

SUNDHEDSVÆSENET

Optimal behandling kræver tæt koordinering mellem familie og fagpersoner: læge, diætist, fysioterapeut, ergoterapeut, sygeplejerske, tale- og støttepædagog, psykolog, lærere, sagsbehandler m.fl.

I Danmark er der 2 landsdelscentre, som i samarbejde med det lokale sundhedsvæsen er ansvarlig for diagnostik, kontrol og behandling. Den mere specielle del af behandlingen fx hormonbehandling varetages af centrene.

MERUDGIFTER

I henhold til Serviceloven kan kommunen søges om økonomisk støtte til merudgifter. For børn og unge fra 0-18 år henvises til Servicelovens § 41, og for voksne fra 18-65 år til Servicelovens § 100.

OPLYSNING

Børn og unge med PWS bør informeres nøje om deres sygdom. Det øger deres selvbevidsthed og gør det lettere for dem og deres omgivelser at leve med denne sygdom.

Vi håber, denne folder kan bidrage til, at kendskabet til PWS udbredes, og at forståelsen for og accepten af børn, unge og voksne med PWS øges.



LANDSFORENINGEN FOR PRADER-WILLI SYNDROM

www.prader-willi.dk

blev dannet i 1986 af en kreds af forældre til børn og unge med Prader-Willi Syndrom.

Yderligere oplysninger fås ved henvendelse til foreningens formand:

Jytte Helgogaard
Heibergs Have 67
4300 Holbæk
Tlf. 59444843/21671299
E-mail: jyttehelgogaard@tdcadsl.dk

Informationsmateriale fås ved henvendelse til foreningens sekretær:

Lise Reimers
Damgårdsvej 24
3460 Birkerød
Tlf. 24271382
E-mail: pws@nypost.dk

Landsforeningens fagråd (www.prader-willi.dk) kan tillige bistå med vejledning.

Landsdelscentre

Klinik for Sjældne Handicap

Ambulatorium 5004
Juliane Marie Centret
Rigshospitalet
Blegdamsvej 9
2100 København Ø
Tlf. 3545 4788

Center for Sjældne Sygdomme

Børneafdeling A
ÅUH Skejby Sygehus
Brendstrupgaardsvej
8200 Århus N
Tlf. 8949 6784

PRADER-WILLI SYNDROM

EN MEDFØDT SYGDOM



www.prader-willi.dk

Juni 2011

PRADER-WILLI SYNDROM (PWS)

er en medfødt sygdom, som lægerne Prader, Labhart og Willi beskrev i 1956. Personer med et syndrom har en række symptomer og træk til fælles. Sværhedsgraden kan variere.

Nogle af symptomerne ved PWS er forårsaget af en fejlfunktion af hjernens hypothalamus, der bl.a. regulerer hormoner og appetit.

HYPPIGHED

Omkring 1 af hver 15.000 nyfødte har PWS. PWS ses i alle folkeslag og er lige hyppig hos drenge og piger.

ÅRSAG

PWS skyldes en medfødt forandring på kromosom 15. Forandringen opstår oftest tilfældigt. Kun i ca. 1 % af tilfældene er PWS arvelig.

HOVEDTRÆK VED PWS

- Ofte få fosterbevægelser.
- Ofte lav fødselsvægt.
- Ofte små hænder og fødder.
- Karakteristiske ansigtstræk.
- Spædbørn har slappe muskler, manglende sutrefleks, svag gråd, spiseproblemer og sover meget.
- Fra 1 - 4 års alderen udvikler barnet stor appetit og interesse for mad, som fortsætter resten af livet.
- Lavt kaloriebehov i forhold til jævnaldrende.
- Uden diæt og fornuftig kostadministration udvikles svær overvægt.
- Langsom og ufuldstændig motorisk udvikling.
- Varierende grader af mental retardering.
- Tale- og udtaleproblemer.
- Underudviklede kønsorganer, ufuldstændig pubertetsudvikling og ofte kønshormonmangel.
- Væksthormonmangel, som medfører lav voksehøjde, lille eller spinkel muskelmasse og øget fedtmasse.

ENDVIDERE SES

- Konkret tankegang.
- Tendens til voldsomme vredesudbrud hos større børn og voksne, ofte ved misforståelser, eller hvis aftaler og rutiner ændres pludseligt.
- Høj smertetærskel.
- Dårlig regulering af kropstemperatur.
- Blød tandemalje (mælketænder).
- Sejt spyt.
- Pillen i sår og hår.
- Unormalt søvnmønster.
- Vejtrækningspauser under søvn (søvnapnø).
- Kaster som regel sjældent op.
- Rygskævhed (skoliose).
- Skelen, lang- eller nærsynethed.
- Sukkersyge hos større børn og voksne, særligt ved familiær disposition og overvægt.

BEHANDLING

Der findes ingen behandling, der kan helbrede personer med PWS, men mange symptomer kan afhjælpes.

Barnet har behov for livslang diæt i tæt samarbejde med PWS-kyndig diætist. Daglig motion i form af fx gåture hjælper til at bevare idealvægt. Også sansemotorisk træning for at bedre motorik, balance og koordination er påkrævet. En særlig pædagogisk indsats tilrådes fra de første leveår på grund af barnets forsinkede udvikling, specielle indlæringsproblemer, talevanskeligheder, adfærd og risiko for social isolation. Gruppeaktiviteter med andre børn bør prioriteres højt.

De fleste børn tilbydes væksthormonbehandling. Behandlingen kan øge længdevæksten, øge muskelmassen og reducere mængden af kropsfedt, men den ændrer ikke appetit.

Kønshormonbehandling bør overvejes i løbet af puberten. Det har navnlig betydning for udvikling af køns karakteristika og vedligeholdelse af knoglemineralindhold.

FOREBYGGELSE OG BEHANDLING AF OVERVÆGT

For at undgå overvægt er tidlig og konsekvent planlægning af kost og måltider nødvendigt. Daglig fysisk aktivitet bør indgå som en naturlig del af hverdagen – evt. på faste tidspunkter.

Intet spiseligt bør stå fremme, og penge bør ikke være tilgængelige.

GIV ALDRIG PERSONER MED PWS MAD UDEN FØRST AT SPØRGE FORÆLDRE ELLER ANDRE ANSVARLIGE!

KOST

Personer med PWS har et 3-dobbelt ernæringsproblem:

1. Konstant lyst til at spise.
2. Lavt kaloriebehov i forhold til jævnaldrende.
3. Vægttab kræver kalorielav kost – motion alene er ikke nok.

Fødevalget er vigtigt. Kosten skal være næringsrig, kalorielav, fiberholdig og give størst mulig mæthedsfølelse. Kosten skal indeholde mange grøntsager og kun de nødvendige fedtstoffer.

Det anbefales, at en diætist sammen med forældrene eller andre ansvarlige udarbejder en individuel kostplan.

Det er nødvendigt, at personer med PWS får hjælp til at overholde deres kostplan. Mange vil på forskellig vis forsøge at skaffe sig mad, hvor det er muligt, og det er derfor vigtigt, at familie, naboer, lærere, pædagoger og andre i omgangskredsen er informeret om PWS og samarbejder om at overholde kostplanen.