

علائم:

- . چهره ظاهری غیر طبیعی و ناموزون (پیشانی باریک ، جشمان بادامی ، لب های بالایی لاغر ، دهان مثلثی شکل)
 - . تاخیر در مراحل رشد تکاملی
 - . شلی عضلانی
 - . اشکال در بلع و رشد عمومی
 - . عقب ماندگی ذهنی
 - . کوتاهی قد
 - . اختلال در ترشح هورمون های رشد
 - . اشکال در بلع در دوران نوزادی
 - . اختلالات حرکت چشم
 - . تأخیر در رشد دندان و نقص در مینای دندان
- غیره

سندروم پرادرویلی یکی از بیماری های

ژنتیکی نادر است.

فراوانی پرادرویلی یک در دو هزار نفر تا یک در پانزده هزار نفر کودک متولد شده تخمین زده شده است .

به طور کلی پسران به میزان مساوی با دختران دچار سندروم پرادرویلی می شوند.
امار دقیقی از مبتلایان این بیماری در ایران در دسترس نیست.



سندروم پرادرویلی Prader willi syndrome

بنیاد ژنتیک استان تهران

نشانی دفتر ستادی: تهران، اکباتان، خیابان نفیسی، روبروی ورزشگاه راه آهن، ساختمان سایه، طبقه ۵، واحد ۲۰
نشانی آزمایشگاه: تهران، بلوار کشاورز، خیابان وصال، پلاک ۱۱۷، ساختمان وصال، طبقه ۳، واحد ۵
تلفن ۴۴۶۹۵۶۶۴
فکس ۴۴۶۹۵۶۶۳
پست الکترونیک:
gnetic.foundation@gmail.com

علت بیماری:

هر فرد دارای ۲ کروموزوم ۱۵ میباید که یکی را از پدر و دیگری را از مادر به ارث میبرد. منطقه حساسی در کروموزوم ۱۵ وجود دارد که بایستی در نسخه رونوشت به ارث رسیده از مادر غیر فعال و در پدری فعال باشد. در صورتی که حذف کوچکی در این منطقه در کروموزوم ۱۵ پدری ایجاد شود و یا ژنهای مربوطه در نسخه پدری حذف و یا غیر فعال (بر اثر متیلاسیون این منطقه) گردد این بیماری بروز پیدا میکند. البته گاهی بر اثر اتفاق فرد هر دو کروموزوم ۱۵ خود را تنها از مادر دریافت کرده است (دیزومی مادری کروموزوم ۱۵) بنا براین فاقد ژنهای فعال این منطقه است. بروز این بیماری به جنسیت جنین ارتباطی ندارد

تشخیص:

آزمایش ژنتیک در تشخیص قطعی این بیماری نقش اصلی را دارد. اولین مرحله آزمایش کاریوتیپ جهت بررسی حذف در کروموزوم ۱۵ میباشد. چنانچه جواب کاریوتیپ طبیعی بود از طریق روش هیبریداسیون در جا (FISH) می توان حذف کروموزومی ظریف را مطالعه کرد. در صورت طبیعی بودن نتیجه FISH آزمایش تغییرات داغگذاری (متیلاسیون) انجام میگیرد. البته از روشهای دیگری نظیر MLPA نیز میتوان برای تشخیص استفاده نمود.

درمان:

درمانی قطعی برای این بیماری وجود ندارد اما مشکلات جسمی ناشی از بیماری قابل کنترل است. درمان های کمکی بیماری شامل رژیم غذایی، ورزش روزانه، دارو درمانی، کاردرمانی، گفتار درمانی، درمان با هورمون رشد می باشد.

