



## سندرم پرادر- ویلی

### (Prader-Willi syndrome)

سندرم پرادر- ویلی یک بیماری ژنتیکی پیچیده است که قسمت های زیادی از بدن را تحت تأثیر قرار می دهد. در شیرخوارگی ، این وضعیت با ضعف عضله (هیپوتونی)، مشکلات تغذیه ای، رشد ضعیف و تأخیر تکاملی مشخص می شود. از ابتدای کودکی ، افراد مبتلا اشتهاى سیری ناپذیری پیدا می کنند که منجر به پرخوری مزمن و چاقی می شود.

برخی از مبتلایان به سندرم پرادر- ویلی مبتلا به دیابت نوع ۲ نیز هستند.

افراد مبتلا به سندرم پرادر- ویلی به طور معمول دارای نقص خفیف تا متوسط اختلال در یادگیری هستند. همچنین مشکلات رفتاری و ناهنجاری های خواب نیز می تواند در اثر این بیماری رخ دهد.

### علت بیماری

سندرم پرادر- ویلی با از بین رفتن عملکرد ژنها در یک منطقه خاص از کروموزوم ۱۵ ایجاد می شود. افراد معمولاً یک نسخه از این کروموزوم را از هر والد به ارث می برند.

بعضی از ژنها فقط بر روی نسخه ای که از پدر شخص به ارث رسیده است (نسخه پدری) روشن می شوند. بیشتر موارد سندرم پرادر- ویلی (حدود هفتاد درصد) به خاطر از دست رفتن ناحیه ای در بازوی بلند کروموزوم ۱۵ پدری (کروموزومی که از پدر به ارث می رسد) به وجود می آید. در واقع ژن های ضروری و مهمی در کروموزوم پدری حذف می شوند و در کروموزوم مادری به علت پدیده حک گذاری ژنی (Genomic imprinting) خاموش هستند. افرادی که دارای این تغییر کروموزومی هستند، ژنهای حساس خاصی را از دست می دهند.

در ۲۵ درصد دیگر موارد ، فرد مبتلا به سندرم پرادر- ویلی دارای دو نسخه کروموزوم ۱۵ است که هر دو را از مادر خود به ارث برده است (نسخه های مادری).

به ندرت ، سندرم پرادر- ویلی همچنین می تواند ناشی از بازآرایی کروموزومی به نام جابجایی یا جهش یا نقص دیگری باشد که به طور غیرطبیعی ژنها را بر روی کروموزوم ۱۵ پدر غیرفعال می کند.



## توارث بیماری

بیشتر موارد سندرم پرادر- ویلی به ارث نمی رسد ، به ویژه مواردی که ناشی از حذف در کروموزوم پدری ۱۵ یا دیزومی مادرزادی مادر است. این تغییرات ژنتیکی به عنوان وقایع تصادفی در هنگام تشکیل سلولهای تولید مثلی (تخمک و اسپرم) یا در مراحل اولیه رشد جنینی اتفاق می افتد. افراد مبتلا معمولاً در خانواده خود سابقه این اختلال را ندارند. به ندرت می توان یک تغییر ژنتیکی را که مسئول سندرم پرادر ویلی است به ارث برد.

## تشخیص بیماری

اساس تشخیص در این بیماری آزمایشات ژنتیکی می باشد. چنین آزمایش هایی بیش از ۹۷٪ موارد را تشخیص می دهد. آزمایش ویژه متیلاسیون برای تأیید تشخیص PWS در همه افراد مهم است.

در آزمایشگاه ژنتیک پزشکی دکتر زینلی با استفاده از روش های MLPA، بررسی متیلاسیون بر پایه ی DNA و بررسی دیزومی تک والدی، بیماری پرادرویلی قابل تشخیص می باشد.

## درمان بیماری

سندرم پرادر- ویلی درمان خاصی ندارد. روش هایی برای کاهش علائم بیماری وجود دارد.

از دوران نوزادی فرد مبتلا برای بهبود قدرت عضلات باید تحت درمان قرار گیرد. گفتار درمانی و کار درمانی نیز برای این افراد موثر و لازم است. بزرگترین مشکل مرتبط با این سندرم چاقی شدید است. دسترسی به مواد غذایی باید کاملاً تحت نظارت و محدود انجام شود.

1. Bittel DC, Butler MG. Prader-Willi syndrome: clinical genetics, cytogenetics and molecular biology. *Expert Rev Mol Med*. 2005;7(14):1–20. doi: 10.1017/S1462399405009531
2. Cassidy SB, Schwartz S, Miller JL, Driscoll DJ. Prader-Willi syndrome. *Genet Med*. 2012;14(1):10–26. doi: 10.1038/gim.0b013e31822bead0
3. Butler MG. Prader-Willi syndrome: obesity due to genomic imprinting. *Curr Genomics*. 2011;12:204–215. doi: 10.2174/13892021179567787