



# Prader-Willi-sindroom

## 1

### Wat is dit?

Prader-Willi-sindroom is 'n genetiese afwyking. Individue wat hieraan ly, kan aan bepaalde eienskappe uitgeken word soos hipotonie (lae spieronus), voedingsprobleme en onderontwikkeling van die geslagsdele in die neonatale tydperk en obesiteit, kort liggaamsbou, verstandelike gestremdheid en gedragsprobleme in die latere lewensjare. Die naam is afgelei van die volgende drie dokters wat hierdie toestand in 1956 vir die eerste keer in die mediese literatuur beskryf het: A. Prader, H. Willi en A. Labhart. Die voorkoms is tussen 1 uit 10 000 en 1 uit 15 000 lewende geboortes. Hierdie sindroom kom ewe veel by mans en vroue voor en word by individue van alle rasse aangetref.

## 2

### Wat is die eienskappe van die Prader-Willi-sindroom?

Verskeie eienskappe word in die literatuur beskryf, maar dit is belangrik om te onthou dat die kliniese beeld van individu tot individu kan verskil en met ouderdom verander.

#### Hoofeienskappe:

##### 1 In die babastadium:

- Hipotonie (lae spieronus) met 'n sagte of afwesige huilgeluid
- Voedingsprobleme wat spesiale hulp in die meeste gevalle verg (bv. gastriese buisvoeding)
- Onderontwikkeling van die geslagsdele bv. onafgedaalde testikels
- Tipiese gesigstrekke bv. amandelvormige oë, nou voorkop, ens.
- Geskiedenis van verminderde fetale bewegings met 'n hoë voorkoms van stuitverlossings

##### 2 Kindertydperk:

- Verhoogde eetlus en buitengewone gewigstoename vanaf ouderdom 2 tot 3 jaar.
- Vertraging in die bereiking van vroeë ontwikkelingsmylpale
- Gedragsprobleme met woedebuie wat meestal gesentreer is om 'n konstante behoefte aan voedsel
- Intellektuele inkorting met leerprobleme
- Kort liggaamsbou
- Afwesigheid van normale seksuele ontwikkeling
- Velkrappery

'n Verskeidenheid ander eienskappe is ook beskryf.

### 3

## Waardeur word die Prader-Willi-sindroom veroorsaak?

Prader-Willi-sindroom is 'n genetiese toestand wat toegeskryf word aan 'n afwyking op chromosoom 15 en dis selde oorerflik. Vier verskillende meganismes veroorsaak die abnormaliteit. Dit gebeur by bevrugting en nie een van die ouers kan die skuld daarvoor kry nie. Dit kan dus in enige familie voorkom. Gewoonlik word slegs een kind daardeur geraak en ander kinders dra feitlik nooit die toestand aan hul kinders oor nie. Dit is belangrik dat genetiese toetsing gedoen word en ouers kan baat by genetiese raadgewing wat deur enige dokter gereël kan word. Die meeste van die abnormaliteite wat beskryf is, is as gevolg van 'n probleem of afwyking in die hipotalamus. Die hipotalamus is 'n klein kliertjie in die middel van die brein en skei hormone (groeihormone en geslagshormone) af en beheer ook die eetlus.

### 4

## Hoe word die Prader-Willi-sindroom gediagnoseer?

As gevolg van 'n toename in die bewustheid ten opsigte van die sindroom word al hoe meer babas by geboorte of kort daarna gediagnoseer. As 'n baba baie hipotonies of slap by geboorte voordoen, moet die moontlikheid van die sindroom deur gespesialiseerde genetiese toetsing met behulp van 'n bloedmonster geverifieer word. Verskillende bloedtoetse is beskikbaar om die diagnose te bevestig.

### 5

## Watter behandeling is beskikbaar?

Daar bestaan nie 'n middel om hierdie afwyking te genees nie, maar vroeë diagnose en vroeë intervensie kan die prognose verbeter. Behandeling is gerig op die spesifieke abnormaliteite en word deur 'n multidissiplinêre span bestuur.

- Bystand met voeding en beheerde energie-inname om gewigstoename te beheer onder leiding van 'n dieetkundige. Daaglikse oefening is noodsaaklik vir gewigsbeheer en gesondheid. Konvensionele eetlusdempers dien geen doel nie, maar navorsing word gedoen op verskeie medikasie om eetlus te demp.
- Fisioterapie om spieronus te verbeter, spraakterapie en arbeidsterapie vir leerprobleme en ontwikkelingsagterstand. Gespesialiseerde onderrig kan in hoofstroomskole geïnkorporeer word.
- Hormoonbehandeling deur 'n endokrinoloog bv. vroeë groeihormoonbehandeling om spierkrag en groei te verbeter en later geslagshormoonbehandeling om geslagseienskappe te verbeter.
- Behandeling vir gedragsafwykinge is beperk, maar daaglikse roetine en struktuur, streng reëls en beperkings en positiewe belonings werk die beste vir gedragsbestuur. Psigoterapie mag voordelig wees.
- Komplikasies as gevolg van obesiteit bv. diabetes, hipertensie, asemhalingsprobleme en depressie moet deur die toepaslike professionele persone behandel word.

Gesinne moet met baie moeilike omstandighede saamleef en daarom word berading vir ouers en ander gesinslede aanbeveel om die kompleksiteite wat met die sindroom geassosieer word te begryp en te hanteer.

## 6

### **Wat hou die toekoms in vir mense met die Prader-Willi-sindroom?**

Baie min volwassenes met die Prader-Willi-sindroom kan ooit 'n ten volle onafhanklike lewe lei en die meeste van hulle sal voortdurende bystand en versorging gedurende hul leeftyd nodig hê. Met beter bestuur en begrip leef mense met Prader-Willi-sindroom nou tot in hul middeljare en selfs langer en lewer hulle bydraes tot die gemeenskap waarin hulle leef, deur hulle vele vaardighede en goeie eienskappe.

## 7

### **Wat is die *Prader-Willi-Sindroomvereniging van Suid-Afrika*?**

Die *Prader-Willi-Sindroomvereniging van Suid-Afrika* is 'n ondersteuningsgroep wat deur besorgde ouers in 1990 gestig is.

Die hoofdoelstellings van die Vereniging:

- Om bystand te verleen aan ouers en versorgers van individue met die Prader-Willi-sindroom
- Om kennis en bewustheid van die sindroom by die publiek en die mediese en paramediese professies te kweek
- Om die versorging van individue met die Prader-Willi-sindroom te verbeter

*Ons nooi almal uit wat betrokke is by 'n persoon met Prader-Willi-sindroom om by die Vereniging aan te sluit. Ouers, familielede, vriende, professionele persone, versorgers en ander belangstellendes is baie welkom.*

#### **VIR VERDERE INLIGTING KONTAK ASSEBLIEF:**

[www.praderwilli.org.za](http://www.praderwilli.org.za)

**PWSV (SA)**

Posbus 2399, Brooklyn Square, Pretoria, 0075, Suid-Afrika

Faks: 086 551 5980

**Mediese raadgewer:**

Dr. Engela Honey: [medic@praderwilli.org.za](mailto:medic@praderwilli.org.za) +27 12 319 2269

**Voorsitter:**

[chairperson@praderwilli.org.za](mailto:chairperson@praderwilli.org.za) +27 12 344 0241

**Sekretaresse:**

[secretary@praderwilli.org.za](mailto:secretary@praderwilli.org.za)

**Die PWSV (SA) is lid van:**

*International Prader-Willi Syndrome Organisation (IPWSO)* [www.ipwso.org](http://www.ipwso.org)

*South African Inherited Disorders Association (SAIDA)* [www.saida.org.za](http://www.saida.org.za)

*Western Cape Forum for Intellectual Disability (WCFID)* [www.wcfid.co.za](http://www.wcfid.co.za)

*The South African Association for the Scientific Study of Mental Handicap (SAASSMH)*

epos: [saassmh@telkomsa.net](mailto:saassmh@telkomsa.net)

Niewinsgewende organisasie nr. 035-837 NPO

Openbare weldaadsorganisasie nr. 930 016 853