



# Kort om Prader-Willi syndrom (PWS)

Prader-Willi syndrom (PWS) er en medfødt uhelbredelig sygdom.

## ● Forløb og prognose

PWS er under graviditeten karakteriseret ved få fosterbevægelser. Spædbørn med PWS har slappe muskler, svært ved at sutte og synke, og de sover meget. Fra 1-6 års alderen udviser børnene stor appetit, hvilket fortsætter resten af livet. Uden kostregulering opstår der stor overvægt.

Den motoriske, psykiske, sproglige og sociale udvikling er forsinket. Pubertetsudviklingen er ufuldstændig, men der er på verdensplan registreret tilfælde af graviditet. Bliver der ikke behandlet for væksthormonmangel, medfører det lav sluthøjde.

Voksne med PWS er oftest let til moderat retarderede. Ubehandlet hormonmangel medfører kalkfattige, skrøbelige knogler. Da der er risiko for svær overvægt, er der tilsvarende risiko for forhøjet blodtryk og sukkersyge.

De beskrevne træk kan være mere eller mindre udtalte hos den enkelte. Enkelte træk kan mangle.

## ● Forekomst og arvegang

Hos næsten alle med PWS kan påvises en nyopstået fejl ved kromosom 15. I meget få tilfælde er der risiko for, at et forældrepar kan få mere end et barn med PWS, hvilket kan ses ved en speciel DNA- og/eller kromosomanalyse.

Karakteristiske træk ved PWS skyldes fejlfunktion af centre i hjernen, specielt hypothalamus, der bl.a. regulerer sultfølelse, hormondannelse og søvnbehov. Cirka 1 af hver 15.000 nyfødte har PWS. PWS ses i alle lande og forekommer ligeligt hos piger og drenge.

## ● Behandling og kontrol

PWS kan ikke helbredes, men mange af de nævnte problemer kan forebygges og behandles. Der er mange aspekter ved PWS, så den optimale behandling kræver en bred indsats fra faggrupper som læge, diætist, fysioterapeut, pædagog, psykolog, socialrådgiver osv.

Sansemotorisk træning skal starte tidligt. En konsekvent kostvejledning og diætbehandling hele livet kan hindre overvægt og deraf betinget sygdom.

God vægtkontrol kræver daglig personlig støtte og faste rammer i hverdagen. Mad og penge må

ikke være frit tilgængelig. Daglig fysisk aktivitet er vigtig for at styrke muskler og lunger og forebygge overvægt. Behandling af væksthormonmangel kan øge længdevæksten hos børn og øge muskelmassen. Voksne med kønshormonmangel kan behandles.

## ● Mere information – kontakt

---

Landsforeningen for  
Prader-Willi Syndrom  
[www.prader-willi.dk](http://www.prader-willi.dk)

Sjældne Diagnoser  
Tlf. 3314 0010  
[www.sjaeldnediagnoser.dk](http://www.sjaeldnediagnoser.dk)  
mail: [mail@sjaeldnediagnoser.dk](mailto:mail@sjaeldnediagnoser.dk)

### Kilder

“Prader-Willi Syndrom”, Landsforeningen for Prader-Willi Syndrom, 2006  
Landsforeningen for Prader-Willi Syndroms hjemmeside

