

普瑞德-威利症候群

Prader-Willi Syndrome, PWS

疾病簡介

普瑞德-威利症候群(Prader-Willi Syndrome, PWS)，又稱小胖威利症，致病原因主要是第 15 號染色體長臂 15q11-q13 的位置出現缺陷所導致，會造成腦部的下視丘功能異常，導致患者的食慾及發育異常，通常會有無法控制食慾及過胖的問題，肥胖將導致高血壓、第二型糖尿病、心血管疾病等。過去患者常於青壯年時期，因肥胖引起的心臟或呼吸問題而導致死亡，近幾年來因早期診斷及醫療介入，可延緩或抑制患者產生肥胖，故整體存活年齡有明顯提升趨勢。

發生率

發生率約為 1/10,000~1/30,000。

遺傳模式

通常為自發性變異(非父母遺傳造成)居多，其變異模式：約 70%患者是源自父親的染色體 15q11-q13 缺失，25%患者為第 15 號染色體皆來自母親(Uniparental Disomy, UPD)，5%為父親第 15 號染色體上的印記中心(Imprinting center)發生變異，1%為染色體轉位或異常所致。

臨床症狀

患者於新生兒時期會呈現肌肉張力低下、餵食困難、發育遲緩等臨床表徵；但於 2~4 歲開始突然無法控制飲食，容易造成過度肥胖，並可能會有動作及語言發展遲緩、認知障礙、輕中度智能障礙、行為異常(脾氣暴躁、頑固、強迫行為)、性腺發育不全、身材矮小、面部特徵異常(前額窄小、杏仁眼、嘴角下垂)、斜視及脊椎側彎等臨床表徵；大多數患者因生殖系統發育不全，而無法生育下一代。

建議

建議由專業人員進行臨床醫學及遺傳諮詢，並進一步抽羊水進行確認。

參考資料

1. MedlinePlus
2. GeneReviews®

