

普瑞德-威利症候群成人患者

醫療服務：概述

醫療服務：評估

獲得國際普瑞德-威利症候群組織 (IPWSO) 臨床和科學諮詢委員會核准
2024 年 11 月

國際普瑞德-威利症候群組織依捐款來支持全球範圍內的普瑞德-威利症候群患者及其家庭。
如需了解有關我們所做的工作及捐贈方式更多詳情，請造訪：www.ipwso.org/donate

普瑞德-威利症候群成人患者醫療服務 醫生診療指南

普瑞德-威利症候群 (Prader-Willi syndrome, PWS) 是一種複雜的遺傳疾病，伴有多種臨床表現，包括身材矮小、肥胖、食慾亢進、智力障礙、生長激素缺乏症、性腺功能減退和行為問題等。普瑞德-威利症候群病因是 15 號染色體上遺傳信息表達缺失，由三種遺傳變異之一導致：15 號染色體 15q11.2-q13 區域父源缺失、15 號染色體母源單親二倍體、15 號染色體印記缺陷。臨床診斷普瑞德-威利症後需通過基因檢測確認。DNA 甲基化分析可確診超過 99% 的病例。若此前採用可靠性較低的檢測方法，應考慮通過 DNA 甲基化分析覆核，因為某些其他疾病在臨床表現上與普瑞德-威利症候群存在重疊。國際普瑞德-威利症候群組織 (IPWSO) 可提供幫助。

由於過去幾十年來對普瑞德-威利症候群的認識有所提高，特別是在嚴格監督限熱量飲食、預防及積極治療合併症的情況下，許多成人患者得以健康生活至晚年。定期體檢和驗血至關重要，建議每年檢查一次。

然而，國際普瑞德-威利症候群組織認識到，全球範圍內普瑞德-威利症候群患者獲得醫療服務和專科診治的機會存在顯著差異。本文件總結了普瑞德-威利症候群成人患者的主要醫療需求。

最常見症狀與合併症：

- **食慾亢進**——進食慾望強烈、不受控制，若不對食物加以限制、管控和監督，會導致嚴重肥胖。
- **肌張力減退和肌肉量減少**——通常伴隨體力活動量低下，導致熱量需求低。這樣一來，不僅會影響新陳代謝，更是引發脊柱側凸與後凸的重要病因。即使體重指數 (BMI, kg/m^2) 正常，但體脂高於正常水平。
- **嚴重肥胖**——增加以下疾病的發病風險：第 2 型糖尿病、高血壓、呼吸和心臟功能不全、阻塞性睡眠呼吸暫停症候群、肥胖低通氣症候群、高膽固醇血症、靜脈血栓以及關節異常等。
- **腦垂體激素分泌不足**——常表現為性腺功能減退症、生長激素缺乏症及中樞性甲狀腺功能減退症等。
- **胃腸道症狀**——多數普瑞德-威利症候群患者因自主神經系統功能異常，嘔吐反射減弱。許多患者存在咀嚼和吞咽困難，易引發胃食道逆流和窒息風險。患者常見慢性便秘，由腸道蠕動遲緩引起。嘔吐可能是嚴重疾病的徵兆。
- **皮膚搔抓**——常與壓力和缺乏活動相關，存在感染和留疤風險。若術後傷口未得到良好保護，皮膚搔抓可能導致嚴重疾病。
- **肛門搔抓**——常與便秘相關，嚴重時可導致直腸潰瘍、嚴重出血、貧血、瘻管和感染。
- **患者多存在全面性發育遲緩/智力/學習障礙及行為異常史**——程度輕重不一，常需要幫助來應對日常生活。
- **精神疾病或情緒紊亂(也可以相伴發生)**——可能突然的發作並需要進行精神科評估。行為突然持續改變或食慾不振，可能意味著存在身體或精神疾病。
- **壓力耐受性差**——影響人際關係，可導致皮膚搔抓和情緒爆發。

- **呼吸系統問題**——睡眠呼吸暫停綜合症是常見併發症，需及時評估，因其與心血管疾病相關。

其他問題：

- **體溫調節異常**——有時會引起體溫過高、體溫過低，即使有嚴重的感染也沒有發熱反應。
- **疼痛閾值高**——可能會增加對現有症狀及其嚴重程度認識不足的風險。即使觀察到的症狀並不嚴重，也必須考慮進行 X 光檢查。
- **胃輕癱和胃壞死**——罕見情況下，暴飲暴食後或伴有便秘和胃腸炎等其他情況時，可出現胃脹。患者可能無疼痛及嘔吐症狀。置入胃管可挽救生命，因病情進展為胃壞死時可能需要緊急處理。

詳細採集病史，重點關注以下方面：

普瑞德-威利症候群成人患者常難以描述其醫療需求，需通過家屬/照護人員獲取詳細的病史訊息。

- **藥物與劑量**——評估不再需要的藥物、藥物相互作用和藥物副作用（如低鈉血症）
- **體重**——重點關注每周測量數據的變化，特別是近期變化
- **飲食環境**——家裡、工作場所及其他場合的食物獲取情況、監督程度、飲食干預措施
- **體育活動/鍛煉**——常規安排、每周活動時間
- **呼吸**——活動時呼吸短促，特別是新發症狀
- **睡眠異常**——打鼾、呼吸暫停徵象、失眠、日間嗜睡
- **胃腸道問題**——吞嚥困難、逆流、便秘及其治療情況、肛門搔抓
- **尿床**——排除尿路感染，特別是新發症狀
- **性行為、性關係和性教育**——月經周期、性生活、避孕措施、潛在性受害情況
- **皮膚搔抓**——可能導致感染，包括用力咬指甲和嘴唇
- **牙齒問題**——胃酸逆流性齒損、磨牙、牙周病
- **低強度撞擊性骨折史**——考慮骨密度評估 (DEXA)，突然步態模式改變需進行 X 光檢查以排除骨折
- **精神/情緒/心理狀態**
 - 當日常生活缺乏規律、計劃被打亂或遇到其他缺乏安全感的情境時，可能會出現多種行為問題。需要提供支持、做好日常安排。
 - 異常習慣——如固執行為、重覆行為、自閉症特徵。
 - 精神病症狀——精神病、抑鬱、情緒障礙。可能需要精神科評估及藥物治療。低劑量抗精神病藥物通常多可奏效，並有助於減輕不良反應。
- **生活環境**——與家人同住或居住在混雜或專門針對普瑞德-威利症候群患者的集體住所？評估患者的社交和經濟狀況及照護人員對普瑞德-威利症候群的認知水準。
- **工作情況/日常計劃**——是否有教育性的投入和令人滿意的活動？

體檢（每年一次）：

- **身高、體重和體重指數（BMI，kg/m²）**

- **血壓、脈搏、心肺聽診**——檢查是否存在高血壓、心臟衰竭、心律失常。
- **下肢水腫**——檢查是否存在積液、淋巴液滯留或肥胖繼發性水腫。積液（重力性水腫）需採用利尿劑聯合壓力襪治療。只有壓力襪對淋巴水腫治療有效，且壓力襪尺寸最好經過培訓的職業治療師測量。肥胖患者減重可有效緩解下肢水腫。
- **腹部檢查**——檢查是否存在便秘、膽結石。嚴重腹脹時考慮直腸檢查和腹部 X 光檢查。
- **背部和關節檢查**——檢查是否存在脊柱側凸、脊柱後凸、關節異常。
- **皮膚**——檢查是否存在潰瘍、感染。
- **足部形態評估**——檢查是否存在重度扁平足、是否需訂製矯正鞋/鞋墊。
- **男性生殖器檢查**——檢查是否存在隱睾症。考慮轉診至泌尿科。因衛生不良導致的腹股溝-股部真菌感染。

血液檢測（每年一次）：

- 血紅素和紅血球細胞計數
- 鈉離子、鉀離子、肌酸酐、肝臟酵素
- 空腹血脂
- 糖化血色素及空腹血糖
- 維生素 D (25-OH)、鈣
- 甲狀腺功能檢測（促甲狀腺激素、游離三碘甲狀腺原氨酸和游離甲狀腺素）
- 性激素水平評估（女性：黃體生成素、濾泡刺激素、雌激素；男性：空腹睪固酮）
- 類胰島素成長因子 1 (IGF-1)：對於用生長激素治療的患者，需檢測以確認劑量和用藥依從性

其他建議：

- **眼科檢查**——每 2 至 3 年一次
- **牙齒檢查與衛生保健**——每年兩次或根據需要增加頻率
- **聽力評估**——適用於言語障礙患者及 50 歲以上人群
- **精神狀態**——若出現突發且持續的精神狀態或行為改變，需評估是否是精神疾病發作的異常精神信念或經歷
- **心臟超音波檢查**——每 2 至 3 年一次，尤其是肥胖患者
- **參與國家疾病篩檢項目**

如可能，亦推薦以下項目：

- **內分泌科專家**——評估下視丘/腦垂體功能及糖尿病風險。若無禁忌症，推薦使用生長激素和性激素治療。
- **醫學遺傳學家**——確認基因檢測結果，為父母及家庭成員提供遺傳諮詢。
- **營養師（或同等資質專業人員）**——確保患者及照護人員了解普瑞德-威利症候群相關飲食要求。
- **物理治療**——評估關節、肌肉狀況，提出運動活動建議，並作為治療水腫的輔助手段。
- **雙能 X 射線骨密度測量法(DEXA)**——評估骨密度與體成分。
- **生物電阻抗檢測**——用於體成分測量。

- **站立式脊柱 X 光片檢查**——對於脊柱側凸和/或後凸的患者，可以監測病情進展，同時也可以揭示重度便秘。
- **睡眠監測**——適用於疑似睡眠呼吸暫停或日間嗜睡患者。
- **耳鼻喉科專家**——適用於打鼾嚴重患者。
- **言語病理學評估**——用於評估和治療吞嚥功能，適用於存在顯著吞嚥困難問題的患者。

如需了解更多信息，請參閱國際普瑞德-威利症候群組織網站，其中包括 100 多個國家/地區的家庭支持組織訊息：<http://www.ipwso.org>

緊急情況處理建議：供醫療專業人員和家屬參考：<https://ipwso.org/information-for-medical-professionals/important-medical-facts/>

普瑞德-威利症候群詳細訊息網址來源參見 GeneReviews：
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1330/>