Prader-Willi-Syndrom - Was nun?

Die Ursachen für die Entstehung des PWS wurden in den vergangenen Jahrzehnten umfangreich erforscht: vereinfacht gesagt, handelt es sich um einen Funktionsverlust von Genen am Chromosom 15 väterlicher Herkunft. Es sind drei Mechanismen für die Symptomatik des PWS bekannt: (Deletion/~70%, Uniparentale Disomie/-25%, Imprinting Mutation/~4-5%) Die klinische Auswirkung unterscheidet sich dabei nicht wesentlich.

- wichtig zu sehen -

Jedes Kind bringt eine Fülle von Fähigkeiten mit auf die Welt, die sich in einem nährenden Umfeld am besten entfalten können. Das Aufwachsen jedes Kindes steckt voller Überraschungen und Unberechenbarkeiten - alle Eltern machen täglich diese Erfahrung. Kinder mit Prader-Willi-Syndrom sind da nicht anders. Trotz Ähnlichkeiten durch die genetische Prägung, sollten sich alle Bezugspersonen einen offenen Blick bewahren für das individuelle, ganz unverwechselbare Wesen und die unverwechselbare Entwicklung jedes einzelnen Kindes mit PWS.

- wichtig zu wissen -

Neben Auffälligkeiten im körperlichen/medizinischen Bereich kann es zu Schwierigkeiten in der Persönlichkeitsentwicklung (betrifft kognitive Kompetenzen) und im Sozialverhalten (vor allem in Bereichen, die mit Essen zu tun haben) kommen. Im Säuglingsalter fällt Muskelschwäche auf, die mit Trinkschwäche einhergeht. Im 2. oder 3. Lebensjahr schlägt dieser Mangel in einen unstillbaren Appetit um, das Gefühl satt zu sein, fehlt. Extremes Übergewicht, lebensbedrohliche Stoffwechselstörungen und Bluthochdruck können die Folgen sein, falls dem betroffenen Kind nicht früh und umfassend geholfen wird. Genetisch bedingte Veränderungen lassen sich beim derzeitigen Stand der Medizin noch nicht durch äußere Eingriffe (Operationen, Medikamente) aus der Welt schaffen. Um so bedeutsamer und wirkungsvoller erweisen sich in diesem Zusammenhang alle präventiven, d. h. vorbeugenden und unterstützenden Maßnahmen.

-wichtig zu tun-

- Frühzeitige Diagnose: möglich durch Laboruntersuchungen des Blutes.
- Ausführliche humangenetische Information und Beratung.
- Individuelle Kontaktaufnahme zu Eltern mit PWS-Kindern und zu Selbsthilfegruppen:

Das gesammelte Wissen und die Erfahrungen der dort organisierten Eltern bieten Unterstützung und unschätzbare Anregungen, um dem eigenen Kind eine optimale Betreuung und Förderung im Alltag zukommen zu lassen. Außerdem ist hier der Raum für den psychohygienisch so wichtigen Austausch über das »Anderssein« des eigenen Kindes. Denn eines ist sicher: Kinder mit PWS brauchen mehr noch als andere Kinder neugierige und flexible Eltern, die bereit sind sich immer wieder nach Angeboten und Menschen umzusehen, die ihrem Kind helfen am gesellschaftlichen Leben teilnehmen zu lernen, seine Fähigkeiten einzubringen und gleichzeitig den nötigen Schutz zu erhalten.
Kinder mit PWS brauchen aber nicht nur gute Eltern, Verwandte und Freunde sondern auch eine ausreichend gute Gesellschaft, der Integration ein selbstverständliches Anliegen ist.

PWS Ziele:

Um die Situation PWS-Betroffener in Österreich nachhaltig zu verbessern, sind unsere vorrangigen Ziele:

- Vermehrte Unterstützung, Beratung und Information betroffener Familien.
- Förderung von PWS-Betroffenen durch medizinische und psychologische Betreuung durch interdisziplinäre Teams.
- Schaffung von auf die Bedürfnisse von jungen Betroffenen zugeschnittenen Wohnmöglichkeiten (Betreute Wohnform) innerhalb Österreichs.
- Austausch von Informationen und Wissen zwischen Betroffenen einerseits und Ärzten, Wissenschaftlern, Diätberatern, Therapeuten und psychologischen Beratern andererseits, auch auf internationaler Ebene.
- Öffentlichkeitsarbeit
- Beschaffung von Mitteln zur Verwendung für satzungsmäßige Ziele der Gesellschaft.

Mitglied bei:

selbsthilfesalzburg
DACHVERBAND DER SELBSTHILFEGRUPPEN

Salzburg: 05 0766 - 171800
Schwarzach: 06415 7101 - 2712

DI-FR, 8-12 Uhr und n. V.

office@selbsthilfe-salzburg.at
www.selbsthilfe-salzburg.at

Selbsthilfefreundliches Krankenhaus
eine Auszeichnung des Dachverbandes Selbsthilfe Salzburg
Selbsthilfefreundliche Rehabilitationsklinik
eine Auszeichnung des Dachverbandes Selbsthilfe Salzburg

Eine Initiative des Dachverbandes *Selbsthilfe Salzburg* in Kooperation mit den Salzburger Spitälern und Rehabilitationskliniken - auf dem Weg zu mehr Patientenorientierung!

gefördert aus den Mitteln der Sozialversicherung: Österreichische Gesundheitskasse

Selbsthilfe Salzburg App

Selbsthilfe

PWS AUSTRIA

ÖSTERREICHISCHE GESELLSCHAFT
PRADER-WILLI-SYNDROM

Selbsthilfegruppe von Betroffenen für Betroffene

A – 5020 Salzburg, Anton-Steinhart-Straße 14

ZVR-Zahl 502481254
Salzburger Sparkasse Bank AG
IBAN: AT45 2040 4015 0015 2165

office@prader-willi-syndrom.at
www.prader-willi-syndrom.at

Obmann und Gruppensprecher:
Franz Prankl
+43(0)664 4317490
office@prader-willi-syndrom.at

Kontaktpersonen in den einzelnen Bundesländern
www.prader-willi-syndrom.at

Sprechtageteam in Salzburg:
Jeden 1. Dienstag im Monat in der SALK Salzburg
PWS Ambulanz:
Müllner Hauptstr. 48, 5020 Salzburg
Terminvereinbarung
Mo. bis Fr. von 8.30 - 11 Uhr
+43 (0)5 7255 26255

Kontakt und Infos zum Sprechtag
Dr.phil. Verena Wanker-Gutmann
+43(0)699 10610541
verenagutmann29@gmail.com

PWS Prader-Willi-Syndrom

Das Prader-Willi-Syndrom, welches 1956 erstmals von den Schweizer Ärzten Prader, Willi und Labhart beschrieben wurde, betrifft eines von ca. 15.000 Neugeborgenen. Es wird angenommen, dass es weltweit ca. 350.000 Menschen mit PWS gibt. PWS entsteht durch eine spontane (zufällige) Mutation (Veränderung) des Erbgutes und kann somit Jede und Jeden treffen.

Einige der Hauptmerkmale von PWS

- Ernährungsschwierigkeiten und Muskelschwäche im Neugeborenenalter
- Unterschiedliche motorische und intellektuelle Verzögerungen
- Fehlendes Sättigungsgefühl
- Sprech- und Sprachprobleme
- Verhaltensprobleme

Viele von PWS Betroffene sind noch ohne Diagnose. Eine frühe Erkennung ist von entscheidender Bedeutung für eine Therapie. Heute kann die Diagnose bereits im ersten Lebensmonat durch einen molekulargenetischen Test erstellt werden. Nach neuen Erkenntnissen kann jedes Symptom für sich therapiert werden, was zu einer wesentlichen Verbesserung der Lebenssituation der Betroffenen führt. Während im Bereich der medizinischen und diätetischen Therapie Fortschritte zu verzeichnen sind, befindet sich die Erforschung der psychologischen Strukturen noch am Anfang. Gerade hier muss intensive Arbeit geleistet werden, um die Belastung der betroffenen Familien zu vermindern.

IPWSO
International
Prader-Willi Syndrome
Organisation

Auf der Homepage unseres internationalen Dachverbandes **https://ipwso.org** findet man für alle Lebenslagen viele aktuelle Informationen die auch auf Deutsch übersetzt sind.

PWS Austria ist:

- Mitglied des internationalen Dachverbandes »IPWSO«=International Prader-Willi-Syndrom Organisation,

und Mitglied folgender Landes-Dachverbände:

- Selbsthilfe Salzburg
- Selbsthilfe Oberösterreich
- Selbsthilfe Tirol
- Selbsthilfe Steiermark
- Selbsthilfe Niederösterreich

Wir freuen uns, weitere Betroffene und deren Familien kennen lernen zu können.

Kontaktieren Sie uns!

www.prader-willi-syndrom. at

Medizinisches Team:
MR. Dr. Johannes Mühleder
j.muehleder@salk.at +43 (0)57 255 - 57049

Univ.Do., Dr. Dieter Kotzot
d.kotzot@salk.at, +43 (0)57 255 - 26260

OÄ Dr. Elena Gottardi-Butturini
e.gottardi-butturini@salk.at, +43 (0)57 255 - 58571

Die medizinischen Beiräte befinden sich in den Salzburger Landeskliniken,
Müllner Hauptstraße 48, 5020 Salzburg

Sprechtageteam in Linz:
Jeden 2. Dienstag im Monat mit interdisziplinärer Betreuung für Kinder und Jugendliche bis 18 Jahren für Oberösterreich und Umgebung.
Anmeldung bitte bei Frau OÄ Dr. Sylvia Lindauer

Medizinisches Team:
Dr. Nicola Stumtner (Endokrinologie, Diabetesamulanz)
nicola.stumtner@ordensklinikum.at
+43 (0)732 7677 - 7211
Dr. Bernd Singer
Mag. Elisabeth Kuhn (Psychologie)

Beitrittserklärung

Vor- und Zuname der anmeldenden Person(-en):

.....

Name und Geburtsjahr der betroffenen Person:

.....

Adresse:.....

.....Tel:.....

E-Mail:.....

Als ordentliches Mitglied: ☐

Als förderndes Mitglied: ☐

Mitgliedsbeitrag EUR 30,--

Ermäßigter Beitrag EUR 20,--
(PWS Betroffene Erwachsene, Alleinerziehende)

Mindestbeitrag für fördernde Mitglieder EUR 40,--

Zahlbar jeweils jährlich an die Salzburger Sparkasse
IBAN: AT45.2040.4015.0015.2165
BIC: SBGSAT2SXXX

Datenschutzerklärung:
Informationen über die Speicherung Ihrer Daten und Ihrer damit verbundenen Rechte, sowie die Möglichkeit zum **Download der Datenschutzerklärung, finden Sie auf der Homepage von PWS Austria:**
www.prader-willi-syndrom.at
Bitte senden Sie die o.a. **Datenschutzerklärung zusammen mit dieser Beitrittserklärung** vollständig ausgefüllt, an:
Wolfgang Krainer, Anton-Steinhart-Str. 14, 5020 Salzburg.
kassier@prader-willi-syndrom.at

Ort, Datum.....

Unterschrift.....

PWS AUSTRIA
ÖSTERREICHISCHE GESELLSCHAFT
PRADER-WILLI-SYNDROM