

Prader-Willi syndrom v kazuistikách

MUDr. Olga Magnová

Pediatrická klinika, FN Brno

Prader-Willi syndrom je závažné geneticky podmíněné multisystémové onemocnění. Mezi jeho typické příznaky patří kromě faciální dysmorfie i svalová hypotonie, porucha příjmu potravy (neprospívání s následnou hyperfagií a obezitou) a porucha růstu. Uvádíme kazuistiky tří dětí s Prader-Willi syndromem. U dvou z nich byla genetická diagnóza stanovena až po druhém roce života s rozdílným vlivem na jejich další zdravotní stav, ale ani časná diagnóza v dalším případě nevyločila rozvoj extrémní obezity vedoucí k závažné morbiditě. Cílem článku je upozornit na důležitost včasné diagnostiky a zahájení komplexní léčby tohoto stavu, včetně léčby růstovým hormonem, které tak mohou významně ovlivnit klinický stav pacientů.

Klíčová slova: Prader-Willi syndrom, obezita, růstový hormon.

Prader-Willi syndrom: a case report

Prader-Willi syndrome is a dangerous genetic multisystem disorder. Its typical symptoms include facial dysmorphia, muscle weakness, growth and eating disorders (failure-to-thrive followed by polyphagia and obesity). We are presenting three case histories of children with Prader-Willi syndrome. Two of them have been diagnosed after the second year of life, with differing impact on their health. Early diagnosis in the third case history didn't eliminate development of extreme obesity leading to serious morbidity. The aim of the article is to bring attention to importance of early diagnosis and initiation of complex treatment of this condition, including growth hormone therapy that can significantly affect the clinical condition of patients.

Key words: Prader-Willi syndrome, obesity, growth hormone.

Úvod

Prader-Willi syndrom (PWS) je multisystémové onemocnění a je nejznámější příčinou geneticky podmíněné obezity (1). Je způsoben poruchou exprese genů na 15. chromozomu paternálního původu. V 60% se jedná o delecii v oblasti 15q11-q13, v 35% o maternální disomii 15q a v 5% o atypickou delecii malé části 15. chromozomu. Charakteristickými symptomy onemocnění jsou centrální svalová hypotonie, neprospívání v prvním roce života následované rozvojem obezity po druhém roce života, psychomotorická retardace, malý vzrůst, kraniofaciální dysmorfie a hypogonadismus. Endokrinní péče zahrnuje substituční léčbu růstovým hormonem (RH) a pohlavními hormony pro jejich kombinovaný nedostatek.

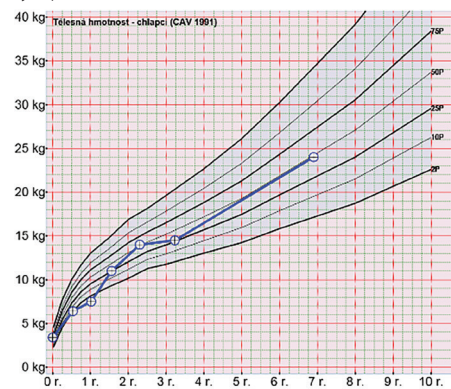
Cílem práce je zdůraznit význam časně diagnostiky onemocnění vedoucí k zahájení komplexní multioborové péče s cílem zabránit rozvoji excesivní obezity vedoucí ke zvýšené morbiditě a mortalitě pacientů.

Kazuistiky

Pacient č. 1

Chlapec se narodil jako 3. dítě zdravým rodičům. Těhotenství proběhlo bez komplikací, dítě se narodilo ve 41. týdnu těhotenství s porodní hmotností 3450 g a délkou 51 cm. Již v novorozeneckém věku se objevily problémy s příjmem potravy – z prsu nesál, a i krmení z lahvičky bylo velmi obtížné a zdlouhavé. Od počátku proto špatně přibýval na váze, svalová

Graf 1. Tělesná hmotnost v závislosti na věku. Stabilizace hmotnosti po potvrzení klinických symptomů PWS ve 3 letech. Pacient č. 1



vá hypotonie, která byla patrná od narození, se nelepšila. Rovněž psychický vývoj probíhal opožděně zejména v expresivní složce řeči.