Cекцiя № 1

**A.D. Krivulja, O.G.Gusak**

Сharkiwer Nationale Medizinischen Universität

**Prader- Willi-Syndrome**

Das **Prader-Willi-Syndrom (PWS)** ist eine genetisch bedingte Erkrankung, die sowohl bei Männern, als auch bei Frauen vorkommt. Sie wird durch einen Gendefekt auf dem Chromosom Nr. 15 verursacht. Durch das veränderte Gen kommt es zu geistiger und körperlicher Behinderung sowie zu Störungen im[Stoffwechsel](http://symptomat.de/Stoffwechsel).

Ein besonderes Kennzeichen des Prader-Willi-Syndroms ist die unkontrollierbare Lust zu essen, die bei den Patienten zu ausgeprägter[Fettleibigkeit](http://symptomat.de/Fettleibigkeit) führt. Die Erkrankung wurde nach den Schweizer Ärzten Andrea Prader und Heinrich Willi benannt, welche die Symptome im Jahr 1956 zum ersten Mal beschrieben. Das Chromosom, auf welchem der auslösende Gendefekt liegt, fand man 1981. Das Prader-Willi-Syndrom tritt nur selten auf, man schätzt, dass etwa 350.000 Menschen weltweit davon betroffen sind.

**Ursache**

Die Ursache des **Prader-Willi-Syndroms**ist eine Mutation des Chromosoms 15. Hierbei gibt es drei verschiedene Varianten, die aber alle zur gleichen Symptomatik führen. In 70 % der Fälle ist der Auslöser das Fehlen (Deletion) eines Teils des väterlichen Chromosoms 15.

Bei etwa 29 % liegt das Chromosom 15 in doppelter Version von der Mutter vor, statt wie normalerweise einmal vom Vater und einmal von der Mutter. Die dritte sehr seltene Variante ist eine spezielle Mutation, die man Imprintingfehler nennt. Die Genveränderung bewirkt, dass die Hormonausschüttung im Hypothalamus nicht regulär abläuft. Die daraus entstehende Unterversorgung mit Hormonen verursacht die körperlichen und geistigen Störungen.

 **Symptone** Die Symptome des Prader-Willi-Syndroms sind unterschiedlich und variieren von Fall zu Fall. Manche Kinder fallen bereits als Ungeborene während der Schwangerschaft durch mangelnde Aktivität auf. Als Säuglinge trinken sie wenig und haben eine schlaffe Muskulatur. Die Kinder haben mandelförmige Augen und eine dreieckige Mundpartie, sie leiden an[Sehproblemen](http://symptomat.de/Sehst%C3%B6rungen), oft sind sie kurzsichtig oder schielen.

Die Hände und Füße sind kleiner als normal, auch die gesamte Körpergröße liegt unter dem Durchschnitt, da beim Prader-Willi-Syndrom zu wenig Wachstumshormone gebildet werden. Die [Geschlechtsorgane](http://symptomat.de/Geschlechtsorgane) sind unterentwickelt, bei Jungen kommt häufig ein [Hodenhochstand](http://symptomat.de/Hodenhochstand%22%20%5Co%20%22Hodenhochstand) vor. Die[Pubertät](http://symptomat.de/Pubert%C3%A4t) tritt verzögert ein, die geschlechtsspezifischen Merkmale sind nur gering entwickelt und die meisten Betroffenen sind unfruchtbar.

Es können [geistige Behinderungen](http://symptomat.de/Geistige_Behinderung%22%20%5Co%20%22Geistige%20Behinderung)bestehen. Im weiteren Verlauf, mit etwa drei Jahren, beginnt sich eine unkontrollierbare Esssucht auszubilden. Die Kinder essen alles was sie finden können, auch Abfälle.

 **Diagnose und Verlauf bei Prader-Willi-Syndrom**

Die Diagnose wird anhand der Symptome gestellt sowie durch verschiedene Untersuchungen, wie die Hormonbestimmung im Blut und die Untersuchung der Schilddrüse. Mit einem Gentest lässt sich sicher nachweisen, ob das Prader-Willi-Syndrom vorliegt.

**Komplikationen**

Beim Prader-Willi-Syndrom treten Komplikationen in erster Linie aufgrund der ausgeprägten Fettsucht sowie als Folge des Diabetes mellitus auf. Sowohl orthopädische Schäden als auch weitereStoffwechselstörungen sind möglich.

 Das Prader-Willi-Syndrom kann zulebensbedrohlichen Komplikationen führen, wenn das Übergewicht zu Schäden anBlutgefäßen und inneren Organen führt. Zudem kann der Magen bei Betroffenen mit dem Prader-Willi-Syndrom reißen, wenn sie zu vielNahrung aufnehmen, da sie nicht erbrechen müssen und keinen Schmerz verspüren, wenn der Magen überdehnt ist. Durch erhebliche Blutverluste können Magenrisse unbehandelt schnell zum Tod führen.

Das sogenannte Schlaf-Apnoe-Syndrom ist beim Prader-Willi-Syndrom eine weitere Komplikation, die lebensbedrohliche Ausmaße annehmen kann.

**Behandlung**

Die Behandlung des **Prader-Willi-Syndroms** richtet sich nach den Symptomen. Da bei der Erkrankung eine verringerte Hormonausschüttung vorliegt, wird eine[Hormonersatztherapie](http://symptomat.de/Hormonersatztherapie) durchgeführt. Je früher man mit der Gabe von Hormonen beginnt, desto besser können die Symptome gemildert werden. Kinder mit Prader-Willi-Syndrom benötigen in der Regel eine umfassende Betreuung und spezielle Förderung. Das Gewicht muss reduziert und die Nahrungsaufnahme kontrolliert werden. Essbares muss regelrecht weggesperrt werden, da Patienten mit Prader-Willi-Syndrom alles essen, was sie finden können, egal ob es genießbar ist oder nicht. Das heißt, sie essen auch Tierfutter, Abfälle oder Gefrorenes. Meist bessern sich viele Symptome, wenn die Patienten abnehmen.

 Eine [Verhaltenstherapie](http://symptomat.de/Verhaltenstherapie%22%20%5Co%20%22Verhaltenstherapie) kann bei der Einhaltung der [Diät](http://symptomat.de/Di%C3%A4t%22%20%5Co%20%22Di%C3%A4t) unterstützend wirken. [Krankengymnastik](http://symptomat.de/Krankengymnastik%22%20%5Co%20%22Krankengymnastik) hilft, den Muskeltonus zu verbessern und der schlaffen Muskulatur entgegen zu wirken. [Logopädie](http://symptomat.de/Logop%C3%A4die%22%20%5Co%20%22Logop%C3%A4die) unterstützt die Sprechfähigkeit. Augenprobleme bedürfen meist einer augenärztlichen Behandlung, die Sehfähigkeit sollte regelmäßig kontrolliert werden. Die Kinder müssen geistig gefördert werden, eventuell ist der Besuch spezieller Förderschulen nötig. Manchmal entwickeln sich beim Prader-Willi-Syndrom im weiteren Verlauf Herzbeschwerden und eine Wirbelsäulenverkrümmung, verursacht durch extremes Übergewicht. Hier ist neben der Gewichtsreduzierung auch eine orthopädische und internistische Therapie nötig.

**Quellen.**

1. <http://symptomat.de/Prader-Willi-Syndrom>
2. <http://www.onmeda.de/krankheiten/prader_willi_syndrom-symptome-2800-4.html>

Організаційний комітет: Кафедра іноземної мови Харківського національного медичного університету.

Контактній телефон: 0679727396.

e-mail: lipilina-gusak@mail.ru