

## 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 sult.

## 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 langt oftest tilfældigt. Kun i ca. 1% af tilfældene er PWS arvelig, hvilket medfører risiko for gentagelse i samme familie.

## HOVEDTRÆK VED PWS

- Få fosterbevægelser.
- Lav fødselsvægt.
- Små hænder og fødder.
- Karakteristiske ansigtstræk.
- Spædbørn har slappe muskler, manglende sutterefleks, svag gråd, spiseproblemer og sover meget.
- Fra 1 - 4 års alderen udvikler barnet stor appetit og madsøgende adfærd, som fortsætter resten af livet.
- 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/eller kønshormon-mangel.
- Væksthormonmangel, som medfører lav voksehøjde, lav muskelmasse og øget fedtmasse.

## ENDVIDERE SES

- Tendens til voldsomme vredesudbrud hos større børn og voksne, hvis man fx diskuterer kostplaner, eller hvis aftaler og rutiner ændres pludseligt.
- Konkret tankegang.
- 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, særligt ved familær disposition og overvægt.

## BEHANDLING

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

Barnet har behov for sansemotorisk træning for at bedre motorik, balance og koordination. En særlig pædagogisk indsats tilrådes fra de første leveår på grund af barnets forsinkede udvikling, specielle indlæringsproblemer, talevanskeligheder, adfærd og faren for social isolation. Gruppeaktiviteter med andre børn bør prioriteres højt.

De fleste børn tilbydes væksthormonbehandling. Det kan øge længdevæksten, øge muskelmassen og reducere mængden af kropsfedt.

Kønshormonbehandling overvejes i løbet af pubertetsårene. Det har navnlig betydning for udvikling af køns karakterer og vedligeholdelse af knoglemineralindhold.

## FOREBYGGELSE OG BEHANDLING AF OVERVÆGT

Tidlig og konsekvent diætbehandling er det eneste, der kan hindre overvægt. Diæten bør kombineres med daglig fysisk aktivitet, fx gåture, svømning og ridning.

Særlige kostprincipper må følges hele livet. 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 4-dobbelt ernæringsproblem:

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

Fødevalget er meget vigtigt. Kosten skal være næringsrig, kalorielav, fiberholdig og give størst mulig mæthedfølelse. Kosten skal indeholde mange grøntsager og kun de nødvendige fedtstoffer. PWS-kost er ikke det samme som diabeteskost.

En diætist kan i samarbejde med forældre eller andre ansvarlige udarbejde en individuel kostplan.

Personer med PWS har brug for hjælp til at overholde deres kostplan. Mange prøver at skaffe sig mad, hvor det er muligt. Det er vigtigt, at familie, naboer, lærere, pædagoger, andre børn m.fl. er informeret om PWS og samarbejder om at overholde kostplanen.

### SUNDHEDSVÆSENET

Optimal behandling kræver tæt samarbejde 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 ansvarlige for diagnostik, kontrol og behandling. Den mere specielle del af behandlingen, fx hormonbehandling, varetages af centrene.

### MERUDGIFTER

Kommunen kan søges om økonomisk støtte til merudgifter.

### OPLYSNING

Børn og unge med PWS bør informeres nøje om deres 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”

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

Børge Troelsen  
Agervej 23  
8320 Mårslet  
Tlf. 8629 2141  
E-mail: b.troelsen@email.dk

Informationsmateriale fås ved henvendelse til foreningens sekretær

Lise Reimers  
Damgårdsvej 24  
3460 Birkerød  
tlf. og fax 4581 9905  
E-mail: pws@nypost.dk

Landsforeningens fagråd ([www.prader-willi.dk](http://www.prader-willi.dk)) kan tillige bistå med vejledning.

### RELEVANTE ADRESSER

- Landsforeningen for Prader-Willi Syndrom  
[www.prader-willi.dk](http://www.prader-willi.dk)
- Center for Små Handicapgrupper  
[www.csh.dk](http://www.csh.dk)
- Rarelink  
[www.rarelink.dk](http://www.rarelink.dk)
- De to Landsdelscentre

**Klinik for Sjældne Handicap**  
Ambulatorium 5004  
Juliane Marie Centret  
Rigshospitalet  
Blegdamsvej 9  
2100 København Ø  
Tlf. 3545 4788

**Skejby Sygehus**  
Center for Sjældne Sygdomme  
Børneafdeling A  
Brendstrupgaardsvej  
8200 Århus N  
Tlf. 8949 6784

# PRADER-WILLI SYNDROM

en medfødt sygdom



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