

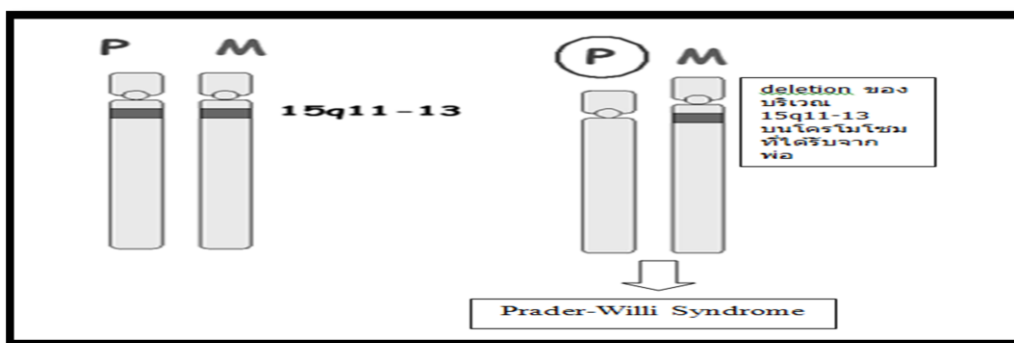
# Prader-Willi Syndrome

## ประวัติความเป็นมา

Prader-Willi Syndrome เป็นโรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม ถูกค้นพบโดย **Heinrich Willi** กุมารแพทย์ชาว สวิตเซอร์แลนด์ ในปี ค.ศ. 1956 ร่วมกับ Andrea Prader กุมารแพทย์ผู้เชี่ยวชาญด้านต่อมไร้ท่อวิทยา

## สาเหตุ

เกิดจากยีนที่ตำแหน่ง 15q11-13 บนแขนยาวของโครโมโซมคู่ที่ 15 ถ้ามีการขาดหายไป (deletion) ในตำแหน่งนี้บนโครโมโซมที่ได้รับมาจากพ่อ จะทำให้เกิดโรค Prader-Willi syndrome (PWS)



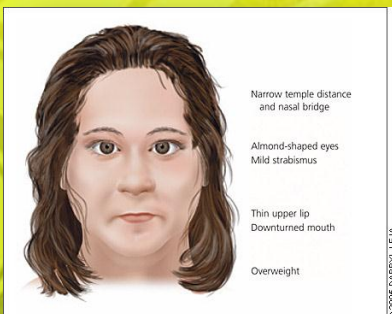
รูปแสดง การเกิด Deletion ของตำแหน่ง 15q11-13 โครโมโซมที่กำหนดว่าเป็น P เป็นโครโมโซมที่ได้มาจากพ่อ (paternal) และโครโมโซมที่กำหนดว่าเป็น M คือโครโมโซมแท่งที่ได้มาจากแม่ (maternal) จะเห็นได้ว่า หากมีการขาดหายไปของบริเวณ 15q11-13 ของโครโมโซมแท่งที่ได้มาจากพ่อ จะทำให้เกิด โรค Prader-Willi Syndrome แต่หากเป็นโครโมโซมแท่งที่ได้มาจากแม่ จะทำให้เกิด โรค Angelman Syndrome แสดงว่าบริเวณ 15q11-13 เป็นบริเวณที่มี genomic imprinting

พญ.ดร. สนิทธร รุจิระบรรเจิด, พันธุศาสตร์พัฒนาการและการตรวจวินิจฉัยโรคทางพันธุกรรมก่อนคลอด (Developmental Genetics & Prenatal Diagnosis), เอกสารประกอบการสอน, หน่วยงานมนุษยพันธุศาสตร์ ภาควิชาพยาธิวิทยา

## อาการ

ทารกแรกเกิดจะมีกล้ามเนื้ออ่อนนุ่ม มีพัฒนาการด้านกล้ามเนื้อล่าช้าอันเป็นสาเหตุทำให้เด็กไม่ค่อยรับประทาน  
อาหารในช่วงแรก คุณแม่ที่ตั้งครรภ์อาจได้รับการรายงานว่ากิจกรรมของทารกในครรภ์ลดลง หัวทารกแรกเกิดและอัตราส่วนเส้น  
รอบอกเพิ่มขึ้น bifrontal diameter แคบ รูปร่างของตามีลักษณะคล้ายอัลมอนต์ ริมฝีปากบนบาง มือเท้าเล็ก เด็กจะเริ่มกินจุ  
ในช่วงอายุก่อนวัยเรียนและมักเป็นโรคอ้วน ตัวเตี้ย เรียนรู้ช้า อาจมีปัญหาทางจิตเวช เกิดภาวะฮอร์โมนเพศต่ำ (hypogonadism)

## รูปแสดงลักษณะของผู้ที่ป่วยเป็นโรค Prader-Willi



DANIEL J. WATTENDORF, MAJ, MC, USAF, and  
MAXIMILIAN MUENKE, **Prader-Willi Syndrome**,  
Am Fam Physician. 2005 Sep 1;72(5):827-830.

## การวินิจฉัยโรค

ใช้วิธี fluorescence *in situ* hybridization (FISH) ตรวจสอบ deletions และ translocation ของ  
โครโมโซมคู่ที่ 15

## กลุ่มที่ 53

53521670 นายวีรพงษ์ บัววังโปรง

53521687 นายวีระศักดิ์ แซ่เห่า

53521694 นายศุภณัฐ อันทองทิม

53521700 นางสาวศิริพร ชวดดา

53521717 นางสาวศิริพิชญ์ชา ทองภู

53521724 นางสาวศิริภากร ประกอบแก้ว

53521748 นางสาวสาวิกา มั่นเขตวิทย์

คณะวิทยาศาสตร์การแพทย์ สาขา วิทยาศาสตร์การแพทย์ ชั้นปีที่ 3

“ผลงานนี้เป็นส่วนหนึ่งของการเรียนการสอนในรายวิชา พยาธิวิทยา (405213) ปีการศึกษา 2555”

เอกสารอ้างอิง : พญ.ดร. สนิทธร รุจิระบรรจง, พันธุศาสตร์พัฒนาการและการตรวจวินิจฉัยโรคทางพันธุกรรมก่อนคลอด (Developmental Genetics & Prenatal Diagnosis),

เอกสารประกอบการสอน, หน่วยงานมนุษยพันธุศาสตร์ ภาควิชาพยาธิวิทยา

DANIEL J. WATTENDORF, MAJ, MC, USAF, and MAXIMILIAN MUENKE, **Prader-Willi Syndrome**, Am Fam Physician. 2005 Sep 1;72(5):827-830.

Mary Cataletto, Moris Angulo, Gila Hertz, and Barbara Whitman, Prader-Willi syndrome: A primer for clinicians, Int J Pediatr Endocrinol. 2011; 2011(1): 12

