

Prader-Willi-Syndrom: die unstillbare Lust, zu essen

Das Prader-Willi-Syndrom wurde 1956 von den Zürcher Ärzten Andrea Prader, Alexis Labhart und Heinrich Willi beschrieben. Prof. Dr. Urs Eiholzer wurde durch Prof. Prader ausgebildet und gilt heute weltweit als einer der besten Ärzte auf dem Gebiet. Dank ihm hat das Prader-Willi-Syndrom an Bekanntheit gewonnen, und die Diagnose kann heute deutlich früher gestellt werden.

von Anna Birkenmeier

Prof. Eiholzer, welche ersten Anzeichen können auf ein Prader-Willi-Syndrom hindeuten?

Die Kinder entwickeln sich im Mutterleib zunächst ganz normal. Auch im Ultraschall sieht man keine Auffälligkeiten. Die Mütter spüren jedoch deutlich weniger Kindsbewegungen. Wenn die Kinder auf die Welt kommen, sind sie meist etwas kleiner als der Durchschnitt und haben einen sehr schwachen Muskeltonus. Sie sind absolut schlaff. Zudem leiden die Säuglinge meistens an Unterernährung, da die Saugmuskeln zu schwach sind, um genügend Nahrung aufzunehmen.

Die Symptome könnten auch eine Muskelkrankheit vermuten lassen. Wie wird die Diagnose Prader-Willi-Syndrom gestellt?

Tatsächlich dachte man früher, dass das Prader-Willi-Syndrom eine Muskelkrankheit sei. Heute wissen wir, dass es sich um eine Steuerungskrankheit handelt. Wenn die Babys auf die Welt kommen, haben sie nur sehr wenige Muskeln. Dies aus dem Grund, weil sie sich kaum bewegen. Und warum bewegen sie sich wenig? Weil im Zwischenhirn (Hypothalamus) verschiedene Steuerungsvorgänge gestört sind. Die Diagnose Prader-Willi-Syndrom wird aufgrund der starken Schlaflosigkeit gestellt. Jährlich werden in der Schweiz etwa drei bis vier Kinder mit einem Prader-Willi-Syndrom geboren. Kinderärzte sind heute mehr



Prof. Dr. med. Urs Eiholzer
Forscht für das Prader-Willi Syndrom

sensibilisiert, und die Diagnose wird früher gestellt. Das ist wichtig für den Therapieerfolg.

Im Zwischenhirn wird viel gesteuert: die Bewegungslust, Hunger, Schlaf-wach-Rhythmus, Temperatur- und Schmerzempfinden, Atmung und Herzschlag. Welcher Steuervorgang ist beim Prader-Willi-Syndrom gestört?

Primär sind die Bewegungslust sowie das Hungergefühl gestört. Prader-Willi bedeutet auch: die unstillbare Lust, zu

essen. Fatal ist, dass diesem unstillbaren Hunger die Bewegungsunlust gegenübersteht. Betroffene mit Prader-Willi-Syndrom können bis 300 Kilogramm schwer werden! Sie befinden sich innerlich in einer permanenten Hungersnot.

Wie entwickeln sich Prader-Willi-Betroffene?

Prader-Willi-Betroffene haben keine Pubertätsentwicklung, ihnen fehlen die Geschlechts- und Wachstumshormone. Zudem sind sie geistig behindert und haben einen unterdurchschnittlichen IQ. Oftmals sind sie psychisch auffällig, haben autistische Züge und erkranken hochsignifikant mehr an Manischen Depressionen. Es gibt Betroffene, die kaum sprechen lernen. Prader-Willi-Patienten nehmen weniger Schmerz wahr, sie leiden oft an Temperatur- und Atemregulationsstörungen. Die Symptome sind individuell sehr unterschiedlich ausgeprägt. Was sie alle gemein haben: Sie können nicht mit Zahlen umgehen. Für sie sind 1000 Franken gleich viel wie 1 Franken.

Eine ursächliche Behandlung des Prader-Willi-Syndroms gibt es nicht. Welche Therapieoptionen kommen zum Einsatz?

Die Behandlung besteht einerseits darin, das Essen zu kontrollieren, 24 Stunden lang. Mit zunehmendem Alter wird das natürlich schwierig. Im Kindesalter stellen Physiotherapie und Logopä-

die wichtige Therapieoptionen dar. Zudem kommt eine Wachstumshormonbehandlung zum Einsatz. Das Hormon,

«Die Symptome sind individuell sehr unterschiedlich ausgeprägt. Was sie alle gemein haben: Sie können nicht mit Zahlen umgehen. Für sie sind 1000 Franken gleich viel wie 1 Franken.»

das beim Prader-Willi-Syndrom ungenügend wirkt, hat eine grosse Bedeutung im Stoffwechsel und beeinflusst neben dem Wachstum noch viel mehr, so zum Beispiel die Körperzusammensetzung (Muskelmasse, Fettmasse). In der Pubertät werden Geschlechtshormone verabreicht. ■

Das Prader-Willi-Syndrom wurde 1956 von den Zürcher Ärzten
A. Prader, A. Labhart und H. Willi entdeckt.

Von 12 000 Neugeborenen ist Weltweit eines betroffen - davon
sind jährlich etwa 7 Kinder in der Schweiz betroffen.

Das Syndrom entsteht durch eine zufällige Veränderung
eines Chromosoms.

PRADER-WILLI-SYNDROM

Leben mit einem Prader-Willi-Kind

Der fünfjährige Samuel wurde mit dem Prader-Willi-Syndrom geboren. Seine Eltern, Nicole und Roland Kohn, sagen: Samuel ist auf positive Weise anders.

von Anna Birkenmeier

Wann haben Sie gemerkt, dass mit Ihrem Kind etwas nicht in Ordnung ist?

Nicole Kohn: Meine Schwangerschaft verlief bestens und ich hatte kaum Beschwerden. Im Nachhinein fiel mir auf, dass sich Samuel wenig in meinem Bauch bewegte. Aber ich war ja Erstgebärende und konnte nicht wissen, wie viel sich ein Baby sonst bewegt. Nachdem die Geburt eingeleitet werden musste, wurden Samuels Herzöne mit jeder Wehe schwächer. Die Ärzte entschieden sich zu einem Kaiserschnitt. Wir waren überglücklich, als Samuel endlich da war. Er hat sogar kurz geschrien, was für Prader-Willi-Kinder eher ungewöhnlich ist. Alles dran, gesund und munter - dachten wir.



Nicole und Roland Kohn mit Sohn Samuel.

Ihr Glück war nicht von langer Dauer ...

Roland Kohn: Er war unglaublich schwach und schlaff, er konnte nicht saugen und hatte eine schlechte Sauerstoffsättigung. Wir schrieben das den Geburtstapazen zu. Da sich sein Zustand nicht verbesserte, kam er in den Inkubator und wurde durch eine Magensonde ernährt. Später wurde er ins Kinderspital verlegt und zahlreiche Tests folgten.

Hatten Sie zu diesem Zeitpunkt schon einen Verdacht, dass Ihr Sohn ernsthaft krank sein könnte?

Nicole und Roland Kohn: Nein, wir waren überzeugt, dass unser Sohn gesund ist. Organisch war er ja auch kerngesund. Und die bluttestes, die nun durchgeführt wurden, wir dachten, das sei Routine. Auf dem Formular für den Gen-

test stand zwar Prader-Willi-Syndrom, die Ärztin sagte uns jedoch, dass wir dieses schnell wieder vergessen und nicht googeln sollen.

Und dennoch haben Sie irgendwann Dr. Google befragt ...

Nicole Kohn: Die Schwestern und Ärzte benahmen sich teilweise seltsam. Eine Schwester legte mir die Hand auf die Schulter und sagte: «Sie Arme, ich weiss, wie es ist, ein krankes Kind zu haben.» «Mein Kind ist nicht krank», erwiderte ich. Eine andere: «15000 Mal geht es gut und einmal eben nicht.» Da fiel es mir wie Schuppen von den Augen: Sie alle hatten einen Verdacht; nur wir haben davon nichts mitbekommen.

Was Sie im Internet zu lesen bekamen, glich einem wahren Albtraum. Was war das für ein Moment?

Nicole Kohn: Es zog uns den Boden unter den Füssen weg und war einfach nur schrecklich. Ich war erschöpft von der Geburt, steckte mitten im Babyblues und dann das! Ich dachte, mein Leben wird nie mehr so, wie ich es erhofft hatte. Wir werden nie mehr normal leben können mit einem behinderten Kind. Gleichzeitig wollten wir es einfach nicht glauben, dass Samuel betroffen sein könnte. Acht Tage nach der Geburt hatten wir die Diagnose.

Wie entwickelt sich Samuel heute?

Roland Kohn: Samuel geht es sehr gut, er macht in seinem Tempo super Fortschritte. Geistig und körperlich ist er etwa ein Jahr zurück, sein IQ entspricht dem einer Lernschwäche. Er lernt zwar

«Nach der Diagnose Prader-Willi Syndrom, lernten wir damit umzugehen – dies hat uns noch enger zusammengeschweisst.»



Samuel Kohn, Prader-Willi Syndrom Betroffener.

alles, ist aber in der Bewegung und im Denken viel langsamer. Gewichtstechnisch sind wir zwar ausserhalb der Perzentile, haben es seit einem Jahr aber gut im Griff. Das Essen ist ein grosses Thema, aber für uns noch kein Problem.

Wie hat sich Ihr Familienleben mit einem Prader-Willi-Kind verändert?

Nicole und Roland Kohn: Samuel ist auf

positive Weise anders. Jeder Entwicklungsschritt von Samuel ist für uns so etwas Besonderes und wir erleben jeden Moment sehr intensiv mit ihm. Wir haben gelernt, mit schwierigen Situationen umzugehen, was uns heute in vielen Lebensbereichen hilft. Und es hat uns als Familie noch enger zusammengeschweisst. ■

ANZEIGE

Die Kinderspitex Verein Joël Mühlmann Schweiz hilft schnell und unkompliziert.

1990 gründete Verena Mühlmann die erste und heute grösste private schweizerische tätige Kinderspitex. Sie war der Meinung, dass sobald ein Kind krank ist, die ganze Familie betroffen ist. Mit der Pflege des Kindes im gewohnten Umfeld zu Hause helfen wir sowohl den Eltern als auch den gesunden Geschwistern.

Der Verein bietet unkomplizierte und unbürokratische Hilfe an in der Pflege von Säuglingen, Kindern, Jugendlichen und jungen Erwachsenen und in der Beratung der Angehörigen.

Für jedes Kind steht ein mit den Eltern sorgfältig zusammengestelltes Team zur Verfügung, um optimal auf die individuelle Situation und persönlichen Bedürfnisse eingehen zu können.

Neben der medizinischen, therapeutischen Pflege bieten wir als einzige Kinderspitex in der Schweiz auch Psychopädiatrische Pflege an. Zudem sind die Pflegefachpersonen speziell auf Kinderpflegetechniken und in Palliative Care geschult.

Der Verein ist auf Ihre Unterstützung angewiesen!

Die meisten Pflegeleistungen des Vereins werden durch die Versicherer getragen. Trotz der Restkostenfinanzierung durch die Kantone und Gemeinden können aber keine kostendeckenden Preise erzielt werden, sodass wir in einem hohen Mass auf Spenden angewiesen sind.

Bitte setzen Sie sich mit uns in Verbindung! Danke!

Kinderspitex

0000000000 000000 000000 0000 00000000
0 | 000000 00 00000000 000000 0000 00 0000 00 00
0 0 000000000000000000000000 0000 0000000000000000

Spendenkonto Bank Linth Rapperswil
IBAN CH68 0873 1544 4081 8200 1

Ein Kinderlachen bedeutet mehr als 1000 Worte.

