

Leczenie ortodontyczne jako część zespołowej opieki u pacjenta z zespołem Pradera-Willego. Opis przypadku

Orthodontic treatment as part of complex care in a patient with Prader-Willi syndrome. Case report

Anna Widmańska-Grzywaczewska¹ **A B E F**

Ewa Sobieska² **A B E F**

Małgorzata Zadurska³ **A E**

Wkład autorów: **A** Plan badań **B** Zbieranie danych **C** Analiza statystyczna **D** Interpretacja danych
E Redagowanie pracy **F** Wyszukiwanie piśmiennictwa

Authors' Contribution: **A** Study design **B** Data Collection **C** Statistical Analysis **D** Data Interpretation
E Manuscript Preparation **F** Literature Search

^{1,2,3} Zakład Ortodoncji Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego
Department of Orthodontics Medical University of Warsaw

Streszczenie

Jako pierwszy o zespole Pradera-Willego napisał w roku 1861 Hopkins, następnie w 1865 – Down. W 1956 roku Prader, Labhart i Willi opisali genetycznie uwarunkowaną formę otyłości. Zespół ten jest rzadkim wielosystemowym zaburzeniem o podłożu genetycznym. **Cel.** Celem pracy była prezentacja przypadku 13-letniej pacjentki z zespołem Pradera-Willego leczonej w Zakładzie Ortodoncji Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego. **Opis przypadku.** Przy przyjęciu do leczenia wykonano badanie kliniczne podmiotowe i przedmiotowe. Stwierdzono występowanie objawów ogólnych w postaci dysmorfii twarzy, skoliozy, hipopigmentacji, hipogonadyzmu oraz nadwrażliwości na światło, dźwięk i problemy z termoregulacją. Zdiagnozowana wada zgryzu kwalifikowała pacjentkę do rozpoczęcia leczenia ortodontycznego. **Wnioski.** W zespole Pradera-Willego zasadniczą rolę odgrywa wielospecjalistyczne leczenie

Abstract

Hopkins in 1861 was the first one to describe Prader-Willi syndrome, followed by Down in 1865. In 1956 Prader, Labhart and Willi described a hereditary form of obesity. This syndrome is a rare hereditary multi-systemic disorder. **Aim.** The aim of the paper was to present a case of a 13-year-old female patient with Prader-Willi syndrome treated at the Department of Orthodontics, Medical University of Warsaw. **Case report.** On admission a clinical examination was performed and medical history was taken. The following general symptoms were observed: facial dysmorphism, scoliosis, hypopigmentation, hypogonadism, hypersensitivity to light and sounds, and problems with thermoregulation. The patient was eligible for orthodontic treatment because she was diagnosed with a malocclusion. **Conclusions.** Patient's multispeciality treatment plays a key role in treatment of Prader-Willi syndrome, and it should include:

¹ Lek. dent., specjalista ortodonta / DDS, Specialist in orthodontics

² Dr n. med., specjalista ortodonta / DDS, PhD, Specialist in orthodontics

³ Dr hab. n. med., specjalista ortodonta, pedodonta, kierownik Zakładu Ortodoncji / DDS, PhD, Specialist in orthodontics and paediatrics dentistry, Associate Professor, Head of the Department of Orthodontics

Dane do korespondencji / Correspondence address:

Anna Widmańska-Grzywaczewska

Zakład Ortodoncji WUM

ul. Nowogrodzka 59, 02-006 Warszawa

pacjenta: pediatryczne, endokrynologiczne, psychiatryczne, rehabilitacja mięśniowa z leczeniem ortodontycznym, które przy wczesnej i odpowiedniej diagnozie mogą przynieść wysoce pozytywne efekty. (Widmańska-Grzywaczewska A, Sobieska E, Zadurska M. Leczenie ortodontyczne jako część zespołowej opieki u pacjenta z zespołem Pradera-Willego. Opis przypadku. *Forum Ortod* 2018; 14: 73-80)

Nadesłano: 07.02.2018

Przyjęto do druku: 29.03.2018

Słowa kluczowe: zespół Pradera-Willego, diagnostyka PWS, leczenie ortodontyczne

Wstęp

Trzech szwajcarskich lekarzy Andrea Prader, Heinrich Willi i Alexis Labhart w 1956 roku opisali genetycznie uwarunkowaną formę otyłości (1). Występowanie tego zespołu – jeden na 10 000–15 000 do 25 000 żywych urodzeń – dotyczy obu płci wszystkich ras. W większości, bo w 75 proc. przypadków, jest on spowodowany delecją aktywnego materiału genetycznego na długim ramieniu 15 q11q13 chromosomu pochodzenia ojcowskiego (2, 3).

Pierwsze doniesienie o zespole, wraz z publikacją fotografii oraz prezentacją przypadku, pochodzi z roku 1861 (Hopkins ID). Następne, z 1865 roku, opisane przez Johna Langdona Downa jako polysarcia, dotyczyło 14-letniej pacjentki ze wzrostem 132 cm, wagą 84 kg, hipogonadyzmem oraz małymi dłońmi i stopami (4) (Ryc. 1).

Główne i dodatkowe kryteria diagnostyczne zespołu Pradera-Willego (zespół Pradera, Labharta i Willego, Prader-Labhart-Willi syndrome, Prader-Willi syndrome, PWS) zestawiono w tabeli 1. (5–10) (Ryc. 2).

Ze względu na charakterystyczne objawy zespół bywa określany w skrócie jako HHHO i jest to akronim od słów: hypotonia, hypomentia, hypogonadizm, obesity.

Dla zespołu Pradera-Willego charakterystyczne są także nieprawidłowości układu stomatognatycznego. Gęsta, lepka ślina gromadząca się w kącikach ust jest efektem zmniejszonego wydzielania mucyn MUC 5, MUC 7, które odgrywają ważną rolę w zapobieganiu chorobie próchnicowej i chorobom ogólnoustrojowym (grzybica). Z tego powodu wielu pacjentów z tym zespołem ma zaawansowaną próchnicę w uzębieniu mlecznym i stałym, a współistniejąca hipotonia mięśniowa i wady postawy przyczyniają się do rozwoju wad zgryzu (3). Leczenie ortodontyczne pacjentów z PWS jest jednak utrudnione, ze względu na liczne braki zębowe będące wynikiem przedwczesnych ekstrakcji zębów zniszczonych próchnicowo. W piśmiennictwie nie znaleziono doniesień na temat leczenia wad zgryzu u tych pacjentów.

Ze względu na złożoność problemów pacjenci ze zdiagnozowanym zespołem Pradera-Willego wymagają stałej opieki pediatrycznej, psychologicznej, endokrynologicznej

paediatric, endocrine, psychiatric treatment, muscle rehabilitation and orthodontic treatment, and with an early and appropriate diagnosis such management may bring extremely favourable outcomes. (Widmańska-Grzywaczewska A, Sobieska E, Zadurska M. Orthodontic treatment as part of complex care in a patient with Prader-Willi syndrome. Case report. *Orthod Forum* 2018; 14: 73-80)

Received: 07.02.2018

Accepted: 29.03.2018

Key words: Prader-Willi syndrome, PWS diagnostics, orthodontic treatment

Introduction

Three Swiss physicians: Andrea Prader, Heinrich Willi and Alexis Labhart described a genetically conditioned form of obesity in 1956 (1). The incidence of this syndrome is 10,000–15,000 to 25,000 healthy births, and it can develop in both sexes in all races. In the majority, namely in 75% cases, it is caused by deletion of active genetic material on the long arm of 15 q11q13 of the paternal chromosome (2, 3).

The first report describing this syndrome along with publication of photographs and a case report is from 1861 (Hopkins ID). The next one is from 1865, and was presented by John Langdon Down who described it as polysarcia in a 14-year-old female patient with the height of 132 cm, and weight of 84 kg, with hypogonadism and small hands and feet (4) (Fig. 1).

Table 1 presents main and additional diagnostic criteria of Prader-Willi syndrome (Prader-Labhart-Willi syndrome, PWS) (5–10) (Fig. 2).

As this syndrome is associated with a typical set of symptoms, it is sometimes described as HHHO, abbreviation of hypotonia, hypomentia, hypogonadism, obesity.

Abnormalities of the stomatognathic system are also typical of Prader-Willi syndrome. Thick and viscous saliva accumulating at mouth corners is a result of reduced secretion of mucins: MUC 5, MUC 7 that play a vital role in the prevention of caries and systemic diseases (fungal infection). For this reason, many patients with this syndrome suffer from advanced caries in the deciduous and permanent dentition, and coexisting muscle hypotonia and postural defects contribute to development of malocclusions (3). However, orthodontic treatment of patients with PWS is difficult due to numerous missing teeth resulting from early extraction of teeth with carious defects. In the literature there are not any reports on the treatment of malocclusions in these patients.

Taking into account complexity of problems, patients diagnosed with Prader-Willi syndrome require constant paediatric, psychological, endocrine and dental care. Therapy

Orthodontic treatment as part of complex care in a patient with Prader-Willi syndrome. Case report

i stomatologicznej. W terapii brane jest pod uwagę zastosowanie hormonu wzrostu, oksytocyny (pojedyncze doniesienia), a także restrykcyjna dieta, rehabilitacja mięśniowa oraz leczenie próchnicy zębów i utrzymanie prawidłowej higieny jamy ustnej.

Uzupełnianie niedoborów hormonu wzrostu jest podstawowym leczeniem w PWS, mającym na celu poprawienie wzrostu pacjenta, mobilności oraz wskaźnika BMI. Efektem ubocznym terapii może być rozwój lub pogorszenie bezdechu sennego (2, 3, 6). Ze względu na współistniejące problemy behawioralne zastosowanie oksytocyny u tych pacjentów ma na celu zwiększenie empatii i poczucia więzi z rodziną (11).



Rycina 1. Przypadek pacjentki opisany przez Johna Langdona Downa (1865 r.).

Figure 1. Case report described by John Langdon Down (1865).

By Unknown - The Lancet 2000; 356:1856, Public Domain, <https://commons.wikimedia.org/w/index.php?curid=3366228>

includes treatment with growth hormone, oxytocin (single reports) as well as restrictive diet, muscle rehabilitation and treatment of dental caries as well as maintaining appropriate oral hygiene.

Supplementation of a growth hormone deficiency is basic treatment of PWS, and it is aimed to improve patient's growth, mobility and BMI. Development or worsening of pre-existing sleep apnoea may be a side effect of this treatment (2, 3, 6). With regard to existing behavioural problems, the use of oxytocin in these patients is aimed to increase empathy and familial bonding (11).



Rycina 2. Obraz hiszpańskiego malarza barokowego Juana Carreño de Mirandy przedstawiający Doñę Eugenię Martinez Vallejo w wieku około 6 lat – wg Pradera to przypadek PWS.

Figure 2. Picture of a Spanish Baroque painter, Juan Carreño de Miranda, presenting Doña Eugenia Martinez Vallejo at the age of approximately 6 years – it is PWS according to Prader.

By Juan Carreño de Miranda - Museo Nacional del Prado, Domena publiczna, <https://commons.wikimedia.org/w/index.php?curid=2036913>

Cel

Celem pracy była prezentacja przypadku pacjentki z zespołem Pradera-Willego leczonej w Zakładzie Ortodoncji Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego.

Opis przypadku

Wywiad

Pacjentka zgłosiła się do leczenia ortodontycznego w wieku 13 lat. W wywiadzie ogólnomedycznym stwierdzono, że dziecko było urodzone z uogólnioną hipotonią mięśniową z ciąży zagrożonej (wynik amniopunkcji prawidłowy), bez obciążeń genetycznych w rodzinie. Po porodzie przez

Aim

The aim of the paper was to present a case of a female patient with Prader-Willi syndrome treated at the Department of Orthodontics, Medical University of Warsaw.

Case report

Medical history

A female patient presented for orthodontic treatment at the age of 13 years. A general medical history showed that the child was born with generalised muscle hypotonia, from a high-risk pregnancy (normal findings of amniocentesis), without hereditary disorders in her family. After birth, the



Rycina 3 Dolichocefaliczna twarz pacjentki z zespołem Pradera-Willego: en face i z profilu.
Figure 3. Dolichocephalic face of a female patient with Prader-Willi syndrome: en face and profile.



Rycina 4. Sylwetka pacjentki z zespołem Pradera-Willego.
Figure 4. A silhouette of a female patient with Prader-Willi syndrome.



Rycina 5. Zabarcwienie skóry dłoni u pacjentki z zespołem Pradera-Willego (po stronie prawej, w celu porównania, dłoń o prawidłowym zabarwieniu).

Figure 5. Skin colour of a hand of a female patient with Prader-Willi syndrome (a hand showing normal colour on the right, for a comparison).



Rycina 6. Warunki wewnątrzustne u pacjentki z zespołem Pradera-Willego – w przedsionku jamy ustnej widoczna gęsta, zalegająca ślina.

Figure 6. Intraoral conditions in a female patient with Prader-Willi syndrome – thick saliva visible in the vestibule of the oral cavity.

Orthodontic treatment as part of complex care in a patient with Prader-Willi syndrome. Case report

pierwszy miesiąc oddychało za pomocą respiratora, a także było poddawane rehabilitacji oddechowej (masaże wibracyjne) oraz rehabilitacji mięśniowej, która jest kontynuowana do chwili obecnej. Rozwój fizyczny był opóźniony – dziewczynka zaczęła chodzić po 3. roku życia. Do tego czasu występowały również kłopoty z odżywianiem. Do 2. miesiąca życia pacjentka była karmiona sondą, następnie – zakraplaczem, a potem – łyżeczką. Po tym okresie zaczęła się rozwijać osobnicza hiperfagia.

Diagnostyka

Badanie wycinka skóry, ale bez diagnozy PWS, wykonano w 1. miesiącu życia. Następną analizę chromosomów przeprowadzono w 3. miesiącu życia. Ujawniła ona delecję regionu q11q13 długiego ramienia chromosomu 15 pary. Badanie techniką hybrydyzacji in situ FISH, z zastosowaniem sond specyficznych dla regionu krytycznego zespołu Pradera-Willego (D15S11, SNRPN, D15S10) (Oncor), wykazało obecność delecji w położeniu D15S11, SNRPN, D15S10 i potwierdziło rozpoznanie kliniczne tego zespołu (karyotyp 46, XX, del (15) (q11q13).

child used a ventilator supporting breathing for the first month, and also received respiratory rehabilitation (vibration massages) and muscle rehabilitation that is continued until now. Her physical development was delayed – the girl started walking when she was older than 3 years. Before this time there had been also feeding problems. Until the age of 2 months the patient had been fed via a tube, then with a dropper, and then with a spoon. After this period she started to develop individual hyperphagia.

Diagnostic tests

A skin specimen sample was collected at the age of 1 month of life, but without a diagnosis of PWS. The next chromosome analysis was conducted at the age of 3 months of life. It showed deletion of q11q13 region of the long arm of chromosome 15. The in situ FISH with probes specific for a critical region of Prader-Willi syndrome (D15S11, SNRPN, D15S10) (Oncor) showed deletion at D15S11, SNRPN, D15S10, and confirmed a clinical diagnosis of this syndrome (karyotype 46, XX, del (15) (q11q13).



Rycina 7. Zdjęcie pantomograficzne pacjentki w 13 roku życia wykazało brak trzecich zębów trzonowych.

Figure 7. A panoramic radiograph of a female patient at the age of 13 years showed missing third molars.



Rycina 8. Zdjęcie cefalometryczne pacjentki w 13 roku życia.

Figure 8. A cephalometric photograph of a female patients at the age of 13 years.



Rycina 9. Warunki wewnątrzustne u pacjentki z zespołem Pradera-Willego – w trakcie leczenia ortodontycznego (korekta zgryzu przewieszzonego, korekta linii pośrodkowej).

Figure 9. Intraoral conditions in a female patient with Prader-Willi syndrome – during orthodontic treatment (correction of a scissor bite, correction of the midline).

Po przyjęciu do leczenia w Zakładzie Ortodontji WUM wykonano badanie kliniczne podmiotowe i przedmiotowe. W wywiadzie stwierdzono występowanie objawów ogólnych w postaci hipogonadyzmu, nadwrażliwości na światło, problemów z termoregulacją oraz zaburzeń emocjonalnych ze zwiększoną wrażliwością na głośne dźwięki (dzwonek w szkole, kino). Badanie kliniczne wykazało dysmorfie twarzy (twarz dolichocefaliczna – długa i wąska, Ryc. 3), skoliozę (Ryc. 4) oraz hipopigmentację skóry i włosów (Ryc. 5). W badaniu wewnątrzustnym stwierdzono pełne uzębienie stałe, bez próchnicy (w wywiadzie – próchnica w uzębieniu mlecznym). W kącikach ust gromadziła się gęsta, lepka i trudna do usunięcia ślina.

W rozpoznaniu wstępnym stwierdzono boczne czynnościowe przemieszczenie żuchwy prawostronne, zgryz przewieszony po stronie lewej, skośny przebieg płaszczyny zgryzu, nieprawidłowości zębowe, przemieszczenie dolnej linii pośrodkowej w prawo oraz dysfunkcję oddychania i hipotonię mięśnia okrężnego ust (Ryc. 6).

W celu ustalenia planu leczenia ortodontycznego u pacjentki wykonano modele diagnostyczne, pantomogram (Ryc. 7) i zdjęcie cefalometryczne boczne (Ryc. 8).

Leczenie

Pacjentka od urodzenia jest poddawana rehabilitacji mięśniowej (codzienne ćwiczenia fizyczne). Rodzice, świadomi skutków zaniechania diety, ściśle kontrolują liczbę i jakość posiłków (restrykcyjna dieta to ok. 1000 kcal). Podawany jest również hormon wzrostu bez efektów ubocznych terapii – wzrost pacjentki w wieku 13 lat wynosił 167 cm. Dziewczynka pozostaje pod stałą opieką dietetyka, psychologa, logopedy, lekarza pediatry, pedodonty i ortodonty.

Leczenie ortodontyczne rozpoczęto w 13. roku życia w Zakładzie Ortodontji WUM. Plan leczenia ortodontycznego uwzględniał ustawienie żuchwy w płaszczynie pośrodkowej, wyrównanie dolnej linii pośrodkowej zgodnie z płaszczyną pośrodkową twarzy, korektę zgryzu przewieszzonego, próbę korekty zaburzonej płaszczyny zgryzowej, ćwiczenia mięśniowe usprawniające mięsień okrężny ust.

Stan wydzielanej śliny (lepka, gęsta zalegająca w kącikach ust) oraz trudności w utrzymaniu idealnej higieny jamy ustnej były przeciwwskazaniem do zastosowania aparatów stałych, w związku z czym zdecydowano o terapii aparatami zdejmowanymi. W pierwszym etapie zastosowano płytkę Schwarz w dolnym łuku zębowym w celu nieznacznej ekspansji i korekty zgryzu przewieszzonego. Następnie płytkę Schwarz z wałem prostym w górnym łuku zębowym z trzpieniem wykonanym w zgryzie konstrukcyjnym w celu korekty nagryzu pionowego oraz uzyskania prawidłowej pozycji żuchwy. Dobra współpraca ze strony pacjentki i jej rodziców pozwoliła na uzyskanie korekty zgryzu przewieszzonego oraz zgodności linii pośrodkowej górnego i dolnego łuku zębowego (Ryc. 9).

After admission for treatment at the Department of Orthodontics, WUM, a clinical examination and medical history were performed. With regard to the medical history the following general symptoms were observed: hypogonadism, light hypersensitivity, problems with thermoregulation and emotional disturbances including increased sensitivity to loud sounds (school alarm, cinema). The clinical examination showed facial dysmorphism (dolichocephalic face – long and narrow, Fig. 3), scoliosis (Fig. 4) and hypopigmentation of the skin and hair (Fig. 5). The intraoral examination revealed complete permanent teeth and lack of caries (medical history – caries in the deciduous dentition). Thick, viscous saliva that was difficult to remove was observed at mouth corners.

The preliminary diagnosis showed lateral functional mandibular deviation, scissor bite on the left, oblique occlusal plane, dental abnormalities, deviation of the lower midline towards right and dysfunctions of respiration and hypotonia of the orbicularis oris muscle (Fig. 6).

Diagnostic models and a panoramic radiograph (Fig. 7) and a lateral cephalogram (Fig. 8) were performed in order to determine a plan of orthodontic treatment.

Treatment

Since birth the patient has been receiving muscle rehabilitation (daily physical exercises). Her parents are aware of consequences of noncompliance to diet, and therefore the number and calorie intake of all meals are monitored (a calorie restriction diet of approximately 1000 kcal). She has been also receiving growth hormone and there are no undesirable effects of this therapy – the patient's height at the age of 13 years was 167 cm. The girl has been under constant monitoring of a dietician, psychologist, speech therapist, paediatrician, pedodontist and orthodontist.

She started orthodontic treatment at the age of 13 years at the Department of Orthodontics, WUM. The plan of orthodontic treatment included placing the mandible in the medial plane, aligning the lower midline with the facial midline, correction of a scissor bite, attempt to correct abnormal occlusal plane, muscle exercises to improve the orbicularis oris muscle.

Contraindications to use fixed appliances were present and included parameters of saliva (viscous, thick saliva that was present at mouth corners) and problems maintaining appropriate oral hygiene, therefore a decision was made to start therapy with removable appliances. The first stage included the Schwarz plate in the lower dental arch to achieve mild expansion and correction of a scissor bite. Then, the Schwartz appliance with a simple shaft in the upper dental arch, with a mandrel made in construction occlusion was used to correct overbite and to obtain a normal position of the mandible. Thanks to good cooperation between the patient and her parents it was possible to correct a scissor bite and to align the midline of the upper and lower dental arch (Fig. 9).

Wnioski

W zespole Pradera-Willego zasadniczą rolę odgrywa wielospecjalistyczne leczenie pacjenta: pediatryczne, endokrynologiczne, psychiatryczne, rehabilitacja mięśniowa z leczeniem ortodontycznym, które przy wczesnej i odpowiedniej diagnozie mogą przynieść bardzo pozytywne efekty.

Przedstawiony przypadek obrazuje wyniki takiego kompleksowego prowadzenia pacjenta. Opieka i wysoka świadomość rodziców w celu utrzymania dyscypliny leczenia, rehabilitacji mięśniowej i diety jest bardzo ważnym elementem, ze względu na eliminację otyłości, jako czynnika zwiększonej śmiertelności występującej w tym zespole.

Conclusions

Patient's multispeciality treatment plays a key role in treatment of Prader-Willi syndrome, and it should include: paediatric, endocrine, psychiatric treatment, muscle rehabilitation and orthodontic treatment, and with an early and appropriate diagnosis such management may bring extremely favourable outcomes.

This case shows outcomes of such complex patient's management. Parental care and high awareness to maintain treatment discipline, muscle rehabilitation and diet is a very important element because it eliminates obesity, namely a factor of increased mortality occurring in this syndrome.

Tabela 1. Kryteria diagnostyczne zespołu Pradera-Willego

Table 1. Diagnostic criteria of Prader-Willi syndrome

| Główne kryteria diagnostyczne <i>Main diagnostic criteria</i> | Kryteria pozostałe (mniejsze) <i>Other criteria (minor)</i> |
|--|---|
| uogólniona hipotonia neonatalna <i>generalised neonatal hypotonia</i> | zmniejszone ruchy płodu, wrodzona apatia <i>reduced foetal movement, congenital apathy</i> |
| słaby odruch lub brak odruchu ssania <i>poor or lack of suck reflex</i> | słaby płacz (ustępuje z wiekiem) <i>poor crying (recedes with age)</i> |
| problemy z karmieniem w okresie noworodkowym i niemowlęcym – słaby przyrost masy ciała <i>problems with feeding in the neonatal and infantile period – poor body weight gain</i> | problemy behawioralne – dzieci mogą być kapryśne, uparte, agresywne <i>behavioural problems – children can be whimsical, stubborn, and aggressive</i> |
| dolichocefaliczna twarz <i>dolichocephalic face</i> | zaburzenia snu, okresowe bezdechy <i>sleep disturbances, periodical dyspnoea</i> |
| antymongoidalne ustawienie szpar powiekowych, migdałowaty kształt szpary ocznej <i>antimongoloid position of the palpebral fissures, almond-shaped palpebral fissure</i> | wysoki próg odczuwania bólu <i>high pain threshold</i> |
| bardzo cienka warga górna z kącikami skierowanymi do dołu (trójkątne, „rybie” usta), ślina w kącikach ust <i>very thin upper lip with corners directed to the bottom (triangular, fish-like mouth), saliva at mouth corners</i> | opóźnienie rozwoju mowy <i>delayed speech development</i> |
| hipogonadyzm u obu płci <i>hypogonadism in both sexes</i> | małe dłonie i stopy (akromikria) <i>small hands and feet (acromicria)</i> |
| opóźnienie procesów rozwojowych u dzieci do 6 roku życia, łagodne do średnich zaburzenia psychiczne, problemy z uczeniem u starszych <i>delayed developmental processes in children below the age of 6 years, mild to moderate mental disorders, problems with learning in older children</i> | nieprawidłowości mięśniowo-szkieletowe, skolioza, wiotkość więzadłowa oraz opóźniony wiek kostny <i>musculoskeletal abnormalities, scoliosis, ligament laxity and delayed bone age</i> |
| hiperfagia – brak uczucia sytości z obsesją jedzenia (rozwijają się po 1-6 roku życia) <i>hyperphagia – no feeling of satiety, eating obsession present (developing after the age of 1–6 years)</i> | niski lub średni wzrost (płeć żeńska 149 cm, płeć męska 159 cm) <i>low or moderate height (females 149 cm, males 159 cm)</i> |
| nadwaga i otyłość <i>overweight and obesity</i> | hipopigmentacja skóry, tęczywek i włosów <i>hypopigmentation of the skin, irises and hair</i> |
| delecja 15 chromosomu q11-q13 wysokiej rozdzielczości > 650 <i>deletion of chromosome 15 region q11-q13 high resolution > 650</i> | |

Piśmiennictwo / References

1. Prader A, Labhart A, Willi H. Ein Syndrome von Adipositas, Kleinwuchs, Kryptorchismus und Oligophrenie nach Myatonieartigem Zustand im Neugeborenenalter. *Schweiz Med Wschr* 1956; 86: 1260-1.
2. Partsch CJ, Lammer C, Gillessen-Kaesbach G, Pankau R. Adult patients with Prader-Willi syndrome: clinical characteristics, life circumstances and growth hormone secretion. *Growth Hormone IGF Res* 2000; 10: 81-5.
3. Goldstone AP. Prader-Willi syndrome: advances in genetics, pathophysiology and treatment. *Trends Endocrinol Metab* 2004; 15: 12-20
4. Down JL. Polysarcia and its treatment. *London Hosp Rep* 1864; 1: 97-103.
5. Couper RTL, Couper JJ. Prader-Willi syndrome. *Lancet* 2000; 356: 673-5.
6. Nativio DG. The Genetics, Diagnosis and Management of Prader-Willi syndrome. *J Pediatr Health Care* 2002; 16: 298-303.
7. MacCandless SE. Clinical report – health supervision for children with Prader-Willi syndrome. *Pediatrics* 2001; 127: 195-204.
8. Cimolin V, Galli M, Grugni G, Vismara L, Precilios H, Albertini G, Rigoldi Ch, Capodaglio P. Postural strategies in Prader-Willi and Down syndrome patients. *Res Dev Disabil* 2011; 32: 669-73.
9. Gillet ES, Perez IA. Disorders of sleep and ventilator control in Prader-Willi syndrome. *Diseases* 2016; 4: 23.
10. Siemińska-Piekarczyk B, Zadurska M. Wybrane choroby dziedziczne i wady rozwojowe w praktyce stomatologicznej. *Med Tour Press International* 2008: 149-153.
11. Viaux-Savelon S, Rosenblum O, Guedeney A, Diene G, Cabal-Berthoumieu S, Fichaux-Bourin P, Molinas C, Faye S, Valette M, Bascoul C, Cohen D, Tauber M. Dyssynchrony and perinatal psychopathology impact of child disease on parents - child interactions, the paradigm of Prader Willi syndrome. *J Physiol Paris* 2016; 110: 427-33.