

### Værd at vide om adfærd og psyke

- Mange er følelsesmæssigt umodne og har brug for en tryk, struktureret og forudsigelig hverdag.
- Mange har vanskeligt ved at forstå konsekvenserne af egne handlinger og har svært ved at skelne fantasi fra virkelighed.
- Vredesudbrud, humørsvingninger og adfærdsproblemer er almindelige og bunder ofte i usikkerhed eller misforståelser.
- Rigid tankegang og tvangspræget adfærd kan ses.
- Hukommelse for det sette er langt bedre end for det hørte, hvilket man bør tænke på ved information.
- Der er højere forekomst af psykisk sygdom end hos andre udviklingshæmmede.

### Anbefalet lægelig opfølgning

Klinisk kontrol og koordination af undersøgelser samt dele af den medicinske behandling (bl.a. væksthormon) er centraliseret to steder i Danmark (se omslag). Lægelig kontrol foregår i et samarbejde mellem centrene og lokalt sundhedsvæsen.

### Opfølgning - børn

Konsultation hos børnelæge og diætist 2-4 gange årligt. Som rutine anbefales kontrol af højde, vægt, ryg og led. Kontrol hos øjenlæge 1-2 gange årligt. Henvi-  
ning til andre specialister efter behov, fx ortopædkirurg og specialtandlæge.

### Opfølgning - unge og voksne

Konsultation hos praktiserende læge/speciallæge og diætist 1-2 gange årligt. Som rutine anbefales kontrol af blodtryk og urin, undersøgelse af hjerte, lunger, ryg, led og hormonstatus inkl. pubertetsudvikling. Kontrol hos øjenlæge minimum hvert tredje år. Henvi-  
ning til andre specialister efter behov, fx ortopædkirurg, gynækolog, endokrinolog, specialtandlæge og psykiater.

### For alle med PWS anbefales

- Dagligt tilskud af D-vitamin. Ved sparsomt indtag af mælkeprodukter anbefales tillige kalktilskud.
- Daglig motion og regelmæssig vurdering ved fysio-  
terapeut.

### Ved hospitalsindlæggelse

Forbered personen så grundigt som muligt på undersøgelser og behandling. Kost bør administreres af pårørende/personale, og der må ikke være fri adgang til mad og drikke.

## Yderligere medicinske oplysninger om PWS

fås ved henvendelse til

### Center for Sjældne Sygdomme

Børneafdeling A

Aarhus Universitetshospital i Skejby

8200 Aarhus N

Tlf. i dagtid: 78 45 15 34, 78 45 14 74

Mail: css@rm.dk

### Klinik for Sjældne Handicap

Afsnit 5004, Børneafdelingen

Rigshospitalet, Blegdamsvej 9

2100 København Ø

Tlf. i dagtid: 35 45 47 88, 35 45 50 18

Mail: genetik@regionh.dk

### Lægelig konsulent for Landsforeningen for PWS

Overlæge Susanne Blichfeldt

Kildehusvej 12, 4000 Roskilde

Mail: s.blichfeldt@dadlnet.dk

Information om PWS kan findes i bogen  
"Prader-Willi Syndrom" samt i pjecer udgivet  
af Landsforeningen for Prader-Willi Syndrom  
og på følgende websider:

[www.prader-willi.dk](http://www.prader-willi.dk)

[www.sundhed.dk](http://www.sundhed.dk)

[www.rarelink.dk](http://www.rarelink.dk)

Informationsmateriale fås ved henvendelse  
til foreningens sekretær

Lise Reimers, Damgårdsvej 24, 3460 Birkerød

Tlf.: 24 27 13 82, mail: [pws@nypost.dk](mailto:pws@nypost.dk)

## PRADER-WILLI SYNDROM



## Vigtige oplysninger til sundhedspersonale

April 2013

## Prader-Willi Syndrom (PWS)

PWS er en medfødt sygdom karakteriseret ved generel udviklingshæmning, overspisning, hormonforstyrrelser og en særlig adfærd. Mange symptomer kan tilskrives en fejlfunktion af hypothalamus, som bl.a. regulerer appetit, hormoner, temperatur og smerte. Symptomerne kan være mere eller mindre udtalte hos den enkelte. Symptomer og klinisk billede ændres på en helt karakteristisk måde i løbet af opvæksten.

## Genetik og forekomst

PWS skyldes en fejl ved kromosom 15. Ved specielle genetiske analyser kan fejlen påvises hos 99%. Hyppigheden er 1:15.000. Forekomsten er uafhængig af køn og race. Enkelte andre sjældne sygdomme kan have PWS-lignende symptomer.

## Behandling generelt

PWS kan ikke helbredes. Meget kan afhjælpes med den rette lægelige behandling, og ved struktureret pædagogisk indsats kan fysisk og psykisk velbefindende sikres, og mange adfærdsproblemer undgås.

## Spædbarnsalder

Fødselsvægten er lav. Spædbørn med PWS er slappe, bevæger sig meget lidt, græder ikke, sover meget og kan ikke die/sutte. Spædbarnet kan have svært ved at tage på i vægt, og den motoriske udvikling er forsinket. Kønsorganerne er små.

## Småbarns- og skolealder

I 1-4 års alderen begynder den karakteristiske og usædvanlige interesse for mad og manglende mæthedfølelse. Uden livslang diæt vil overspisning resultere i en betydelig overvægt allerede fra førskolealderen. De fleste er let til moderat udviklingshæmmede. Barnet lærer typisk at gå i 2-3 års alderen. Højden er lav. Mange skeler. Der er risiko for udvikling af skæv ryg (skoliose) og fejlstillinger af led. Pubertetsudviklingen er ufuldstændig; ofte ses tidlig (8-10 år) kønsbehåring og armhulesved (adrenarche), men sen eller ufuldstændig kønsmodning.

## Ungdoms- og voksenalder

Kvinderne får ikke eller kun sjældent menstruation. Mændene har små og umodne testikler. De fleste antages at være sterile. Der er beskrevet enkelte tilfælde af graviditet hos kvinder. Mange har knogleskørhed (osteoporose).

## VIGTIGT

Ved sygdom kan der være usædvanlige symptomer, og infektioner, mavesår, tarmslyng, knoglebrud m.m. kan derfor overses. Ændret reaktionsmønster eller adfærd, fx

- mistet appetit
- udspilet mave
- hyperaktivitet
- indesluttethed

kan være tegn på akut behandlingskrævende sygdom.

## Hormoner

Mange har væksthormonmangel og behandles herfor. De fleste har kønshormonmangel og tilbydes behandling. For kvinders vedkommende anbefales at bruge et graviditetsforebyggende præparat. Lavt stofskifte (thyroideahormoner) kan forekomme og skal i givet fald behandles.

*Ved akut sygdom anbefales at overveje måling af stresshormon (cortisol), selvom en øget risiko for stresshormonmangel ikke er videnskabeligt dokumenteret.*

## Overvægt

Overspisning giver risiko for udvikling af helbreds- og livstruende overvægt. Overvægt SKAL forebygges livslangt med kostplan og daglig motion.

Adgang til mad bør konsekvent styres af andre. Det er nødvendigt med diæt. Kaloriebehovet er 50-90 % af det normale. Appetitnedsættende medicin er uden effekt. Overvægtige har særlig risiko for at få diabetes (oftest type II), kredsløbssygdomme og søvnapnø.

## Vejrtrækning

Muskelslappe små børn kan have svært ved at hoste og har lettere ved at få lungebetændelse.

Der er øget forekomst af søvnapnø, særligt hos de overvægtige. Alle, der snorker, bør undersøges for søvnapnø. Vægttab er ofte den vigtigste behandling.

## Opkastning

Personer med PWS kaster sjældent op. Brækmidler er uden virkning. Opkastning kan være tegn på alvorlig sygdom.

## Temperaturregulering

Temperaturreguleringen kan være abnorm med høj feber ved let infektion og manglende feber ved alvorlig infektion.

## Spyt, tænder og reflux

Spytproduktionen er nedsat og spyttet er sejt. Udtalt tandslid er almindeligt og kan bl.a. skyldes tilbageløb (reflux) af mavesyre fra mavesækken. Daglig grundig tandbørstning bør sikres.

## Hud

Mange piller i sår, som kan blive betændte og behandlingskrævende.

## Smerte

Smertetærsklen er generelt høj. Mange har svært ved at beskrive og lokalisere smerte. Personen er sjældent forpint, og derfor kan alvorlig infektion, knoglebrud eller mavelidelse overses.

## Blodprøver og drop

Det kan være vanskeligt at tage blodprøver og anlægge drop.

## Bivirkninger af medicin

Nogle former for medicin kan medføre uventede bivirkninger. De fleste vil kunne tåle medicinen i en lavere dosis end sædvanlig. Bivirkninger i form af udtalt træthed og sløvhed ses især ved:

- Sovemedicin.
- Medicin mod uro, angst og depression.
- Nogle typer af medicin mod epilepsi.
- Antihistaminer (køresyge, allergi).

Ved medicinsk behandling kan det i tvivlstilfælde anbefales at søge vejledning hos en læge med kendskab til PWS.

## Bedøvelse – generel anæstesi

Generelt tåles den medicin, der anvendes i forbindelse med fuld bedøvelse. Under opvågning efter bedøvelse er beskrevet tilfælde med:

- Langvarig opvågning.
- Aspiration (at få maveindhold i lunger).
- Hypopnø og apnø.

## Vandforgiftning

Stort væskeindtag har i flere tilfælde medført kramper og bevidstløshed. Særlig agtpågivenhed anbefales ved behandling med medicin, der nedsætter urinproduktionen.