

普拉德-威利症候群 (Prader-Willi Syndrome, PWS)

普拉德-威利症候群是一種罕見的神經行為上的遺傳疾病，發生率約在一萬五千分之一左右，患者的症狀包括輕度到中度智能障礙、嬰兒時期肌肉低張力、外陰部發育不良、發育遲緩、身材矮小、手掌及腳掌偏小、嬰兒期後因過於旺盛的食慾導致肥胖並伴有早發性糖尿病的發生。

目前已知其發病原因在於第十五號染色體上的一個基因，小核內核糖核蛋白 (*SNRPN*)，失去原本效用所導致。而位在這個片段上的基因屬於一種稱為基因印記的遺傳機制所調控，也因為此一機制的存在，導致 PWS 的病患起因約有百分之七十來自於父方的第十五號染色體缺失，百分之廿五是由於兩條十五號染色體皆來自母方，也就是母源單親二體症，另有約百分之五是因為基因未帶有正確的印記(imprinting mutation)所導致。目前成大醫院在 PWS 的分子檢查方面，是以甲基聚合酶連鎖反應作為第一線分子診斷的工具，此法用以判定 PWS 可靠性可接近至百分百，又以螢光原位雜交做為此一關鍵基因缺失與否的判定，及小微星標竿多形性基因標記作為母源單親二體症的檢查。假使聚合酶連鎖反應檢查符合 PWS，且確定基因並沒有缺失，也沒有母源單親二體症，表示由於基因未帶有正確的印記(imprinting mutation)所導致，則下次懷孕的再發生率可高達百分之五十。又若是由於基因缺失或是二體症所造成則下次懷孕的再發生率小於一個百分比，可見診斷在遺傳諮詢上的重要性。

現今在分子診斷 PWS 方面的進步，可使得家長能夠快速的得到結果，避免四處奔波求診的麻煩，也能提早對於低張力的狀況做復健，並控制病童飲食避免過胖，同時也使得病童免於因肌肉低張力所進行的穿刺性檢查。成大醫院方面，目前已建立一套完整的 PWS 檢驗程序，而特別為了及早診斷，目前對於不明原因之新生兒低張力症，現正展開一項相關研究及檢驗，可提供病患及家屬，此一方面有效的協助。