

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

פעוטות 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. הם יכולים לחוות תסכול ולעבור התקפי זעם כמו פעוטות אחרים.
- כולם חווים טונוס שרירים ירוד, אשר לעיתים קרובות גורם לאיחור בהשגת אבני דרך התפתחותיות. הם עשויים להתחיל לזחול, ללכת, ולהתחיל גמילה מחיתולים בגיל מאוחר יתר מהרגיל. עם זאת, תראו התקדמות ככל שהשרירים שלהם יתחזקו. טיפול בהורמון גדילה מסייע בחיזוק השרירים, ורבים מהילדים סובלים מפחות עיכובים.
- הפעוטות עם PWS נוטים לישון יותר ולעיתים דורשים יותר מנוחה במהלך היום ושעת שינה מוקדמת יותר. ישנוניות בשעות היום היא תופעה שכיחה. לעיתים קרובות הם נרדמים בזמן אכילה ונסיעה במכונית.
- חלק מהפעוטות מתחילים להתעניין יותר באוכל ובכל הפעילויות הקשורות לאוכל. עבור ילדים אלה, ייתכן שיהיה צורך להתחיל לנקוט באמצעי ביטחון בתחום האוכל.

נושאים בריאותיים אליהם יש להיות ערים

- מחסור בהורמון גדילה (GH) הוא שכיח. להתחלת טיפול ב-GH מיד לאחר הערכה על ידי אנדוקרינולוג ילדים יש יתרונות רבים עבור ילדים אלה.
- התינוק עלול להתקשות לעלות במשקל. עם זאת, פעוטות רבים מתחילים לעלות במשקל בקלות רבה יותר. חשוב להתחיל דיאטה מבוקרת קלוריות ולעקוב אחר משקל גופו של הילד מדי יום. תזונה מזינה חשובה מאוד, כמו גם גישה מובנית יותר לארוחות קלות ועיקריות. עליכם לנצל כל אפשרות ללמוד כיצד ניתן להכין אוכל דל קלוריות ומזין מאוד. למדו לקרוא תוויות מזון.
- בשל חולשת השרירים, לעיתים קרובות לוקח לפעוטות זמן ללמוד כיצד ללעוס ולבלוע היטב. חשוב לספק תזונה מזינה עתירת שומן, במיוחד במהלך השנתיים הראשונות. צריכת "שומנים טובים" (אגוזים, דגים, אבוקדו, זרעים וכו') היא טובה לכולנו, ויש לכלול מוצרים אלו במתינות בתפריט של ילדים עם PWS, מדי יום ולמשך כל החיים. שוחחו עם הרופא המטפל על השימוש בחלב בטל שומן ומוצרים אחרים.
- תינוקות בנים עלולים לסבול מאשכים טמירים. שוחחו בנושא עם הרופא המטפל. ייתכן שיהיה צורך בהפניה לכירורג ילדים או לאורולוג ילדים.

- בעיות בוויסות חום הגוף. ייתכן שהם לא יעלו חום כאשר קיים זיהום, והם רגישים לטמפרטורות חיצוניות גבוהות או נמוכות.
- בעיות נשימה - היפונטיילציה (נשימה רדודה ואיטית), הפרעות נשימה בשינה ודום נשימה בשינה עשויים להופיע בחלק מהילדים.
- בעיות אורתופדיות - שכיחות גבוהה יותר של דיספלזיה במפרק הירך ועקמת. מומלץ להתייעץ עם אורתופד ילדים מומחה.
- חלק מהילדים סובלים מחולשה של שרירי העיניים, וכתוצאה מכך, מפזילה. מומלץ להתייעץ עם רופא עיניים ילדים.
- רגישות לתרופות – במיוחד תרופות המשמשות להרגעה, לרבות חומרי הרדמה.
- כשהשיניים מתחילות לבקוע, חשוב להתחיל לצחצח ולנקות את השיניים. הטיפול בשיניים מספק גם גירוי חושי דרך הפה. מומלץ שילדים יתחילו לבקר אצל רופא שיניים בסביבות גיל שנה, או כאשר השיניים מתחילות לבקוע. אם נצפית חריקת שיניים חמורה, יש לשוחח על כך עם רופא השיניים המטפל.
- לילדים עם PWS יש תגובה חריגה לכאב. הם לא חשים כאב כמו ילדים 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.
- ילדים עם PWS נמצאים בסיכון מוגבר לעצירות. 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 שילד או אדם עם PWS יקיא. הקאה עלולה להצביע על בעיה בריאותית חמורה. היא עלולה להיגרם כתוצאה מריקון איטי מדי של הקיבה. כל מקרה של הקאה דורש בדיקה על ידי רופא באופן מיידי!
- שמרו את [חברת ההתראות הרפואיות מאת עמותת תסמונת פראדר-וילי בארצות הברית \(PWSA I USA\)](#) בהישג יד או עיינו ב-[GI Chart](#) (טבלת קבלת החלטות למקרים של תלונות במערכת העיכול) באתר האינטרנט של עמותת PWSA בארצות הברית.

תמיכה בפעוטות

- פעוטות עם PWS מפיקים תועלת משירותי התערבות מוקדמת כדי לסייע במניעה או בהאטה של עיכובים התפתחותיים. מקובל שהם יקבלו טיפול אצל מרפא בעיסוק, פיזיותרפיסט וקלינאי תקשורת.
- מכיוון שהם זקוקים ליותר שינה, על ההורים לתכנן תנומות, תקופות מנוחה במהלך היום ושעות שינה מוקדמות יותר.
- הקפדה על פעילות גופנית חשובה מאוד כדי לסייע בחיזוק השרירים, שיפור התפתחות העצם ושריפת קלוריות. משחק הוא הדרך מספר אחת לשמור אותם בתנועה.
- כל הפעוטות מפיקים תועלת משגרה קבועה, במיוחד כשמדובר בזמני ודפוסי אכילה. גם שמירה על שגרה קבועה להכנות לפני שינה, זמן משחק (פעילות גופנית) ופעילויות אחרות מועילה. שגרה קבועה מספקת ביטחון רגשי ומפחיתה חרדה.
- פעוטות עם PWS עשויים להתחיל לעבור התקפי זעם 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 להתקפי זעם.
- לרוב, הורים נעזרים באימוץ אסטרטגיות עקביות לטיפול בבעיות 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 להיות מועיל.
- המשיכו להקדיש זמן להנות עם הפעוט שלכם. שחקו, דברו והקריאו לו סיפורים. קחו אותו לטייל. חגגו כל הישג.

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	יז"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](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>

