

Възрастни със синдром Прадер-Вили

Медицински грижи: Общ преглед Медицински грижи: Оценка

Одобрено от Клиничния и научен консултативен съвет на
IPWSO
Ноември 2024 г.

IPWSO разчита на дарения, за да подкрепя хората със синдром Прадер-Вили 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 ВЪЗРАСТНИ СЪС СИНДРОМ НА ПРАДЕР-ВИЛИ

Насоки за лекари

Синдромът Прадер-Вили (СПВ) е сложно генетично заболяване с комплексни прояви, които включват нисък ръст, затлъстяване, хиперфагия, интелектуална изоставане, дефицит на растежен хормон, хипогонадизъм и проблеми с поведението. СПВ се дължи на липса на експресия на генетичната информация на хромозома 15, причинена от една от трите генетични промени (делеция по бащина линия на хромозома 15q11.2-q13, еднородителска дисомия 15 по майчина линия и дефект в импринтинга на хромозома 15). Важно е да се потвърди клиничната диагноза на СПВ чрез генетично изследване. ДНК метилационен тест може да потвърди диагнозата в повече от 99% от случаите. Ако обаче тестването е направено с по-ненадеждни методи, трябва да се предвиди повторен генетичен анализ чрез ДНК-метилационен тест, тъй като някои други състояния клинично се припокриват с СПВ. IPWSO може да помогне в тези случаи.

В резултат на подобрените знания за СПВ през последните няколко десетилетия, много възрастни са здрави и преживяват до старини, особено когато са на стриктно контролирана диета с ограничен прием на калории и съпътстващите заболявания се предотвратяват или активно се лекуват. Периодичните медицински прегледи и кръвни изследвания са задължителни, като се препоръчват такива да се извършват поне веднъж годишно.

Въпреки това, IPWSO признава, че достъпът до здравни услуги и специалисти може значително да варира по света. Този документ обобщава основните здравни нужди на възрастните със СПВ.

Най-чести симптоми и съпътстващи заболявания:

- **Хиперфагия** – неконтролируемо силно желание за хранене, което води до високостепенно затлъстяване, ако не се ограничава, контролира и наблюдава храненето.
- **Хипотония и намалена мускулна маса** - често съчетани с ниско ниво на физическа активност, което води до нискокалорични нужди. Това влияе на метаболизма и е основна причина за сколиоза и кифоза. Телесните мазнини са в превес спрямо мускулната маса, дори при нормален ИТМ (индекс на телесна маса, kg/m^2).
- **Тежко затлъстяване** - водещо до висок риск от диабет тип 2, хипертония, дихателна и сърдечна недостатъчност, обструктивна сънна апнея, синдром на хиповентилация при затлъстяване, хиперхолестеролемия, венозна тромбоза и аномалии на ставите.

- **Хормонални дефицити** - като хипогонадизъм, дефицит на растежен хормон и централен хипотиреоидизъм.
- **Гастроинтестинални проблеми** - рефлексът на повръщане е намален при повечето хора със СПВ поради дисфункция на автономната нервна система. Много от тях имат затруднения при дъвчене и преглъщане, което води до риск от рефлукс и задавяне. Хроничният запек е чест и се причинява от забавен чревен пасаж. Повръщането може да е признак на тежко заболяване.
- **Сърбеж и чесане на кожата** - често свързано със стрес или липса на заетост и носи риск от инфекции и белези. Чопленето на кожата може да доведе до сериозни заболявания, ако следоперативните рани не са добре защитени.
- **Бъркане в ректума** - често свързано със запек и когато е тежко може да доведе до ректални язви, тежко кървене, анемия, фистули и инфекции.
- **История на глобално забавяне в развитието, интелектуални или обучителни затруднения и поведенчески разстройства** - вариращи от леки до тежки, често изискващи подкрепа за справяне с ежедневието.
- **Психоза и/или разстройства на настроението** - могат да възникнат неочаквано и да изискват психиатрична оценка. Внезапни и постоянни промени в поведението или загуба на апетит могат да показват физическо или психиатрично заболяване.
- **Непоносимост към стрес** - влияе на взаимоотношенията и може да доведе до чоплене на кожата и изблици на гняв.
- **Дихателни проблеми** - сънната апнея се наблюдава често и трябва да се оценява, тъй като е свързана със сърдечно-съдови заболявания.

Допълнителни смущения:

- **Аномалии в регулирането на температурата** - понякога причиняват хипертермия, хипотермия и липса на хипертермична реакция дори при тежки инфекции.
- **Висок праг на болка** - може да доведе до повишен риск от пренебрегване на симптомите и съответната им тежест. Трябва да се вземат под внимание и да се назначават образни изследвания (рентгенография, ехография, КТ), дори ако наблюдаваните симптоми не са тежки.
- **Гастропареза и стомашна некроза** - в редки случаи може да се развие некроза на стомаха (пръсване) след преяждане или при запек и гастроентерит. Болка и повръщане могат да липсват. Поставянето на стомашна сонда може да бъде животоспасяваща, тъй като може да настъпи прогресия към руптура (пръсване) на стомаха и да се наложи спешна хирургична намеса.

Внимателно проследена медицинска история, с акцент върху следното:

Възрастните със СПВ често имат затруднения да опишат своите здравни нужди и е от съществено значение внимателно да се получат данни за медицинската история от семейството или болногледачите.

- **Медикаменти и дози** - оценка за лекарства, които вече не са необходими, лекарствени взаимодействия и странични ефекти на медикаментите (например хипонатриемия).
- **Тегло** – осъществяване на седмични измервания, особено скоро настъпили промени.
- **Хранителна среда** - достъп до храна у дома и на работа и между тях, степен на надзор, диетични интервенции.
- **Физическа активност или упражнения** – създаване на рутина, конкретизиране на определен брой часове седмично
- **Дишане** - задых при активност, особено при нововъзникнал такъв
- **Нарушения на съня** - хъркане, признаци на апнея, безсъние, дневна сънливост
- **Стомашно-чревни проблеми** – дисфагия, рефлукс, запек и лечението му, бъркане в ректума
- **Напикаване в леглото** – изключва се инфекция на пикочните пътища, особено при ново начало.
- **Сексуалност, взаимоотношения и образование** - менструални цикли, сексуална активност, противозачатъчни, рискове от сексуален тормоз
- **Чоплене на кожата** - може да причини инфекции и да включва агресивно хапане на ноктите и устните
- **Зъбни проблеми** - увреждане от рефлукс, скърцане със зъби, пародонтит
- **Нововъзникнали фрактури** - вземете под внимание оценката на костната минерална плътност (DEXA), новите промени в модела на походка изискват рентгенови снимки, за да се изключи фрактура.
- **Умствени, емоционални или психологически състояния**
 - Поведенческите проблеми могат да бъдат сериозни, когато липсва ежедневната структура, плановете са променени или в други ситуации на несигурност. Необходими са подкрепа и стриктен дневен график
 - Необичайни навици – например упоритост, ритуалистично поведение, признаци на аутизъм
 - Психиатрични симптоми – психоза, депресия, разстройства на настроението. Може да се наложи психиатрична оценка и лечение с медикаменти. Ниските дози антипсихотични медикаменти обикновено са достатъчни и помагат за намаляване на нежеланите ефекти.
- **Местоживеене** - например живот у дома със семейството, в смесени или специализирани за Прадер-Вили групови домове? Оценете социалното и

икономическото положение на пациента и знанията за Прадер-Вили на грижещите се него.

- **Работна ситуация или дневна програма** - образователен принос и удовлетворяваща дейност?

Физически преглед (ежегоден):

- **Ръст, тегло и индекс на телесна маса** (ИТМ, кг/м²)
- **Кръвно налягане, пулс, преслушване на сърцето и белия дроб** - хипертония? Сърдечна недостатъчност? Аритмия?
- **Оток на краката**- натрупване на течност или лимфа, или вследствие на затлъстяване? Натрупването на течност (зависим оток) се лекува с диуретици и компресионни чорапи. Само компресионните чорапи са ефективни за лечение на лимфедем, а измерването на размера на чорапите се извършва най-вече от обучен ерготерапевт. Отслабването при затлъстяване помага за намаляване на отоците на краката.
- **Преглед на корема**- запек? Холелитиаза? Обмислете да се извърши ректален преглед и коремни рентгенови снимки при тежко подуване на корема.
- **Проверка на гърба и ставите** - сколиоза, кифоза, аномалии в ставите?
- **Кожа** - Язви? Инфекции?
- **Позиция на краката и стъпалата** - тежко плоскостъпие? Нужни ли са специални обувки/стелки за обувки?
- **Мъжки гениталии** - крипторхизъм? Помислете за преглед от уролог. Гъбична инфекция поради лоша хигиена и затлъстяване е възможна.

Кръвни изследвания (годишно):

- Хемоглобин и брой кръвни клетки
- Na⁺, K⁺, креатинин, чернодробни ензими
- Липиден профил на гладно
- Гликиран хемоглобин и кръвна захар на гладно
- Витамин D, калций
- Изследване на функцията на щитовидната жлеза (TSH, свободен T₃, свободен T₄)
- Профил на половите хормони (LH, FSH, естроген при жените и тестостерон на гладно при мъжете)
- IGF-1: за пациенти, лекувани с растежен хормон, да се потвърди дозата и спазването на режима.

Други препоръки:

- **Офталмологичен преглед** - на всеки 2 до 3 години
- **Зъбен преглед и хигиена** - два пъти годишно или по-често, ако е необходимо.

- **Оценка на слуха** - при пациенти със слабо ниво на говор или на възраст над 50 години
- **Психическо състояние** - Ако е настъпила внезапна и постоянна промяна в психическото състояние или поведение, оценете за наличие на необичайни психични вярвания или преживявания, подсказващи за начало на психично заболяване.
- **Ехокардиография** - на всеки 2 до 3 години, особено при затлъстяване
- Участие в **национални програми за превенция за заболявания.**

Ако е възможно, се препоръчва и следното:

- **Ендокринолог** - за оценка на хипоталамната или хипофизната функция и риска от диабет. Препоръчва се лечение с растежен хормон и полови хормони при липса на противопоказания.
- **Медицински генетик** - за да потвърди нуждата от генетично тестване и да предостави генетична консултация на родители и членове на семейството.
- **Диетолог (или еквивалента му)** - да гарантира познаване на изискванията при СПВ.
- **Физиотерапия** - за оценка на стави, мускули и препоръки за двигателната дейност, както и като да назначи помощни средства за справяне с отоци.
- **DEXA (остеоденситометрия)** - за да оцени минералната плътност на костите и телесен състав.
- **Биоелектрически импеданс** - за измервания на телесен състав.
- **Рентгенови снимки на гръбнак в прави положение** - за хора със сколиоза и/или кифоза, наблюдението на развитието на състоянието също може да разкрие тежък запек.
- **Изследвания на съня** - ако се подозира сънна апнея или когато е налице дневна сънливост
- **УНГ специалист** - при прекомерно хъркане
- **Логопед/хранителен терапевт** - за оценка и управление на функцията на преглъщането, ако има значителен риск от дисфагия.

Повече информация може да се намери на уебсайта на Международната организация за синдром Прадер-Вили (IPWSO), който включва информация за организации за подкрепа на семейства в над 100 държави: <http://www.ipwso.org>

Съвети при остри ситуации: за здравни специалисти и семейства:

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

Източник на подробна информация за синдром Прадер-Вили в интернет може да се намери в GeneReviews: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1330/>