

# Nationellt vårdprogram för Prader-Willis syndrom

Nationellt programområde för sällsynta sjukdomar

# Nationellt vårdprogram för Prader-Willis syndrom

## Sammanfattning

Vårdprogrammet syftar till ökad kunskap om vård och omsorg av personer som har diagnosen Prader-Willis syndrom (PWS). Vårdprogrammet innehåller också rekommendationer för utredning vid diagnos och uppföljning, råd om behandling och stöd, samt information som kan vara viktig att känna till om syndromet.

Syndromet är mycket ovanligt, 6–8 barn med PWS beräknas födas årligen i Sverige. Det inkluderar såväl fysiska som kognitiva och beteendemässiga/psykiatriska symtom och diagnoser. Personer med PWS behöver därför utredning, vård och uppföljning hos ett flertal specialister på sjukhus men också via habilitering och i öppenvård. Information om nationella specialistteam finns under Centrum för sällsynta diagnoser.

Vårdprogrammet består av två delar, en allmän del och ett antal checklistor för vård och omsorg. Den allmänna delen består av generella uppgifter om diagnosen och av information som rör vårdprogrammet. Checklistorna gäller för olika åldersgrupper.

Diagnos bör ställas så tidigt som möjligt då tidigt insatt behandling förbättrar prognosen. Personer som uppvisar symtom som inger misstanke om diagnos bör därför utredas och orsakadiagnos bör eftersträvas.

Vårdprogrammet riktar sig i första hand till ansvarig läkare och annan hälso- och sjukvårdspersonal. Patienten och dennes närstående bör alltid informeras om att det nationella vårdprogrammet för diagnosen finns. Det kan också fungera som ett stöd för individen och till exempel förskola och skola. Det kan också vara ett stöd för myndigheter och handläggare inom exempelvis kommunala LSS-verksamheter.

# Innehållsförteckning

<b>Nationellt vårdprogram för Prader-Willis syndrom .....</b>	<b>2</b>
<b>1. Inledning .....</b>	<b>4</b>
1.1 Vårdprogrammets giltighetsområde .....	4
1.2 Lagstöd .....	4
1.3 Metod för att ta fram vårdprogram .....	4
<b>2. Mål med vårdprogrammet .....</b>	<b>5</b>
2.1 Övergripande mål .....	5
2.2 Användning .....	5
2.3 Målgrupper .....	5
<b>3. Bakgrund, orsaker och symtom .....</b>	<b>6</b>
3.1 Diagnoskod .....	6
3.2 Bakgrund .....	6
3.3 Symtom .....	6
3.4 Förekomst .....	9
<b>4. Orsak och ärftlighet .....</b>	<b>10</b>
<b>5. Behandling och åtgärder .....</b>	<b>11</b>
5.1 Nutrition .....	11
5.2 Fysisk aktivitet .....	13
5.3 Tillväxt och hormoner .....	14
5.4 Kognition, beteende och psykiatri .....	16
5.5 Tand- och munhälsa .....	20
5.6 Dagliga aktiviteter (ADL) .....	20
5.7 Levnadsvanor .....	21
<b>6. Att särskilt beakta .....</b>	<b>21</b>
<b>7. Praktiska tips och livsstilsfaktorer .....</b>	<b>22</b>
7.1 Att tänka på i mötet med en person som har PWS .....	22
7.2 Övergångar .....	23
7.3 Stöd till föräldrar och anhöriga .....	23
<b>8. Resurser och information .....</b>	<b>24</b>
<b>9. Checklistor för utredning vid diagnos och uppföljning .....</b>	<b>26</b>
<b>10. Förkortningar .....</b>	<b>29</b>
<b>11. Referenser .....</b>	<b>29</b>
<b>12. Nationell arbetsgrupp för Prader-Willis syndrom .....</b>	<b>33</b>
12.1 Nationella arbetsgruppens sammansättning .....	33
12.2 Nationella arbetsgruppens medlemmar .....	33
12.3 Jäv och andra bindningar .....	34
12.4 Vårdprogrammets förankring .....	34

# 1. Inledning

## 1.1 Vårdprogrammets giltighetsområde

Vårdprogrammet är utarbetat inom Nationellt system för kunskapsstyrning hälso- och sjukvård av nationell arbetsgrupp kunskapsstöd för Prader-Willis syndrom (PWS). Det fastställs av Nationellt programområde för NPO sällsynta sjukdomar efter en nationell remissrunda. Beslut om implementering tas i respektive region.

## 1.2 Lagstöd

Vårdens skyldigheter regleras bland annat i hälso- och sjukvårdslagen (HSL 82:763). Den anger att målet med hälso- och sjukvården är en god hälsa och en vård på lika villkor för hela befolkningen samt att hälso- och sjukvårdsverksamhet ska bedrivas så att kraven på en god vård uppfylls. I detta har kommuner och regioner ett delat ansvar.

God vård definieras enligt Socialstyrelsen som kunskapsbaserad, ändamålsenlig, säker, patientfokuserad, effektiv och jämlik. Vårdprogrammet ger rekommendationer för hur vården ska utföras för att uppfylla dessa kriterier. Dessa rekommendationer bör därför i väsentliga delar följas för att man ska kunna anse att sjukvården lever upp till hälso- och sjukvårdslagen.

Patientlagen (2014:821) anger att vårdgivaren ska erbjuda patienten anpassad information om bland annat diagnosen, möjliga alternativ för vård, risk för biverkningar och förväntade väntetider samt information om möjligheten att själv välja mellan likvärdiga behandlingar (3 kap 1–2 § patientlagen). Vårdgivaren ska enligt samma lag erbjuda fast vårdkontakt på begäran eller vid behov, samt vid allvarlig sjukdom information om möjlighet till ny medicinsk bedömning även inom annan region.

Vårdgivaren ska också informera om möjligheten att välja vårdgivare i hela landet inom allmän och specialiserad öppenvård. Enligt det så kallade patientrörlighetsdirektivet ska vårdgivaren också informera om patientens rättighet att inom hela EU/EES välja och få ersättning för sådan vård som motsvarar vad som skulle kunna erbjudas i Sverige. Praktisk information om detta, till exempel hur och när ersättning betalas ut, finns hos Försäkringskassan.

Enligt vårdgarantin (2010:349) har vårdgivaren en skyldighet att erbjuda patienter kontakt samt åtgärder inom vissa tider.

## 1.3 Metod för att ta fram vårdprogram

Detta vårdprogram är framtaget på uppdrag av Nationellt programområde (NPO) för sällsynta sjukdomar. NPO har slutfört ett arbete som påbörjades under åren 2012–2018 inom ramen för Nationella funktionen Sällsynta diagnoser på uppdrag av en referensgrupp, utsedd av Socialstyrelsen. Eftersom arbetet påbörjades innan etablerandet av Nationellt system för kunskapsstyrning, Sveriges regioner i samverkan, har inte systemets generiska ramverk för kunskapsstöd följts.

De rekommendationer som finns i detta nationella vårdprogram är i huvudsak baserade på konsensusdokument och publicerade fallserieartiklar, vilket är det som finns att tillgå inom PWS idag.

Arbetsgruppen har gjort litteratursökningar och haft visst stöd av informationsspecialist för litteratursökning. Arbetsgruppen har inte granskat evidensgraden av publicerade artiklar enligt GRADE-systemet eller metoden AGREE II som förordas i det generiska ramverket. Vårdprogrammet ska utifrån ovan beskrivning ses som en sammanvägning och sammanställning av befintliga konsensusdokument och publicerade artiklar.

Patientrepresentanterna har deltagit i framtagandet av vårdprogrammet och granskat skriften ur ett brukarperspektiv. Vårdprogrammet genomgår öppen nationell remiss under 2021-02-15 till 2021-04-15. Alla synpunkter som inhämtats under remissperioden kommer hanteras av arbetsgruppen.

## 2. Mål med vårdprogrammet

### 2.1 Övergripande mål

Det övergripande målet med vårdprogrammet är att för personer som har Prader-Willis syndrom uppnå jämlik och god vård och omsorg.

Vårdprogrammet innefattar rekommendationer om vård och omsorg under hela livet och avser rekommenderade medicinska och icke-medicinska åtgärder.

### 2.2 Användning

Vårdprogrammet utgår från ett helhets- och livsperspektiv. Då symtom och behov av stöd och behandlingsinsatser varierar över tid och med patientens utvecklingsnivå och ålder är checklistor framtagna för olika åldrar.

Checklistorna är indelade i följande grupper:

- 0 < 1 år
- 1 – 5 år
- 6 – 12 år
- 13 – 17 år
- > 17 år

### 2.3 Målgrupper

Vårdprogrammet riktar sig i första hand till ansvarig läkare och annan hälso- och sjukvårdspersonal. I slutet av dokumentet finns en förteckning över de personalkategorier som individer med PWS oftast möter. Patienten och dennes närstående bör alltid informeras om att det nationella vårdprogrammet för diagnosen finns. Den kan också fungera som ett stöd för individen.

## 3. Bakgrund, orsaker och symtom

### 3.1 Diagnoskod

ICD-10: Q87.1F

OMIM: 176270, 615547

ORPHA: 739

### 3.2 Bakgrund

Prader-Willis syndrom (PWS) beskrevs första gången 1956 av en grupp schweiziska barnläkare samt fick sitt namn efter två av läkarna, Andrea Prader och Heinrich Willi.

Många av de för syndromet typiska symtomen kan förklaras av en störd funktion i de delar av hjärnan som styr kroppens hormonella system (hypotalamus).

Syndromet beror på en medfödd genetisk variation, vilket leder till muskelsvaghet och uppfödningssvårigheter i nyföddhetsperioden. Under uppväxten ses i typfallet kortvuxenhet, kraftigt ökad aptit, fetma, nedsatt produktion av könshormoner, stort sömnbehov och varierande grad av kognitiv, beteendemässig och motorisk funktionsnedsättning. Till syndromet hör också ofta autismliknande symtom, känslomässig labilitet, tvångssymtom, självdestruktivt beteende och risk för psykosutveckling. Personer med PWS har svårt att beskriva och förstå smärta och tillsammans med en högre smärtröskel kan allvarliga sjukdomstillstånd förbises. Personer med PWS kan i vissa fall reagera annorlunda på narkosmedel.

### 3.3 Symtom

Symtom under nyföddhetsperioden:

- Muskulär hypotoni
- Uppfödningssvårigheter
- Svagt eller inget skrik
- Små genitalia
- Retentio testis
- Specifikt utseende:
  - små händer och fötter
  - hypopigmentering, barnet är ljushyllt jämfört med sina föräldrar
  - mandelformade ögon

Hos spädbarn är de mest typiska symtomen uttalad muskelsvaghet och uppfödningssvårigheter. Mycket ofta är nyföddhetsvård på barnklinik nödvändig. Kryptorkism (att testiklarna inte vandrat ner i skrotum) med liten penis och underutvecklad skrotum hos pojkar är också mycket vanligt liksom hypoplastiska blygdläppar och klitoris hos flickor. Små barn med PWS har en hög förekomst av

centrala och obstruktiva apneer. Luftvägsinfektion kan försämra detta och i värsta fall leda till plötslig död, varför ett ökat behov av inläggande vård i samband med luftvägsinfektioner ofta föreligger även efter neonatalperioden och under det första levnadsåret.

Under uppväxten ses en motorisk utveckling, muskelsvaghet, kortvuxenhet, samt kraftigt ökad aptit. Utan tillväxthormonbehandling når flickor med PWS en slutlängd på 148–150 cm medan pojkar når en slutlängd om 159–162 cm. Barnets ätande, intresse för mat och viktutveckling sker genom ett antal definierade stadier (tabell 1) och risken för att barnet utan behandling ska utveckla fetma, med låg muskelmassa /lean body mass, är mycket stor.

Fas	Ätmönster	Ålder
0	Nedsatta fosterrörelser, låg födelsevikt	Intrauterint
1a	Hypotoni och uppfödningssvårigheter	0–9 mån
1b	Normalt ätande och tillväxt	9–25 månader
2a	Viktökning vid normalt energiintag för ålder och vikt	2–4 år
2b	Ökad aptit och viktökning	5–8 år
3	Hyperfagi med avsaknad av mättnad	9 år ->

Tabell 1. Definierade stadier över barnets ätande och intresse för mat (Miller m fl).

Pubertetsutvecklingen inleds vanligen i normal ålder (8–13 år för flickor, 9–14 år för pojkar), men är ofullständig beroende på nedsatt produktion av könshormoner. Det finns en ökad risk för att barn och ungdomar med PWS utvecklar nedsatt bentäthet.

Barn med PWS har en varierande grad av kognitiv och beteendemässig funktionsnedsättning.

Hos tonåringar och vuxna ses ibland självdestruktivt beteende och ökad risk för psykosutveckling föreligger.

I alla åldrar är autismliknande symtom (symtom inom autismspektrum), känslomässig labilitet och tvångssymtom betydligt vanligare än hos typiskt utvecklade jämnåriga individer.

Under det första levnadsåret är barnets språkliga och sociala utveckling tydligt försenad, vilket märks på så sätt att joller och såväl enstaka ord som meningar kommer senare än för typiskt utvecklade barn. De flesta barn med PWS brukar använda enstaka ord vid 2–3 års ålder. För många finns pragmatiska språksvårigheter, dessa liksom andra språkproblem relaterade till en låg kognitiv utvecklingsnivå blir ofta bestående. Här ingår att ha svårigheter med abstrakt tänkande och arbetsminne vilket i sin tur kan leda till att det till exempel är svårt förstå instruktioner i flera led. Svarsleende, åldersadekvata lekar som tittut-lek, att kasta saker med mera kommer ofta senare för barn med PWS. Under förskoleåren kan beteendeavvikelser bland annat i form av kraftiga vredesutbrott, rigiditet och emotionell labilitet – inte sällan kopplat till ett matsökande beteende – dyka upp för första gången. Vredesutbrott eller ”temper tantrums” kan oftast minskas genom

miljöanpassningar i barnets vardag. När barnet blir äldre, kraven ökar och miljön runt individen mer komplex ökar ofta problematiken ytterligare.

I en vetenskaplig studie har muskelstyrkan hos två år gamla barn med PWS jämförts med typiskt utvecklade barn. Barnen med PWS var i genomsnitt 20 % svagare än de typiskt utvecklade barnen. Inom gruppen barn med PWS fanns även en större variation i muskelstyrka än i gruppen med de typiskt utvecklade barnen. Små barn med PWS uppnår oftast de motoriska milstolparna, till exempel att gå och springa, dock med försening, ibland kraftig försening. Personer med PWS har en mindre muskelmassa och lägre muskeltonus jämfört med typiskt utvecklade personer, vilket ger en minskad styrka och uthållighet. Ofta kan personer med PWS ha svårigheter att kontrollera excentriska rörelser såsom att bromsa rörelsen när de ska sätta sig i en soffa eller gå nedför en trappa. Muskelsvagheten orsakar skolios, som ses hos upp till 80 % jämfört med 2 % hos de som inte har PWS. Även ögonmusklerna kan påverkas och ge skelning (strabism).

PWS är ofta förknippat med nedsatt kognitiv funktion och beteendeproblematik. De allra flesta individer med PWS uppfyller också kriterier för intellektuell funktionsnedsättning (det vill säga har en begåvning under IK 70 samt motsvarande nedsättning av adaptiv funktionsförmåga). Den intellektuella utvecklingen varierar dock stort mellan individer. De flesta har en lindrig eller måttlig intellektuell funktionsnedsättning.

Många personer med PWS har svårigheter med de exekutiva funktionerna, det vill säga de reglerande och samordnande funktioner som möjliggör planering, målstyrt handlande och anpassning till olika situationer. De kan ha svårt med förändring och kan därför uppfattas som oflexibla. En känslighet för stress finns ofta, vilket kan resultera i frustration som kan trigga ett raseriutbrott. Verbal och fysisk aggressivitet kan förekomma, inte minst mot syskon, föräldrar och andra närstående.

Många med PWS har problem med perceptionen. Perception handlar om information som vi får genom våra sinnen (syn, hörsel, smak, lukt, smärta och känsel), det vill säga hur vi processar våra sinnesintryck. Sinnesupplevelser innefattar hur hjärnan tolkar och bearbetar sinnesintrycken. Personer med PWS kan till exempel ha svårt med att bedöma figur/bakgrund, avståndsbedömning, djupseende, ha ovanligt hög eller låg smärtröskel, vara extra känslig för ljud- och ljusintryck. Detta kan i sin tur påverka kognition och socialt och känslomässigt beteende.

Det är viktigt att känna till att de som har problem med perception inte alltid har autism. Däremot har alla med autism problem med perception.

Idag vet vi att cirka en tredjedel av alla med PWS har autismspektrumtillstånd (AST). Det kan yttra sig något annorlunda än AST hos individer som inte har PWS. Motorstereotypier är till exempel inte särskilt vanligt medan omfrågningar är särskilt vanliga. Det är därför viktigt att alla barn med PWS bedöms av ett multiprofessionellt team för att fastställa kognitiv nivå samt om en AST-diagnos föreligger.



Sömnstörning är vanligt och beror sannolikt på en störd funktion i hypotalamus. Det lilla barnet sover ofta mycket, men i förskoleåren är det vanligt med tidiga uppvaknanden eller att barnet vaknar många gånger på natten, och då är piggt och vill gå upp.

Viktigt för att barn med PWS ska utvecklas optimalt är tidig diagnos och behandling. Tidig diagnos ger möjlighet att stimulera barnets utveckling och tillväxt samt att förebygga övervikt och olika typer av beteendeproblem. Fasta rutiner och väl strukturerade aktiviteter samt personligt stöd hjälper barn, ungdomar och vuxna med PWS att få ett bättre fungerande vardagsliv. Information om syndromet till vårdnadshavare och andra som ansvarar för barnet är mycket viktig. God kontroll över vilken mat som serveras och när samt uppmuntran till fysisk aktivitet är ofta helt nödvändig för att förhindra övervikt och fetma.

Tidig diagnos möjliggör också att behandling med tillväxthormoner kan startas tidigt (vid cirka 6 månaders ålder) och påverkar då positivt psykomotorisk utveckling, tillväxt och kroppsammansättning. Behandling med tillväxthormon minskar risken för övervikt och fetma men ska alltid kombineras med övriga insatser, särskilt tidig dietistkontakt. De flesta barn med PWS behöver insatser från habilitering. Behovet kvarstår även i vuxen ålder.

De klassiska symtomen fortsätter i vuxenåldern. Även om muskelmassan och muskelkraften ökar med åldern, uppnår personer med PWS inte samma fysiska kondition som jämnåriga. Balansen fortsätter vara bristfällig och finmotoriken är nedsatt hos de flesta. Regelmässig fysisk aktivitet är viktig. En strikt diet är nödvändig då övervikt och fetma lätt utvecklas när möjligheten till stöd, kontroll och övervakning i måltidssituationer minskar hos de vuxna med PWS. Trots en strikt diet utvecklar några svår fetma i vuxen ålder. Övervikt och fetma ökar risken för att också utveckla diabetes, artros och hjärt-kärlsjukdom. Sömnapné är vanligt och många har CPAP-behandling.

Den kognitiva dysfunktionen stabiliseras, men funktionen kan variera inom olika områden. Beteendeproblemen som beskrivits för barn fortsätter och psykossjukdom är vanligt. Vanligtvis klarar inte vuxna personer med PWS att leva ensamma eller att ha ett vanligt jobb.

Tillväxthormon är godkänt för behandling av barn med PWS sedan 2000. Detta har medfört stora positiva förändringar. Längden har hos de flesta normaliserats, och de psykosociala funktionerna förbättrats. Muskelmassan har förbättrats och de flesta vuxna har i dag mer muskelmassa än kroppsfett. Mängden kroppsfett i relation till kroppsvikt är dock fortsatt förhöjd.

### 3.4 Förekomst

Det föds ungefär 4–6 per 100 000 barn med PWS. Det innebär att det i Sverige föds 6–8 barn med syndromet varje år. Eftersom det sannolikt finns ett antal vuxna som inte fått diagnosen fastställd är det svårt att ange hur många personer med syndromet som finns i Sverige, men uppskattningsvis är det mellan 300 och 350 personer.

## 4. Orsak och ärftlighet

Nästan alla gener i cellernas arvs massa (deoxiribonukleinsyra, DNA) finns i två kopior, där den ena nedärvts från modern och den andra från fadern. Vanligen används (uttrycks) båda generna ungefär lika mycket. För ett fåtal gener (cirka 100 hos människan) är det normalt bara en genkopia som är aktiv. Dessa gener uttrycks endast från den ena kromosomen, antingen den som är nedärvd från modern eller den som är nedärvd från fadern. Genkopian från den andra föräldern är avstängd genom en kemisk förändring av DNA som kallas metylering. Funktionen att selektivt kunna uttrycka eller stänga av gener beroende på vilken förälder den nedärvts från benämns genomisk prägling eller imprinting.

PWS orsakas av en av flera möjliga typer av genetiska förändringar i en specifik region på långa armen på kromosom 15, 15q11.2-q13. Vid PWS saknas de normalt aktiva generna från pappan. Den vanligaste orsaken, vilken förekommer hos 65–75 % av alla med PWS, är en deletion (förlust av en bit av kromosomen) av 15q11.2-q13 på den kromosom som nedärvts från pappan.

Hos 20–40 % har barnet i stället fått en dubbel uppsättning av kromosom 15 från mamman och ingen från pappan (maternell uniparenteral disomi, UPD). De övriga har antingen en inaktivering av den kromosom 15 som nedärvts från pappan (imprintingdefekt) eller en ombyggnad av kromosom 15 (obalanserad translokation), vilket medför att arvs massa på kromosom 15 från pappan saknas. Vilken genetisk typ av PWS patienten har spelar roll för symtombilden.

För att bekräfta diagnosen PWS molekylärt (på gennivå) görs en riktad DNA-analys som visar metyleringsmönstret i regionen 15q11.2-q13. DNA prepareras från ett blodprov och analyseras med metyleringskänslig MLPA (multiplex ligation-dependent probe amplification). En deletion i regionen kan även upptäckas med gendos array och med helxom/helgenomanalys med kort sekvensläsning, men med dessa metoder kan man inte bedöma om deletionen finns på den kromosom som är nedärvd från pappan.

Genetiskt test för PWS ska utföras, tolkas och besvaras av behörig personal på ett ackrediterat laboratorium. Genetisk vägledning bör erbjudas patienten/vårdnadshavarna vid fastställd diagnos.

Syndromet orsakas vanligtvis av en nymutation. Sannolikheten att få ytterligare ett barn med sjukdomen uppskattas då till mindre än en procent. I de ovanliga fallen med obalanserad translokation eller imprintingdefekt är upprepningsrisken högre och kan vara upp till 50 %. Den nyuppkomna mutationen hos barnet kan föras vidare till nästa generation, men mycket få personer med PWS har själva blivit föräldrar och de allra flesta är infertila. I hela världen finns fyra dokumenterade graviditeter vilket resulterat i fyra barn. Två av barnen har normala gener medan två har Angelmans syndrom, där det finns en deletion eller mutation av den maternella kromosom 15 (q11-q13 region).

Fosterdiagnostik genom moderkaksprov är möjligt, och i de få fall som har en hög upprepningsrisk kan så kallad preimplantatorisk genetisk diagnostik (PGD) vara aktuell.

Det är inte känt vilken eller vilka av generna i den aktuella regionen på kromosom 15 som orsakar symtomen, men generna SNORD-SNURF och SNORD116 har central betydelse. Eftersom PWS uppfattas som en sjukdom i mellanhjärnans nedersta delar (hypotalamus) tror man att bristande funktion av någon eller några av dessa gener är viktiga för hur hypotalamus utvecklas och fungerar.

Mer information om PWS finns att läsa i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser, GeneReviews och Orphanet.

## 5. Behandling och åtgärder

### 5.1 Nutrition

Från födseln och under de första 4–6 månaderna är uppfödningssvårigheter och "failure to thrive" mycket vanligt. Det beror till en del på muskelsvaghet och svag sugreflex, men även på en nedsatt aptit och barnet visar i allmänhet inga tecken på hunger. Specialanpassad flaskmatning eller sondmatning, helt eller delvis, är ofta en nödvändig åtgärd. Tidig kontakt med logoped kan vara värdefullt för att stimulera och förbättra oralmotoriska och sensoriska förmågor. Matintaget bör alltid individanpassas och kräver tät uppföljning av dietist. Information och utbildning om mat ska ges tidigt så att en bra miljö kan skapas och förhindra framtida problem. En normal (enligt tillväxtkurva) vikt och längdtillväxt ska eftersträvas.

Efter den första tidens uppfödningssvårigheter följer en period där barnen äter och växer som andra barn (se tabell 1). Perioden kan variera i längd, men ofta ses före två års ålder att kroppsvikten ökar snabbare än hos andra barn. Detta sker utan att energiintaget har blivit större och beror sannolikt till stor del på barnets låga muskeltonus (hypotonicitet) och låga fysiska aktivitet. Det är också först vid denna ålder som många av dessa barn kan äta och tugga alla typer av mat, således ratas inte längre mat på grund av sin konsistens. För att uppmärksamma detta måste barnets längd och viktutveckling följas på tillväxtkurvan och åtgärder sätts in när viktökningen blir för snabb. Det är då mycket viktigt att rutiner etableras för när, var och hur ofta barnet ska äta och att kaloriintaget begränsas. Många barn utvecklar sedan ett stort matintresse, ökad aptit och samtidigt en svag eller obefintlig mättnadskänsla. Vid vilken ålder detta sker varierar mycket. Energibehovet är lägre i patientgruppen jämfört med rekommendationerna för respektive åldersgrupp angivna i Nordiska näringsrekommendationer (NNR). Det ställer stora krav på den miljö barnet vistas i men med en väl fungerande struktur för måltidsordning, när, vad och hur mycket barnet äter kan man kompensera för barnets störning av aptit och energibalans och de allra flesta barnen med PWS utvecklar i dag inte övervikt eller fetma.

De barn med PWS som behandlas med tillväxthormon har på grund av ökad längdtillväxt och en mer utvecklad muskulatur ett högre energibehov än obehandlade barn med PWS. Utan tillväxthormonbehandling kan behovet i vissa fall vara så lågt som 60–70 % jämfört med NNR. Det låga energibehovet har samband med en lägre muskelmassa och mindre spontan aktivitet.

Det är viktigt att familjen tidigt ser regelbunden fysisk aktivitet som en självklar del av vardagen.

Näringsbehovet är detsamma för hela patientgruppen som för övriga populationen. Regelbunden översyn av energi och näringsintag behövs för att säkerställa att intaget är tillräckligt även om energinivån är låg.

#### *Protein*

1,5–2 gram protein per kg kroppsvikt upp till 2 års ålder.

1,0–1,5 gram protein per kg kroppsvikt från 2 års ålder.

Behovet bör räknas utifrån en normalvikt för personens längd.

#### *Fett*

25–30 E % (procent av den totala energin) från två års ålder, varav 5–10 E % fleromättat fett inklusive översyn av de essentiella fettsyrorna. Det mättade fett bör inte bidra med mer än 10 E %.

#### *Kolhydrater*

45–60 E %, ett sockerintag på under 10 E %, men gärna lägre, för att i stället prioritera grönsaker, frukt och fiberrika spannmålsprodukter som bidrar med vitaminer och mineraler men också fiber. Mycket begränsat intag av söta drycker och godis.

Personer med PWS bör ha regelbunden kontakt med dietist genom hela livet för att individanpassa livsmedelsval och portionsmängder samt skapa trygga tydliga måltidsrutiner. Det är viktigt att alla i personens omgivning får samma information och så långt som möjligt tillämpar samma rutiner. Det krävs ofta mycket stöd och vägledning för att hitta gångbara måltidsrutiner i och utanför hemmet. Ofta fungerar det bäst om familj, anhöriga och andra personer som ingår i patientens vardag följer förutbestämda måltidsrutiner för att skapa en harmonisk matsituation samt motverka övervikt och fetma.

När den unge person med PWS blir äldre och kanske flyttar till eget boende eller till gruppboende innebär det ofta särskilda utmaningar. Familjen, anhöriga och andra personer som ingår i patientens vardag har inte längre samma möjlighet att övervaka och ta ansvar för personens matintag. Vid en flytt är det viktigt att bygga vidare på välfungerande måltidsrutiner som den unge har med sig från hemmet. Energiintaget behöver fortsatt kontrolleras och vara 20–30 % lägre än beräknat normalbehov, men med individuella variationer. Vid behov av viktreduktion hos den vuxna utan tillväxthormonbehandling kan energiintaget behöva reduceras till 800–1000 kcal per dag. Daglig fysisk aktivitet kan ge utrymme för ett högre energiintag både under viktreduktion och för att bibehålla vikt. I vuxen ålder kan en fjärde fas inträffa hos vissa personer med PWS då aptiten inte

längre är obegränsad och personen kan börja känna normal mättnad. Det är dock fortfarande viktigt med förutbestämda och tydliga måltidsrutiner. Erfarenheten visar att vuxna personer med PWS över tid inte klarar av att ta eget ansvar för matinköp och matintag. Behovet av hjälp kan variera från person till person, men alla behöver stöd i den dagliga kosthållningen på något sätt, med planering av måltider, inköp och matlagning. Det kan vara nödvändigt att ha tydliga ramar för hur egna pengar ska användas för att förebygga inköp av extra och olämplig mat. För några personer kan det även vara nödvändigt att begränsa tillgång till mat genom att inte förvara mat i personens miljö eller hindra tillgång till förvarad mat. Det är till exempel vanligt med lås till kök, kylskåp och skafferi i hem där en individ med PWS bor. Grad av delaktighet vid val av mat och måltidsrelaterade aktiviteter behöver anpassas individuellt till den enskilde. Regelbunden kontroll av vikt är också viktig under vuxenåren.

## 5.2 Fysisk aktivitet

Fysisk aktivitet bör introduceras tidigt och utföras dagligen för att förbättra fysiska och mentala funktioner och för att förhindra sjuklighet. Råd föräldrarna att undvika att locka till rörelse med mat eller ätbara belöningar. Studier med träningsinterventioner har visat att personer med PWS svarar bra på träning och kan förbättra muskelvolym, styrka, uthållighet, gångmönster och kondition, samt i vissa fall gå ned i fettvikt.

Hälsoeffekterna av att vara fysiskt aktiv är många och innefattar förbättrad kondition och ökad muskelstyrka samt förbättrad kardiovaskulär hälsa med normalisering av blodtryck och blodfetter. Fysisk aktivitet ger också en förbättrad metabol hälsa och kan vara ett verktyg i att förhindra glukos-intolerans, vilket tidigare var mycket vanligt hos personer med PWS. Fysisk aktivitet kan också förbättra den mentala hälsan och förbättra skolprestationer. Hos barn och ungdomar med PWS kan fysisk aktivitet minska självskadebeteende och "skin-picking". I barnens vardag finns många aktiviteter som ger gynnsamma tillfällen att träna motoriken på ett naturligt sätt: till exempel att gå i trappen tränar bland annat muskelstyrka, balans och koordination. Att ta av och på kläder ökar i sin tur kroppskännet. Nyckel till framgång är att börja där barnen lyckas.

Vid utformning av träningsprogram för personer med PWS kan det vara bra att känna till att de oftast har en lägre maxpuls jämfört med typiskt utvecklade personer, samt får en ökad andningsfrekvens redan vid lätt fysisk aktivitet. Mer komplexa rörelser och aktiviteter, som att cykla, simma eller åka skridskor är det långt ifrån alla personer med PWS som bemästrar.

### 5.2.1 Spädbarn

Uppmuntra och stimulera till rörelse. Fokus bör ligga på att uppnå motoriska milstolpar, framför allt huvudkontroll. God huvudkontroll underlättar barnets fortsatta utforskande av omvärlden och underlättar vårdgivares handhavande med barnet. Den motoriska träningen och stimulansen bör ske i korta intervaller, efter matning men inte i direkt anslutning till matning. Om barnet tröttnas ut innan en måltid, kommer barnet inte orka äta och kan därmed inte tillgodose sig träningen.

Eftersom barn med PWS sällan gråter under sina första levnadsmånader är det viktigt att kolla till barnet ofta, samt göra lägesändringar. Nedsatt spontanmotorik och långa perioder i samma position kan ge plagiocefaly eller brachycefaly (skallasymmetri, sned skallform respektive platthet över bakhuvudet) eller postural torticollis där huvudet hålls lateraltflekerat och roterat.

### 5.2.2 Små barn

För små barn upp till cirka 5 år rekommenderas fysisk aktivitet i samband med utforskande av omvärlden. Fysisk aktivitet ska uppmuntras och underlättas och endast i undantagsfall begränsas.

Fysisk aktivitet för barn i åldersgruppen 0–2 år kan vara att greppa och sträcka sig efter objekt, vända sig, lyfta bålén, rulla runt, åla, kravla, sätta sig, krypa, klättra, gå, dansa och springa.

Små barn med PWS är ofta lätt uttröttbara, korta träningstillfällen rekommenderas därför. Gärna flera gånger per dag.

### 5.2.3 Barn och ungdomar

De svenska rekommendationerna för barn och ungdomar är 60 min måttlig till hög ansträngande fysisk aktivitet per dag, där tre tillfällen per vecka bör inkludera muskel- och skelettstärkande aktiviteter som att springa och hoppa. Barn och ungdomar med funktionsnedsättning eller sjukdomstillstånd som inte kan nå upp till rekommendationerna bör vara så aktiva som tillståndet medger.

### 5.2.4 Vuxna

Alla vuxna rekommenderas att vara aktiva minst 150 minuter i veckan. Aktiviteterna bör spridas ut över veckan och vara av minst en måttlig intensitet. Varje aktivitet bör vara minst tio minuter lång. Ytterligare fysisk aktivitet ökar hälsoeffekterna.

Det finns starka bevis att konservativa metoder såsom träning och korsettbehandling är effektiva i behandlingen av idiopatisk skolios. Också andra typer av ortoser som till exempel AFO (ankel-fotortos) kan användas för att stabilisera fötterna vid till exempel hypotoni.

## 5.3 Tillväxt och hormoner

De flesta individer med PWS blir utan tillväxthormonbehandling korta som vuxna. Kvinnor når i genomsnitt en slutlängd på cirka 148 cm och män cirka 160 cm. Tillväxtkurvor för barn med PWS finns och bör användas. Den sämre längdtillväxten beror sannolikt på en brist på tillväxthormon, men alla har inte brist på tillväxthormon.

Tillväxthormonbehandling förbättrar längdtillväxten och bör starta tidigt, gärna redan före ett års ålder. Kortvuxenhet hos barn och ungdomar med PWS ses alltmer sällan tack vare behandlingsstart i barneåren. Positiva effekter av tillväxthormonbehandling har även setts för metabola effekter,

kroppssammansättning, motorisk utveckling (små barn) och andning, vilket bidrar till förbättrad muskelmassa. Därmed ges också bättre förutsättning att inte gå upp i vikt.

Barn med PWS har ofta ett stort andningsmönster och trånga övre luftvägar. Detta är särskilt tydligt hos det lilla barnet. Start av tillväxthormonbehandling hos små barn förutsätter därför att man uteslutit allvarig andningsstörning och apné-tendens med andningsregistrering (polysomnografi) nattetid. Undersökningen ska sedan upprepas 4–6 veckor efter behandlingsstart då tillväxthormon kan göra att de övre luftvägarna blir än trängre. Det är viktigt att andningsregistreringen bedöms av läkare eller andningsfysiolog med erfarenhet av barn med PWS då deras andningsmönster ofta är annorlunda med en nedsatt känslighet för koldioxidretention (CO<sub>2</sub>-retention). Svår fetma och sömnapné kan utgöra kontraindikation för start av tillväxthormonbehandling. Gynnsamma effekter på kroppssammansättning, andning, fysisk funktion samt på den metabola profilen har även noterats vid tillväxthormonbehandling av vuxna med PWS. Sedan 2000 är tillväxthormon registrerat för behandling av barn med diagnosen PWS. Hos vuxna krävs en svår tillväxthormonbrist och ställningstagande till fortsatt behandling tas när barnet vuxit klart. Studier med tillväxthormonbehandling av vuxna med PWS har visat förbättrad kroppssammansättning, förbättrad fysisk kondition och förbättrad livskvalitet samt förbättrad initiativförmåga. Man har inte sett en ökad förekomst av diabetes eller andra allvarliga biverkningar. Nivån av IGF-I (insulin-like growth factor I) för åldersmatchade kontroller används som referens för dosering av dosen tillväxthormon. Under barndomen behöver tillväxthormondosen ökas med stigande ålder medan det motsatta gäller för vuxna, där tillväxthormondosen behöver minskas med stigande ålder. Tillväxthormonbehandlingen fortsätter vanligtvis så länge fördelarna överväger nackdelarna.

I stort sett alla individer med PWS är hypogonada (för låg eller ingen produktion av könshormoner), vilket hos det nyfödda barnet ses genom att könsorganen är små och dåligt utvecklade. Retentio testes är mycket vanligt hos pojkarna. Ofta har barn med PWS en relativt kraftig adrenarche, eller hudpubertet, med svettlukt, fet hy och behåring under barnaåren. De allra flesta barnen går in i puberteten vid normal tid men puberteten blir inte fullständig. Flickorna utvecklar bröst men det är mycket ovanligt med spontan menarche och regelbundna menstruationer. Hypogonadismen hos båda könen är av både primär och sekundär etiologi och kvarstår hela livet. Bristen på könshormoner kräver ofta könshormonbehandling av båda könen för att säkra ett mera vuxet utseende, en adekvat benmassa och kroppssammansättning. Fertilitet har inte beskrivits hos män med PWS. Graviditet har hittills dokumenterats hos fyra kvinnor med PWS i världen. Kvinnor med PWS bör få en individuell bedömning av behov av preventivmedel.

Lätt sänkta nivåer av tyreoidhormon utan samtidig stegring av TSH förekommer relativt ofta hos barn med PWS. Den biokemiska bilden liknar den vid central hypotyreoos, vilket innebär normala TSH parallellt med något lågt fritt T<sub>4</sub>. Kliniska tecken på hypotyreoos är dock ovanligt. Hos vuxna är hypotyreoos mycket ovanligt. På grund av symtomen vid PWS bör såväl barn som vuxna undersökas regelbundet för att upptäcka eventuell hypotyreoos och behandling sättas in enligt sedvanliga rekommendationer.



Binjurebarksinsufficiens förefaller vara mycket ovanligt, men har rapporterats. Studier från Holland pekar på att det kan röra sig om en partiell insufficiens, där det särskilt är vid svår stress som kortisolproduktionen är otillräcklig (vid sepsis, sövning eller operation). I samband med större operationer eller sepsis rekommenderas att man överväger tillfällig kortisonbehandling. Vid symtom på binjurebarksinsufficiens bör utredning göras och hydrokortisonbehandling påbörjas enligt gängse rekommendationer. Vid akuta medicinska tillstånd ska binjurebarkinsufficiens uteslutas och behandlingsindikationerna vara vida.

Personer med PWS har en kronisk nedsatt funktion av mellanjärnan (hypotalamus). Det innebär att hormonbrister som identifieras i barndomen finns kvar i vuxenlivet. Resultat från labbanalys av hormonnivåer vid PWS kan vara svårtolkat. PWS är ett komplext multisymtomatiskt tillstånd där en mängd olika faktorer påverkar och man kan inte strikt utgå från referensvärden.

Generellt sett ges samma hormonpreparat som används till behandling av andra patientgrupper men stor individuell hänsyn bör tas vid PWS för att behandlingen ska fungera. Hos både vuxna och barn kan doserna dessutom variera betydligt jämfört med behandling vid andra tillstånd.

Det är viktigt att komma ihåg att PWS är en ovanlig sjukdom och behandlingen bör enligt WHO centraliseras och skötas av personer med speciell kännedom om syndromet.

## 5.4 Kognition, beteende och psykiatri

Det är viktigt att alla barn med PWS bedöms av ett multiprofessionellt team för att fastställa kognitiv nivå samt om en AST-diagnos (autismspektrumtillstånd) eller annan neuropsykiatrisk diagnos föreligger. I teamet bör alltid psykolog ingå samt validerade och reliabla utvärderingsinstrument användas vid fastställande av kognitiv nivå. Screening och frågeformulär och behandlingsriktlinjer kan man hitta på hemsidan för Svenska föreningen för barn- och ungdomspsykiatri (SFBUP).

AST förekommer ofta hos barn med PWS. Det finns stor variation i symtombild och svårighetsgrad. Ofta konstateras AST hos flickor senare än hos pojkar. Funktionsnedsättningen kan inte sällan förbli dold bakom ett socialt intresse med en ytlig form av social interaktion. Tidig upptäckt av AST bidrar till förståelse och adekvat bemötande av omgivningen och kan minska risken för samsjuklighet och utanförskap. En viktig skyddsfaktor för att inte sekundära symtom ska utvecklas är tidiga individuella insatser från habiliteringen. Det gäller stöd till såväl barn, föräldrar och förskoleverksamhet. Tidig upptäckt ger också möjlighet att förbättra barnets utveckling genom tidig träning av nyckelfunktioner. Omgivningens förmåga att ge adekvat stöd spelar en betydande roll.

Det många familjer och anhöriga uppfattar som de största svårigheterna är barnets, ungdomens och den vuxnes med PWS beteendevikelser, vilket inkluderar ett matsökande beteende och vredesutbrott. Ur ett matsökande perspektiv kan det ofta vara hjälpsamt att försvåra barnets tillgång till mat, till exempel genom att inte låta mat ligga framme och att sätta lås på kylskåp eller till kök.

Flera mindre projekt har genomförts med syfte att påverka mängden vredesutbrott utan att man funnit en metod som varit effektiv för det stora flertalet med PWS. Erfarenhetsmässigt är dock



Individer med PWS benägna att reagera med ökade beteendeproblem vid förändring i vardagsmiljön eller vid extra stress, vilket leder till ångest och beteendeproblem. När detta uppstår behövs en noggrann kartläggning där personal, anhöriga och om möjligt personen själv ingår. I denna kartläggning behöver man fundera över när, var, hur och med vem som personens problem intensifieras. Beteendeanalys eller tillämpad beteendeanalys kan med fördel användas som metod för kartläggning.

Att barnet själv skadar huden genom att klia, riva och inte lämna mindre sår att läka, så kallad skin-picking, är relativt vanligt vid PWS. Detta är en diagnosgrupp inom tvång eller OCD (obsessive compulsive disorder), och kognitiv beteendeterapi (KBT) rekommenderas i första hand. Studier har också visat att fysisk aktivitet kan minska självskadebeteende och skin-picking hos barn och ungdomar. Vid andra tvång eller stark ångest kan ofta SSRI (till exempel fluoxetin eller sertralin) ensamt eller tillsammans med KBT ha en viss eller större effekt. I normalpopulationen är habit reversal therapy, en form av KBT, den behandling som har mest evidens. Anpassningar av habit reversal therapy är troligen det mest effektiva behandlingsalternativet. Psykolog med inlärningssteoretisk kompetens bör ansvara för eventuellt behandlingsförsök.

Vid ett självskadebeteende är det också viktigt att utesluta somatisk smärta (till exempel fraktur eller tandvärk) som utlösande faktor.

Vid psykos eller autism med mycket kraftfulla vredesutbrott med aggressivt beteende kan neuroleptika med noggrann metabol övervakning övervägas, men först efter att åtgärder baserade på beteendeanalys har genomförts. Behandlingen sätts in av specialist i barn- och ungdomspsykiatri eller psykiatri (se [Neuroleptika vid vissa psykiatriska tillstånd hos barn och ungdomar - behandlingsrekommendation | Läkemedelsverket \(lakemedelsverket.se\)](#)). Observera att allt insättande av psykofarmaka bör ske gradvis och långsamt för att minska risk för paradoxala reaktioner eller biverkningar.

Sömnstörningar och problem med sömn är vanligt hos individer med PWS. Sömn bör diskuteras vid varje besök. Ge även sömnhygienråd. Vid tidiga uppvaknanden eller flera nattliga uppvaknanden misstänk och utred andningsstörning under sömn. Sömnapné ska behandlas. Hypotalamus spelar en viktig roll för cirkadiska rytmer. Dessa etableras och vidmakthålls genom skiftningarna mellan dagsljus och mörker, men även andra faktorer som mat och motion är viktiga. En strikt måltidsordning kan därför hjälpa personer med PWS även med deras sömnritm. Vid kvarstående besvär trots adekvat sömnhygien kan hjälpmedel som tyngdtäcke ändå övervägas som egenvård, utan subvention. Evidens för effekt saknas enligt Rekommendation från det nationella MTP-rådet 2020 ([Produktgrupp tyngdtäcken vid sömnbesvär/sömnproblem \(janusinfo.se\)](#)), men effekt på individnivå har rapporterats. Därefter kan läkemedel, i första hand kort- eller långverkande melatonin, prövas.

Symtom och besvär som beskrivits i barnaåren kan ofta kvarstå och blir tydligare i vuxen ålder. Vuxenlivet innebär stora krav på självständighet och förmåga att hantera den egna livssituationen. Personer med PWS har en nedsatt kognitiv förmåga, många har en intellektuell

funktionsnedsättning. Ändrade rutiner och oförutsedda händelser resulterar lätt i utbrott och psykiska problem, såsom oro och ångest. Ovanstående symtom medför ofta att personer med PWS är mer lättleda samt har svårigheter att ta eget ansvar och att avläsa sociala koder. Kommunikationen med andra, inklusive myndigheter, fungerar sämre och det finns stor risk att hamna i situationer som kan bli svåra att hantera. Hyperfagin, friheten och egna pengar ökar dessutom avsevärt risken för utveckling av svår fetma och därmed också risken för följsjukdomar. Stöd och vägledning är nödvändigt när familjens tidigare möjlighet till hjälp och kontroll minskar. En god man bör utses.

Vuxna med PWS önskar som alla andra att så småningom få ett eget liv, flytta hemifrån och få ett arbete, men endast enstaka vuxna med PWS klarar ett självständigt boende. Det är viktigt att hitta ett anpassat boende, helst i gruppboende speciellt anpassat för vuxna med PWS, samt en meningsfull, anpassad sysselsättning. Regelbunden kontakt med vårdcentral, habilitering och psykiatri kan behövas, men också med endokrinolog på grund av hormonrubbningsarna. Flertalet vuxna med PWS behöver färdtjänst, personlig assistans och ekonomiskt stöd som till exempel aktivitetsersättning. I samband med ansökan om dessa är ett multidisciplinärt teamarbete värdefullt.

#### **5.4.1 Interventioner och förhållningsätt**

Vid konstaterad intellektuell funktionsnedsättning är det viktigt att barnet inte utsätts för överkrav i skolmiljö. Barnet är berättigat till placering i anpassad grundskola (tidigare särskolan) eller att i grundskolan följa anpassad grundskolas läroplan.

Om barnet presterar bättre eller sämre än förväntat kan en ny bedömning av begåvningsnivå vara lämplig inom skolans organisation. Finns en samsjuklighet med till exempel adhd kan centralstimulantia vara aktuellt.

Redan från tidig förskoleålder bör ett åtgärdsprogram utifrån barnets förutsättningar och behov tas fram i samverkan mellan förskola, föräldrar, habilitering och övrig hälso- och sjukvård till exempel genom regelbundna möten för samordnad individuell plan (SIP). Detta kan öka förutsättningen för att tidigt etablera goda vanor och underlätta kommunikation och stävja beteendeproblematik och därmed ge förutsättningar för optimal utveckling. Åtgärdsprogrammet bör uppdateras med barnets stigande ålder utifrån barnets behov.

I skolan bör elevhälsoteamet eller specialpedagog kopplas in för att samarbetet mellan olika verksamheter i skolan och med habiliteringen, hälso- och sjukvården i övrigt och föräldrarna ska fungera. Elevhälsoteamet eller specialpedagogen bör kontinuerligt ta del av de tester och bedömningar som görs avseende barnet. Dessa bör ligga till grund för att anpassa metoder och miljö i barnets vardag. Val av metod utgår från tilläggsdiagnoser som adhd, autism eller tvång. Strategi är ett exempel på ett psykopedagogiskt, manualbaserat föräldra- och tonåringsprogram som ges vid många BUP-kliniker i landet för adhd. Via BUP eller habiliteringen kan föräldrar lära sig mer om lågaffektiva strategier. Lågaffektivt bemötande är ett synsätt, med metoder som är utvecklade för att hantera problemskapande beteende på ett etiskt försvarbart sätt. Det handlar om att ha förståelse

för varför individen har problemskapande beteende. Det kan handla om hur kropp och hjärna fungerar i akuta situationer, vid funktionsnedsättningar och psykiska tillstånd eller kraftig stress. Syftet med ett lågaffektivt bemötande är att förebygga att individen använder det problemskapande beteendet. Det handlar om att påverka miljön samt hitta tillvägagångssätt för att undvika problem-situationer. Man lär sig strategier för att hantera problemskapande eller våldsamt beteende när det väl uppstår. Vid autismspektrumtillstånd bör psykoedukativ intervention erbjudas i anslutning till att barnet diagnostiserats. Det specifika upplägget individualiseras sedan utifrån barnets svårigheter och kan inkludera att arbeta med kommunikation och språk, samspel och sociala färdigheter samt problembeteende. Varje gång en ändring av metoderna sker bör detta dokumenteras och följas upp för att utvärderas. Åtgärdsprogrammet bör uppdateras minst en gång per år.

## 5.4.2 Kommunikation

Den språkliga och kommunikativa utvecklingen hos individer med PWS är påtagligt försenad och förändrad trots stora individuella skillnader. Enstaka individer kommer att vara livslångt icke verbala, medan andra i vuxen ålder kan uppnå nära normalt språkbruk. Förekomsten och graden av samtidig intellektuell funktionsnedsättning och autismspektrumstörning bidrar. Alla delar av tal och språkutvecklingen är påverkade och förändrade (till exempel receptivt eller impressivt språk (språkförståelse), expressivt språk (uttrycksförmåga), artikulation och röst).

Spädbarnet med PWS är oftast helt tyst och saknar förmåga till läten och gråt till följd av hypotonin. Där typiskt utvecklade barn redan från födseln har en receptiv språkutveckling och vid tre månaders ålder har en begynnande expressiv språkutveckling (typiskt utvecklade barn börjar då att leka med rösten, skapa läten och vid ett års ålder pratar de flesta en knapp handfull ord) kommer detta betydligt senare hos barnet med PWS. Under loppet av det första levnadsåret åstadkommer barnet oftast gråt, läten och ljud. De första orden kommer vanligen vid 1,5–2 års ålder.

Forskning har visat att det finns en större påverkan på expressivt, talat språk än impressivt språk. Rösten är ofta förändrad till följd av nasalitet och svårigheter att forma och artikulera ord samt reglera volym och flöde. I tillägg ses ofta också svårigheter med grammatik och förmåga att berätta en historia samt så kallade pragmatiska språksvårigheter. Pragmatisk språkstörning betyder att språket inte används på ett typiskt sätt vid socialt samspel. Ibland har barnet ett tydligt korrekt uttal och bra ordförråd, men förmågan att uttrycka empati, ta tur i en konversation, hålla en röd tråd i berättandet och följa samtalsregler är förändrad och reducerad. Ironi, humor och bildliga uttryck blir svåra att förstå och missförstånd uppstår i samtalet.

För barnet med PWS är det viktigt med en tidig och oftast långvarig kontakt med logoped. Logoped kan även bistå i samband med kognitiva bedömningar när språkliga svårigheter är uttalade.

## 5.5 Tand- och munhälsa

Barn och vuxna med PWS har en livslångt ökad risk att få olika typer av munhälsorelaterade problem. Det är viktigt att tidigt etablera kontakt med tandläkare, tandhygienist och logoped. Barnen bör om möjligt remitteras till specialisttandvård för riskbedömning och terapiplanering av pedodontist. Därefter kan delar av vården utföras av allmäntandvården och efter individuell bedömning kan sen barnet helt tas om hand där. Under första levnadsåret och när tänderna börjat bryta fram, är det lämpligt med remiss till tandläkare för råd och rekommendationer kring mun- och tandhälsa samt för att etablera regelbundna kontroller. Individer med PWS behöver fortsatt följas av tandvården var sjätte månad livet ut.

Oralmotoriska svårigheter är vanliga. Den generella hypotonin drabbar även svalg-, tung- och munhålemuskulatur och begränsar förmågan att suga, tugga och svälja. Hos det nyfödda barnet ses ofta en hög gom. Mikrognati (liten underkäke) och senare trångställda tänder och andra bettförändringar är vanligt. Salivläckage till följd av öppen mun förekommer också. Munandning ses ofta och bidrar till muntorrhet med ökad risk för karies och gingivit (tandköttsinflammation).

Saliven är påtagligt seg, klistrig och ofta skummande. Salivproduktionen är också nedsatt, vilket tillsammans med det karakteristiska låga intaget av vätska, särskilt vatten, som ses hos individer med PWS, antas öka muntorrheten. En högviskös saliv bidrar till försvårad ljudproduktion (tal), ätande och självrengöring av munhålan samt ökar risken för karies. Tandborstning med fluorid tandkräm är basen för kariesprevention. Det kan också bli aktuellt med utökat fluoridskydd i form av fluoridlackningar vid tandvårdsbesök, fluoridsköljning eller till ungdomar över 16 år tandborstning med tandkräm med högre fluoridinnehåll.

Försenat tandframbrutt, sämre (hypoplastisk) tandemalj, medfödd avsaknad av enstaka tandanlag, nedslitna tänder (på grund av tandgnissling eller erosion) samt ökad risk för parodontit (tandlossning) och oral svampinfektion har också rapporterats. Tandvården måste tidigt uppmärksamma erosions-skador på tänderna och i så fall skicka remiss till ansvarig läkare för bedömning om gastroesofagal reflux föreligger. En del patienter med PWS behöver sövas för att tandbehandling ska kunna genomföras. Det är viktigt att vara medveten om att PWS kan innebära en högre sederings- och narkosrisk och bör utföras först efter konsultation med narkosläkare.

## 5.6 Dagliga aktiviteter (ADL)

Utifrån personens förmågor, funktioner (intellektuella, fysiska och psykiska) och målsättningar utförs bland annat ADL-bedömning, olika interventioner och kompensatoriska åtgärder med medicintekniska produkter, alternativ kommunikation såsom bildstöd etc för att personer med PWS ska ha förutsättningar att planera och genomföra sina dagliga aktiviteter inom personlig vård, boende, fritid och arbete. Arbetsterapeuten utreder, bedömer och föreslår eventuella insatser inom habilitering, såväl barn- som vuxenhabilitering, med målsättningar som motsvarar personens önskemål, och med ett personcentrerat arbetssätt.

## 5.7 Levnadsvanor

Alla verksamheter inom hälso- och sjukvården bör kunna hantera frågor som gäller levnadsvanor. Arbetet bör bygga på Socialstyrelsens nationella riktlinjer för sjukdomsförebyggande metoder för levnadsvanor. Stöd kan även tas i skriften: "Ohälsosamma levnadsvanor – Framgångsfaktorer för prevention och behandling". Se länkar nedan.

1. [Nationella riktlinjer för prevention och behandling vid ohälsosamma levnadsvanor \(socialstyrelsen.se\)](https://socialstyrelsen.se)
2. [Ohälsosamma levnadsvanor | Hälso- och sjukvård | SKL.se \(skr.se\)](https://skr.se)

## 6. Att särskilt beakta

I en välstrukturerad och förutsägbar miljö fungerar vardagen ofta bra. Det gäller särskilt i mat-situationer. Man bör därför alltid i första hand misstänka att det är någonting i miljön omkring personen som förändrats om personens mående, beteende, kroppsvikt eller sömn försämras.

Att miljön är förutsägbar gäller inte minst vid hälso- och sjukvårdskontakter. Om hen vet vem hen ska få träffa och vad som kommer att hända så fungerar ofta undersökningar och provtagning bra. Många personer med PWS har ett mycket bra minne för miljöer och detaljer.

De flesta barn och ungdomar med PWS har med rätt omhändertagande och behandling med tillväxthormon en tillväxt som motsvarar den förväntade utifrån föräldralängd. Fetma är i dag ovanligt hos svenska barn och ungdomar med PWS, men kräver ett livslångt aktivt förhållningsätt med fysisk aktivitet och strikt reglerat födointag.

Begåvningsnivå och förekomst av autistiska symtom varierar och bör utredas och värderas under barnets uppväxt.

Vid UPD (uniparental disomi) är risken för psykiatrisk problematik i sena tonår och vuxen ålder stor och bör särskilt beaktas vid ett förändrat beteende.

Psykofarmaka bör användas med försiktighet och bara av läkare med erfarenhet av patienter med PWS eller i samråd med läkare som har erfarenhet av PWS.

Personer med PWS bör sederas av narkospersonal med kunskap om diagnosen med anledning av förekomsten av centrala och obstruktiva apnéer, muskelsvagheter samt trånga övre luftvägar.

## 7. Praktiska tips och livsstilsfaktorer

### 7.1 Att tänka på i mötet med en person som har PWS

För att säkerställa goda förutsättningar för överlämning och samordning mellan alla de aktörer som är aktuella kring en patient med PWS (specialistsjukvård, habilitering, socialtjänst, förskola, skola med flera) kan samordnad individuell planering (SIP) vara hjälpsamt, tillsammans med vård-/rehabiliteringsplan och fast vårdkontakt.

Ett gott bemötande kräver kommunikation, förberedelse och gott om tid.

För att underlätta till exempel undersökningar eller provtagning behöver personen förberedas. Det kan till exempel handla om att i förväg gå till mottagningen, träffa doktorn, titta på vågen eller sitta i undersökningsstolen. Det kan också handla om att den som ska träffa personen vet hur personen bäst blir bemött. En bra kommunikation med föräldrar eller vårdpersonal som känner personen bäst bidrar till ett bra bemötande i vården.

PWS är ett syndrom, vilket innebär att man kan ha flera olika symtom och att symtomen kan variera från individ till individ. Därför behövs både kunskap om diagnosen och kunskap om individens förutsättningar och behov för rätt bemötande. Med detta som underlag kan man förhindra oro och känsloutbrott samt utforma läkarbesök, undersökningar och provtagningar så optimalt som möjligt.

*Frågor av värde för vårdpersonal och medföljande som förberedelse inför besök,*

Har patienten:

- Sensorisk nedsättning eller problem, till exempel inom syn, hörsel, känsel, smärta, beröring, dofter, ljud eller ljus? Hur mycket och på vilket sätt yttrar symtomen sig? Vad kan underlätta?
- Rädsla, ängslan, oro inför möten eller nya situationer? För vad mer exakt? Hur yttrar det sig? Vad kan lindra?
- Kommunikationssvårigheter?

Tydlig kommunikation är grunden för rätt bemötande av personer som har PWS. Personer som har PWS har ofta svårt att ta in och tolka information. Det är vanligt att man tar allt bokstavligt och det som sägs kan snabbt bli en regel. Därför behöver man vara extra tydlig med den information man ger. Gör den tydlig, kortfattad och enkel. Om till exempel smärtstillande ordineras, var noga med att ange en dos (ofta låg) och tidpunkt då medicineringen ska avslutas. Både frågor och information ska vara enkla och kortfattade för att undvika utbrott och irritation.

För att öka förståelsen och kommunikationen inför nya situationer kan alternativ och kompletterande kommunikation (AKK) användas som förstärkning, till exempel i form av bilder, tecken, strukturerat bildschema och tidshjälpmiddel.

## 7.2 Övergångar

Övergångarna i livet är särskilt utmanande och kräver betydande förberedelser, eftersom personer med PWS har svårt för förändringar. Att hantera övergångar berör både personen som har PWS och dennes närstående. Omfattande insatser kan behövas från samhällets olika stödfunktioner.

Övergångar under barn och ungdomsåren kan till exempel handla om skolstart eller byte av stadie under skoltiden. Det kan också handla om övergången från barn till vuxen, både i vardagslivet och inom vården. För vuxna personer innebär övergångarna ofta stora omställningar och de kan vara svåra att hantera, till exempel vid byte av boende, sysselsättning som daglig verksamhet eller arbete och fritidsverksamhet.

Övergångarna kräver mycket engagemang av alla inblandade. De kräver kommunikation, förberedelse och gott om tid. Det är viktigt att alla inblandade blir förberedda och till exempel vid ett SIP-möte i god tid diskuterar och funderar över vilka möjligheter som står till buds och vilka samhällsinstanser som kan eller ska bidra.

Vid övergången bör den nya verksamheten ha förberetts för behoven som kommer (för boende flera år). Fysisk utformning av verksamheten bör också förberedas. Personal och andra involverade bör få utbildning och kunskap innan övergången sker. Personen med PWS bör också förberedas och ges möjlighet att vara delaktig.

## 7.3 Stöd till föräldrar och anhöriga

Det finns ett stort behov av stöd till föräldrar och anhörig både i form av information och utbildning. Behoven ser olika ut för olika personer och varierar över tid. I början kan det handla om information samt rätt stöd för olika vårdinsatser, och i ett senare skede, utbildning och stöd för att informera/utbilda i till exempel förskola.

De allra flesta behöver professionellt samtalsstöd i någon form under kortare eller längre perioder. Det är också positivt att komma i kontakt med andra föräldrar och anhöriga. Man får då möjlighet att diskutera sina svårigheter med andra i samma situation. Här finns Prader Willi-föreningen som en bra resurs.

Det är också viktigt att få stöd med information om rättigheter till ekonomisk hjälp som finns via Försäkringskassan, samt vilken möjlighet man har att få till exempel avlastning eller stöd kring barnomsorg, skola, fritidsverksamhet, ledsagning, kontaktperson, fritidsaktiviteter och så småningom boende. Här kan också samtalsstöd behövas för att hitta rätt nivå att hjälpa sitt barn/ungdom/ung vuxen till ett så självständigt och gott liv som möjligt. Habiliteringsverksamheten bidrar med stöd och information kring dessa frågor.

## 8. Resurser och information

### *Resurser nationellt och regionalt*

- **Centrum för sällsynta diagnoser**  
Det övergripande målet för verksamheterna vid [Centrum för sällsynta diagnoser](#) (CSD) i Sverige är att verka för att personer som har sällsynta diagnoser får samma möjlighet till diagnos och adekvat behandling som andra invånare har enligt svensk lagstiftning. Särskild uppmärksamhet ska riktas mot de särskilda behov som är betingade av Prader-Willis syndroms sällsynthet. Utgångspunkten för allt arbete ska vara patientens perspektiv. Man kan vända sig till CSD vid något av landets universitetssjukhus för att bland annat få vägledning, hänvisning och information om var det finns medicinsk expertis för en sällsynt diagnos samt om omhändertagande och service i samhället. CSD i samverkan är en nätverksstruktur för landets alla CSD.
- **Europeiska referensnätverk (ERN)**  
Virtuella europeiska nätverk för diskussion om diagnos och behandling för patienter från hela Europa. För mer information, se Europeiska kommissionen och Orphanet.
- **Myndigheten för delaktighet**  
[www.mfd.se/valfardsteknologi/i-skolan/kognitionssimulatorn/](http://www.mfd.se/valfardsteknologi/i-skolan/kognitionssimulatorn/)

### *Intresseorganisationer*

- **Svenska föreningen för barn- och ungdomspsykiatri**  
[www.sfbup.se](http://www.sfbup.se)
- **Prader Willi-föreningen i Sverige**  
[Prader Willi-föreningen](#) anordnar årligen endagsseminarier som vänder sig till olika yrkesgrupper som arbetar med personer med syndromet samt till familjer och anhöriga. Medlemskap är också öppet för både anhöriga och personal. Föreningen hjälper också till att förmedla kontakter med experter.
- **International Prader-Willi organisation (IPWSO)**  
[IPWSO](#) stödjer nationella PWS-föreningar, liksom personer med PWS, deras familjer och de yrkesverksamma som arbetar med dem.

### *Ytterligare information*

- **Ågrenska nationellt kompetenscentrum för sällsynta hälsotillstånd och andra funktionsnedsättningar**  
[agrenska.se](http://agrenska.se)
- **Mun-H-Center**  
[www.mun-h-center.se](http://www.mun-h-center.se)
- **Riksförbundet Attention**  
[www.attention.se](http://www.attention.se)
- **Autism Sverige**  
[www.autism.se](http://www.autism.se)



### *Databaser, kunskapsdatabaser*

- **Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd**  
[Prader-Willis syndrom — Socialstyrelsen](#)
- **OMIM** (Online Mendelian inheritance in man)  
[www.omim.org](http://www.omim.org), sökord: prader-willi syndrome
- **Genereviews** (University of Washington)  
[www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116), sökord: prader-willi syndrome
- **Orphanet**, europeisk databas  
[www.orpha.net](http://www.orpha.net), sökord: prader-willi syndrome

### *Bildstöd*

- <http://www.kom-hit.se/>

### *Fysisk aktivitet*

- [Fysisk aktivitet i sjukdomsprevention och sjukdomsbehandling | Fysisk aktivitet i sjukdomsprevention och sjukdomsbehandling \(fyss.se\)](#)
- [Rekommendationer för fysisk aktivitet och stillasittande — Folkhälsomyndigheten \(folkhalsomyndigheten.se\)](#)

## 9. Checklistor för utredning vid diagnos och uppföljning

Vårdprogrammet avser rekommendationer vad gäller vård och omsorg under hela livet och rekommenderade medicinska och icke-medicinska åtgärder. Checklistor för vård och omsorg utgår från att diagnosen är fastställd och gäller för olika åldersgrupper. Genetisk vägledning bör minst erbjudas patienten/vårdnadshavarna vid fastställd diagnos och vid övergång från barn- till vuxensjukvård. De flesta patienter kommer också att ha sedvanlig, icke syndromspecifik kontakt med allmänläkare inom primärvården.

**Tabell 2 Checklista PWS 0<1 år**

Område/profession	Vid diagnos	2 mån	3 mån	4 mån	5 mån	6 mån	8 mån	9 mån
Barnneurolog	X			vb		X		
Sjukgymnast/ fysioterapeut	X	X	vb	X	vb	X	X	vb
Endokrinolog	X	vb	X	vb	vb	X	vb	X
Endokrinsjuksköterska	X		X			X		X
Dietist	X	vb	X	vb	vb	X	vb	X
Logoped		vb	vb	vb		vb		
Barnpsykiater								
Specialisttandläkare barntandvård (pedodontist)								
Syn/hörsel								
Barnkirurg (retentio testis)						X		
Sömnrregistrering						X		X
Öron-näs-hals						X		

Andningsregistrering 2 bör utföras tre månader efter insättande av tillväxthormon.

OBS! Starten av tillväxthormonbehandling styrs av när uppföljande andningsregistrering kan göras.

**Tabell 3 Checklista PWS 1–5 år**

Område/profession	1 år	18 mån	2 år	30 mån	3 år	4 år	5 år
Barnneurolog*	X		X		X	X	X
Sjukgymnast/ fysioterapeut	X	X	X	X	X	X	X
Endokrinolog	X	X	X	X	2/år	2/år	2/år
Endokrinsjuksköterska	X	X	X	X	2/år	2/år	2/år
Dietist	X	X	X	X	2/år	2/år	2/år
Logoped	vb		X	X	X	vb	vb
Barnpsykiater		vb			vb		vb
Tandvård		X	X	X	2/år	2/år	2/år
Specialisttandläkare barntandvård (pedodontist)	X						
Syn/hörsel	X						
Ortoped	X		X		X	X	X
Specialpedagog	X		X		X	X	X
Psykolog						vb	X

\*I händelse av brist på barnneurologisk kompetens ska dessa barn följas av barnläkare med möjlighet till barnneurologisk konsultation.

**Tabell 4 Checklista PWS 6–12 år**

Område/profession	6 år	7 år	8 år	9 år	10 år	11 år	12 år
Barnneurolog*	X	X	X	X	X	X	X
Sjukgymnast/ fysioterapeut	X	X	X	X	X	X	X
Endokrinolog	2/år	2/år	2/år	2/år	2/år	2/år	2/år
Endokrinsjuksköterska	2/år	2/år	2/år	2/år	2/år	2/år	2/år
Dietist	2/år	2/år	2/år	2/år	2/år	2/år	2/år
Logoped	vb	vb	vb	vb	vb	vb	vb
Barnpsykiater	vb	vb	vb	vb	vb	vb	vb
Ortoped	X	X	X	X	X	X	X
Tandvård	2/år	2/år	2/år	2/år	2/år	2/år	2/år
Specialpedagog	X		X		X		X
Psykolog	vb	vb	vb	vb	vb	vb	vb

\*I händelse av brist på barnneurologisk kompetens ska dessa barn följas av barnläkare med möjlighet till barnneurologisk konsultation.

**Tabell 5 Checklista PWS 13–17 år**

Område/profession	13 år	14 år	15 år	16 år	17 år
Barnneurolog*	X	X	X	X	X
Sjukgymnast/ fysioterapeut	X	X	X	X	X
Endokrinolog	2/år	2/år	2/år	2/år	2/år
Endokrinsjuksköterska	2/år	2/år	2/år	2/år	2/år
Dietist	2/år	2/år	2/år	2/år	2/år
Logoped	vb	vb	vb	vb	vb
Barnpsykiater	vb	vb	vb	vb	vb
Ortoped	X	X	X	X	X
Tandvård	2/år	2/år	2/år	2/år	2/år
Specialpedagog		X		X	
Psykolog	vb	vb	vb	vb	vb

\*I händelse av brist på barnneurologisk kompetens ska dessa barn följas av barnläkare med möjlighet till barnneurologisk konsultation.

**Tabell 6 Checklista PWS över 17 år**

Område/profession	18 år	Över 18 år
Habiliteringsläkare*	X	vb
Sjukgymnast/ fysioterapeut	X	vb
Endokrinolog	X	X
Endokrinsjuksköterska	X	X
Dietist	X	X
Psykiater	vb	vb
Ortoped	vb	vb
Tandvård	2/år	2/år
Psykolog	vb	vb

\*Ofta allmänläkare

Professioner som individ med PWS kan komma att möta inom vården:

- specialister inom barnneurologi och rehabilitering, barnendokrinologi, barnpsykiatri, öron-näsa-hals, syn- och hörsel, barnkirurgi, barnortopedi
- specialister inom rehabilitering, endokrinologi, psykiatri, ortopedi
- paramedicinska specialister såsom sjukgymnast/fysioterapeut, arbetsterapeut, dietist, logoped, specialpedagog, psykolog, arbetsterapeut, kurator
- sjuksköterskor och specialistsjuksköterskor såsom endokrinsjuksköterska
- tandvård: specialisttandläkare inom barntandvård (pedodontist) och vuxentandvård.

## 10. Förkortningar

Förkortning	Beskrivning
PWS	Prader-Willis syndrom
NPO	Nationellt programområde
CSD	Centrum för sällsynta diagnoser
NFSD	Nationella funktionen Sällsynta diagnoser
AST	Autismspektrumtillstånd
IF	Intellektuell funktionsnedsättning
DNA	Deoxiribonukleinsyra, cellernas arvs massa
NNR	Nordiska näringsrekommendationer
SFBUP	Svenska Föreningen för barn- och ungdomspsykiatri
KBT	Kognitiv beteendeterapi
AKK	Alternativ och kompletterande kommunikation
ADL	Dagliga aktiviteter
SIP	Samordnad individuell plan

## 11. Referenser

Vårdprogrammet är i huvudsak baserat på konsensusdokument och publicerade artiklar. Referenserna anges inte löpande i texten. Nedan presenteras de viktigaste referenserna i alfabetisk ordning.

### [Generell beskrivning av diagnos och symtom]

1. Bertella L, Mori I, Grugni G, Pignatti R, Ceriani F, Molinari E, et al. Quality of life and psychological well-being in GH-treated, adult PWS patients: a longitudinal study. *J Intellect Disabil Res.* 2007;51(Pt 4):302-11.
2. Carrel AL, Myers SE, Whitman BY, Eickhoff J, Allen DB. Long-term growth hormone therapy changes the natural history of body composition and motor function in children with prader-willi syndrome. *J Clin Endocrinol Metab.* 2010;95(3):1131-6.
3. Copet P, Jauregi J, Laurier V, Ehlinger V, Arnaud C, Cobo AM, et al. Cognitive profile in a large French cohort of adults with Prader-Willi syndrome: differences between genotypes. *J Intellect Disabil Res.* 2010;54(3):204-15.
4. Höybye C, Thorén M, Böhm B. Cognitive, emotional, physical and social effects of growth hormone treatment in adults with Prader-Willi syndrome. *J Intellect Disabil Res.* 2005;49(Pt 4):245-52.
5. Reus L, van Vlimmeren LA, Staal JB, Janssen AJ, Otten BJ, Pelzer BJ, et al. Objective evaluation of muscle strength in infants with hypotonia and muscle weakness. *Res Dev Disabil.* 2013;34(4):1160-9.

- Whittington J, Holland A, Webb T, Butler J, Clarke D, Boer H. Cognitive abilities and genotype in a population-based sample of people with Prader-Willi syndrome. *J Intellect Disabil Res.* 2004;48(Pt 2):172-87.

#### **[Förekomst, orsaker och ärftlighet]**

- Angulo MA, Butler MG, Cataletto ME. Prader-Willi syndrome: a review of clinical, genetic, and endocrine findings. *J Endocrinol Invest.* 2015;38(12):1249-63.
- Cheon CK. Genetics of Prader-Willi syndrome and Prader-Will-Like syndrome. *Ann Pediatr Endocrinol Metab.* 2016;21(3):126-35.

#### **[Behandling och åtgärder – nutrition]**

- Alsaif M, Elliot SA, MacKenzie ML, Prado CM, Field CJ, Haqq AM. Energy Metabolism Profile in Individuals with Prader-Willi Syndrome and Implications for Clinical Management: A Systematic Review. *Adv Nutr.* 2017;8(6):905-15.
- Butler JV, Whittington JE, Holland AJ, McAllister CJ, Goldstone AP. The transition between the phenotypes of Prader-Willi syndrome during infancy and early childhood. *Dev Med Child Neurol.* 2010;52(6):e88-93.
- Butler MG, Miller JL, Forster JL. Prader-Willi Syndrome - Clinical Genetics, Diagnosis and Treatment Approaches: An Update. *Curr Pediatr Rev.* 2019;15(4):207-44.
- Goldberg DL, Garrett CL, Van Riper C, Warzak WJ. Coping with Prader-Willi syndrome. *J Am Diet Assoc.* 2002;102(4):537-42.
- Miller JL, Lynn CH, Driscoll DC, Goldstone AP, Gold JA, Kimonis V, et al. Nutritional phases in Prader-Willi syndrome. *Am J Med Genet A.* 2011;155A(5):1040-9.
- Nordiska ministerrådet. Nordic nutrition recommendations 2012 : integrating nutrition and physical activity. 5th edition ed. Copenhagen: Nordic Council of Ministers; 2014.

#### **[Behandling och åtgärder – fysisk aktivitet]**

- Amaro AS, Teixeira MC, de Mesquita ML, Rodrigues GM, Rubin DA, Carreiro LR. Physiological adaptation after a 12-week physical activity program for patients with Prader-Willi syndrome: two case reports. *J Med Case Rep.* 2016;10(1):181.
- Bettany-Saltikov J, Turnbull D, Ng SY, Webb R. Management of Spinal Deformities and Evidence of Treatment Effectiveness. *Open Orthop J.* 2017;11:1521-47.
- Dykens EM. Leisure activities in Prader-Willi syndrome: implications for health, cognition and adaptive functioning. *J Autism Dev Disord.* 2014;44(2):294-302.
- Eiholzer U, Nordmann Y, l'Allemand D, Schlumpf M, Schmid S, Kromeyer-Hauschild K. Improving body composition and physical activity in Prader-Willi Syndrome. *J Pediatr.* 2003;142(1):73-8.
- Fragala-Pinkham MA, Dumas HM, Barlow CA, Pasternak A. An aquatic physical therapy program at a pediatric rehabilitation hospital: a case series. *Pediatr Phys Ther.* 2009;21(1):68-78.
- Grolla E, Andrighetto G, Parmigiani P, Hladnik U, Ferrari G, Bernardelle R, et al. Specific treatment of Prader-Willi syndrome through cyclical rehabilitation programmes. *Disabil Rehabil.* 2011;33(19-20):1837-47.

21. Gross I, Hirsch HJ, Constantini N, Nice S, Pollak Y, Genstil L, et al. Physical activity and maximal oxygen uptake in adults with Prader-Willi syndrome. *Eat Weight Disord.* 2018;23(5):615-20.
22. Hyde AM, McMurray RG, Chavoya FA, Rubin DA. Ventilatory Responses During Submaximal Exercise in Children With Prader-Willi Syndrome. *Pediatr Exerc Sci.* 2018;30(3):411-7.
23. Messersmith NV, Slifer KJ, Pulbrook-Vetter V, Bellipanni K. Interdisciplinary behavioral intervention for life-threatening obesity in an adolescent with Prader-Willi syndrome - a case report. *J Dev Behav Pediatr.* 2008;29(2):129-34.
24. Schlumpf M, Eiholzer U, Gyax M, Schmid S, van der Sluis I, l'Allemand D. A daily comprehensive muscle training programme increases lean mass and spontaneous activity in children with Prader-Willi syndrome after 6 months. *J Pediatr Endocrinol Metab.* 2006;19(1):65-74.
25. Silverthorn KH, Hornak JE. Beneficial effects of exercise on aerobic capacity and body composition in adults with Prader-Willi syndrome. *Am J Ment Retard.* 1993;97(6):654-8.
26. Vismara L, Cimolin V, Grugni G, Galli M, Parisio C, Sibilia O, et al. Effectiveness of a 6-month home-based training program in Prader-Willi patients. *Res Dev Disabil.* 2010;31(6):1373-9.
27. Yrkesföreningar för fysisk aktivitet. FYSS 2017 : fysisk aktivitet i sjukdomsprevention och sjukdomsbehandling. Stockholm: Läkartidningen förlag AB; 2016.

#### **[Behandling och åtgärder – tillväxt och hormoner]**

28. Butler MG, Lee J, Manzardo AM, Gold JA, Miller JL, Kimonis V, et al. Growth charts for non-growth hormone treated Prader-Willi syndrome. *Pediatrics.* 2015;135(1):e126-35.
29. de Lind van Wijngaarden RF, Otten BJ, Festen DA, Joosten KF, de Jong FH, Sweep FC, et al. High prevalence of central adrenal insufficiency in patients with Prader-Willi syndrome. *J Clin Endocrinol Metab.* 2008;93(5):1649-54.
30. Deal CL, Tony M, Høybye C, Allen DB, Tauber M, Christiansen JS. GrowthHormone Research Society workshop summary: consensus guidelines for recombinant human growth hormone therapy in Prader-Willi syndrome. *J Clin Endocrinol Metab.* 2013;98(6):E1072-87.
31. Edgar OS, Lucas-Herald AK, Shaikh MG. Pituitary-Adrenal Axis in Prader Willi Syndrome. *Diseases.* 2016;4(1).
32. Farholt S, Sode-Carlsen R, Christiansen JS, Østergaard JR, Høybye C. Normal cortisol response to high-dose synacthen and insulin tolerance test in children and adults with Prader-Willi syndrome. *J Clin Endocrinol Metab.* 2011;96(1):E173-80.
33. Grugni G, Beccaria L, Corrias A, Crinò A, Cappa M, De Medici C, et al. Central adrenal insufficiency in young adults with Prader-Willi syndrome. *Clin Endocrinol (Oxf).* 2013;79(3):371-8.
34. Høybye C. Growth hormone treatment of Prader-Willi syndrome has long-term, positive effects on body composition. *Acta Paediatrica.* 2015;104(4):422-7.
35. Iughetti L, Vivi G, Balsamo A, Corrias A, Crinò A, Delvecchio M, et al. Thyroid function in patients with Prader-Willi syndrome: an Italian multicenter study of 339 patients. *J Pediatr Endocrinol Metab.* 2019;32(2):159-65.
36. Rosenberg AGW, Pellikaan K, Poitou C, Goldstone AP, Høybye C, Markovic T, et al. Central Adrenal Insufficiency Is Rare in Adults With Prader-Willi Syndrome. *J Clin Endocrinol Metab.* 2020;105(7):e2563-71.

37. Sanchez-Ortiga R, Klibanski A, Tritos NA. Effects of recombinant human growth hormone therapy in adults with Prader-Willi syndrome: a meta-analysis. *Clin Endocrinol (Oxf)*. 2012;77(1):86-93.
38. Tauber M, Hoybye C. Endocrine disorders in Prader-Willi syndrome: a model to understand and treat hypothalamic dysfunction. *Lancet Diabetes Endocrinol*. 2021;9(4):235-46.
39. Vaiani E, Herzovich V, Chaler E, Chertkoff L, Rivarola MA, Torrado M, et al. Thyroid axis dysfunction in patients with Prader-Willi syndrome during the first 2 years of life. *Clin Endocrinol (Oxf)*. 2010;73(4):546-50.
40. Yang X. Growth hormone treatment for Prader-Willi syndrome: A review. *Neuropeptides*. 2020;83:102084.

### **[Behandling och åtgärder – kognition, beteende och psykiatri]**

41. Bull LE, Oliver C, Callaghan E, Woodcock KA. Increased Exposure to Rigid Routines can Lead to Increased Challenging Behavior Following Changes to Those Routines. *J Autism Dev Disord*. 2015;45(6):1569-78.
42. Bull LE, Oliver C, Woodcock KA. Signalling changes to individuals who show resistance to change can reduce challenging behaviour. *J Behav Ther Exp Psychiatry*. 2017;54:58-70.
43. Gillberg C. ESSENCE samlar diagnoserna till en helhet. *Lakartidningen*. 2014;111(39).
44. Läke medelsverket. Neuroleptika vid vissa psykiatriska tillstånd hos barn och ungdomar - behandlingsrekommendation. Uppsala: [Läke medelsverket](#); 2016 [cited 2021 Nov 23].
45. Conelea CA, Klein-Tasman BP. Habit Reversal Therapy för kroppsfokuserade repetitiva beteenden i Williams syndrom: En fallstudie. *J Dev Phys Disabil*. 2013 Dec 1; 25(6): 10.1007/s10882-013-9335-3. PMID: 24357918.

### **[Munhälsa och kommunikation]**

46. Expressive language in persons with Prader-Willi syndrome. Van Borsel J, Defloor T, Curfs LM. *Genet Couns*. 2007;18(1):17-28. PMID: 17515298.
47. Dimitropoulos A, Ferranti A, Lemler M. Expressive and receptive language in Prader-Willi syndrome: report on genetic subtype differences. *J Commun Disord*. 2013 Mar-Apr;46(2):193-201. doi: 10.1016/j.jcomdis.2012.12.001. Epub 2012 Dec 21. PMID: 23295077.
48. Bantim YCV, Kussaba ST, de Carvalho GP, Garcia-Junior IR, Roman-Torres CVG. Oral health in patients with Prader-Willi syndrome: current perspectives. *Clin Cosmet Investig Dent*. 2019 Jul 4;11:163-170. doi: 10.2147/CCIDE.S183981. PMID: 31308759; PMCID: PMC6613606.
49. Akefeldt A, Akefeldt B, Gillberg C. Voice, speech and language characteristics of children with Prader-Willi syndrome. *J Intellect Disabil Res*. 1997;41 ( Pt 4):302-11.
50. Kleppe SA, Katayama KM, Shipley KG, Foushee DR. The speech and language characteristics of children with Prader-Willi syndrome. *J Speech Hear Disord*. 1990;55(2):300-9.
51. Olczak-Kowalczyk D, Witt A, Gozdowski D, Ginalska-Malinowska M. Oral mucosa in children with Prader-Willi syndrome. *J Oral Pathol Med*. 2011;40(10):778-84.
52. Saeves R, Asten P, Storhaug K, Bågesund M. Orofacial dysfunction in individuals with Prader-Willi syndrome assessed with NOT-S. *Acta Odontol Scand*. 2011;69(5):310-5.
53. Saeves R, Espelid I, Storhaug K, Sandvik L, Nordgarden H. Severe tooth wear in Prader-Willi syndrome. A case-control study. *BMC Oral Health*. 2012;12:12.



54. Saeves R, Klinge RF, Risnes S. Microscopic structure of dental hard tissues in primary and permanent teeth from individuals with Prader-Willi syndrome. Arch Oral Biol. 2016;66:55-60.
55. Saeves R, Nordgarden H, Storhaug K, Sandvik L, Espelid I. Salivary flow rate and oral findings in Prader-Willi syndrome: a case-control study. Int J Paediatr Dent. 2012;22(1):27-36.
56. Saeves R, Reseland JE, Kvam BM, Sandvik L, Nordgarden H. Saliva in Prader-Willi syndrome: quantitative and qualitative characteristics. Arch Oral Biol. 2012;57(10):1335-41.

## 12. Nationell arbetsgrupp för Prader-Willis syndrom

### 12.1 Nationella arbetsgruppens sammansättning

Den nationella arbetsgruppen består av representanter från sjukvårdsregionerna samt patientföreträdare och har tillsatts av en referensgrupp till Nationella funktionen Sällsynta diagnoser (NFSD), utsedd av Socialstyrelsen, under åren 2012–2018. Arbetsgruppen togs sedan över av Nationellt programområde för sällsynta sjukdomar inom Nationellt system för kunskapsstyrning, Sveriges regioner i samverkan.

### 12.2 Nationella arbetsgruppens medlemmar

#### Övergripande ansvarig nationella arbetsgruppen Prader-Willis syndrom

- Kristina Tedroff, docent och överläkare i barnneurologi och habilitering, Karolinska universitetssjukhuset, samt BUP FoU centrum/CAP research center/SLSO, Region Stockholm

#### Ledamöter nationella arbetsgruppen Prader-Willis syndrom

- Anna Shchokina, chefsöverläkare Dalarna, specialistläkare inom barn-ungdomspsykiatri Dalarna
- Anna Zucco, leg apotekare, processtöd nationell arbetsgrupp Prader-Willis syndrom, processledare NPO sällsynta sjukdomar, Hälso- och sjukvårdsförvaltningen, Region Stockholm
- Ann-Catrin Røjvik, specialpedagog, seniorrådgivare vid Ågrenska i Hovås
- Britt-Marie Anderlid, docent och överläkare, klinisk genetik vid Karolinska universitetssjukhuset, Region Stockholm
- Charlotte Höybye, docent och överläkare, specialist i internmedicin och endokrinologi, medicinsk enhet endokrinologi vid Karolinska universitetssjukhuset i Solna, Region Stockholm, medicinsk expert i PWS-föreningen, medlem i Clinical & scientific advisory board för IPWSO
- Ellen Karlge-Nilsson, leg dietist, dietistenheten barn vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg

- Jovanna Dahlgren, professor och överläkare i barnendokrinologi, enhetschef för Centrum för tillväxtforskning vid Drottning Silvias barnsjukhus och Sahlgrenska akademien i Göteborg
- Kjersti Bruun Börjesson, leg dietist, Habiliteringen Göteborg Vuxen, Habilitering & hälsa, Västra Götalandsregionen
- Magnus Aspöhl, specialistsjukgymnast inom pediatrik, Astrid Lindgrens barnsjukhus i Solna, Region Stockholm
- Maria Forsgren, specialistläkare i barn- och ungdomsneurologi, sektionen för barnneurologi, metabola sjukdomar samt lungmedicin, Skånes universitetssjukhus Lund
- Marianne Lillehagen, specialist i barntandvård, övertandläkare på Mun-H -Center, Folk tandvården Västra Götaland
- Ricard Nergårdh, medicine doktor och överläkare i barnendokrinologi vid Akademiska barnsjukhuset i Uppsala och Astrid Lindgrens barnsjukhus i Stockholm, medicinsk expert i PWS föreningen

#### **Närstående/representant/representant för patientförening**

- Frida Björkman, Prader-Willi-föreningen Sverige
- Marie Sohlén, Prader-Willi-föreningen Sverige

#### **Tidigare medlemmar i arbetsgruppen**

- Veronica Wingstedt de Flon, jur kand, verksamhetschef, Ågrenska, Hovås
- Eva-Lotta Sjögren, medicine doktor och logoped, Mun-H-Center, Folk tandvården Västra Götaland

## **12.3 Jäv och andra bindningar**

Ledamöter i den nationella vårdprogramgruppen har inga pågående uppdrag som skulle kunna innebära jäv. Kopior av hela gruppens jävsdeklarationer, inklusive föreläsuppdrag, går att få från respektive uppdragsgivande organisation, till exempel den region där en medverkande person arbetar.

## **12.4 Vårdprogrammets förankring**

Vårdprogrammet har utarbetats på uppdrag av Nationellt programområde för sällsynta sjukdomar. Nationella programområdet har slutfört ett arbete som börjades inom ramen för Nationella funktionen Sällsynta diagnoser på uppdrag av en referensgrupp, utsedd av Socialstyrelsen, under åren 2012–2018.

Förankring av vårdprogrammet har skett genom internremiss till berörda nationella programområden under en månad 2021. Därefter har vårdprogrammet skickats på öppen nationell remiss under tre månader 2022. Synpunkter har inkommit från Region Jönköpings län, Region Kalmar län, Region Östergötland, Region Skåne, Region Västerbotten, Region Stockholm, Region Kronoberg, Region Jämtland Härjedalen, Region Dalarna, Västra Götalandsregionen, Region Uppsala, Region

Gävleborg, Region Värmland, Region Halland, Region Västmanland, Region Norrbotten, Region Örebro län, Regionalt programområde sällsynta sjukdomar i Sydöstra sjukvårdsregionen, Regionalt programområde sällsynta sjukdomar Region Stockholm, Riksföreningen för skolsköterskor, Professionsförening POMS Nationell förening för habiliteringspsykologer inom Sveriges psykologförbund, Svensk neuropediatrik förening (SNPF), E-hälsomyndigheten, Mun-H-Center i Göteborg, Kunskapscentrum i norr i Umeå och Kompetenscenter för sällsynta odontologiska tillstånd i Jönköping, NPO rehabilitering, habilitering och försäkringsmedicin, Fysioterapeuterna – sektionen för habilitering och pediatrik, Svensk sjuksköterskeförening, Storsthlm – medlemsorganisation för 26 kommuner i Stockholms län och samordnare för RSS, SKR:s kvinnofridssatsning och Svensk förening för medicinsk genetik och genomik (SFMG).

Efter remissrundorna har vårdprogrammet reviderats efter en sammanställning av inkomna synpunkter av arbetsgruppen för nationellt vårdprogram Prader-Willis syndrom samt fastställts av Nationellt programområde för sällsynta sjukdomar.