

Prader-Willis syndrom

- Diagnos: Prader-Willis syndrom
- Synonymer: PWS

Innehåll

- [ICD-10](#)
- [Sjukdom/skada/diagnos](#)
- [Förekomst](#)
- [Orsak till sjukdomen/skadan](#)
- [Ärftlighet](#)
- [Symtom](#)
- [Diagnostik](#)
- [Behandling/åtgärder](#)
- [Praktiska tips](#)
- [Resurser på riks-/regionnivå](#)
- [Resurspersoner](#)
- [Kurser, erfarenhetsutbyte, rekreation](#)
- [Intresseorganisationer](#)
- [Kurser, erfarenhetsutbyte för personal](#)
- [Forskning och utveckling \(FoU\)](#)
- [Informationsmaterial](#)
- [Litteratur](#)
- [Databasreferenser](#)
- [Dokumentinformation](#)

Publiceringsdatum: 2015-12-30

Version: 7.1

ICD-10

Q87.1F

Sjukdom/skada/diagnos

Prader-Willis syndrom är en medfödd kromosomavvikelse som bland annat medför muskelsvaghet i bål och nacke vid födseln, kortväxthet, omåttlig aptit, fetma, låg produktion av könshormoner, stort sömnbehov och varierande grad av utvecklingsstörning. Till syndromet hör också autistiska drag, känslomässig labilitet och att en del utvecklar till exempel tvångshandlingar och självdestruktiva beteenden. Smärtröskeln är hög, vilket gör att man ska vara observant så att inte skador och allvarliga sjukdomstillstånd förbises. Många med Prader-Willis syndrom reagerar annorlunda på vissa narkosmedel.

En viktig del i behandlingen är en strikt diet för att förhindra övervikt. Behandling med tillväxthormon minskar också risken för fetma men måste ges i kombination med diet. En del barn med syndromet behöver habiliteringsinsatser som sedan fortsätter i vuxen ålder. Det är viktigt att snabbt komma igång med insatserna för att stimulera barnets utveckling och förebygga beteendeproblem. Fasta rutiner och väl strukturerade aktiviteter samt personligt stöd hjälper barn och vuxna med syndromet att få bättre fungerande vardagsliv.

Syndromet beskrevs första gången 1956 av de två schweiziska barnläkarna Andrea Prader och Heinrich Willi.

Förekomst

Ungefär 4-5 per 100 000 barn föds med Prader-Willis syndrom. 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 350 och 550 personer.

Orsak till sjukdomen/skadan

Syndromet orsakas av en av flera olika avvikelser som alla drabbar en specifik region på kromosom 15. Denna region innehåller ett 20-tal gener som styrs av genomisk präglning (imprinting).

Prader-Willis syndrom

Nästan alla gener i cellernas arvs massa (DNA) finns i två kopior, där den ena nedärvt 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 selektivt och konsekvent från endast den ena genkopien, antingen den som är nedärvd från modern eller den som är nedärvd från fadern. Genkopien 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 nedärvt från benämns genomisk prägling. Vid Prader-Willis syndrom saknas de aktiva, ometylerade generna från pappan. Det motsatta förhållandet råder vid Angelmans syndrom, där gener på kromosom 15 från mamman är påverkade.

Cirka 70 procent av alla med Prader-Willis syndrom saknar en liten bit (deletion) av kromosom 15 (15q11.2-q13). Det är alltid kromosom 15 från pappan som saknas. Deletionen har i de flesta fall uppstått slumpmässigt vid bildningen av en spermie, och sannolikheten för att föräldrarna ska få fler barn med syndromet är då mindre än 1 procent.

Hos cirka 25 procent har barnet fått en dubbel uppsättning av kromosom 15 från mamman och ingen från pappan (uniparenteral disomi). De övriga har antingen en inaktivering av den kromosom 15 som nedärvt från pappan (imprintingdefekt) eller en strukturell förändring av kromosom 15, vilket medför att arvs massan på kromosom 15 från pappan saknas.

Det är inte känt vilken eller vilka av generna på kromosom 15 som orsakar syndromet och man kan ännu inte förklara varför symtomen uppstår. Eftersom många med syndromet uppvisar symtom på en störning i mellanhjännans nedersta delar (hypotalamus) tror man att någon signalsubstans (transmittorsubstans) i centrala nervsystemet saknas eller inte fungerar tillfredsställande.

Ärftlighet

Syndromet orsakas vanligtvis av en nymutation. Mutationen har då i detta fall oftast skett i en spermie. Sannolikheten att få ytterligare ett barn med sjukdomen uppskattas då till mindre än 1 procent, undantaget de ovanliga fallen med obalanserad translokation eller imprintingdefekt (se ovan). Den nyuppkomna mutationen hos barnet blir dock ärftlig och kan föras vidare till nästa generation. Få personer med Prader-Willis syndrom har dock själva blivit föräldrar.

Symtom

Symtomen varierar avsevärt mellan olika personer med syndromet och förändras även med åldern.

Under graviditeten känner mammorna ofta svagare fosterrörelser än normalt. Det är vanligt att barnen ligger i sätesbjudning. De flesta har normal längd, men vikten är ibland något lägre än förväntad. Vid födseln är muskelsvagheten påfallande, framför allt i nacke och bål, och det är vanligt att de nyfödda har ett svagt skrik. De har i regel underutvecklade könsorgan och hos pojkarna har testiklarna oftast inte vandrat ner i pungen.

I nyföddhetsperioden har de flesta svaga sugreflexer, vilket leder till matningsproblem. Ofta orkar barnen inte själva ta bröstet eller flaskan utan måste sondmatas. Under spädbarnsåren växer barnen långsamt på grund av matningssvårigheterna och den brist på tillväxthormon som många har. Efter 1-2 års ålder utvecklas successivt en uttalad ätstörning med en omätlig aptit och ett tvångsmässigt förhållande till mat. Barnen kan äta sådant som normalt anses oätligt, och de har svårt att kräkas. Energibehovet är dessutom lågt, runt 50-60 procent av vad som brukar vara normalt. Utan restriktiv kostbehandling leder ätstörningen och det låga energibehovet till extrem fetma senare i livet och därmed till en ökad risk att utveckla typ 2-diabetes samt hjärt- och kärlsjukdomar. Många får även belastningsskador och andra problem från ben och fötter på grund av övervikten.

Den motoriska utvecklingen är påverkad och leder till att barnen lär sig att sitta, stå och gå senare än sina jämnåriga. Finmotoriken är oftast bättre än grovmotoriken.

Produktionen av könshormoner är oftast låg vilket leder till underutvecklade yttre könsorgan (hypogonadism) och bristande pubertetsutveckling. Könshåring, behåring i armhålor samt svettning kan dock förekomma vilket inte avspeglar egentlig pubertet utan så kallad hudpubertet som utgår från binjurebarken. Den låga produktionen av könshormoner medför också att tillväxtpurten under puberteten uteblir. Detta medför att vuxna med syndromet blir kortare än normalt. Utan behandling med tillväxthormon är slutlängden i genomsnitt för män 155 cm och för kvinnor 148 cm.

Sned rygga (skolios) är vanligt och beror troligtvis på muskelsvaghet och ojämn balans mellan olika muskelgrupper i ryggen. Den sneda ryggen försämrar bröstorgans rörelseförmåga och därmed andningsfunktionen. Den muskulära svagheten och obalansen påverkar även ögats muskler och medför ofta skelning (strabism). Även översynthet kan förekomma.

Olika former av epilepsi kan ingå i syndromet.

Vissa gemensamma utseendemässiga drag är vanligt hos personer med syndromet. De är ofta ljusare än familjen i

Prader-Willis syndrom

övrigt och har ljusare ögon (en av pigmentgenerna sitter nedanför den kritiska PWS-regionen på kromosom 15). Fötter och händer är ofta påtagligt små. Pannan är smal, ögonen mandelformade och överläppen tunn.

Det är vanligt med minskad salivbildning. Saliven kan då bli tjock, vit och klabbig, vilket medför sämre skydd mot slemhinneinfektioner. I kombination med ätstörningen skulle bristen på saliv kunna öka risken för karies. Forskning har dock visat att det inte finns någon ökad förekomst av karies hos personer med syndromet, troligen på grund av den diet som behövs följas för att förebygga viktuppgång. Enstaka tandanlag saknas ofta och bettavvikelser förekommer. Tydligt slitage på tandemaljen är vanligt, vilket sannolikt beror på en kombination av tandgnissling, syrapåverkan och brist på saliv.

Förutom muskelsvaghet i bålen förekommer även svaghet i musklerna i ansiktet och munnen. Detta kan medföra svårigheter att artikulera, med otydligt och hypermasalt tal som följd.

Begåvningsutvecklingen hos personer med syndromet varierar från normalvariationens nedre del till svår utvecklingsstörning. De flesta har en lindrig till medelsvår utvecklingsstörning. Utvecklingsstörning medför bland annat försenad tal- och språkutveckling. Så småningom får de flesta barn med syndromet ett stort ordförråd, men språkförståelsen varierar med graden av utvecklingsstörning.

Förmågan till impulskontroll, koncentrationsförmåga, arbetsminne och planeringsförmåga (exekutiva funktioner) är nedsatt och beror delvis på utvecklingsstörningen.

Till syndromet hör ofta en känslomässig labilitet som kan öka under tonårsperioden. Personer med syndromet kan få humörsvägningar och andra beteendestörningar som skapar svårigheter i umgänget med andra och kan leda till isolering. Många har också autistiska drag. En del utvecklar tvångshandlingar, tvångstankar och andra ångesttillstånd, liksom självdestruktiva beteenden, som bitande och pillande på kroppen, framför allt vid naglar och i små sår. Det finns en ökad benägenhet för andra psykiatriska symtom för de personer med syndromet där orsaken är en uniparental disomi.

Sömnbahovet är stort, särskilt hos spädbarn, som ibland måste väckas för att matas. Personer med Prader-Willis syndrom kan snabbt bli uttröttade vid fysisk aktivitet och faller ofta i sömn även dagtid, när de är inaktiva. För en del störs nattsömnen av tätta, korta andningsuppehåll (centrala apnéer men också obstruktiva apnéer på grund av fetma), vilket leder till tröttheten under dagen.

Många har en störd reglering av kroppstemperaturen, framför allt som spädbarn, men det förekommer även i vuxen ålder. Den störda temperaturregleringen innebär bland annat att infektioner inte alltid ger upphov till feber. Många är också okänsliga för kyla och värme, vilket kan leda till att de under vintern går ut i för tunna kläder och på sommaren klär sig för varmt.

Smärtröskeln är hög, vilket kräver extra uppmärksamhet från omgivningen så att inte allvarliga sjukdomstillstånd och skador förbises. Blåmärken uppstår ofta lätt, och efter varma bad blir huden röd.

Många med Prader-Willis syndrom reagerar annorlunda på vissa läkemedel och narkosmedel.

Diagnostik

Diagnosen misstänks utifrån karaktäristiska yttre kännetecken och symtom. Diagnosen fastställs med DNA-diagnostik. Vanligen görs i första hand en metyleringskänslig MLPA-analys.

I samband med att diagnosen ställs är det viktigt att familjen erbjuds genetisk vägledning, vilket innebär information om sjukdomen och hur den ärvs. Bedömning av sannolikheten för att fler barn med samma syndrom föds i familjen ingår också, liksom information om vilka möjligheter till diagnostik som då finns. Om mutationen i familjen är känd finns det för många ärftliga sjukdomar möjlighet till anlagsbärrar- och fosterdiagnostik, liksom preimplantatorisk genetisk diagnostik (PGD) i samband med provrörsbefruktnings.

Behandling/åtgärder

Det enda som kan förhindra övervikt är en konsekvent diet med strikta matrutiner och speciell kost med reducerat kaloriinnehåll, i kombination med regelbunden fysisk aktivitet. Kosten bör planeras av en dietist, och ju tidigare den införs desto lättare är det att få barnet att acceptera den. En person med Prader-Willis syndrom kan själv inte ta ansvar för kosthållningen och bör inte ha fri tillgång till mat. Även när det gäller motion och aktiviteter behöver de flesta vägledning och uppmuntran.

Behandling med tillväxthormon har en gynnsam effekt på både längd och muskelstyrka. Barn som får tillväxthormon före ett och ett halvt års ålder har bättre motorisk och kognitiv utveckling. Behandling med tillväxthormon minskar risken för fetma, under förutsättning att behandlingen kombineras med en restriktiv kosthållning. Vuxna med syndromet kan få förbättrad kroppssammansättning av tillväxthormon, det vill säga minskad andel fett i kroppen och ökad muskelmassa.

Prader-Willis syndrom

Barn med Prader-Willis syndrom som inte kommit in i puberteten vid 12-14 års ålder bör behandlas med könshormoner. Könshormon har också en positiv effekt på barnens kroppssammansättning, och behandlingen är viktig för att förebygga benskörhet senare i livet.

Eftersom skolios påverkar kroppshållningen och ibland andningsfunktionen är det viktigt med återkommande kontroller under barndomen. Om ryggen försämras behövs regelbunden kontroll hos en ortoped som bedömer om korsettbehandling eller eventuell operation behövs. Däremellan behövs regelbunden kontakt med en fysioterapeut (sjukgymnast), som också ger råd om träning och fysiska aktiviteter.

En ögonläkare bör bedöma barnets syn. Om barnet få glasögon minskar ofta skelningen. Det går också att träna synen på det skelande ögat genom att det andra ögat täcks med en lapp under en period. Om skelningen är kraftig kan det bli nödvändigt med operation.

Eventuell epilepsi behandlas med läkemedel.

För både barn och vuxna med syndromet är det viktigt med förstärkt förebyggande tandvård och täta besök hos tandvården. Om slitage i emaljen beror på tandgnissling bör detta följas upp och vid behov behandlas med bettskena. Under uppväxten bör barnets tand- och bettutveckling följas upp av en tandläkare eller tandregleringsspecialist (ortodontist), som bedömer om tandreglering behövs.

Beteende

Det finns ingen bestämd behandlingsstrategi för den känslomässiga labiliteten och beteendeproblemen som ofta förekommer hos barn och vuxna med syndromet. En neuropsykiatrisk utredning bör göras för bedömning av autistiska symtom och beteendestörningar. I en sådan utredning ingår en neuropsykologisk bedömning, som är viktig för att bedöma utvecklingsnivån. Utredningen bör göras i tidigt skede för att insatser som stimulerar barnets utveckling och förebygger beteendeproblem snabbt ska komma igång. I tonåren bör en ny bedömning göras.

Självdestruktiva beteenden kan visa sig redan i förskoleåldern. Barn, ungdomar och vuxna som utvecklar destruktiva beteendemönster och tvångssyndrom behöver individuell behandling. Den baseras på kunskap om i vilka situationer och hur ofta beteendet uppkommer.

Ibland förekommer uttalade ångestsymtom. Perioder med förändrad verklighetsuppfattning och vanföreställningar (psykotiska genombrott) kan förekomma. Behandlingsinsatserna baseras på psykiatrisk diagnostik, och om det blir aktuellt med behandling med psykofarmaka är det viktigt att den följs upp.

Personal som arbetar med barn, ungdomar och vuxna med Prader-Willis syndrom behöver utbildning om den speciella kombination av symtom som syndromet kan innebära. De behöver ofta tillgång till handledning för att kunna ge bästa möjliga bemötande.

Habiliteringsinsatser

Barn med Prader-Willis syndrom behöver habiliteringsinsatser. I ett habiliteringsteam ingår yrkeskategorier med särskild kunskap om funktionsnedsättningar och deras effekter på vardagsliv, hälsa och utveckling. Insatserna sker inom det medicinska, pedagogiska, psykologiska, sociala och tekniska området. De består bland annat av utredning, behandling, utprovning av hjälpmedel, information om funktionsnedsättningen och samtalsstöd. Information om samhällets stöd samt råd inför anpassning av bostaden och andra miljöer som barnet vistas i ges också. Föräldrar, syskon och andra närstående får också stöd.

Insatserna planeras utifrån de behov som finns, varierar över tid och sker i nära samverkan med personer i barnets nätverk. Barnets förutsättningar och utvecklingsnivå avgör vilken skolform som är lämplig. De flesta behöver specialpedagogiskt stöd i skolan, och för många passar därför särskolan bra.

Personer med Prader-Willis syndrom trivs bäst med fasta rutiner och strukturerade aktiviteter. Behovet av att följa vissa rutiner och att allt sker på ett speciellt sätt eller enligt en viss ordning kräver att förändringar planeras noga. En konkret handlingsplan över hur nya situationer ska hanteras behövs ofta. Avbrott i invanda rutiner, ändrade planer eller nya situationer kan leda till konflikter och beteendeproblem.

Tonåringar med syndromet kan ha svårt att förstå och hantera sociala situationer. Många upplever utanförskap och en känsla av att vara annorlunda. Samtalsstöd för äldre barn, tonåringar och vuxna med syndromet och deras anhöriga kan under perioder vara en viktig habiliteringsinsats. Ofta är kontakt med andra i samma situation mycket värdefull.

Kommunen erbjuder stöd i olika former för att underlätta familjens vardagsliv. Personlig assistans kan till exempel ges till den som på grund av stora och varaktiga funktionsnedsättningar behöver hjälp med grundläggande behov, men också för att utöka möjligheten till ett aktivt liv trots omfattande funktionsnedsättning. Avlösning i form av en kontaktfamilj eller ett korttidsboende är andra exempel på stödsatser.

Vuxna med syndromet behöver fortsatta habiliteringsinsatser och stöd i det dagliga livet. Det är vanligt med någon form av boende med särskild service. Vid val av stödformer i boendet bör stor hänsyn tas till de problem som följer

<http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser>

Prader-Willis syndrom

med ätstörningen, liksom till eventuella beteendestörningar och psykiatriska symtom som förekommer vid syndromet.

Praktiska tips

Här följer några råd och tips från PWS-föreningen:

Använd inte mat som belöning. Låt hela familjen äta samma typ av mat. Lås köket vid behov, och låt inte barnet vara ensamt i utrymme där mat förvaras. Ordna i möjligaste mån gemensamma fysiska aktiviteter.

För ytterligare information går det bra att kontakta föreningen, www.prader-willii.se.

Resurser på riks-/regionnivå

Vid Astrid Lindgrens Barnsjukhus, Karolinska Universitetssjukhuset, finns stor erfarenhet av Prader-Willis syndrom.

Enheter för barnendokrinologi/neurologi finns på barnklinikerna vid regionsjukhusen.

Speciellt kunnande kring orofaciala problem (mun- och ansiktsregionen) när det gäller Prader-Willis syndrom finns vid Mun-H-Center, se [MHC-Basen/diagnos/](#). Mun-H-C är ett nationellt orofacialt kunskaps- och resurscenter för sällsynta diagnoser samt orofaciala hjälpmedel. Mun-H-Center Odontologen Göteborg, tel 010-441 79 80, e-post mun-h-center@vgregion.se, www.mun-h-center.se.

I Stockholm finns sedan 1992 ett särskilt boende för personer med Prader-Willis syndrom. Gruppboenden Jämlikheten, Ljusnevägen 1B, 128 48 Bagarmossen, tel 08-508 153 91 tar emot studiebesök och telefonförfrågningar samt erbjuder handledning och föreläsningar till personalgrupper. Kontaktpersoner är Lisa Boman, e-post lisa.boman@attendo.se, och Lena Andersson, e-post lena.andersson2@attendo.se.

Resurspersoner

Docent Jovanna Dahlgren, Tillväxtcentrum, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, 416 85 Göteborg, tel 031-343 40 00, e-post jovanna.dahlgren@vgregion.se.

Docent Charlotte Höybye, Centrum för Medfödda Metabola Sjukdomar, Karolinska Universitetssjukhuset, Solna, 171 76 Stockholm, tel 08-517 700 00, e-post charlotte.hoybye@ki.se.

Docent Kristina Tedroff, barnneurologiska kliniken, Astrid Lindgrens Barnsjukhus, Karolinska Universitetssjukhuset, Solna, 171 76 Stockholm, tel 08-517 700 00, e-post kristina.tedroff@ki.se.

Överläkare Ann Christin Lindgren, Umeå Universitet, e-post ann.christin.lindgren@umu.se eller ann.christin.lindgren@ki.se.

Docent Ricard Nergårdh, DEMO-mottagningen, Astrid Lindgrens Barnsjukhus, Karolinska Universitetssjukhuset, Solna, 171 76 Stockholm, tel 08-517 700 00, e-post ricard.nergardh@ki.se.

Fil dr, leg psykolog/psykoterapeut Margareta Wigren, Vårdcentralen Ulricehamn, Nygatan 7, 523 30 Ulricehamn, e-post margareta.wigren@vregion.se.

Kurser, erfarenhetsutbyte, rekreation

Inom Ågrenskas familjeverksamhet arrangeras vistelser för barn och ungdomar med funktionsnedsättningar och deras familjer. Verksamheten vänder sig till familjer i hela landet och uppmärksammar särskilt de behov som barn och ungdomar med sällsynta diagnoser har. Dessutom arrangeras varje år ett antal vistelser för vuxna med sällsynta sjukdomar. Information kan fås från Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås, tel 031-750 91 00, e-post agrenska@agrenska.se, www.agrenska.se.

Föreläsningar och familjeträffar anordnas också av PWS-föreningen i Sverige, se adress under rubriken intresseorganisationer.

Nationella funktionen sällsynta diagnoser (NFS) har ett kalendarium på sin webbplats med aktuella kurser, seminarium och konferenser inom området ovanliga/sällsynta diagnoser, www.nfsd.se.

Intresseorganisationer

Många intresseorganisationer kan hjälpa till att förmedla kontakt med andra som har samma diagnos och deras närstående. Ibland kan de även ge annan information, som praktiska tips för vardagen, samt förmedla personliga erfarenheter om hur det kan vara att leva med en ovanlig sjukdom. Intresseorganisationerna arbetar också ofta med frågor som kan förbättra villkoren för sina medlemmar, bland annat genom att påverka beslutsfattare inom olika samhällsområden.

Prader-Willis syndrom

PWS-föreningen i Sverige, www.prader-willi.se.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser, Sturegatan 4 A (besöksadress), Box 1386, 172 27 Sundbyberg, tel 08-764 49 99, e-post info@sallsyntadiagnoser.se, www.sallsyntadiagnoser.se, verkar för människor som lever med sällsynta diagnoser och olika funktionsnedsättningar.

RBU, Riksförbundet för Rörelsehindrade Barn och Ungdomar, besöksadress S:t Eriksgatan 44, Box 8026, 104 20 Stockholm, tel 08-677 73 00, e-post info@riks.rbu.se, www.rbu.se.

Riksförbundet FUB, för barn, unga och vuxna med utvecklingsstörning, Industrivägen 7 (besöksadress), Box 1181, 171 23 Solna, tel 08-508 866 00, teletal 020-22 11 44, e-post fub@fub.se, www.fub.se.

Autism- och Aspergerförbundet, Bellmansgatan 30, 118 47 Stockholm, tel 08-420 030 50, e-post info@autism.se, www.autism.se.

Det finns också en internationell organisation, International Prader-Willi Syndrome Organisation (IPWSO), www.ipwso.org.

Databasen Orphanet samlar information om intresseorganisationer, framför allt i Europa, www.orpha.net, sökord *prader-willi syndrome*.

Kurser, erfarenhetsutbyte för personal

PWS-föreningen i Sverige anordnar årligen endagsseminarium som vänder sig till olika yrkesgrupper som arbetar med personer med syndromet samt till familjer och anhöriga.

IPWSO anordnar internationella konferenser om Prader-Willi syndrom vart tredje år i olika länder.

I samband med Ågrenskas familjevistelser erbjuds utbildningsdagar för personal som arbetar med de barn och ungdomar som deltar. Information kan fås från Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås, tel 031-750 91 00, fax 031-91 19 79, e-post agrenska@agrenska.se, www.agrenska.se.

Nationella funktionen sällsynta diagnoser (NFSD) har ett kalendarium på sin webbplats, med aktuella kurser, seminarium och konferenser inom området ovanliga/sällsynta diagnoser, www.nfsd.se.

Forskning och utveckling (FoU)

Den europeiska databasen Orphanet samlar information om forskning som rör ovanliga diagnoser, www.orpha.net, sökord *prader-willi syndrome*.

Den amerikanska databasen ClinicalTrials.gov samlar information om kliniska studier, <https://clinicaltrials.gov>, sökord *prader-willi syndrome*.

Informationsmaterial

Till varje diagnostext i Socialstyrelsens databas om ovanliga diagnoser finns en kort sammanfattning i folderform. Foldrarna kan laddas ner och skrivas ut (se under "Mer hos oss" i högerspalten).

Prader-Willi syndrom – vad är det? Astrid Lindgrens Barnsjukhus, Stockholm. Broschyren kan beställas genom sjuksköterska Marianne Lindqvist, barnendokrinmottagningen, Astrid Lindgrens Barnsjukhus, Karolinska Sjukhuset, 171 76 Stockholm, tel 08-517 775 79.

Dokumentationer från Ågrenska är bearbetade sammanställningar av föreläsningarna vid en familje- och vuxenvistelser på Ågrenska. De går att ladda ner på www.agrenska.se samt beställa på tel 031-750 91 00 eller e-post agrenska@agrenska.se.

Prader-Willis syndrom, familjevistelse (2012), dokumentation nr 415.

Från RBU (se adress under rubriken Intresseorganisationer) kan foldern Barn och ungdomar med Prader-Willis syndrom (2010) beställas eller laddas ned som pdf.

PWS-föreningen Sverige, www.prader-willi.se, ger ut tidskriften PWS-bladet två gånger varje år. Kontakta föreningen för närmare information. På föreningens webbplats finns även förslag på litteratur och länkar med information.

Den internationella organisationen, International Prader-Willi Syndrome Organisation (IPWSO), har länkar med information på engelska, se www.ipwso.org.

Filmer om hur det är att bo i ett särskilt boende och engelskspråkiga filmer som beskriver Prader-Willis syndrom kan lånas från boendet Jämlikheten, se adress under rubriken Resurser på riks- och regionnivå. Det finns också en

Prader-Willis syndrom

broschyr om hur boendet fungerar.

Information om Prader-Willis syndrom, framtagen av Frambu Senter for sjeldne funksjonshemninger i Norge, www.frambu.no.

Personliga berättelser om hur det är att leva med en ovanlig sjukdom och mycket annan information finns ofta på intresseorganisationernas webbsidor (se under rubriken Intresseorganisationer). Även Nationella funktionen sällsynta diagnoser (www.nfsd.se) och Ågrenska (www.agrenska.se) har personliga berättelser och filmer på sina webbplatser, tillsammans med annan värdefull information.

Litteratur

Bakker NE, Kuppens RJ, Siemensma EP, Tummers-de Lind van Wijngaarden RF, Festen DA, Bindels-de Heus GC et al. Bone mineral density in children and adolescents with Prader-Willi syndrome: A longitudinal study during puberty and 9 years of growth hormone treatment. *J Clin Endocrinol Metab* 2015; 100: 1609-1618.

Bittel DC, Kibiryeveva N, Butler MG. Expression of 4 genes between chromosome 15 breakpoints 1 and 2 and behavioral outcomes in Prader-Willi syndrome. *Pediatrics* 2006; 118: 1276-1283.

Burman P, Ritzén EM, Lindgren AC. Endocrine dysfunction in Prader-Willi syndrome: Review with special reference to GH. *Endocrine Review* 2001; 22: 787-799.

Böhm B, Ritzén EM, Lindgren AC. Growth hormone treatment improves vitality and behavioural issues in children with Prader-Willi syndrome. *Acta Paediatr* 2015; 104: 59-67.

Carrel AL, Myers SE, Whitman BY, Allen DB. Benefits of long-term GH therapy in Prader-Willi syndrome: A 4-year study. *J Clin Endocrinol Metab* 2002; 87: 1581-1585.

Cassidy SB, Schwartz S, Miller JL, Driscoll DJ. Prader-Willi syndrome. *Genet Med* 2012; 14: 10-26.

Descheemaeker MJ, Govers V, Vermeulen P, Fryns JP. Pervasive developmental disorders in Prader-Willi syndrome: the Leuven experience in 59 subjects and controls. *Am J Med Genet A* 2006; 140: 1136-1142.

Eldar-Geva T, Hirsch HJ, Pollak Y, Benarroch F, Gross-Tsur V. Management of hypogonadism in adolescent girls and adult women with Prader-Willi syndrome. *Am J Med Genet A* 2013; 161A: 3030-3034.

Festen DA, Wevers M, Lindgren AC, Böhm B, Otten BJ, Wit JM et al. Mental and motor development before and during growth hormone treatment in infants and toddlers with Prader-Willi syndrome. *Clin Endocrinol (Oxf)* 2008; 68: 919-925.

Gunay-Aygun M, Schwartz S, Heeger S, O'Riordan M A, Cassidy S B. The changing purpose of Prader-Willi syndrome clinical diagnostic criteria and proposed revised criteria. *Pediatrics* 2001; 108: E92.

Höybye C. Growth hormone treatment of Prader-Willi syndrome has long-term, positive effects on body composition. *Acta Paediatr* 2015 ;104: 422-427.

Lindgren AC, Barkeling B, Hägg A, Ritzén EM, Marcus C, Rössner S. Eating behaviour in Prader-Willi syndrome, normal weight and obese control groups. *J Pediatrics* 2000; 137: 50-55.

Lindgren AC. Somatropin therapy for children with Prader-Willi syndrome: guidelines for use. *Treat Endocrinol* 2006; 5: 223-228.

Lindgren AC, Lindberg A. Growth hormone treatment completely normalizes adult height and improves body composition in Prader-Willi syndrome: experience from KIGS (Pfizer International Growth Database). *Horm Res* 2008; 70: 182-187.

Lo ST, Siemensma EP, Festen DA, Collin PJ, Hokken-Koelega AC. Behavior in children with Prader-Willi syndrome before and during growth hormone treatment: longitudinal study. A randomized controlled trial and 8-year. *Eur Child Adolesc Psychiatry* 2015; 24: 1091-1101.

Miller JL, Lynn CH, Driscoll DC, Goldstone AP, Gold JA, Komonis V et al. Nutritional phases in Prader-Willi Syndrome. *Am J Med Genet A* 2011; 155: 1040-1049.

Milner KM, Craig EE, Thompson RJ, Veltman MW, Thomas NS, Roberts S et al. Prader-Willi syndrome: intellectual abilities and behavioural features by genetic subtype. *J Child Psychol Psychiatry* 2005; 46: 1089-1096.

Prader A, Labhart A, Willi H. Ein syndrome von adipositas, kleinwachs, kryptorchismus, anx oligophenic nach myastoniertigem zustand im neuge-borenenalter. *Schweiz Med Wochenschr* 1956; 86: 1260-1261.

Prader-Willis syndrom

- Reddy LA, Pfeiffer SI. Behavioral and emotional symptoms of children and adolescents with Prader-Willi syndrome. *J Autism Dev Disord* 2007; 37: 830-839.
- Rice LJ, Einfeld SL. Cognitive and behavioural aspects of Prader-Willi syndrome. *Curr Opin Psychiatry* 2015; 28: 102-106.
- Ritzén M. Prader-Willis syndrom - fetma med genetisk bakgrund. *Läkartidningen* 1987; 84: 1271-1273.
- Ritzén M, Anvret M. Prader-Willis syndrom eller Angelmans syndrom? En fråga om mammas eller pappas kromosom 15. *Läkartidningen* 1992; 1: 1985-1986.
- 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.
- 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: 27-36.
- Saeves R, Reseland JE, Kvam BM, Sandvik L, Nordgarden H. Saliva in Prader-Willi syndrome: quantitative and qualitative characteristics. *Arch Oral Biol* 2012; 57: 1335-1341.
- Salako NO, Chafouri HM. Oral findings in a child with Prader-Labhart-Willi syndrome. *Quintessence Int* 1995; 26: 339-341.
- van Hooren RH, Widdershoven GA, Candel MJ, van den Borne BW, Curfs LM. Between control and freedom in the care for persons with Prader-Willi syndrome: an analysis of preferred interventions by caregivers. *Patient Educ Couns* 2006; 63: 223-231.
- Veltman MW, Craig EE, Bolton PF. Autism spectrum disorders in Prader-Willi and Angelman syndromes: a systematic review. *Psychiatr Genet* 2005; 15: 243-254.
- Wawrzik M, Unmehopa UA, Swaab DF, van de Nes J, Buting K, Horsthemke B. The C15orf2 gene in the Prader-Willi syndrome region is subject to genomic imprinting and positive selection. *Neurogenetics* 2010; 11: 153-161.
- 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: 172-187.
- Whittington J, Holland A. Neurobehavioral phenotype in Prader-Willi syndrome. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2010; 15: 154C: 438-447.
- Wigren M, Hansen S. ADHD symptoms and insistence on sameness in Prader-Willi syndrome. *J Intellect Disabil Res* 2005; 49: 449-456.
- Wigren M, Hansen S. Prader-Willi syndrome: Clinical picture, psychosocial support and current management. *Child Care Health Dev* 2003: 449-456.
- Wigren M, Hansen S. Rituals and compulsivity in Prader-Willi syndrome: Profile and stability. *J Intellect Disabil Res* 2003; 47: 428-438.

Böcker

Prader-Willi Syndrome, Charlotte Höybye. Nova Biomedica 2013. Boken går att beställa via www.novapublishers.com.

Management of Prader-Willi syndrome. Merlin G Butler, Phillip DK Lee, Barbara Y Whitman. Springer Verlaag, third edition, New York, 2006. Boken går att beställa via www.pwsausa.org.

Healthy Eating with Prader-Willi Syndrome. Jackie Waters, first edition, London, 2007. Boken går att beställa från PWS Association i Storbritannien. Beställningsformulär finns på organisationens webbplats <http://pwsa.co.uk>.

Databasreferenser

OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man)
www.ncbi.nlm.nih.gov/omim
Sökord: *prader-willi syndrome*

GeneReviews (University of Washington)
www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116
Sökord: *prader-willi syndrome*

<http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser>

Prader-Willis syndrom

Orphanet, europeisk databas

www.orpha.net

Sökord: *prader-willi syndrome*

Dokumentinformation

Informationscentrum för ovanliga diagnoser har ansvarat för produktion och bearbetning av informationsmaterialet.

Medicinsk expert som skrivit underlaget och reviderat texten är överläkare Ann Christin Lindgren, Umeå universitet.

Berörda intresseorganisationer har getts tillfälle att lämna synpunkter på innehållet i texten.

En särskild expertgrupp för ovanliga diagnoser, knuten till Göteborgs universitet, har granskat och godkänt materialet före publicering.

Publiceringsdatum: 2015-12-30

Version: 7.1

För frågor kontakta Informationscentrum för ovanliga diagnoser, Sahlgrenska akademien vid Göteborgs universitet, Box 422, 405 30 Göteborg, tel 031-786 55 90, e-post ovanligadiagnoser@gu.se.