

# UN GHID MEDICAL DE REFERINȚĂ

## Pentru părinți și supraveghetori

Permission for reprint courtesy of PWSA-USA

### Ce este sindromul Prader – Willi?

O anomalie a cromozomului 15

Incidența în populație: 1 : 12.000 pînă la 1: 15.000 (ambele sexe, toate rasele)

Caracteristici majore: tonus muscular scăzut, creștere slabă în prima copilărie, organe genitale externe mici, apetit excesiv, dificultăți de învățare și comportament dificil.

Preocupare medicală majoră: obezitatea extremă

### Cauze și diagnosticul PWS

PWS este produs de către o pierdere de gene ale cromozomului 15, care provin în mod normal de la tată (patern). Acest fapt se poate produce în trei moduri: 1. Aproximativ 70% din cazurile de PWS prezintă lipsa acestor gene pe locusul patern al cromozomului 15; 2. Aproximativ 25% prezintă disomie parentală maternă (UDP), 2 cromozomi 15 de la mamă și nici un cromozom 15 de la tată; și 3. 2-5% au o eroare de inactivare (imprinting) care determină ca aceste gene de la nivelul cromozomului 15 patern să nu fie funcționale.

PWS nu este moștenit ci se produce la întâmplare, nefiind identificată o cauză cunoscută. Riscul de recurență în aceeași familie a PWS apare numai în cazuri rare de eroare de inactivare, la care ne vom referi mai departe. Toți copiii la care se suspectează PWS trebuie testați genetic. Dacă diagnosticul se confirmă, este recomandabil ca familiile să primească sfat genetic.

### Greutate și comportament

#### *Greutatea*

Indivizii cu PWS au un apetit excesiv datorat incapacității creierului de-a îi avertiza cînd sînt sătui. De obicei, excesul alimentar precum și obsesia alimentelor încep înaintea vîrstei de 6 ani. Este important că această nevoie de a mîncea este, în ultimă instanță, o anomalie fizică, copleșitoare, greu de controlat și care necesită o supraveghere aproape constantă.

Indivizii cu PWS necesită mai puține calorii din cauza tonusului muscular scăzut și a inactivității. Pentru a crea o dietă calorică corectă, căutați nutriționistul/dieteticianul și asigurați-vă, de asemenea, că folosiți ghidul de nutriție al PVSA, disponibil în SUA. Sînt necesare cîntăriri regulate și revizii periodice ale dietei. Cele mai bune alimente și prînzuri sînt acelea pe care familia și îngrijitorii sînt capabili să le aplice de rutină și constant. Exercițiile zilnice (cel puțin 30 de minute/zi) sînt necesare pentru controlul greutatei și sănătății. Nu s-au descoperit încă medicamente sau operații care să elimine nevoia unei diete stricte și a supervizei legate de alimentație.

#### *Comportament*

De obicei, copiii și tinerii cu PWS sînt afectuoși și fericiți, manifestînd puține probleme de comportament. Totuși, cei mai mulți dintre copii și adulți au dificultăți ale controlului comportamental, care se petrece adesea de la o activitate la alta, cu modificări neașteptate. Aceste probleme de comportament încep, de obicei, în același timp cu obsesia alimentară, deși nu toate problemele comportamentale sînt legate de mîncare.

De regulă, dificultățile comportamentale ating un maxim în adolescență sau în prima parte a vîrstei adulte. Pentru managementul comportamental, au efect benefic recompensele, pauzele, regulile ferme și limitările precum și activitățile cotidiene de rutină.

## Probleme de dezvoltare

### Dezvoltarea fizică

Reperetele majore de dezvoltare sînt în mod tipic întîrziate cu unul sau doi ani. Deși tonusul muscular scăzut se ameliorează, pot continua problemele de forță, coordonare și echilibru. Terapia fizică și ocupațională ajută la promovarea dezvoltării musculare și ameliorarea coordonării. Pot fi necesare susținătoare pentru picioare și pentru coate precum și tratament cu hormon de creștere, care poate crește și dezvoltarea masa musculară. Trebuie încurajate sportul și activitățile fizice.

### Dezvoltarea limbajului

Scăderea tonusului muscular poate crea probleme de alimentație și întîrzierea vorbirii. Tratamentul logopedic trebuie început în copilărie pentru a ajuta cu problemele de alimentație și dezvoltarea vorbirii. Limbajul semnelor și comunicarea prin fotografii ajută la reducerea frustrării și la comunicare. Produsele care cresc secreția salivară pot ajuta la problemele de pronunție. Deși, de obicei, dezvoltarea vorbirii este întîrziată, foarte adesea vorbirea devine un punct de forță pentru indivizii cu PWS.

### Înțelegerea

Indivizii cu PWS au de obicei probleme de învățare. Zona de interes o poate reprezenta atenția de scurtă durată, incapacitatea de a înțelege indicații simple precum și dificultăți ale gîndirii abstracte. Este recomandată stimularea precoce în copilărie; de asemenea, serviciile de educație și susținere trebuie începute în cursul copilăriei și continuate în perioada adultă. Prin lege federală, avem la dispoziție terapii ocupaționale și de limbaj, care trebuie să fie acoperite de către sistemul școlar local.

### Creșterea

Retardul de creștere din perioada de sugar poate necesita alimentația prin gavaj. Pentru a asigura o alimentație corespunzătoare, sugarii pot necesita biberoane sau tetine speciale (ex. alimentatorul Habermann). Sugarii trebuie urmăriți îndeaproape pentru a ne asigura că ei primesc alimentație suficientă pentru a asigura o creștere corespunzătoare. În mod caracteristic, nivelurile de hormon de creștere sunt scăzute la indivizii cu PWS, producînd talia mică, absența pubertății și creșterea masei grase chiar și la cei cu greutate normală. Necesitatea terapiei cu hormon de creștere trebuie luată în considerare la toți bolnavii cu PWS.

### Dezvoltarea sexuală

Nivelurile hormonilor sexuali (Testosteron și Estrogeni) sunt scăzute în mod normal. Testiculi necoborîți pot necesita tratament cu HCG, Testosteron sau chiar operație. Apariția precoce a părului pubian este frecvent întîlnită dar pubertatea este, de obicei, întîrziată și incompletă.

### Alte probleme comune

Strabismul este comun și necesită intervenție rapidă și operație chirurgicală.

Încurbările coloanei vertebrale pot apărea de obicei precoce și pot fi dificil de identificat fără examen radiologic. Ele se pot accentua o dată cu tratamentul cu hormon de creștere.

Oasele slabe (osteoporoza) pot apărea mult mai devreme decît în mod obișnuit și pot produce fracturi. Administrați cantități mari de Calciu, Vitamina D și indicați ridicarea de greutate. Sunt recomandate teste de densitate osoasă.

Poate apare diabetul zaharat tip doi (non Insulino dependent). Acesta este produs de obicei de obezitate și se va ameliora o dată cu pierderea în greutate. Se recomandă un screening de rutină.

Alte probleme legate de obezitate includ dificultatea respirației, HTA, insuficiența cardiacă stîngă, cruste și alte probleme tegumentare. Anomaliile de somn includ scăderea respirației cu scăderea nivelurilor sanghine de Oxigen în timpul somnului și/sau somnolență în timpul zilei. Obstrucția căilor aeriene poate apare cu sau fără obezitate.

Pișcarea pielii este frecventă. Ea se petrece ca răspuns la o durere existentă sau la iritația fesieră, a membrilor superioare, a picioarelor sau a rectului.

Problemele dentare pot include smalț dentar moale, saliva vîscoasă, periajul slab dentar și tocirea dinților.

### Calitatea vieții

De obicei, starea generală de sănătate este bună iar speranța de viață poate fi normală dacă este controlată greutatea. Necesitatea constantă de-a restrînge alimentația precum și managementul comportamentului pot fi stressante pentru membrii familiei. PWS USA poate oferi informații și ajutor. Adolescenții și adulții cu PWS pot acționa bine în grup și în programe de susținere dacă există structuri de mediu care să le furnizeze. Pentru mulți este posibilă angajarea în prăvălii și în alte structuri cu mijloace de supraveghere. Furnizorii de profesii și servicii trebuie informați complet asupra managementului PWS.

### Alertă medicală privind tratamentul indivizilor cu Sindrom Prader-Willi

#### Reacții negative la medicamente

Indivizii cu PWS pot prezenta reacții neobișnuite la dozele standard ale medicamentelor.

Folosiți cu prudență maximă medicamentele care pot produce somnolență deoarece se poate produce un răspuns mai sever și de durată mai lungă. Intoxicația cu apă (acumularea de cantități prea mari de apă în organism) se poate produce o dată cu folosirea anumitor medicamente la fel ca și în urma consumului de cantități mari de lichide.

#### Toleranța mare la durere

Lipsa semnalelor tipice de durere este frecventă și poate masca prezența infecției sau a bolii. Cineva cu PWS poate să nu se plîngă de durere pînă cînd infecția nu este severă și poate trece mult timp pînă cînd să o poată localiza. Raportați medicului orice modificare ușoară a stării generale și a comportamentului pentru a descoperi cauza.

#### Probleme respiratorii

Indivizii cu PWS pot prezenta un risc crescut pentru probleme respiratorii, așa cum sînt tonusul muscular scăzut, mușchi toracici slabi precum și obstrucția căilor respiratorii în timpul somnului. Oricine cu un sforăit zgomotos, indiferent de vîrstă, trebuie supus unei investigații medicale pentru a identifica apneea obstructivă de somn.

#### Absența vărsăturilor

Vărsăturile apar rareori. Medicamentele emetizante pot să nu aibă efect iar dozele repetate pot produce intoxicație. Din cauza alimentației excesive și a consumului posibil de alimente negătite sau a altor tipuri de alimente nesănătoase, lipsa vărsăturilor reprezintă o preocupare deosebită. Prezența vărsăturilor la o persoană cu PWS poate semnifica o boală amenințătoare de viață; de aceea, dacă apar vărsăturile, trebuie luată legătura cu un medic.

#### Boală gastrică severă

Meteorismul abdominal, durerea și vărsăturile pot reprezenta mai adesea o problemă gastrică amenințătoare de viață la indivizii cu PWS decît la populația generală. Mai adesea decît o durere localizată, poate exista o stare generală de rău. Dacă un individ cu PWS prezintă asemenea simptome, luați imediat legătura cu un medic.

#### Temperatura organismului

Sînt frecvente temperatura mare sau scăzută, apărute fără explicații. Temperatura crescută poate apărea în cursul bolilor minore sau în intervențiile chirurgicale care necesită anestezie. Febra poate lipsi chiar și în cursul infecțiilor severe. În aceste situații poate fi utilă o hemoleucogramă completă.

#### Cruste și vînatăi

Din cauza obiceiului comun de scărpinat al pielii, pot fi prezente plăgi deschise. Indivizii cu PWS prezintă de asemenea tendința de-a face vînatăi.

#### Apetitul excesiv

Apetitul excesiv precum și supraalimentația pot duce la îngrășarea amenințătoare de viață, care se poate petrece chiar și în cursul unei diete hipocalorice. Indivizii cu PWS trebuie supravegheați tot timpul și în toate împrejurările în care este prezentă mîncarea. Aceia care au o greutate normală au ajuns în această stare deoarece familiile/supraveghetorii le-au impus o dietă sever controlată.

*Traducerea: Dr. Sorin Chișbora, medic primar pediatru*

# UN GHID MEDICAL DE REFERINȚĂ - PENTRU PĂRINȚI ȘI SUPRAVEGHETORI

---