

TALLINNA TERVISHOIU KÕRGKOO



Õenduse õppetool

Õe õppekava

Darja Toropkova

ÕENDUSABI PRADER-WILLI SÜNDROOMIGA LAPSELE JA TEMA PERELE

Lõputöö

Tallinn 2026

Olen koostanud lõputöö iseseisvalt. Kõik töö koostamisel kasutatud teiste autorite töödest, kirjandusallikatest ja mujalt pärinevad andmed on viidatud. Luban Tallinna Tervishoiu Kõrgkoolil avalikustada oma lõputöö PDF-versiooni raamatukoguprogrammis.

Lõputöö autori allkiri

Darja Toropkova

/allkirjastatud digitaalselt/

/kuupäev digitaalallkirjas/

Lubatud kaitsmisele.

Juhendaja

Valentina Raudsepp, RN, MSc

/allkirjastatud digitaalselt/

/kuupäev digitaalallkirjas/

KOKKUVÕTE

Darja Toropkova (2026). Tallinna Tervishoiu Kõrgkool, õenduse õppetool. Õendusabi Prader-Willi sündroomiga lapsele ja tema perele. Lõputöös on 24 lehekülge, kasutatud 34 kirjandusallikat. Käesoleva lõputöö eesmärk on kirjeldada õendusabi Prader-Willi sündroomiga lapsele ja tema perele.

Lõputöö on koostatud kirjanduse ülevaatenä. Kirjandusallikate otsingul kasutati peamisi rahvusvahelisi teadusandmebaase *PubMed* ja *ScienceDirect* ning otsingumootorit *Google*. Uurimistöösse kaasatavatele artiklitele seati ranged kaasamiskriteeriumid: otsiti ingliskeelseid inimuuringuid (*human*), mille sihtgrupiks olid lapsed sünnist kuni 18. eluaastani (*Child: birth-18 years*). Lisaks pidi materjal olema kättesaadav tasuta täistekstina (*free full text*) ning avaldatud ajavahemikus 2016–2026.

Järeldused: Prader-Willi sündroomiga (PWS) lapse ja tema pere probleemid on mitmekülgsed ning muutuvad ajas. Lapse kliiniline pilt areneb imikuea raskest lihashüpotooniast ja toitmisraskustest lapseea eluohtliku hüperfaagiani. Seda saadavad kognitiivne jäikus, rutiinimuutustest tingitud rängad ärevus- ja vihahood ning somaatilised eripärad, nagu kõrge valulävi ja eluohtlikkus ägedate infektsioonide korral. Äärmuslik vajadus lapse toidukeskkonda piirata ja tema käitumist hallata tekitab vanematele ränga hoolduskoormuse, mis saavutab oma haripunkti lapse teismeeas, mõjutades negatiivselt vanemate und, töövõimet ja paarisuhet.

Õendussekkumised peavad olema suunatud nii lapse füsioloogilisele ja psühholoogilisele toetamisele kui ka kogu perekonna toimetuleku tagamisele. Lapse toetamisel on õendusabi aluseks vanemate juhendamine range keskkondliku kontrolli ja vankumatu päevakava loomisel, mis on elupäästev toidupiirangute tagamisel. Lisaks nõustab õde peret füsioloogilise toimetuleku, sealhulgas ägedate haigestumiste ohudest, valgurikka dieedi ja regulaarse kehalise aktiivsuse osas. Perekonna toetamisel on õe keskseks ülesandeks vanemate tunnete empaatiline valideerimine ja adekvaatse teabe jagamine, hoiatades neid muuhulgas hirmutava internetiinfo tarbimise eest.

Võtmesõnad: hoolduskoormus, hüperfaagia, laps, perekond, Prader-Willi sündroom, õendusabi.

SUMMARY

Darja Toropkova (2026). Tallinn Health Care College, Chair of Nursing. Nursing Care for a Child with Prader-Willi Syndrome and Their Family. Graduation thesis. 24 pages, 34 literature sources.

The thesis was compiled as a literature review. The search for literature sources utilized major international scientific databases PubMed and ScienceDirect, as well as the Google search engine. Strict inclusion criteria were set for the articles included in the study: the search focused on English-language human studies, targeting children from birth to 18 years of age (*Child: birth-18 years*). In addition, the material had to be available as free full text (*free full text*) and published between 2016 and 2026.

Conclusions: The problems of a child with Prader-Willi syndrome (PWS) and their family are multifaceted and change over time. The child's clinical picture develops from severe muscle hypotonia and feeding difficulties in infancy to life-threatening hyperphagia in childhood. This is accompanied by cognitive rigidity, severe anxiety and temper outbursts caused by changes in routine, and somatic features such as a high pain threshold and life-threatening risks during acute infections. The extreme need to restrict the child's food environment and manage their behavior creates a severe caregiver burden for parents, which reaches its peak during the child's teenage years, negatively affecting parents' sleep, work capacity, and relationship.

Nursing interventions must be directed both at supporting the child physiologically and psychologically, and at ensuring the coping of the entire family. In supporting the child, the foundation of nursing care is guiding parents in establishing strict environmental control and an unwavering daily routine, which is lifesaving in ensuring food restrictions. Furthermore, the nurse advises the family on physiological management, including the dangers of acute illnesses, a high-protein diet, and regular physical activity. In supporting the family, the nurse's central task is the empathetic validation of parents' feelings and the sharing of adequate information, warning them, among other things, against consuming frightening information from the internet.

Keywords: caregiver burden, hyperphagia, child, family, Prader-Willi syndrome, nursing care.

SISUKORD

KOKKUVÕTE.....	3
SUMMARY	4
SISSEJUHATUS.....	6
1. METOODIKA	8
2. PRADER-WILLI SÜNDROOMIGA LAPSE JA TEMA PERE PROBLEEMID.....	10
2.1. Prader-Willi sündroomiga lapse probleemid.....	10
2.2. Prader-Willi sündroomiga lapse perekonna probleemid.....	11
3. ÕENDUSSEKKUMISED PRADER-WILLI SÜNDROOMIGA LAPSE JA TEMA PERE PROBLEEMIDE LAHENDAMISEL.....	14
3.1. Õendussekkumised lapse probleemide lahendamisel.....	14
3.2. Õendussekkumised perekonna probleemide lahendamisel	16
4. ARUTELU	19
5. JÄRELDUSED	21
KASUTATUD KIRJANDUS	22

LISAD:

LISA 1 Kasvuhormoonravi mõju Prader-Willi sündroomiga lastele

SISSEJUHATUS

Haruldasteks haigusteks loetakse seisundeid, mis mõjutavad väga väikest osa populatsioonist. Euroopa Liidus on see määratletud kui seisund, mis esineb vähem kui ühel inimesel 2000-st. Kuigi iga haigus eraldiseisvalt on harv, on praeguseks avastatud üle 6500 erineva haruldase haiguse, mis puudutavad globaalselt kokku ligikaudu 6% elanikkonnast ehk umbes üht inimest 17-st. (Orphanet: About rare..., 2026).

Prader-Willi sündroom (edaspidi PWS) on genoomse vermimise (*genomic imprinting*) ehk vanempäritolust sõltuva geenide avaldumise häire, mis tekib 15. kromosoomi isapoolse geneetilise info puudumisel (Kusz ja Gawlik, 2022). See spetsiifiline vermimishäire häirib otseselt lapse kasvu, arengut ning hormonaalset tasakaalu (Yakoreva jt, 2019). Prader-Willi sündroomi hinnanguline esinemissagedus maailmas on üks juhtum 10 000 kuni 30 000 elusalt sündinud lapse kohta (Cassidy jt, 2012). Eesti kontekstis on Prader-Willi sündroom kõige sagedasem vermimishäire, moodustades ligikaudu 31% kõikidest diagnoositud vermimishäirete juhtudest, ning selle sündimuskordaja Eestis on hinnanguliselt 1 juhtum 13 599 elussünni kohta (Yakoreva jt, 2019). Sündroom esineb võrdselt nii poistel kui ka tüdrukutel ning puudutab kõiki etnilisi gruppe (Anglin, 2017). PWS-i kliiniline pilt on elukaare jooksul pidevalt muutuv (Erhardt ja Molnár, 2022).

Prader-Willi sündroomiga lapse ja tema perekonna terviklikus käsitluses on õel keskne roll, sest õde pakub peredele elutähtsat tervisekasvatust ning aitab planeerida kogu perekonna toimetulekut (Vitale, 2016). Tänu molekulaardiagnostika kiirele arengule on haiguse avastamise keskmine aeg Eestis langenud 22 elupäevani, mis annab tervishoiutöötajatele, sealhulgas õdedele, võimaluse alustada elupäästvate sekkumiste ja pere nõustamisega väga varakult (Yakoreva jt, 2019).

Autori professionaalne huvi teema vastu tuleneb soovist tõsta tervishoiutöötajate teadlikkust haruldastest haigustest ning isiklikust ambitsioonist luua Eesti õdedele realselt kasutatav kaasaegne ja tõenduspõhine abimaterjal. Käesoleva uurimistöö teema valik tulenebki kriitilisest vajadusest koondada rahvusvaheline teave PWS-iga lapse ja tema pere õendusabi kohta terviklikuks ja arusaadavaks ülevaateks. Autor peab oluliseks, et töö annaks tervishoiutöötajatele vajalikud baastadmised spetsiifiliste sümptomite haldamisel ning pakuks samal ajal lapsevanematele usaldusväärset teavet ja tuge igapäevase hoolduskoormusega toimetulekul. Arvestades sündroomi haruldust Eesti populatsioonis (Yakoreva jt, 2019) ja

asjaolu, et autori andmebaasiotsingute põhjal ei leidu spetsiifilist eestikeelset õendusabi tugimaterjali, on teema siinses praktikas äärmiselt aktuaalne, et toetada kohalikke õdesid ja lapsevanemaid. Samuti ka Tallinna Tervishoiu Kõrgkoolis pole see teema varem uuritud.

Uurimisprobleem seisneb selles, et tervishoiutöötajatel, eelkõige õdedel, puuduvad sageli vajalikud teadmised Prader-Willi sündroomist ja selle käsitlest, mis takistab perele adekvaatset toetamist (Almutiry jt, 2025; Pelentsov jt, 2015).

Uurimistöö eesmärk on kirjeldada õendusabi Prader-Willi sündroomiga lapsele ja tema perele.

Eesmärgist lähtuvalt on püstitatud järgmised uurimisküsimused:

1. Kirjeldada Prader-Willi sündroomiga lapse ja tema pere probleeme.
2. Kirjeldada õendussekkumisi Prader-Willi sündroomiga lapsele ja tema perele probleemide lahendamisel.

Kesksed mõisted:

Laps (*child*) – Eesti Vabariigis kehtiva õigusruumi kohaselt on lapseks iga alla 18-aastane isik (Lastekaitseadus, 2014: § 3).

Perekond (*family*) – Eesti Vabariigi seaduse kohaselt on isikute kooslus, keda seob ühine majapidamine ja vastastikune kohustus tagada teineteise ning laste heaolu (Perekonnaseadus, 2021: § 15).

Prader-Willi sündroom (*Prader-Willi syndrome, PWS*) – haruldane geneetiline neuroarenguhäire, mis on põhjustatud 15. kromosoomi pikas õlas (15q11.2-q13) asuvate isapoolsete geenide avaldumise puudumisest ja mida iseloomustavad varajases lapseas algav eluohtlik rasvumine, käitumishäired ning mitmed endokriinsed düsfunktsioonid (Muscogiuri jt, 2021).

Õendusabi (*nursing care*) – ambulatoorne või statsionaarne tervishoiuteenus, mida osutab õde eesmärgiga toetada patsiendi ja tema perekonna tervist, ennetada tüsistusi ning pakkuda asjakohast hooldust ja juhendamist (Tervishoiuteenuste korraldamise, 2024: § 24).

1. METOODIKA

Käesolev lõputöö on teoreetiline uurimus, mis põhineb tõenduspõhise teaduskirjanduse ja asjakohaste õigusaktide analüüsil ning sünteesil. Teoreetilise uurimuse eesmärk on analüüsida ja sünteesida varasemat teavet ilma uusi andmeid kogumata, et kaardistada probleemi hetkeolukord ja teha seniste teadmiste põhjal asjakohaseid üldistusi (Efuntade jt, 2024). Teoreetiline lähenemine valiti seetõttu, et see võimaldab koondada rahvusvahelises kirjanduses leiduva killustatud teabe Prader-Willi sündroomiga (PWS) lapse ja tema pere õendusabi kohta ühtseks tervikuks.

Uurimistöö protsess algas uurimisprobleemi püstitamisega. Sellest lähtuvalt sõnastati töö eesmärk ja uurimisküsimused ning teostati põhjalik kirjanduse otsing. Uurimistöö kirjutamise faasis refereeriti ja analüüsiti autorite leide, sünteesides nendest kokkuvõtliku teoreetilise materjali, mis jaotati temaatilistesse plokkidesse: lapse ja pere probleemid ning õendusabi lapsele ja tema perele. Seejärel koostati arutelu, kus võrreldi erinevate autorite seisukohti ning toodi välja autori omapoolsed hinnangud ja elulised ettepanekud eriala praktikaks. Lõpetuseks sõnastati järeldused ja vormistati töö kokkuvõte. Töö koostamisel kasutati abivahendina tehisaru tööriista ChatGPT, mida rakendati teadusartiklite tõlkimisel ning töö teksti loetavamaks ja sujuvamaks muutmisel.

Kirjandusallikate otsingul kasutati peamisi rahvusvahelisi teadusandmebaase PubMed ja ScienceDirect ning otsingumootorit Google ja Google Scholar. Uurimistöösse kaasatavatele artiklitele seati ranged kaasamiskriteeriumid: otsiti ingliskeelseid inimuuringuid (*human*), mille sihtgrupiks olid lapsed sünnist kuni 18. eluaastani (*Child: birth-18 years*). Lisaks pidi materjal olema kättesaadav tasuta täistekstina (*free full text*) ning avaldatud ajavahemikus 2016–2026. Piiratud kaasaegse kirjanduse tõttu kaasati teooria ja statistika toetamiseks ka mõningaid vanemaid baasallikaid.

Andmebaasides kasutati erinevaid otsingusõnu, millest peamised olid: Prader-Willi sündroom (*Prader-Willi syndrome*), õendusabi (*nursing*), perekond (*family*), hooldus (*care*), hüperfaagia (*hyperphagia*) ja nende kombinatsioonid: Prader-Willi sündroom JA perekond (*Prader-Willi syndrome AND family*), Prader-Willi sündroom JA õendusabi (*Prader-Willi syndrome AND nursing*), Prader-Willi JA hooldus (*Prader-Willi AND care*), Prader-Willi sündroom JA hüperfaagia (*Prader-Willi syndrome AND hyperphagia*), Prader-Willi sündroom JA isu

regulatsioon (*Prader-Willi syndrome AND appetite regulation*) ning Prader-Willi sündroom JA hüpotalamus (*Prader-Willi syndrome AND hypothalamus*).

Kokkuvõtvalt töötati kogu kirjanduse otsingu ja esmase analüüsi faasis läbi 72 potentsiaalselt sobivat allikat. Pärast rangete kaasamiskriteeriumite rakendamist ja sisulist hindamist kaasati käesoleva uurimistöö lõplikku valimisse ning kasutatud kirjanduse loetellu kokku 34 allikat. Nendest 26 on eelretsenseeritud teadusartiklid sealhulgas 10 erialased õendusartiklid ning kaheksa on muud töö teemaga seotud asjakohased õigusaktid, patsiendiorganisatsioonide veebiallikad, erialased juhendmaterjalid ja varasemad üliõpilastööd.

Töö käigus ilmnes, et spetsiifiliselt õendusabi fookusega teadusartikleid Prader-Willi sündroomi kohta on teaduskirjanduses suhteliselt vähe. Sellest tulenevalt osutus asjakohaste allikate otsimine ja valik oodatust keerukamaks, nõudes autorilt maksimaalset pingutust leitud materjali läbitöötamisel, et tagada töö tugev õenduslik fookus ja teemakohane süntees. Lisaks pidi materjal olema kättesaadav täistekstina, mis tegi allikate otsimise üsna raskeks, sest mitmed potentsiaalselt sobivad artiklid tuli täisteksti puudumise tõttu kõrvale jätta. Siiski saadi ligipääs 4 tasulisele teadusartiklile, kasutades selleks Tallinna Tervishoiu Kõrgkooli VPN-ühendust. Uurimistöö usaldusväärsus on tagatud rangelt teaduspõhiste, rahvusvaheliselt eelretsenseeritud algallikate kasutamisega. Kõik esitatud väited tuginevad teaduskirjandusele, millele on korrektselt viidatud vastavalt Tallinna Tervishoiu Kõrgkooli APA 7 viitamissüsteemi nõuetele, austades originaalautorite intellektuaalset omandit ning vältides loomevargust ehk plagiaati.

Töö läbiviimisel ja varasemate uuringute analüüsimisel juhinduti „Hea teadustava“ (2023) põhimõtetest ja meditsiinieetika neljale põhiprintsiibile (Soosaar, 2016). Isikuautonoomia austamise tagamiseks valiti allikaid, mille originaaluuringutes oli osalemine vabatahtlik ja põhines informeeritud nõusolekul. Mittekahjustamise printsiibist lähtuvalt hoiduti PWS-iga laste ja nende perede stigmatiseerimisest, keskendudes otsese tervisekahju (nt rasvumise) ennetamisele. Heategemise printsiip väljendub töö praktilises kasus – uurimus pakub Eesti tervishoiusüsteemile ja lapsevanematele süstematiseeritud ning tõenduspõhist teavet. Õigluse printsiibi järgimiseks eelistati kirjanduse valikul objektiivseid, tasakaalustatud ja esindusliku valimiga uuringuid.

2. PRADER-WILLI SÜNDROOMIGA LAPSE JA TEMA PERE PROBLEEMID

2.1. Prader-Willi sündroomiga lapse probleemid

Prader-Willi Sündroom on geenetiline häire, mis jaguneb tekkemihhanismi alusel kolme peamisse rühma. Suurem osa ehk ligikaudu 65–75% juhtudest on tingitud isapoolse kromosoomiosa deletsioonist. Emapoolne uniparentaalne disoomia põhjustab sündroomi 20–30% juhtudest ning kõige harvemini, vähem kui 5% juhtudest, on tegemist verimimiskeskuse defektiga. (Erhardt ja Molnár, 2022; Smith ja Hung, 2017).

Haiguse patogeneesi tuumaks on peaaegu asuva hüpotalamuse ehk tundedühmu raske talitlushäire, mis toob kaasa elutähtsate hormoonide ning nälja- ja küllastustunde regulatsiooni puudulikkuse (Muscogiuri jt, 2021). See rike tekitab oreksigeensete ehk nälga stimuleerivate hormoonide (näiteks greliin) pideva ülekaalu. Seetõttu ei jõua aju signaali kõhu täitumisest isegi siis, kui lapse magu on füüsiliselt toitu täis. (Erhardt ja Molnár, 2022). Kesknärvisüsteemi häiretega kaasneb sündroomile iseloomulik sünnijärgne lihahüpotoonia ja eakaaslastest tunduvalt väiksem lihasmass (Muscogiuri jt, 2021). Nõrga lihaskonna tagajärjel on PWS-iga lapse puhkeoleku energiakulu äärmiselt madal, mistõttu ladestub liigne energia kohe rasvkoena, samas kui kogunenud kaalu langetamine on füsioloogiliselt äärmiselt raskendatud (Erhardt ja Molnár, 2022).

PWS-i kliiniline pilt ja toitumiskäitumine teevad lapse elukaare jooksul läbi drastilisi muutusi, mis on teaduskirjanduses jagatud selgeteks vanuselisteks faasideks (Erhardt ja Molnár, 2022). Esimene ehk imikuiga algab sageli juba sünnieelse kasvupeetuse ja loote vähenenud liigutustega. Pärast sündi (alafaas 1a) iseloomustab imikut letargia, raske lihasnõrkus ja toiduhuvi täielik puudumine. Kuna imemisrefleks on nõrk, on sageli vajalik toitmine nasogastraalsondi abil, vältimaks eluohtlikku kaalulangust. (Anglin, 2017). Üheksandast elukuust kuni kolmanda eluaastani (alafaas 1b) hakkab lapse söögiisu ja kaaluive tasapisi normaliseeruma (Erhardt ja Molnár, 2022; Muscogiuri jt, 2021).

Teine arengufaas hõlmab väikelapse- ja koolieelikuea perioodi. Keskmiselt poolteisest kuni nelja ja poole aasta vanuselt (alafaas 2a) hakkab lapse kehakaal tõusma ka täiesti normaalse kaloritarbimise juures, mis on vahetult tingitud sündroomiga kaasnevast aeglasest ainevahetusest. (Erhardt ja Molnár, 2022). Alates neljandast eluaastast (alafaas 2b) märkavad vanemad aga lapse toiduhuvi hüppelist kasvu. Kolmandas faasis, mis kujuneb välja tavaliselt

kaheksandaks eluaastaks, tabab last sündroomi kõige laastavam sümptom – eluohtlik hüperfaagia ehk patoloogiline ja kustutamatu nälg (Muscogiuri jt, 2021). Selles eluetapis viib range välise toidukontrolli puudumine väga kiiresti äärmusliku rasvumiseni (Erhardt ja Molnár, 2022).

Prader-Willi sündroomiga isikute söömiskäitumise eripärasid uurides on selgunud, et nende aju limbiline süsteem ja hüpotalamus ei reageeri vastikust tekitavatele toidustiimulitele samamoodi nagu tervetel inimestel, mis võib seletada nende kalduvust tarbida valimatult isegi riknenud või muidu eemaletõukavat toitu (Blanco-Hinojo jt, 2019). Abraham Maslow vajaduste hierarhia kohaselt on füsioloogilised vajadused, sealhulgas toitumine, inimese kõige baasilisemad põhivajadused (Maslow, 1943). Seda teooriat saab tabavalt rakendada ka Prader-Willi sündroomiga lapse eluohtliku hüperfaagia ja pideva näljatunde olemuse selgitamisel (Materula jt, 2024). Kuna PWS-iga lapsed ei tunne haigusest tulenevalt kunagi täiskõhutunnet, jäävad nende füsioloogilised baasvajadused pidevalt rahuldamata, mis toob sageli kaasa frustratsiooni, raskeid käitumisprobleeme ja vihahooge (Amaravathi ja Rani, 2025; Schofield jt, 2021). Hüpotalamuse düsfunktsioon ei piirdu vaid toitumishäiretega, vaid toob endaga kaasa ka laialdasi endokriinseid ning psühholoogilisi probleeme. PWS-iga lastel esineb sageli kasvuhormooni puudulikkus, hüpogonadism ning osal juhtudest ka tsentraalne neerupealiste puudulikkus, mis muudab nad eriti haavatavaks ägedate haiguste või stressiseisundite korral. (Kusz ja Gawlik, 2022; Muscogiuri jt, 2021).

Lisaks kehalistele sümptomitele kujunevad lapse kasvades välja spetsiifilised neuropsühhiaatrilised eripärad (Schofield jt, 2021). Nendeks on tugev vajadus rutiinide järele, kognitiivne jäikus, ärevushäired, sundkäitumine (näiteks naha nokkimine) ning ootamatud ja raskesti hallatavad jonnihood (Cassidy jt, 2012; Muscogiuri jt, 2021). Samuti tuleb õendusabis arvestada, et lapse pidev füsioloogiline näljatunne ja sellega seotud ärevus tekitavad sageli märkimisväärseid õppimisraskusi ja keskendumishäireid, mis nõuavad haridus- ja tervishoiutöötajate vahelist tihedat koostööd (Schofield jt, 2021).

2.2. Prader-Willi sündroomiga lapse perekonna probleemid

Prader-Willi sündroomiga lapse sünd muudab drastiliselt kogu perekonna igapäevaelu, tuues endaga kaasa äärmusliku ja elukestva hoolduskoormuse. Teadusuuringud kinnitavad, et PWS-

iga lapse hooldamine põhjustab vanematele märkimisväärset füüsilist, emotsionaalset ja sotsiaalset läbipõlemist. Seejuures on hoolduskoormus kõige kõrgem ja kurnavam just lapse teismeeas ja noores täiskasvanueas, mil haigusega kaasnev hüperfaagia ning käitumis- ja psühhiaatrilised häired on kõige tugevamad. (Kayadjanian jt, 2018). Perekonna fookus koondub eranditult lapse turvalisuse tagamisele, mis nõuab vanematelt katkematut ööpäevaringset valvelolekut (Currie jt, 2024b; Kayadjanian jt, 2018).

Kõige suuremat psühholoogilist pinget ja läbipõlemist tekitab peredele pidev toidukeskkonna haldamine. PWS-iga lapse vanemad seisavad silmitsi ebaloomuliku lapsevanemaks olemise paradoksiga: kui sotsiaalselt ja kultuuriliselt seostatakse lapse toitmist hoolitsuse ning armastusega, siis PWS-i puhul tähendab hoolimine oma pidevalt näljasele lapsele toidu keelamist. (Currie jt, 2024b). Et kaitsta last eluohtliku rasvumise ja kontrollimatu söömise eest, on vanemad sunnitud omaenda kodus looma äärmuslikult piirava keskkonna, mis hõlmab köögiuste, külmkappide ja toidukappide lukustamist (Vitale, 2016). Pidev vajadus lapsele toitu keelata, taludes seejuures tema füüsilist ja emotsionaalset näljakannatust, tekitab vanemates tugevat süütunnet ja emotsionaalset kurnatust (Currie jt, 2024a, 2024b).

Lisaks kodusele stressile ja füüsilisele väsimusele kogevad vanemad sageli sügavat sotsiaalset isolatsiooni. Sündroomi harulduse tõttu puudub ühiskonnas, aga ka laiema tutvusringkonna ja isegi haridustöötajate seas sageli adekvaatne arusaam haiguse tõsidusest. Vanemad kogevad pidevat hukkamõistu ja arusaamatust, kui nad ei luba oma lapsele isegi ühte kommi või küpsist, tundudes kõrvaltvaatajatele liigselt rangete ja piiravatena. (Currie jt, 2024a). Hirm ootamatute ja sageli agressiivsete jonnihogude ees avalikes kohtades ning pidev vajadus kaitsta last ahvatluste eest sunnivad peresid sotsiaalsetest sündmustest, peretraditsioonidest ja külaskäikudest loobuma, mis viib paratamatult perekonna sotsiaalse eraldumiseni (Rozensztrauch ja Śmigiel, 2022).

Krooniline stress mõjutab laastavalt pereliikmete vaimset tervist ja omavahelisi suhteid. PWS-iga laste vanemad kannatavad sageli depressiooni, ärevuse ja kroonilise unepuuduse all, kusjuures uuringud näitavad otsest seost hoolduskoormuse suuruse ja vanemate meeleoluhäirete vahel. (Kayadjanian jt, 2018). Pidev lapsele keskendumine jätab vanematele minimaalselt aega isiklikeks vajadusteks, partnerlussuhte hoidmiseks ja karjääri edendamiseks. Suurenenud hooldusvajadus piirab sageli vanemate (eelkõige emade) töötamise võimalusi, mis omakorda vähendab perekonna sissetulekut ja lisab majanduslikku stressi. (Kayadjanian jt, 2018). Samuti on otseses ohus tervete õdede-vendade psühhosotsiaalne heaolu. Õed-vennad

tunnevad end sageli tagaplaanile jäetuna, kogevad vanemate tähelepanu puudust ning võivad tunda sotsiaalset häbi oma haige õe või venna ebatavalise käitumise ja jonnihogude pärast. (Rozensztrauch ja Śmigiel, 2022).

3. ÕENDUSSEKKUMISED PRADER-WILLI SÜNDROOMIGA LAPSE JA TEMA PERE PROBLEEMIDE LAHENDAMISEL

3.1. Õendussekkumised lapse probleemide lahendamisel

PWS-iga lapse õendusabi planeerimisel on kesksel kohal patsiendi seisundist tulenevad terviseprobleemid, millest peamised on eluohtlik hüperfaagia, rasvumise kõrge risk, aeglane ainevahetus ning neuropsühhiaatrilistest eripäradest tulenevad rasked jonnihood (Amaravathi ja Rani, 2025; Erhardt ja Molnár, 2022). Õendussekkumiste esmane eesmärk toitumise haldamisel on range elukeskkonna kohandamine, mis on lapse ellujäämiseks kriitilise tähtsusega. Kuna sündroomiga kaasneb äärmiselt aeglane metabolism, võtavad need lapsed kaalus juurde väga kergelt, samas kui kaalust alla võtmine on neil füsioloogiliselt väga raske. (Erhardt ja Molnár, 2022).

PWS-iga lapse hooldamisel on üheks olulisemaks õendussekkumiseks range ja muutumatu päevakava loomine, eriti toidukordade osas. Õe ülesanne on nõustada perekonda ja selgitada neile rutiini elulist tähtsust, sest selge struktuur ja keskkonna kontroll aitavad oluliselt vähendada lapse ärevust. Esmatähtis on vältida ootamatuid plaani- ja rutiinimuutusi, iseäranis olukordades, mis on otseselt seotud toiduga. Õde peab vanemaid juhendama ja hoiatama, et rutiinimuutused ning lapse toiduga seotud ootuste eiramine tekitavad PWS-iga lapses kohese tugeva ärevuse, mis võib kergesti eskaleeruda raskeks raevu- või jonnihooks. Seetõttu on oluline õpetada perele, et igasugustest vältimatutest muudatustest tuleb last varakult teavitada, et ennetada käitumiskriise. (Schofield jt, 2021).

Õde juhendab ja nõustab perekonda turvalise toidukeskkonna loomisel. Kuna lapsel puudub küllastustunne, vajavad PWS-iga lapsed pidevat toidujärelevalvet, vankumatut rutiini ja keskkonna kontrolli ning süsteemset käitumuslikku tuge. (Schofield jt, 2021). Õendussekkumine seisneb vanemate juhendamises, kuidas piirata füüsilist ligipääsu toidule, mis hõlmab sageli köögiuste ja külmkappide lukustamist. Lisaks on soovitatav kasutada toidu serveerimisel väiksemaid toidunõusid, kuna nii saab taldriku visuaalselt täis panna, mis pakub lapsele psühholoogilist tuge ja vähendab ilmajäetuse tunnet. Praktika ja teaduskirjandus näitavad, et lahendusena võib aidata ka lapse tihedam toitmine, andes talle toidukordade vahel vahelpealaks madala kalorsusega juurvilju. See tekitab lapses tunde, et ta saab süüa, hoides seeläbi tema närvisüsteemi tasakaalus ja hoides ära suuremad käitumiskriisid, ilma et see

ohustaks tema kehakaalu. (Vitale, 2016). Toitumise haldamisel on uuringud näidanud valgurikka dieedi tõhusust, kuna see suurendab toidust indutseeritud termogeneesi ja energiakulu, toetades seeläbi PWS-iga lapse kaaluhaldust (Alsaif jt, 2021). Lisaks on leidnud kinnitust, et optimaalselt tasakaalustatud, sealhulgas piisava valgu osakaaluga dieet parandab oluliselt lapse kehakoostist ja aitab ennetada rasvumist. Et tagada lapsele arenguks vajalik toitainete kättesaadavus ohutus kaloraažis, on õe oluliseks sekkumiseks perekonna suunamine toitumisspetsialisti juurde, kes koostab lapsele individuaalse toitumiskava. (Erhardt ja Molnár, 2022). Lõpetuseks tuleb rangelt vältida toidu kasutamist preemia või lohutusena. Range toidukeskkonna hoidmine on eluliselt oluline ning toitu ei tohi mitte kunagi rakendada lapse rahustamiseks, premeerimiseks ega emotsionaalseks toetamiseks, vaid see peab jääma eranditult ainult toitumise eesmärgile. (Currie jt, 2024b; Vitale, 2016).

Lisaks toitumise kontrollimisele on õendusabis olulisel kohal füüsilise aktiivsuse soodustamine. Õe ülesanne on nõustada perekonda regulaarse liikumise (näiteks meelepärase sporditreeningute või tantsimise) integreerimisel lapse päevakavva. Pidev ja aktiivne liikumine ei aita mitte ainult kompenseerida sündroomiga kaasnevat aeglast ainevahetust, vaid pakub ka tõhusat käitumuslikku tuge. See aitab hoida last tegevuses ning suunab tema mõtted ja tähelepanu toidult eemale. (Campbell jt, 2023). Käitumisriskide ennetamiseks tuleb märgata lapse varajasi ärevuse märke (nt naha nokkimine, korduvad küsimused) ning suuna ta kohe teisele rahustavale füüsilisele või loovale tegevusele, et unustada toit. Lapse sujuvamaks suunamiseks kasutatakse visuaalseid graafikuid ja eelhoiatusi. Samuti ei tohi laskuda lapsega pikkadesse vaidlustesse ega argumenteerimisse, sest haigusest tulenev kognitiivne jäikus (ingl *concrete in their thinking*) ja näljast tingitud ärevus ei võimalda lapsel kriisihetkel loogilistele selgitustele reageerida. Vaidlemise vältimiseks on kriitilise tähtsusega konkreetsete piiride ja reeglite kehtestamine, näiteks kui laps küsib sama asja juba kolmandat korda, peab vastuseks jääma vankumatu "ei". (Schofield jt, 2021).

PWS-iga lapse hooldamisel on oluline regulaarne ravivõtmise ja arstlike visiitide jälgimine. Tõenduspõhiseks standardraviks on kujunenud kasvuhormoonravi, mis aitab kaasa lapse üldisele ja psühhomotoorsele arengule ning parandab lihastoonust, olles seega tõhusaks abiks hüpotoonia ravis (Erhardt ja Molnár, 2022; Gao jt, 2023). Varakult alustatud kasvuhormoonravi avaldab märkimisväärset positiivset mõju lapse füüsilisele arengule ja keha proportsioonidele (vt Lisa 1, Joonis 1). Nendele teaduspõhiste seisukohtadele toetudes on õendussekkumise osaks vanemate nõustamine ja ravipühendumuse hindamine. Õe ülesanne on regulaarselt uurida, kas laps saab talle määratud ravi ning kas perekond on aktiivses ja pidevas kontaktis

erialaspetsialistidega, eelkõige laste endokrinoloogiga. Järjepidev meditsiiniline järelvalve ja õe poolt pakutav toetus on vajalikud, et tagada lapse eakohane areng ja ennetada võimalikke tervisetüsistusi. (Almutiry jt, 2025; Amaravathi ja Rani, 2025).

Ägedate haiguste korral peab õendusabi ja perekonna järelvalve olema äärmiselt tähelepanelik. PWS-iga lapse haigestumisel tuleb rangelt jälgida haiguse kulgu, sest sündroomiga laste ootamatud surmajuhtumid on sageli seotud just ägedate infektsioonidega. Kuszi ja Gawliki (2022) uuringu tulemused näitasid, et PWS-iga patsientide aastane suremus on ligikaudu 3% ning kuni 44% surmajuhtumitest on põhjustatud just hingamisteede infektsioonidest. Arvatakse, et selliste tüsistuste üheks peamiseks põhjuseks on diagnoosimata tsentraalne neerupealiste puudulikkus, mistõttu vajavad PWS-iga lapsed ägeda stressi ja haigestumise korral sageli elupäästvat hüdrokortisoonravi. Nendest eluohtlikest tüsistustest hoidumiseks on õe ülesanne perekonda teavitada ja juhendada, et nad oskaksid nakkushaiguste sümptomeid varakult märgata, reageeriks adekvaatselt ning pöörduksid viivitamatult arsti poole. (Grootjen jt, 2023; Kusz ja Gawlik, 2022).

3.2. Õendusekkumised perekonna probleemide lahendamisel

Kaasaegne lähenemine toetub lapse- ja perekeskse hoolduse kontseptsioonile, kus õde kaasab raviprotsessi ja toetab terviklikult kõiki pereliikmeid (Zgambo, 2025). Lapse ja perekonna heaolu saavutamiseks peab õendusabi ulatuma kaugemale lapse füüsiliste vajaduste rahuldamisest, hõlmates kogu perekonna toetamist. PWS-iga lapse hooldamine toob kaasa äärmusliku koormuse, mis mõjutab negatiivselt vanemate meeleolu, une kvaliteeti ja paarisuhet. (Kayadjanian jt, 2018). Seetõttu on äärmiselt oluline, et õendusabi ja tervishoiusüsteem pakuksid professionaalset tuge ka hooldajatele, ennetamaks nende läbipõlemist (Rozensztrauch ja Śmigiel, 2022).

Kogemuslikust ehk narratiivsest vaatenurgast lähtuvad uuringud toovad esile PWS-iga laste vanemate sageli varjatud igapäevareaalsuse. Emade isiklikud kogemused näitavad, et vanemad tunnevad end ühiskonna ootuste ja oma lapse haiguse vahel lõhestununa. (Currie jt, 2024a). Kuna ühiskonnas on toidu pakkumine hoolitsuse sümbol, tekitab pidev lapse toidusoovide tagasilükkamine ja näljase lapse eiramine vanemates sügavat süütunnet ning ühiskondlik hukkamõist viib sotsiaalse isolatsioonini (Currie jt, 2024b). Uuringud viitavad, et vanemad

varjavad sageli oma tegelikku kurnatust ja püüavad hoida avalikkuse ees "kõik on korras" fassaadi, kartes teiste hinnanguid (Currie jt, 2024a). Sellises olukorras on õe esmane psühhosotsiaalne sekkumine empaatilise, hinnanguvaba ja turvalise keskkonna loomine. Õde peab valideerima vanemate tundeid, kinnitades neile, et range piirangute seadmine ja isegi kõõgi lukustamine ei ole märk halvast lapsevanemaks olemisest, vaid sündroomi spetsiifikast tulenev elupäästev armastuse akt. (Currie jt, 2024b; Vitale, 2016).

Kroonilise stressiga toimetulekul on õendussekkumiste oluliseks osaks vanemate nõustamine enesehoiu ja peresuhte hoidmise teemadel. PWS-iga lapse kasvatamine on perekonnale igapäevane ja kõikehõlmav vastutus, mis uuringute kohaselt kurnab vanemaid ja mõjutab negatiivselt nende paarisuhet. (Kayadjanian jt, 2018; Rozensztrauch ja Śmigiel, 2022). Läbipõlemise ja depressiooni vältimiseks on õe ülesanne julgustada vanemaid võtma teadlikku puhkust ning leidma aega paarisuhte säilitamiseks, soovitades neil ette võtta näiteks ühiseid jalutuskäike või omavahelisi vestlusi (Kayadjanian jt, 2018; Vitale, 2016). Kogunenud pingete maandamiseks tuleks vanemaid suunata ka psühholoogilisse teraapiasse (Schofield jt, 2021). Samuti toetavad vaimset tervist lihtsad igapäevased tegevused, nagu looduses viibimine ja loomingulised harrastused (Vitale, 2016).

Campbell jt (2023) rõhutavad oma juhtumiuuringu tulemustele tuginedes, et Prader-Willi sündroomiga patsiendi edukas kaaluhaldus on mitmete unikaalsete tegurite koostoime tulemus, mis nõuab lisaks meditsiinilistele protokollidele ka lapse individuaalsete eripärade arvestamist, vanemate eesmärgipärast tegutsemist ning tugevat sotsiaalset tugivõrgustikku. Eesti tervishoiu- ja sotsiaalsüsteemi kontekstis on õdel kriitiline roll võrgustikutöös, aidates peredel navigeerida ametkondade vahel. Eesti Lastekaitseseaduse kohaselt on kohaliku omavalitsuse üksuse ülesanne pakkuda abivajavale lapsele ja tema perekonnale toetavaid meetmeid ning algatada juhtumikorraldus (Lastekaitseseadus, 2014: §17).

Õde on sageli see spetsialist, kes informeerib perekonda nende seaduslikest õigustest ja toetab neid kohalikust omavalitsusest tugiisiku või isikliku abistaja teenuse taotlemisel. Tugiisiku olemasolu on PWS-iga peredele hindamatu väärtusega, pakkudes vanematele hädavajalikkude puhkeajaga ning aidates ennetada hoolduskoormusest tingitud läbipõlemist. (Vitale, 2016). Lisaks peab õde suunama peresid patsiendiorganisatsioonidesse ja tugigruppidesse, sest teiste sama diagnoosiga laste vanematega kogemuste jagamine pakub asendamatu emotsionaalset tuge ja praktilisi toimetulekustrateegiaid (Rozensztrauch ja Śmigiel, 2022; Vitale, 2016). Õendussekkumise osaks on ka perekonna julgustamine, et nad aktsepteeriksid spetsialistide abi

ja lubaksid endale psühholoogilist nõustamist, mis aitab maandada kogunenud pingeid ning igapäevast emotsionaalset koormust (Schofield jt, 2021; Vitale, 2016).

Perekonna terviklikul toetamisel on õe üheks kriitiliseks sekkumisvaldkonnaks PWS-iga lapse vanemate ja tervete õdede-vendade vaimse tervise kaitsmine. Uuringutest selgub, et haige lapse tugevad vihahood põhjustavad lausa 28,9% tervetel õdedel-vendadel kliiniliselt olulisi posttraumaatilise stressihäire (PTSD) sümptomeid, kuid tugev perekondlik ühtekuuluvus aitab seda stressi märkimisväärselt leevendada. (Micallef Pulè ja Hughes, 2025). Nendele teaduspõhiste teadmiste tuginedes juhendab õde vanemaid korraldama regulaarseid perekoosolekuid. Kõigi pereliikmete, sealhulgas tervete õdede-vendade kaasamine haigusega seotud reeglite (eriti toiduga seotud piirangute) arutamisse tagab peres ühtse arusaama ja vähendab konflikte. Samuti on õe ülesanne nõustada vanemaid, et nad hoiduksid oma murede, stressi ja hoolduskoormuse ülekandmisest tervetele lastele, võimaldades neile võimalikult eakohast elu. (Vitale, 2016).

Intensiivse hoolduskoormusega toimetulekuks ja tervete laste kohanemise toetamiseks peab õde suunama perekonna professionaalse psühholoogilise või psühhiaatrilise abi juurde (Schofield jt, 2021). Emotsionaalse toe kõrval on õel oluline roll tõendus põhise info jagamisel, et toetada vanemaid haiguse olemuse mõistmisel (Almutiry jt, 2025; Amaravathi ja Rani, 2025). Eriti vahetult pärast diagnoosi saamist nõustab õde vanemaid vältima internetis levivate äärmuslike lugude ja ravimata jäänud täiskasvanute piltide vaatamist, mis tekitavad perele asjatut lisastressi. Hirmutava info asemel suunab õde perekonna tutvuma usaldusväärsete rahvusvaheliste organisatsioonide, nagu Rahvusvaheline Prader-Willi Sündroomi Organisatsioon (International Prader-Willi..., s.a.) ja Prader-Willi Uuringute Sihtasutus (Foundation for Prader-Willi..., s.a.), veebilehtedega. (Vitale, 2016).

4. ARUTELU

Uurimistöös selgus, et PWS-iga lapse füsioloogiline ja käitumuslik haldamine on kompleksne ning nõuab radikaalseid elustiilimuutusi. Muscogiuri jt (2021) ning Erhardt ja Molnár (2022) toovad esile, et patsientide ebanormaalne kehakoostis ja väga madal puhkeoleku energiakulu teevad kaalulangetamise füsioloogiliselt äärmiselt raskeks. Sellest tulenevalt on Alsaifi jt (2021) uuring tõestanud valgurikka dieedi efektiivsust energiakulu suurendamisel. Seevastu Vitale (2016) ning Schofield jt (2021) lähenevad probleemile eeskätt psühholoogilise ja keskkondliku kontrolli kaudu, rõhutades elupäästva meetmena range rutiini hoidmist ja füüsilise ligipääsu piiramist toidule. Nimetatud autorite seisukohti kõrvutades nõustub uurimistöö autor mõlema lähenemisega, kuid leiab, et õendusabis peab esikohal olema just pere juhendamine keskkonna kohandamisel. Kuna PWS-iga laste mõtlemist iseloomustab kognitiivne jäikus (Schofield jt, 2021), on autori hinnangul äärmiselt oluline õpetada vanematele, et kriisihetkel loogiline argumenteerimine ei toimi ning rakendada tuleb vankumatuid piire ja visuaalseid päevakavasid.

Teise olulise kliinilise aspektina joonistus tööst välja ägedate haigusseisundite varjatud ohtlikkus. Nii Kusz ja Gawlik (2022) kui ka Grootjen jt (2023) hoiatavad, et PWS-iga laste ootamatud surmajuhtumid on sageli seotud diagnoosimata tsentraalse neerupealiste puudulikkusega. Käesoleva töö autori seisukohalt on see teadmine Eesti õendus- ja meditsiinipraktikas (eriti perearstikeskustes ja erakorralise meditsiini osakondades) elulise tähtsusega. Õdede roll on peresid hoiatada ja harida, et isegi tavaline hingamisteede viirusinfektsioon võib PWS-iga lapsele olla kiirelt eluohtlik, nõudes viivitamatut abi.

Perekonna psühhosotsiaalset toimetulekut analüüsid võrdles autor Kayadjanian jt (2018) leide äärmuslikust hoolduskoormusest Currie jt (2024a, 2024b) narratiivsete uuringutega, mis avavad emade sügava süütunde ja sotsiaalse isolatsiooni. Currie jt (2024b) toovad teravalt esile ühiskondliku surve ja hukkamõistu, kus toidu keelamist lapsele nähakse avalikkuses halva vanemlusena. Autori hinnangul on just see aspekt PWS-iga perede õendusnõustamise tuumaks – õde ei tohi piirduda vaid kliiniliste toitumisjuhiste jagamisega, vaid peab empaatiliselt valideerima vanemate tundeid ja toetma kogu perekonna vaimset tervist.

Nagu eelnevalt töö teoreetilises osas Maslow' (1943) vajaduste hierarhiale tuginedes selgitatud, jäävad Prader-Willi sündroomiga lapse füsioloogilised baasvajadused täiskõhutunde puudumise tõttu pidevalt rahuldamata. Samuti kinnitab varasem teaduskirjandus, et

kustutamatu nälg häirib tugevalt lapse kontsentreerumisvõimet, tekitades märkimisväärseid raskusi hariduse omandamisel ja õppimisel (Schofield jt, 2021). Nendele teadmistele tuginedes tekkis käesoleva uurimistöo autoril sügavam arusaam, et hüperfaagia faasis oleva PWS-iga lapse kogu elu keerleb eranditult toidu keskel. Kuna selle püramiidi madalaim lahter ei täitu nende peas mitte kunagi, võib järeldada, et lapse mõtted on igal päevahetkel seotud söömisega. Kujundlikult öeldes võib toit olla nende joonistustel ja peaaegu iga dialoog taanduda lõpuks toidule. Näiteks kohe, kui hommikusöök on söödud, võib laps küsida, mida saab lõunaajal, kusjuures ainuüksi toidust rääkimine aitab kaasa näljatunde süvenemisele.

Uurimistöo koostamisel osutus suurimaks väljakutseks ja kitsaskohaks leitud informatsiooni loogiline ja arusaadav sünteesimine. Kuna Prader-Willi sündroom on haruldane haigus ning spetsiifiliselt õendusabile suunatud kirjandust napib, nõudis erinevatest meditsiinilistest ja psühholoogilistest allikatest pärineva teabe ühendamise ning just õendusabi seisukohalt olulisemate aspektide väljatoomine autorilt põhjalikku analüüsi ja materjali kohendamist.

Ettepanekud eriala praktikasse rakendamiseks:

1. Töö autor tutvustab antud teemat ja valminud materjali Tallinna Lastehaigla pediaatria- ja psühhiaatriaosakondades.
2. Töö autor tutvustab teema Lääne-Tallinna Keskhaigla perearstikeskuses.

5. JÄRELDUSED

Prader-Willi sündroomiga (PWS) lapse ja tema pere probleemid on mitmekülgsed ning muutuvad ajas. Lapse kliiniline pilt areneb imikuea raskest lihashüpotooniast ja toitmisraskustest lapseea eluohtliku hüperfaagiani. Seda saadavad kognitiivne jäikus, rutiinimuutustest tingitud rängad ärevus- ja vihahood ning somaatilised eripärad, nagu kõrge valulävi ja eluohtlikkus ägedate infektsioonide korral. Äärmuslik vajadus lapse toidukeskkonda piirata ja tema käitumist hallata tekitab vanematele ränga hoolduskoormuse, mis saavutab oma haripunkti lapse teismeeas, mõjutades negatiivselt vanemate und, töövõimet ja paarisuhet. Lisaks laieneb haiguse mõju tervetele õdedele-vendadele, kellel esineb haige lapse vihahoogude tõttu kõrge risk posttraumaatilise stressihäire (PTSD) sümptomite tekkeks. Seetõttu on pere suurimateks probleemideks sotsiaalne isolatsioon, pidev emotsionaalne pingeline ja läbipõlemisohu, mis nõuab kohest abi hoolduskoormuse jagamisel.

Õendussekkumised peavad olema suunatud nii lapse füsioloogilisele ja psühholoogilisele toetamisele kui ka kogu perekonna toimetuleku tagamisele. Lapse toetamisel on õendusabi aluseks vanemate juhendamine range keskkondliku kontrolli ja vankumatu päevakava loomisel, mis on elupäästev toidupiirangute tagamisel. Lisaks nõustab õde peret füsioloogilise toimetuleku, sealhulgas ägedate haigestumiste ohudest, valgurikka dieedi ja regulaarse kehalise aktiivsuse osas. Perekonna toetamisel on õe keskseks ülesandeks vanemate tunnete empaatiline valideerimine ja adekvaatse teabe jagamine, hoiatades neid muuhulgas hirmutava internetiinfo tarbimise eest. Perekondliku ühtekuuluvuse ja tervete õdede-vendade vaimse tervise kaitsmiseks juhendab õde peresid korraldama regulaarseid perekoosolekuid. Lõpetuseks on õel kriitiline roll võrgustikutöös, suunates peresid patsiendiorganisatsioonidesse ja kohaliku omavalitsuse tugiteenustele (näiteks tugiisiku teenus), et pakkuda vanematele vaimse tervise säilitamiseks hädavajalikku puhkeaega ning vähendada perekonna sotsiaalset isolatsiooni.

KASUTATUD KIRJANDUS

Almutiry, H. B. D., Alanzi, S. S. M., Alanazi, D. K. A., Alharbi, N. S. D., Almutrafi, D. L., Alwazrah, S. A., Alghamdi, A. S., Ghazwani, A. A. Y., Ali, E. I., Kwes, R. M., Reshd, A. M. S., & Almarwani, A. M. (2025). Clinical Nursing Management and Care Considerations in Prader-Willi Syndrome. *Saudi Journal of Medicine and Public Health*, 2(2), 3246–3254. <https://doi.org/10.64483/202522572>

Alsaif, M., Triador, L., Colin-Ramirez, E., Elliott, S., Mackenzie, M. L., Field, C. J., Prado, C. M., Haqq, A. M. (2021). Effect of High-Protein Diet on Postprandial Energy Expenditure in Children with Prader-Willi Syndrome: A Pilot and Feasibility Study. *Current Developments in Nutrition*, 5(4), nzab016. <https://doi.org/10.1093/cdn/nzab016>

Amaravathi, D., Rani, S. S. (2025). First-ever approved treatment for Prader-Willi syndrome: Implications for pediatric nursing practice. *International Journal of Research in Paediatric Nursing*, 7(2), 225–227. <https://doi.org/10.33545/26641291.2025.v7.i2c.259>

Anglin, K. (2017). Prader–Willi Syndrome 101: An Overview for Pediatric Nurses. *Journal of Pediatric Nursing*, 36, 263–264. <https://doi.org/10.1016/j.pedn.2017.04.007>

Blanco-Hinojo, L., Pujol, J., Esteba-Castillo, S., Martínez-Vilavella, G., Giménez-Palop, O., Gabau, E., Casamitjana, L., Deus, J., Novell, R., Caixàs, A. (2019). Lack of response to disgusting food in the hypothalamus and related structures in Prader Willi syndrome. *NeuroImage: Clinical*, 22, 101662. <https://doi.org/10.1016/j.nicl.2019.101662>

Campbell, N., Van Zant, S., Lammers, J. (2023). Multifactorial influences on successful health outcomes for an adolescent with Prader-Willi syndrome: a qualitative case study. *Physiotherapy Theory and Practice*, 39(6), 1215–1223. <https://doi.org/10.1080/09593985.2022.2036277>

Cassidy, S. B., Schwartz, S., Miller, J. L., & Driscoll, D. J. (2012). Prader-Willi syndrome. *Genetics in Medicine*, 14(1), 10–26. <https://doi.org/10.1038/gim.0b013e31822bead0>

Currie, G., Estefan, A., Caine, V. (2024a). Mothering a Child With Complexity and Rarity: A Narrative Inquiry Exploring Prader-Willi Syndrome. *Qualitative Health Research*, 34(8-9), 742–755. <https://doi.org/10.1177/10497323231225412>

Currie, G., Estefan, A., Caine, V. (2024b). "Unable to Feed My Hungry Child": Experiences of Mothers Caring for Children With Prader-Willi Syndrome. *Global Qualitative Nursing Research*, 11, 1–12. <https://doi.org/10.1177/23333936241242929>

Erhardt, É., Molnár, D. (2022). Prader–Willi Syndrome: Possibilities of Weight Gain Prevention and Treatment. *Nutrients*, 14(9), 1950. <https://doi.org/10.3390/nu14091950>

Efuntade, A. O., Efuntade, O. O., Solanke, F. T., Olugbamiye, D. O. (2024). Theoretical And Conceptual Review: An Essential Part of Social and Management Sciences Research Process. *International Journal of Social Sciences and Management Research*, 10(5), 156–168. <https://doi.org/10.56201/ijssmr.v10.no5.2024.pg156.168>

Foundation for Prader-Willi Research (FPWR). (s.a.). <https://www.fpwr.org> (26.03.2026)

Gao, Y., Yang, L.-L., Dai, Y.-L., Shen, Z., Zhou, Q., Zou, C.-C. (2023). Effects of early recombinant human growth hormone treatment in young Chinese children with Prader–Willi syndrome. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 18(25). <https://doi.org/10.1186/s13023-023-02615-7>

Grootjen, L. N., Kerkhof, G. F., Juriaans, A. F., Trueba-Timmermans, D. J., Hokken-Koelega, A. C. S. (2023). Acute stress response of the HPA-axis in children with Prader-Willi syndrome: new insights and consequences for clinical practice. *Frontiers in Endocrinology*, 14, 1146680. <https://doi.org/10.3389/fendo.2023.1146680>

Hea teadustava. (2023). Eetikaveeb. Tartu Ülikooli eetikakeskus. <https://eetika.ee/et/sisu/hea-teadustava> (26.03.2026)

International Prader-Willi Syndrome Organisation (IPWSO). (s.a.). <https://www.ipwso.org> (26.03.2026)

Kayadjanian, N., Schwartz, L., Farrar, E., Comtois, K. A., Strong, T. V. (2018). High levels of caregiver burden in Prader-Willi syndrome. *PLoS One*, 13(3), e0194655. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0194655>

Kusz, M. J., Gawlik, A. M. (2022). Adrenal insufficiency in patients with Prader-Willi syndrome. *Frontiers in Endocrinology*, 13, 1021704. <https://doi.org/10.3389/fendo.2022.1021704>

Lastekaitseadus. (2014). RT I, 31.12.2024, 3. <https://www.riigiteataja.ee/akt/131122024003>

Maslow, A. H. (1943). A theory of human motivation. *Psychological Review*, 50(4), 370–396. <https://doi.org/10.1037/h0054346>

Materula, D., Currie, G., Jia, X. Y., Finlay, B., Lau, A.-M., Richard, C., Yohemas, M., Estes, M., Gall, N., Dewan, T., MacEachern, S., Gibbard, W. B., & Zwicker, J. D. (2024). Needs of children with neurodevelopmental disorders and medical complexity: Caregiver perspectives. *Research in Developmental Disabilities*, 153, 104815. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2024.104815>

Micallef Pulè, K., Hughes, B. M. (2025). Anxiety, Depression and Stress in Parents and Siblings of People Who Have Prader-Willi Syndrome: Morbidity Prevalence and Mitigating Factors. *Journal of Intellectual Disability Research*. <https://doi.org/10.1111/jir.13223>

Muscogiuri, G., Barrea, L., Faggiano, F., Maiorino, M. I., Parrillo, M., Pugliese, G., Ruggeri, R. M., Scarano, E., Savastano, S., Colao, A. (2021). Obesity in Prader–Willi syndrome: physiopathological mechanisms, nutritional and pharmacological approaches. *Journal of Endocrinological Investigation*, 44(10), 2057–2070. <https://doi.org/10.1007/s40618-021-01574-9>

Orphanet: About rare diseases. (2026). *Orphanet*. <https://www.orpha.net/en/other-information/about-rare-diseases> (26.03.2026)

Pelentsov, L. J., Laws, T. A., Esterman, A. J. (2015). The supportive care needs of parents caring for a child with a rare disease: A scoping review. *Disability and Health Journal*, 8(4), 475–491. <https://doi.org/10.1016/j.dhjo.2015.03.009>

Perekonnaseadus. (2009). RT I, 22.12.2021, 16. <https://www.riigiteataja.ee/akt/13330603>

Rozensztrauch, A., Śmigiel, R. (2022). Quality of Life in Children with Prader–Willi Syndrome and the Impact of the Disease on the Functioning of Families. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 19(23), 16330. <https://doi.org/10.3390/ijerph192316330>

Schofield, C., Martin, K., Choong, C. S., Gibson, D., Skoss, R., Downs, J. (2021). Using a trauma informed practice framework to enhance understanding of and identify support strategies for behavioural difficulties in young people with Prader-Willi syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, 110, 103839. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2020.103839>

Soosaar, A. (2016). *Meditsiinieetika*. Tartu Ülikooli Kirjastus.

Smith, A., Hung, D. (2017). The dilemma of diagnostic testing for Prader-Willi syndrome. *Translational Pediatrics*, 6(1), 46–56. <https://doi.org/10.21037/tp.2016.07.04>

Zgambo, M., Blamires, J., Foster, M., Al-Motlaq, M., O'Sullivan, T. A., Houghton, D., & Mörelius, E. (2025). Child and Family Centred Care: A Three-Phased Principle-Based Concept Analysis. *Journal of Advanced Nursing*. <https://doi.org/10.1111/jan.16846>

Tervishoiuteenuste korraldamise seadus. (2001). RT I, 19.11.2024, 3. <https://www.riigiteataja.ee/akt/119112024003>

Vitale, S. A. (2016). Parent recommendations for family functioning with Prader–Willi syndrome: A rare genetic cause of childhood obesity. *Journal of Pediatric Nursing*, 31(1), 47–54. <https://doi.org/10.1016/j.pedn.2015.11.001>

Yakoreva, M., Kahre, T., Žordania, R., Reinson, K., Teek, R., Tillmann, V., Peet, A., Õiglane-Shlik, E., Pajusalu, S., Murumets, Ü., Vals, M.-A., Mee, P., Wojcik, M. H., Õunap, K. (2019). A retrospective analysis of the prevalence of imprinting disorders in Estonia from 1998 to 2016. *European Journal of Human Genetics*, 27(11), 1649–1658. <https://doi.org/10.1038/s41431-019-0446-x>

Kasvuhormoonravi mõju Prader-Willi sündroomiga lastele



Joonis 1. 7- ja 13-aastased Prader-Willi sündroomiga lapsed ilma kasvuhormoonravita ning kasvuhormoonraviga (Cassidy jt, 2012: 13).