

Medienmitteilung

Zürich, 23. März 2023

Prader Willi Syndrom: 30 Jahre PWS-Sprechstunden und 30 Jahre PWS- Forschung am PEZZ

Urs Eiholzer hat vor 30 Jahren die erste Sprechstunde für Kinder mit Prader-Willi Syndrom (PWS) und deren Familien ins Leben gerufen. Damals waren die Eltern von solchen Kindern auf sich alleine gestellt. Die Kinder wuchsen und entwickelten sich nicht richtig und hatten immer Hunger und suchten Tag und Nacht nach Essbarem. Und wurden dabei unheimlich dick. Man sprach vom Mehlsackzwerg. Die Sprechstunde für Familien mit Prader Willi Syndrom existiert auch heute noch. Zusätzlich sind aus dem pädiatrisch endokrinologischen Zentrum Zürich (PEZZ) über 50 wissenschaftliche Arbeiten und Bücher zum PWS entstanden. Diesen Monat wurde die neueste Publikation “Lean body mass in boys with Prader-Willi syndrome increases normally during spontaneous and induced puberty” im Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism, publiziert.

Das Prader-Willi-Syndrom (PWS) wurde 1956 von den Zürcher Ärzten Andrea Prader, Alexis Labhart und Heinrich Willi beschrieben. Zu den Merkmalen, die im ersten Bericht definiert wurden, gehörten kleine Hände und Füße, kleine Körpergrösse, ausgeprägte Muskelschwäche und eine deutlich verminderte Intelligenz. Am auffälligsten aber war der unstillbare Hunger. Unbehandelt sterben an PWS-Erkrankte an den Folgen ihres massiven Übergewichts. PWS beruht auf einem genetischen Defekt, trifft alle Bevölkerungsschichten gleichermassen und gehört mit einer Häufigkeit von 1 zu 15'000 zu den «rare diseases».

Forschung am Prader-Willi Syndrom (1993 – 2023)

Prof. Dr. med. Urs Eiholzer, Leiter des PEZZ, hatte sich auf Anregung von Andrea Prader dem Prader Willi Syndrom angenommen und die schweizweit einzige Sprechstunde für Betroffene gegründet. Spezialisierte Forschung und Sprechstunden zum PWS gab es damals nur in Stockholm und St Louis/ USA. Es gab keine Konzepte und keine Therapien. Die Eltern waren die einzigen, aber oft hilflosen Experten. Schnell war Urs Eiholzer klar, dass man den Patienten nur mit wissenschaftlicher Forschung wirklich helfen konnte. So gehörten Arbeiten aus dem PEZZ zu den ersten, die beschrieben, dass die verminderte Muskelmasse das Hauptproblem war und nicht die teilweise grotesk vermehrte Fettmasse. Es konnte gezeigt werden, dass sich Kinder mit PWS deutlich weniger bewegen als gleichaltrige Gesunde und dass die ausgeprägte Unlust auf Bewegung den Hauptgrund (neben Wachstumshormonmangel und Geschlechtshormonmangel) für die ungenügende Muskelmasse darstellt. In einer

Abklärung - Behandlung

Wachstum
Pubertät
Hormonelle Erkrankungen
Syndrome
Diabetes
Über- und Untergewicht

Prof. Dr. med. Urs Eiholzer
Institutsleiter
FA Pädiatrische Endokrinologie
Diabetologie

Dr. med. Claudia Katschnig
FA Pädiatrische Endokrinologie
Diabetologie

Prof. Dr. Dr. med. Kees Noordam
FA Pädiatrische Endokrinologie
Diabetologie

Christiane Fritz
Publikationen

PEZZ
Pädiatrisch-Endokrinologisches
Zentrum Zürich AG
Möhrlistrasse 69
CH-8006 Zürich
Tel. +41 44 364 37 00
Fax +41 44 364 37 01
info@pezz.ch
www.pezz.ch



weiteren Studie des PEZZ absolvierten die PWS-Patienten ein tägliches kurzes Krafttraining für die Wadenmuskulatur. Diese Publikation war von grosser Tragweite, da sie aufzeigte, dass nicht wie angenommen eine Störung der Muskelzellen bestand, sondern dass die Ursache in einer vom Zwischenhirn gesteuerten Unlust auf körperliche Aktivität lag. Ein einfaches Training führte nicht nur zu einer Verbesserung der Muskelmasse und Kraft, sondern auch zu einer Zunahme der spontanen Lust auf Bewegung.

In der aktuellen Arbeit geht es darum, dass die Muskelmasse bei Jugendlichen mit PWS im Verlaufe der Pubertätsentwicklung wie bei Gesunden zunimmt, wenn die fehlenden Geschlechtshormone zum physiologisch richtigen Zeitpunkt und in der physiologisch richtigen Dosis verabreicht werden. Bedenken, dass die Ersatzbehandlung der fehlenden Geschlechtshormone die charakterlich oft auffälligen Betroffenen zusätzlich schwierig machen könnte, konnten in einer früheren Arbeit vom PEZZ entkräftigt werden.

Die Arbeit zur Muskelmasse ist in dem weltweit wichtigsten Journal für Endokrinologie, JCEM am 6. März 2023 publiziert worden.

Bisher wurden im PEZZ an die 200 Kinder und Erwachsene mit PWS betreut. Urs Eiholzer hat mit seinem Team das Wissen über das Prader-Willi Syndrom und die Betreuung dieser Kinder im Familienalltag massgeblich verbessert, Phänomene erstmals beschrieben und den heutigen Behandlungsstandard stark mitgeprägt. Neben der Kontrolle der Kalorien ist das körperliche Training eines der wichtigsten Behandlungsstrategien. Wenn man die Bilder von Kindern mit PWS vor 30 Jahren und heute vergleicht, sind das Welten. Aber der ausgeprägte Hunger und das sich nie satt fühlen ist nach wie vor gleich. Kinder und Erwachsene mit PWS müssen während 24h überwacht und vom Essen abgehalten werden, wenn sie nicht massiv übergewichtig werden sollen.

Kontakt für Fragen:

Christiane Fritz

Chris.fritz@pezz.ch

Tel. 044 364 37 04

oder direkt

urs.eiholzer@pezz.ch

044 364 37 05

Unterlagen auf Verlangen:

- Überblick/ Beschreibung Prader Willi Syndrom
- Fotos zum PWS vor 30 Jahren und heute
- Publikationsliste Urs Eiholzer
- CV oder Portrait Urs Eiholzer