

## :: Σύνδρομο Prader - Willi

Αριθμός Orphanet: 739

### ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το σύνδρομο Prader - Willi είναι μια σπάνια γενετική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από ανωμαλίες υποθαλάμου-υπόφυσης, με σοβαρή υποτονία κατά τη νεογνική περίοδο και τα δύο πρώτα χρόνια της ζωής, την έναρξη της υπερφαγίας με κίνδυνο τη νοσογόνο παχυσαρκία κατά την παιδική ηλικία και την ενήλικη ζωή, μαθησιακές δυσκολίες και προβλήματα συμπεριφοράς ή σοβαρά ψυχιατρικά προβλήματα. Η νόσος αφορά 1/25.000 γεννήσεις. Η σοβαρή υποτονία κατά τη γέννηση, που οδηγεί σε προβλήματα θηλασμού και κατάποσης και καθυστέρηση της ψυχοκινητικής ανάπτυξης, βελτιώνεται εν μέρει με την ηλικία. Συχνά παρατηρούνται χαρακτηριστικά γνωρίσματα του προσώπου (στενό μέτωπο, αμυγδαλωτά μάτια, λεπτό άνω χείλος και στραμμένες προς τα κάτω γωνίες του στόματος), καθώς και πολύ μικρά χέρια και πόδια. Μετά από αυτή την αρχική φάση, εμφανίζονται τα πιο εντυπωσιακά συμπτώματα: υπερφαγία και απουσία κορεσμού, που συχνά οδηγεί σε σοβαρή παχυσαρκία στα πάσχοντα παιδιά από την ηλικία των δύο ετών. Η κατάσταση μπορεί να επιδεινωθεί γρήγορα, αν δεν υπάρξουν επαρκείς εξωτερικοί χειρισμοί, ενώ η παχυσαρκία είναι ένας σημαντικός παράγοντας που επηρεάζει τη νοσηρότητα και τη θνησιμότητα σε αυτούς τους ασθενείς. Άλλες συνοδές ενδοκρινικές ανωμαλίες συμβάλλουν στην κλινική εικόνα του κοντού αναστήματος, όπως η ανεπάρκεια της αυξητικής ορμόνης (GH) και στην ατελή εφηβική ανάπτυξη. Ο βαθμός της γνωστικής δυσλειτουργίας ποικίλλει σημαντικά από παιδί σε παιδί. Σχετίζεται με μαθησιακές δυσκολίες και διαταραχές της ομιλίας και της γλώσσας που επιδεινώνονται περαιτέρω από ψυχολογικά και συμπεριφορικά προβλήματα. Η διαταραχή είναι κλινικά και γενετικά ετερογενής. Προκαλείται από ανωμαλίες που αφορούν την κρίσιμη περιοχή του χρωμοσώματος 15 (15q11 - q13). Οι οδηγίες των εμπειρογνομόνων είναι ότι η διάγνωση πρέπει να βασίζεται σε κλινικά κριτήρια (κριτήρια Holm του 1993, αναθεωρήθηκαν το 2001), και στην επιβεβαίωση με γενετική ανάλυση. Οι πληροφορίες που πρέπει να παρέχονται κατά την διάρκεια της γενετικής συμβουλευτικής είναι ότι οι περισσότερες περιπτώσεις είναι σποραδικές και είναι σπάνιο να επανεμφανιστεί στην οικογένεια. Η διαχείριση πρέπει να είναι συνολική και πολυδιάστατη. Η έγκαιρη διάγνωση, η πρώιμη διεπιστημονική φροντίδα και η θεραπεία με GH, έχουν βελτιώσει σημαντικά την ποιότητα ζωής των πασχόντων παιδιών. Δεν υπάρχουν μακροπρόθεσμα δεδομένα σχετικά με την επίδραση της θεραπείας με GH σε ενήλικες, ιδίως όσον αφορά την επίδρασή της στα προβλήματα συμπεριφοράς και το βαθμό αυτονομίας που κατακτούν. Στους ενήλικες, οι επιπλοκές που συνδέονται με την παχυσαρκία και το θέμα της αυτονομίας εξακολουθούν να αποτελούν σημαντικά προβλήματα.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr Gwenaëlle DIENE
- Dr G PINTO
- Pr Michel POLAK
- Dr Anne POSTEL-VINAY



Βρείτε περισσότερες πληροφορίες σχετικά με την ασθένεια στο [www.orpha.net](http://www.orpha.net) 1

- Pr Maïthé TAUBER

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Ιούνιος 2007

Μετάφραση: Ιούλιος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

---

