

# 患有普拉德-威利综合征的青少年

医疗护理：概述

医疗护理：评估

由 **IPWSO** 临床和科学咨询委员会批准

**2019 年 2 月**

---

IPWSO relies on donations to support people with PWS and their families around the world. To find out more about our work and donate please visit us at [www.ipwso.org/donate](http://www.ipwso.org/donate)

## 普拉德-威利综合征青少年患者的医疗护理 医生所面临的的医学问题概述

普拉德-威利综合征 (PWS) 是一种复杂的遗传疾病，伴有神经发育症状，并可能伴有多种医学和精神并发症。此疾病通常在婴儿时期发现，在临床检查结果可疑时，基因检测可确诊。精准的基因检测能确定基因型，并确定复发风险和精神疾病预后。诊断时间越早，父母和治疗团队就越了解情况，越能够实施对患者发育有益的干预措施。

与任何慢性疾病一样，医学专科诊所对患有PWS的青少年较为有利，可以在患者/家庭和医学专家之间建立起一种持续的关系和沟通。需要通过监督和环境控制来管理与PWS相关的表型行为，这与青春期追求独立的典型特征相冲突。有些国家较为幸运，设有PWS诊所，每年都有专家对患有PWS的青少年进行诊治。患者应每4-6个月拜访一次初级保健医生。IPWSO认识到，由于距离、交通、财政资源或可及性等因素，获得医疗服务和专家诊治的机会可能天差地别。本文总结了PWS青少年患者的主要健康需求。读者可参考本系列中针对PWS婴儿患者(3岁以下)、PWS儿童患者(3-12岁)、PWS青少年患者(13岁及以上)和PWS成人患者的其他概述和评估指南。

### 患有PWS青少年最常见/重要的医学检查结果:

- 大多数患有PWS的青少年会表现出该综合征的所有特征，包括食欲亢进（伴随着强烈且不可控制的、由生理反应驱使的觅食欲望）、过度和重复行为、压力下发脾气和破坏性行为、认知僵化和转换困难。可能出现皮肤搔抓和其他强迫性行为。对于一些青少年患者来说，由于他们追求自主，饮食控制可能更加困难。
- 生长激素可以改善身体组成、力量和耐力，但肌张力减退和肌肉质量下降在一定程度上持续存在，并与身体活动减少和热量需求降低有关。即使体重相对于身高来说是正常的，但脂肪肌肉质量比依然很高。
- 体重调节通过控制食物摄入量来管理，并通过定期称重（至少每周）来监测。为了消耗卡路里，需要每天锻炼。
- 极少数PWS患者能够控制自己的饮食行为。热量监测和限制对于预防肥胖及其相关后果

至关重要。获取食物的机会必须加以管控，包括持续看管或将食品柜、冰箱和/或冰柜上锁。还包括控制金钱购买或用贵重物品换取食物的机会。无论任何年龄，心理上的食物安全感（知道每天吃饭和吃零食的时间安排、将提供的食物和分量，以及确信在除此之外的其他时间获得食物的机会将受到管控）将减少围绕食物的焦虑和行为。

- 制定每日计划，确定全天的饮食、零食、活动和锻炼的日常安排，有助于减少预期焦虑（其症状为反复性提问）并改善思维转换情况。
- 学习问题和智力发育不全较为常见，大多数青少年在运动协调、空间身体意识、言语清晰度、工作记忆、计算和解决复杂问题方面持续存在困难。Vineland适应行为量表 (Adaptive Behavior Scales)测得的适应功能指标鲜与智商相称。在社交沟通(通过推理、手势和面部表情理解言外之意)、与同龄人的社交技巧和判断力方面的缺陷可能会持续到成年。
- 激素不足，如生长激素缺乏症、甲状腺功能减退症(青春期为25%)和肾上腺功能不全(罕见)，如此前已发现，需要持续治疗。肾上腺功能早现常见，而性早熟罕见，不应混淆。性腺功能减退导致青春期延迟，这可能导致心理适应不良。男性和女性都可以从缓慢性腺类固醇替代中获益，以便在青春期启动第二性征，同时需要监测情绪和行为的恶化。一些有严重行为障碍的青少年不适合接受性激素替代治疗。生长激素和性腺类固醇都能改善骨密度。
- 整个消化道都存在胃肠动力问题，包括慢性便秘、反流、反刍、窒息以及胃膨胀、坏死和破裂的致命性连锁反应风险。
- 由于唾液分泌减少，龋齿很常见。胃液反流会侵蚀牙釉质，而磨牙症会磨伤牙齿表面。
- 呼吸异常可包括浅呼吸（由于超重/肥胖时肋间肌肉张力减退和胸部脂肪垫的剪切重量导致深呼吸困难）和对高碳酸血症（血气测定二氧化碳含量升高）的敏感性降低。
- 心脏问题与自主神经功能障碍有关，包括运动时心率变异性降低、脉搏和血压升高减少。
- 脊柱畸形，包括脊柱侧凸、驼背或脊柱后凸，约占40%。每年都应进行脊柱的临床检查，即使是极小的不对称也要进行X光检查。
- 可能出现相对年龄而言较低的骨密度（Z分数）。对任何持续的跛行或模糊的肢体疼痛症状都应该进行X光片评估。可能出现骨折或应力性骨折。PWS的特征包括痛阈升高，识别不适来源解剖位置的能力下降。
- 睡眠问题很常见，包括睡眠/觉醒障碍，如晚上难以保持睡眠和白天过度嗜睡，以及睡眠期间出现呼吸问题。睡眠研究可能显示存在睡眠呼吸暂停(中枢性和/或阻塞性)。

可能需要持续气道正压通气(CPAP)，尤其是对于因超重/肥胖而加重的阻塞性睡眠呼吸暂停。中枢性睡眠呼吸暂停可能需要双水平气道正压通气(BiPAP)。诊断嗜睡症需要进行多重睡眠潜伏期试验 (MSLT)；也可能发生猝倒（醒着时肌肉张力的间歇性突然丧失）。

- 严重肥胖会干扰发育进程，并可产生并发症，如2型糖尿病、脂肪肝、高血压、淋巴水肿、呼吸和心功能不全、睡眠呼吸暂停、高胆固醇血症、代谢综合征、皮肤变化和溃疡以及关节异常。
- 遗尿症在任何年龄的PWS患者中都很常见；这可能与膀胱张力过低、无法感知膀胱充盈、肥胖或睡眠呼吸暂停有关。
- 皮肤搔抓很常见但不普遍。大多数情况下，搔抓以发作的形式出现，童年时期形成的位置和周期性模式会持续一生。患者因无所事事或紧张而搔抓皮肤。严重时，搔抓可能导致疤痕、毁容和潜在的严重感染。手术切口可能会成为搔抓的部位，皮肤搔抓会干扰其愈合，可能导致严重的手术部位感染。
- 直肠搔抓常常因便秘而起，但如果压力较大会加剧这种情况。严重时，可导致慢性贫血和被误诊为结肠炎或炎症性肠病。也有报告称存在阴道搔抓，并被误诊为月经。
- 社交技能缺陷是由于语言处理迟缓、语言表达能力差或自我中心。
- 情绪和行为问题会干扰校园生活、社会适应和家庭生活。
- 焦虑无处不在，可能会导致抑郁，尤其是在向青春期过渡的过程中，在这一阶段，独立的愿望与其所受的环境控制以及在大多数日常生活技能方面均需要帮助形成了落差。
- 皮肤搔抓、发脾气和其他行为异常发作增多往往是压力增大的结果，应该加以识别和管理。
- 可以将增加应对策略的技巧教给青少年患者和照顾者，一起练习，并在适当的时候运用。
- 对于适当得体的行为，应该通过口头表扬来强化，如果需要的话，可以使用非食物性激励和奖励。
- 精神病和/或双相性精神障碍可能意外出现，也可能因压力而出现。发病最常始于青春期，并随年龄增长而增加，具有母源单亲二倍体基因型的患者尤其如此。出现异常的精神状况，如妄想（通常是偏执狂）、幻觉或开始出现混乱并伴有情绪不稳定，可能表明有精神病，需要进行精神评估和治疗。不能进食或丧失及时梳洗及穿衣能力与精神疾病有关。可能发生全身僵硬症（一种不能动弹的、类似于精神恍惚的状态，对环境刺激没有反应）和紧张症（一种精神运动障碍，伴有意识改变）；这两种情况都与柔韧性和肌肉僵硬有关，由于肌张力低下，PWS的柔韧性和肌肉僵硬程度可能下降。
- 使用SSRI、一些非典型抗精神病药物和/或兴奋剂治疗可诱发情绪和行为激活。目标导向行为的逐渐增加或典型行为的强化可能表明情绪的转变。冲动性自伤、

思维或行为的突然改变、对食物失去兴趣或不能进食表明可能存在需要紧急评估的躯体或精神疾病。

### 其他问题:

- 患有PWS的青少年不太可能呕吐，他们可能无法准确地表达他们的不适。警觉性或行为的改变可能是表明青少年生病的最佳提示。另一方面，他们可以表现出各种身体上的不适，特别是如果他们知道去看医生是获得食物、药物或关注的一种方式。
- 由于下丘脑功能障碍，PWS的中枢温度调节存在缺陷，导致高热(不明原因的发热)或即使在严重感染时也缺乏发热反应。据报道，体温过低通常会因一些药物而加剧，并可能导致死亡。因为患有PWS的个体具有外周体温感觉缺陷，他们可能使用太热的水洗澡或淋浴，有烫伤的风险，或者他们可能在太冷的水中游泳，并且身体冻到发紫。他们可能在寒冷的天气穿得太少，而在温暖的天气穿得太多。此外，他们可能会对特定的服装产生情感依恋，并抵制改变。通常需要教育、指导和监督来教导选择合适的服装以匹配环境温度。
- 他们的疼痛阈值很高，可能无法找到不适的部位。这增加了对现有症状认识不足以及忽视疾病和骨折的风险。即使观察到的症状并不严重，也必须考虑进行X光检查。
- 胃痉挛和胃坏死可能发生，并威胁到生命。在暴饮暴食后和伴有便秘、膳食变化或胃肠炎等其他情况时，可出现胃胀。胃胀时可发生胃坏死，且症状可能很少。行为改变和腹胀是早期征兆。这可能会发展成呼吸问题。呕吐是一种晚期征兆，经常可能表明存在有生命危险的腹腔内疾病。医学评估可包括腹部X光片、计算机轴向断层扫描（CT扫描）和及时进行干预。用鼻胃管给胃减压可以挽救生命。
- 病态肥胖导致的肥胖性低通气可发生在青少年时期。它与轻微劳累时的呼吸困难、睡眠期间伴有低氧血症的阻塞性睡眠呼吸暂停以及最终导致右心衰竭的非凹陷性水肿上升有关。由于这一阶段的残疾程度，青少年可能要坐轮椅，被限制在躺椅上，或坐在床上，因为他们因呼吸功能损伤而无法平躺。气管造口术只会使恢复变得复杂并延长恢复时间。由于PWS对高碳酸血症（血液中的二氧化碳水平）的敏感性降低，每分钟补充大于1升的氧气可能抑制通气驱动。治疗的方法是加强康复训练，通过运动来改善体液循环，同时节约蛋白质，并限制热量。
- 大多数PWS青少年患者会出现青春期延迟。他们可能会因他们的外表和第二性征发育迟缓而自卑。可以考虑性激素替代疗法，密切关注雌激素引起的情绪变化和睾酮引起的行为变化。尽管许多青少年会接受性激素替代治疗，但有证据表明，一些患有PWS的男性和女性会在20多岁时出现正常的青春期。
- 在青春期，需要对性问题、为换取食物而被性剥削的风险、接触性传播疾病、以及特定性别的生育问题进行前瞻性指导。男性存在中枢性和性腺性不育的情况，尚无男性生育的报

告，尽管血清激素（睾酮、卵泡刺激素、抑制素B）检查和精液中的精子检查属于确定性的检查。研究表明，抑制素B是预测生育能力的指标；在患有PWS的男性中，抑制素B在发育期随着年龄的增长而减少。女性有排卵的可能，并可能受孕。建议进行血清激素检测（雌激素、卵泡刺激素、抑制素B）和卵巢的超声波检查。抑制素B如 $>20$ ，则预示具备生育能力，必须定期检测。如果母亲为缺失基因型，婴儿有50%的几率患有天使综合征。如果母亲为UPD基因型，她将传递正常印记的母方15号染色体，并与非PWS妇女有相同的机会生出正常的婴儿。在为数不多的PWS患者完成妊娠的报告中，PWS母亲无法进行母乳喂养或适当照顾婴儿。

- 许多患有PWS的青少年都有对恋情的渴望，但相关的人际冲突对他们来说可能压力太大。大多数时候，他们的恋情依恋是性前期的亲吻、牵手和“男朋友”或“女朋友”的角色认同。通常情况下，两性都对婚姻抱有幻想，并表示希望有一个孩子。这最好用心理上的替代来处理（如照顾动物，通过对弱势儿童的金钱支持来达到“收养”目的，与侄女和侄子之间的互动等）。有时候，青少年会对一个没有回报他们爱意的恋爱对象（真实的或想象的）念念不忘。这可能需要心理或精神评估和治疗。
- 学校课程应该为未来的职业生涯提供现实的选择。应避免从事食品服务行业的工作。因为与食物获取相关的风险始终存在，所以建议在监督下就业，即使对于正常体重的患者也是如此。对职业技能和神经心理的全面评估有助于确定适合每个患者的最佳工作。通常，中学阶段可以让学生为独立生活做准备，包括自主理财和使用公共交通工具，这可能不适合大多数患有PWS的年轻成年人。
- 由于青少年在接触社会和互联网方面有更多的自由，他们可能获得一些习惯并变成强迫性行为，如吸烟和色情，这种情况摆脱起来极度困难。建议采取前瞻性性指导和预防策略。

### 药物治疗:

许多患有PWS的青少年已经接受生长激素治疗多年，许多与PWS相关的典型面部和身体畸形可能已经正常化。当达到遗传身高或年满18岁且不再获准使用生长激素时，生长激素的剂量会减少到成人水平。一些国家允许对患有PWS的成年人使用低剂量的生长激素。可持续进行性腺类固醇替代以控制骨质疏松症的风险。患有PWS的青少年可能正在接受各种精神药物和非处方药物的补充剂。由于他们的瘦体重较小，脂肪量增加，且对药物的敏感性增加，建议起始剂量要小，特别是抗组胺药和精神药物。

手术中使用标准剂量的苯二氮卓类药物或麻醉会导致呼吸系统并发症。此外，还发生过手术

后出现胃轻瘫的情形，原因是消化道可能没有像大脑那样快速“苏醒”。甲基纳曲酮等药物在手术后可能有助于阻断术后阿片类药物对肠道运动的影响。

对于少数被诊断为肾上腺功能不全的青少年，在患病期间务必加大皮质醇的剂量。

### 一般说明:

本文件旨在解决PWS青少年患者通常遇到的医疗问题，以减少严重并发症，提高生活质量。另有一份单独的IPWSO文件对定期初级护理和亚专科诊视期间进行的评估进行了阐述。

PWS的病因是15号染色体缺乏遗传信息，其原因是三种遗传机制之一：（15q11.2–q13染色体缺失；15号染色体单亲二倍体；15号染色体上的印记缺陷）。我们非常强烈地建议通过基因检测来确认诊断。DNA甲基化分析可以确诊99%以上的病例，但应由医学遗传学家做进一步的工作以确定分子类别。IPWSO在确定检测来源方面可以提供帮助。其他一些疾病的体征和症状可能与PWS重叠。

也请参阅国际普拉德-威利综合征组织（IPWSO）网站上的医学和其他信息，其中大部分是为非专业人士编写，包括 100 多个国家的家庭支持组织信息：<http://www.ipwso.org>。

有关 PWS 诊断、症状、评估和管理的详细信息来源：Pediatrics:

[www.pediatrics.org/cgi/doi/10.1542/peds.2010-2820](http://www.pediatrics.org/cgi/doi/10.1542/peds.2010-2820) ; Gene Reviews:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1330/> and PWSA Medical Alert Booklet:

<https://www.pwsausa.org/wp-content/uploads/2018/04/MedicalAlert-April2018.pdf>

## 对患有普拉德-威利综合征青少年的医疗护理 医生评估指南

普拉德-威利综合征(PWS)是一种复杂的遗传疾病，在儿童和青少年时期会出现许多神经发育和行为表现。如果在病程早期发现，潜在的医学和精神并发症可以得到最有效的治疗。本指南旨在建议儿科医生或内科医生如何主动评估并在临床上识别PWS青少年患者所出现的各类问题的早期迹象。需要环境控制和监督来管理与PWS相关的表型行为，这与青少年争取自主和独立相冲突。潜在的并发症详见配套文件，[供医生参考的青少年问题概述](#)中有详细说明。以下列出的检查和临床试验建议在每年的初级护理或亚专科就诊时进行。在这些年度就诊期间，可以与父母讨论检查结果和与亚专科医生的沟通。

IPWSO认识到，各地获得医疗服务和专家服务的机会存在很大差别，但许多国家正在发展PWS多学科诊所，以促进家庭与亚专科医生的联系。本文件总结了在现有资源背景下的主要健康需求建议。读者可参考本系列中针对PWS婴儿患者(3岁以下)、PWS儿童患者(3-12岁)、PWS青少年患者(13岁及以上)和PWS成人患者的其他概述和评估指南。

### 仔细记录病史，重点如下：

- 评估校园生活的进展，重点是学习、行为和社交互动。检查个人教育计划并解决与PWS相关的问题(食物、行为、锻炼、特殊教育、生活技能和职业规划)。
- 评估目前的生活状况，包括看管是否充分和父母的压力水平。
- 通过检查家庭体重表和照顾者在体重增加时调整摄入量的策略来评估体重管理。
- 评估饮食干预的充分性，以确定是否有必要咨询具备PWS知识的营养师来控制热量、营养平衡和补充维生素/矿物质，以确保摄入足够的宏量/微量营养素，如钙、25-二羟基维生素D3和铁。
- 询问在不同环境中获取食物的途径，包括家庭、学校、职业项目和社区环境。询问每个环境中的监督是否充分。
- 询问与食物有关的行为性质和其严重程度。无论任何年龄，心理上的食物安全感(知道每天吃饭和吃零食的时间安排、将提供的食物和分量以及受到管控的食物获取机会)将



减少围绕食物的焦虑和行为。

- 按类型和持续时间评估每天的身体活动水平，特别是久坐的活动，如阅读或使用电脑和其他电子产品，如果出现过度，则需要设定时间限制。确定每天体育锻炼的性质和持续时间，以及锻炼是否有同伴参与(如特奥会、武术或舞蹈课)和/或以家庭为中心的活动(如散步或徒步旅行)。建议每天进行一到两个小时的体育活动，如散步、游泳或骑自行车。物理治疗师应该确定使用跑步机、健身脚踏车或椭圆机等运动设备的安全性。对竞争的渴望可以促进目标的设定和实现。
- 对感觉运动刺激的需求并不随年龄增长而减少。评估促进感觉运动刺激和整合的活动机会，如骑马、游泳、跳舞、打鼓、艺术和手工艺等。
- 监测脊柱侧凸的程度，以及是否需要拍X光片或咨询骨科医生。
- 评估口腔卫生和牙齿状况，看是否有龋齿、牙釉质侵蚀或因磨牙而造成的磨损。牙科检查和清洁应每年进行2-3次。
- 对于系统的胃肠道检查，评估以下内容：
  - 口腔的咬合、咀嚼和吞咽能力。
  - 进食速度以及吞咽或窒息的发生情况。实施Pace and Chase进食法（见附件）。
  - 胃食管反流（GERD）和/或反刍病史。实施Pace and Chase进食法（见附件）。
  - 由于进食、饮用饮料或便秘而导致的体重波动史。
  - 腹胀史(可能存在胃扩张)，可能伴有恶臭打嗝、腹部不适和/或限制或停止摄入。
  - 根据布里斯托尔粪便分类法的“便便图”（见附件）得出的大便类型和黏度。考虑转诊到肠胃科医生处治疗便秘。
  - 直肠搔抓的证据(描述粪便和/或手上的血，马桶中的血)，通常与便秘、压力或上厕所时间过长有关。
  - 厕所卫生——擦拭所需的运动协调可能存在难度，并且随着超重/肥胖的发生而更加恶化。
- 睡眠/觉醒：评估睡眠/觉醒史，如有打鼾、睡眠呼吸暂停、睡眠不安、白天嗜睡和/或夜间游荡的情况，转到肺科或睡眠医学科。如果患者已经在使用持续气道正压通气(CPAP)或双水平气道正压通气(BiPAP)设备，确定设备是否符合要求，以及是否需要检查设置。
- 尿失禁/遗尿症：询问白天或夜间的尿失禁情况。膀胱充盈感减弱，从膀胱到大脑的排尿

信号传递可能延迟。如存在便秘或睡眠呼吸暂停，也可能发生这一情况。由于肌张力减退，排尿后膀胱常常无法完全排空，这增加了日间事故或遗尿症的可能性。如果青春期的男性站着排尿，重力可以起到帮助作用。

- 行为：评估发脾气、破坏性行为、认知僵化、收集、强迫行为、重复询问、撒谎和偷窃、冲动攻击和/或威胁伤害自己/他人的发生情况和严重程度。
- 皮肤搔抓：评估皮肤搔抓或其他自我伤害的位置、频率和严重程度。皮肤搔抓现象往往是发作性的。搔抓的位置可以为干预计划提供参考。
- 运动障碍：询问刻板行为、抽搐、运动障碍和不寻常的身体姿势，特别是如果青少年正在接受抗精神病药物治疗时要询问清楚。可能出现猝倒、僵住和紧张症。
- 精神病症状：询问焦虑、情绪紊乱和精神病的症状。
- 目前的用药和剂量：评估潜在的药物相互作用、副作用，停用不再需要的药物，特别是那些按需开具的药物。

#### 相关的体格检查，包括：

- 身高、体重；计算体重指数 (BMI, kg/m<sup>2</sup>)；为使用或不使用生长激素的青少年绘制适当的生长曲线（见文件末尾的链接）
- 头围（针对接受生长激素治疗的青少年患者）
- 腹围（针对胃轻瘫史的病人或接受精神药物治疗的患者）。
- 生命体征：血压和脉搏 (BP/P)；坐位和站位
- 人际互动的质量：对警觉性、参与和保持眼神接触的能力以及建立融洽关系的能力进行评价
- 言语质量（鼻音过强、可理解性）和交流能力（表达愿望和需求的能力）
- 牙科——检查牙齿，看是否有反流（侵蚀牙釉质）、磨牙症、龋齿的迹象
- 心脏听诊——评估心功能不全的迹象
- 肺部听诊，确认是否有通气不规则/肺膨胀不全
- 腹部检查——评估是否有便秘、肝脏肿大（脂肪肝）、触痛的迹象
- 背部检查，确认是否有脊柱侧凸、后凸，放置钢棒矫正器
- 如有行动问题，进行步态和关节评估
- 下肢——
  - 检查足部位置、是否有扁平足、是否需要鞋垫(矫正器)或特殊的鞋子
  - 检查是否存在腿部水肿(凹陷或非凹陷性)、搔抓溃疡或感染的迹象
- 皮肤——检查皮肤、擦烂皱褶、肛周区域、活动性搔抓、疮口、溃疡、感染、黑棘皮病。
- 生殖器——评估青春期状况，谭纳分期（很少超过第三期）

- 直肠——检查是否有裂缝、直肠出血、直肠搔抓的迹象

#### 血液检查（每年一次）：

- 糖化血红蛋白（血红蛋白A1C）和空腹血糖（建议在早上8点进行空腹验血）
- 血脂、胆固醇、肝酶
- 甲状腺刺激激素(TSH)和游离甲状腺激素(T4)；（如可获取）游离三碘甲状腺原氨酸(T3)
- 25-羟基维生素D3、钙、磷
- 血红蛋白和血细胞比容；白细胞数量和血小板数量
- 钠 (Na+)、钾 (K+)、肌酐——低钠血症可能表明液体摄入过多或者精神药物或稳定情绪的抗惊厥药的副作用
- 胰岛素生长因子(IGF-1)用于接受生长激素治疗的患者，确认剂量和依从性
- 男性——血清睾酮、黄体生成素(LH)、卵泡刺激素(FSH)和抑制素B（若未接受睾酮替代治疗）
- 女性——血清雌二醇、黄体生成素(LH)、卵泡刺激素(FSH)和抑制素B（若未接受性激素替代治疗）。血清抑制素B水平正常（大于20）表明有潜在的生育能力。

#### 推荐的临床诊断试验：

- 初步评估时拍摄背部X光片了解有无脊柱侧凸/驼背，；10-14岁开始每年一次；一旦出现脊柱不对称的临床症状，随时要拍摄背部X光片。请放射科医生对腹部的粪便量提出意见
- 骨龄(由左手的X光片确定)与实足年龄进行比较，以确定骨骼生长的速度，通常与生长激素治疗有关。
- 每两年一次双能X线吸收法(DEXA)检查；用于测量骨密度(骨质疏松或骨质减少的迹象)和评估身体组成(通过确定体脂肪量)。
- 通过多导睡眠图排除睡眠呼吸暂停，特别是对于近期体重增加的情形；通过多重睡眠潜伏期试验(MSLT)检测白天过度嗜睡以排除嗜睡症，或者由睡眠医学科进行重新评估，以调整持续气道正压通气(CPAP)或双水平气道正压通气(BiPAP)的设置。

### 建议的临床咨询和/或辅导:

- 每两年进行一次视力评估；将疑似屈光不正的患者转诊到眼科
- 听力评估（如此前尚未做过）
- 由内分泌医生进行评估，讨论性激素治疗或骨质疏松症/骨质减少症的治疗
- 讨论女孩的妇科护理需求、关于性的家庭价值观、怀孕风险和性传播疾病（STD）。关于青春期、生育力和相关咨询问题的讨论，请参见《医生所面临的青少年患者问题概述》。
- 确保PWS的诊断得到医学遗传专家推荐的适当基因检测的确认。如果没有，请咨询医学遗传学专家进行检测，并就复发风险进行家庭遗传咨询。
- 每4–6个月与营养师（或同等专业人员）交流一次，确保了解PWS的营养和体重管理要求
- 对关节、肌肉进行物理治疗评估，并对运动和适合能量消耗的锻炼提出建议
- 与发育相适宜的感觉运动刺激(感觉餐单)的职业治疗咨询
- 考虑学校在课程、职业规划和未来支持性就业方面的安排是否合适
- 考虑转诊到心理或精神科以评估和治疗行为或情绪问题
- 讨论建立法定监护人的必要性
- 与父母讨论未来的寄宿护理选择
- 讨论未来的财务状况以及关于获得政府资金和补贴的行政指导

### 请注意:

其他一些疾病的体征和症状可能与PWS重叠。最理想的情况是通过基因检测确保诊断的正确性。单一的基因检测，即DNA甲基化分析，可以对99%以上的病例中做出确凿诊断，但进一步的工作应该由医学遗传学家完成。IPWSO在确定检测来源方面可以提供帮助。

有关PWS诊断、症状、评估和管理的详细信息来源：儿科：

[www.pediatrics.org/cgi/doi/10.1542/peds.2010-2820](http://www.pediatrics.org/cgi/doi/10.1542/peds.2010-2820); Gene Reviews:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1330/> and PWSA Medical Alert

Booklet: [https://www.pwsausa.org/wp-content/uploads/2022/03/Medical-Alerts-Booklet\\_3.8.22Final.pdf](https://www.pwsausa.org/wp-content/uploads/2022/03/Medical-Alerts-Booklet_3.8.22Final.pdf)

链接:

Butler et al. Growth Charts for Non-growth Hormone Treated Prader-Willi Syndrome. Pediatrics. 2015;135(1):e126-e135.

<https://www.pwsausa.org/wp-content/uploads/2017/01/Ht-wt-GH-treated-boys-3-18y-2016.pdf>

<https://www.pwsausa.org/wp-content/uploads/2017/01/Ht-wt-GH-treated-girls-3-18y-2016.pdf>

<https://www.pwsausa.org/wp-content/uploads/2017/01/BMI-GH-treated-boys-3-18y-2016.pdf>








<https://www.pwsausa.org/wp-content/uploads/2017/01/BMI-GH-treated-girls-3-18y-2016.pdf>

<https://www.pwsausa.org/wp-content/uploads/2017/01/HC-GH-treated-boys-2016.pdf>

<https://www.pwsausa.org/wp-content/uploads/2017/01/HC-GH-treated-girls-2016.pdf>

附件:  
布里斯托尔粪便分类法  
Pace and Chase进食法

### Bristol Stool Chart

Type 1		Separate hard lumps, like nuts (hard to pass)
Type 2		Sausage-shaped but lumpy
Type 3		Like a sausage but with cracks on its surface
Type 4		Like a sausage or snake, smooth and soft
Type 5		Soft blobs with clear-cut edges (passed easily)
Type 6		Fluffy pieces with ragged edges, a mushy stool
Type 7		Watery, no solid pieces. <b>Entirely Liquid</b>

### Why is "Pace and Chase" important?



Sometimes when I eat, food gets stuck in my throat and I don't feel it.



Bite 1      Bite 2      Drink!

I take a drink after two bites so that all the food goes to my belly. This is called "Pace and Chase."



Staff reminds me to take drinks. They care about me and want me to be safe.



I ask for water when my first drink is empty.



When I am done eating, I drink my "flush" to make sure there is no food in my throat.