



## CATCH 22 (=22q11 deletionssyndrom)

Nyhetsbrev 200

På Ågrenska arrangeras veckovistelser där familjer som har barn med funktionshinder bor, umgås och utbyter erfarenheter. Under en och samma vecka träffas ett antal familjer med barn som har samma diagnos, i det här fallet CATCH 22 (=22q11-deletionssyndrom). Familjevistelser med barn med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 1996, 1999, 2001 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](http://www.agrenska.se).

### **Följande föreläsare har medverkat till framställningen av detta nyhetsbrev:**

Barnläkare **Sólveig Óskarsdóttir**, Göteborg, överläkare **Mihailo Vujic**, Göteborg, professor **Bengt Eriksson**, Göteborg, specialistläkare **Radi Jönsson**, Göteborg, docent **Otto Westphal**, Göteborg, barnendokrinolog **Lars Geland**, Göteborg, överläkare **Peder Rasmussen**, Göteborg, neuropsykolog **Lena Niklasson**, Göteborg, specialistläkare **Margareta Belfrage**, Göteborg, neuropsykolog **Gerd Viggedal**, Göteborg, logoped **Christina Persson**, Göteborg, specialpedagog **Inga-Lill Jakobsson**, Mölndal, specialpedagog **Ann Catrin Röjvik**, Göteborg, logoped **Lotta Sjögren**, Göteborg, övertandläkare **Gunilla Klingberg**, Göteborg, sjuksköterska **Ann-Marie Alwin**, Göteborg, föreningsrepresentant **Rose-Marie Larsson**, Göteborg, Dr **Ann Swillen**, Belgien, specialpedagog **Marianne Alexandersson**, Göteborg

## Innehållsförteckning

Innehållsförteckning	2
Allmänt om CATCH 22	3
Oskar, 3 år, har CATCH 22 (=22q11-deletionssyndrom)	5
Hjärtproblem vid CATCH 22 (=22q11-deletionssyndrom)	6
Immunologi	7
Oskar opereras när han är fyra dagar gammal	8
Tillväxt, pubertet och hormoner	8
Kalk- och bisköldkörtelrubbing vid CATCH 22 (=22q11-deletionssyndrom)	11
Oskar isoleras och får kalktillskott	12
Genetik	13
Oskar får sin första stora infektion	15
Neuropsykiatriska aspekter	16
Neurologi	22
Neuropsykologi	22
Oskar mår bättre och utvecklas motoriskt. Talet är försenat	25
Hörsel	26
Tal och språk	27
Pedagogiska aspekter	30
Datorn som pedagogiskt hjälpmedel	32
Vardagspedagogik	33
Oskar idag (1996)	34
Funktioner i och kring munnen	35
Syskonrollen	36
Föräldraerfarenhet och föreningspresentation	39
Samhällets stöd	39
Information från försäkringskassan	41
Oskar idag (2002)	42
Här kan man få mer information	45
Beteendevetenskaplig fenotyp: Leuven experiment (Konferens Ågrenska 2002)	45
Pedagogiska aspekter	49
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	52

**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

## Allmänt om CATCH 22

Barnläkare Sólveig Óskarsdóttir, Drottning Silvias Barn- och Ungdomssjukhus, Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra, Göteborg, informerade om CATCH 22 (=22q11-deletionssyndrom).

-Syndromet orsakas av att en liten del av den 22:a kromosomen, eller en av kromosomerna nummer 22, har fallit bort. På fackspråk kallas kromosomavvikelsen "22q11 deletion". Avvikelsen är så liten att den sällan syns vid vanlig kromosomundersökning. Det behövs ett specifikt test för att hitta kromosomfelet. Syndromet kallas därför också "22q11 deletionssyndrom" och detta namn används oftare internationellt än benämningen CATCH 22, sa Sólveig Óskarsdóttir.

Innan man kände till orsaken till syndromet beskrev olika specialister olika delar av det breda symptompektrum som 22q11 deletionen kan leda till. Angelo DiGeorge, en barnläkare från USA, beskrev syndromet 1965 som en kombination av underfunktion av bisköld-körtlarna som ledde till lågt kalk och kramper samt immunbrist orsakad av en avsaknad av brässen (thymus).

-Senare noterade man att barnen ofta hade hjärtfel och ibland någon annan missbildning t ex gomspalt. Man noterade också vissa likheter i utseendet hos barnen. Syndromet fick namnet DiGeorge syndrom.

1978 beskrev Shprintzen, verksam på ett läpp-käk-gomspaltcentrum i New York, ett symptom som han kallade velocardiofacialt syndrom, förkortat VCFS.

-Syndromet innefattar gomfel med eller utan gomspalt, ofta hjärtfel, karateristiskt utseende och inlärningssvårigheter.

Nu vet man att 22q11 deletion ligger bakom både DiGeorge syndrom och VCFS i nästan alla fall. DiGeorge syndrom konstateras ofta tidigt i livet p g a svårt hjärtfel som kräver tidig operation.

-Vid operationen noteras att brässen är liten eller saknas helt på den förväntade platsen framför övre delen av hjärtat. VCFS konstateras oftast senare i samband med utredning av avvikande öppet nasalt tal. Nu vet man att de olika namnen förklaras av att olika specialister sett olika delar av det breda spektrum som kromosomavvikelsen kan leda till.

Namnet CATCH 22 föreslogs 1993 av en grupp engelska läkare för att knyta ihop de olika namnen och få en helhet i syndromet. Namnet, som fått stöd från föräldraföreningen i Sverige, bildas av begynnelsebokstäverna på de avvikelser som ofta förekommer i syndromet.

CATCH 22 står för:

**C:** Hjärtmissbildningar av olika slag

**A:** Avvikande ansiktsdrag, i allt väsentligt mycket små avvikelser som är svåra att uppfatta

**T:** Thymus (brässen) är underutvecklad, finns ej på plats eller saknas helt

**C:** Kluven gom (gomspalt)

**H:** Kalkbrist orsakad av dålig utveckling eller avsaknad av bisköldkörtlar (paratyroidea)

**22:** Förlust av kromosommaterial inom ett litet område på den långa armen på kromosom 22 (på fackspråk skrivet som "22q11-deletion")

Förutom de uppräknade symptomen har de flesta av barnen inlärningssvårigheter, beteendevikelser och tal- och språksvårigheter.

-Trötthet, koncentrationssvårigheter och dålig uthållighet förekommer ofta, liksom syn-, hörsel- och tandproblem. Hos enstaka individer förekommer andra missbildningar, exempelvis klumpfot, njurmissbildningar och skolios.

Det finns inga säkra uppgifter på hur vanligt syndromet är. Internationellt beräknas att ungefär ett barn på 4000 föds med 22q11-deletion. Detta innebär att cirka 20-25 barn föds med syndromet varje år i Sverige.

Omkring 80-90 % av de som har 22q11-deletion har en nymutation, dvs felet i arvsmassan uppträder för första gången hos personen själv och är inte nedärvt. Hos cirka 10-20 % har kromosomfelet ärvt från någon av föräldrarna.

-För den som bär på kromosomfelet är risken att få ett barn med syndromet 50 % vid varje graviditet. Det är dock omöjligt att förut-säga hur allvarliga symptom som barnet i så fall kommer att uppvisa.

På Sahlgrenska Universitetssjukhuset pågår sedan 1997 ett multidisciplinärt forskningsprojekt för att kartlägga den kliniska bilden vid CATCH 22. Projektet leds av Sólveig Óskarsdóttir. I projektet ingår utredning av hjärtat, immunförsvaret, kalk- och bisköldkörtelfunktionen samt tillväxt, gom-, tal- och språkfunktion, öron-hörsel, ögon-syn, munhälsa, neurologi, utveckling, beteende och skol-situation. Den behandling som kan erbjudas redovisas under respektive kapitel senare i nyhetsbrevet.

-Vid barnkliniken känner vi nu till fler än 100 personer med 22q11-deletion. Av dessa har drygt 60 % hjärtfel, ca 30 % gomspalt och ca

90 % tal/språkfel. Vi har också funnit att många barn har beteendeproblem och därför ingår numera även BNK (barnneuropsykiatriska kliniken) i projektet. Idag är vi ganska säkra på att syndromet är kraftigt underdiagnostiserat, sa Sólveig Óskarsdóttir.

Projektet har hittills resulterat i mycket ökad kunskap.

-Vi har bl a funnit en hög frekvens av avvikelser inom alla undersökta områden, med vanligen flera, både medicinska och neuropsykiatriska problem hos en och samma patient. Vanligaste avvikelserna är hjärtfel, tal- och språksvårigheter, infektionsbenägenhet, inlärnings-svårigheter och beteendevikelser. Många är något svaga i kroppen. Träning, stöd och hjälp lönar sig och innebär att barnen får mindre problem, sa Sólveig Óskarsdóttir. (2001)

## Oskar, 3 år, har CATCH 22 (=22q11-deletionssyndrom)

Oskar, 3 år, kom till Ågrenskas familjevistelse 1996 tillsammans med mamma Maria, pappa Thomas och bröderna Johannes, 8 år och Petter, 5 år.

Marias graviditet med Oskar var normal, likaså förlossningen. Oskar vägde 3500 g och var 50 cm lång.

-Men amningen kom inte igång. Oskar verkade inte intresserad av att äta och ville bara sova. Han snabbbandades på ett märkligt sätt. Efter någon timme undersöktes Oskars hjärta och man fann blåsljud. Dessutom upptäckte man att han hade gomspalt, säger Maria.

Senare den första natten lades Oskar i kuvös för att övervakas bättre. På morgonen undersökte läkarna honom på nytt och beslutade att ge honom prostaglandin för att hålla duktus öppen. Duktus är en förbindelse mellan aorta och vänster lungartär. Den är öppen under fosterstadiet, men stängs sedan kort efter det barnet är fött. En ultraljudundersökning visade att Oskar hade en förträngning på aorta.

-Han fick mat genom nässond och sov för det mesta. Ibland vaknade han och då glimmade det till i hans ögon av liv. Vi trodde inte att det var så allvarligt med Oskars hjärtfel, säger Thomas.

Men redan dagen efter förlossningen flyttades Oskar till ett specialistsjukhus för att opereras. En ny ultraljudundersökning visade inte bara en förträngning på aorta, en bit av aorta saknades också, s k avbruten aortabåge. Klaffen och aorta var underutvecklad och dessutom var det hål mellan förmak och kamrar. Hjärtfelet bedömdes som allvarligt.

-Vi fick information men förstod inte så mycket, framför allt för att vi blev så chockade när vi förstod att det var allvarligt. Vi erbjöds nöddop och på det reagerade vi väldigt starkt. Det var som om det inte fanns något hopp. Men sedan blev dopet en väldigt fin ceremoni, säger Maria. (1996)

## Hjärtproblem vid CATCH 22 (=22q11-deletionssyndrom)

Professor Bengt Eriksson, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, SU/Östra, Göteborg, informerade om hjärtat och dess funktion, samt hjärtproblem vid CATCH 22.

-Hjärtat anläggs tidigt i fosterutvecklingen. Redan i vecka 12-13 är det mesta anlagt och då har det skett efter en strikt tidtabell. Känner vi till exakt när befruktningen skedde, kan vi räkna fram vilken dag ett eventuellt fel har uppkommit. Ibland kan det vara till hjälp för att förstå orsakerna, men för det mesta vet inte mammorna vad de gjorde just det och det datumet under graviditeten, sa Bengt Eriksson.

0,8% av alla levande födda barn har något hjärtfel.

-Idag vet vi att 75-80% av alla foster vid spontana aborter har något kromosomfel. Undersökningar med gamla metoder visar att det är så. Skulle vi göra mätningarna idag, med moderna metoder, skulle siffran säkert bli ännu högre.

Hjärtat genomgår under fosterstadiet samma utveckling som människan genomgått genom tiderna.

-I ett stadium har vi gälar som fiskarna, i ett annat har vi bara en stor hjärtkammare, precis som ödlorna. Pulsådor, kammare och förmak snor sig, byter plats flera gånger, fram till den slutliga utformningen. Det är inte så konstigt att det blir fel ibland. Det underliga är att det inte sker oftare.

Bengt Eriksson berättade sedan hur det normala hjärtat fungerar för att syresätta blodet och pumpa runt det i kroppen.

-När det blir fel i systemet kan det bli alla möjliga varianter av fel, t ex att vener och pulsådor mynnar fel, är för stora eller är förträngda. Det kan vara hål i skiljeväggar, kamrar och förmak, det kan vara för stora eller för små öppningar, mm. Hjärtfelen vid CATCH 22 kan också vara av olika slag, även om vissa fel dominerar, t ex Fallots hjärtfel, Trunkus I, II och III, avbruten aortabåge eller enbart hål i kammarskiljeväggen.

Bengt Eriksson gav en schematisk beskrivning av hur feLEN yttrar sig och vad man kan göra.

-Idag kan vi göra någonting åt de flesta hjärtfeLEN. Riskerna för komplikationer är oftast små. Vi opererar också allt yngre barn. Idag är det t o m möjligt att, med en ultraljudundersökning, hitta hjärtfel hos mycket små foster. Många hjärtfel kan idag ofta åtgärdas direkt efter förlossningen, sa Bengt Eriksson. (1996, uppdaterad 2001)

## Immunologi

Brässen är ett viktigt immunologiskt organ. Den består av många små lobar. Vid CATCH 22 kan den vara underutvecklad eller i vissa fall saknas helt.

-Brässen anläggs under fostertiden högt uppe på halsen framför luftstrupen och vandrar senare ner till brösthålan där den placeras framför övre delen av hjärtat, sa Sólveig Óskarsdóttir.

Till brässen kommer T-celler, lymfocyter, som är en typ av vita blodkroppar som bildas i benmärgen och som ingår i immunförsvaret. T-lymfocyternas stamceller utvandrar från benmärgen och mognar i brässen.

-Brässen är en fruktansvärt tuff "skola", där T-cellerna lär sig skilja på främmande antigen (icke själv) och kroppens antigen (själv). Bara 1-5% av cellerna klarar kraven och kan gå ut i blodet och ingå i immunförsvaret, resten förstörs.

T-cellerna skyddar främst mot virusinfektioner och har dessutom en reglerande och samordnande funktion i vårt immunsystem.

-Om brässen saknas eller är allvarligt felutvecklad mognar inte T-cellerna och barnet föds med en svår immunbrist med livshotande infektioner som följd. Detta är emellertid mindre vanligt. Desto vanligare är det att brässen vid födelsen är liten och inte har vandrat ner till sin rätta plats i brösthålan. Detta leder till en mindre allvarlig immunbrist som ofta, mer eller mindre, rättas till under förskole- eller skolåldern.

Återkommande öroninflammationer och luftvägsinfektioner är det vanligaste infektionsproblemet. Immunbristen kan kvarstå i vuxen ålder och ge fortsatt infektionsbenägenhet, samt innebära ökad risk för autoimmuna sjukdomar, d v s sjukdomar där immunförsvaret angriper kroppsegna celler.

-Vid mer markant immunbrist kan försiktighetsåtgärder behöva vidtagas, t ex att man undviker att ge barnet vaccin med levande smittämne. Vid behov av blod och blodprodukter måste dessa i så fall vara bestrålade, sa Sólveig Óskarsdóttir. (2001)

## Oskar opereras när han är fyra dagar gammal

Oskar opererades när han bara var fyra dagar gammal. Operationen tog sju timmar och resultatet var bra.

-Vi fick beskedet att läkarna hade lyckats med det de hade föresatt sig. Man hade byggt ihop den underutvecklade aortan med lungpulsådern till en ny aorta. Dessutom hade man satt in en ny klaff och använt en bit åder från ett avlidet barn och gjort en ny lungpulsåder. Hålen i skiljeväggarna hade man satt igen, berättar Thomas.

Oskar låg nedsövd en vecka för att möjliggöra ett effektivt dränage efter operationen.

-Först därefter sydde man ihop hans bröstorg och väckte honom. Vi tyckte att han verkade må ganska bra. Men när vi försökte mata honom fungerade det inte, säger Maria.

Thomas och Maria fick prata med en läkare som informerade dem om att Oskars hjärtfel ingick i ett syndrom, DiGeorge syndrom. I det syndromet ingick också problem med immunförsvaret och låga kalkvärdet. Därför hade han fått bestrålat blod under operationen.

-De flesta av barnen med syndromet klarade sig bra, fick vi veta, men en mindre grupp, 25%, har ingen thymus och för de barnen går det sämre. Oskar, trodde man, tillhörde den lilla gruppen som saknade thymus. Det var ett besked som var mycket svårt att förlikas med. Det var först nu, när vi fick veta mer om syndromet, som vi upptäckte att Oskars tummar var ovanligt långa. Detta faktum kändes helt oväsentligt just då, eftersom man hittat så många andra fel, säger Thomas.

## Tillväxt, pubertet och hormoner

Barnendokrinolog Lars Gelander, Centrum för pediatrik tillväxtforskning, Göteborgs universitet, informerade om tillväxt, pubertet och hormoner.

-Föräldrar till barn med CATCH 22 har ofta många frågor kring hur barnet växer och hur långt det kommer att bli som vuxen. Flera faktorer påverkar hur lång man blir som vuxen, bl a ärftliga faktorer,

födelsestorlek, sjukdomar under de första åren (t o m förkylningar påverkar tillväxten negativt, men detta tas ofta igen), näringsbrist och kärlek. Vid sjukdom kommer viktavvikelse först, innan längden också påverkas.

7-8-åriga barn i Sverige är påtagligt längre än för bara några decennier sedan. Men de kommer också tidigare in i puberteten, vilket innebär att längdtillväxten successivt stoppas upp.

Lars Gelande informerade om hormoner och sköldkörteln och bisköldkörtlarnas (4 st) roll för tillväxten.

-Hormoner, som utsöndras från körtlar, fungerar som ett slags signalsubstanser som via blodet påverkar andra organ. Vad som händer beror på vilket hormon det är fråga om samt vilka celler som träffas av hormonet. Hjärnceller som stimuleras av tillväxthormon får exempelvis mer drivkraft, muskelceller mer muskler och fettceller bryts ned. Vad som exakt sker i mötet mellan celler och hormoner är ännu inte helt känt, men vi vet att det händer mycket i det mötet.

Bisköldkörtlarna är viktiga för kalkbalansen, vilket beskrivs närmare i särskilt kapitel. Det här kapitlet har fokus på tillväxt och pubertet.

Barn **tillväxer** i tre faser:

- ☒ spädbarnsfasen, vilken utgör en fortsättning från fosterlivet
- ☒ barndomsfasen, från 9 mån till puberteten
- ☒ pubertetsfasen

Flera hormoner är på olika sätt verksamma i de tre faserna, exempelvis tillväxthormon, androgen och östrogen.

-Inte bara hormoner är viktiga för tillväxten. Det är också viktigt att de tillväxtzoner som finns i ändarna på varje avlångt ben, finns kvar. Sjukdomar kan påverka zonerna och det kan hormoner inte hindra.

Om ett barn glider ur sin tillväxtkurva kan det bero på tillväxthormonbrist. Barn med CATCH 22 är överrepresenterade när det gäller sådan brist och den kan i sin tur bero på att immunförsvaret angriper sköldkörteln.

I test av tillväxthormon ingår att provocera produktionen med hjälp av insulin, täta provtagningar under ett dygn och aktivt sökande efter högsta värdet.

-Om man sedan bestämmer sig för att behandla med tillväxthormon innebär det att ta sprutor varje dag. Under **puberteten** ökar behovet av tillväxthormon och då är det viktigt att behandlingen anpassas till det.

Sjukdomar, infektioner, mörkt och dåligt väder påverkar det tillväxt-hormonberoende växandet negativt. Men det finns också faktorer som omvänt påverkar växandet positivt, t ex sommar och vackert väder.

Kommer puberteten tidigt blir barnet ofta kortare än vid sen pubertet.  
-Barn med CATCH 22 har vanligtvis sen pubertet. Av den orsaken skulle man kunna tro att de kan ta igen tillväxt som gått förlorad. Det gör de också, men spurtan är inte lika stark och därför blir slutresultatet inte så bra som man kanske önskar. Tidig pubertet innebär således oftast mycket spurt och då allra mest året innan puberteten startar, då barnet kan växa 3-4 cm. Sen pubertet innebär däremot mindre spurt, sa Lars Gelander.

När man bedömer växandet måste det ses i relation till pubertets-utvecklingen. Hur långt pojkar kommit i sin pubertet avgörs genom att mäta testiklarnas storlek. Hur långt flickorna kommit avgörs genom att känna hur mycket en körtel bakom bröstvårtan har utvecklats och om de haft första menstruationen.

-Även om flickor växer fortast före första menstruationen så innebär det inte att de vuxit färdigt när den kommer igång.

När puberteten startar kan variera väldigt mycket. Pubertetsstarten för pojkar sker i genomsnitt vid 12,5 år och för flickor ett år tidigare.

-Mellan en ”sen” pojke och ”tidig” flicka i samma klass kan det skilja upp till fem år, sa Lars Gelander.

Olika hormoner ger i puberteten bl a viktuppgång, ökad svettning, pubesbehåring, körtelvävnad bakom bröstvårtan och större testiklar.

-Dessutom påverkar puberteten humöret och utvecklingen av nya intressen, t ex intresset för sex. Ligger barnet mycket ur fas, i förhållande till jämnåriga kamrater, kan det skapa extra stora problem, sa Lars Gelander. (2001)

## Kalk- och bisköldkörtelrubbing vid CATCH 22 (=22q11-deletionssyndrom)

Docent Otto Westphal, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, SU/Östra, informerade om kalk- och bisköldkörtelrubbing vid CATCH 22.

-Kalk- och bisköldkörtelrubbing är ett övergående problem hos de flesta av era barn. I närheten av sköldkörteln finns bisköldkörtlarna, som är fyra till antalet och ungefär en halv centimeter stora, sa Otto Westphal.

Från bisköldkörtlarna kommer ett hormon, PTH, som betyder parathyroideahormon. Detta hormon spelar en viktig roll för kalkomsättningen i kroppen. Kalk behövs för uppbyggnaden av skelett och tänder, men också för att muskel- och nervfunktionerna ska fungera.

-När nerverna kommunicerar med musklerna behövs t ex kalk vid överföringen av signaler. PTH har som uppgift att se till att hålla en normal nivå av kalk i kroppen. Om kalket sjunker ökar mängden PTH och om kalket ökar sjunker PTH eller stängs av helt.

Det finns tre ställen varifrån behovet av kalk kan tillgodoses:

a/ från tarmen, från det vi äter

b/ från skelettet, om det inte finns tillräckligt med kalk att hämta från tarmen.

-Skelettet är som ett levande kalkbatteri, som utnyttjas av kroppen för att hålla en lagom nivå kalk i blodet. Skelettet är ett levande organ som ständigt bryts ner och byggs upp igen. Detta styrs också av PTH.

c/ från njurarna, dit allt överskott av kalk går.

-Njurarna reglerar bl a kalk/fosforbalansen och utsöndrar överskott av kalk, eller håller tillbaka kalk om det föreligger brist.

För lite kalk kan ge symptom i

- \* **musklerna**, som kan reagera med svaghet, kramper, domningar och stickningar

- \* **nervsystemet**, matningssvårigheter, oro, ängslan, sömnsvårigheter

- \* **hjärtat**, förändringar i hjärtats sätt att arbeta, vilket kan upptäckas med EKG

- \* **ögonen**, grå starr

- \* **tänderna**, dålig inlagring av kalk i emaljen

- \* **öronen**, hörselnedsättning

-De nämnda symptomen gäller generellt för barn med nedsatt bisköldkörtelfunktion. Det krävs lågt kalkvärde under lång tid för att

man ska få symptom. Korta och tillfälligt låga värden ger inte dessa symptom.

Kalk finns i blodet i två former, dels fritt/joniserat som påverkar nervsystemet, dels bundet till en äggvittemolekyl.

-När vi mäter kalkvärdet med ett stick i fingret, får vi ett totalvärde för allt kalk, fritt och bundet. Det innebär att det totala värdet kan vara bra, men att förhållandet fritt/bundet kalk kan vara fel och barnet ha för lite av den joniserande kalken. Är det på det viset syns det lättast på ett EKG.

PTH och D-vitamin samarbetar och är i vissa fall utbytbara.

-Saknas det PTH och kalket ligger för lågt kan man i vissa fall behandla med D-vitamin i form av Etalpa, som kroppen kan utnyttja som PTH. Det kan finnas vissa situationer när barnen inte behöver så mycket kalk och därför inte heller behöver Etalpa. En sådan situation är när barnen har feber, är sjuka och kanske ligger mycket till sängs. För mycket kalk under lång tid är skadligt för njurarna, utförsångarna kan täppas igen.

En del barn har normala kalktestresultat och äter inget extra D-vitamin.

-Har de t ex sömnproblem, eller är ovanligt oroliga, kan man pröva med att ge dem en mindre dos D-vitamin under en två-tre månadersperiod. Dosen får dock inte vara större än att den hamnar under den övre gränsen för kalknivåer i blod, sa Otto Westphal. (1996, uppdaterad 2001)

## Oskar isoleras och får kalktillskott

Oskar lades på isoleringsrum för att förhindra att han fick infektioner.

-När vi fick veta att han hade en immunbrist såg vi framför oss hur Oskar skulle vara tvungen att ligga i ett plasttält resten av livet, säger Maria.

I fem veckor fick Oskar stanna på sjukhuset och under tiden gjordes en rad nya undersökningar, bl a för att se hur mycket T-lymfocyter Oskar hade.

-Eftersom han var så liten, kunde man inte säga om Oskars lymfocyter var hans egna eller om han hade med sig dem från fostertiden. En viss tid efter födelsen har barnet moderns lymfocyter, fick vi veta. Oskars

isolering var mycket sträng, han fick inte träffa många människor och vi tvättade händerna i ett, säger Thomas.

Eftersom Oskars kalkvärden var låga fick han tidigt kalktillskott, en underhållsdos antibiotika samt olika hjärtmediciner.

-Oskar mådde successivt allt bättre. Han orkade vara vaken mer och vi kände att vi fick kontakt med honom. Han åt inte själv, utan fick maten genom en nässond, säger Maria.

Oskar fick komma hem och efter ytterligare tre veckor träffade Thomas och Maria, Oskars läkare.

-Vi fick veta mer om sjukdomen och möjligheterna att transplantera benmärg till Oskar om det visade sig att hans lymfocyter var för få. Antingen skulle Oskar bli frisk av sig själv eller så skulle han bli frisk genom en benmärgstransplantation. Det lät väldigt enkelt, som att ta en medicin. Verkligheten var en annan, det förstod vi. När vi fick provsvaren från lymfocytundersökningen visade det sig att lymfocytterna var väldigt få och hade liten aktivitet. Det blev aldrig aktuellt med någon transplantation, som tur var, säger Thomas.

Maria och Thomas lade sedan ner mycket arbete på att försöka ge Oskar mat genom munnen.

-Jag pumpade ur bröstet, matade och så kräktes Oskar upp allt. Så höll det på nästan dygnet runt, berättar Maria.

## Genetik

Överläkare Mihailo Vujic, från Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra i Göteborg informerade om genetik och ärftlighet.

-Kroppen består av 1000 miljarder celler. De har utvecklats från en enda cell och därefter blivit specialiserade och fördelade på 300 vävnader. Alla celler har en cellkärna, utom de röda blodkropparna. I varje cellkärna finns den stora DNA-molekylen som delas upp i 23 kromosompar. Kromosomerna innehåller 100 000 genpar, vilket är våra arvsanlag, sa Mihailo Vujic.

DNA-molekylen har förmåga att kopiera sig själv, vilket är nödvändigt när information ska överföras till nya celler. Den kan också överföra information till cellernas kemiska fabriker där enzymer, äggviteämnen, hormoner, signalsubstanser och genregulatorer tillverkas. Blir det något fel i en enda gen kan man få en allvarlig sjukdom.

-Det är inget ovanligt med defekter i arvsmassan, det bär vi alla på. Skillnaden mellan att vara frisk eller sjuk beror på om defekterna drabbar mer eller mindre viktiga gener.

I varje kromosompar finns en kromosom från pappan och en från mamman.

-Det innebär att spermier och ägg bara innehåller 23 kromosomer vardera. När ägget befruktats innehåller det således 23 kromosompar.

Vid tillverkningen av enzymer och äggviteämnen räcker det ibland att bara den ena genen är verksam, ibland krävs det att båda är verksamma.

-I konsekvens med detta, räcker det ibland med att en genkopiering är felaktig, för att ett barn ska få en sjukdom. Det kallas **dominant nedärvning**. Ibland krävs att genkopieringarna från båda föräldrarna är sjuka för att barnet ska bli sjukt. Det kallas **recessiv nedärvning**, sa Mihailo Vujic.

Det har skett en explosionsartad utveckling av kunskaperna om våra arvsanlag och de sjukdomar som orsakas av fel i DNA-molekylen. Med cytogenetikens hjälp blev det möjligt att titta på kromosomerna i mikroskop.

-Den första avvikelserna man lärde sig känna igen var Downs syndrom, som orsakas av tre uppsättningar av kromosom 21. Nu kan man med molekylärgenetikens hjälp se om enskilda gener i kromosomerna fattas, om de är förändrade eller utbytta. Det har underlättat diagnostiseringen av en rad ovanliga sjukdomar och syndrom.

90 % av alla personer med CATCH22 saknar en bit av kromosom 22, 10% saknar en del av kromosom 10.

-Troligen är det fler gener, kanske 15-20 stycken, som ansvarar för syndromet CATCH 22. Vilka de är får framtiden utvisa.

De flesta av barnen med CATCH 22 har fått syndromet genom en spontan mutation, en förändring som uppstått i samband med, eller före befruktningen. I enstaka fall (cirka 10%) har barnet ärvt syndromet från någon av sina föräldrar, s k dominant nedärvning.

-Vill en vuxen person med CATCH 22 skaffa egna barn är risken att få ett barn med syndromet 50% vid varje graviditet. Det beror på att personen har en frisk kromosom och en sjuk kromosom. Vilken kromosom som hamnar i äggen eller spermier styrs av slumpen. Fosterdiagnostik är möjlig när det konstaterats att syndromet är

nedärvt och deletionen (delen som saknas) finns i kromosom 10 eller 22, sa Mihailo Vujic.

Karaktäristiskt för sjukdomen är också att variabiliteten i hur den uttrycks är mycket stor. Men vet idag också att i den vanligaste formen av CATCH 22 är det ett större kromosomområde som är deleterat (cirka 2-3 miljoner baspar kan vara involverade). Deletion i minst två kromosomområden kan ge samma symptom.

-Dessutom vet vi idag att yttre faktorer kan ge samma symptom som vid CATCH 22 exempelvis stor alkoholkonsumtion hos modern under graviditeten, A-vitamin-förgiftning och maternell diabetes.

En av de deleterade generna på kromosom 22 kodar för framställningen av ett särskilt protein med uppgift att bryta ned protein som inte längre behövs i cellen.

-Konsekvensen av underfunktion i renhållningen/nedbrytningen av vissa protein är att det bildas ett överskott av oönskade protein i cellen som därmed dör, sa Mihailo Vujic. (1999)

## Oskar får sin första stora infektion

När Oskar var tre månader gammal lades han in på sjukhus, eftersom det var mycket svårt att få i honom någon mat.

-Han fick då tillbaka sonden. Samtidigt fick han sin första infektion och behandlades med inhalationer och antibiotika, säger Thomas.

Oskars hjärta började fungera sämre och han svettades mycket och snabbandades.

-Man gjorde då en hjärkatetrering och denna röntgen visade att operationsskarven på aorta var förträngd, säger Maria.

Hela den kommande hösten åkte Thomas och Maria in och ut på sjukhuset, antingen för att Oskar fick infektioner eller för problem med hans hjärta.

-Man ville göra en ballongsprängning av förträngningen, men innan vi fick en tid för operationen, fick Oskar RS (rino sinuit), en vanlig förkylning. På grund av det nedsatta immunförsvaret och hjärtfelet satte sig infektionen på lungorna och då blev Oskar riktigt dålig. Hjärtat sviktade i sitt arbete och vi trodde inte att Oskar skulle klara det, säger Thomas.

Oskar placerades på intensivvårdsavdelning och virasollbehandlades (barnet placeras i en plasthuv med antibiotikadimma) 23 timmar/dygn i tio dagar. Tre-fem dagar är den normala tiden för sådan behandling. Det togs prover varje morgon och de var hela tiden positiva ända fram till den tionde dagen, då det vände och Oskar började tillfriskna.

- På grund av förträngningen och att hjärtat fått arbeta så hårt, var vänsterkammaren stor och förslappad. När Oskar var sju månader gammal gjordes ballongsprängningen. Vi märkte ingen skillnad i hur han mådde efter den operationen. Han svettades mycket och hade hög puls, säger Maria.

Tre månader senare kunde Maria och Thomas dock märka en liten förbättring i Oskars allmäntillstånd, men det dröjde ett halvår innan man kunde se en förbättring på ultraljudundersökning.

## Neuropsykiatriska aspekter

Docent Peder Rasmussen och neuropsykolog Lena Niklasson, båda från Barnneuropsykiatriska kliniken vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade om neuropsykiatriska aspekter på CATCH 22 / 22q11-deletionssyndrom.

Barn och ungdomar som kommer till kliniken för utredning har oftast stora svårigheter med inläring, beteende och socialt samspel. Utredningen sker alltid polikliniskt och i de flesta fall vid ett antal relativt korta besök på kliniken. För långväga familjer kan utredningen koncentreras till två heldagar då familjen antingen får bo på hotell eller så görs utredningen samtidigt med att barnet är inlagt på barnmedicinsk utredningsavdelning.

-Utredningen belyser många aspekter på barnets utveckling, beteende, inlärnings- och koncentrationsförmåga samt förmåga till socialt samspel. Efter utredningen sammanställer vi resultaten och går i detalj igenom dem med föräldrarna. Även personal runt barnet, t ex förskollärare och lärare, informeras på olika sätt i samarbete med föräldrarna. Resultaten har stor betydelse för vilka åtgärder som bör vidtagas och vilket stöd barnet kan behöva sa Lena Niklasson.

I den neuropsykologiska utredningen ingår kartläggning av barnets beteende i undersökningssituationen. Man testar barnets koncentrationsförmåga och observerar reaktionsmönster både när barnet klarar av att genomföra uppgifterna och vid misslyckanden. Barnets sätt att

samspele med undersökaren och andra personer noteras också. -När det gäller barn i förskoleålder bedömer vi den generella utvecklingsnivån med hjälp av Griffiths utvecklingsskala. Där ingår deltest som belyser grovmotorisk utveckling, hörsel och tal, öga-hand-koordination, personligt-socialt beteende, performance (bl a formuppfattning) och praktiskt resonerande. Man beräknar en utvecklingsålder för varje deltest och för testet i dess helhet. Sedan kan man bestämma en utvecklingskvot som hos barn med normal utveckling ligger i närheten av 100.

Hos barn i åldrarna 5 till 7 år kan man använda ett mera detaljerat test (WPPSI) och från 6 - 7 år och upp till övre tonåren används oftast WISC III. Dessa test ger en god bild av barnets begåvning och begåvningsprofil. Testen innehåller en språklig (verbal) del och en ospråklig (performance) del. Varje del innefattar i sin tur flera deltest. Resultaten ger underlag för beräkning av en sammanfattande kvot för begåvningen i sin helhet men också en kvot för respektive delar av testet. Genom att jämföra de olika delresultaten får man en god uppfattning om barnets begåvningsprofil vilket ofta är lika viktigt som den sammanlagda kvoten. Testet är standardiserat så att genomsnittet för begåvningskvoten (IK = intelligenskvot) för åldersgruppen är 100 och man brukar säga att området för normal begåvning sträcker sig från 70 och uppåt.

-I de flesta fall rekommenderas att man genomför en första testning så tidigt som möjligt men att man sedan gör en ny test efter något eller några år. På så sätt får man en uppfattning om utvecklingstakten och därmed större säkerhet i bedömningen, sa Lena Niklasson.

Peder Rasmussen informerade därefter om neuropsykiatriska aspekter på CATCH 22.

-I symtombilden vid CATCH 22 ingår ofta ett flertal olika neuropsykiatriska symtom. Många gånger är vart och ett av dessa symtom inte så uttalat att barnet får en neuropsykiatrisk diagnos. Istället är det ofta så att barnen har flera olika relativt lindriga symtom som tillsammans gör att det blir betydande svårigheter. Jag kommer här, för att det skall bli tydligt, beskriva olika neuropsykiatriska symtom som dom visar sig i mer uttalad form än vad som är vanligt vid CATCH 22.

Vid utredning av ett barn med försenad eller avvikande utveckling bör man ta ställning till tre olika typer av diagnos. Symtombeskrivande diagnoser utgör en sammanfattning av en karaktäristisk kombination av vissa symtom och svårigheter. Vanliga exempel är ADHD, DAMP

och Autismspektrumstörning (inklusive Aspergers syndrom). En kognitiv diagnos beskriver graden av en utvecklingsförsening eller störning hos barnet. Man talar om lätt eller lindrig utvecklingsstörning (IK 50 - 70, grundsärskola) och svår utvecklingsstörning (IK < 70, grundträningsskola). Orsaksdiagnosen beskriver den medicinska grundorsaken till de olika symtomen.

-Som exempel kan ett barn ha CATCH 22 som orsaksdiagnos, lindrig utvecklingsstörning som kognitiv diagnos och ADHD eller autismliknande tillstånd som symtombeskrivande diagnos, sa Peder Rasmussen.

För att man skall ställa diagnosen autism måste barnet ha ett bestämt antal symptom från tre olika symptomgrupper. Har barnet symptom från alla grupperna, men ej tillräckligt många, används diagnosen autismliknande tillstånd eller atypisk autism. Ibland talar man om autistiska drag när ett barn har vissa symptom på autism men ej tillräckligt många för att uppfylla kriterier för någon av ovanstående diagnoser. Det är viktigt att känna till att autistiska drag inte finns med i de diagnossystem som vi använder och har därför ingen betydelse om man t ex söker insatser enligt LSS-lagen.

De tre symptomgrupperna vid autism är:

1. Stora svårigheter i fråga om ömsesidig social interaktion (samspel). Barnet har svårt att ta andras perspektiv, visar brist i inlevelseförmåga, är ensidig och "kantig" i kontakten, har svårt att samleka med andra barn och visar ofta ointresse för aktiviteter med andra utom när det sker på egna villkor.

2. Påtaglig avvikelse i förmågan att kommunicera, såväl verbalt (med ord) som icke-verbalt (med gester, minspel, röstmelodi). Barnet har en på för autism karaktäristiskt sätt försenad och avvikande språkutveckling. Det gäller både barnets förmåga att uttrycka sig (expressivt) och förstå språk (impresivt). Vad som avses här är alltså inte den för CATCH 22 karaktäristiska svårigheten med talet som mera har med gommen och gomseglät att göra.

3. Stark begränsning av repertoaren av beteenden och intressen och förmågan att fantisera. Barnet visar märkliga och enahanda beteenden och lekar, starkt beroende av fasta rutiner, påtagligt motstånd mot förändringar och en stark tendens att fixera sig i vissa intressen och aktiviteter. De grundläggande problemen vid autism har fr a att göra med brister i utvecklingen av förmågan att ta andras perspektiv, att inte bara förstå att andra människor tänker och känner utan också föreställa sig vad de tänker och känner.

-På engelska talar man om att individen utvecklar en "theory of mind" eller förmåga att mentalisera. I Svenska motsvaras detta närmast av ordet empati i dess ursprungliga betydelse. Detta ord har dock kommit att få en delvis annan betydelse på senare år eftersom man blandar ihop empati och sympati. Man kan säga att empati i viss mån är en förutsättning för sympati men empati behövs också för att man skall förstå hur man skall kunna ljuga och lura och manipulera andra människor. Intuition är ett annat ord som ligger nära "Theory of mind". Tidiga tecken på att barnet utvecklar en "Theory of mind" är att barnet vill dela med sig av en upplevelse, göra andra uppmärksamma på något som barnet själv tycker är roligt eller intressant. Att peka, med fingret eller med hjälp av blicken, är andra tidiga uttryck. För att kunna interagera och kommunicera ömsesidigt krävs en välutvecklad "Theory of mind". Denna utveckling sker hos de flesta utan att vi alls tänker på det eller behöver lära barnen det, sa Peder Rasmussen.

Om utvecklingen av "Theory of mind" är försenad eller avvikande får barnet svårt att etablera sociala kontakter, läsa av känslor och stämningar i en grupp, förstå den egentliga innebörden i vad som sägs eller skrivs. I uttalade fall, och då ofta när barnet har både autism och utvecklingsstörning, förstår barnet inte varför man skall lära sig tala och inskränker sin kontakt med andra till ett minimum.

Typiskt för många som har autism är en stark förmåga att lägga märke till och komma ihåg detaljer. Detta kan i vissa situationer vara en positiv egenskap. Tyvärr är den dock oftast kombinerad med svårigheter att se helheten i en bild eller en situation. Detta leder i sin tur till stora svårigheter att tolka samband och att se sammanhang i en händelsekedja. De stora svårigheter i tidsuppfattning, som ofta förekommer hos personer med autism, är troligen en följd av detta.

-Jag vill understryka att det enligt vår erfarenhet är ovanligt att barn med CATCH 22 har autism. Däremot är det inte alls ovanligt att kriterier för diagnosen autismliknande tillstånd är uppfyllda. Barn med autism har inte sällan en bristande spontanmimik. Det gäller också barn med CATCH 22, men hos dem tyckes det mera ha att göra med en viss nedsatt spänst i de muskler som sköter om mimiken.

Diagnosen ADHD (Attention Deficit Hyperactivity Disorder) innebär att individen har stora svårigheter med uppmärksamhet, avledbarhet och aktivitetskontroll. Man särskiljer tre grupper:

1. ADHD, huvudsakligen uppmärksamhets-/koncentrationsstörning

2. ADHD, huvudsakligen hyperaktivitet/impulskontrollsvårigheter
3. ADHD, kombinerad typ

Barn med ADHD har alltså stora problem med koncentration och ut-hållighet. Många kan inte leva upp till kraven i skolan att sitta still i sin bänk och orka med hela lektioner. En del reagerar genom att springa runt och blir på så sätt ett störande moment också för omgivningen. Andra barn med ADHD bli extremt uttröttade och kan inte alls koncentrera sig, men blir ändå sittande, kanske halvsovande. Bara när de är som mest alerta och pigga och när motivationen är som störst förmår de att ta till sig kunskaper i skolan. Läxläsningen kan bli en fasa för både barnet och familjen.

Barn med CATCH 22 kan ha ADHD eller DAMP. Ofta är det typ 1 eller 3 enligt ovan, mera sällan den variant där hyperaktivitet och impulskontrollsvårigheter ingår, typ 2.

-Vi har observerat att ADHD-problem hos barn med CATCH 22 ofta har en speciell profil. Barnet har vissa perioder på dagen då koncentrationen kan vara relativt god men der är som om energin sedan rann ut och barnet blir alldeles uttröttat. Något senare kan energin återkomma och, med den, bättre koncentration.

Många barn med CATCH 22 har motoriska problem av olika slag. Det kan vara fråga om en påtagligt låg muskelspänning, ibland viss muskelsvaghet, men också problem med samordning av rörelser, koordination, är vanligt. Ibland använder man diagnostermen DCD (Developmental Coordination Disorder) för att beskriva detta.

Många barn med ADHD har också problem med motorikkontroll och formuppfattning. Denna kombination av problem benämns ofta DAMP (Deficits in Attention, Motor control and Perception, Dålig funktion ifråga om Aktivitetskontroll, Motorik och Perception). Vid DAMP är det särskilt vanligt att barnet också har stora läs- och skrivsvårigheter av den typ som kallas dyslexi. Vid DAMP är det risk för att barnet på sikt utvecklar olika typer av beteendeproblem, ofta med inslag av trots och antisociala aktiviteter. Detta är viktigt att bemöta på lämpligt sätt och i god tid.

Lena Niklasson redovisade en del resultat från en pågående studie av neuropsykiatriska symtom hos barn, ungdomar och vuxna med CATCH 22. Resultaten gäller de första 32 personerna som undersökts. Tre av dessa var vuxna.

∞ Genomsnittsvärdet för IK är 70

- ⌘ Språklig begåvning påfallande ofta bättre än den icke-språkliga (praktiska)
- ⌘ 17 personer (56%) hade IK < 70, dvs en psykisk utvecklingsstörning
- ⌘ 18 personer (56%) har någon form av neuropsykiatrisk funktionsnedsättning
- ⌘ 14 personer (44%) har ADHD
- ⌘ 1 person har autism
- ⌘ 9 personer (28%) har autismliknande tillstånd

Några viktiga slutsatser från dessa resultat var följande:

- ⌘ Många barn hade stora svårigheter att komma igång med (initiera) en uppgift och visade en generell långsamhet i inlärningsförmåga och social interaktion
- ⌘ Kombinationen av vissa personlighetsdrag och en bristfällig spontanmimik försvårar ytterligare den sociala interaktionen
- ⌘ Många har svårt att förstå sociala regler och ledtrådar
- ⌘ De autistiska drag som förekommer yttrar sig mest som svårigheter i social interaktion och kommunikation och ej så mycket när det gäller beteende och intresseinriktning
- ⌘ Trivsel och en god självkänsla innebär möjligheter att utvecklas

-De allra flesta barn med CATCH 22 är i behov av utredning och särskilda insatser behövs för att de skall få adekvata stödåtgärder, inte minst i skolan. Detta gäller även för många barn med CATCH 22 som har en begåvning inom normalområdet även om de inte har någon specifik neuropsykiatrisk diagnos, sa Lena Niklasson.

Många barn med CATCH 22 i kombination med ADHD har påtagligt dålig sömn. En del av dessa kan ha nytta av behandling med centralstimulerande medicin så att de får en högre vakenhetsgrad på dagen och därmed en mer naturlig sömnhet på natten. ”Sömnhormonet” Melatonin, givet i form av kapslar till natten, kan vara bra för några.

Det finns studier som visar att CATCH 22 skulle medföra en ökad risk att drabbas av schizofreni när man blir vuxen. Bland de ännu så länge relativt få vuxna med CATCH 22 som ingått i undersökningen har det varit vanligt med samma typ av problem som hos barnen. Några har haft perioder med ökad ångslighet och depression som krävt medicinsk behandling.

-Vi har ännu ej träffat någon med CATCH 22 som har schizofreni.

Personligen tror jag att vuxna med CATCH 22 och autismliknande tillstånd som ej fått adekvat behandling kan bete sig som om de hade schizofreni, sa Peder Rasmussen. Men det är stor skillnad mellan dessa tillstånd när det gäller vilken behandling som bör ges. (2001)

## Neurologi

Specialistläkare Margareta Belfrage, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, SU/Östra, Göteborg, informerade om neurologi.

-Vi har arbetat med en neurologisk kartläggning av inlärningsförmågan och motoriken hos 34 barn, 16 flickor och 18 pojkar, som ingår i Sólveig Óskarsdóttirs grupp. Barnen är i åldern 3-12 år.

I kartläggningen har ingått samtal med föräldrarna om bl a barnets tidiga utveckling, milstolpar i utvecklingen och vad barnet haft lätt och svårt för. Det har också ingått en neuropsykologisk undersökning med standardiserade test samt en sjukgymnastisk bedömning. Följande resultat av kartläggningen är klara:

- \* 75 % av barnen var hypotona (underspänning i musklerna)
- \* 75 % av barnen hade balanssvårigheter
- \* 50 % av barnen hade koordinationssvårigheter
- \* 50 % av barnen var muskelsvaga
- \* 35 % av barnen hade beteendevikelser (i kamratrelationer och i förhållandet till andra människor)
- \* 10 % av barnen hade fokalneurologi (neurologiskt tillstånd som kan hänföras till en särskild härd, ffa förlamningar, CP-skador)
- \* 30 % av barnen hade sin gångdebut efter 18 månaders ålder
- \* 30 % av barnen använde blöjor på dagtid efter fyra års ålder
- \* 95 % av barnen hade problem med talet (sen debut, otydligt tal)
- \* 100 % av barnen som hade åldern inne lärde sig cykla och simma (tog lång tid, mycket arbete)

När det gäller barnens vikt fann man att fler än förväntat låg under -1 på normalviktkurvan (22/34). Fyra stycken låg under -2. (1999)

## Neuropsykologi

Neuropsykolog Gerd Viggedal, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, SU/ Östra, Göteborg, informerade om neuropsykologi

-Neuropsykologens roll vid utrednings- och behandlingsarbetet är att testa och utreda barn för att bilda sig en uppfattning om hur hon/han fungerar intellektuellt, utvecklingsmässigt och beteendemässigt. Detta för att försöka relatera de svagheter eller svårigheter barnet har till hjärnans funktion inom olika områden, sa Gerd Viggedal.

Målet med utredningen är således att hitta barnets starka och svaga sidor, samt att förklara och förstå utvecklings- och beteendevikelser. -Den kunskap vi får kan sedan användas för att ställa rimliga krav på barnet och anpassa omgivningen efter barnets behov. Vi tar oftast kontakt med daghem eller skola och delar med oss till personal, lärare, skolpsykolog m fl av den kunskap vi har om barnet. Förhoppningen är att den ökade kunskapen ska leda till större förståelse, uppbyggnad av pedagogiska program, träningsprogram eller liknande. Målet är framför allt att normalisera barnets situation så mycket som möjligt.

De yngre barnen (0-4 år) genomgår en utvecklingsbedömning enligt Griffiths utvecklingsskalor där man gör en bedömning av hur barnen fungerar i jämförelse med jämnåriga barn inom olika områden; grovmotorik, personligt-socialt beteende, hörsel och tal, samordning öga/ hand, performance (d v s finmotorik/formuppfattning) samt praktiskt resonerande.

De äldre barnen (från ca 5 år och uppåt) utreds med en neuropsykologisk bedömning där man använder en rad olika test för att mäta hur hjärnans olika och specialiserade delar (funktionsområden) fungerar.

I den neuropsykologiska undersökningen ingår en bedömning av barnets:

- \* intellektuella nivå (IQ)
- \* verbala förmåga
- \* visuo-perceptuella förmåga
- \* visuo-spatiala och visuo-konstruktiva förmåga
- \* inlärnings- och minnesförmåga
- \* koncentrations- och uppmärksamhetsförmåga
- \* motorisk och sensorisk förmåga
- \* preferens av hand fot öga och öra

-Vid testningen tittar man inte bara på om barnet klarar en uppgift utan också på hur det utför uppgiften och vilka strategier det använder för att lösa olika problem. Den kvalitativa bedömningen kan ge mycket värdefull information så att man med dess hjälp kan

tillrättalägga inlärningsituationer och andra aktiviteter i vardagen. På så sätt blir det möjligt att minska svårigheter, missförstånd och konflikter.

I gruppen med 34 barn med CATCH 22 (=22q11-deletionssyndrom) som Gerd Viggedal träffat var det stora variationer i intelligensnivå och funktionsnivå mellan barnen.

-Men alla hade en intelligensnivå som låg inom det som vi betecknar som normalt eller lätt utvecklingsstörning (IQ 50-100). Ingen hade måttlig utvecklingsstörning

De yngsta barnen i gruppen hade en sen språklig- och motorisk utveckling med otydligt tal. De yngre barnen hade svårare än sina jämnåriga att uttrycka sig och sätta samman ord till meningar. Av de äldre barnen var det många som hade en bättre verbal förmåga än ickeverbal förmåga trots talsvårigheter.

-Barnen klarar ramsräkning bra och kan ofta både siffror och bokstäver tidigt, men har en försenad antalsuppfattning.

De flesta av barnen med syndromet har svårt att själva strukturera, planera och organisera sina uppgifter.

-De behöver välstrukturerade uppgifter med klara instruktioner samt en god struktur på vardagen med rutiner och klara regler för att inte tröttnas för mycket. Trötthet är vanligt bland barnen och ju tröttare de blir ju mer förstärks deras svårigheter.

Ramsinläring, ordförråd och enkla test där barnet endast har en sak att reagera på, klarar de flesta bra

-Vid flervalstuppgifter blir det svårare för dem att styra och stoppa sina impulser. De flesta har ett gott verbalt minne men kan ibland behöva fler repetitioner än jämnåriga, särskilt när uppgiften är längre och består av mer sammansatt material. Många har en nedsatt simultankapacitet och behöver en uppgift åt gången.

Flera av barnen visade att de hade svårt att komma igång med uppgifterna. Med mer förklaringar och information om uppgifterna, eller uppgiften uppdelad i delfrågor, går det lättare. En del behöver också hjälp med att formulera svaren på uppgifterna.

Barnen med syndromet har ofta svårt att se figurers och föremåls riktning och att tänka i olika riktningar.

-Detta kan medföra att de har svårt att förstå kvantitativa begrepp, antalsbegrepp, tidsbegrepp och lägesbegrepp, samt svårigheter att

kopiera geometriska figurer. De kan också ha problem att jämföra figurers olika riktning samt att komma ihåg figurer med många detaljer. Inte sällan har de också svårt att förstå konsekvenserna av vad de säger eller gör eller varför saker och ting blir på ett visst sätt. Det innebär att det kan bli problem för dem att använda sig av sin kunskap och dra logiska slutsatser.

En försenad finmotorisk utveckling är vanlig hos de yngre barnen med syndromet men även många av de äldre barnen har en nedsatt finmotorisk förmåga.

Utmärkande för de 34 barnen med CATCH 22 (=22q11-deletions-syndrom) är att det finns stora individuella skillnader både begåvningsmässigt och inom andra områden.

-De flestas begåvning ligger inom normalområdet, men en mindre del har lätt utvecklingsstörning. Många har lätta eller måttliga svårigheter på flera områden, vilka tillsammans innebär att de har svårt att klara daghemsvistelse och skola utan stöd, sa Gerd Viggedal. (1999)

## Oskar mår bättre och utvecklas motoriskt. Talet är försenat

När Oskar var ungefär ett år gammal började han må allt bättre. Han fick en gästol som ökade hans rörlighet betydligt och som han tyckte mycket om. Han började gå själv när han var fjorton månader.

-Han skrattade ofta och var en glad liten kille trots alla sina problem. Han åt fortfarande väldigt dåligt och sov dåligt. Den mentala utvecklingen tyckte vi var normal, vi hade mycket kommunikation och förstod varandra bra. Han hade också en blick och ett sätt att röra sin kropp som gjorde att vi var övertygade om att han inte hade någon hjärnskada. Den möjligheten hade ju föresvävat oss tidigare. När Oskar var åtta månader gammal kunde han säga mamma, men sedan blev det inget mer tal, säger Maria.

När Oskar var drygt ett år gammal slutade man ge honom kalktillskott.

-Nu efteråt, när vi fått veta att ett lågt kalkvärde kan påverka både mat och sömn, undrar vi om man inte slutade med kalktillskottet för tidigt. Under hela Oskars andra år blev det värre med nattsömnen och med maten. Efter det att sonden togs bort, vid ett års ålder, åt han mest välling med sked, säger Thomas.

Två år gammal fick Oskar träffa en logoped, som föreslog att Oskar och Maria och Thomas skulle lära sig teckenkommunikation.  
-Det gjorde vi och det blev en enormt positiv respons på detta från Oskars sida. Han lärde sig snabbt en mängd tecken och det försökte vi och hans dagmamma också göra.

## Hörsel

Specialistläkare Radi Jönsson, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg, informerade om hörsel.

-Både öron- och hörselproblem är klart överrepresenterade i gruppen barn med CATCH 22. Redan tidigt, när barnet är mycket litet, har det en ökad benägenhet att få öroninflammationer och öronkatarrer, sa Radi Jönsson.

Örat anläggs tidigt i fosterlivet, redan i 1-2:a månaden. Kring 6:e månaden är hela systemet, med bl a en djup hörselgång och runda och ovala fönstren (hål in till innerörat) färdigbyggt.

-Efter 6:e månaden utvecklas systemet till full funktionsduglighet. Under hela fostertiden styr gener utvecklingen, utvecklingsgener bygger ut och andra gener stoppar utbyggnaden. Hos barn med CATCH 22 är utvecklingen av hörselsystemet och nervsystemet inte normal. Om detta gäller i 100 % av fallen vet vi inte eftersom vi saknar metoder att mäta det. Den första hörselkontrollen görs normalt när barnet är 1-3 år gammalt då man mäter hörsel och eventuella ledningshinder.

Nyfödda barns hörsel kan kontrolleras med OAE, (otoakustiska emissioner). Med hjälp av ljudvågor och en liten mikrofon i hörselgången, kan man mäta öronsnäckans svar. Metoden har en svaghet i o m att den i stort sett enbart bekräftar normal hörsel.

-Med hjärnstamsaudiometri fångas elektriska impulser på hjärnstamsnivå upp som svar på ljud genom lurar. Ska man göra en hörselmätning på barn krävs det minst två samstämmiga mätningar med samma resultat, kompletterat med andra mätmetoder exempelvis tryckmätningar vid flera tillfällen, sa Radi Jönsson.

Vid CATCH 22 är följande, som har med hörseln att göra, påverkat:

\* Ytterörat ser annorlunda ut till formen. Övre delarna är olika till form och storlek

\* Hörselgången är trängre än normalt. En del av barnen har blint slutande hörselgång

\* Trumhinnan har normalt utseende, men hammaren ser annorlunda ut och hörselbenen fungerar ibland inte som de ska.

-Exempelvis måste hörselbenen ha normala leder som är rörliga. Om man letar efter problem som dessa hittar man dem, annars inte. Frågeställningen måste göras till röntgenläkarna. Tillsammans med olika hörseltest kan deras svar visa om det finns hörselhinder. Om man inte hittar något ledningshinder föreligger ofta en sensorineural hörselnedsättning i innerörat eller i hörselbanorna. Hos barn med CATCH 22 hittar man ofta fel på hörselsnäckan.

Det mesta av det normala talet ligger i inom den s k talbananen på ca 60- 65 dB. Har ett barn öronkatarr på båda öronen hör det inte ljud under 35 dB och man måste skrika åt barnet för att det ska höra, eller hålla ett mindre avstånd.

-En del av talet (en del konsonanter) ligger i det högfrekventa området, diskantområdet. Hörselnedsättningar i detta område drabbar förmågan att uppfatta tal i bullriga miljöer och detta är relativt vanligt vid CATCH 22.

På SU har man just sammanställt resultatet från 30 barn med CATCH 22, med medelåldern 7 år. I undersökningen har ingått vanligt hörselprov (tonaudiogram), hjärnstamsaudiometri, tryckmätning i mellanörat och att man tittat in i barnens öron. Resultatet från undersökningen visar att:

10/30 hade vätska-öronkatarrer

4/30 hade hål på trumhinnan

4/30 hade avvikande utseende på trumhinnan och mellanörat

Hörseltest med barnen visade att:

10/30 hade normal hörsel på båda öronen

8/30 hade ledningshinder

7/30 hade sensorineural hörselnedsättning av lätt grad vid CATCH 22

5/30 hade en kombination av ledningshinder och sensorineural nedsättning (1999)

## Tal och språk

Logoped Christina Persson, Sahlgrenska universitetssjukhuset, Göteborg, informerade om tal och språk vid CATCH 22.

-Jag har träffat ett 80-tal barn och vuxna med CATCH 22, samt ett antal som haft syndromet, utan att vi förstått det. Det vet vi eftersom det kommer en hel del barn med diagnosen till oss nu som varit här förut och då inte haft någon diagnos. Ganska många odiagnostiserade barn söker först hos oss på grund av gomproblem.

I de publikationer jag läst, där bl a språksvårigheter beskrivs, kallas syndromet oftast velocardiofacialt syndrom.

Christina Persson beskrev sedan översiktligt den normala språk- och talutvecklingen.

-Varje barn föds med en förmåga till kommunikation, vari tal och språk ingår. Små barn reagerar redan som nyfödda på ljud och mänskliga läten. De tycker om att samspela med andra människor.

Jollerperioden, med gnyenden, gurglingar och därefter ljudning på vokalerna, avlöses av stavelsejoller när barnet är omkring halvåret gammalt. Redan under de första levnadsmånaderna börjar barn träna turtagning om man pratar med dem.

-De första tecknen till turtagning visar barnen genom att de lyssnar och svarar med ljud/joller när man pratar med dem, sa Christina Persson.

Turtagning är en viktig förutsättning när barnet sedan börjar utveckla sitt språk.

-Vi brukar skilja mellan språk och tal. Språk är inre bilder som blir begrepp och ord och leder till språkförståelse. Barnen lär sig inte bara orden för olika saker utan också ett ljudsystem. Fler och fler ljud kommer efter hand. De hör skillnaden på olika ord, som de efterhand sedan lär sig kombinera till meningar, med alla grammatiska regler. Vid ett års ålder säger barnen ofta de första orden. Så småningom sätter de samman små meningar, som därefter blir längre och längre.

Tal är ett slags "output", där man formulerar/artikulerar ljuden och där motoriken i bl a tunga, läppar och gom spelar stor roll.

-För att få ett normalt tal krävs det att mjuka gommen, längst bak i munnen, är tillräckligt lång och rörlig för att kunna stänga till upp till näsan. Med tungan och läpparna måste man kunna artikulera ljuden. Det är ett mycket komplicerat motoriskt mönster som kräver väl fungerande koordinationsförmåga som måste fungera snabbt och perfekt. Minsta störning kan ge stora problem. Ett barn som har

problem med tal- och språkutvecklingen kan således ha problem på olika nivåer och måste utredas individuellt. Gomfunktionen kan inte bedömas förrän språket kommit igång ordentligt, således oftast inte före 5 år, sa Christina Persson.

Barn med CATCH 22 har ofta en försenad språkutveckling, även om variationerna inom gruppen är stora.

-Språkförståelsen är, till en början, ofta bättre än förmågan att själv uttrycka sig. Själva starten med att använda ord är ofta försenad och i många fall dröjer det upp till 3-årsåldern innan språkutvecklingen tar fart. Svårigheterna kan finnas på flera nivåer, t ex när det gäller att särskilja och uttala de olika ljuden och att sätta ihop meningar. Ordförrådet är ofta reducerat. Om barnen är sena med att komma igång med att tala, tycker jag att man bör prova att lära barnet använda tecken samtidigt som man talar. Det fungerar som ett stöd och komplement till tal- och språkutvecklingen.

Många av barnen är födda med gomspalt. Denna opereras då av en plastikkirurg på Regionsjukhuset. Det förekommer flera problem i gommen, förutom gomspalt. Många av barnen har en dold gomspalt, s k submukös gomspalt, vilket innebär att muskulaturen i gommen inte har växt ihop helt, även om slemhinnan, ytan, är hel. Detta tillsammans med djupt svalg och kort gom kan leda till att gommen inte kan stänga till upp mot näsan och talet att låta nasalt, s k velofarynxinsufficiens. Det kan också ge problem i talutvecklingen, t ex med artikulationen och medföra svårigheter vid matningen från spädbarnsstadiet och uppåt.

Det finns mycket man kan göra för att stödja barnets tal- och språkutveckling. Men först måste man utreda var felet sitter, menade Christina Persson.

-En språklig bedömning görs av logoped. Utifrån denna kan man få förslag på hur man kan arbeta vidare. Har barnet en gomspalt kan man stimulera barnet att göra olika ljud på ett lekfullt sätt. Man kan försöka hjälpa dem att hitta olika läppaktiviteter. Misstänker man problem med gomfunktionen kan gommen undersökas genom att man röntgar gommen eller tittar med en liten kikare genom näsan. Utredningar av gomfunktionen görs av foniatrer (specialutbildad läkare på regionsjukhusen), plus logoped. Ibland kan man behöva förlänga gommen genom operation, för att därmed få bättre förutsättningar för talet, sa Christina Persson.

Av 65 undersökta personer med CATCH 22 hade cirka 90 % något problem med gomfunktionen och 57 % hade fått svalglambå, en "brygga" mellan mjuka gommen och bakre svalgväggen som underlättar tillstängningen mellan munnen och näsan.

Kvarstående problem efter 10 år berör till vissa delar:

- ☒ gomfunktionen
- ☒ glottal artikulation (språkljuden artikuleras med stämband)
- ☒ grammatiken
- ☒ ordförrådet
- ☒ språkförståelsen
- ☒ talet, som blir lite odistinkt/otydligt

-När det gäller den sista punkten vill jag bara säga att talet ofta blir bättre om man ber barnet att prata tydligare. Problemet är dock att det verkar kräva mycket koncentration att tala tydligt och ingen orkar egentligen tänka hela tiden på hur man talar, sa Christina Persson. (2001)

## Pedagogiska aspekter

Specialpedagog Inga-Lill Jakobsson, Pedagog, Mölndal, informerade om pedagogiska aspekter.

-Enheten för specialpedagogik på Göteborgs universitet har ett samarbetsprojekt med Sahlgrenska universitetssjukhuset/Östra med inriktning på att ta reda på hur olika grupper barn med funktionshinder har det i skolan. CATCH 22-gruppen är den tredje gruppen vi tittar närmare på.

I projektarbetet har ingått att delta i verksamheter i klasser där barn med CATCH 22 går och att samtala med föräldrar och lärare.

-Det har inneburit att vi fått en mer generell bild av hur det kan vara att gå i skolan och ha CATCH 22 (=22q11-deletionssyndrom). Med hjälp av den informationen kan vi inte bara föreslå insatser för det enskilda barnet utan också komma med förslag på hur skolan ska organisera arbetet. Genom samtal och samverkan mellan hem och skola kan man göra mycket för att underlätta barnets skolgång och undervisningen, sa Inga-Lill Jakobsson.

I projektarbetet har det framkommit att lärare hanterat likartade situationer på många olika sätt.

-Det viktigaste för barnets möjligheter till lärande är mer hur det blir bemött och mindre vilken utvecklingsnivå det befinner sig på.

Gemensamt för alla barnen i studien är att de behöver någon form av särskilt stöd, t ex hjälp av assistent och/eller specialpedagog. De behöver struktur, tydlighet, hjälp med att komma igång och hjälp att komma vidare i uppgifterna. I arbetet med barnen bör man undvika att byta aktiviteter för ofta.

Med enkla medel kan man göra undervisningen mer konkret, t ex genom att använda bilder och föremål.

-Hemligheten med anpassningar av undervisningen ligger i att hitta exakt rätt nivå på uppgifterna så att barnen får anstränga sig precis lagom mycket för att klara dem. Eleven måste inte bara känna trygghet och omtanke för att få en aktiv och positiv inställning till lärandet, utan också arbeta utifrån en långsiktig strategi med mycket rutiner. En del lärare lyckas skapa dessa förutsättningar, andra inte. Jag anser att en viktig del för att lyckas ligger i hur mycket information om barnet som läraren fått från föräldrarna och vilket samarbete de har.

Det enskilda barnets styrkor och svårigheter betyder inte så mycket som man kanske tror för ett bra inlärningsresultat.

-Det pedagogiska arbetets innehåll och organisering, skolans organisation, rutiner och kultur, personalen kunskaper och förhållningssätt och samarbetet mellan skolan och hemmet betyder mycket för ett bra slutresultat. Föräldrarnas delaktighet spelar i vissa skolor oerhört stor roll.

Grundskola eller särskola för barnen? Inga-Lill Jakobsson menade att det inte finns något generellt svar på den frågan.

-Skolverket har givit ut anvisningar och råd för utredning för eventuell särskoleplacering. Den bör innehålla en psykologisk, en medicinsk, en pedagogisk och en social utredning. Jag tror emellertid att många barn med CATCH 22 som är inskrivna i särskolan mår bra av att gå i vanlig grundskoleklass med extra stöd.

Alla barn har rätt att få undervisning utifrån sina förutsättningar och behov. Detta gäller oavsett om barnet har ett funktionshinder eller ej. När ett barn behöver stöd och hjälp bör skolan göra två utredningar, en där barnet utreds individuellt och en där man kritiskt tittar på skolsituationen allmänt.

-Inriktningen ska vara att barnet är med så mycket som möjligt i den ordinarie undervisningen som kan anpassas så att den fungerar bra för alla barnen. Det finns oerhört mycket man kan göra i det avseendet, utan att det kostar mycket pengar eller arbete. Sedan är det rektorns

ansvar att se till att det finns tillräckligt med utbildad personal på skolan, sa Inga-Lill Jakobsson.

Föräldrarna har flera roller i förhållande till skolan, bl a att vara samarbetspartner, kontaktförmedlare, samordnare och informationsbärare. Det finns faktiskt inga andra än föräldrarna som har en fullständig bild av alla insatser från olika samhällsinstitutioner och för barnets bästa måste de ofta släppa in en massa personer i sitt privatliv, sa Inga-Lill Jakobsson. (2001)

## Datorn som pedagogiskt hjälpmedel

Specialpedagog Ann Catrin Røjvik, Ågrenska, visade på flera olika användningsområden för datorn som pedagogiskt hjälpmedel.

-Med hjälp av datorn och olika program kan man relativt lätt få reda på vad ett barn förstår, t ex av bilder, ord och instruktioner. Man kan se vilken begreppsförståelse de har och hur långt de kommit inom olika ämnesområden, t ex inom matematiken. Barnen får komma hit och prova att lösa uppgifter med hjälp av datorn. Det innebär att de kan arbeta mer självständigt och behöver inte känna sig så utlämnade, sa Ann Catrin Røjvik.

Att arbeta vid en dator innebär bl a att man får en avskärmad arbetsplats och att man får direkta svar på om man gör rätt eller fel.

-Datorn har en egen drivkraft och går direkt till nya uppgifter, utan extra insatser från den som arbetar på den för tillfället. Datorn skalar också bort alla praktiska problem, som att hitta rätt bok, radera, skriva snyggt mm. Det är mycket lättare att "lyckas" med en uppgift när man arbetar med datorer. För många barn med funktionshinder kan det ha en väldigt stor betydelse.

Det finns program för alla nivåer. På förskolenivån finns program där man flyttar olika former. På lågstadienivån finns en mängd program som kan vara bra komplement till den vanliga undervisningen.

-Det finns program där barnet på ett lekfullt sätt kan träna t ex, kort och lång vokal, det finns matematikprogram där man tränar plus och minus, multiplikationstabellen, bråk, geometriska figurer mm. Det finns geografiprogram och program i de flesta ämnen.

Tangentbordet kan dessutom utformas så att det passar olika funktionshinder. Istället för tangentbord med en massa knappar, finns det program som kan styras med enbart en styrplatta.

-För barn med olika funktionshinder kan datorn bli ett stort steg mot ett bättre självförtroende.

Olika undersökningar visar att barn med koncentrationssvårigheter arbetar betydligt bättre, ihärdigare och mer koncentrerat vid en dator än annars.

-Jag har under veckan lagt märke till att barnen med syndromet har haft lättare att koncentrera sig på arbetsuppgiften när de arbetar med datorn. De har gått in i arbetet med mer kraft och energi och bättre uthållighet. När de slipper lägga energi på att hålla pennan, leta rätt på var man är i i boken, radera mm, får barnen mer energi. Den energin kan koncentreras på själva uppgiften, t ex att lösa ett matematikproblem. När man får en uppgift i taget, och direkt respons på om uppgiften är rätt eller fel utförd, ökar uthålligheten och motivationen att arbeta. Som komplement till datorprogrammen använder jag gärna montessorihjälpmiddel som är väldigt konkreta.

Ann Catrin Røjvik underströk med bestämdhet att datorn inte ska ersätta läraren. Datorn kan vara ett viktigt pedagogiskt hjälpmedel för många barn med funktionshinder. (1996, uppdaterad 2001)

## Vardagspedagogik

Specialpedagog Ann Catrin Røjvik informerade också om vardagspedagogik för de yngre barnen.

-Små barn med funktionshinder är oftast integrerade i den vanliga förskolan, men kan där få extra stöd och hjälp. Både i förskolan och hemma kan man förstärka leken så att det blir ändamålsenlig "träning".

De områden som, enligt Ann Catrin Røjvik, behöver observeras närmare och tränas är: motorik, perception, kommunikation, tal och språk, inlärning, kognitiv förmåga (att bearbeta och använda intryck), socialt och känslomässigt beteende samt lekbeteende.

-Exempel på motoriska/perceptuella problem är att avgöra vilken kraft och vilka rörelser olika aktiviteter kräver. Att gå i en trappa fungerar t ex inte automatiskt för många av barnen, utan kräver träning. I sin kommunikation med andra kan barnet behöva förstärka talet/språket med bilder och tecken. Många studier har visat att tecken som stöd

inte hindrar den normala talutvecklingen,. Tvärtom vet man idag att den underlättar utvecklingen. I förskolan kan man träna den språkliga medvetenheten genom ljud och ramsor.

Har barnet inlärningssvårigheter, exempelvis problem med koncentrationen, krävs det mycket struktur i inlärningssituationen samt att man varvar uppgifter som kräver mer koncentration med sådana som kräver mindre.

-Struktur och rutiner hjälper barnet att förstå omvärlden, att skapa förutsägbarhet och därigenom möjligheter att förebygga beteendeproblem. Det är således mycket viktigt med både morgon- och kvällsrutiner. Barnet behöver också förstå sina möjligheter och begränsningar. Den vuxne måste bli bättre på att se barnets små framsteg. Det är bra att ta vara på dagligen återkommande situationer. Även i leken kan man ta vara på många träningsmoment och inte välja bort dem för att göra det lättare för barnet.

Ann Catrin berättade också om ett nytt pedagogiskt projekt på Ågrenska där digital kamera bl a används för att förstärka barnets självkänsla, förbättra kommunikation och inlärning samt ge barnet bättre möjligheter att förstå omvärlden. Föräldrarna fick se bilder på olika aktiviteter som deras barn deltagit i under veckan. (1999, uppdaterad 2001)

## Oskar idag (1996)

Idag, när Oskar är 3,5 år gammal, har hans vänsterkammare återfått sin normala storlek och sin normala arbetskapacitet. Oskar hålls fortfarande i viss mån isolerad på grund av infektionsrisken.

-Han har stor glädje av sina äldre bröder och deras kamrater. Kamraterna är alltid välkomna hem till oss om de inte har infektioner. Vi har hela tiden hållit Oskar borta från miljöer där det vistas mycket folk, t ex affärer och liknande. Vi kanske har varit för hårda med detta, vi vet inte. Det är en svår avvägning. Vi vill att Oskars behov ska styra och undviker att utsätta honom för risker i onödan, säger Thomas.

Oskars immunförsvar har sakta men säkert förbättrats i takt med att vi släppt mer och mer på våra restriktioner.

-Särskilt det senaste halvåret har inneburit en rejäl förbättring. Hjärtat är ju ett bekymmer som inte är över. Så småningom måste vi byta ut den transplanterade aortabiten mot en större bit, eftersom Oskars hjärta växer, säger Maria.

Oskar har inte börjat tala och familjen hoppas på en utökad kontakt med logopeden.

-Först i början på detta året opererades Oskars gomspalt som sitter i mjuka gommen. Vi hoppas och tror att Oskar kommer att börja tala, men att det kan dröja ännu en tid, säger Thomas.

## Funktioner i och kring munnen

Logoped Lotta Sjögren och övertandläkare Gunilla Klingberg, Mun-H-Center, Göteborg, 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 icke-verbal 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.

Vanligt förekommande orofaciala problem vid CATCH 22 är

- Gomspalt
- Dåligt mineraliserad emalj
- Tunn emalj med gropar (främst mjölkttänder)
- Avsaknad av enstaka tandanlag
- Avvikande tandform (tappliknande eller väldigt smala tänder)
- Sen tandutveckling (både mjölkttänder och permanenta tänder)
- Avvikelser i munslemhinna
- Ökad risk för karies (hål i tänderna)
- Låg salivsekretion (muntorrhet)

Om man har gomspalt behandlas detta i särskilda s k spaltteam där tandläkare, logoped, läkare m fl ingår.

De barn som har hjärtfel kan behöva behandlas med antibiotika i förebyggande syfte inför sådana ingrepp i munhålan som kan ge blödningar, till exempel om man tar bort en tand.

-Detta för att förhindra att bakterier följer med blodet från munhålan och sedan fastnar i hjärtvävnaden.

Det finns mycket som talar för att personer med CATCH 22 har mindre saliv än andra. Att vara muntorr ökar kraftigt risken för hål i tänderna.

-Samtidigt är det vanligt med infektioner, åtminstone under förskoleåren. Det innebär i sin tur risk att barnen äter och dricker sådant som är olämpligt för tänderna, t ex när de är sjuka och måste få i sig mycket vätska och energi.. Att sköta munhygien på ett bra sätt kan också vara svårt, då barn med CATCH 22 ofta har problem med sin finmotorik och uthållighet. Allt detta gör att barnen inte sällan behöver förstärkt förebyggande tandhälsovård. Förutom att borsta tänderna med fluortandkräm behöver många av barnen extra fluor i form av fluortuggummi, fluortabletter och fluorlackning. Att få komma lite oftare till tandvården är också bra.

-Man bör också be att tandvården kontrollerar salivsekretionen och att de tar prov för bakterier i saliven. Detta bör göras några gånger under uppväxten samt i vuxen ålder. Om man har lite saliv är det extra viktigt med fluor och att man dricker vatten efter/mellan måltiderna. Man behöver också få hjälp med olika slags salivstimulerande medel.

Eftersom barnen kan sakna tänder är det viktigt att tandläkaren kontrollerar tandanlag med röntgen i nioårsåldern, om inte tidigare röntgenbilder visar att alla anlag finns.

-En del barn med CATCH 22 har svårt att klara av vanlig tandbehandling. De kan tycka att det är jobbigt, obehagligt och är ibland rädda. Ofta behöver barnen få extra tid vid besöken och ibland behöver man gå till specialisttandvården (för barn – pedodonti). (2001)

## 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?*

-På Ågrenska har vi haft flera syskonveckor som har finansierats med särskilda projektpengar. 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 hemsituationen 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 så kallade "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. Självbildens styrks 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. (2001)

## Föräldraerfarenhet och föreningspresentation

Rose-Marie Larsson, mamma till en pojke med CATCH 22 (=22q11-deletionssyndrom) och föreningsrepresentant för CATCH 22-syndromföreningen, berättade om sonen Johan (19 år) och hans uppväxt, samt informerade om föreningen.

Föreningen CATCH 22-22q11 deletionssyndrom bildades 1999. Idag har föreningen, som ingår i paraplyorganisationen Små och mindre kända handikappgrupper, cirka 70 medlemsfamiljer.

Bland föreningens uppgifter ingår att på olika sätt stödja medlemsfamiljerna, att ordna familjeträffar och utbildningar. Föreningen ger ut tidningen "Medlemsblad".

-Just nu arbetar vi en del med att försöka arrangera en kontaktfamiljhelg och en syskonträff. Ett stort problem är att få fram ekonomiska medel för olika aktiviteter, sa Rose-Marie Larsson.

Adress och telefonnummer till föreningen är:

**Föreningen CATCH 22-22q11 deletionssyndrom**

C/O Rose-Marie Larsson

Norgårdsvägen 17

430 90 Öckerö

Tel: 031- 96 83 34

## 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", träningsskolan 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 LSS 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 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. (2001)

## 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 består av fyra olika nivåer, helt bidrag (92 250 kr/år, 2001), tre fjärdedels (69 188), halvt (46 125) och en fjärdedels (23 063). 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 månaden före barnet fyller 16 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. (2001)

## Oskar idag (2002)

En uppföljande intervju gjordes med Oskars föräldrar Thomas och Maria i januari 2002. I korta drag beskrivs här hur Oskar utvecklats

och hur hans sjukdom påverkat honom under de sex år som gått sedan förra intervjun som gjordes under Ågrenskas familjevistelse 1996.

1996 var Oskar 3 år. Hans **infektionsöverkänslighet** var stor, vilket påverkade hans möjligheter att leka med kamrater eller att vistas i miljöer med mycket folk.

-Eftersom han tidigt visade sig vara väldigt social och gillade att vara med kompisar hämmade infektionsöverkänsligheten honom ganska mycket de första åren. När han var 4 år gammal fick han gammaglobulin och genast märkte vi en stor skillnad. Sedan vi började med behandlingen behövde han inte längre penicillin efter varje förkylning och han fick möjlighet att vara på daghem med andra barn, säger Maria.

Oskars **talutveckling** var länge försenad. När han var två år fick man kontakt med en logoped.

-Både Oskar, vi och hans dagmamma, fick lära oss tecken som stöd. Oskar var mycket intresserad och lärde sig snabbt många tecken. När han sedan började på daghemmet gick han första året i en s k språkverkstad. Han hade aldrig några problem att kommunicera med kamraterna, trots att han inte talade, säger Thomas.

Vid drygt 3 års ålder hade han ännu inte börjat tala och det trodde man delvis berodde på den gomspalt Oskar visade sig ha i mjuka gommen.

Men successivt började Oskar sedan att tala. Till en början var det ett otydligt tal som till stora delar bara familjen och kamraterna förstod.

-När han var 6 år och började förskolan hade han utvecklat talet så att även övriga omgivningen förstod honom och då slutade han använda tecken, säger Maria.

Oskars **tillväxt** har alltid varit problematisk, till en början i huvudsak beroende på alla infektioner och behandlingar på intensivvårdsavdelning, men också på hjärtproblemen. Ett år gammal skedde en viss förbättring och han åt lite bättre.

-Han har alltid legat på den lägsta tillväxtkurvan och följt den ganska stabilt. Förra våren tappade han plötsligt upp vikt och växte inte på längden. Snart insåg vi att det kunde bero på att han slutat få gammaglobulin. När han återupptog medicineringen piggnade han till och började äta normalt igen, säger Thomas.

Efter den **hjärtoperation** Oskar genomgick när han bara var fyra dagar gammal har hjärtfunktionen varit bra. Efter operationen har han medicinerats med Renitec® och genomgått årliga kontroller. Den uppföljande hjärtoperation man trodde var nödvändig efter bara några år har ännu inte behövt göras.

-Men nu tror vi nog att det är på gång att byta ut hjärtklaffen och den transplanterade aortabit han har. Detta är ju någonting som vi oroar oss för, säger Maria.

Inför skolstarten gjordes en **psykologisk utvecklingstest**. Den visade att Oskar hade vissa koncentrationssvårigheter, att utvecklingsnivån var något lägre och uthålligheten något sämre jämfört med genomsnittet hos jämnåriga. Dessutom var hans tal inte utvecklat så mycket som man kan förvänta sig i den åldern.

-Men Oskar kompenserade sin svaga sidor med en fantastisk framåtanda, stor social kompetens och stort självförtroende. Redan i förskoleåldern var han också väldigt duktig på alla slags fysiska aktiviteter, såsom ishockey, fotboll, rollerblades mm, säger Thomas.

**Skolstarten** blev mycket lyckad för Oskars del. Han började i en åldersintegrerad grundskoleklass (23 elever årskurs 1-3) och hade med sig sin personliga assistent från förskolan.

-Hans assistent, som han har än idag, hjälper honom att komma igång med olika uppgifter och ger honom stöd och hjälp mer enskilt när han blir trött. Under ledning av ambitiösa och kunniga lärare har Oskar fått den hjälp och det stöd han behöver för att klara skolarbetet och hänga med kamraterna, säger Maria.

Maria och Thomas framhåller att det har betytt väldigt mycket för Oskars utveckling att de hittat en skolform med ett arbetssätt som varit precis rätt för honom.

**Idag** mår Oskar mycket bra och klarar att leva med sin sjukdom, så att den inte ger honom stora handikapp i vardagen.

-Tack var tidig diagnos och ett fantastiskt bra omhändertagande av både sjukvård, rehabilitering och skola, har det gått mycket bättre för Oskar än vi drömma om de första åren, som ju var enormt tuffa. Problemen är verkligen inte borta, men de har blivit hanterbara, säger Thomas.

Oskar måste kämpa mer än andra barn för att hänga med i skolan och det är mycket i behandlingen som är påfrestande och tröttande. Han är fortfarande liten, 9 år gammal väger han bara 21 kg och har lätt för att

frysa, eftersom hans underhudsfett är så tunt. Eventuellt kan det bli aktuellt att Oskar behandlas med tillväxthormon, det ska utredas nu.  
-Men trots att det är så mycket med Oskars sjukdom som innebär problem och svårigheter ser vi faktiskt ljus på framtiden. Oskar är så fantastisk framåt och ser nästan bara möjligheter och det känns väldigt bra, säger Maria.

## Här kan man få mer information

Socialstyrelsen informationsfoldrar  
e-post: [sos.order@special.lagerhus.se](mailto:sos.order@special.lagerhus.se)  
internetadress: <http://www.sos.se/smkh>

artiklar ur Läkartidningen  
internetadress: [www.ronden.se/lt/](http://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](http://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](http://www.nlm.nih.gov)

Föreningen CATCH22:s hemsida: [www.catch22.nu](http://www.catch22.nu)

## Beteendevetenskaplig fenotyp: Leuven experiment (Konferens Ågrenska 2002)

Barnneuropsykolog Ann Swillen, Universitetssjukhuset Gasthuisberg, Leuven, Belgien, informerade på 22q11 deletionssyndromkonferens-

en på Ågrenska 2002 om den beteendevetenskapliga fenotypen vid 22q11deletionssyndrom, i fortsättningen kallat CATCH 22. (fenotyp=ung. den sammanlagda effekten av ärftliga och förvärvade egenskaper)

”Den beteendevetenskapliga fenotypen är ett beteendevetenskapligt mönster som inkluderar kognitiva processer (hur man tar in och bearbetar information) och social interaktion, vilket till sitt innehåll är associerat till, och specifikt knutet till ett syndrom som har en kromosomal eller genetisk etiologi (sjukdomsorsak)” O’Brien & Yule, 1995; Flint, 1996.

-Den beteendevetenskapliga fenotypen vid CATCH 22 inkluderar fyra områden; motorik, tal/språk, kognitiva processer samt socialt och känslomässigt beteende. Den grupp barn, ungdomar och vuxna, 183 st med CATCH 22 som vi undersökt, har varit från 0 till 57 år, med en tonvikt på gruppen 7-12 år (48 st). 14 st avled tidigt som en följd av svåra hjärtproblem, sa Ann Swillen.

Här följer ett urval av de resultat Ann Swillen presenterade på konferensen.

Den undersökta Leuvenpopulationen delades i två grupper:

**1/** nyfödda, barn och ungdomar (0-18 år)

**2/** vuxna, äldre än 18 år

Gruppen **nyfödda, barn och ungdomar** med CATCH 22 undersöktes med inriktning på

A/ motorisk utveckling

B/ begåvning, inlärning och neuropsykologi

C/ beteende och social-känslomässig utveckling

#### **A/Motorisk utveckling, (nyfödda)**

Utmärkande för nyfödda barn när det gällde den motoriska utvecklingen var:

- ☒ att barnen var hypotona (85 %), d v s hade låg muskelspänning
- ☒ att de hade svårigheter att utveckla muskelstyrka och koordination
- ☒ att de var sena att nå motoriska utvecklingsmål, särskilt när det gällde att krypa och gå

#### **A/Motorisk utveckling, (tidig barndom till ungdom)**

- ☒ hypotonin avtar
- ☒ grovmotoriken är ofta mer försenad än finmotoriken
- ☒ problem med koordination och balans

- ⌘ problem med lågt tempo i aktiviteter
- De insatser/hjälp barnen behöver bör inriktas på att så mycket som möjligt stimulera fysiska aktiviteter samt sjukgymnastisk

### **B/Begåvning, inläring och neuropsykologi**

**Begåvningen** varierar mycket i gruppen, från normal intelligens till låg. Följande IQ redovisade Ann Swillen för barn **0-4 år**:

- ⌘ 1/3 hade en genomsnittlig IQ på 85 eller mer (normal IQ=100)
- ⌘ 1/3 hade en IQ mellan 70-84
- ⌘ 1/3 hade en IQ under 70

### **Begåvningen för barn 4 år och äldre:**

- ⌘ Från borderline (70-85) till normal IQ: 55 %
- ⌘ Intellectuella svårigheter: 45 %
- Vi har inte kunnat se någon överensstämmelse mellan IQ och hjärtproblem. Den genomsnittliga IQ var däremot lägre och de intellektuella svårigheter mycket större i gruppen som ärvt deletionen jämfört med de som hade en deletion orsakad av en nymutation.

### **B/Inläring/inlärningsproblem**

Förekommer hos 82-100 % av barnen. Följande profil när det gällde inlärningsproblemen i gruppen redovisade Ann Swillen:

- ⌘ konkret tänkande föredras
- ⌘ abstrakt tänkande är problematiskt
- ⌘ problem att integrera, ta till sig, ny information
- ⌘ problem med matematik och läsförståelse
- ⌘ brister i uppmärksamhet och koncentration
- ⌘ brister i visuo-spatiala förmågan (ung att skilja på läge och riktning, urskilja bokstäver, höger-vänsteruppfattning)
- Mönstret på inläringssvårigheterna liknar mönstret hos barn med ickeverbal inlärningsproblematik, d v s väl utvecklad verbal förmåga men exempelvis svag psykomotorisk, visuo-spatial och ickeverbal förmåga.

### **B/Neuropsykologisk profil**

Den neuropsykologiska profilen från 5 år och uppåt innehåller således bättre verbal IQ än perceptuell IQ, problem med visuo-spatiala-perceptuella uppgifter, uppmärksamhets- och koncentrationsproblem, impulsiv arbetsstil, bra verbalt minne.

**B/ Skolsituationen** kräver, p g a **inlärningsproblematiken**, specialklasser, specialundervisning samt anpassningar enligt erfarenheterna från Leuvenundersökningen.

-Barnen behöver mycket hjälp och stöd att komma igång att arbeta, att läraren ”coachar” och stimulerar under arbetets gång. Arbete två och två fungerar ofta bra. Vid introduktionen av nya läromedel bör detta ske första gången enskilt från läraren till eleven

### **C/ / Beteende och social/känslomässig utveckling**

**Barnens beteende** kan spänna från stark impulsivitet och hämningslöshet till tillbakadragenhet och blyghet. ADHD, ADD och andra autismspektrumstörningar är vanligt förekommande. Initiativkraften och motivationen är svag och många har en speciell ängslighet.

#### **I ungdomarnas beteende** finner man ofta

- ☒ psykotiska sjukdomar
- ☒ tvångssymptom
- ☒ en ambivalent/vacklande relation till föräldrarna
- ☒ psykiska sjukdomar, manier, depressioner

-Vi har inte funnit någon skillnad mellan könen när det gäller beteendet. När det gäller förhållandet mellan beteende och mental nivå fann vi att gruppen med IQ mindre än 70 hade fler problem som hade med de egna tankarna att göra.

Utifrån **frågeformulär** till föräldrar, lärare och ungdomar fick man bl a följande svar:

Föräldrar till små barn (2-3 år):

- ☒ tillbakadragenhet 6/16
- ☒ somatiska åkommor, exempelvis ätproblem och förstoppning 3/16

Föräldrar till förskolebarn (4-6 år):

- ☒ sociala problem 6/19
- ☒ uppmärksamhetsproblem 6/19

Lärare till förskolebarn (4-6 år):

- ☒ tillbakadragenhet 9/19
- ☒ problem med inre tankar 3/19

Föräldrar till skolbarn (7-11 år)

- ☒ sociala problem 10/16
- ☒ uppmärksamhetsproblem 7/16
- ☒ tillbakadragenhet 4/16

Lärare till skolbarn (7-11 år):

- ☒ sociala problem 5/16
- ☒ tillbakadragenhet 3/16
- ☒ ängslan/depression 2/16

Föräldrar till ungdomar (12-18 år):

- ☒ uppmärksamhetsproblem 4/9
- ☒ sociala problem 3/9
- ☒ problem inre tankar 3/9

Lärare till ungdomar (12-18 år):

- ☒ uppmärksamhetsproblem 3/9
- ☒ sociala problem 3/9
- ☒ ängslan/depression 3/9

Ungdomarna själva:

- ☒ uppmärksamhetsproblem 2/9
- ☒ sociala problem 2/9

-Några slutsatser man kan dra är att de inåtgående problemen ökar och de utåtagerande minskar med åldern. Det rör sig om en "kvartett" problem som de flesta har; sociala problem, tillbakadragenhet, uppmärksamhetsproblem och problem med inre tankar. Föräldrar och lärare rapporterar beteendeproblem tidigt. Föräldrar rapporterar mer sociala problem än uppmärksamhetsproblem. Lärare rapporterar mer problem med tillbakadragenhet och inre tankar och ungdomarna själva uppfattar att det finns färre beteendeproblem än vad både föräldrar och lärare anser, sa Ann Swillen.

För att ta reda på om det beteendevetenskapliga mönstret är specifikt för CATCH 22 jämfördes resultaten med resultaten från en kontrollgrupp, vilket visade att så var fallet. (2002)

## Pedagogiska aspekter

Specialpedagogerna Marianne Alexanderson och Ann-Catrin Røjvik, Ågrenska, informerade om pedagogiska aspekter på CATCH 22.

-De senaste fyra åren har vi pedagoger på Ågrenska sammanställt pedagogiska aspekter på det vi sett hos barnen med sjukdomen/syndromet under Ågrenskas familjeveckor. Till vår hjälp har vi ett observationsmaterial som ser lika ut alla familjeveckor.

Målsättningen med observationsmaterialet är att

- ☒ samla pedagogisk information om barn med ovanliga sjukdomar och syndrom
- ☒ sammanställa det som Ågrenskas personal sett under veckan och återkoppla erfarenheterna med barnens ordinarie lärare

- ☒ därigenom öka kunskapen bland lärare och annan personal som arbetar med barnen på hemorten
- ☒ bidra med information om funktionshindret som underlättar utarbetandet av ett åtgärdsprogram på barnets hemskola

Några veckor innan familjerna kommer till Ågrenskas familjeveckor kontaktas och informeras föräldrar och lärare om det pedagogiska projektet.

-När familjerna anländer på måndagarna får de ytterligare information plus att vi diskuterar vad vi vill ha svar på.

Ann-Catrin Röjvik och Marianne Alexanderson informerade om de styrdokument, internationella och nationella, som ligger till grund för undervisning, extra hjälp och stöd till funktionshindrade:

- ☒ FN:s standardreglemente för människor med funktionshinder
- ☒ FN:s barnkonvention
- ☒ Salamanca-deklarationen
- ☒ förskolans, grundskolans och gymnasiet läroplaner Lpf 94 och Lpo 94

De båda informerade också om ICF, ett nytt internationellt handikappbegrepp/klassifikation. Till skillnad mot det gamla handikappbegreppet, som utgick från ett sjukdomsperspektiv, utgår ICF från ett hälsoperspektiv, med stor vikt lagd vid hur den fysiska och sociala miljön kan utformas för att ge största möjliga delaktighet.

-Syftet med ICF är bl a att ge en vetenskaplig grund för att förstå och studera hälsorelaterade funktionstillstånd, möjliggöra insamlingar och jämförelser av data mellan olika länder samt vara ett verktyg inom forskningen för att mäta resultat, livskvalitet och omgivningsfaktorer.

Ur den sammanställning av pedagogiska aspekter vid CATCH 22 som gjorts på Ågrenska kan man bl a utläsa:

- ☒ **Tal och kommunikation** är ofta försenad. Barnen är inte sällan fåordiga och talet är otydligt. Förmågan till ömsesidig språklig kommunikation är begränsad. Talängslan är inte ovanligt.
- ☒ **Motoriken** är långsam, sävlig och något klumpig. Det är sällan att det förekommer grava motoriska funktionshinder.
- ☒ **Abstrakt och logiskt tänkande** är ett problem hos många. Barnen har ofta svårt att dra logiska slutsatser ur ett resonemang, svårt med matematik samt att bestämma en rimlig nivå på uppgifter.
- ☒ **Tids- och rumsuppfattningen** är störd och innebär ofta problem, t ex när det gäller att hålla tider eller att hitta i närområdet. Stort behov av struktur och klara regler

- ⌘ **Emotionella aspekter.** Barnen anses ”snälla” och blir lätt utnyttjade. Kontakten med jämnåriga är problematisk och distanslös. De väntar gärna på att få ”vara med” och tar inga egna initiativ. Inte sällan får barnen ”låsningar” eller vredesutbrott vid motgångar. Pendlar mellan hyperaktivitet och tillbakadragenhet/blyghet.
- ⌘ **Motivation och uthållighet.** Utmärkande är den bristande förmågan att självständigt sätta igång, genomföra och avsluta uppgifter. Dagsformen varierar mycket
- ⌘ **Koncentration och uppmärksamhet.** Ofta stora svårigheter, som t ex extremt hög eller låg aktivitetsnivå

-Det finns mycket som kan förbättras i barnens undervisningssituation. Exempelvis klarar de uppgifter bättre om de är säkra på vad som förväntas av dem. Det underlättar också om man talar långsamt och tydligt, om rutinerna är välbekanta och om man ger feedback med jämna mellanrum. Små överblickbara delmål och korta verbala och visuellt tydliga instruktioner är också till fördel för barnen.

Uppgifter eller situationer som bör undvikas:

- ⌘ storgruppsgenomgångar
- ⌘ muntliga redovisningar
- ⌘ alltför många nya situationer
- ⌘ matematik i alla former
- ⌘ självständigt arbete
- ⌘ för många sociala kontakter i klassen
- ⌘ uppgifter som bygger på egna initiativ
- ⌘ inlärnin g på kort tid

-Det är till stor hjälp för barnen om de får lugna och tydliga instruktioner och en instruktion i taget. Barnen behöver hjälp att komma igång med en uppgift och sedan också stöd vid genomförandet.

Övrigt att tänka på:

- ⌘ abstrakta uppgifter bör göras om så att de blir så konkreta som möjligt.
- ⌘ korta arbetspass
- ⌘ lärarstyrd planeringsbok
- ⌘ fasta hemuppgifter
- ⌘ regelbunden talträning, logopedhjälp för bättre tal
- ⌘ tecken som stöd
- ⌘ specialpedagog bör finnas med i arbetsgruppen
- ⌘ åtgärdsprogram är extra viktigt (2002)

## Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Barnläkare Sólveig Óskarsdóttir  
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus  
416 85 Göteborg  
Tel: 031- 343 40 00

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

Neuropsykolog Lena Niklasson  
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus  
416 85 Göteborg  
Tel: 031- 343 40 00

Professor Bengt Eriksson  
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus  
416 85 Göteborg  
Tel: 031- 343 40 00

Docent Otto Westphal  
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus  
416 85 Göteborg  
Tel: 031- 343 40 00

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

Specialistläkare Margaretha Belfrage  
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus  
416 85 Göteborg  
Tel: 031- 343 40 00

Neuropsykolog Gerd Viggedal  
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus  
416 85 Göteborg  
Tel: 031- 343 40 00

Specialpedagog Ann Catrin Röjvik  
Sjuksköterska Ann-Marie Alwin  
Specialpedagog Marianne Alexandersson  
Ågrenska  
Box 2058  
436 02 Hovås

Specialpedagog Inga-Lill Jakobsson  
Göteborgs universitet  
Box 300  
405 30 Göteborg  
tel: 031- 773 10 00

Logoped Christina Persson  
Sahlgrenska universitetssjukhuset  
413 45 Göteborg  
Tel: 031- 342 10 00

Specialistläkare Radi Jönsson  
Sahlgrenska universitetssjukhuset  
413 45 Göteborg  
Tel: 031- 342 10 00

Övertandläkare Gunilla Klingberg  
Logoped Lotta Sjögren  
Mun-H-Center  
Ågrenska  
Box 2046  
436 02 Hovås  
Tel: 031- 750 92 00

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

Kurator Mats Månsson  
FUB  
Lillatorpsgatan 10  
416 55 Göteborg

Tel: 031- 19 95 07

Föreningsrepresentant Rose-Marie Larsson

Norgårdsvägen 17

430 90 Öckerö

Tel: 031- 96 83 34

Dr Ann Swillen, PhD

Center for Human Genetics

University Hospital Gasthuisberg

Herestraat 49

B-300 Leuven

Belgien

Tel: +32 16 34 59 03