

**Wielospecjalistyczna Przychodnia Lekarska FAM
Poradnia Genetyczna**

50-368 Wrocław, ul. Marcinkowskiego 1
tel.: rejestracja 071 784 12 33 fax: 071 784 00 63
02/2/3102301/01/2007/01 10/1/3102301/01/2007/01

13265/2009

Nr kolejny
konsultacji

INFORMACJA DLA LEKARZA KIERUJĄCEGO/POZ:

Dane osobowe świadczeniobiorcy:

Wysoczańska

noworodek

Nr PESEL: [REDAKCYJNIE ZAMAZANE]

Adres:

Ostateczne rozpoznanie (wg ICD-10):

ROZPOZNANIE: Zespół Pradera-Willi'ego.

Opis udzielonego świadczenia (obejmuje wykonanie badania): porada genetyczna + kompleksowe badanie genetyczne
Wskazówki dla lekarza kierującego (1. w zakresie diagnostyki, 2. w zakresie farmakoterapii, 3. Inne)

Do Poradni Genetycznej została przysłana krew noworodka z hipotonią oraz hipotrofią celem wykonania badań genetycznych i podejrzenie zespołu Pradera-Williego. Dziecko było hospitalizowane po urodzeniu z powodu hipotonii, braku odruchu ssania w oddziale Patologii Noworodka w Opolu, skąd krew została przysłana na badania cytogenetyczne.

U dziecka wykonano badanie cytogenetyczne, gdzie stwierdzono prawidłowy kariotyp żeński. Ze względu na charakterystyczny fenotyp oraz kliniczne podejrzenie PWS, poszerzono diagnostykę o badanie FISH (fluorescencyjna hybrydyzacja in situ) w kierunku zespołu Prader-Willi wykazując mikrodelecję badanego regionu (vide wyniki badania). Do Poradni Genetycznej powinno zostać skierowane dziecko wraz z rodzicami (tel rej. 71-784 12 33 ze skierowaniami od lekarza pierwszego kontaktu)

Biorąc pod uwagę całość wywiadu chorobowego oraz wykonane badania diagnostyczne u dziecka Wysoczańska rozpoznaje się zespół Prader-Willi.

Zespół Prader-Willi jest genetycznie uwarunkowaną chorobą występującą z częstością 1:25 tys., powodowaną utratą funkcji genów zlokalizowanych w regionie q11q13 chromosomu 15 pochodzenia ojcowskiego (piętnowanie rodzicielskie). Objawy kliniczne oraz historia naturalna zespołu jest bardzo charakterystyczna. W okresie niemowlęcym głównymi objawami są: hipotonia, niechęć do ssania i zaburzenia połykania oraz hipotrofia, senność, zaburzenia termoregulacji, zaburzenia w rozwoju psychoruchowym. Istnieje możliwość pojawienia się nocnych bezdechów zarówno we wczesnym jak i późniejszym okresie. Od około 12 m.ż. wiotkość się zmniejsza, pojawia się nadmierny apetyt z żarłocznością włącznie oraz w konsekwencji - otyłość. Nadwaga może sięgać aż do 100-200% i jest jednym ze stałych objawów zespołu w naturalnym przebiegu choroby (otyłości można zapobiec dzięki odpowiednim formom rehabilitacji, fizjoterapii, psychoterapii i leczeniu hormonem wzrostu). Dzieci wykazują obsesję na punkcie jedzenia (zaburzona czynność podwzgórze), później (od około 3-5 roku życia) pojawiają się zaburzenia zachowania (zaburzenia adaptacyjne, niedojrzałość emocjonalna). Dzieci te są uparte, mogą pojawić się natrętne przymusowe czynności (np.: skubanie strupów), podniesiony jest próg odczuwania bólu. Rozwój umysłowy dzieci z zespołem Prader-Willi jest opóźniony, ale indywidualnie zmienny, może kształtować się na różnym poziomie, zależnie od wsparcia i akceptacji rodziny i bliskich, odpowiedniej opieki psychologicznej i pedagogicznej, możliwości kontaktu z rówieśnikami. Początek mowy jest opóźniony, następnie mogą występować zaburzenia w artykulacji. U obu płci obserwuje się hipogonadyzm oraz niedorozwój narządów płciowych będący przyczyną niepłodności. Dzieci z zespołem Prader-Willi są niskorosłe (w 90%), mają przeważnie jasną karnację oraz jasne włosy, ponadto mogą wykazywać niezwykłą ręczność w układaniu puzzli. Dostępna wiedza na temat zespołu Prader-Willi jest na tyle rozległa, że nie ma możliwości przedstawienia jej w tej poradzie.

Zaleca się kontrolną wizytę w Poradni Genetycznej po wypisaniu dziecka ze szpitala. Dzieci z zespołem Prader-Willi wymagają wielospecjalistycznej opieki (głównie pediatry, endokrynologa - w przyszłości możliwe leczenie hormonem wzrostu), Lena powinien także zostać pod stałą opieką neurologiczną i rehabilitacyjną. W późniejszym okresie życia wskazana jest opieka psychologiczna, logopedyczna i dietetyczna, profilaktyczne działanie zapobiegające otyłości oraz jej poważnym

dr n. med. Robert [REDAKCYJNIE ZAMAZANE]
specjalista pediatrii
specjalista genetyki klinicznej
tel. [REDAKCYJNIE ZAMAZANE]

Ze
Zgodnie
ang. gineu

powikłaniom oraz działaniu przeciwcukrzycowe. Ponadto dziecko wymaga okresowego badania okulistycznego oraz okresowej kontroli ogólnopediatricznej.

Ryzyko powtórzenia się choroby u kolejnego dziecka zostanie ocenione po wykonaniu u rodziców probanta badania cytogenetycznego. Matka dziecka powinna zostać skierowana do Poradni Genetycznej w każdej kolejnej ciąży, w 10-13 tygodniu ciąży celem opracowania optymalnego schematu badań prenatalnych.

Lena jest dzieckiem wymagającym intensywnej rehabilitacji i wielu konsultacji specjalistycznych oraz stałej troski i opieki, jego rodzicom przysługuje zasilek pielęgnacyjny.

W Polsce działają stowarzyszenia na rzecz dzieci z zaburzeniami genetycznymi.

- Polskie Stowarzyszenie Pomocy Osobom Zespołem Prader-Williego, Warszawa, 01-863, ul. Jasnorzewska 9/10, tel. 509 438 659; www.prader-willii.pl, e-mail: biuro@prader-willii.pl
- Stowarzyszenie Na Rzecz Dzieci z Zaburzeniami Genetycznymi GEN, Poznań Os. Jagiellońskie 5/13 tel 061- 879 90 42; 052 - 585 36 70; www.akson.org; Stowarzyszenie_gen@poczta.onet.pl lub gen@poczta.onet.pl;

Adres internetowy, gdzie można znaleźć więcej informacji dla rodziców dziecka z zespołem Prader-Willi: www.ibb.waw.pl/~ptgc. Ponadto na życzenie rodziców zostanie udzielona informacja dotycząca stowarzyszeń wspierających rodziny i pacjentów z rozpoznaniem zespołem w innych krajach (www.ipwso.org, www.pwsausa.org, www.pwsa-uk.demon.co.uk). Dostępne jest także opracowanie opisujące zespół Prader-Willi przygotowane dla rodziców i opiekunów dzieci. Ponadto polecamy zbiór książek dla nauczycieli i rodziców dzieci z zaburzeniami rozwoju Oficyny Wydawniczej IMPULS (www.impulsoficyna.com.pl).

Wytyczne dotyczące dalszego postępowania medycznego:

1. wymaga dalszego leczenia w poradni.....
2. nie wymaga aktualnie leczenia w poradni specjalistycznej.....
3. wydano skierowanie na hospitalizację*

Wrocław, dnia 2009-05-12

.....
Pieczęć imienna i podpis lekarza specjalisty

dr n. med. Robert [redacted]
specjalista pediatrii
specjalista genetyki klinicznej

[redacted]
[redacted]
[redacted]
[redacted]
[redacted]

Podpis i pieczęć imienna lekarza dyżurnego

dr n. med. Robert [redacted]
specjalista pediatrii
specjalista genetyki klinicznej

tel. [redacted]

Zegodzić
z opiniami