

## Informatie over het Prader-Willi syndroom

### Wat is het Prader-Willi syndroom?

Per jaar worden ongeveer 10 kinderen met Prader-Willi syndroom geboren in Nederland. Pasgeborenen met het Prader-Willi syndroom zijn vaak erg slap; ze maken weinig spontane bewegingen en huilen weinig. Drinken gaat moeizaam en dikwijls is er behoefte aan sondevoeding. Na een paar jaar slaan deze problemen met de voeding om in een toegenomen, soms onverzadigbare, eetlust. Daar komt bij dat de normale hoeveelheid voedsel per dag voor hen al te veel is. De energiebehoefte van hun lichaam ligt ongeveer 30 procent beneden het gemiddelde. Zonder dieetmaatregelen zal er binnen korte tijd overgewicht ontstaan. De ontwikkeling van kinderen met Prader-Willi syndroom verloopt vertraagd. Op volwassen leeftijd is meestal sprake van een lichte verstandelijke beperking. Naast de sterke eetlust kunnen ook andere gedragskenmerken zoals sterke stemmingswisselingen een rol spelen.

### Welke medische adviezen zijn er?

Prader-Willi syndroom kan (nog) niet worden genezen. De behandeling is gericht op het verminderen van klachten en op voorkomen van problemen. De meeste kinderen met Prader-Willi syndroom hebben een tekort aan groeihormoon. Hierdoor blijven ze wat kleiner dan leeftijdsgenoten. Tegenwoordig wordt al vanaf jonge leeftijd gestart met een groeihormoonbehandeling. Naast een effect op de lengtegroei, heeft deze behandeling met name een positieve invloed op de lichaamssamenstelling. Hierdoor neemt de spiermassa toe en het vetpercentage af. Ook wordt vaak op jonge leeftijd al gestart met fysio- en logopedie om de ontwikkeling zo goed mogelijk te stimuleren.

Ook op latere kinder- en volwassen leeftijd zijn bepaalde kenmerken specifiek voor het Prader-Willi syndroom. Voorbeelden hiervan zijn het optreden van gedrags problemen, een vergroeiing van de rug, de afwezigheid van puberteitskenmerken en complicaties van eventueel overgewicht. Deze kenmerken komen niet bij iedereen in de zelfde mate tot uiting. Follow-up door een kinderarts en later een AVG is geïndiceerd.

### Wat is de oorzaak?

Het Prader-Willi syndroom wordt veroorzaakt door afwijkingen op chromosoom 15. Ieder mens heeft 2 chromosomen 15, één kopie van vader geërfd en één kopie van moeder geërfd. Zowel de vaderlijke als de moederlijke kopie zijn noodzakelijk, omdat op het chromosoom 15 van de vader bepaalde genen kunnen worden afgelezen die op het chromosoom 15 van moeder zijn uitgezet en omgekeerd.

De meeste mensen met Prader-Willi syndroom missen een klein stukje van het vaderlijke chromosoom 15. Dit wordt een paternale deletie genoemd. De andere belangrijkste oorzaak van het Prader-Willi syndroom is de maternale uniparentele disomie (mUPD). In dit geval zijn er twee chromosomen 15 van moeder aanwezig en geen van vader. Wanneer het van de vader afkomstige chromosoom nummer 15 wel aanwezig is, maar de informatie van dat stukje chromosoom om welke reden dan ook niet kan worden afgelezen, is het net alsof die informatie ontbreekt. Het ontstaan van het PWS door een afleesfout (imprintingsstoornis) is zeldzaam.

### **Wat is het herhalingsrisico?**

Meestal is iemand de eerste in de familie met Prader-Willi syndroom. Het hangt van de genetische oorzaak af of ouders een verhoogd herhalingsrisico hebben om opnieuw een kind met Prader-Willi syndroom te krijgen. Het herhalingsrisico voor de ouders van een kind met Prader-Willi syndroom om in een eventuele volgende zwangerschap nog een kind met Prader-Willi syndroom te krijgen is klein in het geval van een deletie van chromosoom 15 of een mUPD (ca. 1%). In het zeldzame geval van een imprintingsstoornis kan er een hoger herhalingsrisico zijn (tot 50%).

### **Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?**

Er zijn verschillende keuzemogelijkheden voor invulling van (eventuele) kinderwens. Een eerste mogelijkheid is het accepteren van het risico, proberen om zwanger te worden en geen onderzoek te laten doen. Een andere mogelijkheid is onderzoek naar de erfelijke aandoening bij het ongeboren kind tijdens de zwangerschap (prenatale diagnostiek). Prenatale diagnostiek kan uitgevoerd worden door middel van een vlokkentest vanaf de 12<sup>de</sup> week van de zwangerschap, of een vruchtwaterpunctie vanaf 16 weken zwangerschapsduur. In de afgenomen cellen wordt DNA-onderzoek gedaan. De uitslag is na ongeveer twee weken bekend. De kans op een miskraam is ongeveer 0,2% (2 op 1000) bij de vlokkentest en ongeveer 0,1% bij de vruchtwaterpunctie (1 op 1000). Indien uit het onderzoek blijkt dat het ongeboren kind de aandoening heeft kunt u besluiten om de zwangerschap te beëindigen. Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden bij een kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een klinisch geneticus.

### **Waar vind ik meer informatie?**

Voor meer informatie en oudercontact kunt u terecht bij de Prader-Willi stichting ([www.stichtingpws.nl](http://www.stichtingpws.nl)), het digitaal expertisecentrum ([www.expertisecentrumpws.nl](http://www.expertisecentrumpws.nl)) en het Prader-Willi fonds ([www.prader-willi-fonds.nl](http://www.prader-willi-fonds.nl)).