SANDOZ
Biopharmaceuticals

a Novartis company

Prader-Willi-Syndrom

Ratgeber für Betroffene

Dr. med. Constanze Lämmer

Inhalt

Vorwort	5
Das Prader-Willi-Syndrom	6
Kleine Leute werden groß	8
Sicherheit durch Diagnostik	12
Noch nicht heilen, aber helfen	13
Glossar/Begriffserklärungen	24
Literaturverzeichnis	28
Nützliche Kontaktadressen	30

Vorwort

Liebe Eltern,
wird bei einem Kind das Prader-Willi-Syndrom diagnostiziert, stellt das im Leben seiner Familie ein sehr einschneidendes Erlebnis dar. Vorausgegangen sind oft Tage des Bangens, da der Start ins Leben nicht problemlos gelingen wollte. Oft bedeutet dann die Diagnosestellung Erleichterung und Trauer zugleich. Erleichterung, denn Kinder mit Prader-Willi-Syndrom können heutzutage behandelt werden und haben eine gute Lebensperspektive. Aber auch Trauer, denn die Hoffnung auf ein gesundes Kind hat sich nicht erfüllt.

Neugeborene mit Prader-Willi-Syndrom sind leise, zarte Wesen, denen es mit ihrem Charme gelingt, die Herzen ihrer Familie zu erobern. Der Grundstein für ein gemeinsames Wachsen ist gelegt.

Diese Broschüre möchte Eltern von PWS-Kindern helfen, die besonderen Bedürfnisse ihrer Kinder zu verstehen. Sie beschreibt neben dem typischen Entwicklungsweg die Behandlungsmöglichkeiten auf dem aktuellen Stand der Medizin.

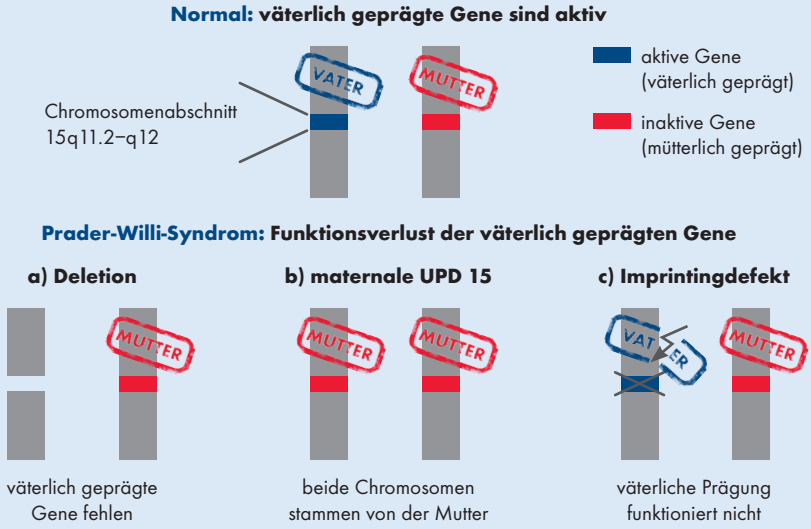
Dr. med. Constanze Lämmer
Kinderklinik St. Bernward Krankenhaus Hildesheim

Das Prader-Willi-Syndrom

Kinder mit Prader-Willi-Syndrom (PWS) werden mit einer Häufigkeit von 1:10.000–1:12.000 Neugeborenen geboren. Das PWS wird durch einen Funktionsverlust am langen Arm des väterlichen Chromosoms 15 hervorgerufen.[1] Genauere Untersuchungen zeigen, dass dieser Funktionsverlust durch drei unterschiedliche Mechanismen verursacht werden kann. Bei 70 % der Kinder mit PWS liegt eine Deletion vor. Das väterlich geprägte Gen fehlt. Bei 30 % der Kinder mit PWS liegt eine maternale uniparentale Disomie (UPD) vor. Beide Chromosomen 15 stammen von der Mutter. Selten wird das PWS durch einen Imprintingdefekt[2] hervorgerufen. Dabei wird das väterliche Chromosom 15 durch eine chemische Veränderung (Methylierung) inaktiviert. Die Veränderung des Erbgutes entsteht spontan und zufällig. Sie wird in der Fruchtwasseruntersuchung nicht gefunden. Die Eltern von Kindern mit PWS sind meist gesund. Nur in sehr seltenen Ausnahmefällen besteht ein Wiederholungsrisiko für die Familie.

Äußerlich zeigen Kinder mit PWS Besonderheiten, die sie von den anderen Familienmitgliedern unterscheiden. PWS-Kinder sind eher kleiner im Vergleich zu ihren Geschwistern, sie sind meist blond und hellhäutig. Ihr Gesicht ist schmal und zeigt mandelförmige Augen und eine schmale Oberlippe. Sie haben weniger Muskeln als altersgleiche Kinder. Zum Glück haben ihre Muskeln eine normale Struktur und einen normalen Muskelstoffwechsel. Das heißt, sie können durch gezieltes Training aufgebaut werden. Dies braucht jedoch Zeit. Deshalb verlaufen alle Entwicklungsschritte auch deutlich langsamer. Bis auf wenige Ausnahmen lernen alle Kinder mit PWS Laufen und Sprechen, meist auch Lesen, Schreiben und Rechnen. Kinder mit PWS essen für ihr Leben gern und sind eigentlich nie satt.

Mit Hilfe der Eltern müssen sie lernen, eine für sie in der Menge und in der Zusammensetzung angemessene Ernährung zu akzeptieren, um die Entwicklung von Übergewicht zu vermeiden. Auch sonst benötigen sie klare Strukturen, um sich im Alltag gut zurechtzufinden. Kinder mit PWS kommen meist später in die Pubertät. Vereinzelt tritt eine frühzeitige pubertäre Behaarung auf. Häufig verläuft die Pubertät aber langsamer und unvollständig. Kinder mit PWS sind keine guten Verlierer. Sie sind auch schwer umzustimmen, wenn sie sich etwas in den Kopf gesetzt haben. Ihr Ärger kann sich dann in gewitterartigen Verhaltensausbrüchen äußern. Aber PWS-Kinder sind auch Familienmenschen. Sie sind kommunikativ, kuscheln gern und suchen die Nähe von Erwachsenen häufiger als die von Kindern. Dabei sind sie sehr anhänglich.



modifiziert nach Zirn 2009[2]

Kleine Leute werden groß

Neugeborene und Säuglinge

Neugeborene mit PWS sind zufriedene Babys. Sie weinen selten und schlafen viel. Aufgrund der fehlenden Muskelkraft haben sie sich schon im Mutterleib wenig bewegt. Probleme bereitet ihnen deshalb auch das Trinken. Zu den Mahlzeiten müssen sie geweckt werden. Häufig benötigen sie anfangs zur ausreichenden Ernährung unterstützend eine Magensonde.
Das Füttern nimmt in den ersten Lebensmonaten sehr viel Zeit in Anspruch. Das Stillen gelingt leider nur selten und nur mit sehr viel Ausdauer. Demgegenüber wird der Umgang mit dem Löffel häufig verblüffend leicht erlernt. In kleinen Schritten werden motorische Fortschritte erreicht. PWS-Kinder krabbeln meist erst mit 15 – 18 Monaten und Laufen frei mit 24 – 27 Monaten. Zu diesem Zeitpunkt beginnt sich auch die Sprache deutlich zu entwickeln.[3] Dafür schenken sie ihren Eltern immer wieder ein zartes Lächeln und ziehen sie mit Charme in ihren Bann.
Bei einigen Säuglingen mit PWS äußert sich die Muskelschwäche auch in Atemproblemen, die insbesondere im Schlaf auftreten. Diese Kinder benötigen deshalb für die Anfangszeit zu Hause einen Monitor zur Überwachung.

Kleinkinder

Endlich wachsen die Interaktionsmöglichkeiten mit der Umwelt. Schon lange schenkt Ihnen Ihr Kind ein morgendliches Begrüßungslächeln. Jetzt sitzt es morgens schon im Bett, hebt die Hände und will hochgenommen werden. Schritt für Schritt werden neue Bewegungsfortschritte erreicht, so dass die meisten PWS-Kinder ihre Eltern

zwischen dem zweiten und dritten Geburtstag mit dem freien Laufen überraschen. Mit ersten Worten und Wortkombinationen benennen sie Dinge, drücken Wünsche und Meinungen aus. Spätestens jetzt brauchen PWS-Kinder auch andere Kinder, um sich weiter zu entwickeln. Sie gehen wie andere Kinder in Kindertagesstätten und Kindergärten. Kleine Gruppen und integrative Einrichtungen werden den Bedürfnissen der PWS-Kinder häufig besser gerecht. Für Sie als Eltern stellt das Einbeziehen von fremden Personen eine neue Herausforderung dar. Diese neuen Bezugspersonen können Sie gut unterstützen, wenn sie von Ihnen über die besonderen Bedürfnisse Ihres Kindes angemessen informiert werden.

Nun hat Ihr PWS-Kind auch die Möglichkeit, selbst einen Blick in den Kühlschrank zu werfen. Klare Spielregeln im Umgang mit Essen sind deshalb jetzt sehr wichtig. Dabei müssen Oma und Opa ebenso wie der Kindergarten einbezogen werden. Selbstbedienung ist dabei nicht gefragt. Dafür sollte der Drang nach Selbständigkeit in allen anderen Bereichen unterstützt werden. Kinder lernen beim An- und Ausziehen mitzuhelfen, mit dem Löffel zu essen und sich das Gesicht zu waschen. Sie dürfen auch erste kleine Aufgaben im Haushalt erledigen. Schrittweise weicht das Bobbycar dem Dreirad und dem Laufrad.

Schulkinder

PWS-Kinder sind stolze Schulanfänger. Der erste Schultag bedarf einer gründlichen Vorbereitung. Damit die Schule den Kindern auch Spaß macht, sollten die Eltern bei der Schulauswahl die besonderen Stärken aber auch den Förderbedarf ihres Kindes berücksichtigen. Beratend stehen dabei der Kindergarten, sozialpädiatrische Zentren, der Kinder- und der Schularzt zur Verfügung. So fällt die Wahl durchaus auf unterschiedliche Schulen. Denn trotz vieler Gemeinsamkeiten zeigen sich jetzt auch unterschiedliche Bedürfnisse bei den Kindern mit Prader-Willi-Syndrom.
Alle PWS-Kinder brauchen klare Regeln. Vertraute Abläufe und Bezugspersonen geben ihnen Sicherheit. Einige PWS-Kinder werden deshalb beim Schulbesuch durch einen Schulbegleiter unterstützt. PWS-Kinder haben ein gutes visuelles Gedächtnis. Mit Ausdauer und Detailliebe arbeiten sie an kleinen Aufgaben. Gern beschäftigen sie sich mit Puzzeln. Dabei gehen sie häufig mit einer ganz eigenen Technik vor.[4] Abstraktionen bereiten ihnen Schwierigkeiten. PWS-Kinder kennen meist gut ihre Grenzen. In Überforderungssituationen können sie ihre Probleme nur mühsam sprachlich ausdrücken und reagieren mit Verhaltensausbrüchen. Dann ist das Feingefühl einer vertrauten Person gefragt, um die Situation wieder zu glätten. Häufig hilft auch ein „Time-out".

Große Kinder haben mehr Möglichkeiten und mehr Drang zur Essensbeschaffung als kleine Kinder. Deshalb kommt dem Essensmanagement eine zentrale Bedeutung zu. Die Entwicklung einer Adipositas muss unbedingt vermieden werden.
PWS-Kinder haben oft eine andere Vorstellung vom gemeinsamen Spielen. Bei der Gestaltung von sozialen Kontakten benötigen PWS-Kinder viel Unterstützung. PWS-Kinder

schwimmen gern. Viele von ihnen lernen im Schulalter Fahrradfahren, einige benötigen weiterhin mehr Stabilität und bevorzugen ein dreirädriges Therapierad. Aber auch andere Sportarten wie Judo, Tanzen, Gymnastik, Reiten oder Trampolinspringen werden von PWS-Kindern gepflegt. Einige fahren auch gern Ski. Erlaubt ist alles, was Spaß macht. Der Sport sollte zu einem festen Bestandteil im Alltag entwickelt werden.
Die in der Schulzeit erworbenen Fähigkeiten und Fertigkeiten, das Wissen aber auch soziale Kompetenzen sowie der Grad des verantwortlichen Selbstmanagements werden den weiteren Lebensweg im PWS-Jugendalter bestimmen.
Die meisten PWS-Jugendlichen benötigen in unterschiedlichem Ausmaß weiterhin Hilfe und Begleitung, vor allem im Umgang mit Essen und Geld.

Erwachsene

Auch Erwachsene mit PWS benötigen in ihrem Alltag Unterstützung. Diese kann in Abhängigkeit von der vorherigen Entwicklung sehr stark variieren. Ein völlig unabhängiges und eigenverantwortliches Leben ist trotz aller Förderung aufgrund der eingeschränkten Kompetenz im Umgang mit Essen und Geld bisher nicht erreicht worden. Bei der Auswahl eines Arbeitsbereiches sollten essensbezogene Tätigkeiten ausgeklammert werden, da der ständige Umgang mit Lebensmitteln unkontrolliertes Essen und psychische Belastung provoziert. So werden viele PWS-Betroffene in auf das Krankheitsbild spezialisierten Einrichtungen betreut. Dabei ermöglicht die Vielfalt der Betreuungskonzepte eine begleitete und individuelle Lebensplanung. Einer aktiven Freizeitgestaltung, in der Sport einen festen Platz erhält, kommt große Bedeutung zu.

Sicherheit durch Diagnostik

Früher wurden vor allem Kinder mit ausgeprägter Adipositas, Kleinwuchs und Entwicklungsverzögerung mit Verdacht auf PWS untersucht. Inzwischen wird die Diagnose in der Regel in den ersten Lebenswochen gestellt. Eine angeborene Muskelschwäche, auffällig kleine Hände und Füße, besondere Gesichtsmerkmale und der Hodenhochstand der Jungen lassen an ein PWS denken. Die Diagnose erfolgt mittels einer speziellen genetischen Untersuchung, einem Methylierungstest. Mit einer kleinen Blutmenge kann bereits bei Neugeborenen der Verdacht überprüft werden.

Noch nicht heilen, aber helfen

Therapiemöglichkeiten

PWS ist noch nicht heilbar. Durch ein ganzheitliches Behandlungsvorgehen können aber die Symptome und die Entwicklung der Kinder sehr positiv beeinflusst werden. Ziel ist es, dass das PWS-Kind mit seiner Familie ein erfülltes Leben führen kann. Wie in jeder Familie gibt es dabei Höhen und Tiefen, und manchmal können auch Situationen die Ressourcen einer Familie übersteigen. Deshalb sollten alle Familien mit einem PWS-Kind von Anfang an neben dem Kinderarzt vor Ort durch einen auf die Behandlung von PWS spezialisierten Kinderarzt begleitet werden. Nur so gelingt es, komplexe Therapiemodelle auf das Kind und die Familie abzustimmen und dabei Wichtiges nicht zu verpassen, aber auch Überflüssiges zu vermeiden.

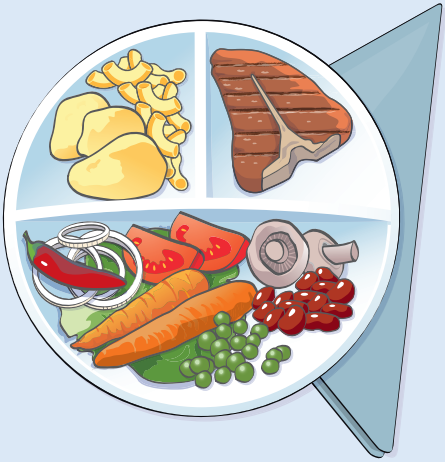
Ernährung

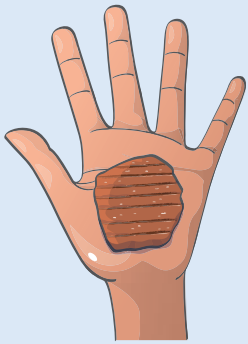
Die Ernährung hat in der Behandlung des PWS eine zentrale Stellung.
Wir unterscheiden verschiedene Phasen in der Entwicklung des Essverhaltens der Kinder.[5] Im ersten Lebensjahr steht die Sicherung einer ausreichenden Energiezufuhr im Mittelpunkt. Eine Entwicklung im unteren Gewichtsbereich altersgleicher Kinder wird angestrebt. Als Orientierung dienen die 3. – 10. Perzentile der Wachstumskurven altersgleicher Kinder. Wird die 3. Perzentile aufgrund erschwerter Nahrungszufuhr nicht erreicht, kann z. B. Maiskeimöl zur Energieanreicherung dienen. Eine Zugabe von Zucker oder Stärke ist nicht empfehlenswert. Bei der Auswahl der Nahrungsbestandteile sollte auf eine bewusste Geschmacksprägung geachtet werden. PWS-Kinder sollten die Lebensmittel mit ihrem natürlichen Geschmack ohne Zuckerzusatz

kennenlernen. Neben der Säuglingsmilch können Wasser und zuckerfreier Tee als Getränk angeboten werden. Babysäfte sind (frucht)zuckerhaltig, gefährden die Zahnentwicklung und verstärken den Drang nach Süßem. Zum Durstlöschen sind sie ungeeignet. Nach dem ersten Geburtstag können Muttermilch und Säuglingsmilch durch Kuhmilch ersetzt werden. Anfangs braucht Ihr Kind noch keine Süßigkeiten, Eis oder Kuchen.

Der Nahrungsaufbau orientiert sich an den Empfehlungen der Deutschen Gesellschaft für Ernährung. Folgt man dem Beispiel der optimierten Mischkost[6], ist eine gesunde, ausgewogene Ernährung für das PWS-Kind und seine Familie gesichert. Dabei benötigt das Kind mit PWS weiterhin nur zwei Drittel der Energie eines altersgleichen Kindes.[7,8,9] Eine darüber hinausgehende Nahrungsaufnahme führt zu vermehrtem Gewichtsanstieg und Fettaufbau. Eine feste Mahlzeitenstruktur, bestehend aus drei Hauptmahlzeiten und zwei kleinen Zwischenmahlzeiten, vermittelt dem Kind Sicherheit: „Für mein Essen sind Papa und Mama zuständig, ich muss mich selbst nicht kümmern." Die dabei vermittelte Essengarantie, eine abwechslungsreiche Tagesgestaltung ohne Langeweilephasen und eine unsichtbare Lagerung der Lebensmittel sind die besten Instrumente gegen eine unkontrollierte Nahrungsbeschaffung. Das Kleinkind mit PWS lernt jetzt auch Ernährungsalltag und -sonntag zu unterscheiden. An Geburtstagen kommt ein Geburtstagskuchen auf den Tisch, an besonderen Tagen darf auch in Maßen genascht werden, wenn die Familie dann den Weg wieder zur Alltagsernährung findet. Eine Naschdose, aus der das PWS-Kind einmal am Tag eine kleine Süßigkeit aussuchen darf, entspannt die Situation. Auch Geschwisterkinder dürfen eine Naschdose haben und nach gleichem Prinzip nutzen. Die Eltern setzen sich mit dem unterschiedlichen

Energiegehalt von Lebensmittelgruppen auseinander und wenden ihr Wissen bei der Mahlzeitenzusammensetzung an. Ansprechende Portionsgrößen entstehen durch die Berücksichtigung der Tellerregel: Der halbe Teller sollte mit Gemüse gefüllt sein. Kartoffeln, Reis bzw. Nudeln machen jeweils ein Viertel der Portion aus. Das Fleischstück entspricht in der Größe dem Handteller des PWS-Kindes.

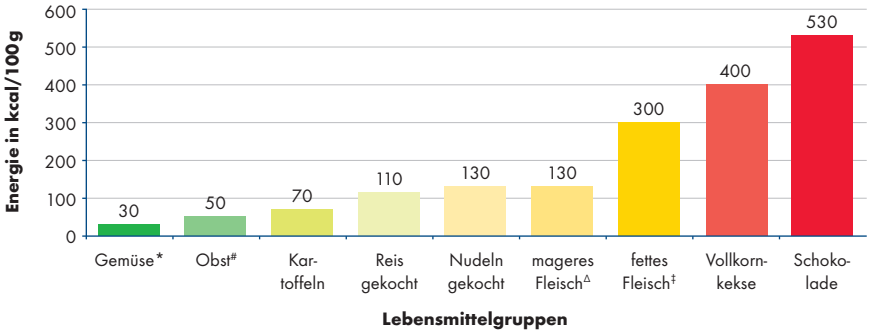




Als Durstlöscher sind weiterhin ausschließlich zuckerfreie Getränke angesagt. Wichtig ist es zu erkennen, wenn von offenen Essensvorräten im Haushalt eine quälende Anziehungskraft ausgeht, die alle Aufmerksamkeit des PWS-Kindes bindet und das PWS-Kind vom kreativen Spiel abhält. Solch eine Situation kann durch ein Abschließen der Lebensmittelvorräte entspannt werden. Manche Jugendliche mit PWS kennen ihre Schwächen und bitten um ein Abschließen der Küche, wenn die Eltern aus dem Haus gehen, da sie Angst haben, dem inneren Drang nach Essensbeschaffung nachzugeben.

Die Essensgewohnheiten und -spielregeln in der Familie sollten den mitbetreuenden Familienmitgliedern und Freunden vermittelt werden. Wenn alle an einem Strang ziehen, werden keine falschen Erwartungen geweckt, die Gefahr auf Enttäuschungen bergen. PWS-Kinder lernen ihre Ernährung zu akzeptieren. In Gegenwart ihrer Eltern gelingt es einigen sogar, ungeeignete Angebote abzulehnen. Dennoch stellen unerwartete Gelegenheiten zur Selbstbeschaffung auch für Jugendliche und Erwachsene mit PWS eine große Herausforderung dar und können meist nur in Begleitung bewältigt werden. Dadurch bedürfen auch Freizeitaktivitäten mit anderen Jugendlichen genauer Absprachen und Vorbereitungen.

Lebensmittelgruppen – durchschnittliche Angaben nach Kalorien (Umschau-Verlag)



* außer stärkereichem Gemüse, z. B. Mais, Erbsen; # außer Banane 110 kcal; △ Schwein, Rind, Geflügel ohne Haut
‡ Mett, Bratwurst, Bockwurst, Fleischwurst

Quelle: Kalorien mundgerecht, Umschau Verlag, 12. überarbeitete Auflage

Kinder essen mit den Augen. Ein gefüllter Teller lässt die Herzen der PWS-Kinder höher schlagen. Trotzdem darf der Energiegehalt einer Mahlzeit ein individuelles alters- und

größenabhängiges Maß nicht übersteigen. Berücksichtigt man den unterschiedlichen Energiegehalt der Lebensmittel, kann man leicht den Kaloriengehalt der Mahlzeit variieren. Eine Verschiebung zu den „grünen" Lebensmitteln hilft bei der Senkung der kalorischen Dichte der Mahlzeiten. In 1 kg Gemüse steckt ebenso viel Energie wie in 100 g Bratwurst. Anstatt 100 g Schokolade könnte man bei gleicher Kalorienzahl ungefähr 1 kg Obst oder 1,8 kg Gemüse essen.

Bewegung

Neben der Ernährung hat die Bewegung den wichtigsten Stellenwert in der Therapie des PWS. In den ersten beiden Lebensjahren steht der gezielte Muskelaufbau durch Krankengymnastik im Mittelpunkt. PWS-Kinder müssen zunächst Muskeln aufbauen, um die motorischen Meilensteine der Entwicklung bewältigen zu können. Dies kann in einem sehr effektiven Zeit-Nutzen-Verhältnis mittels Krankengymnastik nach Vojta, aber auch spielerisch mit höherem Zeitaufwand durch eine Behandlung nach dem Bobath-Konzept erfolgen.

Beide Therapieformen stellen unterschiedliche Anforderungen an die Eltern und die Mitarbeit des Kindes: Das individuelle Therapievorgehen sollte mit dem die ganzheitliche Behandlung koordinierenden Kinderarzt und einem erfahrenen Physiotherapeuten geplant werden. Therapien sollten zeitlich begrenzt sein und konkrete Ziele verfolgen. Sie müssen Zeit für ein normales Familienleben lassen.

Entwicklungsneurologische Untersuchungen helfen, Entwicklungsfortschritte genauer zu erkennen und die Therapie individuell anzupassen. Je rascher der Aufbau des Muskeltonus gelingt, desto früher kann das PWS-Kind in den Erfahrungsaustausch mit

seiner Umwelt treten. Anfangs robbend, später krabbelnd und am Ende laufend erobert es seinen Lebensraum. Sitzen erfordert eine stabile Rumpfmuskulatur, diese wird durch intensives Krabbeln gebildet. Kommt ein Kind selbständig zum Sitzen, verfügt es über eine ausreichend kräftige Rumpfmuskulatur, um im Sitzen essen und spielen zu können.

Ab dem ersten Lebensjahr kann die kognitive Entwicklung ergänzend durch Frühförderung angeregt werden. Nach dem Erlernen des freien Laufens steigt die Sehnsucht nach dem Spiel mit altersgleichen Kindern. Anstatt der Einzelkrankengymnastik steht deshalb jetzt häufig psychomotorisches Turnen auf dem Plan. Durch andere Kinder erfahren die PWS-Kinder eine große Anregung und sammeln so gemeinsam Bewegungserfahrung. Ergotherapie dient dem Erlernen komplexerer Handlungen und hilft bei der Schulung der Feinmotorik und somit der Schulvorbereitung.

PWS-Kinder haben ein sehr gutes Sprachverständnis. Einige PWS-Kinder brauchen Unterstützung beim Erlernen der aktiven Sprache. Hier ist eine logopädische Behandlung angezeigt. Neben den erwähnten Therapieverfahren stehen weitere Behandlungsmöglichkeiten zur Verfügung. Bei der Auswahl sollte jedoch immer darauf geachtet werden, dass genügend Zeit zum Spielen und für ein gemeinsames Familienleben bleibt.

Spätestens im Grundschulalter steht die Suche nach einer regelmäßigen Sportart in einem geeigneten Sportverein auf der Tagesordnung. Dabei müssen die lokalen Angebote geprüft werden. Sport stellt für ein PWS-Kind eine wichtige Freizeitbeschäftigung dar, die nachdrücklich gepflegt werden sollte. Neben der Bewegungserfahrung werden

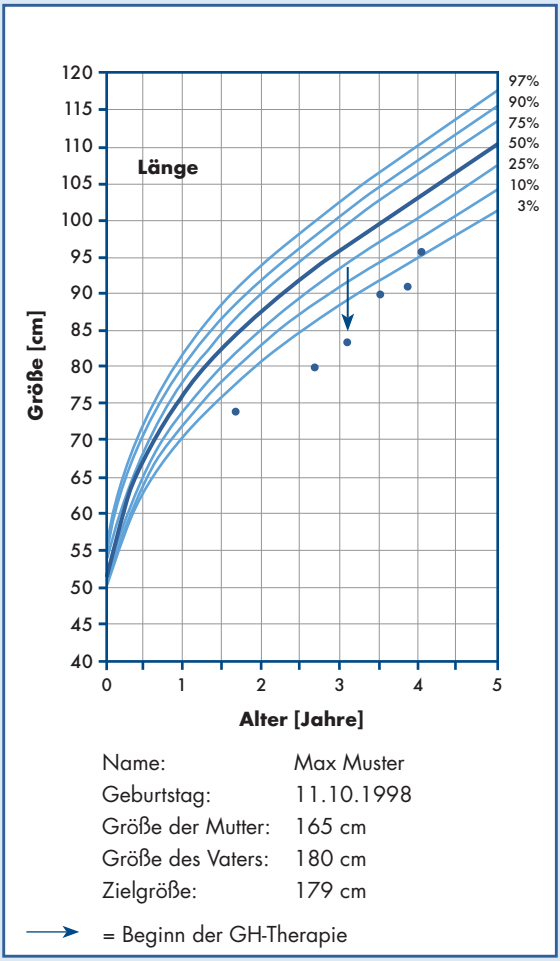
hier auch soziale Kompetenzen vermittelt. Stehen keine geeigneten Angebote zur Verfügung, sollte der Wochenplan feste Familienspaziergänge, -schwimmstunden oder -fahrradrunden beinhalten. Regelmäßige kleine Bewegungsübungen zu Hause können vor dem Abendbrot einen festen Platz erhalten. Sport und körperliche Aktivität sind wichtige Bausteine einer gesunden Lebensweise. Sie erhöhen den Energieverbrauch, aktivieren den Stoffwechsel und vermitteln positive Bewegungserfahrung. Für Schulkinder und Erwachsene wird eine tägliche 45-minütige aktive Bewegungszeit angestrebt.

Wachstumshormontherapie

Seit dem Jahr 2000 besteht für Kinder mit Prader-Willi-Syndrom die Möglichkeit, das Längenwachstum und den Aufbau der Muskulatur durch die Behandlung mit Wachstumshormon zu unterstützen. Ab dem ersten Lebensjahr liegen dazu ausreichende Erfahrungen vor. Die Möglichkeiten eines früheren Behandlungsbeginns werden noch geprüft.

Die Behandlung mit Hormonen gehört in die Hand eines erfahrenen Kinderendokrinologen. Er führt die notwendigen Voruntersuchungen durch, ermittelt die individuelle Eigenproduktion und berechnet die notwendige Dosis. Kontraindikationen müssen ausgeschlossen werden. Dazu sind weitere Blutentnahmen, Untersuchungen der Herzfunktion und des Schlafes erforderlich. Eine Röntgenuntersuchung der linken Hand gibt Auskunft über das Knochenalter. Sind alle Voruntersuchungen abgeschlossen, erfolgt die tägliche Behandlungsdurchführung zu Hause durch die Eltern.

Wachstumshormon besteht aus Eiweißstoffen. Diese Eiweiße werden bei der Passage des Magens zerstört. Als Saft oder Tablette eingenommen, wären sie deshalb unwirksam.



Ein standardisiertes Hilfsmittel: Perzentilenkurven.

Wachstumshormon muss deshalb in flüssiger Form unter die Haut gespritzt werden. Diese Lösung wird künstlich hergestellt. Das Spritzen erfolgt mit Hilfe eines Pens, der mit der flüssigen Wachstumshormonlösung gefüllt ist. Die richtige Dosis wird dabei für jeden Patienten individuell vom behandelnden Arzt ermittelt. Die Eltern erlernen in einer Schulung die Handhabung des Pens. Die Injektion unter die Haut ist aufgrund der scharfen, sehr dünnen Nadel nur wenig zu spüren. Zudem haben Kinder mit PWS ein geringeres Schmerzempfinden. Mit der abendlichen Medikamentengabe wird der physiologische nächtliche Anstieg der körpereigenen Wachstumshormonproduktion nachgeahmt. So wachsen auch PWS-Kinder im Schlaf.

Ohne Wachstumshormontherapie bleiben Jungen und Mädchen mit PWS oft deutlich kleiner als der Durchschnitt. Jungen erreichen oft nur eine Endgröße um 155 cm, Mädchen um 147 cm.[3] Diese Prognose kann mit Wachstumshormon deutlich verbessert werden. Der Wachstumsverlauf wird anhand einer Perzentilenkurve überprüft. Durch Wachstumshormon wird auch das Muskel-Fett-Verhältnis verbessert, die Knochen werden stabiler. Schon bald wird das PWS-Kind aktiver sein und sich rascher nach körperlicher Anstrengung erholen. Endlich hat es die Möglichkeit, sich intensiver in das Spiel mit anderen Kindern einzubringen. Die positiven Bewegungserfahrungen stärken das Selbstvertrauen und machen Lust auf neue Entdeckungen. Das Hand- und Fußwachstum wird angeregt und kann eine altersgerechte Größe erreichen. Dadurch wird das Greifen und Hantieren mit Spielzeug erleichtert. Ein besonders guter Behandlungserfolg wird erreicht, je mehr die Kinder Gelegenheit haben, ihre dazugewonnene Muskelkraft im Rahmen von regelmäßiger Bewegungsaktivität zu nutzen und zu trainieren.

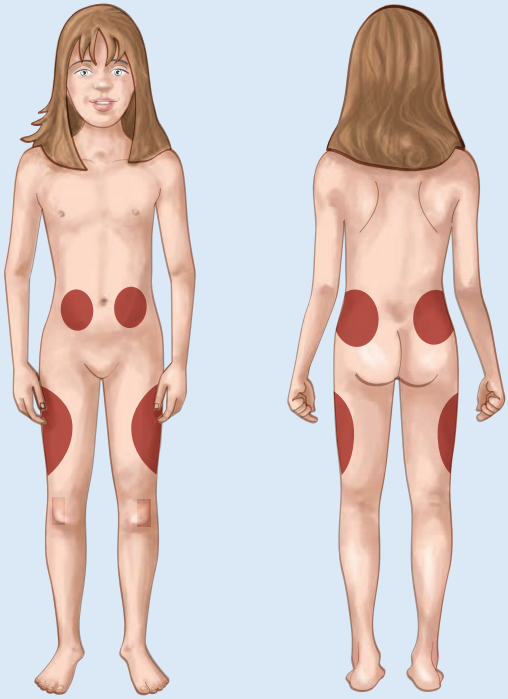
Die Behandlung mit Wachstumshormon kann aber die Bemühungen um eine angemessene Ernährung und Bewegung nicht ersetzen. Für einen optimalen Behandlungserfolg ist das Zusammenwirken einer PWS-gerechten Ernährung, einer sportlich-aktiven Freizeitgestaltung und einer zuverlässigen, regelmäßigen abendlichen Wachstumshormongabe entscheidend. Eine übermäßige Gewichtszunahme muss unbedingt vermieden werden, da sie Störungen im Zuckerstoffwechsel begünstigen kann.[10] Im Therapieverlauf sind regelmäßige Kontrolluntersuchungen durch den behandelnden Kinderendokrinologen erforderlich. Die Wachstumshormonbehandlung kann nach aktuellem Stand der Medizin bis zum Erreichen der Endgröße durchgeführt werden.

Therapie-Durchführung

Täglich 1x spritzen:

- Abends vor dem Schlafengehen
- Injektion in das Unterhautfettgewebe
- Injektionsstelle täglich wechseln
- Wird eine Injektion vergessen, am nächsten Tag die übliche Dosis verabreichen (keine doppelte Hormon-menge spritzen!)

Wichtig: Das Hormon muss im Kühlschrank aufbewahrt werden.



Schematische Darstellung der geeigneten Injektionsstellen für das Wachstumshormon.
Wichtig ist der tägliche Wechsel der Stelle, um einen örtlichen Abbau des Fettgewebes und Vernarbungen mit ungleichmäßiger Aufnahme des Hormons in den Körper zu vermeiden.

Gemeinsam sind wir stark

Kommt ein Kind mit PWS in eine Familie, wird aus dieser über Nacht eine ganz besondere Familie. Die Beschäftigung mit den Bedürfnissen eines besonderen Kindes öffnet den Blick für wertvolle Kleinigkeiten im Leben. Lebensziele und Werte werden überprüft und neu definiert.

Auf diesem Weg sind die Familien nicht allein. Eine zentrale Rolle im Netzwerk der Unterstützungsangebote nimmt die PWS Vereinigung Deutschland e. V. ein. Hier versteht man die Sorgen der Familien mit einem PWS-Kind. Fachliche Informationen werden weitergeben und Kontakte zu Gleichgesinnten und behandelnden Experten vermittelt. So kann dem Kind und seiner Familie von Beginn an die Behandlung nach dem aktuellen Stand der Wissenschaft ermöglicht werden.

In die Therapieplanung und -durchführung werden das Kind mit PWS und seine Familie aktiv einbezogen. Im Alltag ist es wichtig, familiäre Ressourcen zu nutzen, aber auch Grenzen der Belastbarkeit rechtzeitig zu erkennen. „Kindern kann es nicht besser gehen als ihren Eltern". Deshalb ist es wichtig, dass eine Familie zusätzliche Hilfs- und Unterstützungsangebote kennt und nutzt. Als Teil der großen PWS-Familie spürt jede einzelne Familie die Kraft der Gemeinschaft.

Glossar/ Begriffserklärungen

Adipositas	Gewicht und/oder Körperfettanteil liegen oberhalb der Altersnorm, definiert an der 97. Perzentile
Deletion	Verlust eines Chromosomenabschnitts
Dolichocephalus	schmale Schädelform, der Längendurchmesser des Schädels ist vergrößert
Epiphysenfuge	Wachstumsfuge der langen Knochen, z. B. der Fingerknochen; aus ihrer Größe lässt sich das Knochenalter ablesen; mit dem Verschluss der Wachstumsfugen endet auch das Knochenwachstum
Floppy infant	„schlaffes" Kind, Kind mit niedrigem Muskeltonus
Hormone	Botenstoffe, die im Körper über die Blutbahn Informationen zwischen Organen und Zellen vermitteln und verschiedene Prozesse steuern
Hyperphagie	übermäßige Nahrungsaufnahme
Hypoglykämie	Unterzuckerung, ein Zustand, der durch ein übermäßiges Absinken des Blutzuckers entsteht
Hypogonadismus	unvollständige oder fehlende Ausprägung der primären und sekundären Geschlechtsmerkmale
Hypophyse	im Kopf sitzende Hirnanhangsdrüse, der eine zentrale übergeordnete Rolle bei der hormonellen Regulation im Körper zukommt; hier wird auch das Wachstumshormon gebildet
Hypothalamus	Region des Zwischenhirns; steuert die Hormonproduktion der Hypophyse

IGF-1 (Insulin-like Growth Factor 1)	ein Protein, das unter Einfluss des Wachstumshormons in der Leber gebildet wird; wirkt als Wachstumsfaktor bei der Regulation des Knochenwachstums
Imprinting	Prägung des Chromosoms, Informationen sind nur auf dem väterlichen oder mütterlichen Gen aktiv
Kinderendokrinologe	Kinderarzt, der auf die Abklärung und Behandlung von Hormonstörungen spezialisiert ist
Knochenalter	beschreibt die biologische Reife, also den Entwicklungsstand des Skeletts; bei einem Kind mit verzögertem Knochenwachstum liegt auch das Knochenalter unter dem chronologischen, also dem tatsächlichen Lebensalter
Kryptorchismus	versteckte Lage der Hoden im Bauchraum
maternal	von der Mutter abstammend
Methylierungstest	Gentest zum eindeutigen Nachweis des Prader-Willi-Syndroms, der allerdings nicht zwischen den verschiedenen Ursachen unterscheiden kann
Mikroakrie	Hände und Füße sind deutlich kleiner als bei altersgleichen Kindern
Muskelhypotonie	Muskelschwäche
Onychophagie	Nägelkauen

Perzentilen	Prozentlinien, erstellt auf der Basis von regelmäßigen statistischen Messungen der Körperhöhe/-länge und des Gewichts. Die 50. Perzentile (Mittelwert) wird als der Normwert für den Wachstumsvergleich von Kindern gleichen Alters und Geschlechts definiert. Kinder mit einer Körperlänge unterhalb der 3. Perzentile gelten als „kleinwüchsig"; eine Körperlänge über der 97. Perzentile gilt als „Großwuchs"
Pes planus	abgeflachtes Fußgewölbe
PWS	Prader-Willi-Syndrom
SGA (Small for Gestational Age)	Sammelbegriff für jede Form von vorgeburtlicher Wachtumsverzögerung
Skin picking	zwanghaftes Zupfen oder Reiben an der Haut als Ausdruck einer fehlenden Impulskontrolle, vor allem bei Unbehagen oder Langerweile
Skoliose	seitliche Verbiegung der Wirbelsäule mit Drehung der einzelnen Wirbelkörper
Strabismus	Schielen, Abweichen der Augenachse von der Normalstellung
subkutane Injektion	unter die Haut spritzen
UPD (uniparentale Disomie)	Abstammung beider Chromosomen von einem Elternteil
Valgusstellung	konkave Stellung der Knochen und Gelenke, „X-Beine"

Literaturverzeichnis

(1) Cassidy SB. Prader-Willi syndrome. Journal of Medical Genetics. 1997; 34(11): 917–923.

(2) Zirn B. Die Genetische Sprechstunde, Steinkopff Verlag. 2009; 102.

(3) Butler MG, Meaney FJ, Palmer CG. Clinical and cytogenetical survey of 39 individuals with Prader-Labhart-Willi syndrome. American Journal of Medical Genetics. 1986; 23(3): 793–809.

(4) Dykens EM. Are jigsaw puzzle skills "spared" in persons with Prader-Willi syndrome? Journal of Child Psychology and Psychiatry. 2002; 43(3): 343–352.

(5) Goldstone AP, Holland AJ, Hauffa BP, Hokken-Koelega AC, Tauber M. Recommendations for the diagnosis and management of Prader-Willi syndrome. Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism. 2008; 93(11): 4183–97.

(6) Forschungsinstitut für Kinderernährung D. optimix. Empfehlungen für die Ernährung von Kindern und Jugendlichen. 2002.

(7) Holm VA, Pipes PL. Food and children with Prader-Willi syndrome. American journal of Diseases of Children 1976; 130(10): 1063–7.

(8) Butler MG, Theodoro MF, Bittel DC, Kuipers PJ, Driscoll DJ, Talebizadeh Z. X-chromosome inactivation patterns in females with Prader-Willi syndrome. American Journal of Medical Genetics A 2007; 143(5): 469–75.

(9) Schoeller DA, Levitsky LL, Bandini LG, Dietz WW, Walczak A. Energy expenditure and body composition in Prader-Willi syndrome. Metabolism. 1988; 37(2): 115–20.

(10) Lämmer C, Weimann E. Veränderung des Kohlenhydratstoffwechsels und der Insulinresistenz bei Patienten mit Prader-Willi-Syndrom unter einer Wachstumshormontherapie. Wiener Medizinische Wochenschrift 2007; 157: 82–88.

Nützliche Kontaktadressen

Prader Willi Syndrom Vereinigung Deutschland e.V.
Mühlenstraße 16
29221 Celle
Telefon: 0 51 41 / 37 47 327
E-Mail: info@prader-willi.de

BKMF e.V.
Beratungs- und Geschäftsstelle im
Deutschen Zentrum für Kleinwuchsfragen
Leinestraße 2
28199 Bremen
Telefon: 04 21 / 33 61 69 0
Fax: 04 21 / 33 61 69 18
E-Mail: info@bkmf.de

Hexal AG
Industriestraße 25
83607 Holzkirchen
Germany

49016972/03