

PRADER-WILLI SYNDROM



Landsforeningen for Prader-Willi Syndrom 2011

Prader-Willi Syndrom
2. reviderede udgave 2011
© Landsforeningen for Prader-Willi Syndrom
og forfatterne
Omslag: Jes Nordby
Sats ved Børge Troelsen
Trykt hos Børge Møllers Grafiske Hus, Aarhus
ISBN 978-87-991256-1-6

Indhold

Forord	5
--------	---

Prader-Willi Syndrom

Beskrivelse af syndromet	7
--------------------------	---

Helbredsmæssige forhold

Sundhedsvæsenets lægefaglige tilbud	14
Genetik og diagnostik	15
Generelle helbredsproblemer	21
Syn, hørelse, tænder og spyt, reflux, mave og tarm, ryg, hjerte, lunger, fødder, hud, temperaturfølsomhed, søvnmønstre, vandforgiftning, kroppens signaler	
Medicin og bedøvelse	31
Hormoner	33
Knogleskørhed	38
Seksualitet	40
Kost og ernæring	43
Fysioterapi	52
Adfærd og psyke	59
Psykiatriske aspekter hos voksne	66
Sundhedstjekliste for unge og voksne	71

Pædagogiske og sociale forhold

Daginstitution	73
Skole	76
Ud af skolen og hvad så? Beskæftigelse. Fritid	79
Botilbud	84
Kan man være hjemme i et botilbud?	89
Sociale foranstaltninger/støttemuligheder	94
Forældreerfaringer	106

Litteratur og henvisninger

Bogens forfattere	113
Litteratur	114
Adresser og henvisninger	115

Forord

I 1986 blev Landsforeningen for Prader-Willi Syndrom (PWS) oprettet af en lille gruppe forældre.

Fra begyndelsen har det været det overordnede formål med foreningens arbejde at sprede oplysning om sygdommen både blandt pårørende til dem, der har fået diagnosen, og blandt personale i sundheds- og socialsektoren og i skolen.

Midlet til denne informationsspredning har været udgivelsen af bladet PWS NYT og fremstillingen af et antal foldere/pjecer om emner af betydning for alle, der er i berøring med personer, som har PWS. Desuden kan der hentes oplysninger fra foreningens hjemmeside www.prader-willi.dk, som vi bestræber os på at holde opdateret med relevant og aktuel information både om sygdommen og om foreningens arbejde.

I 2006 forelå så første udgave af nærværende lille bog. Sigtet med udgivelsen var at imødekomme behovet for en mere samlet beskrivelse af PWS, som kan give både et overblik over og en nyttig forhåndsorientering om de mange forskellige spørgsmål og problemer, der melder sig for alle, der kommer i berøring med PWS.

Anden udgave af bogen, som hermed udsendes, er let revideret under hensyntagen til ny viden om PWS, som er kommet til siden første udgave.

Bogen er skrevet af flere forfattere, først og fremmest fra foreningens fagråd. Fremstillingen bærer naturligvis præg af, at de forskellige bidragydere har hver sin personlige stil, og der forekommer også nogle gentagelser, idet enkelte emner tages op af flere af forfatterne.

Bogens afsnit er forholdsvis korte, og for de læsere, der ønsker mere indgående information, er den bagest forsynet med et særligt afsnit *Litteratur og henvisninger*, hvor der er kildeoplysninger og link.

Endelig er bogens indholdsfortegnelse gjort relativt detaljeret, så det også er muligt at bruge bogen som opslagsværk, hvor

man kan finde frem til omtale af de emner, man er særligt interesseret i, uden at man behøver at læse alle kapitlerne.

Redaktionen takker alle, der har bidraget med fotos og andre illustrationer til bogen.

God læselyst!

Landsforeningen for Prader-Willi Syndrom

Prader-Willi Syndrom

BESKRIVELSE AF SYNDROMET

Prader-Willi Syndrom er en medfødt tilstand. Hos næsten alle kan påvises en fejl ved kromosom nr. 15. Børn og voksne med PWS har flere træk (symptomer), der præger deres udvikling, helbred og dagligdag. PWS ses i alle lande. Der fødes 4-5 børn med PWS årligt i Danmark.

En usædvanlig interesse for mad og utilstrækkelig mæthedfølelse, der kan føre til overspisning og svær overvægt, er det problem, som nok er det mest kendte ved PWS, men det er kun en del af helheden, og det er ikke lige udtalt hos alle.

Nedenfor beskrives i korte træk karakteristiske symptomer og forløbet af sygdommen.

Karakteristiske træk

Syndrom betyder ”sammenbragt”, og den, der har PWS, har flere bestemte symptomer eller træk, som andre med PWS også har.

I de første beskrivelser af PWS nævnes: svage muskler, specielt de første leveår (det lille barn), lav højde, overspisning og overvægt fra tidligt i barnealderen, forsinket udvikling og ufuldstændig pubertetsudvikling. Desuden visse karakteristiske træk ved udseendet som smal pande, mandelformede øjne, små hænder og fødder, og børn med PWS er ofte mere lyshårede end deres søskende.

I løbet af de senere år er man blevet opmærksom på, at også specielle træk ved adfærd og psyke er karakteristiske for PWS, og det er oftest dette, der præger hverdagen. Derfor er kendskabet hertil lige så vigtigt som at kende de rent fysiske symptomer.

Børn og voksne med PWS er forskellige. De velkendte træk (symptomer) er ikke lige udtalte hos alle. Samtidig vil heller ikke alle med PWS have alle kendte (mulige) symptomer.

HVAD SKYLDES PWS?

En række af de symptomer, der ses ved PWS, kan beskrives som en "fejlregulering" fra et center midt i hjernen, der hedder hypothalamus. Hypothalamus regulerer bl.a. appetit, væksthormon- og kønshormondannelse i kroppen, desuden temperatur, varme/kuldefornemmelse og smerteoplevelse. Ved forskning har man søgt at afklare, om der er bestemte signalstoffer fra nerveceller, der mangler eller ikke bliver "forstået" i hjernen og specielt ved hypothalamus. Hidtil er denne gåde ikke løst.

KAN PWS BEHANDLES?

Man kender ikke medicin, der kan kurere PWS, men det er muligt at behandle personer med PWS både medicinsk, pædagogisk og socialt, således at børnene og de voksne i dag har mulighed for at få en tilværelse, der er langt bedre end for blot få år siden.

Der er mange aspekter ved PWS, så den optimale behandling kræver en bred indsats.

Det er vigtigt, at forældre og andre involverede får et godt kendskab til PWS, så de i løbet af barnets opvækst kan være forberedt på de problemer, der kan opstå, således at der tidligt kan sættes ind med den rette hjælp.

FORLØBET AF PWS

Det er karakteristisk for PWS, at de symptomer, der er fremtrædende hos det spæde barn og i løbet af det første leveår, er helt forskellige fra de symptomer og træk, der ses senere i barnealderen. Hos den voksne ændres billedet igen. Man taler derfor ofte om sygdommens 3 faser.

Graviditet, fødsel og det nyfødte barn

Mange mødre beskriver, at de mærker påfaldende få fosterbevægelser, men ellers forløber graviditeten normalt.

Nogle børn fødes for tidligt, men om det er hyppigere end i al almindelighed vides ikke. Det er ikke en for tidlig fødsel, der er skyld i barnets symptomer.

Ofte sker fødslen ved kejsersnit, fordi barnet har ligget i sædepræsentation eller i tværleje.

Det nyfødte barn med PWS er oftest påfaldende stille. Selvom mange reagerer normalt lige efter fødslen, viser det sig hurtigt, at de har svært ved at sutte, de synes ikke at være sultne, græder sjældent og sover meget. Det lille barn er tidligt præget af muskelslaphed, og mange bliver undersøgt for muskelsygdomme (som de ikke har). Hvis spædbarnet ikke kan spise selv, må man give sondemad.

Der er sjældent problemer med vejrtrækningen.

Der kan ses fejlstilling af led, som kan behandles med fysioterapi og skinner eller bandager.

Børnenes slaphed og sløvhed aftager gradvis, og oftest lærer barnet at sutte (bruge sutteflaske) i løbet af nogle uger, men det kan fortsat være svært at amme barnet.

De fleste med PWS er indlagt på hospital de første uger efter fødslen.



Første leveår

I starten drejer det sig om at give barnet mad; måltider kan tage lang tid. Børnene er slappe, er længe om at lære at kontrollere hoved og kropsbalance. Børnene er stille, stiller få krav, og pludresproget er forsinket.

Efterhånden oplever man, at barnet gør gode fremskridt, og omkring 1 års alderen kan de fleste sidde uden støtte, måske trille og krybe, og børnene er mere vågne, interesserede i leg og kontakt.

Førskolealderen

I 1-3 års alderen ser man, at barnet med PWS gør fine fremskridt, især motorisk og sprogligt. Hvis man på det tidspunkt ikke har stillet diagnosen, kan det ske, at barnets kontakt til hospitalets børneafdeling afsluttes, da alt synes at gå fint fremad. Barnet, der før ikke kunne spise, har nu en god appetit, hvilket glæder familien. Ofte ser man, at barnet taler og beder om mad og modsat mange jævnaldrende gerne sidder længe ved bordet og spiser op.

Det er på det tidspunkt, det er vigtigt at blive særlig opmærksom på barnets kost og vægt og allerede her indarbejde faste rutiner med hensyn til mad og måltider for at undgå overvægt.



De fleste med PWS kan gå i 2-3 års alderen, nogle lidt senere. Der er store forskelle. Den sproglige udvikling er ofte lettere forsinket. Mange af de mindre børn med PWS har en svag stemme og har udtalefejl, men har ofte et pænt stort ordforråd. Nogle kan være længe om at lære at tale, og de kan have glæde af at lære "tegn til tale". Dette vil ikke hindre dem i at tale senere, snarere tværtimod. Det har vist sig at "tegn til tale" kan være med til at udvikle barnets sprog og sprogforståelse. For at stimulere sprog og motorik har børnene brug for ekstra støtte i vuggestue/dagpleje eller børnehave og regelmæssig kontakt til fysioterapeut, børnelæge og diætist anbefales.

De første skoleår

Når barnet med PWS er 6-7 år, har de fleste en relativ god motorik, men ikke så modnet som jævnaldrende, fx kan balancen være mere svag, så det er svært at lære at cykle. Finmotorik (håndmotorik) er oftest god. Nogle har fortsat problemer med tale og udtale. Selve sprogforståelsen (forståelse af indholdet af det sagte og hørte) kan være mere umoden, end man umiddelbart får indtryk af, især hos de børn, der er meget talende. At tænke abstrakt og forstå en længere besked kan være svært, og børnene har ikke altid forstået indholdet på den måde, som man tror, de har forstået det.

Børnene lever i en meget konkret verden og kan somme tider have svært ved at "tage ved lære" af fejltrin (har måske ikke forstået situationen), og deres tankegang kan virke "stiv".

Kontakten til de jævnaldrende i skolen kan undertiden være problematisk. Nogle børn søger helst voksenkontakt og kan have svært ved socialt samspil og leg med andre børn. I fritiden kan strukturerede aktiviteter (fx spejder, ridning og svømning) styrke kontakten med andre børn.

Det nævnes jævnligt i bøger og artikler om PWS, at børnene kan få voldsomme vredesudbrud og reagere voldsomt, ofte fordi planer ændres. Måske kommer disse vredesudbrud, fordi barnet har svært ved at forstå, hvad der sker. Det kan skyldes, at barnet har nogle bestemte forventninger eller måske har misforstået,

hvad der er sagt. Nogle børn viser deres "sorg" eller skuffelse mere voldsomt end jævnaldrende, dvs. de reagerer umodent som et lille barn. Det kan være svært at forstå, netop fordi barnet i 1-2 års alderen var meget stille, mild og glad.

Fagligt klarer en del børn med PWS sig relativt godt de første skoleår. De fleste lærer at læse og skrive, mens de kan have svært ved matematik og talforståelse.

Barnet har brug for støtte, således at alt omkring mad og måltider, også i fritiden, er i helt faste rammer.

Teenageårene

De fysiske ændringer, der følger med pubertetsudviklingen, er oftest ufuldstændige, og de unge med PWS vil generelt være mere umodne end jævnaldrende.

Det er ofte beskrevet, at netop denne periode kan volde vanskeligheder i forhold til adfærd og psyke, og de fleste har i skolen behov for specialundervisning.

Der er fortsat brug for hjælp for at undgå overspisning. Det kan være et problem, hvis man stiller større forventninger, end der kan honoreres af den enkelte, da sygdommen sætter begrænsninger for, hvor meget den unge selv kan tage ansvar for, specielt med hensyn til at administrere sin kost.

I disse år er det vigtigt at forberede sig på voksentilværelsen, både med hensyn til bolig, arbejde og fritid.

Voksne

I Danmark bor mange voksne med PWS i mindre bofællesskaber sammen med andre med PWS. Her er det muligt at tage særlige forholdsregler med hensyn til mad og måltider. I nogle bofællesskaber er der samtidig en fælles arbejdsplads (værksted, landbrug osv.). Andre steder har beboeren sit arbejde "ude".

Mange voksne går på aftenskole og er aktive med forskellige fritidsaktiviteter. Enkelte voksne med PWS er gift eller bor i parforhold, men har fortsat behov for den nødvendige støtte for at undgå overspisning.

En række medicinske problemer kan opstå, og det er nødvendigt med regelmæssig lægekontakt.

Specielt er det vigtigt at vide, at nogle kan udvikle psykisk sygdom, som kræver behandling.

HVAD DER OGSÅ ER VIGTIGT AT VIDE

Når man skal beskrive en tilstand som PWS, som indebærer så mange symptomer, både behandlingskrævende (som tendens til overspisning) og mange små facetter og specielle træk, der er vigtige at kende, kommer det let til at fremstå som en uoverskuelig opgave at varetage. Det er det ikke.

De fleste mennesker med PWS er venlige, imødekommende og hyggelige og rare at være sammen med.

De fleste vil gerne alt det, andre gerne vil: have en meningsfyldt dagligdag med en interessant beskæftigelse, bo godt, have god kontakt til familie, lære nyt og gerne mødes, feste eller rejse og opleve nyt.

Alt dette er muligt i dag, specielt hvis omgivelserne har god viden og forståelse for PWS.

Helbredsmæssige forhold

Sundhedsvæsenets lægefaglige tilbud

Prader-Willi Syndrom er en sjælden tilstand med en række symptomer fra flere organsystemer. Det stiller særlige krav til viden og en højt specialiseret indsats. Derfor har Sundhedsstyrelsen i 2001 anbefalet, at det overordnede ansvar for koordination af diagnostik, behandling og kontrol samt genetisk rådgivning samles ved to landsdelscentre i en tværfaglig teamfunktion. I Danmark er der etableret to sådanne specialiserede centre – henholdsvis Klinik for Sjældne Handicap på Rigshospitalet i København og Center for Sjældne Sygdomme på Skejby Sygehus i Århus. Disse to steder kan personer med PWS følges livslangt.

Centrene er forpligtede til at opsamle og formidle viden, forske og undervise. Det primære formål er at forbedre behandlingens kvalitet.

Ved mistanke om diagnosen *kan* den enkelte henvises til et af centrene. Når diagnosen er stillet, har den enkelte *ret* til at blive henvist til et af centrene.

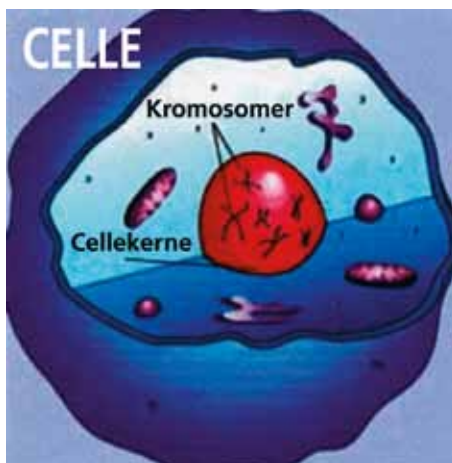
Hyppigheden af kontrolundersøgelser vurderes ud fra den enkeltes behov. Typisk ses børn to til fire gange årligt og voksne en gang årligt. En stor del af kontrolundersøgelser og behandling kan foregå i lokalt regi. Der skal laves klare samarbejdsaftaler mellem centret og den lokale funktion, ofte lokal børneafdeling og for voksne vedkommende egen læge eller endokrinologisk afdeling, om den konkrete opgavefordeling. Centrene og den lokale funktion er forpligtet til gensidig tilbagemelding.

Genetik og diagnostik

Prader-Willi Syndrom er en medfødt sygdom, der skyldes manglende funktion af gener i et bestemt område på kromosom 15. Ca. 1 af hver 15.000 nyfødte har PWS. I langt de fleste tilfælde er der ikke andre i familien, der har eller får PWS. PWS ses i alle folkeslag og er lige hyppigt hos drenge og piger.

OM KROMOSOMER OG KROMOSOMANALYSE

I de fleste af kroppens celler er der en cellekerne, hvor menneskets 46 kromosomer ligger.



Kromosomerne består af 23 par. Det 23. par er kønskromosomerne X og Y; XX for en pige, XY for en dreng. I hvert par stammer det ene kromosom fra faderen og det andet fra moderen.

Kromosomer består af arvemasse (DNA). På hvert kromosom er der flere arveanlæg (gener), der gennem et kompliceret system giver signal til opbygning og vedligeholdelse af alle kroppens og cellernes funktioner.

Ved en kromosomanalyse (fx af en blodprøve eller en moderkageprøve) undersøges cellernes kromosomer i mikroskop. Kromosomerne tælles, og deres udseende vurderes.

Ved mange genetiske sygdomme er en sådan kromosomanalyse normal, og diagnosen kan så kun stilles ved bestemte test, der netop undersøger for den sygdom, man leder efter. Det gælder også for PWS.

Dette betyder, at man som regel ikke kan diagnosticere PWS hos et foster eller barn ved en almindelig kromosomundersøgelse. Derfor kan der fødes børn med PWS, hvor der er fundet normale kromosomer i en fostervands- eller moderkageprøve.

FOSTRETS FØRSTE CELLER

Ægcellen og sædcellen indeholder hver 23 uparrede kromosomer. Ved befrugtningen smelter æg- og sædcelle sammen, så der dannes en celle med 46 kromosomer (23 par). Det er den første celle af det kommende individ. Denne celle deler sig til to identiske celler. Ved alle efterfølgende celledelinger dannes nye cellegenerationer, der er kromosommæssigt identiske. Disse nye cellegenerationer bliver til foster og moderkage.

OM GENER

Næsten alle vores gener findes i to kopier. En genkopi er fra moderen og en fra faderen. Der ligger flere gener på hvert kromosom. Et gen er ligesom en instruks, og et kromosom er ligesom en bog fyldt med instrukser. Genet (instruksen) aflæses og bruges af cellen til at bygge et bestemt genprodukt, som er nøje tilpasset kroppens, organernes og cellernes funktion og behov. Dette sker, så længe vi lever.

Nogle gener kan være åbne eller lukkede for aflæsning. Det kaldes imprinting. Det gælder bl.a. for en del af generne på kromosom 15, hvor det normalt kun er de gener, der kommer fra faderen, der aflæses, dvs. er aktive. De tilsvarende gener på kromosom 15 fra moderen er inaktive.

OM KROMOSOM- OG GENFEJL

Ved *kromosomfejl* kan der være for lidt eller for meget kromosommateriale.

Ved en *genfejl* er genet forandret. Kromosomfejl og genfejl ændrer et eller flere geners funktion og medfører en risiko for, at individets helbred, udseende og/eller indlæringssevne kan blive unormalt.

En særlig genfejl kaldes *imprintingdefekt*. Her er kromosomerne og generne normale af udseende, men et eller flere gener i en defineret kromosomregion, der skulle være aktivt, fungerer ikke. De er ”aflåst”, således at instruksene ikke kan læses.

KROMOSOMER OG GENER VED PWS

Hos normale mennesker er de gener i PWS-regionen, der stammer fra faderen, normalt aktive og klar til aflæsning, hvorimod generne fra moderen er inaktive (låst).

Når PWS-regionen fra faderen mangler, eller generne i det pågældende område er låste, så aflæses områdets gener ikke. Det er, hvad der sker ved PWS. Mekanismen med manglende signal fra kromosom 15 kan opstå på flere måder. Hvorfor disse fejl ved kromosom 15 opstår, ved man ikke. Så vidt vi ved, er det helt tilfældigt. Man kan ikke på nogen måde forebygge det. Næsten alle med PWS har et af de følgende genetiske fund.

1. *Deletion af kromosom 15*

Hvis der mangler et stykke på et kromosom, kaldes det deletion. Hos et barn med PWS med en deletion af PWS-regionen på kromosom 15, er det altid på det kromosom 15, som stammer fra faderen. Deletionen er ikke nedarvet. For det enkelte par er gentagelsesrisikoen ligeså lille, som den er for andre, der ikke har fået et barn med PWS.

2. *Maternal uniparental disomi (mUPD)*

Under modningen af ægcellen og efter befrugtningen ved de første celledelinger kan der ske fejl ved fordelingen af kromosomerne til næste cellegeneration. Når en af de første celler

kommer til at indeholde to kromosomer 15 fra moderen i stedet for et kromosom 15 fra hver af forældrene, så mangler personen det aktive område på kromosom 15 fra faderen. Personen har PWS. Denne fejl kaldes maternal uniparental disomi og er sammen med deletion en af de hyppigste årsager til PWS. mUPD er ikke nedarvet, så risikoen for at få endnu et barn med PWS er ikke større end baggrundsbefolkningens. Det er dog således, at risikoen for, at mUPD opstår, er lidt højere, jo ældre moderen er.

3. Imprintingdefekt

Hos færre end 5 % skyldes PWS en imprintingdefekt (ID). Ved denne type fejl er PWS-regionerne på begge kromosom 15 til stede, men generne, som stammer fra faderen, kan ikke aflæses. Denne fejl kan være nyopstået eller arvet fra faderen, som er rask bærer af ID. Er ID arvet fra faderen, så har forældreparret 50 % risiko for PWS hos kommende børn. I en sådan situation er der risiko for, at faderens brødre er raske bærere af ID. I givet fald har disse mænd også 50 % risiko for at få et barn med PWS.

4. Translokation

Hos færre end 1 % skyldes PWS en translokation. Translokation skyldes kromosombud, hvorefter to eller flere kromosomstykker bytter plads. Et brudsted i PWS-regionen kan have ødelagt et eller flere gener og/eller afbrudt den mekanisme, der aktiverer generne i regionen.

En translokation kan nedarves, og der kan være øget risiko for PWS hos efterfølgende børn.

GENETISK PWS-DIAGNOSE

Hvis der er mistanke om PWS, kan en genetisk test i en blodprøve hos næsten alle af- eller bekræfte diagnosen.

Den test, man som regel vil vælge at udføre, kaldes en *MLPA-analyse*. Ved en MLPA-analyse undersøges, om generne i PWS-regionen er til stede, og om de er aktive. Er PWS-regionens gener til stede og aktive, er PWS-diagnosen ikke sand-

synlig. Er generne i PWS-regionen derimod inaktive eller ikke tilstedeværende, er PWS-diagnosen bekræftet.

Ønsker man at kende den specifikke genetiske årsag til PWS, fortsættes med nogle specialundersøgelser. I de tilfælde kan det tillige være nødvendigt at undersøge en blodprøve fra mindst en, helst begge forældre.

FOSTERUNDERSØGELSE

Det er muligt at lave fosterundersøgelse for PWS. At man ikke tilbyder det i praksis skyldes, at PWS anses for at være for sjældent til, at man vil undersøge alle gravide. Moderkageprøve eller fostervandsprøve medfører 1 % øget risiko for spontan abort. Derfor forbeholdes fosterdiagnostik for PWS de gravide, hvor undersøgelser har vist, at der er risiko for familiær forekomst.

GENETISK RÅDGIVNING

Uanset hvilken kromosom- eller genfejl, der påvises hos en person med PWS, tilbydes familien information og rådgivning om de genetiske forhold. I de tilfælde hvor PWS er arveligt, tilbydes tillige familieundersøgelse.

KAN PERSONER MED PWS FÅ BØRN OG VIDEREGIVE PWS?

Indtil for få år siden mente man ikke, at personer med PWS kunne få børn. Inden for de sidste 10 år er der beskrevet mindst 3 tilfælde i verden, hvor en kvinde med PWS har fået barn.

Hvis kvinden har deletion på kromosom 15, er der 50 % risiko for at barnet får, ikke PWS, men Angelman Syndrom, som skyldes deletion på det kromosom 15, der er arvet fra moderen. Angelman Syndrom er kendetegnet ved svær udviklingshæmning og epilepsi.

Hvis en kvinde med PWS har mUPD, er der ingen risiko for PWS eller Angelman Syndrom hos barnet.

Så vidt vides er ingen mænd med PWS blevet fædre. Helt teoretisk ville en mand med PWS og deletion eller med ID have 50 % risiko for at få et barn med PWS.

GENETIK OG FORSKNING

Det vides i dag, hvor på kromosom 15 fejlen er. Man ved dog ikke, om det er et bestemt gen eller flere gener, der er ansvarlige for PWS. Den dag, genernes funktion er kendt, vil der måske opstå muligheder for en forbedret medicinsk behandling.

Generelle helbredsproblemer

SYN

Synsproblemer er almindelige hos både børn og voksne med PWS. Nogle er langsynede, andre nærsynede. Derfor har mange brug for briller. Mange børn med PWS skeler, nogle i en sådan grad at de bliver opereret for skelen.

Man ved, at synet kan ændre sig både i løbet af opvæksten og også i voksenalderen. Derfor anbefaler man, at alle med PWS kommer regelmæssigt til øjenlæge, 1 gang årligt i barnealderen og hvert 2.-3. år i voksenalderen, også selv om synet er stabilt gennem mange år.

Når det gælder PWS, anbefales undersøgelse hos en øjenlæge frem for en optiker.



Selv om synet kan ændre sig, er der dog ikke på grund af PWS risiko for svær synssnedsættelse. Og selv om mange med PWS har brug for briller, så er synssansen en af de stærke sider ved PWS, forstået således, at mange specielt kan huske det, de har set, mange har gode evner for at genkende set ting, og en del

har helt utrolig evne for at lægge meget svære puslespil med små brikker på rekordtid.

Det er en vigtig ting at vide fx for lærere, idet det, der er set, huskes langt bedre, end det, der kun er hørt (fortalt). Den visuelle hukommelse er med andre ord meget stærkere end den auditive.

HØRELSE

De, der har PWS, hører lige så godt som alle andre, dvs. PWS er ikke ledsaget af nedsat hørelse. Men forståelse og hukommelse for det, der høres (og ikke samtidig ses), kan være svag. Dvs. selv om ordene er hørt, er det ikke altid, at selve indholdet eller pointen er forstået. Det er vigtigt at vide for alle, der omgås børn og voksne med PWS. Når der træffes mundtlige aftaler, kan der let opstå misforståelser, og netop misforståede aftaler er ofte anledning til konflikter. Derfor anbefales at man også bruger billedmateriale i undervisning og andre situationer.

TÆNDER OG SPYT

Små børn med PWS får tænder til forventet tid, men mælketændernes emalje er som regel ikke så stærk som hos andre, og mælketænderne slides, de bliver korte og med synlig slidflade. Hvorfor vides ikke. Mælketænderne tabes til forventet tid, og tandstrukturen i de blivende tænder er oftest normal.

De blivende tænder sidder ofte tæt, hvis kæben er lille, så tandregulering med tandbøjle kan være nødvendig.

Et betydeligt problem ved PWS er, at spyttets struktur ikke er normal. Spyttet er sejt og kan ofte ses som skum i mundvigen, og mængden af dannet spyt er mindre end normalt. Det seje, sparsomme spyt kan ikke rense tænderne så godt som normalt, hvilket betyder, at man skal være meget opmærksom med tandhygiejnen for at forebygge huller. Det er bedst at børste tænder efter hvert måltid. Tidligere havde mange med PWS som voksne meget dårlig tandstatus, men i dag er "nul huller" almindeligt hos mange med PWS takket være god tandhygiejne. Tandlæge-

besøg anbefales mindst hvert halve år, gerne hver 3.- 4. måned i barnealderen.

Et ofte rejst spørgsmål er, om børn med PWS tåler en let bedøvelse ved tandbehandling. Det gør de.

REFLUX

Tilbageløb af mavesyre fra mavesækken til mundhulen (kaldes reflux) har vist sig at være et ikke helt ualmindeligt problem ved PWS, som man måske ikke umiddelbart tænker på. Reflux af mavesyre kan irritere slimhinderne i spiserør og mundhule og skade tændernes emalje. Almindeligvis vil man føle reflux som det, der kaldes ”halsbrand”. Man hører dog sjældent personer med PWS klage over det, måske fordi deres smertetærskel er anderledes end normalt.

Ved tandlægebesøg må man tage spørgsmålet op, om tændernes emalje viser tegn til ”syrepåvirkning”.

Ved reflux kan gives behandling med syrehæmmende medicin, så syrepåvirkning af tænder og slimhinder mindskes.

MAVE OG TARM

Personer med PWS kan have tendens til *forstoppelse*. Det gælder især spædbørn, men kan også ses hos større børn og voksne. Det kan skyldes, at de bevæger sig meget lidt, måske får for lidt væske, og måske også fordi tarmperistaltikken ikke er normal. Det kan være nødvendigt at behandle med afføringsfremmende midler i en periode.

Mange med PWS kaster ikke op ved maveinfektion.

Pludseligt opstået *svær sygdom i mavesækken med udspiling af maven* er en tilstand, som kan være livstruende.

I en del tilfælde ved man, at det er sket efter indtagelse af meget store måltider, der har udvidet mavesækken så meget, at blodforsyningen til maveslimhinden er ophørt, og der dermed er opstået sår, evt. hul i mavesækken, som uopdaget kan få dødelig udgang. Det er vigtigt at vide, selv om det forekommer sjældent. I disse tilfælde kan udover udspiling af maven ses opkastning, smerteklage og manglende lyst til at spise, hvilket er

usædvanligt ved PWS. Ved disse symptomer må straks søges læge, også selv om man ikke mener, der har været spist meget.

RYG (kyfose og skoliose)

Kyfose (pukkel) er en unormal fremadbøjning i rygsøjlen. Kyfose i den øvre del af rygsøjlen udvikles gradvis hos mange med PWS og er som regel først udtalt hos voksne.



Røntgenbillede af buet rygsøjle, som medfører skævrug (skoliose)

Denne fremadbøjning sker formentlig, fordi muskelspændingen omkring hoved og hals ikke er så stærk som normalt. Efterhånden går den voksne med PWS mere og mere foroverbøjet, specielt hvis man ikke tidligt er opmærksom på problemet. Øvelser efter fysioterapeutisk vejledning kan forebygge, og ryggymnastik er vigtig hele livet. I modsat fald kan man risikere, at rygsøjlen med tiden ikke kan rettes helt ud, og det kan give smerter.

Skoliose (krumning) er en S-formet rygskævhed, som ses hyppigt ved PWS, hos de fleste kun i lettere grad. I sjældne tilfælde opstår skoliosen allerede i de første leveår, men hyppigst først gradvis efter 7-8 års alderen. Det er vigtigt at kigge efter ved hvert lægebesøg. Ved mistanke vil man tage røntgenbillede af ryggen, og man taler her om at udmåle en skoliosevinkel, som beskriver graden af skoliosen.

Ved skoliose henvises til en ortopædkirurg, der tager stilling til den videre behandling og kontrol.

Hos nogle børn bliver det så udtalt, at korsetbehandling 23 timer i døgnet anbefales i en periode. Børnene vænner sig meget hurtigt til det.

For nogle vil operation være nødvendig. Der indopereres metal i rygsøjlen. Det gør, at ryggen delvis rettes op og ikke bliver mere skæv.

Operation er et stort indgreb, som kan påvirke væksten. Operation foretages som regel først, hvis korsetbehandling ikke har haft den ønskede effekt.

Hvor meget fysioterapi og ryggymnastik kan forebygge udvikling af skoliose er usikkert, men det er altid godt at have en stærk ryg. Selv om der er en skoliose, vil rygøvelser gøre ryggen mere stærk og smidig og forebygge smerter.

Hvorfor der særlig ved PWS er risiko for skoliose vides ikke. Det er et karakteristisk træk ved syndromet, men kan også ses ved en lang række andre sygdomme og syndromer, som i øvrigt er forskellige fra PWS.

HJERTE

Medfødt hjertefejl ses ikke hyppigere hos personer med PWS end hos andre. Hjerter og kredsløb belastes ved svær overvægt. Hvis det sker, kan det føre til forhøjet blodtryk, åreforkalkning og vand i benene (ødem). Disse tilstande er belastende for kroppen og kan blive invaliderende. Medicinsk behandling kan blive nødvendig, men vigtigst er at undgå overvægt.

Hjerter og kredsløbsproblemer er beskrevet som meget hyppigt forekommende hos voksne og specielt midaldrende og ældre med PWS. I alle de undersøgelser, der er offentliggjort hidtil, har de allerfleste undersøgte været betydeligt overvægtige.

Derfor kan vi ikke sige, om det er overvægt alene, der giver hjerte og kredsløbsproblemer, eller om det er et generelt sundhedsproblem hos alle med PWS, også normalvægtige. Det må undersøgelser i fremtiden vise.

LUNGER

Som udgangspunkt har børn med PWS normale lunger, men svær overvægt, muskelslaphed og også svær rygskævhed kan hæmme brystkassens bevægelighed og påvirke vejtrækningen negativt.

De helt små børn med PWS kan på grund af slappe muskler få problemer med vejtrækningen og have svært ved at hoste, hvis de får lungebetændelse.

Vor vejtræknings dybde og hyppighed reguleres via flere signaler fra kroppen, bl.a. blodets indhold af CO₂ (kultveilde), som udskilles ved udånding. Jo højere CO₂ jo flere vejtrækninger. Kroppens følsomhed for højt CO₂-niveau er nedsat ved PWS. En undersøgelse har vist at kroppens følsomhed for høj CO₂ bedres ved væksthormonbehandling.

Både børn og voksne med PWS kan ligesom alle andre få *lungebetændelse* med påvirket vejtrækning, oftest kortåndethed, hoste og træthed, men modsat andre er det ikke alle med PWS, der får feber eller klager over ubehag, og derfor kan symptomerne i værste fald overses.

Børn og voksne med PWS kan også have *astma* ligesom alle andre, og her gælder igen, at man skal huske på muligheden, hvis den med PWS bliver hurtigt forpustet, evt. med hvæsende vejtrækning ved fysisk aktivitet eller ofte hoster, evt. om natten.

Allergi kan være årsagen. Ca. 10 % af alle danske børn har allergi, det formodes også at gælde ved PWS.

FØDDER

Små fødder og små hænder er et kendt træk ved PWS. Fødderne er ofte også meget smalle, og i nogle tilfælde med en let grad af fejlstilling i fodledet, så indlæg i skoen er nødvendigt. Det kan være vanskeligt at finde sko i en almindelig skobutik, der samtidig både passer og støtter foden godt nok. Begge dele er meget vigtigt, især da den motoriske udvikling også oftest er forsinket, og balancen er svag.

Det er vigtigt, at skoen har en fast bagkappe. Nogle gange er man heldig at finde en sko i en almindelig butik, men i mange tilfælde vil det være at foretrække at købe fabriksfremstillet ortopedisk fodtøj, som forhandles i specialbutikker, hvor man også kan få vejledning af specialskomager eller bandagist.

Lægen kan skrive en anbefaling til kommunen om dækning (hel eller delvis) af udgifter til fodtøj, det kræves her, at lægen beskriver problemet og vurderer, at der er tale om en ”varig lidelse”.

HUD

Blandt de mest almindelige problemer kan nævnes: sart hud, eksem og pillen i hud og sår.

Sart hud

Mange små børn med PWS har lysere hud og hår end deres søskende, og huden er mere sart over for sollys. Soleksem kan forebygges med solfaktor creme, men vigtigere er nok at undgå at udsætte børnene for direkte stærk sol ved at bruge solhat og tøj, der dækker krop, arme og ben.

Eksem

Kan ses hos børn med PWS. Eksemet kan have svært ved at hele, hvis huden er sart, hvis der kommer infektion, eller hvis barnet piller i huden. Tal med lægen (evt. hudlæge). Eksem evt. med svampeinfektion kan også forekomme ved svær overvægt, hvor der er fugtigt mellem store hudfolder.

Sår og pillen i sår

Mange børn og voksne piller i huden, specielt hvis der er sår. Årsagen kendes ikke. Men det kan være et meget stort problem. Der kan opstå store sår, der vanskeligt kan hele.

En undersøgelse fra Italien viste, at børnene især piller, hvis de keder sig! Somme tider kan en belønning hjælpe for at få barnet til at undlade at pille. Et godt råd er at sætte plaster på

selv små sår. Man kan få gode råd fra læge eller sygeplejerske til behandling af sår.

TEMPERATURFØLSOMHED

Temperatur og smertesans er tæt forbundet i nervesystemet, og mange med PWS har svært ved at registrere, hvor varmt det er, og skal vejledes med påklædningen.

Kropstemperaturen kan også somme tider komme ud af balance. Det kan ses (måske specielt hos små børn), at de har temperaturforhøjelse måske gennem flere uger uden at være syge. *Samtidig er der mange, der ikke får feber ved selv svære infektioner. Det er en vigtig oplysning at give læge og vagtlæger, når man ønsker barnet/den voksne med PWS vurderet, hvis man som pårørende har indtryk af, "at der er et eller andet galt".*

SØVNMØNSTER

Det er velkendt, at mange med PWS har tendens til at falde i søvn midt på dagen, typisk som passager i en bil, men også ofte når de sidder stille uden at foretage sig noget. Dette er uafhængigt af en evt. overvægt, men kan forværres af overvægt. Forskning har vist, at selve søvnmønsteret om natten mange gange ikke er normalt, dvs. de 4 kendte søvnstadier, hvor drømmesøvn er det ene, kommer ikke i samme rækkefølge som hos andre. Mange med PWS sover meget let, dvs. vågner let og falder let i søvn igen. Årsagen tilskrives igen fejlregulering fra hypothalamus i hjernen.

Søvnapnø er et andet fænomen, der kan forekomme. Her er der for lange vejtrækningspauser under søvnen. Apnø kan skyldes en fejlregulering af åndedrættet (igen fra nervesystemet) eller store mandler og polypper, hvilket der kan undersøges for hos en ørelæge. Den hyppigste årsag til søvnapnø ved PWS er dog overvægt.

Hvis barnet snorker, kan det være tegn på polypper. Hvis barnet er påfaldende træt om dagen, må man overveje, om der skal henvises til en søvnundersøgelse, som foregår under ind-

læggelse. Astma kan også være en mulig årsag til træthed, se ovenfor.

VANDFORGIFTNING

Mange børn og voksne med PWS vil gerne drikke meget. Dette er oftest ufarligt, men hvis der gives medicin, som kan tilbageholde væske fx for at behandle ufrivillig vandladning om natten (sengevædere), kan det resultere i en fortynding af saltene i blodbanen. Det kan give krampeanfald. Her må væskeindtagelsen indskrænkes og kontrolleres, især om aftenen.

KROPPENS SIGNALER (*faresignaler*)

Personer med PWS har tilsyneladende en højere smertetærskel eller måske snarere en anderledes smerteopfattelse end andre.

Signaler fra kroppen, der normalt giver stor smertefølelse og ubehag, opleves ikke altid på samme måde ved PWS, hvor mange også kan have svært ved at lokalisere smerte. Det betyder, at svære infektioner, sygdom i mave og tarm og knoglebrud kan overses. Personen med PWS virker ofte ikke medtaget eller påvirket på den måde, som det forventes.

Det er vigtigt at være opmærksom på, at *hvis en person med PWS reagerer eller opfører sig helt anderledes end vanligt, kan det skyldes, at den pågældende er alvorligt syg.*

Dette må overvejes

- hvis hun/han pludselig ikke vil spise
- ved opkastning
- hvis hun/han er usædvanlig stille og helst vil ligge ned
- ved udspilet mave

Man må overveje knoglebrud

- hvis hun/han pludselig ikke vil støtte på benet
- ikke vil bruge en arm/hånd

Pludselig og markant ændret adfærd kan skyldes psykisk sygdom.

Hypothalamus er med til at registrere vores smerteopfattelse, og man mener, det er utilstrækkelige signaler herfra, der er årsag til den slags fænomener/tilstande, som er omtalt ovenfor.

Medicin og bedøvelse

UVENTEDE BIVIRKNINGER AF MEDICIN

Nogle former for medicin kan ved almindelig standarddosering somme tider medføre betydelige bivirkninger hos personer med PWS. Specielt skal man være opmærksom på medicin, der kan give træthed og sløvhed. Selv med små doser kan nogle reagere med udtalt og langvarig træthed og sløvhed. Det gælder særlig:

- sovemedicin
- angstdæmpende medicin
- medicin mod uro og depression
- nogle typer af medicin mod epilepsi
- visse former for søsygetabletter (antihistaminer)
- nogle tabletter mod allergi (antihistaminer)

Skal ovenstående medicin gives, anbefales at man nøje rådfører sig med lægen.

Samtidig er det vigtigt at vide, at mange personer med PWS tåler denne medicin, men evt. blot i en lavere dosis end sædvanligt. Et godt råd vil være at starte med en lav dosis af medicinen, og tåles det godt, kan dosis gradvist øges, hvis det er nødvendigt for at få den ønskede effekt.

En af årsagerne til nævnte forhold kan være, at personen med PWS, trods høj vægt, er meget spinkelt bygget, dvs. den "fedtfrie" del af kroppen (hvor medicinen omsættes) er meget lille, og på den måde virker det, som om der er givet en stor dosis. Dvs. man skal tænke på, hvad kropsvægten ville være, hvis personen ikke var overvægtig, og så evt. dosere medicin ud fra dette.

Noget af den medicin, der bruges mest til børn og voksne, er antibiotika ved almindelige infektioner som fx halsbetændelse, og det tåler personer med PWS lige så godt som andre.

BEDØVELSE (anæstesi)

Der er i litteraturen om PWS beskrevet sjældne tilfælde med langvarig opvågning, feber og lange vejtrækningspauser under opvågning efter bedøvelse.

Generelt tåles den medicin, der gives ved bedøvelse i Danmark i dag, udmærket.

Mange børn med PWS bliver bedøvet til mindre operationer så som operation for skelen og operation for manglende ”nedfald af sten i pungen”, og det er sjældent, der her opstår problemer.

Hvis personen med PWS er svært overvægtig, kan ses samme problemer som ved bedøvelse af andre svært overvægtige, nemlig langsom opvågning efter langvarige bedøvelser.

Det tilrådes altid, at den læge, der skal bedøve (narkoselægen/anæstesiologen), informeres om PWS.

BLODPRØVER OG ”DROP”

Mange børn og voksne med PWS er ikke kede af at få taget blodprøver, måske fordi en anderledes smertetærskel gør, at det ikke gør ondt.

Det kan somme tider være svært at få en blodprøve fra de allermindste og også at anlægge drop, hvis der skal gives medicin i en blodåre. Særlig ved overvægt kan det være svært at ”finde” en blodåre.

Hormoner

Et hormon er et signalstof, som dannes i ét organ og transporteres via blodbanen for at regulere et andet organs funktion. Et eksempel er insulin, som dannes i bugspytkirtlen og regulerer andre organers sukkeroptagelse på celleniveau.

Det vides, at personer med PWS har hormonelle forstyrrelser særligt vedrørende væksthormon og kønshormon.

VÆKST

Børn med PWS har nedsat væksthastighed og manglende vækstsput i pubertetsårene. Gennemsnitshøjden for personer med PWS er lavere end baggrundsbefolkningens. Ubehandlet opnår kvinder med PWS i gennemsnit at blive 155 cm høje og mænd med PWS 161 cm.

Væksthormon er en væsentlig faktor for vækst i løbet af barndommen. Væksten i puberteten reguleres af såvel vækst- som kønshormon.

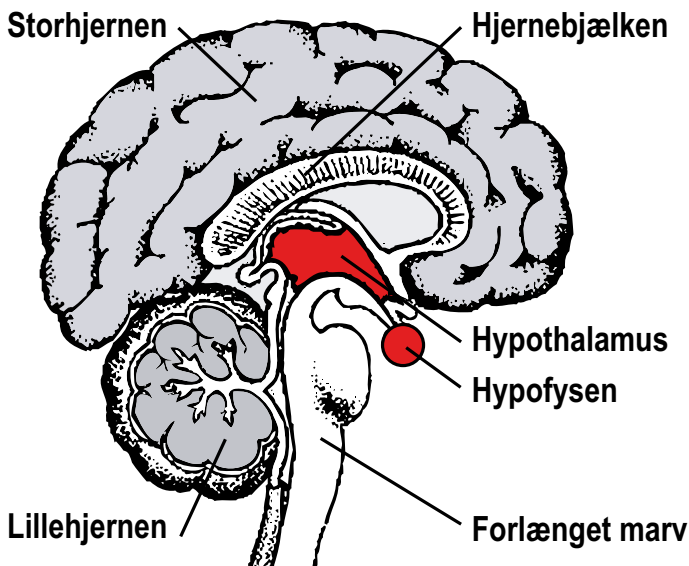
KROPSSAMMENSÆTNING

Ved PWS er kroppens sammensætning præget af en relativt høj mængde kropsfedt og nedsat mængde muskelmasse. Voksne ubehandlede normalvægtige kvinder med PWS har lige så meget fedt- som muskel-masse, dvs. at næsten halvdelen af kroppens vævsmasse er fedt. Hos normale voksne kvinder udgør fedtmassen 25 %.

Hos voksne mænd henholdsvis med og uden PWS er tallene 33 % og 18 %.

VÆKSTHORMON

De fleste personer med PWS har nedsat virkning af væksthormon eller egentlig væksthormonmangel. Årsagen er bl.a. en defekt i hypothalamus (et vigtigt center i hjernen), som regulerer hypofysens produktion og frigivelse af hormoner, bl.a. væksthormon.



Menneskets hjerne

Væksthormon medvirker til kroppens længdevækst, muskel- og knogleopbygning samt fedtforbrænding.

Behandling med væksthormon

Det er muligt at behandle med væksthormon. Væksthormon gives ved indsprøjtning i huden på lår, mave eller balder en gang i døgnet, om aftenen.

Hos børn med PWS, som behandles med væksthormon, øges væksthastigheden i en grad, så mange kan opnå næsten normal eller normal sluthøjde. Ligeledes mindskes kropsfedtet, hvorimod muskelmassen og knoglemineraltætheden øges. Nyere forskning tyder på, at den tidlige motoriske udvikling bedres, hvis behandlingen påbegyndes i 12-18 måneders alderen.

Kaloriebehovet hos personer med PWS er 50-75 % af det normale. Ved væksthormonbehandling af børn øges kalorieomsætningen. Det kan delvist forklares ved, at energiomsætningen

er højere i muskelvæv end i fedtvæv. *Selvom der behandles med væksthormon, er kaloriebehovet stadig lavere end hos normale, hvorfor det stadig er nødvendigt at følge en nøje tilrettelagt kostplan.*

I Danmark tilbydes alle børn med PWS behandling med væksthormon. Behandlingen påbegyndes almindeligvis i første leveår. Behandlingen stoppes som regel i 16-18 års alderen, når højdevæksten er ophørt.

Voksne mennesker bruger væksthormon til at vedligeholde kropssammensætningen. Trods dette er det endnu ikke vedtaget at behandle voksne med PWS med væksthormon. Flere videnskabelige undersøgelser om væksthormonbehandling af voksne har vist, at voksne med PWS har gavn af behandling, i alle tilfælde set i forhold til fedt- og muskelmasse, men formentlig også knoglemineraltætheden.

KØNSHORMONER

Hos personer med PWS er mængden af både mandlige og kvindelige kønshormoner nedsat. Årsagen er en fejlregulering fra hjernens hypothalamus kombineret med underudviklede eller umodne testikler/æggestokke.

Kønshormoner har betydning for kroppens kønskarakterer, knoglemineraltæthed og vækst i puberteten.

Kønsudviklingen hos kvinder

Pigerne fødes med små ydre kønsorganer. Pubertetsforandringer med kønsbehåring kan starte allerede i 7-8 års alderen. Den øvrige pubertet er for de flestes vedkommende ufuldstændig. Brystkirtelvævet udvikles sparsomt. Æggestokkene indeholder få eller ingen æg. Højst 4 ud af 10 kvinder oplever at få første menstruation. Ikke sjældent kommer første menstruation efter 20-års alderen. Blødningsmønstret er stærkt uregelmæssigt med få blødninger.

De fleste kvinder er sterile. Der er rapporteret 3 tilfælde i verden, hvor en kvinde med PWS er blevet gravid og har født et barn.

Kønshormonbehandling af kvinder

Niveauet af det kvindelige kønshormon, østrogen, i kroppen er lavt. Ved østrogenmangel-tilstande er der stor risiko for udvikling af osteoporose (knogleskørhed). Navnlig af den grund bør det overvejes at påbegynde behandling med kønshormon i løbet af pubertetsårene.

Mange, om end ikke alle, tilbydes i dag behandling med kønshormon. Almindeligvis anvendes behandling med en kombination af østrogen og gestagen. Det anbefales at vælge et præparat, som har graviditetsforebyggende virkning. Hormonbehandlingen kan sammensættes således, at kvinden ikke behøver at have menstruation. Behandlingen gives som tabletter, plaster, spiral og/eller p-stav.

Kønsudviklingen hos mænd

En del af drengene fødes med en lille penis. De fleste har ikke testiklerne i pungen ved fødslen, og kun i få tilfælde kommer de siden ned på plads af sig selv. Hvis dette ikke er sket inden 5 års alderen, bør testiklerne opereres på plads i pungen. Det gøres ved et mindre operativt indgreb.

Pubertetsforandringer med hårvækst i skridtet kan starte allerede i 9 års alderen. Behåringen er sparsom til normal. Den øvrige pubertet er for drengenes vedkommende også ufuldstændigt forløbende.

Testiklerne vedbliver at være små og umodne og med nedsat eller manglende sæd- og testosteron-producerende væv. Væksten af penis er oftest begrænset. Mændene regnes for at være sterile.

Da niveauet af det mandlige kønshormon, testosteron, er lavt, går stemmen ikke i overgang, og stemmelejet er højt. Skæg-væksten er sporadisk eller mangler helt.

Kønshormonbehandling af mænd

Især af hensyn til knoglernes mineraltæthed, men også af hensyn til kønskarakterer, bør behandling med testosteron overvejes påbegyndt i pubertetsårene. Skønsmæssigt er mere end

halvdelen af mænd med PWS i testosteronbehandling. Behandlingen gives som daglige tabletter eller creme. Det kan også gives som indsprøjtning i musklerne med to til tre måneders interval. Testosteronbehandling medfører ikke risiko for at udvikle eller forstærke en aggressiv adfærd. Det er usikkert, hvor meget det betyder for den seksuelle interesse og adfærd eller for evnen til at have et seksualliv.

ANDRE HORMONER

Så vidt vides er andre hormondannende organer end hypothalamus, hypofyse, æggestokke og testikler normalt fungerende. Ligeledes er alle andre hypofysehormoner end væksthormon og kønshormoner (LH og FSH) normale. Det synes også at gælde for de hormoner, som regulerer skjoldbruskkirtel (stofskifte) og binyrebark (kredsløb, stressreaktion).

Ved PWS er der øget risiko for at udvikle type 2 sukkersyge, ikke mindst ved samtidig overvægt og/eller familiær disposition. Ved type 2 sukkersyge er der nedsat følsomhed for, men ikke mangel på insulin. Denne form for sukkersyge kan i langt de fleste tilfælde behandles med diæt, motion og vægttab. Nogle vil have brug for tabletbehandling. Insulin er sjældent nødvendigt.

I de senere år er der forsket i appetitregulerende hormoner. Det kan måske være med til at løse gåden om overspisning. Det er dog endnu alt for tidligt at konkludere noget.

Knogleskørhed (osteoporose)

Osteoporose er en tilstand med nedsat knoglemasse og knogleskørhed. Ved knogleskørhed er der risiko for knoglebrud, sammenfald af ryghvirvler og knoglerelaterede smerter.

Der er flere kendte risikofaktorer for udvikling af osteoporose, bl.a. mangel på vækst- eller kønshormon – se i øvrigt nedenstående oversigt. Risikoen for at udvikle osteoporose stiger med alderen.

Eksempler på risikofaktorer for udvikling af osteoporose

Familiær forekomst
Lav kropsvægt ($\text{BMI} < 19 \text{ kg/m}^2$)
Lavt indtag af kalk og D-vitamin
Rygning
Nedsat fysisk aktivitet
Tidlig overgangsalder
Alder
Sygdomme associeret med osteoporose
 Væksthormonmangel
 Kønshormonmangel
 Sygdom i kalkstofskiftet

Diagnosen stilles enten i tilfælde af brud på ryghvirvler og/eller hofte opstået efter beskedent traume eller ved måling af skelettets knoglemineraltæthed (Bone Mineral Density; BMD).

PWS OG OSTEOPOROSE

Personer med PWS har stor risiko for udvikling af osteoporose. Det skyldes blandt andet de hormonale forstyrrelser med mangel af vækst- og kønshormon.

Der er lavet enkelte videnskabelige undersøgelser af osteoporose ved PWS. Mellem 20 og 30 % af de voksne har osteoporose.

Forebyggelse af osteoporose

Knogle-opbygning og vedligehold styrkes af fysisk aktivitet, sikring af tilstrækkeligt tilskud af kalk og D-vitamin samt erstatning af manglende vækst- og kønshormon.

Det anbefales dagligt at dyrke motion, tage et tilskud af 400 IE (= 10µg) D-vitamin, og derudover indtage 800 mg kalk (calcium). Én deciliter mælk indeholder 120 mg kalk. Hvis man ikke får tilstrækkelig kalk i kosten, kan man supplere med kalk i pilleform.

Børn med PWS behandles med væksthormon. Det har en positiv effekt på knoglemineraliseringen.

Der findes ikke videnskabelig dokumentation for, om BMD hos voksne med PWS øges af væksthormonbehandling.

I løbet af teenage-årene anbefales det at overveje at påbegyn-
de behandling med kønshormon.

Behandling med hormoner drøftes med lægen.

Behandling af osteoporose

I tilfælde af manifest osteoporose kan denne, som hos alle andre voksne, behandles med kalk, D-vitamin, kønshormoner og/eller bisfosfonat. Behandling og kontrol varetages af lægen.

Seksualitet

Selv om vi på mange måder føler os frisindede, er det for mange stadig tabubelagt at tale om sex. Ekstra vanskeligt bliver det, når der skal tales om seksualitet hos personer med handicap. Handicappet påvirker også seksualiteten.

Hos personer med Prader-Willi Syndrom er det almindeligt, at den seksuelle modning er forsinket og ofte aldrig udvikles helt. Og de fleste udviser ikke interesse i et aktivt seksualliv. De synlige tegn på, at puberteten starter med udvikling af kønsbeholdning, kan ses ret tidligt. Men hos mange går udviklingen i stå, og det vil sige, at penis og testikler ikke udvikles fuldt ud hos drengene, og pigernes bryster begynder at vokse, men bliver aldrig særligt udviklede. Cirka halvdelen af pigerne oplever at få en eller flere menstruationer, og hos nogle piger starter menstruationerne først efter 20 års alderen. De piger, der får hormonbehandling, får gerne flere menstruationer. Ikke alle drenge får skæg, med mindre de får behandling med mandlige køns-hormoner.

Indtil for nylig havde man ikke kendskab til børn født af personer med PWS. Der er nu rapporteret ganske få tilfælde af kvinder med PWS, der har fået børn. Tidligere havde nogle den fejlagtige holdning, at fordi personer med PWS ikke kunne få børn, havde de heller ikke brug for viden om seksuelle forhold. Men det er endda meget vigtigt, at de unge får en god undervisning og vejledning om seksuelle forhold, for deres sygdom kan stille dem i situationer, hvor deres adfærd kan misforstås af andre.

Alle mennesker har en medfødt seksualitet, som er med til at give et ønske om intimitet, eventuelt også med seksuelt indhold. Unge med PWS kan godt have forståelsen af at være "anderledes" i forhold til deres jævnaldrende, og det kan være vanskeligt at håndtere i teenageårene. Man efterligner måske jævnaldrendes adfærd, også seksuel adfærd. Man vil gerne flirte, kysse og kramme, men kan blive misforstået som var der interesse i at "gå videre" med egentligt samleje. De unge kan derfor komme i

en situation, hvor de kan blive udsat for overgreb, idet de kan have vanskeligt ved at skelne mellem en adfærd, der kun handler om venskab/kæresteri og en adfærd, der indeholder sex. De unge bør lære, hvad deres adfærd kan betyde i forskellige sociale sammenhænge, men også i de seksuelle sammenhænge. Viden om, hvilke berøringer det er acceptabelt både at give eller modtage, og hvilke der ikke er acceptable, er meget vigtig.

PWS indebærer for mange en umoden udvikling af seksualiteten sammen med en social følelsesmæssig umodenhed. Forhold, der alle gør det meget vanskeligt at etablere sig i et parforhold. Sådanne vanskeligheder, der er karakteristiske for personer med PWS, bør ikke kun være de pårørendes og professionelles viden, men bør i høj grad videregives til den, der skal leve sit liv med PWS. I stedet for at opmuntre den unge pige, der taler om at få familie og børn, må man hellere være ærlig og tale om, hvad der realistisk kan være fremtiden. Det er jo ikke ensbetydende med, at man ikke kan have en ven eller kæreste, men man skal lære sig at håndtere et sådant kæresteforhold.



Et weekendbekendtskab i trygge rammer kan være nok for nogle. Nogle har et længerevarende forhold, hvor forholdet mest af

alt indeholder små besøg hos hinanden, hvor der holdes i hånd eller gøres noget sammen, mere end det handler om et forhold, der tangerer noget egentligt seksuelt. For mange er den status, det indebærer at have en ”kæreste”, i sig selv et vigtigt mål.

I og med, at det nu er kendt, at enkelte kvinder med PWS kan få børn, bør man selvfølgelig være opmærksom på at lære de unge om beskyttelse mod graviditet. Ligesom de unge også skal oplyses om beskyttelse mod seksuelt overførte sygdomme. Det er derfor nødvendigt, at såvel pårørende som personale vil påtage sig den opgave at hjælpe den unge gennem en god seksualundervisning. Det er ikke kun selve det, at de unge får undervisning, der er nødvendigt, men nok så relevant er det, at pårørende, især forældre og personale i såvel eventuelt botilbud som skole, er enige om undervisningens indhold. De unge kan have vanskeligt ved at skulle forholde sig til forskellige meninger om et emne. Når det omhandler et tabubelagt emne som seksualitet, er det endnu mere nødvendigt, at man samarbejder. En mulighed kan være, at forældrene overværer skolens undervisning for derigennem at vide, hvad der fortælles. Da de unge kan være meget forskellige, bør man være opmærksom på de individuelle behov i undervisningen.

Åbenheden over for, at handicappede kan have et seksualliv, øges hele tiden. Dermed gives der også større mulighed for handicappede til at indgå venskaber, kæresteforhold og ægteskab. Unge med PWS er ikke mindre ”rigtige mænd” eller mindre ”rigtige kvinder” – deres største problem består især af en umodenhed i samspillet i sådanne traditionelle forhold. Man må være opmærksom på, at handicappede ikke kan skæres over en kam – det kan personer med PWS heller ikke.

Kost og ernæring

Ved Prader-Willi Syndrom er der en række forhold, der gør ernæringen specielt vigtig. Det er forhold, der knytter sig til den utilstrækkelige mæthedsfornemmelse, den madsøgende adfærd, administreringen af mad og måltider samt kropssammensætningen. Opmærksomhed på mad og det at skaffe noget spiseligt kan optage den enkelte uhyre meget.

Personer med PWS har dermed hele livet brug for en omfattende og støttende indsats fra omgivelserne med hensyn til mad og måltider.

De ernæringsmæssige spørgsmål omtales i det følgende.

NYFØDTE BØRN OG SPÆDBØRN

Det nyfødte barn med PWS vil ofte have svært ved at tage tilstrækkelig næring til sig. Barnet med PWS kan oftest ikke die på grund af muskelslaphed og svag sutrefleks. Det er som regel nødvendigt helt eller delvist at sondeernære barnet de første leveuger eller måneder. Der gives udmalket modermælk eller modermælkserstatning.



Et par af de mest karakteristiske træk hos spædbarnet med PWS og nogle af de symptomer, der straks efter fødslen leder tanken hen på PWS, er netop, at barnet er slapt og ikke kan sutte og synke og evt. kan have svært ved at tage på i vægt.

Det yngre barn bliver gradvist bedre til at spise, men spiser ofte meget langsomt.

BØRN, UNGE OG VOKSNE

Efter få måneder, fra ca. ½ år til 4 års alderen, vendes perioden med spiseproblemer ofte gradvist, idet der efterhånden ses en betydelig og usædvanlig interesse for mad.

Overspisning kombineret med utilstrækkelig mæthedsfølelse betyder for mange en nødvendig livslang opmærksomhed på kosten for at forebygge en stor vægtøgning, som kan medføre en anelig fedme, der kan blive livstruende.

Der er risiko for udvikling af sygdomme, der kan relateres til et for højt og evt. usundt madindtag og et beskedent fysisk aktivitetsniveau, de såkaldte "livsstilssygdomme" som overvægt og fedme, sukkersyge, hjertekarsygdomme, forhøjet blodtryk, led- og skeletproblemer og vejrtrækningsproblemer. Der kan også være tale om forringet motorik og fysisk aktivitetsformåen. Hertil kan også komme hygiejneproblemer og sociale og psykologiske problemer.

Det er derfor vigtigt, at man op igennem barnets opvækst er opmærksom på, hvor meget og hvilken slags mad, barnet får tilbudt og spiser. Det er vigtigt, at vægten holder sig inden for det normale, gerne tæt på gennemsnittet også op igennem voksenalderen.

Man bør samtidig sikre sig, at barnet får tilstrækkeligt med næringsstoffer for at tilgodese en så normal højdetilvækst som muligt. Dette er også vigtigt, hvis barnet behandles med væksthormon. For den voksne med PWS er det også vigtigt at have et tilstrækkeligt næringsstofindtag.

Kosten bør løbende følges og relateres til væksten. Kosten bør justeres individuelt med hjælp fra PWS-kyndig klinisk diætist.

NÆRINGSSTOFBEHOV

Energi- kaloriebehov

Personer med PWS har et energibehov (kaloriebehov), der er lavere end raske jævnaldrendes. Energibehovet ligger ofte på ca. 50-75 % af en jævnaldrendes. Det lavere energibehov skyldes kropssammensætningen med en højere fedtandel, lavere muskelandel og et mindre fysisk aktivitetsniveau end hos raske.

Et udgangspunkt for fastsættelsen af energibehovet kan være energibehovet for et normalvægtigt barn af samme køn og højde. For nogle vil behovet være betydeligt mindre. I fastsættelsen tages der hensyn til barnets alder. I praksis må man indrette energiindtaget efter vægtstigningen. Energibehovet angives i kilojoule (kJ) eller kilokalorier (kcal).

Den enkeltes vægtudvikling bør således være medbestemmende for, hvorvidt kostindtaget bør reduceres eller øges og tilpasses det fysiske aktivitetsniveau og væksthormonbehandling.

Protein

Proteinindtaget bør i udgangspunktet følge de generelle anbefalinger, således at børn, unge og voksne med PWS får proteinbehovet dækket fra "almindelig" mad. Proteinandelen bliver ofte forholdsmæssigt højere ved et mindre (lille) energiindtag. I praksis betyder det dog ofte også, at proteinindtaget bliver højere end det, der som minimum anbefales pr. kg kropsvægt, hvilket sandsynligvis kan være positivt, fordi et højt proteinindtag ofte giver bedre mæthedsfølelse (uvist ved PWS). Dette er set hos raske. Proteinbehovet til børn og unge i vækst er større pr. kg kropsvægt end voksnes behov pr. kg kropsvægt.

Proteinenergi procenten (ProteinE%) bør i udgangspunktet ligge på ca. 10-20 E% (15 E%) for børn over 2 år og voksne. For yngre børn og spædbørn bør ProteinE% være lavere, jf. næringsstofanbefalinger.

Nye forskningsresultater viser desuden, at ProteinE% sandsynligvis gerne må være 25 E% til større børn (unge) og voksne, der er overvægtige, og som skal tabe sig.

Studier har vist størst vægttabseffekt ved samtidig brug af såkaldt lav glykæmisk index madvarer som fiber- og fuldkornsrige produkter, f.eks. rugbrød, fuldkornsprodukter og grove grøntsager.

Fedt og fedtkvalitet

Et fedtindtag på 25-35 energiprocent (30 FedtE%) anbefales fra 2 års alderen. Et fedtindhold svarende til 25 E% er tilstrækkeligt ved overvægt. Et fedtindhold i kosten under 20 E% er ikke at anbefale, idet behovet for livsnødvendige fedtsyrer og fedtopløselige vitaminer hermed vanskeligere dækkes. Børn under 2 år bør have en højere fedtandel, jf. det høje fedtindhold i f.eks. modernemælk.

Med hensyn til fedtkvaliteten bør man tilstræbe en nogenlunde ligelig fordeling mellem enkeltumættede, flerumættede og mættede fedtsyrer. Dette opnås ved at følge dette kapitels anbefalinger og ved overvejende brug af plantefedtsoffer og nødder, mandler og frø samt fisk.

Kulhydrat og stivelse

Kosten bør i øvrigt sammensættes efter de sunde kostenbefalinger (Nordiske Næringsrekommendationer 2004), således at den resterende energimængde bør komme fra kulhydrat. Kulhydratenergiprocenten (KulhydratE%) bør ligge på ca. 50-60 E% (55 E%). For børn under 2 år bør KulhydratE% være lavere.

Kulhydratandelen bør overvejende dækkes gennem kartofler og fuldkornsprodukter som rugbrød, havregryn, fuldkornspasta og ris samt grøntsager og frugt. Kostfiberrige og fuldkornsholdige produkter kan have en mæthedsregulerende effekt og er desuden mere næringsrige.

De nye rekommendationer, der ventes at komme i 2012, og som evt. målrettes overvægt og fedme, vil evt. lægge sig op ad de nye protein/glykæmisk index-overvægtsstudier. Dette vil betyde, at kulhydratandelen bliver forholdsvis mindre, men med fokus på grove grøntsager og fuldkornsholdigt brød, gryn og lignende.

Vitaminer og mineraler, inkl. kalk

Behovet for vitaminer, mineraler og sporstoffer skønnes at være det samme som for raske børn og voksne. Ved PWS kan det være sværere at få dækket behovene, da energiindtaget er lave-re. Dette betyder, at man må være yderligere opmærksom på kostsammensætningen, hvorfor der er god grund til at konsultere klinisk diætist.

Kosten til større børn, unge og voksne med PWS bør indeholde groft og fuldkornsrigt brød og gryn, grøntsager, kartofler, frugt og bær, der indeholder mange næringsstoffer, kostfibre og fuldkorn, men også fisk og magert kød, fjerkræ og mælk og mælkeprodukter samt en vis mængde plantefedtstoffer for at få dækket behovene for mikronæringsstoffer.

Det anbefales dog at supplere med en multivitamin- og mineraltablet daglig tilpasset alderen. Herved sikres tilstrækkeligt indtag af blandt andet vitamin D, der vanskeligt dækkes gennem kosten alene. Vitamin D har betydning for en god knogle-mineralisering, men spiller formentlig også en stor rolle i mange andre sygdomssammenhænge og har efterhånden fået mere status som et hormon.

Et dagligt kalktilskud kan være nødvendigt, såfremt det daglige mælkeindtag er begrænset til under 4 dl. Dette kan også anbefales ved en lav knoglemineralisering, det vil sige lav kalktæthed målt ved en DXA-skanning.

Der bør om muligt vælges et kalktilskud med vitamin D.

Små børn med PWS bør have vitamin D dråber til 2 års alderen, alternativt i form af en multivitamin- og mineral tablet fra 1 år i henhold til Sundhedsstyrelsens anbefalinger. Spædbørn med PWS bør i øvrigt følge Sundhedsstyrelsens anbefalinger for vitamin D og jerntilskud.

MADEN I PRAKSIS

Måltidsmønstre

Der anbefales et måltidsmønster på 5-6 daglige måltider, hvoraf hovedmåltiderne bør udgøre tre: morgen, middag og aften. Her-

udover kan der indgå mindre mellemmåltider: formiddag og eftermiddag samt evt. aften.

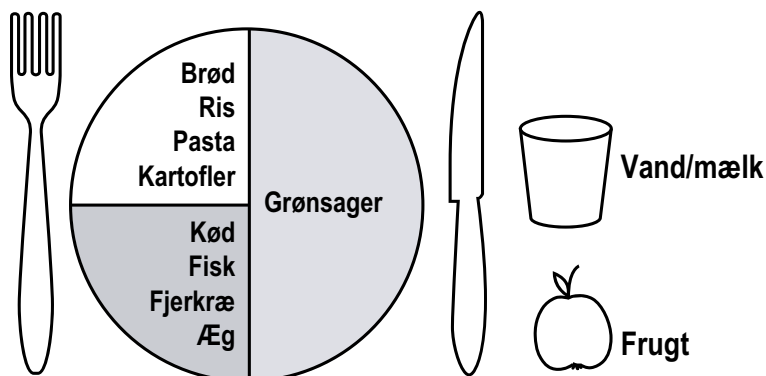
Mellemmåltiderne har den funktion, at de er med til at sikre et mere konstant velbefindende og stabilt blodsukkerniveau. Samtidig forhindrer mellemmåltider også en unødigt stor sultfølelse, der ellers kan opstå mellem hovedmåltiderne. Såfremt der er problemer med at holde mellemmåltiderne som små, mindre måltider, kan det for nogle personer med PWS være hensigtsmæssigt at undlade mellemmåltiderne. I sådanne tilfælde kan 3-4 daglige måltider være optimalt.

Portionsstørrelser og måltidssammensætning

Der bør så vidt muligt tilstræbes én portion til måltiderne. Alternativt kan der gives to mindre portioner, såfremt dette kan administreres. Måltiderne bør sammensættes, så anbefalingerne om energi og næringsstoffer dækkes. Et brugbart hjælpemiddel til fordeling af den varme mad kan være ”Slanke-Tallerkenmodellen”, hvorved der opnås en sund fordeling af næringsstofferne. Hvis energibehovet er lille, kan madvaregrupperne tilpasses og evt. reduceres, og der kan anvendes mere grønt.

I praksis er der tale om en kost svarende til en energireduceret kost, og hvor man bør være konsekvent og vedholdende med hensyn til at servere forholdsvis små portioner mad. Energibehovet varierer individuelt og er afhængigt af muskelmassen og det fysiske aktivitetsniveau.

For de fleste større børn og voksne med PWS er tryghed omkring mad og måltider af afgørende betydning. Mange har det bedst med at få maden serveret på en tallerken, så diskussioner om mængde undgås. Maden skal se indbydende ud og fylde på tallerkenen. Anvend evt. en mindre tallerken, så det giver indtryk af en stor portion.



Selve maden

Overordnet set bør maden sammensættes og tilpasses efter de gældende kostråd fra Ernæringsrådet og Danmarks Fødevareforskning (2005).

”De 8 kostråd” lyder:

1. Spis frugt og grønt – 6 om dagen
2. Spis fisk og fiskepålæg – flere gange om ugen
3. Spis kartofler, ris eller pasta og fuldkornsbrød – hver dag
4. Spar på sukker, især fra sodavand, slik og kager
5. Spar på fedtet – især fra mejeriprodukter og kød
6. Spis varieret og bevar normalvægten
7. Sluk tørsten i vand
8. Vær fysisk aktiv – mindst 30 minutter om dagen.

Den kliniske diætist kan individuelt rådgive om behovet og de anbefalede mængder inden for de forskellige madvaregrupper for den enkelte med PWS.

Kunstige sødemidler og lightprodukter

Kunstige sødemidler indeholder få eller ingen kalorier. Det er ikke nødvendigt at søde det lille barns mad kunstigt. Større børn og voksne kan sjældent helt undgå kunstige sødemidler i saft og sodavand, hvor lightprodukter må anbefales. Der er ikke mistanke om skadelige virkninger ved begrænset brug af kunstige sødemidler. Nogle sødemidler kan give "løs afføring".

Man skal ikke lade sig vildlede af betegnelsen "light", idet denne betegnelse blot angiver et lavere energiindhold end i ikke-lightprodukter. Eksempler herpå er saft, slik, chips og mayonnaise.

På varedeklarationerne kan man læse, hvor mange kcal, der er i 100 g af en madvare og varens indhold af fedt og sukker.

HJÆLP TIL ADMINISTRERING AF MAD OG MÅLTIDER

Grundet den manglende medfødte mæthedsfølelse og adfærden er det vigtigt, at alle børn, unge og voksne med PWS får den nødvendige hjælp og støtte til administrering af mad og måltider for at tilgodese det ovenfor nævnte energi- og næringsstofbehov og for at undgå kostrelaterede sygdomme.

Det gælder, uanset hvor barnet/den voksne med PWS færdes, om det er i hjemmet, hos familie og venner, i institutioner, skoler, boformer og på arbejdspladser er det vigtigt, at alle er bekendt med de særlige problemstillinger i forhold til mad og PWS og handler derefter. Personalet har ansvaret for, at der serveres den anbefalede mad i de rigtige mængder og på de aftalte tidspunkter, og at personen med PWS ikke selv har adgang til mad.

Det er som regel også nødvendigt at administrere penge for voksne med PWS, da de ofte vil bruge penge på ekstra mad.

Det må frarådes at lade unge og voksne med PWS tage del i indkøb og madlavning, at opholde sig alene i et køkken eller at arbejde som medhjælp i køkkener. Sådant arbejde ser mange med PWS som et ønskejob. Men det giver ofte anledning til stress og konflikter.

I dag er man meget opmærksom på PWS-personers adfærd og de spørgsmål, der rejser sig med administreringen af maden og måltiderne. I Danmark er vi langt fremme, når det gælder deciderede bofællesskaber og botilbud for voksne personer med PWS, hvor der bliver taget hånd om ovenstående forhold.

KROPSSAMMENSÆTNING OG VÆGT

Det diskuteres meget, hvad der er den ideelle vægt ved PWS. Kropssammensætningen gør vægtvurderingen vanskelig, da muskelmassen er lille i forhold til fedtholdigt væv. Det er ikke altid at anbefale, at en person med PWS skal opnå en meget lav vægt svarende til, at de ligger under den nedre normalgrænse, når det gælder kropsmasseindex (BMI) i forhold til alder. Et udgangspunkt kunne være den normale vægt i forhold til højde.

Det er set, at der ved en meget lav vægt, herunder et lavt kropsfedtindhold og muskelmasse også måles et lavt kalkindhold i knoglerne. Dette er der grund til at være opmærksom på af hensyn til risikoen for udvikling af skøre knogler siden hen, men også af hensyn til den samlede muskelmasse. Der bør samtidig også være fokus på individuelt tilrettelagt daglig fysisk aktivitet og motorisk træning. Vægttab bør ske i samarbejde med PWS-kyndig klinisk diætist.

Ved vurdering af vægten bør man være opmærksom på eventuelle overskydende hudfolder opstået fra et tidligere vægttab. Den overskydende hud kan veje en del og således sløre den reelle vægt.

HENVISNING TIL KLINISK DIÆTIST

Det er relevant med løbende individuel kost- og diætrådgivning og opfølgning af en PWS-persons ernæringstilstand ved klinisk diætist, herunder vurdering af kostindtag og eventuel beregning af aktuelle kostindtag. Dette sammenholdes med vægt- og højdeudviklingen, kropssammensætningen og knoglemineraliseringen.

Fysioterapi

Børn med Prader-Willi Syndrom er lige så forskellige som andre børn, men udvikler sig generelt både fysisk og psykisk langsommere. Dette skyldes flere fælles træk/faktorer hos børnene. De har mindre muskelmasse, lav muskelspænding, svag muskelstyrke og svage reflekser.

Fysioterapi er en vigtig del af den samlede indsats over for mennesker med PWS, og de og deres omgivelser har ofte behov for kontakt til en fysioterapeut, specielt gennem opvæksten. Det er særlig, mens barnet vokser, at risikoen for at udvikle fejlstillinger og stramme muskler og sener samt evt. fejl/overbelastning er til stede.

Behovene varierer fra person til person. Nogle har brug for megen fysioterapeutisk træning, andre kan nøjes med individuel rådgivning.

Fysioterapeuten kan bidrage med udviklingsvurderinger, muskel- og ledundersøgelser, motorisk træning, specifik behandling og råd og vejledning om træningsprogrammer, motoriske aktiviteter og diverse hjælpemidler.

NYFØDTE, SPÆDBØRN OG SMÅBØRN

Det nyfødte barn med PWS vil næsten altid være muskelslapt og har svage reflekser. Det første problem er derfor barnets vanskeligheder med at tage føde til sig. Forældre og barn skal rådgives om stimulation af mund-svælgmuskulatur (massage/øvelser), om hensigtsmæssige amme/spisestillinger og hjælpemidler som fx særlige sutter/flasker og evt. sondemadning.

Den slappe muskulatur og et sanseapparat, der ikke fungerer optimalt, hæmmer barnets aktivitetsniveau. Derfor skal det have særlig hjælp, når de første basale motoriske funktioner skal læres.

Med bevægelser, sang og legetøj kan den voksne vise og stimulere barnet til at gribe og slippe, ligge på maven og løfte hovedet, rulle osv. Babysvømning kan være en god start til egenbevægelse.

Fysioterapeuten kan vurdere barnets udviklingsniveau og rådgive om relevant legetøj, øvelser og daglige aktiviteter, som kan stimulere den enkelte funktion.

Børnene sidder, kravler, står og går senere end andre børn, og de skal stimuleres mere intensivt for at komme videre. Omgivelserne må lokke og lege og være med til at øge aktivitetsniveauet hos børnene. Det er nu fra starten, de gode vaner med daglig motorisk aktivitet skal dannes, så det bliver en naturlig del af hverdagen. Samtidig med at givne kostråd følges, giver det gode muligheder for på én gang at holde vægten nede og få opbygget en bedre fysik.

Det spæde og lille barn stimuleres mange gange bedst alene, men jo ældre det bliver, jo mere fornøjelse kan det have af andre børn. Børnene stimulerer og inciterer hinanden til at yde mere.

Nogle børn kan i udviklingsforløbet have behov for forskellige hjælpemidler til brug for træning og udvikling af visse vigtige funktioner. Det kan være særlige spiseredskaber, lejringspudder, gymnastikmåtter og store bolde. Der findes særlige stole med muligheder for individuel støtte til hoved, krop eller ben, og forskellige hjælpemidler til stimulation af stå- og gangfunktion.



Børn med PWS er ofte platfodede, har bløde ankelled og kan have stramme akillessener. Nogle støtter mest på ydersiden af foden. Når barnet skal op at stå, bør det have støttende fodtøj med fast hælkappe og god svang. En børnelæge eller ortopæd kan ordinere specialfodtøj om nødvendigt.

FØRSKOLEBØRN

De fleste børn har lært at gå i 2-4 års alderen. Nu skal de lære de mere komplicerede motoriske færdigheder som løbe, hoppe, klatre, kaste og gribe. Færdigheder, som er en forudsætning for mange børnelege. Det er vigtigt hele tiden at stimulere og træne gennem leg og naturlige dagligdags aktiviteter, hvor de kan træne balance, koordination og styrke, selv kravle ind og ud af bilen, skubbe indkøbsvognen, gå ture (skov og strand), sparke bold, gå på trapper, lege tagfat, feje, vande med vandkande, skovle sne osv.

I førskolealderen skal børnene forberedes så godt som muligt motorisk til skoleforløbet. Man kan med den rigtige sammen-sætning med fordel arrangere holdtræning. Der skal ikke være for mange børn, og man må være opmærksom på, at nogle børn med PWS søger mere efter voksenkontakt end kontakt til andre børn. Men er man opmærksom på forholdet, kan samspillet med andre børn styrkes ved deltagelse i holdtræning.

Børn med PWS har risiko for at udvikle fejlstillinger i ryg og ben og stramme muskler/sener især skulderbælte, hofte- og fod-led. Derfor skal de jævnligt kontrolleres hos en fysioterapeut.

Man skal se på kropsholdning og symmetri og undersøge rygsøjlen for kyfose (krumning) og skoliose (sideskævhed). Muskler og led skal undersøges for stramninger, specielt bryst-muskler, hasemuskel og akillessener.

Børn med stramme sener bør løbende følges af en læge, og de voksne omkring barnet skal instrueres i daglig udspænding samt specifikke øvelser for at undgå udvikling af fejlstillinger.

SKOLEBØRN

I skolealderen bedres børnenes grovmotorik betydeligt, og de lærer flere og flere færdigheder.

Hos børn med PWS skinner det i denne alder tydeligere igennem, at de, foruden det fysiske problem med muskelsvaghed, også hæmmes af, at de har svært ved at forstå mundtlig instruktion, at tage initiativ og foretage motorisk planlægning. De har derfor brug for aktiviteter, der tilgodeser disse problemer, fx styrketræning, korte forklaringer – evt. anvendelse af billedmateriale. De skal stadig opmuntres, og aktiviteter, der skifter i hastighed og involverer begge sider af kroppen som fx rulleskøjter, dans og div. boldspil, anbefales.



Samtidig skal der tages højde for deres fysiske begrænsninger. Cykling, ridning og svømning er eksempler på sportslige aktiviteter, hvor man undgår belastning af svage led pga. delvist elimineret tyngde.

Sport og motoriske aktiviteter, som kan dyrkes enten sammen med eller ved siden af andre børn, vil være at foretrække, hvis man samtidig ønsker at styrke sociale færdigheder.

De motoriske færdigheder, børnene træner, bør løbende korrigeres (af fagperson) for at undgå fejlstillinger eller u hensigtsmæssige belastninger af krop og led.

Seneforkortning og muskelstramning kan også opstå på grund af inaktivitet bl.a. som følge af overvægt, men kan i barnealderen, især ved træning og ihærdig daglig udspænding, ofte bringes tilbage til normal status. Fysioterapeuten instruerer og rådgiver.

VOKSNE

Det ideelle vil være, hvis man gennem opvæksten har fået lagt grundlaget for gode motionsvaner. Motoriske aktiviteter skal blive en livsstil, en naturlig del af hverdagen.

Den motoriske aktivitet i voksenalderen har til formål at styrke vejtrækning, kredsløb og hjerte og øge/bevare muskelstyrke, bevægelighed og udholdenhed.

Derfor er den daglige ”dosis” af stor betydning. Man må tilstræbe, at den voksnes hverdag indeholder motorisk aktivitet, fx gå- og cykelture, trappegang og grovere rengøring. Derudover bør der være faste motionsaktiviteter flere gange ugentlig.

Nogle voksne med PWS vil gerne sammenligne sig med andre voksne. Det er heldigvis blevet moderne at være fysisk aktiv i fritiden. Stavgang og løb er muligheder, og nogle af de maskiner, man kan anvende i et fitnesscenter, er særdeles velegnede, fx gangbånd og cykel- og romaskiner. Fysioterapeuten bør rådgive i hvert enkelt tilfælde og vurdere, hvad den enkelte kan klare og behøver, og tilrettelægge et program, som kan have til formål at vedligeholde fysikken og styrke særlige muskelgrupper og/eller opnå vægttab. De personlige egenskaber hos personer med PWS – deres vedholdenhed, ønske om rutiner og opmærksomhed på sig selv – kan ofte udnyttes positivt, idet de kan udløse konkurrenceelementet, så de bliver ved, gennemfører og endda konkurrerer med sig selv i et træningsforløb.

Det er under alle omstændigheder nødvendigt, at fysiske aktiviteter indgår i de voksnes hverdag gerne i lige så stort omfang som måltider. Kombineret med den rigtige diæt opnås en langt højere livskvalitet, og udviklingen af hjerte-, kar- og andre følgesygdomme forebygges.

HENVISNING TIL FYSIOTERAPI

Børn og voksne med PWS kan henvises til fysioterapi. Man henvises af en læge, der udfylder en speciel blanket, som afleveres til den praktiserende fysioterapeut. Henvisningen skal fornys én gang årligt. Det gælder også ridefysioterapi (rideundervisning ved specialuddannet fysioterapeut). En del vil være berettiget til vederlagsfri fysioterapi. Får man individuel fysioterapeutisk behandling i børnehave eller skole (fx som led i et samlet behandlingstilbud) kan man supplere med ridefysioterapi.



BETALING FOR HJÆLPEFORANSTALTNINGER

Ortopædisk fodtøj, korset, hjælpemidler som stole, gang- og ståstativer og specialcykler ansøges i kommunen og bevilges derfra enten fuldt ud eller med tilskud i henhold til Serviceloven.

HUSKELISTE

- muskelslaphed og svage reflekser ved fødslen
- muskler generelt: Mindre muskelmasse, lav muskelspænding (tonus), mindre styrke
- langsom postural kontrol (holde stilling mod tyngden), vanskeligheder med motorisk planlægning
- bløde led: fødder, knæ og nedsat stabilitet over hofte og skulderbælte
- sansemotorisk udvikling langsommere og ufuldstændig
- tendens til stramning af muskler og sener: skuldre, hofter og fødder
- risiko for udvikling af fejlstillinger og skoliose
- nedsat fysisk ydeevne
- fysisk inaktivitet og overvægt giver risiko for hjertekarsygdomme

Adfærd og psyke

Ligesom der er fysiske træk, der er karakteristiske for mennesker med Prader-Willi Syndrom, er der også træk ved adfærd og personlighed, som er karakteristiske. Der sker desuden ændringer i adfærdsprofilen i løbet af opvæksten. Generelt konstateres det ofte, at de små børn er stille, kærlige, stiller få krav, og de opfattes derfor som lette at have med at gøre. Derimod anføres der som regel mange negative karaktertræk i beskrivelsen af de voksnes adfærd. De omtales fx som stædige, manipulerende, vrede, egocentrerede og krævende.

Sandsynligvis hænger den forskellige vurdering af børnenes og de voksnes adfærd sammen med, at man ikke har øje for, at der er tale om et udviklingsproblem i den forstand, at adfærd, som man er parat til at undskylde og acceptere hos små børn, stadig forefindes og måske endda udvikles/forværres hos de voksne. Derfor er det en vigtig nøgle til forståelse i omgangen med voksne med PWS at huske, at de i flere henseender i deres psykiske udvikling ikke er nået ud over førskolealderen.

Der er gjort flere forskellige forsøg på nærmere at forklare, hvad det er for en udviklingsbrist, der gør sig gældende. Nogle er tilbøjelige til at se den særlige adfærd ved PWS som et udslag af almindelig psykisk udviklingshæmning, altså lav intelligens. Andre ser problemet i et psykiatrisk perspektiv og ser således adfærden som udtryk for mental sygdom.

Ingen af disse betragtninger kan afvises som fejlagtige og uden forklaringsværdi. Men det forekommer dog i mange henseender mere frugtbart at lytte til dem, der anlægger en neuropsykologisk synsvinkel på problemerne. Det karakteristiske for denne tilgang er, at den sætter fokus på den genetisk betingede ændrede hjernefunktion med dertil hørende forståelsesmæssige problemer og indlæringsvanskeligheder.

I det følgende vil det blive forsøgt at referere, hvad forskere og behandlere med denne baggrund har kunnet sige til belysning af karakteristiske adfærdstræk hos mennesker med PWS. En sådan indsigt er vigtig som grundlag for at give gode råd

om, hvordan man evt. kan støtte og fremme en udvikling, der begrænser uhensigtsmæssig og i nogle tilfælde måske direkte uacceptabel adfærd.

BØRN

Selv om de små børn med PWS opleves som kærlige og nemme, betyder det ikke, at der ikke også er adfærdsmæssige problemer at forholde sig til i denne fase af livet. Det gælder først og fremmest i forhold til den ”madsøgende” adfærd, som melder sig tydeligt fra omkring 2 års alderen. Men med tiden kan der også opstå andre problemer, særlig når det for disse børn drejer sig om social kontakt til jævnaldrende.

Adfærd i forhold til mad/måltider

Det er helt nødvendigt, hvis man vil forstå den stadige og store interesse for mad, som er så karakteristisk for mennesker med PWS, at se det som et udslag af en fejlfunktion af hjernecentret hypothalamus. Personer, der har PWS, har ingen appetitregulering eller mæthedsfølelse. Det er svært at sige, om det også er ensbetydende med, at de føler konstant sult, fx også når de ikke er i nærheden af mad. Men det synes sikkert, at når noget spiseligt er tilgængeligt, så melder trangen sig til at indtage det med det samme.

Set på den baggrund er det indlysende, at det ikke er muligt at løse problemet ved at se det som et udslag af dårlig opdragelse og komme med formaninger om at ændre opførsel.

Desværre har det vist sig, at heller ikke medicinsk behandling eller kirurgiske indgreb egner sig til at løse spiseproblemet.

Indtil nu må man derfor konstatere, at der ikke er andre veje end det besværlige seje træk i form af en omhyggeligt tilrettelagt kostadministration og en fornuftig diætoverholdelse. Som der er gjort rede for andetsteds i denne bog, er det nødvendigt for mennesker med PWS at være på lavkaloriediæt hele livet, og først og fremmest kan det ikke overlades til den, der har PWS, selv at administrere madindkøb og måltider.

Der er ingen tvivl om, at det af omgivelserne til børn, som skal underlægges den slags restriktioner, jævnlige opfattes som synd for dem. Men så må man huske, at trangen til mad er sygdomsbetinget. Derfor er det ikke mere synd for børn med PWS end for dem, der har sukkersyge, at de ikke kan spise, hvad de har lyst til, eller det samme som andre får. Ligeledes er det ikke nogen krænkelse at træffe foranstaltninger til, at der ikke er fri adgang til madvarer eller penge.

Mange forældre har erfaret, at det kan være en god hjælp at have lås på køleskabet, så barnet hindres i at give efter for den stærke trang til hele tiden at skaffe sig noget spiseligt.

Personer med PWS betragter det som en befrielse og lettelse, at der er nogen, der påtager sig at styre disse ting for dem.



Portionsanrettet morgenmad for unge med PWS på botræningskursus

Et vigtigt element i den pædagogiske støtte til børnenes adfærd er også at informere dem, der omgås børnene i det daglige, omhyggeligt om, hvad det indebærer at have PWS, så misforståelser og uhensigtsmæssig adfærd kan forebygges.

For børnene er det vigtigt, at de kan regne med, at der er nogen, der sørger for, at de får den rigtige forplejning til tiden, hvilket fx indebærer klar og rettidig information, når der sker ændringer i rutinerne i forbindelse med kostadministrationen. Uro og konflikter omkring måltiderne opstår langt sjældnere, når et menneske med PWS hele tiden kan vide sig sikker på, at der ikke hersker vilkårlighed eller sker pludselige forandringer i forhold til mad og måltider.

Social kontakt

Det andet særlige adfærdstræk hos børn med PWS er deres tilbøjelighed til at foretrække social omgang med voksne frem for andre (jævnaldrende) børn.

Børn med PWS kan som følge af specielle træk ved deres sprog- og intelligensudvikling ofte fremstå lidt gammelkloge og snusfornuftige. Med tiden udvikler mange et ganske fint talesprog og et betragteligt ordforråd. Men samtidig er det karakteristisk for dem, at de ikke altid har den fulde forståelse af de ord, de bruger.

Når man så yderligere husker, at børn med PWS tit foretrækker mere stillesiddende aktiviteter, er det klart, at det er nyttigt at animere til så megen og så god kontakt til andre børn som muligt, et forhold som er vigtigt, når det fx handler om at finde en egnet dagpasningsordning for barnet.

Endelig bør det også nævnes, at barnets særlige ønske om og evne til voksenkontakt kan medføre risiko for, at barnet udsættes for seksuel udnyttelse og krænkelse.

PUBERTET OG VOKSENALDER

Det er – måske lidt firkantet – blevet sagt, at ved PWS er diagnosen medicinsk, men behandlingen er pædagogisk. Og dog er det sandt, at navnlig fra puberteten og fremefter er det begrænset, hvilke forbedringer i tilstanden der for tiden kan opnås ved en egentlig medicinsk behandling.

Det er i dagligdagen, den helt afgørende indsats skal gøres, og derfor er den mest perspektivrige støtte, der kan ydes, en til-

passet pædagogisk adfærdsbehandling eller -styring med baggrund i en neuropsykologisk indsigt i de særegne forhold ved syndromet.

Mad og kostadministration

De adfærdsmæssige problemer i forhold til mad er de samme i voksenalderen som i barndommen, hvilket betyder, at der fortsat skal være stor opmærksomhed på vigtigheden af en fast, konsekvent og åbenlys strukturering af hverdagens kostadministration.

Dertil kommer for de voksne et behov for ledsagelse og støtte, når de færdes uden for hjemmet, på arbejdspladsen, i fritiden og på vej til og fra disse aktiviteter. I mange tilfælde kan det kun ved sådanne foranstaltninger undgås, at de tilegner sig mad fx ved at lede i affaldsbeholdere med risiko for at pådrage sig smitte eller forgiftning.

Personale i bo- og beskæftigelsestilbud, som har til opgave at støtte unge og voksne i at undgå ”fristelser”, vil ofte være tilbøjelige til at anse den tætte overvågning for et uberettiget indgreb i et voksent menneskes frihed. De vil være ængstelige for at gøre sig skyldige i magtanvendelse og ulovlig tvang og derfor være tilbageholdende med sikkerhedsforanstaltninger som aflåsning af køleskab eller køkken og installering af alarmsystemer, der forhindrer beboeren i ubemærket at forlade sin bolig.

Ingen forventer, at pædagogisk personale skal begå lovbrud. Problemerne skal løses pædagogisk. Man kan fx ved indflytning i et bofællesskab indgå en skriftlig aftale om, at disse foranstaltninger anvendes og accepteres som hjælp og støtte og ikke er udtryk for en hensigt om ulovligt at begrænse voksne og myndige personers frihed.

Vredesudbrud, raserianfald

Et af de dominerende adfærdsproblemer hos mennesker med PWS er de pludseligt opståede tilfælde af voldsom og ukontrolleret vrede. For omgivelserne forekommer disse situationer ofte aldeles uforklarlige, så meget mere som den, der optræder så

aggressivt, mange gange heller ikke evner at udtrykke sig klart om, hvad der har foranlediget situationen.

Det er en almindelig konstatering, at personer med PWS har en god langtidshukommelse, men en dårlig korttidshukommelse. Derudover har de betydelige vanskeligheder ved såkaldt sekventiel opgaveløsning, dvs. opgaveløsning, hvor rækkefølge og handlingsforløb indgår, og hvor der er tale om logisk ræsonnement efter mønstret ”hvis... så”. Når dertil føjes en karakteristisk tilbøjelighed til ”perseveration” (vedvarende tilbagevendende til de samme spørgsmål og emner), er det ikke vanskeligt at se det udsigtsløse i at forsøge at tale den oprevne eller ophidsede person til rette, ligesom straffeforanstaltninger, der skal få den pågældende til at tænke sig om en anden gang, ikke kan tillægges megen værdi. En anerkendende adfærdsmodel, der opfordrer til den ønskede adfærd, er – også i det lange løb – langt mere effektiv end repressalier.

I den ophedede situation er det mest fornuftige at inddæmme vreden. Fx kan man forsøge at få den ophidsede til at rette opmærksomheden mod noget helt andet, om muligt ved at sætte en tidsgrænse for, hvor længe situationen/emnet kan diskuteres, eller ved simpelthen at afbryde samtalen/samværet og få vedkommende til at gå i enrum og ”falde ned”, inden man igen slutter sig til fællesskabet. Meget befordrende for løsningen vil det også være at udnytte den evne til at se humoristisk på tingene, som er ganske veludviklet hos mange med PWS.

Stiv tankegang eller ”stædighed”

Ord som ”stædig” eller ”ufleksibel” bruges ofte om personer med PWS. Men i grunden er det uberettiget eller måske snarere misforstået. I hvert fald udspringer denne adfærd ikke af ond vilje. Den hænger i stedet sammen med den konkrete tankegang, som kendetegner mennesker med PWS. De har åbenlyse vanskeligheder med at forstå begreber om tid (i morgen, ikke nu, næste måned) og med at klare opgaver, hvori der indgår flere trin og med fx at omstille sig fra ”vi skulle have gjort det”, til ”i stedet gør vi nu dette”. Deraf udspringer vanskeligheder med

at forstå og acceptere impulsive, ikke-planlagte aktiviteter. Yderligere har mennesker med PWS en mangelfuld forståelse af sociale forhold, og de mangler i nogen udstrækning abstrakt forståelse og har svært ved at skifte emne eller perspektiv. Ligeledes mangler de tilsyneladende i nogen grad evne til medfølelse.

Alle disse mangler eller vanskeligheder er imidlertid nøjagtig som vanskeligheden med at administrere kosten organisk betingede, og det må pædagogikken tage hensyn til.

I praksis betyder det, at man må se bort fra den formodning, som ellers spiller en stor rolle i det pædagogiske arbejde med udviklingshæmmede, at alle – uanset intelligensmæssige begrænsninger – med tiden lærer af deres erfaringer.

Det nytter ikke dagen efter en episode at indlade sig på en detaljeret ”gennemgang” af forløbet med den pågældende for at uddrage en lære af det skete, for den, som har PWS, har som regel glemt, hvad der skete i går, og derfor er det bedst at starte på en frisk hver dag.

Det klogeste, man kan gøre i forhold til uhensigtsmæssig adfærd hos mennesker med PWS, er at afstå fra *adfærdsbehandling* og i højere grad satse på *adfærdsstyring*. Det bedste forebyggende middel består ganske enkelt i at skabe et højt niveau af tryghed i deres dagligdag.

Psykiatriske aspekter hos voksne

Når diagnosen Prader-Willi Syndrom stilles, indebærer det ikke kun fysiske symptomer. Syndromet indebærer også forskellige psykiske forstyrrelser, der ligesom de fysiske problemer vil være individuelt til stede i en vekslende grad. Generelt kan siges, at med syndromet følger ofte:

- mental retardering
- adfærdsforstyrrelser
- følelsesmæssig ustabilitet

Psykiatriske sygdomme som depression, mani eller psykoser forekommer jævnligt blandt personer med PWS og ses især efter teenageårene.

MENTAL RETARDERING

Graden af den mentale retardering er vekslende fra person til person. Desuden er det intellektuelle funktionsniveau ikke jævnt nedsat. Den enkeltes færdigheder vil veksle for hvert funktionsområde, hvad der kan være vanskeligt at håndtere, ikke blot for personen selv, men også for omgivelserne.

En del lærer at læse, men har vanskeligt ved at anvende denne færdighed, da de sjældent fuldt ud forstår indholdet i det, de læser.

Mange lærer bedre det, de ser, end det, de hører. Det er vigtigt at være opmærksom på dette i enhver indlæringssituation og bruge billedmaterialer frem for lange forklaringer.

Der kan være problemer med den abstrakte tænkning, der besværliggør muligheden for at udnytte indlært viden fuldt ud. Man mangler evnen til at bruge det, man har indlært i en situation, når man næste gang befinder sig i en tilsvarende situation.

De fleste har en bedre langtids- end korttidshukommelse, og kommer derfor til at minde om den demente, der husker, hvad der er sket og oplevet tidligere i livet, men ikke husker aftalen, der blev indgået i går.

Mange personer med PWS har koncentrationsbesvær, hvilket omgivelserne bør være opmærksom på. De skal have tilbud, hvor man kun skal koncentrere sig kort tid ad gangen. Altså hellere mange kortvarige tilbud frem for få langvarige tilbud, og der bør være mulighed for pauser ind imellem tilbuddene.

De lever mere i nuet, og de tænker ikke på det, der skete i går. En situation eller konflikt fra dagen før kan man ikke tage ved lære af, når man ikke kan forholde sig til den, for som en ung mand sagde: ”det var jo i går!!!”

Hvad der er nok så vigtigt at være opmærksom på for forældre og personale er, at selv en mindre mental retardering kan have store sociale konsekvenser i en almindelig dagligdag.

For personer med PWS betyder det, at de kun i meget få tilfælde (hvis overhovedet nogen) kan klare sig uden støtte og undgå fiaskoer med daglige praktiske færdigheder.

Det gælder frem for alt med hensyn til at administrere kost og penge i hverdagen, men også i tilsyneladende mere ukomplicerede situationer. Fx kan sproglige vanskeligheder kombineret med et generelt dårligt talbegreb gøre det næsten uoverskueligt at skulle foretage indkøb.

ADFÆRDSFORSTYRRELSER

Adfærdsforstyrrelserne hos mennesker med PWS viser sig ofte ved, at de er impulsstyrede og har meget vanskeligt ved at afvente, at deres ønske skal opfyldes – ligesom hos et lille barn. Desuden kan en tendens til jalousi gøre det meget svært at skulle acceptere, at der tages hensyn til andre. De kommer til at virke, som om de krampagtigt søger at være i centrum hele tiden, hvilket kan give mange konflikter i almindelige sociale sammenhænge. Desuden kan de have en stiv tankegang, der kan grænse til det påståelige.

Kontaktformen er ofte klæbende med stor tendens til at spørge, uden større interesse i at høre svaret, og der spørges gerne om og om igen om det samme.

Det er ikke ualmindeligt at se en tvangspræget adfærd med trang til at ritualisere ved at insistere på rutiner, trang til at samle på noget eller repetere handlinger eller tale.

Denne tvangsmæssige adfærd kan sammenlignes med små børns trang til, at alt skal være på samme måde, ellers bliver det lille barn usikker på situationen. Man kan se den tvangsprægede adfærd hos personer med PWS som et umodent adfærdsmønster mere end egentlige tvangshandlinger, ritualer eller lignende.

En tilbøjelighed hos enkelte med PWS til at trække hår ud og pille i sår får dem let til at fremtræde med et ikke særligt indbydende udseende, og uvidende kan umiddelbart finde det ubehageligt.

FØLELSERMÆSSIG USTABILITET

Den følelsesmæssige ustabilitet, der ses hos mange, er især vanskelig for omgivelserne at tackle. Følelsesudsvingene kan svinge fra den ene ende af skalaen til den stik modsatte, men følelserne kan også svinge fra sekund til sekund for derefter at svinge tilbage igen sekundet efter. I kontakten vil en del fremstå uden større ægte følelsesmæssig interesse, men de vil gerne have, at andre nærer konstant interesse for dem.

PSYKIATRISKE SYGDOMME

I undersøgelser er det vist, at der er flere tilfælde af de svære psykiatiske lidelser som depression, mani og psykoser blandt personer med PWS end blandt psykisk udviklingshæmmede generelt. Det kunne lede tanken hen på, at nogle af disse sygdomme er relateret til kromosom 15, men det ved man ikke tilstrækkeligt om endnu. Når disse sygdomme opstår, skal den syge behandles som andre med disse lidelser, men der kan være specielle hensyn at tage i den medicinske behandling. Især skal der holdes øje med, om den medikamentelle behandling giver bivirkninger i form af vægtøgning.

ADVARSELSTEGN

For at give den bedst mulige behandling ved tilkomne psykiatriske sygdomme er det betydningsfuldt, at disse sygdomme diagnosticeres så tidligt som muligt, så der kan tilbydes behandling. Mange har vanskeligt ved selv at kunne fortælle, at der er noget galt. Dels har mange et lidt dårligt sprog og mangler måske ord til at kunne beskrive deres symptomer, og dels har de fleste med PWS meget vanskeligt ved at mærke deres egen krop. Det vil derfor være vigtigt, at forældre og personale er opmærksomme på eventuelle advarselstegn.

Et advarselstegn kan være, at personen ændrer adfærd gennem flere dage eller uger. Hvis man siger eller gør ting, som af andre opfattes som helt uforståelige, kan det være tegn på en psykose, hvor vedkommende oplever sansebedrag. Et andet tegn, der kan tyde på, at der kan være en sideløbende psykiatrisk sygdom, er en øget selvskadende adfærd. En adfærd, hvor vedkommende virker meget trist over en længere periode eller modsat virker unaturligt opstemt, kan være symptom på depression eller mani. Ved mange psykiatriske sygdomme kan der ses søvnproblemer gennem længere tid, hvor man enten har vanskeligt ved at falde i søvn, vågner flere gange hver nat eller vågner meget tidligt.

Angst kan være et symptom, der ses ved flere af de psykiatriske sygdomme, herunder en indre følelse af angst, som ikke synes at komme i specifikke situationer, og som det kan være meget svært at forklare til andre.

Hvis sådanne advarselssymptomer viser sig, bør man tilses af en læge eventuelt en speciallæge i psykiatri, for at det kan af- eller bekræftes, hvorvidt der er en psykiatrisk sygdom, og en adækvat behandling kan iværksættes.

KAN DE PSYKIATRISKE SYGDOMME UNDGÅS?

De psykiatriske sygdomme kan næppe undgås hos alle med PWS, men gennem en struktureret dagligdag med forudsigelighed og uden unødigt stress, kan de psykiatriske sygdomme

mildnes. Ligeledes vil en tidlig indsats med såvel pædagogiske som medicinske tiltag bedre tilstanden hurtigere.

Sundhedstjekliste for unge og voksne

Prader-Willi Syndrom kan for den enkelte betyde hyppige besøg hos mange behandlere inden for sundhedsvæsenet.

For unge og voksne anbefales lægekontrol én til to gange årligt. Kontrollerne kan foregå i et samarbejde mellem Centrene på Rigshospitalet eller Skejby Sygehus og lokal hospitalsafdeling eller egen læge.

Nogle unge og voksne konsulterer fortrinsvis deres praktiserende læge, som måske ikke tidligere har mødt personer med PWS.

Nedenstående er et forslag til en huskeliste i forbindelse med lægebesøg. Listen omfatter kun de mest almindelige helbredsforhold. Listen kan suppleres afhængig af den enkeltes behov. Den er tænkt som en hjælp til personen med PWS, pårørende, pædagoger og læger.

Vær opmærksom på, at mange unge og voksne med PWS kan have en dårlig kropsopfattelse og kan have svært ved at redegøre for fysiske og psykiske gener.

Hvad kan medbringes?

- notater om sygdomsperioder og helbredsgener
- notater om ændret adfærd
- liste med spørgsmål
- medicinoversigt

Hvad kan ske hos lægen?

- helbredsforhold gennemgås med opmærksomhed rettet mod både det fysiske og det psykiske
- vægt med vurdering af ernæringstilstand
- måling af blodtryk
- stetoskopi af hjerte og lunger. Vurdering af kredsløb
- gennemgang af led og ryg
- gennemgang af hud – sår, eksem?
- vurdering af pubertetsudvikling

- vurdering af tænder
- gennemgang af medicin inkl. kalk og D-vitamin
- overveje behov for
 - blodprøver: skjoldbruskkirtelhormon, faste-blodsukker, måling af blodsukker over en periode (HbA1c)
 - diætist
 - fysioterapi
 - speciallægeundersøgelser
 - seksualvejledning
 - tandlæge

Pædagogiske og sociale forhold

Daginstitution

BARSELSORLOV OG TIDEN DEREFTER

De fleste børn med Prader-Willi Syndrom passes hjemme det første leveår. Specielt de første måneder tager måltider lang tid, og allerede fra de første uger er det vigtigt med kontakt til fysioterapeut for at få vejledning om, hvordan barnets motorik og udvikling stimuleres.

Efter de nugældende regler kan barselsorloven forlænges med det antal dage, barnet var indlagt som nyfødt på hospitalet. Omkring 1 års alderen starter mange børn i Danmark i vuggestue eller dagpleje, og det kan de fleste med PWS også.

Selv om udviklingen er forsinket, er den udtalte muskelslaphed, der prægede barnet de første uger, aftaget meget, og barnet kan oftest sidde selv, og er ved at lære at krybe og kravle. Barnet spiser måske lidt langsomt, men der er ikke egentlige spise-problemer. Mange pludrer og er blevet mere opmærksomme og er glade for leg og kontakt.

Heldigvis er børn med PWS ikke mere modtagelige for infektioner end andre, og bliver de forkølede, er de fra 1 års alderen så stærke, at man ikke skal frygte, at de bliver mere syge end andre. Man skal derfor ikke være bange for pasning sammen med andre børn.

I DAGPLEJE ELLER VUGGESTUE?

Om man skal vælge dagpleje eller vuggestue vil bero på, hvilke tilbud og muligheder der er, hvor man bor, men der vil være behov for ekstra resurser til pasning, træning og stimulation. Dvs. der er behov for ekstra støtte i vuggestue eller dagpleje. Barnet har brug for daglig stimulation og træning af motorik efter fysioterapeutens vejledning, og man skal tidligt være opmærksom på den sproglige udvikling.

Kontakt til talepædagog anbefales fra 1 års alderen, da sproget ofte er forsinket både på grund af udtaleproblemer (grundet svage ansigtsmuskler) og generel sen sprogudvikling.

Brug af ”tegn til tale”, hvor tegn og bevægelser illustrerer de enkelte ord, kan stimulere den sproglige udvikling.

I 1-2 års alderen er børnene ofte stille og ikke særlig kræven-
de. De kan være tilfredse med blot at sidde stille og kigge på de
andre børn eller sidde længe med et stykke legetøj. Det er derfor
vigtigt at sikre, at barnet med PWS ikke ”overses” i en større
børnegruppe med jævnaldrende mere opmærksomhedskræven-
de børn.

Hvor mange ”støttetimer” barnet har brug for, vurderes ud fra
barnets konkrete behov. Enkelte har brug for ekstra støtte alle
de timer, de er i vuggestue eller dagpleje.

I nogle vuggestuer har man små specialgrupper for børn, der
har specielle behov, og det vil ofte være et godt tilbud for barnet
med PWS. Nogle børn vil blive tilbudt en plads i en specialin-
stitution, hvilket kan være en god løsning måske de første år,
fordi man der har særlig mange resurser til det enkelte barn og
samtidig har både fysioterapeut og talepædagog i institutionen.

Valg af pasningstilbud vil oftest ske i samråd med en pæda-
gogisk konsulent fra kommunen.

Udvikling af sociale færdigheder er ofte mangelfuld, og der-
for anbefales det, at børn med PWS så tidligt som muligt lærer
at være en del af en børnegruppe og derigennem blive styrket
socialt.

Når barnet starter i et pasningstilbud, vil man i nogle tilfælde
søge om en kompensationsordning for en af forældrene til at ar-
bejde på nedsat tid i en periode, hvis der er særlige forhold, der
gør, at barnet ikke kan være så mange timer i dagpleje eller
vuggestue.

BØRNEHAVE

Skift fra vuggestue eller dagpleje til børnehave sker oftest om-
kring 3 års alderen.

Her står man over for et nyt valg: skal barnet fortsætte sammen med de andre vuggestuebørn i en almindelig børnehave med ekstra støtte, eller vil en specialbørnehave eller en speciel sprog- eller motorikgruppe i en børnehave være et bedre tilbud til barnet?

Det er igen en individuel vurdering. I 3 års alderen kan de fleste børn med PWS gå uden støtte, men ikke alle. Generelt vil børnenes grovmotorik ikke være helt alderssvarende, balance og muskelstyrke vil være svagere end hos jævnaldrende, og fortsat kontakt til fysioterapeut er vigtig.

Sprogligt er der som regel også brug for ekstra stimulation. Her kan børn med PWS være meget forskellige, idet nogle taler stort set som jævnaldrende (men har måske ikke helt aldersvarende sprogforståelse), andre har meget lidt aktivt talesprog og har glæde af at lære ”tegn til tale” dvs. lære nogle tegn, de kan bruge for at udtrykke det, de gerne vil sige, hvis deres talte sprog fortsat er meget forsinket.

Igen er det vigtigt, at børnene i deres dagligdag er sammen med andre børn og lærer de sociale regler og normer, der skal overholdes i en børnegruppe. Mange børn vil i 3 års alderen fortsat være mest interesseret i voksenkontakt og leger ved siden af de andre børn i stedet for sammen med dem. De andre børn vil ofte være motorisk hurtigere, og en stor del af støtteambejdet er at få barnet integreret i børnegruppen.

Skole

FORBEREDELSE

Allerede 1-2 år inden barnet med Prader-Willi Syndrom skal påbegynde skolegang, vil det være en god ide at begynde planlægningen heraf. Hvis barnet går i børnehave, kan lederen formidle kontakt til kommunens Pædagogiske Psykologiske Rådgivning (PPR), der oftest vil være den part, der efter aftale og i samarbejde med forældrene indstiller barnet til undervisning.

Forud for beslutning om valg af skole vil det være en fordel at få testet barnets funktionsniveau. Dette kan foretages ved en psykologisk undersøgelse (oftest udført af den psykolog, der er ansat i PPR, men undertiden også af en psykolog ved et hospitals børneafdeling). Somme tider vælger man at supplere med en neuropsykologisk undersøgelse, hvor specielle forhold vedr. indlæring belyses.

SKOLEMULIGHEDER

Ifølge Folkeskolelovens § 20 stk. 2 skal børn med behov for særlig hensyntagen eller støtte tilbydes specialundervisning eller specialpædagogisk bistand. Der eksisterer følgende muligheder:

- Almindelig folkeskole med almindelig undervisning og støtte i nogle eller alle timer.
- Almindelig folkeskole med særligt tilrettelagt undervisning i et eller flere fag uden for den almindelige undervisningstid.
- Specialklasse på en almindelig folkeskole, på en specialskole eller på et regionalt undervisningstilbud.
- Almindelig folkeskole med undervisning i både almindelig klasse og specialklasse.
- Dagbehandlingstilbud eller anbringelsessted.

PPR kan oplyse om de muligheder, der findes, samt om eventuelle fritidstilbud, der kan tilgodese de behov, barnet har.

BESØG

Når mulighederne er afdækket, er det tilrådeligt at aflægge et besøg på de skoler, der kan tilbyde et relevant undervisningsmiljø. Dette vil ofte ske i samarbejde med PPR, og det er en god ide at forberede disse besøg ved fx at have skrevet nogle spørgsmål ned og gjort sig overvejelser om, hvad der skal til for at tilgodese barnets behov.

STØTTE

Ved alle disse forberedelser bør det ligeledes vurderes, om barnet har behov for en støtteperson og omfanget heraf. Støttepersonen kan være den person, der giver sikkerhed for, at eleven ikke har adgang til mad og penge samt giver barnet den struktur og forudsigelighed, det kan have behov for.

SAMARBEJDE

Når skolen er valgt og skolegangen påbegyndt, er det vigtigt, at forældre, lærere og pædagoger arbejder tæt sammen om og med barnet, så hverdagen bliver tryk, overskuelig og forudsigelig. Skolen udarbejder undervisningsplaner og handleplaner, som i samarbejde med forældrene danner rammer og mål for den indsats, der i perioder ad gangen skal gælde for barnet. Disse evalueres og justeres en gang årligt.

De sidste skoleår får eleven tilknyttet en uddannelsesvejleder, der sammen med eleven og forældrene planlægger det videre uddannelsesforløb.

UNDERVISNING/PÆDAGOGIK

Undervisningstilbuddet bør tilrettelægges i et miljø, hvor eleven føler sig sikker og kan honorere de krav, der stilles. Struktur og forudsigelighed danner optimale rammer for en indlæring, der med fordel kan understøttes af visuelt og auditivt materiale. Elevens styrke i langtidshukommelse bør udnyttes, og der bør kompenseres for svagheden i korttidshukommelsen. Eleven vil i de fleste tilfælde kunne arbejde med konkrete opgaver i mange fag, hvis der anvises både overskrift og løsningsforslag. Opga-

ver inspireret af praktisk-musisk dimension vil eleven ligeledes kunne nyde fordel af. Rutiner bør være en naturlig del af undervisningen – dog ikke i en sådan udstrækning, at de får lov til at styre elevens hverdag. En anerkendende pædagogisk tilgang og ros er motiverende for elevens indstilling til undervisningen og er med til at opbygge et positivt selvbillede.



Frikvarterer og pauser kan virke uoverskuelige, hvorfor det er tilrådeligt at hjælpe eleven i gang med en aktivitet eller en aftale om leg med andre.

FRITID

Parallelt med valg af skole er det vigtigt at tænke på og undersøge muligheder for fritids- og klubtilbud. Er der en støttepædagog med i skoletiden, kan det være en fordel, at samme støtteperson fortsætter i fritidsordningen, så der ikke skal kommunikeres mellem ”støtterne” hver dag, og der ikke opstår uroskabende misforståelser grundet mangelfulde informationer.

Ud af skolen - og hvad så?

Det er det store spørgsmål for de fleste unge (og deres familier). De færreste unge ved, når de går ud af skolen ”hvad de vil være”, og der er en masse muligheder, der skal undersøges.

Når man er udviklingshæmmet, er der trods mange nye tiltag og større opmærksomhed på området begrænsede muligheder. Har man endvidere Prader-Willi Syndrom, begrænses mulighederne yderligere. Det skyldes, at man er nødt til at sikre sig, at man i de tilbud, der foreligger, er parate og villige til at tage de individuelle hensyn, der (oftest) er nødvendige, for at en person med PWS kan trives, udvikle sig og leve op til de krav, der stilles.

I Danmark er der for tiden kun få arbejdssteder udelukkende for personer med PWS og med dertil indrettede fysiske forhold og uddannet personale, men med så beskedent et antal tilbud, er det selvfølgelig svært at finde en plads her.

I det følgende skal de nuværende muligheder kort rides op. Derefter refereres til 2 nyere undersøgelser, og afsluttende konkluderes med nogle overvejelser.

MULIGHEDER

I henhold til lovgivningen er myndighedsalderen i Danmark 18 år. Det betyder, at udviklingshæmmede ligesom andre unge fra det fyldte attende år betragtes som voksne og dermed går direkte fra skolen til arbejdslivet.

Selv om der i *Lov om specialundervisning for voksne* er bestemmelser om, at unge udviklingshæmmede efter undervisningspligtens ophør kan få såkaldt ”kompenserende specialundervisning”, og selv om der er oprettet forskellige undervisningstilbud for udviklingshæmmede på forskellige højskoler, så er disse tilbud for unge med PWS i de fleste tilfælde ikke et reelt alternativ til de ungdomsuddannelser, som andre unge overgår til, når de forlader skolen. Det mest realistiske for dem er derfor de beskæftigelses- eller aktivitetstilbud, der er beskrevet i Lov om social service § 103 og 104.

Beskyttet beskæftigelse kan foregå såvel på beskyttede værksteder som i virksomheder. § 103 er fortrinsvis for personer, der er så velfungerende, at de er i stand til at udføre en eller anden form for produktion eller serviceydelse. Naturligvis med støtte.

Aktivitets og samværstilbud jf. § 104 er en anden mulighed. Den har til formål, at "forbedre eller opretholde personlige færdigheder og/eller livsvilkår." Det vil sige, at disse tilbud retter sig mod personer, som fx er svage motorisk, sprogligt, eller på anden måde kan have behov for megen støtte.

Skånejob. Endelig er der nu mulighed for *job med løntilskud*. Det såkaldte skånejob. Man kan have job med løntilskud og få pension samtidig.

UNDERSØGELSE OM BESKÆFTIGELSE FOR VOKSNE MED PWS

I 2001 udførte Landsforeningen for Prader-Willi Syndrom en undersøgelse, hvor der blev udsendt spørgeskemaer til 42 beskæftigelsestilbud af forskellig art i hele Danmark.

Der indkom 25 besvarelser. Disse besvarelser rummede personalets mening om, hvordan hverdagen fungerede med hensyn til forskellige parametre for de i alt 51 personer med PWS i disse beskæftigelsestilbud.

Et af formålene med undersøgelsen var at finde ud af, om personer med PWS kunne trives på et beskyttet værksted eller i et miljø, hvor de var den eneste med dette handicap, eller om det gav problemer. Man ønskede desuden at finde ud af, hvordan de var placeret, altså hvilke beskæftigelsestilbud personerne med PWS havde modtaget.

Mange beskæftigelsestilbud har i dag valgt at 'integrere' paragrafferne, så det kan være svært ud fra de opgivne oplysninger at afgøre det generelle funktionsniveau. Dog var det tydeligt, at de allerfleste af de 51 personer med PWS udførte produktion eller andre opgaver af denne art.

Undersøgelsen viste, at

- 2 var i skånejob
- 12 personer var de eneste med PWS i tilbuddet
- 23 var placeret sammen med fra 1-7 andre med PWS
- 14 var i beskæftigelse målrettet til personer med PWS

Hvad trivsel angik, var der for den første gruppe i skånejob en person med PWS, der fungerede uden problemer, særlig hensynstagen eller foranstaltninger. Den anden person med PWS i skånejob, udførte sit job med støtte fra de øvrige ansatte. Der var særlige rammer omkring spisning osv. Der var en del konflikter, specielt i forhold til maden og i tilfælde af ændrede aftaler.

For de personer, der var de eneste med PWS i tilbuddet, mente personalet de fleste steder, at det fungerede, og at personen med PWS var velanbragt. Dog fremgår det, at det kunne ske, at personen med PWS lokkede mad og penge ud af andre brugere, samt at der i personalenormeringen ikke i alle tilfælde var taget højde for de særlige behov, dette handicap medfører. Ikke mange steder var der rent fysisk taget hensyn, fx i retning af at gøre affaldspande utilgængelige m.v. Socialt fremgik det, at det kunne være vanskeligt for personen med PWS at følge de sociale spilleregler, forstå en joke og være en del af gruppen. Personerne med PWS var ret afhængige af det faste personales tilstedeværelse for at kunne fungere. Nogle havde fast støtteperson i arbejdstiden.

De personer, der var sammen med andre med PWS, fungerede bedre socialt. Ud fra besvarelserne var personalet mere forstående over for dette handicap, var mere forudseende og parate til at kompensere for handicappet. Nogle få steder var personerne med PWS samlet i en gruppe med eget personale, hvilket på disse steder var anset for den bedste løsning.

De, der var i beskæftigelse udelukkende sammen med andre med PWS, fungerede socialt såvel med hinanden som inden for rammerne. Besvarelserne viste trivsel og udvikling. Pædago-

gikken var tilrettelagt efter den viden, personalet havde om PWS.

Der sker mange ting på området i disse år. I 2002 tog socialministeriet initiativ til en undersøgelse af området. Socialt Udviklingscenter (SUS) udførte denne og har i den efterfølgende rapport givet nogle anbefalinger, heriblandt at der gives efteruddannelse til personalet, og at tilbuddene i højere grad tilrettelægges under hensyntagen til den store gruppe, der kommer nu, og som ikke i samme grad som tidligere generationer har været institutionaliserede. Disse unge – også unge med PWS – kommer med ønsker og krav til arbejde og uddannelse, og dette må området indstille sig på.



Arbejde på beskyttet værksted

VALG AF ARBEJDSPLADS – OVERVEJELSER

Man kan frygte, at de unge med PWS kan blive tabere i en tid, hvor valgfrihed og indflydelse på eget liv er nøgleordene.

Det betyder, at man som de unges forældre eller nærmeste nøglepersoner i høj grad må være med til at sikre, at man på den arbejdsplads, der tilbydes den unge, også forstår og er parat til at indrette sig på opgaven, såvel pædagogisk som i forhold til

de fysiske rammer. Desuden må man sikre, at der er personale, som kan være tæt på den unge med PWS, idet det som tidligere nævnt kan være den faktor, som får det til at lykkes. Om nødvendigt må der søges om en støtteperson. Det er væsentligt, at personalet er åbne over for at modtage viden om PWS. Landsforeningen for Prader-Willi Syndrom har fagpersoner tilknyttet, der i nogle tilfælde yder gratis rådgivning, i andre tilfælde betales efter gældende regler.

Botilbud

Definition på et botilbud: Et botilbud er et specialtilbud med døgndækning (jf. Lov om social service § 108).

Definition på et bofællesskab: Det er en mindre indgribende foranstaltning uden døgndækning (jf. Lov om social service § 107).

Efter gennemførelsen af den kommunale strukturreform og nedlæggelse af amterne er det de nye storkommuner, der har ansvaret for oprettelse af botilbud til personer med Prader-Willi Syndrom.

Erfaringen gennem de sidste ti år har vist, at mennesker med PWS sjældent kan fungere og leve sammen med andre udviklingshæmmede på en god måde.

Da gruppen af voksne med PWS er forholdsvis lille, er det ikke forventeligt, at der oprettes botilbud i de enkeltes nærmiljø, hvorimod mulighederne vil blive væsentligt større i den enkelte region.

Uanset hvor et botilbud skal oprettes, kræves der en stor arbejdsindsats fra pårørende for at henlede opmærksomheden på, at der er en gruppe unge med PWS, som efterspørger et botilbud ud fra følgende målsætning:

- integration
- nærhed
- mindst indgribende foranstaltning
- tryghed også vedr. fremtiden

Fundamentet for hele det fremtidige samarbejde vedrørende oprettelse af botilbud for personer med PWS ligger i et tæt samarbejde med de stedlige bopælskommuner, som har det fulde ansvar for at etablere botilbud, herunder specialtilbud som efterspørges i kommunen. Det vil sige, at kommunerne har den fulde forsyningspligt og det fulde finansieringsansvar.

Det er derfor vigtigt, at de pårørende/Landsforeningen, som fortsat ønsker at være i front i forbindelse med at pege på vigtigheden af, at der oprettes botilbud for voksne med PWS, hol-

der kommunerne fast på deres forpligtelse til at sikre det faglige niveau ved en forsvarlig økonomisk drift.

Allervigtigst er det måske at være opmærksom på, at der er tale om en langvarig proces, som man må påbegynde i meget god tid, inden de unge med PWS når den alder, hvor de skal flytte hjemmefra.

BOTILBUD I DANMARK

I Danmark (inkl. Grønland) er der i dag 10-11 botilbud, som er specielt indrettet til beboere med PWS. Flere af dem er opstået som særlige afdelinger af eller satellitter i tilknytning til botilbud for udviklingshæmmede eller fysisk handicappede. Kun et enkelt af tilbuddene, Grankoglen på Djursland, er helt fra planlægningsstadiet og opførelsen af bygningerne indrettet specielt efter de særlige behov, der kendetegner personer med PWS. I det følgende berettes der om nogle af intentionerne og erfaringerne i forbindelse med etableringen af dette tilbud.

FORTÆLLINGEN OM GRANKOGLENS TILBLIVELSE

Idéen om at etablere et særligt botilbud for personer med PWS opstod i forbindelse med, at Driftsområdet for Voksne Handicappede i Århus Amt gennem en længere periode havde været bekendt med, at der i børn- og ungeregi var kommende beboere til voksenområdet, som var diagnosticeret med PWS. Derudover havde vi indhentet en bred erfaring via et aflastningsforløb i det ungdomstilbud, som var organiseret i bo- og aktivitetstilbuddet Granbakken.

Inden for denne ramme havde man vanskeligheder med at tilbyde et kvalificeret pædagogisk tilbud sammen med de øvrige udviklingshæmmede beboere. Dels på grund af de fysiske rammer, og også fordi Granbakkens øvrige beboergruppe havde behov for en anderledes tilrettelagt pædagogik. De trænes blandt andet i madlavning, går selv i bank og på indkøb. Pædagogiske principper, som ikke giver de samme udviklingsmuligheder over for personer med PWS.

Erfaringen bekræftede endnu engang, at unge med PWS har de bedste muligheder sammen medigestillede og i en mindre boenhed.

Med baggrund i ovennævnte problemstilling blev der i Århus Amt, Driftsområdet for Voksne Handicappede, nedsat en arbejdsgruppe, der fik til opgave at beskrive målgruppens størrelse, resursebehovet, den pædagogiske struktur og beliggenheden.

Det viste sig hurtigt efter kontakt til Landsforeningen for Prader-Willi Syndrom, at det var nødvendigt at tænke ud over Århus Amts grænser for at kunne skabe et botilbud for unge mellem 18 og 25 år med PWS.

Arbejdsgruppens kommissorium var at give et kvalificeret bud på, hvordan man kan skabe en hverdag for unge med PWS, hvori der indgår en stor faglig ekspertise, og hvor man samtidig sikrer den ekstraordinære pædagogiske indsats, som er nødvendig for netop denne målgruppe.

Arbejdsgruppen anbefalede herefter, at tilbuddet blev tilknyttet som en afdeling under Granbakken – et botræningssted for unge i alderen 18-25 år, desuden

- at tilbuddet havde døgndækning
- at tilbuddet skulle indeholde en særlig tilrettelagt pædagogisk struktur
- at tilbuddet havde et integreret tilrettelagt aktivitetstilbud
- at målgruppen var fra 18-25 år
- at botilbuddet var tidsbegrænset med max. 5 år
- at det kommende personale blev ansat mindst 1 måned før den planlagte indflytning, for at de kunne gennemgå et særligt uddannelsesforløb, der forberedte dem på at varetage den specialpædagogiske opgave, som er nødvendig for unge med PWS.

Den 11. november 1999 blev det besluttet i Århus Amtsråd at oprette et botilbud for 5 unge med PWS på baggrund af arbejdsgruppens anbefalinger.

Afdeling Grankoglen blev etableret midlertidigt i en villa tæt på Granbakken. Grankoglen var således en realitet og var klar til at gå i gang med de nye og spændende opgaver.

Efter en pionerperiode i de følgende 2-3 år stod det lysende klart, at en vision om, at Prader-Willi-tilbuddet Grankoglen i de nuværende boliger ikke kunne forventes at blive afløst af et alternativt tilbud efter de 5 år. Arbejdet med målgruppen viste tydeligt, at der var behov for et blivende sted svarende til det nuværende tilbud.

Ligeledes viste ventelisten til Grankoglen, at der er behov for et permanent og fremtidssikret botilbud for unge med PWS.

Da Grankoglens tilknytning til Granbakkens ungdomskultur havde vist sig som en succes, og den pædagogiske specialisering og struktur gav den tryghed og livskvalitet, som unge med PWS efterspørger, blev det besluttet i Driftsområdet for Voksne Handicappede at udnytte Granbakkens forholdsvis store grundareal (fem tønder land) til at opføre nye boliger, som dermed kunne blive permanente til målgruppen.

For at imødekomme behovet bedst muligt blev der nedsat en bygge- og planlægningsgruppe, hvor bl.a. Granbakkens forstander og personale fra Grankoglen deltog. Planlægningen bestod i at beskrive de nuværende erfaringer samt indhente erfaringer fra øvrige botilbud for PWS i Danmark for herefter at kunne beskrive såvel de fysiske som de pædagogiske rammer, for at det nye botilbud kunne blive så optimalt som muligt.

Arbejdsgruppens arbejde resulterede i følgende anbefaling: At hver beboer fik sin egen lejlighed med opholdsrum, soveafsnit og badeværelse. Fælles for alle lejligheder er, at varmen styres centralt, og varmeforbruget styres af elektroniske følere.

De fælles opholdsrum er opdelt i mindre enheder. Det betyder, at de unge kan være sammen i mindre rum, eller de kan vælge at være alene på fællesområdet.

Køkkenet blev foreslået isoleret fra alle de rum, hvor beboerne kommer, en køkkenassistent tilbereder maden, der på alle måder er tilpasset beboernes behov for sund og ikke-fedende kost. For at beboerne kan tage sig af borddækning og afrydning,

er der indrettet et bryggers for hvert spiseafsnit. Her er der bl.a. opvaskemaskine og køkkenskab med tallerkener, glas og bestik, så beboerne kan deltage i de praktiske opgaver.

På baggrund af arbejdsgruppens anbefalinger blev det i Århus Amt besluttet at etablere 8 nye boliger, heraf 5 erstatningsboliger for de nuværende og 3 som en udvidelse.

Det nye tilbud med de nye streger og rammer for et blivende unge-tilbud var således en realitet og indflytning kunne gå i gang den 1. november 2003.



PWS-huset Grankoglen foran Granbakkens sportshal

Kan man være hjemme i et botilbud?

PÆDAGOGIK I ET PWS-BOTILBUD

Det er vigtigt at præcisere, at et botilbud for mennesker med Prader-Willi Syndrom bygger på, at den pædagogiske indsats skal forstås som en kompenserende indsats i forhold til netop dette handicap. Graden af specialisering i denne indsats medfører, at det især er mennesker med PWS, der vil kunne profitere af indsatsen.

Der er behov for en forholdsmæssig høj personalenormering, for at den kompenserende indsats kan gennemføres hensigtsmæssigt.

STRUKTUR I DAGLIGDAGEN

Dagligdagen i et botilbud, hvor flere bor sammen, er som i andre hjem nødsaget til at bære præg af en vis struktur for at kunne fungere tilfredsstillende.

Dagligdagen i et PWS bofællesskab skal være meget struktureret. Dette hensyn er nødvendigt at tage for mennesker med PWS, så de har mulighed for at kunne overskue dagen. De daglige rutiner og indgåede aftaler har via en veltilrettelagt struktur større mulighed for at blive gennemført. Nogle kan have behov for visualisering af dagene, hvor dagenes forløb vises i skemaform. Der kan endvidere være behov for verbal støtte eller mere detaljerede beskrivelser af, hvordan man kommer gennem de enkelte dagligdags gøremål.

Strukturen og medfølgende overblik giver mennesker med PWS mulighed for at koncentrere sig om nuet, og det er den kontekst, de befinder sig bedst i. Det kan være et undervisningsforløb eller noget så hverdagsagtigt som at være i gang med rengøring. Oplevelsen af ikke at have overblik kan føre til bekymring, tab af koncentration og afkrævning af svar på, hvad der nu skal ske.



Opslagstavle med symbolmarkering af beboernes daglige gøremål

KOST

Et andet område, der er vigtigt er skabe afklaring om, er kosten. For mennesker med PWS er det meget vigtigt, at de får oplevelsen af, at der er klare aftaler og styring på dette område. Hermed fritager man personen for at binde urimeligt megen mental energi på et område, der for dem er så problematisk.

Her skal det tilføjes, at det samtidig forpligter at være styrende i forhold til kosten.

ØKONOMI

I forhold til økonomi er det naturligvis et vigtigt spørgsmål, om man nu har råd til at bo et sådant sted.

Hvis man går ud fra, at mennesker med PWS er tildelt højeste førtidspension eller efter den ny pensionsreform modtager et beløb, der svarer hertil, giver det med en hensigtsmæssig aftale om den enkeltes økonomi og styring af denne mulighed for både opsparing, rejser og anden aktivitet.

I forbindelse med aftalen vil der være en fastlagt ramme for en stor del af pensionen. For en del mennesker med PWS er det vigtigt, at der ligger faste aftaler i forhold til anvendelsen af resten af pensionen. Man oplever også, at nogle helt ønsker at frasisige sig indflydelse på økonomien, og andre, der ikke har resurser i forhold til at få indsigt i økonomi.

KOMMUNIKATION

Kommunikationen skal også der også tages hensyn til. Det er hensigtsmæssigt, at kommunikationen er kort og klar, især når der gives beskeder eller svares på spørgsmål. Dermed skal det ikke være sagt, at længere samtaler ikke skal finde sted, men risikoen for mistolkninger forøges, og derfor er det vigtigt at stoppe op for at sikre sig, at det, der er sagt, og det, der er forstået, harmonerer.

Den interne kommunikation imellem mennesker med PWS kan meget hurtigt ende i store misforståelser og være kimen til konflikter. Derfor er det meget vigtigt at få afklaret, hvad der blev sagt og hvorfor og som personale støtte op om en ny samtale.

SAMARBEJDE

Samarbejdet mellem forældre/pårørende og botilbuddet er en faktor, som ikke må undervurderes. Personer med PWS er yderst sensitive i forhold til, om den givne ramme og holdningerne i barndomshjemmet og botilbuddet modsvarer hinanden. Derfor er det vigtigt, at man er afklaret omkring egne ønsker til botilbud og så undersøger, om dette harmonerer med de værdier og holdninger, der findes i det aktuelle tilbud.

Man kan foranlediges til at tro, at hvis der er styr på disse områder, så fungerer det hele uproblematisk i botilbuddet. Denne vildfarelse må straks manes i jorden. Dagligdagen er ofte fyldt med problemer.

Men hvis indholdet i dagligdagen er præget af ovennævnte hensyn og tiltag, vil dagligdagen have større chance for at fun-

gere. Man vil opleve, at resurseområder hos personerne med PWS nu fremstår mere synlige, og en videre udvikling er mulig.

Derfor er det vigtigt, at man i botilbuddet fokuserer på dette. Individuelle ønsker til fx beskæftigelse skal forsøges efterkommet, og der vil ofte også opleves et sammenfald mellem personens resurser og ønsker til beskæftigelse.

FRITID

Fritidsaktiviteter bør have samme fokus på resurser og udvikling, men her må der tages hensyn til, at det er fritid og derfor mere lystbetonede aktiviteter. I mange botilbud er en del fritidsaktiviteter dog koncentreret om fysisk aktivitet, hvilket er hensigtsmæssigt i forhold til handicappet.



Ferie og udflugter er højt prioriteret for alle i et botilbud. Her er det igen vigtigt, at rammen omkring dette er afklaret, for at udbyttet og oplevelsen ikke overskygges af tvivl om, hvad der skal ske, og hvor og hvornår der skal spises.

Udbyttet af disse arrangementer er, udover selve oplevelsen, at det styrker relationerne og derigennem skaber et bedre socialt samvær i botilbuddet.

Hjemmelivet, som på trods af indsatsen for at der leves et aktivt udadventt liv i botilbuddet, udgør en stor del af dagligdagen. Her tages hensyn til de individuelle behov. Nogle ønsker at beskæftige sig selv på værelset, andre søger fællesrum ofte med det ønske, at fællesaktiviteter igangsættes. Mange af de mere praktiske gøremål har dog også deres fastlagte rytme, så en eftermiddag i et botilbud kan faktisk summe af aktivitet.

Venskaber opstår, og sociale hensyn udvises, til trods for at det sommetider påstås, at mennesker med PWS har mangler på dette område. Det er meget vigtigt her at understøtte i forhold til denne positive adfærd. Det er jo den, der er kimen til oplevelsen af, at man kommer hinanden ved, og at man ikke kun bor sammen, men lever sammen.



Afslutningsvis skal bemærkes, at i forhold til fremtid og videreudvikling af botilbud er forandring og udvikling godt, men man skal altid forholde sig til, for hvis skyld forandringerne sker.

Sociale foranstaltninger/støttemuligheder

Børn (0-18 år) med Prader-Willi Syndrom tilhører målgruppen, hvortil der kan ydes dækning for merudgifter ved forsørgelse, jævnfør Servicelovens § 41.

FORSØRGELSE I HJEMMET

Det er en forudsætning, at barnet bor hos sine forældre eller andre pårørende. Skal barnet senere på kost- eller efterskole, og betaler forældrene for opholdet, betragtes barnet/den unge som hjemmeboende, hvorfor familien fortsat kan få dækket merudgifterne.

Er barnet indlagt på hospital, betragtes det fortsat som havende ophold i hjemmet. Hvis der er bevilget dækning af merudgifter, stoppes disse ikke under indlæggelsen.

Hvis et barn/ung *permanent* er anbragt i familiepleje, vil merudgifterne ikke blive udbetalt til de biologiske forældre, da barnet ikke opholder sig i hjemmet. Merudgifterne vil derimod blive udbetalt til plejeforældrene.

Er barnet derimod i familiepleje som aflastning, vil forældrene bibeholde de bevilgede merudgifter.

MERUDGIFTER

I det følgende gives nogle eksempler på merudgifter. Det skal præciseres, at der ikke er tale om udtømmende opregning.

Bestemmelsen giver således hjemmel til at dække de udgifter, som familien ikke ville have haft, hvis barnet/den unge ikke havde haft en nedsat funktionsevne eller en kronisk/langvarig lidelse.

Familien skal selv afholde den del af udgifterne, som svarer til de udgifter, familien normalt ville have afholdt til et rask barn. Eksempler er:

- kost- og diætpræparater
- medicin

- befordring til daginstitution, uddannelse, behandling og fritidsaktiviteter
- handicaprettede kurser til forældre og andre pårørende (de udgifter, der kan være tale om, er fx rejseudgifter, merudgifter ved måltider og ophold, kursusafgift, kursusmaterialer, pasning af børn, som ikke skal med på kurset). Hvis kursusdeltagelse sker i arbejdstiden, kan der endvidere ydes tilskud til dækning af tabt arbejdsfortjeneste
- beklædning og særligt fodtøj
- vask og personlig hygiejne

Et par af disse ydelser, som er særlig relevante for familier med børn og/eller unge med PWS, skal omtales nærmere i det følgende.

Kost og diætpræparater

Til børn og unge under 18 år kan der ydes tilskud til merudgifter til diætkost. Det forudsættes, at behovet er tilstrækkelig dokumenteret.

Børn og unge med PWS tilrådes en kost med et lavt fedt- og sukkerindhold, svarende til sund kosts sammensætning med en fedtenergiprocent på max. 30. Kosten er sammenlignelig med den kost, der tilrådes personer med forhøjede blodfedtstoffer, forhøjet blodtryk og sukkersyge.

Diabetesforeningen har udarbejdet retningslinier for beregning af merudgifter ved diabetesmad, og disse kan være vejledende for børn med PWS. Merudgifternes størrelse afhænger af barnets energiindtag. For tiden ligger tilskudsydelser pr. måned fra ca. 350 kr. - 400 kr.

Befordring

Der vil kunne ydes tilskud til dækning af merudgifter til befordring af børn/unge til dagtilbud, uddannelse, behandling og fritid.

Befordringsydelser efter Servicelovens § 41 er subsidiære til

befordringsydelse efter andre bestemmelser, dvs. at drejer det sig om transport til skole, skal udgiften afholdes af skolen. Hvis det drejer sig om transport til behandling på sygehus, skal udgiften afholdes af sundhedssektoren. Foregår befordringen i egen bil, kan tilskuddet ydes, hvad enten den bil, der anvendes, er ejet af forældrene, lånt, lejet, eller anskaffet med støtte efter Serviceloven. Tilskuddet kan fastsættes på grundlag af statens regler for godtgørelse for brug af egen bil efter laveste sats.

ANDRE YDELSER

Aflastning

Kommunen har efter Serviceloven pligt til at sørge for tilbud om afløsning eller aflastning til ægtefælle, forældre eller andre nære pårørende, der passer et barn eller en ung med nedsat fysisk eller psykisk funktionsevne.

En familie eller en person, der passer et barn eller en ung med nedsat fysisk eller psykisk funktionsevne i hjemmet, kan derfor efter en konkret, individuel vurdering af behovet få tilbud om afløsning eller aflastning.

Afløsning dækker afløsning i hjemmet, og aflastning dækker aflastning fx i plejefamilie eller døgninstitution.

Det er også muligt at kombinere ovenstående.

Tabt arbejdsfortjeneste

Forældre til børn med PWS kan søge om tilskud til dækning af tabt arbejdsfortjeneste, jævnfør Servicelovens § 42.

Ydelsen fastsættes på baggrund af den tidligere bruttoindtægt, dog højst med et beløb på 19.613 kr. om måneden. Maksimumsbeløbet reduceres i forhold til den andel, de visiterede timer til tabt arbejdsfortjeneste udgør af den samlede arbejdstid.

Det er kommunens forpligtelse at yde råd og vejledning, hvis en familie ønsker undersøgt mulighederne.

Forudsætninger for ydelsen

For at få tilskud til dækning af tabt arbejdsfortjeneste er der en række betingelser/forudsætninger, der skal være opfyldt. Nogle af disse omtales i det følgende.

Det forudsættes, at barnet/den unge forsørges i hjemmet, dvs. at det bor hos forældrene eller andre pårørende.

Personkredsen omfatter begge forældre, selv om de ikke bor sammen, og den ene part ikke har del i forældremyndigheden. Det betyder, at den af forældrene, der ikke har del i forældremyndigheden, også kan få kompensation for tabt arbejdsfortjeneste, hvis betingelserne i øvrigt er opfyldt.

Det er også en betingelse, at det er mest hensigtsmæssigt, at det er moderen/faderen, der passer barnet/den unge. Herudover er det en forudsætning, at den pågældende forsørger helt eller delvis har måttet ophøre med sin beskæftigelse for at passe barnet/den unge.

Det er ligeledes en forudsætning for at yde en sådan erstatning, at pågældende har et indtægtstab ved at passe barnet. Indtægstabets kan være både som lønmodtager og som selvstændig erhvervsdrivende.

RÅDGIVNING OG VEJLEDNING

Efter Serviceloven skal kommunen tilbyde gratis rådgivning til børn og unge og deres forældre eller andre, der faktisk sørger for et barn eller en ung. Kommunen er forpligtet til ved opsøgende virksomhed at rette sådan et tilbud til enhver, som må antages at trænge hertil.

Kommunens opgave med at tilbyde gratis rådgivning som anført ovenfor kan varetages i samarbejde med andre kommuner, ligesom kommunalbestyrelsen kan indgå aftale med regionsrådet om ydelse af specialrådgivning.

Iflg. Servicelovens § 13 er der oprettet en national videns- og specialrådgivningsorganisation (VISO), som blandt andet omfatter de mange videnscentre på handicapområdet, heriblandt Videnscenter for Handicap og Socialpsykiatri (ViHS). VISO skal tilbyde borgere og kommuner rådgivning og udredning i de komplicerede sager, hvor kommunerne ikke selv har tilstrækkelig ekspertise, og i bemærkningerne til loven nævnes personer med PWS som en af de grupper, der er omfattet af dette tilbud.

Borgerne vil kunne henvende sig direkte til VISO om speci-

alrådgivning, men i langt de fleste tilfælde er det mest hensigtsmæssigt, at henvendelsen går via kommunen.

Endelig er det VISO selv, der træffer afgørelse om at bistå med specialrådgivning og udredning, og afgørelsen kan ikke ankes.

DÆKNING AF MERUDGIFTER FOR VOKSNE (Servicelovens § 100)

Personkredsen omfatter personer mellem 18 og 65 år med varigt nedsat fysisk eller psykisk funktionsevne.

Der skal være tale om en varigt nedsat funktionsevne, hvis konsekvenser for den enkelte er af indgribende karakter i den daglige tilværelse, og som medfører, at der må sættes ind med betydelige hjælpeforanstaltninger for at opnå en tilnærmelsesvis normal tilværelse.

Borgere med PWS er omfattet af ovenstående.

Personer, der modtager førtidspension tilkendt efter de indtil 1. januar 2003 gældende regler, er *ikke* omfattet af bestemmelsen, medmindre de tillige er bevilget personlig hjælpeordning efter § 96.

Forsørgelsesgrundlaget har ikke nogen betydning i forhold til den personkreds, der kan opnå tilskud til dækning af nødvendige merudgifter som følge af en nedsat funktionsevne. Bestemmelsen omfatter alle voksne under 65 år med varigt nedsat funktionsevne, uanset om forsørgelsesgrundlaget er førtidspension, erhvervsindkomst, dagpenge, fleksjob, SU, revalideringshjælp, kontanthjælp eller andet.

Hvilke sandsynliggjorte merudgifter kan der gives tilskud til?

I vejledningen er der nævnt følgende eksempler (ikke udtømmende):

- medicin
- befordring i fritid, befordring til og fra arbejde, befordring til og fra behandling, befordring til og fra

- uddannelse
- handicaprettede kurser
- beklædning
- kost og diætpræparater

Retningslinierne for tildeling af tilskud til kost og diætpræparater til voksne er de samme som de tidligere omtalte regler for børn.

Basisbeløb

En betingelse for dækning af merudgifter er, at disse overstiger minimum 6.000 kr. pr. år.

Hvis denne merudgift er nået, udmåles hjælpen med 1500 kr. pr. måned. Hjælpen reguleres, som det fremgår af nedenstående:

Sandsynliggjorte merudgifter pr. måned:	Tilskud pr. måned
500 kr.	1.500 kr.
1.750 kr.	2.000 kr.
2.250 kr.	2.500 kr.
2.750 kr.	3.000 kr. osv.

ANDRE YDELSER

Ledsagelse

Kommunalbestyrelsen skal tilbyde 15 timers ledsagelse om måneden til personer under 67 år, der ikke kan færdes alene på grund af betydelig og varigt nedsat fysisk eller psykisk funktionsevne jf. Servicelovens § 97. Der kan være tale om ledsagelse til aktiviteter som biograffure, indkøb, deltagelse i undervisning, sportsudøvelse, møder m.m.

Det kan muligvis være problematisk for personer med PWS at gøre brug af denne ordning, idet der ikke må være nogen specialpædagogisk bistand knyttet til ordningen. Ledsageren skal kun ledsage og kan således ikke pålægges noget ansvar for, om

brugeren foretager sig noget uhensigtsmæssigt i forhold til fx diætoverholdelse. Erfaringer fra de tilfælde, hvor man har benyttet sig af ordningen, siger imidlertid, at alene ledsagerens tilstedeværelse minimerer risikoen for uhensigtsmæssig adfærd.

BESKÆFTIGELSE OG AKTIVITETSTILBUD

Kommunen skal tilbyde *beskyttet* beskæftigelse til under 65-årige, der ikke kan opnå eller fastholde beskæftigelse på normale vilkår på grund af betydelig og varigt nedsat fysisk eller psykisk funktionsevne eller særlige sociale problemer. Beskæftigelsesindholdet kan fx være:

- montage- og pakkeopgaver
- bearbejdning og færdiggørelse af produkter
- servicefunktioner som kantineassistance, pedalarbejde og rengøring
- kombinationer mellem arbejde, specialundervisning og livskvalitetsfremme etc.

Aflønningsforhold mv. i forbindelse med beskæftigelsen

Udgangspunktet er, at personer, der er i beskæftigelse, i videst muligt omfang lønnes efter indsats. Såfremt løn efter indsats ikke er egnet på grund af stærkt nedsat funktionsevne, anvendes i stedet en individuel timeløn efter en arbejdsvurdering.

Hvis den stærkt nedsatte funktionsevne medfører en meget begrænset arbejdsindsats, kan aflønning fastsættes som arbejdsdusør med mindst 5 % af områdets mindste overenskomstmæssige løn.

Aktivitets- og samværstilbud

Persongruppen omfatter uden alderskrav personer med betydelig nedsat fysisk eller psykisk funktionsevne, med henblik på at opretholde eller forbedre de personlige færdigheder eller livsvilkår.

Aktivitetsindholdet

kan fx være egentlige beskæftigelsesforløb eller selvhjælpsgruppearbejde.

Oprettelse og drift af tilbuddene

forestås af kommunen eller kommunen i samarbejde med private kredse eller foreninger evt. også med brugergrupper.

Der betales ikke løn eller vederlag til personer i aktivitets- og samværstilbud.

PENSION

1. januar 2003 blev lov om højeste, mellemste, forhøjet almindelig og almindelig førtidspension mv. afløst af Lov om social pension.

Efter Lov om social pension er bistands- og plejetillæg, invaliditetsydelse og personlige tillæg ikke indeholdt i loven.

Dækning af merudgifter som følge af borgeres varige handicap kan i stedet søges efter Servicelovens § 100, og hjælp til enkeltudgifter kan søges efter Lov om aktiv socialpolitik § 81. Hjælp til sygebehandling kan søges efter samme lovs § 82.

Det tilrådes at forespørge om mulighederne for hjælp i den respektive kommune.

De borgere, der er tilkendt pension før 1. januar 2003, får deres pensionssager behandlet efter reglerne i lov om højeste, mellemste, forhøjet almindelig og almindelig førtidspension mv.

Tilkendelse af social pension.

Når den unge fylder 18 år, ophører forældrenes forsørgelsespligt. Samtidig stopper dækning af merudgifter, dækning af tabt arbejdsfortjeneste, børnefamilieydelse, eventuelt børnebidrag mv.

Det er derfor vigtigt, at den unges forsørgelsesgrundlag tages op i god tid før det fyldte 18 år. Kommunen har en vejledningsforpligtelse, specielt i de situationer, hvor der er bevilget dækning af merudgifter og/eller tabt arbejdsfortjeneste.

Førtidspension efter Lov om social pension kan tilkendes personer i alderen fra 18 til 65 år. Det er en *betingelse* for at få tilkendt førtidspension, at

- personens arbejdsevne er varigt nedsat, og
- at nedsættelsen er af et sådant omfang, at pågældende uanset mulighederne for støtte efter den sociale eller anden lovgivning, herunder beskæftigelse i fleksjob, ikke vil være i stand til at blive selvforsørgende ved indtægtsgivende arbejde.

I visse særlige tilfælde vil førtidspensionssagen kunne påbegyndes, uden at de relevante muligheder for at forbedre arbejdsevnen har været afprøvet i praksis. Det drejer sig om situationer, hvor en praktisk afprøvning af arbejdsevnen med henblik på forbedring vil være åbenbart formålsløs eller endog vil kunne indebære risiko for forværring af personens tilstand. Det vil bl.a. være tilfældet i situationer, hvor det ud fra den eksisterende faglige viden om betydelige fysiske og psykiske funktions-evnenedsættelser og om visse alvorlige sygdomstilstande og deres prognoser er helt åbenbart, at pågældendes arbejdsevne er varigt nedsat og ikke kan forbedres væsentligt ved aktiverings-, revaliderings- og behandlingsmæssige samt andre foranstaltninger. Denne mulighed bør man være opmærksom på.

Ansøgning om pension

Det er kommunalbestyrelsen, der skal behandle en henvendelse om førtidspension i forhold til alle de muligheder, der findes for at yde hjælp efter den sociale lovgivning. Personer, som ønsker, at kommunalbestyrelsen alene tager stilling til spørgsmålet om førtidspension, kan dog anmode herom. I sådanne tilfælde træffer kommunalbestyrelsen afgørelse om, at sagen på det foreliggende dokumentationsgrundlag overgår til behandling efter reglerne om førtidspension.

Kommunalbestyrelsen kan påbegynde en sag eller træffe afgørelse om tilkendelse af førtidspension til en person, der ikke

selv har rettet henvendelse herom.

Der kan træffes afgørelse om, at sagen overgår til behandling efter reglerne om førtidspension, når det er dokumenteret, eller det på grund af særlige forhold er helt åbenbart, at pågældendes arbejdsevne ikke kan forbedres ved aktiverings-, revaliderings- og behandlingsmæssige samt andre foranstaltninger.

Kommunalbestyrelsen skal træffe afgørelse senest 3 måneder efter tidspunktet for sagens overgang til behandling efter reglerne om førtidspension. Dette tidspunkt skal fremgå af sagen og meddeles den pågældende.

MYNDIGHED, VÆRGEMÅL

Personer, som af helbredsmæssige eller andre grunde er ude af stand til at varetage deres personlige og/eller økonomiske forhold, kan have behov for hjælp fra andre.

Der findes forskellige muligheder for at lade andre varetage de økonomiske og personlige forhold for personer, som ikke kan varetage deres egne forhold. Det er meget vigtigt, at disse regler følges, da disposition over andres midler ikke er lovlig, medmindre der foreligger værgemål, en administrationsaftale eller en fuldmagt efter de nedenfor skitserede regler.

Fuldmagt

Alle, som kan handle fornuftsmæssigt, har mulighed for at give andre fuldmagt til at handle på deres vegne.

Administrationsaftale

Personer, som er i stand til at handle fornuftsmæssigt, men alligevel ikke kan klare de praktiske opgaver, der er forbundet med at varetage økonomiske dispositioner som fx at hæve penge, betale regninger mv. kan indgå en aftale med kommunen om at overlade disse opgaver til medarbejdere i plejehjem, hjemmepleje mv.

Administration af social pension

Efter pensionslovens § 36 kan kommunalbestyrelsen træffe af-

gørelse om, hvordan den sociale pension skal udbetales, når pensionisten ikke kan administrere pensionen.

Værgemål

Hvis en afgørelse om administration af pensionen ikke imødekommer pensionistens behov, kan der eventuelt være grundlag for at anmode den regionale statsforvaltning om iværksættelse af værgemål efter bestemmelserne i værgemålsloven. Anmodning om værgemål kan fremsættes af

- den pågældende selv
- dennes ægtefælle, børn, forældre, søskende eller andre blandt de nærmeste
- værger eller en særlig værger
- kommunalbestyrelsen
- regionsrådet eller
- politimesteren (politidirektøren)

Betingelser

Der er tre betingelser for at iværksætte et værgemål:

- den pågældende er ude af stand til at varetage sine anliggender
- den pågældende skal opfylde et medicinsk kriterium, som er enten sindssygdom, svær demens, hæmmet psykisk udvikling eller anden form for alvorligt svækket helbred, som fx kan være hjerneblødninger, hjernesvind eller andre former for hjerneskade, og
- der skal være et behov for værgemålet

Begrænset værgemål

Der er med værgemålsloven indført tre former for værgemål:

- værgemålet kan begrænses til at angå økonomiske eller personlige forhold eller enkelte af sådanne forhold

- værgemål hvor der tillige er frataget den retlige handleevne
- samværgemål hvor samværgen og den pågældende handler i forening i de økonomiske anliggender, som er omfattet af værgemålet.

Forældreerfaringer

Selv om mennesker med diagnosen Prader-Willi Syndrom har meget til fælles i kraft af, at de har det samme handicap, er det vigtigt at huske, at de samtidig individuelt er lige så forskellige som andre.

Derfor er det også vanskeligt at sige noget generelt om forældres erfaringer med at skabe de bedst mulige betingelser for, at det familiemedlem, som har PWS, kan få et godt liv.

Alligevel gøres forsøget her af to grunde. For det første er der en række situationer, der rummer problemer og udfordringer, som vil kunne genkendes af næsten alle, som på nært hold har fulgt udviklingen hos en person med PWS. For det andet har forældre og andre pårørende fx i Landsforeningens regi ved mange lejligheder kunnet mødes og udveksle erfaringer, og med disse erfaringsudvekslinger som baggrund er det muligt at videregive noget, som rækker ud over det personlige.

NÅR DIAGNOSEN STILLES

Forældres første bekymring i forhold til barnet med PWS melder sig straks ved fødslen, måske endda allerede i graviditeten på grund af de svage fosterbevægelser. Det skaber angst og bekymring, når man konstaterer, at ”der er noget galt”, uden at man ved, hvad der er forklaringen på den svage muskelspænding og dårlige eller manglende evne til at die, og fordi man ikke ved, om tilstanden er varig eller forbigående.

Heldigvis er kendskabet til PWS i dag så udbredt på de danske hospitaler, at langt de fleste tilfælde bliver diagnosticeret inden for barnets første leveår, så at man nu har mulighed for tidligt at få noget at vide om barnets fremtid og udviklingsmuligheder.

Forældrenes næste bekymring er nu, hvordan man klarer den situation at have fået et handicappet barn, og hvad det betyder, at det drejer sig om PWS.

Psykologisk frustration og stress melder sig i overvejelser over, hvad situationen indebærer af følger for familiens liv. Skal

en af forældrene vælge at blive 'hjemmearbejdende' i hvert fald i en længere periode, end en almindelig forældreorlov giver plads til? Hvad med omsorgen for evt. søskende til det handicappede barn? Hvis den nyfødte med PWS er den førstefødte, er der så risiko for, at det næste barn også får sygdommen?

Det sidste af disse spørgsmål kan der i dag svares nej på i langt de fleste tilfælde (se nærmere herom i afsnittet *Genetik og diagnostik*). De øvrige spørgsmål og flere lignende er det straks sværere at give entydige svar på. Her er det bedste råd nok at henvise til Landsforeningens forskellige rådgivningsmuligheder og frem for alt muligheden for socialt samvær og erfaringsudveksling ved forskellige kursusarrangementer i foreningen.

DEN TIDLIGE BARNDOM

Forældre til mindre børn med PWS har mange positive fortællinger om børnenes liv og hverdag. Børnene opleves i dagligdagen som meget kærlige, hengivne og glade. Deres fysiske og intellektuelle formåen gør det også muligt for dem at fungere i et kammeratligt fællesskab med jævnaldrende, selv om det er karakteristisk for dem, at de gerne søger voksenkontakt.



Glad dreng i børnehavealderen

Den absolut største udfordring, forældre til et mindre barn med PWS står overfor, består i at forhindre, at barnet bliver overvægtigt, når det fra 1½-4 års alderen udvikler den så karakteristiske trang til mad. I dag, hvor diagnosen stilles tidligt, ved man på forhånd, at problemet opstår, og at det skyldes PWS, og man kan derfor reagere hensigtsmæssigt, inden en fatal udvikling er begyndt. Men dermed er familiens problemer ikke løst. Det skaber stress og frustration både i familiens kreds og i forholdet til omgivelserne, når kostvanerne skal lægges om, så risikoen for Prader-Willi-barnets sundhed og udvikling minimeres. Andre i familien kan have svært ved at se rimeligheden i, at familiens kostvaner måske skal ændres, fordi en enkelt ikke kan spise, som han eller hun har lyst til. Og i det omgivende samfund er det vanskeligt at se det problematiske i ved særlige lejligheder som fx børnefødselsdage at servere lidt slik og søde sager.

I den situation udfordres pårørendes og bekendtes evne og vilje til at udvise omsorg og solidaritet. Og det er vigtigt at nævne, at erfaringen viser, at barnet med PWS sjældent opfatter de nødvendige foranstaltninger som krænkelse eller overgreb, når der er nogen, der overtager det ansvar, som barnet naturligvis ikke selv kan bære.

SKOLEALDEREN

Opgaven med at beskytte barnet mod risikoen for uhensigtsmæssig indtagelse af mad og deraf følgende udvikling af svær overvægt dominerer også i omsorgen for det barn, der er kommet i skolealderen. Nu gælder det bare, at opmærksomheden på problemet skal udbredes til dem, barnet kommer i kontakt med i de nye omgivelser, det færdes i.

Skolens personale, skolekammeraterne og de, der har ansvaret for barnets færden til og fra skole, skal kende til og have forståelse for, hvad der sker, når barnet med PWS fx tilegner sig kammeraternes madpakker, samler noget op fra affaldskurven eller kredser om steder, hvor der er adgang til noget spiseligt eller penge, som kan bruges til indkøb i slikbutikken.

Det drejer sig med andre ord i første række om opmærksomhed på barnets problemer og vanskeligheder i forhold til det at fungere socialt i skolen.

Men samtidig er det naturligvis også vigtigt at interessere sig for, hvilke muligheder og problemer, der for barnet med PWS er forbundet med at få udbytte af undervisningen.

I det forhold er det den mest udbredte erfaring, at specialpædagogisk bistand i større eller mindre omfang er påkrævet. Man gør næppe børn med PWS en tjeneste ved at insistere på, at de skal gennemføre deres skolegang i en almindelig skoleklasse uden støtteforanstaltninger. Det er vigtigt at skåne dem for unødvendige nederlagsoplevelser.

For blot 10-15 år siden kunne forældre, som først sent havde fået deres barns diagnose, fortælle om, hvordan de i barnets opvækstår mange gange havde stillet alt for store og urealistiske krav og forventninger til deres søns eller datters formåen, både i forhold til hverdagen i hjemmet og i skolen.

PUBERTET OG UNGDOM

Fra familier med større børn med PWS høres der jævnligt beretninger om et heftigt temperament og kraftige vredesudbrud, som det kan være vanskeligt at dæmme op for. Det er også en almindelig iagttagelse, at årsagen til de voldsomme reaktioner ofte er, at planer ændres med kort varsel og uden forudgående nøje forklaring på, hvorfor situationen har krævet ændringer. Problemer opstår også let i forbindelse med administreringen af kosten. Ændringer og indgreb føles i denne sammenhæng let som krænkelser og personligt overgreb.

Det er formålsløst i disse situationer at forsøge at tale sig ud af problemet, og den bedste løsning opnås som regel ved at lade den oprørte få lov til at være i fred alene, indtil vreden har fortaget sig.

En væsentlig bekymring, som melder sig for de store børn og deres familie, er naturligvis også forbundet med spørgsmålet om, hvilke realistiske forventninger og ønsker man kan have for deres voksenliv. Netop realitetssansen er her det springende

punkt. Mange af de større børn med PWS forestiller sig en voksentilværelse, hvor de bliver gift, får børn og et ordinært arbejde. Ønskejobbet kan dreje sig om at have med børn at gøre fx som pædagog, og et andet ønskejob er selvfølgelig noget med madlavning.

Det kræver både finfølelse og empati af pårørende og andre vejledere, som omgås de unge i denne periode af deres liv, at indgå i en ærlig og realitetsbetonet samtale om voksenlivet, som kan give de unge et nøgternt syn på fremtiden uden at dæmpe deres livsmod.

VOKSENLIVET

For de mennesker, der igennem deres opvækst har vænnet sig til at leve med PWS efter et udviklings- og opdragelsesmønster, som det er beskrevet i det foregående, kan det være både let og svært at indrette sig på en selvstændig tilværelse uden for forældrehjemmet. Det kan siges at være let, for så vidt som der skabes rammer for og ydes støtte til, at de unge kan opleve en grundlæggende tryghed i deres hverdag. Mennesker i alle aldre med PWS har behov for og foretrækker struktur og forudsigelighed i deres tilværelse.

Det rummer imidlertid ikke kun fordele sådan forstået, at når bare man holder sig til rutinerne, så er personer med PWS ganske omgængelige. Når forkærligheden for rutiner og fast struktur parres med det, som man undertiden omtaler som en karakteristisk stiv tankegang hos de samme mennesker, kan der let opstå problemer.

En har måske fundet sig en fritidsinteresse, som vedkommende så ønsker at holde fast ved, uanset hvilke forandringer der indtræder, som kunne give anledning til at forsøge sig med noget andet. En anden har måske opbygget en vane med at skulle medbringe og bruge et bestemt beløb, hver gang der holdes ferie, eller man er på rejse, og så er ferien ikke vellykket, hvis ikke kassen er tom, når man vender hjem, og det gælder helt uafhængigt af, hvor meget spændende man i øvrigt har oplevet.

Under sådanne omstændigheder er det vigtigt, at der er støt-tepersoner, som forstår både at skabe tryghed og forudsigelighed i hverdagen, men også evner at bryde rutiner og vaner, som kan blokere for nyttig variation og horisontudvidelse.

FORÆLDREKSPERTISE

Man hører jævnligt, at i forhold til mennesker med et sjældent handicap er forældre og andre nære pårørende de egentlige eksperter i spørgsmålet om, hvad der skal til for, at de direkte berørte kan få et godt liv.

Hverken fagfolk i sundheds- eller socialsektoren eller pædagoger, psykologer og lærere sidder inde med den sammenhængende viden, der stammer fra erfaringer indhøstet og indlært i et langt forløbs samliv med den handicappede.

Det er vigtigt at huske, når man skal konkludere på nogle overvejelser om forældreerfaringer. Det betyder nemlig, at forældre og andre nære pårørende må være indstillet på, at det er dem, der skal udfylde rollen som ”tovholdere”, advokater, ja, i visse situationer måske endda indpiskere i den handicappedes sagsbehandling. Naturligvis ikke som bedrevidende, der føler sig kaldet til at belære de faglige eksperter og bare stille krav.

Opgaven for forældreaksperten er først og fremmest at fastholde fokus på det særlige i det sjældne (i denne sammenhæng ved PWS), der hvor fageksperten kan være tilbøjelig til at bedømme situationen ud fra en mere generel viden fx med hensyn til, hvad der er påkrævet i arbejdet med og for udviklingshæmmede.

Desuden er det forældrene, der er bedst rustede til at koordinere og skabe sammenhæng i den viden, der skal bringes i anvendelse, når der skal træffes beslutninger om, hvilke foranstaltninger eller ydelser, der er berettigede og hensigtsmæssige i bestræbelsen på at give en person med PWS de optimale betingelser for en tilværelse så nær det normale, som det er muligt.

Skal det lykkes at give mennesker med PWS et godt liv, kræver det støtte fra både fageksperter og pårørende. Men mest af alt kræver det et åbent og fordomsfrit samarbejde mellem dem,

der ud fra en bestemt faglig indgangsvinkel har erhvervet sig viden om PWS, og dem, som har opbygget deres viden på baggrund af livserfaring og kendskab til de berørtes historie.

Litteratur og henvisninger

BOGENS FORFATTERE

Overlæge Susanne Blichfeldt

Overlæge Stense Farholt

Lærer Jytte Helgogaard

Fysioterapeut Kirsten Iversen

Lærer Hanne Lorentzen

Overlæge Anette Løwert

Klinisk diætist og klinisk ernæringsfysiolog

Dorthe Wiuf Nielsen

Socialpædagog Dorthe Pedersen

Socialpædagog Per Raith

Tidl. ledende konsulent Anne Marie Rasmussen

Speciallæge i pædiatri Astrid Schulze

Socialrådgiver Jens Tamborg

Tidl. lektor Børge Troelsen

LITTERATUR:

Oplysningsfoldere udgivet af Landsforeningen for Prader-Willi Syndrom:

1. *Prader-Willi Syndrom – en medfødt sygdom.*
2. *Vigtige oplysninger til sundhedspersonale.*
3. *Information og gode råd om mad ved Prader-Willi Syndrom.*
4. *Information og gode råd til skolen om undervisning af børn og unge med Prader-Willi Syndrom.*
5. *Etablering af BOTILBUD til voksne med PWS.*
6. *Prader-Willi Syndrom og beskæftigelse.*

PWS NYT, Landsforeningens blad, udkommer med 4 numre årligt med oplysning om foreningens arbejde og aktuelle oplysningsartikler om Prader-Willi Syndrom

Bøger:

1. *Små og mindre kendte handicapgrupper.* (Kapitel om PWS s.133-170). Center for Små Handicapgrupper 1992.
2. Marianne Gatzwiller & Lars Henrik Pedersen: *Historien om et køleskab.* Center for Små Handicapgrupper og Københavns Sundhedsvæsen 1994.
3. Britt-Marie Bergström: *Træning af børn med Prader-Willi Syndrom.* Dansk oversættelse udg. af Landsforeningen for Prader-Willi Syndrom 1999.

Lovstof:

Lov om social service (Lovbekendtgørelse nr. 81 af 4/02/2011).
Lov om retssikkerhed og administration på det sociale område (Lov nr. 847 af 08/09/2005).

Lov om aktiv socialpolitik (Lovbekendtgørelse nr. 523 af 24/06/2005).

Lov om patienters retsstilling (Lov nr. 482 af 01/07/1998).

Lov om social pension (Lov nr. 523 af 24/06/2005).

Værgemålslov (Lovbekendtgørelse nr. 1015 af 20/08/2007).

Lov om specialundervisning af voksne (Lov nr.487 af 31/05/2000).

Bekendtgørelse om folkeskolens specialundervisning og anden specialpædagogisk bistand (BEK nr.885 af 1/08/2010).

Bekendtgørelse om specialundervisning for voksne og læsekurser for voksne m.v. (BEK nr. 378 af 28/04/2006).

ADRESSER OG HENVISNINGER (link)

Klinik for Sjældne Handicap, Ambulatorium 5003, Rigshospitalet, Blegdamsvej 9, 2100 København Ø.

Center for Sjældne Sygdomme, afd. A, Skejby Sygehus, Brendstrupgaardsvej, 8200 Aarhus N.

ViHS, Videnscenter for Handicap og Socialpsykiatri, Landemærket 9, 1119 København K.

Sjældne Diagnoser, Frederiksholms Kanal 2,3. 1220 København K.

Landsforeningen LEV, Kløverprisvej 10 B, 2650 Hvidovre.

Internetadresser:

Landsforeningen for Prader-Willi Syndrom:

www.prader-willi.dk

Videnscenter for Handicap og Socialpsykiatri (ViHS) :

www.servicestyrelsen.dk/viso

Sjældne Diagnoser: www.sjaeldnediagnoser.dk

Landsforeningen LEV: www.lev.dk

www.rarelink.dk Linksamling til Nordisk information om sjældne handicap og kontaktmuligheder

Den internationale PWS-organisation, IPWSO: www.ipwso.org

Frambu Senter for Sjældne Funktionshemninger

www.frambu.no

Tilbudsportalen: www.tilbudsportalen.dk

