



NEWS aus dem PEZZ April 2023

Prader Willi Syndrom: 30 Jahre Behandlung und Forschung am PEZZ

Dieses Jahr schaut das PEZZ auf 30 Jahre Sprechstunde für Kinder mit Prader-Willi Syndrom (PWS) und deren Familien zurück und auf etwa gleich viele Jahre Forschungstätigkeit. Ein guter Grund, Revue passieren lassen und da wir gerade eine neue Arbeit publiziert haben, beginnen wir mit unserer Forschungstätigkeit:

1. Unsere Arbeit über die Muskelmasse bei Knaben mit PWS wurde im März im JCEM publiziert, einem der wichtigsten Journals für Endokrinologie weltweit. In dieser Arbeit zeigen wir, dass die Muskelmasse bei Knaben mit PWS während der Pubertätsentwicklung gleich zunimmt wie bei Gesunden, wenn die fehlenden Geschlechtshormone zum physiologisch richtigen Zeitpunkt und in der physiologisch richtigen Dosis verabreicht werden. Bedenken, dass die Hormonersatzbehandlung die charakterlich oft auffälligen Betroffenen zusätzlich schwierig machen könnte, konnten wir schon in früheren Arbeiten entkräften. Diese Arbeit ist wichtig, weil die ungenügende Muskelmasse ein zentrales Problem des PWS ist und auch den Hauptgrund der Behandlung mit Wachstumshormon darstellt. Die Wachstumshormonbehandlung verbessert die Muskelmasse, normalisiert sie aber nicht.
2. Im Laufe der letzten 30 Jahre sind aus dem PEZZ mehr als 50 wissenschaftliche Arbeiten und Bücher zum PWS entstanden. Unsere 2021 publizierte Arbeit «Prader Willi Syndrom and Hypogonadismus» wurde innert 12 Monaten 2660 mal heruntergeladen und in 16 Folgeartikel zitiert. Während in der Schweiz das kaum wahrgenommen wird, ist international das Interesse sehr gross.
3. Forschung und Patientenbetreuung sind siamesische Zwillinge. Das eine geht ohne das andere nicht. Die meisten guten und brauchbaren Forschungsideen entstehen bei der Analyse der konkreten Probleme der betroffenen Kinder und ihrer Umgebung im Alltag. Und umgekehrt: Wer könnte die neusten Forschungsergebnisse besser zum Nutzen der Kinder und ihrer Familie anwenden als die Forscher selbst.

Doch zurück zu den Anfängen. Vor 30 Jahren waren die Eltern von Kindern mit PWS völlig auf sich alleine gestellt. Die Kinder wuchsen und entwickelten sich nicht richtig und hatten immer Hunger und suchten Tag und Nacht nach Essbarem. Und wurden dabei unheimlich dick. Die Eltern hatten Glück, wenn die Diagnose irgendeinmal zwischen dem 10. und dem 20. Altersjahr gestellt wurde. Es gab damals aber auch niemanden, der Betroffene und Eltern wirklich beraten konnte. Die besten Auskünfte und Ratschläge erhielten sie von anderen betroffenen Eltern. In den Fachbüchern wurde der Ausdruck «Mehlsackzwerg» verwendet. Andrea Prader, der das Syndrom 1956 mit Heinrich Willi und Alexis Labhart erstmal beschrieben hatte, nahm Urs Eiholzer an die Gründungsversammlung der Prader-Willi Vereinigung Schweiz mit. Und so ergab eins das andere und bald fand im PEZZ die schweizweit erste Sprechstunde für Betroffene statt. Es gab jedoch keine Behandlungskonzepte. Die Eltern waren die einzigen, aber oft hilflosen Experten. Spezialisierte Forschung zum PWS gab es nur in Stockholm und St Louis/ USA. Schnell war man sich im PEZZ einig, dass man den Patienten nur mit wissenschaftlicher Forschung wirklich helfen konnte. Die ersten

Arbeiten, die aufzeigten, dass die verminderte Muskelmasse eines der Hauptprobleme des PWS waren und nicht die teilweise grotesk vermehrte Fettmasse, kamen aus dem PEZZ. Wir konnten zeigen, dass sich Kinder mit PWS deutlich weniger bewegen als gleichaltrige Gesunde und dass die ausgeprägte Unlust auf Bewegung den Hauptgrund (neben Wachstumshormonmangel und Geschlechtshormonmangel) für die ungenügende Muskelmasse darstellt. In einer weiteren Arbeit absolvierten die PWS-Patienten ein tägliches kurzes Krafttraining für die Wadenmuskulatur. Diese Publikation war von grosser Tragweite, da sie erstmals aufzeigte, dass die Muskulatur von PWS-Betroffenen genauso trainierbar war wie diejenige von gesunden Kindern, und nicht wie angenommen eine Störung der Muskelzellen bestand.

Mittlerweile wurden 200 Kinder und Erwachsene mit PWS im PEZZ betreut. Auch das im PEZZ entwickelte 5-Finger Modell hat sich weltweit durchgesetzt:

1. Beschränkung der Kalorienzufuhr
2. Wachstumshormonbehandlung
3. Tägliches Training
4. Substitution mit Geschlechtshormon
5. Familiencoaching

Wenn man die Bilder von Kindern mit PWS vor 30 Jahren und heute vergleicht, sind das Welten. Aber der ausgeprägte Hunger und das sich nie-satt-fühlen ist nach wie vor unverändert geblieben. Die neuen GLP-I Agonisten wie Saxenda etc. erhöhen bei Betroffenen mit PWS das Risiko für intestinale Komplikationen, führen aber zu keiner Gewichtsreduktion bei diesen Betroffenen.



Lean Body Mass in Boys With Prader-Willi Syndrome Increases Normally During Spontaneous and Induced Puberty, - Kees Noordam, Anika Stephan, Urs Eiholzer; The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism, 6. März 2023 <https://doi.org/10.1210/clinem/dgad101>

Prader-Willi Syndrome and Hypogonadism: A Review Article, Cees Noordam, Charlotte Höybye, Urs Eiholzer; International Journal of Molecular Sciences 2020

Gonadal Hormone Substitution in People with Prader-Labhart-Willi Syndrome: An International Prader-Willi Syndrome Organization Survey, Urs Eiholzer, Anika Stephan, Chris Fritz, Claudia Katschnig, Kees Noordam; Hormone Research in Paediatrics; DOI: 10.1159/000518342, 2021