

## SDĚLENÍ Z PRAXE

PRADER-WILLI SYNDROM V KAZUISTIKÁCH

ticky restričních režimů. Kaloricky vyžadují děti s PWS asi 65% kalorické potřeby zdravých vrstevníků a podíl bílkovin ve stravě má být zvýšen na 25–30% (3). Léčba růstovým hormonem pak zlepšuje nejen tělesný růst, ale také vede ke změně tělesného složení, především k nárůstu svalové hmoty, což zvyšuje klidový i zátěžový energetický výdej. Větší svalová hmota a lepší svalový tonus mají pak příznivý vliv i na hypoventilaci a mají také pozitivní vliv na přirozený vývoj skoliózy, na které děti s PWS trpí vzhledem ke svalové hypotonii. Nárůst svalové hmoty při léčbě růstovým hormonem

také umožňuje rozvoj fyzické pohybové aktivity, která je nedílnou součástí péče o děti s PWS, a která opět zlepšuje celkový zdravotní stav pacientů. Není jednoznačně stanoveno věkové doporučení k zahájení léčby růstovým hormonem, největší benefit má léčba zahájená před 2. rokem života. Dle publikovaných sdělení bývá léčba růstovým hormonem obvykle zahájena mezi 4. až 6. měsícem života, často již i před 3. měsícem. Časně zahájení léčby v kojeneckém věku pak příznivě ovlivňuje i motorický vývoj dítěte (4). I výsledky českého registru dětí léčených růstovým hormonem, REPAR,

potvrzují, že děti, které zahájily léčbu růstovým hormonem do 2. roku života, jsou významně štíhlejší i po 5 letech léčby a neprošly obdobím rozvoje těžké obezity (5).

### Závěr

Časně stanovení diagnózy Prader-Willi syndromu vede k zahájení multioborové intervence, která spolu s nezbytnou důslednou péčí rodičů mají příznivý vliv na další zdravotní stav těchto dětí, především na prevenci rozvoje obezity spojené s dalšími komorbiditami.

### LITERATURA

1. Butler MG. Prader-Willi syndrome: Current understanding of cause and diagnosis. *Am J Med Genet.* 1990;35:319-332.
2. Holm VA, Cassidy SB, Butler MG, et al. Prader-Willi syndrome: consensus diagnostic criteria. *Pediatrics.* 1993;91(2):398-402.
3. Muscogiuri G, Barrea L, Faggiano F, et al. RESTARE. Obesity in Prader-Willi syndrome: physiopathological mechanisms,

nutritional and pharmacological approaches. *J Endocrinol Invest.* 2021;44(10):2057-2070.

4. Deal CL, Tony M, Höybye C, et al. 2011 Growth Hormone in Prader-Willi Syndrome Clinical Care Guidelines Workshop Participants. Growth Hormone Research Society workshop summary: consensus guidelines for combination human growth hormone therapy in Prader-Willi syn-

drome. *J Clin Endocrinol Metab.* 2013;98(6):E1072-1087. doi: 10.1210/jc.2012-3888. Epub 2013 Mar 29. PMID: 23543664; PMCID: PMC3789886.

5. Kodytková A, El Lababidi Em, Čermáková I, et al. Early-onset growth hormone treatment in Prader-Willi syndrome attenuates the risk of transition to severe obesity. *ESPE Abstracts.* 2021;94:P2-309.



# VÝHLED NA PODZIMNÍ KONGRESY PEDIATRIE PRO PRAXI

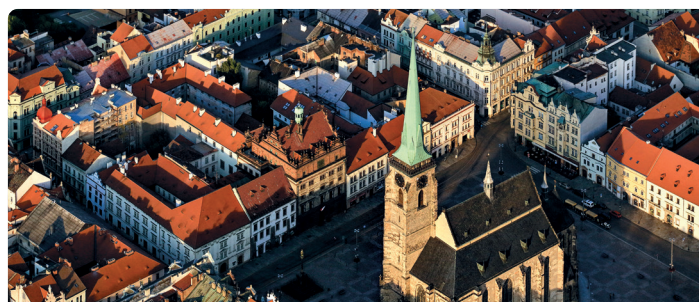
# 2023



**20.-21. 10. 2023 PRAHA**

**MÍSTO KONÁNÍ:**  
O2 universum

**ODBOBNÝ GARANT:**  
MUDr. Ivan Psychl



**24.-25. 11. 2023 PLZEŇ**

**MÍSTO KONÁNÍ:**  
Parkhotel Congress Center Plzeň

**ODBOBNÝ GARANT:**  
prof. MUDr. Josef Sýkora, Ph.D.

**REGISTRAČNÍ POPLATEK:** Při včasné registraci zvýhodněný poplatek 1300 Kč, poté 1700 Kč **50% SLEVA** pro lékaře do 35 let  
Registrace a podrobné informace na **[www.kongrespediatrie.cz](http://www.kongrespediatrie.cz)**