



ΣΥΝΔΡΟΜΟ PRADER - WILLI

1. Τί είναι το σύνδρομο Prader-Willi;

Το σύνδρομο Prader-Willi (PWS) είναι ένα γενετικό νόσημα που προκαλείται από μια διαταραχή σε χρωμοσώματα. Τα παιδιά με PWS κατά τη βρεφική ηλικία έχουν μειωμένο μυϊκό τόνο, παρουσιάζουν δυσκολίες κατά την σίτιση και έχουν μειωμένη πρόσληψη βάρους. Στην πορεία η κλινική εικόνα αλλάζει. Σε ηλικία 1 έως 6 ετών, παρουσιάζεται ακόρεστη όρεξη για φαγητό που οδηγεί σε **υπερφαγία**, η οποία εάν δεν ελεγχθεί οδηγεί σε **σοβαρή νοσογόνο παχυσαρκία**. Το Prader Willi αποτελεί την πιο συνηθισμένη μορφή συνδρομικής παχυσαρκίας. Τα παιδιά με PWS μπορεί επίσης να έχουν μαθησιακές δυσκολίες και διαταραχές της συμπεριφοράς.

2. Πόσο συχνό είναι το σύνδρομο Prader-Willi;

Το σύνδρομο Prader-Willi εμφανίζεται με συχνότητα 1 στις 15.000 γεννήσεις. Εμφανίζεται τόσο σε αγόρια όσο και σε κορίτσια και άτομα οποιασδήποτε εθνικής καταγωγής.

3. Ποιά είναι η αιτία του συνδρόμου Prader-Willi;

Το σύνδρομο Prader-Willi οφείλεται σε ελλείποντα ή ανενεργά γονίδια που βρίσκονται σε συγκεκριμένη περιοχή του πατρικού χρωμοσώματος 15 που διαθέτουμε. Η αντίστοιχη περιοχή του μητρικού χρωμοσώματος 15 είναι ανενεργή σε όλα τα άτομα οπότε εάν για κάποιο λόγο δεν υπάρχουν τα γονίδια από τον πατέρα τότε οδηγούμαστε στο νόσημα.

Τα χρωμοσώματα είναι «πακέτα» γενετικής πληροφορίας (γονιδίων) που βρίσκονται σχεδόν σε κάθε κύτταρο του σώματος. Έχουμε 46 χρωμοσώματα. Τα χρωμοσώματά μας υπάρχουν σε ζεύγη επειδή κληρονομούμε ένα από κάθε γονιό (δηλαδή 23 από κάθε γονέα συνολικά). Τα γονίδια η έλλειψη των οποίων οδηγεί στο σύνδρομο Prader-Willi βρίσκονται στο χρωμόσωμα 15.

4. Το σύνδρομο Prader-Willi κληρονομείται;

Οι περισσότερες περιπτώσεις δεν κληρονομούνται με την κλασσική έννοια του όρου, αλλά είναι **σποραδικές**, αποτέλεσμα τυχαίων γεγονότων κατά τη δημιουργία ωαρίων ή σπερματοζωαρίων ή νωρίς κατά την εμβρυογένεση. Δηλαδή συνήθως το πρόβλημα δεν υπάρχει στους γονείς. Ωστόσο σε σπάνιες περιπτώσεις μια γενετική αλλαγή υπεύθυνη για το Prader-Willi δεν εκδηλώνεται στους γονείς μπορεί να κληρονομηθεί. Ο κίνδυνος μεταφοράς της από ένα άτομο που πάσχει στους απογόνους του εξαρτάται από τον τύπο της γενετικής αυτής αλλαγής. Οι οικογένειες που έχουν άτομα με PWS καλό θα ήταν να λαμβάνουν γενετική συμβουλή.

5. Ποιο είναι το γενετικό αίτιο του συνδρόμου Prader-Willi;

Το σύνδρομο Prader-Willi εμφανίζεται όταν ένα παιδί δεν έχει κληρονομήσει ορισμένα ενεργά γονίδια από το χρωμόσωμα 15 του πατέρα του. Υπάρχουν τρεις διαφορετικοί τρόποι με τους οποίους μπορεί να δημιουργηθεί αυτό το έλλειμμα:

1. Λείπει ένα μικρό τμήμα του χρωμοσώματος 15 που προέρχεται από τον πατέρα

Αυτή είναι η πιο κοινή μορφή PWS, εμφανίζεται σε ποσοστό 70%. Τη στιγμή της σύλληψης ένα μικρό μέρος του χρωμοσώματος 15 που προέρχεται από τον πατέρα εξαφανίζεται. Αυτό ονομάζεται διαγραφή χρωμοσώματος. Είναι απίθανο να ξανασυμβεί σε άλλη εγκυμοσύνη.



ΣΥΝΔΡΟΜΟ PRADER - WILLI

2. Υπάρχουν δύο αντίγραφα του χρωμοσώματος 15 που προέρχονται από τη μητέρα

Αυτή η μορφή PWS εμφανίζεται σε ποσοστό 25%. Αυτό σημαίνει ότι το παιδί έχει δύο αντίγραφα του χρωμοσώματος 15 από τη μητέρα του και κανένα αντίγραφο από τον πατέρα. Το αποτέλεσμα είναι το ίδιο με μια πατρική διαγραφή: λείπουν τα γονίδια που προέρχονται από τον πατέρα.

3. Τα γονίδια είναι «απενεργοποιημένα»

Σπάνια, σε ποσοστό 5%, τα γονίδια στο χρωμόσωμα 15 του πατέρα είναι παρόντα, αλλά δεν λειτουργούν σωστά και φαίνεται να είναι «απενεργοποιημένα». Το γεγονός αυτό οφείλεται στην παρουσία μετάλλαξης στο χρωμόσωμα 15 που έχει σαν αποτέλεσμα την απενεργοποίηση γονιδίων. Η διαδικασία ενεργοποίησης και απενεργοποίησης τέτοιου τύπου γονιδίων είναι γνωστή διεθνώς με τον όρο αποτύπωση (imprinting). Αυτός ο σπάνιος τύπος μετάλλαξης μπορεί να κληρονομηθεί ή μπορεί να εμφανιστεί για πρώτη φορά σε ένα παιδί που έχει προσβληθεί.

6. Τί προβλήματα αντιμετωπίζουν τα παιδιά με σύνδρομο Prader-Willi;

Παχυσαρκία - Υπερφαγία: Τα παιδιά με σύνδρομο Prader-Willi έχουν τεράστια όρεξη. Μπορεί το φαγητό να τους γίνει έμμονη ιδέα. Ο συνδυασμός της υπερβολικής κατανάλωσης και της έλλειψης σωματικής δραστηριότητας μπορεί να οδηγήσει σε αύξηση βάρους και παχυσαρκία. Οι γονείς δυσκολεύονται να ελέγξουν την υπερβολική κατανάλωση φαγητού από τα παιδιά τους. Προκειμένου να υπάρχει έλεγχος βάρους συχνά απαιτείται αυστηρός περιορισμός της πρόσβασης του παιδιού σε τρόφιμα (π.χ κλείδωμα των ντουλαπιών με τα τρόφιμα).

Διαταραχές της Συμπεριφοράς: Τα βρέφη και τα μικρά παιδιά με PWS είναι συνήθως ευτυχισμένα και δεν έχουν σοβαρά προβλήματα συμπεριφοράς. Για τα μεγαλύτερα παιδιά και τους ενήλικες, ωστόσο, η κατάσταση είναι διαφορετική. Παρουσιάζουν ξεσπάσματα θυμού, επιθετικότητα, κτητικότητα, παρορμητικότητα, εμμονικές ιδέες και τάση αυτοτραυματισμού. Η διατήρηση μιας καθημερινής ρουτίνας και ενός σταθερού περιβάλλοντος φαίνεται να βοηθούν στη διαχείριση των προβλημάτων συμπεριφοράς.

Νευροαναπτυξιακά Προβλήματα: Τα παιδιά με PWS παρουσιάζουν καθυστέρηση στην κινητική ανάπτυξη (δεν ακολουθούν τα συνήθη κινητικά αναπτυξιακά ορόσημα). Συγκεκριμένα, κάθονται συνήθως σταθερά στους 12 μήνες ζωής, μπουσουλάνε στον 16^ο μήνα και περπατάνε χωρίς υποστήριξη σε ηλικία περίπου 27 μηνών ενώ εμφανίζουν και καθυστέρηση λόγου (λένε 10 λέξεις σε ηλικία 39 μηνών). Επιπλέον μπορεί να παρουσιάσου νήπια έως μέτρια νοητική υστέρηση (μέσος δείκτης IQ:60-70). Ένα ποσοστό 5% περιγράφεται με βαριά νοητική υστέρηση, ενώ ένα ποσοστό 5% έχει δείκτη IQ>85, κοντά στα κατώτερα φυσιολογικά όρια. Επιληψία έχει παρατηρηθεί σε περίπου 25% των ατόμων με το σύνδρομο αυτό.

Προβλήματα διατροφής και ομιλίας: Η μυϊκή υποτονία είναι υπεύθυνη για τα προβλήματα σίτισης στη βρεφική ηλικία ενώ σχετίζεται και με την καθυστέρηση της ομιλίας. Η ανάγκη για λογοθεραπεία θα πρέπει να αξιολογείται.

Εκπαίδευση και μάθηση: Τα παιδιά με PWS έχουν μαθησιακές δυσκολίες. Συνήθως χρειάζονται ειδική βοήθεια στο σχολείο.

Ανάπτυξη: Τα βρέφη με PWS λόγω των σιτιστικών προβλημάτων τους συχνά υπολείπονται σε βάρος και μερικές φορές μπορεί να χρειαστούν ρινογαστρικό σωλήνα για να σιτιστούν. Τα παιδιά με PWS επωφελούνται από τη θεραπεία με αυξητική ορμόνη. Η ανάγκη ή μη για θεραπεία με αυξητική ορμόνη θα πρέπει να αξιολογείται από παιδοενδοκρινολόγο.



ΣΥΝΔΡΟΜΟ PRADER - WILLI

Εφηβεία: Τα επίπεδα ορμονών του φύλου (τεστοστερόνη και οιστρογόνα) είναι συνήθως χαμηλά στα παιδιά με σύνδρομο Prader-Willi, αλλά ανταποκρίνονται σε θεραπεία ορμονικής υποκατάστασης. Είναι πιθανό να εμφανίσουν καθυστέρηση ήβης ή ακόμη και ημιτελή ήβη.

Υπνική άπνοια: Πρόκειται για σοβαρή διαταραχή του ύπνου κατά την οποία η αναπνοή διακόπτεται κατά τη διάρκεια του ύπνου και σχετίζεται με την παχυσαρκία.

7. Πως γίνεται η διάγνωση του συνδρόμου Prader-Willi;

Υπάρχουν κλινικά κριτήρια για τη διάγνωση του συγκεκριμένου συνδρόμου. Ωστόσο, απαιτείται να γίνει μοριακός γενετικός έλεγχος για την επιβεβαίωση της διάγνωσης και του είδους της διαταραχής στο χρωμόσωμα 15.

8. 8) Πώς παρακολουθούνται/αντιμετωπίζονται τα παιδιά με το σύνδρομο Prader- Willi;

- Αντιμετώπιση των αναπνευστικών και σιτιστικών προβλημάτων των νεογνών και μικρών βρεφών, που οφείλονται στη μυϊκή υποτονία. Μπορεί να χρειαστεί τοποθέτηση ρινογαστρικού καθετήρα θρέψης κατά τους πρώτους μήνες ζωής.
- Παρακολούθηση της νευροαναπτυξιακής τους εξέλιξης.
- Τακτική παρακολούθηση από διαιτολόγο, σχεδιασμός του κατάλληλου διαιτολογίου με στόχο τη μείωση του σωματικού βάρους και συνεχή παρακολούθησή του.
- Φυσιοθεραπεία με σκοπό τη βελτίωση του μυϊκού τόνου, της κίνησης και της αντοχής τους.
- Λογοθεραπεία με στόχο τη βελτίωση του λόγου, της ομιλίας και της επικοινωνίας τους.
- Εργοθεραπεία με στόχο τη βελτίωση των διαφόρων δραστηριοτήτων της καθημερινότητάς τους.
- Παρακολούθηση από ειδικό παιδαγωγό για τον προσδιορισμό των δεξιοτήτων τους και ενίσχυση αυτών, καθώς και ένταξη σε ειδικά εκπαιδευτικά προγράμματα.
- Παρακολούθηση από ψυχολόγο-αντιμετώπιση των ψυχολογικών διαταραχών των παιδιών αυτών, αλλά και υποστήριξη της οικογένειάς τους.
- Μελέτη ύπνου σε περίπτωση διαταραχών ύπνου ή παρουσίας υπνηλίας κατά τη διάρκεια της ημέρας και αντιμετώπισή τους όποτε αυτό κριθεί απαραίτητο.
- Διόρθωση της κρυπορχίας
- Δεν υπάρχει συγκεκριμένο πρωτόκολλο χορήγησης ορμονών του φύλου στα άτομα με το σύνδρομο αυτό. Σε περιπτώσεις όμως μειωμένης οστικής πυκνότητας και απουσίας δευτερογενών χαρακτηριστικών του φύλου, μπορεί να συζητηθεί το ενδεχόμενο ορμονικής υποκατάστασης σε χαμηλές δόσεις λόγω και των συνυπαρχόντων συναισθηματικών διαταραχών.
- Η θεραπεία με αυξητική ορμόνη συμβάλλει όχι μόνο στη βελτίωση του ετήσιου ρυθμού αύξησης, αλλά και στη βελτίωση του μεταβολισμού με μείωση του σωματικού ποσοστού λίπους και βελτίωση του λιπιδαιμικού προφίλ. Έχει αναφερθεί επίσης βελτίωση των γλωσσικών και γνωστικών και κινητικών λειτουργιών.



ΣΥΝΔΡΟΜΟ PRADER - WILLI

- Άλλες θεραπείες περιλαμβάνουν την αντιμετώπιση συγκεκριμένων συμπτωμάτων ή επιπλοκών που εμφανίζονται π.χ. προβλήματα όρασης, υποθυρεοειδισμός, διαβήτης, σκολίωση.

9. Χρήσιμοι Σύνδεσμοι για τους γονείς

<https://www.pwsa.co.uk/what-is-pws>

