

Dokumentation nr 551

Prader-Willis syndrom vuxenvistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2017



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

PRADER-WILLIS SYNDROM, PWS

VUXENVISTELSE

Ågrenska arrangerar varje år vistelser för vuxna, med sällsynta diagnoser, från hela Sverige. Varje gång kommer ett antal personer som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet Prader-Willis syndrom, PWS.

Under tre dagar får deltagarna kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

Programmet innehåller föreläsningar och diskussioner kring aktuella medicinska rön, psykosociala aspekter samt det stöd samhället kan erbjuda.

Faktainnehållet från föreläsningarna är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Marianne Lesslie, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med syndromet ingår en kortare intervju med en av deltagarna på vistelsen. I sammanfattningen av gruppdiskussionen om vardagsliv och samhällsinsatser beskrivs hur det kan se ut mer generellt för deltagarna i gruppen. De personer som deltar i intervjuerna har i verkligheten andra namn.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbsida, agrenska.se.

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Jovanna Dahlgren, överläkare/endokrinolog, Sahlgrenska universitetssjukhuset/Östra i Göteborg

Magnus Aspdahl, fysioterapeut, Karolinska sjukhuset i Stockholm

Katharina Danielsson, dietist, Vuxenhabiliteringen i Jönköping

Medverkande från Mun-H-Center:

Anna Nielsen Magnéli, tandhygienist

Medverkande från Ågrenska:

Emy Emker, koordinator

Cecilia Stocks, socionom

AnnCatrin Röjvik, verksamhetsansvarig och specialpedagog

Marianne Lesslie, redaktör

Här når du oss!

Adress

Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås

Telefon

031-750 91 00

E-post

agrenska@agrenska.se

Innehåll

Medicinska aspekter	6
Rörelse och hälsa	11
Mat och hälsa	13
Tand-och munhälsa	15
Björn är 30 år och har PWS	16
Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser	19
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	21
Nationella funktionen sällsynta diagnoser	21

Medicinska aspekter

Prader-Willis syndrom beskrevs första gången 1956 av de två schweiziska barnläkarna Andrea Prader och Heinrich Willi. Syndromet innebär att personen har en kombination av flera symtom.

– Prader-Willis syndrom, som förkortas PWS, kan orsakas av olika typer av medfödda kromosomavvikelser. De påverkar en speciell gen eller region i kromosom 15, säger överläkaren och endokrinologen Jovanna Dahlgren på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg. Hon deltog via telefon på just den här vistelsen.

Prader-Willis syndrom medför bland annat uttalad muskelsvaghet vid födseln och första levnadsåret, med tiden kortväxthet, omättlig aptit, fetma, låg produktion av könshormoner och varierande grad av intellektuell funktionsnedsättning.

I Sverige får varje år fem till sex barn Prader-Willis syndrom. I landet finns mellan 350 och 550 personer som har diagnosen. Antalet är konstant över hela världen i förhållande till antalet födda barn. PWS är lika vanligt bland flickor som bland pojkar.

– Det är lättare att upptäcka pojkar med Prader-Willis syndrom, eftersom de förutom muskelsvaghet saknar nedvandrade testiklar och det syns vid undersökningen på BB, säger Jovanna Dahlgren.

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

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

– Det har skett stora framsteg i behandling och omhändertagande, särskilt genom en sammanhållen uppföljning med tillskott av tillväxt- och könshormoner, säger Jovanna Dahlgren.

Prader-Willis syndrom är vanligtvis inte ärftligt.

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

Hypothalamus kan liknas vid ett ställverk, dit viktiga signaler från hjärnan kommer in och sedan skickas vidare ut för åtgärder i kroppen.

PWS i olika faser av livet

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

I mammas mage rör sig barnet med PWS ovanligt lite, vilket märks som att fosterrörelserna är svaga. Barnet föds ofta i säte, eftersom det inte orkar vända sig. Det främsta symtomet hos det nyfödda barnet är muskelsvagheten.

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

En del spädbarn får andningsstörningar med ökad risk för andningsuppehåll nattetid och plötslig spädbarnsdöd.

– Märker man en påverkan på andningen bör utredning göras hos andningsexpert, säger Jovanna Dahlgren.

Symtom under spädbarnsfasen

Barn med Prader-Willis syndrom utvecklas senare än jämnåriga. De sitter oftast vid ett års ålder och går när de är omkring två år. Troligen beror förseningen på muskelsvagheten. Även talet utvecklas senare.

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

De är också ljusare än övriga familjen.

– Den ljusa hyn beror på att den gen som styr pigmenteringen i kroppen sitter på kromosom 15 nära den kritiska PWS-regionen, säger Jovanna Dahlgren.

Habiliteringen spelar en viktig roll för att hjälpa föräldrarna att möta barnens utvecklingsmässiga behov och stimulera barnen att röra på sig.

– Vid PWS är det viktigt att vara fysiskt aktiv hela livet och det gäller att börja tidigt, för att bygga upp muskelmassan och bromsa felställningar, som bland annat kan utvecklas till skolios, säger Jovanna Dahlgren.

Barndomsfasen

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

Men när barnet är två till fyra år vänder det och de blir närmast omätliga i sin aptit. Då väntar nästa utmaning, att hantera barnets aptit.

I denna fas kan barnet få humörsutbrott, ofta i ren frustration över att inte få äta som det vill. Då är det viktigt med gränssättning och här kan även habiliteringen behöva stötta föräldrarna.

Tillväxten börjar avvika från den typiska kurvan när barnet är i förskoleåldern. Även om det fötts normalviktigt tappar barnet ofta i både vikt och längd det första levnadsåret och med tiden blir det kortare än jämnåriga. Flertalet barn med PWS har brist på tillväxthormon och merparten bör erbjudas behandling redan vid ettårsåldern. Innan behandlingen startar ska andningsförmågan utredas med speciell andningsregistrering.

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

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

Det är vanligt med *sömn- och andningsbesvär*. En del har störd sömn på grund av andningsuppehållen. Det kan ha ett samband med muskelslapphet i luftvägar, men även med trånga luftvägar med stora tonsiller eller polyper. Andningsuppehåll leder till dålig syresättning.

För en del är det mycket svårt att få en normal dygnsrytm. De sover några timmar och vaknar pigga mitt i natten. REM-sömnen som ska återkomma med jämna intervall gör inte det. Den störda nattsömnen påverkar barnen på dagen. De receptorer som reglerar andningen fungerar inte heller riktigt som de ska. Detta gör att barn med PWS lättare faller i sömn om de är inaktiverade på dagen. Personer med narkolepsi har liknande sömnstörning som vid PWS. Många av barnen har *hög smärtröskel*, vilket kräver extra uppmärksamhet från omgivningen så att inte allvarliga sjukdomar eller skador förbises.

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

Den *intellektuella funktionsnedsättningen* blir tydligare under barndomsfasen. Många visar tecken på autistiska drag.

Ungdomstiden

Unga med Prader-Willis syndrom har ingen pubertetsspurt utan växer mer kontinuerligt i längd. Särskilt pojkar behöver behandlas med könshormoner för att puberteten ska få sitt vanliga förlopp, muskelmassan öka och bentätheten utvecklas normalt.

Könshormoner har en positiv effekt på barnens kroppssammansättning, så att fettmassan minskar och muskelmassan ökar. Behandlingen är viktig för att förebygga benskörhet senare i livet.

– Testiklarna är ofta små och underutvecklade hos män med PWS. Trots detta kan dessa ha spermieproduktion, även om spermierna är få. Detta innebär att man måste förutsätta att män med PWS är fertila, säger Jovanna Dahlgren.

Under ungdomstiden blir beteende- och inlärningssvårigheterna tydligare och den intellektuella funktionsnedsättningen uppenbar. Även sömnproblemen kan försämra inläringen.

Vuxenåldern

Om man inte motverkar det aktivt, är det vanligt att vuxna personer med PWS får olika komplikationer på grund av övervikt och fetma, såsom diabetes, hjärt- och andningsproblem. Tack vare att syndromet idag ofta upptäcks redan i spädbarnsåldern är förhoppningen att sådana problem kan undvikas om behandlingsrekommendationerna, med strikt kost och fysisk aktivitet följs. Personer med PWS behöver också behandlas med tillväxt- och könshormoner för att få en mer normal längd och kroppssammansättning.

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

Det är känt att tre kvinnor med Prader-Willis syndrom har fått barn, men det är oklart hur många män med PWS som har blivit pappor.

Psykiatriska problem och den svåra hungern kvarstår ofta i vuxen ålder.

Benskörhet, förstoppning och för tidigt åldrande är andra svårigheter som den vuxne med Prader-Willis syndrom kan drabbas av.

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

Den stora utmaningen för vården är att utbilda läkare till ett samlat omhändertagande i expertteam som kan följa upp och behandla vuxna med Prader-Willis syndrom.

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

Frågor till Jovanna Dahlgren:

Behöver man olika mängd kalorier beroende på vilken person man är eller rekommenderas alla med PWS att ha samma kalorimängd?

– Vi vet att vid PWS har man lägre förbränning, det betyder att den som har PWS behöver mindre mat än andra. Det kan finnas skillnader mellan personer som har PWS och det går att mäta bland annat hos en dietist hur mycket kalorier en person gör av med.

Hur fungerar tillväxthormon för vuxna?

– Det fungerar olika för olika personer. Det viktiga är att man får pröva. Det är viktigt att tänka på att träna kroppen varje dag åtminstone 60 minuter, kanske gå en långpromenad eller simma. Man ska också tänka på att äta så att man undviker att bli överviktig. Det gör att risken blir mindre att få diabetes.

Vad händer inom forskningen?

– Framförallt i Frankrike görs en del forskning om bebisar och små barn som har PWS. De prövar olika nya hormoner, bland annat oxytocin. Man tror att barnet ska få det lättare i skolan särskilt med inläring. Forskningen har visat att även när en person med PWS är vuxen kan den behöva en liten mängd tillväxthormon. Men inte lika mycket som hen fick som barn.

Rörelse och hälsa

I den medicinska tidskriften the Lancet publiceras forskning om träning och hälsa. En studie visar att var tionde dödsfall i världen är en följd av stillasittande. Att röra på sig har en mycket bra effekt på kroppen.

– Stillasittande är lika farligt som rökning, säger Magnus Aspdahl, fysioterapeut på Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm.

Vid fysisk aktivitet fungerar blodådrorna bättre, lågt blodtryck höjs och högt blodtryck sänks. Den som rör på sig kan också gå ner i vikt.

– Effekten är störst vid en kombination av bra näringsrik mat och rörelse, säger Magnus Aspdahl.

Blodsockernivån och halten blodfetter förbättras.

– Den som har diabetes och rör sig regelbundet behöver inte ta så mycket insulin, säger han.

Kroppssammansättningen förändras. Musklerna blir större och personen samlar inte på sig så mycket fett. Risken blir mindre för fall och skador orsakade av fallet. Inflammationer minskar i kroppen och sömnen blir bättre.

– Fysisk aktivitet halverar nästan risken för tarm- och bröstcancer, säger Magnus Aspdahl.

Den som är deprimerad och har ångest känner sig ofta bättre efter träning.

– Personer som är fysiskt aktiva upplever ofta att de har en bättre livskvalitet än den som inte rör sig alls, säger Magnus Aspdahl.

Kognitionen och minnet blir bättre

I en studie fick en skolklass träna på morgonen innan de satte sig ner på lektionerna, en annan klass hade ingen träning före skoldagen. De som tränade blev bättre än de som inte tränat, i svenska, matte och engelska.

– Har man ett problem att klura på ska man ta en rask promenad innan, då tänker man bättre, säger Magnus Aspdahl.

Rörelse är hälsa

Enligt rekommendationerna från Folkhälsomyndigheten ska vuxna röra sig ungefär en halvtimme per dag. Då har man tittat på hur lite man behöver träna för att få effekt av träningen.

– Men ju mer träning desto bättre. Den som tränar hårt behöver inte träna länge för att uppnå effekt. En halvtimmas hård träning minskar risken för dödliga sjukdomar med nästan hälften, säger Magnus Aspdahl.

Vardagsträning kan vara väl så bra, till exempel att ta trappan istället för hissen, gå och handla istället för att ta bil eller buss, strunta i rulltrappan och stå upp när man jobbar.

– Då får man träningen gratis, säger Magnus Aspdahl.

Styrketräning är att stärka musklerna. Det går att göra på många olika sätt, bland annat genom att bära tunga påsar när man går och handlar.

Fysisk aktivitet vid PWS

De flesta med PWS har låg muskeltonus det vill säga grundspänningen i muskeln är lägre än hos andra. Det är jobbigare att hålla uppe kroppen och många går lite ihopsjunkna. Styrkan i musklerna är nedsatt och speciellt gäller det den excentriska styrkan, det vill säga den som används när man håller emot för att sätta sig ned. Uthålligheten är också ofta nedsatt. Långa promenader kan kännas oöverstigliga. Barn med PWS kan ha så kallade ”bulliga fötter” och få sämre balans. Vuxna kan också ha balanssvårigheter.

– Ibland är balansen så dålig att personen måste hålla i sig och det kan kännas obehagligt vingligt, säger Magnus Aspdahl.

Benen och fötterna är mjukare än normalt och vinklade utåt, så kallad valgusställning. Knäna kan vara översträckta, höfterna roterar ibland utåt och det är vanligt med skolios det vill säga sned ryggrad.

– Man vet inte riktigt varför personer med PWS utvecklar skolios, men tror att det kan bero på den låga muskelspänningen, säger Magnus Aspdahl.

Studier visar att få personer med PWS tränar regelbundet, bara sju procent. Fler män än kvinnor tränar.

Nedsatt balans kan bero på svaga fotleder men också på dålig syn.

– Balansen förbättras betydligt av träningen, säger Magnus Aspdahl.

Enligt andra undersökningar är personer med PWS mindre aktiva på helger.

– Det är viktigt är att hitta en träningsform som är rolig att göra.

Det kan till exempel vara dans eller simning. De som har låg uthållighet bör ha korta och intensiva träningspass.

– Planera gärna in träningen i veckans aktiviteter. Då blir den av, säger Magnus Aspdahl.

Frågor till Magnus Aspdahl:

Vad menar du med bra rörelse?

– Man bör röra sig så att man blir flåsigt. Motionen ska öka pulsen. Det ska kännas!

Ska man ha en särskild kontorsstol när man sitter vid datorn eller räcker det med ett höj- och sänkbart skrivbord?

– Har du ett höj- och sänkbart skrivbord som du verkligen använder räcker det långt. Man kan ha en kudde eller en hopvikt filt i ländryggen så att man kommer upp lite mer i stolen. Det är viktigt för kroppen att byta ställning då och då. Inte sitta stilla länge i en position.

Mat och hälsa

Kosten bör vara variationsrik, god och innehålla protein, kolhydrater, fett, vitaminer och mineraler.

– Vatten är också viktigt för kroppen, gärna med citron eller bitar av gurka i, säger dietist Katharina Danielsson på **Habiliteringscentrum i Jönköping.**

Bra protein är kött, fisk, ägg, ärtor, linser, bönor och fettlåga mjölkprodukter.

– De flesta i Sverige äter för mycket proteiner, man behöver inte så mycket. En liten portion med kött eller fisk räcker, säger Katharina Danielsson.

Kolhydrater är samlingsnamnet för stärkelse, sockerarter och kostfiber.

– Stärkelse finns i ris, potatis, bröd och pasta. Fiber får vi av grönsaker, grovt bröd, frukt och flingblandningar. Socker bör vi undvika, säger Katharina Danielsson.

Man måste också ha fett i maten i form av till exempel olja.

Essentiella fettsyror, nödvändiga fettsyror, är sådana fettsyror som kroppen inte kan tillverka själv. De måste tillföras via födan.

Vanliga källor är vegetabilisk olja, nötter, bönor, frön, fisk och andra havsprodukter.

Mer om näringsriktig kost på svenska livsmedelsverkets hemsida, slv.se.

Regelbundna måltider som frukost, lunch och middag, med några mellanmål däremellan är bra för kroppen. Livsmedelsverkets måttstock på näringsrik kost tallriksmodellen visar att halva lunch- och middagstallriken ska vara fylld med grönsaker resten av kolhydrater och en femtedel med protein. Nyckelhålmärkningen av vissa livsmedel visar att varan innehåller lite fett, är fiberrik och har låg socker- och salthalt.

– Att tänka på är att man kan använda kryddor för att göra maten godare, lök till exempel kan räknas som en krydda eftersom det ger lite kalorier och mycket smak. Svamp kan vara smakrikt och är bra att använda, säger Katharina Danielsson.

Andra sätt att piffa till maten är att göra varma eller kalla såser. Kalla såser med lättyoghurt och kryddor, varm salsa med olika sorters grönsaker, tomat, lök och kryddor eller buljong.

De flesta med PWS äter helt riktigt enligt näringsrekommendationerna. Många väger sin kost och har på så sätt total koll på vad de får i sig.

– För den som ska hålla vikten och äta lite mat är det viktigt att maten är näringsrik. Att äta lite av varje del av kostcirkeln är det bästa, säger Katharina Danielsson.

Frågor till Katharina Danielsson:

Är det olika hur mycket kalorier man behöver, beroende på vilken människa man är?

– Ja det är det. När man är igång och rör sig och är lång gör man åt mer energi och behöver man mer kalorier. Vi dietister kan räkna ut hur mycket var och en behöver. De flesta jag känner med PWS har ett energiintag mellan 1000-1500 kcal. De som tidigt fått

tillväxthormon och har mycket fysisk aktivitet kan ha ännu högre intag.

Tand-och munhälsa

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön samt på Odontologen i Göteborg. Tandhygienist Anna Nielsen Magnéli vid Mun-H-Center, informerar om vikten av tandvård med gruppen vuxna med PWS.

Mun-H- Center är ett nationellt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskap om tandvård och god munhälsa, hos barn och vuxna med sällsynta diagnoser. Kunskapen sprids för att bidra till ett bättre omhändertagande och högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga. I Sverige finns ytterligare två kompetenscentrum för sällsynta diagnoser som rör munhälsa, i Umeå och i Jönköping.

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska kring familje- och vuxenvistelserna träffar Mun-H-Center många personer med olika funktionsnedsättningar och sjukdomar.

Kunskap om sällsynta diagnoser sprids via webbplatsen *mun-h-center.se*, samt via MHC-appen, på Mun-H-Centers facebook-sida och youtube-kanal.

I Mun-H-Centers databas står det om PWS att:

Tuggsvårigheter och andra munmotoriska problem är vanliga på grund av muskelslappheten. Trånga andningsvägar i näshåla och svalg kan medföra snarkning och ökad risk för sömnapné (täta andningsuppehåll under sömn). Defekter i tandemaljen, övertal av tänder och små tänder är vanligt. Många har högt gomvalv och tandställningsfel. Personer med PWS har minskad salivbildning och saliven är tjockare och klibbigare. Det finns en ökad risk för karies på grund av ätproblematiken, emaljdefekter och den minskade salivbildningen.

Tandhygienist Anna Nielsen Magnéli diskuterar de orala problem som kan (men inte behöver) uppstå vid Prader-Willis syndrom med gruppen på vuxenvistelsen.

– Muntorrhet är relativt vanligt. Kariesrisken ökar för den som är uttalat torr i munnen, i kombination med en varierande kost.

– Kosten är inget problem hos de vuxna på vuxenvistelsen eftersom alla står på diet och endast sockerfri kost är tillåten, säger Anna Nielsen Magnéli.

Tandgnissling förekommer hos personer med PWS och det kan ge defekter på emaljen och då är det bra med extra fluorsköljningar.

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att personen kan bevara en god munhälsa. I regelbundna undersökningar på tandklinik bör ingå kontroll av käkleder och tuggmuskulatur. Bettutveckling, munhygien och eventuell medicinering är andra viktiga faktorer att uppmärksamma. Vissa mediciner kan ge muntorrhet och ökad risk för karies, det vill säga hål i tänderna.

Det är viktigt med förebyggande tandvård, både hemma och på tandvårdsklinik, för att undvika sjukdomar i tänder och slemhinna. Det finns ett flertal olika munvårdpreparat att tillgå.

Tandvårdspersonalen hjälper till att välja ut det som passar. För att motverka muntorrhet finns munfuktgeler eller munfuktspray. Även rapsolja eller solrosolja kan användas. För att stimulera salivproduktion finns sockerfria sugtabletter eller fluortabletter/tuggummi. Alla bör använda fluortandkräm vid tandborstning morgon och kväll. Sedan är det bra att komplettera med andra fluorprodukter, efter rekommendation av ansvarig tandläkare eller tandhygienist.

Björn är 30 år och har PWS

Björn hade det kämpigt i låg- och mellanstadiet med skolkamrater som mobbade honom för hans funktionsnedsättnings skull.

- **Min storasyster gick på samma skola, försvarade mig och blev själv mobbad. Det har gjort oss väldigt tajta, säger han. Med åren har det mesta blivit mycket bättre för honom.**
- **Jag ser framåt nu och är öppen för nya saker, säger Björn.**

Starten på livet kunde varit lugnare. Först ville en läkare som modern konsulterade, ta bort "bölden" i ett tidigt skede av graviditeten. Björns mamma som hade fått storasystem ett år tidigare insåg först då vad det var hon hade i magen och förhindrade ingreppet. Förlossningen blev också dramatisk, Björn svävade mellan liv och död under en tid.

– Mitt hjärta och kroppen ville inte göra riktigt som jag ville, säger han.

Som bebis åt han inte av sig själv utan fick näring genom en slang i näsan. Han utvecklades långsamt och det tog tid innan han började gå. Syskonen som blev fler, Björn har tre systrar idag, fick höra att de skulle vara försiktiga med Björn.

Björns mamma som är sjuksköterska anade att något inte var riktigt som det skulle med Björn. Det var förseningen i utvecklingen och något med utseendet. Ögonen var små och satt på ett annat sätt än syskonens och han skelade. De for till universitetssjukhuset, där man tog en massa prover på Björn och vid tre års ålder fick han diagnosen Prader-Willis syndrom, PWS.

– Jag fick till och med lämna ifrån mig en bit ben till forskningen om PWS, säger han stolt.

Maten

I skolåldern var det plötsligt inga problem med aptiten. Björn började äta omåttligt och föräldrarna fick svårt att hindra honom från att äta dygnet runt.

– De satte barnlås på skåpen, men jag var så smart att jag kunde se hur de gjorde för att få upp låsen. Sen låste de köksdörren och jag listade ut var de lade nyckeln. Till slut började pappa ha nyckeln i fickan och då fixade jag det inte längre, säger Björn.

Föräldrarna fick hjälp av habiliteringen att hantera maten. De mätte maten med ”ögonmått” och begränsade matintaget på så sätt. Det var först i tonåren när Björn själv bestämde att han skulle gå till en dietist, som det rättade till sig. Han fick dietisten via läkaren på habiliteringen.

– Jag var deprimerad och missnöjd med min kropp och ville ha en förändring, säger han.

Björn fick tillväxthormon, antidepressiv medicin för sina återkommande depressioner och en diet som håller än idag.

– Jag har samma dietist fortfarande och dietisten betyder allt för mig. Nu känner jag livsglädje igen, säger han.

Skolan

Björn gick i vanlig skola med elevassistent fram till gymnasiet. De första sex åren i skolan var en ren pina. Han blev mobbad för att han inte var riktigt som de andra. Skolkamraterna passade på när elevassistenten inte var med. Hans syster som gick i samma skola försvarade sin bror och blev själv mobbad. Det gick så långt att

Björn tappade all lust för att gå i skolan och höll sig hemma långa tider. De vuxna på skolan såg vad som pågick men gjorde ingenting. Björn försökte ta sitt liv och efter det gjordes en Lex Sarah- anmälan av skolan. Björn fick rätt och ett skadestånd. I högstadiet blev det bättre. Då ville plötsligt alla mobbarna bli vän med Björn, men det ville inte Björn. Han hade fått nog av dem.
– Jag fick ha min kusin som elevassistent och det var bra, säger han.

I högstadiet fungerade gymnastiken. Läraren gjorde ett eget program för honom så att han kunde vara med.

När han var 15 år bestämde han själv att han ville bo på en internatskola under gymnasietiden.

– Det var en bra skola, med bra mat. Där kände jag mig trygg, säger han.

Gruppboende

Efter gymnasiet har Björn bott på ett gruppboende med fyra andra personer. Där trivs han.

– De känns som min familj.

Han gillar också personalen på boendet.

Flera dagar i veckan arbetar han med att packa skruv i lådor och tycker om det. Han har arbetskamrater som han kan prata med och arbetar lagom mycket tycker han. Varje dag går Björn flera kilometer fram och tillbaka till jobbet, så motion får han på köpet. När Björn ska göra något han tycker är riktigt roligt fiskar han i sjön i närheten och det händer att han får upp en gädda.

– Då lagar jag till den i ugnen på gruppboendet. Det är en nyttig och mager fisk som smakar bättre för att jag har fångat den själv, säger han med ett stort leende.

Gädda är inte favoriträtten. Björn tycker bäst om det franska köket. När han ska göra något riktigt gott åt sig går han till frysdisker i affären och köper sniglar.

– Sedan tillagar jag dem i ugnen med lite extra vitlök och persilja. Till sniglarna gör jag pasta.

Den antidepressiva medicinen har hjälpt honom. Idag är humöret jämt.

– Min doktor brukar säga att jag inte får gå för långt ner och inte ligga för högt upp. Jag ska ligga på en bra dos och vara mig själv.

En sent upptäckt skolios gör att han har värk i ryggen och måste äta värktabletter varje dag.

– Personalen hemma brukar se på mig när jag behöver tabletter mot värken, säger han.

Men Björn har bestämt sig för att inte göra någon ryggoperation förrän det är riktigt illa med ryggen.

– När jag inte kan gå ur sängen gör jag något åt det.

Han medicinerar också för högt blodtryck.

Familjen träffas regelbundet och han pratar ofta med dem i telefonen. Morföräldrarna och farföräldrarna står honom nära och numera finns det syskonbarn också att träffa. Björn har en stor familj.

– Jag brukar säga till mamma att det är så många nu så det blir dyrt, säger han och ser ut som att det absolut inte gör något.

Björn har gjort en liten bok till sin mamma till mors dag. I den berättar han hur tacksam han är att just hon är hans mamma.

– Hon brukar säga att hon är stolt över sin ståtliga kille, säger han.

Björn är 1,81 centimeter idag.

Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser

Under vistelsen på Ågrenska för vuxna med Prader-Willis syndrom, PWS, deltar tre män i åldrarna 30 – 51 år i en fokusgruppdiskussion. Specialpedagog AnnCatrin Röjvik från Ågrenska, leder samtalet.

Följande är ett urval av de synpunkter som deltagarna lämnar. Diskussionen har teman som skola, utbildning, yrkesliv, boende, vardagsliv och kontakter inom sjukvården och andra samhällsinstanser.

Skola och utbildning

En man gick i särskola från grundskolan till och med yrkesgymnasium. Eftersom han hade anknytning till England gick han i internatskola där.

– Jag har genomgående haft bra lärare och elevassistenter, säger han.

En annan man gick i den tidens hjälpklass och fick gå om fyran. I femman fick han skrivstöd av studierektorn och hamnade så

småningom i en så kallad obs-klass. Han gick senare i sargymnasium.

– När jag gick i fyran blev jag mobbad men hade min storebror i sexan. Jag sprang upp till honom och så hjälpte han och hans kompis mig, säger han.

Boende

Samtliga bor i gruppboenden och alla är nöjda med det. De har egna lägenheter och sällskap när de vill ha det med de andra som bor på gruppboendet.

– Personalen är insatt i sjukdomen. De lagar maten och tar ut pengar för mig. Min bror sköter annars min ekonomi och ser till att det är pengar på kontot.

En av de andra säger att det är det mamman som sköter ekonomin, ytterligare en har en ekonomisk förvaltare.

I ett av boendena lagar nattpersonalen maten och de boende får inte välja vad de ska äta. De som har PWS har strikt diet och det följs på boendet. En gång om året på deras födelsedag får de välja vad de ska äta.

– Vi får kött från bonden, säger en av dem.

En av dem är ofta med och lagar mat eftersom det är ett stort intresse. När de äter använder samtliga en våg och väger maten. De är noga med att följa dieten till punkt och pricka.

Alla rör sig mycket antingen promenerar de med gruppboendet eller så är det aktiviteter på arbetet. En av dem dansar på arbetet flera dagar i veckan.

Städning av sina rum gör de tillsammans med personalen. En av dem lärde sig tidigt att tvätta kläderna och kontrollerar noggrant vilken temperatur vattnet i maskinen ska ha på tvättlapparna.

Läkemedel får de genom distriktssköterskan som besöker gruppboendet och fyller på deras dosetter. Den person som har diabetes tar sprutan själv.

Fritiden

De tycker om kultur och går på muséer, utställningar, bio och konserter. Samtliga är mycket aktiva på fritiden. De promenerar och tränar på gym. En har brunt bälte i judo och tränar flera gånger i veckan. En av dem är med i en teatergrupp och en annan spelar saxofon och är också med i en teatergrupp.

– Stellan Skarsgård var och tittade en gång när vi spelade teater, berättar han.

Yrke

Alla har anpassade arbeten som de går till flera dagar i veckan. På jobbet har de ett par handledare och stödpersoner som stöttar och vägleder dem. De arbetar sex timmar varje dag i nästan hela veckan. En är heltidsskådespelare och gör en tidning.

– Senast intervjuade jag skådespelaren Eva Röse. Det var roligt. En annan arbetar på en verkstad och packar plåtbrickor i kartonger och klipper gräset för kommunen åt äldre personer som inte orkar klippa själva.

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Sahlgrenska Akademin, Göteborgs Universitet ansvarar för arbetet med Socialstyrelsens kunskapsdatabas. Det är en nationell resurs för alla som söker information om ovanliga diagnoser.

Ovanliga diagnoser/sjukdomar är i stor utsträckning också okända sjukdomar. Behovet av kunskap är därför stort.

Informationscentrum gör kontinuerligt uppdateringar av kunskapsläget tillsammans med ledande specialister, intresseorganisationer och patientföreningar.

I databasen finns närmare 300 ovanliga diagnoser och nya tillkommer hela tiden. Via webbadressen socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser och i broschyrer skrivs en informationstext om varje diagnos som beskriver bland annat dess förekomst, behandling och forskning.

Nationella funktionen sällsynta diagnoser

För att öka samordningen, samverkan och spridning av information inom området sällsynta diagnoser har Socialstyrelsen på regeringens uppdrag inrättat Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD.

NFSD har sedan verksamheten startade den 1 januari 2012 arbetet i enlighet med uppdraget.

NFSDs uppgift är att:

- bidra till ökad samordning och koordinering av hälso- och sjukvårdens resurser för personer med sällsynta sjukdomar

liksom ökad samordning med bland annat socialtjänst och frivilligorganisationer.

- bidra till spridning av kunskap och information till alla delar av hälso- och sjukvården och till andra berörda samhällsinstanser samt till patienter och anhöriga
- bidra till utbyte av information, kunskap och erfarenheter mellan de aktörer som bedriver verksamhet på området
- identifiera möjligheter till utbyte av kunskap, erfarenhet och information med andra länder och internationella organisationer.

NFSD drivs av Ågrenska, ett nationellt kompetenscenter med helhetsperspektiv för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättning, deras familjer samt professionella som de möter.

Mer om NFSD verksamhet kan du läsa på nfsd.se.

Prader-Willis syndrom, PWS

En sammanfattning av dokumentation nr 551

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

För att förhindra övervikt gäller det att ha en konsekvent diet med reducerat kaloriinnehåll i kombination med regelbunden fysisk aktivitet. Kosten bör planeras av en dietist. Ju tidigare dietkosten införs desto lättare blir det att hålla vikten.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2017



ÅGRENSKA

www.agrenska.se