

Dokumentation nr 508

Prader Willis syndrom, familjevistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2016



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

PRADER WILLIS SYNDROM

Ågrenska arrangerar varje år drygt tjugo vistelser för familjer från hela Sverige. Till varje familjevistelse kommer ungefär tio familjer med barn som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet Prader Willis syndrom. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och eventuella syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

Föräldraprogrammet innehåller föreläsningar och diskussioner kring aktuella medicinska rön, pedagogiska frågor, psykosociala aspekter samt det stöd samhället kan erbjuda. Barnens program är anpassat från barnens förutsättningar, möjligheter och behov. I programmet ingår förskola, skola och fritidsaktiviteter.

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation om Prader Willis syndrom som skrivits av redaktör Pia Vingros, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med sjukdomen eller syndromet berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn. Sist i dokumentationen finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbsida, www.agrenska.se.

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Ann Christin Lindgren, överläkare/universitetslektor Umeå universitet

Agneta Holmbom, psykolog, Uppsala kommun, Uppsala

Ellen Karlge-Nilsson, dietist, Dietistmottagningen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

Magnus Aspdahl, fysioterapeut, Fysioterapikliniken ALB, Astrid Lindgrens barnsjukhus, Karolinska Universitetssjukhuset, Stockholm

Helena Molker Lovén, pedagog, DART – kommunikations och dataresurscenter, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg

Malena Pipping-Aronsson, personlig handläggare, Försäkringskassan, Göteborg

Marianne Lundgren, personlig handläggare, Försäkringskassan, Göteborg

Medverkande från Mun-H-Center

Christina Havner, övertandläkare

Marianne Lillehagen, övertandläkare

Åsa Mogren, logoped

Pia Dornérus, tandsköterska

Medverkande från Ågrenska

Cecilia Stocks, koordinator/socionom

Maria Björkqvist, koordinator

Anna Glenvik, pedagog

Astrid Emker, pedagog

Här når du oss!

Adress	Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon	031-750 91 00
E-post	pia.vingros@agrenska.se
Redaktör	Pia Vingros

Innehåll

Prader Willis syndrom – diagnostik och behandling	5
Linnea	9
Genetik	9
Linnea är liten	10
Mättnad och behandling vid Prader Willis syndrom	11
Linnea träffar andra med PWS	13
Utredningsarbete, kognitiv utveckling och beteende	14
Frågor till Agneta Holmbom.	17
Mat och Prader Willis syndrom	17
Linnea och maten	21
Kommunikation	21
Linnea kommer till habiliteringen	25
Rörelse och hälsa	25
Ågrenskas pedagogiska erfarenhet	29
Fråga till Anna Glenvik:	32
Linnea och förskolan	32
Syskonrollen	33
Linnea har två småsyskon	36
Munhälsa och munmotorik	37
Linnea idag	41
Information från Försäkringskassan	42
Samhällets stöd	46
Adresser till föreläsarna	49

Prader Willis syndrom – diagnostik och behandling

Genom tidig diagnos och behandling kan vi idag ge barn med Prader Willis syndrom en bra livskvalitet.

Det säger Ann Christin Lindgren, överläkare vid barn- och ungdomskliniken i Sundsvall och universitetslektor vid Umeå universitet.

Prader Willis syndrom beskrevs första gången 1956 av de två schweiziska barnläkarna Andrea Prader och Heinrich Willi. Syndrom innebär att personen har flera svårigheter i kombination.

Prader Willis syndrom, PWS orsakas av en medfödd kromosomavvikelse. Den medför bland annat muskelsvaghet vid födseln, kortväxthet, omätlig aptit, fetma, låg produktion av könshormoner och varierande grad av intellektuell funktionsnedsättning. Vid PWS finns också kognitiva och neuropsykiatriska svårigheter.

– I Sverige föds fem till sex barn varje år, som får diagnosen Prader Willis syndrom, säger Ann Christin Lindgren.

I landet finns mellan 350 och 550 personer som fått diagnosen. Antalet är konstant över hela världen i förhållande till antalet födda barn. PWS är lika vanligt bland flickor som pojkar.

– Det är lättare att upptäcka pojkar med Prader Willis syndrom, eftersom de förutom muskelsvaghet saknar nervdrade testiklar, säger Ann-Christin Lindgren.

Prader Willis syndrom är framför allt en klinisk diagnos, som kan bekräftas med DNA-test.

Idag får de flesta en diagnos redan vid 1-3 månaders ålder.

– Det har skett stora framsteg i behandling och omhändertagande, särskilt genom tillskott av tillväxt- och könshormoner, säger Ann Christin Lindgren.

Orsaken till Prader Willis syndrom är flera olika typer av avvikelser på kromosom 15. Prader Willis syndrom är vanligtvis inte ärftligt.

Syndromet beror på att hypothalamus, som sitter i mellanhjärnan, inte fungerar som den ska. Det får en mängd följder för kroppens funktioner och påverkar framförallt aptit- och mättnadskänslor, könsutveckling och tillväxt.

– Hypothalamus kan liknas vid ett ställverk, dit alla signaler från hjärnan kommer in och signaler skickas vidare ut för åtgärder i kroppen, säger Ann Christin Lindgren.

PWS i olika faser av livet

Prader Willis syndrom tar sig olika uttryck i olika delar av livet. Faserna delas upp i perinatal (före och efter födseln), spädbarn, barndom, ungdom och vuxen.

Många mödrar till barn som fått diagnosen PWS har i efterhand beskrivit att fosterrörelserna varit svaga. Barnen föds ofta i säte, eftersom de inte orkar vända sig. Det främsta symtomet hos det nyfödda barnet är muskelsvagheten.

Muskelsvaghet leder till dålig sugförmåga, vilket gör att många spädbarn behöver sondmatas för att få i sig näring. Ett annat symptom är tjockt skummande saliv.

Vid PWS är yttre genitalier ofta underutvecklade. Pojkarna har liten penis och pungen är ofta tom, eftersom testiklar inte vandrat ner. Flickornas könsorgan har inte lika tydliga skillnader mot det typiska, men deras blygdläppar och klitoris är mindre.

– Hos både könen är orsaken till de små yttre genitalierna att de har otillräckligt med könshormon, säger Ann Christin Lindgren. En del spädbarn får andningsstörningar. Det är vanligt att de lätt blir kalla.

Symtom spädbarnsfasen

Barn med Prader Willis syndrom utvecklas senare än jämnåriga. De sitter ofta först vid ett års ålder och går när de är omkring två år.

Även talet utvecklas senare.

– En stor anledning till förseningen beror på att barnen är muskelsvaga, säger Ann Christin Lindgren.

Händer och fötter är små. Barn med Prader Willis syndrom har ofta litet ansiktsskelett, smal panna och mandelformade ögon. Ansiktet är på grund av muskelsvagheten ofta fattigt på mimik.

De är också ljusare än övriga familjen.

– Den ljusa hyn beror på att den gen som styr pigmenteringen i kroppen ligger på kromosom 15 nära den kritiska PWS-regionen, säger Ann Christin Lindgren.

Habiliteringen spelar en viktig roll för att hjälpa föräldrarna att stimulera barnen att röra på sig.

– Vid PWS är det viktigt att vara fysiskt aktiv i hela livet och det gäller att börja tidigt, för att bygga upp muskelmassan och undvika felställningar till exempel, säger Ann Christin Lindgren.

Barndomsfasen

En stor utmaning för föräldrarna under spädbarnstiden kan vara att få i barnet tillräckligt med mat bland annat på grund av den bristande sugförmågan.

– När barnet är närmare två år vänder det och de blir närmast omättligen i sin aptit. Då väntar nästa utmaning, att hantera barnets aptit och nyväckta intresse för mat, säger Ann Christin Lindgren. I denna fas kan barnet få humörsutbrott, ofta i ren frustration över att inte få äta som de vill.

Tillväxten avviker när barnet är mellan två och åtta år från den typiska kurvan. Även om de fötts normalviktiga med normal längd tappar barnet ofta i både vikt och längd första levnadsåret och de är ofta kortare än jämnåriga.

Det finns risk för skolios, som beror på obalansen i kroppen på grund av muskelsvaghet. Skolios kan komma tidigt, innan barnet ens börjat belasta kroppen. Fysioterapi och behandling med tillväxthormon kan stabilisera muskelkorsetten runt kroppen.

Skelning kan förekomma. Därför är det viktigt att en ögonläkare undersöker barnet.

Det är vanligt med sömn- och andningsbesvär. En del har störd sömn på grund av apnéer, andningsuppehåll. De kan ha ett samband med trånga luftvägar på grund av stora tonsiller eller polyper. Andningsuppehåll leder till dålig syresättning. Den i sin tur påverkar barnets dagsform genom att den kognitiva (intellektuella) förmågan blir sämre. Även beteendet påverkas negativt av dålig syresättning.

– För några är det mycket svårt att få en normal dygnsrytm. De sover några timmar och vaknar pigga mitt i natten. REM-sömnen som ska återkomma med jämna intervall gör inte det hos barn med PWS. Den kan komma tidigare eller dröjer för länge. Vad det beror på är okänt, säger Ann Christin Lindgren.

Den störda nattsömnen påverkar barnen på dagen. De receptorer som reglerar andningen fungerar inte riktigt heller. Detta gör att barn med PWS lättare faller i sömn om de är inaktiverade på dagen. Personer med narkolepsi har liknande sömnstörning som vid PWS.

Många av barnen har hög smärtröskel, vilket kräver extra uppmärksamhet från omgivningen så att inte allvarliga sjukdomar eller skador förbises.

Det är vanligt att temperaturregleringen är påverkad, så att barn trots infektion inte får feber. Många är också okänsliga för kyla och värme, vilket kan leda till att de på vintern klär sig i för tunna kläder och på sommaren för varmt.

Den intellektuella funktionsnedsättningen blir tydligare under barndomsfasen. Många kan visa tecken på autistiska drag.

Ungdomstiden

Unga med Prader Willis har ingen pubertetsspurt utan växer mer kontinuerligt. De behöver behandlas med könshormoner för att puberteten ska få ett naturligt förlopp och bentätheten utvecklas normalt.

Barn som inte kommit i puberteten vid 12-14 års ålder bör behandlas med tillväxthormoner. Könshormoner har också en positiv effekt på barnens kroppssammansättning, så att fettmassan minskar och muskelmassan ökar. Behandlingen är viktig för att förebygga benskorhet senare i livet. Genom behandling med könshormoner får de en slutlängd som är lik deras föräldrars.

Under ungdomstiden blir beteende- och inlärningssvårigheterna tydligare och den intellektuella funktionsnedsättningen blir uppenbar.

Även sömnproblemen kan ställa till problem.

Vuxenåldern

Tidigare var det vanligt att vuxna personer med PWS fick olika komplikationer på grund av övervikt och fetma, som diabetes, hjärt- och andningsproblem. Men tack vare att syndromet idag ofta upptäcks redan i spädbarnsåldern är förhoppningen att sådana problem kan undvikas om behandlingsrekommendationerna med strikt kost och fysisk aktivitet följs. Personer med PWS behöver också behandlas med tillväxt- och könshormoner för att få en bättre längd och kroppssammansättning.

Det kan dröja ända upp till 20-års ålder innan kvinnor med PWS börjat menstruera. Mensen kan komma utan att omgivningen ens märkt att de kommit i puberteten. P-piller kan därför behövas för att undvika oönskade graviditeter.

– Testiklarna är ofta små och underutvecklade hos män med PWS. Biopsider (prov) som tagits ur testiklarna visar att det finns spermier, men att de är få. Detta innebär att man måste förutsätta att män med PWS är fertila, säger Ann Christin Lindgren. Hon känner till tre kvinnor med Prader Willis syndrom som fått barn, men inga män som blivit pappor.

Psykiatriska- och beteendeproblem kan kvarstå, liksom ovanan att pilla på sig själv. Den svåra hungern kan också vara kvar. Benskörhet (osteoporos), förstoppning och för tidigt åldrande är andra svårigheter som den vuxne med Prader Willis syndrom kan drabbas av.

– Tack vare förbättrad behandling och förbättrad kroppssammansättning behöver benskörhet och för tidigt åldrande förhoppningsvis inte bli några vanliga symtom hos dagens unga, när de blir vuxna, säger Ann Christin Lindgren.

Den stora utmaningen för vården är att utbilda läkare som kan följa upp och behandla vuxna med Prader Willis syndrom.

– Inom barn- och ungdomsvården, finns det erfarenhet och kunskap om syndromet, men motsvarande kunskap behöver stärkas i vården av vuxna, säger Ann Christin Lindgren.

Linnea

Linnea sex år kom till Ågrenska tillsammans med mamma Tyra, pappa Jack och småsyskonen Hedvig fyra år och Hans åtta månader.

Linnea var på väg att födas redan i slutet av vecka 30, alltså tio veckor före beräknad tid. Tyra lades in på sjukhus i ett försök att bromsa förlossningen. En vecka senare föddes Linnea med kejsarsnitt. Linnea togs till neonatalavdelningen. Efter förlossningen blev Tyra magsjuk och isolerades.

– Vi fick ett eget rum under två veckor, säger pappa Jack.

– Det var en tuff tid i början med sömnbrist och larm som gick på för att Linnea inte syresatte sig, säger Tyra.

Genetik

Varje människa föds med 46 kromosomer där våra arvsanlag finns. Hälften kommer från mamma och hälften från pappa. 22 av dem styr kroppens funktioner och 2 är könshormoner. De är numrerade från 1 – 23. Det berättar Ann Christin Lindgren.

Vanligtvis används båda föräldrarnas gener lika mycket. För ett fåtal gener är det bara en genkopia, antingen den som är nedärvd från mamman eller från pappan som är aktiv. Den andra stängs av genom en funktion som kallas metylering. Vid Prader Willis syndrom saknas de aktiva ometylerade generna från pappan.

- Om motsvarande del saknats i mammans kromosom, får barnet ett annat syndrom, Angelmans syndrom, säger Ann Christin Lindgren.

Cirka 70 procent av alla med Prader-Willis syndrom saknar en liten bit (deletion) av kromosom 15 (15q11.2-q13). Det är alltid kromosom 15 från pappan som saknas. Deletionen har i de flesta fall uppstått slumpmässigt vid bildningen av en spermie. Sannolikheten för att föräldrarna ska få fler barn med syndromet är då mindre än en procent.

Hos cirka 25 procent har barnet fått en dubbel uppsättning av kromosom 15 från mamman och ingen från pappan (uniparental disomi).

De övriga har antingen en inaktivering av den kromosom 15 som nedärvt från pappan (imprintingdefekt) eller en strukturell förändring av kromosom 15, vilket medför att arvsmassan på kromosom 15 från pappan saknas.

Ärftlighet

Syndromet orsakas vanligtvis av en nymutation. Sannolikheten att få ytterligare ett barn med sjukdomen uppskattas då till mindre än en procent, undantaget de ovanliga fallen med imprintingdefekt (se ovan). Vid imprinting mutation finns 50 procents risk för att fler barn i familjen kan födas med PWS.

Linnea är liten

Under den första tiden bars Linnea av föräldrarna i kängurustil, tätt intill kroppen. Läkarna berättade redan efter en vecka att något inte var som det skulle med Linnea. När hon var fullgången noterade de att hon var muskelsvag.

- Hon gjorde inget motstånd när hon lyftes upp i armarna. Det fick dem att göra en rad undersökningar, säger Tyra.

- När Linnea var fem veckor kom läkarna och sa att hon hade en avvikelse på kromosom 15, som hette Prader Willis syndrom, säger Jack.

Föräldrarna blev chockade av beskedet att deras förstfödda barn hade PWS. De läste Socialstyrelsens information om syndromet.

- Det var inte så ljus. Man tror att barnet ska få alla symtom som räknas upp där, säger Jack.
- Det var väldigt tufft. Jag kände som att mitt liv hade tagit slut och ville ha tillbaka mitt gamla liv. Jack var mer positiv och stöttade mig. På något sätt har detta stärkt vår relation, säger Tyra.

Mättnad och behandling vid Prader Willis syndrom

Vid Prader Willis syndrom saknas förmågan att känna mättnad. En av de stora utmaningarna är därför att reglera hur mycket och vad personen äter för att inte bli farligt överviktig.

Förhållandet mellan mat och mättnad vid Prader Willis syndrom genomgår flera faser under livsrytmen. De individuella skillnaderna mellan hur faserna blir är stora och alla genomgår inte alla faser, säger Ann Christin Lindgren.

Fas 1a – Nyfödd till 9 månader. På grund av oförmågan att suga och brist på aptit har barnet ofta svårt att få i sig mat. Sond kan bli lösningen.

Fas 1b – 9 - 25 månader. Det är inga problem att få i barnet mat. Barnet växer normalt.

Fas 2a – 2 till 4 år. Barnet äter med god aptit, men riskerar att bli överviktigt om det inte håller en restriktiv diet. Familjen måste ha kontakt med en dietist, för att få matlistor över lämplig och olämplig mat.

Fas 2b – 4,5 till 8 år. Vikt och aptit ökar tills barnet är 8 år. Barnet blir överviktigt utan restriktiv diet.

Fas 3 – 8 år till vuxen ålder. Personen känner ingen mättnad och tänker på mat hela tiden. Det största intresset är mat och matlagning.

Fas 4 – Vuxen ålder. Hungerkänslorna dämpas, personen kan resonera om mat och kan kontrollera sitt ätande mer än i de tidigare faserna.

Hormoner spelar roll

Ännu är mycket okänt om vilka faktorer som ger de olika symtomen vid Prader Willis syndrom, men forskning pågår. Ny kunskap visar att två peptider, hormoner, kan spela en viktig roll

för barnens upplevelse av mättnad. Den ena är ghrelin, som produceras i magsäcken och påverkar vår mättnadskänsla. Ghrelinhalten är förhöjd hos barn med PWS, när de är nyfödda fram till 9 månader (Fas 1a). Hög halt av ghrelin kan vara en orsak till att de har svag aptit under denna period.

Den andra är oxytocin, som hör ihop med social kognition (tänkande i sociala sammanhang) och tvångsbeteende.

– Höga nivåer av oxytocin i blodet kan tyda på att omsättningen av oxytocin är defekt på något sätt, säger Ann Christin Lindgren.

Behandling

Vid Prader Willis syndrom är det viktigt med en tidig diagnos, för behandling ska kunna sättas in tidigt. Behandlingen består av en strikt näringskontroll, regelbunden fysisk aktivitet, tillväxt- och könshormoner och även ersättning för andra hormoner som kan saknas.

– Det är viktigt att vi i vården samarbetar i team kring barn och ungdomar med Prader Willis syndrom, för att ge bästa möjliga vård, säger Ann Christin Lindgren.

Eftersom skolios påverkar kroppshållningen och ibland andningen är det viktigt med återkommande kontroller under barndomen. Om ryggen försämras behövs regelbunden kontroll hos en ortoped som bedömer om korsettbehandling eller eventuell operation behövs. En ögonläkare bör bedöma barnens syn på grund av eventuell skelning.

Tillväxthormoner

Det finns en rad välgjorda vetenskapliga studier om effekterna av behandlingen med tillväxthormoner hos barn med Prader Willis syndrom. Effekterna var så goda att behandlingen med tillväxthormoner vid PWS blev godkänd år 2000 i Europa.

Efter två års behandling med tillväxthormoner har barnen växt på längden, fått bättre kroppssammansättning. Den fysiska aktiviteten och uthålligheten har ökat, utan att aptiten påverkats.

Även långtidsuppföljningar efter sex års behandling pekar i samma riktning.

– Mest positiv effekt når vi om vi startar med behandlingen redan vid 18 månaders ålder, säger Ann Christin Lindgren.

Uppföljningar har gjorts när barnen som behandlats med tillväxthormoner blivit vuxna, sju till tio år efter avslutad behandling.

– När de växt färdigt kom de upp i en längd som var lika deras föräldrars. Även kroppssammansättningen visade på en förbättring. Om de också fått könshormoner var effekten ännu bättre, säger Ann Christin Lindgren.

Förutom de rent fysiska förbättringarna påverkas även tal- och språkutvecklingen till det bättre. Även andra intellektuella färdigheter ökar enligt en holländsk studie.

– De studier som finns visar tydligt att behandling med tillväxthormoner har en gynnsam effekt, för barn och ungdomar med Prader Willis syndrom, säger Ann Christin Lindgren.

Några allvarliga biverkningar har inte noterats.

– Den enda biverkning som noterats vid en femårsuppföljning av vuxna med PWS är ankelödem (svullna anklar), säger Ann Christin Lindgren.

Frågor till Ann Christin Lindgren:

Hur kontrollerar ni att barnet får rätt dos av tillväxthormon?

– Vi följer upp genom att kontrollera IGF1-effekten (InsulinLikeGrowthFactor1). IGF1 är en av kroppens viktigaste tillväxtfaktorer.

Svarar alla personer med PWS lika positivt på tillväxthormon?

– Ja.

Linnea träffar andra med PWS

Tack vare Prader Willi föreningen fick Tyra och Jack kontakt med en annan familj, vars flicka hade PWS. Hon var lite äldre än Linnea och mötet blev väldigt positivt.

– Att få kontakt med dem betydde mycket i början, säger Tyra.

– Vi såg att de levde ett normalt familjeliv. Flickan fick till och med lite godis, säger Jack.

När de träffade läkaren, sa han att Linnea inte skulle kunna gå. Det beskedet tyngde föräldrarna mycket. Av det de läst om PWS förstod de att deras flicka troligen skulle behöva hjälp med att kommunicera.

- Genom kontakter fick vi tidigt ett erbjudande om att testa Karlstadsmodellen för kommunikation med Linnea. Det var väldigt lyckat för oss, säger Tyra.
- Jag tror att det var väldigt bra, eftersom metoden också involverar släktingar och vänner kring familjen i metoden, säger Jack.

Linnea pratade redan innan hon fyllt två år. Familjen använde också tecken, men sedan tog talet över allt mer.

- Jag tror att Karlstadsmodellen haft betydelse för att stimulera Linneas tal. Det har även stärkt oss föräldrar i tron att vi gör något bra för vårt barn, att vi förbereder henne för skolstart, säger Tyra.

Utredningsarbete, kognitiv utveckling och beteende

Förstärk barnets positiva beteenden och belöna med en upplevelse eller en liten sak, när de lyckats med något. Sluta tjata. Det säger Agneta Holmbom, psykolog i Uppsala.

Förutom de fysiska problemen har många med PWS intellektuell funktionsnedsättning, udda beteende, tvång, ritualer och autistiska drag. Det gör att de kan behöva utredas hos en psykolog för att få bästa stöd och förståelse från omgivningen.

Utvecklingsbedömning

En utvecklingsbedömning kan göras redan när barnet är tre till fyra år, men är särskilt viktigt inför skolstart, för att barnet ska komma till rätt skolform. Testerna är standardiserade och utprovade på många barn.

- Barnets förmåga jämförs med vad andra jämnåriga barn klarar av. Av 100 barn presterar 70 generellt inom det ”normala”, 13 har svårt, 2 har stora svårigheter. Av de resterande klarar 13 sig bra och 2 klarar sig galant, säger Agneta Holmbom.

Utvecklingsbedömningen, eller begåvningsbedömningen, undersöker barnets verbala förmåga (språkliga förmåga), perceptuella förmåga (att uppfatta och förstå omgivningen med sina sinnen), arbetsminne (behålla information en kort stund, en kontrollerad uppmärksamhet) och snabbhet (hur fort barnet löser uppgiften utan att störas).

- Syftet är att kartlägga barnets styrkor och svagheter, för att det ska få rätt stöd, säger Agneta Holmbom.

Graden av intellektuell funktionsnedsättning (utvecklingsstörning) kan vara lindrig, måttlig, svår eller grav. Utredningsteamet, som också består av läkare och pedagog, gör en medicinsk bedömning och undersöker barnets vardagsfärdigheter och förmågor, till exempel om barnet kan äta eller klä sig själv.

De flesta med Prader Willis syndrom har en intellektuell funktionsnedsättning, som varierar mellan lindrig, måttlig till svår. – Många har en svag begåvning, som gör att de behöver särskilt stöd genom livet. Den växer inte bort, men självklart gör barnet erfarenheter när det växer upp, och kan lära sig saker som att åka buss själv till exempel, säger Agneta Holmbom.

Kognitiv utveckling

En vanlig konsekvens av att ha en intellektuell funktionsnedsättning eller neuropsykiatrisk störning, är att den kognitiva förmågan påverkas. Kognition är att tänka, minnas, dra slutsatser, använda och förstå språket, behålla uppmärksamhet och koncentration.

– Vid kognitiva problem kan det vara svårt att vara uppmärksam, ha motivation och ta initiativ, organisera och planera en uppgift eller förstå tid eller vara flexibel, säger Agneta Holmbom.

Detta kan leda till svårigheter i umgänget med andra, som att leka med jämnåriga, eftersom man har svårt att förstå att andra inte vill det jag vill. Kognitiva svårigheter kan yttra sig i udda beteenden, envishet, utbrott, aggressioner, svårigheter att äta, sova och gå på toaletten.

Det är en fördel att ha rutiner i vardagen. Struktur bidrar till att tillvaron blir mer begriplig för barnen.

– Fasta rutiner gör dagen förutsägbar och skapar trygghet. Då blir det lättare att undvika förhandlingar om mat till exempel, säger Agneta Holmbom.

Ritualer och tvång

Det finns en risk att barn med Prader Willis syndrom utvecklar ritualer, som kan vara svåra att bryta. De fastnar i att de måste göra på ett visst sätt.

– Barnet kan få för sig att det måste tvätta sig på ett särskilt sätt (eller ett visst antal gånger), säger Agneta Holmbom.

Ritualerna kan övergå i tvång, som gör att beteendet både stör och styr barnet och omgivningen.

– Barnet kan börja samla på sig och gömma saker eller mat. De vill bestämma vad familjen ska äta, säger Agneta Holmbom.

Autism

Ifall barnet utvecklar starka ritualer och tvång kan det höra ihop med autism. Autism innebär svårigheter med socialt samspel och kommunikation. Lekar och intressen är ofta ensidiga eller specifika. Barnet kan till exempel lära sig allt om en särskild företeelse.

– Ta kontakt med personalen inom habiliteringen om ni upplever problem med ritualer, tvång eller misstänker autism. En utredning kan göras för att ta reda på om barnet har en störning inom autismspektrat, säger Agneta Holmbom.

Utredning görs av psykolog och specialpedagog. Den består av observationer av barnet, till exempel under lek, samt intervjuer med föräldrar och omgivande personal och en utvecklingsbedömning

Vanligt vid Prader Willis syndrom

Det är vanligt att barn med Prader Willis syndrom har en intellektuell funktionsnedsättning. De kan ha varierande grad av svårigheter när det gäller beteenden, kommunikation och samspel. Svårigheterna beror bland annat på begåvningsnivån, men det finns också skillnader mellan små och stora barn. Yngre barn är ofta omedvetna om sina beteenden, men tonåringar ser och upptäcker vad andra får göra, till exempel äta sådant de inte får äta.

– De äldre barnen jämför sig med andra vilket lättare leder till utbrott, särskilt när de är i puberteten, säger Agneta Holmbom.

Stöd och behandling

Det finns stöd och hjälp att få till exempel inom habiliteringen. För föräldern som ständigt hamnar i konflikter och uppträden med sitt barn kan det vara bra att gå iväg och prata med en någon professionell för att själv få stöd till ett annat beteende.

Att både barnet självt och omgivningen har kunskap om diagnosen och dess konsekvenser är en viktig pusselbit mot ett förändrat beteende. En bra metod för att öka barnets förståelse om sin diagnos är att använda olika pedagogiska metoder, som till exempel sociala berättelser och seriesamtal. En annan är att stötta det goda beteendet, istället för att säga nej eller tjata.

Varje gång barnet gör något bra kan det exempelvis belönas med en glaspärla att lägga i en burk. När det blivit ett visst antal

glaspärlor får barnet välja en ny bild till sin samling eller en rolig upplevelse.

– Förstärk det önskade beteendet och ge uppmuntran och positivt stöd när barnet gör något bra. På så vis kan vi vuxna behålla och stärka barnets självkänsla, säger Agneta Holmbom.

Tips: Lyssna gärna på podcasten Dyslexiradion

Frågor till Agneta Holmbom.

Vår flicka måste alltid packa upp allt ur varukorgen när vi ska handla. Hon går inte att hindra. Vad ska vi göra?

– Det är ett bra ämne för ett seriesamtal, där man kan komma överens om att barnet lägger upp tre varor och inte mer. Barnet har en uppgift som kan belönas med en glaskula. När barnet har ett antal som ni kommit överens om, blir det en liten belöning.

Finns det ingen skolform mitt emellan vanlig skola och särskola?

– Det finns möjlighet att barnet går i vanlig klass, men läser efter särskolans studieplan.

Mat och Prader Willis syndrom

Ni är förebilder för era barn när det gäller mat. Tyck inte synd om dem när det gäller deras diet, utan hjälp dem att leva med den. Det säger Ellen Karlge-Nilsson, dietist vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Till en början har familjen vars barn har Prader Willis syndrom en stillsam baby med svaga sugreflexer. Men kring två år ökar barnets intresse för mat.

– Det är bra med en tidig diagnos, inte minst för att föräldrar men även andra som farmor, farfar och förskolan ska förstå förhållningssättet kring mat, säger Ellen Karlge-Nilsson.

Typiskt för barn med Prader Willis syndrom är att dagens huvudattraktion är maten. Ska man på utflykt är maten det viktigaste. En ung man som skulle på båtutflykt, såg fram emot besöket på båtens cafeteria under färden ut till ön. Men när de skulle gå på, var båten ersatt av en annan, utan café.

– Då ville han inte åka med. Fikat var hela syftet med utflykten, för honom, berättar Ellen Karlge-Nilsson, som ett exempel.

Hunger, aptit och mättnad

Det kan vara bra att skilja på olika begrepp som är förknippade med mat. *Hunger* är det man upplever rent fysiologiskt när blodsockret faller och magsäcken drar ihop sig. *Aptit* å sin sida är kopplad till psykologiska, sociala och kulturella mönster. Man kan ha aptit, utan att vara hungrig och till exempel ta mer mat fast man är mätt. Aptit finns alltid vid PWS.

Mättnadskänsla brukar uppstå när den fyllda magsäcken signalerar det, man är nöjd och säger stopp, men det fungerar dåligt eller inte alls vid Prader Willis syndrom.

– Att vara *sugen* på något är något som varierar mellan människor men vid PWS är man alltid sugen, säger Ellen Karlge-Nilsson.

Mat vid Prader Willis syndrom

Personer med PWS funderar på dagens måltid och vill veta i förväg vilken mat det blir. När måltiden väl är framdukad äter de ofta fort. Även om barnen har samma diagnos tar den sig olika uttryck, eftersom alla är unika individer. Mängden mat och dryck ska därför anpassas efter det enskilda barnets behov. Både mat och dryck bör innehålla lite socker och fett, vara fiberrik och varierad.

Med dietistens hjälp ska den anpassas för att tillgodose barnens behov av vitaminer och mineraler, ge mättnad men ändå mindre energi per måltid jämfört med jämnåriga friska barn. Samtidigt kan goda regelbundna matvanor bidra till god sömn och förebygga sjukdomar.

– Eftersom barnen är så fixerade vid maten, är det extra viktigt med struktur och regler kring och under måltiderna. Det skapar trygghet, säger Ellen Karlge-Nilsson.

I skolan fungerar det ofta bra, där gäller samma rutiner varje dag, vilket ofta gör barnen nöjda.

Sälj in ”rätt” mat

Föräldrarna spelar en viktig roll för att marknadsföra den ”rätta” maten till sina barn.

– Din värdering av vilken mat som är mest lockande är ”smittsam”, säger Ellen Karlge-Nilsson.

Hon berättar om en pojke som fick minimorötter till fredagsmys.

– Mamman höjde värdet på lämplig mat. Morötter blev något exklusivt och attraktivt, säger Ellen Karlge-Nilsson, som rekommenderar att föräldrarna inte introducera något som sedan måste plocka bort.

– Tänk på ert barns behov som en allergi mot feta och söta livsmedel eller maträtter. Erbjud till exempel inte gräddtårter, de

”tål” inte det eftersom det är för mycket energi/kalorier. Du ger till exempel inte jordnötter till ett barn som är allergiskt mot jordnötter.

Protein, kolhydrater och fett

Maten består av tre byggstenar. De är protein, kolhydrater och fett. Protein finns i kött, fisk, ägg, linser, bönor och fettlåga mjölkprodukter.

Protein består av olika aminosyror, varav vissa är essentiella (livsnödvändiga), vilket innebär att kroppen inte kan tillverka dem, utan de måste tillföras kroppen via maten, säger Ellen Karlge-Nilsson.

Kolhydrater är ett samlingsnamn för stärkelse (ris, potatis, bröd och pasta), sockerarter och kostfibrer (grönsaker, grovt bröd, frukt och flingblandning). Socker ska undvikas.

Fett finns i flera olika typer, några av fettsyrorerna är essentiella.

Mättat fett finns i kött och mjölkprodukter.

Enkelomättat fett är oliv- och rapsolja, avokado, oliver med mera

Fleromättat fett finns i fisk, linfrö-, majs-, solros- och druvolja.

– Vi behöver en blandning av de olika fetterna varje dag, säger Ellen Karlge-Nilsson.

Drycken ska helst vara vatten. Var envisa och vänj av barnet vid att dryck måste smaka något. Många har ett motstånd mot vatten men fortsätt att öva, hemma och i skolan. Bubbelvatten fungerar för en del. Smaksätt så lite som möjligt.

Fyll halva tallriken med grönsaker

När maten ska läggas upp är en bra tumregel att fylla halva tallriken med grönsaker, en fjärdedel med kött/fisk/vegetariskt och en fjärdedel med potatis/ris/pasta.

– Tänk på att portionerna inte ska vara för stora. Vill barnet ha mer, kan ni erbjuda grönsaker, säger Ellen Karlge-Nilsson.

Hungriga barn äter gärna fort och mycket. Det kan därför vara bra att servera två halva portioner för att dra ut på måltiden.

Tre huvudmål och två-tre mellanmål är en bra regel.

Har familjen fest och kalas hemma? Då är det ni som bestämmer.

Lägg fokus på att duka fint, ordna musik och andra trevligheter kring maten.

Gör god mat som alla kan äta av, men undvik buffé, eftersom det är svårt för den som inte kan begränsa matmängden och inte blir mätt och nöjd. Låt inte maten stå framme.

– Det kan vara bra att äta lite mindre resten av dagen när det är fest, säger Ellen Karlge-Nilsson.

Lyckas med ditt barns mathållning genom att:

- Introducera goda vanor och regelbundna måltider tidigt
- Planera för att orka vara konsekvent
- Hitta gångbara och roliga alternativ
- Orka med att inte följa minsta motståndets lag.

Att tänka på

Tyck inte synd om ert barn med PWS när det gäller mat. Hjälp den istället att lära sig leva med det. Lär dem lämpliga matval och storlekar på mellanmål. Bär är jättebra för den som längtar efter något gott. Fördelarna är flera. Bär är inte så sött och de är lätta att ha i frysen.

Frågor till Ellen Karlge-Nilsson

Är det okej att ge barnet kolsyrat vatten?

– Det är bättre än sötade alternativ, men det påverkar tänderna och emaljen. Rådgör med personalen i er tandvård.

Är det bra att ha lås på kyl och skafferi?

– I vissa fall är det bra, för då slipper barnet fantisera om hur de ska ta sig dit och äta. Med lås vet de att det är omöjligt. Man kan få bidrag till att sätta på lås. En annan modell att prova kan vara att laga mat tillsammans. Om fantasier om mat upptar barnets alla tankar, så låt dem delta i matlagningen, men begränsa tiden.

Är till exempel stenåldersdiet ett bra val för vårt barn med PWS?

– Jag är tveksam. Det är lite drastiskt att välja en sådan diet till växande barn. Vår uppgift är att hålla barnen mätta och se till att de får i sig det de behöver. Jag är tveksam till extrema dieter, som utlovas som underkurer.

Hur ska vi få förskolechefen att förstå vårt barns speciella behov när det gäller maten och matsituationen?

– Försök att få till ett möte med ansvarig vårdpersonal och skolan/förskolechefen. På så vis får de den information som behövs för att tillgodose ert barns behov.

Vad ska vi göra för att barnet med PWS ska förstå att syskon kan äta mat det inte får äta?

– Det går inte att vara rättvis. Vänj barnet vid att syskonen måste äta olika. Tänk på barnets behov som en allergi. Då är det självklart att du inte erbjuder mat de inte ”tål”. Det här är nästan samma sak, fast av annat skäl. Sträva efter att kunna äta så lika som det går men byt ut det som krävs.

Glutenfritt sägs vara bra mot autism. Är det något för barn med PWS?

– Problemet är att det inte finns tillräckligt med stora studier. Jag har träffat en del barn som provat, men är inte övertygad om att glutenfritt är lösningen.

Linnea och maten

Linnea tar sin mat själv på förskolan. Hon får äta allt, men i mindre portioner, än de andra barnen.

Det fungerar bra tycker föräldrarna. Hemma blir det mer diskussioner kring mat, när Linnea undrar varför lillasyster Hedvig får ta mer än hon.

– Vi säger att magar är olika, säger Hans.

– Vi förklarar att hennes mage inte säger stopp, men det gör Hedvigs, säger Tyra.

De är noga med strukturer och rutiner kring mat.

Kommunikation

Skapa en bro till lekfullhet kring kommunikation. Det säger Helena Molker-Lovén, pedagog vid DART, kommunikations- och dataresurscenter för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättning, i Göteborg.

Till DART kommer barn, unga och vuxna på remiss från habiliteringen. Det går också att skriva en egenremiss. DART gör utredningar och provar ut kommunikationsstöd. Här finns utbildning och en stor forsknings- och utvecklingsenhet om kommunikation. Liknande enheter som DART, finns även på andra platser i landet.

Kommunikation ett behov

Kommunikation är när någon gör eller säger något som någon annan reagerar på. Det är ett utbyte av information.

Kommunikationen kan vara medveten och omedveten. Vi kommunicerar med andra av många anledningar, för att få konkreta

behov uppfylla, för att ge och få information och för att lära oss och utvecklas till exempel.

– Det är djupt mänskligt att vilja kommunicera. En viktig anledning till kommunikation är vårt behov av gemenskap och delaktighet, säger Helena Molker-Lovén.

Hon liknar kommunikationen vid ett stort ägg. Inuti ägget finns två mindre delar, ett för språk och ett ännu mindre för tal. Språket är uppbyggt av ord, bygger på grammatik och vår förmåga att förstå och berätta.

– Talet är ett sätt att uttrycka språket, en motorisk aktivitet. Det kan ersättas med andra metoder, till exempel teckenspråket, säger Helena Molker-Lovén.

Alternativ kommunikation

AKK, alternativ och kompletterande kommunikation kan vara ett bra stöd för den som behöver olika redskap att kommunicera med.

– Tal är otroligt komplicerat att förstå. Det är vanligt att vi säger 190 ord i minuten. För en person med kognitiva problem kan det bli för mycket information, säger Helena Molker-Lovén.

Det är stora grupper i samhället som kan ha hjälp av AKK: de som behöver ett alternativt sätt att uttrycka sig på, andra som har behov av komplement i vissa situationer eller i perioder av livet:

– Det är en stor grupp, som gör sig förstådda hemma och i van miljö, men när de kommer till doktorn blir det svårare.

En tredje grupp behöver AKK både för att uttrycka sig och för att förstå.

Kommunikationsstöd ska erbjudas direkt när en försening misstänks hos ett litet barn. Om barnet inte kan tala behöver både det och omgivningen lära sig att förstå varandra.

– Använd en responsiv stil, där ni uppmärksammar barnets initiativ i blickar eller gester: Bekräfta: Jag ser att du vill ha vatten. Med er responsiva stil uppmuntras barnet att kommunicera mer, säger Helena Molker-Lovén.

Vilken alternativ eller komplementär metod som passar barnet bäst, beror på individen. Ofta är det bra att använda många olika metoder, eftersom det kan behövas olika i olika sammanhang.

– Det är aldrig för tidigt eller för sent att börja med AKK. Vi lär oss hela livet. Omgivningens agerande och användning av metoderna är viktiga för att stimulera barnets kommunikation. Använd själva

de redskap barnet erbjuds, då blir de mer lockande, säger Helena Molker-Lovén.

Bilder bra redskap

För många passar bilder bra som alternativ metoder för kommunikation om barnet saknar tal. Hon visar en film med en mamma och en flicka som leker och samtalar med hjälp av en bildkarta, som är uppsatt i lekvrån.

– Bilder kan ge idéer, om vad man kan göra. Eftersom många kan ha svårt att föreställa sig vad som ska hända, är det också bra att använda bilder, eller rit-prata inför en aktivitet eller utflykt.

Bilder kan också användas i ett schema för att ge barnet en struktur över dagens aktiviteter. Att veta vad som ska hända skapar trygghet.

– Alla använder vi bilder. Hur många av er skulle kunna skruva ihop en Billy-bokhylla utan bilderna i manualen? När ni gör barnens schema, kan ni använda ett bildprogram från datorn, eller era egna fotografier, säger Helena Molker-Lovén.

Hon avslutar med att uppmana föräldrarna att vara snälla mot sig själva. Lekfullhet är viktigt.

– Det ska vara spännande att kommunicera.

Frågor till Helena Molker-Lovén:

Kan teckenspråk fungera som ett språk för tankar?

– Ja.

Finns färdiga bildkartor för utskrift?

– Ja, det finns en hel del färdigt att skriva ut eller ändra i. Mycket finns på gratistjänsten bildstod.se. I bildprogram såsom InPrint och Boardmaker finns en del färdiga mallar och förslag. På DARTs hemsida kan man hitta mycket färdigt material som kan laddas ner om man har rätt programvara. Både In Print och Boardmaker är program som kan förskrivas från habiliteringen.

Hur ska vi hantera att vårt barn stammar?

– Ta kontakt med en logoped för att ta reda på om det verkligen är stamning det handlar om. För många barn med funktionsnedsättning finns andra anledningar till att det är svårt att få fram de ord de vill säga. Det är viktigt att erbjuda alternativa sätt så att barnet kommer igång med kommunikationen.

Vad är sociala berättelser?

– Då använder man papper och penna och ritar för att exempelvis förtydliga vad som ska hända inför en aktivitet, när familjen ska åka till museet till exempel. Det finns exempel på appen Ritprata (You tube).

Är Karlstadsmodellen en bra modell för kommunikation?

– Fördelar med Karlstadmodellen är att modellen erbjuder ett strukturerat sätt att arbeta med språk och kommunikation och att barnets hela nätverk involveras. Vi vet att personerna i omgivningen är avgörande för kommunikationsutvecklingen och att involvera nätverket är alltid positivt. Det är dock viktigt att tänka på att språkträning för barn med kommunikationssvårigheter ska följas upp så att barnet kan generalisera det hen lärt i språkträningen, det vill säga använda det inlärd på ett relevant sätt i vardagen. Viktigt är också att inte begränsa erbjuden AKK till tecken, utan att flera olika sätt för kommunikationsstöd används i alla situationer i vardagen. För den som vill läsa mer om forskning kring AKK och olika insatser, bland annat Karlstadmodellen, finns evidensrapporten ”Tidiga kommunikations- och språkinsatser till förskolebarn” på hemsidan www.habiliteringschefer.se

Bra länkar

Bildstöd: <http://www.bildstod.se/>

Appar <http://.appstod.se>

Teckenkurs: <http://www.lul.se/sv/landsting--politik/verksamehter/halsa-och-habilitering/Utbildningar-och-kurser/Webbkurser/Tecken-som-AKK---TAKK>

Studiepaket AKK: <http://www.spsm.se/stod-i-skolan/Sprak-och-kommunikation/Alternativ-och-kompletterande-kommunikation/Studiepake--AKK/>

Studiepaket Neuropsykiatriska funktionsnedsättningar <http://spsm.se/Stod-i-skolan/Funktionsnedsattningar/Neuropsykiatriska-funktionsnedsattningar/Studiepaket/>

Kunskapsstöd flerfunktionsnedsättning <http://.anoriga.se/anorigomraden/flerfunktionsnedsattning/>

Läs och skriv och AKK

<https://lasochskrivportalen.skolverket.se>

DART

<http://www.dart-gbg-org/>

Linnea kommer till habiliteringen

Redan när Linnea var några månader fick familjen kontakt med en fysioterapeut på habiliteringen. Linnea kom dit för att göra övningar för att stärka armar, ben och stretcha.

– Hon behövde träna på att vända sig, eftersom hon inte kunde det av sig själv, säger Hans.

Träningen på habiliteringen och hemma fortsatte. Linnea kunde gå när hon var två år.

Rörelse och hälsa

Rörelse är rena rama mirakelmedicinen, både för kroppen och hjärnan. Det säger fysioterapeut Magnus Aspdahl, som arbetar på PWS-teamet vid Karolinska Sjukhuset i Stockholm.

Forskningen kring rörelsens betydelse började på 1950-talet. Då jämfördes hälsan hos de stillasittande chaufförerna på Londons bussar, med konduktörernas, som rörde sig i och ur bussen under sin arbetsdag.

– De stillasittande chaufförerna hade större risk att drabbas av hjärt-kärlsjukdom än de rörliga konduktörerna. Om konduktörerna fick stroke eller hjärtinfarkt fick de mindre infarkter eller stroke och återhämtade de sig snabbare än chaufförerna, säger Magnus Aspdahl.

Visserligen är rätt kost den viktigaste faktorn för att gå ner i vikt, men för kroppens hälsa är rörelse rena mirakelmedicinen.

– Kärlfunktionen förbättras, fettmetabolismen, kroppsvikt och buk fett blir bättre. Den stärker ben, bindväv och brosk. Även blodtryck, hormonbalans och blodsocker fungerar bättre hos dem som är fysiskt aktiva. Andra fördelar är att sömnen förbättras, risken för depression minskar och kognitionen (hjärnans förmåga) stärks, säger Magnus Aspdahl.

Rörelse ger bättre hälsa

En översiktsstudie om sambandet mellan cancer och fysisk aktivitet från 2001 visade att risken att få tarmcancer minskar med 50 procent för den som är fysiskt aktiv. Risken att få bröstcancer minskar med 40 procent för den som är i rörelse.

Slutsatserna är lika tydliga när det gäller barn. 28 barn delades upp i två grupper där hälften fick sitta i tre timmar, hälften fick ta tre minuters avbrott och ställa sig upp en gång i halvtimmen, efter att de alla fått en sockerlösning att dricka.

– De barn som satt hela tiden hade högre insulinnivåer (= framtida risk för diabetes) än de barn som ställde sig upp. Även om det bara var en liten aktivitet i tre minuter hade den stor betydelse, säger Magnus Aspdahl.

Bra kondition och smart

Det är inte bara kroppen som mår bra om vi rör oss. Kondition och intelligens jämfördes hos 1,2 miljoner svenska män, när de mönstrade.

– De som hade bra kondition, var smartare. Sambandet var inte lika tydligt mellan styrka och intelligens, säger Magnus Aspdahl

Han påpekar att det aldrig är för sent att börja. En grupp elever hade gymnastik två gånger i veckan. En annan grupp fick träna lite mer under 35-40 veckor.

– För de som tränade mer ökade betyget i svenska, matematik och engelska. I kontrollgruppen förbättrades inte betygen under försöksperioden, säger Magnus Aspdahl.

En förklaring till förbättringen är att blodflödet ökar i hjärnan och hippocampus (viktig för minnet bland annat) växer.

Hur mycket måste vi röra på oss?

Enligt svenska rekommendationer bör vi röra på oss trettio minuter varje dag för att behålla hälsan.

– Det är det minsta nivån av fysisk aktivitet som vi kan komma undan med, men samtidigt ha en signifikant minskning av risker att dö i förtid. Är vi aktiva 90 minuter varje dag på måttlig nivå eller ca 30 minuter högintensiv nivå minskar risken att dö i förtid med hela 50 procent, säger Magnus Aspdahl.

Barn och aktivitet

För det lilla barnet mellan 0-5 år är rekommendationen att barnen ska uppmuntras att röra på sig i vardagen. Det räcker att de stimuleras att utforska sin omgivning genom att krypa, gå, klättra och springa.

För barn mellan 6 och 17 år krävs det 60 minuters aktivitet varje dag, för att få bra hälsa. Då ska det vara en intensiv träning minst tre gånger per vecka för att muskler och skelett ska stärkas.

– Att bara simma till exempel räcker inte. Skelettet behöver belastas för att bentätheten ska öka. Det är tråkigt att många gymnasieskolor, skär ner på eller tar bort idrotten, säger Magnus Aspdahl.

Aktivitet och Prader Willis syndrom.

Personer med PWS har en väsentligt lägre muskeltonus (låg grundspänningen i musklerna) än andra. De har även nedsatt muskelstyrka och dålig uthållighet. Under spädbarnstiden är den låga muskeltonusen mest tydlig i nacke, axlar och bål.

Andra utmaningar för den som har Prader Willis syndrom är att fötterna kan vara mjuka och bulliga. Därför är det viktigt att se till att barnet har rätt sko med en fotbädd som stöd för foten.

Andra svårigheter kan vara att knäna lutar inåt, så kallad valgusställning vilket kan försvåra rörelse. Personer med PWS är ofta överörliga i sina leder, mest uttalat i knälederna och höfterna. Nedsatt balans är vanligt och man tror att det bland annat kan bero på små fötter i relation kroppen, samt svaghet i fotlederna.

– Har barnet skolios ska den följas upp över tid. Visserligen finns inga studier som visar att träning hindrar skolios, men genom att öka muskulaturen och muskeltonus genom träning kan stabiliteten förbättras och snedheten förhoppningsvis motverkas, säger Magnus Aspdahl.

Schemalägg träningen

Att motivera barn som inte vill röra på sig till träning, kan vara svårt. En bra metod kan vara att schemalägga träningen, till exempel genom att lägga in den i vardagen. Det ska gärna ske när barnen är små så att aktivitet och rörelse blir något naturligt för barnet. Magnus Aspdahl har flera förslag på vardagsaktiviteter:

- Cykla eller gå till förskolan tillsammans. Ska barnet rida, kan ni gå hem. Ordna en sagostig, där ni lägger ut delar av sagan på olika punkter, för att locka barnet att gå vidare. Eller ha rollspel på promenaden. En pojke älskade att föreställa en person som visar väder, en annan ville gärna prata om matlagning. Får barnet leka och prata om något de är intresserad av när de rör på sig blir den viktiga aktiviteten en rolig stund, säger Magnus Aspdahl.

Farliga fallgropar kan vara att minska barnets värld och undvika aktiviteter, för att barnet tidigare har fått utbrott under en sådan aktivitet. Eller att planera aktiviteter runt mat. Låt det hellre bli rörelse och sedan något att äta. Eller att inte ge barnet tillräckligt

med tid att fundera över det som ska hända eller att få prova något flera gånger.

– Om man misslyckats med en aktivitet, försök igen. Och tänk rörelse snarare än träning, säger Magnus Aspdahl.

Linnea älskar att dansa

Linnea sitter hellre och läser än är fysiskt aktiv. Föräldrarna får locka henne att röra sig. Lillasyster Hedvig, som är två år yngre, är den som lättast får fart på Linnea när hon lockar henne att leka.

Linnea gillar att gå. Och kan gå långt.

– Men det tar tid eftersom hon gärna berättar saker, utan att låta sig avbrytas, och lever i sin egen fantasivärld, säger Jack.

– Det tar tid, eftersom hon stannar när hon pratar, säger Tyra.

Fysiskt har Linnea svårare än andra barn eftersom hon har svaga muskler och sämre balans. Det gör det mer krävande för henne att lära sig cykla, åka skridskor och liknande.

Allra mest älskar Linnea att dansa. Hon sätter gärna på musik hemma och dansar.

– Redan när Linnea var liten erbjöds vi kontakt med en musikterapeut som specialiserat sig på för tidigt födda barn, säger Tyra.

– Linnea träffar henne fortfarande en gång i månaden, säger Jack.

Linnea går i en dansgrupp också. När hon var yngre fick föräldrarna vara med, men inte nu längre.

– Vi undrar förstås hur det fungerar när hon ska följa instruktioner och anpassa sig till de andra barnen, säger Jack.

– Läraren säger att det går bra. Det känns skönt, säger Tyra.

Information från Prader Willi-föreningen

Prader Willi-föreningen är öppen för familjer, närstående och andra intresserade. Det berättar föreningsrepresentant Frida Björkman för deltagarna på årets familjevistelse.

Föreningen ordnar familjeträffar, seminarier och ger ut PWS-bladet två gånger om året.

– Vi har också en sluten Facebookgrupp, där vi kan ge varandra råd och tips, säger Frida Björkman.

Föreningen samarbetar med Riksförbundet sällsynta diagnoser och genom sina expertteam med Centrum för Sällsynta Diagnoser, CSD vid landets universitetssjukhus.

– Det finns en rad internationella organisationer där vi också är engagerade, till exempel RDI (Rare Disease International) och IPWSO (Internationella Prader Willis-organisationen), säger Frida Björkman.

Nu är det aktuellt att skapa ett gruppboende i Södertälje för unga och vuxna med Prader Willis syndrom.

Läs mer om föreningen på www.prader-willi.se

Ågrenskas pedagogiska erfarenhet

Pedagogik vid sällsynta funktionsnedsättningar bygger på medicinsk- och specialpedagogisk kunskap samt information om barnets förutsättningar och behov.

Barnteamet på Ågrenska har bred kompetens och stor erfarenhet av barn med olika diagnoser.

– Vi är noga med att anpassa innehållet så att förutsättningarna för barnen blir så bra som möjligt under vistelsen, berättar Anna Glenvik, pedagog i Ågrenskas barnteam.

Barn som har Prader Willis syndrom har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad, vilket får olika konsekvenser. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt utformas programmet för barnen och ungdomarna under veckan.

Personalen läser in medicinsk information och dokumentation från tidigare vistelser med Prader Willis syndrom och samtalar med föräldrarna om barnens behov och intressen. Information hämtas även in från barnens förskola och skola. Därefter planeras veckans aktiviteter för barnen.

Samverkan

Det är viktigt att de som finns kring barnet samverkar. Det handlar om personal i sjukvård, habilitering. Barnhälsovård och elevhälsa kommunens resursteam och specialpedagogiska skolmyndigheten.

Delaktighet

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Det pedagogiska arbetet utgår från ICF, internationell klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa. Det är WHO:s begreppsram för att beskriva hälsa och funktionsnedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga och omgivande faktorer och dessas dynamiska samspel. Samtliga är lika viktiga för hur man kan påverka och genomföra olika aktiviteter och hur delaktig en person kan känna sig.

Eftersom en funktionsnedsättning ofta är bestående, blir de omgivande faktorerna och att göra dem så bra som möjligt, mycket viktiga.

Viktigt för att era barn ska ha en bra dag?

Anna Glenvik ber föräldrar och personal fundera över vad som har betydelse för att barnen ska ha en bra dag. Många nämner behovet av struktur, rutiner och noga förberedelse inför en aktivitet. Det behövs också tid att göra aktiviteten och att personer i omgivningen inte är stressade. Någon nämner att deras barn föredrar styrda aktiviteter eftersom de gör henne mer delaktig än fria lekar. Slutsatsen blir att det finns olika faktorer som påverkar att en dag blir så bra som möjligt. Det är barnets kroppsliga förmåga och omgivningsfaktorer (attityder, sociala sammanhang och den fysiska miljön). Föräldrar och personal är överens om att många av de goda erfarenheterna beror på att miljön anpassats så bra som möjligt efter barnets behov och förutsättningar, vilket skapar delaktighet.

Särskilda mål

Att göra barnen delaktiga och stimulera socialt samspel är ett viktigt mål under vistelsen. Det innebär att personalen är mån om att arbeta efter varje barns individuella omvårdnad, behov och ork. Det görs genom att ha en tydlig struktur och återkommande aktiviteter där barnet får möjlighet att känna igen sig och delta på sina egna villkor.

– Vi startar varje dag med en samling, där Kalle Kanin kommer och hälsar på. Första dagen är han blyg, precis som era barn är då. Han har med sig ett schema, över vad som ska hända just den dagen, berättar Anna Glenvik.

För att minska konsekvenserna av koncentrations- och inlärningssvårigheter får barnen individuellt anpassade arbetspass och konkret material. Scheman är förstärkta med bilder eller

skrivna ord där det framgår vad barnet ska göra, i vilken ordning och hur lång tid aktiviteten ska ta och vad som ska hända sen.

– Vi använder olika tidshjälpmedel för att tydliggöra när en aktivitet ska ta slut, säger Anna Glenvik.

Personalen är noga med att förbereda barnen inför en ny aktivitet. Instruktionen barnteamet ger är kort och tydlig, med konkreta ord och fakta.

Att stimulera och stödja barnens kommunikation är ett annat mål under vistelsen. Det görs bland annat genom att personalen är lyhörda, inväntar svar och förstärker med bilder och tecken vid behov och hjälper till att få struktur på samtalet.

– Vi använder mycket sånger och lekar under våra samlingar och har samtal för att stimulera kommunikation och tal, säger Anna Glenvik.

Eftersom maten är central vid Prader Willis syndrom är ett av målen att göra måltiden till ett naturligt inslag i vardagen. Det görs genom att i samråd med föräldrarna göra förhållningssättet kring mat tydligt. Kosten är anpassad till barnens behov med individuella portioner och mellanmål. Alla får samma maträtter och alla äter också på mindre tallrikar.

Barnens fin- och grovmotorik stimuleras genom olika uteaktiviteter på lekplatsen i skogen och på stranden och musiklekar med rörelser. Aktiviteterna bidrar till att stärka barnets kroppskännedom.

– De har varit på stranden och plockat snäckor och gjort en strandtavla, säger Anna Glenvik.

På Ågrenska är det många samlingar, samtal och gemensamma aktiviteter där var en och kan delta på sina egna villkor. Syftet är att skapa en trygg miljö men också att skapa förutsättningar för att ökad självkänsla. Barnen och ungdomarna blir bekräftade och får känna att de lyckas.

– Stimulerande upplevelser startar den goda cirkeln och väcker barnens lust att ta egna initiativ, vilket leder till ökad aktivitet och påskyndar utvecklingen, säger Anna Glenvik.

Den som vill ha tips och råd om aktiviteter är välkommen att ringa till Ågrenskas barnteam.

Länktips

Varsam- www.varsam.se

Komikapp- www.komikapp.se

Hjälpmedelsinstitutet- www.hi.se

Myndigheten för delaktighet- www.mfd.se

<http://logopedeniskolan.blogspot.se>

<http://www.skoldatatek.se/verktyg/appar>

<http://www.skolappar.nu> (appar kopplat till det Centrala innehållet i Lgr 11)

<http://www.appstod.se> (samlingsplats för appar som stöd)

<http://www.bildstod.se> (bildprogram)

<http://www.mathforest.com> (låg/mellan välj nivå)

App:ritprat.se

Fråga till Anna Glenvik:

Hur berättar ni om Prader Willis syndrom för våra barn?

– Vi använder en docka, som har Prader Willis syndrom. Vi pratar om vad dockan tycker att han eller hon är bra på och vad som kan vara svårt. Då kan barnen känna igen sig i detta och ge tips till dockan vad man kan göra istället.

Linnea och förskolan

Linnea började i förskolan när hon var ett och ett halvt år. Hon tycker om att gå till förskolan. Hennes förskolegrupp har fått en resurs som hon kan få stöd av. Resursen delas med två andra barn, men gör att gruppens förskolelärare kan språkträna med Linnea eller lära henne socialt samspel.

– Personalen tog över träningen enligt Karlstadsmodellen, säger Tyra.

– Det kändes bra. Då fick vi mer tid att göra annat tillsammans, säger Jack.

Föräldrarna tycker att Linnea verkar ha svårt att samspela och leka med de andra barnen på förskolan. Hon umgås helst med de vuxna.

– Hon är så inne i sig själv och det hon är upptagen av, säger Jack.

– Vi står på kö för en neuropsykiatrisk utredning då vi misstänker autism. Vi hoppas att Linnea ska få göra den innan hon börjar i skolan i höst, säger Tyra.

Genom träningen med Karlstadsmodellen lärde sig Linnea tidigt känna igen bokstäver och ordbilder. Som femåring började hon läsa

Syskonrollen

själv. Nu älskar hon att sitta och läsa. Hennes favoritsaga är Törnrosa.

Syskon till barn med funktionsnedsättning behöver kunskap, att få träffa andra och ha någon som lyssnar på dem. Det visar forskning och Ågrenskas syskonprojekt.

– Vi försöker stötta dem i deras roll i våra syskongrupper, berättar Astrid Emker, pedagog i Ågrenskas barnteam.

Syskonrelationen är speciell eftersom den oftast är den längsta relation vi har i livet. Den är fylld av gemenskap och kärlek, men präglas också av rivalitet, avund och konflikter. Vad som dominerar kan vara olika och även ändra sig över tid.

– Vi vill ge redskap i rollen som syskon till en syster eller bror med funktionsnedsättning, säger Astrid Emker.

Hon berättar om erfarenheterna från arbetet med syskonen under familjevistelserna. Under veckan utgår personalen från syskonets behov och frågor, för att de ska få strategier att hantera sina känslor och sin vardag. Under familjevistelserna på Ågrenska har barnteamet utarbetat ett program för syskonen som utgår ifrån kunskap, känslor och bemästrande. *Kunskap* ges utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. *Känslor* hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt.

Bemästrande handlar om att hitta strategier i vardagen, om att utbyta erfarenheter med andra syskon och att sätta ord på sådant som kan kallas för ”dåliga hemligheter”.

Känslor och frågor

Att få ett syskon med funktionsnedsättning väcker många frågor och känslor. Det är en orolig tid. Den nya situationen påverkar vardagen och syskonrollen.

– Ett flertal studier visar att syskon har bristfällig kunskap om sin syster eller brors funktionsnedsättning och vilka effekter den ger. Studier visar också att föräldrar tenderar att överskatta barns kunskap och vad barn förstått. Barn har mindre möjligheter att påverka sin situation och omgivning på grund av sin ålder och sociala situation.

Redan i väldigt ung ålder är syskon till barn med funktionsnedsättning duktiga på att uppfatta andras behov av hjälp.

De har många varför-frågor som behöver svar, men det är viktigt att bemöta barnet på rätt nivå.

Efter 9-årsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron än de haft tidigare. De börjar se konsekvenser och uppmärksammar reaktioner från omgivningen.

– I den åldern börjar det bli jobbigt att syskonet kanske har ett avvikande beteende eller utseende. De noterar blickar och börjar fundera på hur de ska förklara för andra, säger Astrid Emker.

Äldre syskon tar ofta på sig ansvar för att föräldrarnas ska orka. De funderar också över ärftlighet och existentiella frågor som varför de själva inte drabbades när deras syster eller bror gjorde det.

Syskonens program

Den första dagen på Ågrenska är det fokus på barnet eller ungdomen vars syskon har Prader Willis syndrom. Syskonen berättar om sig själv eller sin familj om man vill. Andra dagen börjar man fundera kring diagnosen och formulera frågor till sjuksköterska eller läkare. Till dem kan de ställa alla frågor de har. Informationen om diagnosen utgår alltid från barnens egna frågor och funderingar. I de yngre åldrarna räcker det ofta att syskonen får ett namn på sjukdomen och en kort beskrivning av hur den påverkar deras bror eller syster. Från och med nioårsåldern växer en mer realistisk syn på tillvaron fram. Barnen inser att villkoren är olika. De börjar se och förstå konsekvenser av syskonets sjukdom. Frågorna kan handla om hur det ska gå för deras bror eller syster i skolan och hur framtiden ser ut.

I äldre syskons frågor hörs ofta skuld, skam och sorg. Skuld över att de själva inte fick funktionsnedsättningen. Men också sorg över att inte ha fått ett syskon som alla andra. Under samtalen får frågor som de burit på länge en chans att luftas.

Kan man få cancer av ett hårt slag? frågade en 15-årig pojke läkaren på en vistelse med Barncancerfonden? Han hade slagit till sin bror på benet med bandyklubban under en träning. Några månader senare fick brodern cancer i det benet.

Nej, sa läkaren. Lättnaden syntes tydligt i ansiktet på 15-åringen.

– Vem vet hur länge han burit på den frågan. Prata med barnen.

Allt man pratar om mister lite av sin farlighet, säger Astrid Emker.

På onsdag och torsdag finns det chans till reflektioner och fortsatt samtal kring syskonets egna känslor. Syskonen träffas i små grupper. Ofta är det första gången de träffar andra som har bröder eller systrar med samma diagnos.

Utöver samtalen gör syskonen olika samarbetsövningar. De kan göra kamratbanan som består av äventyrsbanor där de får agera tillsammans för att klara övningarna.

Att lära känna varandra och ha roligt tillsammans lägger grunden för samtal där de kan dela hemligheter, känslor och strategier. Personalens uppgift i samtalen är att bekräfta barnens känslor, inte avvisa dem genom att ge tröst. Det är viktigt att syskonen får lufta det svåra.

De behöver veta att det är okej att känna som de gör och att de inte är ensamma i den känslan. Det osagda kan lätt kännas som en klump i magen eller någon annanstans i kroppen. I familjen är det kanske inte alltid så lätt att prata eftersom föräldrarna har så mycket att göra med barnet som har funktionsnedsättning och syskonet vill inte belasta dem.

Att bära det tunga inom sig skapar stress.

Berättelsebok

Under veckan skapar syskonen en berättelsebok om sig själv, om diagnosen och om sina egna strategier. I boken ritar de av sin hand, som en symbol för dem själva. Vid tummen ska de rita två saker de är bra på. Vid pekfingret saker de vill ska hända om två år. Vid långfingret, vad andra säger de är bra på. Vid ringfingret drömmar. Och vid lillfingret modiga saker de gjort.

En annan del i berättelseboken är att fylla en cirkel med tårtbitar av känslor. Glädje, sorg och ilska. Cirkeln blir en utgångspunkt för att diskutera vilka de svåra känslorna är och vad man kan göra åt dem. Men också vilka de härliga känslorna är och hur de kan kännas oftare.

Innehållet i veckan går ut på att skapa ett öppet och tillåtande klimat där det är okej att prata känslor och ha drömmar. Då kan även de bra sidorna av syskonskapet få plats.

Vardagstid med föräldern

Ett vanligt problem är att syskonet inte tycker det spelar någon roll vad de gör eller hur bra de är i skolan. Föräldrarna tar det bara för självklart att de är duktiga och tar ansvar. Om syskonet kommer hem med höga betyg får de inte den uppmärksamhet de önskar, för föräldrarna är fullt upptagna med att lillebror kunnat vicka på tummen!

Brist på egen tid med föräldrarna är också något som syskonen pratar om. Nästan alla vill ha mer tid med mamma eller pappa. – En pappa som skjutsade sitt barn till ridningen lade till fika efteråt. Tack vare det blev turen som tidigare var ytterligare ett

stressmoment en egen stund tillsammans varje vecka, säger Astrid Emker.

Syskonens egna tips till föräldrarna är att de ska berätta om diagnosen och vad den innebär. De ska prata om hur den är idag och hur den kan bli i framtiden.

Men det är inte bara jobbigt att ha ett syskon som har funktionsnedsättning. Forskning kring syskonskap visar att barnen har ökad mognad jämfört med jämnåriga, har stark empati, engagemang, ansvarskänsla och att de ofta lyfter fram positiva upplevelser i familjen.

Läs mer om Ågrenskas syskonarbete på www.syskonkompetens.se På hemsidan finns bland annat verktyg för samtal och lästips i ämnet. Där finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar. De bygger på föräldrars egna berättelser.

<http://www.agrenska.se/sida/Syskonkompetens/Syskon/Pratmandlar-och-syskonkarlek/>

Linnea har två småsyskon

När Linnea var drygt året, blev Tyra gravid. Föräldrarna gjorde en genetisk utredning för att ta reda på om att det blivande barnet hade någon kromosomförändring.

– Det är klart att vi var oroliga, säger Jack.

– Beskedet blev att lillasyster inte hade några kända kromosomavvikelser. Det gjorde mig lite lugnare, säger Tyra.

När Linnea var två år föddes lillasyster, Hedvig. Ytterligare tre år senare föddes lillebror Hans.

– Vi är måna om att Hedvig inte ska bli lidande av att vi behöver lägga mycket tid på Linnea och hennes behov, säger Jack.

– Lillasyster behöver också få sin stimulans, säger Tyra.

Men det är en utmaning ibland, eftersom Linnea är i sin egen värld och ogärna anpassar sig till de andras behov. Kommer de till en badplats till exempel, springer Hedvig direkt ner till vattnet för att bada, medan Linnea kanske vill gunga och i lugn och ro fundera över kluriga saker hon tänker på. När Hedvig badat färdigt, har Linnea lust att bada.

– Att de har så olika tempo och drar åt olika håll, frestar på tålamodet, säger Tyra.

– Försöker vi få Linnea att anpassa sig är det lätt att det blir bråk, säger Jack.

De har lärt sig att Linnea behöver förberedas på förändringar. De måste ligga steget före för att undvika att hon får ett utbrott. Nu har de börjat fundera över hur de ska berätta för Hedvig om storasystems diagnos.

- Snart märker hon att hennes syster inte är som andra, säger Tyra.
- Då är det bra att hon vet det viktigaste, säger Jack.

Munhälsa och munmotorik

– Vi rekommenderar att barn med särskilda behov tidigt har kontakt med tandvården, gärna en barntandvårdsspecialist. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped. Det säger övertandläkare Christina Havner och logoped Åsa Mogren, på Mun-H-Center i Hovås.

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön samt på Odontologen i Göteborg. Det är ett nationellt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskapen om tandvård, munhälsa och munmotorik hos barn med sällsynta diagnoser. Kunskapen sprids för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga. I Sverige finns ytterligare två kompetenscentrum för sällsynta diagnoser som rör munhälsa, i Umeå och i Jönköping.

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska kring familje- och vuxenvistelser träffar Mun-H-Center många personer med olika funktionsnedsättningar och sjukdomar. Efter godkännande från föräldrarna gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munförhållanden. Observationerna, tillsammans med information som föräldrarna lämnat, ställs samman i en databas.

Kunskap om sällsynta diagnoser sprids via Mun-H-Centers webbplats (www.mun-h-center.se), Facebook, You Tube och via MHC-appen. Kortfattad information om sällsynta sjukdomar och tand- och munvård, finns på www.mun-h-center.se

Tand- och munvård för barn och ungdomar med särskilda behov

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras.

Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör använda fluortandkräm. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sina barn med tandborstningen och borsta två gånger om dagen.

Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården. Tandvårdspersonalen hjälper till att individuellt prova ut lämpliga hjälpmedel.

Vid årliga undersökningar på tandklinik är det viktigt att tandläkaren får kännedom om barnets aktuella hälsa och medicinering, då det kan påverka salivens kvalitet och ge muntorrhet med ökad risk för karies, hål i tänderna, som följd. Kontroll av bettutveckling, käkleder och muskulatur i käkarna är viktig att utföra förutom sedvanlig kontroll av munhygien, tandkött och tänder. Ett eller två återbesök mellan de ordinarie besöken rekommenderas för polering och fluorbehandling av tänderna. För barn som inte tycker om tandkrämssmaker finns särskilda tandkrämer utan smak. Det finns också tandkrämer som inte skummar så mycket.

Mun-H-Center och specialistkliniker för pedodonti erbjuder barn och ungdomar med särskilda behov ett anpassat tandvårdsomhändertagande.

Prader Willis syndrom och munhälsa

Vid Prader Willis syndrom är det vanligt med låg salivsekretion och att saliven är seg och klibbig. Det finns risk för tandslitage och karies. Tandanlag kan saknas och personerna kan ha nedsatt känsel i munhålan.

– Spottkörtlarna triggas bland annat av smak och tuggning. Saliven har en viktig funktion för att skölja, buffra och underlätta bearbetningen av mat, säger Christina Havner.

Tandslitage kan orsakas av tandgnissling. Det är vanligt bland alla barn att gnissla tänderna när de har mjölkttänder. Om tandgnisslingen fortsätter när vuxentänderna kommit kan man ibland skydda dem med en bettskena.

En annan orsak till tandslitage är att man äter mycket sura livsmedel, som jos, citrusfrukter och liknande. Även sura

uppstötningar och kräkningar ökar risken för erosionsskador, så kallat kemiskt slitage.

– Bristen på skyddande saliv i kombination med tandgnissling ökar risken för tandslitage. Denna risk är viktig att uppmärksamma hos äldre personer med PWS, säger Christina Havner.

En nedsatt salivsekretion eller salivkvalitet, brukar innebära en högre risk för karies, hål i tänderna. Men inga studier har visat att personer med Prader Willis syndrom har mer karies än andra.

Utredning av tandanlag brukar göras när barnet är nio år.

– Men vid PWS kan det göras senare, eftersom det inte är ovanligt med försenat tandgenombrott, säger Christina Havner.

Barnen på familjevistelsen

Som vid andra familjevistelser kom barnen till Mun-H-Center för en översiktlig bedömning av munhälsan under onsdagen. De hade förberetts noga inför besöket med bildstöd om vad som skulle hända och vilka de skulle träffa. Majoriteten var positiva till att öppna munnen och låta tandvårdspersonalen ta en titt.

Några av barnen hade påverkad saliv och ganska många hade tandslitage.

– Låg tonus, med munnen öppen vid vila, var vanligt. På grund av risken att barnen besväras av torrhet i munnen, om munnen är öppen vid vila, kan det vara bra att smörja munnen med lite olja för att öka välbefinnandet, säger Christina Havner.

Viktigt för tandvården vid PWS

Inför besöket hos tandvården är det bra om tandpersonalen vet om att barn med Prader Willis syndrom kan ha högre smärtröskel, känslighet mot narkosmedel och vissa läkemedel.

– Eftersom många av barnen med PWS besväras av apnéer, (sömnuppehåll på natten) är det bra om tandläkaren inspekterar svalget regelbundet för att undersöka storleken på tonsiller och adenoid (körtel bakom näsan). Det ingår också att observera om barnet spontant andas genom munnen eller näsan, säger Christina Havner.

Kortfattad information om PWS finns i Mun-H-Centers app.

Munmotorik

Munmotoriken är viktig för många funktioner i munnen, som att prata, äta och kontrollera saliven.

– Varannan person med en sällsynt diagnos har orofacial dysfunktion, säger logoped Åsa Mogren.

Logopedens roll är att vid behov utreda barnets kommunikation, sug- tugg- och sväljförmåga och moralmotorik (munmotorik). Logopeden kan ge råd angående ätsvårigheter, erbjuda tal- och kommunikationsträning, samt oralmotorisk träning. Syftet med behandlingen kan vara att öka förmågan att kontrollera saliven, förbättra ät-och artikulationsförmåga samt vid behov öka eller minska känslighet i munnen.

– Det är jättebra med tvärprofessionella samarbeten där olika specialister som har med barnet att göra kan samverka för att nå bästa resultat, säger Åsa Mogren.

Som förälder kan det vara tufft att vara den som ska förmedla kunskap mellan olika instanser. Då kan man be habiliteringen att samordna kontakten mellan tandläkare, logoped och/eller oralmotoriskt team.

Munmotorik vid PWS

När det gäller munmotoriken hos barn med Prader Willis syndrom är det känt att de har låg muskelspänning och muskelsvaghet. Det ger dem ofta sugsvårigheter som spädbarn. Den nedsatta muskelspänningen och svagheten påverkar mimiken (förmågan till ansiktsuttryck) och kan bidra till nedsatt känslighet i och kring munnen.

–Tal- och språkutvecklingen är ofta försenad hos barn med Prader Willis syndrom och svårigheterna med otydligt tal, framförallt när det gäller de motoriskt svåra språkljuden som r och sj kan kvarstå upp i vuxen ålder, säger Åsa Mogren.

De barn som kom till logopeden under denna familjevistelse hade hypoton muskulatur och munnen öppen vid vila. Några hade talsvårigheter.

– Många av barnen är små, därför är det svårt att göra en riktig bedömning om de kommer att ha behov av talträning i framtiden, säger Åsa Mogren.

Eventuellt hade några barn också svårt att tugga.

Uppgifterna stämmer väl med de barn och ungdomar med PWS som varit på tidigare familjevistelsen på Ågrenska. I Mun-H-Centers databas finns information om 63 personer med Prader Willis syndrom. Fyrtio procent av dem har talsvårigheter.

Det är också vanligt att personer med Prader Willis syndrom på har svårt att tugga.

– Försök uppmana era barn att tugga, eftersom det innebär flera vinster. Bland annat stimuleras salivproduktionen. I saliven finns viktiga enzymer som är bra för matsmältningen, säger Åsa Mogren.

Vi behöver tugga för att få starkare tuggmuskler och en bättre käkposition och få ett säkert ätande. Rent generellt är tuggandet också betydelsefullt för att känna mättnad och äta lagom mycket.

– För barn med Prader Willis syndrom kan det vara bra att erbjuda redskap för tuggträning, som chewy tubes. Ett särskilt bra redskap är z-vibratoren, säger Åsa Mogren.

Oralmotorisk träning

På hemmaplan kan barnet hitta hjälp för sin oralmotoriska träning genom habiliteringens team, logopedmottagningar, nutritionsteam eller i oralmotoriska team där tandläkare, logoped och sjukgymnaster med flera samarbetar.

Läs mer om hur man kan stimulera oralmotorisk förmåga i vardagssituationer i den nya skriften "Uppleva med munnen". Den går att beställa via Mun-H-Centers hemsida:

www.mun-h-center.se

Fråga till Åsa Mogren:

Ger tuggummi bra träning för barn med Prader Willis syndrom?

– Det är tveksamt, eftersom de är sötade.

Linnea idag

Linnea är en sexåring som oftast är glad och pratsam. Hon är väldigt förtjust i att fundera över problemlösningar och har ofta kluriga frågor hon tänker på.

– Hon tycker om rollspel och vill gärna att vi ska leka att vi är andra familjer, både verkliga och sådana från filmer. Linnea delar ut rollerna, säger Tyra.

– Hon tycker om att busa. Hon och lillasyster leker busungar och hittar på små hyss. Annars är hon noga med regler, säger Jack.

Information från Försäkringskassan

Vårdbidrag, tillfällig föräldrapenning och assistansersättning är några av de stöd som försäkringskassan kan ge till föräldrar som har barn med funktionsnedsättning. Malena Pipping-Aronsson och Marianne Lundgren, som är personliga handläggare på Försäkringskassan i Göteborg, informerar om det ekonomiska stöd familjerna kan erbjudas.

De som har barn med funktionsnedsättning kan ansöka om vårdbidrag, bilstöd och assistansersättning. Från och med juli det år de blir 19 år kan funktionsnedsatta ungdomar själva ansöka om handikappersättning och aktivitetsersättning.

Ansökan

När man skickar en ansökan till Försäkringskassan ska ett utförligt medicinskt intyg utfärdat av behandlande läkare bifogas. Intyget ska beskriva barnets funktionsnedsättning. När alla handlingar inkommit tar handläggaren, helst inom en vecka, kontakt med sökanden för att boka tid för utredningssamtal. Detta kan ske på Försäkringskassan men också i hemmet eller via telefon. Handläggaren utreder ärendet och lägger ett förslag till beslut, och beslut fattas till sist av en särskilt utsedd beslutsfattare.

Vid avslag kan ärendet omprövas vid Försäkringskassans omprövningsenhet. Får man avslag där kan ärendet överklagas i Förvaltningsrätten, därefter i Kammarrätten och Högsta Förvaltningsdomstolen. Dessa avgör dock om prövningstillstånd lämnas eller inte. Detta innebär att Förvaltningsrätten kan bli den slutliga instansen.

– Eftersom Försäkringskassan gör en individuell prövning i varje enskilt fall är det viktigt att man överklagar beslut man inte är nöjd med. Överklagan behöver inte vara komplicerad, det räcker med ett brev där man på ett enkelt sätt förklarar varför man är missnöjd med beslutet.

Mer info och blanketter för ansökan finns på www.forsakringskassan.se

Vårdbidrag

Vårdbidrag är till för dem som vårdar ett sjukt barn eller barn med

funktionsnedsättning. Det kan betalas ut från att barnet är nyfött till och med juni det år det fyller 19 år.

För att man ska kunna få vårdbidrag måste barnet behöva särskild vård och tillsyn under minst sex månader. Vård- och tillsynsbehovet innefattar exempelvis medicinering, hjälp med kommunikationen, aktivering, träningsprogram och tillsyn för att avstyra farliga situationer.

Vårdbidragets nivå styrs av barnets vårdbehov, inte av vilken diagnos barnet har. Det kan alltså ges även om ingen fastställd diagnos finns. När annat samhällsstöd finns, exempelvis om barnet bor hos stödfamilj eller åker på korttidsverksamhet, påverkas nivån på vårdbidraget. Om barnet beviljas assistansersättning omprövas vårdbidraget.

Ett helt vårdbidrag är 250 procent av prisbasbeloppet, som är 44 300 kr (2016).

Vårdbidraget finns i fyra nivåer: helt, tre fjärdedels, halvt eller en fjärdedels bidrag. För 2016 ger det följande belopp:

Helt vårdbidrag	9 229 kr/ mån	110 750 kr/år
Tre fjärdedels vårdbidrag	6 922 kr/mån	83 063 kr/år
Halvt vårdbidrag	4 615 kr/mån	55 375 kr/år
En fjärdedels vårdbidrag	2 307 kr/mån	27 688 kr/år

Utöver vårdbidraget – som är en ersättning för den extra arbetsinsats funktionsnedsättningen medför för föräldrarna – kan familjen också i vissa fall få ersättning för merkostnader. Det innebär att om det finns merkostnader på 18, 36, 53 eller 69 procent av prisbasbeloppet, som godkänts av Försäkringskassan, kan denna del av vårdbidraget skattebefrias.

Det finns även möjlighet att få merkostnadsersättning utöver beviljat vårdbidrag. Det sker om tillsyns- och vårdbehovet för ett barn är så stort att familjen får ett helt vårdbidrag och dessutom har merkostnader på minst 18 procent av prisbasbeloppet.

Merkostnader innefattar exempelvis:

- Slitage av kläder
- Extra kostnader för ökat tvättbehov
- Specialkost
- Behandlingsresor/behandlingsbesök
- Kostnader för kommunikationsträning, motorisk träning etc.

Merkostnaderna är de *extra* kostnader familjen har till följd av barnets funktionsnedsättning, alltså inte den totala kostnaden för varje kategori.

Vårdbidraget är skattepliktigt och pensionsgrundande, men inte sjukpenninggrundande. Det kan beviljas för olika tidsperioder, men barn med bestående funktionsnedsättning kan bli beviljade vårdbidrag på ”obegränsad tid”. Försäkringskassan följer då upp vårdbehovet genom att göra efterkontroller.

Bidragstagarna är skyldiga att anmäla förändrat vårdbehov eller om man beviljats annat samhällsstöd.

Assistansersättning

Assistansersättning är ett ekonomiskt stöd som ger de personer med de allra svåraste funktionsnedsättningarna rätt till personlig assistent för att kunna leva ett mer självständigt liv.

Personlig assistans kan ansökas hos kommunen eller Försäkringskassan. Kommunen har ansvaret då de grundläggande behoven uppgår till högst 20 timmar per vecka samt för att hjälpbehovet tillgodoses. Staten (Försäkringskassan) kan bevilja assistansersättning för personlig assistans när de grundläggande behoven överstiger 20 timmar per vecka.

En person som beviljats ekonomiskt stöd för personlig assistans/assistansersättning och som själv anställer sina personliga assistenter ska anmäla detta till IVO, Inspektionen för vård och omsorg.

Detsamma gäller personer som anställer assistenter åt sitt minderåriga barn. Blankett för anmälan finns på IVOs webbplats: ivo.se

Tillfällig föräldrapenning

Tillfällig föräldrapenning är ersättning för inkomstbortfall när en förälder måste avstå från arbete för bland annat vård av sjukt barn, behandlingsbesök eller kurs av sjukvårdshuvudman. Ersättningen kan utgå maximalt 120 (60+60) dagar/år och barn.

Om vårdbidrag betalas ut för barnet kan tillfällig föräldrapenning inte betalas ut för samma vård- och tillsynsbehov.

Ersättningen kan betalas ut till dess att barnet fyller 12 år och i vissa fall upp till 16 år. Det finns även möjlighet att få tillfällig föräldrapenning för barn med allvarlig diagnos, och en pågående akutbehandling där det föreligger hot mot barnets liv, till dess barnet fyller 18 år. Speciellt läkarutlåtande krävs då. Tillfällig

föräldrapenning vid allvarligt sjukt barn kan utgå med obegränsat antal dagar.

För barn som omfattas av LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) gäller särskilda regler. Tillfällig föräldrapenning kan i dessa fall utgå upp till 21-23 års ålder. Föräldrarna till dessa barn har också rätt till tio kontaktdagar per barn och år, vilka kan användas för att ge föräldrarna möjlighet att lära sig mer om hur de kan stödja sitt barn. Det kan exempelvis ske genom kurser eller besöksdagar i skolan. Man kan få tillfällig föräldrapenning för kontaktdagar fram tills barnet fyller 16 år.

Bilstöd

Bilstöd är ett bidrag för inköp av bil (genom grundbidrag och anskaffningsbidrag), eller anpassning av bil. Det går att ha färdtjänst och samtidigt söka bilstöd.

Föräldern kan få bilstöd om barnets funktionshinder gör att familjen har väsentliga svårigheter att förflytta sig med barnet eller att åka med allmänna kommunikationsmedel.

Funktionsnedsättningen ska vara bestående eller i vart fall beräknas vara under minst nio års tid. Därefter finns det möjligheter att ansöka om ett nytt bidrag.

Bilstödet består av ett grundbidrag på 60 000 kronor, ett inkomstprövat anskaffningsbidrag på maximalt 44 000 kronor samt ett bidrag för anpassning av bilen. För anpassningen finns inget kostnadstak. Det går att söka anpassningsbidrag för bil man redan äger. Man måste dock uppfylla kraven för bilstöd som man sedan inte måste plocka ut. Bilen måste också anses lämplig för anpassning.

Efter beslut har familjen sex månader på sig att införskaffa den nya bilen eller genomföra anpassningen. Familjen väljer själv bil men blir återbetalningsskyldig om den säljs inom nio år efter att beslut om bilstöd fattades.

– Vill man köpa en ny bil inom den tiden kan man föra en dialog med sin handläggare.

Normalt kan man inte få nytt bilstöd innan det gått nio år sedan förra beslutet.

En enklare vardag

Försäkringskassan minskar krånglet för personer med funktionsnedsättning och deras anhöriga. Myndigheten har efter genomförda kundundersökningar ändrat sitt arbetssätt i grunden för

att anpassa det till den enskildes behov så att möten skall bli enklare, tryggare och mer personliga.

- **En kontaktperson hos Försäkringskassan.** De som har störst behov av stöd ska erbjudas en kontaktperson med ansvar för att samordna alla kontakter med försäkringskassan.
- **Stöd till föräldrar med barn som är svårt sjuka eller har en funktionsnedsättning.** Möjligheten att kunna få stöd från försäkringskassan redan på sjukhuset eller habiliteringen finns redan på vissa ställen och det skall nu utökas till att bli tillgängligt i hela landet.
- **Förenklade och samordnade uppföljningar.** För att göra vardagen mera förutsägbar och tryggare för den som har en funktionsnedsättning skall försäkringskassan samordna och förenkla de lagstadgade uppföljningarna inom olika ärenden som den enskilda har hos försäkringskassan.
- **Kortare väntetider på beslut**
- **En egen plan för framtiden för elever som går på gymnasiet och har aktivitetsersättning**
- **Enklare digital kontakt med Försäkringskassan**

Samhällets stöd

– **Det finns flera olika stödinsatser i kommunen som kan vara aktuellt för barn med Sotos syndrom. Det är bland annat kontaktperson, anhörigstöd samt särskola. Cecilia Stocks som är socionom på Ågrenska berättar om de olika typerna av stöd som erbjuds i kommunen.**

Sedan den 1 januari 2015 gäller en ny patientlag, som stärker patientens ställning. För patienten innebär det att det blir lättare att välja öppenvård i andra landsting och att till exempel få en ny medicinsk bedömning. Genom lagen har kravet ökat på landstingen att informera patienten och försäkra sig om att patienten har förstått informationen.

– Lagen har gjort det tydligare att barnen har rätt till inflytande över sin egen vård, säger Cecilia Stocks.

Mer information om lagen finns på nfsd.se och 1177.se

LSS

Lagen om stöd till vissa funktionshindrade är till för att ge goda levnadsvillkor för personer med funktionsnedsättning. Det är en

rättighetslag med tio olika insatser. För att omfattas av LSS ska man tillhöra någon av följande tre kategorier:

1. Personer med utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd.
2. Personer med betydande och bestående begåvningsmässig funktionsnedsättning efter hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom.
3. Personer med andra varaktiga fysiska eller psykiska funktionsnedsättningar som uppenbart inte beror på normalt åldrande, om de är stora och förorsakar betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och därmed ett omfattande behov av stöd eller service.

Följande stödinsatser från kommunen kan bli aktuella för personer inom LSS personkretsar:

Anhörigstöd

Enligt Socialtjänstlagen, SoL 5 kap 10 § ska kommunen också erbjuda stöd till anhöriga. Med anhöriga menas en familjemedlem, (till exempel äldre syskon, morföräldrar farföräldrar) god vän till någon med fysisk psykiskt funktionsnedsättning.

Som anhörig kan man få möjligt att delta i samtalsgrupper eller individuellt anpassat stöd och få tips råd och hjälp med kontakter. Detta stöd ska sökas hos kommunens anhörigkonsult. Denna tjänst kan heta olika i olika kommuner.

Korttidsvistelse och stödfamilj

– Korttidsvistelse i en stödfamilj eller på ett korttidshem syftar både till att ge anhöriga avlösning och mer tid för syskonen, men också till att tillgodose barnets behov av miljöombyte och rekreation, säger Cecilia Stocks.

Tanken är att barnet ska få möjlighet till personlig utveckling. Korttidsvistelse kan bli aktuellt redan i tidig ålder.

Avlösarservice i hemmet

Den här insatsen finns för att anhöriga ska få möjlighet till avkoppling och till att uträtta ärenden utanför hemmet, säger Cecilia Stocks

Avlösarservice kan erbjudas både som regelbunden insats eller som lösning vid akuta behov. Behovet bedöms individuellt från fall till fall.

– Det är viktigt att tänka på att avlösarservice kan påverka vårdbidraget. Man måste komma ihåg att meddela

Försäkringskassan om man får nya insatser beviljade, annars kan man bli återbetalningsskyldig, säger Cecilia Stocks.

Kontaktperson

En kontaktperson kan utses för att ge ett personligt stöd utanför familjen. Syftet är att bryta isoleringen och underlätta för en person med funktionsnedsättning att leva ett självständigt liv.

Samordnad individuell plan, SIP

Sedan 2010 gäller att hälso- och sjukvården tillsammans med socialtjänsten ska ta fram en individuell plan, eller samordnad individuell plan, SIP. I den ska det stå vilka insatser som behövs, vilken huvudman som ansvarar för dem och vilka någon annan ska ansvara för. Patienten eller brukaren ska säga ja till att planen tas fram.

Läs mer på nfsd.se

Socialtjänstlagen, SoL

De insatser som ges enligt LSS kan också ges enligt socialtjänstlagen, SoL. Man har alltid rätt att söka en insats och få ett skriftligt besked om beslut.

Stödet söks hos Socialsekreterare, LSS handläggare eller Biståndshandläggare.

Det här gäller i skolan

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Åtgärdsprogram ska upprättas för hur eleven ska klara kunskapsmål och vilket stöd som krävs. Det är rektorns ansvar att eleven får ett åtgärdsprogram om det behövs. Skolinspektionen har möjlighet att ge vite till eller stänga skolor som missköter sig.

– Rektorn eller förskolechefen är skyldig att utreda om en elev behöver särskilt stöd, säger Cecilia Stocks.

Stödåtgärder

Stödåtgärderna till en elev med funktionsnedsättning kan se olika ut och exempelvis bestå av handledning och fortbildning av personal. Eleven kan också få en resursperson i skolan. I andra fall görs en omorganisation så att eleven undervisas i en mindre grupp. Även anpassning av lokal eller läromedel kan räknas som stöd. Skolan har skyldighet att ta hänsyn till elevers olika behov, samt ge stöd och stimulans så att elever utvecklas så långt som möjligt.

Tips inför möten med skolan

– Som förälder till ett barn med funktionsnedsättning blir det många möten med de parter som omger barnet. Förbered er väl inför sådana möten och se till att ha med berörda beslutsfattare, säger Cecilia Stocks.

Det är bra att ha en tydlig dagordning och föra protokoll om vem som ska göra vad – och till när. Det ökar chanserna att förslagen faktiskt genomförs.

– Om parterna har svårt att enas kan det vara bra att ställa frågan: Hur gör vi då? Det gör det tydligt att barnets situation är allas gemensamma angelägenhet, säger Cecilia Stocks.

Det är också viktigt att boka in en ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna.

Vart vänder vi oss?

Om familjen är missnöjd med något beslut som berör barnet i skolan vänder man sig i första hand till rektorn eller förskolechefen. Nästa instans är ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Man kan även vända sig till Skolverket

www.skolverket.se

Skolverkets upplysningstjänst: Tel: 08 - 527 332 00

upplysningstjansten@skolverket.se

Tips på bra webbsidor

www.agrenska.se – Ågrenska

www.agrenska.se/syskonkompetens

www.fk.se - Försäkringskassan

www.1177.se – Sjukvårdsupplysningen

www.socialstyrelsen.se - Socialstyrelsen

www.skolverket.se – Skolverket

<http://www.barncancerfonden.se/elevs-ratt/>

www.spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

www.mfd.se – Myndigheten för delaktighet

www.do.se – Diskrimineringsombudsmannen

www.mun-h-center.se – Mun-H-center

www.notisum.se – Lagar på nätet

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

Socialstyrelsen har en kunskapsdatabas för ovanliga diagnoser. Den innehåller informationstexter om cirka 300 ovanliga sjukdomar, däribland Prader Willis syndrom.

Texterna produceras av Informationscentrum för Ovanliga Diagnoser vid Göteborgs universitet i samarbete med ledande medicinska experter och företrädare för patientorganisationer. Till varje text finns en kortfattad folder som kan beställas kostnadsfritt eller laddas ner från Socialstyrelsens webbplats. Läs mer på www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser.se

Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser

Nationella funktionen sällsynta diagnoser, NFSD, jobbar på uppdrag av Socialstyrelsen för att samordna, koordinera och sprida information inom området sällsynta diagnoser.

NFSD startade sin verksamhet den 1 januari 2012. NFSD drivs av Ågrenska
Mer om NFSD verksamhet kan du läsa på www.nfsd.se

Adresser till föreläsarna

Överläkare Ann Christin Lindgren
Sachsska barnmottagningen Södermalm
Rosenlunds sjukhus
118 95 STOCKHOLM
Tel: 08-6161000

Dietist Ellen Karlge-Nilsson
Dietistmottagningen
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Vitaminvägen 17
416 50 GÖTEBORG
Tel: 031 - 343 40 00

Fysioterapeut Magnus Aspdahl
Fysioterapikliniken ALB
Astrid Lindgrens Barnsjukhus
Karolinska Universitetssjukhuset
171 76 Solna
Tel: 08-51770225

Pedagog Helena Molker Lovén
DART - Kommunikations- och dataresurscenter
Sahlgrenska Universitetssjukhuset
Kruthusgatan 17
411 04 Göteborg

Personlig handläggare Marianne Lundgren
Försäkringskassan
Box 8784

402 76 Göteborg
Tel: 010-11 95 712

Personlig handläggare Malena Pipping-Aronsson
Försäkringskassan
Box 8784
402 76 Göteborg
Tel: 010-11 97 874

Föreningsrepresentant Frida Björkman

Personal från Mun-H-Center

Övertandläkare Christina Havner
Övertandläkare Marianne Lillehagen
Logoped Åsa Mogren
Tandsköterska Pia Dornérus

Folktandvården Västra Götaland
Mun-H-Center
Box 8784
402 33 Göteborg
Tel: 010-4417980

Medverkande från Ågrenska

Pedagog Anna Glenvik
Pedagog Astrid Emker

Ågrenska
Box 2058
436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 91 00

Prader Willis syndrom

En sammanfattning av dokumentation nr 508

Prader Willis syndrom (PWS) orsakas av en kromosomavvikelse som medför intellektuell funktionsnedsättning, omåttlig aptit, kortväxthet, låg produktion av könshormoner och muskelslapphet. I Sverige får fem till sex barn diagnosen varje år. Uppskattningsvis finns mellan 350 och 550 personer i landet med tillståndet. Sannolikt finns fler som inte fått diagnosen fastställd.

För att förhindra övervikt gäller att ha en konsekvent diet med reducerat kaloriinnehåll i kombination med regelbunden fysisk aktivitet. Kosten bör planeras av en dietist. Ju tidigare kosten införs desto lättare är det att få barnet att acceptera den.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2016



ÅGRENSKA

www.agrenska.se