაკავშირებულია ყაზობასთან, დიეტის ცვლილებასთან, ინფექციებთან, ან ანესთეზიასთან. სიმპტომების ნაკლებობამ შესაძლოა შეგვიყვანოს შეცდომაში, ქცევის ცვლილება და მუცლის შებერილობა მისი ადრეული ნიშნებია. ღებინება გასტროპარეზის გვიანი ნიშანია და შესაძლოა მიუთითებდეს კრიტიკულ გარემოებებზე. სამედიცინო შეფასება უნდა მოიცავდეს ანამნეზის საფუძვლიან შეგროვებას და ფიზიკურ გამოკვლევას, უნდა ჩატარდეს მუცლის ღრუს რენტგენოგრაფია, კომპიუტერული ტომოგრაფია და სწრაფი ჩარევა. კუჭის ნაზოგასტრალური მილით დეკომპრესია შესაძლოა სიცოცხლის გადამრჩენი საშუალება იყოს, რადგან კუჭის მნიშვნელოვანმა შებერილობამ შესაძლოა გამოიწვიოს კუჭის ნეკროზი და პროცესი მივიდეს კუჭის გასკდომამდე.
- ენურეზი შესაძლოა გამოწვეული იყოს შარდის ბუშტის დაბალი ტონუსით, სისავსის შეგრძნების და შარდის ბუშტის სრულად დაცლის უნარის შეზღუდვით.

ძვლების ჯანმრთელობა:

- სქოლიოზის, კიფოზისა და კიფოსკოლიოზის ხერხემლის დეფორმაციების გავრცელების მაჩვენებელი 4 წლის ასაკში თითქმის 25%-ია, ხოლო მოზარდობის პერიოდის ბოლოს, იგი 60-70%-მდე იზრდება. 4 წლამდე ასაკში უნდა ჩატარდეს ხერხემლის ყოველწლიური კლინიკური გამოკვლევა და ზურგის რენტგენოგრაფია, ხოლო შემდგომ - ყოველწლიური კლინიკური გამოკვლევები, რათა დადგინდეს ხერხემლის ნებისმიერი სახით გამოვლენილი ასიმეტრია.
- პრადერ-ვილის სინდრომის მქონე პირების Z-ქულით შეფასებული ასაკისთვის დამახასიათებელია ძვლის მინერალური სიმკვრივის დაბალი დონე, რომელიც მოზარდობის პერიოდში უარესდება. ტკივილის მომატებული ზღვარი და დისკომფორტის ანატომიური წყაროს იდენტიფიცირების უნარის დაქვეითება პრადერ-ვილის სინდრომის დამახასიათებელი ნიშნებია, რაც მათ არასათანადოდ შეფასებული დაზიანების რისკის ქვეშ აყენებს. ტრავმული ან სტრესული მოტეხილობების შესამოწმებლად, კოჭლობის, კიდურების შეშუპების, ან ტკივილის ბუნდოვანი ჩივილების ნიშნები უნდა შეფასდეს რენტგენოგრაფიით.

ძილის პრობლემები:

- ხშირია ძილის პრობლემები, რომლებიც დაკავშირებულია ძილ/ღვიძილის დარღვევასთან (დამით ჩაძინების გაძნელება, დღის განმავლობაში ჭარბი ძილიანობა). პულსოქსიმეტრიით და ძილის კვლევებით, შესაძლოა გამოვლინდეს ძილის აპნოე (ობსტრუქციული და/ან ცენტრალური). შესაძლოა საჭირო გახდეს სასუნთქი გზების უწყვეტი დადებითი წნევის (CPAP) განსაზღვრა, განსაკუთრებით ჭარბი წონის/სიმსუქნის დროს გამწვავებული ძილის ობსტრუქციული აპნოეს დროს. ცენტრალური ძილის აპნოეს და ჰიპოვენტილაციის დროს, შესაძლოა, საჭირო გახდეს სასუნთქი გზების ორდონიანი დადებითი წნევის (BiPAP) განსაზღვრა. ნარკოლეფსიის დიაგნოზისთვის საჭიროა ძილის ლატენობის მრავლობითი ტესტირება (MSLT); ასევე შესაძლოა განვითარდეს კატაპლექსია (კუნთების ტონუსის ეპიზოდური უეცარი დაკარგვა სიფხიზლის დროს).

მენტალური ჯანმრთელობის და ქცევითი პრობლემები:

- გავრცელებული ფენოტიპური ქცევებია: დესტრუქციული ქცევა, გადაჭარბებული/განმეორებითი ქცევები, კოგნიტური რიგიდულობა, შეუპოვრობა, ქცევების შეცვლის სირთულე, სოციალურ უნარებთან დაკავშირებული პრობლემები. აღნიშნული ქცევები ძლიერდება სტრესთან ერთად. მოზარდებსა და მათ მზრუნველებს შეუძლიათ, ისწავლონ აღნიშნულ სიმპტომებთან გამკლავების სტრატეგიების გასაუმჯობესებლად საჭირო უნარები, უნდა ივარჯიშონ ერთად, რათა შეძლონ შემდგომი ვარჯიშების შესრულება ინსტრუქციის მიღებისთანავე.
- კანზე ჩხვლეტა პრადერ-ვილის სინდრომის საერთო მახასიათებელია, რომელიც შესაძლოა დაკავშირებული იყოს როგორც სტრესთან, ასევე ჩვევასთან. აღნიშნულმა

შესაძლოა გამოიწვიოს სერიოზული ინფექციები და ამიტომ ქირურგიული ჭრილობების დაცვა უმნიშვნელოვანესია. ჩხვლეტის შეგრძნება სწორ ნაწლავში შესაძლოა გამოწვეული იყოს ან გაუარესდეს ყაბზობით და გამოიწვიოს სისხლდენა სწორი ნაწლავიდან ან გამოიწვიოს სწორი ნაწლავის წყლული, რაც ქრონიკულ ანემიას იწვევს; კოლონოსკოპიამ შეიძლება არასწორად დაადგინოს სხვა ნაწლავური დაავადების დიაგნოზი, მაგალითად, წყლულოვანი კოლიტის. ვაგინალური ჩხვლეტით გამოწვეული სისხლდენა შესაძლოა არასწორად იქნას ინტერპრეტირებული, როგორც მენსტრუაცია. ამ სიმპტომის მართვა რთულია, თუმცა შეიძლება მოიცავდეს ქცევის მოდიფიკაციას. ზოგიერთ შემთხვევაში, N-აცეტილ ცისტეინის შესაძლოა ჰქონდეს ეფექტი.

- დიდი ვარიაციებით შემეცნება და სწავლა არის შეფერხებული. როგორც წესი, ხანმოკლე
- მეხსიერება უფრო მეტად არის დაქვეითებული, ვიდრე ხანგრძლივი მეხსიერება. ბევრ
- მათგანს გაცილებით უკეთესი ვიზუალური მეხსიერება აქვს, ვიდრე მხოლოდ
- მოსმენილის მეხსიერება. ინფორმაციის დამუშავების სიჩქარე შესაძლოა შეფერხდეს და
- არასწორად იქნას განმარტებული, როგორც ოპოზიციური ქცევა. სოციალური
- კომუნიკაცია და ჟესტებისა და სახის გამომეტყველებების არავერბალური კომუნიკაციის
- გაგება შესაძლოა იყოს დაქვეითებული და ხელი შეუშალოს მათ თანატოლებთან
- სოციალურ ურთიერთობებს. აღმასრულებელი ფუნქცია დაქვეითებულია და იშვიათად
- უტოლდება ინტელექტუალურ შესაძლებლობებს. ემოციური განვითარება ძალზედ
- მოუმწიფებელია და შესაძლოა იყოს ქცევითი პრობლემების მიზეზი. ვეგეტატიური
- ნერვული სისტემის დისფუნქცია მოიცავს ტემპერატურის დისრეგულაციას, ტკივილის
- აღქმის დაქვეითებას, კუჭ-ნაწლავის დისფუნქციას, გულისცემის ცვალებადობის
- შემცირებას, პულსისა და არტერიული წნევის მატების შემცირებას ვარჯიშის დროს.
- ფსიქოზი და/ან ბიპოლარული აშლილობა შესაძლოა მოულოდნელად, ან თანდათანობით
- განვითარდეს სტრესის დროს. დამახასიათებელი ნიშნები შესაძლოა მოიცავდეს
- განწყობის ცვლილებას, კუნთების რიგიდობას, ან ცვილისებრ მოქნილობას,
- ჰალუცინაციებს, ბოდვებს, ან დაბნეულობას, ჭამის, ან ძილის უუნარობას და მოვლის, ან
- ჩაცმის უნარის დაკარგვას. ამ შემთხვევაში, საჭიროა სასწრაფო სამედიცინო და
- ფსიქიატრიული შეფასება. ქცევის უეცარი ცვლილება ასევე შესაძლოა გამოწვეული იყოს
- ფიზიკური დაავადებით, კლინიკური სიმპტომების არარსებობით და მოითხოვს
- საფუძვლიან შეფასებას მანამ, სანამ არ მოხდება დაავადების გამორიცხვა.

დამატებითი პრობლემები:

- ცენტრალური ტემპერატურის რეგულირება შესაძლოა დეფექტური იყოს პრადერ-ვილის
- სინდრომის მქონე პირებში, ჰიპოთალამუსის დისფუნქციის გამო, რაც იწვევს
- ჰიპერთერმიას (უცნობი წარმოშობის ცხელება), ან ფებრილური რეაქციის არარსებობას, ან
- თუნდაც ჰიპოთერმიას, მძიმე ინფექციების მიუხედავად. სხეულის ტემპერატურის
- პერიფერიული სენსორების არასაკმარისი რაოდენობის გამო, მათ შესაძლოა მიიღონ შხაპი
- ძალიან ცხელი ან ცივი წყლით, ან ჩაიცვან თხლად ცივ ამინდში და ძალიან თბილად -

თბილ ამინდში. ცვლილებებისადმი ქცევითი რიგიდობა აფერხებს ტანსაცმელთან სეზონურ ადაპტაციას.

- პრადერ-ვილის სინდრომის მქონე ბევრ მოზარდს, აქვს რომანტიკული ურთიერთობების სურვილი, თუმცა მასთან დაკავშირებული ინტერპერსონალური კონფლიქტი შესაძლოა მათთვის ძალიან სტრესული იყოს. ასეთი ურთიერთობების უმეტესობა პრეგენიტალურია და გამოიხატება კოცნით, ხელის მოკიდებით და „შეყვარებულის“ როლის იდენტიფიცირებით. პრადერ-ვილის სინდრომის მქონე როგორც მამაკაცები, ასევე ქალები ავლენენ ქორწინების ფანტაზიებს და გამოხატავენ ბავშვის ყოლის სურვილს. იმედგაცრუების შესამსუბუქებლად და ემოციების ორგანიზების მისაღწევად, აქტივობების ჩანაცვლების სტრატეგია არის მნიშვნელოვანი, როგორცაა თოჯინებით თამაში, ცხოველებთან მუშაობა და ბავშვების მიერ დროის გატარება ოჯახურ პირობებში. ზოგიერთი მოზარდი ფოკუსს აკეთებს სიყვარულის ობიექტზე (რეალურზე თუ წარმოსახვითზე), რომელიც არ პასუხობს მათ სიყვარულს. ემოციური დაბნეულობა შესაძლოა მოითხოვდეს ფსიქოლოგიურ ან ფსიქიატრიულ შეფასებას და მკურნალობას. ვინაიდან მოზარდებს მეტი თავისუფლება აქვთ საზოგადოებასთან და ინტერნეტთან კონტაქტის გამო, მათ შესაძლოა გააჩნდეთ რთული სურვილები და ქცევა, რომელიც მოითხოვს მეტ ყურადღებას და მხარდაჭერას.

პრადერ-ვილის სინდრომის მქონე მოზარდი (ახალი) პაციენტის შესაფასებლად, აუცილებელია ყოვლისმომცველი სამედიცინო ისტორიის შეგროვება და სრული ფიზიკური გამოკვლევა, რა დროსაც ყურადღება გამახვილებული უნდა იყოს შემდეგ საკითხებზე:

- დარწმუნდით, რომ პრადერ-ვილის სინდრომის დიაგნოზი დადასტურებულია შესაბამისი გენეტიკური ტესტირებით, როგორც ეს რეკომენდებულია გენეტიკოსის მიერ. სხვა შემთხვევაში, მიზანშეწონილია გენეტიკოსთან გადამისამართება, დამადასტურებელი ტესტირების ჩასატარებლად და შემდგომი საოჯახო გენეტიკური კონსულტაციისთვის, რეციდივის რისკის შესაფასებლად.
- გამოთვალეთ სიმაღლე და წონა, გამოთვალეთ სხეულის მასის ინდექსი (BMI, კგ/მ²) და აკონტროლეთ აღნიშნული მონაცემები სქესისა და ეთნიკური კუთვნილების ცხრილის გამოყენებით. ყველა პარამეტრი უნდა აისახოს ზრდის ჰორმონის მქონე ან არმქონე მოზარდების შესაბამის ზრდის მრუდებზე.
- შეაფასეთ სტანდარტული სასიცოცხლო ნიშნები: არტერიული წნევა და გულისცემა, ჩაატარეთ გულის, ფილტვებისა და მუცლის ღრუს ორგანოების საფუძვლიანი კლინიკური გამოკვლევა.
- დააკვირდით ინტერპერსონალური ურთიერთქმედების ხარისხს, როგორცაა სიფხიზლე, თვალთ კონტაქტის დამყარებისა და შენარჩუნების უნარი და ურთიერთგაგების დამყარების უნარი.

- მოუსმინეთ მეტყველების ხარისხს, როგორცაა ჰიპერნაზალობა და არტიკულაცია, ასევე კომუნიკაციის უნარისა და გაგებადობის ხარისხს, სურვილებისა და მოთხოვნილებების გამოხატვის უნარს დააკვირდით.
- შეამოწმეთ კბილები ბრუქსიზმისა და კარიესის ნიშნების გამოსავლენად; მინანქრის ეროზია შესაძლოა მიუთითებდეს კუჭის რეფლუქსთან დაკავშირებულ პრობლემებზე.
- დგომისას შეამოწმეთ ზურგი კიფოზის გამოსავლენად, ხოლო წინ მოხრისას - ასიმეტრიის, რაც შესაძლოა მიუთითებდეს სქოლიოზზე.
- დააკვირდით პაციენტს, რომელიც დადის ფეხშიშველი, რათა შეაფასოთ სიარულის სისწრაფე და ბრტყელი ტერფის დაზიანების სიმძიმე. ბრტყელი ტერფის მძიმე დაზიანება ხელს უშლის ეფექტურ სიარულს და შესაძლოა საჭირო გახდეს კორექციული ორთოპედიული საშუალებების გამოყენება.
- ქვედა კიდურები
 - მობილობის პრობლემების დროს, შეაფასეთ სახსრების მოძრაობის დიაპაზონი
 - გასინჯეთ ფეხის შეშუპების ნიშნები, ფოსოები შეიძლება გულის უკმარისობაზე მიუთითებდეს, ხოლო ფოსოების არარსებობა - ლიმფედემაზე. წყლულები შესაძლოა, კანზე ჩხვლეტის ან ინფექციის შედეგად განვითარდეს
- კანის საფარი - ნაწიბურების, აქტიური გამონაყარის, ღია ჭრილობების, წყლულების, ინფექციების, შავი აკანტოზის გამოსავლენად, კანი, ნაკვეცბს შორის ნაოჭები, პერიანალური უბნები გამოიკვლიეთ.
- სასქესო ორგანოები - სქესობრივი მომწიფების სტატუსის შეფასება; ტანერის სტადია (იშვიათად პროგრესირებს III სტადიის მიღმა)
- სწორი ნაწლავი - შეამოწმეთ სწორი ნაწლავი ნაპრალების, სწორი ნაწლავიდან სისხლდენის, სწორ ნაწლავში ჩხვლეტის ნიშნების გამოსავლენად.

სისხლის ანალიზები (ყოველწლიური):

- შეამოწმეთ ჰემოგლობინის, ჰემატოკრიტის, ლეიკოციტებისა და თრომბოციტების რაოდენობის, ნატრიუმის, კალიუმის, შარდოვანას, კრეატინინის, ღვიძლის ფუნქციის, 25-ჰიდროქსივიტამინ D-ს, კალციუმის, გლიკოზირებული ჰემოგლობინის (ჰემოგლობინი A1C), უზმოზე სისხლში გლუკოზის და სისხლის ლიპიდების დონე. ინსულინრეზისტენტობის გამოსავლენად, უფრო მგრძნობიარეა ორალური გლუკოზის ტოლერანტობის ტესტი (OGTT). შესაძლოა ასევე განხილული იყოს ინსულინის გაზომვის საჭიროება.
- ჰიპონატრიემია შეიძლება მიუთითებდეს სითხის ჭარბ მიღებაზე ან ანტიდიურეზული ჰორმონის არასათანადო სეკრეციის სინდრომზე (SIADH), რაც წარმოადგენს ფსიქოტროპული მედიკამენტების და/ან განწყობის სტაბილიზატორი ანტიკონვულსანტების აღიარებულ გვერდით ეფექტს. სიმპტომები ვლინდება მსუბუქი გულისრევით და თავის ტკივილით

დაწყებული და დაბნეულობით, კრუნჩხვებით და მძიმე შემთხვევებში - კომით დასრულებული.

- ფარისებრი ჯირკვლის მასტიმულირებელი ჰორმონი (TSH), თავისუფალი თიროქსინი (FT₄)
- ინსულინის მსგავსი ზრდის ფაქტორი (IGF-1) ზრდის ჰორმონით ნამკურნალე პაციენტებში, რომელიც ადასტურებს დოზას და შესაბამისობას.
- მამაკაცებში - შრატის ტესტოსტერონი, მალუთეინიზებული ჰორმონი (LH), ფოლიკულომასტიმულირებელი ჰორმონი (FSH). შეფასებები, როგორც წესი, 8-დან 13 წლამდე ასაკში იწყება.
- ქალებში - შრატის ესტრადიოლი, მალუთეინიზებული ჰორმონი (LH), ფოლიკულომასტიმულირებელი ჰორმონი (FSH). შეფასებები, როგორც წესი, 9-დან 13 წლამდე ასაკში იწყება.
- როგორც მამაკაცებში, ასევე ქალებში, რომლებიც არ იღებენ სასქესო ჰორმონების ჩანაცვლებით თერაპიას, შრატში ინჰიბინ B-ს დონე დადებითად კორელირებს ნაყოფიერებასთან, განსაკუთრებით ქალებში, რომლებსაც აქვთ მაღალი დონე (>20 ნგ/ლ). ქალებში ინჰიბინ B-ს დაბალი დონე ფოლიკულომასტიმულირებელი ჰორმონის მაღალ დონესთან ერთად, საკვერცხეების ფუნქციის დაქვეითებაზე მიუთითებს.

რეკომენდებული კლინიკურ-დიაგნოსტიკური ტესტები

- საწყისი შეფასების დროს, ზურგის რენტგენოგრაფია (რენტგენი) დგომის ან ჯდომის მდგომარეობაში, როგორც წინა, ასევე გვერდითი, სქოლიოზის/კიფოზის გამოსავლენად; ყოველწლიურად, სანამ პაციენტი ჩონჩხის სიმწიფეს მიაღწევს, დახურული ეპიფიზების მიხედვით და ყოველთვის, როდესაც არსებობს ხერხემლის ასიმეტრიის კლინიკური ნიშნები. ჩონჩხის მომწიფების შემდგომ, ზრდასრულ ასაკში, რენტგენოგრაფია ყოველ 1-4 წელიწადში ერთხელ, თუ სქოლიოზის მრუდი 35°-ზე მეტია. თუ ზრდასრულ ასაკში მრუდი 50°-ზე მეტად პროგრესირებს, პაციენტი კონსულტაციისთვის უნდა გაიგზავნოს ორთოპედთან და ქირურგთან. სთხოვეთ რადიოლოგს, კომენტარი გააკეთოს მუცლის ღრუში არსებულ განავლის რაოდენობაზე.
- ჩონჩხის ზრდის სისწრაფის დასადგენად, ძვლის ასაკი (რომელიც მარცხენა ხელის რენტგენოგრაფიით დგინდება) შეადარეთ ქრონოლოგიურ ასაკს. როგორც წესი, ზრდის ჰორმონით მკურნალობასთან ერთად, შესაბამისობაში უნდა იყოს ზრდასრულ ასაკთან მიახლოებული სიმაღლის მიღწევამდე (ძვლის ასაკი 16-16.5 წელი ან ზრდა წელიწადში 2 სმ-ზე ნაკლები).
- ორმაგენერგეტიკული რენტგენის აბსორბციომეტრია (DEXA) ჩონჩხის მომწიფების შემდგომ, ყოველ 4-5 წელიწადში ერთხელ, თუ ძვლის სიმკვრივე საშუალოდან 2 SD გადახრის ფარგლებშია.
- ბიომიკედანსი - ყოველწლიურად სხეულის შემადგენლობის შესაფასებლად.

- პოლისომნოგრაფია - ძილის აპნოესა და სიმსუქნე-ჰიპოვენტილაციის სინდრომის გამოსარიცხად, განსაკუთრებით ბოლო დროს წონის მატების შემთხვევაში; მრავლობითი ძილის ლატენტობის ტესტი (MSLT) დღის ჭარბი ძილიანობის დასადგენად და ნარკოლეფსიის გამოსარიცხად, ან საძილე პრეპარატებით ხელახალი შეფასება სასუნთქ გზებში უწყვეტი დადებითი წნევის (CPAP), ან სასუნთქ გზებში ორდონიანი დადებითი წნევის (BiPAP) პარამეტრების კორექტირების უზრუნველსაყოფად.

რეკომენდებული კლინიკური კონსულტაციები და/ან ფსიქოლოგიური თერაპია

- მხედველობის შეფასება ორ წელიწადში ერთხელ; ოფთალმოლოგთან მიმართვა რეფრაქციული ანომალიის ექვის შემთხვევაში.
- სმენის შეფასება, თუ მანამდე არ არის განხორციელებული.
- ენდოკრინოლოგის შეფასება სქესობრივი ჰორმონოთერაპიის განსახილველად.
- განიხილეთ ქალებისთვის გინეკოლოგიური მომსახურების საჭიროება, ოჯახური ღირებულებები სექსთან დაკავშირებით, ორსულობის რისკი და სქესობრივი გზით გადამდები დაავადებები.
- მშობლების/მეურვეების კონსულტაცია დიეტოლოგთან (ან მსგავსი სპეციალობის მქონე ექიმთან) ყოველ 4-6 თვეში ერთხელ, რათა პრადერ-ვილის სინდრომის დროს, კვებისა და წონის მართვის მოთხოვნების ცოდნა იყოს უზრუნველყოფილი.
- სახსრების, კუნთების ფიზიოთერაპიული შეფასება და რეკომენდაციები მოტორული აქტივობებისა და ენერგიის ხარჯვის შესაბამისი ვარჯიშების განსახორციელებლად.
- ოკუპაციური თერაპიის კონსულტაცია, განვითარებისთვის შესაბამისი სენსორულ-მოტორული სტიმულირების (სენსორული დიეტა) უზრუნველსაყოფად.
- გაითვალისწინეთ სკოლაში შესვლის მიზანშეწონილობა სასწავლო გეგმასთან, პროფესიულ პროგრამებთან და მომავალ დამხმარე დასაქმებასთან მიმართებით.
- ქცევითი, ან განწყობის პრობლემების შეფასებისა და მკურნალობის მიზნით, ფსიქოლოგთან ან ფსიქიატრისთან მიმართვის შესაძლებლობა განიხილეთ.

სამომავლო გეგმები:

ემოციურად და სოციალურად, მოზარდობის პერიოდი შესაძლოა იყოს რთული, სკოლის დასრულების მოლოდინის გამო. კარიერული და ცხოვრების მომავალი ფრთხილად უნდა დაიგეგმოს. ჰიპერფაგია და ქცევითი პრობლემები ასაკთან ერთად არ მცირდება და პირადი მხარდაჭერა ყოველთვის საჭირო იქნება.

- განიხილეთ კანონიერი მეურვეობის დაწესების აუცილებლობა მას შემდგომ, რაც ბავშვი მიაღწევს კანონით განსაზღვრულ სრულწლოვან ასაკს.

- მშობლებთან ერთად, საცხოვრებელ პირობებში სამომავლო მზრუნველობის ვარიანტები განიხილეთ.
- განიხილეთ მომავალი ფინანსური მდგომარეობა და ადმინისტრაციული სახელმძღვანელო პრინციპები, სახელმწიფო დაფინანსებისა და სუბსიდიების მისაღებად.

მედიკამენტები:

- პრადერ-ვილის სინდრომის მქონე მოზარდებმა შესაძლოა მიიღონ სხვადასხვა ფსიქოტროპული მედიკამენტები და ურეცეპტოდ გასაცემი დანამატები. შესაძლოა, მათ ჰქონდეთ მომატებული მგრძნობელობა წამლების მიმართ და ამიტომ, რეკომენდებულია დაბალი საწყისი დოზა, განსაკუთრებით ანტიჰისტამინური და ფსიქოტროპული პრეპარატების მიღების შემთხვევაში.

დამატებითი ინფორმაციის მოძიება შესაძლებელია პრადერ-ვილის სინდრომის საერთაშორისო ორგანიზაციის (IPWSO) ვებგვერდზე, სადაც ხელმისაწვდომია ინფორმაცია 100-ზე მეტ ქვეყანაში მოქმედი ოჯახის მხარდამჭერი ორგანიზაციების შესახებ: <http://www.ipwso.org>

რჩევები რთული სიტუაციების დროს: ჯანდაცვის სფეროს პროფესიონალებისა და ოჯახებისთვის: <https://ipwso.org/information-for-medical-professionals/important-medical-facts/>

ინტერნეტ სივრცეში, პრადერ-ვილის სინდრომის შესახებ დეტალური ინფორმაციის წყარო შეგიძლიათ, იხილოთ „GeneReviews“-ში, შემდეგ ბმულზე გადასვლით: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1330/>