

PRADER-WILLI SYNDROM (PWS) er en medfødt sygdom. I denne folder beskrives symptomer, der kan ses ved PWS. Der er store individuelle forskelle, og har man PWS, er det ikke alle, der har eller får alle de nævnte symptomer. Det kan også variere fra person til person, hvor udtalte de enkelte symptomer er. Mange af symptomerne ved PWS skyldes en fejlfunktion af hjernens hypothalamus, der bl.a. regulerer hormoner, appetit og temperatur.

HYPPIGHED

Omkring 1 af hver 20.000 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, som næsten altid opstår tilfældigt. I meget få tilfælde er PWS arvelig. Alle forældre kan få information om arvelighed og genetisk rådgivning.

HOVEDTRÆK VED PWS

- Få fosterbevægelser.
- Ofte lav fødselsvægt.
- Ofte små hænder og fødder.
- Ofte karakteristiske ansigtstræk.
- Spædbørn har slappe muskler, svag sutterefleks, viser ikke lyst til at spise, græder sjældent og sover meget.
- Manglende sten i pungen hos drenge (retentio testes).
- Efter uger til måneder spiser barnet bedre, og fra 1 – 4-års alderen udviser barnet stor appetit og interesse for mad, hvilket fortæller resten af livet.
- Lavt kaloriebehov i forhold til jævnaldrende.
- Langsom motorisk udvikling, nedsat muskelkraft og ofte svag balance.
- Varierende grader af mental udviklingshæmning.
- Tale- og udtalevanskeligheder.
- Oftest underudviklede kønsorganer, ufuldstændig pubertetsudvikling og kønshormonmangel.
- Væksthormonmangel, som er en del af forklaringen på lav højde og spinkel muskelmasse.

ENDVIDERE SES

- Konkret og fastlåst tankegang.
- Tendens til visuel orientering.

- Ofte svag hukommelse og forståelse for det, der er hørt og fortalt.
- Påfaldende god hukommelse for mange oplevelser, især hvis mad indgår.
- Emotionel og social umodenhed.
- Stort behov for rutiner, genkendelighed og overholdelse af aftaler.
- Tendens til voldsomme vredesudbrud hos større børn og voksne ved misforståelser, eller når aftaler og rutiner ændres pludseligt.
- Øget risiko for psykoser fra teenageårene, særligt ved højt følelsesmæssigt stress.
- Pillen i sår, hår og måske tarm.
- Høj smertetærskel (knoglebrud gør ikke særligt ondt).
- Abnorm regulering af kropstemperatur.
- Blød tandemalje (mælketænder).
- Sejt og sparsomt spyt (kan sidde i mundvig).
- Unormalt søvn mønster med hyppige eller tidlige opvågninger.
- Risiko for vejrtærkningspauser under søvn (søvnapnø).
- Kaster sjældent op.
- Rygskævhed (skoliose).
- Skelen, lang- eller nærsynethed.
- Sukkersyge hos større børn og voksne, særligt ved familær disposition og overvægt.

BEHANDLING

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

Alle har behov for livslang diæt. Uden diæt og hensigtsmæssigt tilrettelagt kostadministration udvikles svær overvægt, som bliver helbredstruende og i værste fald livstruende.

Daglig motion i form af fx gåture hjælper til at bevare ideelvægt. Også sansemotorisk/fysioterapeutisk træning for at bedre motorik, balance og koordination er påkrævet.

En særlig pædagogisk indsats er nødvendig på grund af barnets forsinkede udvikling, specielle indlærings- og talevanskeligheder, adfærd og risiko for social isolation. Indsatsen skal vare livet ud. Optimal støtte til god trivsel og et godt helbred kan indebære foranstaltninger til begrænsning af selvstændighed. De færreste kan håndtere at færdes uledsaget eller have adgang til penge. Ingen bør have

mulighed for at få noget spiseligt ud over det, som serveres af omsorgsgivere. Adfærdsproblemer kan blive udtalt og skal afhjælpes pædagogisk. Disse må ikke forveksles med psykisk sygdom, som kan behandles medicinsk.

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

Kønshormonbehandling overvejes i løbet af puberteten. Det har navnlig betydning for udvikling af kønskarakteristika og vedligeholdelse af knoglemineralindhold.

Personer med PWS har helt særlige behov, hvilket i høj grad begrunder, at voksne med PWS bør have tilbud om permanent bolig (§108) i et PWS-botilbud.

FOREBYGGELSE OG BEHANDLING AF OVERVÆGT

For at undgå overvægt er tidlig og konsekvent planlægning af kost og måltider nødvendigt. En kostplan overholdes bedst uden spontane afvigelser. Daglig fysisk aktivitet bør indgå som en del af hverdagen – gerne på faste tidspunkter.

Det anbefales generelt at undgå deltagelse i madlavning, og at hyggestunder ikke forbindes med mad. Intet spiseligt bør stå fremme, da det kan aflede koncentrationen fra øvrige aktiviteter.

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 og en madsøgende adfærd.
2. Lavt kaloriebehov i forhold til jævnaldrende.
3. Vægttab kræver kalorielav kost – motion alene er ikke nok.

Fødevarer valget er vigtigt. Kosten skal være kalorielav og indeholde den nødvendige næring og vitaminer. Kosten kan indeholde mange grøntsager, men også de nødvendige fedtstoffer. Det anbefales, at en PWS-kyndig diætist sammen med forældrene eller andre ansvarlige udarbejder en kostplan for hver enkelt.

Børn og voksne med PWS kan ikke selv tage ansvar for at overholde en given kostplan. Al erfaring viser, at det både fører til hurtig vægtøgning og adfærdsmæssige problemer. Derfor skal andre sørge for, at kostplanen overholdes uden afvigelser, også når man er uden for hjemmet (skole, besøg osv.).

MOTION

Det er nødvendigt, at der er personstøtte til daglig planlagt motion.

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 og diætist, varetages af centrene.

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

OPLYSNING

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

Landsforeningen for Prader-Willi Syndrom

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

Yderligere oplysninger kan fås ved henvendelse til foreningens formand.

Landsforeningens fagråd kan bistå med information og vejledning.

Kontaktinformationer findes på www.prader-willi.dk

Prader-Willi Syndrom er beskrevet i Lægehåndbogen på www.sundhed.dk

Landsdelscentre

Center for Sjældne Sygdomme

Rigshospitalet
2100 København Ø
Tlf. 3545 5003
Tlf. 3545 4788
css-rigshospitalet@regionh.dk

Aarhus Universitetshospital
8200 Aarhus N
Tlf. 7845 1473/74
Tlf. 3071 5041
css@rm.dk

Prader-Willi Syndrom

En medfødt sygdom



www.prader-willi.dk

Februar 2022