



Endo-ERN



European
Reference
Network
for rare or low prevalence
complex diseases
Network
Endocrine Conditions
(Endo-ERN)

Експертен център по редки ендокринни болести
УМБАЛ "Св. Марина" ЕАД, Варна
Expert Center of Rare Endocrine Diseases
УМНАТ "Sv. Marina" - Varna

Материалите са изготвени с любезното съдействие на IPWSO (www.ipwso.org)

ВЪПРОСИ И ОТГОВОРИ ЗА СИНДРОМА НА ПРАДЕР-ВИЛИ

В: Какво представлява синдромът на Прадер-Вили (СПВ)?

О: СПВ е комплексно генетично нарушение, което обикновено води до понижен мускулен тонус, нисък ръст, непълно полово развитие, проблеми в познавателните способности и хронично чувство на глад, което може да доведе до преяждане и животозастрашаващо затлъстяване.

В: Наследствен ли е СПВ?

О: В повечето случаи СПВ се приема за спонтанна генетична грешка, която се появява по неизвестни причини по време на зачеването или непосредствено преди това. В много малък процент от случаите (2% или по-малко), генетичната мутация, която не е засегнала родителя, се е предала на детето и в тези семейства може да бъде засегнато повече от едно дете. Ако след раждането хипоталамичната част от мозъка се засегне при травма или при хирургическа операция, също могат да се получат СПВ-подобни отклонения.

В: Колко чест е СПВ?

О: Установено е, че на 12 000 до 15 000 човека, един е със СПВ. Въпреки, че се смята за „рядко“ отклонение, синдромът на Прадер-Вили е едно от най-често срещаните състояния, наблюдавани в генетичните клиники и е най-честата установена генетична причина за затлъстяване. СПВ се открива в двата пола и във всички раси.

В: Как се поставя диагнозата СПВ?

О: Подозренията относно диагнозата първо се оценяват клинично, след това се потвърждават от специален кръвен генетичен тест. Официалните диагностични критерии за клинично разпознаване на СПВ (Holm et al., 1993) и лабораторни тестове са публикувани в специални справочници за СПВ (ASHG, 1996).

В: Какво се знае за генетичните отклонения?

О: По същество, появата на СПВ се дължи на загуба на няколко гена в една от двете 15-ти хромозоми - тази хромозома, която идва от бащата. В повечето случаи е на лице делеция – ключово важни гени по някаква причина са се загубили от хромозомата. В повечето от останалите случаи липсва цялата бащинска хромозома или вместо това са налице две 15-ти хромозоми от майката (унипарентна дизомия). Ключовите бащински гени, които липсват при хора със СПВ играят роля в регулирането на апетита. Това е област на активни проучвания в няколко лаборатории по света, тъй като разбирането на този дефект може да бъде много полезно не само за хората със СПВ, но и за разбиране на затлъстяването при иначе здрави хора.

В: Каква е причината за повишения апетит и затлъстяването при СПВ?

О: Хората със СПВ имат дефект в хипоталамичната част на мозъка, която нормално регистрира чувството на глад и ситост. Макар че проблемът не е разгадан напълно, очевидно е, че хората с този дефект никога не се чувстват сити; те имат непрекъсната нужда да се хранят, която не могат да се научат да контролират. За да се справят с наднорменото тегло, хората със СПВ се нуждаят от по-малко храна от останалите хора, защото тялото им има по-малко мускули и е с тенденция да изгаря по-малко калории.

В: От раждането ли започва прекомерното хранене, обусловено от СПВ?

О: Не. Всъщност новородените със СПВ често не могат да се хранят достатъчно пълноценно, защото пониженият мускулен тонус намалява способността им да сучат. Много новородени се нуждаят от специални техники на хранене или сонда, за да се хранят няколко месеца след раждането до като се подобри мускулният контрол. През следващите години, обикновено в предучилищна възраст, децата със СПВ развиват прекомерен интерес към храната и ако липсва ограничение на калориите, може бързо да повишат теглото си.

В: Може ли лекарствата, подтискащи апетита да имат действие при СПВ?

О: За съжаление никое подтискащо апетита лекарство не оказва влияние върху хората със СПВ. Повечето се нуждаят от значително калорийно редуцирана диета през целия си живот и трябва да си създадат такава среда на живот, че да им бъде ограничен достъпът до храна. Например на много семейства им се налага да заключват кухнята, шкафове и хладилниците. Като възрастни повечето засегнати индивиди могат най-добре да контролират теглото си като живеят в среда, създадена специално за хора със СПВ, така че достъпът до храна да бъде ограничен, без това да пречи на хората, които не се нуждаят от такова хранително ограничаване.

В: Какви проблеми с поведението имат хората със СПВ?

О: В добавка към тяхното неволно фокусиране върху храната, хората със СПВ са склонни към обесивно/компулсивно поведение, такова като натрапчиви мисли и вербализации, събиране и складиране на вещи, разчесване и кожни разранявания и отчайваща нужда от установен ред и предсказуемост. Осуетяването на планове или промяната в тях може лесно да отключи загуба на емоционален контрол при някои от хората със СПВ, вариращи от сълзи до избухливост и физическа агресия. Докато психотропните медикаменти могат да помогнат на някои, съществените стратегии за ограничаване на проблемите в поведението включват внимателно структуриране на обкръжаващата среда и непрекъснато използване на позитивни поведенчески стратегии и подкрепа.

В: Помага ли по-рано поставената диагноза?

О: Понеже все още не съществува медицинска превенция или лечение, по-рано поставената диагноза дава на родителите време да научат повече за това как да се подготвят за предизвикателствата, които ги очакват и да установят ред в семейството, който ще поддържа диетата на детето от самото начало. Познанието относно причината за изоставането в развитието на детето, ще подпомогне достъпа на семейството до важни помощни мерки и може да помогне на обучените персонал да открие специфичните потребности или рискове. В допълнение, диагнозата СПВ отваря вратите към мрежа от информация и подкрепа от професионалисти и други семейства, които имат отношение към синдрома.

В: Какво може да очакват от бъдещето хората със СПВ?

О: С помощ, хората със СПВ могат да очакват да реализират много от дейностите, които техните „нормални“ връстници вършат – да завършат училище, да развият своите странични

интереси, да бъдат продуктивни служители при подходящите за тях условия, дори да се изнесат от своя роден дом. Но така или иначе, те се нуждаят от значителна подкрепа на своето семейство, училище, работа и специфично приспособена за тях жилищна среда, за да постигнат своите цели и да избегнат затлъстяването и сериозните здравословни проблеми, които го съпътстват. Дори тези, които са с нормален коефициент на интелигентност, се нуждаят от доживотен надзор за своята диета и протекция от неограничен хранителен достъп. Въпреки че в миналото много хора със СПВ умираха в периода на юношеството или ранната зрелост, превенцията на затлъстяването може да осигури на тези хора нормална продължителност на живота. Новите медикаменти, в това число психотропните лекарства и синтетичният растежен хормон вече в значителна степен подобряват качеството на живот на тези хора. Текущите проучвания носят надежда за нови открития, които ще направят живота на хората, засегнати от това необичайно състояние, по-независим.