

Adulți cu sindromul Prader-Willi

Îngrijire medicală: Prezentare generală
Îngrijire medicală: Evaluare

**Aprobat de către Comitetul consultativ clinic și
științific al IPWSO**
Noiembrie 2024

IPWSO se bazează pe donații pentru a sprijini persoanele cu PWS și familiile lor din întreaga lume.
Pentru a afla mai multe despre activitatea noastră și pentru a face o donație, vă rugăm să ne
vizitați la [**www.ipwso.org/donate**](http://www.ipwso.org/donate)

ASISTENȚA MEDICALĂ PENTRU ADULȚII CU SINDROMUL PRADER-WILLI

Informații pentru medici

Sindromul Prader-Willi (PWS) este o tulburare genetică complexă cu diverse manifestări, incluzând statură mică, obezitate, hiperfagie, deficit intelectual, deficit de hormon de creștere, hipogonadism și probleme comportamentale. PWS se datorează absenței unor informații specificate de gene situate pe cromozomul 15. Se cunosc cel puțin trei modificări genetice care pot determina apariția PWS (deleție paternă la nivelul cromozomului 15q11.2-q13; disomie uniparentală maternă la nivelul cromozomului 15; și defect de amprentare la nivelul cromozomului 15). Este important să confirmăți un diagnostic clinic de PWS prin testarea genetică. O analiză a metilării ADN-ului confirmă diagnosticul în proporție de > 99% din cazuri. Cu toate acestea, dacă testarea a fost efectuată prin metode mai puțin fiabile, ar trebui să se ia în considerare repetarea testelor genetice (analiza metilării ADN-ului), deoarece unele afecțiuni se suprapun clinic cu SPW.

IPWSO poate fi de ajutor.

Ca urmare a îmbunătățirii cunoștințelor despre SPW în ultimele câteva decenii, mulți adulți cu PWS au o calitate relativ bună a vieții și trăiesc până la o vârstă înaintată, în special atunci când sunt supuși unei diete rigurose supravegheate, cu restricție calorică iar comorbiditățile sunt prevenite sau tratate în mod activ. Examinările medicale periodice (anuale) și analizele de sânge sunt esențiale și recomandate.

Cu toate acestea, IPWSO recunoaște că accesul la serviciile de asistență medicală și la specialiști poate varia considerabil la nivel mondial. Acest document prezintă pe scurt principalele nevoi de îngrijire a sănătății la adulții cu SPW.

Cele mai frecvente simptome și comorbidități:

- **Hiperfagie** - o dorință puternică și incontrolabilă de a consuma alimente, duce la obezitate severă dacă mâncarea nu este restricționată, controlată și supravegheată
- **Hipotonie și masă musculară redusă** - adesea combinate cu un nivel scăzut de activitate fizică, ceea ce duce la nevoi calorice reduse. Acest lucru afectează metabolismul și este o cauză majoră de scolioză și cifoză. Cantitatea de grăsime corporală este mai mare decât în mod normal, chiar și cu un IMC normal (indicele de masă corporală, kg/m²)
- **Obezitatea severă** - duce la un risc ridicat de diabet zaharat tip 2, hipertensiune arterială, insuficiență respiratorie și cardiacă, apnee obstructivă în somn, sindrom de hipoventilație, hipercolesterolemie, tromboză venoasă și anomalii articulare
- **Insuficiențe hormonale hipofizare** - cum ar fi hipogonadismul, deficitul de hormon de creștere și hipotiroidismul central
- **Probleme gastrointestinale** - reflexul de vărsătură este redus la majoritatea persoanelor cu SPW din cauza disfuncției sistemului nervos autonom. Multe persoane au dificultăți de masticare și deglutiție, ceea ce duce la riscul de reflux esofagian și sufocare. Constipația cronică este frecventă și cauzată de întârzierea tranzitului intestinal. Vărsăturile pot reprezenta un semn de boală gravă
- **Ciupirea pielii** - adesea legată de stres și lipsa de ocupație și asociată cu riscul de infecții și cicatrici. Ciupirea pielii poate duce la boli grave dacă plăgile post-chirurgicale nu sunt bine protejate
- **Ciupirea rectală** - adesea legată de constipație și, atunci când este severă, poate duce la ulcere rectale, sângerări severe, anemie, fistule și infecții

- **Istoric de întârziere globală a dezvoltării/ dizabilități intelectuale/de învățare și tulburări comportamentale** - de la ușoare la severe, care necesită adesea asistență pentru a gestiona viața de zi cu zi
- **Psihoza și/sau tulburările de dispoziție** - pot apărea pe neașteptate și necesită evaluare psihiatrică. Schimbările bruște și persistente de comportament sau pierderea apetitului pot indica o boală fizică sau psihică
- **Intoleranța la stres** - afectează relațiile și poate duce la ciupirea pielii și la accese de furie
- **Probleme respiratorii** - apneea în somn este frecventă și trebuie evaluată deoarece este asociată cu bolile cardiovasculare.

Probleme suplimentare:

- **Anomalii de reglare a temperaturii** - uneori provoacă hipertermie, hipotermie și lipsa răspunsului febril chiar și în cazul infecțiilor severe
- **Prag ridicat al durerii** - poate cauza un risc crescut de neglijare a simptomelor și a severității acestora. Examinările radiologice trebuie luate în considerare chiar dacă simptomele observate nu sunt severe
- **Gastropareza și necroza gastrică** - în cazuri rare, se poate dezvolta un stomac umflat după supraalimentare sau datorită constipației și gastroenteritei. Durerea și vărsăturile pot fi absente. O sondă gastrică poate salva viața, deoarece poate apărea progresia spre necroza gastrică, necesitând o intervenție acută

Istoric medical atent, cu accent pe următoarele elemente:

Adulții cu SPW au adesea dificultăți în a-și descrie nevoile de îngrijire a sănătății și este esențială o anamneză medicală atentă obținută de la familie/îngrijitori.

- **Medicamente și doze** - evaluarea medicamentelor care nu mai sunt necesare, interacțiunile medicamentoase și efectele secundare ale medicamentelor (de exemplu hiponatremia)
- **Greutate** - modificări ale măsurătorilor săptămânale, în special modificări recente
- **Mediul alimentar** - accesul la alimente acasă, la locul de muncă și între orele de program, nivelul de supraveghere, intervențiile dietetice
- **Activitate/exerciții fizice** - rutine, ore pe săptămână
- **Respirație** - dificultăți de respirație în timpul activității, în special în cazul în care acestea au apărut recent
- **Anomalii ale somnului** - sforăit, semne de apnee, insomnie, somnolență diurnă
- **Probleme gastrointestinale** - disfagie, reflux, constipație și tratamentul acesteia, ciupire rectală
- **Udatul patului** - excludeți infecția tractului urinar, în special dacă este nou apărută
- **Sexualitate, relații și educație** - cicluri menstruale, activitate sexuală, contracepție, victimizare sexuală potențială
- **Ciupirea pielii** - poate provoca infecții și include mușcatul agresiv al unghiilor și buzelor
- **Probleme dentare** - leziuni cauzate de reflux, scrâșnirea dinților, parodontită
- **Antecedente de fracturi cu impact redus** - luați în considerare evaluarea densității minerale osoase (DEXA), modificări noi ale mersului care justifică radiografiile pentru a exclude o fractură

- **Stări mentale/emoționale/psihologice**
 - Problemele comportamentale pot fi extinse atunci când lipsește structura zilnică, planurile sunt schimbate sau în alte situații de nesiguranță. Sunt necesare asistență și un program zilnic
 - Obiceiuri neobișnuite - de exemplu, perseverență, comportament repetitiv, caracteristici autiste
 - Simptome psihiatrice - psihoză, depresie, tulburări de dispoziție. Evaluarea psihiatrică și medicația pot fi necesare. Dozele mici de antipsihotice sunt de obicei suficiente și ajută la atenuarea efectelor adverse
- **Condițiile de trai** - de exemplu, locuiește acasă cu familia, în case de grup mixte sau specializate în SPW? Evaluarea situației sociale și economice a pacientului și a cunoștințelor îngrijitorilor despre SPW
- **Condițiile de lucru/programul zilei** - aport educațional și activitate satisfăcătoare?

Examinare fizică (anual):

- **Înălțimea, greutatea și indicele de masă corporală (IMC, kg/m²)**
- **Tensiunea arterială, pulsul, auscultarea inimii și a plămânilor** - hipertensiune arterială? Insuficiență cardiacă? Aritmie?
- **Edem al picioarelor** - acumulare de lichid sau limfă, sau secundar obezității? Acumularea de lichid (edem dependent) este tratată cu diuretice și ciorapi compresivi. Utilizarea exclusivă a ciorapilor compresivi pentru tratamentul limfedemului, iar măsurarea dimensiunii ciorapilor este efectuată, de preferință, de un terapeut ocupațional calificat. Pierderea în greutate la o persoană obeză ajută la reducerea edemului piciorului
- **Examinarea abdominală** - constipație? colelitiază? Luați în considerare examinarea rectală și radiografiile abdominale în cazul distensiei abdominale severe
- **Inspekția spatelui și a articulațiilor** - scolioză, cifoză, anomalii articulare?
- **Piele** - Ulcere? Infecții?
- **Picioarele și poziția picioarelor** - pes planus sever? sunt necesare pantofi/încălțăminte speciale?
- **Organele genitale masculine** - criptorhidie? Luați în considerare trimiterea la urolog. Infecție fungică inghinal-crurală datorată igienei deficitare

Analize de sânge (anual):

- Hemoglobină și hemoleucogramă
- Na⁺, K⁺, creatinină, enzime hepatice
- Lipide sanguine în condiții de repaus alimentar
- Hemoglobina A1c și glicemia la jeun
- Vitamina D (25-OH), calciu
- Testarea funcției tiroidiene (TSH, T₃ liber, T₄ liber)
- Profilul hormonilor sexuali (LH, FSH, estrogen la femei și testosteron în post la bărbați)
- IGF-1: pentru persoanele tratate cu hormon de creștere, confirmarea dozei și a conformității

Alte recomandări:

- **Examinare oftalmologică** - la fiecare 2 sau 3 ani

- **Examinare și igienă dentară** - de două ori pe an sau mai des dacă este necesar
- **Evaluarea auzului** - la persoanele cu probleme de vorbire și la cele cu vârsta de peste 50 de ani
- **Starea mintală** - dacă a avut loc o schimbare bruscă și persistentă a stării mintale sau a comportamentului, evaluați prezența unor convingeri sau experiențe mintale anormale care sugerează debutul unei boli mintale
- **Ecocardiografie** - la fiecare 2 până la 3 ani, în special în cazul obezității
- Participarea la **programe naționale de depistare a bolilor**

Dacă este posibil, se recomandă, de asemenea, următoarele:

- **Endocrinolog** - pentru a evalua funcția hipotalamică/pituitară și riscul de diabet. Tratatamentul cu hormon de creștere și hormon sexual este recomandat în absența contraindicațiilor
- **Specialist în genetică medicală** - pentru a confirma testarea genetică și pentru consilierea genetică a părinților și a membrilor familiei
- **Dietetician (sau echivalentul)** - pentru a asigura cunoașterea cerințelor PWS
- **Fizioterapie** - pentru evaluarea articulațiilor, mușchilor și recomandări pentru activitățile motorii și ca adjuvant în gestionarea edemului
- **DEXA (Dual-Energy X-ray Absorptiometry)** - pentru evaluarea densității minerale osoase și a compoziției corporale
- **Impedanță bioelectrică** - pentru măsurarea compoziției corporale
- **Radiografii ale coloanei vertebrale efectuate în picioare** - pentru cei cu scolioză și/sau cifoza, pentru a monitoriza progresia pot dezvoltării, de asemenea, constipație severă.
- **Examinarea somnului** - dacă se suspectează apnee în somn sau când este prezentă somnolență diurnă
- **Specialist ORL** - în cazul sforăitului excesiv
- **Patologie logopedică** - pentru evaluarea funcției de înghițire și gestionare în caz de preocupare semnificativă pentru disfagie

Mai multe informații pot fi găsite pe site-ul Organizației Internaționale pentru Sindromul Prader-Willi (IPWSO), care include informații despre organizațiile de sprijin pentru familii din peste 100 de țări:
<http://www.ipwso.org>

Consiliere în situații acute: pentru profesioniștii din domeniul sănătății și familii:
<https://ipwso.org/information-for-medical-professionals/important-medical-facts/>

O sursă de informații detaliate despre PWS pe internet se găsește în GeneReviews:
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1330/>