

NOG ENKELE MEDISCHE AANDACHTSPUNTEN

- De langere blootstelling van de tanden aan het doorgaans dikkere speeksel verhoogt de kans op tandbederf.
- Krabben en peuteren aan wondjes en insectenbeten kunnen infecties en littekens veroorzaken.
- Een verhoogde pijndrempel en een verstoorde temperatuurregeling (bv minder vlug koorts) verhullen soms een letsel of ziekte.
- Scheelzien komt vaak voor.
- In geval van ernstig overgewicht bestaat er kans op diabetes, hartproblemen en overbelasting van de gewrichten en de rug.
- De seksuele ontwikkeling vertoont ernstige vertraging en de puberteit komt zeer traag op gang. Zo blijven secundaire geslachtskenmerken vaak weg; jongens behouden hun hoog stemniveau, meisjes gaan niet of pas op latere leeftijd menstrueren.
- De gestalte blijft klein en hoewel groeihormoon vaak goede resultaten geeft, zijn de gevolgen op langere termijn nog onvoldoende gekend.

JE KAN ZINVOL LEVEN MET PWS!

Ondanks de meervoudige handicap kunnen personen met het pws een zinvol en gelukkig leven leiden. Kernvoorwaarden zijn:

- Begrip van de ruime omgeving voor de specifieke problematiek.
- Veel geduld en inlevingsvermogen.
- Een aangepaste en gecoördineerde professionele begeleiding.



DE PRADER-WILLI VERENIGING

In 1987 hebben enkele ouders de Prader-Willi vereniging opgericht om aan deze noden tegemoet te komen.

De vereniging stelt zich tot doel informatie te verzamelen en die dan weer te verspreiden aan de hand van folders, boeken, video's en de nieuwsbrief.

In het voorjaar komen de ouders en andere geïnteresseerden samen op de informatieve ontmoetingsdag. De hele familie is welkom op de recreatieve najaarscontactdag. Telkens is er veel aandacht voor informeel lotgenotencontact.

Prader-Willi Vlaanderen is lid van IPWSO (International Prader-Willi syndrome Organisation) die contacten heeft in meer dan 40 landen. www.ipwso.org

Steunende leden zijn ook welkom.

VOOR MEER INFORMATIE

**Prader-Willi Vlaanderen vzw**

Buizegemlei 143, 2650 Edegem

telefoon: 03 448 35 99

info@praderwillivlaanderen.be

www.praderwillivlaanderen.be

rekeningnummer: 001-3186508-37

Het PRADER-WILLI SYNDROOM

Als een aantal specifieke kenmerken zo vaak voorkomt dat het geen toeval meer kan zijn spreekt men van een syndroom. Het Prader-Willi syndroom (pws) is zo een aangeboren aandoening die in 1956 voor het eerst omschreven werd door de Zwitserse artsen A. Prader, A. Labhart en H. Willi. Vandaar de naam.

Het pws komt bij ongeveer 1:20000 geboorten voor. Er zijn maar enkele gezinnen bekend waar meer dan één kind met het pws voorkomt. Het syndroom is in de meeste gevallen niet erfelijk en komt voor bij beide sexen en alle rassen.

Je kan een diagnose tegenwoordig al zeer vroeg en met zekerheid stellen na een genetisch onderzoek. Het pws toont namelijk een afwijking aan het 15de chromosoom. Er is dan, op enkele uitzonderingen na, sprake ofwel van een deletie (op het chromosoom van de vader ontbreekt een klein stukje genetisch materiaal) of van een maternale disomie (de twee chromosomen komen van de moeder i.p.v. de beide ouders).

Voor zo'n genetisch onderzoek kan je terecht in elk universitair ziekenhuis.

KENMERKEN VAN HET SYNDROOM

- Spierslapheid (weinig beweging bij het kind)
- Verhoogde kans op zwaarlijvigheid
- Verminderde spierspanning
- Ongewone lichaamssamenstelling:
 - veel lichaamsvet
 - weinig spiermassa
 - vetverdeling ter hoogte van buik, dijen en billen
- Oppervlakkige ademhaling
- Kleine gestalte
- Verstoorde seksuele ontwikkeling
- Karakteristieke lichamelijke kenmerken:
 - smal voorhoofd
 - amandelvormige ogen
 - tentvormige lippen
 - kleine handen en voeten
 - onvoldoende ontwikkelde geslachtsorganen
- Gedragsproblemen
- Lichte tot matige mentale achterstand

HOE HERKEN JE PWS?

Tijdens de zwangerschap voelt de moeder opvallend weinig bewegingen bij het kind en bij de geboorte valt de spierslapheid of hypotonie van de baby onmiddellijk op. De pasgeborene weent niet of nauwelijks. Deze zwakke spierkracht verhindert dat de baby een aantal basireflexen toont en zelfstandig zuigt. Verder is het kindje zeer rustig, slaapt het veel en eist het weinig aandacht op.

HOE EVOLUEERT DE AANDOENING?

Stilaan vermindert de spierslapheid en neemt de alertheid toe. De spierkracht en het uithoudingsvermogen bereiken echter nooit die van leeftijdgenoten en de mentale vertraging wordt meer en meer merkbaar.

De mijlpalen zijn uitgesteld: zitten kan gemiddeld op de leeftijd van 1 jaar; lopen op 2 à 3 jaar; praten in losse zinnen op 3 à 4 jaar.

De problemen met zuigen en slikken verminderen langzaam (2 à 4 jaar) en de belangstelling voor voeding neemt sterk toe. Door een storing in de kleine hersenen (hypothalamus) ontbreekt het verzadigingsgevoel in sterke mate. De constante honger die daarvan het gevolg is kan tot ernstige, levensbedreigende zwaarlijvigheid leiden. Weinig spontane drang tot bewegen en een 'zuinig motortje' verhogen dit risico nog.

Lezen gaat opvallend beter dan rekenen. De taalachterstand en het verschil tussen kunnen en weten leiden vaak tot boosheid en verdriet. Samen met een relatief lagere emotionele leeftijd monden die gevoelens vaak uit in ongecontroleerde woede-uitbarstingen, koppigheid, prikkelbaarheid...



WAT KAN JE DOEN?

Net na de bevalling moet sondevoeding het gebrek aan zuigreflex opvangen. Verder is het onontbeerlijk dat je de motoriek van je kindje optimaal activeert. Door allerlei bewegingsspelletjes kan je met licht-, kleur-, geluids- en tastprikkelers de zintuigen stimuleren.

Doordat het kind te weinig beweegt en te veel eet, dien je met een streng dieet en dagelijkse lichaamsbeweging de energiebalans in evenwicht te houden.

Als ouder zal je de motorische ontwikkeling van je kind voortdurend extra moeten stimuleren. Zo zal je ook moeten waken over voldoende mentale prikkels en streng de hand houden aan een strikt calorie-arm dieet. Je moet ook leren omgaan met de typische gedragsproblematiek.

Een aangepast gedragstherapeutisch begeleidingsprogramma inclusief het zogenaamde stippendieet is een bondgenoot in de strijd tegen het overgewicht.

Maar je staat niet alleen voor al deze taken: voor de professionele aanpak van personen met pws kan je steunen op een multidisciplinaire benadering door onder andere artsen, orthopedagogen, diëtisten en leerkrachten.

Je kan ook steeds rekenen op de Prader Willi vereniging.

