



INTERNATIONAL  
PRADER-WILLI SYNDROME  
ORGANISATION

## Prader-Willi sündroomiga seonduvad terviseriskid

Erinevate erialade arstid  
Prader-Willi sündroomist



## **PRADER-WILLI SÜNDROOM**

*Prader-Willi sündroom (PWS) on geneetiline sündroom, mille põhjuseks on muutused 15. kromosoomi pika õla regioonis 15q11-13. Sündroom esineb kõikidel rassidel ning võrdselt nii nais- kui ka meessoost isikutel.*

*Sündroomi levimus on 1:12 000 kuni 1:15 000 kohta. Sündroomi esinemissagedust vastsündinutel ei teata.*

*PWSile on iseloomulik madal lihastoonus, lühike kasv (kui ei ole kasutatud kasvuhormoonravi), kognitiivne defitsiit, suguorganite ja teiseste sootunnuste puudulik areng, käitumishäired, rahuldamatu söögiisu ja vajadus pidevalt süüa, ainevahetuse iseärasused ja sagedane rasvtõve kujunemine.*

*PWSiga vastsündinud on enamasti väikese sünnikaaluga võrreldes gestatsiooniaja pikkusega, hüpotoonilised, imemiskustega ja madala kaaluibega. Teine sündroomile iseloomulik periood, üliheea kaaluüve, algab 2. ja 5. eluaasta vahel ning on elukestev, tuues kaasa probleemid ülemäärase söögiisuga, kehakaalu kontrolli all hoidmisega, vähese füüsilise aktiivsusega ja tüüpiliste käitumishäiretega.*

*PWSiga inimeste elu komplitseerivad vähene valutundlikkus, paradoksaalsed reaktsioonid ravimitele, ventilatsioonihäired, maosoletrakti talitluse häired, oksendamise puudumine maosoletrakti haiguste sümptomina ja ebastabiilne kehatemperatuur.*

*PWSiga isikutel võivad olla eluohtlikud terviserikked vähese sümptomatoloogiaga, kuid kiire ja halvaloomulise kuluga.*

# **Prader-Willi sündroomiga seonduvad terviseriskid**

Erinevate erialade arstid  
Prader-Willi sündroomist

*Inglise keelest tõlkinud dr Eve Õiglane-Šlik  
Keeletoimetaja Asta Niinemets*

**Tõlge ja toimetamine on tehtud vabatahtliku  
tööna. Täname IPWSO originaalmaterjalide  
kasutamise loa ja teaviku trükkimise eest!**

*Rohkem eestikeelset teavet PWSi kohta  
leiate Eesti Prader-Willi Sündroomi Ühingu  
kodulehelt: [www.pws.ee](http://www.pws.ee)*

*Lisaküsimuste korral on võimalik konsulteerida  
PWSÜ meditsiinikonsultandiga:*

*Dr Eve Õiglane-Šlik (tel 7319 582)*

*ISBN 978-9949-18-245-9*

<b>TERVISERISKID - kaalumist nõudvad asjaolud rutiinse või erakorralise abi osutamisel</b>	<b>6</b>
<b>Soovitused unega seotud hingamishäirete hindamiseks PWSiga isikutel</b>	<b>9</b>
<b>Ägedad maosoletrakti häired võivad olla eluohtlikud</b>	<b>13</b>
<b>Terviserisk: kõhuprobleemid võivad anda märku tõsisest haigestumisest</b>	<b>14</b>
<b>Anesteesia ja Prader-Willi sündroom</b>	<b>16</b>
<b>Hingamishäired Prader-Willi sündroomi korral</b>	<b>19</b>
<b>Prader-Willi sündroom: kliinilised terviseriskid ortopeed-kirurgile</b>	<b>21</b>

## **TERVISERISKID - kaalumist nõudvad asjaolud rutiinse või erakorralise abi osutamisel**

*Vajadusel kontakteeruge Prader-Willi Sündroomi Assotsiatsiooniga (PWSA, Ameerika Ühendriigid), et saada rohkem teavet ja leida kontakte spetsialistidega, kes võiksid teid aidata.*

### **Anesteesia, reaktsioonid ravimitele**

PWSiga patsiendid võivad reageerida tavapärasest erinevalt ravimite ja anesteetikumide standardannustele. Erilise ettevaatusega tuleb kasutada ravimeid, mis põhjustavad sedatsiooni – on teateid prolongeeritud ja ülemäärasest ravivastusest.

***Anesteesia:** <http://www.pwsausa.org/research/anesthesia.htm>*

### **Mõne ravimi kasutamise kõrvaltoimed**

PWSiga patsiendid võivad reageerida ravimite standardannustele tavapärasest erinevalt. Eriline ettevaatus on vajalik sedatsiooni põhjustavate ravimite kasutamisel - patsientidel on standardannuste kasutamisel esinenud pikaajalisi ja ülemääraseid reaktsioone. Veemürgistus on ilmnenu antidiureetilise toimega ravimite (nende hulgas ka neurotroopsete ainete) kasutamisel, kuid ka lihtsalt ülemäärase vee tarbimise korral. ***Veemürgistus:** [http://www.pwsausa.org/support/water\\_intoxication\\_alert.htm](http://www.pwsausa.org/support/water_intoxication_alert.htm)*

### **Kõrge valulävi**

Tavapärase valureaktsiooni puudumine PWSiga isikutel võib maskeerida infektsiooni ja vigastuse olemasolu. Sageli on PWSiga isikutel probleeme valu lokaliseerimisega ja tihti kurdavad nad valu üle alles siis, kui infektsioon on kaugelearenenud. Lapsevanemate/hooldajate poolt märgatud muutused tervislikus seisundis või käitumises on alarmeerivad ja vajavad meditsiinipersonali igakülgset tähelepanu.

### **Hingamisraskused**

PWSiga isikutel on kõrgenenud risk hingamishäirete tekkeks, eriti infektsiooni puhul. Üldine lihashüpotoonia, sealhulgas nõrgad rinnakulihased, ja uneapnoe võivad hingamishäireid komplitseerida. Igaüks, kel esineb märkimisväärne norskamine, sõltumata vanusest, vajab arstlikku läbivaatust ja uuringuid obstruktiivse uneapnoe

väljalülitamiseks.

**Soovitused unega seotud hingamishäirete hindamiseks PWSi korral:**

<http://www.pwsausa.org/syndrome/RecEvalSleepApnea.htm>

**Hingamine:** <http://www.pwsausa.org/syndrome/respiratoryproblems.htm>

### Oksendamise puudumine

PWSiga isikud oksendavad harva. Oksendamist esilekutsuvad ravimid võivad osutada ebaefektiivseteks ja korduvad annustamised võivad põhjustada toksilist toimet. Hüperfaagia tingimustes, kui on võimalik küpsetamata/keetmata toidu, riknenud toidu või muul põhjusel söömiskõlbmatu toidu tarvitamine, on normaalse okserefleksi puudumine tõsiste tagajärgedega. Oksendamine võib viidata patsiendi eluohtlikule seisundile/haigestumisele.

### Tõsine maohaigus

Kõhupuhitus, kõhu suurenemine, valu ja/või oksendamine võivad viidata eluohtlikule maopõletikule või nekroosile – haigusseisunditele, mis esinevad PWSiga isikutel tavapopulatsioonist sagedamini. Piiritletud valu asemel kaebavad PWSiga patsiendid aga üldist halba enesetunnet. Kui PWSiga isikul esinevad ülalnimetatud kaebused, siis on hädavajalik arstlik kontroll. Röntgenülevõtte ja mao endoskoopia koos biopsia võtmisega võivad olla vajalikud, et hinnata probleemi tõsidust ja otsustada operatiivse ravi vajalikkuse üle.

**Terviserisk – kõht:** [http://www.pwsausa.org/syndrome/medical\\_alert\\_Stomach.htm](http://www.pwsausa.org/syndrome/medical_alert_Stomach.htm)

Teine sarnaste sümptomitega tõsine haigusseisund on mao parees ehk mao lõtvumine. Mao parees on iseloomulik PWSiga isikutele ja tähelepanuta jätmise korral võib see kujuneda patsiendi elu ohustavaks seisundiks. Laps, kellel kahtlustatakse/on diagnoositud mao parees, vajab kohest haiglaravi. Söömine on selles situatsioonis eluohtlik!

**Täiendav info:** <http://www.gicare.com/pated/ecdgs45.htm>

### Termoregulatsiooni iseärasused

Idiopaatiline hüper- ja hüpothermia on mõlemad iseloomulikud PWSile. Hüpertermia võib areneda tagasihoidlike haigusseisundite korral või kujuneda anesteesia tingimustes. Samas võib vaatamata tõsisele infektsioossele haigestumisele haiguspildis palavik puududa.

## **Nahavigastused ja verevalumid**

PWSi üheks tunnuseks on naha nokkimine – sageli põhjustab see harjumus haavandeid. Verimuhkude/sinikate teke suhteliselt kerge trauma järel on samuti iseloomulik PWSiga isikutele. Kirjeldatud nahanähud võivad tekitada eksliku kahtluse füüsilisest ahistamisest.

## **Hüperfaagia (ülemäärane söögiisu)**

Täitmatu söögiisu võib viia kehakaalu olulisele tõusule: ülekaalu teke võib olla väga kiire ja ilmneda ka madala kalorsusega toidu liigsel tarvitamisel. PWSiga isikuid tuleb jälgida alati ja igal hetkel, kui on võimalik juurdepääs söögile. Normaalne kehakaal on saavutatav ainult range dieedi ja pideva kontrolli abil.

## **Kirurgilise raviga seotud terviseriskid**

Üha enam teostatakse PWSiga lastel uneuuringuid ja kõrva-nina-kurguarsti läbivaatusi enne kasvuhormoonravi alustamist. See on tingitud operatiivse ravi (tonsillektoomia), sealjuures ka intubatsiooni ja anesteesia, sagenenud kasutamise PWSiga isikutel. Meeles tuleb pidada, et lähtuvalt anatoomilistest ja füsioloogilistest iseärasustest (kitsad hingamisteed, kõri ja trahhea võimalik vaegareng, üldine lihashüpotoonia, kalduvus tursete tekkeks, skolioos) on PWSiga lapsed enam ohustatud hingamisteede vigastustest intubeerimisel ja ekstubeerimisel.

PWSiga isikute sagedasteks probleemideks on skolioos, puusaliigeste düsplaasia, luumurrud jt kirurgilist ravi nõudvad häired. Samas on ortopeediliste probleemide kirurgiline ravi komplitseeritud teiste PWSiga kaasuvate kliiniliste iseärasuste tõttu.

***Prader-Willi sündroom: ortopeedilise kirurgia kliinilised aspektid:*** <http://www.pwsausa.org/syndrome/Orthopedic.htm>



## **SOOVITUSED UNEGA SEOTUD HINGAMISHÄIRETE HINDAMISEKS PWS-IGA ISIKUTEL**

*PWSA (USA) Clinical Advisory Board ühine seisukohavõtt – 12/2003*

Unehäired ja uneaegsed hingamishäired on PWSiga isikutel ammutuntud probleemid, neil diagnoositakse sageli uneapnoed (obstruktiivne, tsentraalne või segavorm) või hüpoventilatsioonist tingitud hüpoksiat. Unerütmi häired (une hiline algus, sagedased ärkamised ja ärkvelolekud pärast une algust) on samuti levinud mure. Enamasti on unehäired ja kaasuvad hingamishäired suhteliselt tagasihoidlikud, kuid mõned PWSiga isikud võivad kogeda tõsisemaid etteaimamatuid uneaegseid hingamisseiskusi.

**Tegurid, mis mõjutavad uneaegsete hingamishäirete raskust, on lapseiga, väljendunud lihahüpotoonia, kitsad hingamisteed, haiguslik rasvumine ja eelnevalt arstlikku vahelesegamist vajanud hingamishäired nagu ventilatsioonihäire, hüperreaktiivsed hingamisteed või hüpoventilatsioon koos hüpoksiaga. Viimasel ajal, seoses üksikute kirjeldatud surmajuhtumitega, on täiendavate ohutegurite hulka arvatud ka ravi kasvuhormooniga.**

Üks mehhanism kasvuhormoonravi kasutamise korral hingamishäirete süvenemiseks võib olla nina-kurguruumi lümfaatilise koe vohamine ja sellest tingitud mehhaaniline takistus, mis raskendab juba olemasolevat hüpoventilatsiooni või uneapnoed. Rõhutamist vajab tõsiasi, et siiani puuduvad kindlad tõendid kirjeldatud mehhanismi tõestuseks.

Lisades selle uue ohuteguri ning arvestades tõendamist leidnud unega seotud hingamishäirete esinemist PWSiga isikutel, soovitab PWSA Clinical Advisory Board järgmist:

1. Uneuring või polüsomnogramm koos hapniku ja süsinikdioksiidi sisalduse määramisega veres, hindamaks hüpoventilatsiooni, ülemiste hingamisteede obstruktsiooni obstruktiivse uneapnoe või tsentraalse uneapnoe esinemist PWSiga isikul.

Uuringud peavad sisaldama unestaadiumite määramist ja neid peab hindama ekspert, kellel on piisav kogemus vastava earühma patsientidega.

## 2. Ohutegurid, mille korral PWSiga isik vajab uuringut nii kiiresti kui võimalik:

- väljendunud rasvumine – kaal ületab ideaalse kehakaalu (IKK) 200%
- eelnev krooniliste hingamisteede haiguste või hüperreaktiivsete hingamisteede (astma) anamnees
- norskamine, uneapnoe või sagedased uneaegsed ärkamised
- ülemäärane päevane unisus, eriti kui see on süvenev
- enne kirurgilisi operatsioone (tonsillektoomia, adenoidektoomia)
- enne narkoosis teostatavaid protseduure (spetsiaalsed uuringud, hambaravi)
- enne kasvuhormoonravi alustamist või kasvuhormoonravi tingimustes

Täiendavalt peaks koheseid uneuringuid kaaluma patsientidel, kellel tekib mõni eelnevalt loetletud terviseprobleem, eriti kui patsient võtab kiirelt kaalus juurde või esineb füüsilise jõudluse järsk langus. Kui patsient on kasvuhormoonraviga, ei tingi plaanitatav uneuring ravi katkestamist.

Ravi katkestamist tuleks kaaluda, kui täiendavalt on lisandunud väljendunud hingamishäirete probleem.

Kõiki unehäiretega seotud probleeme peaks arutama koos perearsti/lastearsti ja unehäirete raviv kompetentse pulmonoloogiga, et tagada detailne ja patsiendikeskne raviplaan ja sellest kinnipidamine.

## Lisaks kaalulangust tagavale kalorivaesele dieedile, võiks raviplaan sisaldada järgmist:

- täiendav uneaegne hapnikuga varustamine
- püsiv positiivne õhutee rõhk – CPAP või BiPAP aparatuuride kasutamine
- hapnikku tuleb kasutada äärmise ettevaatusega, sest on isikuid, kellel hüpokseemia on ainus hingamisliigutusi stimuleeriv signaal ja hapnikuravi halvendab nende olukorda veelgi
- sageli on vajalik käitumisteraapia, et patsient kohaneks CPAP või BiPAP kasutamisega
- käitumist korrigeerivad ravimid võivad olla vajalikud, et tagada adekvaatne kohanemine raviga

Kui uneuuringul avastatakse kõrvalekalded tõsise rasvumise all kannataval isikul (IKK 200%), on esmane raviülesanne kehakaalu langetamine range dieedi ja füüsilise aktiivsuse tõstmise abil. Nii dieet kui ka füüsilise koormuse tõstmine on eelisstrateegiad võrreldes kirurgilise vahelesegamisega. Juhiseid esmaste raviülesannete täitmiseks saate PWSiga tegelevatest kliinikutest Tartus ja Tallinnas ning Eesti Prader-Willi Sündroomi Ühingult. Dieedi kohaldamisega seotud käitumishäireid aitab leevendada PWSi kogemusega spetsialist/psühholoog.

**Kui kaalutakse hingamisteede kirurgilist korrigeerimist, peab opereeriv kirurg olema kursis PWSist tingitud pre- ja postoperatiivse perioodi iseärasustega** (vt “Medical News”, artikkel “Anesthesia and PWS”, autoriteks Loker ja Rosenfeld, vol. 26, Nov. – Dec., 2001 või [www.pwsausa.org](http://www.pwsausa.org)).

**Trahheostoomia hingamishäirete korrigeerimiseks on äärmuslik ja harva kasutatav ravivõte PWSiga isikutel.** Trahheostoomia ei likvideeri hingamishäireid põhjustavat hüpoventilatsiooni, vaid on hingamisteede sulguse korral abistav võte. Enesevigastamine ja operatsioonikoha kahjustamine on tüüpilised operatsioonijärgsed probleemid neil, kellel on teostatud trahheostoomia.

Kasvuhormoonravi ja hingamishäirete tekke/esinemise vahel ei ole leitud põhjuslikku seost. On näidatud, et kasvuhormooni kasutamisega kaasnevad mitmed positiivsed toimed, sealhulgas ka hingamisfunktsiooni paranemine. Uneuuringul avastatud kõrvalekallete raviplaani koostamisel tuleb hoolikalt kaaluda kasvuhormooni kasutamise riski ja kasu suhet. **Raviarstile ja vanematele oleks toeks enne ravi alustamist teostatud ning 6–8 nädalat pärast ravi juurutamist läbi viidud uneuuring, et hinnata kasvuhormooni kasutamise mõju.** Samuti oleks informatiivne korrata uneuuringut aasta pärast ravi alustamist.

## ÄGEDAD MAOSOOLETRAKTI HÄIRED VÕIVAD OLLA ELUOHTLIKUD

*Janalee Heinemann, PWSA (USA) tegevdirektor*

Hiljuti helistas mulle üks kirurg ja ütles, et meie “Terviseriskide” voldik päästis tema PWSiga patsiendi elu. Selgus, et üks meie PWSiga laste emadest oli haigla vastuvõtuosakonda kaasa võtnud meie voldiku ja palunud, et arst enne raviotsuse langetamist kindlasti vaataks viidatud internetilehele. Saadud informatsioon veenis kirurgi valima tavalisest erinevat taktikat, mis päästis patsiendi elu. Tegemist oli saleda 15-aastase PWSiga tüdrukuga, kellel oli tekkinud pidurdamatu õgimise episood, hiljem kurtis ta kõhuvalu ja oksendas. Ema tõi lapse haiglasse ning valvekirurg diagnoosis esialgu tavalise viirusinfektsiooni. Pärast PWSi puudutava informatsiooni läbilugemist otsustas valvekirurg teha täiendavad uuringud ja tütarlapsel diagnoositi hernia, mille tõttu tema põrn, kaksteistsõrmiksool ning magu olid rinnaõõnes. Tütarlast opereeriti ja ta paranes.

Kahjuks ei kanna kõik vanemad kaasas artikleid, mis puudutavad nende laste terviseprobleeme, ja mitte kõik arstid ei reageeri meie hoiatustele.

Teine samalaadne olukord, kus sale PWSiga noormees sattus pärast õgimiseepisoodi haiglasse, kujunes teistsuguseks. Meditsiinipersonal ei hinnanud patsiendi seisundit raskeks ega teostanud täiendavaid uuringuid. Konsulterima tulnud PWSi spetsialisti tungivat palvet kõhuõõne diagnostiliseks kirurgiaks ignoreeriti 14–16 tundi. Lõpuks leidis seisundi tõsiduses veendunud kirurg eest mao eluohtliku väljavenimise. Noormees aga kurtis eelnevalt üksnes kõhuvalu ja oksendas.

Vt dr Rob Whartoni artiklit, mis avaldati esmakordselt 1998. aastal PWSA (USA) infolehes “The Gathered View”. Artiklis kirjeldatakse haigusseisundit, mida dr Wharton nimetas **ägedaks idiopaatiliseks mao dilatatsiooniks**. Äge idiopaatiline mao dilatatsioon on seisund, kus magu ülemääraselt paisub/venib ning tema verevarustus halveneb/lakkab ning operatiivse raviga

viivitamine võib põhjustada mao nekroosi (magu muutub mustaks ja “sureb”). Seisund ohustab kõiki PWSiga isikuid, sest sündroomist tingituna puudub neil normaalne täiskõhutunne ja valureaktsioon.

**Teine õgimiseepisoodiga seondud probleem on maosooletrakti perforatsioon, mis on samuti eluohtlik, kui kirurgiline ravi viibib. Lisaks ohustab PWSiga patsiente sapikivitõbi ja pankreatiit (vereanalüüs!). Seega alati, kui PWSiga patsient kurdab kõhuvalu, tuleb teostada kõhuõõne ultraheliuuring ja vajadusel ka kompuutertomograafia.**

## **TERVISERISK: kõhuprobleemid võivad anda märku tõsisest haigestumisest**

*Avaldatud infolehes “The Gathered View”, märts-aprill 1998*

Oleme õppinud tundma ja kirjeldanud üht olulist tervises seisundit, millest PWSiga laste vanemad ja hooldajad peaksid rohkem teadma. Seisund esineb harva, kuid PWSiga isikutel märksa sagedamini kui teistel. Oluline on selle seisundi õigeaegne diagnoosimine ja ravi, sest viivitamise tagajärjed võivad olla rasked ja eluohtlikud tüsistused.

See seisund on äge idiopaatiline mao dilatatsioon. Haigus algab äkki ja ohustab peamiselt noori, 20. ja 30. eluaastates inimesi. Haiguse põhjus pole täpselt teada, esmased sümptomid on tagasihoidlik ebamugavustunne keskkõhu piirkonnas või ka valu ja oksendamine. Kõhu väljavõlvumine mao paisumisest või venimisest on samuti üks sümptomitest. Kaasneda võib kehatemperatuuri tõus ja patsient näeb välja väga haige, kuigi sümptomid on suhteliselt tagasihoidlikud.

**Kõik PWSiga isikud, kellele esineb:**

- kõhuvalu,
- kõhupuhitus või kõhu väljavõlvumine
- oksendamine.

vajavadkiiresti arstlikuläbivaatust. Kõhuorganite röntgenülesvõtte, ultraheliuuring või kompuutertomograafia võivad olla vajalikud esmased uuringud. Kui patsiendi seisund lubab, võiks järgmisena teostada endoskoopia, et saada ülevaade mao limaskestast ja kahjustuse ulatusest. Kui aga esmased uuringud kinnitavad mao paisumist ja patsient tunneb end väga halvasti, võib olla vajalik kirurgiline kõhuõõne avamine, et täpselt hinnata olukorda ja nekroosi korral eemaldada kahjustunud maosa.

*Wharton RH et al. (1997) Acute idiopathic gastric dilation with gastric necrosis in individuals with Prader-Willi syndrome. American Journal of Medical Genetics, Dec. 31; Vol. 73(4): page 437-441.*

## ANESTEESIA ja Prader-Willi sündroom

*James Loker, MD, Laurence Rosenfield, MD*

***Prader-Willi sündroomile iseloomulikud kliinilised iseärasused, mis võivad mõjutada anesteesia läbiviimist***

• **Adipoosus/tüsedus** – tüsedaid inimesi ohustavad obstruktiivne unepnoe, pulmonaalsed komplikatsioonid ja diabeet teistest rohkem. Kõiki neid ohutegureid tuleb arvestada anesteasiat planeerides. Ka võivad nende inimeste vere hapniku ja süsinikdioksiidi tase olla muutunud ning nende reaktsioon ravimitele, sealhulgas hapnikule, võib erineda tavapärasest. Pulmonaalse hüpertensiooni, südame parema poole puudulikkuse ja tursete esinemine on näidustuseks kardioloogi ja pulmonoloogi konsultatsiooniks enne planeeritavat operatsiooni. EKG parema vatsakese hüpertroofia diagnoosimiseks võib olla vajalik pulmonaalse hüpertensiooni raskuse hindamisel. Ülekaalulistel inimestel esineb sageli tursesündroom, mis aga jääb adipoosuse tõttu diagnoosimata. Enne planeeritavat operatsiooni on vajalik tursete esinemise hindamine ja vajadusel kasutatakse diureetikume nii enne kui ka pärast anesteasiat. Hingamisteede käsitlemine sedatsiooni tingimustes võib olla problemaatiline.

• **Kõrge valulävi** – PWSiga isikud võivad reageerida valule teisiti kui ülejäänud inimesed. Kuigi kõrge valulävi on postoperatiivses perioodis abistav nähtus, võib vähene valu reageerimine operatsioonijärgsetele tüsistustele tähelepanu pööramist edasi lükata. Valu on normaalne ohust teavitav reaktsioon, seega postoperatiivne valu, mis läbitehtud protseduuri raskust arvestades ületab tavapärasest valu, on tõsine ohusignaal. Tuleb olla eriti hoolikas teiste võimalike ohusignaalide/-sümptomite märkamisel.

• **Kehatemperatuuri ebastabiilsus** – hüpotalamus reguleerib kehatemperatuuri ja PWSile on iseloomulik hüpotalamuse talitluse häire, seega võivad PWSiga isikud olla nii madala kui ka kõrge kehatemperatuuriga. Oluline on informeerida anesthesioloogi patsiendi tavapärasest kehatemperatuurist. Kuigi PWSiga isikutel ei ole täheldatud kalduvust anesteesiajärgse pahaloomulise hüpertermia tekkeks, tuleks siiski vältida depolariseerivate





taset. Kuigi PWSiga kaasuva hüpötüreoidismi esinemissagedus ei ole teada, tuleb olla ettevaatlik ja vähemalt enne operatsiooni kontrollida ka kilpnäärme hormoonide taset.

- **Raskused veenitee rajamisel** – tingituna mitmest koosesinevast probleemist (adipoosus, vähene lihasmass) võib veenitee rajamine olla raskendatud. Funktsioneeriv veenitee peab olema rajatud igale PWSiga isikule enne anesteesia alustamist.

- **Käitumise iseärasused** – PWSiga isikud on enam disponeeritud väljaelamishoogudele, obsessiiv-kompulsiivsele käitumisele ja psühhoosidele. Sageli tarvitavad nad mitmeid psühhotroopseid ravimeid, mis võivad põhjustada koostoimeid anesteesiaks kasutatavate ravimitega. Enne anesteasiat tuleb välja selgitada patsiendi poolt kasutatavate ravimite nimistu, et vältida tarvitavate ravimite ja anesteetikumide ohtlikke koostoimeid.

- **Kasvuhormooni puudulikkus** – kõiki PWSiga isikuid tuleb hinnata kui potentsiaalse kasvuhormooni puudulikkusega patsiente. Siiani ei ole andmeid, et kasvuhormooni vähesus mõjutaks kortisooli vabanemist vastuseks stressile, seega pole steroidide lisamine raviskeemi hädavajalik. PWSiga isikul, kes ei ole kasvuhormoonravil, võivad olla nende keha suurusele mittevastavalt väikesed hingamisteed.

### **Anesteesiast taastumine**

Narkoosijärgne unisus võib olla normaalne või tingitud tsentraalsest uneapnoest. Soovitav on jälgida patsienti ühe ööpäeva vältel, arvestada tuleb adipoosusest, tsentraalsest ja/või obstruktiivsest uneapnoest, kuid ka madalast lihastoonusest ja kroonilisest aspiratsioonist tekkida võivate hingamistüsistustega.

### **Kokkuvõtteks**

PWSiga isikute anesteesia peab olema ohutu. Riskid on seotud PWSiga isikute üldise tervisega, ja enamasti ei põhjusta probleeme üldanesteesia, mis on tavaliselt hästi kontrollitud, vaid sedatsioon. Ainult arst, kes tunneb hästi patsienti ja on informeeritud tema võimalikest terviseriskidest, on pädev langetama õigeid otsuseid.

## **HINGAMISHÄIRED**

### **Prader-Willi sündroomi korral**

*Dr James Loker, lastekardioloog*

*PWSA Clinical Advisory Board liige*

Hiljutised avaldatud artiklid tõestavad jätkuvalt, et PWSiga isikuid ohustavad hingamishäired. Tsentraalne hüpoventilatsioon/apnoe ja obstruktiivne uneapnoe on olnud viimased uuritavad probleemid. Tsentraalne hüpoventilatsioon on häire, mis on tingitud langenud hingamissagedusest või vähenenud hingamissügavusest une tingimustes.

See häire tingib omakorda probleemid päevase unisusega ja raske hüpoventilatsiooni korral tõuseb kopsusisene vererõhk. Tsentraalne uneapnoe on uneaegne hingamisseiskus. Madal lihastoonus ja vähene lihasmass, ülemäärane rasvumine, vähene neuraalne hingamise stimulatsioon põhjustavad hüpoventilatsiooni.

Uuringud on näidanud, et mõnel PWSiga isikul on madal hingamissagedus ja pindmine hingamine ning vähene reaktsioon hingamist stimuleerivatele sisemistele keemilistele ärrititele nii ajus kui ka kehas. Tsentraalse uneapnoe kliinilist tähendust uuritakse siiani. Obstruktiivne uneapnoe on iseloomulik PWSiga ja ka teistele lihashüpotooniaga geneetiliste sündroomidega isikutele (Downi sündroom).

Probleem seisneb selles, et magamise ajal ei pääse sissehingatav õhk kopsudesse, sest kohtab oma teel takistust sulgunud/suletud hingamisteede näol. Obstruktsioon võib esineda kogu hingamisteede ulatuses – alates ninast ja lõpetades bronhioolidega kopsus. Nendel inimestel esineb häälekas hingamine ja norskamine vahelduvalt täieliku vaikusega, kui õhu liikumist ei täheldata. Ravimata obstruktiivne uneapnoe võib põhjustada tõsiseid komplikatsioone, sealhulgas surma.

Hingamishäireid võivad väikelastel põhjustada ka krooniline mao reflukshaigus ja maosisu aspiratsioon. Kuigi oksendamise puudumine vastavas haiguspildis on PWSile iseloomulik, esineb refluksi suhteliselt sageli ja selle suhtes on vaja uurida krooniliste hingamishäiretega väikelapsi ning obstruktiivse uneapnoega isikuid. Ameerika Lastearstide Akadeemia avaldas hiljuti obstruktiivse uneapnoe diagnoosimise ja ravi juhised. Kõik norskamise ja teiste hingamisteede obstruktsiooni sümptomitega lapsed vajavad täiendavat tähelepanu.

Perearst võiks soovitada uneuuringut kui esineb ülemäärane päevane unisus, märkimisväärne rasvumine või enne eelseisvat operatsiooni. Positiivse anamneesiga patsientidel tuleks koos uneuuringuga selgitada hingamismustrid, südemetgevuse iseärasused, hapniku tase ja õhu liikumine hingamisteedes. Kui uuringu tulemused erinevad normist, vajab patsient täiendavaid uuringuid individuaalse raviplaani koostamiseks. Esmaste ravivõtetenähtudeks võiksid kõne alla tulla tonsillektoomia ja adenoidektoomia või öise une ajal hingamisteede lahtihoidmiseks CPAP kasutamine. Sageli esinevad obstruktiivne ja tsentraalne uneapnoe ühel ja samal patsiendil. Tundub, et ka hingamishäiretega PWSiga isikutel esinevad mõlemad probleemid enamasti koos. Mõlemad häired on diagnoositavad uneuuringu vältel.

### **Kokkuvõtteks**

PWSiga isikutel võivad tekkida hingamishäired, kõige sagedasem on obstruktiivne uneapnoe. Iga PWSiga laps, kel esineb uneapnoe, vajab uneuuringut. Tsentraalse uneapnoe roll hingamishäirete kujunemisel on veel lõpuni uurimata.

Selle lõigu koostamise eest võlgname tänu:

- Dan J. Driscoll, Ph.D., M.D., PWSA (USA) Clinical Advisory Board esimees
- Merlin G. Butler, M.D., Ph.D., PWSA (USA) Scientific Advisory Board esimees
- David M. Agarwal, M.D., PWSA (USA) Research Advisory Committee liige

## Prader-Willi sündroom: KLIINILISED TERVISERISKID ORTOPEED-KIRURGILE

*Martin J. Herman, Department of Orthopedic Surgery, St. Christopher's Hospital for Children, Erie Avenue @ Front Street, Philadelphia, PA 19134 USA. Telephone: (215)427-3422; Fax: (215)427-8782*

**Sissejuhatus:** PWS on 15. kromosoomiga seotud häire, mida iseloomustavad hüpotoonia, hüpogonadism, hüperfaagia ja rasvtõbi. Mitmesuguseid luulihaskonna häireid, nt skolioosi, puusaliigeste düsplaasiat ja X-jalgsust, on kirjeldatud PWSiga isikutel ortopeedilises kirjanduses. Ortopeedi vaatevinklist on nende patsientide ravi komplitseeritud teiste sündroomiga kaasnevate terviseprobleemide tõttu. Osteopeenia, psühhiaatrilised probleemid ja vähenenud valutundlikkus on iseloomulikud PWSile, kuid ortopeedilises kirjanduses puuduvad vastavad viited. Autorid avaldavad alljärgnevalt oma 8-aastase kogemuse 31 ortopeediliste probleemidega PWSiga patsiendi ravimisel, et kirjeldada kõiki ortopeedilise ravi aspekte neil patsientidel.

**Meetodid:** Kolmkümmend üks institutsionaliseeritud patsienti, kellel diagnoositi PWS, vaadati läbi ortopeedi poolt, samuti tutvuti patsientide olemasolevate haiguslugudega. Analüüsiks koguti patsientide demograafilised andmed, geneetiliste testide tulemused, andmed luulihaskonna häirete, psühhiaatriliste probleemide ja kliinilise leiu iseärasuste kohta. Kõik eelnevalt teostatud radioloogilised uuringud vaadati uuesti üle.

**Tulemused:** Uuringus osales 22 meest ja 9 naist, kelle keskmine vanus oli 22 aastat (vanus 8–39 aastat). Geneetiline diagnoos oli olemas 18 patsiendil. Skolioos oli kliiniliselt sedastatav 24 patsiendil 31st ning kinnitus radioloogiliselt neljateistkümmel 24st (45% kliinilise skolioosiga), keskmiselt oli tegemist 31°-se kurviga; viis patsienti vajasis kirurgilist ravi. Kaelalordoosi

lamenemist ja tservikotorakaalse küfoosi esinemist täheldati kuueteistkümmel patsiendil; nimetatud häired on PWSiga isikutel seni kirjeldamata.

Kahekümne kuue patsiendi puusaliigeste röntgenülesvõttel avastati düsplaasia kahel patsiendil, reieluupea epifüüsi nihestust ei leitud ühelgi patsiendil. Neljateistkümmel patsiendil leiti kokku 58 paranenud luumurdu, kuuel patsiendil oli tegemist hulgiste murdudega (2–7 murdu). Luutiheduse määramine viidi läbi neljateistkümmel patsiendil: kaheksal patsiendil diagnoositi osteopeenia ja neljal osteoporoos lähtuvalt lüüsisamba Z-skoorist. Kahekümne kuuel patsiendil esines psüühikahäire: impulsi kontrolli häire (7), orgaaniline isiksushäire (6), tõrges-trotslik käitumine (5), düstüümia (4), teisiti täpsustamata depressiivne häire (3), tähelepanu puudulikkuse ja hüperaktiivsuse häire (2) ja obsessiiv-kompulsiiivne häire (2). Üheksa patsienti demonstreerisid enesevigastavat käitumist. Kuut patsienti oli ravitud ortopeediliste operatsioonidega, ühel patsiendil tüsistus operatsioon spinaalse infektsiooniga. Luumurdude ravi oli seotud sagedaste pisikaebustega.

**Arutelu:** Osteopeenia, häiritud impulsi kontroll ja trotslik-tõrges käitumine ning vähenenud valutundlikkus on probleemid, mis komplitseerivad kõiki kirurgilise ja mittekirurgilise ortopeedilise ravi aspekte. Ravi tuleb hoolikalt planeerida ja ellu viia ettevaatusega nii PWSiga lastel kui ka täiskasvanutel.

*(2003. aastal Floridas Orlandos peetud PWSA (USA) teaduskonverentsi teesid)*

---

**Igaüks, kes on huvitatud ajukoe annetamisest teaduslike uuringute tarbeks, palun, kontakteeruge oma ühinguga või Hollandi Ajupangaga (Netherlands Institute for Neuroscience, Meibergdreef 47, 1105 BA, Amsterdam, The Netherlands; telephone +31-20-5665499, secretariaatnhb@nin.knaw.nl, [www.brainbank.nl](http://www.brainbank.nl)).**

---



INTERNATIONAL  
PRADER-WILLI SYNDROME  
ORGANISATION

International Prader-Willi Syndrome Organisation  
**IPWSO**

c/o B.I.R.D. Europe Foundation Onlus  
via Bartolomeo Bizio, 1  
36023 Costozza (VI) - Italia

tel/fax +39 0444 555557  
web: [www.ipwso.org](http://www.ipwso.org)

Permission is granted to reproduce this booklet in its entirety, but it may not be reused without the following credit line: Reprinted from:

**PRADER-WILLI SYNDROME ASSOCIATION** <sup>USA</sup>  
*Still hungry for a cure.*

**Prader-Willi Syndrome Association (USA)**  
8588 Potter Park Drive, Suite 500  
Sarasota, FL 34238 - USA

toll-free U.S. only	1-800-926-4797
anywhere	1-941-312-0400
fax	1-941-312-0142
e-mail	<a href="mailto:info@pwsausa.org">info@pwsausa.org</a>
web	<a href="http://www.pwsausa.org">www.pwsausa.org</a>