

Karakteristiske træk

som kan være mere eller mindre udtalte hos den enkelte. Enkelte træk kan mangle.

- Få fosterbevægelser under graviditeten.
- Spædbørn med PWS har slappe muskler, svært ved at sutte og synke, sover meget.
- Fra 1-6 års alderen udviser børnene stor appetit, hvilket fortsætter resten af livet.
- Uden kostregulering opstår stor overvægt, fordi der ikke er normal mæthedfølelse.
- Forsinket motorisk, psykisk, sproglig og social udvikling.
- Karakteristiske ansigtstræk: smal pande, trekantet mund, skrå øjne, tydeligst hos små børn
- Underudviklede kønsorganer.
- Forsinket eller ufuldstændig pubertetsudvikling - graviditet kan forekomme.
- Vækstretardering og (ubehandlet) lav sluthøjde.
- Spinkel muskulatur.
- Små hænder og fødder.
- Voksne med PWS er oftest let til moderat retarderede.
- Ubehandlet hormonmangel medfører osteoporose (kalkfattige, skrøbelige knogler). Svær overvægt kan give forhøjet blodtryk og sukkersyge (der kan diætbehandles).

Andre problemer kan være:

- Rygskævhed (scoliose) ses hos 80%, opstår tidligt i barnealderen eller senere.
- Høj smertetærskel: f.eks. kun vage klager ved sygdomme, som normalt er smertefulde.
- Unormal temperaturregulation: evt. ingen feber ved infektioner eller feber uden sygdom.
- Øjne: skelen, nærsyn eller langsyn.
- Unormalt søvnmønster. Sover evt. midt på dagen, særligt ved overvægt.
- Kaster ikke op, brækmidler virker ikke.
- Blød tandemalje, sejt spyt.
- Nedsat lungefunktion.
- Medicin kan let overdoseres = bivirkninger, f.eks. ved midler mod kramper, angst og mod psykose og ved narkose.
- Lavt kaloriebehov, på grund af spinkle, slappe muskler og evt. inaktivitet.

- Adfærd: stort behov for faste rutiner, har svært ved pludselige ændringer (inklusive af diæt), der især hos større børn og voksne kan lede til vredesudbrud.
- Pillen og kradsen i sår.
- Sjældnere: pludselige kortvarige psykoser.

Behandling

PWS kan ikke helbredes, men mange af de nævnte problemer kan behandles. Mange involveres: læger, diætist, fysioterapeut, pædagog, psykolog, socialrådgiver osv.

- Sansemotorisk træning skal starte tidligt sammen med en særlig pædagogisk indsats.
- En konsekvent diætbehandling hele livet kan hindre overvægt og deraf betinget sygdom.
- Hvis kaloriebehovet er lavt (fx spæde og overvægtige), er diætistkontakt meget vigtig for at sikre, at mangeltilstande ikke opstår.
- God vægtkontrol kræver daglig personlig støtte og faste rammer i hverdagen.
- Mad må ikke være frit tilgængeligt.
- Daglig fysisk aktivitet er vigtigt for at styrke muskler og lunger og for at forebygge overvægt.
- Behandling af væksthormonmangel kan øge længdevæksten hos børn og øge muskelmassen.
- Voksne med kønshormonmangel kan behandles.

Hjælpeforanstaltninger

Selvom børn og voksne med PWS har mange fælles træk, er der også store individuelle forskelle. For hjemmeboende børn gælder, at udgifter, familien har på grund af barnets sygdom, kan dækkes af kommunen i henhold til Serviceloven.

Det gælder ekstraudgifter til:

- Diæt
- Beklædning (fx sko til småbørn)
- Medicin, der gives dagligt
- Transport til lægeundersøgelser og behandling, hvis offentlige transportmidler ikke kan benyttes
- Udgifter til at deltage i kurser om PWS, f.eks. Landsforeningens weekendkurser
- Ofte er der behov for forlænget barselsorlov og hel eller delvis dækning af tabt arbejdsfortjeneste for en af forældrene i perioder eller brug for særlig pasning (aflastning)
- I daginstitution og skole behov for ekstra støtte

- For voksne: hjælp til at etablere egnede bolig- og arbejdsforhold