

Tytuł: Profil behawioralny w zespole Pradera i Willego - gdy otyłość przestaje być głównym objawem / Behavioral profile in Prader-Willi syndrome - when obesity has stopped to be a main symptom

Słowa kluczowe: FENOTYP BEHAVIORALNY OBJAWY PSYCHIATRYCZNE ZESPÓŁ PRADERA I WILLEGO

Keywords: BEHAVIORAL PHENOTYPE PSYCHIATRIC SYMPTOMS PRADER-WILLI SYNDROME

Autorzy:

Maja Krefft - Katedra i Klinika Psychiatrii, Uniwersytet Medyczny, Wrocław/ Centrum Neuropsychiatrii NEUROMED, Wrocław

Robert Śmigiel - Zakład Pediatrii Społecznej, Uniwersytet Medyczny, Wrocław

Agnieszka Stembalska - Katedra i Zakład Genetyki, Uniwersytet Medyczny, Wrocław

Tomasz Adamowski - Katedra i Klinika Psychiatrii, Uniwersytet Medyczny, Wrocław

Streszczenie:

Zespół Pradera i Williego (PWS - Prader-Willi Syndrome) jest zespołem dysmorficznym uwarunkowanym utratą funkcji genów zlokalizowanych w regionie 11q13 chromosomu 15 pochodzącego od ojca. Stanowi najlepiej poznany przykład dziedziczenia uwarunkowanego rodzicielskim piętnowaniem genomu (ang. genomic imprinting). Zdecydowana większość przypadków PWS powstaje de novo jako wynik delecji fragmentu ramienia krótkiego chromosomu 15 pochodzącego od ojca (75% przypadków) lub w wyniku matczynej jednorodzicielskiej disomii (20% przypadków). Zakres objawów klinicznych PWS jest szeroki i zależy od wieku pacjenta oraz czasu rozpoznania. U pacjentów opisuje się m.in. obniżenie napięcia mięśniowego, hipogonadyzm, hiperfagię i otyłość, zaburzenia rozwoju psychoruchowego oraz zaburzenia zachowania, niski wzrost, a także cechy dysmorficzne twarzy. W pracy przedstawiono fenotyp behawioralny charakterystyczny dla zespołu Pradera i Willego, który staje się jednym z głównych problemów starszych dzieci i dorosłych pacjentów oraz ich rodzin. Poprawa nawyków żywieniowych, kompleksowa opieka fizjoterapeutyczna oraz nacisk na aktywność fizyczną dzieci z PWS sprawiły, że objawy psychiatryczne zaczęły wysuwać się na pierwszy plan i stanowią duże wyzwanie zarówno dla psychiatrów dzieci i młodzieży, jak i pediatrów oraz lekarzy innych specjalności.

Abstract:

Prader-Willi syndrome (PWS) is one of the dysmorphic syndromes with variable genetic basis and clinical features. Most of PWS cases originate de novo as a non-inherited deletion in paternally 15 chromosome (75% of cases) or maternal uniparental disomy (20% of cases). The clinical symptoms of Prader-Willi syndrome involve face dysmorphic features, small hands and

feet, short stature, hypotonia, hypogonadism, hyperphagia and obesity, mental retardation, developmental delay and behavioral problems. We report behavioral phenotypes, characteristic for this syndrome, that became one of the main reasons for seeking medical help for patients and their families. Improving dietary behaviors, comprehensive physiotherapeutic care and emphasizing the role of physical activity of children with the syndrome described, caused moving out to the forefront of the psychiatric symptoms which represent a major challenge for both children and youth psychiatrists, pediatricians and other physicians.