



INTERNATIONAL
PRADER-WILLI SYNDROME
ORGANISATION

Риски для здоровья, связанные с синдромом Прадера-Вилли

Врачи различных
специализаций о синдроме
Прадера-Вилли



СИНДРОМ ПРАДЕРА-ВИЛЛИ

Синдром Прадера-Вилли (СПВ) — это генетическая аномалия, при которой происходят изменения в длинном плече 15-ой хромосомы в локусе 15q11-13. Синдром встречается среди представителей всех рас и в равной степени как у мужчин, так и у женщин. Распространенность синдрома — от 1:12 000 до 1:15 000. Частотность синдрома у новорожденных пока не известна.

Для СПВ характерны пониженный мышечный тонус, маленький рост (при отсутствии лечения гормоном роста), когнитивный дефицит, неполноценное развитие половых органов и других половых признаков, поведенческие расстройства, ненасытный аппетит и потребность постоянно есть, особенности обмена веществ и распространенная склонность к ожирению.

Новорожденные с СПВ в большинстве случаев имеют меньший вес по сравнению с длительностью гестационного периода, а также являются гипотоничными, испытывают трудности при глотании и обладают низким приростом в весе. Второй характерный для синдрома период — это чрезмерно активный прирост в весе, который начинается между 2-ым и 5-ым годом жизни и длится всю жизнь, сопровождаемый проблемами, связанными с чрезмерным аппетитом и необходимостью наблюдать за весом тела, а также с пониженной физической активностью и типичными поведенческими расстройствами.

Жизнь людей с СПВ осложняют еще и характерная пониженная болевая чувствительность, парадоксальные реакции на лекарства, расстройства вентиляции легких, расстройства желудочно-кишечного тракта, отсутствие рвотного рефлекса, как симптома болезней желудочно-кишечного тракта, и нестабильная температура тела.

У лиц с СПВ могут случаться опасные для жизни нарушения функций организма, которые симптоматично выражены слабо, однако протекают быстро и злокачественно.

Риски для здоровья, связанные с синдромом Прадера-Вилли

Врачи различных
специализаций о синдроме
Прадера-Вилли

Перевод с английского языка:

д-р Эве Ёйглане-Шлик.

Перевод с эстонского языка:

Анна Иофик, MSc.

Перевод и коррекция текста выполнены добровольно. Благодарим IPWSO за право использования оригинальных материалов и печати брошюры.

Дополнительную информацию о СПВ на русском языке можно получить на сайте Эстонского общества синдрома Прадера-Вилли: www.pws.ee (выберите в меню русский язык).

При возникновении дополнительных вопросов, ответы можно получить у медицинского консультанта ЭОСПВ д-ра Эве Ёйглане-Шлик (тел.: +372 731 9582)

Содержание

Риски для здоровья — обстоятельства, требующие рассмотрения при оказании рутинной или экстренной помощи	6
Рекомендации для оценки расстройств дыхания, связанных со сном	9
Острые желудочно-кишечные расстройства могут быть опасны для жизни	13
Риск для здоровья: проблемы с животом могут сигнализировать о более серьезных заболеваниях	14
Анестезия и синдром Прадера-Вилли	16
Расстройства дыхания, наблюдающиеся при синдроме Прадера-Вилли	20
Синдром Прадера-Вилли: клинические риски для здоровья с точки зрения хирурга-ортопеда	22

Риски для здоровья — обстоятельства, требующие рассмотрения при оказании рутинной или экстренной помощи

При необходимости свяжитесь с Ассоциацией синдрома Прадера-Вилли (АСПВ-PWSA, США) для того, чтобы получить дополнительную информацию, а также найти контакты специалистов, которые могли бы вам помочь.

Анестезия, реакция на лекарства

Пациенты с синдромом Прадера-Вилли могут реагировать на стандартные дозы лекарств и анестетиков отличающимся от нормы образом. Лекарства, обладающие седативным эффектом, необходимо использовать с особой осторожностью — имеются данные о длительной и чрезмерной реакции, вызванной лекарственным препаратом.

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

Побочные действия, вызванные употреблением некоторых лекарственных препаратов

Пациенты с синдромом Прадера-Вилли могут реагировать на стандартные дозы лекарств и анестетиков отличающимся от нормы образом. Лекарства, обладающие седативным эффектом, необходимо использовать с особой осторожностью — при использовании стандартных доз у пациентов могут наблюдаться длительные и неопределенные реакции. Водяное отравление наблюдалось при использовании как анти-диуретиков (в их число входят и нейротропные вещества), так и просто при чрезмерном употреблении воды.

Водяное отравление — http://www.pwsausa.org/support/water_intoxication_alert.htm

Высокий болевой порог

Отсутствие естественной болевой реакции у пациентов с СПВ может скрыть наличие у них инфекций и повреждений. Зачастую пациенты с СПВ испытывают трудности с локализацией боли и начинают жаловаться на боль, когда инфекция уже запущена. Поэтому замеченные родителями/опекунами изменения здоровья ребенка или его поведения являются опасными сигналами и требуют разностороннего вмешательства медицинского персонала.

Трудности при дыхании

У пациентов с СПВ наблюдается повышенный риск возникновения

трудностей при дыхании, особенно в случае наличия инфекций. Общая мышечная гипотония, в том числе ослабленные грудные мышцы и апноэ во сне, могут привести к осложнениям дыхательных расстройств. Каждый, у кого наблюдается значительный храп, независимо от возраста, нуждается в медицинском осмотре и исследованиях для избавления от обструктивного апноэ во сне.

Рекомендации для оценивания состояния дыхательных расстройств при СПВ — <http://www.pwsausa.org/syndrome/RecEvalSleepApnea.htm>

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

Отсутствие рвоты

У пациентов с СПВ рвота возникает редко. Лекарства, вызывающие рвоту, могут быть неэффективными и повторные дозы могут оказывать токсичное действие. В условиях гиперфагии, при которой возможно употребление неприготовленной/недоваренной пищи, испорченной или по каким-либо другим причинам непригодной для употребления пищи, отсутствие нормального рвотного рефлекса приводит к тяжелым последствиям. Рвота может указывать на опасное для жизни состояние/заболевание.

Тяжелое заболевание желудка

Вздутие живота, увеличение живота, боль и/или рвота могут указывать на опасное для жизни воспаление желудка или некроз — то есть на болезненные состояния, которые у лиц с СПВ возникают чаще, чем в обычной популяции. Вместо ограниченной боли пациенты с СПВ жалуются на общее плохое самочувствие. Если у больного с СПВ возникают вышеперечисленные жалобы, то решительно необходим врачебный контроль. Для оценки тяжести проблемы и принятия решения о необходимости оперативного лечения могут потребоваться рентгеновский снимок и эндоскопическое исследование желудка с взятием биопсии.

Риск для здоровья — живот — http://www.pwsausa.org/syndrome/medical_alert_Stomach.htm

Другое тяжелое заболевание со схожими симптомами — парез желудка или расслабление желудка. Парез желудка характерен для лиц с СПВ и в случае, если инцидент оставить без внимания, может возникнуть опасное для жизни состояние. Ребенку, у которого подозревают/поставлен диагноз пареза желудка, требуется немедленное стационарное лечение. Еда в такой ситуации является опасной для жизни!

Дополнительная информация: <http://www.gicare.com/pated/ecdgs45.htm>

Особенности терморегуляции

Для СПВ характерны идиопатическая гипер- и гипотермия. Гипертермия может развиваться в условиях умеренных заболеваний или возникнуть во время анестезии. В то же время, при тяжелом инфекционном заболевании, лихорадка в клинической картине может отсутствовать.

Повреждения кожи и кровоизлияния

Одним из признаков СПВ является «клевание» кожи, эта привычка часто приводит к возникновению язв. Также для больных с СПВ характерно возникновение кровоподтеков/синяков даже после небольшой травмы. Описанные кожные проявления могут привести к ошибочному подозрению в физическом насилии.

Гиперфагия (чрезмерный аппетит)

Ненасытный аппетит может привести к существенному увеличению массы тела: возникновение избыточного веса может быть очень быстрым и проявляться даже при чрезмерном употреблении низкокалорийной пищи. У лиц с СПВ всегда и в любой момент необходимо следить за доступностью пищи.

Нормальный вес тела достигается при помощи строгой диеты и тщательного контроля.

Риски для здоровья, связанные с хирургическим лечением

У детей с СПВ проводится все больше исследований сна и осмотров у ЛОР-врачей до начала лечения гормоном роста. Это обуславливается более частым использованием оперативного лечения (в том числе интубации и анестезии) у пациентов с СПВ.

Стоит помнить о том, что, исходя из анатомических и физиологических особенностей (узкие дыхательные пути, гортань и возможная недоразвитость трахеи, общая гипотония мышц, склонность к развитию отеков, сколиоз), дети с СПВ имеют больший риск повреждения дыхательных путей при интубации и экстубации.

Частыми проблемами у лиц с СПВ являются сколиоз, дисплазия тазобедренных суставов, переломы костей и другие расстройства, требующие хирургического лечения. В то же время хирургическое лечение ортопедических проблем осложняется при СПВ другими сопутствующими клиническими особенностями.

Синдром Прадера-Вилли (Prader-Willi): клинические аспекты ортопедической хирургии — <http://www.pwsausa.org/syndrome/Orthopedic.htm>

Рекомендации для оценки расстройств дыхания, связанных со сном

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

Расстройства сна и нарушения дыхания во время сна — давно известные проблемы у лиц с СПВ: им часто ставится диагноз апноэ во сне (обструктивная, центральная или смешанная форма) или гипоксии, связанной с гиповентиляцией. Расстройства ритма сна (позднее начало сна, частые пробуждения и бодрствования после начала сна) также являются распространенной проблемой. В большинстве расстройств сна и сопутствующие нарушения дыхания относительно умеренные, но некоторые лица с СПВ могут испытывать серьезные неожиданные остановки дыхания во время сна.

Факторы, оказывающие влияние на степень тяжести расстройств дыхания во время сна — это возраст ребенка, выраженная мышечная гипотония, узкие дыхательные пути, болезненное ожирение, ранее имеющиеся и требующие вмешательства врача проблемы с дыханием такие как нарушение вентилирования, гиперреактивность дыхательных путей или гиповентиляция вместе с гипоксией. В последнее время к факторам риска было добавлено и лечение гормоном роста, в связи с описанными смертельными случаями.

Возможно, что один из механизмов, приводящих к ухудшению расстройств дыхания при лечении гормоном роста — это механическое препятствие, вызванное разрастанием лимфатической ткани в носоглоточной полости, которое осложняет уже имеющиеся расстройства, такие как гиповентиляция или апноэ во сне. Следует однако отметить, что достоверные доказательства описанного механизма пока отсутствуют.

Добавляя описанный новый фактор риска и учитывая наличие доказательств связи расстройств дыхания со сном у лиц с СПВ, **PWSA Clinical Advisory Board советует следующее:**

1. Исследование сна или полисомнограмма вместе с измерением концентрации диоксида углерода в крови используется для оценки гиповентиляции, обструкции верхних дыхательных путей в случае обструктивного или центрального апноэ во сне у лиц с СПВ. Исследования должны содержать замеры стадий сна, а также оценку эксперта, у которого имеется достаточный опыт работы именно с пациентами данной возрастной группы.

2. Факторы риска, при которых лицо с СПВ нуждается в обследовании максимально срочно:

- выраженное ожирение — реальный вес превышает идеальный вес (ИВ) 200%;
- наличие в анамнезе хронических болезней дыхательных путей или гиперреактивность дыхательных путей (астма);
- храп, апноэ во сне или частые пробуждения во время сна;
- чрезмерная сонливость в течение дня, особенно если она обостряется;
- перед хирургическими операциями (тонзиллэктомия, аденоидэктомия);
- перед процедурами, проводимыми под наркозом (специальные исследования, лечение зубов);
- перед началом лечения гормоном роста или в условиях лечения гормоном роста.

В дополнение к этому стоит рассматривать необходимость срочных исследований сна у пациентов, у которых возникает любая из перечисленных проблем, особенно если пациент быстро прибавляет в весе или у него наблюдается резкий спад физической активности. Если пациент находится на лечении гормоном роста, то исследования сна не предполагают прекращения лечения. Прерывание лечения стоит рассматривать в случае, если дополнительно проявляются выраженные расстройства дыхания.

Все нарушения, связанные с расстройством сна, необходимо обсудить вместе с семейным/детским врачом, а лечение этих нарушений — с компетентным пульмонологом, для того чтобы составить детальный индивидуальный план лечения конкретно этого пациента и затем его придерживаться.

Было бы неплохо, чтобы в дополнение к снижающей вес низкокалорийной диете, план лечения включал в себя следующее:

- дополнительное снабжение кислородом во время сна;
- постоянное положительное давление воздушных путей — использование аппаратов CPAP (СИПАП) или BiPAP (БИПАП);
- кислород стоит использовать с особой осторожностью, так как у некоторых пациентов гипоксемия является единственным сигналом, стимулирующим дыхание, и лечение кислородом может ухудшить положение;
- зачастую необходимо проведение поведенческой терапии для того, чтобы пациент привык к использованию аппаратов CPAP (СИПАП) или BiPAP (БИПАП);
- возможна необходимость использования корректирующих поведение лекарств, для адекватного привыкания к лечению.

Если у лица страдающего от значительного ожирения (ИВ 200%) обнаруживаются отклонения в исследованиях сна, то первичной задачей при лечении этого пациента становится снижение веса путем соблюдения жесткой диеты и повышения физической активности. Как диета, так и увеличение физической нагрузки — это приоритетные стратегии в сравнении с хирургическим вмешательством. Указания для выполнения первичных лечебных упражнений вы сможете получить в клиниках Тарту и Таллинна, занимающихся пациентами с СПВ, а также в Эстонском обществе синдрома Прадера-Вилли. С поведенческими расстройствами, вызванными применением диеты, поможет справиться специалист/психолог, имеющий опыт работы с лицами с СПВ.

Если рассматривается хирургическая коррекция дыхательных путей, то необходимо, чтобы оперирующий хирург был в курсе пре- и пост-оперативных осложнений, вызванных СПВ (см. статью «Anesthesia and PWS» в журнале «Medical News», авторы Локер и Розенфилд, vol. 26, ноябрь — декабрь, 2001 или www.pwsausa.org).

Трахеотомия для коррекции дыхательных путей является крайней мерой и редко-используемым способом лечения пациентов с СПВ. Трахеотомия не устраняет гиповентиляцию, являющуюся причиной расстройств дыхания, а является лишь вспомогательной мерой в случае закупорки дыхательных путей. Членовредительство и повреждения в месте оперирования — типичные осложнения после операций у тех, у кого была проведена трахеотомия.

Между лечением гормоном роста и возникновением/наличием расстройств дыхания не было найдено причинно-следственной связи. Было показано, что лечение гормоном роста обладает некоторыми положительными воздействиями, в том числе и улучшением дыхательных функций. При составлении плана лечения отклонений, обнаруженных во время исследований сна, необходимо внимательно оценить соотношение риска и пользы лечения гормоном роста. Для лечащего врача и родителей рекомендуется проведение исследований сна до начала лечения и через 6—8 недель после внедрения лечения для того, чтобы оценить влияние лечения гормоном роста. В дополнение к этому было бы информативным повторить исследование сна спустя год после начала лечения.

Острые желудочно-кишечные расстройства могут быть опасны для жизни

Джанали Хейнеманн (Janalee Heinemann) — действующий директор PWSA (США)

Недавно мне позвонил один хирург и сказал, что наша брошюра «Риски для здоровья» спасла жизнь его пациенту. Выяснилось, что одна из мам наших пациентов с СПВ взяла с собой в приемный покой больницы нашу брошюру и попросила, чтобы врач до принятия решения о лечении обязательно просмотрел указанную интернет-страницу. Полученная информация убедила хирурга использовать отличную от обычной стратегию, что и спасло пациенту жизнь. Дело обстояло со стройной 15-летней девочкой с СПВ, у которой ранее возникал эпизод неконтролируемого обжорства, после чего она пожаловалась на боль в животе и ее вырвало. Мама привела ребенка в больницу, где дежурный хирург изначально диагностировал вирусную инфекцию. После прочтения информации, касающейся СПВ, дежурный хирург решил провести дополнительные обследования и в результате девочке диагностировали грыжу, из-за чего ее селезенка, двенадцатиперстная кишка и желудок находились в грудной полости. Девочку прооперировали, и она поправилась.

К сожалению, не все матери носят с собой статьи, которые касаются проблем здоровья их детей, и не все врачи могут отреагировать на наши предостережения.

Вторая подобная ситуация, в которой стройный молодой человек с СПВ попал в больницу после эпизода обжорства, протекала иначе. Медицинский персонал не оценил положение пациента как тяжелое и не провел дополнительных исследований. Настойчивые просьбы СПВ специалиста о хирургической диагностике брюшной полости игнорировали на протяжении 14—16 часов. В конце концов хирург, убедившийся в серьезности положения, нашел жизненно-опасное растяжение желудка. При этом молодой человек по-прежнему жаловался на боль в животе и его рвало.

См. статью д-ра Роба Вартона (Rob Wharton) «The Gathered View», которую впервые опубликовали в 1999-м году в информационном листке PWSA (США). В статье описывается болезненное состояние, которое д-р Вартон назвал **острым идиопатическим расширением желудка**. Острое идиопатическое расширение желудка — это состояние, при котором желудок чрезмерно разбухает/растягивается и его кровоснабжение ухудшается/прекращается, и в таком случае промедления с оперативными вмешательствами могут привести к некрозу желудка (желудок становится черным и «умирает»). Это состояние опасно для всех пациентов с СПВ, потому что у них отсутствует нормальное чувство насыщения и болевые реакции, характерные для СПВ.

Вторая проблема, связанная с периодами обжорства — это перфорация желудочно-кишечного тракта, которая также является жизненно-опасной в случае промедлений с хирургическим вмешательством. В дополнение к этому, пациентам с СПВ угрожает желчнокаменная болезнь и панкреатит (анализ крови!). Следовательно, если пациент с СПВ жалуется на боль в животе, необходимо всегда проводить ультразвуковое обследование брюшной полости и при необходимости — компьютерную томографию.

Риск для здоровья: проблемы с животом могут сигнализировать о более серьезных заболеваниях

Опубликовано в информационном листке «The Gathered View», март—апрель 1998 г.

Мы узнали и описали одно из важных состояний здоровья, о котором родители и опекуны детей с СПВ должны знать больше. Состояние встречается редко, но у лиц с СПВ чаще, чем у остальных. При этом состоянии важно его своевременное диагностирование и лечение, потому что последствия промедления могут быть тяжелыми и привести к жизненно-

опасным осложнениям. Подобным состоянием является идиопатическое расширение желудка. Болезнь начинается внезапно и угрожает прежде всего молодым людям в возрасте 20—30 лет. Причина болезни до сих пор не точно известна. Первичными симптомами являются умеренный дискомфорт в средней части брюшной полости, а также боль и рвота. Растяжения желудка от набухания или растягивания также являются одними из симптомов. При этом может последовать повышение температуры тела, при котором пациент выглядит очень больным, хотя симптомы относительно скромны. Все пациенты с СПВ, у которых наблюдается:

- боль в животе,
- вздутие или вытягивание живота,
- рвота

нуждаются в срочном осмотре врача. Первичными исследованиями необходимо провести рентген брюшных органов, ультразвуковое обследование и компьютерную томографию. Если состояние пациента позволяет, то следующим этапом можно провести эндоскопию, для того, чтобы получить представление о состоянии слизистой оболочки желудка и о степени повреждений. В случае, если первичные обследования подтвердят расширение желудка, и пациент продолжает себя плохо чувствовать, может понадобиться хирургическое вскрытие брюшной полости для того, чтобы точнее оценить ситуацию и в случае обнаружения некроза удалить поврежденную часть желудка.

* *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): сmp. 437-441.*

Анестезия и синдром Прадера-Вилли

д-р Джеймс Локер (James Loker, MD), д-р Лоренс Розенфилд (Laurence Rosenfield, MD)

Для синдрома Прадера-Вилли характерны определенные клинические особенности, которые могут оказывать влияние на проведение анестезии

• **Ожирение/полнота** — для полных людей наибольшей опасностью являются обструктивное апноэ во сне, легочные осложнения и диабет. Все перечисленные факторы риска необходимо учитывать при планировании анестезии. Также у этих людей уровень кислорода и диоксида углерода в крови может быть изменен, и их реакция на лекарства, в том числе на кислород, может отличаться от обычной. Наличие легочной гипертензии, недостаточности правой половины сердца и отеков — показания для консультации с кардиологом и пульмонологом перед планируемой операцией. Возможно, для оценки степени тяжести легочной гипертензии необходимо будет провести ЭКГ для диагностирования гипертрофии правого желудочка. У людей с чрезмерным весом часто наблюдается отечный синдром, который однако остается не диагностированным из-за ожирения. Перед началом операции необходимо оценить наличие отеков и при необходимости использовать диуретики как до, так и после анестезии. Обращение с дыхательными путями в условиях седативности может оказаться проблематичным.

• **Высокий порог боли** — лица с СПВ могут реагировать на боль отлично от всех остальных. Несмотря на то, что высокий болевой порог является положительным явлением для пост-операционного периода, недостаточная реакция на боль может задержать привлечение внимания на пост-операционные осложнения. Боль это нормальная реакция, сообщающая об опасности. Поэтому пост-операционная боль, которая, учитывая степень тяжести операции, превышает

обычную боль, является сигналом серьезной опасности. Необходимо быть особенно внимательным для обнаружения других возможных симптомов/сигналов об опасности.

- **Нестабильность температуры тела** — температуру тела регулирует гипоталамус, а для синдрома Прадера-Вилли характерно расстройство функционирования гипоталамуса, поэтому лица с СПВ могут быть как с высокой, так и низкой температурой. Важно информировать анестезиолога о нормальной температуре тела пациента. Несмотря на то, что у лиц с СПВ не наблюдалось склонности к развитию злокачественной гипертермии, стоит все же исключить использование деполяризующих мышечных релаксантов (суксинилхолин) во время анестезии, в случае, если это не является экстренной необходимостью.

- **Плотная слюна** — частая проблема у лиц с СПВ — это плотная вязкая слюна, которая может в условиях наркоза усложнить сохранение дыхательных путей свободными и затруднить экстубацию. Также плотная слюна способствует образованию кариеса, поэтому стоит быть внимательным по отношению к шатающимся/подвижным зубам. Перед проведением анестезии необходимо оценить гигиену ротовой полости.

- **Поведенческие поиски пищи** — пустой желудок чрезвычайно необходим перед проведением любой анестезии. Риск аспирации желудочного содержимого в легкие на пустой желудок меньше. У лиц с СПВ обычно очень хороший аппетит, и они не всегда рассказывают правду о последнем поглощении пищи. Каждого пациента с СПВ необходимо рассматривать, как пациента с полным желудком, кроме случаев, когда родитель ребенка или опекун не утверждает обратное. Возможно может быть необходима аспирация желудочного содержимого перед установлением вентиляционной трубки. У некоторых лиц с СПВ может наблюдаться регургитация пищи, и им угрожает аспирация желудочного содержимого в дыхательные пути.

- **Гипотония** — у большинства детей с СПВ развита мышечная гипотония. Обычно мышечный тонус выправляется к 2—4 годам жизни, однако все же мышечный тонус остается ниже нормы. Пониженный мышечный тонус является также причиной более слабой реакции кашля, что может затруднить естественное прочищение дыхательных путей после удаления вентиляционной трубки.

- **Раздражение кожи** — раздражение кожи у лиц с СПВ является характерной проблемой, которая может привести к более затруднительному заживлению кожи в местах размещения внутривенных канюль и операционных ран. Если раны хорошо перевязаны/накрыты, то в этом случае пациента с СПВ можно оставить без внимания. В зависимости от степени духовного развития пациента с СПВ, иногда может являться необходимым использование ограничивающих средств (перчатки), для того чтобы обеспечить заживление пост-операционных ран.

- **Гипотиреоз** — в случае СПВ наблюдаются сбои в функции гипоталамуса, поэтому стоит быть особенно внимательным ко всем функциям гипоталамуса. Недостаточность гормона, стимулирующего щитовидную железу (TSH) и тиреотропин-рилизинг гормона (TRH) может привести к пониженному синтезу гормонов щитовидной железы. Хотя частотность гипотиреоза у лиц с СПВ неизвестна, необходимо быть внимательными и проверить уровень гормонов щитовидной железы по-крайней мере перед операцией.

- **Затруднения при установлении венозной канюли** — установление венозной канюли может быть осложнено множественными имеющимися нарушениями (ожирение, малая мышечная масса). Функционирующая венозная канюля должна быть размещена у пациента с СПВ до начала анестезии.

- **Поведенческие особенности** — лица с СПВ более подвержены приступам злости, обсессивно-компульсивному поведению и психозам. Они часто употребляют различные

психотропные лекарственные препараты, которые могут вступить во взаимодействие с лекарствами, используемыми при анестезии. Перед проведением анестезии необходимо выяснить список употребляемых пациентом лекарств для того, чтобы избежать опасных взаимодействий между лекарствами и анестетиками.

• **Недостаточность гормона роста** — всех пациентов с СПВ необходимо рассматривать, как пациентов с потенциальной недостаточностью гормона роста. Данные о том, что недостаточность гормона роста оказывает влияние на выброс кортизола при реакции на стресс до сих пор отсутствуют, поэтому добавление стероидов в план лечения не является чрезвычайно важным. У лиц с СПВ, которые не получают лечение гормоном роста, могут быть непропорционально маленькие дыхательные пути в сравнении с размерами тела.

• **Восстановление после анестезии**

Сонливость после наркоза может быть как нормальной реакцией, так и стать вызванной центральным апноэ во сне. Желательно наблюдать за пациентом в течение суток, учитывая при этом возможность возникновения осложнений дыхательных расстройств, вызванных ожирением, центральным или обструктивным апноэ во сне, а также пониженным мышечным тонусом и хронической аспирацией.

Заключение

Анестезия лиц с СПВ должна проводиться безопасно. Обычно риски у лиц с СПВ связаны с общим состоянием их здоровья, и в большинстве случаев не доставляют проблем при общей анестезии, которая хорошо контролируется. Только врач, который хорошо знает пациента и информирован о возможных рисках для здоровья, компетентен в принятии правильных решений.

Расстройства дыхания, наблюдающиеся при синдроме Прадера-Вилли

Д-р Джеймс Локер, детский кардиолог

Член PWSA Clinical Advisory Board

Недавно опубликованные статьи настойчиво подтверждают, что расстройства дыхания представляют из себя опасность для лиц с СПВ. Центральная гиповентиляция/апноэ и обструктивное апноэ во сне — одни из последних изучаемых проблем. Центральная гиповентиляция — это расстройство, которое вызывается пониженной частотой дыхания или уменьшенной глубиной дыхания во время сна. Это расстройство приводит в свою очередь к возникновению дневной сонливости, а в случае тяжелой гиповентиляции повышается внутрилегочное давление.

Центральное апноэ во сне — это остановка дыхания во время сна. Низкие мышечный тонус и мышечная масса, чрезмерное ожирение, недостаточная нейростимуляция дыхания приводят к гиповентиляции. Исследования показали, что у некоторых лиц с СПВ наблюдается низкая частота дыхания и поверхностное дыхание, а также слабая реакция на химические раздражители, стимулирующие дыхание как в теле, так и в головном мозге.

Обструктивное апноэ во сне характерно как для СПВ, так и для других генетических синдромов с мышечной гипотонией (синдром Дауна). Проблема заключается в том, что во время сна воздух не поступает в легкие, потому что не может преодолеть препятствие в виде закупоренных/закрытых дыхательных путей. Обструкция может наблюдаться в любой области дыхательных путей, начиная с носа и заканчивая бронхиолами в легких. Для этих людей характерно свистящее дыхание и храп, чередующиеся со звуковыми паузами, которые возникают при прекращении движения воздуха. Оставленное без лечения обструктивное апноэ во сне может привести к серьезным последствиям, в том числе к смерти.

Расстройства дыхания могут вызывать у маленьких детей хроническую гастроэзофагиальную рефлюксную болезнь и аспирацию желудочного содержимого. Несмотря на то, что отсутствие рвоты характерно для СПВ, рефлюксная болезнь

встречается довольно часто, поэтому маленьких детей с хроническими расстройствами дыхания и лиц с обструктивным апноэ во сне необходимо обследовать и в этом смысле. Американская академия детских врачей недавно опубликовала рекомендации для диагностирования и лечения обструктивного апноэ во сне. Все дети, для которых характерны храп и другие симптомы обструкции дыхательных путей, нуждаются в дополнительном внимании. Семейному врачу стоит рекомендовать исследование сна, если наблюдается чрезмерная дневная сонливость, значительное ожирение или предстоит операция. Пациентам с позитивным анамнезом вместе с исследованием сна необходимо объяснить схемы дыхания, особенности сердечной деятельности, уровень кислорода и движение воздуха в дыхательных путях. Если результаты исследования отличаются от нормы, то пациент нуждается в дополнительных обследованиях для составления индивидуального плана лечения. Первичными способами лечения могут быть тонзилэктомия и аденоэктомия или использование СИПАП аппаратов для поддержания дыхательных путей в открытом состоянии во время сна. Зачастую обструктивное и центральное апноэ во сне присутствуют у пациента одновременно. Похоже, что и у лиц с СПВ оба нарушения наблюдаются одновременно. Оба нарушения диагностируются при помощи исследований сна.

Заключение

У лиц с СПВ могут возникать расстройства дыхания и наиболее частое среди них — обструктивное апноэ во сне. Каждый ребенок, у которого наблюдается апноэ, нуждается в исследовании сна. Значение центрального апноэ во сне в формировании дыхательных расстройств пока не изучено до конца.

За составление этого абзаца необходимо поблагодарить:

- д-ра Дана Д. Дрисколла, Ph.D. — представителя PWSA (США) Clinical Advisory Board;
- д-ра Мерлин Д. Батлер, Ph.D. — представителя PWSA (США) Scientific Advisory Board;
- д-ра Дэвида М. Агарвала — члена PWSA (США) Research Advisory Committee.

Синдром Прадера-Вилли: клинические риски для здоровья с точки зрения хирурга-ортопеда

Мартин Д. Херман. Department of Orthopedic Surgery, St. Christopher's Hospital for Children, Erie Avenue @ Front Street, Philadelphia, PA 19134, США. Телефон: (215)427-3422; факс: (215)427-8782

Введение: СПВ — это связанное с нарушениями в 15-ой хромосоме заболевание, для которого характерны мышечная гипотония, гипогонадизм, гиперфагия и ожирение.

В ортопедической литературе для лиц с СПВ описаны многочисленные расстройства скелетно-мышечного аппарата, например, сколиоз, дисплазия тазобедренных суставов и Х-форма ног. С точки зрения ортопеда, лечение этих нарушений осложнено другими проблемами со здоровьем, которые характерны для СПВ. Остеопения, психиатрические проблемы и пониженный болевой порог являются характерными для СПВ, однако в ортопедической литературе отсутствуют соответствующие упоминания об этом. Ниже публикуется 8-летний опыт лечения авторами 31-го пациента с СПВ для того, чтобы описать все замеченные особенности ортопедического лечения этих пациентов.

Методы: Под наблюдением ортопеда находился 31 пациент, которым был диагностирован СПВ, также было проведено ознакомление с историями болезни. Для анализа собрали демографические данные пациентов, результаты генетических анализов, данные о нарушении опорно-двигательного аппарата, а также клинические особенности и данные о психиатрических нарушениях. Все ранее существующие радиологические обследования были повторены.

Результаты: В исследовании принимали участие 22 мужчины и 9 женщин, чей средний возраст был 22 года (от 8-ми до 39-ти лет). Генетический диагноз имелся у 18-ти пациентов. Сколиоз клинически был выявлен у 24-х пациентов из 31-ого, радиологическое подтверждение было найдено для 14-ти из 24-х (45% с клиническим сколиозом) и в среднем наблюдалась 31°-ая кривая; пять пациентов нуждались в хирургическом лечении.

У 16-ти пациентов обнаружили уплощение шейного лордоза и кифоз шейно-грудного отдела; упомянутые нарушения ранее не были описаны.

При рентгенологическом обследовании тазобедренных суставов была обнаружена дисплазия у 2-х пациентов из 26-ти, а смещение эпифиза головы бедренной кости не было обнаружено ни у одного. У 14-ти пациентов было обнаружено 58 заживших переломов костей, у 6-ти пациентов наблюдались многочисленные переломы (2-7 повреждений). Замеры костной плотности проводилось у 14-ти пациентов: у 8-ми была диагностирована остеопения и у 4-х — остеопороз в результате Z-сколиоза позвоночника. У 26-ти пациентов наблюдалось расстройство психики: нарушенное контролирование импульса (7), органическое расстройство личности (6), строптиво-капризное поведение (5), дистимия (4), не уточненное депрессивное расстройство (3), расстройство внимания и гиперактивность (2) и обсессивно-компульсивное расстройство (2). У 9 пациентов наблюдалось членовредительское поведение. 6 пациентов прошли хирургическое лечение, у одного из них случилось осложнение в виде спинальной инфекции. Переломы костей были связаны с частыми незначительными жалобами.

Дискуссия: Остеопения, нарушенное контролирование импульса, строптиво-капризное поведение и пониженная чувствительность боли — эти нарушения, приводят к осложнениям всех аспектов хирургического и нехирургического ортопедического лечения. Лечение стоит тщательно планировать и проводить с большой осторожностью как у детей, так и у взрослых с СПВ.

(тезисы с научной конференции PWSA, которая проходила в 2003 г. в Орландо, Флорида, США)

Каждый, кто заинтересован в пожертвовании ткани головного мозга для научных исследований, пожалуйста свяжитесь со своим обществом или с Голландским банком мозга (Netherlands Institute for Neuroscience, Meibergdreef 47, 1105 BA, Amsterdam, The Netherlands; телефон: +31-20-5665499, э-почта: secretariaatnhb@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

Permission is granted to reproduce this booklet in its entirety, but it may not be reused without the following credit line: Reprinted from:

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