

ზრდასრულები პრადერ-ვილის სინდრომით

სამედიცინო მომსახურება: მიმოხილვა სამედიცინო მომსახურება: შეფასება

დამტკიცებულია პრადერ-ვილის საერთაშორისო ორგანიზაციის
კლინიკური და სამეცნიერო საკონსულტაციო საბჭოს მიერ
2024 წლის ნოემბერი

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 ზრდასრულებისთვის სახელმძღვანელო ექიმებისთვის

პრადერ-ვილის სინდრომი არის კომპლექსური გენეტიკური დაავადება, რომელსაც რამდენიმე გამოვლინება აქვს, მათ შორის დაბალი სიმაღლე, სიმსუქნე, ჰიპერფაგია, ინტელექტუალური შეზღუდვა, ზრდის ჰორმონის დეფიციტი, ჰიპოგონადიზმი და ქცევითი პრობლემები. პრადერ-ვილის სინდრომი გამოწვეულია მე-15 ქრომოსომაზე გენეტიკური ინფორმაციის ექსპრესიის არარსებობით, რაც გამოწვეულია სამი გენეტიკური ცვლილებიდან ერთ-ერთით (მამის მხრიდან 15q11.2-q13 ქრომოსომაზე დელეცია; დედის მხრიდან უნიპარენტალური დისომია 15; და იმპრინტინგის დეფექტი მე-15 ქრომოსომაზე). მნიშვნელოვანია, რომ პრადერ-ვილის სინდრომის კლინიკური დიაგნოზი გენეტიკური ტესტირებით დადასტურდეს. ანალიზების 99%-ზე მეტ შემთხვევაში, დიაგნოზი დნმ-ის მეთილირების ანალიზით დასტურდება. თუმცა იმ შემთხვევაში, თუ ტესტირება ნაკლებად სანდო მეთოდებით ჩატარდება, განხილული უნდა იქნეს გენეტიკური ტესტირების ხელახალი ჩატარება დნმ-ის მეთილირების ანალიზის გამოყენებით, ვინაიდან სხვა ზოგიერთი დაავადება პრადერ-ვილის სინდრომს კლინიკურად ემთხვევა. პრადერ-ვილის სინდრომის საერთაშორისო ორგანიზაციას, მხარდაჭერის გაწევა შეუძლია.

ბოლო რამდენიმე ათწლეულის განმავლობაში, პრადერ-ვილის სინდრომთან დაკავშირებული ცოდნის ამალგების შედეგად, ბევრი ზრდასრული არის ჯანმრთელი და სიბერემდე ცოცხლობს, განსაკუთრებით მაშინ, როდესაც ისინი იმყოფებიან მკაცრი მეთვალყურეობის ქვეშ, არიან კალორიების შეზღუდულ დიეტაზე და უზრუნველყოფილია თანმხლები დაავადებების პრევენცია ან აქტიური მკურნალობა. აუცილებელია როგორც პერიოდული სამედიცინო გამოკვლევების ჩატარება და სისხლის ანალიზების აღება, ასევე რეკომენდებულია ყოველწლიური გამოკვლევები.

თუმცა, პრადერ-ვილის სინდრომის საერთაშორისო ორგანიზაცია აღიარებს, რომ ჯანდაცვის სერვისებსა და სპეციალისტებზე წვდომა შესაძლოა მნიშვნელოვნად განსხვავდებოდეს მსოფლიოს მასშტაბით. მოცემული დოკუმენტი, პრადერ-ვილის სინდრომის მქონე ზრდასრული პაციენტების ჯანმრთელობის დაცვისთვის საჭირო ძირითად საჭიროებებს აჯამებს.

ყველაზე გავრცელებული სიმპტომები და თანმხლები დაავადებები:

- **ჰიპერფაგია** - ჭამისადმი უკონტროლო, ძლიერი ლტოლვა, რომელიც იწვევს მძიმე სიმსუქნეს, თუ საკვების მიღება არ არის შეზღუდული, კონტროლირებადი და ზედამხედველობის ქვეშ
- **ჰიპოტონია და კუნთოვანი მასის შემცირება** - ხშირად კომბინირებულია ფიზიკური აქტივობის დაბალ დონესთან, რაც იწვევს კალორიების დაბალ მოთხოვნილებას. ეს გავლენას ახდენს მეტაბოლიზმზე და წარმოადგენს სქოლიოზისა და კიფოზის ძირითად

მიზნებს. სხეულის ცხიმის შემცველობა ნორმაზე მაღალია, ნორმალური სხეულის მასის ინდექსის (სხეულის მასის ინდექსი, კგ/მ²) შემთხვევაშიც კი.

- **მძიმე სიმსუქნე** - იწვევს მე-2 ტიპის დიაბეტის, ჰიპერტენზიის, სასუნთქი გზების და გულის უკმარისობის, ძილის ობსტრუქციული აპნოეს, სიმსუქნის ჰიპოვენტილაციის სინდრომის, ჰიპერქოლესტერინემიის, ვენური თრომბოზის და სახსრების ანომალიების მაღალ რისკს
- **ჰიპოფიზის ჰორმონალური უკმარისობა** - როგორცაა ჰიპოგონადიზმი, ზრდის ჰორმონის დეფიციტი და ცენტრალური ჰიპოთირეოზი
- **კუჭ-ნაწლავის ტრაქტი** - ღებინების რეფლექსი დაქვეითებულია პრადერ-ვილის სინდრომის მქონე პირების უმეტესობაში, ვეგეტატიური ნერვული სისტემის დისფუნქციის გამო. უმეტეს მათგანს აღენიშნება ღეჭვისა და ყლაპვის სირთულეები, რაც იწვევს რეფლუქსის და დახრჩობის რისკს. ქრონიკული ყაბზობა ხშირია და გამოწვეულია ნაწლავების გამტარობის შეფერხებით. ღებინება შესაძლოა იყოს მძიმე დაავადების ნიშანი
- **კანზე ჩხვლეტის შეგრძნება** - ხშირად დაკავშირებულია სტრესთან, უმუშევრობასთან, ასოცირებულია ინფექციებისა და ნაწიბურების გაჩენის რისკთან. კანის ჩხვლეტამ შესაძლოა გამოიწვიოს სერიოზული დაავადებები, თუ ოპერაციის შემდგომი ჭრილობები კარგად არ იქნება დაცული
- **ჩხვლეტის შეგრძნება სწორ ნაწლავში** - ხშირად დაკავშირებულია ყაბზობასთან და მძიმე შემთხვევებში შესაძლოა გამოიწვიოს სწორი ნაწლავის წყლულები, ძლიერი სისხლდენა, ანემია, ფისტულები და ინფექციები
- **გლობალური განვითარების შეფერხების/ინტელექტუალური/სწავლის უნარის დარღვევის და ქცევითი დარღვევები** - მსუბუქიდან მძიმემდე, ხშირად საჭიროებს მხარდაჭერას ყოველდღიური ცხოვრების მართვის უზრუნველსაყოფად
- **ფსიქოზი და/ან განწყობის დარღვევები** - შესაძლოა მოულოდნელად გამოვლინდეს და საჭირო გახდეს ფსიქიატრიული შეფასება. ქცევის უეცარი და მუდმივი ცვლილებები ან მადის დაკარგვა შესაძლოა მიუთითებდეს ფიზიკურ ან ფსიქიატრიულ დაავადებაზე
- **არა ტოლერანტობა სტრესისადმი** - გავლენას ახდენს ურთიერთობებზე და შეუძლია გამოიწვიოს ჩხვლეტის შეგრძნება კანზე და ჭირვეული ხასიათის გამოვლინება
- **რესპირატორული პრობლემები** - ძილის აპნოე ხშირია და აუცილებელია მისი სამედიცინო შეფასება, რადგან ის გულ-სისხლძარღვთა დაავადებებთან ასოცირდება

დამატებითი გამოწვევები:

- **ტემპერატურის რეგულირების დარღვევები** - ზოგჯერ იწვევს ჰიპერთერმიას, ჰიპოთერმიას და ფებრილური რეაქციის არარსებობას, მძიმე ინფექციების დროსაც კი
- **ტკივილის მაღალი ზღვარი** - შესაძლოა გამოიწვიოს სიმპტომების და მათი სიმძიმის უგულებელყოფის გაზრდილი რისკი. რენტგენოლოგიური გამოკვლევები უნდა განიხილებოდეს მაშინაც კი, თუ გამოვლენილი სიმპტომები არ არის მძიმე

- **გასტროპარეზი და კუჭის ნეკროზი** - იშვიათ შემთხვევებში, კუჭის შებერილობა შესაძლოა განვითარდეს ჭარბი კვების შემდგომ, ან ყაზობისა და გასტროენტერიტის დროს. ტკივილი და ღებინება შესაძლოა არ გამოვლინდეს. კუჭის ზონდის ჩადგმამ შესაძლოა უზრუნველყოს სიცოცხლის გადარჩენა, რადგან შესაძლოა განვითარდეს კუჭის ნეკროზი, რაც საჭიროებს რთულ ჩარევას

სამედიცინო ისტორიის ყურადღებით შეგროვება, რა დროსაც ყურადღება შემდეგ საკითხებზე მახვილდება:

პრადერ-ვილის სინდრომის მქონე მოზრდილებს ხშირად უჭირთ საკუთარი, ჯანმრთელობასთან დაკავშირებული საჭიროებების აღწერა და აუცილებელია სამედიცინო ისტორიის გულდასმით შეგროვება ოჯახის წევრებისგან/მომვლელებისგან.

- **მედიკამენტები და დოზები** - იმ მედიკამენტების შეფასება, რომლებიც აღარ არის საჭირო, წამალთან ურთიერთქმედება და მედიკამენტების გვერდითი მოვლენები (მაგალითად, ჰიპონატრიემია)
- **წონა** - ყოველკვირეული ცვლილებები აწონვების შედეგებში, განსაკუთრებით ბოლოდროინდელი ცვლილებები
- **კვების გარემო** - საკვებზე წვდომა სახლში, სამსახურში და შუალედებში, ზედამხედველობის ხარისხი, დიეტური ჩარევები
- **ფიზიკური აქტივობა/ვარჯიში** - რუტინული აქტივობები, საათები კვირაში
- **სუნთქვა** - ქოშინი აქტივობის დროს, განსაკუთრებით თუ აქტივობა ახალი დაწყებულია
- **ძილის დარღვევები** - ხვრინვა, აპნოეს ნიშნები, უძილობა, ძილიანობა დღის მანძილზე
- **კუჭ-ნაწლავის პრობლემები** - დისფაგია, რეფლუქსი, ყაზობა და მისი მკურნალობა, ჩხვლეტის შეგრძნება სწორ ნაწლავში
- **საწოლში დასვენება** - გამორიცხეთ საშარდე გზების ინფექცია, განსაკუთრებით თუ ახალი გამოვლენილია
- **სექსუალობა, ურთიერთობები და განათლება** - მენსტრუალური ციკლები, სექსუალური აქტივობა, კონტრაცეფცია, პოტენციური სექსუალური ვიქტიმიზაცია
- **კანზე ჩხვლეტის შეგრძნება** - შესაძლოა გამოიწვიოს ინფექციები, ფრჩხილებისა და ტუჩების აგრესიული კვნეტა
- **სტომატოლოგიური პრობლემები** - რეფლუქსით გამოწვეული დაზიანება, კბილების კრაჭუნი, პერიოდონტიტი
- **მცირე ზემოქმედებით გამოწვეული მოტეხილობების ისტორია** - განიხილეთ ძვლის მინერალური სიმკვრივის შეფასება (DEXA), სიარულის დროს ახლად გამოვლენილი ცვლილებები, მოტეხილობის გამოსარიცხად რენტგენოგრაფიის ჩატარებას საჭიროებს
- **ფსიქიკური/ემოციური/ფსიქოლოგიური მდგომარეობები**
 - - ქცევითი პრობლემები შეიძლება მნიშვნელოვანი იყოს, როდესაც ყოველდღიური განაწესი ორგანიზებული არ არის, გეგმები იცვლება ან სხვა სიტუაციებში,

რომლებიც თავდაუჯერებლობას უკავშირდება. საჭიროა მხარდაჭერა და ყოველდღიური გრაფიკის შემუშავება

- უჩვეულო ჩვევები - როგორიცაა დაჟინებული ქცევა, განმეორებადი ქცევა, აუტისტური ნიშნები
- ფსიქიატრიული სიმპტომები - ფსიქოზი, დეპრესია, განწყობის დარღვევები. შესაძლოა საჭირო გახდეს ფსიქიატრიული შეფასება და მედიკამენტები. როგორც წესი, ანტიფსიქოზური საშუალებების დაბალი დოზები საკმარისია და ხელს უწყობს გვერდითი მოვლენების შემცირებას
- **საცხოვრებელი გარემო** - როგორიცაა ოჯახთან ერთად ცხოვრება, შერეულ ან პრადერ-ვილის სინდრომის მქონე პირების სპეციალიზებულ საერთო საცხოვრებლებში? შეაფასეთ პაციენტის სოციალური და ეკონომიკური მდგომარეობა და მომვლელების ცოდნა პრადერ-ვილის სინდრომთან დაკავშირებით
- **სამუშაო პირობები/დღის პროგრამა** - საგანმანათლებლო აქტივობებში შეტანილი წვლილი და დამაკმაყოფილებელი აქტივობა?

ფიზიკური გამოკვლევები (ყოველწლიური):

- **სიმაღლე, წონა და სხეულის მასის ინდექსი (BMI, კგ/მ²)**
- **არტერიული წნევა, პულსი, გულისა და ფილტვების აუსკულტაცია** - ჰიპერტენზია? გულის უკმარისობა? არითმია?
- **ფეხის შეშუპება** - სითხის ან ლიმფის დაგროვება, თუ სიმსუქნით გამოწვეული? სითხის დაგროვება (დამოკიდებული შემუშავება) მკურნალობენ შარდმდენებით და კომპრესიული წინდებით. ლიმფედემის სამკურნალოდ მხოლოდ კომპრესიული წინდებია ეფექტური და წინდების ზომის განსაზღვრის მიზნით, სასურველია მკურნალობა ჩატარდეს კვალიფიციური ოკუპაციური თერაპევტის მიერ. სიმსუქნით დაავადებულ პირებში, წონის დაკლება ხელს უწყობს ფეხის შეშუპების შემცირებას
- **მუცლის ღრუს გამოკვლევა** - ყაზობა? ქოლელითიაზი? მუცლის ძლიერი შებერილობის შემთხვევაში, განიხილეთ სწორი ნაწლავის გამოკვლევა და მუცლის ღრუს რენტგენოგრაფია
- **ზურგისა და სახსრების შეფასება** - სქოლიოზი, კიფოზი, სახსრების ანომალიები?
- **კანი** - წყლულები? ინფექციები?
- **ტერფები და ტერფის მდებარეობა** - მძიმე ბრტყელტერფიანობა? საჭიროა სპეციალური ფეხსაცმელი/ფეხსაცმლის დამხმარე საშუალებები?
- **მამაკაცის სასქესო ორგანოები** - კრიპტორქიზმი? განიხილეთ ვიზიტი უროლოგთან. საზარდულის-ბარდაყის არეში სოკოვანი ინფექცია, არასათანადო ჰიგიენის გამო

სისხლის ანალიზები (ყოველწლიური):

- ჰემოგლობინი და სისხლის უჯრედების რაოდენობა
- Na⁺, K⁺, კრეატინინი, ღვიძლის ფერმენტები

- სისხლის ლიპიდები უზმოზე
- ჰემოგლობინი A1c და გლუკოზა უზმოზე
- ვიტამინი D (25-OH), კალციუმი
- ფარისებრი ჯირკვლის ფუნქციის ტესტირება (TSH, თავისუფალი T₃, თავისუფალი T₄)
- სასქესო ჰორმონების პროფილი (LH, FSH, ესტროგენი ქალებში და ტესტოსტერონი უზმოზე მამაკაცებში)
- IGF-1: ზრდის ჰორმონით მკურნალობისთვის, დოზის და შესაბამისობის დადასტურება

სხვა რეკომენდაციები:

- **ოფთალმოლოგიური გამოკვლევა** - ყოველ 2-3 წელიწადში ერთხელ
- **სტომატოლოგიური გამოკვლევა და ჰიგიენა** - წელიწადში ორჯერ ან საჭიროების შემთხვევაში, უფრო ხშირად
- **სმენის შეფასება** - მეტყველების პრობლემების მქონე და 50 წელზე უფროსი ასაკის პირებში
- **ფსიქიკური მდგომარეობა** - თუ სახეზეა ფსიქიკური მდგომარეობის ან ქცევის უცარი და მუდმივი ცვლილება, შეაფასეთ ფსიქიკური რწმენის ან გამოცდილების არსებობა, რაც ფსიქიკური დაავადების დაწყებაზე მიუთითებს
- **ექოკარდიოგრაფია** - ყოველ 2-3 წელიწადში ერთხელ, განსაკუთრებით სიმსუქნის შემთხვევაში
- **ეროვნულ დაავადებათა სკრინინგის პროგრამებში მონაწილეობა**

თუ შესაძლებელია, ასევე რეკომენდებულია შემდეგი:

- **ენდოკრინოლოგი** - ჰიპოთალამუსის/ჰიპოფიზის ფუნქციისა და დიაბეტის რისკის შესაფასებლად. უკუჩვენებების არარსებობის შემთხვევაში, რეკომენდებულია ზრდის ჰორმონით და სასქესო ჰორმონებით მკურნალობა
- **გენეტიკოსი** - გენეტიკური ტესტირების დასადასტურებლად და მშობლებისა და ოჯახის წევრების გენეტიკური კონსულტაციისთვის
- **დიეტოლოგი (ან მსგავსი პროფესიის სპეციალისტი)** - პრადერ-ვილის სინდრომის საჭიროებებთან დაკავშირებული ცოდნის მისაღებად
- **ფიზიოთერაპია** - სახსრების, კუნთების შესაფასებლად და მოტორული აქტივობების რეკომენდაციებისთვის და შეშუპების მართვის დამხმარე საშუალებად გამოსაყენებლად
- **ორმაგენერგეტიკული რენტგენის აბსორბციომეტრია (DEXA)** - ძვლის მინერალური სიმკვრივისა და სხეულის შემადგენლობის შესაფასებლად
- **ბიოელექტრული წინაღობა** - სხეულის შემადგენლობის გასაზომად
- **ხერხემლის რენტგენოგრაფია ფეხზე მდგომ პოზიციაში** - სქოლიოზის და/ან კიფოზის მქონე პირებისთვის და პროგრესირების მონიტორინგისთვის. ასევე შესაძლოა გამოვლინდეს მძიმე ყაზხობა.
- **ძილთან დაკავშირებული კვლევები** - თუ არსებობს ეჭვი ძილის აპნოეზე, ან დღისით ძილიანობაზე

- **ოტორინოლარინგოლოგი** - თუ სახეზეა გადაჭარბებული ხვრინვა
- **მეტყველების პათოლოგია** - ყლაპვის ფუნქციის შეფასებისა და მართვისთვის, თუ სახეზეა დისფაგიის მნიშვნელოვანი გამოვლინება

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/>