

Prader-Willis syndrom, familjevistelse

Dokumentation nr 660



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2022 | agrenska.se

Prader-Willis syndrom

Ågrenska är ett nationellt kompetenscentrum för sällsynta diagnoser och en unik mötesplats för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar, deras familjer och professionella. Det är beläget på Lilla Amundön söder om Göteborg.

Ågrenska är en idéburen organisation som bedriver flera olika verksamheter, såsom familje- och vuxenvistelser, korttids- och sommarverksamhet, personlig assistans samt kurser, utbildningar och konferenser. Ågrenska driver också Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd som ansvarar för att ta fram och kvalitetssäkra informationstexter till Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd och sprida information om dessa.

”

Varje år arrangeras 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 efter barnens förutsättningar, möjligheter och behov.

”

Denna dokumentation bygger på föreläsningarna i samband med familjevistelsen och är skriven av Sara Lesslie, redaktör vid Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva i en familj med ett barn med Prader-Willis syndrom berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbplats, där de kan laddas ner i pdf-format: agrenska.se

Föreläsare som har bidragit till innehållet i denna dokumentation

Ricard Nergårdh, överläkare vid DEMO-mottagningen på Akademiska sjukhuset i Uppsala och på Astrid Lindgrens barnsjukhus i Huddinge

Lovisa Lovmar, överläkare i klinisk genetik och genomik vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg

Suzanne Steffenburg, överläkare i barnneuropsykiatri på Neuropsykiatrisk mottagning barn och ungdom vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Ellen Karlge-Nilsson, dietist vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg.

Anna Nilsson, logoped vid Dart – specialistenhet för kommunikationsstöd och digital delaktighet för personer med funktionsnedsättning, i Göteborg

Medverkande från Mun-H-Center

Danijela Toft, tandläkare

Agneta Rubensson, logoped

Medverkande från Ågrenska

Andreas Svensson, npf-konsulent

Hanna Borg, pedagog

Linda Öhman, pedagog

Cecilia Stocks, socionom

Åsa Sunesson, koordinator

Anna-Karin Björnström, koordinator

Sara Lesslie, redaktör för dokumentationen

Här når du oss

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

Innehåll

Medicinsk information	5
Frågor till Ricard Nergårdh	11
Genetik	12
Frågor till Lovisa Lovmar	15
Carl har Prader-Willis syndrom	16
Mat och ätande	17
Frågor till Ellen Karlge-Nilsson	21
Mat är ett stort intresse för Carl	22
Kommunikation och AKK	23
Fråga till Anna Nilsson	26
Kommunikation är en av Carls styrkor	26
Neuropsykiatriska aspekter	27
Fråga till Suzanne Steffenburg	30
Rutiner är viktigt för Carl	30
Npf och aktivitet	31
Frågor till Andreas Svensson	33
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter och arbetsmetoder	34
Carl går i särskolan	37
Syskonrollen	38
Carl har två syskon	39
Munhälsa och munmotorik	40
Fråga till Danijela Toft och Agneta Rubensson	44
Prader Willi-föreningen i Sverige	45
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	46
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd	47

Medicinsk information

– Karakteristiskt för Prader-Willis syndrom är en ökande aptit som kan övergå i en fixering vid mat. Tidiga insatser och en strikt diet är en viktig del av behandlingen och är avgörande för att barnen mår så pass bra idag. Det säger Ricard Nergårdh som är överläkare i barnendokrinologi vid Astrid Lindgrens barnsjukhus samt vid Akademiska sjukhuset i Uppsala.

Prader Willis syndrom, PWS, beskrevs första gången 1956 av de två schweiziska barnläkarna Andrea Prader och Heinrich Willi.

– De beskrev fem barn som var uttalat muskelsvaga som nyfödda, de utvecklade sedan kraftig övervikt och en psykomotorisk utvecklingsförsening, säger Ricard Nergårdh.

Ordet syndrom är grekiska och betyder att springa tillsammans. Det innebär att en person har en grupp av symtom som förklaras av tillståndet. Symtombilden vid PWS kan se olika ut hos olika personer, men det finns ett antal huvudkriterier som nästan alltid finns och som används när diagnos ställs. När det gäller Prader-Willis syndrom är det vanligt att barnen har en uttalad muskelsvaghet (hypotonus) under nyföddhetsperioden, och att de har ätsvårigheter som spädbarn.

– Mamman kan ha upplevt färre fosterrörelser i magen och barn med PWS föds ofta ett par veckor före beräknad tid. Som nyfödda är barnen ofta mindre än förväntat, orkar inte suga och visar inte heller så stort intresse för att äta, säger Ricard Nergårdh. Senare följer oftast en kraftigt ökad aptit och snabb viktökning.

Vanligt vid PWS är också kortvuxenhet, låg produktion av könshormoner och små yttre könsorgan, samt varierande grad av intellektuell funktionsnedsättning (IF). Även neuropsykiatriska svårigheter kan förekomma.

– Idag tar vi, vid misstanke om syndromet, genetiska prover där vi kan söka specifikt efter den genetiska förändring som orsakar PWS. Det gör att de flesta med syndromet får en diagnos redan under de första levnadsveckorna. Att insatser kan sättas in tidigt är avgörande för att barnen mår så pass bra som de gör idag, säger Ricard Nergårdh.

Förekomst

PWS förekommer hos uppskattningsvis ett barn per 15 000 till 20 000 födda. Det motsvarar ungefär 5–8 barn per år i Sverige och antalet är konstant över hela världen i förhållande till antalet födda barn. Syndromet är lika vanligt bland pojkar som flickor.

PWS-teamet på Astrid Lindgrens barnsjukhus i Stockholm har kontakt med drygt 50 barn som har syndromet.

En kromosomavvikelse orsakar syndromet

PWS beror på olika typer av kromosomavvikelser på kromosom 15 (plats q11-13).

– Vi vet att det är där felet är beläget. Vi vet också att olika genetiska varianter av PWS har betydelse för vilka symtom som uppstår – genotyp påverkar fenotyp. Vi är ännu inte säkra på vilka av generna i regionen som spelar störst roll för de symtom som uppstår, säger Ricard Nergårdh.

Alla gener i kroppen finns i två kopior, där den ena nedärvt från mamman och den andra från pappan. Vid PWS saknas uttryck av genkopiorna från pappan i den aktuella regionen på kromosom 15. Generna som inte uttrycks kan ha "försvunnit" av olika anledningar. Den vanligaste orsaken är att det har skett en deletion av generna från pappan (generna har förlorats vid celldelning). Ibland kommer i stället båda genkopiorna i regionen från mamman. Detta kallas för uniparentell disomi (UPD). En tredje orsak till att generna från pappan inte är aktiva är mer ovanlig och förekommer hos cirka 1 procent av alla med diagnosen. I de fallen har kroppen bestämt sig för att "stänga ner" (metylera) generna från pappan, vilket leder till att barnet får PWS.

– Detta kan uppstå om man har en genetisk skada i det center som styr av- och påslagning av gener. I de fallen kan även nästkommande barn till samma föräldrapar också få syndromet. Det är bland annat därför bra för familjen att känna till den bakomliggande orsaken till att ett barn fått PWS.

Läs mer om genetik på sid 11

Kroppens hormoner är påverkade

Hormoner styr en stor del av kroppens funktioner. Hormonerna produceras i hypofysen, en liten körtel under hjärnan. Hypofysen styrs av hypotalamus som sitter i mellanhjärnan. Hypotalamus styr tillverkningen och frisättningen av många olika hormoner som tillväxthormon, könshormon, sköldkörtelhormon och stresshormon. Hypotalamus styr också ämnesomsättningen samt törst och aptit. Hos personer med PWS fungerar inte hypotalamus som den ska vilket bland annat påverkar aptit- och mättnadskänslor,

könsutveckling och tillväxt. Stora framsteg har skett inom vården när det gäller behandling av PWS, och idag ges tillskott av tillväxt- och könshormoner för att minska konsekvenserna av brist på dessa hormoner.

Tillväxten är påverkad hos barn med syndromet

Tillväxtkurvan kan se olika ut för olika personer med PWS, men ett typiskt scenario för en tvååring är att barnet börjar gå upp i vikt utan att samtidigt öka sin tillväxthastighet. Barnet tappar då i längd jämfört med jämnåriga barn som inte har PWS. Utan medicinerings blir personer med syndromet kortare än genomsnittet.

– Ett tidigt tillskott av tillväxthormon har dock god effekt och rättar till tillväxtförlusten. Utan tillväxthormon räknar man med att pojkarna blir omkring 160 centimeter långa och flickorna cirka 145 centimeter, men med tillväxthormonbehandling når de ofta normal slutlängd, säger Ricard Nergårdh.

Tillskott av tillväxthormon har även goda effekter även på kroppssammansättning, energiomsättning, muskelstyrka och skelett – Barnen får en mer normal muskelutveckling och bättre proportioner mellan muskler och fett. Det har också kommit flera studier som visar att barnens psykomotoriska förmågor förbättras av tillväxthormonet, och att effekten blir bättre ju tidigare behandlingen startar, säger Ricard Nergårdh.

Tidigare fanns en rädsla för att tidig medicinerings kunde vara farlig, eftersom barn med PWS ofta har trånga övre luftvägar. En del har också störd sömn med andningsuppehåll vilket leder till dålig syresättning. En del av dess problem kan förvärras vid medicinerings med tillväxthormon.

– Vi gör alltid en sömn- och andningsregistrering av barn med PWS innan vi påbörjar behandling med tillväxthormon. I de fall de övre luftvägarna är väldigt trånga väntar vi med behandlingen. Annars siktar vi på att starta tillväxthormonbehandling vid cirka sex månaders ålder.

Ökad aptit – stort problem i vardagen

Många barn och ungdomar med PWS har en störd aptit. Man känner inte till den exakta mekanismen bakom aptitstörningen men vet att den är komplex och att hypotalamus och flera aptitreglerande hormoner är viktiga. Hormonet ghrelin som i vanliga fall stiger mellan måltiderna och stimulerar aptiten är förhöjt hos personer med PWS. Mycket forskning tyder på att förhöjda nivåer av ghrelin spelar en viktig roll för aptitstörningen. Barn och unga med PWS kan bli väldigt upptagna av tankar på mat och på hur de ska få tag i mer.

– Genom att ha en tydlig struktur för måltidsordning, vad- och hur mycket barnet skall äta, hjälper man dem så att de kan ägna hjärnans kapacitet åt annat. De här systemen och rutinerna ska helst etableras redan när barnen är små. Det är då viktigt att man har samma rutiner och regler i alla miljöer där barnen vistas, säger Ricard Nergårdh.

Den påverkade aptiten är ett av de mest karakteristiska symtomen vid PWS. Intresset för mat kan dock variera mellan olika personer, och det varierar också mellan olika faser i livet.

Mellan 0 och 9 månaders ålder visar barnen ofta inget intresse alls för att äta, och de behöver nästan alltid sondmatas. Därefter (vid ungefär 9–25 månaders ålder) blir både aptiten och tillväxten bättre. Från tvåårsåldern märks en viktuppgång hos barnet, även utan ökat matintag, och efter fyraårsåldern kan aptiten öka markant. Från ungefär åtta års ålder kan fixeringen vid mat och att äta vara stor och barnen letar då ofta fokuserat efter mat vilket kan vara svårt att avleda. Ofta är då barnen skickliga på att manipulera sin omgivning för att få tag i något att äta.

– I en omgivning som anpassats efter barnet kan vardagen fungera bra, men när miljön förändras avslöjar sig bristen på egenkontroll när det gäller matintaget. Det finns inga studier som visar att man kan lära barnet att själv kontrollera sin aptit – omgivningen behöver sätta gränser och det är därför viktigt att alla som finns i barnets omgivning agerar konsekvent, säger Ricard Nergårdh.

Läs mer om mat och ätande på sid 15

Pubertetsutvecklingen kan vara påverkad

Pubertetsutvecklingen hos både pojkar och flickor styrs av hormoner. Hos de allra flesta barn med PWS startar puberteten i normal tid men den blir inte fullständig. Unga med PWS har därför oftast ingen pubertetsspurt utan växer mer kontinuerligt. De behöver ibland behandlas med könshormoner för att puberteten ska få ett mer naturligt förlopp. Det är bland annat viktigt för att bentätheten ska utvecklas normalt. Barn som inte kommit i puberteten eller som har en avstannad pubertetsutveckling bör behandlas med könshormoner. (östrogen respektive testosteron). Könshormoner har också en positiv effekt på barnens kroppssammansättning, så att fettmassan minskar och muskelmassan ökar. Behandlingen är viktig för att förebygga benskörhet senare i livet.

– Det är ovanligt att flickor med PWS får spontana menstruationer. Då behövs östrogenbehandling. Pojkarna behöver ofta tillskott av testosteron, säger Ricard Nergårdh.

En del med PWS har en nedsatt sköldkörtelfunktion och det är därför viktigt med regelbundna kontroller av sköldkörtelhormonnivåerna.

Bristen kan ersättas med tillskott av Levaxin. Symtomet är ovanligt i vuxen ålder och ibland växer det bort hos de som fått tillskott som barn. Det är också viktigt att vara uppmärksam på kortisolbrist. Symtomen kan vara svårigheter att hämta sig efter en infektion samt trötthet och blekhet.

Andra symtom

Skolios (sned rygg) är vanligt bland personer med PWS på grund av nedsatt muskeltonus. Skolios behöver ibland behandlas med korsett för att räta upp ryggen.

– Det är inte alltid möjligt att behandla barn med PWS med korsett, eftersom det kräver att barnet accepterar korsetten. Det är också möjligt att operera om skoliosen blir svår och resultaten brukar vara goda, säger Ricard Nergårdh.

Många av barnen har nedsatt smärtkänslighet, vilket kräver extra uppmärksamhet från omgivningen så att inte allvarliga sjukdomar eller skador förbises. Det är vanligt att temperaturregleringen är påverkad, så att barnen 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 i för varma.

Ofta fungerar mag-tarmsystemet långsammare och förstoppning är vanligt och viktigt att behandla. Det är väldigt ovanligt att barn med PWS kräks, troligtvis på grund av muskelsvagheten.

– På grund av den nedsatta smärtkänsligheten är det särskilt viktigt att ta symtom som ont i magen, kräkningar och förstoppning på stort allvar, säger Ricard Nergårdh.

Forskning och nya behandlingar

Tidigare var det vanligt att övervikt och fetma gjorde att vuxna personer med PWS drabbades av olika komplikationer, såsom diabetes, hjärt- och andningsproblem. Tack vare att PWS idag ofta upptäcks redan i spädbarnsåldern är förhoppningen att sådana problem kan undvikas om behandlingsrekommendationerna med strikt kost och fysisk aktivitet följs.

Internationellt har det gjorts flera kliniska studier om behandling av aptitstörningen vid PWS. Flera studier om hormoner och ämnen som har betydelse för mättnadskänslan har genomförts. Personer med PWS har vanligtvis låga nivåer av hormonet oxytocin. Oxytocin har betydelse bland annat för beteende, förmågan att knyta an och känna tillit samt hämmar stress och ångest. Troligen har det även effekt på aptiten. I en studie från 2017 har en forskningsgrupp i Frankrike gett nyfödda barn med PWS oxytocin via nässpray.

– Det verkar som att ämnet når hjärnan via näsan och barnen i studien fick ett mer normalt ätbeteende som följd av medicineringen.

Vad det kan få för inverkan för framtida läkemedel blir spännande att följa, säger Ricard Nergårdh.

Det pågår flera studier med oxytocin på både barn och vuxna.

– Forskare är överens om att oxytocin är av betydelse för aptiten hos personer med PWS, men man har ännu inte kartlagt på vilket sätt, säger Ricard Nergårdh.

Diazoxid är en medicin som tidigare används för andra tillstånd. Det är bra, förklarar Ricard Nergårdh, eftersom en tidigare välkänd medicin också har utredda biverkningar. Aptit styrs av särskilda nervceller i hypotalamus. Diazoxid påverkar dessa celler och minskar fixeringen vid mat hos personer med PWS. RGH-706 är en annan substans som potentiellt också kan dämpa fixeringen vid mat.

RGH-706 påverkar också signalering mellan celler i hypotalamus. I djurförsök har substansen visat sig hämma aktiviteten i de celler som påverkar viljan att äta även när man är mätt.

– Det pågår mycket forskning som är hoppningivande för personer med PWS. Det kommer förr eller senare ge resultat, men det är svårt att säga när. Jag tror inte att vi kommer kunna få en medicin som löser allt, men det kommer kunna bli väsentligt mycket enklare att leva med PWS i framtiden, säger Ricard Nergårdh.

Läs mer på Prader-Willi research foundation, **fpwr.org**

Ett nationellt vårdprogram för omhändertagande av personer med PWS är ute på remiss.

Frågor till Ricard Nergårdh

När startar man med könshormonbehandling?

– Det varierar mycket. Vi mäter nivåerna av det signalhormon som vill att kroppen ska börja producera hormonerna som sätter igång puberteten. För flickor är det vanligt att behandlingen startar vid 15–16 års ålder. Pojkar kan ofta vänta lite längre eftersom de för de mesta har en viss egen testosteronproduktion.

Hur visar sig matfixeringen och hur kan man hjälpa barnet?

– Den märks tydligt. Den finns som en röd tråd hos barnet som lyssnar direkt när någon säger något som har med mat att göra. Det bästa sättet att hjälpa barnet är att få bort så många stimuli som möjligt som har med mat att göra. Min känsla är att genom att ta bort stimulansen ger man barnet möjlighet att ägna sig åt annat. Samtidigt kan förbud bli en trigger så det är viktigt med balans – en stängd köksdörr är bättre än ett låst skafferi.

Beror barnets viktökning under barndomen på minskad aktivitet?

– Ja, jag tror att det är en del av förklaringen: andra barn rör på sig mer. Barn med PWS har också en lägre energiförbrukning och skulle därför behöva röra på sig ännu mer.

Vad beror det på att många barn med PWS har trögt saliv?

– Det vet man inte, men det är stora variationer. Inte alla har klibbigt saliv, men många. Det kan ha med genotyp och fenotyp att göra, men jag har inget direkt svar.

Genetik

– Prader-Willis syndrom är en genetiskt orsakad sjukdom. Orsaken kan se lite olika ut hos olika individer, men konsekvensen är att ett antal gener på kromosom 15 på den kopia som fått från den biologiska pappan är avstängda eller saknas. Det säger Lovisa Lovmar som är överläkare i Klinisk genetik vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Metoderna för genetisk analys har förbättrats mycket på senare år. För 40 år sedan kunde våra gener bara analyseras på en väldigt översiktlig nivå, medan man idag kan kartlägga hela det mänskliga genomet, alltså alla våra gener.

Varje individ har fått hälften av arvsmassan från sin mamma och hälften från sin pappa. Anlagen, alltså generna, finns i cellkärnan i kroppens celler. Det finns cirka 20 000 gener i den hoptvinnade DNA-spiralen. De bildar 46 kromosomer (23 kromosompar). I varje cell finns samma uppsättning gener, men olika gener är aktiva i olika celler och tidsperioder. Alla människor bär på genetiska förändringar. Förändringar sker hela tiden och det är det som gör att vi är olika. – Vi ska vara olika. Variationerna har gjort att våra förmågor utvecklats genom historien. En del förändringar har betydelse för genens funktion och kan också ge olika symptom eller sjukdomar, säger Lovisa Lovmar.

När man talar om mutationer menar man vanligen de förändringar som leder till sjukdomstillstånd. Eftersom generna utgör mallar för tillverkning av olika proteiner i kroppen kan mutationer medföra konsekvenser när proteinerna ska bildas. Det kan beskrivas som att det blir "fel i koden" för just det proteinet.

Genetiska förändringar kan påverka gener och kromosomer på olika sätt. När det saknas genetiskt material på en kromosom kallas det deletion och när det finns extra genetiskt material kallas det duplikation. Andra förändringar är till exempel punktmutation (när en "bokstav" i den genetiska koden är fel), translokation (när bitar av genetiskt material från två kromosomer bytt plats med varandra) eller inversion (att en bit genetiskt material vridit sig).

En genetisk sjukdom är inte alltid nedärvd från en förälder. Det kan också vara en nyuppkommen förändring hos barnet som gör att sjukdom utvecklas. Den nyuppkomna förändringen hos barnet blir

dock ärftlig och kan därmed föras vidare till nästa generation. Genetiska sjukdomar har olika nedärvningsmönster, det vill säga de ärvs på olika sätt.

Genetik vid PWS

Vanligtvis används en genkopia från vardera föräldern i varje cell, men vid så kallad imprinting, prägling, används bara den ena kopian. Den andra kopian är då "avstängd" – metylerad. Ett av de områden som är genetiskt präglat finns på kromosom 15. I området finns gener som används selektivt: antingen används genkopian från mamman eller genkopian från pappan. Den kopia som inte används metyleras. I området finns det alltså en del gener där vanligen genkopian från pappan används. När kopian från pappan saknas, eller om den inte fungerar, får barnet Prader-Willis syndrom.

– I de fall förhållandet är det motsatta, alltså då det är kopian från mamman som saknas eller inte fungerar, så finns det andra gener i samma område som påverkas och barnet får Angelmans syndrom, säger Lovisa Lovmar.

Diagnosen bekräftas med molekylärgenetisk testning av metyleringsstatus efter att symtomen hos barnet talat för att barnet har PWS. Om barnet har syndromet visar analysen att enbart ett maternellt (från mamman) metyleringsmönster finns.

– Det kan finnas flera orsaker till att det blir såhär, säger Lovisa Lovmar.

Hos cirka 70 procent av personerna med syndromet saknas en bit av kromosom 15 (en deletion) från pappan. Hos cirka 25 procent kommer båda kromosom 15-kopiorna från mamman. Detta kallas uniparentell disomi, UPD. I ett fåtal fall finns också andra mer ovanliga genetiska orsaker.

Ibland, dock mycket sällan, orsakas frånvaron av genkopian från pappan av en strukturell förändring som en förälder är bärare av (exempelvis en translokation). Därför görs ibland kromosomanalys även på föräldrarna.

I mycket sällsynta fall är det istället den genetiska regionen som styr imprinting på kromosom 15 som inte fungerar. Det kan bero på en deletion som innebär att imprinting center (IC) saknas. Kopian från pappan får då samma metylering som kopian från mamman och stängs av. Det kan också bero på en epimutation, som innebär att det finns ett maternellt metyleringsmönster trots att både kopiorna från mamman och pappan samt ett IC finns.

Generna som ingår i den påverkade regionen har flera funktioner. De har betydelse för hjärnans utveckling och funktion. Flera av generna behövs för signalsubstanserna i hjärnan och kan påverka till exempel aptitreglering och andra hormoner. Där finns också gener som styr andra geners användning.

Ärftlighet

I de allra flesta fall har PWS som sagt uppstått hos barnet på grund av en deletion i den påverkade regionen eller på grund av UPD. Sannolikheten att samma föräldrapar får fler barn med syndromet är då mycket låg, mindre än 1 procent. Att den inte är riktigt lika låg som för vem som helst beror på att någon av föräldrarna kan ha avvikelser i vissa av sina celler och då eventuellt även i sina könsceller, så kallad gonadal mosaicism. Detta syns oftast inte vid blodprov.

Ibland är dock sannolikheten för att framtida syskon till ett barn med PWS också får syndromet mycket högre. Det är exempelvis när det finns en bakomliggande kromosomförändring. Därför är det viktigt att ta reda på vilken typ av förändring som orsakat syndromet. Det är ovanligt att personer med PWS blir föräldrar, men det har hänt att kvinnor med syndromet fått egna barn. Om en kvinna med PWS har en deletion är sannolikheten 50 procent att den nedärvs till barnet. Barnet får då Angelmans syndrom, eftersom kopian från mamman saknas.

Det går alltid bra att vända sig till Klinisk genetik vid det universitetssjukhus familjen tillhör för att få information om de genetiska aspekterna av tillståndet. Man kan också be sitt barns behandlande läkare om remiss dit.

Frågor till Lovisa Lovmar

Är det alltid genkopian från pappan som inte fungerar?

– Ja, generna som är påverkade vid PWS är inte aktiva på genkopian, eller ibland, som vid UPD, kommer båda genkopiorna från mamman. Imprintingen eller avstängningsmekanismen gör att genkopior från mamman stängs av per automatik.

Vad är det för skillnad mellan deletion och UPD?

– Det finns vissa delar av vår arvs massa som har större benägenhet att brytas av och förändras. En sådan del finns på kromosom 15, och vid PWS är det särskilt två större deletioner som är vanliga, T1D och T2D. Vid UPD finns två kopior av kromosomen, men båda kommer från mamman och båda kopiorna av de gener som behövs för att inte få PWS är därför avstängda. Det har alltså inte skett någon deletion.

Går det att aktivera mamma-genen och därmed lindra symtomen?

– För att reversera förloppet krävs åtgärder väldigt tidigt i fosterlivet. Man vet inte exakt när metyleringen sker, men sannolikt innan fostret är fött. Idag har vi varken teknik eller något etiskt ramverk för att kunna göra detta.

Hur blir nedärvningsmönstret för syskon?

– Det hänger ihop med den bakomliggande orsaken så det måste man utreda för varje familj för att kunna veta.

Varför finns det en förhöjd sannolikhet att en kvinna med PWS får ett barn med Angelmans syndrom?

– Det beror hur syndromet uppkommit hos kvinnan. Om kvinnan har en deletion är det en förhöjd sannolikhet (50 procent) att deletionen förs vidare till barnet. Om en kromosom med samma deletion som orsakat PWS kommer från mamman får barnet Angelmans syndrom.

Hur kommer det sig att det är så stora skillnader mellan personer med PWS?

– Till viss del kan det bero på den bakomliggande genetiska orsaken till PWS. Det finns sannolikt också flera olika förklaringar som är komplexa. Precis som vi är olika, är barn med PWS olika. Det är inte omöjligt att det kan finnas samverkan mellan många olika genetiska faktorer och de exakta orsakerna känner vi inte till idag.

Carl har Prader-Willis syndrom

Carl, 11 år, kom till Ågrenska tillsammans med mamma Ann, pappa Anders och lillebror Gustav, 9 år. Kvar hemma fanns också storebror Nils, 14 år.

Under graviditeten med Carl kände Ann färre fosterrörelser än hon gjort med Nils, tre år tidigare. Ann fick göra ett tillväxtultraljud där man kunde konstatera att allt såg bra ut, men att Carl var liten.

– Även storebror hade varit liten och vi blev lugnade av det och kände ingen oro inför förlossningen, säger Ann.

Förlossningen startade naturligt tio dagar efter utsatt tid, och gick bra men fick en dramatisk avslutning.

– Jag minns att de hade svårt att fästa elektroden på Carls huvud för att höra hjärtljud. När han kom ut hade han navelsträngen runt halsen och hade bajsat i fostervattnet. Han skrek inte och de gick iväg med honom för att säkra syresättningen, säger Ann.

Ann och Anders minns en spänd stämning i rummet när Carl kom tillbaka. En läkare konstaterade att hans testiklar inte var nere i pungen och att Carl hade ett högt gomvalv. Han hade också en liten haka och hans fot var böjd och handen vänd inåt.

– Han hade antagligen legat så i magen och inte bytt position. Carl var dessutom helt ointresserad av att äta. Vi blev inskrivna på neonatalavdelningen och en utredning satte igång direkt, minns Anders.

På neo togs olika prover på Carl och han fick en sond för att få i sig mat. Carl föddes i början av december och det skulle dröja till efter jul innan familjen fick åka hem.

– Det var en påfrestande tid med mycket oro. Dessutom hade vi Nils hemma som mina föräldrar tog hand om. Den mesta tiden gick åt till att få i Carl mat, men jag minns också att jag grubblade mycket. Jag funderade på om det var något jag själv hade gjort under graviditeten som hade orsakat att det var något fel på Carl, säger Ann.

Först när Carl var fem månader gammal fick familjen beskedet att han hade Prader-Willis syndrom.

– När vi väl fick diagnosen var det nästan en lättnad. Det var skönt att få en förklaring och veta att vi inte hade gjort något som hade orsakat det, säger Ann.

Mat och ätande

– Gemensamt för barn med Prader-Willis syndrom är att de utvecklar en omåttligt god aptit och i någon mån fixering vid mat. Genom strikta rutiner kring matsituationen kan man skapa en trygg och lugn miljö som hjälper barnet att fokusera på annat. Det säger Ellen Karlge-Nilsson som är dietist på Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg.

När ett barn diagnostiseras med PWS pratar man tidigt om det förväntade intresset för mat och ätande.

– Den första tiden kan dock upplevas som motsägelsefull till den informationen eftersom barnen då är muskelsvaga, har svaga sugreflexer och därför initialt har svårt att få i sig tillräckligt med mat, säger Ellen Karlge-Nilsson.

Små barn med PWS kan ha svårt med vissa konsistenser när vanlig mat introduceras, men strax före två års ålder brukar de flesta klara all sorts mat och äter alltid upp. Då går de också ofta snabbt upp i vikt.

– Det man inte vet medan ens bebis fortfarande är liten är hur stort intresset för mat kommer att bli i framtiden. Samma diagnos tar sig olika uttryck eftersom vi alla är unika individer.

Lägre energibehov

Barn med PWS har ett lägre energibehov än andra jämnåriga. Trygga rutiner är viktiga för de ska må bra och kunna fokusera på annat än bara mat. Det är vanligt att man behöver anstränga sig för att bibehålla en rimlig vikt eller minska i vikt. En rimlig vikt ger goda förutsättningar för exempelvis bättre rörlighet och god sömn.

De allra flesta barn med PWS pratar ofta om mat. De vill veta i förväg var och när det blir mat nästa gång. Vissa, men inte alla, äter väldigt fort och börjar sedan direkt tänka på nästa måltid.

– De ser maten som dagens huvudattraktion. Detta kan ställa till det både socialt och praktiskt i vardagen, säger Ellen Karlge-Nilsson.

Kroppen signalerar våra behov

Hunger är en fysisk reaktion: magsäcken drar ihop sig, blodsockret faller och hormoner talar om för oss att vi bör äta.

Aptit är den psykologiska och känslomässiga aspekten av hunger, som följer våra sociala kulturella mönster. Vid PWS är aptiten alltid mycket god, oavsett andra omständigheter.

Mättnad känner vi när en fylld magsäck signalerar detta via vagusnerven till ryggmärgen. Vid PWS fungerar mättnadskänslan dåligt eller inte alls.

Mat och ätande vid PWS

Mängden mat och dryck för en person med PWS ska anpassas efter behovet. Generellt rekommenderas mat med låg fett- och sockerhalt. Maten ska vara varierad och fiberrik, och serveras i fastställda portioner.

– Struktur och trygga förutsägbara regler kring mat och måltider underlättar vardagen. Det innebär också att personer runt barnet måste veta vad som gäller och varför reglerna ser ut som de gör, så att de agerar konsekvent, säger Ellen Karlge-Nilsson.

Att bjuda någon på mat eller fika ses ofta i vår kultur som en handling av omtanke. När det gäller personer med PWS handlar sann omtanke om att respektera de regler kring maten som satts upp. Det är viktigt både av fysiska och psykologiska skäl att inte tumma på reglerna och göra undantag.

Kroppens behov av näring

Behovet av *vitaminer* och *mineraler* är lika stort hos barn med PWS som hos andra, även om energibehovet är något mindre.

– Detta medför sällan problem eftersom de ofta äter bra och varierat. Ibland kan man behöva tillföra D-vitamin, som förutom att finnas i solljus främst finns tillsatt i mejeriprodukter, säger Ellen Karlge-Nilsson.

Kroppen behöver mat från alla olika grupper av livsmedel:

Protein innehåller 4 kalorier per gram och finns i kött, fisk, ägg, linser, bönor och fettlåga mjölkprodukter. Protein består av olika aminosyror, varav en del är essentiella. Det betyder att kroppen inte själv kan tillverka dem, utan de måste tillföras via maten.

Kolhydrater är ett samlingsnamn för stärkelse, sockerarter och kostfiber och innehåller också 4 kalorier per gram. Fiberrika kolhydrater är bland annat grönsaker, grovt bröd, frukt, kli och flingblandningar.

– Det är bra att vara försiktig med socker eftersom det söta gör att man gärna äter mer.

Fett finns i olika former i maten och innehåller 9 kalorier per gram. Mättat fett finns i kött och mejeriprodukter, enkelomättat fett finns i oliv- och rapsolja, avokado med mera. Fleromättat fett finns i exempelvis fisk, linfrö-, majs- och solrosolja.

Ellen Karlge-Nilsson tipsar om att föra matdagbok.

– Det kan kännas lite tråkigt och fyrkantigt, men det är ett jättebra verktyg för att se vad barnet verkligen får i sig under en längre period.

Kroppens vätskebehov

Vatten är den bästa drycken, men det är vanligt att barn med PWS ogillar att dricka vatten. Vad det beror på vet man inte riktigt. Många har ogillat vatten sedan ung ålder, och en del har till och med svårt att borsta tänderna.

– Ge inte upp, det här är inte skrivet i sten. Det går att få ett barn med PWS att dricka vatten, men man kan behöva jobba på det. Ett tips kan vara att erbjuda bubbelvatten, eller tillsätta några hallon så att vattnet får lite färg, säger Ellen Karlge-Nilsson.

Det är bra att begränsa mängden söt dryck även när den inte innehåller så mycket kalorier. Söt smak ökar aptiten och det gäller både socker och sötningsmedel.

– Våra vanor är just vanor, vilket innebär att de går att ändra på.

Gör en individuell tallriksmodell

Fördelningen av olika livsmedel på tallriken gör mycket stor skillnad för vad en person får i sig.

– Fyll gärna halva tallriken med grönsaker inklusive rotfrukter, en fjärdedel med potatis, pasta, ris eller bröd och en fjärdedel med kött, fisk, ägg, baljväxter eller annat vegetariskt alternativ säger Ellen Karlge-Nilsson.

Det är bra att hålla utkik efter nyckelhålmärkning, som står för fiberrik mat med låg fett-, socker- och salthalt.

Tips för den som har ett hungrigt barn som äter för mycket:

- Belöna aldrig med mat!
- Servera tre huvudmål och två eller tre mellanmål per dag.
- Ha tydliga regler och struktur kring matbordet. Det är viktigt att alla i omgivningen säger och gör samma sak.
- Bromsa när barnet äter för fort. Det tar ungefär 20 minuter för kroppen att känna mättnad.
- Tänk på att din egen värdering av olika sorters mat är "smittsam". Höj värdet på mat som är bra för barnet.
- Tänk på att det finns många olika grönsaker att variera mellan.
- Introducera ingen mat som du sedan måste ta ifrån barnet. Vissa saker som är väldigt onyttiga är ofta bättre att skippa

helt, än att tillåta ibland. Risken om barnet får pröva något särskilt gott en gång, är att tjetet om att få det igen aldrig slutar.

- Barnet ska aldrig vara utan mat eller mellanmål, men måste lära sig acceptera att hen ibland får ett annat alternativ.

Omgivningen har en nyckelroll

Barn med PWS är ofta bra på att manipulera sin omgivning att ge dem mer mat. Det är därför av största vikt att personer runt barnet får utbildning i vad syndromet innebär och varför det är viktigt att begränsa matintaget.

– Grannar och snälla släktingar kan vara luriga! De vill gärna ge barnet något gott för att vara snälla, inte minst när barnet ber snällt. Personal på förskola, skola och fritids måste också involveras i de strategier och rutiner som satts upp.

Motion och träning är nära sammanlänkat med matrekommendationer. Alla barn rekommenderas en timmes fysisk aktivitet per dag.

– Försök att få in rörelse på ett sätt som blir roligt för barnet. Det kan handla om att gå eller cykla när man ska ta sig någonstans, eller att vara ute och spela fotboll eller göra något annat som barnet gillar.

Användbara rutiner hemma

Struktur och fasta rutiner är nyckeln till en fungerande vardag för många familjer.

– När jag talar med föräldrar till barn med PWS om vad som varit viktigt för dem säger de ofta att det varit bra att tidigt introducera goda vanor och regelbundna måltider. Genom att lyckas vara konsekvent kan man skapa en lugn och trygg miljö för barnet.

Några tips som kan underlätta:

- Handla inte hem mer än vad som går åt.
- Servera maten på små tallrikar. 60-talsporslin är ofta jättebra, med mindre tallrikar än moderna varianter.
- Servera färdiga portioner – undvik serveringsfat som står framme på bordet.
- Köp hem mat som är "sådär" god.
- Hitta ett bra mått för lagom mängd mat. En del använder ögonmättet, andra mäter med våg.
- Servera en portion mat per person, eller servera två halva portioner om barnet annars äter för fort.

Bra produkter till inköpslistan: grönsaker i alla former, linser, bönor, frukt, bär, magert kött/fisk och skaldjur, potatis, fullkornsris,

fullkornspasta, buljong till soppa och sås, tomater i alla former, fettlåga naturella produkter, fettlåga pålägg, osötat grovt bröd – gärna knäckebröd, flingor till gröt, goda färska, frysta och torkade kryddor samt fettlåga såsalternativ.

Användbara rutiner vid fest och kalas

Barn med PWS kan inte ta ansvar för vad och hur mycket de äter, men det går bättre om det finns regler som de känner till. Räkna aldrig med att de tackar nej om de blir erbjudna något att äta (även om vissa är bättre på det än andra).

Vid fest och kalas kan det vara bra att tänka till på förhand för att undvika jobbiga situationer. Skippa helst buffé-konceptet och låt aldrig maten stå kvar framme. Laga mat som alla i sällskapet kan äta. Barnet med PWS kan få lite mindre mat under resten av dagen om det blir mycket ätande på kalaset. Samtidigt är det bra att fokusera på andra festligheter än just maten – rolig dukning, musik och aktiviteter kan få spela huvudrollen istället.

Be familj och vänner att inte låta mat stå framme när ni ska komma till dem som gäster.

– Ta med ett eget alternativ om du vet att det kommer serveras något som barnet inte bör äta. Det brukar vara enklast.

Vissa barn med PWS, men inte alla, stjälar gärna mat och matrester. Alla i barnets närhet behöver därför informeras om diagnosen och vad den innebär. Ibland behöver familjen sätta lås på kylskåp, frys och skåpsdörrar i hemmet. En del låser istället dörren till köket. Att installera funktionella lås kan en arbetsterapeut hjälpa till med.

Frågor till Ellen Karlge-Nilsson

Avtar intresset för mat med åldern?

– Vad jag har hört kvarstår intresset även i vuxen ålder. Med bra rutiner etablerade tidigt i barndomen fungerar det ändå bra för många.

Ett barn med PWS på förskolan reagerar på att andra barn får ta mer mat och inte hen. Är det bättre att barnet sitter vid ett eget bord och inte ser vad de andra äter?

– Jag tycker att det är bättre att barnet ingår i samvaron så mycket som möjligt och sitter och äter med de andra barnen. En bra idé kan vara att dela upp barnets mat i halvportioner. Då får hen möjlighet att, liksom de andra barnen, ta en andra portion.

Mat är ett stort intresse för Carl

Intresset för mat kom inte över en natt, utan succesivt. Familjen blev tidigt instruerade i hur de skulle hantera Carls aptit. I början vägde och mätte Ann och Anders all mat. Då hade de också tät kontakt med en dietist. Carl har alltid fått sin mat serverad portionsvis på tallrik. I många år var han nöjd med sin portion och ifrågasatte inte varför andra fick mer att äta.

– Vi har varit ganska förskonade fram tills nu, men mat är absolut ett intresse. Carl gillar att titta på matlagningsvideor och han är gärna med och lagar mat, säger Anders.

Den egna inställningen till mat har varit något som framför allt Ann har fått bearbeta.

– Jag har alltid varit en gottegris. Det fick jag tvinga bort. Vi har diskuterat mycket kring detta med att ha godsaker hemma. Carl får lördagsgodis. För oss har det fungerat bättre än ett totalförbud. Han får ett par bitar som vi handlar tillsammans och som Carl får välja själv, säger Ann.

Familjen har inte behövt sätta lås på skafferi eller kylskåp eftersom Carl alltid har accepterat sin begränsade mängd.

– Det är egentligen först nu som Carl vill ta mer och jämför sin portion med andras. Han kan bli arg och tycka att det är orättvist när vi begränsar honom. Det är nog dags att ta tag i dietistkontakten igen. Vi behöver det stödet, säger Ann.

Kommunikation och AKK

– Att kommunicera är en mänsklig rättighet. Det är lika viktigt som att äta, dricka och röra på sig. Det säger Anna Nilsson som är logoped på Dart i Göteborg.

Dart är västra Sveriges specialistenhet för kommunikationsstöd och digital delaktighet för personer med funktionsnedsättning, en del av Sahlgrenska universitetssjukhuset. De arbetar patientnära, men också med utbildning, utveckling och forskning inom området. Utgångspunkten är alla människors rätt till kommunikation. En rättighet som bland annat finns beskriven i svensk lag i form av barnkonventionen och i FN:s konventioner, till exempel den om rättigheter för personer med funktionsnedsättning.

Vad är kommunikation?

Kommunikation är när någon gör eller säger något som någon annan reagerar på. Allt utbyte av information mellan människor, medvetet eller omedvetet, är kommunikation. Vi söker kontakt för att få närhet, få behov uppfyllda, vara delaktiga, lära oss saker, men också för att skapa social kontakt med omgivningen och småprata. Det finns många olika sätt att kommunicera, exempelvis genom tal, gester, mimik, teckenspråk, kroppskommunikation, skrift och bilder. Barn kan visa att de vill kommunicera på många sätt, ofta genom att peka, titta eller hämta något eller någon.

– Tal och skrift är de vanligaste sätten att uttrycka språk, men det finns många fler sätt att kommunicera. Har vi gemensamma ord, bilder eller tecken för saker och ting är det mycket enklare för oss att förstå varandra, säger Anna Nilsson.

Att stödja ett barns kommunikationsutveckling

Anna Nilsson berättar att när en person inte pratar eller pratar mindre har vi som samtalspartners en tendens att kommunicera mindre med den personen – vi borde göra tvärtom!

Det är vanligt att personer som har svårt att uttrycka sig eller förstå vad andra säger känner stor frustration, vilket kan leda till ett utmanande beteende. Att omgivningen anpassar sin kommunikation och använder alternativ kommunikation med personen kan förebygga och minska ett utmanande beteende.

– Kommunikativa svårigheter finns inte inom oss utan mellan oss. Det kan vara skönt att tänka på för det innebär att det går att göra något åt det, säger Anna Nilsson.

Ofta behöver omgivningen fundera på – och förändra – sitt eget sätt att kommunicera för att underlätta för personen med

kommunikationssvårigheter. En tumregel kan vara att använda sig av en responsiv kommunikationsstil, vilket också kallas för att *uggla* och ser ut såhär:

1. *Titta och lyssna*: Se vad barnet gör och intresserar sig för. Var uppmärksam på signaler.
2. *Vänta och förvänta*: Visa att du väntar dig ett svar eller en reaktion, och ge barnet gott om tid att uttrycka vad hen tycker är intressant eller roligt. Att vänta lite längre än man först tror behövs är ofta nyckeln för att få till en kommunikation. Visa med ansiktsuttryck och kroppsspråk att du är förväntansfull inför barnets reaktion.
3. *Tolka och bekräfta*: Tolka och bekräfta det barnet gör, kommentera vad du ser med talade ord, tecken eller pekprat, till exempel "ah, du leker med bilen" eller "du kanske spanar efter katten nu?". Detta är ett sätt att stimulera barnets kommunikationsutveckling.

En annan strategi kallas för att *räva*. Då arrangerar man en situation som man tror att barnet kommer att reagera på.

– Gör något oväntat! Du som kommunikationspartner ska sedan vänta och förvänta samt tolka och bekräfta barnet genom att sätta ord på det som har hänt, säger Anna Nilsson.

AKK som stöd

AKK är en förkortning av *alternativ och kompletterande kommunikation* och finns för alla som har behov av ett alternativt sätt att uttrycka sig och/eller förstå talat språk. Många habiliteringar har kurser för föräldrar som vill lära sig mer om dessa metoder och hur man kan arbeta tillsammans med barnen.

Förutom lågteknologiska AKK-hjälpmedel finns det idag också högteknologiska hjälpmedel som kan användas i samma syfte. Exempel på lågteknologiska AKK-hjälpmedel är tecken som AKK, samtalskort och kommunikationsböcker med bilder.

Högteknologiska hjälpmedel är exempelvis datorer och appar till smarta telefoner och surfplattor.

– AKK ska gärna vara multimodalt, alltså att vi använder många olika kommunikationssätt med barnet. AKK kan också vara det du har tillgängligt, som bilder i mobilen eller att ritprata, säger Anna Nilsson.

För att AKK ska fungera behövs insatser och stöd från föräldrar, skola, habilitering och andra berörda.

– Att använda AKK som tecken och bilder gynnar alla barns språkutveckling, säger Anna Nilsson.

Hur ska man börja?

Kommunikationshjälpmedel syftar till att förstärka, utvidga, utveckla och underlätta. När ett nytt hjälpmedel ska introduceras är det bra att sätta igång i ett par situationer som barnet gillar. Då blir det lättare att lära in det nya. För att barnet ska förstå vad man ska använda tecken, bildkartor och andra kommunikationshjälpmedel till – och vad de betyder – behöver omgivningen vara modell. Den vuxna ska alltså själv använda samma kommunikationssätt som barnet, exempelvis peka på bilder, kombinerat med sitt tal.

– För att lära sig hur man till exempel pekpratar behöver man som förälder stöd. Det kan ta lång tid, men bilder är mer konkreta än talade ord och det är lättare för många barn att lära sig att använda bilder än att lära sig prata, säger Anna Nilsson.

AKK hämmar inte talutvecklingen, det är snarare tvärtom. Den minskade pressen att producera tal har indirekt en positiv effekt på talutvecklingen.

– Tal är det mest effektiva kommunikationssättet och barnet kommer att – om hen har förutsättningar för det – välja det lättaste och mest accepterade sättet att kommunicera, säger Anna Nilsson.

För att få hjälp att komma vidare med barnets kommunikation kan man vända sig till en logoped, arbetsterapeut eller pedagog på habiliteringen.

– Vi brukar säga att eftersom det tar lite längre tid för många barn med funktionsnedsättning att lära sig kommunicera – börja tidigt, men kom också ihåg att det aldrig är för sent att börja med AKK, säger Anna Nilsson.

Tips på webbsidor:

vgregion.se/ov/dart – DART:s webbsida. Här finns mer kunskap om kommunikation och AKK samt färdigt material till exempel samtalskartor.

aktiv.se – Information och filmklipp om kommunikation och AKK. Information om föräldrakurser, kurser för personal i skola och förskola. Färdiga samtalskartor för utskrift.

bildstod.se – Material till bildstöd med sökmotor.

larportalen.skolverket.se – Tematiska arbetssätt och digitala verktyg.

spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten.

regionuppsala.se/infoteket/hitta-tips-och-verktyg/tecken-som-alternativ-och-kompletterande-kommunikation – Gratis webbkurs i TAKK från habiliteringen i Uppsala.

Fråga till Anna Nilsson

Vår son pratar mycket, men vid utbrott får han en låsning. Han har en bild i huvudet om hur han vill ha saker och ting, men kan inte kommunicera den. Hur kan vi underlätta för honom?

– Jag skulle föreslå att ni använder till exempel ritprat för att luska ut hur er son vill ha det och vad som kan leda fram till ett utbrott. Att ritprata ger er något gemensamt att rikta uppmärksamheten mot. Det kan också göra att ni känner mindre krav på att se varandra i ögonen, vilket kan göra samtalet mer avspänt. Det blir också ett visuellt stöd som är väldigt hjälpsamt för många. Vänta tills de starka känslorna lagt sig innan ni samtalar om hur han vill ha det – kanske flera dagar efter utbrottet.

Kommunikation är en av Carls styrkor

När Carl hade fått diagnosen kopplades en rad specialister in. I början var det mycket provtagningar hos endokrinologen för att ställa in rätt hormonnivåer. Han fick extra tillskott av kortisol och började ta tillväxthormon, en spruta om dagen.

– Att ta sprutan gick jättebra och det gör det än idag. Carls farfar har diabetes och tar också en spruta varje dag. Det har de gemensamt, säger Anders.

Carl var runt ett år när han lärde sig sitta. När han började förskolan satt han på rumpan och hoppade fram. Han var två och ett halvt när han började gå. Innan dess fick familjen lite olika hjälpmedel av habiliteringen för att stötta Carls gångutveckling.

– Med åldern har kontrollerna både på sjukhuset och hos habiliteringen börjat glesas ut. Carl har haft en och samma endokrinolog ända från början, vilket har varit en stor trygghet. Hos alla andra vårdinstanser har det varit stor personalomsättning. Det innebär att vi föräldrar hela tiden får upprepa allt och att Carl inte har tryggheten i att träffa samma person, säger Anders.

Carl kämpade på länge med att lära sig forma ord. Allt tog lite extra tid och familjen använde TAKK och bildstöd för att stötta.

– En period innan det lossnade stammade han mycket. Sedan stamningen vuxit bort har talet kommit mer och mer. Idag gör han sig förstådd, men det kan ta lite längre tid, säger Ann.

– Kommunikationen är en av Carls starka sidor idag, säger Anders.

Carl har inte varit särskilt intresserad av att ha kompisar att leka med, utan har varit nöjd med att vara med i bakgrunden när bröderna haft vänner på besök.

– Nu har Carl uttryckt att han också vill ha kompisar, men han har lite svårigheter socialt och hänger inte riktigt med sina jämnåriga. Därför tyr sig Carl till vuxna. De ger honom mer tid säger han själv, säger Ann.

Det är också utmanande att aktivera Carl. Han tycker det är roligt att bada och simma, men framför allt gillar han YouTube.

– Vi behöver ha en tydlig målsättning om vi ska få iväg honom på en aktivitet. Carl är oftast så trött på eftermiddagarna att han somnar i bilen på väg hem från skolan, säger Anders.

Carl har alltid haft ett stort sömnbehov och tidigare hade han schemalagd vila under dagen i skolan. Det är sällan några problem att få Carl i säng om kvällarna.

– På kvällen borstar han tänderna, tar sprutan, drar täcket över sig och somnar på fem minuter. För det mesta sover han bra på nätterna också, säger Ann.

Neuropsykiatriska aspekter

– Många barn med Prader-Willis syndrom har också autism eller autismliknande symtom. Det tar sig olika uttryck hos olika personer, men svårigheterna kan avhjälpas om omgivningen har förståelse för vad de innebär. Det säger Suzanne Steffenburg som är överläkare på BNK på Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg.

Barnneuropsykiatriska kliniken, BNK, är en utredningsenhet för barn med neuropsykiatriska funktionsnedsättningar (npf). BNK gör utredningar där misstanke finns om autism och adhd, ibland också intellektuell funktionsnedsättning (IF) i kombination med andra neuropsykiatriska svårigheter. På enheten arbetar bland annat läkare, psykolog, logoped och specialpedagog.

Neuropsykiatriska svårigheter går inte att diagnostisera med ett blodprov. En IF-diagnos ställs efter en utredning som består av olika kognitiva tester. Vid autism handlar det om att bedöma bland annat en persons förmåga till kommunikation, känslomässig kontroll och socialt samspel.

Vad är kognition?

Kognition är en människas förmåga att tänka abstrakt, lösa problem och fungera i vardagslivet. Vid normal kognition krävs både minnes- och inlärningsförmåga samt förmåga att kunna fokusera och lösa olika uppgifter. Det behövs även ett språk och ett arbetsminne. Det är många olika delar som måste fungera för att en god kognitiv funktion ska uppnås. Kognitiv förmåga mäts genom olika psykologiska tester. Då undersöker läkare, psykologer och pedagoger vilken utvecklingsnivå barnet befinner sig på. Beroende på barnets ålder mäter man olika förmågor hos barnet, bland annat finns det en språklig del och en del där man tittar på logiskt tänkande. Under utredningen tittar man också på IQ-nivå. På IQ-skalan ligger en normal kognitiv funktion på 100. Majoriteten av befolkningen ligger mellan 85 och 115. En person som hamnar under 70 på IQ-skalan har en intellektuell funktionsnedsättning (IF). IF graderas enligt en skala där 50–70 motsvarar en lindrig IF, 30–50 en måttlig IF och 15–30 en svår IF.

– Det är viktigt att barn med intellektuell funktionsnedsättning får en IF-diagnos eftersom det ökar förståelsen för svårigheterna med inläring och ger rätt att gå i särskola, säger Suzanne Steffenburg.

PWS och intellektuell förmåga

De allra flesta barn med PWS har en lindrig till måttlig IF. En konsekvens av en intellektuell funktionsnedsättning är att inläring tar längre tid. Arbetsminnet är också påverkat och det är vanligt att man gör om samma fel flera gånger. Språket och kommunikationen är också en viktig del som ofta är nedsatt hos barn med PWS.

– Nästan alla barn med PWS lär sig att tala även om de har en försenad talutveckling. De har ofta ett stort ordförråd, men en sämre ordförståelse. Det kan leda till missförstånd, säger Suzanne Steffenburg.

Visuellt stöd brukar underlätta inläringen för barn med PWS.

Konkreta instruktioner som är uppdelade i flera led är också bra.

Praktiskt är det alltid bra att visa hur något faktiskt går till först och att sedan upprepa allt, flera gånger.

– Något som är bra att ha med sig är att barn med intellektuell funktionsnedsättning har svårt att förstå undertoner i språket. Därför ska man mena det man säger och inte använda uttryck eller ironi, säger Suzanne Steffenburg.

PWS och autism

Vid en neuropsykiatrisk utredning med misstanke om autism görs bedömningen utifrån två områden. Den första delen handlar om sociala och kommunikativa förmågor. Många barn med autism har språkliga svårigheter, men även där det finns ett språk används det

inte på det förväntade sättet. Det finns också en nedsatt förmåga till socialt samspel. Svårigheterna handlar framför allt om förmågan till ömsesidighet i kommunikationen. Barn med autism agerar utifrån sig själva och på sina egna villkor i kommunikationen, det är sällan en tvåvägskommunikation.

– Upplevelsen är att barn med autism inte är särskilt inkännande i kontakten med andra. Man förstår inte att det behövs ömsesidighet i kommunikationen, säger Suzanne Steffenburg.

Den andra delen av autism är kopplat till beteenden. Det kan till exempel handla om specifika intressen, svårigheter med förändringar och fixeringar. Det handlar också om sensorisk känslighet för ljud, ljus, beröring, material och temperatur till exempel.

– En tredjedel av barnen med PWS uppfyller kriterierna för autism, men min erfarenhet säger att betydligt fler har autistiska symtom och svårigheter, säger Suzanne Steffenburg.

Många barn och ungdomar med PWS har tydliga svårigheter med det sociala samspelet. Exempelvis använder många en mycket upprepande kommunikation, och ställer frågor flera gånger trots att de har fått svar. Många tolkar också sådant som andra gör på fel sätt. En del barn med PWS har svårt för att dela med sig. Det är vanligt med en nedsatt empatisk förmåga, perioder av utbrott, tvångsmässighet, ångestproblematik och nedstämdhet.

– Det förekommer också självdestruktiva beteenden som till exempel skin-picking, vilket innebär att man petar i sår och nagelband. Det är vanligt vid PWS och förekommer hos över 50 procent, säger Suzanne Steffenburg.

Att bryta negativa beteenden

Ett barn som saknar förmåga att kommunicera vad han eller hon vill eller hur han eller hon mår kan reagera med ett utbrott eftersom det är det enda tillgängliga uttrycksmedel som finns.

Beteendeproblematik kan också bero på helt andra saker än kommunikationssvårigheter.

– Många negativa beteenden är en omedelbar reaktion på ljud, ljus eller förändringar som att man byter aktivitet, säger Suzanne Steffenburg.

Ibland kan självdestruktiva beteenden bero på inre stimulans. Hos ett hyperaktivt barn kan ett självdestruktivt beteende trappas upp som i en spiral. Suzanne Steffenburg berättar att hyperaktiviteten brukar bli bättre med åldern. Orsaken till utbrott beror ofta snarare på yttre stimulans, till exempel att rutiner saknas eller bryts. Det kan också handla om att barnet inte vet vad som ska hända eller är rädd för något.

– Om man till exempel vet att barnet alltid får utbrott i affären kanske föräldrarna får acceptera att det inte går att ha med barnet där, säger Suzanne Steffenburg.

Barn med PWS är känsliga för uppbrott och stora omvälvande händelser i livet. Det inte är heller ovanligt att orsaken till utbrott och självdestruktiva beteenden kan vara en överskattning av barnets förmåga. Det är viktigt att göra en kartläggning av orsaker till beteenden så att man vet vad man kan ha för förväntningar på barnet. Då är det viktigt att först utesluta bakomliggande orsaker som sjukdom eller smärta.

– Jag vet att detta är lättare sagt än gjort och därför behöver föräldrarna professionell hjälp. Vet vi orsaken kan vi lära oss att se när ett utbrott är på väg och ”kryssa förbi det istället för rakt emot det”. På så sätt kan vi avleda och distrahera med något annat, säger Suzanne Steffenburg.

Alla barn med PWS har rätt till en utredning av sina förmågor. Suzanne Steffenburg avslutar med att betona att det inte bara har betydelse för skolval, utan också för att man som förälder ska veta vad man kan förvänta sig och hur man bäst kan stötta sitt barn.

Fråga till Suzanne Steffenburg

När får man göra en utredning?

– Det finns inget som är bestämt i tid utan det är när det finns behov av en utredning. Behoven kommer oftast först i skolåldern eftersom alla barn går i en gemensam förskola. Det är viktigt att utredningen görs inför skolvalet, därför är det vanligt att den görs i femårsåldern.

Rutiner är viktigt för Carl

Något som upptar mycket av familjens tid och kraft är Carls humör. Stress och press leder ofta till låsningar och utbrott. Att komma iväg i tid på morgonen är svårt och kräver noggrann planering från föräldrarnas sida.

– Vi jobbar med trygga rutiner. Carl fungerar lite som Skalman. Han är hyperkänslig och känner han att vi är stressade låser det sig för honom och han kan få utbrott. Han behöver till exempel hjälp med att knyta skorna och det kan behöva göras om 10 gånger innan det blir rätt, säger Ann.

Gott om tid är ofta en förutsättning, men som inte alltid hjälper.

– Även då vi är i tid kan det låsa sig vid den allra sista lilla detaljen innan vi kommer ut genom dörren. Det är ett litet lotteri varje morgon. Vi försöker uppmuntra och förstärka när det har varit en bra morgon, säger Anders.

Det är svårt för Carl att lära sig av sina egna misstag och särskilt av en situation som redan har eskalerat.

– Det är vi som får lära oss hur vi ska förhindra att situationen uppstår. På senare år har han blivit verbal och fysisk på ett annat sätt. Det är främst riktat mot oss föräldrar och hans bröder, men nu har det även hänt i skolan vid ett par tillfällen, säger Ann.

Carl är medveten om sina egna utbrott.

– Han säger att det bubblar i honom och att han inte kan stoppa det när det väl händer. Han är själv medveten om att det inte är bra, men kan inte lägga band på sig. Han kan bli väldigt ångerfull efteråt, säger Anders.

Npf och aktivitet

– Alla människor, och i synnerhet barn som har neuropsykiatriska diagnoser, mår bra av att vardagen är meningsfull, begriplig och hanterbar. För att lyckas med en aktivitet tillsammans med barnen är förutsägbarhet och förberedelse viktigt. Det säger Andreas Svensson, som är specialpedagog och arbetar som npf-konsulent på Ågrenska.

De neuropsykiatriska funktionsnedsättningarna (npf) innefattar huvudsakligen adhd, OCD (tvångstankar och tvångshandlingar), autism och Tourettes syndrom (tics).

– Det här är diagnoser som går in i varandra och som kan vara svåra att skilja åt. De bygger på mänskliga funktioner och därför kan alla känna igen sig i dem, säger Andreas Svensson.

Det är vanligt att barn med PWS också har autism eller autistiska symtom, ångest och ett självdestruktivt beteende. Även tvångshandlingar förekommer.

Autism

Autism är ett samlingsnamn för funktionsnedsättningar som påverkar en persons sätt att tänka, vara och kommunicera med andra människor. Personer med autism har ofta svårigheter inom tre olika områden:

Central koherens innebär samordning av intryck, tankar och känslor. Att ha svårigheter inom området central koherens betyder att en person har svårt att se helheter och samband. Många med autism feltolkar och missförstår på grund av att de fokuserar på detaljer och delar av helheten och därmed missar det större sammanhanget. Detta har stor betydelse även för hur man tolkar sociala koder.

Bristande *mentaliserings* eller *Theory of Mind* handlar om att många med autism inte automatiskt funderar och reflekterar över hur andra tänker. De har svårt att sätta sig in i andras känslor och behov för stunden och att föreställa sig hur något kommer bli i framtiden.

Perception handlar om hur vi tolkar olika sinnesintryck. Många med autism kan reagera på ljus, ljud, doft, beröring och smak.

– Det kan vara svårt att avgöra hur något känns när det är varmt eller kallt till exempel. En person med autism har förstärkta sinnen, säger Andreas Svensson.

Verktyg för samspel och kommunikation

För att vi människor ska fungera och vara motiverade i olika situationer i vardagen krävs att vi bryr oss om det som vi håller på med – vi behöver vara intresserade. KASAM står för känsla av sammanhang och är ett begrepp som går att applicera på såväl vardagslivet som skolan och arbetsplatsen.

– För att ni till exempel ska orka lyssna på min föreläsning behöver informationen höra till ert intresseområde, det vill säga vara meningsfull. Kunskapen måste vara på rätt nivå och därmed vara begriplig, och ni behöver ha energi nog att orka lyssna för att hela föreläsningen ska vara hanterbar, säger Andreas Svensson.

Att vardagen och skolan är meningsfull, begriplig och hanterbar är särskilt viktigt för barn med neuropsykiatriska diagnoser. Andreas Svensson berättar att genom att arbeta systematiskt kan skolan och familjen ge barnet en känsla av sammanhang och därmed förutsättningar för en fungerande skola och vardag.

Npf och aktivitet

Det kan vara svårt att lyckas aktivera personer med en neuropsykiatrisk funktionsnedsättning. Andreas Svensson förklarar att det i grunden ofta handlar om att omgivningen inte är tillräckligt tydlig. För att lyckas med en aktivitet tillsammans är förutsägbarhet grunden. Det ska vara tydligt vad som ska hända, var, när, hur länge, varför, hur, med vem, vad som händer sedan och så vidare. Förutsättningarna behöver presenteras på ett sätt som barnet kan ta till sig och förstå.

Det gäller dessutom att väcka ett intresse och motivera barnet. Ibland kan en aktivitet behöva förberedas under en längre tid. Andreas Svensson berättar att han brukar "så ett frö", genom att prata uppmuntrande om den stundande aktiviteten lite varje dag.

– Om jag börjar prata om sommarläger redan i januari kommer det, i bästa fall, till slut kännas som att idén kommer från barnet självt, säger Andreas Svensson.

Låt barnet vara delaktigt och få veta syftet med aktiviteten. Ett sätt att motivera barnet kan vara att säga att vi tar den här promenaden tillsammans och när vi kommer fram grillar vi korv. Ett äkta engagemang och intresse från deltagande vuxna är särskilt viktigt för barn som har svårt med sociala koder.

– Att som vuxen stå bredvid med kaffekoppen kommer inte att fungera. Ett genuint engagemang från vuxna är ofta en framgångsfaktor, säger Andreas Svensson.

Genom att visa bilder eller filmer på platsen och aktiviteten är det mindre sannolikt att det blir oväntade överraskningar och låsningar, men det blir inte alltid som man tänkt sig.

– Den viktigaste frågan är att bestämma vad vi gör om det inte fungerar. Ha alltid en plan B. Jag jobbar med barn som har svårt för flexibilitet, då gäller det att själv vara flexibel. Dessutom är det så otroligt viktigt att kommunikationen med barnen är okonstlad. Var dig själv och undvik ironi och sarkasm, tipsar Andreas Svensson.

Följ Andreas Svenssons arbete som npf-konsulent på Facebook och Instagram. Sök på **npfkonsulent**.

Frågor till Andreas Svensson

Bör man försöka bryta tvångshandlingar?

– Det är svårt att bryta dem. Risken är att det kommer nya ritualer. Fundera över för vem tvångshandlingarna är besvärande? Ibland kan det vara värt att acceptera en del ritualer eftersom risken annars är att man triggat tvångstankarna ännu mer.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter och arbetsmetoder

Barnteamet på Ågrenska har bred kompetens och stor erfarenhet av barn med olika diagnoser, däribland Prader-Willis syndrom. Under vistelsen på Ågrenska har barnen ett eget anpassat program med aktiviteter som ska bidra till att stärka deras delaktighet och självkänsla. Barnteamet är noga med att anpassa innehållet så att dagens aktiviteter blir optimala för varje barn.

Barn med Prader-Willis syndrom har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt har man utformat veckans program för barnen och ungdomarna.

– Även om en del symtom och behov förenar personer med samma diagnos är alla förstås också sina egna individer med egna personligheter. Det utgår vi ifrån vid alla möten här på Ågrenska, säger Hanna Borg som är pedagog och arbetar i barnteamet.

Inför en familjevistelse läser personalen in medicinsk information, dokumentation från tidigare vistelser och samtalar med föräldrarna om barnen med diagnos. De får också information från barnens skolor. Därefter skräddarsys veckans aktiviteter med barnen. Även syskonen får ett eget program.

– Vi gör allt för att se barnen vi har framför oss och anpassa den pedagogiska verksamheten efter dem. Grunden är lyhördhet inför barnets förutsättningar, säger Hanna Borg.

Delaktighet

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Detta utgår ifrån ICF, *Internationell klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa*, som är Världshälsoorganisationens (WHO:s) begreppsram för att beskriva hälsa och funktionsnedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga, personliga och omgivande faktorer och det dynamiska samspelet mellan dessa. De är alla lika viktiga för möjligheterna att genomföra olika aktiviteter och för hur delaktig en person kan känna sig. Eftersom en funktionsnedsättning ofta är bestående, blir de omgivande faktorerna (och anpassningen av dem) mycket viktiga.

En viktig aspekt under alla familjevistelser på Ågrenska är att skapa mötestillfällen med andra barn med samma diagnos och deras syskon. I de mötena kan de känna en unik gemenskap och utbyta erfarenheter. Programmet på Ågrenska är också utformat för att

skapa en miljö där barn och elever känner trygghet och trivsel. Varje familj har en huvudansvarig från barnteamet, och barnens förutsättningar, intressen och behov är utgångspunkten vid utformning av aktiviteter.

Möjligheterna till delaktighet och inflytande ökar om barnet vet vad som ska hända och vilka förväntningar han eller hon har på sig. Därför är personalen lyhörd för barnens uttryck och önskemål.
– Dessa generella mål är exempel på tydliggörande specialpedagogik. Ett tryggt inslag är att de små barnen får träffa dockan Ida varje morgon som också har Prader-Willis syndrom. Ida har glasögon och tar en spruta varje dag, precis som flera av de andra barnen, säger Hanna Borg.

Specifika mål för familjevistelsen för Prader-Willis syndrom

Under vistelsen för Prader-Willis arbetar pedagogerna mot diagnosspecifika mål. Ett sådant mål är att *göra maten till ett naturligt inslag i vardagen*. I samråd med föräldrarna tydliggörs förhållningssätt och matvanor. Barnen serveras anpassad kost med individuella portioner och färdiga mellanmål.

Ett viktigt mål för veckan är att *minska konsekvenserna av inlärnings- och koncentrationssvårigheter*. Pedagogerna ser till att det finns en tydlig struktur och fasta rutiner både i aktiviteter och i miljö. Aktiviteterna är väl förberedda och återkommer varje dag och personalen använder sig av konkret material och ger korta och tydliga instruktioner med hjälp av ord, bilder och tecken.

Ett annat mål under veckan är att *stimulera och stödja kommunikation och tal*. Barnteamet använder konkreta ord och visualiserar med tecken och bilder. Instruktioner ges en åt gången, i korta meningar. Pedagogerna är också nog med att ge barnen tid, invänta och ge bekräftelse. Viljan att kommunicera stimuleras genom musik, lekar och samlingar.

Programmet är också utformat för att *uppmuntra socialt samspel och kamratrelationer*. Det sker genom gemensamma aktiviteter och samlingar. Barnen leker samlingslekar där var och en deltar på sina egna villkor och får uppleva att de lyckas. Barnet får vuxenstöd när så behövs i arbetspass och aktiviteter samt under den tid som uppstår däremellan.

– Vi pedagoger är också lyhörda inför barnens känsloläge och trötthetsnivå. Vi är noga med att ge utrymme för vila när så behövs, säger Hanna Borg.

På Ågrenska varvas gruppaktiviteter med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar med mer motoriskt krävande. För att *uppehålla den fysiska orken samt stimulera fin- och grovmotoriken* har barnen många olika aktiviteter både inne och ute som uppmuntrar till rörelse på ett motiverande sätt. Barnen leker till exempel ute i skogen och på stranden. Inomhus är det aktiviteter med bild och form och musiklekar med rörelser – allt utifrån barnens egna unika förutsättningar.

Ågrenskas observationer

Under familjevistelsen för Prader-Willis syndrom samlade personalen in information om hur väl olika aktiviteter fungerade för barnen med diagnos. Pedagogerna samtalande även med barnens skol- och förskolepersonal om hur väl olika aktiviteter fungerar i barnets vardagsmiljö. Barnteamet har därefter identifierat insatser som har varit framgångsrika för att kompensera för barnens svårigheter:

- att ge vuxenstöd i aktiviteter, lek samt vid nya uppgifter
- att ha rutiner och struktur
- att förbereda aktiviteter noga med korta instruktioner som ges individuellt
- att ge extra tid och flera repetitioner av uppgifter och aktiviteter
- att använda AKK (tecken som stöd, bildstöd)
- att finnas till hands för att kunna förklara
- att använda material och uppgifter som är anpassade och varierade
- att ha tydliga regler och förhållningssätt.

Skolans stöd – elevens rättigheter och skolans skyldigheter

I skollagen betonas barnens rätt till anpassat stöd. Lagen garanterar alla elevers rätt att utvecklas så långt som möjligt utifrån sina egna förutsättningar. Rektorer är skyldiga att utreda om en elev behöver särskilt stöd. Om så är fallet ska ett åtgärdsprogram upprättas. I det ska det tydligt framgå vilka målen är och hur de ska uppnås.

Åtgärder som kan bli aktuella är exempelvis handledning och fortbildning av personal, anpassning av miljön, kompensatoriska hjälpmedel, pedagogiskt stöd och anpassningar av elevgruppen. Åtgärderna – eller beslutet om att inte ta fram ett åtgärdsprogram – kan överklagas. Det är viktigt att också fråga barnet vilka anpassningar han eller hon själv önskar.

– Skolmiljön ska ge barnet stimulerande upplevelser och erfarenheter, då kickas den "goda cirkeln" igång. Den innebär att lustfyllda upplevelser gör barnet intresserat av att ta egna initiativ, vilket i sin tur gör henne eller honom mer delaktig och aktiv. Då uppmuntras utvecklingen, säger Hanna Borg.

Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM (spsm.se), eller kommunens resursteam kan hjälpa till med rådgivning.

Läs mer på Ågrenskas webbplats: [agrenska.se](https://www.agrenska.se)

Länktips:

komikapp.se – material och inredning.

lekolar.se – förskola och skolmaterial, leksaker, pyssel och hjälpmedel.

widgitonline.se – symbolstöd och bildstöd.

Carl går i särskolan

Carl går i femte klass i särskolan. Han är bland de yngsta i klassen som består av honom och fem andra elever.

– Det fungerar jättebra. Det har aldrig varit något problem med att få iväg Carl till skolan och han är väldigt motiverad. Det svåra kan vara att behöva avsluta ett moment när han inte är helt färdig, säger Anders.

Carl har en lindrig intellektuell funktionsnedsättning och inläringen går framåt hela tiden. Just nu tränar han mycket på alfabetet och på att skriva. För att stötta har skolan bland annat inläsning och läsplattor som kan underlätta finmotoriken.

– Vi blir ständigt överraskade över hur mycket han lär sig. Igår pratade vi om att det är saltvatten här på västkusten. Då berättade han för mig att i sjöar är det sötvatten och de största sjöarna i Sverige är Vänern och Vättern, säger Anders.

Skolan är viktigt också för det sociala.

– Kompisarna i skolan betyder mycket för honom och han säger att han kommer sakna dem när vi åker bort, säger Ann.

Syskonrollen

Syskon till barn med funktionsnedsättning behöver kunskap, någon som lyssnar på dem och möjlighet att träffa andra i samma situation. Det visar erfarenheter från Ågrenskas syskonprojekt.

En syskonrelation är inte lik någon annan relation. Den är ofta livets längsta relation, och den innehåller nästan alltid både positiva och negativa inslag.

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

- Syskonen har en bristfällig kunskap om sin brors eller systers funktionsnedsättning och föräldrarna överskattar ofta hur mycket de vet om den.
- Information är inte detsamma som kunskap. Det går inte att veta hur mycket syskonet förstått och hur han eller hon har tolkat informationen om funktionsnedsättningen och vad den innebär.
- Att ta till sig kunskap tar tid. Det är viktigt att prata om saken kontinuerligt eftersom situationen förändras, precis som barnets frågor och funderingar.

Studierna visar också att syskon måste få möjlighet att ställa sina egna frågor om systemens eller broderns funktionsnedsättning. Informationen om diagnosen går ofta via föräldrarna, men det finns saker som syskonen inte vågar eller vill prata med sina föräldrar om. Det är vanligt att syskon bär på frågor som de aldrig vågat ställa till någon. En del är rädda att funktionsnedsättningen smittar, andra har en känsla av skuld och tror att de själva kan ha orsakat skadan eller sjukdomen.

Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade. De behöver känna att de också får egen tid med föräldrarna; tid som är särskilt avsatt för dem och inte bara är tid som "ändå blev över".

Kunskap, känslor och bemästrande

Under familjevistelserna på Ågrenska har barnteamet utarbetat ett koncept för syskonen som utgår ifrån kunskap, känslor och bemästrande.

Kunskap fås utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans eftersom det ofta är lättare att formulera frågor i grupp. Frågorna besvaras sedan av en läkare, sjuksköterska eller annan

kunnig person. Syskonen får också hjälp med strategier för hur de ska hantera frågor från omgivningen om syskonet med funktionsnedsättning. Ambitionen är att de ska ha fått med sig bra verktyg för att hantera sådana situationer när de åker hem från Ågrenska.

Känslor hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt. Barnen och ungdomarna gör roliga aktiviteter tillsammans för att bli sammansvetsade som grupp. Då blir det lättare att prata om personliga saker. Det är viktigt att inte avvisa jobbiga känslor utan istället bekräfta och sätta ord på dem.

Bemästrande handlar om att hitta vägar och strategier i vardagen, om att utbyta erfarenheter med andra syskon och att sätta ord på sådant som kan kallas för "dåliga hemligheter". Det kan handla om sorg över att inte ha fått en bror eller syster som man kan leka med på samma sätt som ens kompisar leker med sina syskon. Tankarna kan vara bra och logiska, men kan också bli tunga att bära om man inte får prata om dem.

Läs mer om syskon

Det finns mycket konkret information om vårt arbete med syskongrupper på Ågrenskas webbplats. Där finns bland annat information om syskonrollen i olika åldrar, arbetsmaterial som exempelvis verktyg för samtal med syskon, filmer och litteraturtips: agrenska.se/syskonkompetens

Carl har två syskon

När Carl föddes var storebror Nils 3 år. Idag är han 14 år och en ansvarstagande storebror. Föräldrarna beskriver det som att Nils fick växa upp ganska fort.

– När Carl var nyfödd bodde Nils i flera veckor hos mormor och morfar. För mig är det en sorg att Nils blev lite förbisedd som liten och det känns som att vi missade flera år med honom när vi fick lägga så mycket tid på Carl, säger Ann.

För Carl är Nils en förebild. Han är tålmodig, pedagogisk och hjälper sin lillebror.

– Han har verkligen blivit en lugn och empatisk person som är otroligt förstående och inkännande med Carl. För Carl är Nils favoriten, säger Anders.

För lillebror Gustav som är 9 år har det periodvis varit tufft med en storebror som det ställs andra krav på än på honom själv.

– Gustav tycker att mycket är väldigt orättvist. De två är väldigt olika och de är lite osams ibland. Det är först nu Gustav börjar förstå att något är annorlunda med Carl, säger Ann.

Ann och Anders försöker hitta på aktiviteter tillsammans med syskonen utan Carl för att de ska få lite egentid. Familjen har varken avlastning eller korttidsboende för Carl.

– Det har tagit emot lite att söka avlastning, men vi skulle behöva lite mer tid till syskonen och att Carl får göra något bara för honom. En viktig sak som vi har lärt oss med åren är att våga säga nej till hjälp och vårdbesök. Man ska ha tid och kraft att omsätta det i vardagen också och det ligger alltid på oss föräldrar, säger Anders.

För Ann och Anders är det viktigaste att vardagen fungerar. Att vara förälder till ett barn med PWS har gett många insikter.

– Vi väntar in och låter våra barn komma till tals. Vi stressar inte, utan är flexibla och väljer våra strider. Åren med Carl har gett oss en större förståelse, ett lugn och ett och annat grått hårstrå, säger Anders.

Carl är i första hand Carl och inte sin diagnos.

– Empatisk, orädd, social och nyfiken. När Carl är sig själv är han en otroligt gullig och inkännande kille. Det är inte Carl när han har utbrott, säger Ann.

Munhälsa och munmotorik

– Vi rekommenderar att barn i behov av särskilt stöd tidigt har kontakt med tandvården. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped. Det säger över tandläkare Danijela Toft och logoped Agneta Rubensson, som arbetar på Mun-H-Center.

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön samt på Odontologen, vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg. Det är ett nationellt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskapen om tandvård, munhälsa och munmotorik hos personer med sällsynta hälsotillstånd. 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 odontologiska kompetenscentrum för sällsynta hälsotillstånd inom tandvården, ett i Umeå och ett i Jönköping.

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska träffar Mun-H-Center under familje- och vuxenvistelserna många personer med olika funktionsnedsättningar. Efter godkännande från vårdnadshavare gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munhälsa och munnens funktioner. Observationerna, tillsammans med information som vårdnadshavare lämnat, sammanställs i en databas, MHC-basen.

Kunskap om sällsynta hälsotillstånd sprids via MHC-appen, och via Mun-H-Centers webbplats, mun-h-center.se

Munhälsa vid Prader-Willis syndrom

Följande munrelaterade symtom kan förekomma hos personer med Prader-Willis syndrom:

- låg utsöndring av saliv (salivsekretion)
- tandslitage på grund av tandgnissling och dental erosion
- bettfel
- avsaknad av tandanlag
- högre smärtröskel
- nedsatt känsel i munhålan
- försenat tandframbrott.

– Idag har vi träffat glada och samarbetsvilliga barn. Några hade påverkad saliv och tandslitage. Det varierade lite hur gärna barnen ville bli undersökta, men alla barn medverkade, säger Danijela Toft.

Muntorrhet

I en studie från 2020 undersöktes salivsekretionen hos 30 personer med PWS med en medelålder på 10 år. Slutsatsen var att barnen i genomsnitt hade en mycket låg tuggstimulerad salivsekretion (0,475 ml/min jfr 0,8 ml/min i kontrollgrupp). Det är okänt varför barnens saliv är mer trögflytande.

– Seg eller bubblig saliv är ett tecken på muntorrhet och kan öka risken för tandslitage och karies, säger Danijela Toft.

Att smörja munnen med till exempel solrosolja eller olika smörjande och salivstimulerande produkter kan lindra torra och känsliga munnar och underlätta självrengöring i munhålan.

Tandgnissling

Tandgnissling är vanligt när barnet fortfarande har mjölktdänder. Om intensiv tandgnissling fortsätter när de permanenta tänderna kommit fram kan det ge besvär i form av isningar i tänderna. Det kan leda till huvudvärk, smärta i käkarna och slitage på tänderna som ibland ger

besvär. En bettskena kan skydda, men kräver att man kan göra ett avtryck av barnets mun och att hen sedan accepterar bettskenan. Många personer som gnisslar tänder finner en stimulans och ett lugn genom att gnissla, vilket är viktigt att tänka på när man väljer avledningsföremål eller -aktivitet.

– Tandgnissling i kombination med dental erosion på grund av till exempel kräkningar kan orsaka omfattande tandslitage, säger Danijela Toft.

Förebyggande tandvård

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras. Då kan man undvika smärta, karies och infektioner. Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör borsta tänderna med fluoridtandkräm två gånger om dagen. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sitt barn med tandborstningen tills barnet är motoriskt moget att ta större ansvar för tandborstningen, oftast i 10–12 års ålder. Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården. Goda kostvanor är viktigt, tumregeln är att tänka på måltidsfrekvensen, dricka vatten som törstsläckare samt att undvika mat på natten.

– I första hand är det förstås viktigast att säkerställa barnets tillväxt och näringsintag. Det är också bra att kompensera med en bra försvarsfaktor som lite extra fluor, säger Danijela Toft.

Danijela Toft tipsar också om olika hjälpmedel vid tandborstning. Som att visualisera tid med en tandborste som blinkar eller med ett enkelt timglas. Andra exempel är bildstöd med ett tandborstschema och hjälpmedel för förstorat grepp, en tandborste som borstar alla sidor av tanden samtidigt (Collis-curve) och munvinkelhållare.

– Det är viktigt att skapa rutiner. En del barn tycker inte om smaken på tandkrämen eller att det skummar, då finns det andra alternativ. Extra fluor i tandkrämen och munsköljning kan vara bra för många. Liksom att med viss regelbundenhet göra en egenkontroll med infärgning av tänderna, säger Danijela Toft.

Att tänka på:

- Det är viktigt med tidig kontakt med barntandvårdsspecialist och förstärkt förebyggande tandvård.
- Det är bra om barnet går på täta besök med inskolning hos tandläkaren för att rengöra tänderna, fluorlacka och försegla kindtänderna.
- Tandläkaren bör informeras om barnets diagnos, och tand- och bettutvecklingen måste följas särskilt genom kontakt med tandregleringsspecialist.

- Det är viktigt att kontrollera om tandanlag saknas, och planera för att sluta luckor eller ersätta tänder senast vid tio års ålder.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, tandläkaren och stolen barnet ska sitta i (användbara bilder finns på **bildstod.se** och **kom-hit.se**).
- Under tandvårdsbesöket kan många ha nytta av taktill stimulans genom till exempel en tyngdväst eller olika föremål att pilla på.

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

Munmotorik vid PWS

Bland de 80 personer i åldrarna 3–40 år som finns i MHC-basen med Prader-Willis syndrom har över hälften ett svårförståeligt tal och symtom på hypoton muskulatur, som öppen mun i vila och låg tonus i läpparna. En mindre andel har ät- och dricksvarigheter och bristande salivkontroll.

Vad gör logopeden?

En logoped kan till exempel utreda barnets *kommunikationsförmåga, sug-, tugg- och sväljförmåga* samt *oralmotoriska förmåga*. Logopeden kan också ge råd angående matning och ätande, bedöma hur barnet bäst tränar sin kommunikation samt vid behov ge tips på oralmotorisk träning.

– Huvudregeln för all logopedisk träning är att alla ska veta vad som ska tränas och varför. Ibland kan det kännas övermäktigt och då kan det vara bra att tänka på att vanliga vardagsaktiviteter som att äta och dricka olika saker också kan vara bra träning, säger Agneta Rubensson.

Oralmotorisk träning

Målet med oralmotorisk träning är att öka styrkan i läppar och kindmuskulatur, vilket kan förbättra ät- och tuggförmågan och även artikulationsförmågan. Träningen kan också ge bättre förutsättningar att kontrollera saliven och därmed minska salivläckage. Ibland finns behov av att öka eller minska känsligheten i barnets mun.

– Att minska känsligheten i munnen kan i sin tur underlätta för möjligheterna att ta hand om tänderna, som ju ska hålla hela livet. Det kan bli lättare att borsta tänderna och att besöka tandvården, säger Agneta Rubensson.

Oralmotorisk träning kan till exempel göras med massage eller vibrationer i och utanpå munnen eller med en så kallad munskärm eller lip trainer.

Bitovanor

Det är vanligt att barn har bitovanor eller så kallade "oral habits". Beteendet kan ha olika orsaker. Det kan till exempel bero på oro, smärta i munnen eller handla om självstimulering som upplevs som positiv för barnet. Det är därför viktigt att först ta reda på orsaken innan man beslutar om eventuell behandling. Behandlingen kan bestå av stimulering och tuggträning, men också av att försöka byta ut det som barnet biter eller suger på till lämpliga föremål. Exempel på hjälpmedel som är anpassade är Chewytubes, "tuggtuber", eller "bitsmycken".

– Att tugga är viktigt för att minska bitbeteendet. Tuggandet gör också att barnet känner mättnad och kan äta lagom mycket, säger Agneta Rubensson.

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

Läs mer om hur man kan stimulera den oralmotoriska förmågan i vardagssituationer i skrifterna *Uppleva med munnen*, *Nedsatt salivkontroll* eller *Bitbeteende*. De finns att läsa eller beställa på Mun-H-Centers webbplats mun-h-center.se

Fråga till Danijela Toft och Agneta Rubensson

Vad gör man åt erosion på tänderna?

– I mjölkttänderna gör vi sällan ingrepp, men i de permanenta tänderna kan man till exempel behöva fylla ut med plastmaterial för att laga tanden.

Mitt barn kan inte spotta efter tandborstning, vad kan vi göra?

– Det är vanligt hos personer som har problem med tungörlighet. Det bästa sättet att öva på att spotta är att suga med sugrör, be till exempel logopeden på habiliteringen om hjälp. Att inte spotta ut efter tandborstning medför ingen fara. Halten av fluor i barntandkräm är låg.

Prader Willi-föreningen i Sverige

Prader Willi-föreningen i Sverige är en ideell förening för personer med PWS, deras anhöriga och yrkesverksamma som möter personer med syndromet i sitt arbete. Föreningen har över 200 medlemmar och är en del av Riksförbundet Sällsynta diagnoser.

Föreningen arbetar med att sprida kunskap om Prader-Willis syndrom och anordnar bland annat ett seminarium om PWS två gånger om året.

– Många gånger kan det vara svårt för anhöriga och personal att hitta information. Vi ger stöd och information om vart man kan vända sig och besvarar olika frågor, säger Petra Greby som är ordförande i föreningen.

I styrelsen sitter anhöriga och yrkesverksamma som arbetar med personer med Prader-Willis syndrom. En viktig del av föreningens arbete är att följa den senaste forskningen om PWS. Det finns en svensk insamlingsstiftelse för forskning om Prader-Willis syndrom med syfte att samla in pengar och möjliggöra framtida och bättre behandlingar.

Läs mer om hur man kan bidra på ipwf.se

Prader Willi-föreningen i Sverige ger ut en medlemstidning två gånger om året. Ett medlemskap kostar 300 kronor per familj och år.

Läs mer och bli medlem på, prader-willi.se

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser bildades för snart 25 år sedan av en grupp föräldrar till barn med olika syndrom. Det är en paraplyorganisation där ett sjuttioal olika diagnosföreningar finns representerade.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser arbetar för att alla som lever med ett sällsynt hälsotillstånd ska få tillgång till vård- och stödinsatser i rätt tid och utifrån behov. Förbundets uppdrag är att driva frågor som rör personer med funktionsnedsättning, sprida kunskap om sällsynta diagnoser och påtala att forskning krävs. Personer som lever med sällsynta hälsotillstånd ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras situation. Förbundet har genom åren drivit flera projekt där resultatet har blivit konkret material som alla får ta del av, såsom utbildningsfilmer, sammanställningar av rättigheter inom hälso- och sjukvården och tips på hur man kan göra en så kallad sällsynt vårdplan.

De 16 000 medlemmarna representerar över 100 olika diagnoser som sinsemellan är väldigt olika. Gemensamt är att alla hälsotillstånd är livslånga, så gott som alltid obotliga och nästan alltid har genetiska orsaker.

– Det är sällsynthetens dilemma som förenar medlemmarna, inte sjukdomen eller syndromet i sig. Man kan lätt känna sig ensam om man är den enda i sin hemstad som lever med ett sällsynt hälsotillstånd, men tillsammans är vi starkare, säger Malin Grände, kanslichef på Riksförbundet Sällsynta diagnoser.

Här hittar du Riksförbundet Sällsynta diagnoser:
sallsyntadiagnoser.se

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Sedan mars 2020 har Ågrenska uppdraget att ta fram och kvalitetssäkra diagnostexter till Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd och sprida information om dessa.

Informationen är till för personer som arbetar inom vård, omsorg, skola och socialtjänst. Den vänder sig också till de som lever med ett sällsynt hälsotillstånd, deras närstående och andra som de har kontakt med. Kunskapsdatabasen kan även vara användbar för personer som arbetar på en myndighet.

I databasen finns utförlig, kvalitetssäkrad information om fler än 300 sällsynta hälsotillstånd. Nya diagnostexter tillkommer varje år, och befintliga texter uppdateras regelbundet. Underlagen till texterna skrivs av medicinska specialister i Sverige. Informationen bearbetas av redaktörer vid Informationscentrum och faktagranskas av en särskild expertgrupp. Berörda intresseorganisationer ges också möjlighet att lämna synpunkter på innehållet.

Frågor, förslag eller synpunkter?

Kontakta Informationscentrum via e-post
sallsyntahalsotillstand@agrenska.se
eller telefon 031-750 92 00.

Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd:
socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska:
agrenska.se/informationscentrum

Prader-Willis syndrom

En sammanfattning av dokumentation nr 660

Prader-Willis syndrom, PWS, orsakas av flera olika kromosomavvikelser på kromosom 15, som påverkar flera av kroppens funktioner. Typiskt för syndromet är att det nyfödda barnet har uttalad muskelsvaghet och ätsvårigheter. Från några års ålder och upp i vuxenlivet märks en kraftigt ökad aptit, olika grader av kognitiv påverkan samt ibland beteendeproblematik.

Det föds uppskattningsvis 5–8 barn med syndromet i Sverige varje år. PWS är lika vanligt bland pojkar som flickor. Behandlingen syftar till att minska konsekvenserna av de olika funktionsnedsättningar som syndromet medför.

Den komplexa symtombilden kräver ett multiprofessionellt omhändertagande med hänsyn till såväl medicinska som psykologiska aspekter.

I dokumentationen kan du bland annat läsa om medicinsk bakgrund, genetik, kommunikation samt mat och ätande. Dessutom ges en inblick i hur det är att leva i en familj med ett barn med Prader-Willis syndrom.



ÅGRENKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2022 | agrenska.se