

Vad är Prader-Willis syndrom?

PRADER-WILLIS SYNDROM, PWS, orsakas av en förändring av ett eller flera arvsanlag på kromosom 15. Det resulterar i skador i vissa delar av mellanhjärnan, framförallt i hypotalamus. Varje år föds åtta till tio barn med Prader-Willis syndrom och man räknar med att cirka 500 personer i Sverige har syndromet. Det är inte ärftligt.

Det är viktigt med en tidig diagnos och i de allra flesta fall ställs den redan i nyföddhetsperioden. Den kliniska diagnosen bekräftas med en genetisk analys (DNA).

Det finns i dag goda medicinska kunskaper om syndromet och bland annat vid Karolinska Universitetssjukhuset finns ett informationsteam för PWS.

I övrigt är dock kunskapen relativt dåligt spridd på grund av att sjukdomen är så pass ovanlig.

Det är viktigt att anhöriga och personer som arbetar med barnen får kunskap om de speciella symptom som följer syndromet, som utagerade beteende och svårighet att klara förändringar.

Barn med Prader-Willis syndrom är annars oftast glada, positiva och har lätt för att prata med andra människor.

Symptom

SKADAN RESULTERAR I VARIERANDE symptom som förändras med barnets ålder. Till de tidiga symptomen hör muskelsvaghet, trötthet och svag sugförmåga. Senare, när barnet är omkring tre år, märks en ökande aptit. Barnet känner ingen mättnad, kan inte själv begränsa matintaget och har även svårt att kräkas. Barn med Prader-Willis syndrom har dessutom ett lägre kaloribehov.

En nedsatt hormonproduktion leder till ofullständig eller utebliven könsmognad. Andra symptom, till exempel kortväxthet, små händer och fötter och nedsatt smärtkänslighet är vanliga. Skolios och skelning förekommer ofta.

Muskelsvagheten från nyföddhetsperioden avtar så småningom, men inte helt. Barnen har hög smärtröskel, vilket leder till svårläkta och infekterade sår eftersom barnet lätt river sönder sig utan att märka att det gör ont. Ett speciellt utseende, med smal panna, mandelformade ögon och hög, smal gom, är typiskt för syndromet. Begåvningsgraden varierar. Det vanligaste är dock att barnen har en lätt eller måttlig utvecklingsstörning liksom beteendestörningar av olika grad.

Behandling

PÅ GRUND AV BARNENS SVAGA sugförmåga är sondmatning vanligt den första tiden. När barnen blir lite större är kontakten med en dietist en av de viktigaste behandlingsinsatserna för de ska få rätt kost och slippa kraftig övervikt.

Så snart diagnosen är fastställd behöver barnet och familjen snabbt få kontakt med barn- och ungdomshabiliteringen. Insatser behövs från flera professioner. I habiliteringsteamet ingår olika yrkeskategorier med kunskap om funktionshinder, till exempel arbetsterapeut, kurator, logoped, läkare, psykolog, specialpedagog och sjukgymnast.

Eftersom muskulaturen är svag och den motoriska utvecklingen försenad är motorisk träning viktig. Barn med Prader-Willis syndrom behöver mer planerad och daglig fysisk aktivitet jämfört med friska barn.

På senare år har behandling med tillväxthormon uppvisat positiva resultat. Såväl förändrad kroppssammansättning som längdtillväxt har noterats hos flertalet barn som behandlats.

”Ett rättvist samhälle och ett utvecklande liv för barn och unga med rörelsehinder.”

RBU:S VISION

Välkommen till RBU!

I RBU SAMLAS BARN OCH UNGA med rörelsehinder och deras föräldrar, syskon och alla andra som vill vara medlemmar. RBU företräder familjer med barn och unga som har olika typer av rörelsehinder.

I RBU finns en rad olika diagnoser och diagnosgrupper, bland annat cerebral pares (cp), adhd, ryggmärgsbråck, flerfunktionshinder, medfödd benskörhet (oi), muskelsjukdomar, Prader-Willis syndrom, kortväxthet, plexus brachialisskada samt hydrocephalus.

RBU arbetar aktivt för att förändra attityderna i samhället och skapa bättre förutsättningar för barn med rörelsehinder och deras familjer. Vi uppväktar politiker, driver kampanjer, ger ut rapporter och informationsmaterial och arrangerar konferenser.

RBU startade 1955 och har medlemmar i distrikts- och lokalföreningar runt om i hela landet.

När du blir medlem går du med i en av RBU:s föreningar. Aktiviteterna i RBU-föreningarna kan omfatta allt från att tillsammans arbeta för att förändra samhället till att träffas för spännande och roliga fritidsaktiviteter.

Som medlem i RBU får du:

- Gemenskap med andra i samma situation
- Möjlighet att påverka och förändra livssituationen
- Information och kunskap
- Tidningen Rörelse 6 gånger om året med reportage, aktuell forskning och nyheter
- Möjlighet att ansöka om medel från RBU:s Medlemsfond och andra fonder
- Gratis juridisk rådgivning
- Gratis eller rabatterat informationsmaterial
- Rabatt på deltagaravgiften för de årliga RBU-Dagarna
- Rabatt på RBU:s konferenser och seminarier
- Rabatterade vistelser på RBU:s fritidsanläggning Mättinge
- Företagsrabatter
- Tillgång till din RBU-förenings alla aktiviteter

Riksförbundet för Rörelsehindrade Barn och Ungdomar, RBU

Besöksadress: S:t Eriksgatan 44, 4 tr, Stockholm

Postadress: Box 8026, 104 20 Stockholm

Telefon (växel): 08-677 73 00

Telefax: 08-677 73 09

E-post: info@riks.rbu.se

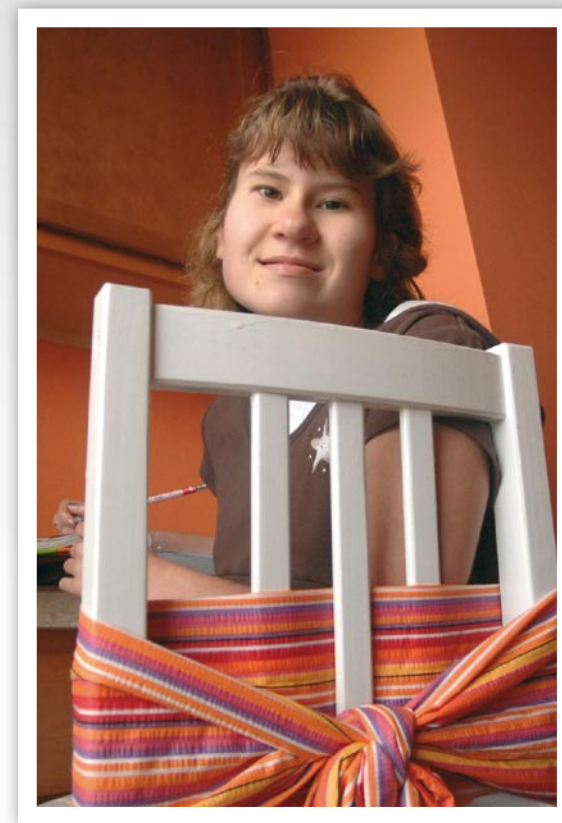
Hemsida: www.rbu.se

© RBU 2008



RBU

Riksförbundet för Rörelsehindrade Barn och Ungdomar



Barn & ungdomar med Prader-Willis syndrom



RBU

Riksförbundet för Rörelsehindrade Barn och Ungdomar