



INTERNATIONAL
PRADER-WILLI SYNDROME
ORGANISATION

Prader Willi szindróma Orvosi figyelmeztető

Összeállították:
Prader Willi szindróma
szakértői



PRADER WILLI SZINDRÓMA

A Prader Willi szindróma (PWS) egy komplex neurokomportmentális genetikai diszfunkció, ami a 15 kromoszóma elváltozásából következik.

Egyenlő arányban fordul elő nőknél és férfiaknál minden fajnál. Előfordulási aránya 1:12000-től 1:15000-ig.

Újszülöttkori előfordulási aránya nem ismert.

A PWS jellemző módon csökkent izomtónust, alacsony növést, (növekedési hormon kezelés hiányában), kognitív hiányosságokat, hiányos sexuális fejlődést, viselkedési zavarokat, állandó éhségérzetet okoz, amely egy alacsony kalória fogyasztású anyagcserével kapcsolódva túltápláláshoz vezethet, ami veszélyezteti az életet.

Születéskor az újszülöttek kisebb a súlya mint a normális, hipotóniás, nehezen szopik a gyenge izomzat miatt („normális fejlődés hiányossága”).

A második stádiumban („túlzott fejlődés”), ami 2-3 éves korban kezdődik, megjelenik a nagy étvágy, a súly ellenőrzésének nehézsége, motoros fejlődés késése és viselkedési zavarok.

Más, problémát jelentő tényezők a következők lehetnek: negatív válasz bizonyos gyógyszerekre, nagy fájdalomtűrés, emésztési zavarok, légzési zavarok, hányás hiánya és instabil hőmérséklet.

Súlyos orvosi komplikációk igen hamar megjelenhetnek a PSW-s betegeknél.

Prader Willi szindróma Orvosi figyelemzető

Összeállították:
Prader Willi szindróma
szakértői

ORVOSI FIGYELMEZTETŐ	6
Fontos szempontok a sürgősségi és rutin kezelés tekintetében	
Az alváshoz társuló légzési zavarok tanulmányozására irányuló tanácsok	9
Heveny emésztési zavarok veszélyeztethetik az életet.	13
Orvosi figyelmeztetés: Gyomorproblémák súlyos betegségek jelei lehetnek	14
Altatás és a Prader Willi szindróma.	16
Légzési problémák a Prader Willi szindrómában	19
Prader Willi szindróma: Sebészeti ortopédiát érintő klinikai problémák	21

ORVOSI FIGYELMEZTETÉS

Fontos szempontok a sürgősségi és rutin kezelés tekintetében

Az orvosok és az egészségügyi személyzet pontosabb információkért vagy szakemberrel való kapcsolatba lépésért megkeresheti a PWSA-t (USA).

Altatás, gyógyszerreakciók

A PWS-s betegek különleges reakciókat produkálhatnak egyes gyógyszerek és altatószerek normális adagjai esetében is. Különleges figyelemmel kell alkalmazni a nyugtatószereket, mert hosszadalmas és túlzott reakciókat írtak le.

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

Ellenreakciók bizonyos gyógyszerekre

A PWS-s betegek különleges reakciókat produkálhatnak bizonyos gyógyszerek standard adagjai esetében. Különleges figyelmet kell fordítani nyugtatók adagolásakor: hosszadalmas és túlzott válaszokat írtak le. Vízvisszatartás (vízmérgezés) alakult ki vízhajtó gyógyszerek használatakor (IDE SOROLHATÓK BIZONYOS NEUROTROP GYÓGYSZEREK), valamint túlzott folyadékfogyasztás esetén.

Vízmérgezés - http://www.pwsausa.org/support/water_intoxication_alert.htm

Magas fájdalomküszöb

A fájdalomérzés hiánya súlyos egészségkárosodást okozhat. A PWS-s betegek esetleg nem éreznek fájdalmat súlyos fertőzés esetén, vagy nehézségbe ütközik ennek lokalizációja. A szülők vagy gondozók beszámolója a beteg állapotának vagy viselkedésének megváltozásáról felhívja a figyelmet egy esetleges betegségeire.

Légzési zavarok

A PSW-s betegek magas rizikó faktorral rendelkeznek légzési problémák tekintetében, FŐLEG FERTŐZÉSEK ESETÉN. Az

alacsony izomtónus, a gyenge mellkasi izomzat, az alvási apnoe súlyosbító tényezők. Ha valaki nagyon horkol, kortól függetlenül, ki kell vizsgálni alvási obstruktív apnoe tekintetében.

Alváshoz kapcsolódó légzési zavarok felmérése PWS-s betegekknél - <http://www.pwsausa.org/syndrome/RecEvalSleepApnea.htm>

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

Hányás hiánya

PWS-s betegek nagyon ritkán hányanak. A hánytatószer hatástalanok lehetnek, és az adag emelése mérgezéshez vezethet. Ezt figyelembe kell venni azon tények ismeretében, hogy a betegek hiperfágiások, nyers, romlott vagy egészségtelen élelem fogyasztására hajlamosak. A hányás megjelenése életet veszélyeztető súlyos betegség jele lehet.

Súlyos emésztőrendszeri betegségek

A puffadás, fájdalom, és / vagy hányás, súlyos fertőzőes vagy szövetszéteséses gyomorbetegség jele lehet, ami veszélyezteti az életet, ami gyakrabban jelenik meg PWS-s betegekknél mint az egészséges lakoságnál-helyi fájdalomérzés helyett egy általános rossz állapot jelentkezik. Ezek a jelek fokozott megfigyelést igényelnek. Szükséges lehet röntgenfelvételek, endoszkópia, biopszia elvégzése a pontos kórisméhez, egy esetleges sürgőségi beavatkozás miatt.

Emésztési orvosi figyelmeztetés- http://www.pwsausa.org/syndrome/medical_alert_Stomach.htm

Egy másik probléma a gyomorparézis, a gyomor gyengesége. Ez egy gyakori jelenség a PWS-s betegekknél amely veszélyeztetheti az életüket. Egy PWS-s gyerek, amely gasztrparézisben szenved, kórházi kezelést igényel. Élelem bevitel gasztrparézis esetén nagyon súlyos lehet. Bővebb információ: <http://www.gicare.com/pated/ecdgs45.htm>

A test hőszabályozásána zavarai

Idiopatikus hiper-és hipotermiákat írtak le. Hipertermia jelentkezhet enyhe betegségeknel vagy olyan elváltozásoknál amelyek altatást igényelnek. A láz hiányozhat súlyos fertőzés dacára.

Bőrelváltozások, horzsolások

Nyílt sebek jelenhetnek meg a bőr csipegetése következtében. A PWS-s betegek horzsolásokra hajlamosak. Ezen elváltozások fizikai bántalmazás gyanúját kelthetik.

Hiperfágia (túlzott étvágy)

A kielégithetetlen étvágy olyan súlygyarapodáshoz vezethet, amely veszélyeztetheti az életet, ami megjelenhet csökkentett kalóriájú étrend esetén is. A PWS-s betegek állandó felügyeletet igényelnek, minden körülmények között, amikor élelemhez hozzájuthatnak. A normális súlyt csak az étrend szigorú felügyeletével lehet megtartani.

Sebészeti és ortopédiai szempontok

Az altatást és intubációt igénylő sebészeti beavatkozások (pl.: mandula műtét) gyakorisága szükségessé teszi az orvosi csapat figyelmeztetését a komplikációk tekintetében. Ide tartoznak a légutak gége, tüdő megsértése, a légutak beszűkült volta miatt, a gége és légcső alulfejlettsége, a hipotónia, az ödéma és a gerincferdülés.

Az izom és csont elváltozások mint a szkoliózis, csipődiszplázia, törések és az alsó végtagok egyenlőtlensége az ortopédiával foglalkozó fejezetben vannak leírva. Más klinikai elváltozások is komplikálhatják PWS eseten az ortopédiai beavatkozások normális menetét.

Prader Willi szindróma: ortopédiai sebészet klinikai vonatkozásai
- <http://www.pwsausa.org/syndrome/Orthopedic.htm>

TANÁCSOK LÉGZÉSI ZAVAROK ÉRTÉKELÉSÉRE - amelyek Prader Willi szindróma légzéscsavaraihoz kapcsolódnak

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

Régóta ismertek a PWS-es betegek alvási problémái és az alváshoz kapcsolódó légzési zavarok. Gyakran alvási apnoe-ként voltak diagnosztizálva (obstruktív, centrális vagy vegyes) vagy hipoxiával járó hipoventillációként értékelték. Gyakoriak az alvás struktúrájának a zavarai is (késői elalvás, gyakori ébredések, elalvás utáni álmatlanság). Régóta ismertek az alvás alatti mérsékelt légzéscsavarok PWS-es betegeknél, de egy idő óta közismert, hogy egyes betegeknél váratlanul súlyos obstruktív légzéscsavar jelentkezik.

Az alvás alatti légzéscsavar rizikófaktorai: fiatal kor, súlyos hipotónia, beszűkült légutak, kóros túlsúly, légzési problémák a kórelőzményben, melyek orvosi beavatkozást igényeltek, mint légzési elégtelenség, légutak reakciós zavarai, hipoxiával járó hipoventilláció. Néhány növekedési hormonnal kezelt betegnél bekövetkező fatális eset után e hormonkezelést az orvosok rizikófaktoraként értékelik.

Lehetséges (de nem konfirmált), hogy a GH (növekedési hormon) megnöveli a légutak nyirok szöveteit, ezáltal súlyosbítván a hipoventillációt vagy az alvás alatti obstruktív zavarokat. Nincs pontos adat, ami határozottan bizonyítaná a légzési zavarok súlyosbodását GH kezelés alatt. Ezen tényezőt figyelembe kell venni, valamint mindazon információkat, amelyek a PWS-es betegek légzéscsavarairól ismeretesek az alvás alatt.

A Clinical Advisory Board of the PWSA (USA) a következő javaslatokat teszi:

1. **Az alvás tanulmányozása vagy a polisomnogramm:** tartalmazza az oxigén és széndioxid telítettség szintjét a hipoventilláció értékelésére, felső légutak elzáródását, alvás alatti obstruktív apnoét, centrális apnoét. Ezen értékelések szükségesek minden PWS-es betegnél.

2. 1. Alvás tanulmányozásakor fontos rizikófaktorok:

- Nagyfokú túlsúly - az ideális testsúlyt (IBW) 200%-al túllépi
- Idült légzési betegségek vagy heveny légzési betegség a kórelőzményben (asthma)
- Horkolás, alvási apnoe vagy gyakori ébredések a kórelőzményben
- Nappali álmoság a kórelőzményben (főleg ha időben súlyosbodik)
- Sebészeti beavatkozások előtt (mandula műtét, polip eltávolítása)
- Nyugtatók alkalmazása előtt, melyet fogászati beavatkozások követnek
- Növekedési hormon kezelés megkezdése előtt

Az alvás további tanulmányozása szükséges amennyiben egy betegre a felsorolt rizikófaktorok valamelyike jellemző, főleg ha gyorsan gyarapszik a súlya, vagy fizikai tűrőképessége csökken.

Ha egy beteg GH kezelés alatt van, nem szükséges ennek megszakítása az alvás tanulmányozása előtt, hacsak nem jelentkeznek súlyos légzési zavarok.

Bármely rendellenességet, amelyet az alvás tanulmányozása kapcsán észlelhettünk, beszéljük meg a kezelő orvossal, illetve a tüdőgyógyász szakorvossal, a megfelelő kezelés illetve menedzsment meghatározására.

A kalóriaszegény étrend betartásához, súlycsökkenés céljából a következőkre kell figyelni:

- Oxigén pótlás
- Folyamatos pozitív nyomás a légutakban (CPAP) vagy BiPAP
- Az oxigént mértékkel kell használni, mivel egyes esetekben a hipoxia az egyetlen légzési serkentő lehet. Ebben az esetben az oxigén súlyosbíthatja az éjszakai légzészavart
- A CPAP és BiPAP elfogadásához szükséges lehet a magatartás módosítása, ilyen jellegű nevelés
- A magatartást módosító gyógyszerek összhangban kell legyenek az általános kezelési sémával

Ha az alvást tanulmányozó vizsgálatok eredményei nem megfelelőek gyereknél vagy kövér felnőttnél (IBW > 200%), a túlsúlyt étrenddel és testedzéssel kell javítani. Ezen módszerek javasoltak a súlycsökkentő sebészeti beavatkozások helyett. Súlycsökkentő technikák elérhetőek a PWS-re szakosodott központokban és klinikákon, vagy a szülők és betegek segítségére létrejött szervezeteknél. Az étrend és testedzés betartásához gyakran szükség van a viselkedési zavarok megoldására szakosodott személyek segítségére PWS-es betegeknél.

Légutakat érintő sebészeti beavatkozások esetén a sebésznek és altatórvosnak pontos ismeretei kell legyenek a műtét előtti és utáni jellegzetes problémák megoldásában PWS-es betegeknél. („Anesthesia and PWS” – „Medical News”: Dr. Loker és Dr. Rosenfeld a Gathered View-ben, vol. 26, nov-dec 2001, vagy www.pwsausa.org).

A traheosztómia (gégemetszés) különleges problémákat okozhat a PWS-s betegeknél, ezért a lehetőségek függvényében kerülendő, csak extrém esetekben végezzük el. A gégemetszés nem garantált kórosan kövér betegeknél, mert a fő probléma nem az elzáródás, hanem a hipoventilláció. Az önbántalmazás igen

gyakori PWS-s betegeknél, a gégemetszés helyén.

Jelen pillanatban nincs ismeretünk a növekedési hormonnal való kezelés és a lézési zavarok közötti összefüggésről PWS-ben. A növekedési hormon jótékony hatással volt a legtöbb beteg esetében, beleértve a légzőrendszert is. Figyelembe kell venni a rizikó / haszon arányt GH kezelés esetén alvási zavarban szenvedő betegek esetében. **A családnak és kezelőorvosnak rendelkezésére kell álljon egy alvásvizsgálat, amit 6-8 héttel a hormonkezelés előtt kell elvégezni.**

Egy év növekedési hormonkezelés után az alvásvizsgálatot meg kell ismételni.

HEVENY GYOMOR ÉS BÉLRENDSZERI BETEGSÉGEK VESZÉLYEZTETHETIK AZ ÉLETET

Janalee Heinemann - Végrehajtó Igazgató, PWSA (USA)

Nemrég felhívott egy orvos elmesélvén, hogy egy anyuka egy cikkel jött a sürgősségi ügyeletre az Orvosi Figyelmeztetőből. Továbbá elmondta, hogy, ha az illető anyuka nem erősködött volna, hogy olvassuk el a cikket és az önök web sitejét, a gyermeke már nem élne. Egy 15 éves sovány gyermekről van szó, akinél egy túl bőséges étkezés után hasi fájdalmak és hanyás jelentkezett. Az orvos egyszerű gyomorhurutként kezelte volna néhány napig. A figyelmeztetőnek köszönhetően, a gyermeket figyelmesen kivizsgálták. Egy óriási sérvkaput találtak, amelyen a lép, a gyomor és a patkóbél a mellkasba csúszott. Műtét után, most e PWS-s kislány jól van, lábadozik.

Sajnos nem minden szülő viszi magával cikkeinket, és nem minden orvos veszi őket figyelembe. Egy másik esetben egy sovány fiatalember, szintén táplálkozási túlkapás után került kórházba. Az ügyeleten nem vették eléggé komolyan a tüneteket. Mire telefonon felvették a kapcsolatot a mi szakembereinkkel és feltárási műtétet végeztek, értékes 14-15 óra telt el.

Ennek a fiatalembernek nagyon jó volt az állapota ezen epizód előtt. Kezdetben, egy étkezési túlkapás után, gyomor fájdalomra, hányásra panaszkodott. Tanulmányozni lehet Dr. Rob Wharton 1998-ben írt cikkét a The Gathered View-ben. Dr Wharton egy „**heveny idiopátiás gyomortágulást**” írt le. Ebben a betegségben a gyomorszövet egy része elhal, mint a szívizom infarktusz esetén. Hirtelen alakul ki, veszélyezteti a beteg életét, és azonnali sebészeti beavatkozást igényel. Sok személlyel beszélünk meg az esetet, beleértve Dr. Ann Scheimant, a gyomor-bélrendszerrel foglalkozó szakemberünket, a morfológust, stb.

Véleményünk szerint, ha egy PWS-s beteg gyomorra hirtelen

kitágul túlzott élelembevétel miatt (nagyobb a veszély sovány egyéneknél), és nincs normális teltségérzete, illetve magas a fájdalomküszöbe, a gyomortágulás oly nagy méretű lehet, hogy a vérerek nem tudnak ellenállni és elhalnak. (a gyomor kezd feketedni és elhalni).

A túlzott élelembevétel másik veszélye a gyomor-bél perforáció. Az ultrahangos vizsgálat szükséges egy esetleges epeköbetegség illetve hasnyálmirigy gyulladás kizárására. A hasnyálmirigy gyulladás kimutatható még hasi CT vizsgálattal, illetve enzimek meghatározásával a vérből.

ORVOSI FIGYELMEZTETŐ: Emésztési zavarok súlyos betegségekre hívhatják fel a figyelmet.

Először közölte a „The Gathered View” 1998, március-április

Nemrég figyeltünk fel és közöltünk egy olyan orvosi megfigyelést, amire a PWS-betegek szüleinek , illetve gondozóinak figyelmét fel kell hívni.Ez az állapot nem jellemző a Prader-Willi szindrómára, de sokkal gyakrabban jelentkezik, mint az egészséges embereknél. Fontos felismerni ezen állapotot, ugyanis a kórisme és a kezelés késése súlyos egészségi problémákat okozhat.Idejében kórismézve, ez az állapot sikeresen kezelhető.

Ezen állapotot nevezzük **a gyomor heveny idiopátiás tágulásának**. Gyakoribb 20-30 éves korban. Oka ismeretlen.

A betegség első jelei:enyhe kellemetlen hasi érzés, fájdalom, teltségérzés, hányás.Megjelenhet puffadás, a gyomor kitágulása. Enyhe hőemelkedés is lehet ebben a fázisban. Gyakran az illető betegnek látszik és úgy is érzi magát.

Azon személyek akiknél az alábbi jelek észlelhetők, azonnali odafigyelést és orvosi ellátást igényelnek.

- hasi fájdalom
- teltségérzés, puffadás
- hányinger, hányás

Egy egyszerű röntgenfelvétel vagy hasi CT elvégezendő, a puffadás okának kiderítésére. Hasi fájdalom és puffadás esetén ajánlott hasi ultrahang vizsgálat esetleges gyulladásos folyamat felderítésére. Hogyha a röntgenvizsgálat elváltozást mutat és a betegnek rossz az általános állapota, a sebészi beavatkozás indokolt lehet, gyulladás vagy hasfali elhalás lehetősége miatt. Súlyos gyomortágulás és gyomorfal elhalás esetén, a kezelés megfelelő nagyságú szöveteltávolítás sebészi úton.

** 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.*

ALTATÁS és a Prader Willi szindróma

James Loker, MD, Laurence Rosenfield, MD

Issues Affecting Prader Willi Syndrome and Anesthesia

A Prader Willi szindrómában szenvedő betegeknek különleges egészségi problémáik lehetnek altatás alkalmával.

- **Kövértség** - A kövér betegek hajlamosabbak obstruktív apnoea, légzési elégtelenségre, és cukorbetegsége. Ezen tényeket figyelembe kell venni az altatás előkészítésénél. A betegeknek kóros lehet a vér oxigén és széndioxid szintje, ami módosítja az altatószerek hatását, az oxigén adagolását is. Az esetleges magas tüdőnyomás, jobb szívfélelégtelenség, ödémák, szükségessé teszik a szívorvos és tüdőgyógyász konzultációját műtét előtt. Az EKG fontos információkat nyújt jobb szívfélnagyobbzás, tüdőartéria vérnyomás emelkedés esetén. Gyakran a kövér PWS-s betegeknél a túlsúly elfedi az ödémákat. E felmérés után lehet vízajtókat használni műtét előtt és után. A légutak átjárhatósága különleges problémákat okozhat altatószerek alkalmazása esetében.

- **Magas fájdalom küszöb** - A PWS-s betegek fájdalomra való reagálása különbözik az egészséges egyénétől. Ez a tény hasznos lehet műtét után, de elfedhet bizonyos problémákat. A fájdalom a szervezet vészjelzője a problémákra. Ha műtét után jelentősebb fájdalom jelentkezik, meg kell keresni az okát, jelzi az orvosoknak, hogy valami nincs rendben. Monitorizálni kell más, esetleges, rejtettebb tüneteket is.

- **Testhőmérséklet változékonysága** - hőszabályozás rendellenességei. A testhőmérsékletet a hipotalamus szabályozza. PWS setén, a hipotalamus elváltozásai miatt a beteg hőmérséklete túl magas, vagy túl alacsony lehet. A szülőktől illetve gondozóktól kapott információk az illető beteg hőmérsékletének szokásos változásairól igen fontosak lehetnek. Habár a PWS-s betegek nem hajlamosak malignus hipertermiára (igen magas láz), a depolarizáló izomellazítókat kerülni kell (pl: szukcinilkolin), ha nem feltétlenül szükségesek.

- **Vastag nyál** - PWS-s betegeknél a vastag nyáleválasztás közös probléma, ami zavarhatja a légutak átjárhatóságát, főleg nyugtatószerek alkalmazása vagy intubálás esetén, (főleg az intubációs cső eltávolításakor). A vastag nyál fogszuvasodásra hajlamosít, aztán a fogak elvesztésére. A szájhygiénát ellenőrizni kell intubálás előtt.

- **Hiperfágia** - túlzott evési kényszer (azon szokás, hogy folyamatosan ételt keressen) – Altatás előtt nagyon fontos, hogy a gyomor üres legyen. Ez csökkenti a veszélyt, hogy a gyomortartalom a tüdőbe kerüljön. A PWS-s betegek étvágya igen nagy lévén, sokszor nem vallják be, hogy műtét előtt étkeztek.

Egyes PWS-s betegek gyomrában élelmiszer lehet műtét előtt, sokszor szükséges gyomorszonda bevezetése a gyomortartalom kiürítésére. Sok PWS-s beteg hajlamos a regurgitációra (böfögés), ami szintén növeli az aspiráció veszélyét.

- **Hipotónia** - izomtónus csökkenés- A legtöbb PWS-s gyermeknek alacsony az izomtónusa, ami enyhén javul 2-3 éves korban. Legtöbb esetben azonban fennmarad egy normálisnál alacsonyabb izomtónus. Ez nehézséget okozhat a köhögés hatékonyságában, a légutak tisztulásában intubáció után.

- **A bőr csipegetése** - Komoly problémákat okozhat PWS-s betegeknek azon szokása, hogy csipegetik bőrüket. Így nehezen gyógyulnak az intravénás injekciók helyei, a sebek általában. Ha ezen helyeket gondosan elfedjük, általában megvédhetjük az önbántalmazástól. A beteg megértésének függvényében, szükség lehet immobilizálásra (lekötésre), vastag kesztyűk alkalmazására a műtéti sebek védelme érdekében a gyógyulásig.

- **Pajzsmirigy elégtelenség** - Mivel a PWS a hipotalamus megbetegedése, egyéb elváltozásokat is észlelhetünk, melyek szintén a hipotalamushoz kötöttek. Habár a pajzsmirigy elégtelenség előfordulási aránya PWS-ban nem ismert, előfordulhat, nem feltétlenül a pajzsmirigy betegsége miatt, hanem a pajzsmirigy stimuláló hormon

(TSH), illetve a pajzsmirigy felszabadítási faktor (TRF) hiánya miatt. Hormonszint meghatározás hasznos lehet műtét előtt.

- **Nehézkes vénás behatolás** - Nehézséget okozhat a vénás punkció a kövérség és az izomzat hiánya miatt. Kényelmes vénás elérést kell biztosítani minden altatás előtt.

- **Viselkedési zavarok** - A PWS-s betegek hajlamosabbak emocionális kitörésekre, obszesszív-fóbiás megnyilvánulásokra, pszichózisokra. A pszihotróp gyógyszerek alkalmazását, ezek interakcióját az altatószerekkel, helyesen kel megítélni.

- **A növekedési hormon hiánya** - Minden PWS-s beteget növekedési hormon hiányosnak kell tekinteni. A FDA újabban növekedési hormon adagolásának indikációjaként tekinti a PWS kórisméjének felállítását. A növekedési hormon hiánya nem módosítja a stresszre történő kortizol reakciót, szteroid adagolása tehát indokot. Azon PWS-s betegeknek, akik nincsenek növekedési hormon kezelés alatt, szűkebbek a légútjaik a testük méreteihez képest.

Altatás utáni lábadozás

Az altatás utáni álmoság a centrális apnoe következménye lehet, ami szintén nem ritka jelenség. Szükséges lehet az éjszakai megfigyelés altatás után.

Ahogy már jeleztük, az altatás utáni légzési zavarok fő okai a túlsúly, az obstruktív és központi apnoe, a gyenge izomzat, az aspiráció.

Összefoglalás

A PWS-s betegek biztonságosan altathatók. A rizikót a műtét előtti állapotuk határozza meg. A legtöbb szövődmény nem az altatás alatt jelenik meg, amit figyelmesen monitorizálnak, hanem az utána következő, gyengébben felügyelt nyugtatási periódusban. Csak a beteget jól ismerő és a specifikus problémáival tisztában levő orvos hozhat megfelelő döntéseket.

LÉGZÉSI PROBLÉMÁK Prader willi szindrómában

James Loker, M.D. Pediatric Cardiologist

PWSA (USA) Clinical Advisory Board Member

Sok új közlemény mutat rá arra, hogy a PWS-s betegek hajlamosak légúti zavarokra, főleg hipoventillációra, központi apnoera, valamint obstruktív apnoera. Mindezeket az utóbbi időben tanulmányozták alaposabban Prader Willi szindrómában szenvedő betegeknél.

A központi hipoventilláció az alvás alatti légzés erősségének és frekvenciájának a csökkenése. Ennek következménye lehet a nappali álmosság, amely, ha súlyos, a tüdőnyomás csökkenését okozhatja. A PWS-s betegek hajlamoságát növeli az alacsony izomtónus, az izomzat mennyiségi hiánya, a kóros túlsúly, a légzőközpont esetleges sérülése. Egyes tanulmányok bizonyították, hogy a PWS-s betegek légzési frekvenciája és intenzitása alacsony.

A központi apnoe azt jelenti, hogy a légzés teljesen leáll alvás alatt. Több tanulmány bizonyította, hogy a PWS-s egyének kórosan reagálnak bizonyos légzést serkentő szerekre. Tanulmányozták a testben és az agyban lévő receptorokat, melyeknek szerepük van a légzésben. A központi apnoe jelentőségét még nem tanulmányozták behatóan.

Ismert tény, hogy az alvás alatti obstruktív apnoe gyakori Prader Willi szindrómában, valamint más alacsony izomtónussal járó betegségekből, mint például a Down kórban. Jelen van az egészséges gyermekek 2%-nál is. Abban nyilvánul meg, hogy a beteg próbál lélegezni, de a levegő nem jut be a tüdőbe. A légutak elzáródása bármely szinten megjelenhet, az orrtól a tüdőben lévő kis légutakig. Ezek a betegek általában hangosan lélegeznek, horkolnak, amit aztán teljes csend követ, légzési mozgások nélkül. Az elzáródásos apnoenak súlyos következményei lehetnek kezelés hiányában, halálhoz is vezethet.

Fiataloknál a légzési nehézségek okozója lehet még a krónikus gyomor-nyelöcső regurgitáció valamint az aspiráció. Habár a

hányás hiánya jellemző a PWS-ban, idült légzési problémákkal küszködő betegeket ki kell vizsgálni ebből a szempontból is. Az obstruktív apnoeaban szenvedő betegek is gyakran szenvednek reflux betegségben.

Nemrég az Amerikai Gyermekgyógyászati Akadémia irányelveket tűzött ki az alvás alatti apnoe kórisméjére és menedzsmentjére. Azt ajánlják, hogy minden horkoló vagy más obstruktív légzési rendellenességet mutató gyereket ki kell vizsgálni. A kezelőorvos kérhet alvásvizsgálatot túlzott álmoság, aluszékonyság, túlsúly esetén, vagy műtéti beavatkozás előtt. Terhelt kórelőzménnyel rendelkező egyéneknél az alvásvizsgálat információkat nyújt a légzés minőségéről, a szívritmusról, az oxigénszintről valamint a levegő mozgásáról. Ha a vizsgálat pozitív eredményt mutat, további vizsgálatok lehetnek szükségesek a megfelelő kezelés beállításához. Elsődleges kezelésként a protokoll a mandullák eltávolítását, és/vagy polipműtétet, vagy CPAP (Continuous Positive Airway Pressure) alkalmazását ajánlja, ami egy éjszakai maszk alkalmazását jelenti, a légutak átjárhatóságát fenntartandó.

Gyakran a központi apnoe és az obstruktív apnoe egyazon betegnél jelentkezik. E tény érvényes valószínűleg minden légzési problémával küszködő PWS-ban szenvedő betegre. Az apnoe mindkét formája felmérhető az alvásvizsgálattal. A következtetés az, hogy a PWS rizikófaktor a légzési problémákra, főleg az obstruktív apnoera. Ha egy gyermek obstruktív apnoe jeleit mutatja, az alvásvizsgálatot ajánlatos elvégezni. A központi apnoe szerepét PWS-ban még tanulmányozzák.

Külön köszönettel tartozunk e tanulmány megírásáért:

- 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

PRADER WILLI SZINDRÓMA: KLINIKAI SZEMPONTOK AZ ORTOPÉD SZAKORVOS SZÁMÁRA

Martin J. Herman. Ortopédiai sebészeti szakosztály, St. Chrisppher Gyermekkórház, Erie Avenue@Front Street, Philadelphia, PA 19134 USA. Tel: (215)427-3422, Fax: (215)427-8782

Bevezetés: A Prader Willi szindróma (PWS) a 15 kromoszóma hibás működéséből adódik, jellemzője a csökkent izomtónus, hipogonadizmus, túlzott étvágy (hiperfágia) és túlsúly (obezitás). Izom és csontelváltozásokat írnak le az ortopédiai szakirodalomban: gerincferdülés, csípő diszplázia, alsó végtagok egyenlőtlensége. Más klinikai elváltozások komplikálják az ortopédiai beavatkozásokat PWS-ban. Az oszteopénia, pszichés elváltozások, magas fájdalomküszöb, közismert a PWS-ban de az ortopédiai irodalom nem foglalkozik vele. A szerzők egy 8 évre szóló retrospektív tanulmányt mutatnak be, amelyet 31 PWS-s beteg végzett, hogy bemutassák azon klinikai szempontokat, amelyek befolyásolják a PWS-ban szenvedő betegek ortopédiai kezelését.

Módszerek: 31 PWS-ban szenvedő, insztitucionalizált beteget vizsgáltak meg. Feljegyezték a demográfiai adatokat, a genetikai tesztek eredményeit, izom-csont diagnózist, pszichiátriai diagnózist, valamint a klinikai magatartást. A rutin radiológiai vizsgálatokat szintén elvégezték.

Eredmények: 22 férfit és 9 nőt vizsgáltak, a középkor 22 év volt (8 és 39 év között). A 15-s kromoszóma elváltozását 18 betegnél mutatták ki. A 31 betegből 24-nél mutattak ki klinikailag gerincferdülést. Ezen 24 beteg közül 14-nél (45%) radiológiailag 31 foknál nagyobb elsődleges elhajlást mutattak ki. Háromat kijavítottak, 2 pedig gerincfúziót szenvedett. A radiológia még kimutatott kóros nyaki lordózist 16 betegnél, amiről addig nem

tudtak. 26 betegnél elvégzett csípőfelvétel diszpláziát mutatott ki 2 betegnél (13 %).

19 beteg szenvedett csonttörést, összesen 58-at. Ebből 6 beteg többszörös törést (2 és 6 között). Osteodensitometriát 14 betegnél végeztek el. Közülük 8-nak oszteopéniája, 4-nek oszteoporózisa volt, amit a lombáris Z-score alapján állapítottak meg. 26 betegnek volt pszichiátriai diagnózisa, mint például: az agresszivitás kontrolljának zavara (7), szervi egyéniségzavar (6), provokáló viselkedési zavar (5), disztímia (4), depresszió (3), ADHD (2) és OCD (2). Kilenc beteg öncsonkítási viselkedési zavart mutatott. Hat beteg esett át ortopédiai műtéten, egyetlen súlyos komplikáció adódott (gerincvelő fertőzés). A törések kezelésekor több kis jelentőségű szövődmény adódott.

Megbeszélés: A csonttritkulás, a viselkedési zavarok, a magas fájdalomküszöb azok a tényezők amelyek komplikálhatják a PWS-ban szenvedő betegek ortopédiai kezelését, legyen az sebészeti beavatkozás vagy paliatív kezelés. Az ortopéd szakorvos figyelmesen kell előkészítse és nagy elővigyázattal kezelje a PWS-s gyerekeket és felnőtteket.

(Kivonatok a 2003-ban Orlando,Fl-ban tartott PWSA (USA) tudományos konferenciáról)

Bárkit érdekel agyszövet adományozás kutatási célra, kérjük vegye fel a kapcsolatot: Netherlands Brain Bank, Netherlands Institute for Neuroscience, Meibergdreef 47, 1105 BA, Amsterdam, The Netherlands, telephone+31-20-5665499, secretariaatnbb@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
web: www.ipwso.org

Ez a kézikönyv azzal a feltétellel nyomtatható újra
teljes egészében hogy megjegyezzük:
Újranyomatva az alábbiak alapján:

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