

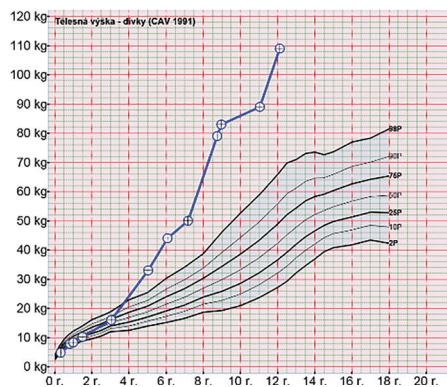
velmi špatně jedla a nepřibývala na hmotnosti, v prvním roce věku měřila 75 cm (0 SDS) a vážila 8,3 kg (-1,25 SDS), hmotnostně výškový poměr byl na 9. percentilu, klinický stav se zlepšil v druhém roce života. Byla v péči oftalmologa pro astigmatismus a hypermetropii.

Ve 3 letech věku byla dívka odeslána k vyšetření na specializované endokrinologické pracoviště. Vykazovala typický fenotyp s dysmorfními znaky v obličeji, kůže a adnexa byla hypopigmentovaná, ruce a chodidla drobná a úzká, svalstvo bylo hypotrofičké, a právě začala sama chodit. Měřila 92 cm (-1,2 SDS) a při hmotnosti 16 kg (BMI 19 kg/m², hmotnostně výškový poměr 98. percentil) již patřila do pásma obézních dětí. Byla malého vzrůstu vzhledem k rodičovské predikci (-1,5 SDS). Rodičům bylo doporučeno zahájení péče nutričního terapeuta vzhledem k již přítomné obezitě, a také byla doporučena léčba růstovým hormonem. Rodiče tento návrh neakceptovali.

V necelých 9 letech (134 cm (0 SDS), 79 kg, (BMI 44 kg/m²) byla poprvé vyšetřena ortopedem pro velmi těžkou skoliózu, která vedla k bolestem v lumbální krajině a omezovala dívčinu chůzi. Doporučené operační řešení skoliózy rodiče opakovaně odmítli, konzervativní přístup byl negativně ovlivněn trvajícím svalovou hypotonií, narůstající obezitou a tím i omezenou fyzickou aktivitou.

O rok později byla přijata na chirurgické oddělení pro bolesti břicha při zánětu močových cest. V této době již vážila asi 95 kg (> 5 SDS). Stav se zkomplikoval infekcí horních cest dýchacích s horečkou, která vedla k multiorgánovému selhání (kardiální, renální a respirační), vyžadujícímu intenzivní léčbu včetně 10 dnů umělé plicní ventilace a více než 30denní oxygenoterapie. Po této epizodě se její klinický stav významně zhoršil, přestala chodit a začala být závislá na invalidním vozíku. Přestala také docházet do školy a doma začala probíhat i rehabilitační péče, což omezilo do jisté míry její účinek. Nyní ve věku 12 let měří dívka 148 cm (-1 SDS) a váží 109 kg (BMI 49,8 kg/m², > 5 SDS), při chronické restriktivní ventilační poruše je klidově dušná, je schopna s oporou se postavit a ujít několik kroků. Je plně závislá na péči rodičů. Dle laboratorních vyšetření má známky nedostatku růstového hormonu a parciálního nedostatku pohlavních hormonů, je přítomna hyperinzulinemie

Graf 4. Tělesná hmotnost v závislosti na věku. Pacient č. 3



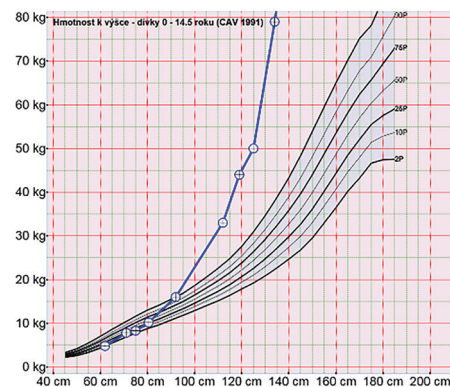
s inzulinovou rezistencí a hyperlipoproteinemií. Rentgenové vyšetření zápěstí odpovídá kostnímu věku 14 let, což svědčí pro uzávěr epifyzárních růstových štěrbin a léčba růstovým hormonem již není indikována.

Diskuze

Prader-Willi syndrom je geneticky podmíněné multisystémové onemocnění, s četnými fyzickými, mentálními a behaviorálními problémy. Symptomy onemocnění se mění s věkem a mohou se individuálně různit. Mezi zásadní příznaky patří svalová hypotonie, poruchy růstu a poruchy příjmu potravy, které názorně demonstrují výše uvedené kazuistiky.

Nejčastější indikací ke genetickému vyšetření s následným potvrzením PWS je centrální svalová hypotonie u novorozence a kojeneckému věku, která se projevuje poruchou sacího reflexu a špatným sáním dítěte. K posouzení indikace genetického vyšetření byl

Graf 5. Poměr tělesné hmotnosti k výšce. Pacient č. 3



vytvořen skórovací systém, který je uveden v tabulce č. 1. Indikací ke genetickému vyšetření splňují děti do 3 let věku, které dosáhnou alespoň 5 bodů, z toho 4 ze skupiny hlavních příznaků, a děti ve věku nad 3 roky, které dosáhnou minimálně 8 bodů, z toho 5 v hlavní skupině (2). Nejzávažnějším symptomem PWS je obezita vedoucí k rozvoji kardiovaskulární a respirační morbidity a mortality. Rozvoj obezity má dvě fáze. Nejprve se jedná o špatný příjem jídla a neprospívání v prvním roce života, pak se hmotnost začne zlepšovat a kolem druhého roku života se objeví velká chuť k jídlu a trvalý hlad spojený s pocitem nenasycenosti vedoucí k rozvoji extrémní obezity. U některých pacientů v období dospívání nebo v dospělosti pocit sytosti nastoupí a nárůst obezity se zastaví. Prevence rozvoje závažné obezity je zásadní ve strategii péče o pacienty s PWS, obzvláště když jejich psychické nastavení zhoršuje compliance při dodržování energie-

Tab. 1. Skórovací schéma k indikaci genetického vyšetření u Prader-Willi syndromu

Velká kritéria: 1 bod
<ul style="list-style-type: none"> ■ Novorozenecká a kojenecká centrální svalová hypotonie, špatné sání ■ Problémy s krmením vyžadující speciální techniky ■ Rychlé přírůstky na váze překračující 2 percentilová pásma mezi 1. a 6. rokem života ■ Typický vzhled: dolichocefalie, úzké čelo a obličej, mandlové oči, dolů stočené ústní koutky, úzký horní ret (min. 3 znaky) ■ Hypogonadismus: nesestouplá varlata, hypoplazie zevního genitálu u obou pohlaví, opožděná puberta ■ Mírná až střední mentální retardace, poruchy učení ■ Hyperfagie a obsese jídlem
Malá kritéria: 0,5 bodu
<ul style="list-style-type: none"> ■ Malé pohyby plodu intrauterinně, letargie dítěte, slabý pláč ustupující s věkem dítěte ■ Typické poruchy chování: záchvaty vzteku, násilné výbuchy, obsesivně kompulzivní chování, hádavost, manipulativní, negativistické, argumentující nebo majetnické chování, vytrvalost, lhaní a krádeže (min. 5 znaků) ■ Porucha spánku, spánková apnoe ■ Malá postava vzhledem ke genetické dispozici ■ Malé ruce a chodidla ■ Úzké ruce ■ Oční vada ■ Vazké sliny ■ Poruchy řeči a výslovnosti ■ Sebeпоškozování ■ Hypopigmentace