



Eine Hilfe zur Diagnose und zum Nachschlagen für Ärzte und andere Fachleute im Gesundheitswesen

Stand: Juni 2006

Prader Willi Syndrom Vereinigung Deutschland e.V.
www.prader-willi.de
info@prader-willi.de

benserwartung einschränken. In einigen Studien wurde von einem vorzeitigen Alterungsprozess berichtet.

21. 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 Betroffenen 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.

17. Medikamentöse Behandlung: Im Umgang mit dem fehlenden Sättigungsempfinden können Medikamente verhaltenstherapeutische Maßnahmen nicht ersetzen. Der Einsatz von Appetitzüglern ist nicht erfolgreich, einzelne PWS-Betroffene 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.

18. Jugendliche und Erwachsene finden sich meistens in homogenen PWS-Gruppen gut zurecht, wenn dort eine angemessene Kalorienkontrolle und eine strukturierte Lebensweise etabliert ist. 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.

19. 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. 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 Körpergewichts 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.

20. Die Lebenserwartung wird maßgeblich durch das Körpergewicht und die damit verbundenen Risikofaktoren beeinflusst. Komplikationen der Adipositas wie Bluthochdruck, Lungen- und Gefäßkrankungen können die Le-

1. Das Prader Willi Syndrom (PWS) ist eine seltene genetische Störung, die lebenslang andauert. Es tritt in allen Völkern auf und betrifft Jungen und Mädchen gleichermaßen. Das Vorkommen wird auf 1:15.000 geschätzt.

2. Die Merkmale umfassen eine muskuläre Hypotonie, unstillbaren Appetit, massives Übergewicht, falls die Nahrungsaufnahme nicht kontrolliert wird, eine unvollständige sexuelle Entwicklung, eine Entwicklungsverzögerung, unterschiedliche Grade geistiger und funktioneller Retardierung, Kleinwuchs, kleine Hände und Füße, milde Dysmorphien des Gesichts, Verhaltensprobleme, die sehr schwer sein können, und Psychosen.

3. Die Ursache ist eine Veränderung auf dem langen Arm des väterlichen Chromosoms 15. Bei 70 % liegt eine Deletion zugrunde, bei ca. 30% eine uniparentale Disomie, selten in ca. 1% ist die Ursache ein Imprintingdefekt. Nur im letzteren Fall kann ein familiäres Wiederholungsrisiko bestehen. Ob sich Unterschiede in der klinischen Entwicklung von PWS-Kindern durch die zugrunde liegenden verschiedenen genetischen Veränderungen erklären lassen, ist derzeit Gegenstand der Forschung. Psychosen scheinen häufiger bei Kindern mit einer uniparentalen Disomie oder einem Imprintingdefekt aufzutreten.

4. 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 Verdachtsdiagnose kann durch Untersuchung der DNA-Methylierung im kritischen Bereich einfach überprüft werden.

5. 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.

6. 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.

7. 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.

8. Verhaltensprobleme, die von Sturheit bis zu heftigen Wutausbrüchen reichen und mit dem Alter zunehmen, beginnen gewöhnlich während der Vorschuljahre, obwohl die Betroffenen die meiste Zeit zugewandt und kooperativ sind. Verhaltenstherapeutische Interventionen sind sinnvoll, um die belastenden Probleme zu verringern. Im Erwachsenenalter können schwere Psychosen auftreten.

9. Zwanghaftes Essverhalten beginnt gewöhnlich zwischen dem 2. - 4. Lebensjahr, manchmal auch später. Einige lernen es, zu festgesetzten Zeiten zu essen und vielleicht bestimmte Speisen zu bevorzugen, aber der unersättliche Drang nach Nahrung bleibt bestehen. Es kommt deshalb nicht selten vor, dass Lebensmittel entwendet werden. Es sollten alle Nahrungsquellen weggeschlossen werden.

10. Sportliche Aktivitäten sind zur Erhaltung eines normalen Körpergewichtes unbedingt erforderlich. Bei ausgeprägter Adipositas und schwerer Störung des Gleichgewichtssinns besteht eine erhöhte Verletzungsgefahr. Die Auswahl der sportlichen Aktivitäten sollte deshalb dem Alter und der körperlichen Verfassung angepasst werden. Bei sehr inaktiven Übergewichtigen PWS-Betroffenen 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.

11. Schwere Adipositas (massives Übergewicht) tritt bei den meisten Betroffenen auf, wenn keine konsequente Nahrungskontrolle durch die Umgebung erfolgt. Eine frühzeitige Diagnosestellung ermöglicht es, vor Entstehung der Adipositas Maßnahmen zu ergreifen, um das Gewicht zu halten.

12. Das Wiederholungsrisiko in einer Familie ist gering. Das individuelle Risiko kann im Rahmen einer genetischen Beratung ermittelt werden, nachdem zuvor die molekulare Ursache geklärt wurde.

13. Die sexuelle Entwicklung ist wegen der Unterfunktion der Keimdrüsen (hypogonadotroper Hypogonadismus) unzureichend. Männliche Patienten haben meist ein hypoplastisches Skrotum und einen Kryptorchismus; weibliche Patienten haben hypoplastische kleine Schamlippen und eine kleine Klitoris. Die Pubertät kann früh oder spät einsetzen und ist gewöhnlich unvollständig. Weibliche Patienten haben oft eine unregelmäßige Regelblutung. Die Fortpflanzungsfähigkeit kann jedoch bestehen, so dass unklarer gegebener Umständen ein Verhütungsschutz erfolgen sollte.

14. Dentale Probleme sind häufig und können weichen Zahnschmelz, dicken klebrigen Speichel und manchmal Zähnekrischen umfassen. Auf regelmäßige Mundhygiene ist zu achten. Zahnregulierung muss verzögertes Knochenwachstum und abnormale Pubertät berücksichtigen.

15. 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 (Zuckerkrankheit) Typ II, wahrscheinlich als Folge des Übergewichtes) spricht gut auf Gewichtsverlust und Diät an.

16. Vor jeder Narkose sollte mit dem Narkosearzt die Erkrankung und die bestehende Muskelhypotonie ausführlich besprochen werden. Auf muskellaxierende Medikamente sollte verzichtet werden. Jährlich sollte eine Untersuchung im Schlaflabor erfolgen, um die nächtliche Sauerstoffsättigung zu erkennen, die mittels eines CPAP-Beatmungsgerätes behandelt werden kann. Prinzipiell ist nach einer Operation wegen des erhöhten Risikos für schlafbezogene Atemstörungen eine mindestens 24-stündige Überwachung erforderlich. Von ambulanten Operationen ist abzuraten.