Prader-Willi-Syndrom

Grundlagen

Merkmale & Symptome

Varianten

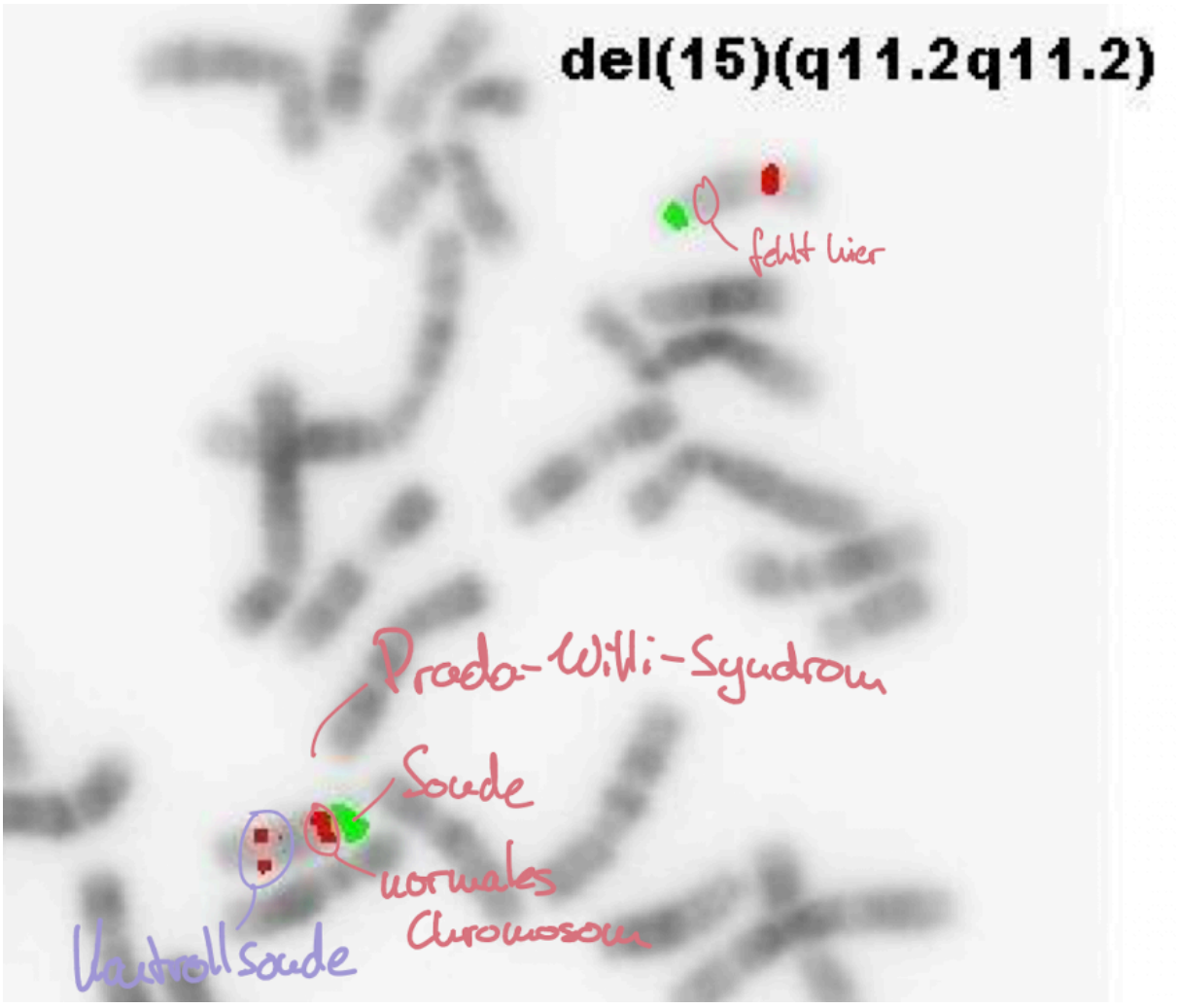
Grundlagen

- **Häufigkeit:** ca. 1:10.000
- **Ursache:**
  - UPD15mat (25-30%)
  - Deletion 15q11-13 pat (60-70%)

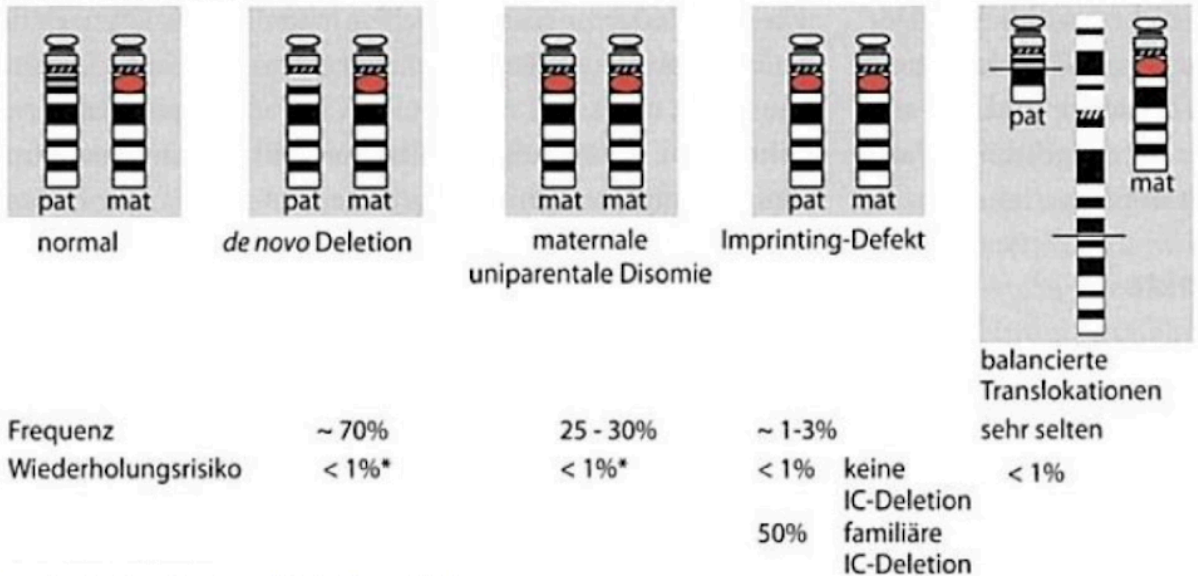
Merkmale & Symptome

- im Säuglingsalter massive Muskelhypotonie & Trinkschwäche
  - später zunehmende **Adipositas** bei Hyperphagie, **Mentale Retardierung, Minderwuchs**





Varianten



Frequenz	~ 70%	25 - 30%	~ 1-3%	sehr selten
Wiederholungsrisiko	< 1%*	< 1%*	< 1% keine IC-Deletion 50% familiäre IC-Deletion	< 1%