

ÎNTREBĂRI ȘI RĂSPUNSURI

Asupra sindromului Prader-Willi

Permission for reprint courtesy of PWSA-USA

ÎNTREBARE: Ce este PWS?

RĂSPUNS: PWS este un complex de anomalii genetice care produc în mod caracteristic scăderea tonusului muscular, statura mică, dezvoltare sexuală incompletă, dizabilități cognitive, probleme comportamentale și starea cronică de foame care poate conduce la alimentație excesivă și la obezitate amenințătoare de viață.

Î: PWS este moștenit?

R: Cele mai multe cazuri de PWS sînt atribuite unor erori genetice spontane care se petrec la sau în apropierea momentului concepției, din motive necunoscute. Într-un procent foarte mic (2% sau mai puțin), o mutație genetică care nu afectează părintele este transmisă copilului iar în aceste familii poate fi afectat mai mult decît un copil. După naștere poate fi dobîndită o anomalie asemănătoare cu PWS dacă porțiunea hipotalamică a creierului este afectată prin accident sau operație.

Î: Cît de frecvent este PWS?

R: Se estimează că 1 la 12.000-15.000 de oameni au PWS. Deși este considerată o boală "rară", PWS este una dintre cele mai frecvente boli întîlnite în clinica genetică și reprezintă cea mai frecventă cauză genetică de obezitate care a fost identificată. PWS se întîlnește la oameni din ambele sexe și la toate rasele.

Î: Cum se stabilește diagnosticul de PWS?

R: Suspiciunea de diagnostic apare pentru prima oară clinic, apoi este confirmată prin teste sanghine genetice speciale. Au fost publicate criteriile pentru recunoașterea clinică a PWS, la fel ca și ghidurile testelor de laborator. (ASHG, 1996).

Î: Ce se știe despre anomaliile genetice?

R: Se știe că apariția PWS se datorează lipsei mai multor gene de pe unul dintre cei 2 cromozomi 15 ai individului – în mod normal cel provenit de la tată. În majoritatea cazurilor, există o deleție – genele critice se pierd uneori de pe cromozom (deleție). În cele mai multe cazuri restante, întregul cromozom al tatălui lipsește și există în loc 2 cromozomi de la mamă (disomie uniparentală). Genele critice paterne, absente la bolnavii cu PWS, au rol în reglarea apetitului. Aceasta este o zonă de cercetări active în numeroase laboratoare din întreaga lume, deoarece descifrarea acestui defect poate fi deosebit de utilă nu numai pentru cei cu PWS dar și pentru înțelegerea obezității la oamenii altfel normali.

Î: Ce anume creează apetitul și problemele obezității în PWS?

R: Bolnavii cu PWS au un defect la nivelul porțiunii de creier denumită hipotalamus, care înregistrează în mod normal senzația de foame și sațietate. Deoarece problema nu este încă înțeleasă în întregime, este evident că oamenii cu acest defect nu se simt niciodată sătui; ei simt o nevoie permanentă și incontrolabilă de-a mânca. Pentru a complica această problemă, bolnavii cu PWS au nevoie de mai puțină mîncare decît semenii lor fără acest sindrom, deoarece organismele lor au o musculatură mai puțin dezvoltată și au tendința de-a arde mai puține calorii.

Î: Pofa de mîncare exagerată însoțește PWS de la naștere?

R: Nu. De fapt, nou-născuții cu PWS primesc adesea alimente suficiente din cauză că tonusul lor muscular le scade forța de supt. Mulți necesită tehnici speciale de alimentație sau alimentație prin gavaj timp de mai multe luni după naștere, pînă

cînd se îmbunătățește controlul muscular. Uneori, în cursul anilor următori, de obicei înainte de vîrsta școlară, copiii cu PWS prezintă un interes intens pentru alimente și pot crește rapid în greutate dacă nu li se restricționează kaloriile.

Î: Medicamentele pentru slăbit acționează în problema apetitului în PWS?

R: Din nefericire, nici un supresor al apetitului nu a acționat convingător la bolnavii cu PWS. Cei mai mulți necesită o dietă cu extrem de puține calorii de-a lungul vieților lor și trebuie să aibă mediul adaptat în așa mod încît să aibă un acces foarte limitat la alimente. De exemplu, multe familii trebuie să-și închidă bucătăriile, cămarile de alimente sau frigiderule. Cei mai mulți adulți afectați își pot controla cel mai bine greutatea în grupuri de terapie specifice celor cu PWS, unde accesul la alimente poate fi restrîns fără a interfera drepturile celor care nu necesită asemenea restricții.

Î: Ce fel de probleme de comportament au cei cu PWS?

R: În plus față de concentrarea lor involuntară pe alimente, bolnavii cu PWS tind să aibă un comportament compulsiv-obsesiv nelegat de mîncare, așa cum sînt gîndurile și verbalizările repetitive, colectarea și adunarea lucrurilor, pișcarea pielii pînă la iritație tegumentară și o nevoie puternică de rutină și predictibilitate. Frustrarea sau modificările planurilor pot declanșa ușor o pierdere a controlului emoțional la unii cu PWS, de la lacrimi la crize de isterie sau agresiune fizică. În timp ce unele medicamente psihotrope pot ajuta unii bolnavi, strategiile esențiale pentru minimalizarea dificultăților comportamentale sînt atent structurate de către cei din anturaj printr-o canalizare pozitivă a controlului comportamental și susținere.

Î: Este util diagnosticul precoce?

R: Deoarece nu există profilaxie medicală sau tratament, diagnosticul precoce al PWS oferă părinților timp de-a învăța și a se pregăti de la

început pentru pentru provocările care îi așteaptă precum și de-a stabili obiceiuri de familie care vor susține dieta copilului lor și necesitățile lor de comportament. Cunoașterea cauzei întîrzierii dezvoltării copilului lor poate facilita familiei accesul la servicii de intervenție precoce și la identificarea zonelor de nevoi și riscuri specifice. În plus, un diagnostic de PWS deschide ușile spre o rețea de informații și susținere din partea profesioniștilor și a altor familii care se confruntă cu sindromul.

Î: Ce le rezervă viitorul celor cu PWS?

R: Cu ajutor, bolnavii cu PWS pot aștepta să ajungă la multe din lucrurile pe care cei normali le fac - studii complete, ajungerea în afara zonei lor de interes, devenirea de muncitori productivi în condiții potrivite, chiar și viața în afara mediului familial. Totuși, ei au nevoie de un sprijin mare din partea familiilor și a școlii, a furnizorilor de servicii la domiciliu pentru a atinge aceste scopuri și a evita obezitatea precum și consecințele privind sănătatea. Chiar și aceia cu Q.I. în limite normale au nevoie de o supraveghere pe termen lung a dietei și o protecție privind accesul la alimente. Deși în trecut mulți bolnavi cu PWS au avut diete în cursul copilăriei și a perioadei de adult tînr, prevenirea obezității poate face posibil ca aceia cu PWS să aibă o speranță de viață normală. Medicamentele noi, incluzînd drogurile psihotrope și hormonul de creștere sintetic, au ameliorat deja calitatea vieții pentru unii bolnavi cu PWS. Cercetările în curs de desfășurare oferă speranță pentru noi descoperiri care vor face posibil ca suferinzii de această boală neobișnuită să trăiască mai independent.

Traducerea: Dr. Sorin Chișbora, medic primar pediatru