

Prader-Williho syndrom (OMIM 176270)

Prader-Williho syndrom (PWS) je charakterizován v novorozeneckém období hypotonií a neprospíváním, problémy s příjmem potravy, hypogenitalismem, faciální stigmatizací. Mezi 2. a 5. rokem věku dochází zpravidla ke zpomalení růstu a rozvoji obezity v důsledku nekontrolovatelné chuti k jídlu. Neurologický obraz zahrnuje středně těžkou mentální retardaci.

Prader-Williho syndrom spolu s Angelmanovým syndromem se vyskytují s incidencí 1 : 10-25 000. Většina případů vzniká *de novo* a je způsobena delecí 4-4,5 Mb v oblasti 15q11-13 (70-75 %) s rizikem rekurence cca 1 %.

Druhou nejčastější příčinou je uniparentální disomie (UPD) - u PWS 20-25 %, většinou heterodisomie. Imprintingové defekty se vyskytují v 1-5 %, riziko rekurence může být až 50 %.

Chromozomální přestavby odpovídají za méně než 1 % případů, riziko rekurence je až 25 %.

Indikační kritéria

Centrální hypotonický syndrom v novorozeneckém, kojeneckém a časném dětském období, problémy s příjmem potravy v časném dětství, neprospívání, mezi 1.- 6. rokem rychlé přibývání na váze, centrální obezita, charakteristické obličejové rysy, hypogonadismus, opožděný vývoj u dětí do 6 let, mírná či střední retardace u starších dětí, hyperfágie, opožděný nástup puberty

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Vyšetření Praderova-Williho syndromu metodou MS-MLPA, kit ME028 (MRC-Holland)	Detekce změny počtu kopií a metylace CpG ostrůvků v oblasti 15q11 - PWS/AS kritická oblast

Doby odezvy vzorků

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Vyšetření Praderova-Williho syndromu metodou MS-MLPA, kit ME028 (MRC-Holland)	25	10

Kontaktní informace	Požadavky na vzorek	Odkazy
Oddělení lékařské molekulární genetiky 4. patro, G ÚBLG 2. LF UK a FN Motol, V úvalu 84/1, Praha 5, 150 06 Centrální příjem vzorků: Po-Pá 7:30 až 14:30 h	Krev: min. 4 ml do K ₃ EDTA (novorozenci 1–2 ml) Kultivované buňky plodové vody, nativní nebo kultivované choriové klky: 10 mg, (po dohodě nativní plodová voda) Izolovaná DNA: koncentrace 50–300 ng/μl a více v množství 50–100 μl Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu.	Odkazy www.mlpa.com Beygo J et al. (2019). Update of the EMQN/ACGS best practice guidelines for molecular analysis of Prader-Willi and Angelman syndromes. Eur J Hum Genet. 27:1326-40.

Transport vzorku musí respektovat maximální dobu stability vzorku - viz Laboratorní příručka ÚBLG. Transport vzorku poštou musí vyhovět požadavkům České pošty.