



Polskie Stowarzyszenie Pomocy Osobom z Zespołem Pradera-Williego

Podstawowe informacje dla lekarzy, pielęgniarzy, i innych specjalistów pracujących z osobami z zespołem Pradera- Williego

Zespół Pradera-Williego (PWS) jest bardzo rzadko spotykaną chorobą genetyczną. Szacuje się, że na około 20.000 noworodków tylko 1 dotknięty jest tym zaburzeniem. Podłoże zespołu jest genetyczne – wynika z zaburzonej struktury genów chromosomu 15. W zdecydowanej większości przypadków nie jest on skutkiem dziedzicznej wady przekazanej przez rodzica.

1. OBNIŻONE NAPIĘCIE MIĘŚNIOWE (HIPOTONIA)

Dziecko rodzi się wiotkie, tzn. przelewa się przez ręce, nie ma siły ssać i prawie nigdy nie płacze. Konsekwencją obniżonego napięcia mięśni jest opóźnienie rozwoju psychomotorycznego – dziecko długo nie trzyma główki później siada, raczkuje i chodzi. Aby wspomóc rozwój psychoruchowy dziecka należy jak najwcześniej rozpocząć intensywną rehabilitację. Napięcie mięśniowe z czasem poprawia się, jednak nigdy nie osiąga normy. Może zdarzyć się sytuacja, że dziecko stabilnie siedzące nagle upadnie, gdyż straci siłę na dalsze siedzenie.

Konsekwencją obniżonego napięcia i niedoboru tkanki mięśniowej jest ograniczona aktywność dzieci, która

utrudnia im rozwój poznawczy. Dlatego ważne jest odpowiednie stymulowanie rozwoju intelektualnego i społecznego dziecka.

Skutkiem hipotonii mogą być także trudności w pozbywaniu się wydzielin z dróg oddechowych, co wiąże się ze zwiększonym ryzykiem zapalenia oskrzeli i płuc. Obniżone napięcie grozi także powstaniem wad postawy, w tym skoliozy, która dotyka większość osób z PWS.

2. CHOROBLIWE ŁAKNIENIE (HIPERFAGIA)

Brak uczucia sytości jest skutkiem wrodzonych zaburzeń funkcjonowania mechanizmów odpowiedzialnych za utrzymanie równowagi energetycznej. Wadliwy mechanizm musi zastąpić stała kontrola ilości spożywanego pożywienia, jak również dostępu do niego, tak żeby chory nie był wystawiony na pokusy, którym nie jest w stanie się oprzeć. Mózg chorego nie wie, kiedy należy skończyć jeść. Należy pamiętać, że chęć do jedzenia nie wynika ze złego wychowania czy słabej woli. Stała kontrola dostępu do pożywienia jest niezbędna, gdyż jej brak prowadzi nieuchronnie do monsturalnej otyłości, a w konsekwencji problemów z układem krążenia, układem oddechowym i cukrzycy. Niepohamowane łaknienie pojawia się najczęściej między 2 a 4 rokiem życia (lub później).

3. OBNIŻONA PRZEMIANA MATERII

Osoby z PWS spalają mniej kalorii niż zdrowe osoby, w związku z czym wymagają diety niskokalorycznej. Terapia hormonem wzrostu pozwala podnieść dzienne zapotrzebowanie energetyczne do poziomu ok. 75% zapotrzebowania kalorycznego zdrowej osoby (bez terapii hormonem wzrostu jest to poziom ok. 50%). Należy pamiętać również o tym, że na przemianę materii wpływają także aktywność ruchowa i wysiłek fizyczny.

4. ZABURZENIA ODDYCHANIA

Do zaburzeń oddychania mogą przyczyniać się: słabsze mięśnie oddechowe, nieprawidłowa budowa układu oddechowego, nieprawidłowa regulacja oddychania na poziomie podwzgórza, przerost migdałków, a także otyłość. Zaburzenia mogą objawiać się chrapaniem i prowadzić do groźnych dla chorego bezdechów.

5. ZABURZENIA TERMOREGULACJI

Ze względu na dysfunkcję podwzgórza, organizm chorego często nie radzi sobie z termoregulacją. Chorzy mogą wykazywać poważnie podniesioną ciepłotę ciała przy niegroźnej infekcji, a innym razem przejść bezgorączkowo poważną chorobę. Problemy z termoregulacją sprawiają także, że w ciepłych pomieszczeniach częściej się przegrzewają. Dlatego ważna jest kontrola ciepłoty ciała i pomoc osobom z PWS w dostosowaniu ubrania do warunków otoczenia.

6. OBJAWY NIEPOŻĄDANE W LECZENIU FARMAKOLOGICZNYM

Osoby z zespołem PWS mogą inaczej reagować na standardowe dawki leków. Lekarze powinni zachować szczególną ostrożność przy podawaniu leków uspokajających, gdyż możliwe są reakcje paradoksalne. Niepożądane skutki uboczne obserwowano także w przypadku stosowania leków hamujących łaknienie.

7. NARKOZA

Z uwagi na hipotonię mięśni oraz ryzyko powikłań przy narkozie, w przypadku osób z PWS należy zachować szczególną ostrożność podczas ambulatoryjnych zabiegów przeprowadzanych w znieczuleniu. Ważna jest także długotrwała obserwacja pooperacyjna chorego.

8. WYSOKI PRÓG ODCZUWANIA BÓLU

Wielu chorych cechuje mniejsza wrażliwość na ból, np. przy pobieraniu krwi, oparzeniu i urazie. Znane są przypadki, gdy chory „nie zauważył” złamania kończyny!

9. BRAK ODRUCHU WYMIOTNEGO

Okolo 60% chorych nie ma odruchu wymiotnego, co może prowadzić do niebezpiecznych sytuacji, gdyż niektórzy z nich zjadają jednorazowo ogromne ilości pożywienia, a nawet produkty niejadalne. Środki pobudzające odruch wymiotny mogą okazać się nieskuteczne.

10. ZABURZENIA ZACHOWANIA

Na początku dzieci są apatyczne, wiecznie śpiące, słabo zainteresowane światem. W wieku ok. 1-2 lat dziecko staje się pogodne i uśmiechnięte, łatwo i chętnie nawiązuje kontakt z otoczeniem, jest wszystkim zainteresowane. Starsze dzieci cechuje rosnący upór i labilność emocjonalna. Duża ilość nałożonych ograniczeń powoduje uczucie buntu, a nawet wyzwała agresję. Występują szybkie zmiany nastroju i charakterystyczne napady złości. Największe zaburzenia zachowania widoczne są u nastolatków. Wielki upór, impulsywność i skłonność do manipulacji to ich najczęstsze problemy.

Już małe dzieci cechuje przywiązanie do stałych sytuacji oraz trudność z przerwaniem rozpoczętej czynności. Obsesyjne szukanie pożywienia i dopytywanie się o pory posiłków przekłada się również na inne formy zachowań zrytualizowanych. Łatwiej im zaakceptować dietę i ćwiczenia fizyczne, jeśli prowadzą uporządkowany tryb dnia np. posiłki podawane o stałej porze, zawsze tego samego dnia basen itd.

Przy zapewnieniu odpowiedniej kontroli diety i trybu życia, chorzy mogą doskonale funkcjonować w grupie. Zapewnienie dorosłym pracy w zawodzie jest jednym z ważniejszych elementów rehabilitacji chorych.

11. ROZWÓJ INTELEKTUALNY

Rozwój intelektualny chorych jest bardzo zróżnicowany: od normy intelektualnej, poprzez upośledzenie w stopniu lekkim i umiarkowanym, aż po głębokie upośledzenie. Niezależnie od wartości ilorazu inteligencji, chorzy nie są w stanie funkcjonować samodzielnie ze względu na współwystępujące zaburzenia.

Dzieci z PWS przejawiają trudności w uczeniu się. Dotyczy to zwłaszcza dziedzin wymagających abstrakcyjnego myślenia, takich jak matematyka. Najczęściej dobrze czytają, gorzej radzą sobie z pisaniem. Mają duże problemy z zapamiętywaniem bieżących informacji (pamięcią roboczą), przez co wymagają częstych powtórzeń.

12. ROZWÓJ MOWY

Rozwój mowy jest zazwyczaj zaburzony. Dzieci z PWS o wiele więcej rozumieją niż są w stanie powiedzieć. Problemy artykulacyjne współlistnieją często z

zaburzeniami systemu językowego. Na zaburzony rozwój mowy w PWS składa się wiele czynników, m.in. osłabienie mięśni całego aparatu mowy, nieprawidłowa budowa jamy ustnej (podniebienie gotyckie), zaburzenia procesowania sekwencyjnego, poziom rozwoju poznawczego i inne zaburzenia neurologiczne.

13. DRAPANIE SIĘ, SKUBANIE SKÓRY ORAZ SINIACZENIE

Mniej więcej 1/3 osób z PWS ma tendencję do natrętnego rozdrapywania ran, miejsc po ukąszeniach przez owady, strupów oraz skubania skóry. Może to prowadzić do powstania trudno gojących się ran i licznych blizn. Osoby z PWS mają też skłonność do łatwego siniaczenia się.

14. NIEDOCZYNNOŚĆ GRUCZOŁÓW PŁCIOWYCH (HIPOGONADYZM)

Niedobór hormonów płciowych może powodować niedorozwój narządów płciowych, a także wpływa na przebieg procesu dojrzewania. Obecnie coraz częściej u osób z PWS stosuje się substytucję hormonów płciowych: chłopcy otrzymują testosteron, a dziewczynki estrogeny i progesteron.

15. OSTEOPOROZA

Osteoporoza często rozwija się już w okresie dojrzewania. Grozi poważnymi złamaniami, które uniemożliwiają ruch dziecka na wiele tygodni, co z kolei może mieć poważne konsekwencje dla powodzenia zintegrowanej terapii osób z PWS. W celu ograniczenia ryzyka pojawienia się osteoporozy należy dbać o to, by dieta dziecka była bogata w wapń.

16. TERAPIA HORMONEM WZROSTU

Przełomem w leczeniu chorych z zespołem Pradera-Williego stała się terapia hormonem wzrostu. Stosuje się ją przede wszystkim w celu zapobieżenia niedostatecznemu rozwojowi tkanki mięśniowej i niskorosłości, a także przyspieszenia tempa przemiany materii. Dobre rezultaty przynosi w połączeniu z terapią zintegrowaną, która obejmuje dietę o obniżonej wartości energetycznej, rehabilitację i program codziennego wysiłku fizycznego.

Więcej informacji znajdą Państwo na stronie
Stowarzyszenia
www.prader-willi.pl
lub poprzez bezpośredni kontakt z nami
stowarzyszenie@pws.pl

Opracowanie i
konsultacja medyczna:

dr Ewa OBERSZTYN

Zakład Genetyki
Instytut Matki i Dziecka
ul. Kasprzaka 17a
01-211 WARSZAWA
tel. bezp. +48 22 32-77-490
tel. sekr. +48 22 32 77 361
ewa.obersztyn@imid.med.pl

we współpracy z **Polskim Stowarzyszeniem
Pomocy Osobom z Zespołem Pradera-
Williego**



Cele statutowe Stowarzyszenia można
wspierać wnosząc dobrowolne wpłaty:
Bank Millennium II/O Gdańsk
09 1160 2202 0000 0000 5253 3805