



ZDRAVOTNÍ RIZIKA

Prader-Willi syndromu

Důležité problémy v rutinní
a neodkladné léčbě

Velikost po složení
75 x 105 mm

Sepsáno zdravotnickými odborníky

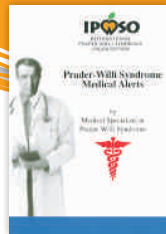
V roce 2003 vzniklo v České republice

Občanské sdružení pro Prader-Willi syndrom,

které založily rodiče dětí s PWS. Sdružení pořádá pravidelná setkání rodičů, rozšiřuje vědomosti o syndromu PWS, vydává informační materiály a spravuje internetové stránky www.prader-willi.cz. Setkáte se zde s rodiči stejně postižených dětí, získáte informace od odborníků, které Vám poslouží k první orientaci v problematice. Sdružení je zároveň členem světové asociace pro PWS (IPWSO), což umožňuje přístup k nejnovějším výsledkům světového výzkumu.

Recenze české verze:
doc. MUDr. Jiřina Zapletalová, Ph.D.
Dětská klinika LF UP a FN Olomouc

Tato brožurka vznikla
za laskavého souhlasu IPWSO
(International Prader-Willi Syndrome
Organisation)
z překladu anglického originálu
„Prader-Willi Syndrome,
Medical Alerts“ a za finanční podpory
společnosti Pfizer, spol. s r.o.



PRADER-WILLI SYNDROM (PWS)

Prader-Willi syndrom (PWS) je **komplexní neurobehaviorální geneticky podmíněná porucha způsobená vadou na 15. chromozomu**. Jeho výskyt je stejně častý u obou pohlaví a u všech ras. Jeho prevalence je odhadována na 1:12 000 až 1:15 000. Incidence u novorozenců není známa.

PWS obvykle vede ke sníženému svalovému tonu, malému vzrůstu (pokud není léčen růstovým hormonem), ke kognitivnímu deficitu, nedostatečnému pohlavnímu vývoji, problémovému chování a chronickému pocitu nenasycenosti. Tento pocit nenasycenosti může vést k excesivnímu přejídání a společně s metabolickým využitím mnohem menšího množství kalorií, než je obvyklé, k život ohrožující obezitě.

Novorozenci mají obvykle nižší porodní hmotnost vzhledem ke gestačnímu stáří, jsou hypotoničtí a kvůli svalové slabosti špatně sají („neprospívání“) a musí být živieni nasogastrickou sondou.

V druhém stádiu („přílišné prospívání“), které nastupuje mezi druhým a pátým rokem a trvá po zbytek života, se může projevit zvýšená chuť k jídlu, problémy s udržením tělesné hmotnosti a opoždění motorického vývoje zároveň s problematickým chováním.

Další faktory, které mohou způsobit problém, jsou negativní reakce na léčbu, vysoký práh bolesti, gastrointestinální a respirační obtíže, neschopnost zvracet a nestabilní tělesná teplota.

U jedinců s PWS může dojít k rychlému rozvoji závažných zdravotních komplikací.



www.prader-willi.cz



OBSAH

| | |
|---|-----------|
| Anestézie, polékové reakce | 8 |
| Anestézie a PWS | 8 |
| Nežádoucí reakce na některé léky..... | 13 |
| Respirační problémy | 14 |
| Respirační problémy u PWS | 18 |
| Doporučení pro hodnocení odchylek dýchání souvisejících se spánkem u PWS | 19 |
| Vysoký práh bolesti | 24 |
| Neschopnost zvracení | 25 |
| Gastrointestinální komplikace | 25 |
| Žaludeční problémy mohou signalizovat vážné onemocnění..... | 26 |
| Akutní gastrointestinální příhody mohou ohrožovat život | 28 |
| Gastroparéza | 31 |
| Poruchy termoregulace | 37 |
| Poškození kůže a modřiny | 37 |
| Hyperfagie (nadměrná chuť k jídlu) | 37 |
| Chirurgické a ortopedické problémy | 38 |
| Klinické problémy pro ortopedy | 39 |
| Upozornění na intoxikaci vodou | 42 |

ZDRAVOTNÍ UPOZORNĚNÍ

Důležité problémy v rutinní
a neodkladné léčbě



www.prader-willi.cz

ANESTÉZIE, POLÉKOVÉ REAKCE

Osoby s PWS mohou mít neobvyklé reakce na standardní dávky léků a anestetik. Doporučujeme maximální opatrnost při podávání léků se sedativními účinky: byly pozorovány proloužené a přehnané reakce.


*James Loker, MD, Laurence Rosenfield, MD
Issues Affecting Prader-Willi Syndrome and Anesthesia*

Anestézie a PWS

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

Osoby s PWS mohou mít následující zdravotní problémy, které ovlivňují průběh ANESTÉZIE:

OBEZITA – Obézní jedinci jsou náchylnější k obstrukční apnoe, plicnímu postižení a diabetu. Při přípravě na anestézii je nutné brát ohled na tyto skutečnosti. Jedinec může mít odchylné hodnoty kyslíku nebo oxidu uhličitého v krvi a ty mohou měnit odpověď na léky včetně kyslíku. Plicní hypertenze, pravostranné srdeční selhání a edém mohou vyžadovat kardiologické nebo pneumologické vyšetření před operací. Při hodnocení plicní hypertenze může být vhodné EKG pro zachycení hypertrofie pravé komory. Obézní jedinci s PWS mohou



často trpět i otoky, které nejsou správně hodnoceny vzhledem k jejich obezitě. Je nutné edémy správně zhodnotit a v případě potřeby použít diuretika před anestézií a po ní. Péče o dýchací cesty může představovat zvláštní problém při použití analgesie.

VYSOKÝ PRÁH BOLESTI – Jedinci s PWS nemusejí reagovat na bolest stejně jako ostatní. I když se to může v pooperačním průběhu jevit jako výhoda, může dojít i k zakrytí přítomných potíží. Bolest je způsob, jakým tělo upozorňuje na problémy. Po operaci může nepřiměřená bolest upozornit lékaře, že něco není v pořádku. Je třeba sledovat ostatní možné komplikace.

NESTABILNÍ TEPLOTA – Tělesnou teplotu reguluje hypotalamus. Kvůli jeho poruše mohou mít jedinci s PWS buď hypo- nebo hypertermii. Pacient nebo pečovatelský personál mohou poskytnout anesteziologovi informace o tom, jakou má pacient normálně tělesnou teplotu. Přestože nic nenasvědčuje pro predispozici k maligní hypertermii u PWS, je vhodné se vyhnout depolarizačním myorelaxanciím (např. sukcinylcholinu), pokud nejsou naprosto nutná.

HUSTOTA SLIN – Častým problémem u PWS jsou neobvykle husté sliny. Mohou ztěžovat péči o dýchací cesty, zvláště v případě analgosedace nebo při extubaci (při vyjmutí dýchací trubice). Husté sliny také zvyšují náchylnost k zubnímu kazu a ztrátě zubů. Před anestézií je třeba zhodnotit ústní hygienu.

POSOUZENÍ STAVU LAČNOSTI – Je životně důležité, aby pacient, který se podrobí celkové anestézii nebo analgosedaci, měl prázdný žaludek. Tak klesá riziko vdechnutí obsahu žaludku do plic. Jedinci s PWS obvykle mají nadměrnou chuť k jídlu a mohou lhát o tom, zda těsně před zákrokem jedli.

U každého pacienta s PWS je třeba předpokládat, že má plný žaludek, pokud nelze spolehlivě ověřit jeho tvrzení, že nejedl. Může být nutné zavést žaludeční sondu, aby se zjistilo, zda není v žaludku přítomna žádná potrava, a to ještě před pokusem o intubaci. Někteří jedinci s PWS mohou ruminovat (žvýkat potravu, která se vrátila ze žaludku) a mají pak vyšší riziko aspirace.

HYPOTONIE – Většina kojenců s PWS je významně hypotonická. Ke zlepšení obvykle dochází mezi 2 a 4 rokem věku. Většinou ale svalový tonus zůstává snížený. Může to způsobovat problémy při snaze o účinné odkašláni a o čištění dýchacích cest po extubaci.

POŠKOZOVÁNÍ KŮŽE – Návykové poškozování kůže může u PWS představovat významný problém. Hojení nitrožilních vstupů nebo incizí může být komplikované. Pokud jsou tyto rány dobře kryté, nevyžadují další péči. V závislosti na kognitivním postižení jedince může být nutné použít omezovací prostředky nebo silné rukavice k ochraně chirurgických ran v době jejich hojení.

HYPOTYREÓZA – Vzhledem k tomu, že PWS je provázen hypotalamickou poruchou, nelze vyloučit ani postižení dalších hypotalamických funkcí. I když není známa incidence hypotyreózy u PWS, hladiny hormonů štítné žlázy mohou být nižší kvůli nedostatku tyreotropinu. V rámci předoperačního vyšetření je vhodné zkontrolovat hladiny tyroidálních hormonů.

OBTÍŽNÝ NITROŽILNÍ PŘÍSTUP – Kvůli několika faktorům, jako je obezita a nedostatek svalové hmoty, může být u lidí s PWS problémem zajištění nitrožilního přístupu. U osob podstupujících anestézii je třeba zavést stálý nitrožilní katétr.

PROBLÉMY S CHOVÁNÍM – Jedinci s PWS jsou náchylní k afektivním výbuchům, k obsedantně kompulzivnímu chování a k psychóze. Mohou užívat větší množství psychofarmak a je nutné posoudit možnost jejich interakce s anestézií.

DEFICIT RŮSTOVÉHO HORMONU – U všech jedinců s PWS má být provedeno vyšetření na sekreci růstového hormonu. V nedávné době uznal Úřad pro potraviny a léky v USA (FDA) PWS jako indikaci k léčbě růstovým hormonem. Deficit růstového hormonu zřejmě nemá vliv na uvolňování kortizolu v reakci na stres; proto není nutné podávání steroidů. Pacienti s PWS, kteří nejsou léčeni růstovým hormonem, mohou mít menší rozměry dýchacích cest, než by odpovídalo tělesným rozměrům.

ZOTAVENÍ PO ANESTÉZII

Ospalost po anestézii může být způsobena již přítomnou somnolencí ve spojení s centrální apnoí. U zákroků, které se obvykle provádějí ambulantně, je vhodné zvážit observaci přes noc.

Jak bylo uvedeno výše, většina problémů je sice způsobena obezitou, centrální a obstrukční apnoí, ale nízký svalový tonus a chronická aspirace mohou také sehrát svou roli v respiračních problémech po anestézii.

SHRNUTÍ

Osoby s PWS mohou bezpečně podstoupit anestézii. Rizika souvisejí s jejich celkovým zdravotním stavem před zákrokem. Většina komplikací není pravděpodobně způsobena celkovou anestézií, při níž je monitorování podrobné, ale spíše méně monitorovanou dobou

po celkové anestézii. Pouze lékař, který pacienta dobře zná a ví o jeho individuálních zdravotních potřebách, je schopen přijmout kvalifikované rozhodnutí.

NEŽÁDOUCÍ REAKCE NA NĚKTERÉ LÉKY

Osoby s PWS mohou neobvykle reagovat na standardní dávky léků. Doporučujeme maximální opatrnost při podávání léků se sedativními účinky: byly pozorovány prodloužené a přehnané reakce. V souvislosti s užíváním některých léků s antidiuretickým účinkem (VČETNĚ NĚKTERÝCH PSYCHOTROPNÍCH LÉKŮ) se vyskytla otrava vodou, stejně tak i při samotném nadměrném příjmu tekutin.

www.prader-willi.cz



RESPIRAČNÍ A DÝCHACÍ PROBLÉMY



Jedinci s PWS mohou mít vyšší riziko dechových obtíží, **PŘEDEVŠÍM V PRŮBĚHU INFEKCE.**

Ke komplikacím může přispívat hypotonie, slabé svaly hrudníku a spánková apnoe. U výrazného chrápání je vždy, bez ohledu na věk, nutno vyšetřit, zda se nejedná o obstrukční spánkovou apnoei.

James Loker, M.D., dětský kardiolog

Člen Klinické poradní komise PWSA (USA)

Respirační problémy u PWS

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

V poslední době vyšlo několik dalších článků, které dokazují, že lidé s PWS mají **vyšší riziko respiračních problémů**. V poslední době byly především zkoumány problémy, které se týkají centrální hypoventilace/apnoe a obstrukční apnoe u PWS.

CENTRÁLNÍ HYPOVENTILACE je porucha, která se vyznačuje sníženou dechovou frekvencí nebo mělkým dýcháním, především ve spánku. Častým následkem je denní ospalost a při větší intenzitě problému může dojít ke zvýšení krevního tlaku v plicích. Zvýšené riziko u PWS

může být způsobeno sníženým svalovým napětím, sníženým množstvím svalové hmoty, excesivní obezitou a pravděpodobně sníženou nervovou stimulací k dýchání. Studie prokázaly, že někteří jedinci s PWS mají sníženou hloubku a frekvenci dýchání.

CENTRÁLNÍ APNOE představuje úplné zastavení dýchání ve spánku. Několik studií prokázalo odchýlnou odpověď některých jedinců s PWS na chemické látky, které jinak podporují dýchání. Jak tělesné receptory, tak oblast mozku zodpovědná za dýchání jsou předmětem výzkumu. Klinický význam centrální apnoe se dále zkoumá.

Je dobře známo, že u PWS i u některých dalších syndromů s hypotonií (sníženým svalovým napětím), jako je například Downův syndrom, se vyskytuje obstrukční spánková apnoe. Vyskytuje se také u 2 % normální pediatrické populace. **Jde o stav, kdy se jedinec pokouší dýchat, ale kvůli překážce v dýchacích cestách se vzduch nedostane do plic.** Překážka může být kdekoli, od nosohltanu až po malé dýchací cesty (průdušinky) v plicích. Takoví jedinci obvykle hlasitě dýchají a chrápou ve spojitosti s okamžiky klidu, kdy nelze zachytit žádný pohyb vzduchu. Neléčená obstrukční apnoe může vést k závažným komplikacím včetně smrti.

Dalším problémem, jehož následkem mohou být těžké respirační obtíže u mladých lidí, je **GASTROEZOFAGEÁLNÍ REFLUX**. I když je výrazným rysem PWS absence zvracení, u malých dětí s chronickými respiračními problémy byl zdokumentován reflux a je třeba po něm pátrat. Jedinci s obstrukční apnoí mají zároveň vyšší riziko refluxu.

Americká pediatrická akademie vydala nedávno doporučené postupy pro diagnózu a léčbu **OBSTRUKČNÍ SPÁNKOVÉ APNOE (OSA)**. Podle těchto doporučení je vhodný skrínig všech dětí s PWS zaměřený na chrápání nebo jiné projevy obstrukce dýchacích cest. Váš lékař může doporučit polysomnografii (PSG) v případě nadměrné spavosti, významné obezity nebo před operací. U osob s pozitivní anamnézou se provádí PSG se záznamem dechového vzorce, srdeční frekvence, množství kyslíku a dýchacích pohybů. Je-li výsledek vyšetření pozitivní, je pro individuální nastavení léčby potřebné další vyšetření. Základní léčba podle doporučených postupů zahrnuje tonsilektomii a/nebo adenotomii nebo CPAP (kontinuální přetlak v dýchacích cestách), kdy jedinec používá v noci masku, aby dýchací cesty zůstávaly stále otevřené.

Často se obstrukční i centrální apnoe vyskytuje u téhož pacienta. Pravděpodobně je tomu tak u většiny osob

s PWS, které mají dýchací problémy. Jak při obstrukční, tak při centrální apnoe lze provést PSG. U osob s PWS je vyšší riziko respiračních problémů, nejčastěji obstrukční apnoe, než u běžné populace. Pokud má dítě příznaky obstrukční apnoe, je třeba provést PSG. Úloha centrální apnoe u PWS je předmětem výzkumu.

Zvláštní poděkování za pomoc při vzniku tohoto článku patří následujícím:

Dan J. Driscoll, M.D., Ph.D.

předseda Klinické poradní komise PWSA (USA)

Merlin G. Butler, M.D., Ph.D.

předseda Vědecké poradní komise PWSA (USA)

David M. Agarwal, M.D.

člen Výzkumné poradní komise PWSA (USA)

www.prader-willi.cz



DOPORUČENÍ PRO HODNOCENÍ PORUCH DÝCHANÍ SPOJENÝCH SE SPÁNKEM U PWS

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

Konsensuální prohlášení Klinické poradní komise PWSA (USA) – 12/2003

Již dlouhou dobu je známo, že jedinci s PWS mají poruchy spánku a spánkové poruchy dýchání. Tyto potíže byly často diagnostikovány jako spánková apnoe (obstrukční [OSA], centrální nebo smíšená) nebo hypoventilace s hypoxií. Narušení spánkové architektury (oddálený nástup spánku, časté probouzení a delší doba bdělosti od usnutí) je také velmi časté. I když provedené studie ukázaly, že mnoho pacientů s PWS má jen relativně mírné odchylky ventilace v průběhu spánku, již nějakou dobu je známo, že někteří jedinci mohou mít těžké obstrukční příhody, které nelze předvídat.

Mezi faktory, které pravděpodobně zvyšují riziko spánkových poruch dýchání, patří: nižší věk, těžká hypotonie, úzké dýchací cesty, morbidní obezita a anamnéza decho-

vých problémů, které vyžadovaly intervenci, např. respiračního selhání, onemocnění se zvýšenou reaktivitou dýchacích cest a hypoventilace s hypoxií. S ohledem na několik nedávných případů úmrtí u pacientů s PWS léčených růstovým hormonem (STH) někteří lékaři zařazují i tuto léčbu mezi přidatné rizikové faktory.

Jedno z **možných vysvětlení** (dosud nepotvrzené) je, že STH může zvyšovat růst lymfoidní tkáně v dýchacích cestách a tím zhoršovat již přítomnou hypoventilaci nebo OSA. Nicméně je třeba zdůraznit, že v současnosti nemáme k dispozici žádné potvrzené údaje prokazující, že STH způsobuje či zhoršuje spánkové poruchy dýchání. K tomuto novému problému i v minulosti dobře dokumentovanému zvýšení rizika poruch dýchání souvisejících se spánkem u PWS **vydala Klinická poradní komise PWSA (USA) následující doporučení:**

1. U všech jedinců s PWS je třeba zvážit **spánkové vyšetření nebo polysomnografii** včetně stanovení saturace kyslíkem a oxidem uhličitým pro zhodnocení hypoventilace, obstrukce horních cest dýchacích, obstrukční spánkové apnoe a centrální apnoe. Vyšetření má zahrnovat sledování spánkových fází a jeho hodnocení má provádět odborník s dostatečnými znalostmi v posuzování pacientů daného věku.

2. Rizikové faktory, které by měly vést k indikaci PSG, jsou:

- těžká obezita – hmotnost nad 200 % ideální tělesné hmotnosti,
- anamnéza chronické respirační infekce nebo onemocnění se zvýšenou reaktivitou dýchacích cest (astmatu),
- anamnéza chrápání, spánkové apnoe nebo častého probouzení ze spánku,
- anamnéza nadměrné spavosti přes den, zvláště pokud se zhoršuje,
- stav před velkou operací včetně tonsilektomie a adenotomie,
- stav před navozením sedace kvůli zákrokům, zobrazovacím metodám a stomatologickému ošetření,
- stav před zahájením léčby růstovým hormonem nebo v jejím průběhu.

www.prader-willi.cz



Další spánkové vyšetření je třeba zvážit v případě, že se u pacientů nově objeví některý z těchto rizikových faktorů, zvláště náhlý vzestup tělesné hmotnosti nebo změna tolerance fyzické zátěže. **U pacienta léčeného růstovým hormonem není třeba jeho podávání přerušit před spánkovým vyšetřením, pokud se nově neobjevily významné dechové potíže.**

Jakékoli odchylky spánkového vyšetření je třeba konzultovat s lékařem, který ordinoval vyšetření, a s plicním specialistou, dobře informovaným o léčbě poruch spánku, aby bylo možné stanovit podrobný plán léčby a péče. Z hlediska respirační péče lze výrazně doporučit konzultaci s pneumologem pro děti či dospělé, který má zkušenosti s léčbou spánkové apnoe.

Kromě energeticky omezené diety, která má navodit úbytek tělesné hmotnosti nebo zachování příslušné hmotnosti, může plán péče zahrnovat například:

- Podání kyslíku.
- Kontinuální přetlak v dýchacích cestách (CPAP) nebo BiPAP.
- Kyslík je nutné používat uvážlivě, protože u některých pacientů může být hypoxémie jediným stimulem ventilace a léčba kyslíkem může ve skutečnosti jejich dýchání v průběhu noci zhoršit.

- Před zavedením CPAP nebo BiPAP je nutný behaviorální trénink.
- Někdy je třeba dodržování léčebného plánu podpořit podáváním léků ovlivňujících chování.

V případě patologických výsledků spánkového vyšetření u morbidně obézního dítěte nebo dospělého (více než 200 % ideální tělesné hmotnosti) je třeba intenzivně zasáhnout v oblasti redukce hmotnosti, která je primárním problémem, a to prostřednictvím zvýšení tělesné aktivity a dietního omezení. Tato opatření jsou mnohem vhodnější než jakékoli chirurgické zásahy. Metodika je dostupná ve zdravotnických zařízeních a centrech, která se zabývají péčí o pacienty s PWS a v národních rodičovských svépomocných organizacích (PWSA-USA). Je třeba, aby se zároveň odborníci se zkušenostmi s PWS zabývali ovlivněním chování, které narušuje dodržování diety a cvičení.

Pokud uvažujeme o chirurgickém zákroku v oblasti dýchacích cest, je třeba, aby byli chirurg a anesteziolog dobře informováni o specifických předoperačních a pooperačních komplikacích u jedinců s PWS (viz článek v sekci Zdravotnických novinek „Anesthesia and PWS“, autor dr. Loker a dr. Rosenfeld, *Gathered View*, vol. 26, Nov. – Dec., 2001 nebo odkaz www.pwsausa.org).

Provedení a ošetřování tracheostomie představuje u osob s PWS zvláštní problém a je třeba se mu kromě zcela extrémních případů vyhnout. Tracheostomie nemá opodstatnění u ohrožených morbidně obézních jedinců, protože hlavní defekt spočívá nikoli v obstrukci, ale prakticky vždy v hypoventilaci. Ohrožování sebe sama a zraňování místa tracheostomie je u jedinců s PWS s provedenou tracheostomií časté.

V současnosti nemáme důkazy o přímé souvislosti mezi růstovým hormonem a respiračními problémy u PWS. Ukázalo se, že růstový hormon má pro většinu jedinců s PWS mnoho přínosů včetně zlepšení respiračního systému. Při rozhodování o další péči v případě patologického výsledku spánkového vyšetření je třeba zvážit poměr rizik a přínosů při léčbě růstovým hormonem. **Pro rodinu i pro ošetřujícího lékaře může být přínosné, pokud je spánkové vyšetření provedeno před zahájením léčby růstovým hormonem a po 6–8 týdnech léčby, aby bylo možné zhodnotit rozdíl.** Může být indikováno i následné vyšetření po roce léčby růstovým hormonem.

www.prader-willi.cz



VYSOKÝ PRÁH BOLESTI

Často chybějí obvyklé bolestivé signály a tak dochází k **zakrytí projevů infekce nebo poranění**. Někteří lidé s PWS si na bolest nestěžují, dokud není infekce těžká a mohou mít problémy s určením místa bolesti. Sdělení rodičů/pečovatelů o drobných odchylkách zdravotního stavu či chování je třeba ověřit s ohledem na možnost skrytých závažných zdravotních problémů. Zvýšený práh bolesti může být nebezpečný u akutních problémů zažívacího ústrojí (např. žaludek) a u zlomenin.



www.prader-willi.cz



NESCHOPNOST ZVRACENÍ

U osob s PWS dochází ke zvracení vzácně. Pokud je nutné podání emetiv, např. při otravě, je nutné si uvědomit, že mohou být neúčinná a jejich opakované podávání může vést k projevům toxicity. Tato vlastnost je zvláště důležitá s ohledem na hyperfagii (přejídání) a možnost požívání neuvařené, zkažené nebo jinak nevhodné potravy. Výskyt zvracení může být signálem život ohrožujícího onemocnění (např. střevní neprůchodnost nebo neuroinfekce).

GASTROINTESTINÁLNÍ KOMPLIKACE

Rozpětí nebo nadmutí břicha, bolest a/nebo zvracení mohou být známkami život ohrožujícího zánětu či nekrózy žaludku, které jsou u osob s PWS častější než v běžné populaci. Spíše než lokalizovanou bolest nacházíme celkový pocit nevolnosti. Pokud se u jedince s PWS vyskytnou tyto příznaky, je nutné důkladné sledování. K určení závažnosti problému a stanovení potřeby akutního chirurgického zákroku může být nutné RTG a endoskopické vyšetření s provedením biopsie.

Dalším problémem je gastroparéza – ochablost žaludku. Jde o častý problém u PWS a může představovat větší ohrožení života než u jiného pacienta. Dítě s PWS s diagnózou gastroparézy může vyžadovat hospitalizaci. Přijímání potravy, když je žaludek rozepjat kvůli gastroparéze, může být velmi nebezpečné.

ŽALUDEČNÍ PROBLÉMY MOHOU SIGNALIZOVAT VÁŽNÉ ONEMOCNĚNÍ

*Původně publikováno v „The Gathered View“,
březen - duben 1998*

Nedávno jsme rozpoznali a informovali o důležité zdravotní poruše u osob s PWS, o které by rodiny a pečovatelé měli vědět více. Přestože nejde o časté onemocnění u jedinců s PWS, je mnohem častější u jedinců s tímto syndromem, než u ostatních lidí. Je důležité tuto poruchu rozpoznat, protože může vést k závažným zdravotním problémům v případě, že není diagnostikována a léčena včas. Potíže lze úspěšně léčit, ale je nutné je rozeznat co nejdříve.

Poruchu jsme nazvali **akutní idiopatická dilatace žaludku**. Vzniká často náhle u lidí ve druhém či třetím deceniu. Vytvářející příčina obvykle není známa. První příznaky zahrnují neurčitý nepříjemný pocit ve středu břicha nebo

bolest a zvracení. Zároveň může dojít ke vzednutí břicha způsobené otokem nebo distenzí žaludku. Ve stejné době se může zvyšovat i tělesná teplota. Jedinec se cítí i vypadá nemocně.

LIDÉ S NÁSLEDUJÍCÍMI PŘÍZNAKY VYŽADUJÍ OKAMŽITOU POZORNOST LÉKAŘE:

- bolest břicha
- vzednutí a distenze (rozpětí)
- zvracení

Je třeba provést nativní RTG snímek nebo CT břicha a pátrat po známkách abdominální distenze. Je-li distenze přítomna a jedinec pociťuje bolest, ale vypadá relativně dobře, měla by být jako další vyšetření provedena endoskopie s vyšetřením sliznice žaludku a pátráním po známkách zánětu. V případě, že má pacient na rentgenu distenzi a cítí se velmi špatně, může být nezbytná okamžitá operace, při níž se podrobně vyšetří žaludek, zjistí se známky zánětu a nekrózy tkáně, která lemuje stěnu žaludku. Při těžké distenzi s nekrózou spočívá léčba v odstranění významné části žaludku.

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.

AKUTNÍ GASTROINTESTINÁLNÍ PŘÍHODY MOHOU OHROŽOVAT ŽIVOT

Janalee Heinemann - výkonná ředitelka, PWSA (USA)

http://www.pwsausa.org./syndrome/medical_alert_Stomach.htm

Nedávno mi telefonoval jistý lékař, který mi řekl, že si jedna naše maminka vzala náš článek Zdravotní upozornění s sebou na pohotovost. Řekl: „*Kdyby si s sebou ty články nepřinesla a netrvala na tom, abych se podíval na vaše webové stránky, to dítě by zemřelo. Ty informace mu zachránily život.*“ Jeho pacientka, štihlá patnáctiletá dívka, měla právě epizodu přejídání. Přišla do ordinace s tím, že zvrací a bolí ji břicho. Jak lékař řekl, normálně by stav léčili několik dnů jako virózu. Díky našim upozorněním ji ale vyšetřili podrobněji a zjistili, že tato dívka s PWS má natolik rozsáhlou brániční kýlu, že se její slezina, žaludek a dvanácterník dostaly do hrudníku. Nyní se dívka zotavuje po operaci.

Bohužel ne všichni rodiče s sebou nosí tyto články a ne všichni lékaři dbají na naše varování. Nedávno se stal i jiný případ, kdy měl štíhlý mladý muž epizodu přejídání a pohotovost ani nemocnice nepovažovaly jeho příznaky

za vážné dostatečně včas. I když proběhla konzultace s jedním z našich lékařů, který zdůrazňoval nutnost okamžité explorativní operace, nakonec trvalo šestnáct hodin, než lékař v místní nemocnici uznal, že jde o život ohrožující stav, a přistoupil k operaci.

Tomuto mladému muži se před uvedeným incidentem dařilo velmi dobře a jeho počáteční příznaky několik hodin po epizodě přejídání představovala jen bolest břicha a zvracení. Na předchozí stránce uvádíme článek dr. Roba Whartona, který byl původně uveřejněn v The Gathered View v roce 1998. Dr. Wharton zde popisuje „**akutní idiopatickou dilataci žaludku**“. Během ní dochází k odumření části tkáně žaludku, podobně jako odumírá část srdeční tkáně při infarktu. Tento stav se rozvíjí náhle, vážně ohrožuje život a vyžaduje okamžitou operaci. Ptala jsem se na příčinu tohoto stavu několika lidí, včetně naší gastroenteroložky dr. Ann Scheimann a patologa, který byl spoluautorem článku dr. Whartona (již zesnulého). Domníváme se, že pokud dojde k velkému roztažení žaludku jídlem u osoby s PWS (štíhlejší lidé mohou být ohroženi více) a ta necítí normální vjem plného žaludku či bolesti, může dojít k takové distenzi, že se přeruší krevní zásobení a vznikne nekróza (žaludek pak zčerná a odumře).

Dalším rizikem přejídání, které může vést k závažnému akutnímu stavu, je perforace trávicího traktu. Kromě toho je třeba, aby v případě silné bolesti žaludku lékař zvážil možnost přítomnosti žlučkových kamenů nebo pankreatitidy. Pankreatitidu lze diagnostikovat na základě chemické analýzy krve a CT vyšetření břicha.



www.prader-willi.cz



GASTROPARÉZA

<http://gicare.com/pated/ecdgs45.thm>

Toto složitě znějící slovo má velmi jednoduchý význam. Gastro znamená žaludek. Paréza je ochrnutí. Gastroparéza znamená ochrnutí žaludku. Jde o velmi častý problém. Ten může být příčinou mnoha různých břišních potíží. Obvykle se nejedná o závažný problém a k dispozici je účinná léčba.

JAK FUNGUJE ŽALUDEK

Aby bylo možné porozumět gastroparéze, je nejdříve třeba pochopit, jak žaludek funguje. Žaludek má dvě části. Horní část se nazývá fundus a hromadí se v ní polknuté jídlo a tekutiny. Dolní část se nazývá antrum. Je to rozmělnovací část žaludku. V této části se potrava přemílá tam a zpět, dokud se nerozmělní na malé částičky, a pak je vstříknuta do duodena, což je první část tenkého střeva.

Uvažovat o žaludku jako o orgánu, který se podobá srdci, může být zvláštní, ale skutečně je tomu tak. Oba tyto orgány obsahují oblast, které se říká pacemaker. V této oblasti vznikají elektrické vlny, které se šíří celým

orgánem. Elektrické vlny vedou ke kontrakci svalů srdce a žaludku. V žaludku se pacemaker nachází v jeho horní části. Vlna se šíří přes antrum a vede k jeho kontrakci, rozměňování potravy a vyloučení malého množství do duodena, první části tenkého střeva. Normální četnost kontrakcí je přibližně třikrát za minutu, což je mnohem méně než v srdci, ale pro daný účel to postačuje.

GASTROPARÉZA

K této poruše dochází, když poklesne frekvence elektrických vln a žaludek se stahuje méně často. Jídlo pak zůstává v žaludku, trávení probíhá pouze prostřednictvím kyseliny a trávicích enzymů a vyprazdňování žaludku jen působením gravitace. Tato porucha může mít mnoho příčin:

- Nejobvyklejší příčinou je diabetes. Méně často se jedná o poruchu nadledvin nebo štítné žlázy.
- Jizvy a vazivová tkáň vznikající v důsledku vředu nebo nádoru mohou blokovat odchod potravy ze žaludku a napodobovat tak gastroparézu.
- Některé léky žaludek oslabují (tricyklická antidepresiva jako Amitriptylin, kalciové blokátory jako Diacordin a Cordipin, L-dopa, hyoscyamin, Bentyll, Levsin, omamné látky).
- Operace žaludku v anamnéze.

- Anorexie a bulimie.
- Další příčinou mohou být neurologické a mozkové poruchy, jako je Parkinsonova nemoc, centrální mozková příhoda nebo poranění mozku.
- Příčinou mohou být také některá další onemocnění, jako je lupus erythematodes a sklerodermie.
- U 40 % případů není příčina gastroparézy známa.

Je třeba zdůraznit, že ne ve všech výše uvedených případech dochází k ovlivnění žaludečního pacemaku. U některých poruch dochází k oslabení žaludeční svaloviny jako takové, a ta potom nemůže na pacemaker reagovat. V každém případě je výsledek tentýž – gastroparéza.

PŘÍZNAKY

Nejčastějšími příznaky gastroparézy jsou pocity plnosti po několika soustech jídla, vzednutí břicha, nadměrné říhání a pocit na zvracení. Občas se vyskytuje neurčitá a neustávající bolest nadbříšku, ale většinou nebývá ostrá ani křečovitá, jak tomu bývá u vředů nebo u žlučnickového záchvatu. Může se objevit zvracení, pálení žáhy nebo regurgitace žaludečního obsahu zpět do úst. Léky, které potlačují žaludeční kyselost, příliš nepomáhají.

DIAGNÓZA

Diagnóza gastroparézy se odvíjí od anamnézy, kterou lékař posuzuje společně s příznaky. V těžkých případech může tělesné vyšetření a krevní odběr ukázat známky podvýživy, ale většinou bývají výsledky vyšetření v normě.

KONTRASTNÍ RTG vyšetření žaludku pomocí baryové kontrastní látky ukáže, jak baryum opouští žaludek. Toto vyšetření je často v normě.

ENDOSKOPICKÉ VYŠETŘENÍ je vizuální vyšetření žaludku pomocí světelné ohebné trubice. Toto vyšetření obvykle vyžaduje mírnou sedaci. Mělo by být vždy provedeno k vyloučení překážky v žaludku.

TEST VYPRAZDŇOVÁNÍ ŽALUDKU je v současnosti nejlepší metodou ke stanovení diagnózy. V jeho průběhu je potrava, například míchaná vajíčka, označena látkou, kterou lze zachytit snímací kamerou. Po polknutí se kamerou sleduje, jak dlouho trvá, než potrava opustí žaludek. Obecně by měla polovina požitá potravy odejít ze žaludku přibližně do 90 minut.

Konečné vyšetření, které však není běžně dostupné, je **ELEKTROGASTROGRAM (EGG)**. Toto vyšetření, podobně jako EKG na srdci, měří elektrické vlny, které se normálně šíří žaludkem a přecházejí kontrakcím.

LÉČBA

1. Je nutné účinně léčit vyvolávající onemocnění, pokud je přítomno. Příkladem je dobrá kontrola glykémie u diabetika nebo léčba thyroideálními hormony u jedince, který trpí sníženou funkcí štítné žlázy.

2. Je potřeba se zabývat skladbou potravy a výživou. U mírné gastroparézy nebývá mnoho problémů s potravou. Ovšem pokud je vyprazdňování žaludku zpomalené, je třeba dbát na skladbu diety. Tuky včetně rostlinných olejů za normálních okolností zpomalují vyprazdňování žaludku, proto je třeba vyhnout se jídlům s vysokým obsahem tuku. Potraviny s vysokým obsahem vlákniny, jako je brokolice nebo zelí, mají tendenci setrvat v žaludku, proto je třeba omezit jejich příjem, jsou-li příznaky výrazné. Tekutiny vždy opouštějí žaludek rychleji než pevná strava, proto se doporučuje potrava v tekuté formě, například nízkotučné mléčné koktejly. Obvykle jsou vhodnější časté malé porce, 4–6krát denně, než dvě nebo tři větší jídla. U těžších případů může pomoci konzultace s nutričním terapeutem.

3. Součástí léčby jsou LÉKY. V současnosti máme k dispozici několik léků, které stimulují normální kontraktilitu

žaludku. Tyto léky by se měly užívat 20–40 minut před jídlem, aby se stačily vstřebat do krevního oběhu, kde teprve působí na žaludek. Všechny z nich mohou napomoci tomu, aby se žaludek stahoval častěji a snad i silněji, aby se vyprázdnil a aby se zmírnily příznaky.

METOKLOPRAMID (firemní název Degan) jde o účinný lék, který ovšem může mít nežádoucí účinky, jako je nervozita, únavnost, neklid a deprese. Dávkování je 5–20 mg. Na trhu je jako generikum i pod dalšími názvy.

DOMPERIDON (firemní název Motilin) je k dispozici v Kanadě a v Evropě od ledna 2001, nikoli ale v USA.

BETANECHOL (firemní název Urecholine) a **ERYTROMYCIN** jsou starší antibiotika, které se někdy používají, ale nejsou příliš účinná a jejich dlouhodobé podávání není vhodné.

SOUHRN

Gastroparéza je poměrně častý zdravotní problém. I když u některých pacientů vede k nepříjemným příznakům, jen vzácně způsobuje vážné zdravotní problémy. Diagnóza je dnes jasná. Léčba spočívá v léčení vyvolávajících příčin, dietních opatřeních a užívání léků. Ve spolupráci s lékařem je většina pacientů schopná dospět k uspokojivému výsledku léčby.

PORUCHY TERMOREGULACE

Byla pozorována idiopatická hyper- i hypotermie. K hypertermii může dojít i při lehkém onemocnění a u zákroků s nutností anestézie. Naopak ani při závažné infekci nemusí být horečka.

POŠKOZENÍ KŮŽE A MODŘINY

V důsledku návyků, častých u PWS, mohou být vidět otevřené rány vznikající poškozováním kůže. U jedinců s PWS také snáze vznikají modřiny. Patrné rány a modřiny mohou vést k nesprávnému podezření na fyzické týrání.

HYPERFAGIE (NADMĚRNÁ CHUŤ K JÍDLU)

Nenasytnost může vést k život ohrožujícímu přírůstku na váze, který může být velice rychlý a může k němu dojít i při dodržování nízkokalorické diety. Je třeba, aby byli jedinci s PWS pod dozorem ve všech situacích, kdy mohou mít přístup k jídlu. Jedinci s normální tělesnou hmotností dosáhli tohoto stavu pouze na základě striktní kontroly příjmu potravy.

CHIRURGICKÉ A ORTOPEDICKÉ PROBLÉMY

S ohledem na zvyšující se počet kojenců a dětí s PWS, které před zahájením léčby růstovým hormonem procházejí spánkovým vyšetřením, a s ohledem na potenciální nárůst chirurgických zákroků (např. tonsilektomie) s nutností intubace a anestézie bude důležité informovat zdravotnický tým o možných komplikacích. Tyto komplikace mohou zahrnovat poranění dýchacích cest, hltanu nebo plic kvůli možným anatomickým a zvláště fyziologickým odchylkám u PWS - jako jsou úzké dýchací cesty, nedostatečně vyvinuté hrtan a průdušnice, hypotonie, edém a skolióza.

Svalově kosterní problémy včetně skoliózy, dysplázie kyčelních kloubů, zlomenin a vadného postavení dolních končetin se popisují v ortopedické literatuře. Péče o tuto populaci pacientů z pohledu ortopeda je komplikována jinými klinickými projevy PWS.

PWS: Ortopedické problémy

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

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

ÚVOD

V ortopedické literatuře se popisují muskuloskeletální projevy u PWS, jako je skolióza, dysplázie kyčelního kloubu a vadné postavení dolních končetin. Ovšem péče o tuto skupinu pacientů z hlediska ortopeda je komplikována ostatními klinickými projevy PWS. Osteopenie, psychiatrické poruchy a snížená citlivost na bolest se v souvislosti s PWS uvádějí často, ale ortopedická literatura se o nich nezmiňuje. Autoři uvádějí klinický přehled 8leté zkušenosti s péčí o 31 pacientů s PWS, aby zdůraznili všechny klinické problémy, které ovlivňují ortopedickou léčbu.

METODY

Vyšetřili jsme 31 hospitalizovaných pacientů s PWS a prozkoumali jsme jejich starší zdravotní dokumentaci. Zaznamenali jsme demografické údaje, výsledky genetických testů, muskuloskeletální diagnózy, psychiatrické diagnózy a klinické chování pacientů. Zhodnotili jsme výsledky radiologických vyšetření provedených v průběhu běžné klinické péče.

VÝSLEDKY

Zkoumali jsme 22 mužů a 9 žen, průměrný věk byl 22 let (rozsah 8–39 let). U 18 pacientů byla potvrzena odchylka na chromosomu 15q. Skolióza byla klinicky zachycena u 24 z 31 pacientů a radiologicky potvrzena u 14 z těchto 24 pacientů (45 % celkem se skoliózou) s průměrnou primární křivkou 31°; tři skoliózy byly řešeny korzetem a 2 pacienti podstoupili spinální fúzi. Rentgenové snímky také odhalily napřímenou krční lordózu a zvýrazněnou cervikotorakální kyfózu u 16 pacientů, což je nález, který dříve nebyl popsán. Rentgen kyčlí, provedený u 26 pacientů, zjistil u 2 pacientů (13 %) dysplázií; subluxace nebyla pozorována. Čtrnáct pacientů prodělalo celkem 58 fraktur a 6 pacientů prodělalo mnohočetné fraktury (2–7 fraktur). U 14 pacientů byla provedena kostní denzitometrie; 8 pacientů mělo osteopenii a 4 měli osteoporózu na základě stanovení Z-skóre lumbální páteře. Dvacet šest pacientů mělo psychiatrickou diagnózu na ose I, jako je porucha impulsivity (7), organická porucha osobnosti (6), porucha opozičního vzdoru (5), dystymie (4), depresivní porucha jinak nespecifikovaná (3), 2 děti s poruchou pozornosti a hyperaktivitou (ADHD) a 2 děti s obsedantní kompulzivní poruchou (OCD), což je nutkání provádět rituály. Devět pacientů vykazovalo

sebepoškozující chování. Šest pacientů prodělalo ortopedické operace s jednou významnou komplikací (infekce páteře). Léčba zlomenin byla spojena s častými drobnými komplikacemi.

DISKUSE

Osteopenie, emoční nestabilita, vzdorovité chování a snížené vnímání bolesti jsou aspekty, které mohou u PWS komplikovat všechny stránky ortopedické neoperační i operační léčby. Ošetřující ortoped musí léčbu dětí a dospělých s PWS dobře plánovat a postupovat s opatrností.

(Abstrakt z Vědecké konference PWSA (USA) v roce 2003 v Orlandu na Floridě)



www.prader-willi.cz



UPOZORNĚNÍ NA INTOXIKACI VODOU

Případ mladého člověka s PWS, který se nacházel kritickém stavu po intoxikaci vodou a vyžadoval intenzivní péči, vyvolal diskusi mezi lékaři, kteří mají zkušenosti s PWS. Níže je uvedeno shrnutí jejich poznatků.

Janalee Heinemann, výkonná ředitelka

Upozornění na intoxikaci vodou

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

Intoxikace vodou je závažným stavem, který může pacienta přímo ohrozit na životě vznikem edému mozku. Vede k ní nadměrné pití hypotonických tekutin (například čisté vody), které je typické pro jedince s poruchami příjmu potravy (tedy i s PWS), kterým si kompenzují nedostatek jídla.

Dalším mechanismem je syndrom nepřiměřené sekrece antidiuretického hormonu (SIADH), který vede ke zpětné rezorpci vody v distálním tubulu a ohrožuje jedince rovněž vznikem diluční hyponatrémie. Bývá popisován u pacientů s poruchami v oblasti hypotalamu a hypo-

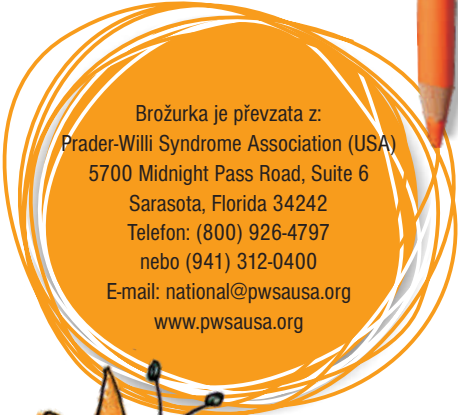

fýzy, nejčastěji po mozkových traumatech. Přestože je PWS provázen poruchou hypotalamických funkcí není pro něj SIADH typický, spíše jde o otravu vodou při nekontrolovatelném pití. Proto se nedoporučuje zvyšovat denní příjem tekutin nad 2,5 litru, pokud není jedinec vystaven vysoké fyzické námaze, horkému klimatu nebo nemá horečku.

Rizikové jedince s PWS je nutné identifikovat a předcházet situacím, ve kterých by mohli být ohroženi. V rámci prevence intoxikace vodou je nutné jim zabránit v neomezeném přístupu k vodě a pokud půjde o zátěžové situace spojené se ztrátou tekutin (nadměrné pocení, průjmy, apod.) je potřeba nahradit ztrátu tekutinami s obsahem minerálů. Rodiče a blízké okolí pacienta včetně zdravotního personálu by měli na tyto situace myslet.

Varovnými příznaky bývá bolest hlavy, nevolnost, zvracení, těžká hyponatrémie způsobuje křeče a koma.

www.prader-willi.cz





Brožurka je převzata z:
Prader-Willi Syndrome Association (USA)
5700 Midnight Pass Road, Suite 6
Sarasota, Florida 34242
Telefon: (800) 926-4797
nebo (941) 312-0400
E-mail: national@pwsausa.org
www.pwsausa.org





www.prader-willi.cz



2008.03.53