

An 14-years old patient with Prader-Willi syndrome: a case report

Marlinna, Madarina Julia, Noormanto

Department of Child Health, Faculty of Medicine, Public Health, and Nursing Dr.
Sardjito Hospital / Gadjah Mada University

Corresponding author: Marlinna. Department of Child Health, Faculty of Medicine, Public Health, and Nursing Dr.Sardjito Hospital / Gadjah Mada University. Address: Jl. Health No.1, Senolowo, Sinduadi, Mlati, Sleman, Yogyakarta, Indonesia. Tel. +62274 631190. Email address: marlinna87@gmail.com

ABSTRACT

Background : The incidence of Prader-Willi syndrome is relatively rare, but it can cause major health problems for patients and their families. The most important complications of PWS are related to the involvement of the cardiovascular and respiratory systems induced by obesity. Obesity plays a role in the onset of metabolic syndrome in PWS patients, so weight control is the most important goal in the management of PWS patients.

Aim: This study aims to assess outcome of Prader-Willi children and its intervention applied.

Methods : This observational study was conducted in single subject for 18 months. Outcomes being assessed were growth, sexual development, complication, quality of life, and compliance. Intervention applied were weight control, reduce sedentary life, and increased physical activity.

Results : From the results of prospective patient observations, there are several targets that have been achieved, namely BMI based on age at P25-P80 PWS curve, no failure in linear growth and sexual development, no complications from obesity. Another successful target is the improvement of the patient's quality of life, which shows that the illness does not affect the patient in carrying out his activities. The targets that were not achieved in this monitoring were the application of a correct diet, monitoring of comorbid metabolic syndrome could not be done completely, behavior patterns that could not control hyperphagia, and *sedentary life style* which was still quite high in patients.

Conclusion: Optimal management at PWS requires an interdisciplinary approach that focuses on anticipatory and preventive intervention and monitoring.

Keywords: *Prader-Willi syndrome, hyperphagia, complications, multidisciplinary management, outcome*

Luaran Anak Dengan Sindrom Prader-Willi

Marlinna, Madarina Julia, Noormanto

Departemen Ilmu Kesehatan Anak, Fakultas Kedokteran, Kesehatan Masyarakat, dan Keperawatan RSUP Dr.Sardjito / Universitas Gadjah Mada

ABSTRAK

Latar Belakang : Kejadian sindrom Prader-Willi relatif jarang, tetapi dapat menyebabkan masalah kesehatan yang besar bagi pasien dan keluarganya. Komplikasi paling penting dari PWS terkait dengan keterlibatan sistem kardiovaskular dan pernapasan yang disebabkan oleh obesitas. Obesitas berperan dalam timbulnya sindrom metabolik pada pasien PWS, sehingga pengendalian berat badan merupakan tujuan terpenting dalam pengelolaan pasien PWS.

Tujuan : Penelitian ini bertujuan untuk menilai outcome anak Prader-Willi dan intervensi yang diterapkan.

Metode : Penelitian observasional ini dilakukan pada subjek tunggal selama 18 bulan. Hasil yang dinilai adalah pertumbuhan, perkembangan seksual, komplikasi, kualitas hidup, dan kepatuhan. Intervensi yang diterapkan adalah pengendalian berat badan, pengurangan gaya hidup sedentary, dan peningkatan aktivitas fisik.

Hasil : Dari hasil observasi pasien, ada beberapa target yang telah dicapai yaitu IMT berdasarkan umur pada kurva P25-P80, tidak ada kegagalan pertumbuhan linier dan perkembangan seksual, tidak ada komplikasi dari obesitas. Target lain yang tercapai adalah peningkatan kualitas hidup pasien. Target yang tidak tercapai dalam pemantauan ini adalah penerapan pola makan yang benar, pemantauan komorbid sindrom metabolik belum dapat dilakukan, pola perilaku yang tidak dapat mengontrol hiperfagia, dan gaya hidup sedentary yang masih cukup tinggi pada pasien.

Kesimpulan : Penatalaksanaan yang optimal pasien PWS memerlukan pendekatan multidisiplin yang berfokus pada intervensi dan pemantauan antisipatif dan preventif.

Kata kunci: sindrom Prader-Willi, hiperfagia, komplikasi, manajemen multidisiplin, luara