

UNGE og VOKSNE med Prader-Willi Syndrom

Susanne Blichfeldt

2020



HVAD ER PWS?

- Medfødt sygdom
- Genetisk:
- Nyopstået fejl ved kromosom nr. 15
- Fejlen opstår tilfældigt ``uden grund``

- Ca 1 af 10. - 15.000 nyfødte har PWS
- Der er ca 75 voksne med PWS i Danmark
- - men stadig underdiagnosticeret



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

- Der er ved PWS ikke de nødvendige signaler fra nogle af generne på kromosom 15.
- Resultat:
- Hjernen er ikke normalt udviklet,
- PWS er en sygdom som skyldes en hjerneskade .
- Flere områder i hjernen fungerer ikke normalt
- Påvirker både fysiske funktioner i kroppen og psyken
- Ses både ved blodprøver og scannings undersøgelser

Den nyfødte med PWS

- Spiseproblemer
- Stille og slap,
- Bevæger sig meget lidt
- Græder ikke
- Sover meget

De første år

- Barnet lærer at spise
- Barnet bevæger sig mere, ``vågner op``
- Motorik og sprog er forsinket:
- Går og taler sent, er et stille mildt barn!
- Fra 1-2 års alder: stor interesse for mad



PWS –ung-voksen

- Fysiske problemer:
- Kroppen fungerer ikke normalt (konstruktionsfejl)

- Psykiske problemer (store forskelle)
- Mental retardering
- Speciel adfærd og adfærdsforstyrrelser
- Angst og stress
-
- Psykiatrisk sygdom : rammer en del voksne, ikke alle !



Hjernen, Hypothalamus og PWS

Forstyrrelse af sult og mæthedfølelse

Hormon-mangel: væksthormon og kønshormon

Unormal : temperatur-regulering (+/- feber)
sans for varme/kulde
smerte følelse, kropsfornemmelse
søvn
følelser og psyke empati
forståelse



HJERNESKANNING VED PWS

I forskellige situationer er (hos os alle) forskellige centre i hjernen aktive... ses ved skanning

Ved PWS ses forskelle i scanninger fra andre: f eks :

Ved pludselige ændringer af aftaler: giver angst og stress

Hvis man ser mad

Hvis man har spist meget

Forklarer hvorfor de, der har PWS reagerer anderledes.



HYPERFAGI - overspisning og PWS

- Hvis de, der har PWS, får lov at spise uden kontrol, bliver opstår tidligt svær overvægt. De kan dø af det.
- Uden hjælp vil de fleste dø inden de er 20 år,
- DK 1986: ingen diagnosticeret i DK ældre end 20 år

- Signaler til at stoppe mangler. Ingen bremse.
- Der er en hel speciel **drift** mod mad,
- Opførsel (ofte) som en der sulter, men ikke normal sult
- Indtager (oftest) al mad der ses, hvis der er fri adgang.
- At se mad/ køleskabe tager al koncentration,



Og hvis man ikke ved det er PWS

Når det slappe barn begynder at spise

Tager på

Elsker mad

Bliver man kortvarigt glad

Og pludselig kan man ikke styre det

Men alle stofskifte prøver er normale



Mental og emotionel udvikling

Cognitivt: stor variation mht ” skolefærdigheder”, IQ 40-80 (90)

Mange kan læse, skrive sms og lære konkret:ex om dyr, biler osv

Emotionelt: umodne, mange som 3-6 årige, svag empati

Socialt: samvær er svært, forstår ofte ikke ansigtsudtryk, og andres behov. Kan ikke tænke abstrakt

Er selvcentrerede som små børn, har autistiske træk, men vil gerne være ”med”, men ”magter ikke” som forventet

Mange kan ikke skelne fantasi og virkelighed. Også voksne

Når der ikke er struktur: laves egne regler, for at få struktur, og her ser vi vredesudbrud. Har forventninger vi ikke kender.



Hvorfor er der nu voksne med PWS i DK

Fordi vi nu har viden om PWS. Vi har passet på dem.

Givet livsbetingelser som de trives med: efter 1986

Faste rammer. Faste måltider.

Skærmet adgang til mad. Og til penge.

Det har fået ro og tryghed hjemme, i skoler , i bostederne.

Derfor nu mange 20-30-40 årige, +50 på vej, +60: få

alternativt:

svære adfærdsproblemer (p gr af mad), sygdom og tidlig død

DK i dag: mange har lav BMI og lang overlevelse. De bliver fler !



Dødsårsager ved PWS

Overvægt. Hyppigste årsag i verden. Ikke i dag i Danmark:

Kan ikke trækkevejret, lav ilt, søvn apnø, ved overvægt

Oversete infektioner: Har ikke feber. Mat, træt. Klager ikke

Sprængt mavesæk: Ved fri adgang til mad

Kvælning: i mad: slugt ,ikke tygget, aspireret til lunger

Ulykker: færdes alene i trafik osv

Alle bør have PWS ID kort: og "Pop op vindue"



KROPPEN og PWS

Musklerne er spinkle

Knoglerne er spinkle

Fedtlaget er stort: også ved “normal vægt”

DEXA scan: fedtlag på kroppen er tykt. Ofte halvdelen af vægten

Derfor er kaloriebehov lavt.

ca 2/3 eller mindre af normal. (Afhænger af fysisk aktivitet)

Det skyldes PWS. Er en del af syndromet. Må respekteres



HVORFOR OPSTÅR OVERVÆGT

- *Man spiser mere end behovet er :*
- Kroppen bruger energi til :
- *vedligeholde organer.
- *dække energiforbrug (indgift =udgift)

- Det er musklerne ,der bruger mest energi,
- Hjerne signaler bestemmer, hvor meget vi spiser
- Uden støtte og control spiser alle med PWS for meget
- Og dør tidligt



VÆGT og FYSISK AKTIVITET

- Hvis man spiser mere energi end man bruger lagres energien som fedt på kroppen! Vægten går op!
- Der er ingen med PWS , der kan klare sig uden hjælp:
 - * Til mad og måltid
 - * Til at planlægge fysisk aktivitet (motion)
 - * Til at overske fremtiden
 -
 - Til at planlægge og overskue dagen, ugen,tiden

PLAN FOR MADEN og VÆGTEN

Følg diætistens råd

Lav en individuel plan. Følg den.

PWS er en sygdom som **VI** behandler

Fortæl beboerne at det er diætistens plan,

Tal med familien om maden,

hvis vægten går op ved besøg, familiefest, ferier

Plan for vejning (dagligt, ugentligt)

Går vægten op har vi svigtet og ikke ydet korrekt støtte:



SYGDOM VED PWS OG OVERVÆGT

MINDRE FYSISK AKTIV

ØDEM: vædskeophobning I kroppen

DIABETES

SØVNAPNØ der giver iltmangel evt pludselig død



PÆDAGOGIK og MAD og PWS

- Fra USA: PWS food security plan
- Ingen tvivl..... Jeg får hvad jeg har brug for
- Ingen håb.....Jeg får ikke ekstra mad i dag
- De passer på mig:.....Jeg bliver ikke skuffet
- DE fleste med PWS har brug for den tryghed
- De fleste konflikter opstå ved utryghed (om mad)

EN SPECIEL DIET ?

- NEJ: (men kaloriebehov kan være lavt)
- SUND kost med lavt fedt indhold.
- Specielle diæter giver risiko for fejlenæring

- Undgå at skulle diskutere maden
- Henvis til diætistens udregning

- PWS er en sygdom som **VI** behandler

Hormonmangel ved PWS

Væksthormon:

gives som daglig indsprøjtning med ”pen”

Alle børn, mange voksne.

Væksthormon er vigtigt for alle kropsfunktioner

Også voksne behandles ved behov

:



Kønshormonbehandling

Startes ved pubertets år: Individuel vurdering.

Kvinder:

tablet eller p stav

Mænd :

indsprøjtning hver 3. måned, eller gel dagligt.

Man behandler den fysiske mangel.

Forebygger osteoporose

Påvirker ikke seksualitet eller fertilitet (frugtbarhed)

De fleste er sterile, men ikke alle



Ubehandlet kønshormonmangel

- MÆND:
- små genitalier, høj stemme, ingen skæg

- KVINDER:
- få eller ingen menstruation
 - Men: ikke alle er sterile, graviditet er set!

- Råd om sexualitet, og hygiejne behøves!
- Ubehandlet (ved behov) :tidlig aldring (fysisk)

Fysiske problemer der kan ses

Svag mundmotorik: Påvirker tale og tygge funktion.

Tilbageløb af mavesyre til mund giver tandskade

Ofte madrester i mund og svælg og spiserør: risiko for kvælning

INGEN MÅ SIDDE ALENE MED MAD. Drik et glas vand efter måltid

Forstoppelse.

Udspilet mave.

Ikke opdaget infektioner (når man ikke har feber)

Ryg, hofte og fod problemer.

Osteoporose. Knoglebrud (overset : ingen smerter)

Overvægt:

søvnapnø m. iltmangel , diabetes II, ødem (ben og krop), infektion i ben sår



Mave og tarm

Fordøjelse:

Næringsstoffer fra føden/maden optages normalt via tarm

Næringsstoffer fordøjes normalt

Spiser man mere end sit behov, lagres det (sætter sig) som fedt.

Kost

Der er ikke noget , man ikke kan tåle, hvis man ikke er allergisk

Anbefales: en sund fedtfattig kost. Ikke en speciel diæt

Der er ikke noget der mætter mere, Føler ikke mæthed. !

Frugt er også kalorier. Megen frugt kan også øge vægten.

Alle må have en individuelt tilpasset diætplan fra diætist



Maven og PWS

Den, der har PWS kaster, sjældent op:

Maven tømmer sig (ofte) langsommere end normalt til tarmen

Maven kan blive overfyldt og udspilet:

Det opfattes (ofte ikke) som ubehageligt, er der mad, tager man

Maven kan blive så udspilet at mavevæggen ”dør”, der går hul, det gør ikke ondt, mavesyre strømmer ud i bughulen, og lukkes hullet ikke ,dør man.

Eneste symptom kan være manglende lyst til at spise. **!!!!!!!!!!!!**



Når man ikke kaster op, ikke føler kvalme

Mavesæk kan blive udspilet

Også ved :

maveinfektion, galdesten, urinvejsbetændelse

En udspilet mavesæk kan ses på skanning (UL eller CT)

Det kan være livsreddende at lægge en sonde gennem spiserør, og dermed "tage trykket"



Maveoperation

Operation for at gøre mavesæk mindre og blokere appetit:

Er forsøgt ved PWS: Hjælper ikke

Resultat:

Flere dødsfald af sprængt mavesæk.

FRARÅDES



Afføring og forstoppelse

Mange voksne med PWS har langsom tarmpassage:

Muskler i tarmvæg er slappe,

skubber ikke afføring af sted i normal fart

Afføring hober sig op

Kommer evt ud i meget store ”pølser”

Afføring står og blokerer hele tyktarmen: til sidst spiler mavesækken op (det hele er blokeret)



BLÆRE OG URINVEJE

Sjældne vandladninger ? Mærker ikke ?

Blæren tømmes ikke helt

Kan give urinvejsinfektion.. (UVI)

Forstoppelse kan give UVI

Ufrivillig vandladning, natligt: ved overvægt

Faste toilet tider kan være nødvendigt

Kontrol af væskeindtag ofte nødvendigt (også vand)



HUDEN

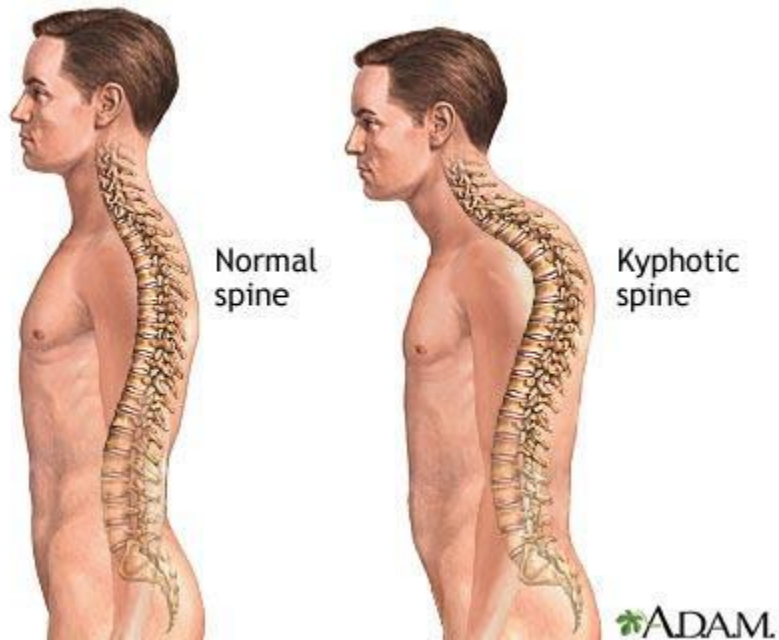
- HUDEN er svag og følsom, bliver let irriteret og rød
- Pas på solen! Let tøj er bedre end creme!

- PILLE HUL I HUDEN specielt for PWS!
- Giv handsker og.....hold huden blød
- Sørg for beskæftigelse
- Beløn for helet hud

- Pas på infektion (især på hævede ben)
- ***Må behandles straks med (penicillin)***

Kyphose og scoliose og PWS

Kyphoses



Scolioses



Hygiejne

Kan være stort problem p gr af svag krops opfattelse

Gode rutiner skal læres og ikke diskuteres

Bad, tøjskift, toilet, håndvask osv

Mange skal have hjælp til bad:

Mængde sæbe, vand vandtemperatur , tid i bad osv



Seksuel modenhed..... og umodenhed

Kende eget køn (normalt ved 2år)

Dække sig til når andre er til stede (5-7 år)

Optaget af eget udseende, er jeg pæn nok osv (10-12 år)

Optaget (seksuelt) af det andet køn (fra pubertet-alder)

Moden til at blive forældre: når man kan tilsidesætte egne behov.

Meget af det vi ser ved PWS er tillært

Risiko for graviditet og kønssygdom.

Risiko for misbrug: Sælger sig selv for mad: Obs vægt !



PWS og Fysisk Aktivitet

- Bevægelse:
- Øger forbrænding også bagefter
- Opbygger muskler og knogler
- Styrker hjerte og lunger
- Forebygger aldring
- Øger immunforsvar
- Aerobic (bevægelser): gå,løbe,svømme
- Styrketræning: særlige muskel grupper

PWS og fysioterapi

- Kontakt hver $\frac{1}{2}$ - 1 år, eller oftere :
tjekke led og muskler og forslag til øvelser:
-
- Dags-program hjemme 5-10 min til alle led
- og daglig motion mindst 30-40 min hver dag
- gerne daglig gåtur

For mange er det fint at det er ens hver dag!

PWS og aldring

- Problemer i relation til **overvægt**
- Problemer på grund af PWS :
- **hormonmangel** (køns- og væksthormon)
- **rygproblemer, synet, hørelse, søvn.**

Problemer på grund af speciel **adfærd** og evt **psykiatrisk** tilstand

Hvad kan vi gøre

Kende personen med PWS

Årlig status: Hvad kan han / hun:

Hygiejne :toilet, vandladning, afføring,tænder

Færden: finde rundt: hjemme, på veje

Forståelse: besked, hukommelse for nye ting

Motorisk : ganghastighed, trappegang

Psykisk ændret:

Skriv ned: alt vigtigt. Søg hjælp i tide



MEDICINSK CHECK LISTE FOR VOKSNE MED PWS

- Besøg hos læge hver ½ -1 år
- Skriv jeres spørgsmål ned før besøget
- check: vægt og blod tryk.
- Lunger og hjerte og kredsløb, hud, ødem?
- Hud, tænder, led, ryggen
- medicin ? Er kosten OK ? Sexualitet?
- Behov for : blodprøver (hormoner, diabetes)?
- Diætist, fysioterapeut andre specialister?

” læge-tjek” ved PWS

Blodtryk

Blodprøver årligt:

Stofskiftehormon og blodprocent

D vitamin, kalk og phosphat, evt kønshormon

Hb-a-1c for blodsukker.

Cholesteroler : ved overvægt og psykiatrisk medicin

Diætist mindst 1 x årligt, evt mere

Øjenlæge: hvert 2.-3. år

Høreelse. Hvert 5. år



FARESIGNALER VED PWS

- Vil ikke spise
- Kaster op
- Stille , mat og træt, ønsker bare at ligge
- Vil ikke stå eller bruge armen : knoglebrud?
- Vil ikke sove og har total ændret adfærd !

Ønsker for fokus ved tilsyn på bosteder for PWS

Er der udlært køkkenpersonale

Gives individuel kost. Diætistvejledt

Skemalagt fysisk aktivitet

Relevant beskæftigelse individuelt tilpasset

Værkstedpersonale har info om PWS

Personale incl vikarer undervist om PWS

Medicinansvarlig personale undervist om PWS

Benyttes tilbud om undervisning fra forening/ CSS





Voksne på sommerlejr (og personale)

De bor i PWS bo- tilbud. De har ikke adgang til mad uden opsyn

I 1986 var der ingen PWS botilbud i Danmark og ingen over 25 år.

