

zen Eltern und Betreuungspersonen von PWS-Patienten jedoch nicht entmutigen. Ihr Einsatz, verbunden mit der Unterstützung durch ein interdisziplinäres Team, ist von entscheidender Bedeutung für das körperliche und seelische Wohlbefinden der Patienten und lohnt sich in jedem Fall, auch in Fällen, wo die Diagnose nicht sofort, sondern erst später gestellt wird.

Wichtigste Aspekte der Behandlung

Die Hauptproblematik des PWS liegt in der Vielgestaltigkeit seiner Symptomatik. Zuerst braucht es jemanden, z.B. die Ärzte in der Geburtsklinik oder später den zuständigen Kinderarzt, der an die Diagnose denkt und die nötigen Abklärungen veranlasst. Dieser Schritt führt meist automatisch zum Genetiker, der in vielen Fällen den Eltern die Diagnose eingehend erklärt. In der Folge brauchen die Eltern eine ärztliche Bezugsperson, die das Syndrom sehr gut kennt und die ihnen die Vielgestaltigkeit der Symptome immer wieder erklären und auch Vertrauen schaffen kann. Der oder die Betreffende sollte auch die spezifischen Probleme des PWS antizipieren können und die verschiedenen Spezialisten zur richtigen Zeit einschalten und um ihre Mithilfe bitten. Wer unter den interessierten Spezialisten diese koordinierende Funktion übernimmt, ist an sich unwichtig. Entschei-

dend für die Lebensqualität des betroffenen Kindes und der Eltern ist aber, dass ein kompetenter Ansprechpartner diese Schlüsselfunktion einnimmt.

Beschränkung der Kalorienzufuhr

Die Kontrolle und Beschränkung der Nahrungsaufnahme war die erste therapeutische Massnahme und ist bis heute die wichtigste geblieben, um das Gewicht einigermassen im Rahmen zu halten. Im Mittelpunkt der Behandlung steht der permanente Kampf um eine adäquate Nahrungszufuhr. Eltern und Erzieher müssen alle Esswaren dauernd unter Kontrolle halten. Möglich ist dies nur mit einer strengen Überwachung und dem konsequenten Wegschliessen von Esswaren. Doch auch eine solch strikte Überwachung des Essens kann das Übergewicht bzw. die Adipositas nur beschränken, nicht aber verhindern.

Behandlung mit Wachstumshormon

Dass Kinder und Erwachsene mit PWS kleinwüchsig sind, war seit der Erstbeschreibung bekannt. Ende der 1980er Jahre wurde zusätzlich entdeckt, dass die Muskelmasse bei Kindern mit PWS vermindert ist – im Gegensatz zur Muskelmasse von gesunden übergewichtigen Kindern. Weil eine kleine Körpergrösse, eine erhöhte Fettmasse und eine reduzierte Muskelmasse typische Symptome eines Wachstumshormonmangels sind, begann man

Willi-Syndrom im Überblick



■
[Abb. 4 a/b] Einer der ersten Knaben mit PWS, die mit Wachstumshormon behandelt wurden. Vor und ein Jahr nach Beginn der Behandlung.

ab 1990 Kinder mit PWS mit Wachstumshormon zu behandeln. In mehreren Studien konnte gezeigt werden, dass Wachstum, Körperzusammensetzung und körperliche Leistungsfähigkeit im Rahmen einer Therapie mit Wachstumshormon erheblich verbessert werden können. [Abb. 4 a/b]

Tägliches Training

Inaktivität und wenig Freude an körperlicher Betätigung sind weitere charakteristische Symptome des PWS. Eine Wachstumshormontherapie kann zwar das Wachstum normalisieren und die Körperzusammensetzung verbessern, aber auch unter lang dauernder Wachstumshormonbehandlung bleibt, selbst wenn das Gewicht normal ist, die Muskelmasse deutlich vermindert und die Fettmasse erhöht. Um die Muskelmasse zu verbessern und den Energieverbrauch zu steigern, ist es sinnvoll, dass die betroffenen Kinder und Erwachsenen täglich ein strukturiertes, auf die persönlichen Fähigkeiten und Neigungen abgestimmtes Trainingsprogramm befolgen. Die Wichtigkeit der körperlichen Aktivität muss Eltern, Betreuungspersonen und den PWS-Patienten deutlich bewusst gemacht werden. [Abb. 5]

Behandlung mit Geschlechtshormonen

Der Stillstand der Pubertätsentwicklung – man denke z.B. an den fehlenden Stimmbruch bei männlichen Jugendlichen – ist

Willi-Syndrom im Überblick



für die Betroffenen sehr belastend. Die Ursache dafür, der Hypogonadismus (die Unterfunktion von Hoden oder Eierstöcken), ist ein zentrales Merkmal des PWS und beeinträchtigt nicht nur Pubertätsentwicklung und seelische Reifung, sondern auch Wachstum und Körperzusammensetzung. Obwohl der Hypogonadismus beim PWS gut dokumentiert ist, ist die Substitution der Sexualhormone bis heute teilweise umstritten. Dies hat mit

■
[Abb. 5] Ein Sechsjähriger bei seinem täglichen Training. Er verbessert so seine Muskelmasse und steigert den Energieverbrauch.

dem alten Glauben zu tun, dass eine Zunahme des normalen männlichen Geschlechtshormons Testosteron bei jungen Männern zu einem aggressiveren Verhalten führen könnte. Der Einfluss der Pubertät und der Ersatzbehandlung mit Geschlechtshormonen auf das Verhalten von PWS-Betroffenen wurde noch nie wissenschaftlich untersucht. Wir haben mit der Substitution der Geschlechtshormone ausschliesslich gute Erfahrungen gemacht, wenn diese zum physiologisch gesehen richtigen Zeitpunkt begonnen wurde.

Frühförderung, Physiotherapie, Logopädie

Den spezifischen Bedürfnissen des Kindes und dem lokalen Therapieangebot entsprechend werden bereits dem Säugling und dem Kleinkind die notwendigen Förderungshilfen angeboten. Die Physiotherapie sollte wegen der immer bestehenden Muskelschwäche und der ungenügenden Muskelmasse hauptsächlich die Kräftigung der Muskulatur zum Ziel haben. Die Frühförderung dient dem Ziel, das Kind zu Entwicklungsschritten zu animieren. Als wichtigste Massnahme sollte bei verzögerter oder gestörter Sprachentwicklung etwa ab dem dritten Geburtstag eine logopädische Beratung einsetzen.

Psychologische Beratung

Familien mit Kindern mit PWS sind meist einer grösseren psychosozialen Belastung ausgesetzt als andere Familien. Ausserdem hat sich gezeigt, dass die Erziehung von Kindern mit PWS einen bedeutenden Einfluss auf deren Gewichtsentwicklung haben kann. Psychologische Beratung von Eltern oder Familien zielt deshalb einerseits darauf ab, die Betroffenen zu unterstützen und ihnen im haushälterischen Umgang mit ihren Ressourcen zu helfen, und andererseits auf eine Beeinflussung des Erziehungsverhaltens in Richtung mehr Klarheit und Konsequenz. Die Erfahrung zeigt aber auch, dass es den Familien oft nicht leicht fällt, sich einzugestehen, dass die eigenen Ressourcen nicht mehr ausreichen und dass sie Hilfe und Unterstützung von aussen brauchen.