



Prader-Willis syndrom

Prader-Willis syndrom kännetecknas av omåttlig aptit, låg produktion av tillväxthormon och könshormoner samt varierande grad av intellektuell funktionsnedsättning. Den omåttliga aptiten kan leda till svår fetma (obesitas) och till en ökad risk att utveckla följsjukdomar. Till syndromet hör också autism, humörsvängningar och beteendesvårigheter.

I Sverige föds 5–7 barn med syndromet varje år.

Symtom

Symtomen varierar mycket mellan olika personer med syndromet och förändras också med åren.

Vid födseln har de flesta barn med syndromet nedsatt muskelspänning och svaga sugreflexer, vilket leder till matningssvårigheter. Senare utvecklas en ätstörning med omåttlig aptit och ett tvångsmässigt förhållande till mat. Energibehovet är dessutom lägre än normalt. Detta kan leda till extrem fetma, och därmed till en ökad risk att utveckla diabetes, sömnapné samt hjärt- och kärlsjukdomar.

Den motoriska utvecklingen är påverkad. De flesta har en lindrig till medelsvår intellektuell funktionsnedsättning, vilket bland annat medför försenad tal- och språkutveckling.

Personer med Prader-Willis syndrom har ofta humörsvängningar och beteendesvårigheter. Autism, tvångstankar, tvångshandlingar och självdestruktivt beteende förekommer. Sömnbehovet är stort.

Puberteten är ofta försenad hos personer med syndromet. Utan behandling med tillväxthormon är de korta till växten och har små händer och fötter.

Olika former av epilepsi kan ingå i syndromet.

Orsak

Prader-Willis syndrom orsakas oftast av nyuppkomna genetiska förändringar som påverkar utvecklingen av hjärnan och hypotalamus. Syndromet är vanligtvis inte ärftligt.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar Prader-Willis syndrom, utan insatserna inriktas på att lindra symtomen samt förebygga och behandla medicinska komplikationer.

Utveckling av övervikt kan minskas genom en strikt diet och regelbunden fysisk aktivitet. Kosten planeras av en dietist. Personer med syndromet kan inte själva ta ansvar för kosthållningen och bör inte ha fri tillgång till mat. Även när det gäller motion behöver de flesta vägledning och tillsyn.

Behandling med tillväxthormon har en gynnsam effekt på längd och muskelstyrka samt ämnesomsättning. Barn som inte kommit in i puberteten vid 12–14 års ålder kan behandlas med könshormoner för att få normal pubertetsutveckling samt större muskelmassa och ökad muskelkraft.

För såväl barn som vuxna är det oftast nödvändigt med habiliteringsinsatser och stöd i det dagliga livet. Psykologiskt stöd är viktigt.

Smärtröskeln hos personer med syndromet kan vara hög, vilket kräver extra uppmärksamhet från omgivningen så att inte allvarliga sjukdomar och skador förbises.

Resurser

Kunskap om Prader-Willis syndrom finns vid universitetsjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

Intresseorganisationer

- PWS-föreningen i Sverige
- FUB, Riksförbundet för barn, unga och vuxna med utvecklingsstörning
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad november 2022.