



Aicardi syndrom

Nyhetsbrev 205

På Ågrenska arrangeras veckovistelser där familjer med barn med funktionshinder bor och utbyter erfarenheter. Under en och samma vecka träffas ett antal familjer med barn som har samma diagnos, i det här fallet Aicardi syndrom. Familjevistelser med barn med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 1998 och 2002.

Under en familjevistelse är föräldrarnas dagar fyllda med medicinska och psykosociala föreläsningar och diskussioner. Barnen, som har ett eget program, tas då omhand av särskild personal. Faktainnehållet från föreläsningar under en eller flera vistelser på Ågrenska utgör grund för nyhetsbreven som skrivs av Jan Engström, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har föreläsarna möjlighet att läsa och lämna synpunkter på sammanfattningarna. Den medicinska informationen uppdateras fortlöpande i samarbete med föreläsarna, antingen till vissa delar eller i sin helhet. För att illustrera hur problematiken kan se ut, och hur det kan vara att ha ett barn med sjukdomen/syndromet, ingår en fallbeskrivning

Sist i nyhetsbrevet finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna. Sedan år 2000 publiceras nyhetsbreven även på Ågrenskas hemsida, www.agrenska.se.

Följande föreläsare har medverkat till framställningen av detta nyhetsbrev:

Överläkare **Mårten Kyllerman**, Göteborg, överläkare **Lars Palmér** Umeå, överläkare **Frans Brockmeier**, Norge, överläkare **Anna-Lena Hård**, Göteborg, arbetsterapeut **Britt-Marie Zethräus**, Stockholm, logoped **Mirja Schill**, Stockholm, överläkare **Barbro Westerberg**, Göteborg, sjuksköterska **Ann Marie Alwin**, Göteborg, övertandläkare **Gunilla Klingberg**, Göteborg, logoped **Lotta Sjögren**, Göteborg, kurator **Mats Månsson**, Göteborg, handläggare **Agneta Ljungwall-Bergstrand**, Göteborg, sjukgymnast **Sonja Högset**, Stockholm

Innehållsförteckning

Medicinsk information	3
Sophie har Aicardi syndrom	4
Embryologi	5
Sophie får den första krampen	6
EEG-undersökningar, epilepsi generellt och speciellt hos barn med Aicardi syndrom	7
Epilepsibehandling	8
Sophie får diagnosen Aicardi syndrom	9
Genetik	9
Ögonförändringar vid Aicardi syndrom	10
Sophie läggs in på hemsjukhuset	12
Omvårdnad	12
Sophie får kontakt med habiliteringen och får komma hem	14
Ortopediska och sjukgymnastiska aspekter	14
Sophie gör små framsteg och börjar tidigt på träningskola	16
Familjeaspekter	17
Vardagssituationer och hjälpmedel	18
Språkutveckling och språkstimulans	19
Funktioner i och kring munnen	19
Sophie idag	20
Syskonrollen	22
Information från Ågrenskas barnteam	24
Samhällets stöd	25
Information från försäkringskassan	27
Här kan man få mer information	28
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	29
Epilepsi og EEG ved Aicardi syndrom	30

Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
 Telefon 031-750 91 00
 Telefax 031-91 19 79
 E-mail nyhetsbrev@agrenska.se
 Hemsida www.agrenska.org
 Redaktör Jan Engström

Medicinsk information

Docent Mårten Kyllerman, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, inledde med att informera om de medicinska aspekterna på Aicardi syndrom.

-Ett syndrom är en samling gemensamma symptom som helt eller delvis måste finnas för att en patient ska få en diagnos. Enskilda symptom kan förekomma i många olika sjukdomar och syndrom, sa Mårten Kyllerman.

Gruppen barn med svår utvecklingsstörning, totalt sett i samhället, är relativt konstant och består av personer med skador eller utvecklingsrubbningsar av olika slag.

-Utvecklingsstörning är ingen diagnos, utan snarare ett pedagogiskt begrepp. Svår utvecklingsstörning, d v s träningskolenivå, har 0.3 % av alla levande födda barn, vilket innebär att det föds cirka 300 barn med svår utvecklingsstörning varje år i Sverige.

En undersökning av professor Bengt Hagberg publicerad 2000 visar att svår utvecklingsstörning i de allra flesta fall orsakas av faktorer under fosterutvecklingen före förlossningen. Ett sådant tillstånd är Aicardi syndrom.

Kriterierna för diagnosen Aicardi syndrom är:

- ☒ förlust av corpus callosum, förbindelsen mellan hjärnhalvorna (72% helt, 28% delvis)
- ☒ akut småbarnsepilepsi, (infantil spasm), d v s epilepsi orsakad av hjärnmissbildningar (72% av fallen)
- ☒ näthindefekt (näthindefekter)

Andra symptom som är ofta förekommande och som kan stödja diagnosen:

- ☒ över- eller undertaliga revben, kotförändringar
- ☒ utvecklingsstörning
- ☒ andra hjärnmissbildningar, exempelvis felorienterade/felplacerade och felkopplade nervcellsgrupper i den grå substansen i hjärnbarken
- ☒ andra ögonmissbildningar
- ☒ behandlingsresistens av epilepsi
- ☒ att barnet är en flicka

-Alla dessa symptom behöver således inte finnas för att ett barn ska få diagnosen Aicardi syndrom. Alla symptom medför inte alltid funktionshinder, men de kan vara markörer för diagnosen.

De flesta föräldrar till barn med Aicardi syndrom söker hjälp första gången därför att deras barn har fått kramper.

-Kramperna, som i det här fallet orsakas av förändringar i den grå substansen i hjärnbarken, kallas infantil spasm, eller spädbarnsepilepsi. Denna form av epilepsi kan ha många orsaker, varav Aicardi syndrom är en.

Barn med syndromet har ett mycket typiskt EEG som är vägledande när man ska ställa diagnos, med asymmetri mellan hjärnhalvorna och skurar av epileptisk aktivitet följt av EEG-mässig tystnad, som är vägledande när man ska ställa diagnos.

-Om man kunde sätta ljud på EEG-kurvorna skulle man uppleva ett väldigt sprakande under kanske några sekunder, sedan tystnad och så på nytt samma sprakande. Barnen har blandformer av olika anfallstyper på grund av de felaktiga strukturerna. Det innebär oftast stora svårigheter att behandla epilepsin på ett bra och effektivt sätt.

Aicardi syndrom är ett sällsynt syndrom och man uppskattar att det föds cirka ett barn/år med syndromet, att det finns ett tjugotal barn med syndromet i Sverige och ca 500 kända fall i hela världen.

-Jag tror att det finns ett stort mörkertal, d v s att många med mer ospecificerad utvecklingsstörning och ingen diagnos kan ha Aicardi syndrom.

De flesta av flickorna föds helt friska och har en normal utveckling de första månaderna. Därefter får flertalet infantil spasm och de flesta får diagnosen Aicardi syndrom när de är mellan tre och fem månader.

Sophie har Aicardi syndrom

Sophie 9 år, har Aicardi syndrom. Hon kom till Ågrenskas familjeviselse tillsammans med mamma Lene, pappa Björn, syster Mathilda, 7 år och bror Tobias 11 år.

Lenes graviditet med Sophie var normal och likaså förlossningen. Vikt och längd var också normal.

-Det enda ovanliga direkt efter förlossningen var att Sophie saknade s k trampreflexer. Till att börja med tittade hon bara med ena ögat och det dröjde en hel vecka innan hon öppnade också det andra. Vi fick en känsla av att hon kanske var ljuskänslig. Redan från början skriker hon mycket, säger Lene.

De första två månaderna hemma hände ingenting uppseendeväckande. Sophie fortsatte att skrika mycket och Lene och Björn funderade på om hon möjligen hade kolik.

-Några enstaka gånger "himlade" hon med ögonen under de värsta skrikattackerna, vilket vi tyckte var oroväckande, säger Björn.

Embryologi

Mårten Kyllerman beskrev 1998 (uppdaterad 2002) i korthet fosterutvecklingen (embryologi).

-Den normala fosterutvecklingen omfattar 40 veckor. Om man delar in utvecklingen i tre faser karaktäriseras den första faser av att det utvecklas en "prototyp".

Från att ha haft en plattliknande första struktur i tre lager, sväller och buktar den s k neuralplattan ut. På baksidan av plattan sker en förtjockning som så småningom övergår till neuralröret, ett tidigt anlag till det centrala nervsystemet. I den främre delen av neuralröret bildas hjärnans två halvor med kopplingsförbindelsen corpus callosum.

-Bakom den här utvecklingen finns en ytterst noggrant planerad mekanism, där varje del bildas i exakt rätt ögonblick på exakt rätt plats. Processen styrs av generna. Naturligtvis är det mycket som kan gå fel i den tidiga utvecklingen, sa Mårten Kyllerman.

Den andra faser, från det fostret är cirka tre månader gammalt, kan kallas kontrollfasen. I den faser sker en omfattande förfining av den ursprungliga konstruktionen.

-Av någon märklig anledning kan människan klara sig bra utan hjärnbalken. Man vet t ex att fullt friska och "normala" människor helt kan sakna förbindelsen mellan hjärnhalvorna.

När fostret är 100 dagar, d v s drygt tre månader gammalt, är storhjärnan bildad, men den är helt slät. Ryggmärgs- och lillhjärnestrukturer finns på plats. Vid sju månaders ålder är hjärnan fortfarande helt slät. Men strax före födelsen får den sin karaktäristiska veckbildning, ett sätt för storhjärnans barklager att få bättre plats. Huvudets storlek får inte växa ytterligare före födseln, eftersom barnet då kan få svårigheter att passera genom moderns bäckenring.

Sophie får den första krampen

Vid två månaders ålder fick Sophie sin första kramp.

-Det kom som en chock, vi var ju inte alls förberedda på detta. På BVC lugnade man oss med att det inte alls var ovanligt att små barn krampade. Vi vände oss då till barnkliniken och där uppmanade de oss att komma in genast med Sophie, vilket vi också gjorde, säger Björn.

Det första anfallet gick över efter någon minut och följdes av trötthet. På barnkliniken blev Sophie inlagd för observation och undersökning.

-Efter några timmar fick hon en ny kramp och nu kunde sjukvårdspersonalen avgöra att det rörde sig om infantil spasm, d v s spädbarnsepilepsi. Orsaken visste man inte, men man sa till oss att det var troligt att problemen var övergående, säger Lene.

Det beslutades att Sophie skulle få epilepsimedicin och under nästan två månader provades de flesta medicinerna och nästan alla gav stora biverkningar.

-Antingen skrek hon eller så var hon helt neddrogad och utslagen. Den motoriska utvecklingen uteblev helt under den här perioden, säger Björn.

Lene och Björn tyckte att det var lätt att få ögonkontakt med Sophie, så mentalt tyckte de inte att någonting var avvikande.

-Först efter några månader fick Sophie komma till en universitets-klinik och där träffa en barnspecialist. Redan under första besöket kunde barnläkaren konstatera att Sophies kramper troligen orsakades av någonting mer allvarligt, säger Björn.

EEG-undersökningar, epilepsi generellt och speciellt hos barn med Aicardi syndrom

Överläkare Frans Brockmeier, Specialsjukhuset for epilepsi, Sandvika, Norge, informerade om EEG-undersökningar och epilepsi generellt och speciellt hos barn med Aicardi syndrom.

Man skiljer på epileptiska anfall och epilepsi. **Epileptiska anfall** är korta avbrott i den normala hjärnfunktionen med ökad urladdning av alla eller de flesta nervceller i ett bestämt område av hjärnbarken.

Epilepsi är kroniska återkommande krampanfall i hjärnan som följs av ökad urladdning av nervceller i hjärnbarken med olika symptom som följd. Mellan 5-10 % av befolkningen har epilepsi.

-Den vanligaste orsaken till epilepsi är hjärnblödning/-infarkt.

Epileptiska anfall delas upp i partiella anfall (enkla eller komplicerade) som är vanligast förekommande och generaliserande anfall (toniska, atoniska, kloniska mm). Symptomen vid partiella anfall är ofta muskelryckningar, muskelspänningar, urkopplingsattacker, automatiska rörelser och känselörnimmelser. Det kan också röra sig om psykiska symptom där patienten tycker sig se saker och känna märkliga smaker och lukter. En del får rodnader och svettningar.

Vid generaliserande anfall kan patienten få urkopplingsattacker och uppstannandeattacker, små eller stora muskelryckningar, muskelspänningar eller förlust av muskelspänningar.

-Vid både toniska och atoniska anfall faller patienten omkull, sa Frans Brockmeier.

Behandlingen inriktas på hela barnet; d v s man behandlar medicinska problem (farmaka, kirurgi), sociala problem, psykologiska och pedagogiska problem.

Den **optimala antiepileptiska medicinen (AED)**:

- ☒ är effektiv
- ☒ saknar biverkningar
- ☒ är lätt att dosera
- ☒ interagerar inte med andra ämnen
- ☒ innehåller inga kända metaboliter (ämnesomsättningsprodukter)
- ☒ har en känd verkningsmekanism

Därefter informerade Frans Brockmeier översiktligt om de olika AED-medicinernas historik, användningsområde, dosering, effektivitet och kända biverkningar. Han berörde också annan behandling (ketogen kost, kirurgi)

Förutom denna kortfattade sammanfattning av Frans Brockmeiers föreläsning kan den intresserade läsa bifogat dokument på norska av Frans Brockmeier på sidan 28.

Epilepsibehandling

Eftersom barnen med Aicardi syndrom oftast har blandformer av olika anfallstyper är deras epilepsi svårbehandlad.

-Modern epilepsibehandling går ut på att kartlägga anfallstypen och behandla därefter. Man har sedan mediciner som antingen "bromsar" eller "gasar" i systemet mellan hjärncellerna. I de flesta fall är det ett tålamodsprövande arbete att finna den medicin som är effektivast i det enskilda fallet. Det finns således inga generella regler att följa vid behandlingen av epilepsi. Särskilt svårt är det därför att behandla barn med Aicardi syndrom eftersom anfallstyperna hela tiden varierar, sa Mårten Kyllerman.

Flera föräldrar undrade om barnens kramper är skadliga.

-Jag tror inte att barnen med syndromet får hjärnskador av sina kramper, men jag tror att de stör dem väldigt mycket.

Några föräldrar berättade att deras barns epilepsi minskade när de var infekterade och hade feber.

-Vad det beror på vet vi inte. Det kan vara så att kroppen vid infektioner producerar ett ämne som är bra för barnens kramper. Vi vet t ex att höga doser gammaglobulin fungerar mycket bra hos barn med en vis typ av epilepsi, vilket också är en gåta.

Epilepsikirurgi kan i några få fall ge gott resultat när det gäller svårbehandlad epilepsi vid Aicardi syndrom. (1998, uppdaterad 2002)

Sophie får diagnosen Aicardi syndrom

Sophie lades in, nya prover togs och nya undersökningar (bl a magnet-röntgen) gjordes.

-Man satte ut en del mediciner och lade till andra. Efter några dagars behandling med kombinationen Ergenyl® och Lamictal® såg vi en klar förbättring. Det kändes som om Sophie kom ”upp ur dimman” på något sätt, blev klar och vaken. Det var fantastiskt, säger Lene.

Bland de undersökningar som gjordes ingick en ögonundersökning samt en undersökning av hjärnan med datortomografi och magnet-kameraröntgen. Då upptäcktes det att Sophie saknade förbindelsen mellan hjärnhalvorna (corpus callosum) och att det fanns s k lakuner i ögonnätinnan, d.v.s vita fläckar där nätinnans pigmentlager och åderhinnan var defekta. (se mer om detta i kommande kapitel)

-Kombinationen ögonförändringar, avsaknad av corpus callosum och epilepsin innebar att man nu kunde säga att Sophie hade Aicardi syndrom. Vi fick veta att man upptäckt stora skador på hjärnan, vilket skulle innebära svår utvecklingsstörning. Man var ganska säkra på att Sophie exempelvis inte skulle kunna gå, stå, sitta eller äta själv, säger Björn.

Genetik

Överläkare Lars Palmér, Norrlands universitetssjukhus, Umeå, informerade om genetik (ärftlighet)

-I varje cell i vår kropp finns människans sammantagna arvs massa i form av en sträng av DNA, som är knappt 2 m lång. Denna sträng är ett kompakt informationspaket som har en central roll för hur vi fungerar och hur vi blir som människor. Strängen delas upp i 46 bitar och packas sedan ihop till kromosomer. Kromosomerna förekommer alltid parvis, med undantag för könskromosomerna hos mannen som är olika (XY).

En ny människa är från början bara en enda cell. När vi föds har människan flera miljarder celler. Vid befruktningen kommer 23 kromosomer från mannens sädes cell och 23 kromosomer från kvinnans ägg. Dessa kromosomer bildar 23 kromosompar och cellen får 46 kromosomer. Kromosomerna är sedan kopierade i så gott som alla

celler i kroppen. Det betyder att varje kroppscell har all information som behövs för att skapa en människa.

En flicka har könskromosomerna XX, där en X-kromosom kommer från mamman och en från pappan. Pojkar, som har XY, får alltid X-kromosomen från mamman och Y-kromosomen från pappan.

-Generna i kromosomerna utgör underlag för bildandet av alla olika äggviteämnen som kroppen behöver för uppbyggnad och funktion, sa Lars Palmér.

Aicardi syndrom beror sannolikt oftast på en engångsmutation i en X-kromosom i det befruktade ägget.

-Flickor som då har en frisk och en "sjuk" X-kromosom kan då utveckla sjukdomen, medan pojkfoster, som saknar den friska X-kromosomen inte kan överleva fostertiden. (Aicardis syndrom beskrivet hos pojkar har uppvisat s k XXY-syndrom, d.v.s. de har en extra X-kromosom).

Ett arvsanlag är en bestämd bit av DNA-strängen, på en bestämd plats på någon av kromosomerna.

-Idag tror man sig känna till området där genen som orsakar Aicardi syndrom finns (Xp22-området på X-kromosomen), men trots ivrigt letande har man ännu inte mer exakt kunnat beskriva vilken genetisk avvikelse det rör sig om, och därför har man ännu ingen möjlighet att exempelvis kunna genomföra fosterdiagnostik med hjälp av ett blodprov, sa Lars Palmér.

Ögonförändringar vid Aicardi syndrom

Ögonläkare Anna-Lena Hård, Drottning Silvias barn- och ungdoms-sjukhus, Göteborg, informerade om ögonförändringar vid Aicardi syndrom.

-Jag börjar med att informera något om ögats **anatomi**. Längst fram på ögat sitter hornhinnan, som är blank och klar och bakom denna finns främre ögonkammaren som är fylld med vätska. Därefter kommer iris, som har ett hål (pupillen) i mitten.

Bakom iris ligger linsen, glaskroppen och näthinnan. Utanför näthinnan ligger åderhinnan som förser näthinnan med blod. Längst ut

ligger senhinnan och muskler. På framsidan runt hornhinnan ligger bindehinnan som är den hinna som blir infekterad vid vanlig ögonkatarr.

Den skarpa synen har vi i den sk gula fläcken i näthinnan och det som man ser med näthinnan utanför gula fläcken är ganska oskarpt. När man tittar in i ögat kan man bli se gula fläcken och synnerven där den kommer in i ögat.

-Viktiga ljusbrytare är hornhinnan och linsen. För att kunna se bra på olika håll krävs att linsens brännvidd kan förändras, vilket sker med en muskel bakom iris i vilken linsen är upphängd med ett slags trådar. Vid seende på långt håll är muskeln avslappad. För att se på nära håll spänner man muskeln och linsens form ändras så att dess brytkraft ökar. Detta kallas ackommodation. Med stigande ålder blir linsen stel och rör sig inte trots drag i trådarna och då behöver man speciella läsglasögon, sa Anna-Lena Hård.

De **ögonmissbildningar** som man ofta hittar vid Aicardi syndrom är så kallade lakuner dvs vita fläckar där näthinnans pigmentlager och åderhinnan är defekta och den vita senhinnan därför ses tydligt.

-Dessa ögonförändringar försämrar inte barnens syn nämnvärt om inte fläckarna uppträder precis i gula fläcken, där de medför nedsatt synskärpa. Man har funnit ett samband mellan lakunernas storlek och prognosen vad gäller tal- och gångförmåga. Ju större lakuner man har desto sämre verkar prognosen vara.

Andra avvikelser som förekommer i ögonen är:

- ☒ missbildning av synnerven
- ☒ liten hornhinna
- ☒ grå starr
- ☒ litet öga
- ☒ underutveckling av gula fläcken
- ☒ näthinneavlossning
- ☒ brytningsfel

-Dessutom finns ofta en påverkan på synbanorna i hjärnan från ögat till syncentrum i bakhuvudet. Vid hjärnskador som påverkar synbanorna kan man få nedsatt synskärpa och inskränkt synfält och dessutom svårigheter att förstå och tolka det man ser. Det är därför man kan ha stora synproblem även vid små ögonförändringar, sa Anna-Lena Hård.

Eftersom de flesta barn med Aicardi syndrom inte kan bokstäver är det svårt att få en uppfattning om hur de ser.

-Visserligen finns det indirekta metoder att mäta barnens syn, exempelvis med hjälp av rutmönsterstimulering och avläsning av impulser över hjärnbarken, men det är osäkra metoder.

Brytningsfel, såsom översynthet och astigmatism (som också är vanliga hos barn i allmänhet och ofta växer bort) samt närsynthet kan förekomma vid syndromet.

-Brytningsfel kan korrigeras med hjälp av glasögon, linser eller laseroperation. Vid grava förändringar i ögon och/eller synbanor är det inte säkert att synen blir bättre för att man korrigerar det optiska felet. Vid brytningsfel tycker jag att barnen ska erbjudas glasögon. Vill de använda dem är det troligt att de upplever att glasögonen gör nytta. Annars får de vara utan, sa Anna-Lena Hård.

Sophie läggs in på hemsjukhuset

Efter någon vecka fick Sophie komma hem och lades då åter in på hemsjukhuset.

-Vi vet inte riktigt hur vi ska beskriva det som därefter skedde. Men det blev lite av ett medicinkrig mellan sjukhusen. Den förbättring vi sett lade sig och man föreslog justeringar av doserna och tilläggsmediciner, säger Lene.

Sophie åt bra och utvecklades mentalt, men den motoriska utvecklingen var fortsatt långsam.

-Hon skrek otroligt mycket och däremellan krampade hon. Nätterna blev mardrömslika. Allt kände jobbigt och meningslöst just då. Särskilt som Sophies läkare han sagt till oss att de här barnen sällan blir äldre än tre år. I det läget hade det varit fantastiskt bra att fått träffa en familj med ett äldre barn, säger Björn.

Omvårdnad

Habiliteringsöverläkare Barbro Westerberg, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade om omvårdnad vid Aicardi syndrom.

-Efter diagnosen är ställd kan den medicinska omvårdnaden och rehabiliteringen påbörjas, sa Barbro Westerberg och gjorde en sammanfattning av de insatser som kan bli aktuella:

Epilepsin är ofta svårbehandlad, trots mediciner och annan behandling.

-Inte sällan är detta det svåraste problemet för barnet och familjen vid Aicardi syndrom. Att ge barnet ketogen (fettrik och kolhydratfattig) kost kan möjligen lindra kramperna i vissa fall. Gammaglobulin intramuskulärt en gång i månaden har provats av en del, men det finns inga bevis att denna behandling hjälper, sa Barbro Westerberg.

Sömnsvårigheterna kan möjligen lindras av ketogen kost och melatonin.

Motoriska problemen kräver oftast stora insatser av sjukgymnast och arbetsterapeut eftersom barnen oftast saknar egen förflyttningsförmåga och behöver hjälpmedel.

Kognitionsproblemen, d v s problem som har med förståelse och inlärningsförmåga att göra, orsakas av utvecklingsstörningen som oftast är måttlig eller svår.

-Här krävs i de flesta fall specialpedagogiska insatser.

Kommunikationsproblemen kräver oftast alternativ tilltalat språk och därmed insatser från logoped eller talpedagog.

-Alla barnen går att nå om man ger dem tillräckligt mycket tid att "processa" vad man säger till dem.

Synproblemen kan i vissa fall vara sådana att barnet kan bli hjälpt efter synbedömning.

Infektionskänslighet förekommer, men alls inte hos alla med syndromet.

-Detta kan vara ett bekymmer för en del, eftersom barnet i vissa fall kan få andningssvårigheter och astma.

Ortopediska problem, i form av exempelvis skolios, förekommer och bör i möjligaste mån förebyggas.

Sophie får kontakt med habiliteringen och får komma hem

Under tiden på sjukhuset fick familjen kontakt med barnhabiliteringen, en kontakt som till att börja med inte blev så bra som man tänkt sig.

-Det kändes som om Sophie huvudsakligen blev ett utställningsföremål som skulle visas upp för olika intresserade professioner. I det läget, när ingenting fungerade bra med Sophie, och vi mådde dåligt och inte klarade av situationen, avbröt vi kontakten med habiliteringen tills vidare, säger Lene.

Efter sex månader på sjukhuset fick Sophie komma hem och det följande halvåret fortsatte hon att skrika och krampa mycket.

-Hon var tillgänglig endast korta stunder. Det kändes som om vi kommit in i en ond cirkel som inte gick att bryta. Till sist fick hon plats på ett korttidshem varannan helg och det blev räddningen för hela familjen, säger Björn.

Under Sophies andra levnadsår skedde en successiv förbättring, vilket Lene och Björn tror berodde på att medicinerna nu började fungera.

-De mediciner hon fick då var Lamictal®, Ergenyl®, Stesolid® och Friseum, ett preparat som liknar Stesolid. Det märkliga är att de doser av medicinerna man ställde in då har hon behållit och har än idag, säger Lene.

Ortopediska och sjukgymnastiska aspekter

Sjukgymnast Sonja Högset, Habiliteringscenter Stadshagen, Stockholm, informerade 1998 om ortopediska och sjukgymnastiska aspekter.

-Jag anser att föräldrar till barn med Aicardi syndrom bör konsultera en ortoped när barnet är cirka 1-1,5 år gammalt, för att bland annat titta närmare på barnets rygg.

Övrigt omhändertagande av barnen de första åren kan innebära att man ger barnet motorisk träning, att man gör en bedömning av muskelspänningen och sätter upp kort- och långsiktiga mål. Ett sådant mål kan vara att hjälpa barnet upp i stående ställning.

-Det innebär också att vi försöka hjälpa barnet att klara det dagliga livet på bästa sätt. Den hjälpen ska utgå från barnets eget behov. Den

behandling vi föreslår ska också vara möjlig att klara av, sett ur både barnets och föräldrarnas perspektiv. Hjälpmedel ska i det fallet vara ett komplement för att uppnå vissa mål.

Sonja Högset visade en film om barn som lockades till lekfulla aktiviteter.

-Att stå upp, t ex med hjälp av ståskal, är oerhört betydelsefullt för barnet. Det stimulerar bl a skelettutvecklingen och motverkar ben-skörhet. Ur social synvinkel är det också viktigt för barnet att få komma upp i samma nivå som andra barn.

Planerad lek där man ”tränar” några få moment åt gången är oftast ett bra sätt för att få barnet att utvecklas.

-Det är en stor fördel om föräldrarna då vet så mycket som möjligt om den normala motoriska utvecklingen. De har då större möjligheter att hjälpa barnet att komma vidare om det blir problem.

Sonja Högset gav exempel på hjälpmedel för olika behov som hon tyckte föräldrarna kunde begära att få:

Hygien: skötbord/duschbord
badkarsstol
toalettstol/sits

Äta: särskilda muggar
tallrikar med petkant
specialbestick
antihalkunderlägg

Sitta: babysitter
specialstol
matstol
sittskal
”Charlottastol”

Stå: ståskal
tippbräda
ståstöd
stårullstol

Gå: gåstol
rullator
gåbord

Förflyttning: vagn
manuell rullstol
elrullstol
cykel

-Dessutom måste ni föräldrar begära att få lyftanordningar av olika slag för att spara era ryggar. Ni har också rätt att få hjälp till anpassning av bostaden så att den fungerar för barnets olika behov, sa Sonja Högset. (1998)

Sophie gör små framsteg och börjar tidigt på träningskola

Sophie har inte utvecklat något talat språk. Hon har förstått alltmer av vad föräldrarna och syskonen säger, men kan själv inte uttrycka sig.

-Vi har försökt med olika alternativa kommunikationshjälpmedel, men inget har passat henne. I familjen har vi lärt oss tyda vad hon vill och när hon mår bra eller dåligt, säger Björn.

Under Sophies andra år fungerade kontakten med habiliteringen bättre. Bland annat fick hon hjälp av en sjukgymnast och Lene och Björn fick ett träningsprogram som de kunde följa.

-Sophie gjorde små motoriska framsteg och klarade snart att bli lyfta huvudet och slå med handen, säger Lene.

När Sophie var 2,5 år ordnade hennes arbetsterapeut så att hon fick börja i en träningskoleklass 15 timmar/vecka.

-Detta blev så bra det bara kunde bli. Nu blev den motoriska träningen regelbunden och Sophie gjorde framsteg. Träningen att stå i ståskal innebar att hon fick möjlighet att komma upp och få en bättre rörlighet och bättre social kontakt. Det innebar också att hon idag utvecklat handmotoriken så mycket att hon exempelvis kan styra datorn med en touch-kontakt, säger Björn.

Samma år som Sophie började i träningskolan fick hon också en personlig assistent. När hon blev tre år började hon att regelbundet bada och träna en gång i veckan på rehabbadet.

-I och med att medicinerna fungerade bättre, att Sophie började på träningsskolan, hade korttidsvistelse och fick personlig assistent, så blev vardagen efterhand lugnare för familjen. Det märktes också tydligt på Sophie att hon nu mådde väldigt mycket bättre, säger Lene.

Efterhand har Sophie också fått en rad hjälpmedel för att kunna stå, sitta, förflytta sig och utföra aktiviteter. Hemmet har också anpassats så att det fungerar så bra som möjligt för hela familjen.

Familjeaspekter

Överläkare Lars Palmér informerade även om familjeaspekter utifrån en grupp flickor och unga kvinnor (11 st) i åldern 4-26 år som Lars Palmér träffat och undersökt i början av 2002.

-Flickorna hade samtliga avsaknad av eller underutvecklad corpus callosum, lakuner i ögonbotten och svår epilepsi. Det fanns ingenting ovanligt före, under eller efter graviditeten och alla var pigga och normalstora vid födelsen. En flicka fick diagnosen när hon var 12 år, övriga när de var 2-6 månader, sa Lars Palmér.

Flickorna har genomgått EEG-undersökningar, röntgen m fl undersökningar med syftet att ta reda på hur väl de uppfyller diagnosen Aicardi syndrom. Några stycken hade avvikelser på ryggekotorna, de flesta utan betydelse.

-Hos två flickor startade kramperna redan när de var två dagar gamla, hos övriga först när de var 2-5 månader gamla. En av flickorna hade inte haft några kramper alls de senaste fyra åren, övriga hade från två kramper i veckan upp till tio kramper per dag. De flesta hade ryckningar eller toniska kramper, fem stycken hade mer än en sorts kramptyp.

Under sin levnad hade flickorna använt mellan 5-11 olika typer av antiepileptiska mediciner och alla använde minst en sorts medicin vid undersökningstillfället. Sex stycken använde valproat, fyra clonazepam, fyra lamotrigin, tre vigabatrin och två topimarat. Majoriteten av flickorna behövde diazepam cirka en gång/månad.

Översiktligt visade undersökningen att alla utom en flicka hade hög handikappnivå när det gäller grovmotorik, finmotorik och kommunikation. Alla 10 flickor är kontinuerligt beroende av hjälp från an-

nan person, de flesta har en totalt inskränkt rörlighet och ingen går att sysselsätta. Samtliga kan endast ha begränsade sociala kontakter.

Flickornas familjer anger att de stora problemen i första hand rör epilepsin, några anger epilepsi i kombination med sömnproblem, ätsituationen, förstoppning mm. De flesta är nöjda med samhällets stöd, hjälp och omvårdnad.

-När det exempelvis gäller föräldrarnas syn på den sjukvård flickorna fått så är alla mycket nöjda eller ganska nöjda, sa Lars Palmér.

Vardagssituationer och hjälpmedel

Arbetsterapeut Britt-Marie Zethräus, Habiliteringscenter Blackeberg, Stockholm, informerade om vardagssituationer och hjälpmedel.

-Hjälpmedel kan ha olika funktion, men i grunden ligger att de på något sätt ska underlätta för familjen. Hjälpmedel ska stimulera barnets utveckling såväl motoriskt som socialt och psykiskt. De kan också underlätta vardagsaktiviteter som lek och skola samt bidra till goda lek- och arbetsställningar. På så sätt kan hjälpmedel minska funktionshindret och underlätta för föräldrar och eventuella assistent-er.

Hjälpmedelsmarknaden är stor och det kan vara svårt att hitta det hjälpmedel som passar just ert barn bäst.

-Det måste vara barnets behov som styr vilka hjälpmedel som behövs och hur de ska vara utformade.

Därefter informerade Britt-Marie Zethräus om olika hjälpmedel för olika situationer, från det barnet ligger i sin säng, får hjälp att komma upp på morgonen, att sköta hygien, klä sig, äta, förflytta sig, aktiveras mm, tills det går och lägger sig på kvällen. För var och en av dessa vardagssituationer finns hjälpmedel som på olika sätt täcker de behov barnen har. Tyvärr finns det ingen möjlighet att i detta nyhetsbrev, utan tillgång till illustrationer, redovisa hjälpmedlens olika utformning och funktion

Britt-Marie Zethräus informerade också om bostadsanpassning och bilanpassning.

Språkutveckling och språkstimulans

Logoped Mirja Schill, Habiliteket, Stockholm, informerade i korthet om **verbal kommunikation** (tal, skrift) d v s kommunikation med abstrakta symboler och **ickeverbal kommunikation** (gester, kroppsspråk, mimik mm).

-Det är den ickeverbala kommunikationen som dominerar i kommunikationen mellan vuxna människor, cirka 70 % är ickeverbal kommunikation och 30 % är verbal. Det är också den ickeverbala kommunikationen som era barn är bäst på, sa Mirja Schill.

Det lilla barnets ickeverbala kommunikation är till en början omedveten, det skriker. Därefter blir kommunikationen mer medveten, barnet inser att skriket kan leda till olika behov tillgodoses, exempelvis att det får mat.

Därefter blev det en diskussion om olika sätt att utveckla kommunikationen med barnen t ex med olika hjälpmedel såsom bilder, tecken, föremål mm.

-Det gäller att finna ut vad just det egna barnet har lättast för och sedan utveckla en kommunikation utifrån detta. Då är det viktigt att ni föräldrar och personal som arbetar med barnen lär sig att se även mycket små signaler från barnet, exempelvis att det tittar på någonting. Även om det inte är en medveten handling av barnet från början, kan det bli det om ni svarar på dessa signaler på något sätt. De flesta av barnen behöver väldigt gott om tid för att få fram ett svar på en fråga och ni föräldrar är kanske de enda som orkar, och kan, vänta så länge som det är nödvändigt, sa Mirja Schill.

Funktioner i och kring munnen

Övertandläkare Gunilla Klingberg och logoped Lotta Sjögreen från Mun-H-Center, informerade om funktioner i och kring munnen.

Mun-H-Center är ett nationellt, orofacialt (mun och ansikte) kunskapscenter för små och mindre kända handikappgrupper som erbjuder information, utbildning, handledning, konsultation och behandling.

-Munnen var länge en lågprioriterad del av kroppen, men detta håller nu på att ändras. Och det är inte så konstigt, eftersom några av kroppens viktigaste funktioner finns i just munnen.

Exempel på funktioner i och kring munhålan är andning, näringsintag, tal och ickeverbal kommunikation, t ex mimik. Området har en mycket komplicerad muskulatur och minsta störning kan leda till problem. Idag finns det olika munmotoriska träningsprogram som i vissa fall kan förbättra funktionen.

Föräldrarna på vistelsen fyllde i ett frågeformulär om tandvård, om barnets funktionshinder, om matsituationen och om dregling.

-Uppgifterna samlas i en databas som sedan blir tillgänglig för föräldrar och tandvårdspersonal. Har er tandläkare behov av information så be honom eller henne att vända sig till oss.

När det gäller barn med Aicardi syndrom så är låg muskelspänning och sämre rörlighet i tungan vanligt förekommande.

Exempel på orofaciala problem vid Aicardi syndrom är:

- ☒ sugsvårigheter
- ☒ ätsvårigheter
- ☒ tandgnissling
- ☒ kommunikationsproblem
- ☒ biverkningar av epilepsimedicin, t ex muntorrhet
- ☒ munhygienproblem

-Era barn bör ha specialisttandvård. Den vården kan ni begära hos barnets ordinarie tandläkare eller genom habiliteringen. Barnen behöver mycket mer förebyggande vård än andra barn därför att det ibland är svårt att överhuvudtaget få lov att borsta deras tänder. Om det är något ni undrar över får ni gärna kontakta oss på Mun-H-Center.

Sophie idag

Idag har Sophie gått i samma träningskoleklass, med samma fyra kamrater och samma lärare i drygt sju år

-I skolan har Sophie haft tillgång till en rad hjälpmedel, bland annat dator med olika pedagogiska program och många stimulerande och utvecklande leksaker. Hennes lärare har varit intresserad, fantasifull, tålmodig och ambitiös. Det var en otroligt bra chans Sophie fick i o m att hon kunde börja träningskoleklassen så tidigt, säger Lene.

Olika hjälpmedel för att stärka skelettet, såsom ståskal och hoppunga har Sophie lärt sig tycka om.

-Hon föredrar att det händer saker runt omkring henne, att människor pratar och är nära henne. Hon kämpar vidare med huvudhållningen och sina kramper, säger Björn.

Sedan några år har Sophie problem med en begynnande skolios-utveckling.

-Sophies läkare såg helst att hon använde skolioskorsett, men det har hon inte klarat av. Hela hennes beteende förändrades och hon blev tyst och inåtvänd. Därför har hon idag en skolios som möjligen måste opereras. Det skulle i så fall röra sig en steloperation, säger Björn.

Sophie tycker mycket om mat, men då den ska den vara välkryddad och finpasserad.

Hennes nattsömn är numera förhållandevis bra.

-Sophie tittar gärna på TV när hon är hemma och helst då tecknade musikfilmer. Djungelboken är en klar favorit just nu. Allra bäst tycker hon om att vara med syskonen. De försöker få med henne i olika lekar, men ofta går det tyvärr lite för fort för henne, säger Lene.

Både Björn och Lene framhåller att man idag ser helt annorlunda på Sophie och hennes funktionshinder.

-Idag ser vi möjligheter, livsvärde och gemenskap där vi tidigare, under Sophies första år, bara såg hopplöshet, uppgivenhet och sorg. Så mycket det hade betytt om vi då, i början, hade fått möjlighet att träffa en familj med ett lite större barn med Aicardi syndrom, säger Björn.

Syskonrollen

Sjuksköterska Ann-Marie Alwin, Ågrenska, informerade om aspekter på syskonrollen.

-De behov syskon till funktionshindrade barn har kommer ofta i skymundan på grund av det sjuka barnets behov, eller så är inte föräldrarna medvetna om syskonets behov, sa Ann-Marie Alwin.

Syskon till barn med funktionshinder har ofta mycket frågor, funderingar och synpunkter, exempelvis:

- Varför har alltid min sjuka syster rätt?*
- Varför tar ni alltid min sjuka bror i försvar?*
- Jag försöker vara snäll, men han är aldrig snäll!*
- Var sitter felet?*
- Varför går det inte att bota sjukdomen?*
- Jag skulle vilja sälja min bror för en krona!*
- Hur kan jag vara till hjälp?*
- Måste vi alltid prata om hennes sjukdom?*
- Hur ska jag förklara hans sjukdom för kompisarna?*
- Kan jag också få sjukdomen?*
- Finn sdet ingen medicin som hjälper?*

-På Ågrenska har vi haft flera syskonveckor som har finansierats med särskilda projekt pengar. De syskon som kom då var alla 12 år eller äldre, vilket var en förutsättning för att de skulle kunna vara här utan föräldrarna. Vi satsade på att ge dem gemenskap med andra syskon i samma situation, mer medicinsk information om funktionshindret och praktisk vardagspedagogik. Samtalsgrupper visade sig vara en omtyckt form för att prata tillsammans, sa Ann-Marie Alwin.

Syskonen kan ha svårt att få tid att prata om sina problem med föräldrarna.

-Ofta får syskonen ett större ansvar, eller känner ett större ansvar, särskilt om barnet med funktionshindret är yngre. Under syskonvistelserna får de möjlighet att prata om sina känslor utan att känna att de sviker syskonet.

Syskonen kan dessutom få problem med att få lugn och avskildhet för att göra sina läxor, få ha sina egna saker i fred och att ta hem kamrater.

-Därför är det viktigt att syskonens lärare blir informerad om hem-situationen och kan ta hänsyn till den, sa Ann-Marie Alwin.

Syskonen får ofta spela rollen av "försvarare" eller "förklarare" i skolan och på andra ställen än hemma.

-Deras lojalitet med det sjuka syskonet är ofta mycket stark. Därför kan det vara svårt att få dem att prata om egna problem som beror på syskonets funktionshinder, eller att säga något negativt om syskonet. En del blir s k "undvikare" som ser till att de inte hamnar i situationer där de måste försvara eller förklara.

I skolan måste syskonen välja mellan att gå ut på rasterna och kanske tvingas konfronteras med problemen och förklara eller stanna inne och undvika kamraterna.

-Inte sällan är de rädda för att jämföras med syskonet och ibland undrar de också om de har syndromet eller sjukdomen. Känner de att de skäms för sitt syskon kan de få skuld känslor för det.

Det som syskonen ofta upplever som hot kan således vara många olika saker.

-Förutom svårigheterna att få ha sina saker ifred och att läsa läxor utan att bli störda, upplever många syskon att de blir orättvist beskyllda. En del känner ett direkt fysiskt hot. De undrar hur starkt syskonet ska bli, om mamma och pappa alltid kommer att orka hålla honom mm. Ovissheten skapar stress och kanske också egna hälsoproblem.

Syskonen mår ofta bra av att få så mycket kunskap som möjligt om funktionshindret och om hur framtiden kan komma att se ut.

-De behöver dessutom så mycket stöd som möjligt från föräldrarna eller någon annan nära anhörig, exempelvis någon av mor-eller farföräldrarna.

De flesta syskon funderar mycket på hur framtiden kommer att se ut. Blir de tvungna att alltid ta hand om sitt syskon? Kommer han/hon att flytta hemifrån? Vad händer när mamma och pappa dör?

-Det är då ofta en lättnad för dem att höra att det finns bra alternativa boenden där syskonet får den stöd och hjälp det behöver.

Erfarenheter visar emellertid att det också finns positiva sidor med att vara syskon till barn med funktionshinder.

-De blir ofta mer mogna och ansvarstagande och får kunskap och livsperspektiv som andra jämnåriga saknar. Många blir ödmjuka och får en större förståelse för andra med funktionshinder. Självbilden stärks och inte sällan blir de mer ambitiösa med det som de tar sig för, sa Ann-Marie Alwin.

Syskonproblematiken är ofta likartad oavsett vilket funktionshinder det sjuka syskonet är. En mer utförlig spegling av syskons funderingar finns samlade i kapitlet *Gruppsamtal om syskonrollen* i Ågrenskas Nyhetsbrev nr 115.

Information från Ågrenskas barnteam

Barnen som kommer till Ågrenskas familjevistelser, både barnen med funktionshindret och syskonen, har under dagarna aktiviteter som följer ett särskilt schema där skola och inomhus-/utomhusaktiviteter blandas. Det pedagogiska program Ågrenskas barnpersonal schemalägger tar hänsyn till barnens funktionshinder, individuella styrkor och svårigheter, intressen mm.

-Inför vistelserna tar två stycken ur barnteamet kontakt med föräldrar och skolpersonal och inhämtar uppgifter om vart och ett av barnen. Personalen läser tillgänglig information om funktionshindret och inför vissa veckor får de också kompletterande information genom att träffa medicinsk och psykosocial expertis, säger förskollärare Marie-Louise Skoog, Ågrenska.

Utifrån den insamlade informationen bestäms det pedagogiska innehållet och barnens olika aktiviteter under familjevistelsen planeras.

-Det övergripande målet är att främja självständighet, samhörighet och delaktighet för barnen med funktionshinder och i det fallet följer vi ICF, det nya internationella handikappbegreppet. Det noggranna förberedelsearbetet ger både barnen och Ågrenskas personal trygghet under familjevistelserna, säger Marie-Louise Skoog.

Samhällets stöd

Mats Månsson, kurator på FUB i Göteborg, informerade om lagar som i allmänhet berör människor med funktionshinder och om LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) i synnerhet.

-Samhället har handikappanpassats på många områden, exempelvis visar TV ofta sina repris textade och det är bra. Men tyvärr finns det fortfarande gott om dåliga exempel där samhället misslyckats att öka tillgängligheten för personer med funktionshinder. Ett exempel på det sistnämnda är Göteborgs spårvägar som kör med spårvagnar som inte kan användas av rullstolsburna.

Mats Månsson menade att det i alla lagar finns en viss människosyn inbakad.

-På 1940-talet fick exempelvis föräldrar till barn med svåra handikapp ingen hjälp och inget vårdbidrag. Alternativet till att klara sig helt utan hjälp var att lämna bort barnet till en institution. Det fanns inte ens skolor för andra än de som ansågs "bildbara", träningskolan kom först 1967.

I början på 1980-talet kom en vändning och samhället övergick från att omyndigförklara personer med svåra funktionshinder till att börja betrakta dem som fullvärdiga medlemmar.

-Vi fick omsorgslagen 1986, den lag som åtta år senare utvidgades till LSS. LSS är en mycket bra lag där det finns stora möjligheter att individualisera olika hjälpinsatser. Det sägs att lagen är en rättighetslag, men jag anser att det snarare är en möjlighetslag. Tanken med lagen är att "den enskilde ska få möjlighet att leva som andra" (5§). Den målsättningen anser jag är lagens stora förtjänst, även om man kan diskutera vad det innebär att leva som andra, sa Mats Månsson.

LSS är till för en särskild personkrets som delas in i följande tre grupper:

☒ personer med utvecklingsstörning och personer med autism eller autismliknande tillstånd.

☒ personer med betydande och bestående begåvningsmässigt funktionshinder efter hjärnskada i vuxen ålder, föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom.

☒ personer som till följd av andra stora och varaktiga funktionshinder, som uppenbart inte beror på normalt åldrande, har betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och omfattande behov av stöd och service.

-I den sista stora gruppen ska alla tre kraven vara uppfyllda för att man ska komma ifråga för stöd och hjälp.

I den nya lagen talas om de tio rättigheterna:

☒ rådgivning och annat personligt stöd

☒ personlig assistans

☒ ledsagarservice

☒ kontaktperson

☒ avlösarservice i hemmet

☒ korttidsvistelse utanför hemmet

☒ korttidstillsyn för skolungdom över 12 år

☒ boende i familjehem eller i bostad med särskild service för barn och ungdom

☒ bostad med särskild service för vuxna eller annat särskilt anpassad bostad för vuxna

☒ daglig verksamhet

Personlig assistent kan man få om man har stora funktionshinder. Det ska bara undantagsvis kosta något att få stöd och service enligt den nya lagen.

-Som synes finns det stora möjligheter till stöd och hjälp i lagen från 1994. För att få tillgång till olika insatser krävs det att personen tillhör personkretsen och att man ansöker om stöd och hjälp.

I varje enskilt fall görs en individuell bedömning av särskilda tjänstemän i kommunen (LSS-handläggare).

-Som ansökande föräldrar ska man alltid göra skriftlig ansökan och aldrig nöja sig med muntliga beslut. Det ska också vara skriftligt så att ni kan överklaga det om ni inte är nöjda, sa Mats Månsson.

Alla kommuner har skyldighet att informera om lagen och i de flesta kommuner finns nu en informationsbroschyr. Om kommunen inte har broschyren kan den beställas hos Socialstyrelsen i Stockholm

tel. 08/783 30 03. Enstaka ex är gratis. Tidskriften INTRA, som ges ut av stiftelsen Utvecklingsstörda i Fokus, har skrivit mycket om LSS i nummer 2/1993. INTRA kan beställas på tel 08/690 93 60.

Information från försäkringskassan

Agneta Ljungwall-Bergstrand från Försäkringskassan, Göteborg, informerade om de ekonomiska stöd familjer som har barn med funktionshinder kan få från försäkringskassan, d v s vårdbidrag, handikappersättning, bilstöd, personlig assistans och tillfällig föräldrapenning.

-**Vårdbidrag** kan föräldrar söka om barnet har ett funktionshinder eller sjukdom som kräver extra vård, tillsyn och/eller har **merkostnader**. Ett krav är att den särskilda insatsen behövs under minst sex månader.

Vårdbidraget år 2002 har fyra olika nivåer; helt (94 750 kr/år), tre fjärdedels (71 063), halvt (47 375) och en fjärdedels (23 688). Bidraget är pensionsgrundande och skattepliktigt. En viss del kan erhållas som skattefri del om det finns merkostnader. Vårdbidraget omprövas normalt vartannat år och kan betalas ut till och med juni månad det år barnet fyller 19 år. Därefter kan barnet själv eventuellt erhålla handikappersättning.

Bilstöd är ett bidrag till hjälp för inköp av bil. Förälder kan få bilstöd om barnets funktionshinder medför att familjen inte kan åka med allmänna kommunikationsmedel.

-Funktionshindret ska vara bestående eller i vart fall beräknas vara under minst sju års tid. Därefter finns det möjligheter att ansöka om ett nytt bidrag. Bidraget består av ett grundbidrag på 30 000 kr samt ett inkomstprövat anskaffningsbidrag på upp till 40 000 kr. Dessutom kan extra bidrag utgå för att anpassa bilen.

Assistansersättning är ett ekonomiskt stöd som ger personen med funktionshinder rätt till personlig assistent för att kunna leva ett mer självständigt liv. Om det grundläggande behovet, d v s hjälp med personlig hygien, på- och avklädning, att äta och kommunicera samt att assistenten ska vara väl förtrogen med funktionshindret, uppgår till

mer än 20 timmar/vecka utgår ersättning från försäkringskassan för de timmar som överstiger detta antal.

-Det är kommunen som ansvarar för att behovet av personlig assistans tillgodoses och kommunen ersätter i sådana fall assistansen de 20 första timmarna/vecka. När det gäller barn måste dess behov av hjälp och vård under större delen av dygnet vara av betydligt större omfattning än för friska barn.

Tillfällig föräldrapenning är ersättning för inkomstbortfall när en förälder måste avstå från arbete för bl a vård av sjukt barn. Ersättningen kan utgå maximalt 120 dagar/ år och barn. Ersättningen kan betalas ut till dess att barnet fyller 12 år och i vissa fall upp till 16 år.

-För barn som omfattas av LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) gäller särskilda regler. För dem kan ersättning utgå från 16 års ålder upp till dess de fyller 21 år. Föräldrarna till dessa barn har också rätt till tio kontaktdagar/barn och år. Dessa dagar kan användas till exempelvis föräldrautbildning eller vid inskolning till förskoleverksamhet, sa Agneta Ljungwall-Bergstrand.

Här kan man få mer information

Socialstyrelsen informationsfoldrar

e-post: sos.order@special.lagerhus.se

internetadress: <http://www.sos.se/smkh>

artiklar ur Läkartidningen

internetadress: www.ronden.se/lt/

(här krävs prenumerationsnamn och nummer som biblioteken kan hjälpa till med)

OMIM- Online Mendelian Inheritance in Man

internetadress:

www3.ncbi.nlm.nih.gov/OMIM/searchomim.html

National Library of Medicine i USA producerar PUB Med som är en databas med medicinska artiklar från vetenskapliga tidskrifter

internetadress: www.nlm.nih.gov

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Överläkare Mårten Kyllerman
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Överläkare Lars Palmér
Norrlands universitetssjukhus
901 85 Umeå
Tel: 090- 785 00 00

Överläkare Frans Brockmeier
Spesialsykehuset for epilepsi
N-1306 Baerum postterminal
Norge
Tel: 0047 6755 4000

Överläkare Anna-Lena Hård
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Arbetssterapeut Britt-Marie Zethräus
Habiliteringscenter Blackeberg
Ibsengatan 14
168 47 Bromma
Tel: 08- 687 84 60

Logoped Mirja Schill
Habiliteket
Spegelbacken 46-48
187 65 Täby
Tel: 08- 756 92 77

Habiliteringsöverläkare Barbro Westerberg
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Sjuksköterska Ann Marie Alwin
Ågrenska
Box 2058
436 02 Hovås
Tel: 031- 750 91 00

Övertandläkare Gunilla Klingberg
logoped Lotta Sjögren
Ågrenska
Box 2046
436 02 Hovås
Tel: 031- 750 92 00

Kurator Mats Månsson
FUB
Lillatorpsgatan 10
416 55 Göteborg
Tel: 031- 19 95 07

Handläggare Agneta Ljungwall-Bergstrand
Försäkringskassan
Box 311 86
400 32 Göteborg

Sjukgymnast Sonja Högset
Habiliteringscenter Stadshagen
Stadshagsvägen 7
112 50 Stockholm
Tel: 08- 619 29 71

Epilepsi og EEG ved Aicardi syndrom

Føljande er ett komplement till den sammanfattning av Frans Brockmeiers føreläsning som finns på sidan 6. Texten er skriven av Frans Brockmeier og tyværr tillåter inte våra begrænsede resurser att den oversætts till svenska.

Innledning

Epilepsi er en av de mest frekvente nevrologiske tilstander man kjenner til. Omtrent 1 % av befolkningen i Vesteuropa har eller har hatt epilepsi. I den ikke-industrialiserte del av verden er forekomsten av

epilepsi betydelig større. Det er derfor ikke forunderlig at beskrivelse av epilepsi og epileptiske anfall allerede forekommer i de eldste skrifter man kjenner til. Her beskrives epilepsien som en hellig sykdom eller hvor den som har epilepsi er besatt av demoner. Hippokrates, stamfaderen til den moderne medisinske vitenskap, og som levde i Hellas en fire hundre år før starten av den moderne tiden, gikk sterkt i mot datidens beskrivelse av epilepsi.. De som beskriver epilepsi som en hellig sykdom er ukyndige, kvakksalvere, som forsøker å tildekke sin egen utvitenhet ved å fortelle at epilepsi er en hellig sykdom. Epilepsi er ingen hellig sykdom. Den forårsakes av et misforhold mellom slim og blod og forårsakes at hjernen får for lite luft. I den europeiske kultur med sin jødisk-kristelige kulturelle bakgrunn var det igjen vanlig å bruke paradigme å være besatt av djevelen, når man beskrev epilepsi og epileptiske anfall. I Skandinaviene førte dette i sinn ytterste konsekvens til forbudet for "epileptikere" å gifte seg. Det forbudet gjaldt i Sverige-Finnland fra 1757 og ble til slutt opphevet i Sverige helt i 1969.

Hva er epileptiske anfall og hva er epilepsi?

Et epileptisk anfall er et kort avbrudd i den normale hjernefunksjon med økt elektrisk utladning av alle eller de fleste nerveceller i et bestemt hjernebarkområde. I alle levende celler er det en elektrisk spenning over cellemembranen. Via denne elektriske spenningen kan celler blant annet kommunisere med hverandre og utøve sin funksjon. Denne kommunikasjonen blir nøye titrert via mekanismer som forsterker og svekker det opprinnelige signalet. Et for kraftig signal fra flere celler i samme område kan føre til et epileptisk anfall med utgangspunkt i dette området. Funksjonen til det aktuelle området svekkes, men kan samtidig også være en del av det epileptiske anfall ofte med et negativt preg, vond lukt, ubehagelige lyder, lysflitser. Man opplever ubehagelige, redselsfulle situasjoner, osv.

Dersom en ytre faktor er sterk nok kan vi alle får epileptiske anfall. Dette gjelder ulykker med hjerneskada, kveling, abstinens, osv. Derfor er en krav ved epileptisk anfall at det ikke finnes en utløsende ytre faktor. Imidlertid kjenner vi til at personer med epilepsi kan lettere få et epileptisk anfall, dersom det foreligger stressfaktorer, ikke tilstrekkelig nattesøvn, for høyt alkohol bruk, kraftige lyder eller lys, stress i form av sterk glede eller forventning. Barn med epilepsi kan få sin anfall, når familien reiser på ferie eller barnet har bursdag. Man snakker da om at krampeterskelen senkes.

Epilepsi er en kronisk forstyrrelse i hjernen med gjentatte anfall som følge av økt utladning av nerveceller i hjernebarken med mange forskjellige manifestasjoner. Man tilføyer ofte at en har epilepsi, når vedkommende har minst 2 anfall i 3 år. Dette utelukker da egentlig personer som "bare" har hatt ett anfall. Dette er nok ikke alltid helt riktig. På gode grunner kan man argumenter i mot kravet av flere anfall i løpet av en bestemt tidsperiode.

Epilepsi årsaker

Som nevnt i begynnelsen er epilepsi en meget hyppig nevrologisk lidelse, som berører mange personer direkte og enda flere familier indirekte. Den høyeste forekomst av epilepsi er i de tidlige barneårene med en maksimum helt i starten av livet, de frøste levemåneder. Forekomsten av epilepsi stiger igjen på slutten av livet, som følge av hjernedrypp eller demens. I barneårene forårsakes epilepsi av medfødte hjernelidelser, feil i hjernebark-strukturer, enzymsykdom som ødelegger hjerneceller, kombinasjon av hjerneblødning/- infarkt og bakterielle eller virale infeksjoner. Ofte har dette skjedd lenge før barnet ble født.

I tenårene og tidlig voksenalder er ulykker nok en hyppig årsak for epilepsi. Arvelige epilepsi former finnes men da oftest som en del av et arvelig syndrom eller sykdom. Et mindre tall av epilepsiformer er arvelig som "enkel gen". Juvenil myoklon epilepsi er et typisk eksempel for denne gruppen. Benigne familiære neontale kramper tilhører også denne epilepsiformer med monogent arv. Likeså Baltisk myoklon epilepsi. Man kjenner også til epilepsiformer, hvor flere gener er involvert i kombinasjon med ytre faktorer

Inndeling epileptiske anfall

Man kjenner til 2 typer av epileptisk anfall, partielle og generaliserte anfall. Ved partielle anfall starter anfallet i et lokalisert hjernebarkområde. Holder denne epileptiske aktiviteten seg lokalt beholder man bevisstheten. Dette kan være vel så skremmende spesielt for et barn. Det skjer noe med kroppen hvor barnet ikke har makt over. Kanskje sprer anfallet seg fra ansiktet til hånden og ev videre til armet, skuldern og til benet. Sprer den epileptiske aktiviteten seg utover et større hjernebarkområde berøres bevisstheten i mindre eller større grad. Når anfallet sprer seg til motsatt ekstremitet, mister man vanligvis bevisstheten.

Dersom man beholder bevisstheten kalles den partielle anfall for enkel eller enkle partielle anfall, som avkortes EPA. Mister man bevisstheten kalles det partielle anfallet for kompleks, k0omplekse partielle anfall eller KPA. Sprer anfallet seg til motsatt kroppsside har den epileptiske aktiviteten spredt seg til den andre hjernedelen. Man betegner dette om generalisering av en partiell anfall eller sekundær generalisering. Primært var det partielle anfallet. Generaliserte anfall kan også starte primært uten forutgående partielle anfall. Ved registrering av den elektriske aktiviteten kan man nok av og til se at en generalisert anfall starter i ett bestemt hjernebarkområde. Imidlertid forløpet generaliserings prosessen så hurtig (mikrosekunder) at selve anfallet oppleves som generalisert. Typiske generaliserte anfall er absence epilepsi, myoklone anfall (korte rykk i kroppen), toniske anfall (akutt tilstivning av hele eller deler av kroppsmuskulaturen), atoniske anfall (all muskulatur mister sin kraft og personen faller sammen. Dette fører ofte til skader). Kloniske anfall (serie med kortvarige regelmessige sammentrekninger i kroppsmuskulaturen) og den mest kjente epileptiske anfall, som vanligvis likestilles av "lekfolk" med epilepsi, generalisert tonisk-klonisk anfall. Man mister bevissthet, faller sammen, kroppen tilstivner, så begynnes det å rykke. Ofte er anfallet ledsaget av lyder, økt spyttproduksjon, urin og ev fæcesavgang.

Syndromer og epileptiske syndromer

Et syndrom er en samling av bestemte symptomer eller kropstegn, ofte utseende, som kan finnes hos et enkelt individu og som bestemmer vedkommendes sykелighet, og livsforløp. Å kjenne igjen et syndrom kan betyr meget. Man kan da ev forutse hvilke problemer barnet kan bli utsatt for, om behandling kan være mulig, om det er fare for gjentakelse i familie, m.m. Syndromer er fra tidligere oppkalt etter den som beskrev syndromet den første gangen, Downs syndrom, Turners syndrom, Angelmans syndrom, Williams syndrom, Retts syndrom, Aicardis syndrom, osv.

Et epileptisk syndrom er en samling av typiske anfall, typisk EEG, typisk behandlings effekt eller mangel på effekt av antiepileptika (medikamenter mot epilepsi), typisk forløp og kjent årsak. Epileptiske syndromer har ofte forskjellige årsaker, strukturelle forandringer i hjernebarken, hjerneinfarkt hos fosteret, enzym defekter med forstyrret omsetning av næringsstoffer inn i hjernecellene. Mange epilepsi syndromer er knyttet til et bestemt alderstrinn eller modning av hjernen. Kjennte epileptiske syndromer er Ohtaharas syndrom,

West's syndrom, Lennox-Gastauts syndrom, Landau-Kleffners syndrom. (På norsk og svensk bruker man en genitiv "s" etter et eget navn. På amerikansk engelsk faller den bort: Aicardi syndrome.) Personer med et bestemt syndrom kan utvikle forskjellige epilepsi syndromer. Barn med Aicardi syndrom kan utvikle først Ohtaharas syndrom, så West's syndrom og til slutt Lennox-Gastauts syndrom.

Behandling av epilepsi

Oppfatningen om epilepsi har forandret seg gjennom årene. Behandling av epilepsi har gjerne fulgt etter. Fra demon utdrivelse som kanskje fortsatt finnes her og der til moderne medisiner mot epilepsi, antiepileptika, videre ketogen diett og til og med kirurgi. Akupunktur har sannsynlig lite plass i behandling av epilepsi. Utprøving av akupunktur mot epilepsi var ikke vellykket ved Spesialsykehus for Epilepsi i Sandvika til tross for at man fløyet inn to kinesiske eksperter i akupunktur. Begge var professor ved Shanghai Universitet for klassisk kinesisk medisin.

De første medikamenter mot epilepsi hadde mange bivirkninger eller behandlingen kunne være vanskelig å styre. De nyere antiepileptika har mindre bivirkninger med ett forbehold da noen bivirkninger kan komme etter langtids bruk. Vesentlig er dog at man bruker minst mulig av et medisin og helst bare ett. Dette adagium er dog vanskelig å holde seg til ved såkalt refraktær epilepsi. Når man har forsøkt minst to riktige antiepileptika uten å lykkes å få pasienten anfallsfri eller i en noenlunde tilfredsstillende anfallssituasjon har vi å gjøre med en epilepsi som er vanskelig å behandle. Man kaller den behandlingsresistent eller refraktær.

De fleste barn som får epilepsi har en "snill" epilepsi. Det er ikke nødvendig å bruke antiepileptika eller man må behandles med antiepileptika i 2 til 3 år. Dette er dessverre ikke tilfelle hos piker med Aicardis syndrom. Foreldrene til piker med Aicardis syndrom kjenner til de fleste antiepileptika som er i bruk i dag og som ofte bare har ført til en hvis demping i anfalls frekvens.

De vanligst antiepileptika som brukes i dag er valproat (Deprakine, Ergenyl, Depakote, Orfiril) og lamotrigin (Lamictal) mot generaliserte og partielle anfall og karbamazepin (Tegretol, Trimonil, Hermolepsin) mot partielle anfall. Disse antiepileptika lar seg kombinere med benzodiazepiner (clonazepam (Rivotril, Iktrol), nitrazepam (Apodorm, Mogadon) eller clobazam (Frisium), med acetazolamid (Diamox) eller med ethosuximid (Zarondan, Suxinutin). Av de nyere antiepileptika

kan nevnes topiramat (Topimax) eller zonisamid (Zonegran), som man anvendes når de førstnevnte antiepileptika ikke strekker til. Dersom man går over fra det ene antiepileptikum til det neste, starter man vanligvis med det nye antiepileptikum før man begynner å trappe ned det gamle. Overgang til neste antiepileptikum skjer langsomt og må ta nødvendigvis mye tid for at man skal lære hvordan barnet reagerer på det nye antiepileptikum og for å lære hvor meget barnet trenger av det nye antiepileptikum for best mulig effekt. Her er måling av medikament konsentrasjon i blod meget nyttig. De fleste antiepileptika har sitt referanseområde for blodkonsentrasjon med nedre og øvre grens. Når konsentrasjonen ligger under nedre grensen har det aktuelle medikament vanligvis ingen effekt. Ligger konsentrasjonen over den øvre grensen kan man forvente bivirkninger. Et antiepileptikum er ikke prøvet ut før konsentrasjonen i blodet har vært i vøre del av referanse området. Barn er aldri like. Dette gjelder også for behandling av barn med antiepileptika. Noen barn har god effekt av et antiepileptikum allerede ved konsentrasjon i den nedre del av referanseområdet, mens andre barn trenger betydelig mer eller har ingen nytte av det utprøvde antiepileptikum.

Hvorfor fungerer ikke et antiepileptikum

Det er mange årsaker til manglende effekt av et antiepileptikum. En av årsakene er at man har stilt feil diagnose eller klassifisert anfallen feil og dermed ikke bruker det riktige antiepileptikum. Informasjonen om medikamentet kan ha vært mangelfull. Hos voksne pasienter kan det forekomme at vedkommende ikke tar sin medisin hver dag to eller tre ganger, men bare like før man skal til kontroll. Man bruker muligens ikke høy nok doser. Det er muligens vanskelig å gi barnet tablett slik at man må ty til miksturer. Den viktigste ulempe ved mikstur er en for hurtig opptak av medisinen i kroppen og en like fort fall i blodkonsentrasjon. Dermed opplever pasienter på samme dag bivirkninger (kort etter inntaket) og manglende dekning (midt på dagen eller om natten). Ved høy blodkonsentrasjon av et antiepileptikum har man vanligvis også høye blodkonsentrasjonen av medikamentets omsetningsstoffer (metabolitter). Disse omsetningsstoffer kan være ansvarlige for bivirkninger til dels meget farlige bivirkninger. Det er derfor meget viktig at blodkonsentrasjonen av et antiepileptikum holdes jevnt på det riktige nivået. Man bør derfor unngå bruk av miksturer. Mange tablett med langtidseffekt kan løses opp i vann eller blir til små korn som er lett til å ta enten med litt væske eller

yoghurt. Det forekommer at antiepileptika virker inn på hverandres omsetnings hastighet eller på virkningspunkt på cellenes overflate. Dette kan både være heldig og skadelig. Den som foreskriver antiepileptika bør kjenne til disse forhold. Det forekommer dessverre at et antiepileptikum bare har forbigående effekt eller ikke fungerer. En sjelden gang virker det som et antiepileptikum ikke fungerer mer, mens barnet i virkelighet har en alvorlig nevrologisk sykdom som langsomt forverrer seg.

Retningslinjer ved oppkast av medisin

En grei tommeltottregel ved oppkast er, at man tar hele dosen på nytt dersom man kaster opp innen 30 minutter etter inntaket. Kaster man opp etter 30 minutter men under 1 time etter inntaket tar man halve dose. Har man glemt morgendose og oppdager dette ved lunsj tas hele morgendose ved lunsj. Oppdages dette ikke før kveldsdosen, tar man bare kveldsdose uten videre korreksjon. Til slutt bruker man vanligvis langtidspreparater. Det er derfor ikke så farlig at man glemmer en dose en sjelden gang..

Ketogen diett

Barn som blir anfallsfrie ved febersykdom kan ha nytte av ketogen diett. Denne dietten er fettrik og meget kullhydratfattig mens protein innholdet dekker behovet for barnets vekst. Forholdet mellom fett og kullhydrater kan variere fra 3:1 til 5:1. Dietten er vanskelig gjennomførbar da hvert måltid skal beregnes nøye med gramvekt og må ha det riktige forhold mellom fett og kullhydrat. Hovedingrediensen for dietten er egg og fløte/grädde med forskjellige kryddertilsetninger, osv. Den totale matmengde beregnes etter barnets vekt. Noen anbefaler å begrense væske inntaket. Her er det forskjellig skoler.

Ketondannelse i urinen kontrolleres med Ketostix. Merkelig nok blir barnet ikke tykk av denne dietten. Man får heller ingen høye kolesterolkonsentrasjoner i blodet. For barna som har en gastrostomi finnes det spesialblandinger, som gjør det meget enkelt å gjennomføre denne dietten. I barneavdelingen ved spesialsykehuset for epilepsi starter vi årlig hos 5 barn med ketogen diett. Ett eller to barn fortsetter med dietten og har nytte av det. Til og med er det mulig å redusere antiepileptika i noen grad. Imidlertid fortsetter de fleste barn med antiepileptika ved siden av dietten.

Epilepsikirurgi

Ved refraktær epilepsi leter vi alltid etter en mulighet for epilepsikirurgi.. Dersom det kan påvises lokale forandringer ved MRI av hjernen og hjernets viktigste funksjoner ikke er knyttet til det aktuelle området hvor den epileptiske anfall starter kan man muligens fjerne den delen av hjernen. Dette skjer alltid etter en meget nøye og langvarig utredning. Dersom en viktig hjernefunksjon er knyttet til det aktuelle område kan man ev tilby subpiale transseksjoner. Funksjonen i hjernebarken er organisert fra hjernens overflate lodrett nedover, mens den epileptiske aktiviteten sprer seg langs hjernens overflate "vannrett". Ved subpiale transseksjoner skjærer man overfladisk i hjernens overflate lodrett på furene med paralelle snitt i det aktuelle område. Dersom det foreligger utbredte skader eller strukturelle hjernebark-forandringer i ett hjernehalvdel kan det være aktuelt å skjære over samtlige nerveforbindelser i denne hjernehalvdelen for å forhindre at den epileptiske aktiviteten kan skade den andre halvdel. Dette gjelder utelukkende skader som har oppstått før fødselen. Hjernefunksjonene har da vanligvis forskjøvet seg til den ikke syke hjernehalvdelen. Callosotomi eller overskjæring av hjernebroen, som inneholder alle nervefibrer mellom hjernehalvdeler kan være forhindre generalisering av epileptiske anfall. Dette er vanligvis aktuelt ved atoniske/ toniske anfall, som ofte er forbundet med en uholdtbar anfallssituasjon hvor barnet skader seg alvorlig. Til slutt bør nevnes Nervus vagus stimulator (NVS). Ved refraktær epilepsi uten mulighet for nevnte epilepsikirurgi metoder kan NVS være aktuelt. Denne "pacemakeren" legges under huden til venstre bryst og forbindes med Nervus vagus i venstre hals. Apparatet kan innstilles på forskjellige nivåer av strømstyrke, varighet av signal og signalfrekvens per tidsenhet for å oppnå best mulig effekt . Det er nødvendig med en langsom oppjustering slik at man unngår bivirkninger, som er forbigående og vanligvis akseptable. Signalene fra NVS føres til hjernestammen hvor nervus vagus har sin kjerne. Derfra føres signalet videre til de fleste områder i hjernen. Med NVS kan man få en betydelig reduksjon av forskjellige anfalls-typer. Spesielt har NVS god effekt ved (a)toniske anfall. En tilleggseffekt er forbedring av humøret. Oppjustering av NVS foregår simpelt ved å måle magnetfeltet. Med et komputer program forandrer man innstillingen uten å berøre pasienten. Dersom pasienten kjenner sin egen anfall på forhånd kan man ved hjelp av en magnet aktivere NVS. Anfallet stoppes før det bryter ut eller er betydelig mindre kraftig. Det kan

være nødvendig å stanse NVS midlertidig. Dette kan være under måltider for å unngå aspirasjon av maten til lungene eller når man ønsker å unngå ”stemmeskiftet”.

Elektroencefalografi – EEG

Etter en internasjonal avtale fester man elektroder på bestemte målepunkter på skallen. Elektrodene festes med et festemiddel. Elektrodene er forbundet med en ledning til et EEG apparat, hvor signalene forsterkes og kan avleses via et komputerprogram på en monitor. Det som lese av er spenningsforskjell mellom målepunktene. Siden alt er digitalisert kan man koble forskjellige målepunkter mot hverandre uten å behøve å forstyrre pasienten. Vanligvis måler man spenningsforskjell mellom to målepunkter ved siden av hverandre eller mellom ett målepunkt og de øvrige målepunkter. Med matematiske modeller kan man regne seg til hvor den epileptiske prosessen er lokalisert i hjernen.. Antall målepunkter er begrenset., vanligvis 16 eller 24 punkter. Et standard EEG varer 20 minutter. Man bør helst ligge med lukkede øyne. På slutten av registreringen gjøres provokasjonsforsøk med hyperventilering og fotostimulering (blitzlys i fra hurtig til langsom frekvens). Hyperventilering og fotostimulering kan senke terskelen for epileptisk aktivitet. Lengere opptak med EEG over flere timer eller dager gjennomføres for å ”fange” epileptiske anfall. Omtrent 20% av våre pasienter har ikke-epileptiske anfall og ev i kombinasjon med epileptiske anfall. Telemetri kan da skille mellom disse to typer anfall. Telemetri brukes til anfallsregistrering i forbindelse med utredning med hensyn til epilepsi kirurgi. Dersom pasienten har mange epileptiske anfall som alle starter i samme område, kan dette åpne mulighet for epilepsikirurgi.

Vi skiller mellom iktal og interiktal aktivitet. Iktal aktivitet er epileptiske forandringer under et epileptisk anfall. Interiktal aktivitet er epileptisk aktivitet mellom anfallene. En spesiell type interiktal aktivitet er sobklinisk aktivitet. Pasienten har da ingen synlige anfall, men den interiktale aktviiten berører vedkommendes oppmerksomhet eller påvirker mulighet til å fungere optimalt..

Ikke-epileptiske anfall

Allerede småbarn har ofte episoder med dagdrømming som til urette oppfattes som epileptiske anfall. Feberkramper har vanligvis intet med epilepsi å gjøre. Bare en liten del av barna med gjentatte feberkramper

utvikler til slutt epilepsi. Affektkramper er ikke helt uvanlig i barnealder. Mange foreldre uroer seg for barnets motoriske uro under søvn. Noen ganger kan disse motoriske bevegelser være ganske ekstreme uten at det der forbindelse med epilepsi.

Dersom oppgavene er for store kan barnet melde seg ut. Besvimelser kan i noen aspekter minne om epileptiske anfall. Kortvarig motorisk uro, himling med øyne, grimasering, produksjon av lyder eller til og med urinavgang. Hos barn med alvorlig hjerneskade/-sykdom er det hyppig forekomst av tilbakestrømming (refluks) av maveinnhold inn i spiserøret (øsofagus) (gastroøsofageal refluks). Denne refluksen kan utløse symptomer som er til forveksling lik epileptiske anfall. Behandling av ikke.epileptiske anfall med antiepileptika fører aldri til forbedring og bare til mange bivirkninger.

Aicardis syndrom og EEG

Piker med Aicardis syndrom har sine første epileptiske anfall allerede tidlig i det første leveåret. Det typiske ved EEGet er asymmetri. Noen ganger har barnet epileptisk aktivitet på høyre side og andre gang på venstre side. Den epileptiske aktiviteten er aldri samtidig tilstede i høyre og venstre hjernehalvdel. Man bruker også ordet asynkron. Den epileptiske aktiviteten holder seg ikke til et bestemt sted men forekommer på forskjellige lokalisasjoner og er multifokal. De første måneder viser EEGet et burst suppressjon mønster. Man ser kortvarige epileptiske utbrudd på 3-4 sek avvekslet med et nesten flat kurve. Etter 4 måneds alder forandrer EEG seg til et meget urolig mønster uten noen som helst sammenheng med høye kraftige langsomme bølger. Dette mønsteret av ekstrem uro forandrer seg langsomt over de følgende år. Mellom 3 og 5 års alder oppstår et multifokal epileptisk aktivitet i høyre og venstre hjernehalvdel helt uavhengi av hverandre. Den epileptiske aktiviteten forverres under søvn. Disse tre EEG stadier nevnes Ohtaharas syndrom med burst-suppresjon. Barnet har da spasmer eller kvepp. Neste stadium heter Wests syndrom og EEG mønster kalles hypsarytmi. Barnet har Salaamkramper og slår enten ut med kroppen og arm og ben eller bøyer /knipser sammen med kroppen inkl arm og ben ofte ledsaget av skrik. Disse anfallene kan være asymmetriske og forveksles i starten ofte med kolikk. I motsetning til barn med kolikk har barna med Salaamkramper det "ikke bra" mellom anfallene. Barna blir stille og stopper helt opp i utvikling. Barn med Lennox-Gastauts syndrom har mange forskjellige anfall og ofte med atoni i muskulaturen. Kirurgisk behandling av piker

med Aicardis syndrom er vanligvis ikke mulig, da det foreligger forandringer i hjernebarkstruktur (cortical dysplasi) over større områder i begge hjernehalvdeler. Medikamentell behandling er ofte vanskelig, da epilepsien er refraktær. NVS kan være et alternativ spesielt ved atoniske anfall.

Frans Brockmeier