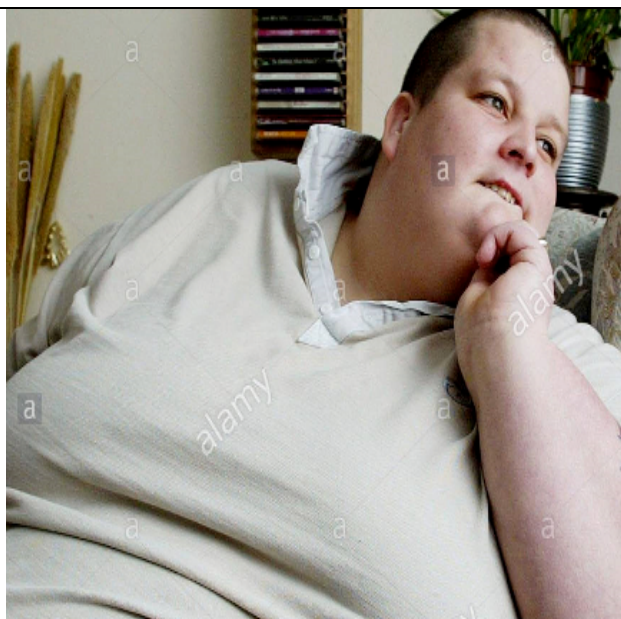


Prader-Willi-szindróma

A 15-ös kromoszóma deléciója okozza. Amennyiben az OCA2 gén is érintet, szokatlanul fehér bőrrel és világos hajjal is társul. A Prader-Willi-szindróma kutatása kapcsán a SNORD116-ról kiderült, hogy szerepe lehet többek között a tápanyagbevitel szabályozásában. Az alábbi linken erről többet is megtudhatsz:

<https://www.nature.com/articles/srep18614>.



Megkésett pszichomotoros fejlődéssel és rendkívüli falánksággal járó kórkép (hyperphagia-a hypothalamus jóllakottságért felelős központja nem működik megfelelően), ennek megfelelően gyakori a 2-es típusú diabetes mellitus társulása. Az érintettek általában mérsékelt súlyos értelmi fogyatékossgal, viselkedési, beilleszkedési problémákkal és tanulási nehézségekkel küzdenek. Picinyke kezek és lábaik mellett hatalmas a pocakjuk és jellegzetes gyermek arcifejezésük van.

A Prader-Willi-szindrómában szenvedők a fokozott táplálékfelvételi kényszerük, illetve a viselkedészavaraik következtében a szemétkben való turkálástól sem riadnak vissza. Láttad a Helyszínelők című sorozat azon részét, amelyben egy Prader-Willi-szindrómás férfi hasában 12 hot dog-ot találtak a sectio során? Sajnos nem áll messze a valóságtól, hatalmasra képes kitágulni a gyomruk.

<https://www.alamy.com/stock-photo/prader-will-syndrome.html>