

Prader-Willin oireyhtymä

➤ Mitä tiedetään Prader-Willin oireyhtymästä	3
➤ Geneettinen tausta	4
➤ Oireyhtymän pääpiirteet	4
➤ Muita oireyhtymään liittyviä lääketieteellisiä ominaisuuksia tai piirteitä	6
➤ Hoito ja kuntoutus	8
➤ Ikäkaudet	8

**Uudenmaan vammaispalvelusäätö /
Prader-Willin oireyhtymän osaamiskeskus**

PL 1005 (Sibeliuksenväylä 36 T1)

04401 Järvenpää

Puh. 020 762 7982

toimisto@uvps.fi

Mitä tiedetään Prader–Willin oireyhtymästä?

Prader–Willin oireyhtymän (Prader–Willin syndrooma, PWS) kuvasivat ensimmäisinä sveitsiläiset lääkärit A. Prader, A. Labhart ja H. Willi vuonna 1956.

Prader–Willin oireyhtymä on geneettinen 15. kromosomin kehityshäiriöoireyhtymä, johon liittyy lukuisia oireita tai ominaisuuksia, joiden esiintyminen ja vaikeusaste vaihtelevat yksilöstä toiseen.

Poikkeamat kromosomissa 15 vaikuttavat väliaivoissa sijaitsevaan hypotalamukseen. Hypotalamus säätelee sen alla olevan pienen umpieritysrauhasen, aivolisäkkeen, toimintaa. Se toimii samalla myös linkkinä umpieritysjärjestelmän ja keskushermoston eri osien välillä. Hypotalamuksen toimintahäiriön oletetaan olevan syynä useisiin PWS:aan liittyviin piirteisiin. Yksittäistä PWS:aa aiheuttavaa geeniä ei tunneta eikä myöskään hypotalamuksen yksittäistä rakennevirhettä.

PWS:n pääpiirteisiin kuuluvat vastasyntyneellä erityisesti alhainen lihasjänteys (hypotonia) sekä syömisongelmat. Myöhemmässä lapsuudessa ja aikuisuudessa on tyypillistä liiallinen ruokahalu ja ylen-
syönti (hyperfagia), joka kontrolloimattomana voi johtaa vaikeaan ylipainoon. Lisäksi PWS:n pääpiirteisiin kuuluvat kehityksen viivästyminen ja kehitysvam-
maisuus, oppimisvaikeudet sekä tietyn tyyppiset käyttäytymisen ongelmat, fyysisen kasvun häiriöt sekä puutteellinen sukupuolinen kehitys (hypogonadismi), jonka vuoksi puberteetti jää yleensä epätäydelliseksi. Oireyhtymään sisältyy siis lukuisia sellaisia piirteitä, jotka tekevät PWS-henkilöiden elämästä aivan erityislaatuisen. Näistä piirteistä huolimatta he ovat toisaalta myös hyvin ystävällisiä ja lämminsydämiä ihmisiä. Jokainen heistä on oma yksilönsä omine heikkouksineen ja vahvuuksineen.

Tämän hetkisen arvion mukaan PWS-lasten syntyvyys väestöstä on 1:22 000:een. Nykyään kaikki lapset voidaan diagnosoida jo ensimmäisten elinkuukausien aikana DNA-testin avulla. Suomessa arvioidaan olevan 150–170 Prader–Willin oireyhtymää sairastavaa henkilöä. Oireyhtymää tavataan kaikilla roduilla ja molemmilla sukupuolilla.



Geneettinen tausta

Prader–Willin oireyhtymä johtuu kromosomialueen 15q11-q13 muutoksista, joiden seurauksena isältä perityn 15q11-q13 alueen geneettinen informaatio puuttuu. Tämä perimän muutos on useimmiten ainutkertainen tapahtuma, mutta harvoissa tapauksissa (<1%) siihen voi liittyä uusiutumistaipumus. Toimintahäiriömekanismeja on useita. Toimintahäiriömekanismista riippuen on joissakin PWS:aan liittyvissä piirteissä havaittavissa pieniä eroavaisuuksia. Prader–Willin oireyhtymän aiheuttaa jokin seuraavista kolmesta kromosomissa 15 esiintyvistä poikkeavuudesta:

1. DELEETIO, jossa pieni osa isältä peritystä kromosomista 15 puuttuu. Tämä koskee useita geenejä ja puuttuvan alueen suuruus voi vaihdella eri yksilöillä. Deleetio on yleisin PWS:n muoto ja sitä tavataan 70 %:ssa tapauksista. Se on hedelmöitysvaiheessa tapahtuva satunnainen mutaatio, ja sen uusiutumiseriski samassa perheessä on alle 1 %.

2. UNIPARENTAALINEN DISOMIA (UPD). Noin 28 %:ssa kaksi kromosomia 15 tai sen osaa on periytynyt äidiltä (normaalisti toinen tulee isältä ja toinen äidiltä). Tätä kutsutaan uniparentaaliseksi disomiaksi eli UPD:ksi. Kuten deleetiokin, myös UPD syntyy satunnaisesti hedelmöityksen yhteydessä ja sen uusiutumiseriski samassa perheessä on niin ikään alle 1 %.

3. Vain hyvin harvoissa tapauksissa on kysymys ns. IMPRINTING -ilmiöstä eli leimautumishäiriöstä tai TRANSLOKAATIOSTA eli kromosomien osien uudelleen järjestäytymisestä. Translokaatio seuraa tilanteesta, jossa kahdessa tai useammassa kromosomissa on katkoksia ja irronneet kromosomiosat ovat vaihtaneet paikkoja keskenään. Leimautumishäiriön uusiutumiseriski on 50 % ja translokaation 25 %.

PWS diagnosoidaan aina DNA-testien avulla tähän asiaan erityisesti perehtyneessä laboratoriossa.

Oireyhtymän pääpiirteet

Seuraavat pääpiirteet esiintyvät lähes aina Prader–Willin oireyhtymän yhteydessä. Näiden piirteiden vaikeusaste saattaa vaihdella lievästä vaikeaan.

Alhainen lihasjänteys (hypotonia)

Lähes kaikki PWS-lapset syntyvät velttoina. Lihasten hypotonia jatkuu myös myöhemmällä iällä. Se on aivoperäistä eikä johdu lihaksista, joiden rakenne on normaali. Lihassoimaa voidaan parantaa säännöllisellä lihasharjoituksella ja kasvuhormonihoidolla.

Liiallinen ruokahalu ja ylensyönti (hyperfagia)

Vastasyntyneenä ilmenee syömisvaikeuksia, jonka vuoksi yleensä joudutaan turvautumaan nenä-mahaletkuruokintaan. Pakonomainen syöminen ja epänormaali kiinnostus ruokaa kohtaan alkaa ilmetä yleensä 2-4 ikävuoden välillä. Ylensyöntiä ilmenee, koska viesti siitä, että henkilö on saanut tarpeeksi ravintoa, ei saavuta aivoja normaalisti. Hän tuntee itsensä nälkäiseksi useammin kuin terve henkilö ja tunteakseen kylläisyyttä hänen on syötävä suurempia määriä.

Ylipaino

PWS-henkilöllä esiintyvä ylipaino aiheutuu sekä liiallisesta ruokahalusta että kulutukseen nähden liian suuresta energiansaannista. Liiallinen energiansaanti johtuu osaltaan siitä, että PWS-henkilön keskimääräinen energiantarve on vain noin 60 % terveen henkilön energiantarpeesta. PWS-henkilön lihakset ovat pienet ja lihasjänteys alhainen, joten lihakset tarvitsevat vähemmän energiaa kuin terveen samanikäisen henkilön lihakset. Ylimääräinen energia kertyy nopeasti elimistöön ja muuttuu rasvakudokseksi. Ilman niukasti energiaa sisältävää ruokavaliota sekä riittävää liikuntaa voi PWS-henkilölle kehittyä hyvin varhaisessa iässä vaikea ylipaino. PWS-henkilölle laaditaan yhteistyössä ravitsemusterapeutin kanssa oma yksilöllinen ruokavalio, jonka noudattamisesta tulisi pitää mahdollisimman johdonmukaisesti kiinni.

Puutteellinen sukupuolinen kehitys (hypogonadismi)

Pojilla on heti vastasyntyneinä havaittavissa pieni penis sekä usein laskeutumattomat kivekset. Tyttöjen sukupuoliominaisuuksien vajaakehittyneisyys on vaikeammin havaittavissa. Suurimmalla osalla murrosiän sukupuolinen kehitys on viivästynyt, mutta joillakin se saattaa myös käynnistyä normaalisti. Erityisesti tytöillä voidaan havaita alapääkarvoitusta jo hyvin nuorena. Kuukautiset alkavat usein erittäin myöhään ja/tai ovat epäsäännölliset tai voivat ilmaantua vain muutaman kerran. Raskaus on mahdollinen ja tiedetään, että muutama PWS-nainen on saanut lapsen. Tyttöjen kohdalla on pidettävä huoli ehkäisystä. Sen sijaan ei ole tiedossa yhtään tapausta, jossa PWS-mies olisi todistettavasti lapsen isä.

Kehityksen viivästyminen ja kehitysvammaisuus

Useimmilla PWS-henkilöillä kehitys on ainakin jonkinasteisesti viivästynyt. Motorinen kehitys on jäljessä, samoin sosiaaliset ja emotionaaliset taidot. Suurimmalla osalla kognitiivinen suoriutuminen sijoittuu lievän tai keskitasoisien kehitysvammaisuuden välille. Joillakin voi olla ainoastaan lieviä oppimisvaikeuksia.

Tyypilliset käyttäytymisen piirteet

PWS-henkilöillä esiintyy haastavaa käyttäytymistä. Se ilmenee esimerkiksi tunnetilojen ailahteluina, kiukunpuuskena, itsepäisyytenä ja pakonomaisena käyttäytymisenä. Aikuisilla PWS-henkilöillä esiintyy lisäksi psykoottisia häiriöitä enemmän kuin väestössä keskimäärin. Käyttäytymisen ongelmista huolimatta he ovat toisaalta myös hyvin sosiaalisia, huumorintajuisia ja empaattisia ihmisiä.

Tyypilliset kasvojen ja kehon piirteet

Tyypillisiä kasvojen ja kehon piirteitä ovat mm. mantelinmuotoiset silmät, kapea otsa ja kapeat kasvot, suora nenä, pieni suu ja ohut ylähuuli sekä alaspäin kääntyneet suupielet, vaalea iho ja hiukset sekä pienet jalat ja kädet. Edellä mainitut piirteet ovat ilmeisempiä deleetio-tapauksissa. Hartiat ovat kapeat ja ylipaino kertyy keskivartalolle, vatsaan, lanteille ja reisiin. Heillä on usein myös ns. pihtipolvet, ja monilla esiintyy jonkinasteisia ryhtivikoja.

Vähäinen kasvuhormonin erityis

Useimmilla PWS-henkilöillä on normaalia vähäisempi kasvuhormonin erityis. Kasvuhormonin erityksen vajeus on vaikea osoittaa ja edellyttää aina erityistutkimuksia. Ilman kasvuhormonihoitoa PWS-aikuisten keskipituudet ovat pojilla 155 ja tytöillä 145 cm. Kasvuhormonihoito auttaa saavuttamaan lähes keskimääräisen väestön aikuispituuden. Pituuskasvun hitaus ei välttämättä näy ennen murrosikää, jolloin kasvu saattaa yhtäkkiä loppua ja aikuispituus ilman kasvuhormonihoitoa voi jäädä pieneksi. Kasvuhormonihoiton vaikutuksesta myös lihaksisto vahvistuu ja rasvakudos vähenee. Lisäksi sillä voi olla positiivisia vaikutuksia omaan kehonkuvaan ja se voi liikunnallisuuden lisääntymisen myötä auttaa myös painonhallinnassa.



Muita oireyhtymään liittyviä lääketieteellisiä ominaisuuksia tai piirteitä

Hypopigmentaatio

Eryteisesti deleetioon perustuvissa tapauksissa iho ja hiukset ovat vaaleat (erityisesti verrattuna muihin perheenjäseniin). He myös palavat helposti aurin-gossa – jopa rakoille.

Karsastus ja likinäköisyys

Karsastus on yleinen ongelma, ja se johtuu osaltaan alhaisesta lihasjänteydestä. Karsastus edellyttää aina silmälääkärin hoitoa.

Paksu sylki ja muut suun ongelmat

Paksu sylki johtaa usein suupielien halkeiluun. Se aiheuttaa myös helposti hampaiden reikiintymistä, joten hammashygieniaan on kiinnitettävä erityistä huomiota. Alaleuka on yleensä ahdas ja se aiheuttaa hampaiden tilaongelmia. Kitalaen kaari on usein korkea.

Huono ääreisverenkierto

Huonosta ääreisverenkierrosta johtuen kädet ja jalat ovat usein kylmät – jopa helteelläkin.

Verinäytteen ottamisen vaikeus

Pienistä ja pakenevista verisuonista johtuen PWS-potilailta on yleensä vaikea saada verinäytettä.

Skolioosi

Skolioosi voidaan korjata usein tukiliivillä tai leikkauksella. Myös muita ryhtivikoja voi ilmetä.

Huono tasapaino

PWS-henkilöillä on usein tasapaino-ongelmia; kaksipyöräisellä polkupyörällä ajo ei yleensä onnistu ja juokseminen sekä rappusissa kulkeminen ilman tukea on vaikeaa. Myös talvella liikkuminen on liukauden takia monelle vaikeaa.

Iho-ongelmat

Ihotulehdukset. PWS-henkilöillä esiintyy ihon ja haavojen nyppimistä, joka saattaa johtaa paikallisiin ihotulehduksiin. Nyppiminen voi rajoittua vain pienelle alueelle kuten sormiin ja kynsinauhoihin, mutta se voi kohdistua myös laajemmin kaikkialle kehoon. Joskus esiintyy myös hiusten nyppimistä.



Selluliitti. Ylipainoisilla henkilöillä on usein jaloissa huono nesteen kierto ja turvotusta. Tämä luo otolliset olosuhteet bakteerien lisääntymiselle ja tulehdusten syntymiselle. Tulehdus taas voi huonontaa entisestään nestekiertoa.

Taivealueiden tulehdus. Tämä on ihopoimuissa esiintyvä bakteeri- tai sienikasvuston aiheuttama tulehdus, jota esiintyy erityisesti ylipainoisilla henkilöillä.

Suuri unentarve / häiriintynyt unirytm

PWS-henkilöillä on yleensä normaalia suurempi unentarve. Monilla on myös häiriintynyt ja epäsäännöllinen unirytm, joka aiheuttaa päivänukahtelua. He vaipuvat helposti uneen esim. autossa tai TV:tä katsellessa, vaikka ovat nukkuneet pitkät yöunet.

Uniapnea

Uniapnea on tila, jossa henkilö saa nukkuessaan lyhyitä hengityskatkoksia. Se liittyy usein kuorsaukseen. Uniapnea voi myös osaltaan vaikuttaa unen laatuun ja aiheuttaa päiväväsymystä. Vakavissa tapauksissa tila voi olla hengenvaarallinen. Uniapneaa ilmenee yleensä ylipainoisilla, mutta sitä voidaan tavitaa myös muilla. Hoitona voidaan käyttää nukkuessa käytettävää CPAP-laitetta.

Poikkeava reagointi lääkkeisiin

PWS-oireyhtymälle on tyypillistä poikkeava tai puutteellinen reagointi lääkkeisiin ja laihdutusvalmisteisiin. Reagointitavat vaihtelevat yksilöstä toiseen. Myös psyyken lääkkeisiin reagointi voi olla tavallisuudesta poikkeavaa.

Pidentynyt heräämisvaihe nukutuksen jälkeen

Ylipaino, lihasten velttous ja paksu sylki on otettava huomioon nukutuksessa. Anestesia- ja kipulääkärin on aina oltava tietoinen potilaan Prader–Willin oireyhtymästä. Nukutuksen jälkeen heräämisvaihe saattaa olla normaalia pidempi.

Puheen ja kielen ongelmat

Puheen tuottamisessa ja ymmärtämisessä voi olla vaikeuksia. Artikulointiin liittyvät vaikeudet voivat joskus tehdä puheen vaikeasti ymmärrettäväksi.

Osteoporoosi

Osteoporoosia eli luukatoa esiintyy molemmilla sukupuolilla jo melko nuorella iällä. Sukupuolihormonivajeen hoidolla voidaan ehkäistä osteoporoosia.

Epätavallinen reagointi kipuun ja sairauksiin

PWS-henkilöt saattavat reagoida epätavallisella tavalla kipuun. Kipukynnys on usein korkea, jonka vuoksi esim. umpilisäkkeen tulehdusta tai luunmurtumaa ei välttämättä havaita tavalliseen tapaan. Joidenkin PWS-henkilöiden kehon lämmönsäätelyjärjestelmä voi myös toimia puutteellisesti, jolloin tulehdus ei välttämättä nosta kuumetta tai se voi aiheuttaa epätavallisen korkean kuumeen. Puutteellisen lämmönsäätelyjärjestelmän vuoksi he saattavat tarvita valvontaa esim. suihku- ja kylpyveden lämmön säätämisessä sekä pukeutumisessa.

Oksennusrefleksin puuttuminen

PWS-henkilöt eivät yleensä oksenna – eivät edes rajun vatsataudin yhteydessä. Myös tämä johtuu osaltaan alentuneesta lihasjänteystä. Jos henkilö kuitenkin oksentaa, siihen on syytä suhtautua vakavasti, sillä silloin on aina kyse vakavasta häiriöstä.

Hoito ja kuntoutus

PWS-henkilöiden hoito ja kuntoutus edellyttävät moniammatillista osaamista. Toistaiseksi mitään yleispätevää hoitoa PWS:aan ei ole löydetty, joskin joitakin sen oireita voidaan hoitaa leikkaus-, lääke- tai hormonihoidoilla. Oireyhtymän diagnostiikkaa, hoitoa, seurantaa ja kuntoutusta koskevat ratkaisut tehdään aina yksilöllisesti hoitavien lääkärin ja muiden hoitoon kiinteästi liittyvien työryhmien toimesta.

Keskeisiä PWS-henkilön elämänlaatua parantavia hoito- ja kuntoutusmuotoja ovat:

- yksilöllinen ruokavalio ja oikeanlaiset ruokailutottumukset
- säännöllinen liikunta
- PWS-henkilölle tyypillisten käyttäytymisen piirteiden ymmärtäminen ja niiden huomioiminen elinympäristössä
- hormonikorvaushoidot
- leikkaushoidot (ryhtiviati, laskeutumattomat kivekset)
- puheterapia
- fysio- ja toimintaterapia

Painonhallinta ja ylipainon ennaltaehkäisy ovat PWS-henkilön yleisen hyvinvoinnin ja terveyden kannalta tärkeitä. Ruokavalion noudattaminen ja painonhallinta ovat haasteellisia tehtäviä, jotka vaativat tiukkaa johdonmukaisuutta. Painonhallinnan lähtökohdaksi on PWS-henkilön, hänen läheistensä, hoitajien sekä ohjaajien tarkka neuvominen, oikeanlaisten ruokailutottumusten omaksuminen, ruoansaannin rajoittaminen, niukasti energiaa sisältävä ruokavalio sekä liikunta.

PWS-henkilöillä esiintyvien erilaisten lisäsairauksien hoito toteutetaan myös yksilöllisesti.

Yleisimmät lisäsairaudet:

- sydän- ja verisuonisairaudet, kohonnut verenpaine ja laskimotulehdukset.
- tyypin 2 diabetes, jota esiintyy varsinkin voimakkaasti ylipainoisilla PWS-henkilöillä. Diabetes voi alkaa jo teini-iässä. Se on hoidettavissa yleensä ruokavaliolla, liikunnalla ja lääkityksellä.
- hengitysvaikeudet ja uniapnea, jotka johtuvat vaikeasta ylipainosta.
- iholla esiintyvät tulehdukset.

Ikäkaudet

Vauvaikä (0-2 v)

Vastasyntyneet PWS-vauvat ovat velttoja, ja itkiesään vauvan ääni on heikko ja voimaton. He tarvitsevat paljon unta, sillä he väsyvät helposti. Kun lihasjänteys lisääntyy, pidentyy myös hereilläoloaika. Vastasyntyneillä vauvoilla on yleensä imemisvaikeuksia ja usein joudutaan turvautumaan nenämahalletkuruokintaan. Imettäminen onnistuu vain harvoin. Vauvalla on yleensä vaikeuksia sekä imemisen että nielemisen kanssa. Tämä johtuu lihasten hypotoniasta. PWS-vauva ei juurikaan osoita kiinnostusta syömistä kohtaan ensimmäisten elinkuukausien aikana eikä vauva yleensä itke ollessaan nälkäinen. Aluksi painon kehitys on hidasta. Syöminen normalisoituu ja tasaantuu tavallisesti ensimmäisten elinkuukausien aikana.

Poikavauvoilla on heti vastasyntyneinä havaittavissa pieni penis ja usein laskeutumattomat kivekset. Tyttöjen sukupuolijärjestelmän alikehittyneisyys on vaikeammin havaittavissa.

Yleinen lihashypotonia vähenee selvästi ensimmäisten elinvuosien aikana. Myös valppaus ja vireys normalisoituvat vähitellen. Sekä motorisen että kielellisen kehityksen viivästyminen on tavallista. Vauva oppii istumaan ilman tukea keskimäärin 12 kk ikäisenä. Yksittäisiä sanoja hän tapaa keskimäärin 2,1 vuoden iässä, ja kävelemään hän oppii keskimäärin 24-28 kk ikäisenä. Yksilölliset erot ovat suuria.

PWS-vauvat ovat varsin sopuisia, suloisia ja tyytyväisiä pienokaisia, joita vanhemman on helppo rakastaa.

Leikki-ikä (3-6 v)

Vähitellen 3-4 vuoden ikäisenä PWS-lapsi alkaa osoittaa epänormaalia kiinnostusta ruokaa ja syömistä kohtaan. Siitä lähtien lasta on vaikea pitää erossa ruoasta ja ruokayllykkeistä. PWS-lasten kiinnostus ruokaa ja syömistä kohtaan vaihtelevat kuitenkin lapsesta toiseen. Joillakin kiinnostus voi olla vain vähäistä, kun taas toiset menevät lähes äärimmäisyyksiin etsiessään ruokaa. Kuitenkin monilla ruoka on yksi heidän elämänsä tärkeimmistä mie-

lenkiinnon kohteista – jopa niin paljon, että he saattavat jatkuvasti kysyä milloin seuraava ruokailu on, mitä on ruoaksi jne.

Ravitsemusneuvonta on aina tarpeen ja yksilöllisen ruokavalion suunnittelu sekä ruokavalion noudattaminen sisällytetään aina jo alle kouluikäisen lapsen hoitoon. Pienelle PWS-lapselle energiansaannin rajoittamista tärkeämpää on oikeanlaisiin makumieltymyksiin totuttaminen sekä oikeanlaisten ruokailutottumusten luominen. Ruokavalion noudattaminen ja energiansaannin rajoittaminen sujuvat parhaiten yhteistyössä ravitsemusterapeutin kanssa. Niukasti energiaa sisältävän ruokavalion lisäksi myös riittävä liikunta on tärkeä osa painonhallintaa, sillä liikunta lisää lihasmassaa ja energiankulutusta, jotka puolestaan lisäävät elimistön perusaineenvaihduntaa.

Kehitysviiveitä esiintyy, mutta yleensä ne lievenevät. Liikunnalliset taidot kehittyvät. Sekä puheen että kielen kehitys etenee, mutta useimmille lapsille jää jonkinasteisia virheitä puheeseen loppuiksi. Toisinaan puheen ja kielen kehitys jää näinä vuosina kovin vajaaksi. Viittomien käyttö helpottaa kommunikointia ja niitä kannattaa opetella tarvittaessa jo varhain. PWS-lapsi tarvitsee rohkaisua ja virikkeitä oppiakseen uusia taitoja.

Tämänikäiset PWS-lapset ovat varsin miellyttäviä, sopuisia ja ystävällisiä lapsia. He ovat tyytyväisiä ja onnellisia elämäänsä. Vähitellen lapsen käyttäytymisessä alkaa näkyä myös PWS:lle tyypillisiä piirteitä. Heidän voi olla vaikea hallita tunteitaan ja kontrolloida käyttäytymistään. Myös itsepäisyyttä, kiukku-kohtauksia ja pakonomaista käyttäytymistä sekä huomattavaa vaikeutta mukautua uusiin tilanteisiin alkaa esiintyä. Varsinaista levottomuutta ja keskitty-

miskyvyn puutetta esiintyy harvoin. Sen sijaan PWS-lapset tyypillisesti vetäytyvät yksinään leikkimään hiljaiseen ja tyytyväisiinä.

Varhainen koulu-ikä (7-12 v)

PWS-lapset ovat suorituskyylyiltään ja taidoiltaan hyvin eritasoisia, joten koulumuodon ja opetusryhmän valinta tulee aina selvittää yksilöllisesti. PWS-lasten oppimis-, ymmärrys- sekä käsityskyky vaihtelevat. Useimmilla esiintyy lievää kehitysvammaisuutta. Suurimmalla osalla esiintyvät oppimisvaikeudet ovat lieviä tai keskivaikeita.

Kouluikäiset PWS-lapset ovat yleensä sosiaalisia ja ulospäin suuntautuneita. Heillä on usein myös hyvä huumorintaju. Kuitenkaan heidän sosiaaliset taitonsa eivät yleensä ole oman ikäryhmän tasoiset ja sosiaalisissa tilanteissa esiintyvät käyttäytymisen ongelmat alkavat näkyä yhä selvemmin. Ärtisyys, kiukkuisuus, asioihin juuttuminen sekä muutoksen vastustaminen yleensä lisääntyvät. He voivat myös olla hyvin itsepäisiä, vaativia ja itsekeskeisiä. Heillä esiintyy yleisesti voimakkaita tunnetilojen vaihtelua, jotka saattavat helposti johtaa toistuviin kiukunpuuskiin. Näiden kiukku- ja raivopuuskien hallitseminen on usein varsin haasteellista.

Syömiseen liittyvät ongelmat sekä painonhallinta nousevat yhä vahvemmin mukaan kuvioon. Suurin osa PWS-lapsista tarvitsee jatkuvaa valvontaa ruoan suhteen, sillä nykyään ruokaa on saatavilla kaikkialta. Valvonnan helpottamiseksi saattaa jopa olla tarpeen asentaa lukot ruokakaappeihin ja jääkaappiin.



Nuoruus (13–18 v)

Nuori tulee vähitellen paremmin tietoiseksi omasta erilaisuudestaan ja huomaa olevansa erilainen kuin muut.

PWS-nuoren murrosiän sukupuolinen kehittyminen jää yleensä vajaaksi ilman sukupuolihormonihoitoa. Miehillä on pieni penis, karvoitus on varhaista, mutta vähäistä ja äänenmurrosta ei esiinny. Naisilla rinnat jäävät usein pieniksi ja kuukautiset alkavat usein erittäin myöhään. Ne ovat epäsäännölliset tai ne voivat ilmaantua vain hyvin harvoin.

Viimeistään teini-iässä nuori huomaa, että hänen oma ruokavalionsa eroaa muiden samanikäisten ruokavaliosta ja hän saattaa kapinoida tilannetta voimakkaasti kuten teinit yleensäkin vastaavassa tilanteessa. Paino saattaa nousta jo nuoruudessa hyvinkin korkeaksi, mikäli painonhallinnassa ei ole onnistuttu. Mitä vanhemmasta lapsesta on kyse, sitä hankalampaa ruokavaliion noudattamisen kontrollointi vanhemmille on. On tärkeää, että nuori saadaan ymmärtämään, kuinka tärkeää ruokavaliion noudattaminen ja painonhallinta hänelle ovat. Nuorta tulee myös opettaa noudattamaan itse ruokavaliotaan niin paljon kuin mahdollista.

Käyttäytymisen ongelmia esiintyy yleisesti ja useimmiten ne lisääntyvät teini-iässä. Ikävuodet 12–25 ovat usein erityisen vaikeita (kuten monilla terveilläkin nuorilla). Käyttäytymiseen liittyvien ongelmien takia perheen ulkopuolisen tuen tarve voi olla suuri. Kiukuttelu ja kiukunpuuskat voivat iän myötä lisääntyä tai vähentyä ulkoisista olosuhteista riippuen. PWS-henkilön käyttäytymisen ongelmat liittyvät geneettiseen aivojen hypotalamuksen alueen vaurioon, johon liittyy usein myös ymmärtämisen ja oppimisen vaikeuksia. On syytä muistaa, että monet PWS-nuoren käyttäytymisen piirteet johtuvat aivojen vauriosta, eivätkä ne yleensä johdu siitä, että hänellä olisi psyykinen häiriö tai että hänellä vain olisi ilkeä, paha tai vaikea luonne.

5-10 %:lla nuorista aikuisista saattaa myös esiintyä psykoosiin viittaavia psyykkisiä ongelmia. PWS-nuori tarvitsee paljon opastusta ja tukea sosiaalisten tilanteiden hallinnassa. Kaikesta arvaamattomuudestaan huolimatta useimmat PWS-nuoret ovat näinä hankalina nuoruusvuosinaan pohjimmiltaan varsin kilttejä ja lempeitä.

Aikuisuus

Vain verraten harva PWS-aikuinen selviytyy aikuisiässä itsenäisesti. On hyvin tavallista, että erityisesti suhde syömiseen ja ruokaan jää pysyvästi siinä määrin ongelmalliseksi, että ulkopuolinen tuki on välttämätöntä. Vaikean ylipainon esiintyminen on tavallista ja painonhallinta aiheuttaa usein jatkuvaa kamppailua. Myös esimerkiksi käsitys rahasta ja sen merkityksestä jää tavallisesti sen verran puutteelliseksi, että ulkopuolinen apu on tarpeen. Nuoren varttuessa laillisessa mielessä aikuiseksi tulee harkita erilaisia juridisia seikkoja kuten edunvalvontaa.

PWS-henkilö voi olla mitä kekseliäämpi halutessaan ruokaa tai rahaa ruokaan. Toisinaan melkein mikä tahansa voi kelvata. Hän voi syödä pois heitettyä ruokaa jäteastioista tai muuta syötäväksi kelpaamatonta. Kiinnostus syömiseen voi olla jopa niin kova, ettei hän voi vastustaa kiusausta näpistellä tai varastaa ruokaa. Tilanteen hallitsemista hankaloittaa se, että yhteiskunnassamme ruokaärsykykeitä on kaikkialla ja ruokaa on saatavilla joka paikasta.

Jotkut PWS-aikuiset voivat saavuttaa suhteellisen hyvänkin koulutustason, vaikka usein silloinkin oppiminen saattaa olla tavallista hitaampaa. He joutuvat kuitenkin usein pettymään, koska heidän on vaikea löytää oikeaa työpaikkaa. Yleensä vaikeudet työssäkäynnissä johtuvat sosiaalisten taitojen puutteesta, haastavasta käyttäytymisestä, kyvyttömyydestä sopeutua muutokseen sekä ylensyöntiin liittyvistä ongelmista. PWS-nuoria voidaan auttaa kouluvuosien aikana pääsemään jossakin määrin eroon näistä ongelmista, mutta on silti tärkeää olla realistinen tulevaisuuden uravaihtoehdoissa. Suurin osa PWS-aikuisista työskentelee päivä- tai työtoiminnassa.

Itsenäistyminen ja oma itsenäinen elämä on tärkeää PWS-aikuisille. Nykyään yhä useammilla PWS-aikuisilla on mahdollisuus muuttaa pois lapsuudenkodistaan asumaan esimerkiksi kehitysvammaisille tarkoitettuihin ryhmäkoteihin tai asuntoloihin.

Vaikka PWS-henkilöt kohtaavat koko elämänsä ajan hyvin erityislaatuisia haasteita, oireyhtymän erityispiirteiden tunteminen ja niiden ymmärtäminen sekä oikeanlainen tuki auttavat heitä elämään hyvän elämän. PWS-aikuisten elämänlaatu on viime vuosikymmeninä huomattavasti parantunut sekä elinikä on olennaisesti kasvanut.

PWS-julkaisumme

Prader–Willin oireyhtymän osaamiskeskus – tietoa työn tueksi (2006)

Prader–Willin oireyhtymä (2., uudistettu painos 2008)

PWS ja liikunta (2., uudistettu painos 2008)

Prader–Willin oireyhtymä ja ruokavalio Milloin syödään? (2., uudistettu painos 2008)

PWS-oppilas koulussa (2., uudistettu painos 2008)

Uudenmaan vammaispalvelusäätiö

Uudenmaan vammaispalvelusäätiön tavoitteena on edistää vammaisten, erityisesti autististen ja kehitysvammaisten henkilöiden, asumis- ja toimintapalveluja, parantaa vajaakuntoisten työllistymismahdollisuuksia sekä järjestää laadukkaita sosiaalipalveluja. Toiminta-alueena on Etelä-Suomen lääni.

Prader-Willin oireyhtymän osaamiskeskus

Prader-Willin oireyhtymän osaamiskeskus on Uudenmaan vammaispalvelusäätiössä vuosina 2006–2010 toteutettava projekti, jonka rahoittaa RAY. Projektin tarkoituksena on kehittää Suomeen osaamiskeskus, joka hankkii ja tuottaa Prader-Willin oireyhtymään liittyvää tietoa ja osaamista. Lisäksi keskus tiedottaa, kouluttaa ja neuvoo tavoitteenaan oireyhtymän tunnettavuuden lisääminen. Osaamiskeskus palvelee PWS-henkilöitä ja heidän läheisiään, sosiaali- ja terveydenhuollon ammattilaisia, opetusalan ammattilaisia ja muita sidosryhmiä.



UVPS UUDENMAAN
VAMMAISPALVELUSÄÄTIÖ

PL 1005 (Sibeliuksenväylä 36 T1), 04401 Järvenpää

Puh. 020 762 7982, faksi 020 692 141

etunimi.sukunimi@uvps.fi, www.uvps.fi