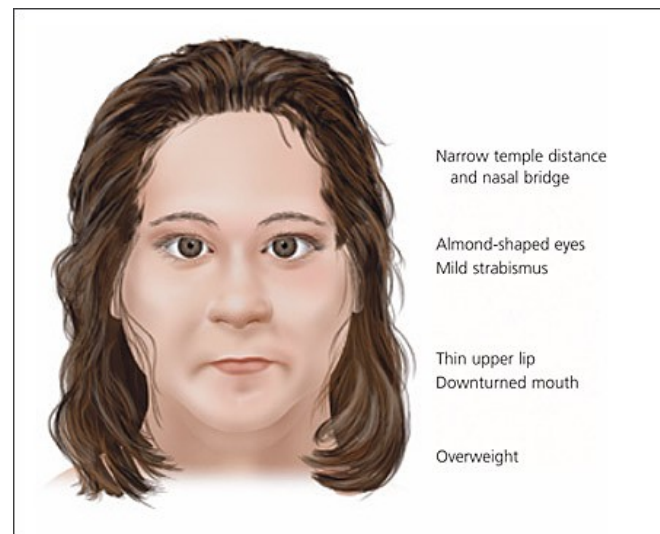


# Prader-Willi syndrom

Iveta Žůrková, Lucia Žovinová, Anna Žáková, Pavel Křenek,  
Lenka Zavadilová, Zuzana Smitalová

# Klinický popis projevů

- porucha fce hypothalamu, liší se dle věku
  - novorozenci - neprospívání, hypotonie, zúžená hlava
  - nezvladatelná chuť k jídlu (obezita, DM, IM), malý vzrůst
  - hypogonadismus (neplodnost, hypogonitalismus, osteoporóza)
  - mírná - střední mentální retardace, poruchy řeči





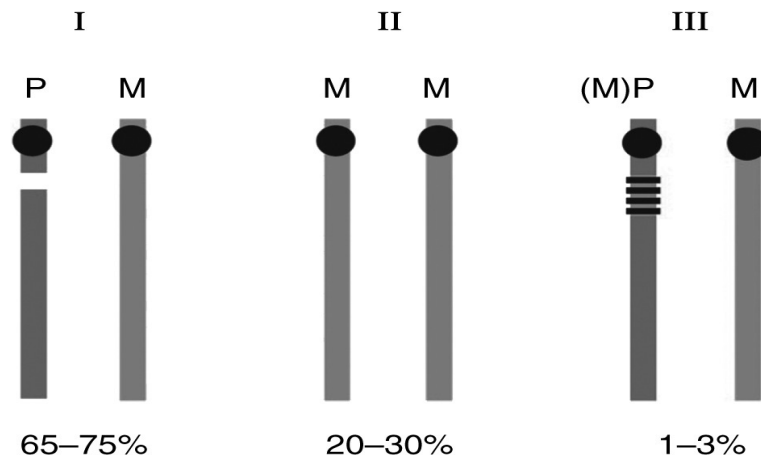
# Genetická příčina potíží a dědičnost onemocnění

Vzniká genetickou poruchou v oblasti 15. chromozomu (15q11-13):

- Intersticiální mikrodelece na q raménku 15. chromozomu (paternálního) - 65 - 75%
- Oba 15. chromozomy jsou maternálního původu (uniparentální dizomie) - 25%
- Paternální geny jsou v dané oblasti poškozené - 1-3%

Dědičnost:

- nejčasteji mutace de novo
- možnost přenosu na další generaci při přítomnosti abnormálního paternálního 15. chromozomu, který má inaktivované geny v dané oblasti



# Riziko opakování stejného onemocnění pro příbuzné pacienta

- u většiny rodin s výskytem Prader-Williho syndromu je pravděpodobnost přenosu na další potomky **menší než 1%**
- pokud se jedná o robertsonovskou **translokaci u matky** (méně než 1% všech případů) je šance na výskyt u dalších dětí dotyčné skoro **100%**



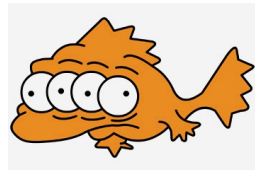
# Prevalence onemocnění v populaci

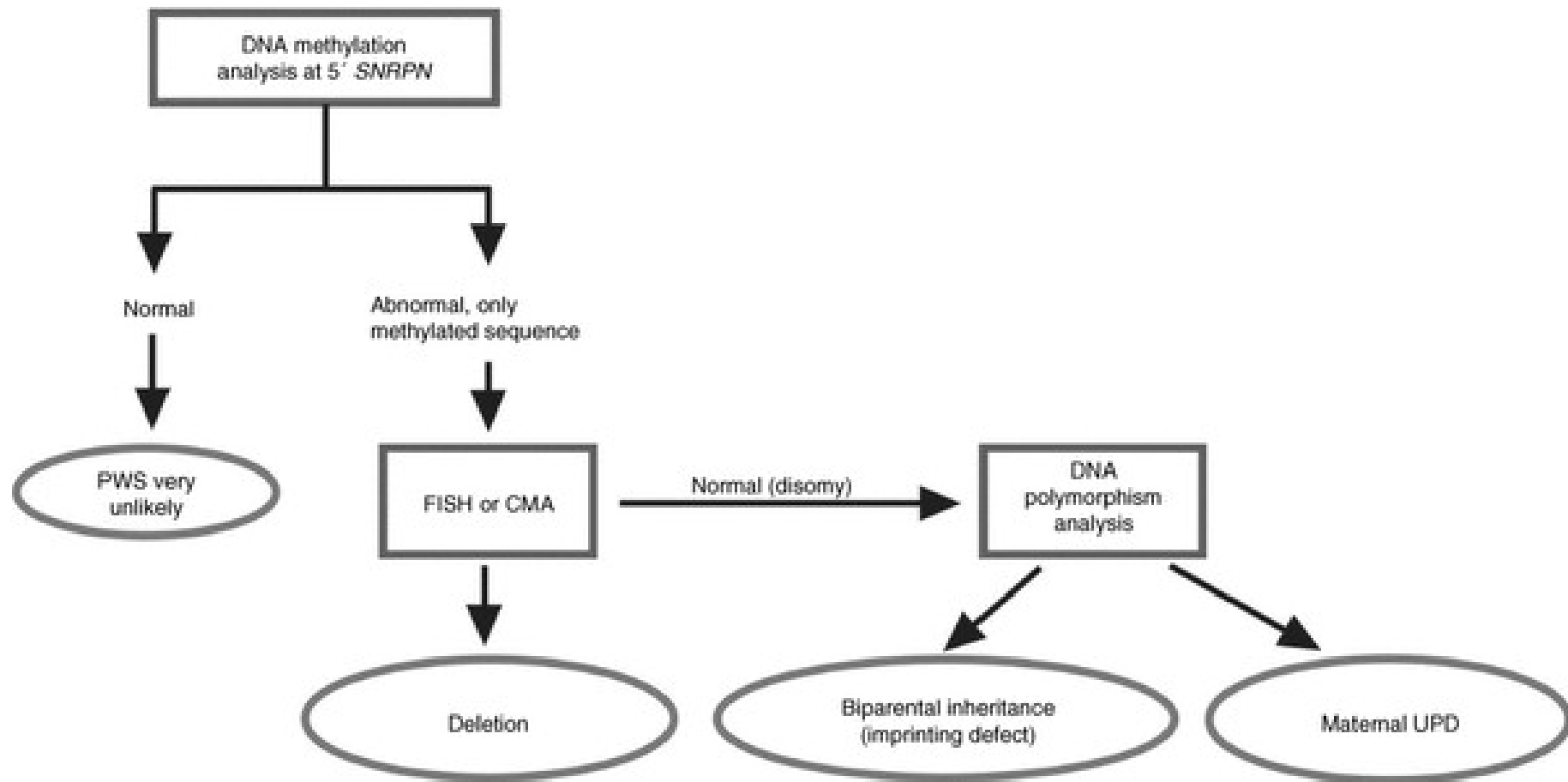
- Ve světě
  - 1:10 000 -1:30 000
  - stejný poměr dívky/chlapci
- v ČR
  - 1: 15 000



# Možnosti genetického vyšetření

- indikace
  - prenatalně: snížená aktivita plodu
  - Postnat...: hypotonie, neprospívání, opožděný vývoj
- typy vyšetření – volíme dle nejčastější příčiny vzniku
  - karyotyp dítěte + rodičů – neodhalí mikroteleci
  - FISH – lokus specifická sonda
  - MLPA – mikroteleční syndromy
  - DNA methylační analýza
  - chrom. microarray analýza
  - analýza DNA polymorfismů ???







# Možnosti léčby

- výživa - v kojeneckém věku vysokokalorické formule, později naopak nízkokalorická strava
- substituce růstového hormonu
- substituce pohlavních hormonů
- rehabilitace
- pedagogicko-psychologická péče
- logopedická péče



# Zdroje

- [http://www.wikiskripta.eu/index.php/Prader%C5%AFv-Williho\\_syndrom](http://www.wikiskripta.eu/index.php/Prader%C5%AFv-Williho_syndrom)
- <http://www.prader-willi.cz/>
- <http://www.nature.com/gim/journal/v14/n1/full/gim0b013e31822bead0a.html>
- <http://omim.org/entry/176270>

Doplnění RG