

# Vigtige facts om Prader-Willi Syndrom (PWS)

## Forståelse og sprog

Personer med PWS kan give indtryk af, at de forstår alt, hvad der bliver sagt til dem, også selvom de ikke gør. Informationer skal være tydelige, konkrete og evt. med illustrationer. Gentag gerne oplysninger, og giv vedkommende tid til at forstå. Mange kan have svært ved at give udtryk for symptomer og behov. Her kan pårørende/ledsager hjælpe.

## Mentalt helbred

De fleste er udviklingshæmmede, og mange kan have følelsesmæssige udbrud med vrede/gråd. Der er risiko for pludselig udvikling af psykisk sygdom med ændret adfærd til følge.

## Abnorm kropstemperatur

Temperaturreguleringen er oftest unormal. Der kan være normal temperatur eller feber ved både alvorlige og lette sygdomme samt ved indgreb, der kræver bedøvelse. Feber kan være fraværende på trods af alvorlig infektion. Der er ikke øget risiko for malign hypertermi ved bedøvelse.

## Høj smertetærskel

Mange kan ikke føle eller lokalisere smerte, hvilket kan maskere infektion, knoglebrud eller fx tarmslyng. Måske klager personen først over smerte, når tilstanden er meget alvorlig (livstruende), og enhver smerteklage skal derfor føre til undersøgelse hos læge.

## Overspisning

Ved PWS ses en **abnorm madsøgende** adfærd (inkl. fordærvet mad), hvorfor adgang til mad skal kontrolleres af pårørende/ledsager. Fri adgang til mad kan føre til udvikling af forgiftning, svær fedme og tidlig død. Unormal tygge- og synkefunktion kan forekomme og resultere i fejlsvælgning og kvælning. **Manglende lyst til mad** skal tolkes som et tegn på akut/livstruende sygdom.

## Opkastning

Opkastning forekommer sjældent. Sammen med mistet appetit kan opkastning være tegn på livstruende sygdom og kræver akut lægehjælp. Når fremkaldelse af opkastning overvejes (efter overspisning/fordærvede varer), bør der lægges en mavesonde. Brækmidler er ineffektive og kan ved gentagne doser forårsage forgiftning.

## Forstoppelse

Forstoppelse ses ofte og kan give symptomer, der ligner akut sygdom i maven (maveforgiftning/kirurgisk mavesygdom).

## Alvorlig mavesygdom

Udspilet mavesæk, oppustethed, smerter og opkastning kan være tegn på livstruende tilstand i mavesæk eller tarm. Der kan være en generel sygdomsfølelse, men ofte er symptomerne ikke udtalte, før de er livstruende. I de tilfælde kræves akut lægeundersøgelse og indlæggelse til scanning, mavesonde og evt. akut operation. Medicin mod diarre frarådes, idet det kan forårsage udspilning af tyktarm og vævssdød.

## Vandforgiftning

Vandforgiftning kan ses ved brug af medicin mod ufrivillig natlig vandladning eller ved stort væskeindtag.

## Vejtrækningsbesvær

Muskelslaphed, fedme og søvnapnø (obstruktiv og central) kan være årsager til vejtrækningsbesvær. Ved snorken og/eller svær overvægt bør undersøgelse for søvnapnø, hvor der undersøges for søvnkvalitet og åndedræt, overvejes.

## Bivirkninger ved medicin

Personer med PWS kan have uventede reaktioner på standarddoser af medicin, især medicin, der kan påvirke bevidsthed og vejtrækning. Det tilrådes at starte med ½ dosis.

## Hudpilleri og blå mærker

Hudpilleri ses ofte, evt. med (større) sår, hvilket kan føre til alvorlige infektioner og blodtab. Nogle piller sig i endetarmen med blødning til følge, andre trækker hår ud. Nogle har tendens til blå mærker (ses ved svag hud), hvilket fejlagtigt kan føre til mistanke om fysisk vold. Pilleri forebygges ved at holde personen beskæftiget.

## Kilde

*Consensus Care, Storbritannien, har lavet det primære udkast til dokumentet, som siden er blevet redigeret og godkendt af IPWSOs Clinical and Scientific Advisory Board. Konsensus-dokument er offentliggjort af IPWSO januar 2022. Dokumentet er oversat og redigeret efter danske forhold af lægelige fagrådsmedlemmer.*

## Yderligere oplysninger

For yderligere oplysninger om Prader-Willi Syndrom henvises til [www.prader-willi.dk](http://www.prader-willi.dk)