



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  
UMHAT "Sv. Marina" - Varna

Материалите са изготвени с любезното съдействие на IPWSO ([www.ipwso.org](http://www.ipwso.org))

## Шели е със Синдрома на Прадер-Вили, където диетите са доживотно страдание ... и храната е убиец

### История

За пръв път Синдромът на Прадер-Вили е описан през 1956 г. от швейцарските лекари А. Прадер, Х. Вили и А. Лабхарт, но чак в последно време лекарите се запознават с неговото съществуване. Това е вроден дефект, който не се унаследява, с удивително устойчиви прояви, засяга един на десет хиляди човека – мъже и жени от всички раси. Не са известни причините за генетичната грешка, която е отговорна за доживотното въздействие върху апетита, растежа, метаболизма и поведението.

### В периода от раждане до училище

**По-ниско тегло при раждане.** Въпреки, че повечето бебета със Синдрома на Прадер-Вили са родени доносно или дори са преносени, повечето са с по-ниско тегло, намалена подвижност на плода и при раждане могат да се родят в седалищно предлежание или чрез Цезарово сечение.

**Понижен мускулен тонус (хипотония).** Често се определят като „отпуснати бебета” без способност да контролират главата и крайниците си. Имат слаб плач. Мускулният тонус се подобрява с възрастта, но неувереният баланс, голямата мускулна слабост и лошата координация се запазват макар и по-леки с израстването.

**Лош сукателен рефлекс.** Повечето бебета се налага да бъдат хранени с по-големи биберони тип сонда поради мускулната слабост.

**Непълно пубертетно развитие.** По-често се откриват малки гениталии при момчетата, но непълното полово развитие засяга и двата пола.

**Изоставане в развитието.** Изправянето на главичката, опората при седеж, пълзенето, прохождането и проговарянето обикновено изостават.

### През училищния период.

**Проблеми с контрола на теглото.** Ако детето не се следи стриктно, може да напълнее до степен на животозастрашаващо състояние в резултат на неутолимия апетит, който нормално се появява между втората и четвъртата година. До момента не е известно лекарство или хирургична интервенция, които могат да облекчат тяхната неконтролируема необходимост от храна. Повечето ще повишат теглото си от значително по-малко калории в сравнение със средно статистически човек. Те са невероятно бързи и хитри при задигането и тайното набавяне на допълнително храна.

За да се намали стреса за детето и семейството, се препоръчва храната да бъде заключвана. Всички, с които те имат контакт – съученици, бавачки, роднини и съседи трябва да бъдат информирани и ангажирани в стриктния контрол за ограничаването на достъпа до храна.

**Нарастващите проблеми с поведението.** В по-ранните си години, децата обикновено са любвеобилни и щастливи, но с годините в повечето случаи се появяват личностни проблеми. Типични са гневните изблици и безсмисленото упорство, които могат да бъдат част от дисфункцията на централната нервна система.

**Затруднения в обучението.** Обикновено коефициентът на интелигентност е около 70, но може да падне под 40 или да е над 100. Като цяло, хората със СПВ не показват значителни разлики в коефициента на интелигентност.

**Говорни и езикови затруднения.** Проблеми в говора, които са изразени в различна степен, може да изискват говорна терапия в училище. Децата и възрастните със СПВ обикновено имат затруднения да съставят структурно правилно изречение писмено и говоримо.

### **Период на съзряването и възрастни**

**Изоставане в растежа и половото развитие.** Хората със СПВ не преминават през нормален пубертет. Без пубертетен скок в ръста като възрастни те са ниски (около 152 см или по-малко). Развитието на вторичните полови белези, напр. окосмяването по лицето и задебеляването на гласа при мъжете и менструацията при жените или отсъства, или е непълно; те са стерилни.

**Проблеми, свързани с теглото.** Те включват сърдечни и циркулаторни смущения, белодробен оток, целулит, респираторни проблеми, захарен диабет тип 2 и дори смърт от преяждане. В миналото поради не достатъчно знания, повечето млади хора със СПВ умираха от усложненията в резултат на наднорменото тегло по време на съзряването или през ранното юношество.

**Социална изолация.** След като пораснат, повишеното осъзнаване на собствените различия, води до понижено самочувствие и често до депресия. Поведенческите им проблеми, както и необходимостта от контрол на достъпа им до храна в този хранителнонаситен свят, увеличават тенденцията към социалната им изолация.

**Трудности в намирането на подходяща среда за живот.** Като по-големи тинейджъри и млади възрастни, става все по-трудно да бъдат контролирани в къщи и искат все по-голяма социализация и независимост. Груповото съжителство в специално пригодени домове най-добре отговаря на техните потребности. Тази структура се препоръчва за справяне с теглото им и контрол на поведението, а също така и осигурява компанията на връстници и възможности за израстване в по-зряла среда. Броят на подходящите и специализирани домове продължава да бъде крайно ограничен, за да може да приюти всички хора със СПВ, които имат нужда.

### **Други характеристики**

(Забележка: Не всички характеристики се появяват при всеки случай.)

- разчесване и драскане по места на белези, кожни възпаления и места на ухапвания от насекоми
- генерализиран респираторен дистрес синдром или сънна апнея
- малки ръце и крака λ неправилни лицеви пропорции, т.е. тясно чело, бадемвидни очи, уста във формата на триъгълник λ страбизъм (кривогледство) и миопия (късогледство)
- странични реакции към много медикаменти

- мек зъбен емайл и гъста, лепкава слюнка
- по-висок праг на болката и дисфункция на температурния регулатор
- загуба на рефлекс за повръщане

Шели умира на 21 години/240 кг от усложненията на затлъстяването.

*Материалът е любезно предоставен от Международната асоциация на пациентите с Прадер-Вили синдром и е преведен на български от сътрудниците на Клиниката по детска ендокринология във Варна!*