

Po urodzeniu się dziecka okazuje się, że pierwsze objawy PWS były już widoczne w czasie ciąży. Matka mogła mieć problemy z odczuwaniem ruchów dziecka. Nie budziło to jednak jej obaw, szczególnie jeżeli było to pierwsze dziecko i nie miała porównania ruchliwości z poprzednimi ciążami (tak było w naszym przypadku). Dziecko przed urodzeniem jest najczęściej położone pośladkowo czyli głową do góry i wymagane jest cesarskie cięcie. Narodzinom dziecka z PWS mogą ponadto towarzyszyć problemy oddechowe (niedotlenienie), w najcięższych przypadkach niewydolność oddechowa. Nas to niestety spotkało i nasza mała leżała 2 tygodnie na oddziale intensywnej terapii leczona m.in. tlenkiem azotu.

Do najpoważniejszych objawów w okresie noworodkowym należą:

1. hipotonia (uogólniona wiotkość),
2. brak odruchu ssania,
3. brak lub bardzo cichy płacz,
4. wzmożona senność,
5. wysoki próg odczuwania bólu (na naszym dziecku klucie igłą nie sprawia zbytu dużego wrażenia).

PWS nie jest wyrażony szczególnie charakterystycznym wyglądem – cechy dysmorficzne mogą być nieobecne lub pojawić się z czasem. Charakterystyczny jest bardzo jasny kolor skóry i włosów, co wynika z hipopigmentacji. Mogą występować zaburzenia termoregulacji, czyli niestabilność temperatury ciała, co wiąże się z dysfunkcją podwzgórza.

Zdiagnozowanie PWS nie zawsze jest proste. W przypadku naszej córki lekarze podejrzewali w pierwszej kolejności rdzeniowy zanik mięśni, dystrofię mięśniową, szereg chorób metabolicznych oraz Zespół Downa. Diagnoza została wydana po 4 miesiącach.

Ponieważ nasze dziecko ma dopiero 14 miesięcy, wielu objawów towarzyszących PWS jeszcze nie doświadczyliśmy. Natomiast mamy świadomość, że mogą wystąpić inne zaburzenia, m.in. z obszarów regulowanych przez podwzgórze. Wiemy też, że różne objawy występują z mniejszym lub większym nasileniem u poszczególnych osób, gdyż przebieg i stopień nasilenia choroby bywa bardzo zróżnicowany.

