

Tytuł: Możliwości zastosowania ludzkiego rekombinowanego hormonu wzrostu w leczeniu chorych z zespołem Pradera i Willego. / Recombinant human growth hormone therapy in patients with Prader-Willi syndrome.

Słowa kluczowe: diagnostyka objawy kliniczne podłoże genetyczne terapia hormonem wzrostu zespół Pradera i Willego

Keywords: diagnosis genetic background growth hormone therapy symptoms Prader-Willi syndrome

Autorzy:

dr hab. Mieczysław Szalecki - Klinika Chorób Metabolicznych, Endokrynologii i Diabetologii, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”; Wydział Nauki o Zdrowiu Uniwersytet Jana Kochanowskiego, Kielce; Oddział Endokrynologiczno-Diabetologiczny WSSD, Kielce

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

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

Streszczenie:

W artykule omówiono etiologię, podłoże genetyczne, objawy kliniczne w zależności od wieku, kryteria rozpoznania oraz możliwości leczenia dzieci z zespołem Pradera i Willego (PWS). Obecnie wydaje się, że hormon wzrostu jest jedynym skutecznym lekiem na tę chorobę. W pracy przedstawiono korzyści (przede wszystkim pozytywny wpływ metaboliczny) wynikające z takiej terapii. W Polsce od 2006 r. dzieci z zespołem Pradera i Willego objęte są leczeniem rekombinowanym hormonem wzrostu w ramach Terapeutycznego Programu Zdrowotnego, finansowanego przez NFZ. Przedstawiono zalecany schemat diagnostyczny, wskazania do leczenia zgodnie z wymogami NFZ, kryteria rozpoczęcia i zakończenia leczenia. Omówiono przeciwwskazania, dawkowanie, monitorowanie oraz efekty uboczne leczenia hormonem wzrostu dzieci z PWS. Przedstawiono również dane wskazujące na potencjalne korzyści wynikające z kontynuacji terapii hormonem wzrostu w wieku dorosłym.

Abstract:

In the article, etiology, genetic background, clinical symptoms dependently on age, diagnostic criteria and possibilities of therapy in children with Prader-Willis syndrome (PWS) are presented. Currently it seems, that growth hormone is the only effective therapy in this disorder. In the paper beneficial effects (first of all positive metabolic changes) of such therapy are presented. Since 2006 in Poland children with Prader-Willi syndrome have been treated with recombinant human growth hormone under the Therapeutic Health Program funded by National Health Fund.

The recommended diagnostic schedule, indications for therapy according to National Health Fund requirements, criteria for the start and end of the treatment are discussed. Data indicating potential benefits of continuing growth hormone therapy in adults are also presented.