

Prader-Willi Syndrom (PWS)

PWS er medfødt. Ved fødslen og de første måneder ses muskelslaphed og spiseproblemer. Kropssammensætningen er unormal med spinkel muskelmasse og høj fedtmasse. Børnenes udvikling er forsinket, og tidligt ses en udtalt trang til at spise. Mange symptomer skyldes en unormal regulering af flere funktioner i kroppen fra hjernens hypothalamus, som "styrer" appetit, hormoner, temperatur og smertefølelse. Børn og voksne med PWS har mange fælles træk, der kan være mere eller mindre udtalte hos den enkelte.

Genetik og forekomst

PWS skyldes en fejl ved kromosom 15, som påvises ved en genetisk undersøgelse. Ca. 1:20.000 nyfødte har PWS. Lige mange piger og drenge i alle lande.

Behandling generelt

PWS kan ikke helbredes, men meget kan behandles. Livslang kontrol af kost, en særlig pædagogisk indsats og omgivelsernes forståelse af PWS kan sikre en god fysisk og psykisk udvikling.

Spædbarnsalder

Fødselsvægten kan være lavere end ventet. Spædbørn med PWS er slappe, bevæger sig meget lidt, græder ikke, sover meget, kan ikke die og har ofte synkeproblemer. Sondemadning er nødvendig i starten. Den motoriske udvikling er forsinket. Hos nyfødte drenge ses oftest, at testiklerne ikke er på plads i pungen.

Småbarns- og skolealder

Efter 1-2-års-alderen ses gradvist en usædvanlig interesse for mad, og man har indtryk af manglende mæthedsfølelse. Uden en kostplan vil overspisning resultere i en sygelig overvægt meget tidligt. Børnenes udvikling er forsinket i forhold til jævnaldrende. De kan gå uden støtte efter 2-3-års alderen. Mange skeler. Uden væksthormonmangel ses lav højde.

Ungdoms- og voksenalder

Kønsbehåring og armhulesved kan ses tidligt, men egentlig kønsmodning er ofte forsinket eller udebliver pga. kønshormonmangel. Piger/kvinder får oftest ikke eller kun sjældent menstruation. Mænd har små og umodne testikler. Som regel startes kønshormonbehandling fra teenagealderen for at sikre den fysiske pubertetsudvikling og for at forebygge knogleskørhed. De fleste anses som voksne at være sterile, men der er set tilfælde af graviditet, hvorfor seksualundervisning om hygiejne og prævention er vigtigt.

VIGTIGT

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

- mistet appetit
- udspilet mave
- hyperaktivitet
- indesluttethed

kan være tegn på akut behandlingskrævende sygdom.

Vækst og væksthormon

Børn behandles med væksthormon og kan derved opnå bedre højde og muskelstyrke. Voksne behandles ved behov.

Stofskiftehormon og binyrebarkhormon

Ca. 10% udvikler stofskiftemormonmangel (hypothyreose), som behandles med tablet. Binyrebarkhormon er oftest normalt ved PWS. Der kan ved svære sygdomstilfælde være behov for at give tilskud sammen med anden behandling. Det anbefales at måle hormonet (blodprøve for kortisol) ved akut svær sygdom.

Overspisning, overvægt, mad og måltider

Fri adgang til mad vil tidligt medføre en svær livstruende overvægt, hvorfor alle må have personstøtte, når de er i nærheden af mad. Overvægt kan medføre kredsløbsproblemer, ødemer, søvnapnø og type 2-diabetes. Kostplaner, hjælp ved måltider og daglig motion er en nødvendighed hele livet. Pga. spinkel kropsbygning (knogler og muskler) er kaloriebehovet lavere end normalt. Appetitnedsættende medicin er uden effekt.

Både børn og voksne har umoden tygge- og synkefunktion med risiko for fejlsynkning. Mange spiser hurtigt med risiko for blokering af svælget og dermed kvælning. Det anbefales, at ingen med PWS spiser alene.

Spyt og reflux

Reflux (tilbageløb af mavesyre) og syreskadede tænder kan ses. Samtidig er spytet ofte sparsomt og sejt. Tandlægen skal orienteres om dette.

Opkastning

Personer med PWS kaster sjældent op og måske kun ved alvorlig sygdom i mave og tarm. Opkastning kan derfor være tegn på alvorlig sygdom.

Temperatur

Temperaturregulering kan være unormal med forhøjet temperatur uden infektion og manglende feber ved alvorlig infektion.

Vejrtrækning

Muskelslappe små børn kan have svært ved at hoste og har lettere ved at få lungebetændelse. Der er øget forekomst af søvnapnø (lange vejtrækningspauser), særligt hos overvægtige. Alle, der snorker, bør undersøges for søvnapnø, da apnø kan skyldes polypper og/eller forstørrede mandler.

Mave, tarm og vandladning

Når man ikke kan kaste op, er der risiko for svær udspiling af mavesæk, dels ved sygdom i mave, dels ved overspisning, hvilket kan medføre en livstruende tilstand, hvor aflastning af mave med mavesonde kan være nødvendigt. Flere med PWS har langsom tarmpassage, der kan give forstoppelse og kræver behandling. Få store vandladninger kan ses, og nogle har brug for faste toilettider for at undgå overbelastning af urinvejene.

Hud

Mange piller i sår, som kan blive betændte og må behandles med antibiotika.

Ryg

Svage nakke- og rygmuskler kan vise sig ved foroverbøjet holdning. Særligt rygskævhed (scoliose) ses ved PWS og kan kræve korsetbehandling eller operation.

Smerte og sygdom

Smertetærsklen er generelt høj. Mange har svært ved at beskrive og lokalisere smerte, hvorfor særligt knoglebrud og sygdomme i maveregionen kan overses.

Blodprøver og drop

Det kan være vanskeligt at tage blodprøver og anlægge drop, specielt ved overvægt.

Bivirkninger af medicin

Nogle former for medicin kan medføre bivirkninger. De fleste vil kunne tåle medicin i lavere dosis end sædvanlig. Bivirkninger i form af udtalt træthed og sløvhed ses især ved medicin mod uro, angst og depression. Ved medicinsk behandling anbefales 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 kan ses:

- Langvarig opvågning.
- Aspiration (maveindhold i lunger).
- Apnø – lange vejrtrækningspauser.

Vandforgiftning

For stort væskeindtag kan medføre kramper og bevidstløshed. Gives der om aftenen medicin, der nedsætter urinproduktionen, må det sikres, at væskeindtag begrænses om aftenen.

Værd at vide om adfærd og psyke

- Mange er følelsesmæssigt og socialt 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 kan skyldes usikkerhed, misforståelser eller uklare aftaler om mad.
- Rigid tankegang og tvangspræget adfærd kan ses.
- Hukommelse for det set er ofte langt bedre end for det hørte. Piktogrammer eller anden illustreret information anbefales.
- Højere forekomst af psykisk sygdom ved PWS end hos andre. Ændret psyke og adfærd kan skyldes fysisk sygdom, som derfor altid må udelukkes.

Anbefalet lægelig opfølgning

Klinisk kontrol og koordination af undersøgelser samt dele af den medicinske behandling er centraliseret på Center for Sjældne Sygdomme i København og Aarhus (CSS). Lægelig kontrol foregår i et samarbejde mellem centrene og det lokale sundhedsvæsen.

Opfølgning - børn

Som rutine ved konsultationer i CSS foretages kontrol af højde, vægt, ryg, led, blodprøver for hormonstatus og regulering af kostplan. Kontrol hos egen øjenlæge hvert andet år. Henvielse til andre specialister efter behov.

Opfølgning - unge og voksne

Konsultation i CSS årligt. Som rutine foretages kontrol af blodtryk og urin, undersøgelse af hjerte, lunger, ryg, led, hormonstatus inkl. pubertetsudvikling og regulering af kostplan. Kontrol hos egen øjenlæge hvert 3. år.

For alle med PWS anbefales

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

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

Landsforeningen for Prader-Willi Syndrom

www.prader-willi.dk

Artikel om Prader-Willi på www.sundhed.dk

Center for Sjældne Sygdomme

Aarhus Universitetshospital

8200 Aarhus N

Tlf.: 30 71 50 41

Mail: css@rm.dk

Center for Sjældne Sygdomme

Rigshospitalet

2100 København Ø

Tlf.: 35 45 50 03

Mail: css-rigshospitalet@regionh.dk

Lægelig konsulent for Landsforeningen for PWS

Overlæge Susanne Blichfeldt

Mail: s.blichfeldt@dadlnet.dk

Ved akut opstået sygdom eller pludselig ændring af almentilstand (også psykisk) skal egen læge eller lægevagt kontaktes.

Prader-Willi Syndrom



Vigtige oplysninger til sundhedspersonale

www.prader-willi.dk

Januar 2023