

Tytuł: Zespół Pradera i Willego / Prader-Willi syndrome

Słowa kluczowe: PWS ZESPÓŁ PRADERA I WILLEGO LECZENIE HORMONEM WZROSTU

Keywords: GROWTH HORMONE TREATMENT PRADER-WILLI SYNDROME PWS

Autorzy:

Agnieszka Lecka-Ambroziak - Klinika Endokrynologii i Diabetologii, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Mieczysław Szalecki - Klinika Endokrynologii i Diabetologii, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa Collegium Medicum, Uniwersytet Jana Kochanowskiego, Kielce

Streszczenie:

Zespół Pradera i Willego (ang. Prader-Willi syndrome, PWS) jest rzadkim zespołem uwarunkowanym genetycznie, w którym brak jest ekspresji genów pochodzących od ojca (chromosom 15q11-q13). Obraz kliniczny choroby, poza typowymi cechami dysmorfii, charakteryzuje się licznymi zaburzeniami wynikającymi prawdopodobnie z nieprawidłowej czynności podwzgórza. Najbardziej charakterystyczne są niepohamowany apetyt i narastanie otyłości olbrzymiej oraz zaburzenia hormonalne. Obecnie opieka wielospecjalistyczna oraz możliwość leczenia preparatem hormonu wzrostu korzystnie modyfikuje rozwój pacjentów z PWS.

Abstract:

Prader-Willi syndrome (PWS) is a rare genetic disorder that results from lack of paternally-inherited genes on chromosome 15q11-q13. The clinical picture of PWS, besides typical dysmorphic characteristics, includes many disorders that most probably derive from hypothalamic function disruption. The most common are hyperphagia and development of morbid obesity and hormonal disorders. Nowadays the multidisciplinary approach and the possibility of growth hormone treatment improve the patients' development.