

PRADER-WILLI SYNDROM

Susanne Blichfeldt. 2018

PRADER-WILLI SYNDROM

- SYNDROM betyder ” sammen fald”
- Prader og Willi : 2 læger i Schweiz, der beskrev sygdommen i 1956, ud fra fælles patienter med samme fælles træk
- Alle børn er forskellige – også ved PWS,

PWS - hvad er det ?

- En sjælden og helt speciel tilstand
- En tilstand der kræver en bestemt omsorg
- En tilstand, der belaster familien
- Hvem har det: 1:15.000 nyfødte

Det starter med slappe muskler



Den første tid med PWS

- Ofte få foster bevægelser, et stille barn
- Mange fødes ved kejsersnit
- Mange har hofte skred ved fødslen

- STORE spise problemer de først uger
- Den spæde er stille og sover meget
- Alle kommer `` i gang``

De første uger

Motorik og spisning :

- Spiseproblemer, sonde mad
- Stille, reagerer svagt
- Slap, ligger med slappe arme og ben
- Svag hovedkontrol,
- Motorik bedres, forskelligt, hvor hurtigt

Hvorfor får børn PWS?

- En nyopstået fejl ved kromosom nr. 15
- Fejlen opstår `` uden grund``
enten i sædcelle eller ægcelle
- Raske forældre; de har ikke gjort noget galt

KROMOSOM FEJL

- Mennesker har 46 kromosomer
- Ligger i cellernes kerner som par
- På kromosomerne sidder generne
- Generne er vore arveanlæg
- Generne styrer helt overordnet vores krop
- Hvert gen sender et signal
- Mangler et eller flere gener, eller sender de forkerte signaler, kan sygdom opstå

KROMOSOM 15 og PWS

- Hvordan giver kromosom 15 fejlen PWS ?
- Der er ikke de nødvendige signaler fra de gener, der mangler eller er inaktive på kromosom 15.
- På kromosom 15 sidder bl.a. gener for flere signalstoffer i hjernen

PWS og hypothalamus

- Hypothalamus : er en lille kirtel midt i hjernen
- Hypothalamus styrer mange ting i kroppen
- Signalforstyrrelser i og fra hypothalamus kan give mange af de typiske tegn ved PWS

HYPOTHALAMUS og PWS

Forstyrrelse af sult og mæthedfølelse

Hormon-mangel: væksthormon og kønshormon

Påvirket : temperatur-regulering (+/- feber)

sans for varme/kulde

smerte følelse

søvn

følelser og psyke?

HYPOTHALAMUS OG PWS

- REGULERINGS FEJL?
- og er PWS en sygdom,
- hvor kroppen fejlagtigt ” tror” den sultter?
- (tidl foreslået af Professor Tony Holland, England)

Temperatur

- De små kan have “feber” uden at være syge
- Mange med PWS får ikke feber når de er syge, men ikke alle, “rigtig feber” kan ses
- Konklusion: temperaturen er ikke i sig selv en målestok for sygdom ved PWS

Varme og kulde

- Mange føler ikke, når det er varmt i vejret, selvom de godt kan svede
- Skal hjælpes med valg af påklædning
- Små børn kan brænde sig

Smertes og ubehag

- Smerte oplevelse er anderledes
- Ofte er blodprøve ikke ubehageligt
- Det man skal vide er:
- Signalerne kan være anderledes v. sygdom:
- Knoglebrud kan underdiagnostiseres
- Sygdom i mave-regionen kan undervurderes

Hvornår skal man reagere:

- Når noget er anderledes:
- Vil barnet ikke gå på en skadet fod?
- Vil barnet ikke spise?
- Så bør man søge læge

Søvn og PWS

- De fleste har let ved at falde i søvn
- De små kan have mange søvn episoder på en dag
- Nogle falder i søvn ved maden
- Mange falder søvn i bilen
- Søvn apnø ? Alle børn undersøges for det
- Er søvn kvaliteten ok ?

Sult og mæthed ved PWS

- Vi ved ikke hvordan det føles
- Hvorfor viser spædbarnet ikke tegn på sult?
- Hvorfor opstår en stor interesse for mad ?

- Vi er nødt til at regulere indtaget af mad
- Og give sikkerhed og ro, og acceptere at det er så anderledes.

Kroppen, kalorier og kosten

- Børnene har spinkle knogler og muskler
- Børnene har mere fedt på kroppen end jævnaldrende, selv ved “normal vægt”
- Kaloriebehovet er lavere end normalt:
- Kroppen bruger mindre “brændstof” og børnene bevæger sig mindre end normalt

Hvorfor er det svært ?

- Børnene beder om mere at spise
- Særligt hvis de forventer mere.
- *Vores holdning bliver sat på prøve.*
- Vi skal sætte grænser og hjælpe

FOOD SECURITY

- No doubt: INGEN TVIVL
- No hope: INTET HÅB
- No disappointment: INGEN SKUFFELSE

Børnenes kost og måltider

- Kaloriebehov er ofte ca 80% af jævnaldrende
- Hvis appetitten er stor, må vi hjælpe med at styre
- Forslag: 6 måltider daglig: 3 store, 3 små
- **Spis KUN til måltider. Aldrig alene.**
- Portions anretning (som restaurant !!!)

- Hvis I giver ”lidt extra”: så forventes det ”næste gang”: Råd: Bryd ikke gode rutiner!

Det lille barn med PWS og måltider

- Spiser langsomt
- Falder måske i søvn, lukker øjnene, er ``fjern`` men vækkes, det er ikke ``anfald``
- De fleste vil gerne spise op:
så ``øs`` ikke for meget op
- Diætisten rådgiver: om kalk, vitaminer mm

Tryghed om mad og måltider

- **TRYGHED** frem for alt
- Utryghed giver kaos, alle græder, diskussioner
- Stort behov:
for at den voksne har ansvaret og styrer
Ikke behov for selv at skulle vælge !!!

Børn kan leve med forskellige steders rutine,
(hjem, mormor, bhv) men usikkerhed giver uro.

Hjælpeforanstaltninger kan være

- At holde maden væk. –også frugtskåle osv
 - også madpakker
 - Er der mad i nærheden tager det (ofte) koncentrationen.
-
- Barnet i børnehave og skole:
 - Sundhedsplejen involveres
 - Diætist på besøg

Skal man låse køkkendøren?

- Ja, og hvorfor ikke?
 - hvis det giver større tryghed for barnet.
- Mange børn slapper mere af, hvis opholdsrummet ikke er køkkenet

Hvad må børnene få ? Og ikke få?

- Almindelig sund kost er godt
- Ikke for fedt
- Ikke for sødt
- IKKE for meget
- IKKE noget ubegrænset
- Madpakker og portions anretninger
- Ligesom på restuarant !

Hvad kan man købe ind

- Brød uden sukker og fedt
- Magert pålæg
- Gode grøntsager
- Lidt frugt
- Magert kød, fisk, kylling (uden skind)
- : huske : Diætist hver 1/2 år
- og læs varedeklarationenerne

Hvad kan man lade være med at købe

man kan ikke spise noget man ikke har købt. Man kan ikke bede om noget der ikke er der

- Chips også low fat
- Kager også sukkerfrie.
- Smør
- Sodavand og saftevand med sukker
- Frugt yougurt over 0,5 % fedt
- Slik
- Is ! ?? Evt sorbet (vandis) Faste aftaler

Hvor meget tager børn på?

- Det normale er :
- Fødselsvægt: 2½-4 kg
- 1 år vægt ca 9-11 kg
- 2 år vægt ca 11-14
- 3 år vægt ca 12-15 kg

- Derefter ca 2-3 kg pr år

BØRNS UDVIKLING

- Den fysiske vækst
- Motorik: kraft – bevægelser -balance
- Sprog: udtale og forståelse

- Kontakt og kommunikation
- Social udvikling: adfærd og samvær med andre

PWS og motorik

- - få foster bevægelse (oftest)
- - som nyfødt:
 - slap og træt, sover meget, græder ikke
 - svært ved at die, svært ved at sutte
- første leveår: det går langsomt fremad
- bevægemønsteret er normalt, bare meget forsinket.
- barnet er motorisk som et barn født for tidligt !
- musklerne er svage og slappe, men bedres

PWS og motorik milepæle:

store forskelle men,...hvad vi oftest ser

- Sidder selv : ca 1 år
- Kravler: 1-1½ år
- Går: 2-4 år
- Løber: 2-6 år
- Hopper og hinker: senere
- Håndmotorik : ofte lidt forsinket... ikke alle
- De yngste har ikke så mange kræfter
- *Obs: motorikken afspejler ikke ``forstanden``*

PWS- børn og motorik

Hvordan kan vi hjælpe og stimulere barnet?

- øve bevægelser, der passer til udviklings trinnet:
- **Motorik i små portioner....gentagelser!**
- Gerne lege, der træner balance ,
- Balance ofte er svag v PWS

MOTORIK OG BEVÆGELSE i børnehave og skole og hjemme

- For mange er det fint at have et lille program man skal igennem hver dag.

(allerhelst hele livet ligesom at børste tænder)

Fysioterapeuten vejleder pædagoger og forældre

et særligt program hos bedsteforældre ?

gentagelser er skønt

Humør, sjov, komik, systemer, samme hver gang !!

PWS: børnenes vækst

- De fleste er ikke så høje som søskende
- De fleste kan blive det med væksthormon

Væksthormonbehandling?

- Hvordan: 1 daglig indsprøjtning i huden
- Undersøgelser inden: søvnundersøgelse
- hals undersøgelse
- blodprøver
- røntgen af hånd

- Derefter blodprøver 2-4 x årligt

PWS: effekt af vækst-hormon

- Højere barn og Større muskler
- Flere kræfter `` friskere``, bedret motorik
- De mindste: motorisk hurtigere og bedre end uden

- Bedre søvn ?
- Bedre vejrtrækning .
- Ingen betydning for appetit
- Ingen slankekur, men kroppens facon ændres

Ryggen og PWS

- Scoliose ses hos over 50% med PWS
- kan forværres i puberteten
- behandles: fysioterapi, korset evt operation

- kyphose (rundrygget)
- ALLE med PWS: husk at styrke ryggen!

alt det andet man skal huske

- Synskelen ?
- Hørelse.....ofte god men ?
- Hud....meget sart hos de små, bedres
- Tænder....nedslidt emalje hos de små
- Knogler og led: fødder: vigtigt

- Medicin og bedøvelse

Renlighed

- Oftest noget forsinket
- Forstoppelse ?
- Sengevæder ??
- Obs vandforgiftning ved medicin mod s.v.

Pillen i hud

- Kan være plagsomt
 - `` travle hænder`` hjælper
 - Brug masser af lotion (blød hud)
 - Pas på tiden på toilettet
 - Myggebalsam
-
- Når man keder sig, eller bare ikke kan lade være ?

Udviklingstrin*

hos småbørn med PWS

- STÆRKE SIDER
- SVAGE SIDER
- Vigtigt at kende når man skal planlægge undervisning og indlæring

De STÆRKE sider*

- Langtidshukommelse
- Visuel styrke, husker det der er set
- Forstår det konkrete
- Læser og aflæser

- Venlig og glad

De lidt *svage* sider*

- Kortidshukommelse
- Auditive dvs: når man ikke forstår og husker ikke det der kun er hørt
- Udtale problemer
- Svært ved at tolke sammensatte situationer
- Læser, men forstår ikke altid meningen
- Svært ved at aflæse ansigts udtryk

Adfærd og psyke

- Mange børn med PWS ligner hinanden i måden at være på
- Den særlige interesse for mad
- Behov for forudsigelighed
- Den særlige kontakt
- Typiske reaktions mønstre
- Mange er optaget af specielle ting

Adfærd: de små og de lidt større

- De små er oftest meget tilfredse, uden krav
- Men viser tidligt behov for struktur
- Gradvist bliver barnet mere “krævende”, når barnet selv begynder at have en egen mening om det der sker.
- “krævende” ?
- i forhold til vore forventninger?

Adfærd, hvad er vigtigt ?

- At vi gør os klart hvad barnet kan forstå
- Og hele tiden overvejer, om barnet har forstået, det vi tror, der er forstået
- At vi hjælper barnet med at kommunikere
- At vi giver os tid
- At vi ikke skælder dem ud når “verden bryder sammen”, men er der og hjælper.

Adfærdsproblemer ?**

- Se på barnets udviklingsalder
- Biologisk alder, social alder og indlærings og forståelsesalder kan være forskellige
- (er det oftest ved PWS)
- Fantasi og virkelighed: kan barnet skelne ?
- Klare signaler fra de voksne... altid bedst

adfærd, forståelse og forventninger 😊

- EX: et besøg, `forberedes`, kan forebygge kaos
- en forventning om samme mønster hver gang?
- Skal også lære: at ikke alt kan forberedes
- (derfor er det også lettest med faste måltider!!)
- Hvad gik galt?
- Hvad kan vi gøre??
- Hvordan hjælper vi barnet bedst muligt

Ritualer og vaner*

- Samler
- Gentager sig, spørger,
- er ikke altid selv bevidst om det.
- Man kan tegne svaret.. Og begrænse valg

- Hører til på bestemt udviklingstrin
- og kan vedvare ved PWS og er ikke OCD

Det lidt ``tvangsprægede``

- Vil gerne være dygtig : giv små opgaver
- Svært ved at stoppe (timing)
- Forudse afslutning, hvordan ser opgaven ud når den er færdig fx
- Vi kan udnytte ``trangen`` til rutiner
- Og begrænse valgmuligheder

Anspændte følelser

- Både ved gode og dårlige hændelser
- Vigtigt at vi afklarer misforståelser
- Konflikter kan udgås (og er spild af tid)
- Vær forberedt
- Hver dag er en ny dag

Sociale færdigheder

- Noget der er svært for børn med PWS
- Vanskeligt at tyde ansigtsudtryk
- Kan indlæres

- Små børnegrupper med rollemodeller
- Lad barnet være med i familien
- Illustrer med bøger og historier
- Fortæl om kropssprog

PWS: at lære er at se

- Bruge billeder (ex fotobog til at lære)
- Bruge samme rækkefølger
- (opstilling af regnestykker)
- Bruge og huske rutinen (samme tid, samme sted)
- Bruge remser og gentagelser, musik

Hvad er vigtigt på lang sigt?***

- Gode måltidsvaner, undgå overvægt
- Motorisk aktivitet, sociale aktiviteter.
- respektere barnets behov

- Det ideelle miljø når man har PWS:
Sikkerhed om mad, mange aktiviteter
godt humør og kærlighed.

Det allervigtigste

- At være elsket og have succes
- og det er ikke svært ved PWS !!!
- Hellere stjerne end den der kommer sidst
- Familien er vigtig
- Skriv en livs-dagbog... den er meget vigtig
-