

## :: Prader-Labhart-Williho syndróm

Orpha číslo: ORPHA739

### Prehľad

Prader-Williho syndróm je zriedkavé genetické ochorenie charakterizované poruchami hypotalamo-hypofyzárnej osi sprevádzané závažnou hypotóniou v novorodeneckom veku a prvých rokoch života, tendenciou k hyperfágii s rizikom vzniku morbidnej obezity v detstve a dospelosti, poruchami učenia a správania alebo závažnými psychiatrickými problémami. Ochorenie postihuje 1/25000 živonarodených detí. Závažná hypotónia, ktorá pri narodení vedie k ťažkostiam so satím a prehĺtaním a oneskoreniu psychomotorického vývinu, sa vekom čiastočne zlepšuje. U pacientov často pozorujeme charakteristické črty tváre (nízke čelo, mandľové oči, úzka horná pera a dolu obrátené pery) a veľmi malé ruky a nohy. Po tejto úvodnej fáze sa objavuje najzreteľnejší znak: hyperfágia a chýbanie pocitu sýtosti často vedúce k závažnej obezite u detí už od druhého roku života. Bez adekvátnej terapie sa môže stav rýchlo zhoršovať a vedúcim faktorom morbidity a mortality týchto pacientov je práve obezita. Ďalšie pridružené endokrinné poruchy dotvárajú klinický obraz s nízkou postavou na podklade deficitu rastového hormónu a neúplný pohlavný vývin. Stupeň kognitívnej dysfunkcie je u jednotlivých detí veľmi odlišný. Ochorenie sa spája s poruchami učenia, reči a vývinu jazyka, ktoré sú ďalej potencované psychologickými ťažkosťami a poruchami správania. Ochorenie je klinicky a geneticky heterogénne. Je vyvolané mutáciami zasahujúcimi kritické oblasti chromozómu 15 (15q11-q13). Podľa odborníkov by mala byť diagnóza stanovená na základe klinických znakov (Holmsove kritéria z roku 1993, revidované v roku 2001) s potvrdením genetickou analýzou. Väčšina prípadov ochorenia je sporadická a rodinný výskyt je zriedkavý, čo by malo byť zdôraznené pri genetickom poradenstve. Manažment pacientov s Prader-Williho syndrómom by mal byť globálny a multidisciplinárny. Včasná diagnostika, zahájenie multidisciplinárnej starostlivosti a terapia rastovým hormónom podstatne zvýšili kvalitu života postihnutých detí. V súčasnosti nie sú dostupné dlhodobé dáta o efekte liečby rastovým hormónom u dospelých, je však známy efekt tejto liečby na poruchy správania a stupeň samostatnosti pacientov. Aj u dospelých patria medzi najzávažnejšie problémy komplikácie spojené s obezitou a otázka samostatnosti.

Odborní recenzenti :

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

Posledná úprava : Jún 2007

Preklad : December 2012, MUDr. Michaela Bednarčíková



Tento dokument slúži len pre informačné účely. Jeho cieľom nie je nahradiť lekársku starostlivosť kvalifikovanými odborníkmi a údaje v ňom uverejnené by nemali byť východiskom diagnostiky a liečby.



Find more information on the disease and associated services on [www.orpha.net](http://www.orpha.net)