



## Prader Willi syndrom

Nyhetsbrev 175

På Ågrenska arrangeras veckovistelser där familjer som har barn med funktionshinder bor, umgås och utbyter erfarenheter. Under en och samma vecka träffas ett antal familjer med barn som har samma diagnos, i det här fallet Prader Willi syndrom. Familjevistelser med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 1992, 1994, 1997 och 2001.

Under en familjevistelse är föräldrarnas dagar fyllda med medicinska och psykosociala föreläsningar och diskussioner. Barnen, som har ett eget program, tas då omhand av särskild personal. Föreläsningar från en eller flera familjevistelser bearbetas och sammanställs till nyhetsbrev av Jan Engström, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har föreläsarna möjlighet att läsa och lämna synpunkter på sammanfattningarna. För att illustrera hur problematiken kan se ut, och hur det kan vara att ha ett barn med sjukdomen/syndromet, ingår en fallbeskrivning. Den medicinska informationen uppdateras fortlöpande i samarbete med föreläsarna, antingen till vissa delar eller i sin helhet. Sist i nyhetsbrevet finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna.

### **Följande föreläsare har medverkat till framställningen av detta nyhetsbrev:**

Barnläkare **Ann-Christin Lindgren**, Stockholm, psykolog **Margareta Wigren**, Skövde, med dr **Arne Åkefeldt**, Mariestad, logoped **Bodil Åkefeldt**, Mariestad, rektor **Christian Aashammar**, Oslo, dietist **Jennie Magnusson**, Göteborg, sjukgymnast **Eva Beckung**, Göteborg, specialpedagog **Ann Catrin Röjvik**, Göteborg, sjuksköterska **Ann-Marie Alwin**, Göteborg, kurator **Mats Månsson**, Göteborg, handläggare **Agneta Ljungwall-Bergstrand**, Göteborg, över tandläkare **Jan Andersson**, Göteborg, logoped **Lotta Sjögren**, Göteborg, föreningsrepresentant **Maj-Britt Näslund**, Linköping

## Innehållsförteckning

Medicinsk information	3
Genetik/ orsaken till PWS	3
Tidiga symptom vid PWS	5
Hanna har PWS	5
PWS första faser	6
Hanna utvecklas motoriskt. Hanna får hjälp av dietist	7
Den mentala utvecklingen.	7
Symptomkriterier och tilläggsymptom	7
Hanna får diagnosen PWS	8
Rutinbundenhet, tvång och ritualer vid PWS	9
Beteendeavvikelser och behandlingsaspekter vid PWS	11
Tal, språk och röst vid PWS	14
Maten och måltiden	16
Sjukgymnastik, vikten av motion och rörelse	17
Hanna börjar skolan	20
Tillväxthormonbehandling	20
Hanna behandlas med tillväxthormon	21
Pedagogiska aspekter	22
Datorn som pedagogiskt hjälpmedel	24
Hanna idag	25
Funktioner i och kring munnen	25
PWS i tonårs- och vuxenfasen	27
Syskonrollen	27
Samhällets stöd	29
Information från försäkringskassan	31
Föreningsdiskussion	33
Här kan man få mer information	34
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	34

## Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås  
 Telefon 031-91 10 90  
 Telefax 031-91 19 79  
 E-mail [nyhetsbrev@agrenska.se](mailto:nyhetsbrev@agrenska.se)  
 Hemsida [www.agrenska.org](http://www.agrenska.org)  
 Redaktör Jan Engström

## Medicinsk information

Barnläkaren Ann-Christin Lindgren, Karolinska sjukhuset, Stockholm, informerade om de medicinska aspekterna på Prader Willi syndrom, i fortsättningen förkortat PWS.

Med syndrom menas en samling symptom som är gemensamma för flera barn.

-1956 beskrev läkarna Prader, Labhart och Willis symptom hos fem barn. Barnen hade det gemensamt att de var överviktiga, de var muskelsvaga i nyföddhetsstadiet och de hade en psykomotorisk utvecklingsförsening. Samtliga var korta och hade en sen pubertetsutveckling med dåligt utvecklade könsorgan. Alla hade dessutom typ-II-diabetes.

I slutet av 1970-talet utvecklades kunskaperna mycket kring PWS. I ledningen för det arbetet stod bl a professor Martin Ritzén på Karolinska sjukhuset i Stockholm. Den positiva utvecklingen har sedan fortsatt och nya kunskaper har kommit fram på området.

PWS är en **neurogenetisk sjukdom** vilket innebär att symptomen kommer från hjärnan och har en genetisk orsak.

Ungefär ett barn på 15 000 födda i Sverige har sjukdomen, vilket betyder att det i genomsnitt föds 8-9 barn med PWS/år i Sverige. Det är ovanligt många när man talar om ovanliga syndrom. (2001)

## Genetik/ orsaken till PWS

Varje människa föds med 46 kromosomer. 22 par är s k kroppskromosomer och ett par är könskromosomer. Hälften av kromosomerna kommer från mamman och hälften från pappan

I kromosomerna finns generna, våra anlag. Idag är 30 000 av dessa gener kända.

Den vanligaste orsaken till PWS (ca 75 % av fallen) är att det antingen saknas en del (**deletion**), eller att det finns en skada på kromosom 15 (inom området q 11-13) från pappan.

-Saknas motsvarande del av mammans kromosom får barnet ett annat syndrom, Angelmans syndrom, sa Ann-Christin Lindgren.

PWS kan också orsakas av att barnet fått en dubbel uppsättning av kromosom 15 från mamman och ingen alls från pappan. Detta kallas **maternell disomi** och är till 25-30% orsaken till PWS.

De ovanligaste orsakerna till PWS är **imprintingmutation** (mindre än 5 %) vilket innebär en inaktivering av delar av pappans kromosom, samt **translokation** (mindre än 1 %) då det sker ett utbyte av kromosomdelar mellan olika kromosomer, vanligast mellan kromosomerna 12 och 15.

-Translokation och imprintingmutation är de enda ärftliga orsakerna till PWS. Det här innebär att ytterst få familjer får flera barn med PWS.

Den vanligaste orsaken till PWS (deletion) upptäcks med hjälp av ett enkelt blodprov och DNA-test.

Exakt vilken, eller vilka gener som orsakar PWS vet man ännu inte.

-Vi har hittat "intressanta" områden. Det kan vara flera gener inblandade, även på andra kromosomer. Orsakerna till dessa skador på generna är inte kända.

De genetiska avvikelserna leder bl a till störningar i hypothalamus.

-Hypothalamus, som ligger strax ovanför hypofysen i mellanhjärnan, är en "omkopplingsstation" för signaler från hjärnstammen och andra ställen i kroppen. I hypothalamus finns centra för bl a minne, ilska, smärta och näringsupptag. Barnen får symptom som härleds till någon slags felfunktion i hypothalamus, vilken också har som uppgift att styra aptit- och hungerkänslor, könsutvecklingen och tillväxten.

Idag vet man att barn med PWS har en brist på tillväxt- och ämnesomsättningshormon (GH) och ofta låga nivåer av hormon som stimulerar könsutvecklingen (FSH). Hormon som stimulerar binjurebarkens hormonproduktion (ACTH) kan också vara för låga. (2001)

## Tidiga symptom vid PWS

Tidiga karaktäristiska symptom för PWS är svaga fosterrörelser **under graviditeten** och att barnen ofta föds i säte.

I **nyföddhetsfasen** är barnen uttalat muskelsvaga, har ett svagt skrik och har värmeregleringssvårigheter.

-Barnen orkar ofta inte ta bröstet/flaskan utan måste sondmatas. Deras saliv kan vara tjock och klibbig. Pojkarna har liten penis och pungen är ofta tom. Testiklarna har inte vandrat ned utan ligger inne i kroppen. Flickornas könsorgan har inte lika tydliga skillnader gentemot det normala, men deras blygdläppar och klitoris är mindre. Hos båda könen är orsaken otillräckligt med könshormon, sa Ann-Christin Lindgren. (2001)

## Hanna har PWS

Hanna, 7 år, kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med pappa Per, mamma Birgitta och syster Kajsa, 5 år.

Birgittas graviditet med Hanna var till att börja med normal. Men när två månader återstod av graviditeten slutade Hanna att växa.

-När en månad återstod förlöstes hon akut eftersom tillväxten hade upphört. Hanna vägde då 1890 gr och var 46 cm lång, säger Birgitta.

Hanna var mycket muskelslapp och fick ligga kvar på avdelningen för för tidigt födda barn en månad. Den första natten låg Hanna i kuvös, sedan fick hon ligga på en varmvattenbädd. Maten fick hon genom sond i näsan.

-Man tog en massa prover och misstänkte redan då en muskelsjukdom. Men proverna visade inte något ovanligt och man tyckte att vi skulle avvakta och se, säger Per.

Efter en månad på BB kunde Hanna fortfarande inte suga själv. Näs-sonden hade bytts ut mot en munsond.

-Hon kunde tillgodogöra sig maten bra och gick stadigt upp i vikt, men hennes händer, fötter och ansikte förblev relativt små, säger Birgitta.

Efter det att familjen kommit hem fortsatte man gå på kontroller med Hanna, utan att man fann något ovanligt.

-Hanna hann bli ganska rund redan vid ett halvtårs ålder. Hon sov mycket och rörde sig lite. Vid åtta månaders ålder fick Hanna hjälp av en sjukgymnast som kom hem till oss en gång i veckan. Vi fick också lära oss att använda ett speciellt träningsprogram för Hanna. De fin- och grovmotoriska framstegen blev trots det få. Vid den här tiden kunde vi i alla fall sluta att sondmata Hanna, säger Per. (1997)

## PWS första faser

Efter nyföddhetsfasen kommer barnen in i **spädbarnsfasen**.

-Under den här fasen blir det alltmer uppenbart att barnen har en psykomotorisk utvecklingsförsening, särskilt tydliga blir problemen med grovmotoriken. Uppfödningssvårigheterna kvarstår under större delen av fasen, men mot slutet av perioden ökar barnens intresse för mat, sa Ann-Christin Lindgren.

Under **barndomsfasen** får barnen ett mer typiskt utseende med litet ansiktsskelett, smal panna och näsa samt mandelformade ögon.

-Intresset för mat kan nu växa snabbt, till många föräldrars glädje eftersom de tidigare haft problem att få i barnen den mat de behöver. Men glädjen förbyts snart i oro när barnen istället snabbt blir överviktiga. Fettfördelningen med mycket fetma på nedre delen av magen och på låren är också typisk.

Barnens tillväxt är oftast avvikande. Från att ha fötts normalviktiga med normal längd tappar barnen både i vikt och längd under det första levnadsåret. Senare får de heller inte normal pubertetstillväxtspurt. (se mer om tillväxthormonbehandling under särskilt kapitel)

Den mentala utvecklingsförseningen/-störningen blir mer uppenbar under barndomsfasen. Starka humörutbrott är vanliga. När det gäller ytterligare symptom så är många av barnen mycket smärttåliga, en del skelar och ganska många utvecklar skolios, ryggradskrökning. (2001)

## Hanna utvecklas motoriskt. Hanna får hjälp av dietist

1,5 år gammal kunde Hanna sitta utan stöd och hasade sig fram på stjärten. Hon började på daghem och det bidrog ytterligare till att Hanna utvecklades motoriskt.

-Hon kunde emellertid inte krypa och hon gjorde inga ansatser att försöka resa sig upp. Hennes tal utvecklades inte normalt men hon kunde säga mamma och pappa. Eftersom hon börjat bli lite rund fick vi träffa en dietist och Hanna fick anpassad kost. Det märkliga var att hon alltid åt det vi satte fram till henne och aldrig själv visade att hon ville ha mat. Trots att hon inte fick särskilt mycket mat fortsatte hon att gå upp i vikt, säger Birgitta.

Hanna fick en assistent på daghemmet och då och då kom en sjukgymnast dit och hjälpte till med ett träningsprogram för Hanna.

-Finmotoriken fungerade mycket bättre än grovmotoriken och Hanna kunde ganska tidigt äta själv med sked, säger Per.

## Den mentala utvecklingen.

### Symptomkriterier och tilläggsymptom

Barnens intellektuella kapacitet är i de flesta fall nedsatt och de är senare i sin mentala utveckling. 5% av barnen är normalbegåvade och klarar normalklass upp till mellanstadiet, 5 % har grav utvecklingsstörning..

-Därefter får de flesta sådana avvikelser i beteendet att de inte kan gå i vanlig klass. För 60-70% av barnen med PWS passar särskola bäst och för resten är träningsklass lämpligast. Många lär sig läsa och skriva utmärkt, men i tonåren får de flesta inlärningsproblem och svåra humörsvängningar. Särskilt svårt har barnen med matematik och deras korttidsminne är sämre, sa Ann-Christin Lindgren.

Ann-Christin Lindgren tog också upp vissa komplikationer som kan följa på övervikt, men som inte är orsakat av PWS, t ex typ II-diabetes och hjärtproblem.

Barnens muskelmassa är mindre än normalt. I stället har de ett överskott av fettvävnad.

-När man ställer diagnos finns det ett antal symptom som är överordnade och som måste finnas med för att ett barn ska få diagnosen. Dessa symptom är muskelsvaghet, uppfödningssvårigheter, dåligt utvecklade pubertet och dåligt utvecklade könsorgan, fetma, sen psykomotorisk utveckling, omätlig aptit och ett speciellt utseende.

Dessutom finns följande, mer underordnade kriterier, som förekommer i olika utsträckning; nedsatta fosterrörelser, beteendestörningar, sömnsvårigheter, kortvuxenhet, små händer och fötter, ögonproblem, talsvårigheter.

-Slutligen talar vi om så kallade stödjande fynd; tidig hudpubertet, hög smärtröskel, oförmåga att kräkas, rubbad kroppstemperatur och skolios (ryggradskrökning). (2001)

## Hanna får diagnosen PWS

Vid 2,5 års ålder hade Hanna vid ett flertal tillfällen fått träffa en neurolog på grund av den försenade grovmotoriska utvecklingen.

-Vid ett rutinbesök sa neurologen plötsligt att han trodde att Hanna hade PWS. Vi fick veta att Hanna troligen skulle bli jättetjock och utvecklingsstörd. Det var en fruktansvärd chock för oss att helt oförberett få höra detta, säger Birgitta.

När chocken lagt sig tog Birgitta och Per själva reda på lite mer om PWS.

-När vi fick mer relevant information om PWS insåg vi ju att Hanna hade fått en riktig diagnos. Nya undersökningar gjordes, bl a ett kromosomprov, som ytterligare bekräftade diagnosen. I huvudsak var det en lättnad att få reda på vad som var annorlunda med Hanna. Nu kunde vi ta itu med problemen på ett annat sätt och gick med i RBU, säger Per.

Knappt tre år gammal kunde Hanna gå själv utan stöd. Hon pratade mycket, men det var ett otydligt tal.

-Hanna fick något år senare hjälp av en talpedagog som arbetade mycket med tecken. Förstärkning av talet med tecken nappade Hanna

på och hon lärde sig snabbt att använda dem när hon behövde, säger Per.

## Rutinbundenhet, tvång och ritualer vid PWS

Psykolog Margareta Wigren, Barn- och ungdomshabiliteringen, Skövde, informerade om rutinbundenhet, tvång och ritualer vid PWS.

-Idag ställs diagnosen PWS tidigt. Men det finns också vuxna med PWS som ännu inte fått en diagnos och detta beror nog delvis på att sjukvårdspersonal ofta kan för lite om PWS och att symptomen kan vara så olika, sa Margareta Wigren.

Nya symptombilder kommer fram och nya diagnoskriterier är på väg, i takt med att man använder laboratorieprover för att ställa diagnosen PWS.

-Min personliga uppfattning är den att symptombilden vid PWS därmed kommer att breddas väsentligt och att det kommer att bli vanligare att personer får dubbla diagnoser, d v s PWS och en psykiatrisk diagnos. Oftast får personerna den diagnos som är lättast att ställa först. Ibland händer det emellertid att barn har symptom som tyder på PWS men laboratorieprov ger inte stöd för detta.

Kromosom 15 är extra intressant eftersom bl a tvångsbeteende troligen styrs av gener i denna kromosom.

Margareta Wigren har gjort en undersökning med inriktning på rutinbundenhet, tvång och ritualer vid PWS hos barn och vuxna.

-Med hjälp av ekonomiskt stöd från Socialstyrelsen har jag inriktat undersökningen på de problem barnen har samt föräldrarnas önskemål om habiliteringsinsatser för barnen.

Vilken innebörd diagnosen får på lång sikt är svår att svara på i det enskilda fallet.

-De kognitiva problemen och ätstörningen kvarstår hela livet och kan för närvarande inte behandlas med mediciner. Om barn och vuxna med PWS får ett förstående och bra omhändertagande i skolan och i hemmet är prognosen god. Omvänt så far de väldigt illa i en miljö som präglas av okunskap och där de inte respekteras för dem de är. Tyvärr är det så att många barn med PWS missförstås och bemöts på ett felaktigt sätt. I andra fall får de ett mycket bra bemötande.

Margareta Wigren förespråkade att barnet så tidigt som möjligt får veta så mycket som möjligt om sin sjukdom.

-Barn som kan sätta ord på sin sjukdom och förklara vad det är för sjukdom och vad det innebär, tror jag mår bäst. Barnet förstår kopplingen mellan orsak och verkan bättre och de får därmed ett redskap så att de kan hantera sitt funktionshinder. Jag förstår dock föräldrar som inte vill sätta ord på barnets sjukdom och problem och det tror jag beror på att de inte kommit igenom sin egen sorg och vill skydda barnet. Men det är ingen långsiktig hjälp för barnet..

Att hitta ett relevant förhållningssätt till barnets ätstörning i olika åldrar är svårt.

-Särskilt svårt är det i övergångarna mellan olika utvecklingssteg i barnens uppväxt, exempelvis när barnet slutar på daghem och börjar skolan. Den svåraste "skarven" är den när barnen går in i tidiga tonåren. Barnet börjar röra sig i andra miljöer, där föräldrarna inte har kontroll på vad som händer. Restriktioner och hinder, exempelvis lås på kylskåpet, fungerar inte längre. Lösningen på problemet heter information och kunskap. Prata med barnet om ätstörningen, vad den innebär och vilka konsekvenser den kan få, sa Margareta Wigren.

De **tvångsmässiga beteenden** som förekommer vid PWS är för det första *ätstörningen* i sig, som är ett slags tvång. Dessutom förekommer stark *rutinbundenhet*, *självdestruktiva beteenden* och olika former av "upphakningar", *s k perseverationer*.

-Ofta uppstår beteendeproblemen när barnets rutiner bryts och det här är ju ett stort problem. Alla rutiner kan man inte behålla, eftersom det finns bra och det finns dåliga rutiner. Miljön spelar ofta roll för när beteendeproblemen uppstår och anhöriga och personal måste tolerera viss tvångsmässighet och rigiditet. Därför är det viktigt att ni föräldrar är vaksamma på vad som orsakar problemen och om det är möjligt att undvika problem.

Övriga tvångsmässiga beteenden som förekommer är stort kontrollbehov, överdrivet samlande, pedanteri och tvångstankar med överdrivna rädslor, bacillskräck mm.

-En del av beteendet ingår i s k psykopatologisk diagnostik, exempelvis tvångssyndrom (OCD) och då kan medicinsk behandling göra nytta. En del är personlighetsrelaterad och ska respekteras. Dessutom tror jag att en del av det tvångsmässiga beteendet beror på en lägre begåvning. Då hjälper inga mediciner, utan då behövs framför allt god pedagogik, sa Margareta Wigren.

Föräldrarnas behov av habiliteringsinsatser rör stödinsatser från barn- medicinska kliniker, barnhälsovården, barn- och ungdomshabiliteringen, kommunen, barn- och ungdomspsykiatri, FUB mm.

-Stödinsatser till föräldrarna är lika viktiga som stödinsatser till barnet. En tredje stödform som också är viktig är den som hela familjen kan få, exempelvis genom LSS, Lagen om Stöd och Service till vissa funktionshindrade, sa Margareta Wigren. (2001)

## Beteendeavvikelser och behandlingsaspekter vid PWS

Med dr Arne Åkefeldt, Barn- och ungdomspsykiatriska mottagningen, Mariestad, informerade om beteendeavvikelser och behandlingsaspekter vid PWS.

### **Beteendeavvikelser**

Arne Åkefeldt inledde med att presentera kliniska diagnoskriterier enl Vanja Holm och medarbetare (1993). I dessa uppräknas följande beteenden som anses karakteristiska för syndromet; utbrott, tvångsmässigt beteende, argumenterande, att vara oppositionell, fastlåst, envishet, mm. Dessa beteenden eller personlighetsdrag får ofta svåra konsekvenser i kombination med den hunger eller avsaknad av mättnadskänsla som styr deras liv och riskerar att de utvecklar en allvarlig övervikt.

I en studie från 1997 (Greenswag) har anhöriga till 232 personer med PWS i åldrarna 16 - 64 år svarat genom att rangordna olika beteenden efter hur ofta de förekommer; ofta = 4, ibland =3, sällan =2, aldrig=1. "Rör sig långsamt" fick högst poäng, 3,6, "godmodig" 3,5, "envis" 3,5, "sömnig" 3,4, "stridig om mat" 3,3 och "lättretlig" 3,2, osv.

Flera studier har därefter publicerats där man jämför beteendet hos personer med PWS med personer med andra syndrom eller med övervikt eller mental retardation. Vid dessa studier har olika diagnostiska krav ställts på PWS grupperna. Sex sådana studier med olika kontrollgrupper presenterades. Sammantaget framkommer en bild av beteende vid PWS med irritation, utbrott, ökad hunger, envishet, tvångsbeteende, tjat och "skin-picking", d v s riva upp sår i skinnet.

En studie har genomförts i Sverige av Åkefeldt och Gillberg (1999) med 44 barn och unga i ålder 0,8 - 36 år där diagnosen säkerställdes med både de kliniska diagnoskriterierna och genetiska test. För de i

åldern 7-36 år som var obehandlade, utvaldes för varje individ en annan person utan PWS som var i samma ålder, av samma kön, samma grad av övervikt och med samma mentala utvecklingsnivå för jämförelse. Det framgick med statistisk säkerhet att det som tydligast skilde beteendet vid PWS från andra av samma ålder, kön, övervikt och mentala mognad var "skin picking", ritualism, ett lillgammalt sätt, matfixering, och växlande sinnesstämning. Även irritabilitet, utbrott, långsamhet i rörelserna, insisterande på rutiner, envishet, samt flera matrelaterade problem var statistiskt sett vanligare hos personer med PWS.

Hos de minsta barnen i samma undersökning framkom att de börjat visa ett ökat intresse för mat vid två års ålder, och ett ökat intresse för speciella rutiner. Vid tre års ålder framkom en tydlig envishet och från sju års ålder "skin picking",

En liten andel av ungdomarna får i 20 - 30 års ålder mycket häftiga utbrott så att det närmast kan liknas vid psykos. Tillståndet kan kräva medicin varvid det oftast snabbt går tillbaks.

I ett par studier har man jämfört beteendet hos personer med PWS med de två vanligaste genetiska avvikelserna. Det framkom att disomi (dubbel kromosomuppsättning) vanligen hade något lindrigare grad av "skin picking", mindre artikulationssvårigheter, inte så tydliga ansiktsdeformiteter (smal panna och haka) och inte så uttalad blekhet i hud och hår. Å andra sidan hade de inte heller samma skicklighet att lägga pussel eller samma förhöjning av smärtröskeln. De hade något högre verbal begåvning. Detta i jämförelse med de som har en deletion (bortfall) i den kromosom 15 som kom från fadern.

Om man jämför beteendet hos PWS med personer med Angelman syndrom (som har ungefär motsvarande avsaknad av fungerande del av kromosom 15, men från modern), framkommer i vissa avseenden en motsatt bild. En person med Angelmans syndrom har således en mer uttalad utvecklingsstörning, betydande språkförsening, autism, är lätt distraherad, rastlös och överaktiv. De är dessutom ofta långa och smala samt har ofta epilepsi. Bristen på genetiskt material från fadern resp. modern får alltså så olika (och motsatta) konsekvenser och beror på att dessa kromosomdelar är olika inaktiverade när de kommer från pappan resp. mamman. Det kallas genetisk märkning (genomic imprinting),

Förut har man trott att personer med PWS inte kan få barn. För två år sedan blev emellertid två kvinnor med PWS gravida och födde barn, den ena i Danmark, den andra i Sverige. Den olika genetiken hos de två mödrarna gjorde att det ena barnet föddes med Angelman syndrom. Det andra var friskt.

De reglersystem som är i olag vid PWS, d v s de mekanismer som styr tillväxt, hunger/mättnad, könsmognad, beteende, kroppstemperatur, törst, sömn och ev flera, är lokaliserade i mellanhjärnan. Där har man funnit anatomiska förändringar (Swaab -95). Även förändringar i vissa signalsubstansers nedbrytningsprodukter och andra berörda substanser har påvisats i den vätska som omger hjärnan. (Åkefeldt m fl -98). Tillsammans med erfarenheter från behandlingsförsök med vissa mediciner talar det för en underfunktion i serotoninsystemet. Serotonin är en av de tidigaste signalsubstanserna i vår utveckling och har stor betydelse för stimuleringen av hjärnans utvecklingen Serotonin är också centralt för mättnadskänslan.

Erfarenheten visar att en ökning av serotoninaktiviteten hos personer med PWS medför i större eller mindre grad att mättnadskänslan ökar, raseriutbrotten minskar, rigiditeten eller tvångsmässigheten minskar, man blir mindre deprimerad och rör sig inte så långsamt. Även "skin picking" kan ibland minska. Dessutom kan flera av de substanser som stimulerar de olika hormonsystemen, inklusive könskörtlarna, frisättas. Detta talar för att serotonin är en viktig länk i sjukdomsmekanismerna vid PWS. Flera andra signalsystem är också intressanta men ofullständigt undersökta.

### **Behandlingsaspekter**

Behandlingen vid PWS kräver flera yrkeskompetenser i samarbete. I spädbarnsperioden är slappheten och uppfödningssvårigheterna de primära problemen. Därefter dominerar den omättliga aptiten (oftast från 1-4-års ålder) samt beteendeavvikelse. Svårigheterna tenderar att öka med åldern i vissa fall. Här listas hållpunkter för behandlingen.

1. Information och rådgivning. Varning för gamla broschyrer!
2. Hjälp i matsituationer under första tiden, matningsteknik, ev sond
3. Måltidsrutiner. Tillgång på mat i omgivningen måste kontrolleras. Energiförbehovet bör vara ca 50-60 % av det normala. För hård bantning kan medföra sämre längdtillväxt. Viktigt med vitaminer, mineraler och essentiella aminosyror och fettsyror. Portionera i köket - inte vid matbordet. Viktkontroller.

4. Sjukgymnastik - kroppshållning, balans, kroppsuppfattning, lust att röra sig
5. Munmotorisk träning, språkstimulans.
6. Tillväxthormon
7. Testosteron
8. Psykologisk testning, skolplacering, pedagogik,
9. Tandhygien, tandreglering. Ev bettskena mot tandgnissling och sömnapné.
10. Medicinska kontroller. Ökad risk för hjärt-kärlsjukdom, lungventilationsstörningar, sömnapné, diabetes mellitus II (insulinresistens), belastningsskador på leder, skolios, hudbristningar och –infektioner. Störningar i saltbalansen. Epilepsi. Psykos.
11. Beteendestörningarna ofta svårast. Till en början handlar det mest om mat. Verbala förklaringar och instruktioner fungerar inte. Visa hur man gör! Begränsa antalet alternativ! Undvik konfrontation - hänvisa till reglerna. Utnyttja barnets tendens till rigiditet och enkelhet, struktur och regler. Snabba förändringar kan utlösa kaos. Belöna ändå flexibilitet. Orsaka inte tidsnöd och försening som drabbar honom eller henne. Irritabiliteten och de kraftiga utbrotten kan hos en del minskas genom att tillgodose deras behov av ökad sömn på dagen.
12. Medicinering. Serotoninåterupptagshämmare s k SSRI (ex Fontex, Cipramil, Zoloft) kan ge god effekt enligt ovan. En del antipsykosmediciner kan minska häftiga utbrott, dock ger de ofta viktuppgång och ökad trötthet. Även anti epilepsimediciner kan användas för att jämna ut humöret. För samtliga dessa mediciner finns risk för ökad törst och "vattenförgiftning" varför salthalten i blodet måste kontrolleras!
13. Socialförsäkring med olika former av stöd och bidrag. LSS.
14. Kontakt med PWS-föreningen. (2001)  
(Denna sammanfattning av föreläsningen har Arne Åkefeldt gjort)

## Tal, språk och röst vid PWS

Logoped Bodil Åkefeldt, Barn- och ungdomshabiliteringen, Mariestad, informerade om tal, språk och röst vid PWS.

-Språk och tal bygger på den tidiga kommunikationen som små barn har. Kommunikation och språk bildar sedan en helhet av form, innehåll och användning där alla delar är viktiga och ständigt påverkar varandra, sa Bodil Åkefeldt.

Det finns flera orsaker till att ett barn kan få en språkstörning; hörsel- eller synnedläggning, utvecklingsstörning, brister i miljön, anatomiska

avvikelse, neuromuskulära avvikelser, autism, kromosomavvikelse, mm.

-Hos barn med PWS samverkar flera faktorer ofta till att de får svårigheter med tal, röst och språk; här finns avvikelser i munnens anatomi, neuromuskulära avvikelser och ofta utvecklingsstörning. För att artikulera tydligt krävs ett fint samarbete mellan många olika muskler och detta försvåras vid låg muskeltonus, som man ofta finner hos barn med PWS. Inläring och förståelse av språkliga begrepp är naturligtvis beroende av den intellektuella nivå barnet har. Det finns undersökningar som pekar på att barn med PWS har en högre intellektuell nivå än vad deras språk och tal indikerar.

En undersökning (Voice, speech and language characteristics of children with Prader Willi syndrome, Åkefeldt A, Åkefeldt B, Gillberg C, 1997) visade på skillnader när det gäller språk, tal och röst mellan barn med PWS och barn som matchades emot barn med PWS, när det gällde kön, ålder, intellektuell nivå och BMI. (BMI=Body Mass Index, dvs ett mått för bedömning av övervikt). Diagnosen PWS säkerställdes genetiskt.

-Signifikanta, säkerställda avvikelser märktes när det gällde munmotorik (barn med PWS hade nedsatt munmotorik), tonhöjd (barn med PWS hade ett högre tonläge) och nasalering (barn med PWS hade svårt att stänga luftvägarna till näsan). Inte lika signifikanta var barnens avvikelser när det gällde ljudsystem, grammatik och artikulation, men PWS-gruppen låg något lägre i prestation. När det däremot gällde förståelsen så presterade barnen med PWS bättre än kontrollgruppen, men inte heller detta var signifikant säkerställt. Resultaten gällde naturligtvis hela gruppen. De individuella skillnaderna är stora. Därför är det viktigt att göra en tidig logopedbedömning av varje barn med PWS och sedan planera språkträning individuellt och kontinuerligt, sa Bodil Åkefeldt.

Teckenkommunikation är ofta en hjälp för barn med språkstörning i deras talutveckling. Efterhand släpper barnen tecknen när orden kommer i tecknens ställe. Tecken är således aldrig till någon skada i barnens språkutveckling, utan hjälper barnet att träna sitt språk innan munnens motorik klarar den träningen. (2001)

## Maten och måltiden

Dietist Jennie Magnusson, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, SU/Östra i Göteborg, informerade om maten och måltiden vid PWS.

-Jag tänker börja med lite **grundläggande näringslära** och därefter informera om **energibehovet** hos barn med PWS, **livsmedelsval** och **tillagning** samt något om vad man bör tänka på runt själva **matsituationen**, sa Jennie Magnusson.

Kolhydrater, protein och fett är s k **energigivande näringsämnen**. Kolhydrater finns framförallt i spagetti, ris och potatis. Protein är en grupp livsviktiga ämnen som är uppbyggda av aminosyror och som finns framför allt i kött, fisk och ägg. Fett består av olika fettsyror där några är livsnödvändiga för människan.

**Icke energigivande näringsämnen** är vitaminer, mineraler, vatten, fibrer.

-Sammanfattningsvis kan man säga att vi måste variera kosten för att få i oss alla livsnödvändiga ämnen.

**Energibehovet** hos barn med PWS är mycket individuellt, men generellt sett är det ungefär 50-70% av friska barns behov. Detta innebär cirka 8-11 kcal/cm kroppslängd.

-När barnen är små kan matningsproblem medföra svårigheter att få i dem tillräckligt med energi. Vad man kan tänka på är att inte introducera sådan mat som senare blir svår att ta bort.

Dietist och barnläkare samarbetar för att bestämma hur mycket energi vart och ett av barnen med PWS behöver. Detta sker bl a genom att vid flera tillfällen mäta barnets intag av energi och näring under fyra-dagarsperioder, samt bedöma barnets vikt och längdutveckling.

Regelbundna måltidsrutiner som fungerar för hela familjen är viktigt att utveckla. Frukost, lunch och middag bör kompletteras med mellanmål och kvällsmål.

-Livsmedelsvalet är också viktigt. Maten bör vara av typen ”långsam”, så att barnen håller sig mätta länge. Exempel på ”långsam” mat är

böner, ärtor, hel frukt, linser, spagetti och grovt bröd, ”mellansnabb” mat är t ex ris och grönsakspuréer och exempel på ”snabb” mat är juice, vitt bröd och potatis, sa Jennie Magnusson.

Maten kan innehålla mycket fett och socker. Genom att läsa olika matvarors ingrediensförteckning kan man få en uppfattning om mängd och innehåll. Det ämne som kommer först i förteckningen har störst procentuell andel.

-För att ett barn ska få i sig rätt mängd fett, proteiner och kolhydrater har jag använt en typ av utbyteslistor där man kan se hur mycket av en vara som innehåller en bestämd mängd energi.

För barn med PWS gäller det att hitta varor med så lite energi som möjligt, för att barnen därigenom ska ha en möjlighet att få i sig tillräckligt med vitaminer och mineraler och undvika hunger.

Drycker kan vara mycket sockerrika. Exempelvis innehåller ett glas nyponsoppa motsvarande 8 sockerbitar, ett glas juice 7 sockerbitar och ett glas Coca-cola 7 sockerbitar.

Jennie Magnusson rekommenderade avslutningsvis kokboken ”Mat för liv och lust”. (2001)

## Sjukgymnastik, vikten av motion och rörelse

Sjukgymnast, med dr Eva Beckung, Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra i Göteborg, informerade om sjukgymnastik och vikten av motion och rörelse.

-Jag träffar barn med olika funktionshinder, dels under utredning innan de kommer till habiliteringen, dels när de behöver kontinuerlig uppföljning, sa Eva Beckung.

I barnsjukgymnastens uppgifter ingår:

- ☒ att ha en god kunskap om barnets sensomotoriska utveckling
- ☒ att ha en goda kunskaper om utvecklingen av perception och kognition
- ☒ att ha kunskap om olika tester för barn och ungdomar
- ☒ att göra en funktionsanalys där eventuell omogenhet och eventuella avvikelser ingår

- ☒ att analysera eventuella hinder för utvecklingen på olika nivåer
- ☒ att skapa ett förtroendefullt förhållande till barnet och föräldrarna
- ☒ att försöka förutse utvecklingsbetingade förändringar av funktionsnedsättningen (även risker)
- ☒ att skaffa sig en helhetssyn av de problem barnets funktionshinder kan medföra (ex i skolan, med syskon, kamrater mm)
- ☒ att utarbeta en individuell behandlingsplan
- ☒ att föreslå lämpliga hjälpmedel
- ☒ att delta i teamarbete tillsammans med läkare, dietist, arbetsterapeut, sjuksköterska mm.

Sjukgymnasten har en arbetsmodell att arbeta efter:

### **1. Att definiera problemen**

-I det sjukgymnastiska perspektivet ingår att man får klart för sig hur sjukdomen startade och sedan utvecklades och vilka funktionshindren och aktivitetshindren är. När ett barn kommer till oss första gången börjar vi med att göra en motorisk bedömning. Vi tittar på hur långt barnet kommit i sin motoriska utveckling. Barnet får gå, hoppa, springa, stå på ett ben, kasta boll. Det är då inte bara en fråga om att klara av att göra vissa saker. Vi tittar också på hur barnet gör olika saker.

I den motoriska bedömningen ingår:

- ☒ Grov- och finmotorisk utvecklingsnivå.
- ☒ Motorisk kvalitet.
- ☒ Muskeltonus, rörelsemönster.
- ☒ Undersökning av skelett, leder och rygg.
- ☒ Barnets aktivitetsnivå bestäms.
- ☒ Lekbeteende.
- ☒ Uthållighet.

Bedömningen leder fram till en sammanställning som ska ligga till grund för en

### **2. behandlingsplanering**

-I den planeringen tar vi hänsyn till kortsiktig och långsiktig målsättning med träningen, vilka resurser som finns för träningen t ex föräldrar, daghemspersonal. Vi planerar sedan träningen utifrån de problem som barnet har i vardagen.

**3. behandlingstekniker** integrerade i lek, d v s generell träning, spe-

cifik träning, individuell träning, träning i grupp, t ex bassängträning, träning i hemmet och speciella hjälpmedel.

-När barnet börjar gå kan det bli aktuellt att skaffa stadiga skor med inlägg och att träna stabiliteten genom olika övningar. Har barnen en begynnande skoliosutveckling kan de behöva korsett, sa Eva Beckung.

Enligt Eva Beckung är följande typiska fynd vid PWS:

- ☒ grov- och finmotorisk försening
- ☒ hypotoni, d v s låg muskelspänning, mjukhet i musklerna
- ☒ muskelsvaghet
- ☒ avvikande rörelsemönster
- ☒ balanssvårigheter
- ☒ koordinationssvårigheter
- ☒ lateralitetsproblem, d v s svårigheter att t ex samordna händer
- ☒ perceptionssvårigheter, d v s svårigheter att snabbt och automatiskt tolka alla sinnesintryck
- ☒ störd kroppsutfattning
- ☒ koncentrationssvårigheter
- ☒ överrörliga leder när barnen är små
- ☒ låg uthållighet

Följande gäller för sjukgymnastisk träning/behandling vid PWS:

- ☒ individualiserad träning
- ☒ målinriktad träning
- ☒ grovmotorisk träning, där balans, stabilitet, muskelstyrka, koordination och kroppskänedom tränas
- ☒ ledbehandling ingår
- ☒ bassängträning

-Det gäller att få de motoriska aktiviteterna att bli naturliga och roliga för varje barn. Vi försöker se vad just ditt barn kan lära sig och går inte efter vad barn normalt brukar klara att göra, när de är si eller så gamla. Det är viktigt att lära känna varje individ, inte sällan har de sina egna kombinationer av svårigheter och möjligheter. Själva behandlingen ska sedan påminna om lek, men det ska ändå finnas en bestämd mening med träningen. Stärk det barnen redan kan! Låt dem göra delar av programmen så länge de själva tycker det är roligt! Försök hitta barnens egen nivå och träna inte till varje pris. Bassängträning och hoppunga är bra för den motoriska utvecklingen. (2001)

## Hanna börjar skolan

Efter diagnosen skärptes kostrekommendationerna för Hanna.

-Men matsituationen har aldrig varit något problem hos oss. Hanna och vi andra har alltid ätit samma mat och Hanna har alltid varit nöjd med den mängd mat hon fått. Innan vi fick diagnosen var ju Hanna ganska rund. Efter diagnosen föreslog dietisten en gräns på 800 kcal/dag för Hannas del. Det innebar att Hanna kunde äta i stort sett samma mat som de andra barnen på daghemmet, men i reducerad mängd. Hon fick aldrig smör på smörgåsarna och alltid frukt till mellanmål. I praktiken blev det inte så stora förändringar hemma. Ibland har vi exempelvis gjort två olika såser, etc, säger Birgitta.

Inför skolstarten gjordes en utvecklingspsykologisk test på Hanna. Den visade att Hanna hade en utvecklingsförsening på i genomsnitt ett år.

-Hennes tal var fortfarande otydligt, men det blev bättre och bättre efterhand. Personalen på habiliteringen rekommenderade att Hanna började i grundsärskola. Eftersom vi också trodde att det skulle passa henne så fick det bli så, säger Per.

Inför skolstarten ordnades ett informationsmöte med skolpersonalen.

-När Hanna sedan började skolan fungerade allt mycket bra. Hon fick börja i en klass med en lärare, en assistent och bara fyra elever när hon var sex år gammal. På fritidshemmet har hon kvar sin tidigare assistent, säger Birgitta.

## Tillväxthormonbehandling

Ann-Christin Lindgren berättade om en studie omfattande 30 barn i åldern 3-12 år, med tillväxthormonbrist. De behandlades med extra tillväxthormon och följdes under 2,5 år

-Det första året barnen behandlades växte de 10-16 cm, mot normalt 6 cm. Fetman minskade och muskelmassan ökade. Barnen blev mer aktiva och starkare i sina muskler. Deras kroppsform och ansiktsform förändrades märkbart till det bättre.

Efter två års behandling för hälften av gruppen och ett års behandling med större dos för den andra halvan, avbröts studien.

-Resultatet av studien var inte bara den att barnen växte mer. Kroppssammansättningen förändrades. Många av barnen blev slankare och starkare. Fördelningen fett/muskler förändrades så att barnen fick mer muskler och orkade mer. Flera föräldrar ansåg också att barnen mådde mycket bättre psykiskt sett. Deras humör stabiliserades och aggressionsutbrotten blev färre. Ingen familj har rapporterat att barnens aptit blivit större och att de krävt att få mer mat.

Ann-Christin Lindgren berättade också att barnen som ingått i studien fått en förbättrad andningsfunktion, s k ventilering.

-Många av barnen med PWS underventilerar, d v s deras blod syresätts inte tillräckligt bra under delar av dygnet. Andningsfunktionen, som påverkas av en signalsubstans från hypothalamus, stimuleras i normala fall av koldioxidhalten i luften. Ju mer koldioxid, ju tätare och djupare andning. Men barn med PWS tycks inte vara lika känsliga för koldioxidhalten i luften. Under studiens gång tycks den här känsligheten ha ökat.

Ann-Christin Lindgren menade att barn med PWS alltid bör utredas med frågan om de har tillräckligt med eget tillväxthormon. Har de en brist bör de behandlas med tillväxthormon. Och den behandlingen bör då sättas in så tidigt som möjligt, så att barnen därmed tappar så lite som möjligt i längd.

-Sedan sommaren 2000 är det, efter hårt motstånd, tillåtet att behandla barn med tillväxthormon utifrån avvikelser i längd och kroppssammansättning. Behandlingen kräver emellertid verifierad PWS och att barnen står på diet. Utan diet blir resultaten inte alls lika bra. I puberteten kan det bli aktuellt med könshormonbehandling och tillförsel av andra hormoner vid brist, sa Ann Christin Lindgren. (2001)

## Hanna behandlas med tillväxthormon

Efter det att Hanna fått en mer fettreducerad diet planade hennes tillväxtkurva ut. Ungefär kring skolstarten gjordes en hel del tester för att se om Hanna hade tillväxthormonbrist.

-Testerna visade att Hanna hade något låga halter tillväxthormon och man bestämde att hon skulle behandlas med extra tillväxthormon. Då

låg Hannas längd cirka 2-3 längdkurvor under genomsnittet. Behandlingen började med en låg dos tillväxthormon under tre månaders tid. Eftersom det inte gav någon märkbar extra tillväxt höjde man dosen till "normalnivå". Tre månader senare hade Hanna vuxit 3 cm. Hon hade dessutom blivit mycket starkare i sina muskler. Hon fick mer ork och blev gladare till humöret. Utbrotten av ilska, som hon tidigare haft då och då, blev färre, säger Per.

## Pedagogiska aspekter

Rektor Christian Aashamar, Frambu, Norge, informerade om pedagogiska aspekter när det gäller barn med PWS.

-I Norge har vi idag cirka 100 barn och vuxna med PWS. Sedan 1 jan 2001 har Frambu det pedagogiska huvudansvaret för dessa personer och det är verkligen en grupp som kräver speciell pedagogik. Jag skulle vilja påstå att det inte är någon medicin som håller barnen slanka, utan det beror på en bra pedagogik, sa Christian Aashamar.

Huvuddelen av barnen med PWS har en lätt utvecklingsstörning. 5 % av barnen är gravt utvecklingsstörda och lika många har en normal utveckling. De flesta av barnen går således i vanlig förskola och i normalklass med extra stöd av specialpedagoger. Pedagogiken i klasser med barn med PWS är i Norge densamma som i särskolan.

-Barn och ungdomar med PWS har bristfällig social kompetens och umgås helst med vuxna. Deras språk utvecklas sent och oavsett hur stora funktionshinder barnen har så har de flesta inlärningssvårigheter. Korttidsminnet (särskilt det auditiva) är dåligt och långtidsminnet något bättre. Som exempel kan jag nämna att deras arbetsminne ofta bara omfattar fyra tecken/bokstäver, sa Christian Aashamar.

De flesta förändringar i rutinerna, som ofta är tvångsmässiga, skapar problem hos barn med PWS.

-Om man ändå måste göra avsteg från invanda rutiner så bör man räkna med att det tar 3-5 minuter för barnen att koppla om till något nytt. Frustrationströskeln är låg och impulskontrollen dålig. Detta innebär att de flesta är sårbara och har en dålig självbild. Ytterst få av barnen klarar att göra två saker samtidigt.

Alla barn med PWS behöver inarbetade **fasta och klara rutiner** i förhållande till mat, pengar, fysisk träning, social kontakt och personlig hygien.

-Många av barnen är mer labila än andra barn med utvecklingsstörning. Från att vara mycket samarbetsvilliga och positiva kan de snabbt svänga över och bli negativa och tvära. Detaljer och bagateller kan orsaka stor förtvivlan hos barnen. Tidiga och tydliga gränser för vad barnet får och inte får göra kan förebygga problem som kommer senare, sa Christian Aashamar.

För att kunna **lära sig något nytt** och behålla tidigare färdigheter kräver barnen mycket struktur, med scheman som följs från dag till dag.  
-Varje timme avslutas med att läraren berättar vad som ska ske nästa timme. För att barnen ska lyckas uppnå olika mål och delmål vad gäller kosthållning, kommunikation, fysisk aktivitet och social träning krävs det teamarbete där föräldrar, lärare, sjukgymnast, logoped mm samarbetar. Pedagogiska, psykologiska och neuropsykologiska test kan var till stor hjälp för att kartlägga barnens behov och deras starka sidor.

Barnens **associativa minne** är mycket bra. Detta innebär att beroende på vilken människa de träffar så sätter det igång olika associationer.  
-Av detta är det lätt att tro att barnen försöker manipulera vuxna, men så är det ofta inte. Det är de inte kapabla till. De minns exempelvis inte vad deras mamma sagt till dem innan de gått till skolan. Ibland säger det sådant som de tror att mamma sagt. Först när de träffar henne igen kommer de ihåg vad hon sagt. Därför är det viktigt att skolan och föräldrarna har en bra kontakt. Barnens goda associativa minne är en styrka om det används rätt. Exempelvis kan bilder och text bidra till att de minns saker bättre.

Det är ofta till stor hjälp i barnens **språkutveckling** att de får var tillsammans med barn som är goda förebilder språkligt sett.  
-Sång, rim och ramsor, samtal och berättelser är bra språk- och talträning för barnen. Dessutom kan de behöva orofacial träning, exempelvis för att få en bättre munmotorik och artikulation.

För barn med PWS är det svårare att **skriva** än att **läsa**.

-Många av barnen lär sig därför läsa nästan lika fort som andra barn. Men att skriva kräver oerhört mycket hjärnkapacitet, vilket innebär att det inte blir någon kraft kvar till annat för de här barnen. Skrivning ger, i motsats till färgläggning av teckningar och att bygga med lego, ingen finmotorisk träning, den mesta aktiviteten sker i hjärnan när man skriver. Därför ska de här barnen använda dator eller skrivmaskin när de ska skriva, sa Christian Aashamar.

Barnen kan i allmänhet inte både läsa och sedan komma ihåg vad de läst.

-Därför är det viktigt att bestämma sig för vad barnen ska kunna läsa för att klara sig bra på egen hand senare i livet. Detsamma gäller **matematik**. Vad är viktigt för barnen att kunna räkna ut? De behöver kunna hålla ordning på pengar, hushålla med dem och ha en uppfattning om deras värde. Därför ska matematikträningen inriktas på att ge barnen mer praktiska kunskaper. De behöver också träna på att använda klockan som ett hjälpmedel att passa tider. Det jag vill säga med detta är att all **ADL-träning**, aktiviteter i dagliga livet, är viktig för barnen att tillgodogöra sig så mycket som möjligt. (2001)

## Datorn som pedagogiskt hjälpmedel

Specialpedagog Ann Catrin Røjvik, Ågrenska, visade på flera olika användningsområden för datorn som pedagogiskt hjälpmedel.

-Med hjälp av datorn och olika program kan man relativt lätt få reda på vad ett barn förstår, t ex av bilder, ord och instruktioner. Man kan se vilken begreppsförståelse de har och var de befinner sig t ex inom matematiken. Barnen får komma hit och prova att lösa uppgifter på egen hand, utan någon som övervakar dem hela tiden. Många barn som har problem känner sig därmed inte så utlämnade.

Att arbeta vid en dator innebär bl a att man får en avskärmad arbetsplats, man får direkt svar på om man gör rätt eller fel.

-Datorn har en egen drivkraft och går direkt till nya uppgifter, utan extra insatser från den som arbetar på den för tillfället. Datorn skalar också bort alla praktiska problem som att hitta rätt bok, radera, skriva mm. Det är mycket lättare att "lyckas" med det man gör. Svaren blir tydligt och snyggt presenterade. För många barn, som kanske inte "lyckas" så ofta, har det en väldigt stor betydelse.

Det finns program för alla nivåer. På förskolenivån finns program där man flyttar olika former. På lågstadienivån finns en mängd program som kan vara bra komplement till den vanliga undervisningen.

-Det finns program där barnet på ett lekfullt sätt kan träna t ex, kort och lång vokal, det finns matematikprogram där man tränar plus och minus, multiplikationstabellen, bråk, geometriska figurer mm.

Tangentbordet kan dessutom utformas så att det passar olika funktionshinder. Istället för tangentbordet, med alla knappar, finns det program som kan styras med enbart en styrplatta.

-För barn med olika funktionshinder kan datorn bli ett stort steg mot ett bättre självförtroende. Olika undersökningar visar att ett barn med koncentrationssvårigheter arbetar betydligt bättre, ihärdigare och mer koncentrerat vid en dator, än annars. Som komplement till datorprogrammen använder jag gärna montessorimaterial som är konkreta.

Ann-Catrin Røjvik underströk med bestämdhet att datorn inte ska ersätta läraren. Datorn är ett viktigt pedagogiskt hjälpmedel för många barn med funktionshinder. (1997)

## Hanna idag

Idag har Hanna ett utseende som är mindre typiskt för PWS än hon hade för bara några år sedan.

-Tack vare hormonbehandlingen har hon blivit betydligt resligare och smalare och hon rör sig betydligt säkrare än tidigare. Skelningen är opererad. Hanna har inte hög smärttålighet, tvärtom, och heller inget tandövertal. Hon pratar mycket, men det mesta är väldigt otydligt. Därför använder hon fortfarande tecken som stöd till sitt tal när hon behöver, när vi inte förstår henne. Med jämna mellanrum träffar hon logopeden, säger Per.

Var tredje månad kontrolleras Hannas tillväxt och hälsa.

-Tillväxten är mycket bra, så det är vi väldigt nöjda med. Men hon är fortfarande lite muskelsvag och har dålig balans, även om den också har förbättrats. En gång om året träffar hon en sjukgymnast. Vi har fått ett träningsprogram som Hanna arbetar efter. Hon är inte alls ovillig att röra på sig. Vi tycker nog att Hannas problem är förhållandevis lindriga i det här skedet, säger Birgitta.

## Funktioner i och kring munnen

Övertandläkare Jan Andersson och logoped Lotta Sjögren från MunH-Center informerade om funktioner i och kring munnen.

Mun-H-Center är ett nationellt, orofacialt (mun och ansikte) kunskapscenter för små och mindre kända handikappgrupper som erbjuder information, utbildning, handledning, konsultation och behandling.

-Munnen var länge en lågprioriterad del av kroppen, men detta håller nu på att ändras. Och det är inte så konstigt, eftersom några av kroppens viktigaste funktioner finns i just munnen.

Exempel på funktioner i och kring munhålan är andning, näringsintag, tal och icke-verbal kommunikation, t ex mimik. Området har en mycket komplicerad muskulatur och minsta störning kan leda till problem. Idag finns det olika munmotoriska träningsprogram som i vissa fall kan förbättra funktionen.

Föräldrarna på vistelsen fyllde i ett frågeformulär om tandvård, om barnets funktionshinder, om matsituationen och om dregling.

-Uppgifterna samlas i en databas som sedan blir tillgänglig för föräldrar och tandvårdspersonal. Har er tandläkare behov av information, så be honom eller henne att vända sig till oss.

Sammanfattningsvis kan följande förekomma vid PWS:

- ☒ **sug- och sväljsvårigheter**, de flesta spädbarn med PWS ammas inte, många behöver specialnappflaskor eller sondmatas
- ☒ **talsvårigheter**, försenad talutveckling, problem med munmotoriken ger sämre artikulation
- ☒ **tandgnissling**, något vanligare än normalt
- ☒ **snarkning**, låg muskelspänning samt trånga andningsvägar i nashåla och svalg bidrar till ökad snarkning
- ☒ **hög och smal gom**
- ☒ **muntorrhet** ökar risken att få hål i tänderna
- ☒ **försenat tandframbrött**
- ☒ **tandövertal**
- ☒ **emaljdefekter** p g a vissa förkalkningsstörningar
- ☒ **tandställningsfel**
- ☒ **ökad kariesrisk**

-Antalet symptom och deras svårighetsgrad varierar mycket. Vi rekommenderar att ni begär att få täta kontroller hos en tandvårdsspecialist så att problem kan förebyggas. Barnen kan behöva munmotorisk träning. (2001)

## PWS i tonårs- och vuxenfasen

I **tonårsfasen** visar det sig att barnen har en sen och outvecklad pubertet. Hos pojkarna stannar testiklarna, som är outvecklade och inte producerar något manligt könshormon, kvar i buken. Penis är liten och smal. Flickorna får bl a mindre klitoris och yttre blygdläppar.

-Gemensamt för både pojkar och flickor är att de inte får någon normal tillväxtpurt. Om de inte behandlas med tillväxthormon blir pojkarnas slutlängd i genomsnitt 155 cm och flickornas 148 cm, sa Ann-Christin Lindgren.

Som vuxna blir männen och kvinnorna infertila och kan inte få egna barn.

-De är ofta glada och godtrogna, varför det kan vara befogat att hålla ett extra vakande öga över dem så att de inte blir utnyttjade sexuellt.

När pojkarna kommit upp i 20-årsåldern kan de få manligt könshormon som ger mer muskelmassa och bättre ämnesomsättning.

-Med flickorna är vi mer återhållsamma med att ge könshormon, eftersom det kan orsaka problem. (2001)

## Syskonrollen

Sjuksköterska Ann-Marie Alwin, Ågrenska informerade om aspekter på syskonrollen.

-De behov syskon till funktionshindrade barn har kommer ofta i skymundan på grund av det sjuka barnets behov, eller så är inte föräldrarna medvetna om syskonets behov, sa Ann-Marie Alwin.

Syskon till barn med funktionshinder har ofta mycket frågor, funderingar och synpunkter, exempelvis:

*-Varför har alltid min sjuka syster rätt?*

*-Varför tar ni alltid min sjuka bror i försvar?*

*-Jag försöker vara snäll, men han är aldrig snäll!*

*-Var sitter felet?*

*-Varför går det inte att bota sjukdomen?*

*-Jag skulle vilja sälja min bror för en krona!*

*-Hur kan jag vara till hjälp?*

- Måste vi alltid prata om hennes sjukdom?
- Hur ska jag förklara hans sjukdom för kompisarna?
- Kan jag också få sjukdomen?

-På Ågrenska har vi haft flera syskonveckor som har finansierats med särskilda projekt pengar. De syskon som kom då var alla 12 år eller äldre, vilket var en förutsättning för att de skulle kunna vara här utan föräldrarna. Vi satsade på att ge dem gemenskap med andra syskon i samma situation, mer medicinsk information om funktionshindret och praktisk vardagspedagogik. Samtalsgrupper visade sig vara en omtyckt form för att prata tillsammans, sa Ann-Marie Alwin.

Syskonen kan ha svårt att få tid att prata om sina problem med föräldrarna.

-Ofta får syskonen ett större ansvar, eller känner ett större ansvar, särskilt om barnet med funktionshindret är yngre. Under syskonvistelserna får de möjlighet att prata om sina känslor utan att känna att de sviker syskonet.

Syskonen kan dessutom få problem med att få lugn och avskildhet för att göra sina läxor, få ha sina egna saker i fred och att ta hem kamrater.

-Därför är det viktigt att syskonens lärare blir informerad om hemsituationen och kan ta hänsyn till den, sa Ann-Marie Alwin.

Syskonen får ofta spela rollen av "försvarare" eller "förklarare" i skolan och på andra ställen än hemma.

-Deras lojalitet med det sjuka syskonet är ofta mycket stark. Därför kan det vara svårt att få dem att prata om egna problem som beror på syskonets funktionshinder, eller att säga något negativt om syskonet. En del blir s k "undvikare" som ser till att de inte hamnar i situationer där de måste försvara eller förklara.

I skolan måste syskonen välja mellan att gå ut på rasterna och kanske tvingas konfronteras med problemen och förklara eller stanna inne och undvika kamraterna.

-Inte sällan är de rädda för att jämföras med syskonet och ibland undrar de också om de har syndromet eller sjukdomen. Känner de att de skäms för sitt syskon kan de få skuld känslor för det.

Det som syskonen ofta upplever som hot kan således vara många olika saker.

-Förutom svårigheterna att få ha sina saker ifred och att läsa läxor utan att bli störda, upplever många syskon att de blir orättvist beskyllda. En del känner ett direkt fysiskt hot. De undrar hur starkt syskonet ska bli, om mamma och pappa alltid kommer att orka hålla honom mm. Ovissheten skapar stress och kanske också egna hälsoproblem.

Syskonen mår ofta bra av att få så mycket kunskap som möjligt om funktionshindret och om hur framtiden kan komma att se ut.

-De behöver dessutom så mycket stöd som möjligt från föräldrarna eller någon annan nära anhörig, exempelvis någon av mor- eller farföräldrarna.

De flesta syskon funderar mycket på hur framtiden kommer att se ut. Blir de tvungna att alltid ta hand om sitt syskon? Kommer han/hon att flytta hemifrån? Vad händer när mamma och pappa dör?

-Det är då ofta en lättnad för dem att höra att det finns bra alternativa boenden där syskonet får den stöd och hjälp det behöver.

Erfarenheter visar emellertid att det också finns positiva sidor med att vara syskon till barn med funktionshinder.

-De blir ofta mer mogna och ansvarstagande och får kunskap och livsperspektiv som andra jämnåriga saknar. Många blir ödmjuka och får en större förståelse för andra med funktionshinder. Självbilden stärks och inte sällan blir de mer ambitiösa med det som de tar sig för, sa Ann-Marie Alwin.

Syskonproblematiken är ofta likartad oavsett vilket funktionshinder det sjuka syskonet är. En mer utförlig spegling av syskons funderingar finns samlade i kapitlet *Gruppsamtal om syskonrollen* i Ågrenskas Nyhetsbrev nr 115. (2001)

## Samhällets stöd

Mats Månsson, kurator på FUB i Göteborg, informerade om lagar som i allmänhet berör människor med funktionshinder och om LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) i synnerhet.

-Samhället har handikappanpassats på många områden, exempelvis visar TV ofta sina repriserna textade och det är bra. Men tyvärr finns det fortfarande gott om dåliga exempel där samhället misslyckats att öka tillgängligheten för personer med funktionshinder. Ett exempel på det sistnämnda är Göteborgs spårvägar som kör med spårvagnar som inte kan användas av rullstolsburna.

Mats Månsson menade att det i alla lagar finns en viss människosyn inbakad.

-På 1940-talet fick exempelvis föräldrar till barn med svåra handikapp ingen hjälp och inget vårdbidrag. Alternativet till att klara sig helt utan hjälp var att lämna bort barnet till en institution. Det fanns inte ens skolor för andra än de som ansågs "bildbara", träningskolan kom först 1967.

I början på 1980-talet kom en vändning och samhället övergick från att omyndigförklara personer med svåra funktionshinder till att börja betrakta dem som fullvärdiga medlemmar.

-Vi fick omsorgslagen 1986, den lag som åtta år senare utvidgades till LSS. LSS är en mycket bra lag där det finns stora möjligheter att individualisera olika hjälpinsatser. Det sägs att lagen är en rättighetslag, men jag anser att det snarare är en möjlighetslag. Tanken med lagen är att "den enskilde ska få möjlighet att leva som andra" (5§). Den målsättningen anser jag är lagens stora förtjänst, även om man kan diskutera vad det innebär att leva som andra, sa Mats Månsson.

LSS är till för en särskild personkrets som delas in i följande tre grupper:

- ☒ personer med utvecklingsstörning och personer med autism eller autismliknande tillstånd.
- ☒ personer med betydande och bestående begåvningsmässigt funktionshinder efter hjärnskada i vuxen ålder, föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom.
- ☒ personer som till följd av andra stora och varaktiga funktionshinder, som uppenbart inte beror på normalt åldrande, har betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och omfattande behov av stöd och service.

-I den sista stora gruppen ska alla tre kraven vara uppfyllda för att man ska komma ifråga för stöd och hjälp.

I den nya lagen talas om de tio rättigheterna:

- ☒ rådgivning och annat personligt stöd
- ☒ personlig assistans
- ☒ ledsagarservice
- ☒ kontaktperson
- ☒ avlösarservice i hemmet
- ☒ korttidsvistelse utanför hemmet
- ☒ korttidstillsyn för skolungdom över 12 år
- ☒ boende i familjehem eller i bostad med särskild service för barn och ungdom
- ☒ bostad med särskild service för vuxna eller annat särskilt anpassad bostad för vuxna
- ☒ daglig verksamhet

Personlig assistent kan man få om man har stora funktionshinder. Det ska bara undantagsvis kosta något att få stöd och service enligt den nya lagen.

-Som synes finns det stora möjligheter till stöd och hjälp i lagen från 1994. För att få tillgång till olika insatser krävs det att personen tillhör personkretsen och att man ansöker om stöd och hjälp.

I varje enskilt fall görs en individuell bedömning av särskilda tjänstemän i kommunen (LSS-handläggare).

-Som ansökande föräldrar ska man alltid göra skriftlig ansökan och aldrig nöja sig med muntliga beslut. Det ska också vara skriftligt så att ni kan överklaga det om ni inte är nöjda, sa Mats Månsson.

Alla kommuner har skyldighet att informera om lagen och i de flesta kommuner finns nu en informationsbroschyr. Om kommunen inte har broschyren kan den beställas hos Socialstyrelsen i Stockholm tel. 08/783 30 03. Enstaka ex är gratis. Tidskriften INTRA, som ges ut av stiftelsen Utvecklingsstörda i Fokus, har skrivit mycket om LSS i nummer 2/1993. INTRA kan beställas på tel 08/690 93 60. (2001)

## Information från försäkringskassan

Agneta Ljungwall Bergstrand från Försäkringskassan, Göteborg, informerade om de ekonomiska stöd familjer som har barn med funktionshinder kan få från försäkringskassan, dvs vårdbidrag, handi-

kappersättning, bilstöd, personlig assistans och tillfällig föräldrapening.

-**Vårdbidrag** kan föräldrar söka om barnet har ett funktionshinder eller sjukdom som kräver extra vård, tillsyn och/eller har **merkostnader**. Ett krav är att den särskilda insatsen behövs under minst sex månader.

Vårdbidraget består av fyra olika nivåer, helt bidrag (92 250 kr/år 2001), tre fjärdedels (69 188), halvt (46 125) och en fjärdedels (23 063). Bidraget är pensionsgrundande och skattepliktigt. En viss del kan erhållas som skattefri del om det finns merkostnader. Vårdbidraget omprövas normalt vartannat år och kan betalas ut till månaden före barnet fyller 16 år. Därefter kan barnet själv eventuellt erhålla handikappersättning.

**Bilstöd** är ett bidrag till hjälp för inköp av bil. Förälder kan få bilstöd om barnets funktionshinder medför att familjen inte kan åka med allmänna kommunikationsmedel.

-Funktionshindret ska vara bestående eller i vart fall beräknas vara under minst sju års tid. Därefter finns det möjligheter att ansöka om ett nytt bidrag. Bidraget består av ett grundbidrag på 30 000 kr samt ett inkomstprövat anskaffningsbidrag på upp till 40 000 kr. Dessutom kan extra bidrag utgå för att anpassa bilen.

**Assistansersättning** är ett ekonomiskt stöd som ger personen med funktionshinder rätt till personlig assistent för att kunna leva ett mer självständigt liv. Om det grundläggande behovet, d v s hjälp med personlig hygien, på- och avklädning, att äta och kommunicera samt att assistenten ska vara väl förtrogen med funktionshindret, uppgår till mer än 20 timmar/vecka utgår ersättning från försäkringskassan för de timmar som överstiger detta antal.

-Det är kommunen som ansvarar för att behovet av personlig assistans tillgodoses och kommunen ersätter i sådana fall assistansen de 20 första timmarna/vecka. När det gäller barn måste dess behov av hjälp och vård under större delen av dygnet vara av betydligt större omfattning än för friska barn.

**Tillfällig föräldrapening** är ersättning för inkomstbortfall när en förälder måste avstå från arbete för bl a vård av sjukt barn. Ersättning-

en kan utgå maximalt 120 dagar/ år och barn. Ersättningen kan betalas ut till dess att barnet fyller 12 år och i vissa fall upp till 16 år.

-För barn som omfattas av LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) gäller särskilda regler. För dem kan ersättning utgå från 16 års ålder upp till dess de fyller 21 år. Föräldrarna till dessa barn har också rätt till tio kontaktdagar/barn och år. Dessa dagar kan användas till exempelvis föräldrautbildning eller vid inskolning till förskoleverksamhet. (2001)

## Föreningsdiskussion

Föreningsrepresentant Maj-Britt Näslund, diagnosgruppen PWS inom RBU (Riksförbundet för rörelsehindrade Barn och Ungdomar), informerade om PWS-gruppens arbete.

-I RBU finns det åtta diagnosgrupper, varav PWS-gruppen är en. Varje arbetsgrupp har 2-4 personer. Vår grupp har 4 personer.

Gruppen arbetar med att ordna stora medlemsmöten en gång/år, konferenser och tre olika läger varje år.

-Informationsverksamheten är väldigt viktig. Två gånger om året kommer vår egen tidning PWS-nytt ut. Dessutom håller vi föreläsningar om PWS till olika grupper i samhället. Vi har telefonkontakt med föräldrar och kan på olika sätt ge råd och stöd, exempelvis genom hembesök, sa Maj-Britt Näslund.

Nordiskt och internationellt samarbete med andra PWS-organisationer prioriteras också i PWS-gruppen.

Den som vill ha ytterligare information om diagnosgruppen PWS kan vända sig till :

RBU, Diagnosgruppen PWS

Box 6607

113 84 Stockholm

Tel: 08-736 26 00

Det finns en forskningsfond avsedd för forskning kring PWS. Mer information om denna fond lämnas av

Björn och Christina Grane

Fågelvägen 9,

441 40 Alingsås

## Här kan man få mer information

Socialstyrelsen informationsfoldrar  
 e-post: [sos.order@special.lagerhus.se](mailto:sos.order@special.lagerhus.se)  
 internetadress: <http://www.sos.se/smkh/>

artiklar ur Läkartidningen  
 internetadress: [www.lakartidningen.se](http://www.lakartidningen.se)  
 (här krävs prenumerationsnamn och nummer som biblioteken kan hjälpa till)

OMIM- Online Mendelian Inheritance in Man  
 internetadress: [ww3.ncbi.nlm.nih.gov](http://ww3.ncbi.nlm.nih.gov)

SmågruppsCentrum  
 e-post: [smainfo@sahlgrenska.se](mailto:smainfo@sahlgrenska.se)  
 hemsida: [www.gsv.se/sgc](http://www.gsv.se/sgc)

## Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Barnläkare Ann-Christin Lindgren  
 Pharmacia  
 Lindhagensgatan 128:7  
 112 87 Stockholm  
 Tel: 08/695 80 00

Psykolog Margareta Wigren  
 Barn- och ungdomshabiliteringen  
 Stödteam Autism, Centrala enheten  
 541 91 Skövde  
 Tel: 0500-43 23 98

Med dr Arne Åkefeldt  
 Barn- och ungdomspsykiatriska mottagningen  
 Drottninggatan 3 a  
 542 34 Mariestad  
 Tel: 0500- 47 85 70

Logoped Bodil Åkefeldt  
 Barn- och ungdomshabiliteringen  
 Mariestads sjukhus  
 542 87 Mariestad  
 Tel: 0501- 626 37

Rektor Christian Aashammar  
Frambu  
Sandbakkveien 18  
N-1404 Siggerud  
Norge  
Tel: 0047- 64 85 60 00

Föreningsrepresentant Maj-Britt Näslund  
Ellen Keys gata 23  
582 49 Linköping  
Tel: 013- 17 77 38

Dietist Jennie Magnusson  
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus  
SU/Östra  
416 85 Göteborg  
Tel: 031- 343 40 00

Sjukgymnast Eva Beckung  
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus  
SU/Östra  
416 85 Göteborg  
Tel: 031- 343 40 00

Specialpedagog Ann Catrin Røjvik,  
sjuksköterska Ann Marie Alwin  
Ågrenska  
Box 2058  
436 02 Hovås  
Tel: 031- 91 10 90

Kurator Mats Månsson  
FUB  
Lillatorpsgatan 10  
416 55 Göteborg  
Tel: 031- 19 95 07

Övertandläkare Jan Andersson,  
logoped Lotta Sjögren  
Mun-H-Center, Odontologen  
Medicinaregat 12  
413 90 Göteborg  
Tel: 031- 773 38 20

Handläggare Agneta Ljungwall-Bergstrand  
Försäkringskassan  
Box 311 86  
400 32 Göteborg