

PWS jest zespołem genetycznym. Nauka nie wie na razie jakie są powody powstania błędów genetycznych w DNA dziecka. Po prostu raz na 15-20 tysięcy urodzeń (w zależności od źródeł) rodzi się dziecko z PWS. Nauka rozróżnia 3 główne rodzaje błędów genetycznych, które powodują PWS.

Pierwszych z nich to delecja czyli utrata części chromosomu 15. Jest to najczęstsza przyczyna występowania PWS. Dokładnie rzecz biorąc brakuje części długiego ramienia chromosomu 15, (w odcinku 11-13) pochodzącego od ojca. Jest to problemem, ponieważ ww. część chromosomu od matki jest nieaktywna (również u zdrowego człowieka). W związku z tym w 15-tym chromosomie brak jest części informacji genetycznej. Występują 2 typy delecji. Typ I, tzw. duża delecja, obejmuje dłuższy odcinek chromosomu od pary zasad („pz”) 1 do 3. Delecja typu II rozciąga się między pz2 i pz3. Na podstawie badań, do których dotarliśmy na stronach angielskojęzycznych, pacjenci z delecją typu I mają z reguły cięższe objawy PWS, włączając w to opóźnienie rozwojowe i cechy autystyczne.

Drugi z błędów to disomia matczyzna czyli dwie kopie chromosomu od matki. Dziecko otrzymuje od matki dwie kopie odcinka 11-13 chromosomu 15. Ww. krytyczny odcinek pochodzący od matki jest jednak nieaktywny i po prostu nie działa. Pod względem częstotliwości występowania jest to druga przyczyna PWS (25-30% chorych z PWS).

Wąska grupa osób chorujących na PWS, posiada chromosom 15 odziedziczony od ojca. Jednak w ich przypadku na skutek mutacji części chromosomu, niektóre geny krytyczne dla PWS nie działają prawidłowo. Mutacja ta ma ponownie charakter losowy, jedynie w bardzo rzadkich przypadkach może być dziedziczona.

Informacja najważniejsza dla nas rodziców jest taka, że przy obecnym stanie wiedzy genetyki o tej chorobie rodzice nie są winni jej powstania. Nie mogliśmy nic zrobić, co mogłoby nasze dziecko przed nią uchronić, nie możemy/ nie mamy prawa do winienia siebie samych lub nawzajem za to, że dziecko urodziło się chore. To co możemy i musimy zrobić, to od początku działać i walczyć o lepsze jutro dla maluchów. Należy pamiętać, że nasze dziecko będzie potrzebowała bardzo dużo miłości, ciepła, opieki, wyrozumiałości i cierpliwości, a na pewno jego uśmiech, miłość wynagrodzą nam cały trud i wysiłek.