

Celostna obravnava otrok in mladostnikov s sindromom Prader-Willi v Centru za izobraževanje, rehabilitacijo in usposabljanje Cirius Kamnik

Pregledni članek /
Review article

Comprehensive Treatment of Children and Adolescents With Prader-Willi Syndrome at Centre for Education, Rehabilitation, and Training Cirius Kamnik

Tina Bregant, Marta Orehek Kirbiš,
Teja Bandel-Castro, Andreja Širca
Čampa, Primož Kotnik

Izvleček

Sindrom Prader-Willi (PWS) je kompleksna genetska motnja, ki je posledica pomanjkljivega izražanja genov na kromosomski regiji 15q, za katero so značilne hipotonija, težave s hranjenjem in čustveno-vedenjske težave. Celostna obravnava vključuje somatsko zdravljenje z nadomeščanjem rastnega hormona kot tudi z drugim medikamentnim zdravljenjem npr. zdravljenje depresije, motnje pozornosti, psihoze. Poleg tega pa so ključnega pomena nemedikamentni ukrepi: dietetična in fizioterapična obravnava ter opremljenost z medicinskimi pripomočki in vedenjske strategije.

V prispevku prikazujemo celostno obravnavo otrok s sindromom Prader-Willi, kot se izvaja v Centru za izobraževanje, rehabilitacijo in usposabljanje CIRIUS Kamnik od vstopa v šolo do končnega šolanja oziroma do dopolnjenega 26. leta starosti. Predstavimo kohorto otrok z genetsko potrjenim PWS (starost 11.4 ± 3.1 let, od tega 4 fantje in 1 dekle) in način zdravstvene obravnave v naši ustanovi s spremljanjem pri dietetiku, merjenjem telesne sestave (z elektronskim analizatorjem BIVA) in z individualnimi prehranskimi ukrepi, s fizioterapično obravnavo s predpisovanjem medicinskih pripomočkov in psihološko obravnavo, kar vse prispeva k njihovi boljši funkcionalnosti in obvladovanju stanja. Na prikazu primerov so predstavljeni tudi praktični napotki, kako ravnati v specifičnih vedenjskih situacijah.

Ključne besede: sindrom Prader-Willi, celostna obravnava, medicinski pripomočki, prehransko svetovanje, zdravlila, vedenjske strategije.

Abstract

Prader-Willi syndrome (PWS) is a complex genomic imprinting disorder of chromosomal region 15q, characterized by hypotonia, feeding problems, and emotional-behavioural problems. Comprehensive treatment includes pharmacological therapy with the replacement of growth hormone as well as other pharmacological therapies against, e.g., depression, attention disorders, and psychosis. In addition, non-pharmacological measures and behavioural strategies are the keys to caring for these patients.

We present a comprehensive treatment of children with Prader-Willi syndrome as implemented at our Centre for Education, rehabilitation, and Training CIRIUS Kamnik. We present a cohort of children with genetically confirmed PWS ($n=5$; age= 11.4 ± 3.1 years, of which four were boys) and comprehensive follow-up we offer with dietary counselling, body content measurement (with electronic device BIVA), physiatry treatment with the prescription of medical devices and psychological treatment, all of which contribute to their better functionality and control of the condition. The paper also presents practical instructions on how to act in specific behavioural situations, using examples.

Keywords: Prader-Willi syndrome (PWS), comprehensive treatment, medical devices, dietary counselling, medications, behavioural strategies.

Stopnja	Starost	Značilnosti
0	pred rojstvom	Manj gibanja v maternici, nižja porodna masa kot pri sorojencih.
1a	0–9 mesecev	Hipotonija, težave s hranjenjem (potrebne prilagoditve pri peroralnem hranjenju, nekateri potrebujejo hranjenje po sondi ali po perkutani gastrostomi (PEG). Manjši apetit, težave s hranjenjem se umirijo, normalna rast.
1b	9–25 mesecev	
2a	2,1–4,5 let	Naraščanje telesne mase z naraščajočim apetitom, če se ne uvede redukcijska dieta (tipično 60–80 % dnevnih potreb), se razvije debelost. Če se prehranjuje po želji, se razvije debelost.
2b	4,5–8 let	
3	8–18 let	Hiperfagija, stalna lakota – nikoli ne čuti sitosti, stalno razmišlja o hrani, pridružijo se čustveno-vedenjski izpadi.
4	Odrasla doba	Apetit se normalizira, boljši nadzor nad lastnim vedenjem, manj čustveno-vedenjskih izpadov: nekateri nikoli ne dosežejo te stopnje.

TABELA 1. KLINIČNE ZNAČILNOSTI RAZLIČNIH STOPENJ PREHRANSKIH TEŽAV PRI OSEBAH S PRADER-WILLIJEVIM SINDROMOM (8).

TABLE 1. CLINICAL CHARACTERISTICS OF DIFFERENT DEGREES OF FEEDING PROBLEMS IN SUBJECTS WITH PRADER-WILLI SYNDROME (8).

Uvod

Sindrom Prader-Willi (PWS) je kompleksna genetska motnja, ki je posledica pomanjkljivega izražanja genov na kromosomski regiji 15q11.2-q13, ki jih otrok podeduje od očeta (1–4). Enako pogosto se pojavlja pri moških in ženskah. Motnja se pojavlja zelo redko, s prevalenco 1:10.000 do 1:30.000 (5, 6). Za osebe s PWS so značilne hipotonija, težave s hranjenjem, čustveno-vedenjske motnje ter posledice motenega delovanja hipotalamusa, kar povezujeemo s hiperfagijo, temperaturno nestabilnostjo, višjim bolečinskim pragom, hypersomnijo, pomanjkanjem rastnega hormona in ščitničnega stimulirajočega hormona, hipogonadizmom ter z delovanjem nadledvične žleze (2–4). Če ne uravnavamo kaloričnega vnosa in ne spodbujamo gibanja, se razvije debelost z zapleti, ki so tudi glavni vzroki obolevnosti in umrljivosti pri osebah s PWS.

V članku predstavimo celostno obravnavo otrok in mladostnikov s PWS, kot jo izvajamo v naši ustanovi CIRIUS Kamnik, kjer izvajamo zdravstveno

obravnavo ob vzgojno-izobraževalnem programu. V Sloveniji imamo dve takšni ustanovi, v Kamniku in Vipavi, ki sta specializirani za vzgojo, izobraževanje in celostno usposabljanje otrok in mladostnikov z različnimi dolgotrajnimi boleznimi. V center CIRIUS Kamnik so vključeni otroci od vstopa v šolo, ko v koledarskem letu, v katerem bodo pričeli obiskovati šolo, dopolnijo starost 6 let, do končanega šolanja oz. do dopolnjenega 26. leta starosti, če imajo prevladujoče gibalne težave. V center so usmerjeni otroci v skladu z Zakonom o usmerjanju otrok s posebnimi potrebami, ki opredeljuje tudi skupino gibalno oviranih otrok in mladostnikov ter določa načine in oblike izvajanja vzgoje in izobraževanja.

Vsako leto je v center vključenih približno 210 otrok in mladostnikov; v letu 2022/23 je bilo med vključenimi otroki in mladostniki 5 otrok s sindromom PWS. V nižji izobrazbeni standard so bili vključeni 4 otroci, 1 pa je zaključil program enakovrednega izobrazbenega standarda in nadaljuje šolanje v srednješolskem programu. Poleg šolanja

so v našem centru deležni tudi celostne zdravstvene obravnave. Prikazujemo praktični vidik obravnave teh otrok v našem centru.

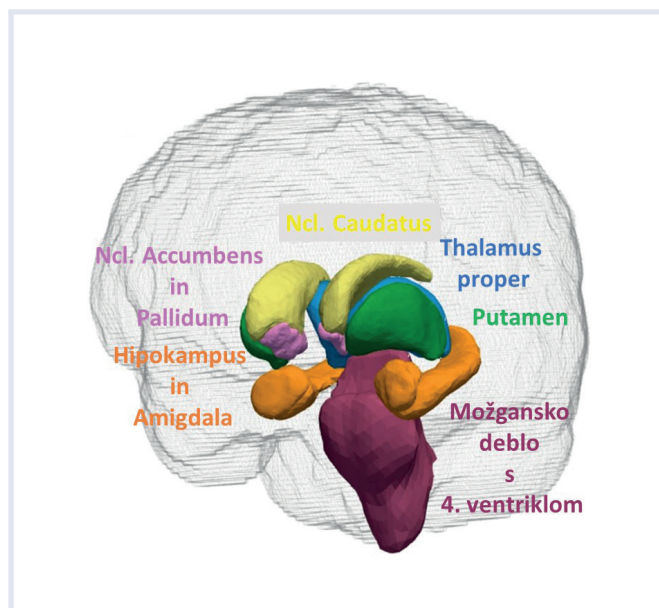
Težave s hranjenjem

V neonatalnem obdobju sta najizrazitejši mišična hipotonija in težave s hranjenjem. Otroci imajo upočasnen psihomotorni razvoj. V drugem do tretjem letu življenja se postopoma začne razvijati izrazita hiperfagija, zato otroci začnejo čezmerno pridobivati telesno maso. Vedno bolj so očitne tudi čustveno-vedenjske motnje. Če ne uravnavamo energijskega vnosa in ne spodbujamo gibanja, se razvije debelost z zapleti, ki so glavni vzroki obolevnosti in umrljivosti oseb s PWS. Pri osebah s PWS je prisotna motnja v delovanju hipotalamusa, ki se kaže z motnjo v delovanju več endokrinih osi (hipogonadizem, pomanjkanje rastnega hormona, hipotiroidizem, adrenalna insuficienca), z nestabilnostjo telesne temperature, s periferno in centralno



SLIKA 1. SHEMATSKI PRIKAZ ČUSTVENO VEDENJSKIH POSEBNOSTI OTROK IN MLADOSTNIKOV S PWS.

FIGURE 1. SCHEMATIC REPRESENTATION OF THE EMOTIONAL-BEHAVIORAL CHARACTERISTICS OF CHILDREN AND ADOLESCENTS WITH PWS.



SLIKA 2. MANJŠE MOŽGANSKE STRUKTURE, KI PRISPEVAJO K VEDENJSKIM TEŽAVAM OSEB S SINDROMOM PRADER-WILLI; A) STRUKTURE MEZOLIMBIČNEGA SISTEMA: NAGRAJEVANJE OB HRANJENJU, B) MOŽGANSKO DEBLO IN TALAMUS: HOMEOSTAZA (10).

FIGURE 2. BRAIN STRUCTURES THAT CONTRIBUTE TO BEHAVIORAL PROBLEMS IN INDIVIDUALS WITH PRADER-WILLI SYNDROME ARE SMALLER; A) STRUCTURES OF THE MESOLIMBIC SYSTEM: REWARD DURING FEEDING, B) BRAINSTEM AND THALAMUS: HOMEOSTASIS (10).

motnjo dihanja, pa tudi z visokim pragom za bolečino (7, 8). Klinične značilnosti oseb s PWS, s poudarkom na prehranskih težavah, so v Tabeli 1.

Čustveno vedenjska problematika otrok in mladostnikov s PWS

Čustveno vedenjske posebnosti oseb s PWS so (Slika 1):

- hiperfagija: stalna, intenzivna občutja lakote, prezaposlitev s hrano, želja po hranjenju, težave, povezane s hranjenjem, pomanjkanje občutka sitosti;
- vedenjski izbruhi: visoko eksplozivno, za situacijo neprimerno vedenje, ki se zdi večinoma brez samonadzora;
- anksioznost: pretirana zaskrbljenost, napetost, povezana z rutinami, urniki, načrtovanjem v zvezi s hranjenjem, individualnimi interesi, možnimi spremembami;

- obsesivno-kompulzivno vedenje: ponavljajoče se vedenje, ritualno vedenje, zbiranje in kopičenje reči, poudarjanje razlik, nuja vedeti/vprašati/povedati;
- rigidnost: neprilagodljivost v rutinah, pri razmišljanju, konceptih, vztrajanje v nespreminjanju, črno-belo (digitalno) razmišljanje brez odtenkov;
- socialna kognicija: nezmožnost vživljanja v druge, težave z recipročno socialno komunikacijo, nerazumevanje občutkov drugih, pomanjkanje empatije, pomanjkanje natančne in prave interpretacije socialnih namigov (9).

S statistično značilnimi spremembami volumna določenih možganskih struktur si lahko deloma pojasnimo težave ob hranjenju. Možgani oseb s PWS bolj zaznavajo hranjenje kot nagrajujoče vedenje v mezolimbicnih strukturah kot osebe v kontrolni skupini. Poleg tega pa imajo težave pri občutenju sitosti in s homeostatskimi mehanizmi, ki sitost uravnavajo, kar je povezano tudi z delovanjem struktur v možganskem deblu in talamusu (10) (Slika 2).

Zdravljenje

Pri osebah s PWS je ključega pomena nadzor nad vnosom hrane in skrb za redno telesno dejavnost ter zdravljenje z rastnim hormonom. Pri otrocih s PWS zdravljenje z rastnim hormonom izboljša telesno sestavo, normalizira višino in izboljša psihomotorični razvoj, s čimer se izboljša tudi kakovost življenja. Zdravljenje je varno in učinkovito ter dostopno v mnogih državah (11, 12). Pri odraslih s PWS zdravljenje z rastnim hormonom ohranja normalno telesno sestavo in pomembno vpliva na delovanje presnove, kar ima koristne učinke na srčno-žilni sistem, vedenje in kakovost življenja, zaradi česar je zdravljenje z rastnim hormonom pri osebah z genetsko potrjenim PWS smotno za celotno življenjsko obdobje (12). Pozorni smo na morebitne motnje v delovanju ščitnice ali na možen pojav sladkorne bolezni tipa 2, ki jo po nekaterih raziskavah opazajo kar pri četrtini odraslih s PWS, zlasti tistih, ki so v preteklosti imeli višjo telesno maso in ob pozitivni družinski anamnezi (13).

Pri vedenjskih težavah in težavah z duševnim zdravjem je včasih potrebna uvedba zdravil za zdravljenje motenj pozornosti, antipsihotična terapija, zdravljenje s stabilizatorji razpoloženja ali antidepresivi. Težave v duševnem zdravju so najbolj pogosti razlog za hospitalizacijo (14). Psihotorična motnja ima pri osebah s PWS neznaten cikličen potek s hitro remisijo. V sklopu simptomov se pojavljajo anksioznost, agresija in nihanje v razpoloženju, lahko tudi katonija (15). Za obvladovanje duševnih motenj se predpisuje antipsihotična terapija, stabilizatorji razpoloženja in antidepresivi ter uporabljajo vedenjske metode (t. i. žetoniranje, nagrajevanje) (14–16).

Poleg medikamentnega zdravljenja ne smemo pozabiti na ukrepe in prilagoditve, ki vplivajo na kakovost življenja in so pomemben del celostne obravnave. Pri nekaterih otrocih s PWS so prisotne težave s spancem in dihanjem (znižan mišični tonus, šibke mišice prsnega koša, apneja v spanju, smrčanje, šibkejša izkašljevanje), kar sicer najlažje nadzorujemo s preprečevanjem debelosti in hipokaloričnim vnosom, vajami za dihanje, ali pa z odstranitvijo žrelnice in mandljev, če je to potrebno (17). Težave opredelimo s preiskavo polisomnografija. Včasih je potrebno uvesti dihalno podporo s CPAP ali BiPAP (17). Kot pediatri ne pozabimo na zaščito pred okužbami dihal s cepljenjem (cepljenje proti gripi, pnevmokoku, covidu-19). V multidisciplinarno obravnavo sodi tudi fiziatrična obravnavna s predpisovanjem ustreznih medicinskih pripomočkov in vaj, ki jih osebe s PWS izvajajo s fizioterapevti, delovnimi terapevti, respiracijskimi fizioterapevti in logopedi. V fiziatrični tim so vključeni tudi klinični psihologi in socialni delavci, kar dodatno prispeva k celostni obravnavi.

Prikaz primerov – skupine otrok in mladostnikov s PWS

V Centru CIRIUS Kamnik imamo trenutno vključenih 5 otrok in mladostnikov z genetsko potrjeno motnjo PWS. Njihove značilnosti se ujemajo z opisi v literaturi in so povzete v Tabeli 2. Njihova povprečna starost je v letošnjem šolskem letu bila $11,4 \pm 3,1$ let; 4 fantje in 1 deklica. Nižji izobrazbeni standard so obiskovali 4, medtem ko je 1 zaključil program enakovrednega izobrazbenega standarda in nadaljuje šolanje v srednješolskem programu. Njihova telesna sestava se je ob prehranskih ukrepih izboljšala glede na začetek izobraževanja in usposabljanja v Centru CIRIUS Kamnik, kar smo spremljali z meritvijo BIVA na 2 leti. Povprečen indeks telesne mase (ITM) teh otrok je bil po dveh letih $18,8 \pm 2,0$ kg/m². Vsem so uvedli modificirano Atkinsonovo dieto (18) oziroma hipokalorično dieto z močno omejitvijo ogljikovih hidratov in s poudarkom na zelenjavi ter z beljakovinskimi dodatki (puding, napitki). Vsi prejemajo rastni hormon. Nekateri jemljejo prehranska dopolnila (L-karnitin, koencim Q10, vitamin C, omega 3 maščobne kisline) in zdravila z vitaminom D ter dodatek kalcija. Bolj natančno so primeri opisani v Tabeli 2.

Obravnavna težav s hranjenjem

Zaradi težav s prehranjevanjem je v prehransko obravnavo poleg zdravstvene nege vključen dietetik. Izvaja oceno prehranjenosti, ki vključuje:

- analizo prehranskega dnevnika – oceno prehranskih navad in vnosa hranil;
- oceno prehranskega stanja (uporaba elektronskega analizatorja (tehtnice) z bioelektrično impedančno vektorsko analizo (BIVA));
- spremljanje izvajanja terapije z dieto v bolnišnici – ocena vnosa hranil;
- svetovanje pri uvajanju energijskih in specialnih prehranskih dopolnil in pri uvajanju enteralne prehrane;
- energijsko in hranilno načrtovanje dnevnih jedilnikov ter sestavljanje individualnega jedilnika, če je to potrebno;
- izobraževanje otrok/staršev/strokovnih delavcev v centru o izvajanju terapije z dieto v domačem okolju.

Za učence in dijake, ki na osnovi odločbe o usmeritvi (Zakon o usmerjanju otrok s posebnimi potrebami – ZUO-PP-1) (19) med tednom bivajo pri nas v Centru, je prehrana brezplačna; za učence in dijake, ki Center obiskujejo dnevno, pa omogočamo naročilo na prehrano. Otroke in mladostnike spremljamo vsak dan, kar nam omogoča, da vidimo, kaj otrok dejansko poje in popije.

Obvladovanje čustveno-vedenjske problematike

Pri osebah s PWS se pogosto pojavlja kot soobolevnost duševne motnje, med njimi so motnja v duševnem razvoju, vedenjska motnja, praskanje kože (*angl.* skin picking), motnje jezika in govora, motnje pozornosti in hiperaktivnosti, obsesivno-kompulzivna motnja, motnje razpoloženja, motnje spanja, psihotorične motnje in motnje avtističnega spektra (14, 16). V našem centru so otroci in mladostniki vključeni v celostno obravnavo, ki vključuje tudi obravnavo pri klinični psihologinji, ki se vključuje poleg individualnega dela z otrokom in ocenjevanja funkcioniranja tudi v delo v razredu. V timu načrtujemo in izvajamo ustrezne vedenjske strategije, pri katerih je ključno dobro poznavanje posameznega otroka in mladostnika s PWS.

Obravnavna gibalnih težav

Pri osebah s PWS so nujne dodatne spodbude in krepitev zdravega življenjskega sloga, zlasti spodbujanje gibanja in nudenja ustreznih pripomočkov in omogočanje prilagoditev (20). Športni pedagogi so vključeni v redno šolsko delo, v našem centru pa je tudi možnost fiziatrične obravnave. Pri fizioterapevtski obravnavi krepiamo aerobno zmogljivost, delamo vaje za moč ter tudi v primeru npr. ploskih stopah (pedi planovalgi) uvedemo ustrezne medicinske pripomočke. Uporaba ortoze za gleženj in stopalo je eden od standardnih postopkov pri rehabilitaciji bolnikov za stabiliziranje skočnega sklepa; pri otrocih s PWS jih praviloma predpi-

šemo za korekcijo valgusnega položaja petnice in goleni ter pri šibkejših mišicah dorzalnih fleksorjev stopala. Ortoza je namenjena stabilizaciji skočnih sklepov, stopala in kolena ter izboljša učinkovitost in nadzor hoje, preprečuje oz. zmanjšuje deformacije, zlasti zmanjšuje skrajšave mehkih tkiv in preprečuje hiperekstenzijo kolena npr. ob hiperlaksnosti sklepov. Tako se izboljša funkcija gibal in poveča varnost hoje.

V obdobju malčka se včasih ob pomembni hipotoniji trupa pri otroku s PWS fiziater odloči, da predpiše kompresijsko oblačilo, kar pa ustreza le majhnemu številu otrok, saj je tako oblačilo tesno in vroče; prepričljivih dokazov o učinkovitosti nošnje le-teh ni. Kasneje se zaradi hipotonije, ki je izrazita v trupu, razvije slaba drža, lahko pa v obdobju intenzivnejše rasti v najstništvu tudi skolioza ali kifoza. Pri začetnih skoliozah, ki jih ugotavljamo z Adamsovim testom predklona oziroma skoliometrom, s katerim izmerimo ukrivljenost < 10 stopinj, priporočamo spodbude gibanju, kar prispeva k bolj uravnoteženemu mišično-skeletnemu razvoju, večji spretnosti in samozavesti, kar vse prispeva tudi k boljši drži. Če so krivine večje, izmerjene s skoliometrom >10 stopinj, pa je potrebna napotitev k fiziatru oziroma ortopedu, ki tudi opravi rentgensko slikanje hrbtenice in določi t. i. Cobbov kot (21). Za predpis ortoze – steznika ali za operacijo se odloči fiziater oz. ortoped. Pomembno je poudariti, da je nošnja steznika za nekatere otroke zahtevna, učinkovita pa je zgolj, če se steznik nosi čim dlje (več ur dnevno) in pri tem otrok zavzame ustrezen položaj. Nekateri otroci namreč steznik, zlasti če jim ni povsem prav oziroma ne tesni dovolj in na pravih mestih, uporabijo kot oporo, kar lahko drži le poslabša. Pri nekaterih otrocih in mladostnikih ukrivljenost hrbtenice napreduje (podobno kot pri enem od naših bolnikov) in je potrebna operacija z vstavitvijo magnetnih palic, kar omogoča redno, neinvazivno podaljševanje dolžine palic ter tako prispeva k izravnavi. Ker pa je hipotonija vrojena, je še vedno zaželeno, da

se izvajajo ustrezne vaje za ohranjanje gibljivosti, krepi splošna kondicija in spodbuja raznovrstno gibanje.

Praktični prikaz primerov vedenja in možnih rešitev pri otrocih in mladostnikih s PWS

Otroci s PWS imajo nekatere vedenjske značilnosti, ki jih v našem centru uspešno obvladujemo. Menimo, da opisi teh vedenj in strategije lahko koristijo tudi ostalim, ki delajo z otroki in mladostniki s PWS.

Primer a – hiperfagija:

Deček je izjemno pozoren na hranjenje. Ko ima v steklenici vodo, mora skoraj nujno spiti celo. Če od koga sliši, da bo njemu ali komu drugemu hrana prikrajšana, se pojavi čustveni izbruh. Pri peki piškotov že ob sami izdelavi večkrat poskuša pojesti surove sestavine.

Rešitev: Načrtovanje hranjenja in nadzor; razpoložljivost hrane in pijače naj bo omejena (serviranje v manjših kozarcih, skledicah), omejena dostopnost; zavedanje, da že same vonjave lahko spodbudijo tek; upoštevanje prehranskih smernic, namesto piškotov priprava zelenjave (lupljenje in strganje korenčka, rezanje kumar); nagrajevanje ustreznega vedenja s pohvalo (ko npr. poje zgolj en sam piškot); izogibanje nagrajevanju vedenja s hrano npr. z bonbonom.

Primer b – rigidnost:

Deček ne želi oditi iz prostora, ker na vsak način želi pogledati do konca posnetek iz YouTube-a. Mora preveriti, da je posnetek prišel res do konca rdeče črte. Situacije smo občasno reševali s preusmerjanjem pozornosti. Občasno smo v časovni stiski prestavili posnetek na konec, tako da tega sploh ni opazil. Prav tako je pri urah želel vedno dokončati vsako dejavnost (do konca prebrati pravljico, sestaviti sestavljanko, prelistati knjigo do konca ipd.). To je bilo lahko zelo obremenjujoče, saj bi po naših izkušnjah vse to lahko nadaljeval

skoraj v neskončnost. Mama pove, da je imela težave z navajanjem na polietna oblačila, saj ga je morala skoraj tri mesece postopno navajati na nošenje kratkih majic v poletnem času.

Rešitev: predvidljiva rutina in urniki, pravočasna najava sprememb (npr. na novo aktivnost lažje pristopi z nekim predhodnim signalom – pri njem deluje predvsem zvonec), spremembe naj se pospremiijo z najavami, npr. vidni opomnik, pogovor o nameravanih spremembah; nikoli obljubljeni tega, česar ni mogoče uresničiti.

Primer c – primanjkljaji na področju socialne kognicije:

Fantje se v času, namenjenemu prostemu igranju, igrajo z avtomobili. Letijo po zraku, se vozijo po tleh, mizah itd. Deček se jim želi pridružiti, zato s svojim avtom teče za njimi in jih oponaša. Pri tem ne upošteva varne osebne razdalje in včasih koga po nesreči pohodi in ga odrine. Starejši fantje pa se želijo igrati med seboj in mu ne pustijo blizu. To mu povejo z besedami, naj se gre igrat drugam. Uporabijo tudi geste in so pri tem zelo nazorni. Deček kljub temu vztraja, dokler fantom ne "prekipi". Deček ne razume odziva sošolcev, se pa odzove, če ga preusmerimo k drugi igri.

Rešitev: pogovor o situaciji, ponuditi dober zgled čustvene odzivnosti, učenje razumevanja čustev in branja čustev z obraza in telesne govorice; učenje empatije in socialnih namigov, preusmerjanje pozornosti, poudarjanje, kaj želimo (namesto: »Ne teci!«, rečemo: »Hodi počasi!«); določimo vedenje ob razočaranjih, ki je še sprejemljivo (namesto tolči ob zid raje stiskati žogico); poskrbimo za varnost in umik, agresivnega izpada pa ne toleriramo – ravnamo po protokolu centra.

Zaključek

Pri otrocih in mladostnikih s PWS se strokovni delavci srečujemo s specifično klinično sliko, ki od nas zahteva

N	Zdravstvene posebnosti	Zdravila, prehranski dodatki, cepiva	Medicinski pripomočki	Genetika
1	Retrognatija, visoko obokano žrelo, smrčanje, nazalen govor, obstrukijska hipopneja Pedi planovalgi, zunanja rotacija v kolkih, hipotona drža Modrice, blage opraskanine Lažja motnja v duševnem razvoju	Rastni hormon L-karnitin, Fidi koencim Q10, vit D Cepljen dodatno proti gripi	Očala, lupa, daljnogled, filtrska očala Visoke obojestranske SMA, slikonski vložki za v čevlje Play Tricikel	Hemizigotna delecija 15q11.2
2	Po IVF Abdominalna debelost Nižje spuščeno nebo, smrčanje, obstrukijska hipopneja Pedi planovalgi, zunanja rotacija v kolkih, hipotona drža Opraskanine, samopoškodbe Vročinski krči – izveneli Hemangiom jeter, holecistolitiazia	Rastni hormon, ščitnični hormon Vit D, kalcijev preparat Cepljen dodatno proti gripi, pnevmokoku, KME	Očala Obojestranske SMA Tricikel	Hemizigotna delecija 15q11–q13 Triplikacija 15q11.2
3	Centralna hipopneja Retenca testisov – orhidopeksija, semikastracija Izrazita hiperlaksnost, hipotona drža	Rastni hormon, hidrokortizon ob stresu Vit D Cepljen dodatno proti gripi	Očala OGS zavrača, predpisane ima derotacijske elastične trakove za korekcijo hoje – ne nosi	Unimaternalna disomija 15q11
4	V nosečnosti oligohidramnij, IUGR, medenična vstava Retro/mikrognatija, odprta usta, blaga obstrukijska hipopneja Pedi planovalgi, hipotona drža Občasno modrice Retenca testisov, kila – orhidopeksija, HID Zmerna motnja v duševnem razvoju, ČVM z opozicionalnim vedenjem, nizkim frustracijskim pragom, občasno nasilno vedenje do drugih Motnja pozornosti, hiperkinetičnost – ADHD	Rastni hormon Vit D, Q-vital, L-karnitin, vit C, Omega 3 Risperdal ob vznemirjenju	Očala Zavrača OGS, ima SMA (manj zavrača) Tricikel	Unimaternalna disomija 15q11–13.1
5	Smrčanje, nazalen govor, blaga obstrukijska hipopneja Huda kifoskolioza C4-Th2; Th2-Th8, spondilodeza Th2-Th10 – vstavljene magnetne palice MAGEC Pedi planovalgi, zunanja rotacija v kolkih, hipotona drža Preležanine, žulji Retenca testisov – orhidopeksija Depresija, psihoza oz. stanje iluzij, nespečnost, ČVM, ki se razvijejo v depresijo	Rastni hormon, Vit D Risperdal ob vznemirjenju Cepljen dodatno proti gripi, pnevmokoku, Covid-19	Očala Tricikel Steznik (CTLSO) ne potrebuje več po operaciji	Unimaternalna disomija 15q11.2, 15q12

TABELA 2. ZNAČILNOSTI OTROK S PWS VODENIH V CIRIUS KAMNIK.

TABLE 2. CHARACTERISTICS OF CHILDREN WITH PWS MANAGED AT CIRIUS KAMNIK.

poznavanje bolezni in ustrezno ukrepanje. Obravnava mora biti multidisciplinarna; pri njej sodelujejo pediater endokrinolog, genetik, pogosto tudi nevrolog, pulmolog, specialist otolaringolog in fiziater kot vodja tima, v katerega so vključeni fizioterapevt/kineziolog, delovni terapevt, psiholog, socialni delavec in dietetik. Zgodnja, primerna in intenzivna obravnava otrok in mladostnikov s PWS omogoča čim boljše zdravstveno stanje tudi v odrasli dobi. Zato sta ohranjanje primerne telesne mase in usvojitve zdravega življenjskega sloga in vedenjskih navad, ki niso preveč moteče za okolico, nadvse pomembna. Zlasti smo pozorni na ustrezno hranjenje in usvojitve ustreznih prehranskih in gibalnih navad, kar se obrestuje tudi v odrasli dobi.

Literatura

1. Bittel DC, Butler MG. Prader-Willi syndrome: clinical genetics, cytogenetics, and molecular biology. Expert Rev Mol Med 2005; 7(14): 1–20.

2. Butler MG. Prader-Willi syndrome: obesity due to genomic imprinting. Curr Genomics 2011; 12: 204–15.

3. Cassidy SB, Schwartz S, Miller JL, Driscoll DJ. Prader-Willi syndrome. Genet Med 2012; 14(1): 10–26.

4. Aycan Z, Bas VN. Prader-Willi syndrome and growth hormone deficiency. J Clin Res Pediatr Endocrinol 2014; 6(2): 62–7.

5. Nicholls RD, Knoll JH, Butler MG, Karam S, Lalande M. Genetic imprinting suggested by maternal heterodisomy in nondeletion Prader-Willi syndrome. Nature 1989; 342(6247): 281–5.

6. Butler MG. Genomic imprinting disorders in humans: a mini-review. J Assist Reprod Genet 2009; 26(9–10): 477–86.

7. Spletna stran organizacije International Prader-Willi Syndrome Organisation – IPWSO. Dosegljivo na: <https://ipwso.org/pws-information/> (6.6.2023)

8. Miller JL, Lynn CH, Driscoll DC, Goldstone AP, Gold JA, Kimonis V et al. Nutritional phases in Prader-Willi syndrome. Am J Med Genet A 2011; 155(5): 1040–9.

9. Schwartz L, Caixàs A, Dimitropoulos A, Dykens E, Duis J, Einfeld S et al. Behavioral features in Prader-Willi syndrome (PWS): consensus paper from the International PWS Clinical Trial Consortium. J Neurodevelopmental Disord 2021; 13: 25.

10. Yamada K, Watanabe M, Suzuki K. Differential volume reductions in the subcortical, limbic, and brainstem structures associated with behavior in Prader-Willi syndrome. Nature Sci Rep 2022; 12: 4978.

11. Moix Gil E, Giménez-Palop O, Caixàs A. Treatment with growth hormone in the Prader-Willi syndrome. Endocrinol Diabetes Nutr (Engl Ed) 2018; 65(4): 229–36.

12. Höybye C, Holland AJ, Driscoll DJ; Clinical and Scientific Advisory Board of The International Prader-Willi Syndrome Organisation. Time for a general approval of growth hormone treatment in adults with Prader-Willi

syndrome. Orphanet J Rare Dis 2021; 16(1): 69.

13. Butler JV, Whittington JE, Holland AJ, Boer H, Clarke D, Webb T. Prevalence of, and risk factors for, physical ill-health in people with Prader-Willi syndrome: a population-based study. Dev Med and Child Neurol 2002; 44(4): 248–55.

14. Mohapatra S, Panda UK. Behavioral and emotional manifestations in a child with Prader-Willi syndrome. Shanghai Archives of Psychiatry 2016; 28(2): 106–8.

15. Singh D, Sasson A, Rusciano V, Wakimoto Y, Pinkhasov A, Angulo M. Cycloid Psychosis Comorbid with Prader-Willi Syndrome: A Case Series. Am J Med Genet 2019; 179(7): 1241–5.

16. Ho AY, Dimitropoulos A. Clinical management of behavioral characteristics of Prader-Willi syndrome. Neuropsychiatric Disease and Treatment 2010; 6: 107–18.

17. Gillett ES, Perez IA. Disorders of Sleep and Ventilatory Control in Prader-Willi Syndrome. Diseases 2016; 4(3): 23.

18. Felix G, Kossoff E, Barron B, Getzoff Testa E, Scheimann A. The modified Atkins diet in children with Prader-Willi syndrome. Orphanet J Rare Dis 2020; 15: 135.

19. Zakon o usmerjanju otrok s posebnimi potrebami (Uradni list RS, št. 58/11, 40/12 – ZUJF, 90/12, 41/17 – ZOPPOP in 200/20 – ZOOMTVI). Dosegljivo na: <http://pisrs.si/Pis.web/pregledPredpisa?id=ZAKO5896> (6.6.2023)

20. Spletna stran Physiopedia. Dosegljivo na: https://www.physio-pedia.com/Prader-Willi_Syndrome (6.6.2023)

21. Smernice Programa ZDAJ za izvajanje preventivnih pregledov učencev, dijakov in mladostnikov. Dosegljivo na: www.zdaj.net (7.2.2024)

doc. dr. Tina Bregant, dr. med., spec. pediatrije, spec. fizikalne in rehabilitacijske medicine
(kontaktna oseba/*contact person*)
Center za izobraževanje, rehabilitacijo in usposabljanje – CIRIUS Kamnik,
Novi trg 43 a, 1241 Kamnik, Slovenija
tina.bregant@cirius-kamnik.si

Marta Orehek Kirbiš, dr. med., spec. spl. med.
Center za izobraževanje, rehabilitacijo in usposabljanje – CIRIUS Kamnik,
Kamnik, Slovenija

mag. Teja Bandel-Castro, dipl. psih., spec. klinične psihologije
Center za izobraževanje, rehabilitacijo in usposabljanje – CIRIUS Kamnik,
Kamnik, Slovenija

Andreja Širca Čampa, univ. dipl. inž., klinični dietetik
Služba za dietoterapijo in bolniško prehrano, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

izr. prof. Primož Kotnik, dr. med., spec. pediatrije
Klinični oddelek za endokrinologijo, diabetes in presnovne bolezni, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana in Katedra za pediatrijo, Medicinska fakulteta, Univerza v Ljubljani, Ljubljana, Slovenija

prispelo / received: 13. 7. 2023
sprejeto / accepted: 28. 2. 2024

Bregant T, Orehek Kirbiš M, Bandel-Castro T, Širca Čampa A, Kotnik P. Celostna obravnava otrok in mladostnikov s sindromom Prader-Willi v Centru za izobraževanje, rehabilitacijo in usposabljanje Cirius Kamnik. Slov Pediatr 2024; 31(1): 18–22. <https://doi.org/10.38031/slovpediatr-2024-1-03>.