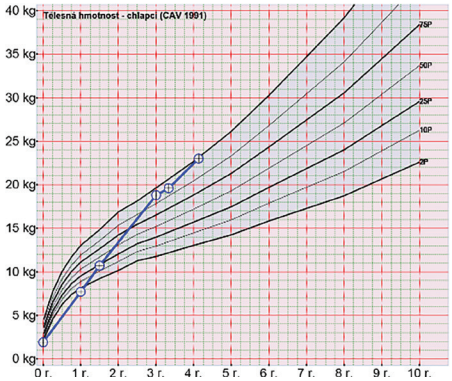
Z důvodu centrální hypotonie bylo již na novorozeneckém oddělení zahájeno genetické vyšetření s výsledkem normální mužský karyotyp, CGH array byl negativní, nebyla potvrzena ani spinální svalová atrofie (SMA).

V 2 letech a 4 měsících, po předchozí provedené oboustranné orchidopexi, byl odeslán urologem k endokrinologickému vyšetření. V průběhu tohoto vyšetření bylo zjištěno, že v prvním roce věku měřil 72 cm (-1,6 SDS), vážil 7,7 kg (-2,8 SDS, hmotnostně výškový poměr 5. percentil), po druhém roce života se však dle maminky dobře „rozjedl" a začal přibývat na váze. Hmotnost stoupla na 14,5 kg a hmotnostně výškový poměr byl na 94. percentilu, jeho růst se ale nezlepšil -92,5 cm (-1,6 SDS) a výška zaostávala proti očekávanému růstu dle rodičů o 1,5 SDS. Fenotypické rysy odpovídaly PWS – mandlové oči, dolů stočené ústní koutky, úzké čelo a obličej, drobné ruce a chodidla. Klinické podezření na diagnózu PWS vysvětlilo rodičům mnohé problémy, kterými dítě trpělo a pro rodinu bylo impulzem v dodržování doporučených režimových, stravovacích a pohybových opatření. Ve věku 3 let a 2 měsíců byla diagnóza PWS definitivně potvrzena geneticky nálezem maternální disomie na 15. chromozomu. Vzhledem k poruše růstu byla zahájena léčba růstovým hormonem, což společně s již provedenou úpravou životosprávy vedlo ke zlepšení tělesné výšky a zlepšení výživového stavu dítěte ještě před rozvojem významné obezity. Ve věku 7 let má chlapec průměrnou výšku 125,2 cm (-0,1 SDS), váží 24 kg (BMI 15,6 kg/m^2, hmotnostně výškový poměr 50. percentil)a měl by nastoupit do 1. třídy. Chlapec vykazuje mírné autistické rysy, má stále s problémy s rozvojem řeči, spontánně téměř nemluví a jen jednoslovně odpovídá na otázky. Trpí primární noční enurézou.

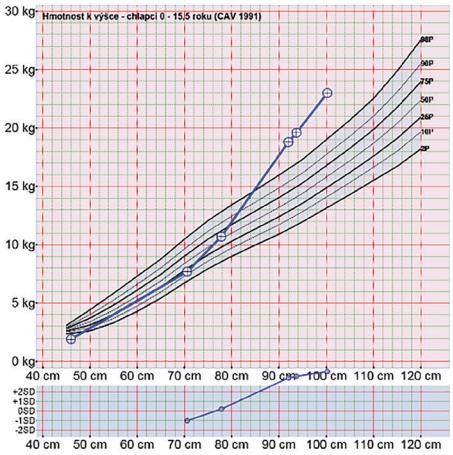
Pacient č. 2

Chlapeček se narodil ze 3. gravidity (matka hypotyreóza, otec polinóza), ve 12. týdnu byla provedena amniocentéza pro pozitivní biochemický skrínink, výsledek ale nepotvrdil chromozomální poruchu. Těhotenství bylo ukončeno plánovaným císařským řezem ve 38. týdnu pro intrauterinní hypotrofii plodu. Novorozenec byl malý na svůj gestační věk s parametry 1 950 g a 46 cm (< -2 SDS), po porodu nebyl křišen, asymptomatická popoporodní hypoglykemie byla zvládnuta časným příkrmem. K prsu se nepřisál, nesál ani z lahve a vyžadoval krmení nazogastrickou sondou až do věku téměř tří měsíců. V domácím prostředí se jevil dle matky jako velmi klidné dítě, nadále u něj progredovala centrální svalová hypotonie a opožďoval se psychický i motorický vývoj. Pro trvající problémy s krmením jen pomalu přibýval na váze. V prvním roce věku měřil 70,6 cm (-2 SDS), vážil 7,7 kg (-2,5 SDS), poměr hmotnosti k výšce byl na 15. percentilu. Z důvodu centrální svalové hypotonie bylo zahájeno genetické vyšetření také již v novorozeneckém věku. Byl potvrzen mužský karyotyp a vyloučeny mikrodeleční syndromy (včetně delece u PWS) a SMA. Chlapeček prodělal v batolecím věku oboustrannou orchidopexi a pro rozvoj alergického bronchiálního astmatu byla nutná léčba inhalačními kortikosteroidy od tří let života. K endokrinologickému vyšetření byl odeslán ve 3,5 letech pro nadváhu. Rozhovorem s maminkou bylo zjištěno, že příjem jídla se po prvním roce života zlepšil a kolem druhého roku věku začal chlapec přibývat na váze. Při antropometrickém vyšetření byla zjištěna malá výška 93,7 cm (-1,5 SDS) a významná obezita (BMI 22,2 kg/m^2, +4,2 SDS), hmotnost 19,6 kg (> 2,5 SD) a hmotnostně výškový poměr nad 99. percentilem, jeho výška současně zaostávala proti očekávané výšce dle rodičů o 1 SDS. Klinicky byly přítomné známky faciální dysmorfie – nápadně úzké čelo a obličej, mandlové oči s epikanty, dolů stočené ústní koutky, dále genua valga, chlapecký genitál měl nápadně hypoplastické skrotum i penis. Vzhledem k jednoznačně přítomným klinickým symptomům PWS byl odeslán k dalšímu genetickému vyšetření, které potvrdilo maternální disomii na 15. chromozomu. V době genetického potvrzení diagnózy byly chlapečkovi 4 roky a vážil 23 kg při výšce 100,2 cm (-1,3 SDS), BMI 22,9 kg/m^2 (> 5 SDS). Rodičům byla doporučena komplexní úprava životosprávy a byla zahájena léčba růstovým hormonem. Situaci v péči o chlapce dosud komplikují stále zhoršující se psychické problémy. Chlapec se dožaduje jídla křikem, pláčem i vztekem a při komplikované situaci v rodině je mu nakonec často vyhověno. Dodržování stravovacího a pohybového režimu je epizodické a střídají se období stabilizace hmotnosti s rychlými hmotnostními přírůstky. Nyní je

Graf 2. *Tělesná hmotnost v závislosti na věku do zahájení léčby RH. Pacient č. 2*



Graf 3. *Poměr tělesné hmotnosti k výšce do zahájení léčby RH. Pacient č. 2*



schopen školní docházky s asistentkou, chodí do 2. třídy ZŠ. Při výšce 141,5 cm (0,8 SDS) váží 55 kg (> 2,5 SDS) a je stále obézní (BMI 27 kg/m^2, +4,3 SDS), hmotnostně výškový poměr jen nad 99. percentilem.

Pacient č. 3

Holčička se narodila z nekomplikované gravidity ve 41. týdnu těhotenství a s porodní hmotností 2 550 g byla ke svému gestačnímu věku malá (-2,3 SDS). Už při porodu byla dívenka hypotonická, její Apgar skóre bylo 3-7-9 bodů. Svalová hypotonie neustupovala ani v dalších dnech života, novorozenec neměl dostatečně vyvinut sací reflex a pomalu začal pít z lahve až ve třech týdnech života.

Pro svalovou hypotonii byla v péči dětského neurologa, z jehož podnětu bylo ve 3 měsících života indikováno genetické vyšetření, které potvrdilo deleci na 15. chromozomu odpovídající PWS.

Další klinický vývoj byl typický – dominovala i nadále svalová hypotonie a zpomalování psychického vývoje. V prvních měsících života