



INTERNATIONAL
PRADER-WILLI SYNDROME
ORGANISATION

Sindromul Prader-Willi Avertismente medicale

Întocmit de specialiști
în Sindromul Prader-Willi



SINDROMUL PRADER-WILLI

Sindromul Prader-Willi (SPW) este o disfuncție genetică complexă neuro-comportamentală, care rezultă din anomalia cromosomului 15.

Are prevalență egală la bărbați și femei la toate rasele. Prevalența estimată este de la 1:12.000 până la 1:15.000. Incidența la nou-născuți nu este cunoscută.

SPW cauzează în mod caracteristic tonus muscular scăzut, statură mică, dacă nu este tratată cu hormon de creștere, deficiențe cognitive, dezvoltare sexuală incompletă, tulburări de comportament, senzație cronică de foame, care cuplată cu un metabolism cu consum mai puțin de calorii decât cel normal, poate duce la alimentație excesivă și obezitate, ce periclitează viața.

La naștere copilul prezintă greutate mică față de durata gestației, hipotonie, dificultate la supt datorită musculaturii slabe („eșec în dezvoltare corespunzătoare”).

În al doilea stadiu („dezvoltare exagerată”) cu început între vârsta de 2-3 ani apare apetit crescut, tulburări în controlul greutății, întârzierea dezvoltării motorii și tulburări de comportament.

Alți factori care pot crea probleme pot fi reacțiile negative la medicamente, toleranță mare la durere, tulburări gastro-intestinale și respiratorii, lipsa vărsăturilor și temperatură instabilă.

Complicații medicale severe pot apărea rapid la persoanele cu SPW.

Sindromul Prader-Willi

Avertismente medicale

Întocmit de specialiști
în Sindromul Prader-Willi

Revizuit în noiembrie 2009

Conținut

AVERTISMENT MEDICAL – Considerente importante privind tratamentul de rutină sau de urgență	6
Insuficiență adrenală centrală	8
Recomandări pentru evaluarea tulburărilor respiratorii asociate somnului în Sindromul Prader-Willi	9
Episoade gastro-intestinale acute pot amenința viața	13
Avertisment medical: Problemele stomacale pot fi semnalul unor afecțiuni serioase	14
Anestezia și Sindromul Prader-Willi	16
Probleme respiratorii în Sindromul Prader-Willi	19
Sindromul Prader-Willi: Aspecte clinice pentru chirurgia ortopedică	21

AVERTISMENT MEDICAL

Considerente importante privind tratamentul de rutină sau de urgență

Medicii și personalul medical pot contacta PWSA (USA) pentru informare mai amplă sau pentru a contacta un specialist în domeniu.

Anestezie, reacții la medicamente

Bolnavii cu SPW pot avea reacții neobișnuite la dozele uzuale de medicamente și agenți anestezici. Trebuie folosite cu mare precauție medicamentele care pot cauza sedare, s-au descris reacții prelungite și exagerate.

Anestezie - <http://www.pwsausa.org/research/anesthesia.htm>

Reacții adverse la unele medicamente

Indivizii cu SPW pot avea reacții neobișnuite la dozele standard ale medicamentelor. Trebuie avut grijă extremă la administrarea sedativelor: au fost raportate răspunsuri exagerate și prelungite. Retenția de apă (intoxicație cu apă) s-a instalat după medicamente cu efect antidiuretic (INCLUZÂND ANUMITE MEDICAMENTE NEUROTROPE), precum și la consum excesiv de lichide.

Intoxicație cu apă - http://www.pwsausa.org/support/water_intoxication_alert.htm

Prag ridicat de percepere a durerii

Lipsa senzației dureroase poate cauza o infecție sau leziune. Persoanele cu SPW pot să nu acuze durere la infecții severe, sau pot avea dificultăți de localizare a acestuia. Relatările părinților/îngrijitorilor în schimbarea stării sau comportamentului trebuie investigate în privința unei eventuale boli.

Probleme respiratorii

Bolnavii cu SPW prezintă un risc crescut la probleme respiratorii ÎN SPECIAL ÎN TIMPUL INFECȚIILOR. Tonusul muscular scăzut, mușchii toracici slabi și apneea de somn sunt deasemenea factori agravanți. Cineva cu sforăit accentuat, indiferent de vârstă trebuie investigat pentru apnee obstructivă de somn.

Recomandări pentru evaluarea tulburărilor respiratorii

asociate cu somnul în SPW - <http://www.pwsausa.org/syndrome/RecEvalSleepApnea.htm>

Respirator - <http://www.pwsausa.org/syndrome/respiratoryproblems.htm>

Lipsa vărsăturilor

Bolnavii cu SPW varsă foarte rar. Emetizantele pot fi ineficiente, iar dozele repetate pot cauza intoxicație. Aceste caracteristici trebuie avute în vedere în contextul hiperfagiei și posibilității ingerării de alimente crude sau nesănătoase. Prezența vărsăturilor poate semnala o boală care periclitează viața.

Boli gastrice severe

Distensia abdominală, durerea și/sau vărsăturile pot fi semnele unei boli inflamatorii sau necroze gastrice care periclitează viața, mai frecventă la bolnavii SPW decât la populația sănătoasă – în locul unei dureri localizate apare o senzație generală de stare de rău. Aceste simptome necesită o observație atentă. Pot fi necesare examinări radiologice, endoscopice, biopsie pentru precizarea diagnosticului în vederea eventualei intervenții chirurgicale de urgență.

Avertisment medical stomacal - http://www.pwsausa.org/syndrome/medical_alert_Stomach.htm

Gastropareza

Un alt aspect este gastropareza, slăbiciunea stomacului. Acesta este o problemă des întâlnită în SPW și poate periclita viața pacientului. Un copil cu SPW diagnosticat cu gastropareză poate necesita spitalizare. Alimentația cu stomacul destins în gastropareză poate fi foarte periculoasă.

Pentru mai multe informații: <http://www.gicare.com/pated/ecdgs45.htm>

Tulburări ale termoreglării corpului

S-au descris hiper- și hipotermii ideopatice. Hipertermia se poate instala în timpul bolilor minore sau în afecțiuni care necesită anestezie. Febra poate să lipsească în ciuda unei infecții severe.

Leziuni ale pielii, excoriații

Leziuni deschise pot apărea după ciupirea pielii. Bolnavii cu SPW au tendința la excoriații. Apariția acestor leziuni poate da

suspiciunea unui abuz fizic (maltratare).

Hiperfagia (apetit excesiv)

Apetitul insașiabil poate duce la creșterea ponderală ce periclitează viața, care poate să apară și la un regim cu calorii reduse. Bolnavii cu SPW trebuie supravegheați în toate condițiile când alimentele sunt la îndemână, accesibile. Greutatea normală se poate păstra cu un control riguros al alimentației.

Considerente chirurgicale și ortopedice

Procentul înalt de intervenții chirurgicale (ex: amigdalectomie) care necesită anestezie și intubare, face necesară atenționarea echipei medicale în legătură cu complicațiile. Aceste complicații includ traumatismele căilor respiratorii, faringiene, pulmonare, datorită căilor respiratorii mai înguste, subdezvoltării laringelui și a traheii, hipotoniei, edemului și scoliozei.

Manifestări musculo-scheletice precum scolioza, displazia de șold, fracturi și inegalitatea membrelor inferioare sunt descrise în patologia ortopedică. Alte manifestări clinice ale SPW pot complica perspectivele chirurgicale ortopedice.

*Sindromul Prader-Willi: Aspecte clinice pentru chirurgia ortopedică - <http://www.pwsausa.org/syndrome/Orthopedic.htm>
Ghid de monitorizare postoperatorie al pacienților de la pediatrie cu Sindrom Prader-Willi - <http://www.pwsausa.org/syndrome/postoperative.htm>*

INSUFICIENȚA ADRENALĂ CENTRALĂ

la persoane cu Sindrom Prader-Willi

Persoanele cu Sindrom Prader-Willi prezintă risc pentru insuficiență adrenală centrală. Prezența sau absența insuficienței adrenale centrale nu poate fi precizată doar prin determinarea nivelului cortizolului de la ora 8 dimineața – persoanele trebuie testate în situație de stres (de exemplu în stare febrilă) sau utilizând teste de stimulare. Vă rugăm să vă consultați medicul pentru sfaturi și testare.

Pentru detalii: <http://www.pwsausa.org/syndrome/CAI.htm>

RECOMANDĂRI PENTRU EVALUAREA TULBURĂRILOR RESPIRATORII

asociate somnului în Sindromul Prader-Willi

PWSA (USA) Clinical Advisory Board Consensus Statement - 12/2003

Se cunosc de mult timp problemele de somn și problemele respiratorii din timpul somnului la bolnavii cu SPW. Problemele au fost adesea diagnostizate ca apnee de somn (obstructivă, centrală sau mixtă) sau hipoventilație cu hipoxie. Tulburări în structura somnului (adormire întârziată, treziri frecvente, insomnii după adormire) sunt deasemenea frecvente. Studii anterioare au arătat, că pacienții cu SPW au tulburări moderate de ventilație în timpul somnului, dar de un anumit timp se știe că unii indivizi pot dezvolta tulburări obstructive severe imprevizibile.

Factorii care pot crește riscul tulburărilor respiratorii în somn sunt: vârsta fragedă, hipotonia severă, căi respiratorii înguste, obezitatea patologică și probleme respiratorii în antecedente care au necesitat intervenție medicală, ca insuficiență respiratorie, boală reactivă a căilor respiratorii și hipoventilația cu hipoxie. Datorită câtorva cazuri fatale descrise la bolnavi cu SPW sub tratament cu hormon de creștere (GH) unii medici au adăugat acest tratament la factorii de risc.

Este **posibil** (dar încă neconfirmat) ca GH să crească țesutul limfatic din căile respiratorii, înrăutățind hipoventilația sau tulburările obstructive de somn. Nu sunt date care confirmă accentuarea tulburărilor respiratorii în timpul tratamentului cu GH. Totuși, trebuie luat în considerare și acest aspect, precum și documentația anterioară vastă cu privire la anomaliile respiratorii din timpul somnului la bolnavi cu SPW, **Clinical Advisory Board of the PWSA (USA) face următoarele recomandări:**

1. **Studierea somnului sau polisomnograma** care include nivelul saturației de oxigen și bioxid de carbon pentru evaluarea hipoventilației, obstrucția căilor respiratorii superioare, apneea obstructivă de somn, apneea centrală, este necesară la toți bolnavii cu SPW.

2. **Factorii de risc care trebuie incluși în studiarea somnului**

- Obezitate severă – greutate peste 200% a greutății corporale ideale (IBW)
- Infecții respiratorii cronice, sau boală acută reactivă a căilor respiratorii (astm) în antecedente
- Sforăit, apnee de somn sau treziri frecvente în antecedente
- Somnolență diurnă în antecedente (mai ales dacă se accentuează în timp)
- Înainte de intervenții chirurgicale (amigdalectomie, adenoidectomie)
- Înainte de sedare pentru intervenții, imagistică sau lucrări dentare
- Înainte de a începe tratamentul cu GH

Studii adiționale ale somnului trebuie efectuate dacă un pacient prezintă unul sau mai multe din factorii de risc enumerați, mai ales dacă crește rapid în greutate, sau se schimbă toleranța la exerciții. **Dacă un pacient se află sub tratament cu GH, nu este necesară întreruperea acestuia înainte de studiul somnului, dacă nu apar probleme respiratorii grave.**

Orice anomalie depistată în cursul studierii somnului trebuie discutată cu medicul curant și cu specialistul pulmonolog în vederea unui plan detaliat pentru tratamentul și managementul acestuia.

Pentru alimentația săracă în calorii în vederea scăderii ponderale trebuie incluse modalități ca:

- Oxigen suplimentar
- Presiune pozitivă continuă în căile respiratorii (CPAP) sau BiPAP
- Oxigenul trebuie folosit cu grijă, întrucât hipoxemia la unele cazuri poate fi singurul excitant respirator, terapia cu oxigen în acest caz poate agrava respirația în timpul nopții
- Educația comportamentală poate fi necesară pentru a accepta CPAP sau BiPAP
- Medicația pentru tratarea comportamentului trebuie să fie în concordanță cu planul general de tratament

Dacă studiul somnului este anormal la copil sau adult obez (IBW > 200%), problema principală a greutateii trebuie rezolvată prin regim și exerciții fizice. Acestea sunt de preferat în locul intervențiilor chirurgicale. Tehnici pentru scăderea greutateii sunt disponibile la clinicile și centrele specializate în SPW sau la organizațiile de suport ale părinților. Probleme de comportament legate de regim și exerciții fizice pot necesita ajutorul unor persoane cu experiență în SPW.

Dacă este necesară o intervenție chirurgicală pe căile respiratorii, medicul chirurg și anestezist trebuie să fie în cunoștință de cauză privind problemele specifice pre- și postoperatorii la persoanele cu Sindrom Prader-Willi. (Vezi articolul „Anesthesia and PWS” din „Medical News” de Dr. Loker și Dr. Rosenfeld, în Gathered View, vol. 26, Nov.-Dec., 2001 sau caută www.pwsausa.org).

Tracheostomia poate prezenta probleme unice la pacienții cu SPW și trebuie evitată pe cât posibil, efectuată numai în cazuri extreme. Tracheostomia în mod tipic nu este garantată la pacienții cu *obezitate patologică*, pentru că problema fundamentală este

hipoventilația și nu obstrucția. Posibilitatea autovătămării locale este frecventă la bolnavii cu SPW tracheostomizați.

La această oră nu dispunem de date despre o legătură directă între tratamentul cu GH și tulburările respiratorii în SPW. Hormonul de creștere a arătat efecte benefice la majoritatea bolnavilor cu SPW, inclusiv în sistemul respirator. Trebuie luat în vedere raportul risc/beneficiu în tratamentul cu GH la bolnavii cu tulburări de somn. **Familia și medicul curant trebuie să aibă la dispoziție un studiu al somnului cu 6-8 săptămâni înaintea inițierii unui tratament cu hormon de creștere.** Deasemenea trebuie efectuat încă un studiu de control al somnului la un an după inițierea tratamentului cu hormon de creștere.

BOLILE ACUTE GASTRO-INTESTINALE POT PERICLITA VIAȚA

Janalee Heinemann - Executive Director, PWSA (USA)

Recent am primit un telefon de la un medic, care a relatat, că o mamă a adus un articol din Medical Alert la camera de urgență. El a spus, că dacă ea nu ar fi adus articolul respectiv și nu ar fi insistat să consultăm web situl dumneavoastră, acest copil ar fi murit. Pacientul lui, un copil slab de 15 ani, a avut un episod de exces alimentar, prezentând vărsături și dureri abdominale. Medicul l-ar fi tratat câteva zile ca o gastrită. Datorită alertei, pacientul a fost complet investigat. S-a depistat o hernie mare, prin care splina, stomacul și duodenul au herniat în torace. După operație, această bolnavă cu SPW se află acum în convalescență.

Din păcate nu toți părinții poartă cu ei articolele noastre, și nu toți medicii țin cont de avertizările noastre. O altă situație în care un tânăr slab a avut un episod de exces alimentar, și cei de la urgență nu au luat destul de în serios simptomatologia. Când s-a sunat la un specialist de-al nostru, care a indicat intervenția exploratorie, s-au pierdut deja 14-16 ore.

Acest tânăr s-a simțit foarte bine înainte de acest episod. Inițial a prezentat dureri de stomac și vărsături după un exces alimentar. Se poate studia articolul apărut în The Gathered View în 1998, scris de Dr. Rob Wharton. Ceea ce descrie Dr. Wharton este o „**dilatație gastrică acută idiopatică**”. În acest sindrom, o parte a țesutului gastric necrozează, (moare), similar cu necroza miocardului din infarctul miocardic. Apare brusc, pune în pericol viața și necesită tratament chirurgical imediat. Am discutat cu multe persoane, inclusiv specialistul nostru în gastro-enterologie, Dr. Ann Scheimann, cu morfo-patologul, despre acest caz.

Păreră noastră este că dacă o persoană cu SPW își destinde brusc stomacul cu alimente, (riscul este mai mare la persoanele slabe), și nu are mesajul normal de sațietate sau durere, distensia

poate fi atât de exagerată, încât vasele de sânge nu rezistă și apare necroza. (Stomacul începe să se înnegrească și să moară).

Un alt risc al excesului alimentar este perforația gastro-intestinală. Un examen ecografic este necesar pentru a exclude posibilitatea calculozei biliare și a pancreatitei. Pancreatita poate fi pusă în evidență prin analize enzimaticice din sânge și CT abdominal.

ALERTĂ MEDICALĂ: Tulburările digestive pot semna o boală gravă *Publicat înainte în „The Gathered View”, martie-aprilie 1998*

Recent am recunoscut și am raportat un factor medical important, despre care familiile și îngrijitorii bolnavilor cu SPW trebuie foarte bine informați. Această stare nu este obișnuită la bolnavii cu SPW, dar cu mult mai frecventă ca la restul populației. Este important de a recunoaște această stare de sănătate, deoarece întârzierea diagnosticului și a tratamentului poate duce la grave probleme medicale. Această stare poate fi tratată cu succes, dacă este recunoscută în timp util.

Această stare o numim **dilatația acută idiopatică a stomacului**. Apare cu o frecvență mai mare la persoane de 20-30 de ani. Cauza ei nu este cunoscută. Primele simptome ale bolii sunt: vag discomfort abdominal, durere sau discomfort și vărsături. Balonarea abdomenului cauzată de umflarea și distensia stomacului pot apare în acelaș timp. Temperatura poate să crească în această fază. Adesea persoana arată și se simte bolnavă.

Persoanele la care apar aceste simptome, *necesită atenție și îngrijire medicală imediată*

- durere abdominală
- balonare sau distensie
- vărsături

Un examen radiologic simplu sau CT abdominal trebuie efectuat în vederea evidențierii distensiei abdominale. În prezența distensiei abdominale și a durerii cu o relativă stare generală bună, o endoscopie trebuie efectuată, pentru depistarea semnelor de inflamație. Dacă bolnavul prezintă distensie la examenul radiologic, și starea generală este alterată, o intervenție chirurgicală poate fi necesară, datorită posibilității inflamației și necrozei peretelui stomacal. În cazul distensiei severe și a necrozei, tratamentul constă în îndepărtarea chirurgicală a unei părți importante din stomac.

** 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.*

ANESTEZIA și Sindromul Prader-Willi

James Loker, MD, Laurence Rosenfield, MD

Issues Affecting Prader Willi Syndrome and Anesthesia

Persoanele cu Sindrom Prader-Willi probleme de sănătate deosebite în timpul anesteziei

- **Obezitatea** - Persoanele obeze sunt mai predispuse la apneea obstructivă, insuficiența respiratorie și diabet. Aceste aspecte trebuie luate în considerare la pregătirea pentru anestezie. Bolnavii pot avea nivelul oxigenului și al bioxidului de carbon din sânge alterate, ceea ce modifică răspunsul la droguri, inclusiv la oxigen. Hipertensiunea pulmonară, insuficiența cardiacă dreaptă, edemele, necesită o evaluare preanestezică de către cardiolog și pulmonolog. ECG-ul este folositor în evaluarea hipertrofiei ventriculare drepte și a hipertensiunii pulmonare. Adesea bolnavii cu SPW obeji, pot avea și edeme, care pot trece neobservate din cauza obezității. După această evaluare, dacă este necesar, se pot folosi diuretice preoperator și postoperator. Permeabilitatea căilor respiratorii poate crea probleme particulare la folosirea narcoticelor.

- **Prag de durere ridicat** - Bolnavii cu SPW răspund diferit la durere față ceilalți indivizi. Acest fapt poate fi folositor postoperator, dar în același timp poate masca probleme ascunse. Durerea este alarma corpului la probleme. După operație o durere mai mare decât cea obișnuită poate alerta medicii că ceva nu este în ordine. Trebuie monitorizate alte semne posibile ascunse.

- **Instabilitatea temperaturii** - a termoreglării Temperatura corpului este reglată de hipotalamus. Datorită tulburărilor din hipotalamus, bolnavii cu SPW pot fi hipo- sau hipertermici. Părinții sau îngrijitorii pot fi de folos anestezistului, relatând variațiile de temperatură obișnuite la bolnavul respectiv. Cu toate că bolnavii cu SPW nu au predispoziție la hipertermie malignă, miorelaxantele depolarizante (ex: succinilcolina) trebuie evitate, dacă nu sunt absolut necesare.

- **Saliva groasă** - Saliva groasă este o problemă comună la pacienții cu SPW. Aceasta poate complica permeabilitatea căilor respiratorii, în special în cazul sedării sau a intubării de durată-(când tubul este îndepărtat). Saliva groasă predispune la carii dentare și pierderea dinților. Igiena orală trebuie evaluată înainte de anestezie.

- **Hiperfagia** - (obiceiul de a căuta hrană) –Înainte de anestezia generală este foarte important ca stomacul să fie gol. Acesta reduce riscul de apariție a conținutului stomacal în plămâni. Bolnavii cu SPW au un apetit exagerat și pot să nu recunoască dacă au mâncat înainte de operații. Unele persoane cu SPW pot avea alimente în stomac înainte de anestezie, de multe ori este necesară verificarea cu introducerea unei sonde gastrice înainte de intubare. Unii bolnavi cu SPW au obiceiul să regurgiteze, ceea ce implică un risc mai mare de aspirație.

- **Hipotonia** - Majoritatea copiilor cu SPW sunt hipotonici, dar care la vârsta de 2-3 ani se ameliorează. În majoritatea cazurilor totuși persistă un tonus muscular mai scăzut în continuare. Acest lucru poate crea dificultăți în eficiența tusei, în curățirea căilor respiratorii după intubație.

- **Ciupirea pielii** - Ciupirea habituală a pielii poate crea probleme majore la bolnavii cu SPW. Acestea pot complica vindecarea locurilor injecțiilor intravenoase și ale plăgilor. Dacă aceste locuri sunt bine acoperite, de obicei sunt lăsate în pace. În funcție de înțelegerea pacientului, pot fi necesare imobilizări sau utilizarea mănușilor groase pentru protejarea plăgilor chirurgicale pe perioada vindecării.

- **Hipotiroidismul** - Întrucât SPW este o afecțiune a hipotalamului, pot apare și alte tulburări hipotalamice. Cu toate că incidența hipotiroidismului în SPW nu este cunoscută, un nivel scăzut al hormonilor tiroidieni poate să apară, datorită lipsei hormonului stimulator tiroidian (TSH) sau a factorului de eliberare tiroidiană (TRF), nu neapărat datorită disfuncției glandei tiroidiene. Dozarea hormonilor tiroidieni poate fi benefică în evaluarea preoperatorie.

- **Acces intravenos dificil** - Accesul intravenos poate fi dificil datorită obezității și a lipsei musculaturii. Trebuie asigurat un acces intravenos corespunzător înainte de orice anestezie.

- **Tulburări de comportament** - Bolnavii cu SPW sunt mai expuși la izbucniri emoționale, comportamente obsesivo-fobice și psihoze. Necesitatea medicației psihotrope, precum și interacțiunea acestuia cu anestezicele, trebuie corect apreciată.

- **Deficiența hormonului de creștere** - Toți bolnavii cu SPW trebuie considerați cu deficit de hormon de creștere. FDA consideră recent, că diagnosticul de SPW este indicație pentru terapia cu hormon de creștere. Deficitul de hormon de creștere nu alterează răspunsul de cortizol la stres, suplimentarea de steroizi nefiind necesară. Bolnavii cu SPW care nu beneficiază de tratament cu hormon de creștere pot avea căi respiratorii mai mici, raportat la dimensiunile corpului lor.

Convalescența după anestezie

Somnolența după anestezie este componenta apnei centrale, care poate să apară. Poate fi necesară urmărirea nocturnă după anestezie.

Cum a mai fost menționat, majoritatea problemelor sunt date de obezitate, de apnea centrală și obstructivă, dar și de musculatura slabă, de aspirația cronică- toate acestea pot avea rol în problemele respiratorii apărute postoperator.

Sumar

Bolnavii cu SPW pot beneficia în siguranță de anestezie. Riscurile sunt legate de starea lor generală dinainte de intervenție. Majoritatea complicațiilor nu apar în timpul anesteziei, care este atent monitorizată, dar pot apare la sedarea slab monitorizată. Numai un medic familiarizat cu pacientul și cu problemele lui specifice poate lua decizii corecte.

PROBLEME RESPIRATORII în Sindromul Prader-Willi

James Loker, M.D. Pediatric Cardiologist

PWSA (USA) Clinical Advisory Board Member

Numeroase articole recente arată că persoanele cu SPW prezintă un risc pentru problemele respiratorii, în principal problema hipoventilației și a apnei centrale, precum și a apnei obstructive, care au fost recent investigate în sindromul Prader-Willi.

Hipoventilația centrală este o tulburare a ratei sau intensității respirației în timpul somnului. Aceasta cauzează probleme ca somnolența din timpul zilei, care, dacă este severă poate duce la hipotensiune în plămâni. Persoanele cu SPW pot prezenta un risc crescut datorită tonusului muscular scăzut, al volumului mic al mușchilor, a obezității excesive și al posibilului control nervos scăzut al respirației. Anumite studii au demonstrat că bolnavii cu SPW au intensitatea și frecvența scăzută ale respirației.

Apnea centrală constă în absența completă a respirației, care survine în timpul somnului. Numeroase studii arată că persoanele cu SPW au un răspuns alterat la substanțele chimice, care în mod normal stimulează respirația. Au fost investigați receptorii din corp și creier, care sunt implicați în respirație. Semnificația clinică a apnei centrale este încă slab investigată.

Este bine cunoscut faptul că apnea obstructivă din somn apare în sindromul Prader-Willi, precum și în alte afecțiuni cu tonus muscular scăzut, ca de ex. sindromul Down. Este prezentă și la 2% din populația normală de copii. Aceasta constă în faptul că bolnavul încearcă să respire în timpul somnului, dar aerul nu intră în plămâni. Obstucția căilor respiratorii poate să apară la orice nivel, de la nas, până la căile respiratorii mici din plămâni. Acești bolnavi prezintă de obicei respirație zgomotoasă, sforăit, asociate cu perioade de liniște, fără mișcări respiratorii. Apnea obstructivă netratată poate duce la complicații grave, inclusiv la moarte.

Alte probleme care pot cauza dificultăți respiratorii la tineri, sunt refluxul cronic gastro-esofagian și aspirația. Cu toate că lipsa vărsăturilor este caracteristică în SPW, prezența refluxului trebuie investigată la copiii cu probleme respiratorii cronice. Persoanele cu apnee obstructivă prezintă deasemenea un risc crescut pentru reflux.

Recent, Academia Americană de Pediatrie a trasat directivele pentru diagnosticul și managementul apneei obstructive din somn. Ei sugerează că toți copiii trebuie investigați, care prezintă sforăit, sau alte semne de obstrucție a căilor respiratorii. Medicul curant poate opta pentru un studiu al somnului în cazul somnolenței excesive, al obezității, sau înainte intervenției chirurgicale. La persoanele cu antecedente pozitive, un studiu al somnului decelează particularitățile respirației, rata bătăilor cardiace, nivelul oxigenului și mișcarea aerului. Dacă testul este pozitiv, evaluări suplimentare pot fi necesare pentru individualizarea tratamentului. Ca tratament primar, protocolul include amigdalectomia și/sau adenoidectomia sau CPAP (Continuous Positive Airway Pressure), unde pacientul poartă o mască nocturnă, care păstrează căile respiratorii deschise.

În mod frecvent apneea centrală și cea obstructivă apar la același pacient. Acest fapt este probabil adevărat la toți pacienții cu SPW care au probleme respiratorii. Ambele forme de apnee pot fi evaluate cu studiul somnului. În concluzie, bolnavii cu SPW prezintă un risc pentru probleme respiratorii, în special apneea obstructivă. Dacă un copil prezintă semnele apneei obstructive, un studiu al somnului trebuie efectuat. Rolul apneei centrale în SPW este încă în studiu.

Mulțumiri speciale pentru contribuția adusă la acest articol, datorăm:

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

Sindromul Prader-Willi: CONSIDERENTE CLINICE PENTRU CHIRURGUL ORTOPED

Martin J. Herman. Departamentul pentru ortopedie chirurgicală, Spitalul de copii St.Christopher, Erie Avenue@Front Sreet, Philadelphia, PA 19134 USA. Tel: (215) 427-3422; Fax: (215)427-8782

Introducere: Sindromul Prader-Willi (SPW) este o disfuncție a cromosomului 15 caracterizată prin hipotonie, hipogonadism, hiperfagie și obezitate. În literatura de ortopedie sunt descrise manifestări musculo-scheletale, incluzând scolioza, displazia de șold, anormalitățile aliniamentului membrelor inferioare. Alte manifestări clinice complică tratamentul ortopedic în SPW. Osteopenia, disfuncțiile psihice, sensibilitatea diminuată la durere sunt descrise în SPW, dar nu sunt discutate în literatura ortopedică. Autorii prezintă un studiu clinic retrospectiv de 8 ani, incluzând 31 de pacienți cu SPW pentru a arăta considerentele clinice, care influențează tratamentul ortopedic la acești pacienți.

Metode: Au fost examinați 31 pacienți instituționalizați prezentând SPW. Au fost înregistrate datele demografice, testele genetice, diagnosticul musculo-scheletal, diagnosticul psihiatric și comportamentul clinic. Examinările radiologice de rutină au fost de asemenea efectuate.

Rezultate: Au fost studiați 22 bărbați și 9 femei cu vârsta medie de 22 ani (între 8 și 39 ani). Anormalitatea cromosomului 15Q a fost confirmată la 18 pacienți. Scolioza a fost clinic decelată la 24 din 31 pacienți, iar confirmat radiologic la 14 din acești 24 de pacienți (45% cu scolioză) cu o curbură primară medie de 31 grade. Trei au fost corecțai și 2 au suferit fuziune spinală. Radiografiile au mai evidențiat lordoză cervicală crescută la 16 pacienți, nedescrise anterior. Radiografia de șold la 26 pacienți a relevat displazie la 2 bolnavi (13%).

19 pacienți au suferit în totalitate 58 fracturi, dintre care 6 pacienți cu fracturi multiple (între 2-6). Densitometria s-a efectuat la 14 pacienți, dintre care 8 au avut osteopenie, iar 4 osteoporoză, bazată pe Z-score lombar. 26 pacienți au avut diagnostice psihiatrice, cum ar fi tulburări de control a agresivității (7), tulburări de personalitate organice (6), disfuncții provocatoare (5), distimii (4), depresie (3), ADHD (2) și OCD (2). Nouă pacienți au prezentat comportament de automutilare. Șase pacienți au suferit intervenții ortopedice, cu o singură complicație majoră (infecție rahidiană). Tratamentul fracturilor a fost asociat cu frecvente complicații minore.

Discuții: Osteopenia, tulburările de comportament, diminuarea sensibilității la durere sunt aspecte în SPW care pot complica toate fazele tratamentului ortopedic, non-chirurgical și chirurgical la acești pacienți. Medicul ortoped curant trebuie să planifice cu grijă și să acționeze cu precauție la tratarea copiilor și adulților cu SPW.

(Abstract de la conferința științifică PWSA (USA) 2003 din Orlando, FL)

Oricine este interesat în donarea de țesut cerebral în scop de cercetare este rugat să contacteze: Netherlands Brain Bank, Netherlands Institute for Neuroscience, Meibergdreef 47, 1105 BA, Amsterdam, The Netherlands; telephone +31-20-5665499, secretariaatnhb@nin.knaw.nl, 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
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 ^{USA}
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	info@pwsausa.org
web	www.pwsausa.org