



**Karolinska
Institutet**

Prader-Willi syndrom

- Psykiatriska symtom och neuropsykiatrisk utredning

Charlotte Willfors

Leg psykolog, Med Dr

Centrum för Sällsynta diagnoser - Karolinska Universitetssjukhuset

Institutionen för molekylär medicin och kirurgi - Karolinska Institutet

Mars 2021

- Utmärkande beteenden vid PWS
- Intellectuell funktionsnedsättning
- Kognitiva svårigheter
- Ätbeteenden
- Psykiatrisk samsjuklighet
- Andra psykiatriska symtom
- ADHD
- Neuropsykiatrisk utredning
- Frågor

Utmärkande beteenden vid PWS

- Fenotypen och behov av stöd förändras med åldern – mer beteendeproblem hos barn, mer psykiatriska och sociala svårigheter hos vuxna (Soni et al, 2008)
- Stor individuell variation beroende på genetisk undergrupp
- Finns en förhöjd biologisk risk men även interaktion med miljöfaktorer
- Mest framträdande symtom:

Intellectuell funktionsnedsättning

Problematiska ätbeteenden



Psykiatrisk samsjuklighet

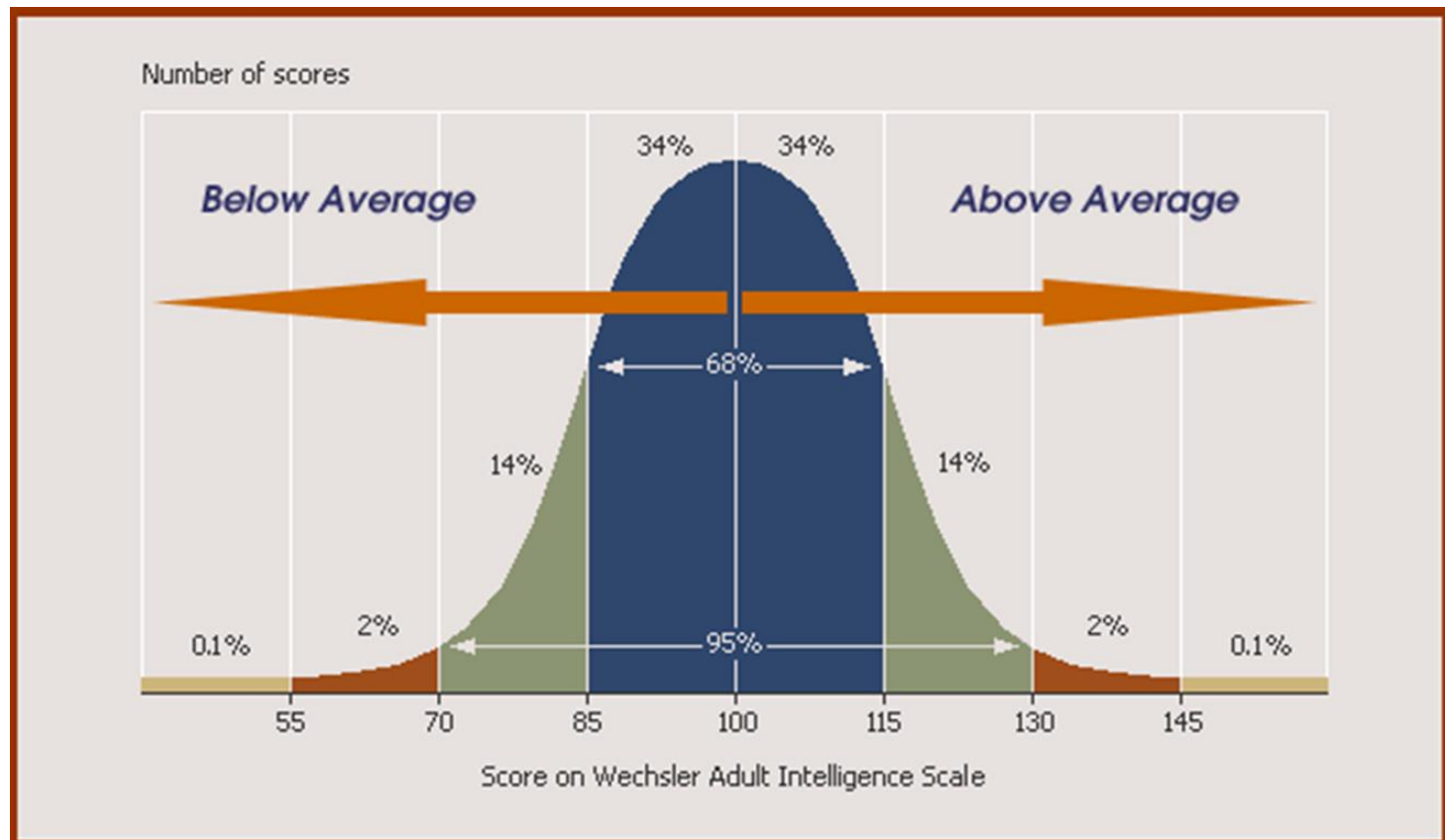
Intellektuell funktionsnedsättning (IF) (1)

Definition:

- Brister i intellektuella funktioner (HIK < 70)
- Brister i adaptiv funktionsförmåga (kognitivt, socialt, praktiskt)
- Bristerna ska ha visat sig under utvecklingsperioden

Svårighetsgrader:

- Lindrig
- Måttlig
- Svår
- Mkt svår



Intellektuell funktionsnedsättning (IF) (2)

- IF tar sig olika uttryck på hos olika personer (>1000 kända genetiska orsaker)
- Samma grundläggande behov men svårare att uttrycka sina behov
- Ökad risk för psykiatrisk samsjuklighet
- Tar ofta längre tid att lära sig saker
- Uppfattar världen mer konkret, svårt med det abstrakta (tex symboler, siffror)
– lättare med bilder
- Ofta svårt att generalisera kunskap
- Svårt att planera och utvärdera sitt egna beteende – svårt att anpassa, utvärdera och förändra sitt egna beteende
- Svårigheterna följer med men tar sig olika uttryck under livsförloppet

Kognitiva svårigheter vid PWS

- Stor variation av intellektuell funktionsnedsättning (Curfs, 1992)
 - IQ > 70 - 32%
 - Mild IF - 34%
 - Måttlig - 27%
 - Svår - 6%
- Även vid högre IQ finns ofta tydliga inlärningssvårigheter.
- Försenad tal- och språkutveckling. I vuxen ålder har många ett stort ordförråd, men svårigheter med språkförståelse.
- Neuropsykologisk profil:
 - Styrka: visuella stimuli och att tex se mönster
 - Svårigheter: i korttidsminne, att processa auditiv information, finmotorik och informationsbearbetningshastighet
 - Exekutiva funktioner (förmåga till koncentrationsförmåga, arbetsminne och planeringsförmåga) på motsvarande nivå som de intellektuella

Ätbeteenden vid PWS

- Hyperfagi dvs överdriven hunger och konstant behov av att äta, förekommer hos 98 %
(Dykens & Sah, 2003)
- Ej en ätstörning utan ett grundsymtom
- Förändras med ålder:
 - Spädbarn - Infantil muskelhypotoni, minskad viktuppgång och matningssvårigheter
 - Förskoleålder – utvecklas tvångsmässigt förhållande till mat och hyperfagi
 - Ungdomar och vuxna – fortsatt tvångsmässigt förhållande till mat, hyperfagi och svår övervikt om inte kontrolleras
- Konsumtion av icke ätbar föda
- Vanligt med tvångsmässiga beteenden runt matsituationen
- Finns flertal riktlinjer och program för att arbeta med hyperfagi vid PWS som bla inkluderar inlärningsstrategier, att öka fysisk aktivitet och diet
(se tex Goldstone et al, 2008)

Psykiatrisk samsjuklighet vid PWS

Israelisk populationsstudie visade på psykiatrisk samsjuklighet hos 89% hos personer >12 med PWS (Shriki-Tal et al, 2017)

- Trots- och uppförandestörningar (Disruptive behaviour disorder) 68%
- OCD 45%
- Dermatillomani (skin picking) 35%
- Depression 20%
- Enures (sängvätning) 17%
- ADHD 15%
- GAD 13%
- Schizofreni 11%

Psykiatriska symtom vid PWS (1)

- Känsломässig labilitet och aggressionsutbrott
 - Från svårigheter att anpassa sig till verbalt och fysiskt våld
 - Ökar ofta i tonåren men kan minska i äldre åldrar
 - Triggas ofta av förändringar av rutiner och oförutsägbara händelser
 - Tros vara ett resultat av bristande EF och mental flexibilitet
- Tvångshandlingar och tvångstankar (ca 80% visar symtom)
 - Samlande, behov av att saker ska vara på samma sätt, att upprepa försäkrande frågor, upptagenhet av att ordna saker
- Självdestruktivt beteende hos 69-95%
 - Pilla upp sår på ben och armar (51%), bitande och skrapande

Psykiatriska symtom vid PWS (2)

- Affektiva symtom
 - Ökad risk för både mono- och bipolära tillstånd
 - Kliniskt signifikanta depressiva symtom hos ca 10% av vuxna
 - Kliniskt signifikanta maniska symtom hos ca 7% av vuxna
- Psykotiska symtom (ca 12-16%)
 - Än mer vanligt vid vissa genetiska varianter (maternell UPD)
 - Perceptuella störningar ökar med åldern och förekommer hos ca 38% av vuxna individer (Hiraiwa et al, 2007)

Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder (ADHD)

Ca 15% av ungdomar/vuxna med PWS uppfyller diagnos ADHD (Shriki-Tal et al, 2017)

Svensk populationsstudie på barn visar 22%, med mer hyperaktivitet hos barn och mer uppmärksamhetsproblematik hos vuxna (Wigren Hansen, 2005)

Vanliga svårigheter vid PWS och ADHD:

- Koncentrationssvårigheter, glömskhet, slarvighet, lättstördhet
- Blir lätt uttråkad, svårt att slutföra uppgifter som man inte är väldigt intresserad av
- Svårt att planera och strukturera
- Svårkontrollerade känsloreaktioner
- Dålig förmåga att lyssna på andra
- Svårt att hantera ostrukturerade situationer
- Passivitet och utmattning



Livskvalitet och PWS

Ökad livskvalitet är associerat med:

- Att personliga behov är tillgodosedda
- Hög grad av glädje, tillfredsställelse, njutning
- Känsla av personlig mening, tex en meningsfull sysselsättning
- Positiv självbild
- Socialt sammanhang
- Fysiskt välmående

Få studier om livskvalitet hos vuxna med PWS. I en italiensk studie fann man att individer med PWS (ålder>14 år) hade en tydligt sänkt livskvalitet i jämförelse med normalpopulation. (Caliandro et al, 2007)

Faktorer som påverkade livskvalitet:

- Högre vikt desto sämre livskvalitet utifrån fysiska aspekter.
- Högre vikt påverkade dock INTE den emotionella livskvalitet dvs individens mående.

För att öka livskvalitet hos individer med funktionsnedsättningar (Brown & Brown, 2003):

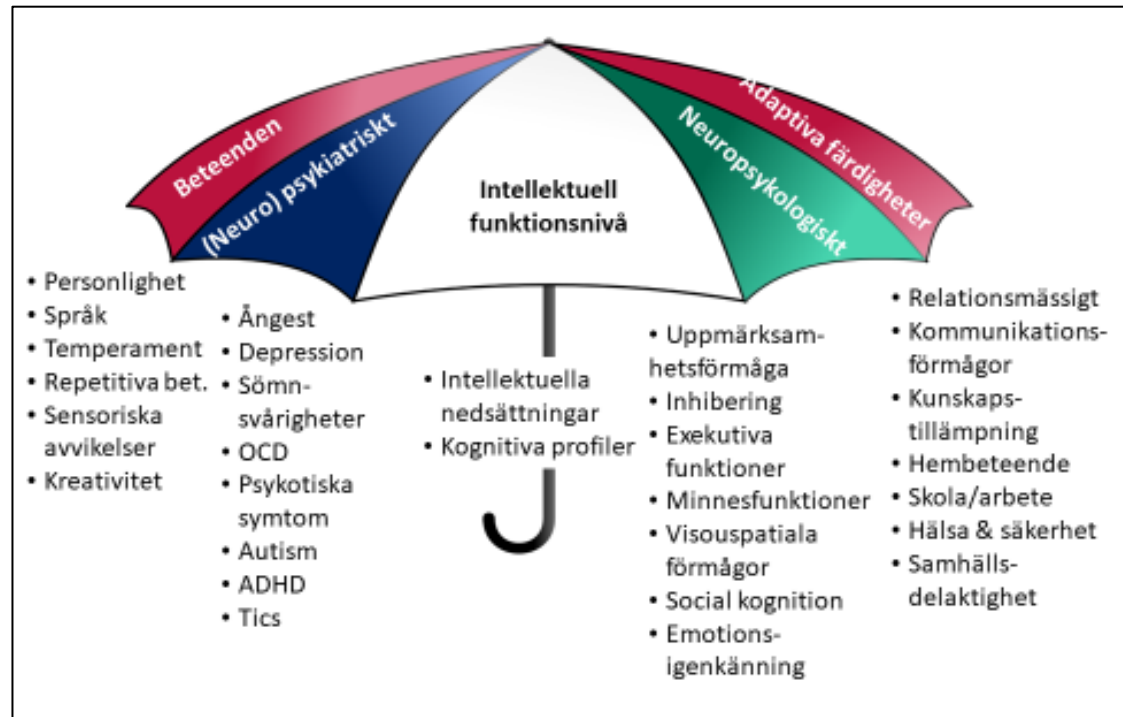
1. Identifiera individuella förutsättningar hos individen och dennes omgivning som påverkar
2. Fokusera på vad som är mest viktigt för individen
3. Stötta aktiviteter/situationer som ökar personlig tillfredsställelse och minska de som orsakar stress och obehag
4. Välj aktiviteter för att förbättra livskvalitet som är på en nivå att individen kan klara av dem
5. Eftersträva så hög grad av personlig frihet och egna val som möjligt
6. Arbeta med att stärka individen självbild

Neuropsykiatrisk utredning – varför är det viktigt?

- Diagnoser baserade på etiologi vs diagnoser baserade på beteendesyntom
- Ger en ingående beskrivning av individens kognitiva och adaptiva styrkor och svårigheter, dvs både intellektuella grundförutsättningar samt hur dessa kan användas i personens vardag
- Kan även ge en bedömning av individens psykiska mående
- Förutsättning för rätt stöd och ev behandling
- Fler diagnoser behöver inte betyda större svårigheter, men ger möjlighet att kommunicera en individs specifika behov till olika vårdgivare, försäkringskassa etc.

Neuropsykiatrisk utredning – hur går det till?

- Tvärprofessionellt team: psykolog och läkare - vid behov logoped, fysioterapeut, kurator
- Informationsinsamling:
 - Journalgenomgång
 - Skattningsformulär – tex PWSBQ (Avrahamy et al 2015)
 - Anamnes från vårdnadshavare
 - Strukturerade observationer
 - Neuropsykologiska test
 - Kliniska intervjuer



Stöd och behandling

- Identifiera problembeteenden och arbeta med dem
- Lyft fram styrkor
- Vad kan höja individens livskvalitet
- Kognitiva hjälpmedel
- Anpassningar i skola/arbete/boende
- Psykologisk behandling av psykiatrisk problematik
- Farmakologisk behandling för tex sömnsvärigheter, ångest, psykotiska symtom

Tack för er uppmärksamhet!

Frågor?