

Prader Willis syndrom og aldring

Av pedagogisk-psykologisk rådgiver **Christian Aashamar** og overlege **Kai Fr. Rabben**, Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger

Prader Willis syndrom (PWS) er en medfødt tilstand som kjennetegnes av varierende grad av utviklingshemning og/eller lærevansker, fedme og et karakteristisk utseende. Tilstanden ble først beskrevet i 1956.

Kort om tilstanden

PWS forekommer hos 1 pr 15 000 levendefødte barn. Tilstanden er jevnt fordelt mellom gutter og jenter. Mellom 1995 og 2004 ble det født 30 barn med tilstanden og vi kjenner i dag til ca 110 personer med PWS i Norge. Av disse var 33 over 30 år i 2004. I 1995 var bare ni personer med PWS over 30 år. Vi kjenner pr i dag ikke til noen med bekreftet genetisk diagnose som er over 50 år.

Genetisk årsak

Diagnosen stilles ved genetisk testing. Hos 95 % kan det påvises en feil som rammer arvestoffet på kromosom 15. Bortsett fra i sjeldne tilfeller er gjentakelsesrisiko ved senere svangerskap minimal (mindre enn 1 %).

Symptomer, tegn, forløp og komplikasjoner

Nyfødte med PWS er ofte lite spenstige i muskulaturen (hypotone). Puste-, spise- og trivselsproblemer kan sees i nyfødtp perioden. Mange må mates med sonde i en periode. En generell gradvis forbedring skjer gjerne i slutten av første leveår. Mellom ett- og fireårsalderen utvikler de fleste med PWS en stor appetitt som varer livet ut. Uten streng diett kan dette føre til alvorlig, helsefarlig overvekt. Det overflødig fett er spesielt rikelig fra brystet og nedover (sentral fedme), mens armer og legger kan være relativt slanke. Skjev rygg (skoliose) forekommer.

De fleste med PWS ligner på hverandre av utseende og har et relativt smalt, mimikkfattig ansikt med åpen munn og munnviker

som henger nedover. Lysere hår og hud enn søsken/ foreldre er vanlig. Mange skjeler eller har andre problemer med synet. Øyne har gjerne mandelform, og de fleste har små hender og føtter. Kjønnorganene er som regel lite utviklet og pubertetsutviklingen er mangelfull eller forsinket. Lengdeveksten er nedsatt.

Den psykomotoriske utviklingen er forsinket. Ordforståelsen er ofte bedre enn evnen til å uttrykke seg verbalt. Mange har lærevansker. De fleste lærer å lese, men har problemer med regning og abstrakt tenking. Småbarn med PWS er som regel blide og rolige, men med alderen får mange tendens til raseriutbrudd eller sorgreaksjoner som kan virke uforståelige for andre. Dette skjer særlig ved plutselige endringer i rutiner.

Tverrfaglig oppfølging av barn, unge og voksne med PWS

I Norge er det utviklet gode rutiner i forhold til oppfølging av barn, unge og voksne med PWS. Disse omfatter:

- Medisinsk behandling med en streng lav-kaloridiett tilrettelagt av klinisk ernæringsfysiolog i samarbeid med lege.
- Vurdering av, og oftest behandling med veksthormon fra førskolealder. Denne behandlingen fortsetter til akseptabel høyde oppnås eller avsluttes i slutten av tenårene. Det forestas jevnlig kontroll av vekt og høyde under behandlingen.
- Jevnlig vurdering av syn for å avdekke eventuell skjeling eller brytningsfeil.
- Jevnlig kontroll av vekt også etter at veksthormonbehandling er avsluttet.
- Regelmessig oppfølging av fysioterapeut med tanke på å oppdage eventuell skjevutvikling av rygg (skoliose og kyfose).

- Medisinsk vurdering av kjønnshormonnivå og eventuelt behandling med kjønnshormon.
- Spesialpedagogisk innsats gjennom hele oppveksten.
- Oppfølging av logoped i førskole- og tidlig skolealder.
- Oppfølging av tannlege, som regel fire ganger pr år.
- Utflytting fra foreldrehjem til bolig med god oppfølging på dagtid og tilgjengelig nattevakt før fylte 25 år.
- Tilrettelagt arbeidstilbud.

De fleste med PWS vil trenge et mer tilrettelagt miljø rundt seg som voksne enn det man kan forvente ut fra en kartlegging hvor det ikke tas hensyn til de fenotypiske trekkene ved diagnosen.

Personer med PWS over 40 år

Fram til 1990-årene hadde personer med PWS en forventet livslengde på rundt 30 år. Forsatt er det ifølge internasjonal litteratur en dødsprosent på 3 % pr år for personer med PWS over 25 år. Dette tallet er betydelig lavere for Norge i dag. I løpet av det siste tiåret har vi hatt en stor økning av personer med PWS mellom 20 og 50 år. Først nå har man oppnådd at de aller fleste med PWS har blitt godt voksne. I årene som kommer vil vi trolig få en økende befolkning av personer med PWS over 40 år. Dette vil gi helsetjenesten og kommunene i Norge nye utfordringer.

Forebygging av livsstilssykdommer

Personer med PWS er spesielt utsatt for å få sykdomsutløsende overvekt og psykiske vansker. Susanne Cassidy skrev i sin bok (1982) at de fleste med PWS døde før de var 35 år som følge av stor overvekt og sosial isolasjon.

Overvekt og psykiske vansker er fremdeles de viktigste årsakene til redusert livskvalitet og livslengde hos personer med PWS. Det viktigste tiltaket i forhold til voksne – og trolig også eldre – med PWS, vil derfor være å forebygge og raskt behandle disse tilstandene.

Overvekt

Mennesker med PWS har mest sannsynlig nedsatt metthetsfølelse. Metthetsfølelsen er det som kontrollerer at man ikke spiser for mye. Alle med PWS var hypotone ved fødselen. Selv om de er nevrologisk normale, er hver muskelcelle liten. Ettersom det er disse cellene som forbruker mest energi, vil personer med PWS selv med daglig fysisk aktivitet trenge mindre tilført energi enn gjennomsnittet og må gjennom hele livet ha en streng diett. Alle med PWS må derfor læres opp til å ha en livsstil hvor fysisk aktivitet og riktig kosthold gjør at de opprettholder en forsvarlig vekt. For å lykkes med dette, trenger personer PWS et hjelpeapparat rundt seg som arbeider aktivt sammen med den enkelte. Dette stiller krav til både opplæring av ansatte i den enkelte kommune og til jevnlig veiledning og oppdatering i arbeidet.

Psykiske problemer blant enslige voksne

Psykiske problemer hos voksne med PWS har vært viet liten oppmerksomhet. Personer med dobbeltdiagnose, for eksempel PWS og psykiske lidelser, har ofte fått for lite hjelp av det psykiske hjelpeapparatet. Nyere internasjonale undersøkelser peker på at det er en meget stor grad av psykiske vansker (primært depresjon og psykoser) hos mennesker med PWS over 30 år. Undersøkelsene peker på at man kan få et økende problem i forhold til psykisk helse når antall voksne med PWS øker.

I Norge har vi vært opptatt av å skape et godt strukturert og forutsigbart miljø rundt den enkelte med PWS. Dette har trolig vært den viktigste faktoren i forhold til å forebygge psykiske lidelser hos de under 18 år. Det er viktig at disse tiltakene fortsetter gjennom hele livet. Videre må den enkelte med PWS følges så nøye av kvalifiserte fagpersoner at tidlige tegn på depresjon eller psykose oppdages og nødvendige tiltak kan settes inn.

Generelle aldringstrekk

Voksne med PWS er utsatt for de samme medisinske og sosiale aldringsmekanismene som alle andre. De er imidlertid mindre i stand til selv å gi uttrykk for dette.

Nedsatt smertefølelse, mindre evne til å se sammenhenger og generell redusert evne til å generalisere gjør det vanskelig for dem å selv si ifra når endringene skjer over tid.

Syn

På grunn av generell hypoton muskulatur bruker de fleste med PWS briller. Det er helt nødvendig at synet følges opp nøye – spesielt for den gruppen av de med PWS som ikke leser – fordi synet er deres viktigste informasjonskilde.

Hørsel

Redusert hørsel forekommer relativt sjeldent. Imidlertid er det mange som lett får blokkeringer av ørevoks i hørselskanalene. Hvis det oppstår nedsatt hørsel i voksen alder, vil personen med PWS kun unntaksvis oppdage dette på egen hånd. Siden de fleste med PWS er gode til å innhente og nyttegjøre seg informasjon via synet, kan det ta lang tid før omgivelsene oppdager en eventuell hørselsnedsettelse.

Endringer av forskrevet medisinerer

Mange av de voksne med PWS fikk tidlig behandling med Fontex. En del fikk også medikamentell behandling for epilepsi eller søvnproblemer. Vår erfaring er at enkelte har blitt stående på slik medisinerer i inntil 15 år uten at man har undersøkt om medisinerer fortsatt er nødvendig. Enkelte har også blitt overmedisinert fordi man har tatt utgangspunkt i kroppsvekt når medisinerer ble igangsatt uten å ta tilstrekkelig hensyn til at mer av kroppsvekten er fettmasse enn det man vanligvis finner (noe som tilsier lavere dosering enn ellers.) Vi understreker derfor nødvendigheten av at all medisinerer av personer med PWS må følges like nøye som for resten av befolkningen.

Etter hvert som flere med PWS blir både 40 og 50 år, må man regne med at de vil få et større behov for medikamentell behandling. Det vil da være helt vesentlig at de følges opp nøye både i forhold til bivirkninger og hvor lenge de skal få den aktuelle behandlingen. Den enkeltes reduserte smertefølelse og reduserte evne til å forklare hvordan smerte, ubehag og endringer oppleves, gjør det nødvendig at personer rundt dem er særlig aktpågivende.

Fenotypiske trekk ved økende alder

For personer med PWS over 50 år er det rapportert enkeltstående tilfeller med tidlig aldring. Så langt er det imidlertid ingen land som har hatt en stor del av personer med PWS som har blitt over 50 år. De som til nå har blitt 50 år eller mer, er derfor trolig ikke representative for gjennomsnittspopulasjonen med PWS.

I Norge kan vi forvente at vi i perioden fra 2010 til 2020 vil få mange med PWS som er 50 år eller eldre. Først da vil vi kunne si noe om forventet aldringsproblematikk for tilstanden.

Det samme kommer trolig til å skje i andre vestlige land. Det eneste som er sikkert er derfor at vi inntil videre ikke vet hvordan en person med PWS kan forvente å utvikle seg når de blir over 50 år.

Anbefalte tiltak

På bakgrunn av den kunnskapen vi i dag har på Frambu kombinert med hva man har funnet i andre land, kan vi likevel gi følgende anbefalinger:

- Den første eldrebølgen blant personer med PWS kommer i perioden fra 2010 til 2020. Denne gruppen bør følges nøye.
- Innsatsen i forhold til opplæring av ansatte i boliger, vernede bedrifter og andre som yter tjenester til personer med PWS bør økes.
- Det bør arbeides målrettet for at alle med PWS får tilbud om kommunal bolig. De som likevel blir boende i foreldrehjemmet må også gis god oppfølging.

Litteraturhenvisninger

- Cassidy SB (1984), Prader-Willi syndrome. Current Problems in Pediatrics. Chicago Yearbook Medical Publishers 14:1–55
- Cassidy SB Prader-Willi Syndrome. Chapter 18, in Management of Genetic Syndromes (ed. SB Cassidy and JE Allanson), Wiley, NY 2001
- Cassidy SB Aging in Prader-Willi syndrome: 22 patients over age 30 years. Proc Greenwood Genet, Ctr 13:102–103, 1994
- Cassidy SB Prader-Willi syndrome. GeneClinics (www.geneclinics.org), updated 2000
- Cassidy SB. Syndrome of the month: Prader-Willi syndrome. J Med Genetics 34:917–923, 1997
- Clarke DJ, Boer MC, Sturmey P, Webb T (1996). Maladaptive behavior in Prader-Willi syndrome in adult life. J Intell Dis Res 40:159–165
- Frambu. Prader Willis syndrom, 2004

Frambu. Småskrift nr 19 PWS og bolig og Småskrift nr 39 PWS og arbeid (Oppdateres jevnlig og kan lastes ned fra www.frambu.no)

Greenswag LR Adults with Prader-Willi syndrome. A survey of 232 cases. Dev Med Child Neurol 29:145–152, 1987










Greenswag LR. A community outreach program for individuals with Prader-Willi Syndrome. J Pediatric health care 4(1): 32–38, 1990

Greenswag LR, Alexander RC Management of Prader-Willi Syndrome (2nd edition) editors:, 214–247. 1995

Kaufman H, Overton G, Leggott J, Clericuzio C Prader-Willi Syndrome: Effect of Group Home Placement on Obese Patients with Diabetes. Southern Medical Journal 88 (2), 182–184.

Loveman EM, Goff BJ An In-home management program for persons with Prader-Willi syndrome. Prader-Willi Perspectives 1:13–20, 1993

Sequin JA and Hodapp RM. Transition from school to adult services in Prader-Willi syndrome: what parents need to know. Prader-Willi Perspectives, 1998

Stålprofil A/S 3174 REVETAL Tlf. 33 06 53 00 Fax. 33 06 53 09	Convis 1304 SANDVIKA Tlf. 67 81 89 50 Fax. 67 81 89 60	Vetlesen Stillas AS Torsbergv 46 3903PORSGRUNN Tlf. 35 93 09 20	Jernbanegata 15 A/S Nordskogv 10 2211 KONGSVINGER Tlf. 62 88 27 50 Fax. 62 88 27 51	 Stordal kommune psykiatrisk tjeneste 6250 STORDAL Tlf. 70 27 91 55
Norscrap AS 3301 HOKKSUND Tlf. 32 25 27 00 Fax. 32 25 27 01	Granly Stiftelse 2849 KAPP Tlf. 61 14 36 60 Fax. 61 14 36 61	Partrederiet Mjånes 9531 KVALFJORD Tlf. 78 43 86 47 Mobil 948 95 578 <i>Sightseeing og fisketurer på Altafjorden</i>	 Krødsherad kommune Sektor for Oppvekst 3536 NORESUND Tlf. 32 15 00 00	Solbekk Møbler A/S Torvg. 3 3770 KRÅGERØ Tlf. 35 98 17 28 Fax. 35 98 33 18
 Kristiansund kommune Rådhuset 6501 KRISTIANSUND N Tlf. 71 58 60 00 Fax. 71 58 61 44	 Øvre Eiker kommune Stasjonsg. 24 3300 HOKKSUND Tlf. 32 25 10 00 Fax. 32 25 10 90	 Halden kommune Storg 8, 1771 HALDEN Tlf. 69 17 45 00 Fax. 69 17 46 86	 Klæbu kommune Psykiatritjenesten Legekontoret Klæbu kommune 7540 KL'BU Tlf. 72 83 35 00	 Mo Industripark AS Svenskv 20 8626 MO I RANA Tlf. 75 13 61 00 Fax. 75 13 68 28
Universitetssykehuset Nord-Norge HF Sykehusv. 38, 9019 TROMSØ Tlf. 77 62 60 00 - Fax. 77 62 60 42		Sykehuset Østfold HF 1603 FREDRIKSTAD Tlf. 69 86 00 00 Fax. 69 86 00 12		Sentrum Bygg AS Verkseier Furulundsv 9 0614 OSLO Tlf. 23 17 74 00 Fax. 23 17 74 99
 FRAMBU Senter for sjeldne funksjonshemninger Sandbakkv 18, 1404 SIGGERUD Tlf. 64 85 60 00 - Fax. 64 85 60 99 www.frambu.no Støtter Samordningsrådet's arbeid i Akershus		Stiftelsen Holmenkollen Dagsenter og Boliger Setra v 16 C, 0786 OSLO Tlf. 22 70 34 50		Holmsens Magasin A/S Fredheimv. 3 1087 OSLO Tlf. 22 79 09 80 Fax. 22 79 09 81
		 Akershus Universitetssykehus Avd. for Voksenhabilitering 1474 NORDBYHAGEN Tlf. 67 92 78 80 - Fax. 67 92 78 99		 GRILSTAD www.grilstad.no Tlf: 73 82 39 00