

Dokumentation nr 574

Prader-Willis syndrom, familjevistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2018



ÅGRENSKA

agrenska.se

PRADER-WILLIS SYNDROM

Ågrenska arrangerar varje år drygt tjugo vistelser för familjer från hela Sverige. Till varje familjevistelse kommer ungefär tio familjer med barn som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet Prader-Willis syndrom. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och 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. I programmet ingår förskola, skola och fritidsaktiviteter.

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Johanna Lagerfors, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med sjukdomen eller syndromet berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbplats, där de kan laddas ner kostnadsfritt som pdf: agrenska.se

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Ricard Nergårdh, överläkare på DEMO-mottagningen vid Akademiska sjukhuset i Uppsala.

Lovisa Lovmar, specialistläkare vid Klinisk Genetik, Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Magnus Aspdahl, fysioterapeut vid Karolinska sjukhuset i Stockholm.

Kristina Tedroff, neurolog och överläkare, Hälso- och sjukvårdsförvaltningen i Stockholm.

Ingrid Mattsson Müller, logoped vid DART kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning i Göteborg.

Ellen Karlge-Nilsson, dietist vid Dietistmottagningen på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Medverkande från Mun-H-Center

Marianne Bergius, specialisttandläkare vid Mun-H-Center i Hovås.

Åsa Mogren, logoped vid Mun-H-Center i Hovås.

Pia Dornérus, tandsköterska vid Mun-H-Center i Hovås.

Medverkande från Ågrenska

Emy Emker, socionom och koordinator.

Bodil Mollstedt, specialpedagog.

Samuel Holgersson, sjuksköterska.

Johanna Lagerfors, 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 om Prader-Willis syndrom	5
Gabriel har Prader-Willis syndrom	11
Genetik vid Prader-Willis syndrom	12
Gabriel och familjen kommer hem	14
Mat och hälsa vid Prader-Willis syndrom	15
Fråga till Ellen Karlge-Nilsson	20
Gabriels fixering vid mat har eskalerat	20
Rörelse och hälsa vid Prader-Willis syndrom	21
Kognition och beteende vid Prader-Willis syndrom	25
Gabriel blir väldigt arg ibland	31
Kommunikation vid Prader-Willis syndrom	33
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	37
Syskonrollen	40
Gabriel har en storebror	43
Munhälsa och munmotorik	44
Samhällets stöd	48
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	54
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	55
NFSD - Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser	56

Medicinsk information om Prader-Willis syndrom

– **Prader-Willis syndrom orsakas av en kromosomavvikelse som påverkar flera av kroppens funktioner. Men genom tidig diagnos och behandling kan vi idag ge barn med syndromet en bra livskvalitet.**

Det säger Ricard Nergårdh som är barnläkare och överläkare vid Akademiska sjukhuset i Uppsala.

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

– Det finns dock beskrivningar av personer långt tillbaka i historien som med stor sannolikhet haft syndromet, säger Ricard Nergårdh.

Ett *syndrom* är ett antal symtom som uppträder tillsammans, och symtombilden ser olika ut hos olika personer. Men det finns ett antal huvudkriterier som används när diagnosen ställs.

När det gäller Prader-Willis syndrom är det till exempel vanligt att barnen har en uttalad muskelsvaghet (hypotoni) under nyföddhetsperioden, och att de har uppfödningssproblem som spädbarn.

– De orkar ofta inte suga, men visar heller inte så stort intresse för det, säger Ricard Nergårdh.

Senare följer oftast en kraftigt ökad aptit och snabb viktökning.

Kromosomavvikelsen som orsakar syndromet medför också kortväxthet, låg produktion av könshormoner och underutvecklade yttre könsorgan, samt varierande grad av kognitiv funktionsnedsättning. Även neuropsykiatriska svårigheter kan förekomma.

– Idag tar vi vid misstanke om syndromet genetiska prover där vi kan söka specifikt efter den förändring som orsakar PWS. Det gör att de flesta med syndromet får sin diagnos redan under de första levnadsveckorna. Under de senaste åren är det bara några få som fått diagnos efter ett års ålder, säger Ricard Nergårdh.

Vissa utseendedrag är vanliga vid Prader-Willis syndrom. Händer och fötter är ofta små, ansiktsskelettet litet, pannan smal och ögonen mandelformade. Ansiktet är på grund av muskelsvagheten ofta fattigt på mimik. Personer med PWS behöver inte ha ett uppenbart avvikande utseende, men läkare som träffar många barn med syndromet ser ofta likheter dem emellan.

– Många barn med fetma har till exempel kraftiga händer, men hos överviktiga barn med PWS ser man ofta snarare ganska gracila fingrar som smalnar av utåt. Självklart finns det många barn som inte har PWS som har sådana fingrar, men för oss som träffar många med diagnosen blir det ändå ett kännetecken, säger Ricard Nergårdh.

Förekomst

PWS förekommer hos uppskattningsvis ett barn per 15 000 till 20 000 levande 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 ungefär 55 barn som har syndromet.

En kromosomavvikelse orsakar syndromet

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

– Vi vet att det är där felet är beläget, men vi är ännu inte säkra på vilka av generna i den regionen som spelar störst roll för de symtom som uppstår, säger Ricard Nergårdh.

Vid PWS saknas den genkopia som ärvt från pappan i den aktuella regionen.

– PWS är det första mänskliga syndrom man känner till där ärftligheten fungerar på det viset.

Generna som saknas kan ha ”försvunnit” av olika anledningar. Vid en *deletion*, som är den vanligaste orsaken, har avvikelsen uppstått under graviditeten. Risken för föräldrarna att föra avvikelsen vidare även vid nästa graviditet är då låg.

Ibland kommer alla gener i regionen från mamman, istället för 50 procent från varje förälder. Orsaken kan vara att det uppstått en trisomi, det vill säga att det uppstått en extra kromosom 15 vid celledningen.

– Trisomier är ofta inte kompatibla med liv. Men kroppen har ett räddningssystem som ibland raderar en tredje kromosom så att bara två återstår. Ibland kan då två kopior av mammans gener bli kvar, säger Ricard Nergårdh.

Risken för trisomier ökar med åldern, vilket gör att det i vissa fall kan finnas en koppling mellan PWS och moderns ålder.

En tredje orsak till att generna från pappan inte används i kromosomen är mer ovanlig, och förekommer hos ungefär en av hundra med diagnosen. I de fallen har kroppen bestämt sig för att ”stänga ner” (metylera) pappagenerna, 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 är det relativt sannolikt att nästkommande barn till samma föräldrapar också får syndromet. Därför kan det vara bra för familjen att känna till den bakomliggande orsaken till att ett barn fått PWS.

(Läs mer om genetiska aspekter i avsnittet om genetik.)

Kroppens hormoner är påverkade

Hormoner i hjärnan styr en stor del av kroppens funktioner. I *hypotalamus*, som sitter i mellanhjärnan, finns bland annat tillväxthormon, könshormon, sköldkörtelhormon och stresshormon. 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 skadan på hypotalamus.

Ökad aptit – stort problem i vardagen

Hormonet *ghrelin* som stimulerar aptiten är förhöjt hos personer med PWS. Det är det som gör att de nästan alltid vill äta, och ständigt tänker på nästa måltid. 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 där barnen får en på förhand angiven mängd mat, hjälper man dem att kunna ägna hjärnans kapacitet åt annat. De här systemen och rutinerna ska helst etableras redan när barnen är små, säger Ricard Nergårdh.

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

Mellan 0 och 9 månaders ålder visar barnen inget intresse alls för att äta, och behöver nästan alltid sondmatas. Därefter (vid ungefär 9-25 månaders ålder) blir både aptiten och tillväxten bättre. Mellan 2 och 4,5 års ålder märks en viktuppgång hos barnet, även utan ökat matintag, och efter fyraårsåldern ökar aptiten markant. Barnet blir då mer ”omättligt”. Från ungefär åtta års ålder kan matbehovet vara mycket stort och barnen letar då ofta fokuserat efter mat. De

kan bli skickliga på att manipulera sin omgivning för att få tag i något att äta.

– I en omgivning som anpassats efter barnet kan vardagen fungera väl, men när miljön ändrar sig avslöjar sig bristen på egen kontroll när det gäller matintaget. Det finns inga studier som visar att man kan lära barnet att själv kontrollera hungern – omgivningen behöver sätta gränser och det är därför jätteviktigt att alla som finns i barnets miljö agerar konsekvent, säger Ricard Nergårdh.

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.

Tillväxten är påverkad hos barn med syndromet

Tillväxtkurvan kan se olika ut för olika personer med PWS, men ett typiskt scenario för en tvååring med syndromet är att hen börjar gå upp i vikt utan att något händer på längdkurvan. Utan medicinering 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 pojkar blir omkring 160 cm långa och flickorna 146 cm, men med rätt medicinering blir de oftast så långa som förväntas utifrån föräldrarnas längd, säger Ricard Nergårdh.

Tillskott av tillväxthormon brukar ha goda effekter även för kroppssammansättning, energiomsättning, muskelstyrka och skelett, motorisk utveckling och möjligheterna till fysisk träning.

– Barnen får en mycket mer normal muskelutveckling och bättre proportion mellan muskler och fett. Det har också kommit flera studier från Holland 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 medicinering kunde vara farlig eftersom barn med PWS ofta har ovanligt trånga övre luftvägar. En del har störd sömn på grund av apnéer, andningsuppehåll, vilket leder till dålig syresättning. Dessa problem kan förvärras vid medicineringen.

– 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 den ungefär vid sex månaders ålder.

Pubertet vid PWS

Även under puberteten måste kroppens hormonnivåer kontrolleras och ibland justeras med tillskott.

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

Barn som inte kommit i puberteten vid 12-14 års ålder bör behandlas med tillväxthormoner. Könshormoner har också en positiv effekt på barnens kroppssammansättning, så att fettmassan minskar och muskelmassan ökar. Behandlingen är viktig för att förebygga benskörhet senare i livet.

Flickor/kvinnor med PWS börjar ofta menstruera senare än andra.

Under ungdomstiden blir beteende- och inlärningssvårigheterna tydligare och den intellektuella funktionsnedsättningen blir ofta mer uppenbar. Även sömnsvårigheterna kan ställa till det under den här perioden.

Alternativ för behandling

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

Det finns läkemedel som minskar aptiten, men tidigare har dessa också tagit bort glädjen till annat. Det har ibland orsakat depressioner. Idag forskas det på läkemedel som ändrar balansen mellan ghrelin som stimulerar ätande och ghrelin som inte gör det, vilket man hoppas ska kunna hjälpa personer med PWS.

Personer med syndromet har också låga nivåer av oxytocin, vilket påverkar beteendet. En forskningsgrupp i Frankrike har gett nyfödda barn med PWS oxytocin via nässpray.

– Det verkar som att ämnet når hjärnan och att barnen fått ett mycket mer normalt ätbeteende som följd av medicineringen. Vad det kan få för inverkan för framtida läkemedel blir spännande att följa, säger Ricard Nergårdh.

Fettreducerande kirurgi är sällan eller aldrig ett bra alternativ för personer med PWS, eftersom det kan vara förödande att fortsätta äta enligt samma mönster efter en operation som förändrat magen. De flesta vuxna med PWS har dock inte fetma längre, utan ett normalt BMI eller en lättare övervikt.

Frågor till Ricard Nergårdh

Hur länge pågår en behandling med tillväxthormon?

– I Sverige är sådan behandling godkänd så länge barnet växer. Därefter testas det om personen verkligen har en låg nivå av tillväxthormon. Det finns studier som visar att även vuxna med PWS har goda effekter av att fortsätta med tillväxthormonet i vuxen ålder. En del av de positiva effekterna på exempelvis kroppssammansättning kan gå tillbaka om medicineringen sätts ut. Om personen har kraftig övervikt kan det dock vara svårt att fortsätta med tillväxthormonbehandling eftersom personen riskerar att utveckla diabetes.

Vilka tillväxtkurvor ska barn med PWS följa?

– Det finns diagnosspecifika kurvor, både för barn som står på tillväxthormonbehandling och de som inte gör det. Jag tycker att man ska följa både en sådan kurva och den normala tillväxtkurvan. De diagnosspecifika kurvorna finns inte i det vanliga journalsystemet inom vården men går att få tag i vid behov.

Är det vanligt med beteendepåverkan vid syndromet?

– Ja det är det. Personer med PWS löper dessutom en kraftigt ökad risk att drabbas av psykoser. Det är därför viktigt att vara uppmärksam på förändrade beteenden hos exempelvis tonåringar med Prader-Willis syndrom. Det finns bra behandling och tidiga insatser har oftast bäst resultat.

Hur ser livet ut för personer med PWS i äldre åldrar?

– Jag är barnläkare men inte heller inom vuxenmedicin vet man jättemycket om det här. Vad vi kan säga är att de som är barn nu kommer ha ett helt annat liv än de med diagnosen som idag hunnit bli äldre. En del symtom är kopplade till fetman som numera oftast försvinner med åren.

Blir alla barn med tillväxthormonbehandling av med sin fetma med åren?

– Nej, alla blir inte det, men de flesta. Det beror dock inte främst på tillväxthormonbehandlingen utan på tidig diagnos i kombination med anpassningar i omgivningen. Med det menar jag strama rutiner kring matsituationen. Tidig diagnostisering är nyckeln – ju tidigare diagnos, desto bättre förberedd kan familjen vara när fasen med okontrollerad aptit kommer. Det har stor betydelse för den framtida vikten hos barnet.

Gabriel har Prader-Willis syndrom

Gabriel är fem år och har Prader-Willis syndrom. Han kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med sin mamma Anna, sin pappa Daniel och sin storebror Mikael, som är sju år.

När Gabriel låg i sin mamma Annas mage märkte hon att något var annorlunda jämfört med den tidigare graviditeten.

– Jag kände mindre rörelser, och även om jag oroade mig lite sade alla till mig att 'barn rör sig olika mycket'.

Sex veckor innan beräknad förlossning noterade hon inga rörelser alls, och åkte därför in till förlossningen. Där visade en undersökning att något inte var som det skulle. Bebisen rörde sig inte så mycket och huvudet var oproportionerligt stort.

– Det beslutades om igångsättning och några timmar senare kom han, ett litet paket som bara vägde ett kilo, berättar Anna.

Daniel och sjukvårdspersonalen försvann med barnet, som ännu inte gett ifrån sig ett pip, och kvar blev en orolig nyförlöst mamma.

– Jag visste ju ingenting, mer än att något var fel. Jag tyckte att min lilla, lilla unge påminde lite om elefantmannen med sitt stora, avlånga huvud.

Gabriels födelse blev första dagen på en sex veckor lång sjukhusvistelse. Anna beskriver dem som intensiva och kaotiska. Familjen bodde på familjerum tillsammans, storebror Mikael som var 1,5 år var också där, och hela tiden försökte de vara nära Gabriel så mycket som möjligt.

– Det togs många prover och läkarna berättade hela tiden vad de testade för, på gott och ont. Vi googlade naturligtvis information om allt och undrade ofta om han skulle överleva. Det blev svårt för

oss att ge honom ett namn, vi visste ju inte om vi skulle få behålla honom, säger Anna.

De fick stöd av en kurator på sjukhuset. När de sista veckan fick beskedet om vad som var fel med Gabriel kom det som en lättnad. – Vi satt i ett rum, jag, Daniel och en massa vita rockar. En kvinna började med att berätta att vår son har Prader-Willis syndrom, och att han kommer att både gå i skolan och cykla i framtiden. Som andra barn. Så inledde hon samtalet och i den sekunden kunde jag andas igen. Jag kände såhär: ”Tack! Allt annat klarar vi”.

Genetik vid Prader-Willis syndrom

– Prader-Willis syndrom är en genetiskt orsakad diagnos. Orsaken kan se lite olika ut hos olika individer. Det finns kliniska kriterier för diagnosen men den ställs idag framför allt utifrån ett genetiskt prov.

Det säger Lovisa Lovmar som är specialistläkare vid Klinisk genetik på Sahlgrenska universitetssjukhus i Göteborg.

Metoder 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 på de hoptvinnade DNA-spiraler som formar 46 kromosomer (23 kromosompar). I varje cell finns samma uppsättning gener, men olika gener är aktiva i olika celler.

Alla människor har variationer i sina gener, men bara en del av dem ger upphov till symtom. När man talar om *mutationer* menar man vanligen de förändringar som leder till sjukdomstillstånd.

Eftersom generna utgör mallar för 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. I de fall den ärvs vidare till nästa generation kan nedärvningsmönstret variera.

Genetik vid PWS

En cell använder oftast en genkopia från vardera föräldern, men vid så kallad *imprinting*, prägling, används bara den ena kopian. Den andra är då ”avstängd” – metylerad.

Ett av de kromosomområden som är genetiskt präglade finns på kromosom 15. I området finns både gener som endast används på kopian från mamman och de som bara används på kopian från pappan. De gener som har betydelse vid PWS används på kopian från pappan. Om dessa gener saknas, inte fungerar eller stängs av får barnet Prader-Willis syndrom.

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 (”moderligt”) metyleringsmönster finns.

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

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

Ibland, dock mycket sällan, orsakas frånvaron av pappagenerna av en strukturell förändring som mamma eller pappa är bärare av (exempelvis en translokation). Därför görs kromosomanalys ibland även på föräldrarna.

Generna som ingår i den påverkade regionen har flera funktioner. De har betydelse för hjärnans utveckling och funktion inklusive reglering av hormoner. Där finns också gener som styr andra geners användning.

Hur ärvs syndromet?

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 beror på en bakomliggande kromosomförändring som då även finns hos någon av föräldrarna, trots att hen inte har några symtom. Därför kan det vara viktigt att ta reda på vilken typ av förändring som orsakat syndromet.

Det är ovanligt att personer med PWS blir föräldrar, det har hänt att flickor med syndromet fått egna barn. Om en kvinna med PWS har en deletion är sannolikheten 50 procent att den förs över till barnet, som då får Angelmans syndrom.

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

Gabriel och familjen kommer hem

Någon dag efter att Gabriel hade fått sin diagnos fick familjen äntligen åka hem. Då var Gabriel sex veckor. Han hade sondmatats sedan födseln men var fortfarande liten och mycket muskelsvag. Han rörde sig inte och gav inga ljud ifrån sig.

– Vi fick med oss syrgas hem och frågan om vi kände oss redo. Det tyckte jag att vi var. Jag ville bara komma hem. Det var nervöst men skönt att lämna sjukhuset, berättar mamma Anna.

Gabriel hade ett andningslarm i spjålsängen som larmade när han fick svårt att andas. Eftersom han inte orkade hosta blev han lätt slemmig i svalget och familjen fick ofta åka in till sjukhuset.

Före ett års ålder började Gabriel få tillskott av tillväxthormon. Då började det hända saker med hans utveckling. Han började låta och ljuda, ett första steg mot att utveckla talet.

– Tillväxthormonet gjorde också att han blev starkare rent fysiskt. Rehabiliteringen hjälpte till med träningsredskap och tips och när han var ett år kröp han för första gången. Ett halvår senare lärde han sig att gå.

När Gabriel var två och ett halvt år började han i förskolan. Han behövde lite mer hjälp än de jämnåriga kompisarna, men trivdes bra. Han har varit en social kille redan från början och aldrig ledsen vid lämning, som storebror var i början.

– Personalen gick utbildningar för att lära sig vad PWS innebär. Allt som rör förskolan och kommunikation runt Gabriel har fungerat kanonbra, säger Anna.

Idag har Gabriel ett tal som är ”i full gång”, om än ej fullt förståeligt. I förskolan använder personalen tecken som stöd, samt bilder för att visa vad det är för väder, vad barnen ska klä på sig och vad de ska göra under dagen.

– Det är jättebra för Gabriel, men också för de andra barnen. Utmaningarna för oss just nu är att matbehovet ökat ganska kraftigt den senaste tiden. Två gånger har Gabriel försökt rymma från förskolan för att leta efter mat.

Mat och hälsa vid Prader-Willis syndrom

– Barn med Prader-Willis syndrom har symtom som tar sig olika uttryck hos olika individer. Gemensamt är de utvecklar en ovanligt god aptit och i någon mån fixering vid mat. Men 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 vid Dietistmottagningen på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus 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 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 typ av 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 alla är unika individer, säger Ellen Karlge-Nilsson.

Vad är typiskt vid PWS?

Barn med PWS har ett lägre energibehov än andra jämnåriga. Trygga rutiner är viktiga för de ska må bra och lyckas fokusera på annat än bara mat. Det är vanligt att de behöver anstränga sig för att behålla sin vikt eller gå ner i vikt – ”rätt” 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 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 låga fett-, och sockerhalter. Maten ska vara varierad och fiberrik och serveras i en förutbestämd portionsmängd.

– Struktur och regler kring mat och måltider är väldigt viktiga. 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 är i vår kultur en handling av omtanke, men 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.

Vad behöver kroppen äta?

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 i solljus främst finns tillsatt i mejeriprodukter, säger Ellen Karlge-Nilsson.

Kroppen behöver äta mat från alla olika grupper av livsmedel:

Protein innehåller 4 kcal/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 tillsättas utifrån.

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

– Det är bra att vara försiktig med socker eftersom det söta ökar aptiten och får en att vilja äta mer. Barn som inte vill äta brukar få något kallt och sött innan måltiden. Motsatt gäller alltså för barn med PWS: sänk det söta, då äter man mindre.

Fett finns i olika former i maten och innehåller 9 kcal/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.

Vad behöver kroppen dricka?

Vatten är den bästa drycken, men det är väldigt vanligt att barn med PWS ogillar att dricka vatten. Vad det beror på vet man inte riktigt. Många har ogillat vatten sedan väldigt 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 energi (kalorier), eftersom söt smak ökar aptiten. (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, rotfrukter eller frukt, en fjärdedel med potatis, pasta, ris eller bröd, och en fjärdedel med kött, fisk, ägg eller baljväxter, 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 – om hen äter för fort får hen i sig mer än nödvändigt utan att kroppen hinner reagera.
- Tänk på att din egen värdering av olika sorters mat är ”smittsam”. Höj värdet (”snacka upp”) mat som är bra för barnet. Försök att inte tycka synd om barnet för att hen inte får äta vad som helst – det vinner ingen på.
- Tänk på att det finns många olika grönsaker att variera mellan. Kanske tycker barnet att det är roligt och gott att prova persiljerot eller spetskål?
- 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 testa 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. Betrakta gärna situationen som om barnet vore allergiskt mot viss typ av mat och sötsaker, det förenklar.

Omgivningen har en nyckelroll

Barn med PWS är ofta bra på att manipulera sin omgivning till att ge dem mer mat. Därför är det 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 skola/förskola och fritids är andra personer som måste involveras i de strategier och rutiner som satts upp.

Idag kopplas motion och träning ihop med rådande matrekommendationer. Alla barn rekommenderas en timmes fysisk aktivitet per dag. Samma siffra för vuxna är 30 minuter.

– Försök gärna 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 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 introducera goda vanor och regelbundna måltider redan tidigt. 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 ska gå 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 ”lagom 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.

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 de har regler som de känner igen. 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. Det är bra att skippa buffé-konceptet

och att aldrig låta maten stå kvar framme. (Be även vänner och familj att respektera detta när ni ska komma till dem som gäster.) Laga god 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.

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

Vissa barn med PWS, men inte alla, stjälar gärna mat och matrester. Därför behöver alla i barnets närhet informeras om diagnosen och vad den innebär.

Det är vanligt att familjen behöver sätta lås på kylskåp, frys och skåpsdörrar i hemmet. En del låser istället dörren till köket. Att installera funktionella och estetiskt tilltalande lås kan arbetsterapi hjälpa till med.

Fråga till Ellen Karlge-Nilsson

Vi oroar oss för att vår dotter ska leta matavfall i soptunnorna i villaområdet i takt med att hon blir äldre och får röra sig mer ute på egen hand. Vad ska vi göra?

– Vad bra att ni ligger steget före och tänker på detta i tid. Om det blir ett problem kanske ni kan tala med dem som bor på er gata där barnet ofta vistas. De har ingen skyldighet att sätta lås på sina sopor, men kanske förstår de läget och går med på att göra det ändå? Ni kan också försöka tala med er dotter om vad som kan finnas i soporna och förklara varför det inte är lämpligt att äta något därur.

Gabriels fixering vid mat har eskalerat

Symtomen vid PWS utvecklas i olika stadier. Aptiten går från obefintlig till onormalt stor och för Gabriel och hans familj har det känts som att de måste ”börja om” flera gånger. När han fortfarande var liten men började äta mer mat var det viktigt att tidigt sätta rutiner för vad och hur mycket han skulle få. Att dricka var han

dock inte alls sugen på, föräldrarna fick alltid truga i honom vätska.
– Vi var tidigt tacksamma över att vi köpt ett äldre hus, där det går att låsa dörren till köket. Den kan absolut inte vara öppen, det skulle vara som en lockande buffé för Gabriel, säger Anna.

Gabriels aptit har blivit större det senaste året och behovet att äta ökar hela tiden.

– Ser han något som ligger kvar på golvet åker det in i munnen direkt. Jag har också kommit på honom med att plocka matavfall från vasken, det är som ett hetsätande som blir mer och mer oaptitligt. Förr oss andra är det naturligtvis frustrerande. Hur ska vi förklara att det är orimligt att äta gamla skal, eller att diskmaskinstabletten inte är så god som den kanske ser ut?
Gabriel älskar mat och äter allt utom isbergssallad. Han har också många andra intressen – som att läsa böcker, lyssna på musik och leka med sina legogubbar – men ser lekarna mest som förströelse innan det är dags för nästa måltid. Hans tankar handlar alltid om nästa gång han ska få äta, om vad det blir, när och hur mycket. Det kräver stenhårda regler kring maten vilket leder till en hel del tjat.

Att ha så strikta regler kring mat och ätande påverkar också det sociala livet. Familjen går fortfarande hem till vänner ibland, men inte lika ofta som de hade gjort om Gabriel inte hade haft PWS, tror Anna.

– Vissa människor förstår verkligen inte vad det här tillståndet innebär, och kommer heller aldrig förstå det fullt ut. Och det är inte konstigt – allt kretsar kring mat i Sverige. Vi belönar med mat, lockar med mat, tröstar med mat. Då blir det tufft att vara besatt av ätande. Lockelserna finns överallt.

Hemma löser familjen situationen genom att lägga upp färdiga portioner till alla i familjen istället för att låta maten stå framme på bordet.

– Med tydliga rutiner funkar det ändå helt okej för oss. Att äta rätt och regelbundet är trots allt bra för alla.

Rörelse och hälsa vid Prader-Willis syndrom

– **Fysisk aktivitet är all sorts rörelse. Det kan vara att gå till bussen, cykla, städa, leka eller att aktivt träna. Personer med PWS mår precis som alla andra bra av att röra på sig.**

Det säger Magnus Aspdahl som är fysioterapeut vid Karolinska universitetssjukhuset och Astrid Lindgrens barnsjukhus i Stockholm.

Det finns många goda hälsoeffekter av fysisk rörelse. Bland annat kan kärlfunktion, fettmetabolism, hormonnivåer, sömn, kognition och generell livskvalitet förbättras. Även bindväv, brosk och skelett påverkas positivt av rörelse.

– Träning är också bra för blodtrycket. Fascinerande nog sänks blodtrycket hos den som har för högt, medan det höjs hos den som har för lågt blodtryck från början, säger Magnus Aspdahl.

Vad säger forskningen?

En studie av 28 barn undersökte aspekter av *stillasittande*. Barnen fick dricka en sockerlösning och därefter sitta stilla i tre timmar. En grupp fick ta en paus för att röra på sig en gång i halvtimmen. Studien visade att insulinnivåerna var lägre hos barnen i gruppen som fick röra på sig regelbundet, trots att pauserna var korta.

Träning har också effekter för hjärna och kognition. En studie undersökte mönstrande män födda mellan 1950 och 1976.

– Den visade ett tydligt samband mellan hur bra kondition männen hade och hur de presterade i intelligenstestet. Det gällde dessutom alla olika typer av intelligens som testades, säger Magnus Aspdahl. I en studie av skolelever noterades att de som tränade presterade bättre i både svenska, matematik och engelska, trots att de inte fick mer undervisning i dessa ämnen.

– Personer som tränar förbättrar också sina *exekutiva förmågor*, vilket innebär att de är bättre på saker som att planera och kunna gå från tanke till handling.

Vad händer den som inte rör på sig?

Andra sidan av samma mynt är de skador som kan uppstå hos dem som *inte* rör tillräckligt på sig. Var tionde dödsfall i världen beror på stillasittande. Studier har också visat ett samband mellan mycket skärmtid och risken att utveckla depression.

– Unga män i Sverige sitter stilla mer än 80-åringar gör, vissa mer än tio timmar per dag. Kvinnor rör på sig något mer. Den som sitter stilla i åtta timmar borde röra på sig minst en timme per dag för att väga upp riskerna, säger Magnus Aspdahl.

Genom att röra på sig minskar risken för en lång rad sjukdomar och sjukdomstillstånd.

Vad rekommenderas?

För vuxna rekommenderas minst 150 minuter träning i veckan, både konditionsträning och styrketräning. Vid högre intensitet i träningen blir effekten högre.

För barn kan man utnyttja rörelsens fördelar bland annat genom att införa regelbunden fysisk aktivitet i skolan och förskolan. Det kan också vara bra att testa fysisk rörelse innan eller samtidigt som barnet ska lära sig något som hen upplever som svårt.

Barn över fem år rekommenderas vara fysiskt aktiva en timme om dagen. För barn under fem år rekommenderas inte någon särskild *tid* för rörelse varje dag, men det är bra att generellt uppmuntra till aktivitet i samband med utforskande av omvärlden. Det kan till exempel vara att leka, krypa, gå, dansa, springa, klättra och balansera.

Barn med funktionsnedsättning ska vara så fysiskt aktiva som deras personliga förutsättningar medger. Det innebär också att omgivningen ska anpassas för att underlätta fysisk aktivitet för dem!

En studie visar att barn med *intellektuell funktionsnedsättning* når rekommenderade nivåer av fysisk aktivitet i mindre grad än andra. Flickor i tonåren sticker ut särskilt – de hade lägst aktivitet när det gäller antal steg, mätt med stegräknare.

Men goda insatser har ofta effekt: om rätt förutsättningar ges är personer med intellektuell funktionsnedsättning betydligt mer fysiskt aktiva. Barn i skolåldern rör sig mer om schemaläggning och policy på skolan stimulerar till rörelse. Det kräver bland annat att personalen har kunskaper och resurser för att kunna underlätta för dem. Det finns en risk att de barnen blir stillastående i väntan på instruktioner.

– Vi ser också att föräldrarnas inställning till aktivitet och rörelse i stor utsträckning smittar av sig på barnen. Föräldrar med högre utbildning tenderar att vara mer fysiskt aktiva, säger Magnus Aspdahl.

Rörelse för personer med PWS

Fetma hos personer med PWS är betydligt mindre vanligt idag än det var tidigare.

– Det är bra ur hälsosynpunkt, samtidigt som allt inte handlar om vikt. Att vara överviktig och aktiv kan vara mer hälsosamt än att vara normalviktig och väldigt inaktiv. Detta gäller inte för alla grader av övervikt, men kan vara värt att tänka på.

Barn med PWS har ofta låg muskeltonus och kan ha nedsatt styrka. Uthålligheten kan vara mycket nedsatt jämfört med den hos andra jämnåriga. En del har bulliga och små fötter, översträckta knän och något utåtroterade höfter. Valgusställning i fötter och knän är också vanligt, liksom skolios (sned rygg).

– Rörelse botar inte skolios och andra felställningar, men kan minska risken att de förvärras, säger Magnus Aspöhl.

Barn med PWS uppnår oftast de motoriska milstolparna upp till två-tre års ålder. Det innebär att de flesta i den åldern klarar vardagens krav som att gå korta sträckor, kanske springa, hoppa och gå i trappor. Utvecklingen av mer komplexa färdigheter, som att cykla eller fånga en boll, är beroende av perception, koordination och balans. Långt ifrån alla med PWS lär sig dessa färdigheter.

Träning för personer med PWS

Studier visar att bara sju procent av personer med PWS når de nordiska rekommendationerna för fysisk aktivitet. Framför allt är nivån av spontanaktiviteter låg. Precis som för övriga grupper är män mer aktiva än kvinnor. En del med PWS har nedsatt balans vilket kan bero på svaghet i fotlederna. Eventuell synpåverkan kan också spela in.

En studie som jämförde vuxna med PWS med en kontrollgrupp bestående av överviktiga vuxna visade att det i PWS-gruppen förekom lägre handstyrka, lägre konditionsnivåer samt eventuellt sämre fysisk flexibilitet.

Få studier undersöker resultaten av rörelse, men de resultat som finns är goda! De tyder bland annat på ett förbättrat gångmönster och förbättrad balans.

Den bästa träningen är den som blir av

Det är bra att skapa rutiner och struktur kring rörelse, så att den blir naturlig i vardagen. Vardagsmotion är bra, och när det gäller organiserad träning kan man tänka på att anpassa den efter sina egna förutsättningar.

– Använd fotortoser eller andra hjälpmedel vid behov, och se till att få en bra mix av konditionsträning och styrketräning.

Motivera barnen till träning genom att redan i tidig ålder sätta rutiner och struktur kring rörelse. Känn in vad som fungerar bäst

för just ditt barn – att göra samma aktivitet ofta eller att variera sig mycket.

– När det gäller PWS är en av utmaningarna att komma runt fokuset på mat. Det är lätt att locka med mat om barnet går med på att göra en fysisk aktivitet först, men eftersom maten är en sådan känslig del är det bättre om man kan låta bli att ha just det som lockmedel.

Fråga till Magnus Aspdahl

Hur motiverar jag bäst ett litet barn till rörelse?

– Det är bra att vara nära och leka fram rörelser. Små barn följer gärna ditt ansikte, äldre barn kan följa en leksak exempelvis. Allt som stimulerar till rörelse är bra. Barnet kan greppa, vända sig, lyfta bålen, rulla runt, krypa, dansa, springa och så vidare. Att utgå ifrån vad barnen tycker är roligt är alltid en bra idé.

Kognition och beteende vid Prader-Willis syndrom

– **Många personer med PWS har även autism och annan beteendeproblematik. Genom att känna till vad som triggat oönskat beteende kan man minska risken för att jobbiga situationer uppstår.**

Det säger Kristina Tedroff som är barnneurolog och överläkare på Hälso- och sjukvårdsförvaltningen i Stockholm.

I många avseenden är barn och unga med PWS naturligtvis precis som alla andra. De har samma behov, önskemål och rättigheter, och skiljer sig förstås också från varandra precis som andra gör. Men i en del avseenden är barn med PWS annorlunda än de som inte har syndromet.

Bland de vanligaste olikheterna eller symtomen finns hypotoni (muskelsvaghet), minskad metabolism (ämnesomsättning) och försenad psykomotorisk utveckling. Syndromet medför oftast en intellektuell funktionsnedsättning och de flesta uppnår en kognitiv förmåga mellan IQ 50 och 75.

– Beteendeproblem, det vill säga att aspekter av hur man är och

reagerar i olika situationer, och som kan ställa till det i sociala sammanhang, är också vanliga i den här gruppen, säger Kristina Tedroff.

PWS under olika faser i livet

Mödrar till barn med PWS som haft fler graviditeter kan ofta i efterhand säga att de kände mindre fosterrörelser från barnet med PWS under *fosterstadiet*. Det är vanligt med sätesläge eftersom muskelsvagheten kan göra att barnet inte orkar vända sig i magen.

Under *nyföddhetsperioden* behöver de flesta barn med PWS sond för att få tillräckligt med näring. De låter ofta mindre än andra barn och har små händer och fötter. Det är vanligt med små genitalier och hos pojkarna att testiklarna inte finns i pungen.

Det *lilla barnet* har en försenad psykomotorisk utveckling och behöver ofta stöd från habiliteringen. Ofta lär de sig gå senare än andra, mellan 20 månader till tre års ålder.

– Som förälder är det ingen man behöver känna sig stressad över. Alla lär sig till slut att gå, det tar bara lite längre tid, säger Kristina Tedroff.

Från *förskoleålder till tidig skolår* ökar successivt hungerkänslorna och barnet blir allt mer omätligt. Metabolismen är låg vilket leder till viktuppgång även om barnet äter vanliga portioner. I den här åldern startar ofta vredesutbrott och andra beteendeproblem.

Från *tio års ålder och uppåt* ökar matbehovet och det matletande beteendet hos barnet.

– Här ökar också ibland det man kallar för en psykiatrisk samsjuklighet, vilket till exempel kan handla om ångest och nedstämdhet. En del river upp sår på huden eller river av sitt eget hår, säger Kristina Tedroff.

Kognition – vår kunskap och viljestyrda tankar

Kognition är vår kunskap, vårt tänkande och hur vi processar information. Många olika delar ingår i kognitionen, såsom minne, inlärning, arbetsminne, uppmärksamhet, språk och förmåga att fatta beslut och lösa problem.

Psykologer mäter ofta intelligens enligt Wechslerskalorna WISC (över sex års ålder) och WIPPSI (under sex års ålder). På skalorna

motsvarar 100 genomsnittet i befolkningen. Hälften av befolkningen ligger mellan 85 och 115.

– I sådana tester kan olika förmågor och svagheter visa sig. Det är till exempel inte självklart att man förstår mycket bara för att man kan många ord, säger Kristina Tedroff.

Vid Prader-Willis syndrom är det vanligast med en lindrigare begåvningsmässig funktionsnedsättning. De flesta har en IQ mellan 60 och 65. En av fem har en IQ under 50 och lika många har en IQ över 70 (vilket betraktas som gränsen för ”normalbegåvning”). Alla individer är olika, men på gruppnivå ser man ofta följande hos personer med PWS:

- Reducerat korttidsminne. Långtidsminnet kan däremot vara väldigt bra!
- Nedsatt förmåga att processa information och utgöra uppgifter i en viss ordning.
- Påverkan på impressivt och expressivt språk (hur man förstår och använder språket).
- Minskad förmåga att kontrollera och justera det som blir fel när olika uppgifter utförs.

– De flesta barn med PWS börjar prata senare än andra, men det är ovanligt att de inte lär sig prata alls. Förmågan att förstå språk är dock ofta lägre än hos andra, säger Kristina Tedroff.

Hur kan man öka den kognitiva funktionen?

Många barn med PWS presterar bättre med visuell information. Konkreta instruktioner är bättre än abstrakta och exempelvis bildstöd kan underlätta.

Vilken typ av stöd som fungerar bäst beror på barnets ålder, känslomässiga läge och kognitiva förmåga. Det behöver därför justeras och anpassas över tid.

Tips som kan underlätta vardagen!

- Dela upp instruktioner i mindre delar och ge bara en eller två åt gången. (”Gå till hallen. Ta på dig skorna” hellre än ”gå och klä på dig”.)
- Gör checklistor och använd bilder. Visa också gärna fysiskt hur man gör något, än att bara berätta med ord.
- Upprepa instruktioner och information.

- Kontrollera om barnet verkligen förstått instruktionen, och förklara mer när det behövs.
- Undvik idiom/liknelser som kan vara svåra att förstå, till exempel uttryck som ”lägg på ett kol” (skynda sig), ”släng ett öga” (titta på) och så vidare.

Autism och annorlunda beteende vid PWS

En tredjedel av alla med PWS har också autism (det vill säga faller inom ramen för autismspektrumstörning, ASD).

– Många kärnsymtom vid autism förekommer också vid PWS, såsom språkproblem, begränsade intressen, rituella beteenden och problem med sociala relationer och ömsesidighet.

Alla med PWS har beteenden som är annorlunda eller mer uttalade än vad typiskt utvecklade personer har. Vilka beteendeproblem som förekommer varierar mellan olika personer och ökar ofta med åldern. De hänger dock inte ihop med den eventuella kognitiva funktionsnedsättningen eller med graden av den.

Personer med PWS kan bland annat ha svårigheter som rör...

- ... *flexibilitet*. Det medför att de tänker och beter sig oflexibelt, och inte alltid förstår att samma sak inte sker varje gång i en viss situation (till exempel att man inte får fika efter varje läkarbesök, även om det händer en gång). Rutiner är viktiga och barnet har svårt att justera sitt beteende om regler eller instruktioner ändras.
- ... *repetition*. Detta innebär bland annat att de ofta frågar samma sak många gånger. De har behov av exakta rutiner och en del gillar att samla på saker. Det letar ofta efter mat, men de kan också samla på andra saker.
- ... *social interaktion*. De kan vara misstänksamma mot andra och lätt skylla ifrån sig, till exempel på sitt syskon. De ljuger och manipulerar ofta andra för att få mat, och en del upplever svårigheter i kamratrelationerna. Många har svårt att dela med sig eller låna ut sina leksaker.
- ... *språk*. Personer med PWS har ofta en försenad och avvikande språklig utveckling och problem med flerledade instruktioner.

- ...*sensorik och perception*. Många känner ingen mättnad eller törst och uppfattar heller inte alltid värme och kyla på samma sätt som andra. En del har ett självskadande beteende, såsom ”skin picking”, då man petar upp sår i huden.
- ...*känslolivet*. En del betar sig som yngre än vad de är och reagerar med kraftfulla känslor. Ibland kan de bli mer ledsna eller arga än förväntat i en situation. Snabba och svårförståeliga känslkast är vanliga, liksom vredesutbrott.

Vad framkallar ett ”icke önskvärt” eller ”dåligt” beteende?

En del saker tenderar ofta att påverka beteendet negativt. Genom att känna till dem kan man försöka undvika dem. Det kan till exempel handla om förändringar (i rutin eller miljö, eller runt måltiderna) eller inkonsekvens i reglerna (till exempel om föräldrarna eller andra vuxna säger olika saker angående vad man får göra och inte). Generellt är oväntade händelser eller besvikelser triggande för det man brukar kalla dåligt beteende.

Större stressande livssituationer som att bli mobbad, flytta, byta skola eller personlig assistent, ha föräldrar som skiljer sig eller råka ut för ett dödsfall i familjen kan bli jobbigare för barn med PWS än för andra.

– I vardagen finns en rad triggerfaktorer som är bra att identifiera och undvika. Många barn är känsliga när det är nära till nästa måltid men ändå en stunds väntan kvar. En del är känsliga för temperaturförändringar. Då kan en så enkel sak som att öppna fönstret på glänt istället för på vid gavel hjälpa, säger Kristina Tedroff.

Temper tantrums eller ilskeutbrott är vanliga hos många med syndromet. Med en typ av magnetrontgen som kan mäta aktivitet har man sett att individer som har PWS inte aktiverar hjärnans främre delar, pannlober, så som typiskt utvecklade personer gör vid förändring.

En del nyare studier visar bland annat att:

- Individer med PWS har särskilt svårt att byta fokus.
- En plötslig eller oförberedd förändring av rutin eller ”spelregel” triggas ofta utbrott. Ju längre en rutin/vana etablerats desto kraftigare reaktion.
- Repetitiva omfrågningar kommer ofta innan ett utbrott.

- Ånger och skam är vanliga känslor efter ett utbrott (men motverkar inte att det händer igen).

Vissa förhållningssätt kan minska risken för utbrott eller negativa beteenden. Det är till exempel bättre att säga hur barnet ska göra än att klaga på hur det faktiskt gör. (Säg hellre ”så här gör du för att hänga upp jackan” än ”sluta slänga jackan på golvet”.) Ge tydliga instruktioner och var konsekvent. Informera om förändringar i god tid och förbered barnet på allt som ska hända. Se också till att personer i omgivningen är överens om vilket beteende som är okej, och hur man ska agera när hen får ett utbrott.

– Ibland finns stora eller små tecken på att ett utbrott är på väg. Försök då avleda med en lugn och behärskad röst, eller genom att skoja till det. Låtsasramla eller rapa på skoj och låtsas skämmas efteråt. Du kan också hjälpa barnet att träna gärna in ett ’anti-argt’ beteende, som att andas djupt, hoppa upp och ner eller räkna till 15, säger Kristina Tedroff.

Du som vuxen ska försöka vara lugn, undvika argumentation och eventuellt gå ifrån. Större barn kan själva i efterhand vara med och resonera kring vad det var som utlöste ett utbrott.

Individer med PWS kan inte själva styra när de får äta eller sina känslor, vilket gör att de har låg kontroll över viktiga livsfaktorer. Försök ge dem uppgifter och förtroenden som de *kan* kontrollera; som att hämta in posten, lämna flaskor till pant eller vattna några blommor. Alla har behov av att känna sig behövda och litade på.

Andra önskade beteenden

En stor del, mellan 60 och 90 procent, av alla personer med PWS har någon gång problem med så kallad *skin picking*. Det innebär att man river och petar i huden så att sår uppstår, som sedan inte läker eftersom personen fortsätter att peta.

– För att det ska kallas *skin picking* behöver barnet ha haft besvären under flera månader, trots att man gjort flera försök att få hen att sluta. Har det inte hjälpt kan ni till exempel be distriktssköterskan att skriva ut plåster i stora mängder. De hjälper både sårerna att läka och försvårar petandet, säger Kristina Tedroff. Har barnet stora svårigheter med tvång av olika slag ska man ta upp frågan med sin barnneurolog eller habiliteringsläkare. Vid vissa BUP-mottagningar gör man försök med kognitiv beteendeterapi eller KBT mot tvång och det har fungerat för en del, också de med nedsatt kognitiv förmåga.

Omfrågningar – att barnet frågar samma saker om och om igen – kan också vara mycket frustrerande för omgivningen.

Ett tips är att försöka fråga barnet tillbaka: ”Vad var det jag svarade alldeles nyss?”. Du kan också försöka vara tydlig med att du kommer svara på en fråga tre gånger (eller prata om den i två minuter), sedan inte mer.

– Eventuellt kan du rita svaret på frågan. Ge barnet bilden att titta på istället för att fråga gång på gång. Fungerar inte det heller kan du gå ifrån eller försöka prata om något annat. Det hjälper barnet att bryta beteendet.

Frågor till Kristina Tedroff

Vad kan vi göra för att barnen inte ska rymma och hur kan vi prata med dem om det?

– Det här är ett ganska vanligt problem, inte minst bland barn med en autistisk problematik. Självklart är det svårt och riktigt bra råd och tips finns inte. En enkel åtgärd kan vara att se till att de inte kan rymma, till exempel genom att ha ett bra staket runt tomten, att låsa dörren etcetera. Ni kan också göra en ritad berättelse där ni pratar och visar varför man inte ska rymma. Berätta att man kan bli överkörd, gå vilse i skogen eller liknande. Fråga sedan barnet ofta om varför man inte ska rymma, vad som kan hända.

När kan en utredning för autism göras, och vilken ålder ska barnet vara i?

– I Stockholm där jag arbetar brukar vi se till att göra en utredning senast vid omkring fem års ålder. Ibland finns en stark misstanke om autism redan i tidigare ålder och då kan man utreda tidigare. Det underlättar utredningen om barnet har ett språk så att man kan kommunicera till viss del. Behandlande läkare/ habiliteringsläkare håller oftast koll på när det är dags.

Gabriel blir väldigt arg ibland

Gabriels familj försöker att leva en period i taget och inte tänka alltför mycket på hur det ska bli i framtiden. De vet att livet sannolikt kommer att bli tuffare framöver.

– Med tanke på hur mycket aptiten ökat hittills känns det rimligt att

räkna med det. Men Gabriel blir också äldre och kommer få lite lättare att förstå vissa saker, som att man inte kan stoppa vad som helst i munnen, säger Anna.

Hon har svårt att se att Gabriel någon gång kommer klara mathållningen på egen hand. Han kommer behöva hjälp i det.

På senare tid har Gabriel allt oftare fått vredeutbrott när något går honom emot. Tidigare var det lättare att distrahera honom genom prata om annat, men nu är fixeringen svårare att avleda. Han får arga utbrott som visserligen inte vara så länge, men som är intensiva och tröttar ut honom. Trötthet och förändringar kan vara saker som triggar utbrotten.

Sedan Gabriel börjat rymma för att leta efter mat har föräldrarna fått prata med personalen i den lokala matbutiken. De har berättat om Gabriels diagnos och vad syndromet innebär.

– Vi visste att PWS innebär sådana svårigheter, men trodde kanske inte att vi skulle behöva börja varna omgivningen såhär tidigt. Men Gabriel förstår inte att han gör fel när han går till affären och fiskar upp en glass ur frysdysken. Jag är lite rädd att det beteendet kommer eskalera i framtiden och att han blir bättre på att manipulera andra till att få som han vill, säger Anna.

När Gabriel var yngre gjordes en enklare utredning via habiliteringen, som visade att Gabriels kognitiva förmåga är lindrigt påverkad. Innan han börjar skolan kommer en ny utredning göras.

– Utredarna som träffat Gabriel har sagt att det lutar åt särskola för hans del, vilket jag tycker känns otroligt skönt. Framför allt är det en lättnad att slippa fatta beslutet om det står och väger mitt emellan skola och särskola. Vi vill ge honom de allra bästa förutsättningarna men det kan vara svårt att veta hur, säger Anna. Autism förekommer i familjen och därför känns det inte så oväntat om en framtida utredning kommer att visa att Gabriel har autism. Struktur och ordning är helt avgörande för att familjens liv ska fungera.

– Det gäller dels maten, men också andra aspekter. Rutiner är A och O för oss.

Kommunikation vid Prader-Willis syndrom

– **Barn med Prader-Willis syndrom kommunicerar på många olika sätt, precis som alla människor gör. Hos barn med intellektuell funktionsnedsättning är språksvårigheter en del av symtombilden. Men med hjälp av olika hjälpmedel och strategier kan man vidga kommunikationsmöjligheterna. Det säger Ingrid Mattsson Müller som är logoped och arbetar på DART Kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning i Göteborg.**

DART arbetar med att hjälpa personer med kommunikations-svårigheter att hitta rätt metod och hjälpmedel för att underlätta kommunikationen. De arbetar också med utbildning, utveckling och forskning inom området. Utgångspunkten är alla människors rätt till kommunikation, vilken finns beskriven i flera av FN:s konventioner, bland andra *Barnkonventionen* och *Konventionen om rättigheter för personer med funktionsnedsättning*.

Vad är kommunikation?

Det finns många olika sätt att kommunicera, exempelvis tal, gester, mimik, teckenspråk, kroppskommunikation, skrift och bilder. Allt utbyte av information mellan människor, medveten eller omedveten, är kommunikation. Det är helt enkelt allt som någon gör eller säger, som någon annan reagerar på.

– Alla människor kommunicerar. Redan som nyfödda börjar vi kommunicera med kroppen på olika vis, vilket är en förutsättning för att vi ska klara oss, säger Ingrid Mattsson Müller.

Vi kommunicerar för att få närhet, för att få behov uppfyllda, för att vara delaktiga och lära oss saker. Men också för att bygga en social kontakt med omgivningen. Barn kan visa att de vill kommunicera på många sätt, ofta genom att peka, titta eller hämta något eller någon.

– Det finns också ett klart samband mellan kommunikation och det vi brukar kalla 'utmanande beteende'. Det vi tolkar som ett negativt beteende kan ibland vara tecken på att barnet vill få uppmärksamhet. Han eller hon kan ha lärt sig att utbrott väcker reaktioner hos de vuxna. Betrakta beteendet som kommunikation och försök räkna ut vad barnet egentligen vill säga.

Språkets tre sidor

Vi använder språk till många olika saker. Först i utvecklingen kommer förmågan att *förstå*. En del personer har dock sämre förståelse än förmåga att tala, vilket exempelvis kan vara fallet vid högfungerande autism.

Att själv *uttrycka sig* är nästa steg. En del har dock mer förståelse än förmåga att själva uttrycka sig. Talet är vår mest avancerade motorik – 150 muskler används samtidigt i ett högt tempo när vi talar. Men uttrycka sig kan en person göra på många fler sätt!

Det *inre språket* är en persons förmåga att reflektera, planera och reglera känslor.

Det är vanligt att en person med någon form av funktionsnedsättning har problem med alla dessa delar.

AKK som stöd

AKK är en förkortning av *alternativ, kompletterande kommunikation*, som finns för alla som har behov av ett alternativt sätt att uttrycka sig. Kommunikationshjälpmedel syftar till att förstärka, utvidga, utveckla och underlätta kommunikationen. Även den som har ett tal kan ha nytta av ett alternativt kommunikationssätt.

– Det finns ingen risk att man hämmar talet bara för att man lär sig att kommunicera på andra sätt – forskningen visar tvärtom att chanserna till tal ökar när kommunikationen får stöd i andra typer av kommunikation, säger Ingrid Mattsson Müller.

Barnet kommer att välja de kommunikationsvägar som fungerar bäst. Att presentera flera alternativ innebär att hens palett av möjligheter blir större.

Detsamma gäller för flerspråkighet – forskning om tvåspråkiga barn med funktionsnedsättning visar att tvåspråkigheten är en tillgång i den kommunikativa och språkliga utvecklingen.

Samspel är viktigt!

Kommunikation handlar om *samspel* och kan vara svår även för oss som samtalspartners. När en person pratar mindre än andra, har färre ord och signaler finns det en risk att omgivningen kommunicerar mindre eller vänder sig till andra istället.

– Det är lätt hänt att vi som kommunicerar blir styrande och dominant. Ett klassiskt scenario är att vi frågar personen mycket och sedan själva svarar på frågorna istället för att ge tid och vänta in kommunikation tillbaka. Det skapar en negativ spiral.

Vilket kommunikationssätt som är bäst beror på personen och

ibland också på situationen. Det är bra att tänka att ”mer är bättre” -
– tydligheten ökar när vi använder flera metoder samtidigt. Det kan vi till exempel göra genom att berätta vad som ska hända under dagen, samtidigt som vi använder tecken och/eller bildstöd för att tydliggöra det vi berättar om.

Det är aldrig för sent att börja med AKK, men det finns många fördelar med att redan tidigt sätta in stödinsatser för kommunikation. Genom att hjälpa barnet att uttrycka sig kan man exempelvis minska frustration och problemskapande beteende. Alla människor kan utvecklas i sin kommunikation – hur långt beror bland annat på hur bra stöd personen får från andra.
– Omgivningens agerande och engagemang är helt avgörande, säger Ingrid Mattsson Müller.

Alla barn har rätt att få stöd i kommunikationen så att de kan uttrycka sina känslor och önskemål, få möjlighet att göra val och kunna be om (och få) uppmärksamhet från andra. De ska få möjlighet att få ställa en fråga och få ett svar, även om det svaret ibland är nej.

Kort och gott: alla har rätt till ett kommunikationssystem som fungerar så att de kan bli pratade *med*, inte *om*.

Bildstöd och pekprat är vanliga metoder

Nästan alla personer med kommunikativt stöd använder bildstöd och pekprat i någon form. Fördelen med bildstöd är att det stannar kvar även när orden uttalats färdigt, så att barnet kan titta på dem så länge hen behöver för att ta in informationen.

Det finns mängder av olika typer av bildstöd. En del använder ritade bilder, andra symboler eller foton.

Bildstöd kan användas på många olika sätt. Ett *kommunikationspass* är personlig information som beskriver vad som fungerar bra för en person, hur hans kommunikation fungerar och hur omgivningen bäst bemöter hen. Det kan finnas i olika varianter, både analogt (som en bok) eller som digital app. *(En sådan app, som är gratis och finns för iPad, heter RättVisat. På [youtube.com/watch?v=weaniVtTqCE](https://www.youtube.com/watch?v=weaniVtTqCE) kan du se hur den används.)*

Fotokalendern är en annan app som används för att berätta och förbereda barnet på vad som ska hända under dagen och veckan.

En *samtalsmatta* är en matta med lösa bilder som kan sättas upp och flyttas. Den används bland annat för att personen ska kunna ge sin åsikt om olika frågeställningar inom ett samtalsämne.

(Tips! En dörrmatta från Ikea kostar några kronor och fungerar utmärkt som matta. Bilderna fästs med kardborreband på baksidan.)

Här hittar du fler appar och andra hjälpmedel

Det finns många webbplatser, forum och facebookgrupper som skriver om och diskuterar appar som hjälpmedel. Här är några av dem:

- ***bildstod.se*** Bildstödsverktyg – registrera dig och logga in.
- ***appstod.se*** Information om appar för kommunikation och kognition.
- ***aktiv.se*** Föräldrautbildning.
- ***bildsamt.se*** Bilder som stöd i samtal om våld.
- ***spsm.se*** SPSM (Specialpedagogiska skolmyndigheten) hjälper skolor att utforma stöd till barn med särskilda behov.
- ***kom-hit.se*** Ett projekt på DART, *Kom Hit – Kommunikationsstöd i vårdsituationer*, har som syfte att tillgodose barnets rätt till kommunikation enligt FN:s konventioner. Genom projektet vill DART bidra till ökad aktivitet och delaktighet för barnet under vårdvistelse eller tandvårdande behandling. *KomHIT Flykting* har bildstöd på elva språk.

DART kan kontaktas via dart.su@vgregion.se, på telefon: 031-342 08 01, eller via webbplatsen dart-gbg.org

På DARTs webbplats finns information, tips och material. Flera center i olika delar av landet har samlat liknande information om kommunikationsstöd, se exempelvis dessa länkar:

- ***vgregion.se/f/habilitering-och-halsa/patient/appar-for-smartphones-och-surfplattor/appar-som-stod/***
Appar som stöd, rekommenderade av VG-regionen.
- ***habilitering.se/stockk/om-kommunikativt-stod***
SToCKK –Information från Stockholms läns landsting om kommunikativt stöd.
- ***youtube.com/user/ckk uppsala/featured***
Information, tips och material från habiliteringen i Uppsala.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

Barnteamet på Ågrenska har en bred kompetens och en stor erfarenhet av barn med olika diagnoser, däribland PWS. 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 som har Prader-Willis syndrom har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Dessa leder i sin tur till olika funktionsnedsättningar. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt har veckans program för barnen och ungdomarna utformats.

– Även om en del symtom och behov förenar personer med samma diagnos är alla förstas också sina egna personer med sina egna personligheter. Det utgår vi ifrån vid alla möten här på Ågrenska, säger Bodil Mollstedt som är specialpedagog på Ågrenska.

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

– Barn med den här diagnosen har inte bara olika symtom, symtomen varierar också över tid. Ibland från dag till dag eller timme till timme. Vi försöker att alltid analysera varför en aktivitet fungerar bra när den gör det, för att kunna återskapa de gynnsamma omständigheterna.

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 WHO:s begreppsram för att beskriva hälsa och funktionsnedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga, personliga och omgivande faktorer och dessas dynamiska samspel. 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.

Att stärka barnens *självkänsla och sociala samspel* är viktiga målsättningar under veckan. Det gör man genom att genomgående ha en tydlig struktur i aktiviteter och miljö. Möjligheterna till delaktighet ökar om barnet vet vad som ska hända och vilka förväntningar han eller hon har på sig. För att stärka kamratrelationer introduceras lekar där barnen får uppleva att de lyckas och där de får positiv förstärkning.

En viktig aspekt under alla familjevistelser på Ågrenska är att ge barnen möjlighet att träffa andra som är i samma situation. I de mötena kan de känna en unik gemenskap och utbyta erfarenheter. Programmet på Ågrenska är också utformat för att bidra till att öka barnens kunskaper om den egna diagnosen och dess konsekvenser.

Strategier för att optimera förutsättningarna för barnen

För barn med Prader-Willis syndrom tar ofta tankar om mat och måltider upp mycket energi och fokus. Ett mål för vistelsen är därför att göra matsituationen till ett så naturligt inslag som möjligt i vardagen.

– Det gör vi genom att i samråd med föräldrarna tydliggöra förhållningssätt och matvanor. Barnen har anpassad kost, individuella portioner och färdiga mellanmål. Vi använder också mindre tallrikar, säger Bodil Mollstedt.

Många barn med PWS mår bra av fasta rutiner och tydlig struktur.

– Vi har bland annat ett schema med aktiviteter som återkommer varje dag. Vi använder konkret material och försöker att ge korta och tydliga instruktioner med hjälp av både ord, bilder och tecken, säger Bodil Mollstedt.

Individuellt anpassade arbetsuppgifter och tidshjälpmiddel hjälper till att skapa tydlighet. Tanken är att alla aktiviteter också ska kännas roliga för barnen så att deras motivationsnivå hålls uppe.

På Ågrenska varvas gruppaktiviteter med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar varvas med mer motoriskt krävande. Det gör att både *grov- och finmotoriska förmågor* tränas under lekar och aktiviteter.

Personalen är noga med att vara lyhörd inför barnens trötthetsnivå och lägger in extra tid i schemat där det behövs. Det är bra att tänka på att inte ta slut på alla krafter på vägen till en aktivitet.

För att stimulera och stödja *språk och kommunikation* är personalen på Ågrenska lyhörd, ger barnen tid och inväntar bekräftelse. De

använder tydliga ord, ljud och tecken och konkret material som *förstärker och stimulerar alla kroppens sinnen*. Det kan till exempel handla om talande böcker och andra inspelningsbara hjälpmedel, fotmassage eller föremål som är roliga att känna på. På ön finns både hårda klippor och stränder med mjuk sand som kan vara skön att stoppa fötterna i.

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 eller en anpassning av elevgruppen. Åtgärderna – eller beslut om att inte göra 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 klickas 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.

Läs mer om vilket material som används på Ågrenskas webbplats: agrenska.se

Övriga länktips:

- *skolappar.nu*
- *appstod.se*
- *mfd.se*
- *ritadetecken.se*
- *varsam.se*
- *komikapp.se*
- *nyponforlag.se*
- *abcleksaker.se*
- *lekolar.se*
- *logopedeniskolan.blogspot.se*
- *skoldatatek.se/verktyg/appar*
- *spsm.se*

Syskonrollen

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

En syskonrelation är inte lik någon annan relation man har i livet. Den är ofta livets längsta och innehåller nästan alltid både positiva och negativa inslag.

– Barn som får ett syskon med funktionsnedsättning känner ofta blandade känslor inför situationen. De kan inte välja bort den utan måste hitta ett sätt att förhålla sig till den, säger Samuel Holgersson som arbetar i Ågrenskas barnteam.

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

- Syskonen har ofta en bristfällig kunskap om sin brors/systers diagnos och föräldrarna överskattar ofta hur mycket de vet om den.
- Information är inte detsamma som kunskap. Man vet inte hur mycket syskonet förstått och hur han eller hon tolkat informationen om sjukdomen och vad den innebär.
- Att förstå och skapa kunskap tar tid. Man kan behöva prata om saken kontinuerligt eftersom situationen förändras, precis som barnets frågor och funderingar.

Syskon måste få möjlighet att ställa sina egna frågor angående systemen eller broderns funktionsnedsättning.

– Informationen går ofta via föräldrarna, men vår erfarenhet visar att det ofta finns saker som syskonen inte vågar eller vill prata med sina föräldrar om, säger Samuel Holgersson.

Det är vanligt att syskon bär på frågor de aldrig vågat ställa till någon. En del är rädda att funktionsnedsättningen smittar eller att deras egna framtida barn ska ärva den. Andra har en känsla av skuld och tror att de själva kan ha orsakat skadan.

– En tvilling till en flicka med cp-skada trodde till exempel att hon tagit allt syre från sin syster under fostertiden. Det tanken hade hon burit på i många år. Och en pojke frågade om hans hårda tag på inbandyplanen hade orsakat broderns skelettcancer. Att lätta den bördan kan vara jätteviktigt.

Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade. De måste känna att de också får egen tid med föräldrarna. Den ska vara avsatt speciellt för dem och inte bara bestå av tid som ”ändå blev över”. Detsamma gäller för föräldrarnas uppmärksamhet.

– Ett barn berättade att hon fått högsta betyg i skolan och att föräldrarna sa ’bravo’ när de fick veta. Men när hennes sjuke lillebror lärde sig att lyfta en mugg själv ställdes det till med tårtkalas. Även om flickan förstod varför det blev så olika reaktioner kändes det orättvist.

Olika behov i olika åldrar

Yngre syskon uppfattar tidigt omgivningens behov av hjälp. De har många varför-frågor och behöver svar som anpassats efter deras nivå.

I nio-tioårsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron. De börjar se konsekvenser och kan uppleva det som jobbigt att syskonet i någon mån är avvikande. Barnen noterar blickar och reaktioner från omgivningen och börjar fundera på hur de ska förklara för andra.

– Då är det bra att i familjen ha ett gemensamt förhållningssätt. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, men det fungerar lika bra att säga ’min brorsa har svårt att äta lagom mycket’, eller något annat som passar.

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

– I tonåren utvecklar många människor också en kompisrelation till sina syskon. Ålderskillnader börjar jämnas ut och man kanske hittar på saker tillsammans. För en person som har ett syskon med funktionsnedsättning kan det då bli en sorg att se att den egna relationen till syskonet ser annorlunda ut. Även om det är en fin relation, är den kanske inte densamma som kompisarnas syskonrelationer, säger Samuel Holgersson.

Kunskap, känslor och bemästrande

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

Kunskap ges utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. Det är ofta lättare för dem att formulera frågor i

grupp, som sedan besvaras av en läkare, sjuksköterska eller annan kunnig person.

– Vi berättar också att de själva inte bär något ansvar för att syskonet blivit sjukt och hjälper dem med strategier för hur de ska hantera frågor från omgivningen. När de åker från Ågrenska ska de ha fått med sig bra verktyg för att hantera sådana situationer.

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 att sätta ord på dem.

– Om vi vuxna säger 'det där behöver du inte tänka på' eller 'oroa dig inte för det' säger vi omedvetet till barnen att vissa känslor är förbjudna. Det blir inte bra. Det är bättre att bekräfta barnets tankar och prata om vad känslorna står för, säger Samuel Holgersson.

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

– Det kan handla om sorg över att man inte fick en bror eller syster som man kan leka med på samma sätt som ens kompisar leker med sina syskon. Det kan vara bra och logiska tankar, men om man inte får prata om dem blir de ganska tunga att bära.

Vad säger syskonen?

I intervjuer berättar syskon till barn med funktionsnedsättning att de glöms bort ibland, och får mindre uppmärksamhet än brodern eller systern. Ibland frågar lärarna i skolan oftare "hur mår din syster?" än "hur mår du?", vilket kan bidra till den känslan. En del tycker det är tråkigt att ofta behöva avbryta roliga aktiviteter på grund av syskonet.

Många har tankar om framtiden, om hur det ska bli senare. Sådana saker kan ju ingen ge några svar på, men ofta är det bättre att fundera tillsammans med barnen än att inte beröra ämnet alls. Man kan prata om hur man hoppas att framtiden ska bli och hur den kan bli.

För att utveckla strategier att hantera svåra känslor kan man identifiera känslor som brukar komma, hur dessa brukar få en att agera eller reagera och hur man skulle kunna göra istället.

Syskonen beskriver också många positiva aspekter av att ha en bror

eller syster med funktionsnedsättning. De lär sig tidigt att respektera olika människor, att ta ansvar och vara självständig, känna empati och förståelse, samt att sätta saker i perspektiv.

– Det är ganska stora saker de beskriver som positiva. Dessutom nämner många att det är härligt att få gå förbi kön på Liseberg. Sådana små saker kan spela stor roll i ett barns tillvaro!

Läs mer om Ågrenskas arbete med syskongrupper på syskonkompetens.se

På hemsidan finns bland annat samtalsverktyg och lästips. Där finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar. Bland annat filmen om Ludwig som har artrogrypos, och hans syskon Lilly och Leon. "Älskar ni honom mer än mig?" undrar Lilly när storebror får mer uppmärksamhet och hjälp av föräldrarna.

agrenska.se/syskonkompetens/syskonkompetens-filmer/alskar-ni-honom-mer-an-mig/

En annan film handlar om Hugo, sex år, som är storebror till Abbe, fyra år. Abbe har en kromosomavvikelse och ett allvarligt hjärtfel, och i filmen pratar Hugo med sin pappa om hur det känns att ha en bror som är sjuk.

agrenska.se/syskonkompetens/syskonkompetens-filmer/pratmandlar-och-syskonkarlek/

Gabriel har en storebror

Gabriel har en storebror som är två år äldre: Mikael. Mikael är van vid alla rutiner familjen tvingas hålla för att vardagen ska fungera för hans lillebror. Han tycker inte att det är konstigt att dörren till köket alltid är låst.

– Nu för tiden vet han att Gabriel har PWS och lite om vad det innebär. Han har lärt sig att han ibland kan få en bulle, en glass eller något annat gott när lillebror inte är med, men att det inte är något han ska prata med Gabriel om.

Ibland är det tufft för föräldrarna att Mikael måste anpassa sig efter sin bror.

– Det är lätt att känna att vi inte räcker till. I framtiden blir det

viktigt att ge honom egentid så att vi visar att vi finns här för honom också, säger mamma Anna.

Ågrenskas familjevistelse blir viktig för alla i familjen, och inte minst för Mikael. Efter samtalet med läkaren berättade han för sina föräldrar att han fått veta varför barn med PWS inte får äta vad de vill. ”Då kan de bli väldigt tjocka”.

– Så viktigt det är att de får ställa sina egna frågor och få egna svar, från någon annan än oss. Mikael är inte den som har särskilt lätt att prata om sådant här annars, så det blir extra värdefullt. Vi får alla en chans att se att vi inte är ensamma om vår speciella situation, säger Anna.

Familjen träffar andra familjer med barn som har PWS ungefär en gång om året, vid Prader-Willi-föreningens träffar i Eskilstuna. Några av familjerna bor nära och har haft kontakt med varandra sedan barnen var små.

– Det är självklart ett väldigt stort stöd. Andra förstår inte hur vi har det, men just de här människorna vet ju precis hur det är. Vi tipsar och stöttar varandra!

Munhälsa och munmotorik

– Vi rekommenderar att barn med särskilda behov tidigt har kontakt med tandvården, gärna med en barntandvårds-specialist. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped.

Det säger specialisttandläkare Marianne Bergius och logoped Åsa Mogren, som arbetar på Mun-H-Center i Hovås.

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

MHC-basen

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

Efter godkännande från föräldrarna under Ågrenskas familjevistelser gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munförhållanden. Observationerna, tillsammans med information som föräldrarna lämnat, ställs samman i en databas.

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

Varannan person med en sällsynt diagnos har en orofacial dysfunktion, alltså en funktionsnedsättning som på något sätt involverar munnen.

Tand- och munvård för barn och unga med särskilda behov

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras. Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör använda fluortandkräm. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sina barn med tandborstningen och borsta två gånger om dagen. För att underlätta tandborstningen tipsar Marianne Bergius om att stå bakom barnet och använda den egna kroppen som stöd.

– Då kommer man åt bättre och det blir lättare att borsta.

Alternativt kan man låta barnet ligga ner på en säng.

När nya kindtänder kommer är det extra noga med tandborstning av groparna på tuggytan. De kan också förseglas med plast för att minska risken att få hål.

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

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

Mun-H-Center och specialistkliniker för pedodonti erbjuder barn

och ungdomar med särskilda behov ett anpassat tandvårdsomhändertagande.

Munhälsa vid Prader-Willis syndrom

Följande munrelaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma hos personer med PWS:

- Låg salivsekretion (med seg saliv, risk för tandslitage och eventuellt ökad risk för karies).
- Avsaknad av tandanlag.
- Nedsatt känsel i munhålan – hög smärtröskel.

– När vi undersökt barn med PWS har vi sett att mängden saliv är låg, och att saliven är av en lite annan kvalitet. Den kan vara lite 'skummigare' och kletigare än vanlig saliv. Med sådan här saliv tar det längre tid innan ph-värdet återgår till ursprungsläget efter en måltid, säger Marianne Bergius.

En nedsatt salivsekretion eller sämre kvalitet på saliven innebär *i teorin* en ökad risk för karies. Dock har inga studier visat att personer med PWS har fler hål i tänderna än andra, snarare tvärtom. Det beror sannolikt på en god kosthållning och ett bra omhändertagande inom tandvården.

Det rapporteras att barn med syndromet ibland saknar tandanlag för en del av de permanenta tänderna. Det innebär att det inte kommer en ny tand efter att mjölkanden ramlat ut. Detta är generellt ganska vanligt, och ännu lite mer vanligt hos personer med PWS.

– Ibland kan det vara trångt för tänderna och då kanske det inte gör något om en eller några tänder saknas. Det kan passa in i planeringen för att minska trångställningen, säger Marianne Bergius.

Vid misstanke om att anlag saknas görs en utredning. En del individer med PWS kan ha ett försenat tandframbrött.

I mjölkttandsbettet är *tandgnissling* nattetid vanligt. En del gnisslar även tänder på dagen. Om vuxentänderna uppvisar slitage kan man skydda dem med en bettskena.

Erosionsskador (kemiskt slitage) kan uppstå på grund av intag av sura livsmedel (läsk, juice osv), kräkningar och reflux eller på brist på skyddande saliv. I kombination med tandgnissling kan slitage uppstå snabbare.

Att tänka på för barn med PWS:

- Ta kontakt med tandvården inför första besöket, och se till att behandlaren har kunskap om barnets sjukdom. En sak som är bra att informera om är exempelvis att barnet kan ha en ovanligt hög smärtröskel.
- Ta kontakt med läkare vid narkos. Barnet kan ha en känslighet mot vissa narkosmedel.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och stolen hen ska sitta i. (Användbara bilder finns på ***bildstod.se***, och ***kom-hit.se***)
- Tal- och kommunikationsträning är ofta motiverad.
- Vissa mediciner kan ge muntorrhet, vilket ökar risken för karies.

Munmotorik vid Prader-Willis syndrom

Följande oralmotoriska symtom kan – men behöver inte – förekomma hos personer med PWS:

- Låg muskelspänning/muskelsvaghet.
- Sugsvårigheter i nyföddhetsperioden.
- Påverkan på mimiken (hypotonin kan göra att mimiken i ansiktet inte blir så uttalad).
- Nedsatt känsel i och runt munnen.
- Försenad tal- och språkutveckling.
- Obstruktiv sömnapné.

– Vi ser att det är vanligt att barn med PWS har öppen mun i vila, vilket sannolikt beror på den hypotona muskulaturen, säger logoped Åsa Mogren.

De kan också ha stora tonsiller och adenoid, vilket kan påverka andningen. Snarkningar och sömnapné är vanligt och kan leda till dagtrötthet och koncentrationssvårigheter.

– Det kan också leda till ät- och sväljproblem, dregling och påverkan på röst och talklang, säger Åsa Mogren.

Stora tonsiller går att åtgärda: *tonsillektomi* innebär att hela tonsillen opereras bort medan *tonsillotomi* innebär att man tar bort en del av den.

– Dock finns det vid dessa ingrepp en risk att patienten får lite mer nasalt tal. En del barn med PWS har det redan från början, vilket gör att man ibland är mer restriktiv med den här typen av operation.

Talsvårigheter hos barn med PWS

Barn med PWS tenderar att ha större påverkan på tal- och språkförmåga än på den kognitiva förmågan. Förmågan att uttrycka sig är generellt sett mer påverkad än förmågan att förstå. Talet kan ibland vara otydligt.

Vad gör logopeden?

En logoped kan utreda *kommunikationsförmåga, sug-tugg- och sväljförmåga* och *munmotorisk förmåga* hos barnet.

– Det är viktigt att veta att alla barn har rätt till en ordentlig utredning av dessa färdigheter. Man ska aldrig nöja sig med förklaringen att svårigheterna 'ingår i sjukdomen'.

Logopeden kan också ge råd angående matning och ätande, bedöma hur barnet bäst tränar sin kommunikation samt vid behov introducera *oralmotorisk träning*. Syftet med den oralmotoriska behandlingen kan vara att minska salivläckage, förbättra ätandet samt vid behov öka eller minska känslighet i munnen.

– Det 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.

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

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

mun-h-center.se

Samhällets stöd

Emy Emker är socionom och arbetar på Ågrenska, bland annat med planeringen av familjevistelser. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för personer med funktionsnedsättning, utöver det stöd Försäkringskassan erbjuder.

Samhällets övriga stöd utgår bland annat ifrån två lagar; LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) och Socialtjänstlagen, SoL.

LSS ger stöd för insatser och särskild service för personer...

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

Om man bedöms ingå i någon av dessa tre personkretsar kan man beviljas insatser enligt LSS. Tio olika insatser som ingår i LSS. Här är några av dem:

Personlig assistans

För att få en personlig assistent krävs att man har stora och varaktiga funktionsnedsättningar. Assistenten ska hjälpa till med att tillgodose grundläggande behov såsom måltider, på- och avklädning, kommunikation och personlig hygien.

Behoven måste vara av praktisk karaktär – att behöva hjälp med aktivering, påminnelser och motivation är inte tillräckliga skäl för att få assistans.

Det är bara då behovet av assistent understiger 20 timmar i veckan som den söks via kommunen, i annat fall ansvarar försäkringskassan för ärendet.

Korttidsvistelse / stödfamilj

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

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

Avlösarservice i hemmet

– Den här insatsen finns för att anhöriga ska få möjlighet till

avkoppling och till att uträtta ärenden utanför hemmet. Avlösarservice kan erbjudas både som regelbunden insats eller som

lösning vid akuta behov. Behovet bedöms individuellt från fall till fall.

– Det är viktigt att tänka på att avlösarservice kan påverka vårdbidraget. Man måste komma ihåg att meddela försäkringskassan om man får nya insatser beviljade.

Ledsagarservice

En ledsagare hjälper till med kontakter i samhället och kan följa med på vårdbesök och delta i fritidsaktiviteter. Insatsen gäller när funktionsnedsättningen inte är alltför stor, och kan till exempel inte ges om personen redan har personlig assistans. Ledsagarservicen kan begäras per tillfälle eller som regelbunden insats.

Kontaktperson

– En kontaktperson erbjuder personligt stöd utanför familjen, och ska ses som ett icke-professionellt stöd, en medmänniska, säger Emy Emker.

Kontaktpersonen har ingen rapporteringsskyldighet (till skillnad mot exempelvis ledsagare) och behöver inte rapportera om vad man gjort till någon myndighet.

Hit kan man vända sig för att få hjälp med stödinsatser

- Habilitering / kurator.
- LSS-handläggare.
- Brukarstödsorganisationer (exempelvis Bosse eller Lasse).
- Anhörigstödjare i kommunen.
- Brukarstödcenter.
- Andra organisationer (exempelvis HSO, FUB, DHR, RBU).

En patientlag från 2015 stärker patientens ställning inom sjukvården. Patienter har bland annat rätt att välja öppenvård i andra landsting, och ska vid behov lättare kunna få en ny medicinsk bedömning.

Kommun och landsting är skyldiga att vid behov upprätta en *samordnad individuell plan (SIP)*, enligt både socialtjänstlagen och hälso- och sjukvårdslagen. Det görs exempelvis när samordning efterfrågas, när det behövs kompetens från flera verksamheter eller när en person upplevt att hen ”bollats runt”.

Via den här länken från SKL finns mer information om SIP:
skl.se/halsasjukvard/kunskapsstodvardochbehandling/samordnad-individuellplansip.samordnadindividuellplan.html

Det här gäller i skolan

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Det är rektorns ansvar att eleven får ett åtgärdsprogram om det behövs. Skolan ska ta hänsyn till elevers olika behov och ge stöd och stimulans så att de utvecklas så långt som möjligt.

Den svenska skollagen från 2011 gäller för både offentliga och privata skolor, och även för förskolor. Skolinspektionen har möjlighet att ge vite till eller stänga skolor som missköter sig.
– Rektorn eller förskolechefen är skyldig att utreda om en elev behöver särskilt stöd, säger Emy Emker.

Stödåtgärder

Stödåtgärderna till en skolelev med funktionsnedsättning kan se olika ut och exempelvis bestå av handledning och fortbildning av personal. Eleven kan också få en resursperson. I andra fall görs en omorganisation så att eleven undervisas i en mindre grupp. Även anpassning av lokal eller läromedel kan räknas som stöd.

– Vänd er i första hand till förskolechef eller rektor, och tryck på de behov som finns. I andra hand kan man kontakta områdeschefen eller den politiska nämnd i kommunen som styr skolan, säger Emy Emker.

Anpassad studiegång

När andra stödåtgärder inte räcker till är anpassad studiegång ett alternativ för eleven.

Vid en anpassad studiegång skapas ett schema som avviker från övrigas timplan, ämne och mål. Det är rektorns ansvar att eleven får en utbildning som så långt som möjligt är likvärdig övriga elevers utbildning.

Särskolan

Särskolan är en egen skolform som finns till för personer med intellektuell funktionsnedsättning. Den är obligatorisk på nio år, precis som grundskolan, men har egna läroplaner som ger eleven möjlighet till ytterligare ett läsår om kunskapsmålen inte uppnåtts efter nio år.

Särskolan indelas i grundsärskola och träningskola. Innan eleven antas till särskolan görs en utredning för en pedagogisk,

psykologisk, medicinsk och social bedömning. Beslutet att anta eleven fattas av den ansvariga politiska nämnden i kommunen.

- Att gå i särskola behöver inte innebära att eleven går i en annan skola. Det finns särskoleklasser i grundskolan. Enskilda individer kan också gå integrerade i en grundskoleklass, säger Emy Emker.

Betyg och behörighet

Idag går betygsskalan från A till F. Eleven måste vara godkänd (alltså minst ha betyg E) i 8-12 ämnen för att komma in på en vanlig gymnasieskola. När betyg sätts ska läraren utgå från all information som finns om elevens kunskaper.

- Det innebär att en elev kan få godkänt även om den inte gjort ett visst prov. Det finns

Betyg i särskolan

Att läsa på särskola innebär begränsningar när det gäller framtida studier. Men särskoleelever kan ändå få prövning i ett eller flera ämnen i den vanliga grundskolan och då få grundbetyg i dessa. Inom särsvux och på folkhögskolor finns utbildningar för personer som gått i grundsärskola.

Tips inför möten med skolan

- Som förälder till ett barn med funktionsnedsättning blir det många möten med de parter som omger barnet. Förbered er väl inför sådana möten och se till att ha med berörda beslutsfattare. Det är bra att ha en tydlig dagordning och föra protokoll om vem som ska göra vad – och till när. Det ökar chanserna att förslagen faktiskt genomförs. Det är också viktigt att boka in en ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna.

Vart vänder vi oss?

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

Skolverkets upplysningstjänst:

Tel: 08 - 527 332 00

upplysningstjansten@skolverket.se

För att överklaga beslut om t ex skolskjuts eller åtgärdsprogram vänder man sig till Skolväsendets överklagandenämnd:

overklagandenamnden.se

Hjälpmedel

Hjälpmedel skrivs ut för att förbättra eller vidmakthålla funktion och förmåga. Den kan också skrivas ut att kompensera för en nedsatt eller förlorad funktion eller förmåga att klara det dagliga livet.

– Det gäller dock inte produkter som är vanliga i hemmet, som exempelvis en dator, säger Emy Emker.

Hjälpmedel är oftast landstingens ansvar och kräver hälso- eller sjukvårdskompetens vid utprovning. Beslutet kan inte överklagas.

Hjälpmedel finns på bland annat på habiliteringen, hjälpmedelscentralen, datatek, datakommunikationscenter, syn- och hörcentraler.

Boende och daglig verksamhet

När det kommer till boende kan kommunen hjälpa till med två former av gruppboende för personer med särskilda behov. Det ena är en *gruppboende*, där de boende får hjälp med allt, såsom städning, matlagning och annat. Det andra alternativet kallas *serviceboende*, och här är de boende mer självständiga, men har tillgång till fast anställd personal vid behov.

Daglig verksamhet faller också inom ramen för kommunens insatser, och är tänkt att utveckla den enskildes möjligheter till förvärvsarbete. Den ska påminna om en arbetsplats men anpassas efter behov, förutsättningar och intressen. Den dagliga verksamheten ska erbjuda stimulans och utveckling, och en känsla av meningsfullhet och gemenskap.

Man ansöker om både boende och daglig verksamhet hos kommunens LSS-handläggare.

God man

När barnet fyller 18 år kan det bli aktuellt att få en god man. En god man hjälper individen att bevaka juridiska, ekonomiska och personliga intressen. Ansökan görs av närmast anhörig och man ansöker hos kommunens överförmyndarnämnd/överförmyndarförvaltning. Personen som får god man kallas huvudman. Det är tingsrätten som fattar beslut om godmanskap.

Bostadsanpassning

De som på grund av funktionsnedsättning eller sjukdom behöver hjälp att anpassa sin bostad ska få sådan hjälp om de har läkarintyg samt intyg från arbetsterapeut eller sjukgymnast. Med hjälp av ett bostadsanpassningsbidrag kan man göra de anpassningar som är

nödvändiga för att det dagliga livet ska fungera. Åtgärderna ska vara ”nödvändiga för att bostaden ska vara ändamålsenlig”. Man får inget bidrag om behovet kan tillgodoses med hjälpmedel. Ansökan görs till kommunen. Mer information om hur man går till väga finns på bostadscenter.se. Boverket har tillsyn över kommunens bidragsverksamhet för bostadsanpassning.

Fonder

Fonder kan sökas för ökade omkostnader på grund av sjukdom, hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhus eller på habiliteringen kan man få hjälp av en kurator med att hitta passande fonder att söka pengar ur. De finns också i bibliotekets böcker *Alla dessa fonder* och *Stora fondboken*. Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas: stiftelser.lst.se/StiftWeb/SSearch.aspx. Vissa företag hjälper också till att hitta rätt fonder för en mindre summa.

Tips på bra webbadresser:

agrenska.se – Ågrenska
fk.se – Försäkringskassan
1177.se – Sjukvårdsupplysningen
socialstyrelsen.se – Socialstyrelsen
skolverket.se – Skolverket
spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten
riksdagen.se – Riksdagen
regeringen.se – Regeringen
mfd.se – Myndigheten för delaktighet
do.se – Diskrimineringsombudsmannen
tlv.se – Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket
mun-h-center.se – Mun-H-center
notisum.se – Lagar på nätet
nfsd.se – Nationella funktionen sällsynta diagnoser

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

Socialstyrelsen har en kunskapsdatabas för ovanliga diagnoser. Den innehåller för närvarande informationstexter om cirka 300 ovanliga sjukdomar.

Texterna produceras av Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Göteborgs universitet i samarbete med ledande medicinska experter och företrädare för patientorganisationer. Kvalitetssäkring sker genom granskning av en särskild expertgrupp utsedd av universitetet.

Informationen i databasen uppdateras regelbundet och ytterligare diagnoser tillkommer varje år. Texterna översätts också successivt till engelska. Till varje text finns även en folder som kan beställas kostnadsfritt eller laddas ner från Socialstyrelsens webbplats.

De som skriver texterna svarar även på frågor och hjälper till att söka information, och nås på telefonnummer 031-786 55 90 eller via mail, ovanligadiagnoser@gu.se.

Läs mer på: socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser bildades av en grupp föräldrar till barn med olika typer av syndrom. Det är en paraplyorganisation där en mängd olika diagnosföreningar finns representerade.

Förbundets uppdrag är framför allt att driva politiska frågor som rör personer med funktionsnedsättning, att påverka och påtala att sällsynta diagnoser måste uppmärksammas och forskas kring. Förbundet trycker på att personer med sällsynta diagnoser har rätt till samma insatser från samhället som alla andra, till exempel när det gäller vård och behandling. De ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras syndrom.

Förbundets 12 000 medlemmar representerar ett 50-tal olika diagnosföreningar som sinsemellan är väldigt olika. Gemensamt är att alla sjukdomar eller syndrom är livslånga, obotliga och nästan alltid har genetiska orsaker.

Det är sällsynthetens dilemma som förenar medlemmarna, inte sjukdomen eller syndromet i sig.

*Här hittar du Riksförbundet för sällsynta diagnoser:
sallsyntadiagnoser.se*

Det finns en specifik förening för personer med PWS och deras familjer och anhöriga, samt personal på boenden, skolor, förskolor och andra som möter dem i vardagen.

PWS-föreningen är ideell och finansieras av medlemsbidrag.

Läs mer här: prader-willi.se

NFSD - 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, som drivs av Ågrenska.

NFSD har sedan verksamheten startade den 1 januari 2012 arbetat i enlighet med uppdraget. Uppdraget 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, 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.

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

Läs mer om NFSD:s verksamhet på nfsd.se

Prader-Willis syndrom

En sammanfattning av dokumentation nr 574

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 matningssvårigheter. Från några års ålder och upp i vuxenlivet märks en kraftigt ökad aptit, olika grader av kognitiv påverkan samt ibland beteendeproblematik. Prader-Willis syndrom orsakar även kortväxthet och minskad produktion av könshormon.

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.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2018



ÅGRENSKA

agrenska.se

