

Im Gespräch mit Esther Könz von der Prader-Willi-Syndrom-Vereinigung Schweiz : das Prader-Willi-Syndrom - eine oft unerkannte Behinderung

Autor(en): **Dürr, Karin / Könz, Esther**

Objektyp: **Article**

Zeitschrift: **Fachzeitschrift Heim**

Band (Jahr): **71 (2000)**

Heft 6

PDF erstellt am: **22.07.2024**

Persistenter Link: <https://doi.org/10.5169/seals-812061>

Nutzungsbedingungen

Die ETH-Bibliothek ist Anbieterin der digitalisierten Zeitschriften. Sie besitzt keine Urheberrechte an den Inhalten der Zeitschriften. Die Rechte liegen in der Regel bei den Herausgebern. Die auf der Plattform e-periodica veröffentlichten Dokumente stehen für nicht-kommerzielle Zwecke in Lehre und Forschung sowie für die private Nutzung frei zur Verfügung. Einzelne Dateien oder Ausdrucke aus diesem Angebot können zusammen mit diesen Nutzungsbedingungen und den korrekten Herkunftsbezeichnungen weitergegeben werden. Das Veröffentlichen von Bildern in Print- und Online-Publikationen ist nur mit vorheriger Genehmigung der Rechteinhaber erlaubt. Die systematische Speicherung von Teilen des elektronischen Angebots auf anderen Servern bedarf ebenfalls des schriftlichen Einverständnisses der Rechteinhaber.

Haftungsausschluss

Alle Angaben erfolgen ohne Gewähr für Vollständigkeit oder Richtigkeit. Es wird keine Haftung übernommen für Schäden durch die Verwendung von Informationen aus diesem Online-Angebot oder durch das Fehlen von Informationen. Dies gilt auch für Inhalte Dritter, die über dieses Angebot zugänglich sind.

Im Gespräch mit Esther Kőnz von der Prader-Willi-Syndrom-Vereinigung Schweiz

DAS PRADER-WILLI-SYNDROM – EINE OFT UNERKANNTE BEHINDERUNG

Von Karin Dürr

Es ist anzunehmen, dass in vielen Heimen für erwachsene Menschen mit einer geistigen Behinderung auch Menschen mit dem Prader-Willi-Syndrom (PWS) leben, bei denen, aufgrund ihres Alters, nie ein PWS diagnostiziert wurde. Das PWS ist auf einen Fehler des Erbgutes zurückzuführen. Menschen mit einem PWS fallen äusserlich durch ihren Kleinwuchs, die kleinen Hände und Füsse und die meist vorhandene Fettleibigkeit auf. Nachfolgender Artikel gibt einen kurzen Überblick zu diesem, im Jahre 1956 erstmals beschriebenen Symptom.

Medizingeschichtliches zum Prader-Willi-Syndrom (PWS)

Das Prader-Willi-Syndrom wurde nach seinen Erstbeschreibern benannt. In den fünfziger Jahren fiel dem damaligen Chef des Zürcher Kinderspitals, Professor A. Prader, auf, dass er immer wieder Kinder mit ähnlichen Symptomen zu sehen bekam. Die Kinder waren sehr übergewichtig, kleinwüchsig, hatten oft kleine Füsse, Hände und Genitalien und waren vermindert intelligent. Gemeinsam mit den Professoren H. Willi und A. Labhart ging Prader diesen Symptomen nach. Die drei Ärzte beschrieben 1956 als erste das Prader-Willi-Labhart-Syndrom, welches heute meistens verkürzt das Prader-Willi-Syndrom (PWS) genannt wird. Die spätere Forschung bestätigte die Erkenntnisse der drei Ärzte. Doch wusste man bis 1991 nichts über die Ursachen des PWS. Das Syndrom wurde einzig aufgrund der äusserlichen Merkmale diagnostiziert. Sicher stellten die Ärzte nur fest, dass es Fälle gibt, bei denen die Beschreibung von Prader/Willi/Labhart genau zutrifft, und solche, in denen die Diagnose nicht ganz sicher gestellt werden kann. Die Suche nach den vermuteten genetischen Ursachen wurde jedoch erst mit der Entwicklung der Chromosomendarstellung möglich. Die Chromosomenforschung führte nun zu der Erkenntnis, dass bei vielen PWS-Kindern (60 bis 70%) auf dem Chromosom 15 eine Strukturveränderung (Deletion) vorhanden ist. Mit Hilfe von neuen biochemischen Methoden, welche eine differenzierte Analyse der Erbsubstanz ermöglichen, stellten die Forscher fest, dass bei fast allen der noch verbleibenden PWS-Kindern beide Kopien des Chromosoms 15 von der Mutter stammen, statt wie normal, eine vom Vater und eine von der Mutter (Uniparentale Disomie). Al-

erdings erklären diese beiden feststellbaren genetischen Defekte nicht ganz alle PWS-Fälle.

Die medizinische Forschung beschäftigt sich seit einigen Jahren stark mit dem PWS. In den Erklärungsansätzen des Systems «Hunger-Essen-Sättigung» sowie auf der Suche nach einer Erklärung für den erhöhten Fettgewebsanteil der PWS-Kinder, hofft man bald umfassendere Erkenntnisse zu gewinnen. Dr. med. Urs Eiholzer ist Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin FMH, speziell Wachstums- und Hormonstörungen. Im Rahmen der Stiftung Wachstum Pubertät Adoleszenz nimmt er, und die Arbeitsgruppe um ihn, aktiv an der Erforschung des PWS teil. Die Leistungen der Arbeitsgruppe um Urs Eiholzer werden weltweit anerkannt. Dabei geht es vor allem um das Wachstum sowie um die Regulation des Appetits und der Körperzusammensetzung (Fett, Muskeln) beim PWS und um die dabei implizierten Hormonsysteme. Die-

se Forschungsarbeiten haben schon zur Identifikation von verschiedenen hormonellen Fehlfunktionen geführt.

Die wichtigsten Symptome, die aktuellen Behandlungsmethoden und nützliche Tipps

Die genetischen Hintergründe des PWS sind heute bekannt – doch nach wie vor konnte die Forschung die Frage nicht klären, wie es vom genetischen Defekt zu den Symptomen kommt. Da der Weg vom Gen-Defekt zu den Symptomen noch nicht bekannt ist, gibt es auch für die beim Einzelnen unterschiedlich starke Ausprägungen der Symptome noch keine Erklärung.

Im Alltag brauchen Menschen mit einem PWS vor allem individuelle Förderung. Die unterstützende und beratende Mitarbeit von Fachleuten wie LogopädInnen, ErnährungsberaterInnen, PhysiotherapeutInnen und HeilpädagogInnen ist wichtig. Für Eltern eines Betroffenen steht der Erfahrungsaustausch in der PWS-Elternvereinigung offen.

Das Übergewicht stellt für alle Beteiligten ein gewaltiges Problem dar

Der Umgang mit dem Essen und dem Übergewicht stellt für die Betreuenden eines der grössten Probleme dar. Die Forschung weiss nicht genau, weshalb

Angeregt wurde die Gründung des PWS-Vereins Schweiz von Professor A. Prader. Er fragte Esther Kőnz anlässlich einer ihrer Konsultationen mit Tochter Seraina an, ob in der Beziehung des PWS endlich etwas «gehe». So entschloss sich Kőnz im September 1991 zur Gründung des PWS-Vereins Schweiz.

Der Verein feiert im nächsten Jahr sein 10-jähriges Bestehen. Vereinsmitglieder sind vorwiegend Eltern mit Kindern mit dem PWS. Neben der jährlichen Generalversammlung, an der, neben der Erledigung anstehender Geschäfte, immer ein Schwerpunktthema zur Diskussion gestellt wird, bietet der Verein seinen Mitgliedern einen alljährlichen Familientag an. Einmal pro Jahr findet auch ein Frauenwochenende für die Mütter betroffener Kinder statt. Aufgrund privater Initiative entstand für eine kleine Gruppe erwachsener Menschen mit dem PWS die Möglichkeit, sich in einer dreiwöchigen Stoffwechsellagerung zu entgiften, zu entschlacken und die überzähligen Kilos abzunehmen. Weiter führt der Verein ein Adressverzeichnis aller Betroffenen Familien, um Querverbindungen unter den Eltern zu ermöglichen und Kontaktaufnahmen zu erleichtern. Die dreimal jährlich erscheinende PWS-Info und die Literaturstelle sind weitere Dienstleistungen, die der Verein bietet. Der aus 7 Mitgliedern bestehende, und sich regelmässig treffende Vorstand, wird seit eineinhalb Jahren von Andreas Bächli und seiner Frau Doris Bächli präsiert.

PWS Menschen zu starkem Übergewicht neigen. Fest steht, dass ihr Gefühl für das «Satt-sein» zu wenig ausgeprägt ist und sie endlos Essen können, wenn sie nicht gestoppt werden. Eine weitere mögliche Ursache für das Übergewicht ist die Neigung, sich deutlich weniger zu bewegen, als dies andere Menschen tun. Es ist deshalb für Menschen mit PWS sinnvoll, täglich ein spezielles sportliches Trainingsprogramm zu absolvieren, um so das Gewicht zu kontrollieren. Können im Kindesalter die Ernährungsmuster angepasst und ein diszipliniertes Essverhalten eingeübt werden, so entsteht weniger Übergewicht. Dies ist wichtig, weil die «Ess-Lust» und der geringere Kalorienverbrauch der PWS-Menschen lebenslang weiterbestehen. Das Gewicht wird für sie immer ein Thema bleiben, und nur eine lebenslange Diät schützt vor allzu massivem Übergewicht. Die Situation entschärfen kann der Beizug einer Ernährungsberaterin, welche die Betreuenden beim Thema Essen unterstützt. Alle Betreuenden müssen sich beim Thema Essen an die vereinbarten Regeln, wie fixe Essenszeiten oder abgemessene Portionen, halten. Um das Übergewicht bei Menschen mit einem PWS zu bremsen, wurden praktisch alle bisher entwickelten appetitzügelnden Medikamente ausprobiert. Sie erwiesen sich allerdings nur als bedingt wirksam. Bei sehr stark übergewichtigen PWS Menschen besteht im Erwachsenenalter die Möglichkeit eines Magen-Bandings (Magenband). Dieser Eingriff ist reversibel.

Die volle Geschlechtsreife wird bei Menschen mit einem PWS selten erreicht

Menschen mit einem PWS wachsen langsam und sind auch als Erwachsene kleiner als der Durchschnitt. In der Pubertät erleben sie keinen Wachstumschritt, da ihr Körper zu wenig Geschlechtshormone bildet. Die Behandlung mit Wachstumshormonen erscheint als effiziente Methode, den Anteil des Körperfettes von PWS-Kindern zu senken. Diese Behandlung ist hauptsächlich wirksam bei Kindern vor der Pubertät.

Die Entwicklung der Genitalien ist aufgrund eines schon vorgeburtlich bestehenden Mangels an Geschlechtshormonen unvollständig. Dieser Mangel an Geschlechtshormonen hat zur Folge, dass die Pubertät bei PWS-Kindern mehr oder weniger ausbleibt. Bei den Mädchen geht die Entwicklung meistens etwas weiter, doch mehrheitlich wird die volle Geschlechtsreife nicht erreicht. Ob die fehlenden Geschlechts-

Mein Heimalltag

Ich, Seraina Kőnz, bin 31 Jahre alt. Ich lebe seit 10 Jahren im Heim. Nun erzähle ich euch, wie es bei uns geht. Am Morgen, um halb sieben Uhr stehe ich auf. Zuerst dusche ich mich, dann bette ich und gehe um viertel ab sieben Uhr zsmorgenessen. Danach putze ich meine Zähne, um viertel vor acht beginnt die Arbeit. Ich arbeite in der Küche, mit drei Kolleginnen und einem Koch, und eine Chefin. Die sagt was wir machen müssen. Ich wasche ab, rüste Gemüse, putze und wir haben es lustig. So um halb zehn Uhr ist eine Pause, dann geht es weiter. Um zwölf Uhr ist Mittagszeit. Nach dem Essen putze ich die Zähne und gehe Velofahren auf meinem grossen Dreiradvelo. Um halb zwei Uhr beginnt die Arbeit. So am Nachmittag dröckne ich ab und mache die Küche sauber. So um drei Uhr geht es in die Pause. Um viertel vor fünf ist arbeitsfrei. Ich gehe mich duschen und umziehen. Um sechs Uhr ist Nachtessen. Wir spielen an Abend zusammen oder machen etwas alleine. So um neun Uhr gehe ich ins Bett. Ich hoffe es gefällt Euch was ich geschrieben habe. So verabschiede ich mich. (Seraina Kőnz, 31 Jahre alt)



hormone ersetzt werden sollen, ist bis heute nicht unumstritten und die Frage wird von Spezialisten sehr unterschiedlich beantwortet. Die Geschlechtshormontherapie kann bei Knaben und Mädchen nicht auf dieselbe Art durchgeführt werden. Bei Mädchen kann eine Pille benutzt werden, bei den Knaben werden die Hormone in der Regel alle vier Wochen mit einer Spritze verabreicht.

Menschen mit einem PWS sind häufig selektiv begabt

PWS-Kinder weisen psychomotorische Entwicklungsstörungen auf. Je früher auf eine mögliche Abweichung von der Norm geachtet wird, desto grösser ist die Chance, dass sich das vorhandene Potential, mit Hilfe von unterstützenden und korrigierenden Massnahmen, besser zu entwickeln vermag. Die Entwicklung von Lernfähigkeit und Intelligenz ist bei Menschen mit einem PWS unterschiedlich, mehrheitlich besteht eine mässige Beeinträchtigung der Lernfähigkeit. Häufig sind diese Menschen selektiv begabt. In der Regel ist das Sprachverständnis besser entwickelt als das Sprachvermögen. Hilfreich kann eine Abklärung der Intelligenz in spezialisierten Fachzentren sein, an die der Hausarzt verweisen kann.

Gegen Ende des Kleinkindalters zeigt sich bei Kindern mit PWS eine ausgeprägtere Trotzphase als bei anderen Kindern. Weshalb das so ist, weiss man nicht. Die Erfahrung von Eltern zeigt aber, dass ein Grund für Wut und Ver-

zweiflung häufig in einer starken Planföhrtheit der Kinder zu finden ist. Es ist sinnvoll, die PWS-Kinder auf Programmänderungen vorzubereiten und ihre Flexibilität früh zu trainieren.

Menschen mit PWS sind häufiger psychisch auffällig als andere,

daher wurde der Einsatz von verschiedenen Psychopharmaka ausprobiert, darunter auch sogenannte Tranquilizer. Im Zusammenhang mit PWS wird der Tranquilizer «Prozac» genannt. Ihm werden wundersame Wirkungen auf die Seele zugeschrieben. Eine kritische wissenschaftliche Betrachtung zeigt aber, dass auch «Prozac» kaum wirksamer bzw. unwirksamer ist als andere vergleichbare Tranquilizer.

Im Erwachsenenalter stellen sich vor allem im grobmotorischen Bereich Probleme, im Bereich der Feinmotorik sind die Menschen mit PWS meistens begabter.

Weitere mögliche körperliche Symptome bei Menschen mit PWS sind häufigere Wirbelsäulenverkrümmungen und das «Skin picking» (Exzessives Kratzen an Insektenstichen und Wunden). Da der Zahnschmelz bei Menschen mit PWS weniger stabil ist, sind eine seriöse Pflege und häufige Kontrollen von zentraler Bedeutung.

Esther Kőnz ist die Gründerin der Prader-Willi-Syndrom-Vereinigung Schweiz. Heute ist Sie 66 Jahre alt, ausgebildete Psychologin IAP, lebt in Hausen am Albis

und arbeitet in ihrer Praxis in Zürich. Sie selbst ist Mutter eines gesunden erwachsenen Sohnes und einer ebenfalls erwachsenen Tochter mit dem PWS. Ihre Tochter lebt und arbeitet in einem Heim.

«Das grösste Problem im Heim stellt der unersättliche Appetit der Menschen mit dem PWS dar»

Der Vorstand der PWS-Vereinigung Schweiz gelangte mit dem Anliegen, dem PWS einige Zeilen zu widmen an die FZH. Was veranlasste sie zu diesem Schritt?

E.K.: Wir hoffen, das PWS auf diesem Weg bekannter zu machen und möchten HeimleiterInnen und Betreuende so auf das PWS sensibilisieren. Gerade bei erwachsenen Menschen mit dem PWS ist die Behinderung oft unbenannt, weil nicht als solche diagnostiziert. Für die Eltern kann die klare diagnostische Zuordnung der Behinderung ihres Kindes hilfreich sein.

Sie sind die Gründerin des PWS-Vereins Schweiz. Was war Ihre persönliche Motivation für diese Gründung?

E.K.: Als meine Tochter Seraina 15 Jahre alt war, wurde bei ihr das PWS diagnostiziert. Das PWS war der Bevölke-

rung unbekannt und auch nur wenigen Medizinern war dieses Symptom ein Begriff. Vom Kinderspital her wusste ich aber, dass es noch andere Eltern gibt, deren Kinder dasselbe wie meine Tochter haben. Meine Motivation zur Gründung dieses Vereins bestand vor allem darin, den Eltern betroffener Kinder ein Forum zu schaffen. Sie sollten sich untereinander treffen und sich mit dieser seltenen Behinderung nicht alleine gelassen fühlen. Der Erfahrungsaustausch wirkt entlastend. Gemeinsam sollen nach der Diagnose die weiteren Schritte gefunden und angegangen werden.

Ein anderer Grund für die Gründung war der Aspekt der Öffentlichkeitsarbeit. Ich wollte über den Verein das PWS der Bevölkerung und vor allem den Fachleuten das PWS und die Problematik, welche damit zusammenhängt, nahe bringen und so die bitter notwendige Aufklärungsarbeit leisten. Je früher ein PWS diagnostiziert wird, desto effizientere Hilfen können angeboten werden.

Sind Sie zufrieden mit den während Ihres Präsidiums erreichten Zielen?

E.K.: Ich bin zufrieden mit der Gründung dieses Vereins und freue mich, dass daraus ein so lebendiger Verein geworden ist.

Was ich nicht erreichen konnte, und das bedaure ich, ist die Schaffung einer Beratungsstelle für Ernährungs- und Erziehungsfragen rund um das PWS. Die Eltern und andere Betreuenden können nicht einfach auf ein «altbewährtes» Erziehungsmuster zurückgreifen. Deshalb haben sie meiner Meinung nach ein Recht auf eine solche Beratung.

Welche Probleme stellten sich in Ihrer Arbeit als Präsidentin des PWS-Vereins?

E.K.: Zu Beginn waren wir nur Wenige. Oft war es schwierig, neben des anstrengenden Alltags noch Aufgaben für den Verein zu übernehmen.

Als schwierig erwies sich, das Vereinsschiff in Bewegung zu bringen. Fragen nach dem was uns wichtig ist und wie wir diesen Aspekten als Verein Ausdruck geben möchten, standen im Vordergrund. Zudem gab es noch beinahe keine Literatur zum PWS.

Wie sieht die Vernetzung mit anderen PWS-Vereinigungen aus?

E.K.: Es existiert ein weltweites PWS-Netzwerk. Die internationale PWS-Organisation (IPWSO) organisiert zirka alle drei Jahre eine internationale Konferenz für betroffene Eltern und Fachleute. Die Zeitschrift «wave length» dient international als Forum für Fachleute, Eltern und Vereine. Die forschenden Ärzte haben zusätzlich noch ein eigenes For-

schungsnetzwerk. Im deutschsprachigen Raum, das heisst mit Deutschland und Österreich, kommunizieren wir hauptsächlich über unsere Kontaktpersonen und die dreimal jährlich erscheinende Zeitschrift «PWS-Informationen».

Welche Hilfestellungen bieten Sie als Verein den betroffenen Eltern und den Betreuenden an?

E.K.: Wir bieten die Vermittlung von betroffenen Eltern als Gesprächspartner in der Region an. Der Vorstand übernimmt diese Vermittlung von «Betreuungspersonen» oder «Beiständen».

Weiter vermittelt der Verein Fachpersonen, wie z.B. Dr. med. Urs Eiholzer, und bietet eine Literaturstelle an.

Gibt es etwas, das Sie den HeimleiterInnen und den Betreuenden in Bezug auf das PWS besonders ans Herz legen möchten?

E.K.: Heimplätze sind für Menschen mit PWS sinnvoll und wertvoll. Das grösste Problem dabei stellt sicher der unersättliche Hunger der Menschen mit einem PWS dar. Das gemeinsame «hartbleiben», auch bei kleinen Versuchungen, und das konsequente Durchziehen des Vereinbarten sind Voraussetzung dafür, dass eine Person ihren Heimplatz behalten kann. Manche Menschen mit PWS sind aggressiv, so dass die Betreuungspersonen unsicher werden, vielleicht sogar Angst bekommen. Man kann nicht erwarten, mit einer erwachsenen Person mit dem PWS von Anfang an einfach so zurecht zu kommen. Hier appelliere ich an die Offenheit und Bereitschaft der Betreuenden, sich auf einen Lernprozess einzustellen. Niemand sollte zögern, in einem solchen Fall externe Hilfe anzufordern.

*Frau Könz,
vielen Dank für das Gespräch!*

Weiterführende Literatur

Weiterführende Literatur und eine aktuelle Literaturliste sind erhältlich bei der Literaturstelle Corinna Aeschbach, Winzerstr. 26, 8400 Winterthur

Die Homepage der Prader-Willi-Syndrom-Vereinigung Schweiz: www.prader-willi.ch

Kontaktadressen

Andreas Bächli, Bugg 3, 8478 Atzmoos
(Präsident der Prader-Willi-Syndrom-Vereinigung Schweiz)

Corinna Aeschbach, Winzerstr. 26,
8400 Winterthur (Literaturstelle)

Dr. med. Urs Eiholzer
Stiftung Wachstum Pubertät Adoleszenz
Möhrlistr. 69, 8006 Zürich
(Kinder- und Jugendarzt FMH,
speziell Endokrinologie)

NEUMITGLIEDER

Personen

Heimverband Schweiz

Stocker Bernarda, Frobergstrasse 60,
8680 Wetzikon (dipl. Krankenschwester)
Gjavori Artan, Witikonstrasse 426,
8053 Zürich (Gruppenleiter Mühlehalde)
Stadler Anita, Fuchsloch 14, 6317 Oberwil
(Privatschule Leiterin Administration)
Schirmer Hans, Auboden Ausbildungsstätte,
9125 Brunnadern

Institutionen

Heimverband Schweiz

Pflegeheim St. Raphael, Tivolistrasse 21,
6006 Luzern

Sektion Aargau

Alters- und Pflegeheim Rosenau,
Badstrasse 5, 5408 Ennetbaden

Sektion Bern

Beschäftigungsgruppe BILL-HAUS,
Paul-Robert-Weg 5, 2502 Biel

Sektion BEV

Alters- und Pflegeheim Eigerblick,
Ischzaun, 3818 Grindelwald

Sektion St. Gallen

Alters- und Pflegeheim «Feld»,
Lindenstrasse 4, 9230 Flawil