

המרפאה הרב תחומית הארצית לתסמונת פראדר ווילי (PWS) תסמונת פראדר ווילי (Prader-Willi Syndrome; PWS) - דף מידע שנכתב על ידי צוות ארגון PWS האמריקאי 2023

ילדים בגילאי בית ספר ומבוגרים צעירים עם PWS

סקירה קצרה של PWS

- PWS היא הפרעה גנטית נדירה-התנהגותית מורכבת הנגרמת כתוצאה מפגם בכרומוזום מספר 15. רוב האתגרים העומדים בפני ילדים אלה נובעים מפגם באזור המוח הנקרא ההיפותלמוס.
- התסמונת פוגעת בזכרים ובנקבות באופן שווה, ובאנשים מכל המוצאים ברחבי העולם.
- טווח השכיחות הוא 1:15,000 עד 1:25,000 אנשים.
- ישנם מצבים גנטיים אחרים ובעיות בריאותיות אחרות המשפיעים על ההיפותלמוס, אשר עשויים לדרוש תמיכה זהה לתמיכה לה זקוקים מטופלי PWS.
- זוהי "הפרעת ספקטרום", כלומר, ישנם הבדלים אישיים במידת האתגרים איתם מתמודדים ילדים אלו. ילדים אלה הם אינדיבידואלים. לא כולם בעלי מאפיינים זהים.
- הודות להתקדמות במחקר ובטיפול הורמונלי חלופי, ילדים רבים חוו יתרונות בריאותיים והתפתחותיים משמעותיים בעקבות נטילת הורמון גדילה.
- אין טיפול המוביל לריפוי, אך נמשך המחקר המתמשך בתחום. אנחנו צוברים ידע נוסף ומרחיבים את ההבנה שלנו על מנת לסייע במניעה, בניהול ובטיפול של רבים מהאתגרים הניצבים הללו. יש תקווה לריפוי.

מאפיינים נפוצים בהם אתם עשויים להבחין

- ילדים עם PWS הם ילדים יפים, אכפתיים ושמחים. ככל שהם גדלים, חלקם מתמודדים עם אתגרים הקשורים בשליטה ברגשות שלהם. הם יכולים לחוות חרדה, תסכול והתדרדרות בהתנהגות שלהם.
- ככל שילדים עם PWS גדלים, רבים הופכים אובססיביים יותר בכל הקשור לאוכל ופעילויות הקשורות לאוכל. רבים מהם זקוקים לאסטרטגיות בטיחות והשגחה סביב כל מקורות האוכל. עבור רובם, יש להתחיל ולהקפיד על אמצעי בטיחות, לרבות נעילת אוכל.
- רבים ממשיכים לחוות ישנוניות בשעות היום. הם עשויים להזדקק למנוחה במהלך היום ולשעת שינה מוקדמת.
- רוב התלמידים זקוקים לסיוע בלמידה במסגרת שירותי חינוך מיוחד. הם עשויים לקבל גם טיפולים בתחומי הריפוי בעיסוק, הפיזיותרפיה וקלינאות התקשורת. רבים זכאים גם לשירותי הסעה.
- במקרים רבים, לתלמידים מבוגרים יותר חסרים כישורים חברתיים תואמי גיל, והם מפיקים תועלת מהדרכה ואימון במיומנויות חברתיות.

נושאים בריאותיים אליהם יש להיות ערים

- מחסור בהורמון גדילה (GH). אנשים עם PWS בכל הגילאים מפיקים תועלת מטיפול בהורמון גדילה. הטיפול מסייע בחיזוק השרירים ותורם להגברת חילוף החומרים ולבריאות העצם. עליהם להשלים הערכה על ידי אנדוקרינולוג ילדים. אף פעם לא מאוחר מדי להתחיל טיפול זה.
- גם אם האדם מקבל טיפול ב-GH, חשוב להתחיל או להקפיד על דיאטה מזינה מבוקרת קלוריות, ולעקוב אחר משקל גופו של הילד מדי יום. גישה מובנית יותר לארוחות קלות ועיקריות לרוב מסייעת בהפחתת חרדה. עליכם לנצל כל אפשרות ללמוד עוד על הדרכים בהן ניתן להכין אוכל דל קלוריות ומזין מאוד. למדו לקרוא תוויות מזון. שמרו את האוכל מחוץ לטווח הראייה.
- בעיות בוויסות חום הגוף. ייתכן שהם לא יעלו חום כאשר קיים זיהום. הם רגישים לטמפרטורות חיצוניות גבוהות או נמוכות. חלקם עשויים שלא להתלבש בהתאם למזג האוויר, וזקוקים להדרכה.

- בעיות נשימה - היפונטיילציה (נשימה רדודה ואיטית), הפרעות נשימה בשינה ודום נשימה בשינה עשויים להופיע בחלק מהילדים. חלקם עשויים להזדקק לטיפול במכשיר CPAP- Continuous Positive Airway Pressure; מכשיר המזרים לחץ אוויר חיובי מתמשך. לעתים קרובות נדרשים הערכה וטיפול מהירים במקרה של זיהומים בדרכי הנשימה העליונות.
- בעיות אורתופדיות - שכיחות גבוהה יותר של דיספלזיה במפרק הירך ועקמת. מומלץ להתייעץ עם אורתופד ילדים מומחה. רבים זקוקים לטיפול במחוכים ולעיתים ניתוח בשל עקמת.
- רגישות לתרופות – במיוחד תרופות המשמשות להרגעה, לרבות חומרי הרדמה, וכן תרופות המשמשות לייצוב מצב הרוח ולטיפול בשלשול.
- טיפולי שיניים הם חשובים מאוד. יובש בפה, חריקת שיניים והיגיינת פה לקויה נצפים לעתים קרובות בילדים ומבוגרים עם PWS. זהו מאבק הנמשך לאורך כל החיים. חשוב שהאדם יצחצח שיניים לפחות פעמיים ביום. מומלץ גם להשתמש בחוט דנטלי מדי יום. ביקורת אצל רופא שיניים מומלצת אחת לכל 6 חודשים לפחות. אם נצפית חריקת שיניים חמורה, יש לשוחח על כך עם רופא השיניים המטפל.
- לאנשים עם PWS יש תגובה חריגה לכאב. הם לא חשים כאב כמו אנשים אחרים. הדבר עלול להקשות על גילוי פציעות רציניות. ייתכן שיהיה צורך בבדיקה על ידי רופא במקרים של פציעה חמורה יותר או במקרה של תלונות מתמשכות על כאב או אי נוחות.
- אנשים עם PWS נמצאים בסיכון מוגבר לעצירות. לרוב, זוהי בעיה בריאותית המלווה אותם לאורך כל החיים. חשוב לעודד תזונה הכוללת מזונות עשירים בסיבים יחד עם מים/נוזלים. יש לעקוב אחר מצב הצואה שלהם. אם אתם מזהים בעיה, יש לשוחח על כך עם הרופא המטפל.
- ילדים רבים עם PWS אינם אוהבים לשתות מים. מים הם חשובים מאוד. אם ילד מסרב לשתות מים, פתרון נפוץ הוא להוסיף טעם למים על ידי הוספת לימון, מלפפון או פירות וירקות אחרים. יש להימנע מממתקים מלאכותיים.
- נדיר שאדם עם PWS יקיא. הקאה עלולה להצביע על בעיה בריאותית חמורה. היא עלולה להיגרם כאשר ריקון הקיבה איטי מדי. כל מקרה של הקאה דורש בדיקה על ידי רופא באופן מיידי.
- שמרו את [חברת ההתראות הרפואיות מאת עמותת תסמונת פראדר-ווילי בארצות הברית \(PWSA I USA\)](#) בהישג יד או עיינו ב-[GI Chart](#) (טבלת קבלת החלטות למקרים של תלונות במערכת העיכול) באתר האינטרנט של עמותת ה-PWSA I USA.

תמיכה בתלמידי בית ספר ומבוגרים צעירים

- רוב התלמידים עם PWS מפיקים תועלת משירותי חינוך מיוחד ומטיפולים אחרים המסייעים בתיקון או במניעת החמרה בחולשות שרירים, קשיי דיבור וקשיי למידה. חלקם עשויים להמשיך ללימודים גבוהים לאחר סיום התיכון, לרבות לימודי מכללה בתוכניות דו-שנתיות או ארבע-שנתיות.
- תלמידים מבוגרים יותר הלוקים ב-PWS עשויים להפיק תועלת מהערכה, כישורים והזדמנויות קדם-מקצועיים.
- הקפדה על פעילות גופנית חשובה מאוד כדי לסייע בחיזוק השרירים, שיפור התפתחות העצם ושריפת קלוריות. עליהם להשתתף במשחק, לעשות הליכות, לשחות ו/או לבצע פעילויות גופניות אחרות מדי יום.
- כל אדם עם PWS מפיק תועלת משגרה קבועה, במיוחד כשמדובר בזמני ודפוס אכילה. גם שמירה על שגרה קבועה להכנות לפני שינה, פעילות גופנית ופעילויות אחרות מועילה. שגרה קבועה מספקת ביטחון רגשי ומפחיתה חרדה.
- אנשים עם PWS עשויים להתחיל להציג אתגרים התנהגותיים כאשר הם מתמודדים עם תסכול או מצבי לחץ אחרים. אוכל, הוגנות (הם רוצים שיהיה להם את מה שיש לאחרים) ושינויים לא מתוכננים הם שלושה תחומים נפוצים שלעיתים קרובות גורמים להחמרה התנהגותית. במקרים מסוימים, התנהגות זו עלולה להיות חמורה. חלקם עשויים להיות מאובחנים עם הפרעות נפשיות. במקרים אלה, עליהם לעבור אבחון על ידי איש מקצוע בתחום בריאות הנפש לקביעת הצורך האפשרי בטיפול תרופתי.
- לרוב, הורים נעזרים בשימוש באסטרטגיות עקביות לניהול התנהגות. לעתים קרובות, השיטות בהן נעשה שימוש כוללות הכרה ברגשות שלהם; הגדרת "אזור שקט" להירגעות; ומציאת דרך שבה הם יוכלו לשתף ברגשות שלהם. גם צמצום שינויים או הכנה לקראת שינוי עשוי להועיל.



בארץ קיימת מרפאת על ארצית, במרכז הרפואי "שערי צדק" בניהולה של פרופ' ורדה גרוס-צור הכוללת את ד"ר הרי הירש אנדוקרינולוג, ד"ר פורטו בן הראש פסיכיאטר ילדים ונוער, ד"ר לרי ג'נסטיל פסיכולוג, גב' דורית פורר דיאטנית, ד"ר ארזי הראל אורטופד, ד"ר נעמה סרבניק רופאת נשים ופרופ' שמואל גולדברג רופא ראות. ניתן לפנות למרפאה בכל שאלה דרך גב' מירי אטיה מנהלת מזכירות היחידה לנוירולוגיה של הילד 026555345 או במייל miriattia@szmc.org.il.

בארץ קיימת עמותת הורים של בעלי תסמונת פראדר-ווילי בישראל: שהוקמה בשנת 1992 על-ידי הורים למאובחני התסמונת .

כתובת העמותה : רחוב מוסינזון 1 תל אביב 054-9119617 pwsilsite@gmail.com

Ayalev2510@gmail.com	054-9119617	איה לב צוקרמן	יו"ר העמותה
Danikravitz@gmail.com	050-6499010	דניאלה קרביץ	חברת עמותה וגזברית
Lee1by2@gmail.com	054-5966647	לי קסטיאל	חברת עמותה
Annieyl2105@gmail.com	054-8190444	אני אטדגי	חברת עמותה ונ.אתר
Yotam@rm-law.co.i	053-5445444	יותם רון	חבר עמותה

!

כתובת אתר העמותה : <https://www.pwsisrael.org/>

דף הפייסבוק : [ידידי עמותת פראדר-ווילי בישראל](https://www.facebook.com/profile.php?id=100064540160816)

<https://www.facebook.com/profile.php?id=100064540160816>