

IMPACTUL SINDROMULUI

Permission for reprint courtesy of PWSA-USA

STATISTICI:

Pe baza statisticilor din 1995, s-a estimat că unul din 12.000 –15.000 de oameni se nasc cu acest sindrom, care echivalează cu 17.000-22.000 în SUA.¹ Dintre aceștia, PWSA (USA) cunoaște 4.085 de persoane cu PWS în USA, care lasă aproximativ 15.000 dintre aceia care au această boală fără diagnostic și/sau fără servicii de sprijin în USA.

COPILUL/ADOLESCENTUL:

Problemele persoanelor născute cu acest sindrom sînt serioase și tragice.

Un copil cu acest sindrom trebuie să se confrunte cu o foame constantă și insașiabilă. Această foame nu este săturată cu mîncare.

Copilul va continua să mănînce și să caute mîncare indiferent decantitatea consumată. Dacă nu se asigură o intervenție semnificativă, copilul va deveni extrem de obez. Obezitatea extremă duce la probleme de sănătate care pun viața în pericol și la ridicol social.

Copilul se naște cu hipotonie (slăbiciune musculară), care limitează capacitatea de a participa la activitățile fizice normale.

La fel de semnificative sînt și problemele emoționale care apar, mai ales cînd copilul ajunge la adolescență. Asemenea probleme, cum ar fi crizele de furie și nervozitate, înstrăinează copilul de familie și de cei de seama lui.

În plus, copilul cu PWS are de obicei dificultăți de vorbire și de comunicare care tind să le accentueze frustrarea și izolarea.

Ca rezultat al acestor factori, copilul cu PWS devine frecvent obez, frustrat, înstrăinat de familie, ridiculizat de prieteni și incapabil de-a participa la activitățile școlare normale.

În mod esențial ei devin izolați social.

Impactul asupra victimei este sever și, în ultimă instanță, periculos pentru viață.

Cele ce urmează sînt mostre de afirmații ale victimelor sindromului:

- Un băiat de 8 ani a explicat: *“Mîinile mele caută în frigider iar eu încerc să le opresc dar nu reușesc.”*
- Un adolescent a scris: *“Am o sumedenie de întrebări să-I pun lui Iisus. Dumnezeu a făcut deserturile? Este un păcat să piști? (crustele sau unghile). Uneori mă rog lui Iisus să nu mă îngraș. Vreau să fiu fericit. Nu vreau să fac lucruri rele. Mă gîndesc că dacă nu am o prietenă sau nu mă căsătoresc, mă rog să am una în Rai.”*
- Un tînăr a scris: *“Toți avem PWS. Simțim că nu sîntem oameni. Oamenii au libertate. Noi nu sîntem oameni deoarece nu putem avea copii. Dacă nu sîntem oameni – sîntem extraterestri. Dacă nu sîntem oameni, unde anume ne sînt farfuriile zburătoare? Vrem să mergem acasă.”*
- O mamă a unui băiat de 16 ani a spus că fiul ei a plîns și i-a spus: *“Mamă, de ce trebuie să trăiesc în felul acesta?”*

NEAMURILE - Pentru neamuri, căutatul în frigider pentru un Kool-Aid sau oferitul unui prînz după orele de școală este un lux pentru copiii vecinilor. Mulți trebuie să învețe să șterpelească prînzurile, să păzească mîncarea, și să le spună fraților și surorilor dacă au mîncat. O dată cu creșterea, neamurile sînt adesea jenate să invite prieteni acasă din cauza închizărilor de pe frigider și dulapuri precum și din cauza crizelor de nervi impredictibile ale rudelor cu PWS. Deoarece unii dintre copiii cu PWS trăiesc mult și părinții îmbătrînesc, avem acum neamuri adulte lăsate cu problema îngrijirii neamurilor bolnave.

1) PWS: Facts Regarding Prevalence Rates, Whitman 1997. PWS in a Swedish rural county: epidemiological aspects. Developmental Medicine and Child Neurology, Akefeldt, Gilbert & Larsson (1991); A PWS in Norway: An epidemiologic & sociomedical study. In S. Cassidy, PWS & Other Chromosome 15q Deletion Disorders, Springer-Verlag. (1991)

Cele ce urmează sînt cîteva exemple din probleme comunicate telefonic de rude:

- Fiică de 13 ani cu PWS. Mama este îngrijorată de băiatul ei de 16 ani. Își dorește pentru el să poată să meargă la conferința națională pentru a-și întîlni rudele. Mama afirmă: *“trebuie să aibă grijă de ea după orele de școală. El este mai mult un gardian decît un frate”*.

- Sora are 350 pounds și 4’10”. Trăiește cu mama care este bolnavă într-o fază terminală. Nu se așteaptă ca mama să trăiască mai mult de cîteva zile. Mama și-a dedicat viața surorii ei. Sora nu știe ce va face cu ea acum. Nu are un sprijin extern. Sora spune: *“Mă îmbolnăvește că nu am știut că există o organizație (PWSA) pînă acum”*.

- Soră cu PWS are 325 pounds și 5’1”. Ea este imobilizată în scaunul cu rotile și riscă să-și piardă plasamentul. Părinții au decedat iar ei nu știu ce să facă cu ea. Ea și soțul ei au încercat să o țină la ei timp de doi ani, dar nu au putut face față problemelor.

PĂRINȚII - Dacă părinții unui sugar sau a unui copil mic sînt destul de norocoși să se pună un diagnostic precoce, nu numai că au problemele și grijile nenumăraților părinți care trebuie să se adapteze la viața cu un copil cu multiple handicapuri - dar trebuie, de asemenea, să facă față poveștii părinților cu copii mai mari cu acest sindrom. Poveștile de pe Internet – așa cum este aceea a fetei de 360 Pounds care mănîncă gunoaie – vor rămîne întipărite în memoria lor. Ei privesc la sugarul lor drăguț, liniștit, slăbuț și, inițial, sînt copleșiți de grijă și necaz. În cursul primului an, din cauza hipotoniei musculare, în mod ironic părinții au probleme cu alimentarea sugarului lor. Ei trebuie să decidă asupra gavajului față de tuburile NG sau G. Adesea sugarii au nevoie de Oxigen. Copilul are nevoie de PT, OT și logopedie.

Pentru părinții unui copil mai mare, supraviețuirea devine adesea numele jocului. Bucătăriile sînt închise și păzite cu vigență. Momentele mesei sînt o permanentă luptă, cînd deserturile sînt interzise copiilor cu PWS și aceștia privesc fix la tot ceea ce părinții și rudele mănîncă, terminînd masa cu inevitabilul “Nu este drept...” și cu începutul crizei de nervi. Așa cum spunea o mamă plîngînd disperată, “Ceea ce urăsc cu adevărat este să trebuiască să dorm cu cartofii prăjiți sub pat”. Cu cît copiii supraviețuiesc mai mult, cu atît problemele devin mai complexe.

Ceea ce urmează sînt cîteva exemple dintre numeroasele telefoane care sosesc zilnic la oficiul PWSA (USA).

- Fiul are 300 pounds și 5’ înălțime. Gamba a măsurat

aproximativ 27” iar acum este mult mai mare. Au trebuit să-i despice pantalonii pentru a-i putea îmbrăca. Edemul este atît de accentuat încît grăsimea atîrnă peste glezne și nu-și mai poate încălța pantofii. El vrea să meargă la biserică și să cînte în cor, dar nu are nimic de îmbrăcat. Părinții sînt mai bătrîni și se luptă să aibă grijă de el. Ei sînt convinși că el va muri într-un an. Tatăl a spus, **“Încercăm să trăim o viață bună, dar trebuie să-l întreb pe Dumnezeu, De ce, De ce?”**

- Fiul a avut 33 de ani, 300 Lbs și 5 picioare înălțime. A murit în ianuarie. A fost în șoc încercînd să înghită un cartof întreg (a încercat să-l gătească și l-a înghițit întreg de teamă să nu fie prins). A trebuit să fie extras chirurgical și i s-a aplicat respirație asistată timp de 4 zile înainte de-a muri. Tatăl spune: *“ne-a mîncat viețile. Ne-am petrecut viața încercînd să-l ținem la distanță de mîncare”*. Tatăl spune că au cerut sprijinul unui grup de terapie iar ei i-au răspuns că nu-și pot permite sau că nu se potrivește. *“Ne-am luptat cu PWS toată viața. Acum trebuie să trăim cu vină pentru tot restul vieții”*

- Fiică de 20 de ani – mama a sunat pentru a-mi mulțumi pentru ajutorul dat pentru a găsi un plasament pentru fiică și pentru sprijinul meu. Ea a spus, dacă nu ar fi fost plasamentul *“Sînt sigură că acum ar fi avut loc o crimă sau o sinucidere”*.

- Fiu de 8 ani, 125 Lbs. Fiul tocmai a fost diagnosticat. Ea are numeroase probleme cu apetitul insașiabil. Soțul ei în vîrstă de 40 de ani a murit cu 6 luni în urmă. Ea mai are doi copii, cu vîrste de 12 și 14 ani. Mîine ar fi fost cea de-a 18-a aniversare a căsătoriei. Ea suferă de inimă și a făcut 13 operații. A avut reumatism articular acut și are artrită reumatoidă. Are foarte puțini bani. Încearcă să plătească autopsia și serviciul funerar.

- Băiat de 10 ani și 240 Lbs. A telefonat consilierul școlar. Mama este acuzată de abuz asupra copilului (din cauza greutății copilului). El fură alimente. Mama nu vrea să vorbească despre problemele ei cu nimeni.

- Nepoată, de 18 ani, 284 Lbs. Mama a murit într-un accident de mașină atunci cînd fata avea 1 lună. Bunica este în scaunul cu rotile. Are diabet și artrită. Bunicul a avut infarct în februarie. Fata nu a fost diagnosticată pînă la vîrsta de 12 ani. Ea a fost molestată de 2 ori – la vîrsta de 13 și 16 ani. Tatăl nu se implică. Greutatea și comportamentul sînt în afara controlului. Bunica nu știe ce va face cu ea.

- Fiică, 24 ani, are 180 Lbs dar a avut 250. Fiica nu a fost diagnosticată pînă la vîrsta de 18 ani. Fiica susține că un bărbat din grupul de terapie a molestat-o. A fost eliminată și acum este acasă.

1) Today’s Health, 1976

Soțul i-a murit. Mama are 64 de ani și este singură în fața problemelor. Vrea să știe cum să facă lacăte. A chemat un fierar să-i pună un lacăt pe frigider, dar a găurit țeava de Freon și a stricat frigiderul. Mama a sunat din nou în cursul după-amiezii. Fiica ei l-a zgîriat pe al doilea om care încerca să pună lacăte pe frigider și pe congelator.

- Fiică de 29 de ani, 500 Lbs. Nu a fost diagnosticată niciodată. Prezintă simptomele clasice. Ei au încercat chiar și operația de micșorare a stomacului dar nu a fost de nici un folos. Mama a văzut Leeza Show și a plîns de ușurare și recunoștință că a aflat numele suferinței fiicei ei.

- Fiu vitreg, 21 de ani, peste 400 Lbs. A intrat în comă diabetică. A plecat cu bicicleta la un McDonalds. Atunci cînd au încercat să-l oprească din mîncat el a făcut lucruri ca, de exemplu, să-și radă părul din cap. El i-a vizitat timp de o săptămînă și nu au dormit deloc. S-au temut că va fugi și va fura mîncare.

- Fiu, 16 ani, 320 Lbs. Tocmai a fost diagnosticat oficial cu PWS. Ascunde mîncare peste tot ca, de exemplu, sub pernă. A devenit agresiv cu ea. A luat un cuțit și a încercat să se rănească. Este jenat de penisul său mic și de obezitate. Ceilalți rîd de el și-l arată cu degetul. Nu are viață socială. A plîns și a spus, *“Mamă, de ce sînt așa? Nu vreau să fiu așa.”*

- Fiică, 12 ani, 135 Lbs. Fiica a fost pusă în hol din cauza nervozității. A fost violată – a fost găsită în pădure de către poliție. Mama spune că nu poate da în judecată școala. Mama s-a adresat serviciilor de protecție a copilului deoarece a cerut învățătoarei să nu dea fetei lapte și bisuiți ci să-i dea coca dietetică ca înlocuitor pentru prînz. (O solicitare adecvată). Căsătoria tensionată.

- Fiu, 25 de ani, 295 Lbs, a avut 436 Lbs. A furat un pachet cu gogoși de 90 de cenți, a fost arestat și este judecat. A fost îngrozită de Leeza Show. Are nevoie de pachetul de criză.

- Fiică, 15 ani. Cu 4 ani în urmă, fiica ei a fost arsă peste 25% din suprafața corporală deoarece la școală au crezut că dacă îi dau foc ea va sări și se va roștogoli. Ea s-a aprins deoarece ea a vrut să facă asta. În timp ce ei făceau eforturi să-i instaleze o perfuzie, toți, inclusiv medicul, au izbucnit în lacrimi. Fiica tocmai a spus *“Cînd este masa?”* Încă îi mai fac grefe și are probleme serioase din cauza scărpinatului.

- Fiică, 42 de ani, 165 Lbs și 5 picioare înălțime. Are probleme de comportament și caută mîncare. Mama spune că ea caută mîncare permanent și nu doarme mai deloc. Tatăl a murit anul trecut. Mama are 60 de ani și are propriile ei probleme de sănătate - am întrebat-o cum se îngrijește iar ea mi-a spus *“De fapt nu m-am îngrijit. Merg la psihiatru. Sînt atît de singură.”*

- Fiu 16 ani. Mama a telefonat de la un telefon public. Fiul ei a fost internat la Terapie Intensivă din cauza comportamentului nestatornic. Atunci cînd ea a încercă să-l oprească să mănînce (greutatea îi amenință viața) el devine agresiv înjurînd și aruncînd cu obiecte în ea. La spital i s-a spus că dacă nu vine să-l ducă acasă o vor acuza de abandonul copilului.

- Fiică, 17 ani. Mama a fost acuzată de abuz după ce fiica de a telefonat la 911 pentru că a închis-o în pivniță pentru a o împiedica să iasă din nou pe fereastra de la etajul al doilea în toiul nopții. Ultima dată, ea a ieșit la 4:30 dimineața și a furat mîncare. Tatăl ei a murit. Mama luptă singură cu problemele.

- Fiică, adolescentă. Mama a scris pentru a spune despre cît de recunoscătoare este că a primit o sponsorizare pentru conferință. Ele nu au mai stat la hotel pînă acum Ea spune *“Este ceva de care ne vom reaminti și vom aprecia peste ani.”* Ea a povestit un incident care s-a petrecut în școală atunci cînd fiica ei cu PWS s-a comportat necorespunzător și a strigat foarte tare. După aceea, cînd au discutat, fiica a spus: *“Ce-ai face cînd toată lumea are gogoși și apoi îți dau o portocală stricată și se așteaptă să fi recunoscător?”*

- Fiică, 3 luni. Cu o oră în urmă tocmai au aflat că are PWS. Au accesat Internetul și au citit multe despre PWS ceea ce i-a devastat. Tatăl are o grămadă de întrebări. Mama era înlăcrimată. Ea a spus *“Vreau ca ea să fie perfectă.”*

- Fiu, 11 ani. Mama tocmai a citit Indianapolis Star și și-a dat seama că fiul *“se potrivește cu descrierea PWS ca o mînușă”*. Ea a plîns de ușurare că a găsit un răspuns care explica de ce fiul ei are ce are. Ea a spus: *“Am trăit în Iad 11 ani.”* În acea dimineață l-a găsit așezat, ținînd în mîini o cutie de înghețată de 5 pounds goală. El mănîncă cutii întregi cu biscuiți, amestecați cu apă. Ea a încercat să închidă alimentele dar el a rupt toate lacătele. Se scarpină și se pișcă atît de mult încît de la școală i-au telefonat și i-au spus să-l ia acasă. El are toate trăsăturile caracteristice ale PWS.

- Fiu, 8 ani. Mama plînge încet la telefon și spune *“Am nevoie de ajutor”*. El se trezește în toiul nopții și caută mîncare. Crizele nervoase devin mai frecvente și prezintă tot mai multe semne de comportament obsesiv-compulsiv. Învățătoarea lui a telefonat în cursul serii trecute și a spus că nu mai poate să-i predea în continuare. Mama a spus: *“Trebuie să fie supraviețuit în fiecare clipă”*. Ei au o fermă iar ea are o slujbă cu normă întreagă dar nu știe cum să-și continue munca. Astăzi el a închis unii dintre pui într-un container impermeabil iar puii au murit. Ea a spus atunci cînd i-a găsit: *“M-am așezat și m-am distrat”*.

IMPACTUL MEDICAL AL SINDROMULUI

“Pe viață și amenințător de viață” sînt cuvintele care îi lovesc în față pe părinți atunci cînd află de diagnosticul de PWS. Ca sugar, problemele medicale sînt total diferite de cele din faza a doua. Din cauza tonusului muscular scăzut, alimentația sugarului devine o preocupare permanentă. Părinții află despre alimentația prin gavaj, tuburile G, tuburile NG etc. De asemenea, problemele respiratorii devin îngrijorătoare și necesită o muncă suplimentară pentru a putea oferi numeroasele tratamente care fac diferența privind calitatea vieții. În mod curent, tratamentul cu GH este arătat părinților, dîndu-le speranță că vor avea o calitate mai bună a vieții decît că va rezolva problema greutateii – dar prețul este prohibitiv pentru cei mai mulți dintre părinți și nu este compensat de către companiile de asigurări.

Copilul mai mare trebuie să facă față tuturor problemelor amenințătoare de viață legate de obezitatea morbidă plus problemele specifice PWS. Din cauza unui reflex slab de înghițire, mulți se înecă pînă la deces. Slaba reglare termică și sensibilitatea scăzută la durere pot provoca moartea prin infecții severe.

Ceea ce urmează sînt exemple de telefoane care au fost primite la oficiu privind impactul medical al PWS:

- Fiu, 4 ani, 95 Lbs. Este într-o unitate de terapie intensivă, în pragul morții. Obezitatea i-a provocat insuficiență cardio-respiratorie.
- Mama și-a găsit fiica de 3 ani moartă. Autopsia a arătat PWS. Moartea s-a datorat apneei obstructive în timpul somnului și a ficatului infiltrat gras. Mama se plînge și este nervoasă pe doctori pentru că nu i-au diagnosticat fetița mai devreme.
- Fiu, 15 ani, are o apnee de somn importantă atunci cînd se îngrașă. A avut crize convulsive atît de severe încît a făcut stop cardiac. Și-a menținut rănile deschise 6-7 ani din cauza scărpinatului.
- Un grup de terapie a pierdut 2 membri cu PWS în ultimele două luni. Un tînăr s-a trezit în toiul nopții și a mîncat pînă a murit.
- Tînăr de 20 de ani moare subit în tabără. Personalul taberei nu a fost antrenat suficient și nu a răspuns la acuzele sale de durere și vomă. Atunci cînd un consilier l-a găsit inconștient pe podeaua băii și a fugit să cheme asistenta, ea a spus ”spune-i că mîncarea e gata imediat așa că să se ridice”. Pînă cînd s-a telefonat după ambulanță, el a murit.

EXISTĂ SPERANȚĂ?

Pentru părinții copilului tînăr este o epocă nouă. Cu un diagnostic precoce și cu mult sprijin, viața promite un viitor mai luminos. El este cel mai bine

descriș în cuvintele unei mame tinere: “pe viață și amenințător de viață.” Încă îmi amintesc de teroarea pe care am simțit-o în suflet atunci cînd am citit cele două fraze care descriau diagnosticul pe care tocmai îl primisem pentru fiica noastră dorită Erin. Sindromul Prader Willi. Cine oare a auzit de Sindromul Prader Willi? Trebuie să fie o greșeală. Sigur că este slabă. Sigur că doarme mult. Nu, nu zîmbește mult. Apoi nici nu plînge mult. Dar cum vor persista acestea toată viața și-i vor amenința viața? Pot accepta “întîrzierea dezvoltării” și pot să trăiesc cu ea. Am avut de-a face cu întîrzierea și-am avut parte de ea. Deci cînd vor înceta să-mi mai vorbească de acest Prader Willi?

Teama, nervozitatea și neîncrederea privind stabilirea diagnosticului de Prader Willi îmi sînt încă vii în minte la fel ca în ziua cînd medicul ne-a telefonat ca să ne comunice rezultatele.

De-atunci s-au schimbat atît de multe, dar amintirea acelei zile mă va însoți veșnic. Parcurgerea materialelor pe care mi le-a dat doctorul a fost cel mai greu lucru pe care l-am trăit vreodată. Tabloul în care era pictat viitorul lui Erin era atît de negru cît numai Iadul poate fi. Dacă ei îi erau hărăzite toate aceste probleme, ce sens mai putea avea viața ei?

Din acele momente am petrecut nenumărate ore căutînd problemele implicate în PWS și discutînd cu alți părinți – mai ales cu părinții copiilor mici. Datorită diagnosticului și intervenției agresive precoce, acum știu că pot aștepta o viață diferită pentru Erin decît cea pe care mi-am imaginat-o atunci cînd am primit primele informații despre PWS. Cercetarea continuă, puțînd face descoperiri medicale și comportamentale majore în cadrul PWS. Ele nu anulează diagnosticul sau problemele cu care se confruntă Erin dar, știind că anumite lucruri vor fi o adevărată provocare pentru ea, eu pot întocmi un plan prin care să le fac față. **Aceasta îmi permite să fiu prevăzătoare în loc de a fi reactivă și crește mult șansele ca viața lui Erin să fie plină... atît de sănătate cît și de fericire. Ea le merită.**

Nu există îndoială că PWS este o boală severă; dar astăzi există atît de multe tratamente, care nu existau chiar cu numai cîțiva ani înainte, încît nu putem fi decît optimiști privind viitorul. Solicitîndu-vă sprijinul, sperăm să creștem calitatea opțiunilor terapeutice. Vrem să vă împărtășim bucuriile și durerea. Vrem să-i ajutăm și pe alții și să fim la rîndul nostru ajutați. Mai presus de toate vrem să spunem că există speranță – multă, multă speranță. **Poveștile noastre atestă că acesta este doar începutul. Împreună vom acționa pentru a găsi soluții așa încît cîndva părinții să nu trăiască groaza acestor cuvinte, “pe viață și amenințător de viață.”**
Rachel Whitler Tugon (mama lui Erin Tugon).

Traducerea: Dr. Sorin Chișbora, medic primar pediatru