

Elever i grunnskolen med Prader-Willis syndrom

Noen momenter fra forelesningen om medisinske forhold

Fagdag 3.februar 2021

Anne Grethe Myhre
Overlege dr.med
agm@frambu.no



- Målgruppe for kurset
 - Ansatte i skole og SFO som arbeider med barn/ungdom med Prader-Willis syndrom
- Mål for forelesningen
 - Formidle nyttig medisinsk informasjon til dere som skal legge til rette for læring og utvikling
- Formål med hele fagdagen
 - Formidle kunnskap som kan belyse hvordan verden ser ut for en elev som har Prader-Willis syndrom

Disposisjon

- Forekomst
- Kjennetegn
- Årsak
- Helsemessige forhold som kan påvirke skolehverdagen

Andre skal snakke om :

- Kognitiv utvikling
- Kommunikasjon og samspill
- Utfordrede atferd
- Ernæring og tiltak

Væremåte på gruppenivå

- Mye humor
- Ønsker å være sosial
- Sier det hun/han mener
- Liker å være forberedt
- Det som skal skje, må gjennomføres etter planen
- Må få konkrete, entydige svar- ikke lange (bort-)forklaringer
- Liker ros og oppmuntring

Hvor vanlig er Prader-Willis syndrom?

- Ingen nasjonal registrering
- 2-4 nyfødte pr år i Norge?
- Frambu kjenner til ca 160 personer med diagnosen , alder 1-70 år

87 personer over 30 år per 2020

Syndrom



Når symptomer, tegn og funn opptrer sammen

Kjennetegn gjelder på gruppenivå

Det kan være stor variasjon

Kjennetegn

- Nedsatt muskelspenning
- Forsinket motorisk utvikling
- Påvirket kognitiv utvikling av ulike grader

Kjennetegn

- Enkelte typiske ansiktstrekk
- Risiko for sykelig overvekt
- Ufullstendig pubertetsutvikling
- Endret regulering av funksjoner i hjerneområdet hypothalamus

Vekst og kroppssammensetning

- Nedsatt lengdevekst
- Liten muskelmasse
- Økt mengde fettvev
- Beinmassen kan være nedsatt

Typiske tegn hos spedbarn

- Hypotoni
- Dårlig sugesevne/ernæringsvansker
- Lav muskelmasse

Alderstypiske tegn

Alder ved vurdering	Tegn som bør føre til DNA-testing
Fødsel til 2 år	Nedsatt muskelspenning fra fødselen av Dårlig sugееvne/ernæringsvansker
2 år til 6 år 	Nedsatt muskelspenning og forhistorie med dårlig sugeevne /ernæringsvansker Generelt forsinket utvikling Kort for alder og/eller dårlig lengdevekst med vektøkning

Alderstypiske tegn

6-12 år	 Nedsatt muskelspenning og forhistorie med dårlig sugeevne/ernæringsvansker Generelt forsinket utvikling Matfokus, overspising og overvekt
13 år til voksne	Utviklingshemming (oftest mild) Matfokus, overspising og overvekt Manglende eller ufullstendig pubertetsutvikling Typisk atferd med sinne, stahet og tvangspreg

Årsak

- En genetisk tilstand
- Nyoppstått, som hovedregel

Alle med PWS som er i grunnskolealder nå, har nok tatt gentest



Gentest

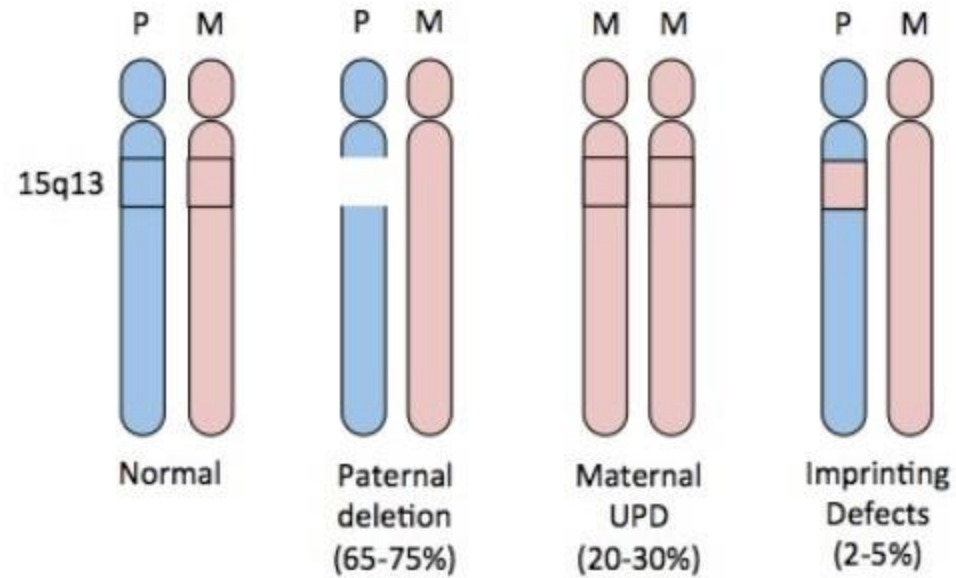
“Arvestoffet”

Kromosomer

DNA

Gener

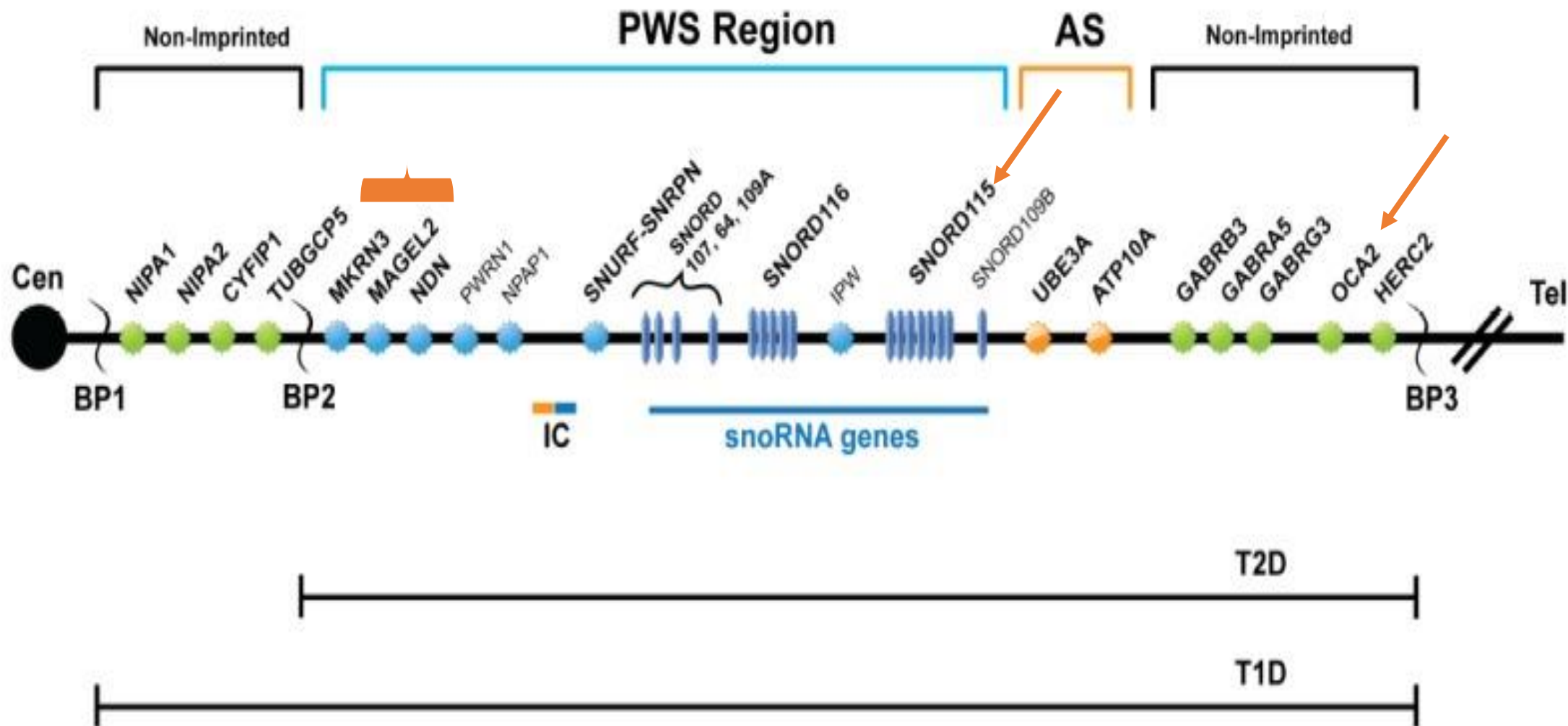
Prader-Willi syndrome : Genetic mechanisms



<http://www.genetics4medics.com/prader-willi-syndrome.html>

Hva vet man om disse genene som mangler?

- Det er ikke noe enkeltgen som kan forklare hele symptombildet
- Det er sannsynligvis et samspillet mellom genene i området på kromosom 15 og andre gener.
- Når disse genene på kromosom 15 ikke blir uttrykt, får man det typiske syndrombildet



Modifisert fra :

From: [Prader-Willi Syndrome](#)



GeneReviews[®] [Internet].
 Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors.
 Seattle (WA): [University of Washington, Seattle](#); 1993-2021.

Prader-Willis syndrom er en nevroutviklingsforstyrrelse

Tilretteleggingen avhenger ikke av gensvaret, men av funksjonen til det enkelte barn/ungdommen

Typiske vansker ved nevroutviklingsforstyrrelser blir omtalt i forelesningen om kognitiv utvikling

Forhold som kan påvirke skolehverdagen

	08.00 Morgensamling		08.00 Morgensamling		08.00 Morgensamling		08.00 Morgensamling	
	09.15 Samtale Hva liker man å gjøre?		09.15 Samtale Kropp og helse		09.15 Forming		09.30 Quiz	
	10.00 Gym		10.00 Gym		10.00 Gym		10.30 Perle, tegne, spill	
11.00 Oppstart i Ramstad slottet	10.45 Skolearbeid		11.00 Idøtte		10.45 Skolearbeid		11.30 Avslutning i Ramstadslottet	
	11.30 Musikk				11.30 Musikk			
11.30 Lunsj	12.15 Middag		12.15 Middag		12.15		12.00 Lunsj	
12.30 Bli kjent på avdelingen	13.00 Hvile		13.00 Sang/eventy		13.00 Sang/eventy			
13.30 Lage kollasj	14.00 Basseng		14.00 Laserski Hinder		14.00 Laserski Hinder			
14.30-15.00 Sang i lavvoen	14.45-15.15 Bredmålbid		14.45 Bredmålbid		15.00 Bredmålbid			

Væremåten – og hvordan den blir møtt!



Det viktigste som kan påvirke
skolehverdagen er hvordan elevens
væremåte blir bemøtt

Kunnskap om diagnosen er viktig

Enkelte medisinske forhold som kan påvirke skolehverdagen

Muskel/skjelett

- Risiko for skjevutvikling i ryggen
 - Overbevegelige ledd / hypermobilitet
 - Koordinasjonsvansker
-
- Husk ***planlagte*** pauser-forutsigbarhet
 - Overganger/skifte av aktivitet tar tid
 - Assistanse i gymtimen

Helsemessige forhold som kan påvirke skolehverdagen

Hudplukking

- Holde hendene sysselsatt med annet
- Forverres ved utrygghet og mangel på oppmerksomhet



Angulo, et al, Journ End Invest 2015)



<https://dermnetnz.org/topics/prader-willi-syndrome/>

Endret regulering av automatiske funksjoner

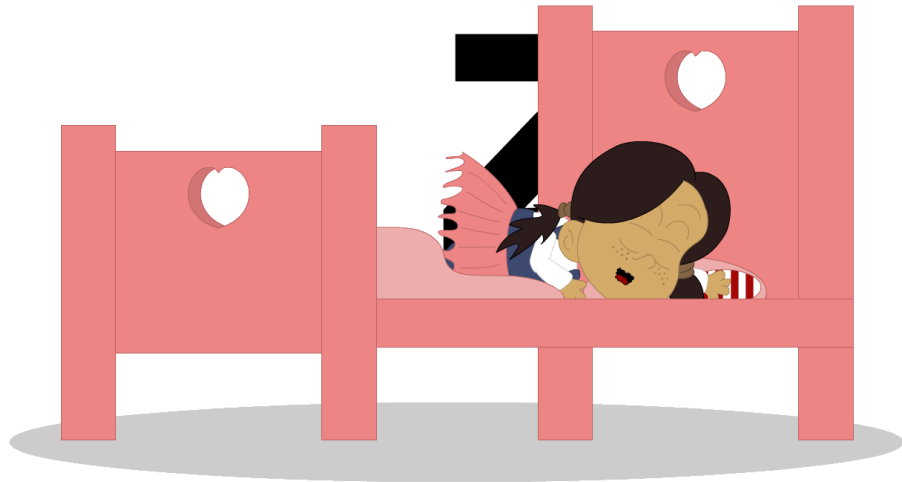
- Høy smerteterskel
- Endret fornemmelse av kulde og varme; trenger oppfølging av «passelig» påkledning ute/ inne/sommer/vinter
- Manglende feber ved infeksjon eller feber uten infeksjon

Mage/tarm-fordøyelse

- Sein passasje fra magesekken etter måltider
- Vanskeligheter med å kaste opp
- Disponert for forstoppelse- sett av nok tid til toalettbesøk
- Akutte utvidelse av tarmen = en akutt situasjon !



Søvnrelaterte pusteforstyrrelser



Dårlig søvnkvalitet

Pustestopp under søvn

Kan faller i søvn på dagtid



Tilnærming/behandling

Faste rutiner og tydelige planer

Fysisk aktivitet

Fysioterapi

Medikamenter



Medikamenter

- Veksthormon
- Hormon som reguleres fra hypotalamus
- I bruk siste 20 år
- Brukes for bedring av vekst- og kroppssammensetning

Veksthormon

Økt vekst

Økt muskelmasse

Mindre fettmasse

Økt benmasse

Gunstig for pusten/pustemusklene

Bedrer motorisk utvikling og motilitet

Gis i sprøyte på låret hver kveld

Kan gå opplæring i å stikke seg selv

Helserelatert livskvalitet og veksthormon

- Før behandling:

Barn med PWS skåret høyere i livskvalitet enn kronisk syke, overvektige, kortvokste eller friske barn

- Livskvalitet økte likevel etter veksthormon i 2 år

Beneficial effect of growth hormone treatment on health-related quality of life in children with Prader-Willi syndrome: a randomized controlled trial and longitudinal study.

Bakker et al, Horm Res Paediatr. 2015;84(4):231–9

*Children with PWS consider themselves quite happy,
despite the difficulties related to the syndrome*

Bakker et al., 2015

Atferd og veksthormon

Kort, kontrollstudie (RCT) i 2 år

Langtidstudie (8 år)

- Ingen reduksjon i problematferd i noen av studiene

Behavior in children with Prader–Willi syndrome before and during growth hormone treatment:

a randomized controlled trial and 8-year longitudinal study

Lo et al., Eur Child Adolesc Psychiatry 2015 Sep;24(9):1091-101

Kognitiv funksjon og veksthormon

Det trengs flere studier.

Det er ingen med placebokontroll («juksemedisin»)

Vanskelig å gjennomføre fullstendig kognitiv testing. Baseres på deltester og estimert IQ.

Bedring i deltester, men ikke i total IQ

Oppstart før 2 års alder ga bedre score på ordforråd og estimert IQ enn for barna som startet behandling seinere. I to andre deltester fant man ingen forskjell.

Donze SH Cognitive functioning in children with Prader–Willi syndrome during 8 years of growth hormone treatment
2020

Kjønns hormoner

Ufullstendig pubertetsutvikling er vanlig

- Østrogen til jenter
- Testosteron til gutter

Pubertetsutviklingen følges opp av barnelege på vekstkontrollene