

lichkeit einer Schwangerschaft ist bei Frauen mit PWS gering, jedoch besteht keine definitive Infertilität, so dass unter gegebenen Umständen ein Verhütungsschutz erfolgen sollte. Die Vaterschaft eines Mannes mit PWS wurde bislang nicht berichtet.

17. Wachstumshormon/Geschlechtshormone

Die frühzeitige Behandlung mit Wachstumshormon kann viele Symptome deutlich mildern. Dazu gehört ein verbessertes Längenwachstum, vermehrtes Wachstum von Händen und Füßen, eine Reduzierung des Körperfetts und eine Steigerung der Muskelmasse, aber auch eine Verbesserung des eigenen Körpergefühls. Ein früher Beginn der Therapie scheint auch die kognitive Entwicklung der Kinder positiv zu beeinflussen.

Der Einsatz von Geschlechtshormonen ist zu empfehlen, wenn keine ausreichende Pubertätsentwicklung erreicht wurde. In dieser Situation können Testosteron und Östrogen auch helfen, eine frühe Knochenentkalkung (Osteoporose) zu verhindern. Beim Einsatz von Östrogenen ist eine Überwachung des Körpergewichtes sehr wichtig. Die Gabe von Geschlechtshormonen bedarf einer engen medizinischen Überwachung. Kontraindikationen für eine Therapie stellen Rauchen, Übergewicht, Gerinnungsstörungen, ein erhöhter Bluthochdruck und Venenprobleme dar.

18. Anästhesie / Schlafapnoeen

Vor jeder Narkose sollte mit dem Narkosearzt die Erkrankung und die bestehende Muskelhypotonie ausführlich besprochen werden. Regulationsstörungen der Körpertemperatur mit Hypo- aber auch Hyperthermie sind häufig. Auf muskelrelaxierende Medikamente sollte verzichtet werden. Zu beachten ist außerdem, dass Patienten mit PWS auf die im Rahmen der Anästhesie verwendeten Medikamente in sonst üblicher Dosierung ungewöhnlich (paradox) reagieren können. Menschen mit PWS haben oft eine ungewöhnlich hohe Schmerzschwelle. Dies kann medizinische Probleme verschleiern.

Regelmäßig sollte eine Untersuchung im Schlaflabor (Polysomnographie, PSG) erfolgen, um nächtliche Atemaussetzer im Sinne einer obstruktiven Schlafapnoe mit Abfall der Sauerstoffsättigung zu erkennen. Eine nächtliche Atmungsunterstützung mittels eines CPAP-Beatmungsgerätes kann erforderlich sein. Die Durchführung einer PSG ist insbesondere bei massivem Übergewicht

und chronischen Atemwegsinfekten oder asthmatischen Beschwerden anzuraten oder wenn ein nächtliches Schnarchen auffällt.

Prinzipiell ist nach einer Operation wegen des erhöhten Risikos für schlafbezogene Atemstörungen eine mindestens 24-stündige Überwachung erforderlich. Von ambulanten Operationen ist abzuraten.

19. Wohnen & Arbeiten

Jugendliche und Erwachsene finden sich meistens in homogenen PWS-Gruppen gut zurecht, wenn dort eine angemessene Kalorienkontrolle und eine strukturierte Lebensweise etabliert sind. Wegen ihrer Verhaltensauffälligkeiten und möglicher Wutausbrüche ist eine psychologische Betreuung von Vorteil. Beschäftigungsmöglichkeiten finden sich in Werkstätten für Behinderte (WfB), je nach individuellem Verlauf lassen sich auch andere Unterstützte Beschäftigungen (UB) aufbauen.

20. Lebenserwartung

Die Lebenserwartung wird mit fortschreitendem Alter maßgeblich durch das Körpergewicht und die damit verbundenen Risikofaktoren beeinflusst. Komplikationen der Adipositas wie Bluthochdruck, Lungen- und Gefäßkrankungen können die Lebenserwartung einschränken. In einigen Studien wurde von einem vorzeitigen Alterungsprozess berichtet. Plötzliche Todesfälle von jungen PWS-Kindern im Schlaf wurden beschrieben. Neben dem o.g. Screening auf obstruktive Schlafapnoe wird daher empfohlen, eine zentrale Nebenniereninsuffizienz (unzureichende Produktion des Stresshormons Cortisol) auszuschließen (durch Bestimmung des Cortisol-Spiegels bei körperlichem Stress oder durch einen Hormon-Stimulationstest).

21. Stress im Familienleben

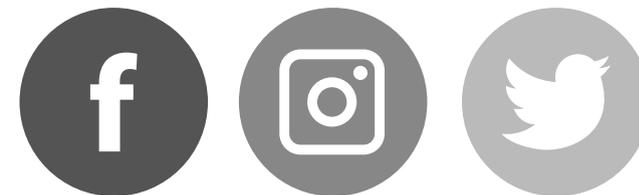
Der Stress für die Familien ist oft extrem. Die andauernde konsequente Nahrungskontrolle und der Versuch, das Verhalten zu beeinflussen, belasten alle Familienmitglieder. Es kann zu familiären und seelischen Problemen bei den Geschwistern kommen. Die PWS-Problematik kann die Familie beherrschen und mit steigendem Alter den Umgang mit dem PWS-Patienten schwieriger machen. Von früh an muss man sich dieser Spannungen und Belastungen bewusst werden. Mit ihnen umgehen zu lernen, ist für die Qualität der Familienbeziehungen wesentlich.

Eine Hilfe zur Diagnose

Zum Nachschlagen für Familien, Ärzte und andere Fachleute im Gesundheitswesen.

Stand: November 2017

**Besuchen Sie uns auch in
den sozialen Netzwerken:**



www.facebook.com/prawidata

www.instagram.com/pws_datenbankregister

www.twitter.com/pwsvd



Selbsthilfeorganisation von
Menschen mit Prader-Willi-Syndrom
und ihren Angehörigen.

www.prader-willi.de

1. Das Prader-Willi-Syndrom (PWS)

Das PWS ist eine seltene, komplexe genetische Erkrankung mit hormonellen (hypothalamischen) Funktionsstörungen. Das Syndrom besteht lebenslang und ist nicht ursächlich heilbar. Das PWS betrifft Jungen und Mädchen gleichermaßen und tritt unabhängig von der ethnischen Herkunft auf. Die Häufigkeit wird auf 1:15.000 – 1:20.000 geschätzt.

2. Merkmale des PWS

Die Merkmale umfassen eine muskuläre Hypotonie, unstillbaren Appetit mit übermäßiger Nahrungsaufnahme (Hyperphagie) und resultierendem massiven Übergewicht, wenn die Nahrungszufuhr nicht konsequent kontrolliert wird, Kleinwuchs, milde Dismorphien des Gesichts, eine gestörte Geschlechtshormonproduktion (Hypogonadismus), eine Entwicklungsverzögerung, unterschiedliche Grade geistiger und motorischer Retardierung, Verhaltensauffälligkeiten, die sehr schwer sein können und psychiatrische Erkrankungen wie Psychosen oder Autismusspektrum-Störungen.

3. Ursachen des PWS

Die Ursache ist die fehlende Aktivität väterlichen Chromosomenmaterials auf dem langen Arm des Chromosoms 15. In 70 % der Fälle liegt eine paternale Deletion zugrunde, bei ca. 30% eine uniparentale Disomie, selten (ca. 1% der Fälle) ist die Ursache ein Imprinting-Defekt. Nur im letzteren Fall besteht ein wesentliches Wiederholungsrisiko für eine weitere Schwangerschaft.

Ob sich Unterschiede in der klinischen Entwicklung von PWS-Kindern durch die zugrunde liegenden verschiedenen genetischen Veränderungen erklären lassen, ist Gegenstand der Forschung. Psychosen scheinen häufiger bei Kindern mit einer uniparentalen Disomie oder einem Imprinting-Defekt aufzutreten.

4. Diagnosestellung

Die Diagnose bei Kleinkindern mit PWS ist oft schwierig. Neugeborene sind hypoton, haben Fütterungsprobleme und zeigen ein unterentwickeltes Genital. Aufgrund ihrer ausgeprägten Trinkschwäche benötigen sie oft eine Sondenernährung. Als Folge der muskulären Hypotonie sind bereits während der Schwangerschaft die fetalen Bewegungen verringert. Klassische Merkmale des PWS im späteren Lebensalter sind: Kleinwuchs, kleine Hände und Füße, mentale Retardierung, unvollständige Pubertätsentwicklung, muskuläre Hypotonie, Adipositas und Verhaltensstörungen. Die klinische Verdachts-

diagnose kann durch eine Blutentnahme und Untersuchung der DNA-Methylierung im kritischen Bereich einfach überprüft werden.

5. Wiederholungsrisiko

Das Wiederholungsrisiko ist bis auf seltene Ausnahmen (Imprinting-Defekte) sehr gering. Das individuelle Risiko kann im Rahmen einer genetischen Beratung ermittelt werden, nachdem zuvor die molekulare Ursache geklärt wurde.

6. Weitere Symptome des PWS

Weitere Symptome, die mit PWS verbunden sind, sind Strabismus (Schielen), Myopie (Kurzsichtigkeit), Schlafapnoe, Skoliose (eine Verkrümmung der Wirbelsäule kann ungewöhnlich früh auftreten und wird wegen des Übergewichtes oft nicht erkannt). Ein Diabetes mellitus (Zuckerkrankheit, wahrscheinlich als Folge des Übergewichtes) spricht oft gut auf Gewichtsverlust und Diät an, kann jedoch auch eine medikamentöse Therapie erforderlich machen. Dentale Probleme sind häufig und können weichen Zahnschmelz, dicken klebrigen Speichel und manchmal Zähneknirschen umfassen. Auf regelmäßige Mundhygiene ist zu achten. Eine Zahnregulierung muss verzögertes Knochenwachstum und eine verzögerte/unvollständige Pubertätsentwicklung berücksichtigen.

7. Motorische Entwicklung

Die motorische Entwicklung ist verzögert, die meisten Meilensteine werden 1 - 2 Jahre später erreicht. Das freie Laufen erfolgt gewöhnlich erst um das zweite Lebensjahr. Die grobmotorischen Fähigkeiten und das Gleichgewicht sind zunächst schlecht ausgeprägt, bessern sich langsam, bleiben aber hinter den Leistungen von Gleichaltrigen zurück. Eine frühzeitige Behandlung durch Krankengymnastik nach Vojta oder Bobath wird empfohlen.

8. Artikulation und Sprachentwicklung

Sprech- und Sprachprobleme sind häufig. Die Artikulation und die Sprachentwicklung werden durch einen verminderten Muskeltonus, einen schlechten Mundschluss, aber auch durch zentrale Verarbeitungsstörungen beeinflusst. Im Kindesalter wird eine Sprachtherapie empfohlen, um die Frustration, die durch Misserfolge bei Verständigungsversuchen entsteht, zu mindern. Auch wenn sich die Sprache verzögert entwickelt, stellt die sprachliche Ausdrucksfähigkeit später oft eine relative Stärke dar. Die Artikulation kann beeinträchtigt bleiben.

9. Intellektuelle Fähigkeiten

Die intellektuellen Fähigkeiten (IQ) sind unterdurchschnittlich. In den meisten Fällen liegen die Testergebnisse im Bereich von 50 - 70 IQ-Punkten (leichte geistige Behinderung). Typischerweise liegen die praktischen (adaptiven) Fähigkeiten unterhalb des IQ-Niveaus. Abstraktes Denken und Begreifen fällt besonders schwer. Es besteht ein oft erstaunlicher Erfindungsreichtum bei der Beschaffung von Nahrungsmitteln.

10. Verhaltensprobleme

Verhaltensprobleme, die von Sturheit bis zu heftigen Wutausbrüchen reichen und mit dem Alter zunehmen, beginnen gewöhnlich während der Vorschuljahre, obwohl Menschen mit PWS die meiste Zeit zugewandt und kooperativ sind. Verhaltenstherapeutische Interventionen sind sinnvoll, um die belastenden Probleme zu verringern. Im Jugendlichen- und Erwachsenenalter können schwere Psychosen auftreten. Stereotypien und Skin Picking (zwanghaftes Knibbeln und Aufkratzen von Hautstellen) sind häufig anzutreffen.

11. Zwanghaftes Essverhalten

Das zwanghafte Essverhalten beginnt gewöhnlich zwischen dem 2. - 4. Lebensjahr, manchmal auch später. Einige Menschen mit PWS lernen es, zu festgesetzten Zeiten zu essen und vielleicht bestimmte Speisen zu verweigern, aber das fehlende Sättigungsgefühl und der ständige Drang nach Nahrung bleiben zeitlebens bestehen. Es kommt deshalb nicht selten vor, dass Lebensmittel entwendet werden. Es sollte kein freier Zugang zu Nahrungsmitteln bestehen und alle Lebensmittel sollten verschlossen aufbewahrt werden.

12. Gastrointestinale Besonderheiten

Gastrointestinale Besonderheiten bei PWS sind eine unterschiedlich stark verringerte Motilität des Magen-Darm-Traktes und die Tatsache, dass Menschen mit PWS selten erbrechen. Dies ist insbesondere im Zusammenhang mit der Hyperphagie und der möglichen Aufnahme sehr großer Nahrungsmengen oder dem Verzehr verdorbener Nahrungsmittel von Bedeutung, da es zu lebensbedrohlichen Komplikationen kommen kann (Magennekrose / -perforation).

13. Adipositas

Eine schwere Adipositas (massives Übergewicht) tritt bei allen Menschen mit PWS auf, wenn keine konsequente

Kontrolle der Nahrungsmittelzufuhr durch die Umgebung erfolgt. Eine frühzeitige Diagnosestellung ermöglicht es, der Entstehung einer ausgeprägten Adipositas vorzubeugen und Maßnahmen zu ergreifen, um das Gewicht im Normbereich zu halten.

14. Sport

Sportliche Aktivitäten sind zur Erhaltung eines normalen Körpergewichtes unbedingt erforderlich. Bei ausgeprägter Adipositas und schwerer Störung des Gleichgewichtsinns besteht eine erhöhte Verletzungsgefahr. Die Auswahl der sportlichen Aktivitäten sollte deshalb dem Alter und der körperlichen Verfassung angepasst werden. Bei sehr inaktiven übergewichtigen Menschen mit PWS ist das Risiko von Knochenbrüchen in Verbindung mit Osteoporose erhöht. Schwimmen ist ein geeigneter gelenkschonender Sport. Bei Übungsgeräten und Fahrrädern sollte auf ihre Standfestigkeit geachtet werden (z.B. Dreirad-Fahrrad).

15. Medikamentöse Behandlung

Im Umgang mit dem fehlenden Sättigungsempfinden können Medikamente verhaltenstherapeutische Maßnahmen nicht ersetzen. Der Einsatz von Appetitzüglern ist nicht erfolgreich, einzelne Menschen mit PWS haben darunter schwere psychische Störungen entwickelt. Medikamente zur Impulskontrolle (Psychopharmaka) sollten nur eingesetzt werden, wenn bei schweren Verhaltensstörungen anderweitig keine Integration in den Alltag möglich ist. Diese gehören aber ausschließlich in die Hand erfahrener Neurologen und Psychiater. Aufgrund des verlangsamten Stoffwechsels sind in der Regel niedrigere Dosierungen ausreichend. Kombinationen solcher Medikamente können das Risiko für das Auftreten unerwünschter Nebenwirkungen erhöhen und bedürfen einer besonders guten Beobachtung.

16. Sexuelle Entwicklung

Die sexuelle Entwicklung ist wegen einer gestörten Funktion der Keimdrüsen (Hypogonadismus) unzureichend. Männliche Patienten haben meist ein hypoplastisches Skrotum und häufig einen Hodenhochstand oder Kryptorchismus; weibliche Patienten haben hypoplastische kleine Schamlippen und eine kleine Klitoris. Die Pubertät kann früh oder spät einsetzen und verläuft in der Regel unvollständig. Frauen mit PWS haben oft eine unregelmäßige oder fehlende Regelblutung. Die Wahrschein-