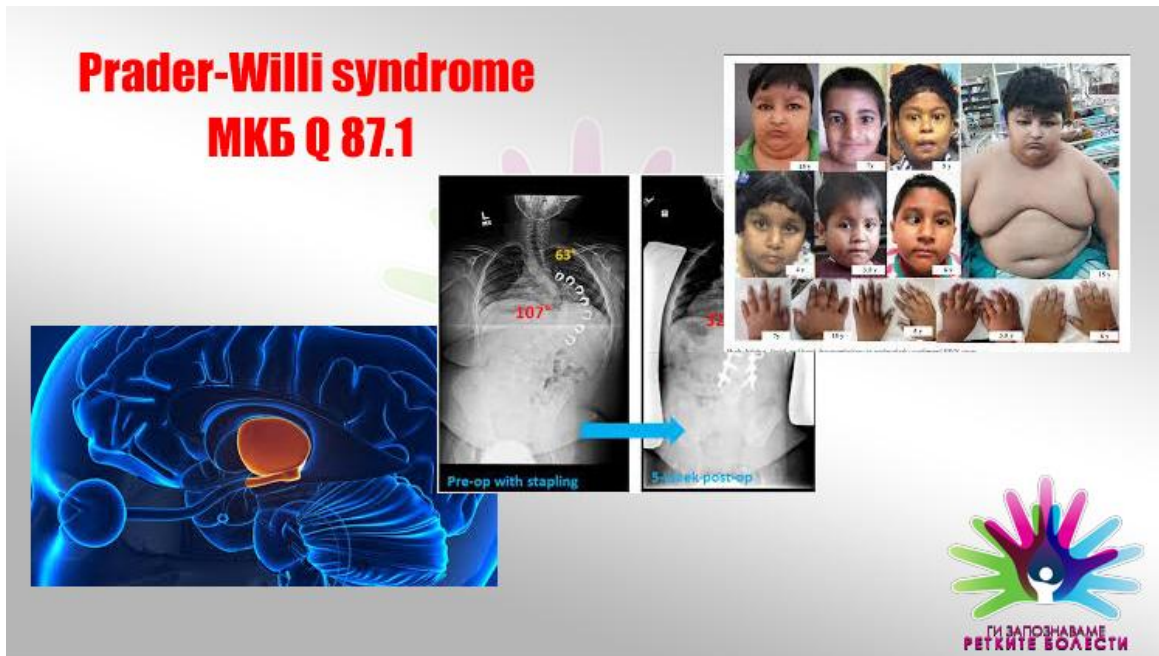


ПРАДЕР ВИЛИ СИНДРОМ

Prader-Willi - МКБ Q87.1



Прадер-Вили синдром е ретко генетско пореметување на 15 хромозом, проследено со психички и физички абнормалности, како и бихејвиорални проблеми. Доста е ретко и зафаќа една индивидуа на околу 20.000 луѓе на глобално ниво. Овој синдром е пример како генетските и епигенетските лезии настанати за време на феталниот развој го менуваат метаболизмот кај возрасните.

Симптоми

Уште од најмала возраст, кај детето може да се забележи намален мускулен тонус, кој предизвикува и проблеми со цицање, страбизам и летаргија. Во раното детство, а и низ целиот живот, се појавуваат и други симптоми како абнормално зголемување на телесната тежина проследена со константна потреба за храна, недоволно развиени полови органи, намалена интелектуална способност, отежнат говор, проблеми со однесувањето, остеопороза, проблеми поврзани со спиењето, дијабет тип 2. Малите деца развиваат незаситувачки апетит кој може да доведе до тешка дебелина која што е најпрепознатлива компонента на PWS. Намалена мускулна маса типично се јавува дури и кај лица со нормален индекс на телесна маса, така што дури и потхранети бебиња може да имаат вишок масно ткиво. Други чести наоди вклучуваат низок раст, мали дланки и стапала, карактеристични дисморфични црти на лицето, прекумерна денска поспаност, намалена активност и слип апнеа.

Дијагностицирање



Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

Доколку се присутни некои од овие симптоми, тоа може да биде индикатор за постоење на овој синдром. Истиот може да биде потврден со низа генетски тестови, меѓу кои најупотребуван е FISH/ФИШ (флуоресцентна ин-ситу хибридизација) методата.

Лекување

Иако самиот Прадер-Вили синдром не може да се лекува, се оди на тоа да се санираат последиците кои истиот ги предизвикува. Затоа клучна улога во лекувањето имаат ендокринолог, психологот/психијатар и педијатар. Во зависност од тоа дали ќе бидат застапени и други симптоми ќе варира и терапијата. Неопходно е да се спомене дека треба да се прават редовни скрининг тестови со кои рано ќе се откријат останатите компликации, кои можат да предизвикаат сериозни нарушувања на здравјето.

Потребен е тим од лекари кои треба да изготват план за лекување на ова генетско нарушување, а во него спаѓаат:

- Контролираната и здрава исхрана. Поради потешкотиите што бебињата со овој синдром ги имаат при цицањето поради намалениот мускулен тонус, потребни се високо-калорични формули кои ќе му се даваат на бебето за да ја постигне нормалната тежина за неговата старост.
- Лекување со хормон за раст. Хормонот за раст го стимулира растот на детето и влијае на телесната претворба на храна во енергија (метаболизам).
- Лекување со полови хормони. Може да се употребува хормон-заместителна терапија (тестостерон за машките или естроген и прогестерон за женските деца) за да се надополнат ниските нивоа на половите хормони.
- Психотерапија. Поради проблемите во когнитивниот и бихејвиоралниот развој, потребна е консултација со психијатри-психотерапевти.

SANOFI GENZYME 



B:OMARIN

