

Prader-Willis syndrom

Prader-Willis syndrom (PWS) er en medfødt tilstand som kjennetegnes av varierende grad av utviklingshemning og/eller lærevansker, fedme og et karakteristisk utseende. Tilstanden ble først beskrevet i 1956.

Forekomst

PWS forekommer hos 1 pr 15 000 levendefødte barn. Tilstanden er jevnt fordelt mellom gutter og jenter. Det fødes i gjennomsnitt tre til fire barn pr år i Norge med PWS. Pr 2009 kjenner vi til ca 130 personer med PWS i Norge.

Årsak og arvelighet

Syndromet skyldes enn feil i arvestoffet på kromosom 15. Bortsett fra i sjeldne tilfeller, er gjen-takelsesrisiko i senere svangerskap minimal (mindre enn 1 %).

Diagnostisering

Diagnosen stilles på grunnlag av det samlede bildet, etter internasjonalt aksepterte diagnostiske kriterier og kan i de fleste tilfeller bekreftes ved genetisk testing (blodprøve).

Symptomer, komplikasjoner og forløp

Nyfødte med PWS er ofte hypotone (lite spenstige i muskulaturen). Puste-, spise- og trivselsproblemer sees ofte i nyfødtp perioden. Mange må sondemates i en periode. En generell forbedring skjer gjerne i slutten av første leveår.

Et meget betegnende trekk hos personer med PWS er at de imellom ett og fireårs alder utvikler en stor appetitt som varer livet ut. Helsefarlig overvekt forhindres ved kaloredusert diett og fysisk aktivitet. Den kraftige overvekten kan virke hemmende på fysisk aktivitet og dessuten bidra til sosial isolasjon. Det overflødig fettet er spesielt rikelig fra brystet og nedover (sentral fedme), men armer og legger kan være relativt slanke. Overvekten kan føre til hjerte-/lunge-sykdom, sukkersyke og i verste fall tidlig død. Skjev rygg (skoliose) forekommer.

Den psykomotoriske utviklingen er forsinket. Barna går vanligvis uten støtte etter at de er fylt to år. De snakker sent, først i tre-fireårsalderen eller senere. Ordforståelsen er ofte bedre enn evnen til å uttrykke seg verbalt. Mange har lærevansker. De fleste lærer å lese, men har problemer med regning og abstrakt tenking.

Småbarn med PWS er som regel blide og rolige. Med alderen får mange tendens til raseriutbrudd eller sorgreaksjoner som kan virke uforståelige for andre. Dette kan skje spesielt ved plutselige endringer i rutiner, som for eksempel ved forsøk på å redusere matinntak.

De fleste med PWS ligner på hverandre av utseende og har et relativt smalt, mimikkfattig ansikt med åpen munn og munnviker som henger nedover. Lysere hår og hud enn søsken/foreldre er vanlig. Mange skjeler eller har andre synsproblemer. Øynene har gjerne mandelform.

De fleste har små hender og føtter. Kjønnsganene er som regel lite utviklet og pubertetsutviklingen er mangelfull eller forsinket. Lengdeveksten er nedsatt.

Behandling

Det finnes ingen årsaksrettet behandling for PWS, men tidlig og konsekvent kostoppfølging kombinert med tilrettelagt og tilstrekkelig fysisk trening er viktig.

De fleste behandles med veksthormon for å oppnå økt høydevekst og muskelmasse.

Faste rammer i hverdagen er nødvendig.

Tilstanden gir varierte vansker i forhold til læring, kommunikasjon, motorikk og sosial fungering.

Regelmessig og tverrfaglig kartlegging i forhold til funksjonsnivå og tilnæringsmåter er viktig. Det må også etableres ansvarsgruppe og utarbeides individuell opplæringsplan og individuell plan.

Oppleggene må være preget av struktur, forutsigbarhet og helhetstenkning. Målet med opplæringen vil være et mest mulig selvstendig liv med unntak av følgende områder:

- mat/spising
- oppbevaring og bruk av penger
- fysisk aktivitet
- personlig hygiene
- sosial aktivitet (behov for hjelp og oppfølging)

De som arbeider med barn og ungdom med Prader-Willis syndrom må få fortløpende veiledning.

Unge og voksne med Prader-Willis syndrom vil trenge bolig tilknyttet fast bemanning og nattevakt.

Alle vil ha behov for mye hjelp. Habiliterings-tjenesten bør derfor trekkes inn før utflytting hjemmefra.

Landsforeningen for Prader-Willis syndrom

Frambu kjenner pr 2009 til 130 personer med Prader-Willis syndrom i Norge. Mange av disse er med i Landsforeningen for Prader-Willis syndrom, som ble stiftet på Frambu i 1986. Det er opprettet et fagråd for foreningen. Dette ledes av overlege Arvid Heiberg fra Rikshospitalet.

Landsforeningen for Prader-Willis syndrom

v/Aileen Zahl
Tøbakken 6, 9020 Tromsdalen
Telefon 77 63 25 30
e-post: leder@prader-willis.no
www.praderwilli.no

Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger

Frambu er et kompetansesenter for utvalgte sjeldne funksjonshemninger, blant annet Prader-Willis syndrom.

Senteret arrangerer blant annet kurs for personer med sjeldne diagnoser og deres pårørende og fagpersoner. Hver sommer arrangerer vi helseleire for barn og unge mellom 10 og 30 år. Vi arbeider også aktivt med utviklingsarbeid, dokumentasjonsarbeid og nettverksbygging. I tillegg reiser vi ut til familier og fagmiljøer lokalt og regionalt og formidler informasjon via våre internettsider, e-post og telefon.

Mer informasjon om Prader-Willis syndrom og vårt tilbud til personer med denne diagnosen kan fås ved henvendelse til oss.



Frambu, Sandbakkvn 18, 1404 Siggerud
Telefon 64 85 60 00. Faks 64 85 60 99.
E-post: info@frambu.no
[http: www.frambu.no](http://www.frambu.no)

Informasjon om sjeldne tilstander

Prader-Willis syndrom



Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger

Denne folderen er oppdatert september 2007