



Một vài nét khái quát về Hội chứng Prader Willi

Hội chứng Prader Willi là một hội chứng rất hiếm gặp, nguyên nhân do mất chức năng 1 gene trên cánh dài NST 15.

Tần suất mắc bệnh : 1/15.000- 1/20.000 trẻ sơ sinh.

Bệnh gây ảnh hưởng nhiều đến trí tuệ, sự phát triển cơ thể, ngôn ngữ, hành vi đặc biệt gây rối loạn về ăn uống do sự khiếm khuyết chức năng của trung tâm điều khiển ăn uống ở vùng dưới đồi của đại não gây nên cảm giác ăn không no. Do đó vấn đề cốt lõi của việc điều trị bệnh là phục hồi chức năng vận động và khống chế ăn uống cho bệnh nhân.

Gần đây việc dùng liệu pháp điều trị bằng hormone tăng trưởng đã bắt đầu được áp dụng nhưng phải tuân theo chỉ định nghiêm ngặt của các bác sỹ chuyên khoa.

Nếu không được điều trị sẽ dẫn đến tình trạng béo phì và gây nên một số bệnh có liên quan như tiểu đường, bệnh lý của động mạch vành, chứng khó ngủ, khó thở..

Chứng ăn uống không kìm chế được sẽ gây nên tình trạng rất nguy hiểm như vỡ da dày hay ngừng hô hấp. Ở Đài Loan đã có trường hợp bệnh nhân ăn tới hơn 10 chiếc bánh Hamburger và ăn thịt sống.

Chẩn đoán lâm sàng của bệnh chủ yếu dựa vào các triệu chứng sau:

- Nhược cơ
- Giảm sắc tố da dẫn đến màu da trắng bệch
- Trong giai đoạn bú mẹ ,trẻ bú mút khó khăn, phát triển tinh thần vận động chậm
- Trong giai đoạn từ 1- 6 tuổi (thông thường từ 2-3 tuổi) đứa trẻ bắt đầu có cảm giác ăn không no dẫn đến ăn nhiều không kiềm chế được và hậu quả là tình trạng béo phì.
- Bộ mặt đặc biệt: trán hẹp, đầu dài, miệng nhỏ, môi trên mỏng, khe miệng bị trễ xuống.
- Tuyến sinh dục phát triển chậm, dậy thì muộn, bộ phận sinh dục phát triển không hoàn toàn, ở trẻ nam thường bị hẹp bao quy đầu.
- Trước 6 tuổi đứa trẻ có biểu hiện của chậm phát triển trí tuệ từ nhẹ đến nặng
- Không kiềm chế được việc ăn uống.

Những bệnh nhân mắc hội chứng Prader Willi là gánh nặng cho gia đình và xã hội, do vậy gia đình của những bệnh nhân này nên được tham gia vào hiệp hội dành riêng cho bệnh nhân Prader Willi để nhận được sự giúp đỡ của các tổ chức y tế xã hội trên toàn cầu, cũng như họ có thể trao đổi kinh nghiệm về quản lý bệnh tật và hòa nhập cộng đồng.

Bác sỹ, Tiến sỹ Shuan- Pei Lin

Trưởng khoa di truyền Nhi khoa- Bệnh viện Mackay Memorial- Số 52- Đường số 2- Phố Jungshan- Đài Bắc 104 - Đài Loan.

Hội viên hiệp hội “ Hội chứng Prader Willi quốc tế”