

VAD ÄR EPILEPSI?

Överläkare Gösta Blennow, Universitetssjukhuset i Lund, informerade på en familjevistelse på Ågrenska 1997 om epilepsi i allmänhet och vid Landau Kleffner syndrom i synnerhet.

-Epilepsi i allmänhet, alltså inte specifikt vid LKS, delas upp i partiella anfall och generaliserande anfall. Symptomen vid partiella anfall är ofta muskelryckningar, muskelspänningar, urkopplingsattacker, automatiska rörelser och känsselförnimmelser. Det kan också röra sig om psykiska symptom där patienten tycker sig se saker och känna märkliga smaker och lukter. En del får rodnader och svettningar.

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

Gösta Blennow gav en mycket belysande information om hjärnan med hjärncellernas oerhört komplicerade uppbyggnad och funktion.

-Nervcellerna i hjärnan, som är flera miljoner till antalet, är sorterade efter typ och funktion. Från varje cell finns tiotusentals förbindelser med andra celler. Hela systemet, som är väldigt invecklat, befinner sig i ett slags jämviktsläge som beror på olika faktorer, bl a att signalsubstanser antingen "gasar" eller "bromsar". Signalsubstanserna blir fler och fler allt eftersom kemisterna hittar nya ämnen. Hela systemet retas på två sätt, antingen så att de elektriska spänningarna ökar eller så att de minskar. Det är summan av spänningarna som räknas och som ska bilda jämviktsläget.

"Signaltrafiken" i hjärnan syns som ett jämnt flimmer på EEG.

-Blir det något fel i hjärnan så reagerar flera celler samtidigt och dessa celler kan "locka" med sig stora mängder celler i uppstormande attacker/anfall. Anfallen kan starta i en avgränsad del av hjärnbarken och antingen stanna där (partiellt anfall), eller sprida sig vidare till hela hjärnan (sekundär generalisering). Anfallen kan också från starten engagera hela hjärnan (primär generalisering).

Ibland kan anfallen bli ihållande och långvariga. Detta kallas status epilepticus. Sådana långdragna anfall kan yttra sig som generella ryckningar, men dessa symptom kan också saknas ibland, s k nonconvulsivt status. Tillståndet kan leda till varierande medvetandegrad, talrubbingar, ostadighet, dregling, förlångsamning, aggressivitet och desorientering. Anfallen pågår således utan några synliga muskelrörelser, men med långdragen påverkan på medvetandet.

Orsaken till epilepsi är en form av oordning, stor eller liten, i organiserandet av nervcellerna och deras nätverk. Gösta Blennow beskrev relativt ingående processen i fosterstadiet när nervcellerna bildas och vandrar ut i det som sedan blir hjärnbarken.

-Om felet är relativt litet kan det dröja upp till vuxen ålder innan man får symptom. Stora fel visar sig tidigare.

Omfattande studier har gjorts för att försöka komma fram till vad som framkallar anfallen.

-Är patienten t ex uppjagad, trött, hungrig eller har feber, så kommer anfallen tätare. Dessa anfall ska inte förväxlas med feberkramper som många barn kan ha, sa Gösta Blennow.

Behandlingen av epilepsi avgörs utifrån vilken typ av anfall patienten har.

-Medicinerna går in och förändrar hela systemet av signaler, gas- och bromssignaler. Eftersom det vid LKS rör sig om partiella anfall väljer vi medicin som är avsedd för den typen av epilepsianfall. Innan vi bestämmer oss för vilken medicin vi ska använda och vilken dos det blir fråga om, undersöker vi bl a om patienten har rätt diagnos. Avsikten med medicinen ska vara att, så långt som möjligt, normalisera hjärnaktiviteten. Grundprincipen är att behandla barnet och inte det EEG vi kunnat mäta upp. Svårigheten ligger ofta i att hitta en bra balans mellan anfallsfrekvensen, som kan leda till skador, och behandlingen som kan ge biverkningar. Täta och långa epilepsianfall (längre än 15-20 minuter) kan leda till att hjärnceller skadas.

Man vet idag inte om barn med LKS har en hjärnskada eller ej.

-Vi vet därför heller inte om en eventuell skada leder till epilepsi, som ger språkstörningen, eller om skadan leder till dels epilepsi, dels språkstörning, sa Gösta Blennow.

| | | |
|-----------------------------|------------------------------------|---------------|
| Innehållsförteckning | Aicardi syndrom | sid 3 |
| | Hydrocefalus | sid 8 |
| | Markörkromosom 15-syndromet | sid 13 |
| | Angelmans syndrom | sid 18 |
| | Retts syndrom | sid 22 |
| | CDG-syndromet | sid 29 |
| | Rubinstein-Taybi syndrom | sid 34 |
| | Tuberös skleros | sid 38 |
| | Sturge Weber syndrom | sid 42 |
| | Lesch- Nyhans syndrom | sid 47 |
| | Cerebral Pares (dykinetisk) | sid 52 |
| | Landau-Kleffner syndrom | sid 58 |
| | Anonymous | sid 63 |
| | Svårbehandlad epilepsi | sid 67 |

AICARDI SYNDROM

Aicardi syndrom har fått namn efter den franske barnneurologen Jean Aicardi som beskrev tillståndet 1965. Aicardis syndrom kännetecknas av tidigt debuterande epileptiska anfall, ofta som s.k. infantil spasm, delvis eller total avsaknad av hjärnbalken (corpus callosum) som förbinder vänster och höger hjärnhalva, ögonbottenförändringar (retinala lakuner) och utvecklingsstörning. Även andra missbildningar förekommer.

Syndromet förekommer enbart hos flickor och orsakas av en skada (mutation) av ett arvsanlag på X-kromosomen.

Kriterierna för diagnosen Aicardi syndrom är:

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

Andra symptom som ofta förekommer och kan stödja diagnosen är:

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

De flesta föräldrar till barn med Aicardi syndrom söker hjälp första gången därför att deras barn har fått kramper. Kramperna, som i det här fallet orsakas av förändringar i den grå substansen i hjärnbarken, kallas infantil spasm, eller spädbarnsepilepsi. Denna form av epilepsi kan ha många orsaker, varav Aicardi syndrom är en.

Barn med syndromet har ett mycket typiskt EEG som är vägledande när man ska ställa diagnos, med asymmetri mellan hjärnhalvorna och skurar av epileptisk aktivitet följt av EEG-mässig tystnad, som är vägledande när man ska ställa diagnos. Om man kunde sätta ljud på EEG-kurvorna skulle man uppleva ett väldigt sprakande under kanske några sekunder, sedan tystnad och så på nytt samma sprakande. Barnen har blandformer av olika anfallstyper på grund av de felaktiga strukturerna. Det innebär oftast stora svårigheter att behandla epilepsin på ett bra och effektivt sätt.

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

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

(Ågrenskas nyhetsbrev nr 205, 2002)

Sophie har Aicardi syndrom

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

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

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

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

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

Sophie får den första krampen

Vid två månaders ålder fick Sophie sin första kramp.

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

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

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

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

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

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

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

Sophie får diagnosen Aicardi syndrom

Sophie lades in, nya prover togs och nya undersökningar (bl a magnetröntgen) gjordes.

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

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

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

Sophie läggs in på hemsjukhuset

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

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

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

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

Sophie får kontakt med habiliteringen och får komma hem

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

-Det kändes som om Sophie huvudsakligen blev ett utställningsföremål som skulle visas upp för olika intresserade professioner. I det läget, när ingenting fungerade bra med Sophie, och vi

mådde dåligt och inte klarade av situationen, avbröt vi kontakten med habiliteringen tills vidare, säger Lene.

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

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

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

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

Sophie gör små framsteg och börjar tidigt på träningskola

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

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

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

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

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

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

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

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

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

Sophie idag

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

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

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

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

Sedan några år har Sophie problem med en begynnande skoliosutveckling.

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

Sophie tycker mycket om mat, men då den ska den vara välkryddad och finpasserad. Hennes nattsömn är numera förhållandevis bra.

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

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

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

HYDROCEFALUS

Hydrocefalus står inte för något enhetligt funktionshinder eftersom det finns kopplingar till flera andra problem såsom epilepsi, störd utveckling, mm. Om inte något funktionshinder finns, eller är så uttalat, är det egentligen i huvudsak dräneringen av den vätska som bildas i hjärnan som är problemet vid hydrocefalus. Ett specialfall är hydrocefalus vid ryggmärgsbråck. Kombinationen är vanlig. Men i sådana fall dominerar ofta problemställningar kopplade till ryggmärgsbråcket och därför berörs inte denna grupp ytterligare här.

I hjärnans centrala delar finns ett hålrumssystem av ventriklar och kanaler för en särskild vätska, vars betydelse ännu inte är helt klarlagd. Det är troligt att ämnen med olika ändamål transporteras i vätskan, vilken bildas i särskilda vävnader i hjärnans hålrum. Vätskan har dessutom en skyddande funktion. I botten på lillhjärnan finns tre små utsläppshål, genom vilka ansevärliga mängder vätska strömmar varje dygn, hos spädbarn flera deciliter.

Ett stopp i hjärnans vätskesystem skapar ganska snart problem, eftersom systemet inte rymmer så mycket och följden blir ett ökat tryck med åtföljande huvudvärk, inaktivitet samt att barnen ofta kräks.

Hydrocefalus kan uppkomma redan under fostertiden. Även om orsaken finns att hitta under graviditeten är det inte säkert att huvudet tillväxer onormalt förrän barnet är cirka 3 månader. Huvudet har då, på grund av det förhöjda trycket, vuxit oproportionellt mycket mer än det borde ha gjort i förhållande till längdtillväxten.

Definitionen på hydrocefalus är en huvudomfångskurva som överstiger 2 standarddeviationer i förhållande till längdkurvan, samt att det stora huvudet inte beror på att hjärnan är stor. Det ska vara ett ökat vätskerum som ger skullförstoringen.

Beroende på var stoppet i vätskesystemet sitter vidgas de olika hålrummen mer eller mindre mycket. Med ultraljudundersökning, datortomografi eller magnetkamera framgår det vilka hålrum som är vidgade och hur mycket det rör sig om. Ibland händer det stoppet enbart finns i ena hjärnhalvan.

Hur yttrar sig hydrocefalus?

1/ 1/3 av barnen har **stort huvudomfång** redan när de föds, övriga 2/3 utvecklar det under det första levnadsåret.

2/ **Spänd fontanell**

3/ **Vidgade vener**, särskilt tydligt syns de vidgade venerna i pannan (skalpvénstas)

Då hjärnan och skallen är eftergivliga i nyföddhetsperioden skadar till en början inte det förhöjda trycket hjärnan, vilket innebär att man kan avvakta några dagar eller veckor med olika insatser. Möjligen kan det ökade trycket ha betydelse för den ”klocka” som styr pubertetsstarten.

(Ågrenskas nyhetsbrev 261, 2006)

Emma har hydrocefalus

Emma, 10år, har hydrocefalus. Hon kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med mamma Yvonne och pappa Lars.

Yvannes graviditet var normal fram till en månad före planerad förlossning.

-Ett ultraljud, som togs därför att man misstänkte säte, visade att ventriklarna i hjärnan var förstorade. Jag lades in på sjukhuset och kopplades till CTG-övervakning. Redan då fick vi träffa en läkare med specialistkompetens på hydrocefalus. Några dagar senare bestämdes det att man skulle göra kejsarsnitt och förlösa barnet, vilket också gjordes några dagar därefter, säger Yvonne.

Emma föddes i vecka 30 och vägde 2690 gr. Hennes huvud var oproportionellt stort i förhållande till kroppen, vilket bekräftade hydrocefalusdiagnosen. Hon hade inget ryggmärgsbråck.

-Trots att hon var pigg och fin, bl a kom amningen igång nästan omgående, lades hon i kuvös några dagar för att återhämta sig. Vi fick prata med både förlossningsläkaren och specialistläkaren och kände oss ganska lugna. Men om hur framtiden skulle kunna bli för Emma fick vi inget veta, säger Lars.

Emma får flera shuntar inopererade

Efter två dagar i kuvös opererades den första shuntin och den fungerade bra i ungefär två veckor. Därefter blev det en bakterieinfektion kring katetern, som måste tas ur. Emma behandlades med antibiotika och när infektionen släppt opererades en ny shunt in.

-14 dagar senare hände samma sak igen, men dessutom fick Emma en hjärninflammation och situationen uppfattade vi som allvarlig. Men Emma blev snart bättre och en tredje shunt kunde sättas in, säger Yvonne.

Den här gången lyckades man bättre och efter cirka tre månader på barnsjukhuset fick Emma komma hem. Därefter behövde man inte förändra någonting för att dräneringen skulle fungera bra.

-Det gjordes inga ultraljudundersökningar för att kontrollera att ventriklarna höll bra storlek. På de regelbundna, och i början täta, kontrollerna gick man enbart efter hur vi uppfattade att Emma mådde. Däremot upptäckte man vid en ultraljudundersökning att hjärnvävnad saknades i närheten av syncentrum, säger Lars.

Emma mår bra, men utvecklas långsamt

Emma mådde bra de första månaderna, men utvecklades långsamt både motoriskt och mentalt.

-Hon jollrade och gjorde en massa ljud väldigt tidigt. Men däremellan fick hon allt oftare frånvaroattacker som vi då inte förstod vad det var. Men när hon var sex månader konstaterade man att hon hade epilepsi och hon fick medicin och blev mycket bättre, säger Yvonne.

När Emma var 17 månader började hon på daghem och då hade hon ännu inte lärt sig gå.

-Det var nog väldigt jobbigt för henne att bara kunna krypa, när alla andra barnen sprang runt henne. När hon började gå själv ett halvår senare hade hon klara problem att hålla balansen och att koordinera rörelserna. Men vi var så glada åt alla framsteg hon gjorde att vi inte tyckte detta var något stort problem, säger Lars.

Emma tal utvecklades mycket de första två åren, men därefter tyckte Lars och Yvonne att det vände och hon tappade istället språkliga färdigheter.

-Språkförståelsen försämrades och det verkade som om hon använde ord som hon inte själv förstod. När vi bytte epilepsimedicin verkade det som om hon "kom ut ur dimman" och fungerade bättre mentalt. De motoriska problemen, med viss klumpighet och långsamhet, har fortsatt och sett ungefär likadana ut under alla åren, säger Yvonne.

Emma testas och börjar skolan

När Emma var 4 år undersöktes hon på barnneuropsykiatrisk klinik och fick diagnosen lindrig utvecklingsstörning.

-Vid den här tiden blev utvecklingsstörningen mer tydlig allteftersom kraven på henne ökade. Uppmärksamhetsstörningen hade vi sett tidigare, men nu blev hon mer och mer beroende av att någon pushade på henne så att hon inte tappade tråden i det hon gjorde eller sa. Ojämnheten i förmåga och kapacitet blev tydligare. Vissa dagar, när hon mådde riktigt bra, kunde hon vara väldigt duktig. Andra dagar klarade hon samma uppgifter betydligt sämre. Det har alltid varit svårt för oss att se vad hennes problem berott på. Oftast har vi nog ansett att epilepsin vållat de flesta problemen, säger Yvonne.

Onormal trötthet har alltid varit ett problem Emma kämpat med. Därför har det alltid varit viktigt att hon är så utvilad som möjligt, att hon får mycket sömn.

-Ibland måste vi, trots att hon verkar vara utvilad, ändå blåsa av aktiviteter för att hon är så trött, inte verkar ha någon uthållighet alls, säger Lars.

Vid tiden för skolstart valde Yvonne och Lars att låta Emma gå kvar ett år extra i förskolan. Därefter började hon i träningssskoleklass, där man från början lade mycket kraft på att Emma skulle få ADL-träning, d v s träning på vanliga aktiviteter i dagligt liv.

-Det var ett val som blev helt rätt för Emma. Hon utvecklades mycket och hon var glad och pigg. Hennes talanger när det exempelvis gällde att sjunga och spela piano togs tillvara och det har hon glädje av än idag. Hon sjunger faktiskt väldigt bra, säger Yvonne.

Emma har begränsat kamratumgänge

I skolan och på fritiden har Emma haft kamrater som hon lekt med, till och från, fram till dess hon var ungefär 9 år.

-Då övergavs hon av grannflickan som hon varit mycket tillsammans med. Hon fick naturligtvis krav på umgänget som Emma alls inte kunde leva upp till. Den förlusten tror vi att Emma tog ganska hårt. Numera har hon en flickkamrat i klassen som hon umgås lite grand med på utflykter och liknande aktiviteter, säger Yvonne.

I den träningsskoleklass hon gick de första fyra åren hade de flesta barnen en svårare utvecklingsstörning än den Emma har. Dessutom hade hon ett bra språk, vilket de flesta andra barnen saknade.

-Hon kunde "glänsa" lite mer tack vare talet och sina sång- och pianotalanger, bl a har hon haft huvudrollen i en pjäs om Askungen som skolan satt upp. Sådant tycker hon verkligen om att göra och det uppskattas ju också av andra, säger Lars.

Emma idag har lärt sig läsa, skriva och räkna

Emma fick glasögon tidigt på grund av översynthet, synfältsbortfall och en mindre skelning på vänster öga. Numera går hon integrerad i en vanlig grundskoleklass och hon har lärt sig att läsa, skriva och räkna förhållandevis bra.

-Men när hon läser så verkar det som om hon inte riktigt förstår vad hon läser. Tekniskt läser hon således bra, men avkodningen/förståelsen är nog ganska bristfällig. Datorn har varit till fantastiskt bra hjälp och Emma är väldigt duktig på att använda den, både i skolarbetet och på fritiden. När något intresserar henne, som nu när hon sitter och målar under intervjun, så har hon mycket stor uthållighet, säger Yvonne.

Bilder är och har varit till stor hjälp för Emma, både när det gällt att ge henne struktur för dagarna och vid läsinläringen, genom att exempelvis sätta samman bild och ord.

Emma är ljudkänslig och mår väldigt dåligt av höga volymer, exempelvis när hon lyssnar på musik. Nyårs- och påsksmällor gör henne väldigt rädd.

Under flera år när Emma var mindre red hon och hade vattenlek regelbundet. Numera har hon ingen sådan regelbunden fysisk aktivitet, eftersom hon är helt ointresserad av det.

-Det saknar vi. När hon höll på med detta blev hennes motorik bättre. Numera sitter hon helst still och arbetar på datorn, spelar, sjunger, tittar på TV eller ritar. Därför blir det ganska mycket tjat när vi försöker få ut henne t ex på helgerna, säger Lars.

Både Lars och Yvonne tycker att Emma har utvecklats mycket bättre än de befarade när hon var liten.

-Det var ju heller ingen i sjukvårdspersonalen som vågade säga något positivt om utvecklingen. Tvärtom fick vi nog oftast höra om alla dystra framtidsutsikter som väntade vårt barn. Nu tycker vi att Emma är en jättegö och charmig tjej som bara är lite annorlunda.

Shunt nummer tre som Emma fick när hon bara var någon månad har suttit kvar i alla år och fungerar än idag utmärkt. Numera är shuntventilen inställd på så litet motstånd som möjligt.

MARKÖRKROMOSOM 15-SYNDROMET

Ärftliga sjukdomar kan vara av tre slag

- ☒ kromosomavvikelser
- ☒ monogena sjukdomar (orsakade av en gen)
- ☒ multifaktoriella komplexa sjukdomar

Kromosomavvikelser kan vara numeriska (avvikelser i antal) eller strukturella (avvikelser i struktur). När det gäller markörkromosom 15 är avvikelsen av båda slagen. Idag vet man att en del markörkromosomer ger symptom, andra inte. I fallet med markörkromosom 15 så vet man att olika stora storlek på kromosomen ger olika symptom. Vissa bitar är mer "kritiska" och ger symptom, andra kan förekomma i flera kopior utan att ge symptom.

Man skiljer idag på små och stora markörkromosomer 15. Små markörkromosom 15 är ofta nedärvda (familjära) och ger inga symptom, stora markörkromosom 15 är ofta nyuppkomna och ger typisk symptombild

Markörkromosom 15-syndromet kan ge följande symptom, försenad psykomotorisk utveckling, lätt till svår utvecklingsstörning, autistiska symptom, språkförsening, uppmärksamhetsstörning ADD/ADHD, ökad ängslighet (anxiety disorders), muskelslapphet (hypotoni), korttväxthet, till viss del karaktäristiskt utseende (bred näsrot, epikantusveck, nedåtsluttande ögon), epilepsi (fler än 50 % , de flesta med anfall före 5 års ålder)

Extra markörkromosomer förekommer hos 1/2000 nyfödda med eller utan symptom. 60 % av dessa är markörkromosom 15 (de flesta är små). Stora markörkromosom 15: 1/15 000-20 000

En blandning av kromosommaterial sker alltid mellan de två kopior varje individ har, innan kromosomerna i enkel uppsättning hamnar i könscellerna. I äggceller eller sädesceller får det bara finnas en uppsättning kromosomer för att ett blivande barn efter befruktningen ska få två uppsättningar kromosomer. I blandningen/utbytet av kromosommaterial, som sker för att inte syskon ska kunna bli helt lika, går någonting fel som orsakar markörkromosom 15-syndromet. Felet finns således redan i äggcellen eller sädescellen innan befruktningen och syndromet beror således inte på någonting annat, exempelvis något som hänt under graviditeten.

(Ågrenskas nyhetsbrev 255, 2005)

Anders har markörkromosom15-syndromet

Anders, 14 år, har markörkromosom 15-syndromet. Han kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med mamma Lena och pappa Göran.

Lenas graviditet och förlossning var normal.

-Vi minns inte att Anders var muskelsvag. Amningen kom igång som den skulle, men han ökade inte i vikt. Några dagar gammal fick Anders en urinvägsinfektion och behandlades med penicillin. Han sov mycket och skrek lite. Vi uppfattade honom som en nöjd och stillsam liten pojke, med helt normalt utseende, berättar Lena.

Tio månader gick utan större problem.

-Grovmotoriskt var han sen, det stod tidigt klart. Men det var ju inget vi reagerade på. Knappt ett år gammal kunde han sitta, men inte förflytta sig. Vi upplevde honom som lite slö och passiv. Den mentala kontakten oss emellan var bra. Han log och skrattade, säger Göran.

Något ovanligt var det ändå med Anders hörsel.

-Ett tag trodde vi att han hörde dåligt. Han reagerade inte för höga ljud i hans närhet. Eftersom han hade haft ett flertal öroninflammationer trodde vi ett tag att det berodde på det. Men det stämde inte. Han visade samtidigt att han tyckte mycket om musik, säger Lena.

Åtta månader senare visade en hörselundersökning att Anders hade vatten i mellanörat.

-Naturligtvis trodde vi att det var hela orsaken till hans ovanliga hörsel, säger Göran.

Anders lär sig gå, visar tecken på epilepsi

Drygt ett år gammal hade Anders lärt sig säga enstaka ord och han hade lärt sig gå.

-Men hans gång var stapplande och osäker och snart slutade han att gå själv. Vi fick hålla honom i händerna för att han skulle gå. Det uppfattade vi som mycket märkligt. Anders mentala utveckling undersöktes också vid den här tiden. I lekterapi upptäcktes då vissa kortare frånvaroattacker. Anders läkare konstaterade att Anders "var i några avseenden sen", säger Lena.

Anders får diagnosen autism i kombination med kromosomstörning

Vid två års ålder rörde sig Anders ostadigt och med dålig balans.

-Vi begärde att få komma till en neurolog och fick det. Vid detta besök var Anders helt hysterisk och gick inte att undersöka. Vi fick istället remiss till en barnpsykiatrisk mottagning, säger Göran.

Därefter dröjde det ett halvår innan Anders undersöktes på barnpsykiatrisk mottagning.

-Undersökningen tog flera månader. Bedömningen blev att Anders var måttligt utvecklingsstörd och hade vissa motoriska svårigheter. Det resultatet innebar inga förändringar i vår vardag. Anders hade redan en assistent på daghemmet, säger Lena.

Göran och Lena började läsa allt de kom över om utvecklingsstörda barn.

-Vi träffade också många barn med utvecklingsstörning, men ingen tyckte vi var lik Anders, berättar Göran.

Hörselproblemen kvarstod, men nu var det också något annorlunda med hans syn.

-Det verkade som om Anders såg bra bara ibland. Vid ett tillfälle när vi gick i skogen kom en stor häst springande och passerade bara en meter från oss. Anders reagerade inte alls. Det tyckte vi var mycket märkligt, säger Lena.

Anders lekte inte med andra kamrater.

-Han lekte inte heller med leksaker som andra barn. Han försökte bara få dem att snurra på alla möjliga olika sätt. Han verkade inte uppleva smärta när han slog sig och han grät aldrig. Det kändes som om det var dålig kontakt någonstans i hans hjärna, säger Göran.

Genom en arbetskamrat till Lena, som hade en dotter med autism, fick Göran och Lena möjlighet att läsa om autism.

-Vi kände omedelbart igen det mesta och förstod att Anders hade autism. Vi kontaktade återigen barnpsykiatriska avdelningen och begärde remiss till barn-neuropsykiatriskt centrum i Göteborg. Efter ett års krångel lyckades det. Läkaren vi träffade ställde diagnosen autism efter bara en halvtimme, säger Lena.

Efter en hel del provtagning fann man också en kromosomstörning.

-Då var inte MK 15 riktigt känt och man trodde att Anders hade två Y-könskromosomer tillsammans med en X-kromosom. Efter ytterligare test ändrades det till att han hade en extra kromosom, och det var inte en könskromosom. Man sa också att kromosomskadan var tillräckligt stor för att ge autism, berättar Göran.

Anders börjar skolan

När Anders var drygt fem år gammal började Lena och Göran att leta efter en lämplig skola för honom.

-Efter en del undersökningar lyckades vi ordna plats i en träningskoleklass med bara barn med autism. Anders fick en mycket duktig lärare och trivdes bra, säger Lena.

Anders hyperaktivitet medicinerades med Ponderon och hyperaktiviteten försvann under några år.

-Åtta år gammal fick han emellertid plötsliga kramper och började falla omkull i skolan. Vi slutade med Ponderon och provade istället Tegretol®. En tid fungerade det bra men sedan fick Anders en annan sorts kramper. Det var knappt märkbara små kramper, flera hundra varje dag. Bland annat föll huvudet då lite grann åt sidan, säger Göran.

Tegretol ersattes då med Ergenyl och en liten dos Ponderon.

-Den medicinen har Anders, som nu är 14 år, mått bra på i flera år, berättar Lena.

Anders idag

Anders är idag (när intervjun görs) fjorton år gammal. Han går själv, men gången är ryckig och balansen dålig. Anders har inte någon kontakt med sjukgymnast.

-Anders rider regelbundet och älskar att bada i bassäng. Motivationen spelar en stor roll för vad han klarar. Han rider t ex med utmärkt balans, säger Göran.

Anders äter själv, men olika bra beroende på vilken rätt som serveras. Han klär sig i huvudsak själv.

-Men Anders verkar sakna riktig känsla för om kläderna hamnar rätt eller lite fel, säger Lena.

Finmotoriken tränas regelbundet, Anders har ännu inget riktigt pincettgrepp. Anders är mycket musikalisk. Han sjunger ofta och kan melodi och text till fler hundra sånger.

-Han använder sångerna som kommunikation. Det finns t ex en särskild sång för skolan, fritidshemmet och korttidshemmet och en särskild sång för varje personal och andra han känner, säger Lena.

Vissa saker älskar Anders att göra mer än annat.

-Favoritsysslan är att åka bil. Det är svårt att få honom ur bilen efter en åktur. Att slänga glas i glasåtervinningen är också något han gärna gör. Han gillar också att bada och passar då på att

äta sand och dricka kopiösa mängder vatten, även saltvatten. Av någon underlig anledning blir han inte sjuk av det, säger Göran.

Anders kan inte ta emot muntliga instruktioner.

-Eftersom han har ett rikt signalsystem får man använda gester och mer handgripliga instruktioner i kommunikationen, säger Lena.

Trots att Anders nu är inne i förpuberteten mår han bra.

-Anders har aldrig varit aggressiv. Han verkar vara en godmodig pojke som tycker om att gå ut och gå, cykla, kasta burkar och panga flaskor. Stora folksamlingar gillar han inte, säger Göran.

När Anders inte vet vad han ska göra blir han orolig och klappar bl a händerna i bordet eller går runt, runt.

-På helgerna är det ett stort problem att hela tiden se till att han har något att göra, säger Lena.

TEACCH- metoden, en metod att kommunicera med bilder, har hjälpt Anders mycket när det gäller att välja aktiviteter, när han vill äta eller dricka osv.

-Eftersom Göran är utbildad lärare har vi praktiserat metoden i stor utsträckning. Anders språk har utvecklats mycket med hjälp av bilderna och med hjälp av dessa kan han t ex berätta vad han gjort under dagen. Nu tycker vi bara att det är synd att vi inte kom i kontakt med Teacch-metoden tidigare, säger Lena.

ANGELMANS SYNDROM

I Sverige föds varje år cirka 1/12000 barn med Angelmans syndrom. Det totala antalet personer känner man inte till, men troligen finns det cirka 200 barn och ungdomar upp till 18 år med syndromet och ett okänt antal vuxna.

De vanligaste symptomen är svår utvecklingsstörning, mycket försenad grov- och finmotorisk utveckling, epilepsi, ett karaktäristiskt utseende och så gott som inget tal. Ovanligt många av barnen är blonda och blåögda.

Syndromets kännetecken är följande:

- ✘ **graviditet och förlossning** är normala. Likaså födelsevikt, längd och huvudomfång. Inga utmärkande problem den första tiden.
- ✘ sedan följer rätt snart **matningssvårigheter**.
- ✘ **grovmotoriken** är försenad. Barnet kan inte rulla runt, sitta upp, resa sig, stå eller gå när barn normalt gör det.
- ✘ **finmotoriken** utvecklas dåligt. En del barn får något slags grepp men lär sig sällan att använda händerna på ett meningsfullt sätt.
- ✘ När barnen är mellan 6 mån och 1,5 år får majoriteten av dem **epileptiska anfall**.
-Det förekommer i stort sett tre typer av anfall;
a/ sporadiska, toniska attacker då barnet plötsligt under några sekunder blir helt stelt i kroppen och får en blåskiftning i hudfärgen,
b/ frånvaroepisoder som kan vara från några minuter till flera dagar. Barnet ger ena stunden sämre möjligheter till kontakt, hänger slött och verkar "borta", för att i nästa stund slå om och "vara som vanligt" igen,
c/ toniskt-kloniska anfall med ryckningar i armar och ben.
De två första typerna är vanligast.

- ✘ **svår utvecklingsstörning med dålig språklig funktion**, som är både sen och ofullständig. De flesta av barnen kan använda högst ett fåtal ord.
- ✘ **litet huvudomfång** med platt nacke.
- ✘ **litet sömnbehov** som oftast normaliseras när barnen blir äldre.
- ✘ **kommunikationshinder**, svårigheter med säker ögonkontakt och barnets vane-mässiga handlingar, stereotyper, gör att man ibland kan tala om ett autistiskt beteende.
- ✘ **ofta blonda och blåögda**. Cirka 70 % av barnen är blonda och blåögda oavsett föräldrarnas hår-och ögonfärg.
- ✘ **övrigt förekommande**: bred mun med kraftig underkäke, stort mellanrum mellan tänderna, nedsatt muskelspänning i ben- och armmusklerna, synproblem, skolios (snedställning i ryggen).

(Ågrenskas nyhetsbrev 185, 2001)

Camilla har Angelmans syndrom

Camilla 6 år har Angelmans syndrom. Hon kom till Ågrenskas familjevistelse för familjer med barn med Angelmans syndrom tillsammans med pappa Leif, mamma Gunilla och syster Therese, 10 år.

-Min graviditet med Camilla var nästan helt normal. Men straxt innan förlossningen gick plötsligt hjärtljuden ner och det blev bråttom att göra kejsarsnitt. Det var så bråttom att jag inte ens hann få ryggmärgsbedövning utan sövdes, berättar Gunilla.

Camilla föddes utan problem men amningen fungerade inte.

-Hon sög dåligt. Munnen var halvöppen och det mesta av bröstmjölken rann ut. Det ordnar sig, tänkte jag och blev inte särskilt stressad. Camilla kunde väl äta tillägg ur flaska, säger Gunilla.

Efter några dagar på BB fick Camilla och Gunilla åka hem. Problemen med att få i Camilla tillräckligt med mat fortsatte hemma.

-Jag påpekade på BVC att Camilla sög dåligt, att hela munmotoriken var outvecklad. Camilla gick trots detta upp i vikt. Hon åt oftare än vad Therese gjorde, säger Gunilla.

Camilla börjar jollra

När Camilla var tre veckor gammal började hon jollra.

-Det var inget riktigt joller, mer ett entonigt läte. Vi blev misstänksamma. Det kom ju på alldeles fel tidpunkt i utvecklingen för att vara ett riktigt joller. Till och med i sömnen lät hon sådär konstigt. Jag minns att vi väckte henne ibland och försökte "natta" om henne för att hon skulle tystna, men oftast hjälpte det inte, säger Leif.

På BVC hade man ingen förklaring. Man menade att "så här kunde det vara".

När Camilla var sex månader gammal fick Leif och Gunilla ytterligare belegg för sina misstankar om att något var fel.

-Ögonkontakten var dålig. Camilla verkade ointresserad av oss. Det var som om hon såg rätt igenom mig. Hon kunde inte lyfta huvudet och gjorde inga ansatser till att försöka rulla runt från rygg till mage. Vår läkare tog inte fasta på det vi berättade utan försökte hela tiden förklara bort det hela. Det gjorde oss både ledsna och arga, säger Gunilla.

Camilla får sina första epileptiska anfall

Cirka elva månader gammal fick Camilla sitt första epileptiska anfall.

-De första anfällen fick hon när det var dags att äta lunch. Hon nickade till med huvudet och det såg ut som om hon somnade. Vi lade henne då för att sova, men det blev aldrig någon riktig sömn, säger Gunilla.

Något senare slog Camilla huvudet i golvet. Hon fick plötsliga anfall när hon hasade runt på golvet.

-På tiomånaderskontrollen hade de en checklista på vad Camilla kunde och inte kunde. Då kunde hon ännu inte sitta eller krypa ordentligt. Men trots att det var så uppenbart att något måste vara fel fick vi ingen reaktion från personalen. Vi fick åka hem med Camilla. Men en vecka senare ringde läkaren som gjort ettårskontrollen. Läkaren sa att Camilla var så avvikande att man bestämt att hon måste läggas in. Vi chockades av både innehållet i det han sa och sättet han sa det på, berättar Gunilla.

När Camilla var ett år gammal fick hon en remiss till en barnpsykiatrisk klinik. En kurator på hembesök såg till att remissen ändrades så att Camilla fick komma till barnhabiliteringen.

-Från och med första besöket på barnhabiliteringen var det som att vända på en hand. Plötsligt ville "alla veta allt" och vi fick berätta om den dåliga motoriken, epilepsianfallen och allt annat för psykologer, sjukgymnaster och läkare. Det var ju också en stor omställning att nu plötsligt berätta om den ena avvikelserna efter den andra, när ingen varit intresserad tidigare. Jag förstod då att det var mycket jag förträngt för att stå ut, säger Gunilla.

Resultatet av de noggranna undersökningarna på barnhabiliteringen, som tog en månad att genomföra, visade att Camilla hade en svår utvecklingsförsening, var hyperaktiv och hade epilepsi.

-Camilla, som nu hade ungefär 60 små krampanfall i timmen, svarade bra på epilepsimedicinen Ergenyl. Sedan följde fyra månader med kontinuerlig läkarkontakt, då dosen Ergenyl hela tiden måste höjas. Camilla blev mer och mer hyperaktiv av medicinen. Till sist kröp hon i cirklar på golvet och stannade inte upp för något. Hon sov nästan ingenting, utom en kort stund på dagen. Vid besök på neuropsykiatriska kliniken fick vi nu för första gången ordentlig information om epilepsi.

Ergenylmedicinen sattes ned och kompletterades med Iktorivil.

-En vecka senare stod Camilla upp i spjalsängen för första gången i sitt liv. Hon sov fortfarande dåligt och var fortfarande hyperaktiv, men en klar förbättring var det trots allt, säger Leif.

Camilla mår bättre och börjar på daghem

Camilla fick en assistent som kom hem och hjälpte till med hennes träning. Efter några månader kunde Camilla sitta själv och krypa bättre. Hon reste sig oftare till stående ställning, fick bättre balans och muskelkoordination.

När Camilla var tre år gammal fick hon plats på ett daghem för barn med speciella behov.

-Det var en lyckträff. Den assistent som hon haft hemma fick ingå i personal-gruppen. Strax innan Camilla började på daghemmet fick hon sin tredje epilepsimedicin, Suxinutin. Den gjorde henne stadigare. Doseringen av de tre medicinerna förändrades ständigt utifrån blodprov vi lämnade med jämna mellanrum, sa Leif.

Camilla idag

Hösten-92 ringde habiliteringsläkaren och berättade att Camilla hade Angelmans syndrom.

-Det var en lättnad att äntligen få veta vad som var fel, att få en diagnos. På hela familjen gjordes en s k kopplingsanalys och man kunde konstatera deletion. Skörhet i min kromosom 15 blev en mutation i ägget, berättar Gunilla.

För två år sedan fick Camilla en ny assistent på daghemmet. Där fanns också en "reserv-personal" som sedan kom att arbeta som avlösare i hemmet en kväll/vecka. Camilla har lärt sig att äta med sked och dricka ur glas. Hon är numera "torr" dagtid.

-Det är resultatet av ihärdigt arbete. Men samtidigt är det dagsformen som avgör vad hon klarar och inte klarar. När hon mår bra klarar hon mycket. När hon mår dåligt är det tvärtom, säger Gunilla.

Camillas epilepsi har förändrats.

-Det verkar vara mer "sprak" i hennes huvud. Ögonen blinkar och rycker, säger Leif.

Camilla sover idag bättre. Tidigare var hon vaken sex nätter/vecka. Nu sover hon ganska bra sex nätter/vecka. Balans och grovmotorik har förbättrats. Hon började gå lagom till sin 4-årsdag. I kommunikationen med andra människor har Camilla börjat visa att hon vill något genom att hämta olika saker.

-Hon kan också teckna smörgås, mer mat och några saker till. Hon kan inte uttrycka ja eller nej. Hon kan inte säga några ord och "missnöjesljudet" finns delvis kvar, säger Gunilla.

-Camilla hittar på flera aktiviteter själv. Hon har lärt sig cykla på en trehjuling och går på musikterapi, men har ingen sjukgymnastik eller bassängträning. I höst ska Camilla börja på träningsskola. Vi tycker att Camilla utvecklat en egen personlighet, med mycket skratt och stöj och bus. Hon är en underbar tjej, som förstår mycket mer än man tror och som idag sprider mycket glädje omkring sig, säger Leif.

RETTS SYNDROM

Retts syndrom är inget sällsynt funktionshinder hos flickor, det drabbar 1/10 000 födda flickor, men är extremt sällsynt, nästan ej förekommande, hos pojkar. Idag känner man till omkring 225 barn, ungdomar och vuxna med det klassiska syndromet i Sverige, samtliga av kvinnligt kön. Det innebär att Retts syndrom är den näst, efter Downs syndrom, vanligaste enskilda sjukdomsorsaken till grav utvecklingsstörning hos flickor.

Flickorna föds till synes normala, men sedan tillväxer och utvecklas inte finstrukturen i deras hjärnvävnad som den ska. Utvecklingen går "snett". Det s k hjärnträdet, det finmaskiga nätet av otaliga förbindelser mellan hjärncellerna (dendriter och synapser), utvecklas torftigt och onormalt, med bl a speciella avvikelser i hjärnans pannlober. Detta kan man spåra tidigt, ibland redan något halvår efter födelsen, eftersom skallomfångskurvorna då börjat avvika. Vid 12 månaders ålder är avvikelserna ofta tydliga.

De små flickorna förlorar de få färdigheter som de hunnit utveckla som spädbarn, i första hand finmotorik och enkla ord. Flickorna slutar använda händerna på ett funktionellt sätt. Handrörelserna blir ensidiga och stereotypa, oftast av typen "handtvätt". De som lärt sig gå upphör ofta med detta och behöver rullstol. Förlusten av färdigheter kan komma som en blixtnedslag från klar himmel eller, som vanligare är, successivt under loppet av flera dagar. Den kan också komma smygande med små försämringar under en längre tid. Dessutom får många av flickorna ett alltför tidigt åldrande i hud och neuromuskulära vävnader. Risken för plötslig och oväntad död, utan påvisad orsak är kraftigt förhöjd.

Retts syndrom innebär flerfunktionshinder orsakade av avvikelser i hjärnans "kontakt- och nätstrukturer". Syndromet förekommer hos 1/10 000 flickor och diagnosen ställs med hjälp av kliniska fynd.

I perioden av **stagnation och regression** (6 mån-4 år) ingår att nya utvecklingssteg uteblir, försämrad ögonkontakt/kommunikation, minskat intresse för lek, avtagande tillväxt av huvudomfånget, förlust av meningsfull handfunktion, handstereotypier tillkommer, autistiska symptom, gånggrubbning, andningsstörning och epilepsi

I den **stationära fasen och senare i den motoriska försämringsfasen** (förskoleåren-15 år) ingår utvecklingsstörning, minskande autistiska symptom, gånggrubbning, spasticitet, skolios, ledförändringar, fotproblem, förbättrad känslomässig kontakt, minskad epilepsi i tonåren och på sikt, störd tillväxt

(Ågrenskas nyhetsbrev 227, 2003)

Lisa har Retts syndrom

Lisa, född 1988, har Retts syndrom. Hon var 4 år när hon kom till Ågrenskas familjevistelse första gången 1993 tillsammans med mamma Anna, pappa Peter och syskonen Linn och Adam.

Annas graviditet var normal fram till en knapp månad före beräknad förlossning.

-Jag fick en havandeskapsförgiftning och Lisa förlöstes akut. Hon var en pigg och frisk liten flicka på 2310 gr och behövde inte kuvös för att må bra, säger Anna.

Lisa åt bra och gick upp i vikt och fick komma hem efter några dagar.

-Efter några månader visade det sig att Lisa var väldigt infektionskänslig. Vanliga förkylningar kom tätt och satt i länge. Lisa kräktes mycket och blev alltid väldigt svag vid dessa tillfällen. Hon slutade gå upp i vikt och utvecklades dåligt grovmotoriskt sett, säger Peter.

När Lisa vid åtta månaders ålder nätt och jämnt kunde lyfta huvudet och bara sitta med stöd, försökte Anna och Peter få svar på sin växande oro.

-Läkaren på BVC menade att det inte fanns någon anledning till oro och att Lisa snart skulle ”komma igång”, säger Anna.

Det var enbart den uteblivna motoriska utvecklingen Anna och Peter oroade sig för. Lisas mentala utveckling ansåg de vara helt normal.

-Men så gick en hel sommar och inte mycket hände. När Lisa var nästan ett år gammal sökte vi hjälp igen. Nu blev det en annan reaktion eftersom sjukvården misstänkte att Lisa hade en ämnesomsättningssjukdom. Vi skickades till ett större sjukhus där man tog en rad prover, men utan att man fann någonting ovanligt. Vi fick åka hem och efter det hoppades vi att vi hade oroat oss i onödan, säger Peter.

Lisa mår sämre och får diagnosen Retts syndrom

Efter provtagningarna på det större sjukhuset fick Lisa sjukgymnastisk behandling genom habiliteringen. Vid ett rutinbesök hos habiliteringsläkaren när Lisa var ett år och tre månader gammal, fick Anna och Peter en oväntad fråga.

-Har ni hört talas om Retts syndrom, undrade läkaren. Vi blev både förskräckta och förvånade eftersom det kom så plötsligt och eftersom vi aldrig tidigare hört talas om denna sjukdom. Lisa hade då utvecklat vissa handstereotyper och detta tillsammans med andra mer odefinierbara tecken hade väckt läkarens misstanke att Lisa kunde ha Retts syndrom. Några dagar senare bekräftade en annan läkare misstankarna. Framtidsutsikterna för vår dotter framställdes som mycket mörka. Hon skulle troligen bli gravt utvecklingsstörd och få epilepsi. Chockade av beskedet åkte vi hem och försökte glädja oss en smula åt julen som stod för dörren. Det lyckades naturligtvis dåligt och det av flera skäl, bl a kunde vi inte sova på nätterna därför att vi ville vara beredda om Lisa fick epilepsi, säger Anna.

Lisa utvecklas mycket lite mellan 2-6 år, får tendens till skolios

Efterhand anpassade sig familjen till Lisas funktionshinder. Vid två års ålder kunde Lisa sitta själv, hon hade inte fått epilepsi och gnisslade inte tänder. Hon hade snarare blivit något starkare i kroppen och kunde stå i krypställning på golvet. Lisa använde inte händerna till annat än att trumma och att vricka med dem.

-Lisas tillväxt var normal, men i övrigt kan man inte säga att hon utvecklades nämnvärt. Huvudomfånget var möjligen något för litet, men inte så att man reagerade. Så småningom lärde sig Lisa att i alla fall stå med stöd, säger Peter.

Efterhand tog Peter och Anna under motstånd till sig att Lisa hade Retts syndrom. Lisa fick alltfler symptom som stämde in på syndromet, bland annat började hon gnissla tänder. När hon var 3 år gammal började hon krampa och strax därefter blev det klarlagt att hon hade epilepsi.

-Hennes första epilepsianfall var mycket skrämmande. Hon blev alldeles vit i ansiktet, vände upp ögonvitorna och slutade andas. Nu hade det hänt som vi oroat oss så mycket för. Tack och lov fungerade epilepsimedicinerna mycket bra, säger Anna.

De närmaste åren därefter blev relativt lugna för familjen med mycket små förändringar i Lisas sjukdom. Vid sex års ålder tappade Lisa styrka och blev mycket svagare, något som Peter och Anna tror berodde på byte av epilepsimedicin.

-Lisa fick också många fler infektioner och under något år låg hon på sjukhus var 3:e vecka och medicinerades kontinuerligt med gammaglobulin. Efterhand återhämtade hon sig och blev starkare och kunde stå ganska länge varje dag. Men hennes fötter blev blåare och blåare. Hon fick vid den här tiden rullstol. En viss tendens till skolios kunde vi se redan då, säger Peter.

Lisa börjar skolan

När Lisa var 7 år började hon träningsskolan. Skolstarten blev mycket positiv för Lisa.

-Hon visade en väldigt stark vilja att lära sig. I skolan fick hon en eldsjäl till lärare som visste hur hon kunde utveckla de förutsättningar Lisa trots allt har, säger Anna.

Dagsformen avgör hur mycket Lisa kan ta till sig och uttrycka själv.

-Vi märker redan på morgonen hur dagen kommer att bli. Är hon trött och hängig vet vi att det inte kommer att bli någon bra dag för Lisa, säger Peter.

Anna och Peter tror att Lisa förstår det mesta som sägs, men hon kan själv inte uttrycka så mycket.

-Vi har försökt med en ja/nej-bok och det fungerar oftast. Vi använder rätt mycket bilder i kommunikationen med henne. I skolan använder de dessutom ordbilder och idag kan hon ungefär 50 stycken, säger Anna.

Lisa tränar motoriken

Anna och Peter har själva försökt hjälpa Lisa med viss fysisk träning, för att bli förebyggda kontrakturer.

-Vi har haft minst sju olika sjukgymnaster och det har inte fungerat så bra för Lisa. Hon behöver känna igen de människor som arbetar med henne. Men vi har i alla fall fått vissa tips som vi kan ha nytta av. Varje kväll gör vi viss kontrakturprofylax. Vi försöker också få skolan att låta Lisa stå i ståskal minst en lektion/dag. På helgerna tar vi hem ståskalet och ser till att Lisa får stå i det, säger Peter.

Lisas ataxi märks mest när hon står, men även när hon sitter.

-När det gäller apraxin har hon ju aldrig gripit om föremål, så det är svårt att säga när hon gör någonting mer medvetet, säger Anna.

Lisa tycker om att måla och pussla och hon har konceptplatta till datorn så hon kan använda den.

-Tecknade filmer på TV tycker hon om, men nästan ännu mer gillar hon att bara sitta och titta in i en brinnande brasa, säger Peter.

Lisa har vissa tugg- och sväljproblem.

-Hon äter sällan något som är fastare och hårdare än mjukt bröd. Den här delen har vi nästan inte alls fått någon hjälp med och här tror vi att det går att förbättra mycket, med rätt hjälp, säger Anna.

Lisa trivs i skolan och utvecklas bra

Lisa fortsatte i samma träningsskola som hon började i när hon var sju år. Det var år 2000 fyra elever och fyra personal i hennes klass. Ingen av de andra eleverna hade Retts syndrom.

-Lisa trivdes väldigt bra i skolan och utvecklades hela tiden i sin egen takt. Musik blev ett favoritämne. Hennes handstereotyper har aldrig varit särskilt svåra och det bidrar till att hon har lättare än många andra flickor med RS att göra saker med händerna, t ex spela ett instrument.

Lisa fick också en sk "Big Mac", en styrplatta för uppspelning av olika meddelanden.

-Hon fick också en röd och en grön handknapp kopplad till datorn och dessa använde hon aktivt. I kommunikationen med andra har hennes ja/nej-bok varit ovärderlig. Den använde Lisa flitigt, hon ögonpekade, så den var med överallt, säger Anna.

Två gånger i veckan träffade Lisa sin sjukgymnast, en entusiastisk och engagerad ung sjukgymnast som betydde mycket för Lisas fysiska välbefinnande.

-Hemma har vi så ofta som möjligt försökt arbeta med kontrakturprofylax efter ett särskilt program. Ståskalet är med varje dag till skolan och hem igen. Dessutom deltar Lisa i simbassängträning en gång i veckan.

1996 skoliosopererades Lisa på Linköpings Universitetssjukhus av en kirurg med stor erfarenhet av skoliosoperationer på flickor med RS.

-Trots all träning, där också träning med avsikt att hålla bäckenet rörligt ingick, så fick Lisa skolios. Operationen gick mycket bra och detsamma gällde eftervården. Vi tror att det hade stor betydelse för slutresultatet att man så väl känner till flickornas särskilda problematik i Linköping, men också att Lisas skelett var kraftigt och smidigt. Lisa repade sig förvånansvärt snabbt efter operationen, säger Anna.

Lisa idag, 2004

Idag, när denna kompletterande del om Lisa skrivs, är hon 15 år gammal.

Lisa har bytt klass och går nu i en ny klass tillsammans med fyra pojkar och har en intresserad och engagerad lärare. Hon är fortfarande ensam om att ha Rett syndrom i klassen.

Hon har fortsatt med sin kommunikationsträning och arbetar med det s k boardmaker-programmet.

-Hennes lärare har gjort en dagbok med boardmakerbilder som vi här hemma tittar på när vi pratar om vad skoldagen har innehållit. Hon håller också på att prova ett dataprogram som hon styr med en huvudmus och det gillar hon verkligen. Ja/nej-boken använder hon som tidigare flitigt i olika sammanhang och då ögonpekar hon för att visa vad hon vill. Även om Lisa är en trött tjej, särskilt vintertid, så tycker vi att hennes vakenhetsgrad har ökat betydligt sedan hon bytte klass och fick nya utmaningar, säger Anna.

Lisas stora intresse för musik fortsätter och flera gånger i veckan får hon utöva musik i olika former. Hon tycker också om att arbeta med trä- och syslöjd..

Lisas har fått en ny sjukgymnast som inte arbetar som den tidigare, utan mer som konsult åt personal som arbetar med Lisa. Därför träffar Lisa henne personligen bara ibland.

-Detta sätt att arbeta tycker vi inte är bra. Flickor som Lisa behöver ju en massa professionell hjälp av sjukgymnast och måste ha kontinuitet. Här hemma får hon sin dagliga kontrakturprofylax och detta har lett till att hennes kropp är i förhållandevis gott skick trots många och stora funktionshinder.

Lisa badar varje vecka på habiliteringen. Sedan ett år tillbaka rider hon en gång i veckan, s k handikappridning. Det är givande för henne på många olika sätt, bl a förbättras hennes blodcirkulation.

Lisas händer har börjat vika sig inåt och för detta fick hon 2003 botoxinjektioner på prov.

-Behandlingen fungerade över förväntan bra. Det visade sig att både handställning och handmotorik förbättrades väsentligt. Hon kunde efter behandlingen t ex räta ut handlederna. Därför vill vi fortsätta med den behandlingen.

Lisa har fått tandställning i överkäken för att bredda den.

-Det har också fungerat över förväntan bra. Nu återstår bara frågan om hur vi skall göra med hennes underkäke. Skall man ha tandställning där krävs en fast räls och det vet vi inte om vi är beredda att utsätta henne för. Vi skall diskutera detta under våren 2004.

Tugg- och sväljproblemen från tidigare kvarstår till stora delar och det är någonting Anna hoppas att Lisa kan få hjälp av logoped med framöver.

-Vi har aldrig haft kontakt med logoped och det känns inte alls bra. Jag tror att Lisa kan ha nytta av logopedhjälp, speciellt när det gäller ätträningen. Vi är fortfarande försiktiga med vad vi ger henne, eftersom hon inte är särskilt bra på att tugga och ganska lätt sätter i halsen.

Sedan ett drygt år tillbaka har Lisa fått ordentlig utökning på sin assistans.

-Det tycker vi är jättebra. Hon har assistans hela sin vakna tid. Eftersom hon är ganska stor och tung, och dessutom har svår epilepsi, har hon dubbel assistans vid vissa aktiviteter, t ex när hon rider och badar. Det är vi mycket glada över, för det betyder att Lisa har möjlighet till ett rikare liv under tryggare former.

I och med den utökade assistansen är Lisa numera ute på mycket aktiviteter, t ex älskar hon att gå på bio eller på glasscafé.

-Hennes assistenter är väldigt uppfinningsrika när det gäller att hitta på trevliga aktiviteter. En helg i månaden är Lisa på korttidshem.

Lisa har svår epilepsi. De sista två åren har hon blivit sjukare vid de uppehåll i medicineringen på två veckor hon gör var 3-4:e månad.

-Eftersom medicinen, Frisium®, fungerar bra mellan uppehållen vill vi inte släppa den, men nu mår Lisa sämre när hon inte får medicinen. Vid senaste uppehållet lades hon in på sjukhus tre veckor med lunginflammation och partiell status epilepticus som det tog lång tid att få bukt med. Nu är det tre månader sedan Lisa låg på sjukhus senast och sedan dess har hon varit krampfri. Nu ser det ut som ett nytt uppehåll snart är oundvikligt, krampfrekvensen stiger.

De senaste åren har familjen åkt till Kanarieöarna på vintern därför att Lisa mår väldigt bra i värmen.

-Hon älskar solen och att bada i den uppvärmda poolen eller i havet. Fötterna blir fina och kramperna håller sig vanligtvis borta.

De närmaste åren kommer Lisa att bo hemma och få den hjälp av assistenter som hon har nu.

-Vi har inte börjat planera för att hon skall flytta ännu men om några år måste vi börja tänka på det. Det vi funderar på just nu är möjligheterna att ordna ett föräldrakooperativt boende.

Närmast på programmet för Lisas del är flytten till gymnasieskolan hösten 2005.

-Det känns som om vi får börja förbereda det redan nu så att det blir så bra som möjligt. Vi har funderat lite på en gymnasieskola i Göteborg som verkar väldigt bra. Ungdomar med funktionshinder får inte själva välja gymnasieskola som alla andra ungdomar, så det finns inte så mycket att välja mellan. Det tycker vi är väldigt orättvist, säger Anna.

Idag trivs Lisa bra med sin tillvaro både hemma och i skolan.

-Bäst mår hon när hon får vara med familjen, att sitta och lyssna på samtal, att vara med syskonen och deras vänner när de spelar dataspel eller att bara sitta och titta in i brasan. Men hon gillar också att vara ute i friska luften och tittar då gärna på träden när det blåser i grenarna, säger Anna.

CDG-SYNDROMET

CDG-syndromets kliniska historia är relativt kort, även om sjukdomen är känd sedan början av 1980-talet. De senaste tioårsperioden har kunskaperna om syndromet utvecklats mycket snabbt. CDG, som står för Congenital, Disorder of Glycosylation, är en medfödd, ärftlig ämnesomsättningssjukdom, där de flesta barnen får en mental utvecklingsstörning. Men sjukdomen drabbar inte bara nervsystemet utan också ögon, lever, hjärta, fettfördelning, endokrina systemet, koagulationssystemet och njurarna.

Uppskattningsvis föds det ett barn med CDG 1a/ 50-70 000 födda, vilket innebär att det föds i genomsnitt 1-2 barn/år i Sverige.

Barn med CDG har en större risk än friska barn att avlida i de tidiga förskoleåren. Den ökade risken beror på en hjärtsäcksutgjutning, leversvikt, infektioner och en ökad blödningsrisk.

Vanliga symptom är varierande grader av utvecklingsstörning, försenad grovmotorisk utveckling, försämrad balans, nedsatt rörelsekoordination, muskelsvaghet i benen och synnedsättning.

Uppfödningssvårigheter, med matningsproblem, diarréer och dålig viktökning dominerar under de första åren. Levern är då förändrad och har en nedsatt funktion. Variationerna mellan barnens symptom är i allmänhet mycket stora. Inget barn har alla symptomen och alla har olika grader av symptomen.

Den dominerande kliniska bilden vid CDG hos äldre barn och vuxna (ej spädbarn) är neurologisk och de neurologiska problemen finns i både det centrala och det perifera nervsystemet. De perifera nerverna har förändringar både i själva nervtråden och i dess isolering. Detta leder till en underfunktion i benmusklerna, där musklerna förtvinar. Rygg- och bröstkorgsdeformitet uppstår på sikt bl a på grund av en ökad påverkan på perifera nervsystemet.

Epilepsi förekommer något oftare hos barn med CDG än hos friska barn. Epilepsi är symptom som visar sig som en "åskväderutlösning" i nervsystemet. I de allra flesta fallen varar anfallet bara några minuter och ger ingen bestående skada. Krampbenägenheten överhuvudtaget är förhöjd hos barn med CDG och brukar kulminera i 4-årsåldern. Eventuell epilepsi och kramper minskar efterhand och försvinner helt hos de flesta när de blir vuxna.

(Ågrenskas nyhetsbrev 238, 2004)

Amanda har CDG-syndromet

Amanda, 3,5 år, har CDG. Hon kom till Ågrenskas familjevistelse 1996 tillsammans med sin pappa Anders och sin mamma Anna.

Annas graviditet med Amanda var normal, likaså förlossningen. Amanda hade normalvikt och var normallång.

-Någonting var ändå ovanligt med Amanda, tyckte jag. Hon hade fettkuddar ovanför stjärten, vilket jag aldrig sett tidigare på något barn. Jag fick också kämpa för att få ögonkontakt med henne. Vid läkarundersökningen på BB såg jag att läkaren misstänkte att något inte var som det skulle. Men det resulterade inte i några fler undersökningar och vi fick åka hem, säger Anna.

Efter tre veckor hemma, utan några större problem, fick Anna och Anders veta att PKU-provet visat att Amanda hade nedsatt produktion av sköldkörtelhormon.

-Vi fick inte veta vad det berodde på, men Amanda skulle medicineras med Levaxin, (en medicin som används vid bristande sköldkörtelfunktion, red anm). Om hon inte fick medicinen fanns det risk att hon skulle bli utvecklingsstörd, fick vi veta. Det var tuffa besked att få på telefon och vi förstod inte alls vad som var fel, säger Anders.

Amanda har en ämnesomsättningsjukdom

Ganska snart började Amanda få problem med att behålla maten. Hon kräktes mycket och fick häftiga, frätande diarréer.

-Nu började ett oändligt arbete med att få i Amanda mat. Så fort vi lyckats få i henne hyfsat mycket mat, kräktes hon upp nästan allt och så var det bara att börja om på nytt, berättar Anna.

Vid tre månaders ålder började det bli tydligt att Amanda hade en grovmotorisk försening.

-Hon hade väldigt låg muskelspänning och nästan ingen styrka alls i nacken. Någonting var också annorlunda med ögonkontakten med henne. Vi såg till att Amanda undersöktes av en barnläkare som genast fann att Amandas lever var förstörd, säger Anders.

Det gjordes en leverbiopsi, en mycket liten bit av levern togs ut och undersöktes.

-Man kunde inte upptäcka några förändringar. Den var helt normal och vi blev jättegglada och lättade. Men den glädjen varade bara tills dess att vi kom ner till bilen på parkeringsplatsen. Då kände vi att det inte kunde stå rätt till ändå. Vi kontaktade Amandas läkare och berättade om Amandas alla symptom. Hon hade dålig viktökning, mycket kräkningar, diarréer, en urinvägsinfektion, leverförstoring och dålig produktion av sköldkörtelhormon, säger Anders.

Nya undersökningar visade att Amanda möjligen hade en ämnesomsättningsjukdom.

-Vi fick ett samtal från vår läkare, där hon berättade att de troligen hade hittat vad som var fel hos Amanda. Hon bad oss komma upp till sjukhuset för att där ge mer information. Nu insåg vi väl till sist hur allvarligt det kunde vara. Det hade vi anat, men skjutit ifrån oss, säger Anna.

Amanda får en diagnos

På sjukhuset fick Anna och Anders träffa flera läkare.

-Då var Amanda nio månader gammal. Vi fick veta att Amanda skulle få en utvecklingsstörning, att hon aldrig skulle kunna få barn eller bo själv. Läkarna sa precis som det var och höll inte inne med något. De var mycket pedagogiska och omtänksamma och det lindrade chocken och sorgen. Vi tyckte att Amanda redan hade en personlighet och vi älskade henne för den hon var. Diagnosen förändrade ingenting såtillvida, säger Anders.

Anna och Anders åkte hem och satte igång med att bl a ge Amanda spädbarnsmassage.

-Samtidigt som hon fick massagen försökte vi utveckla ögonkontakten med henne. Jag minns också att vi sjöng mycket för henne. Det kändes bättre när vi tog itu med olika aktiviteter tillsammans med Amanda, säger Anna.

Amanda får kramper

-När Amanda var omkring ett år gammal låg hon mest på golvet. Hon jollrade och gjorde en hel del ljud, säger Anna.

Finmotoriken var bättre än grovmotoriken och hon kunde gripa riktigt bra med händerna. Däremot hade hon svårt att koordinera öga/hand.

-Vid den tiden hade vi också blivit uppmärksamma på att Amandas ögon liksom "försvann" upp och in i ögonhålorna. Jag hade slutat amma henne och vi försökte få henne att äta annan mat. Men det var väldigt svårt. Hon verkade överkänslig i munnen och kväljde så fort vi nuddade hennes läppar med skeden. Vi malde och finfördelade maten, men det hjälpte inte så mycket, säger Anders.

Amanda visade också tecken på ökad infektionskänslighet. Hon fick flera urinvägsinfektioner och då ökade problemen med att få i henne näring.

-Vi upplevde att vi fick slita och arbeta med allting ensamma. Vi bad nog inte tillräckligt enträget om hjälp från sjukgymnast, logoped eller någon annan från habiliteringen, där Amanda var inskriven, säger Anders.

1,5 år gammal fick Amanda ett ståskal och kunde snart stå i det.

-Det var resultatet av vårt idoga arbete med Amanda. När hon kom upp i sittande och stående ställning utvecklades också hennes finmotorik mycket, säger Anna.

Två år gammal fick Amanda sin första feberkramp.

-Plötsligt blev hennes andning arbetsam, ryckig och dålig. Ögon vändes upp och det blev omöjligt att få kontakt med henne. Trots att vi delvis var förberedda på att hon kunde få kramper var det mycket otäckt första gången. Vi ringde ambulans och åkte med Amanda till sjukhuset. Där behandlades hon med Stesolid och kramperna gick över efter trekvarts timma, säger Anders.

Amanda får fler kramper

När Amanda var 2,5 år gammal fick hon vissa problem med sin rygg.

-Efter en lunginflammation blev hon lite sned i ryggen. Snedheten blev inte så påtaglig när hon väl kunde stå mer i sitt ståskal, säger Anders.

Knappt 3 år gammal fick Amanda sin andra kramp.

-Vi gav henne Stesolid hemma. Stoltablettens kom nästan genast ut tillsammans med avföringen. Vi gav henne en tablett till och samma sak hände igen. Då åkte vi till sjukhuset. Där slutade Amanda andas och räddades till livet tack vare omedelbar intensivvård, säger Anna.

Sin tredje kramp hade Amanda i slutet av sommaren. Fortfarande ordinerades hon Stesolid.

-Efter den fjärde krampen, för bara någon månad sedan, har vi fått beskedet att Amanda möjligen är överkänslig mot Stesolid. Nästa gång hon får en kramp ska vi åka till sjukhuset och där ska hon då behandlas med Kloralhydrat, säger Anders.

Amanda idag

Amanda mår idag förhållandevis bra. Hon har inte fått några fler kramper och problemen kring matsituationen har nästan helt försvunnit.

-Vi har förstått att vi inte alltid måste försöka få i Amanda mat. Stressen har minskat och det känner nog Amanda, som numera äter när hon är hungrig, säger Anna.

Amanda står i ståskalet minst två timmar varje dag och det har hon ingenting emot.

-Hon har också fått en hårdkorsett som ska motverka snedheten i hennes rygg. Den försöker vi få Amanda att använda mer och mer. Meningen är att hon ska ha korsetten på sig 20 timmar/dygn, men dit har vi ännu inte kommit.

För varje dag som går lär sig Amanda nu fler och fler ord.

-Hennes ordförråd är stort och därför har hon inga större problem att göra sig förstådd. Hon sätter däremot ännu inte samman orden till meningar, säger Anna.

Amanda går på en habiliteringsförskola med bara fem barn i gruppen. På skolan, som är integrerad i en vanlig förskola, får Amanda all hjälp hon behöver.

-Hon trivs verkligen bra där och det betyder mycket för oss alla. En gång i veckan går Amanda och jag och badar i varmbadbassäng. Det tycker hon också mycket om, säger Anna.

RUBINSTEIN-TAYBI SYNDROM

Rubinstein-Taybi- syndrom, RTS, beskrevs första gången 1963 av de amerikanska läkarna J H Rubinstein och H Taybi.

Prevalensen, d v s hur många som har sjukdomen, är minst 1/300 000, vilket skulle innebära att cirka 30 personer har RTS i Sverige. När det gäller förekomsten så är det ingen könsskillnad och heller ingen geografisk skillnad.

Följande symptom förekommer i större eller mindre utsträckning: breda tummar och stortår, utvecklingsstörning, **epilepsi**, kortvuxenhet, specifikt utseende (litet huvud, kraftig böjd näsa, kort överläpp och utåt-, nedåttillda ögon), skelettomognad, ryggradskrökning, ökad behåring, högt och smalt gomvalv, skelning, låg muskelspänning, öronmissbildning, hörselnedsättning, hjärtfel, beteendeavvikelse, urinvägsmissbildningar/njurproblem, ej nedvandrade testiklar, uppfödningproblem, reflux, förstoppning, andningsproblem, små käkar, trångställda tänder, allergiska reaktioner och luftvägsinfektioner. Inga barn har alla uppräknade problem eller missbildningar.

RTS beror oftast på en nyligen uppkommen förändring, en s k nymutation i en eller flera gener och är således nästan aldrig nedärvd från någon av föräldrarna.

Många av barnen har medfött hjärtfel som kan fordra behandling. Genom barnhabiliteringen kan barnen få sjukgymnastisk hjälp, språk- och kommunikationsträning. Urinvägsinfektioner är vanliga hos barnen och det ska man vara uppmärksam på. Dessutom har en del av barnen problem med förstoppning och kan därför behöva särskild diet för att få en bra tarmfunktion.

(Ågrenskas nyhetsbrev 244, 2004)

Jon föds med RTS

Jon, 9 år, har RTS. Han kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med sin mamma Gitte, pappa Kjell och bror Dag, 8 år.

Gittes graviditet var normal, likaså förlossningen.

-Jon var väldigt blå i huden, men det försvann efter en stund. Han hade också väldigt mycket hår på huvudet. Tummarna och stortårna tyckte vi såg normala ut. Första natten väcktes jag av sköterskan som berättade att Jon hade svårt att andas. Hon sa att det troligen berodde på att han hade fostervatten i lungorna, berättar Gitte.

Jon lades i kuvös. Eftersom han inte orkade suga gav Gitte honom modersmjölk i flaska.

-Jon åt dåligt, grät mycket och sov dåligt. Det var inget välmående barn vi hade fått. Hans födelselängd var 52 cm och vikten 3200 gr, berättar Kjell.

I en vecka fick Jon ligga i kuvös. Efter ytterligare en vecka på BB fick han komma hem.

-Då hade han börjat gå upp så smått i vikt. På läkarkontrollen innan vi åkte hem konstaterades det att Jons testiklar inte hade vandrat ned i pungen. Man kunde inte finna något avvikande med hans hjärta eller luftvägar, säger Gitte.

Hemma fortsatte Jon att må dåligt.

-Vi lyckades aldrig få honom nöjd och det kändes väldigt jobbigt. Nu efteråt inser vi att han var lite tunn och att han hade ett väldigt litet huvud, men ingen påpekade att det var något ovanligt med det. Motoriskt tyckte vi också att han var sen. Men han lärde sig sitta vid fyra månaders ålder, krypa vid sex månader och gå när han var 15 månader och det var ju inte så sent, säger Kjell.

När Jon var fyra månader gammal bytte man ut modersmjölken mot välling och det innebar att Jon plötsligt mådde mycket bättre.

Jon får en diagnos

Jon utvecklades som förväntat, även om Gitte och Kjell tyckte att han var liten och något sen i sin motoriska utveckling.

-När han började gå vid 15 månaders ålder var gången ostadig, som den brukar vara hos barn som just lärt sig gå. Det som skiljde gentemot andra barn var att ostadigheten och obalansen inte minskade hos Jon. Vi tyckte att Jon hade relativt små problem, säger Gitte.

När Jon var två år gammal fick han tid på ett större sjukhus för att operera ned testiklarna.

-Vi trodde att det var en ganska enkel operation och vi förstod inte varför de inte kunde göra ingreppet på vårt hemsjukhus. När det blev dags för operation fick vi svar på våra

funderingar. Operationen ställdes in i sista stund. Istället fick vi möta en hel mängd läkare som ställde massor av märkliga frågor. Vi fattade inte vad som hände och blev jätteoroliga. Till sist fick vi träffa professorn som berättade att Jon hade RTS, säger Gitte.

Jon hade en lindrig utvecklingsstörning, breda tummar och tår, karaktäristiska ögon, öron och läppar. Dessutom var han kortvuxen och hans testiklar hade inte vandrat ned i pungen. Behåringen på rygg och armar hade ökat betydligt.

-Vad jag minns så fick vi en ganska positiv prognos för Jons framtid, men trots det så kändes det helt överkligt. En sköterska sa någonting som gav väldigt mycket tröst och som jag gärna vill vidarebefordra till andra föräldrar i samma situation. Hon sa; vad du än fått för besked så är det samma kille du har med dig hem som du hade med dig hit, säger Gitte.

Jon får hjälp på habiliteringen

Jon blev omedelbart efter diagnosen inskriven i habiliteringen.

-Men eftersom det var mitt i sommaren hände ingenting och vi kände oss fruktansvärt övergivna. Både Jon och hans bror Dag behövde, av olika skäl, mycket hjälp, berättar Kjell.

Efter sommaren fick Kjell och Gitte prata med en psykolog. Jon fick viss hjälp av sjukgymnast. Han fick också en del pedagogiska leksaker. Genom habiliteringen fick Jon remiss till en ögonläkare.

-Ögonläkaren konstaterade att Jon var närsynt och skelade på ena ögat och därför fick han glasögon när han var ungefär 3,5 år gammal. Själva märkte vi redan när Jon var nyfödd att han var extra ljuskänslig, säger Gitte.

Jons tal utvecklades snabbt efterhand och han fick snart ett bra ordförråd.

-Men talet var till en början lite märkligt. Han hakade t ex ofta upp sig när han pratade. Jon bedömdes inte behöva extra språkträning, så det fick han inte heller någon, säger Kjell.

Jon börjar förskolan

När Jon var fem år gammal och skulle börja förskolan gjordes ett utvecklingstest.

-Testet visade att Jons tal var på en femårings nivå, grovmotoriken på en treårings nivå och finmotoriken ännu sämre utvecklad. I förskolan, där Jon fick en egen assistent, trivdes han bra och hade inga som helst problem med kamraterna, tvärtom. Med maten gick det också allt bättre, säger Kjell.

Ett nytt test innan Jon började särskolan visade ungefär samma resultat som vid det förra testet.

-Hans tal hade dock förbättrats ytterligare, mycket tack var den logopedhjälp han då fick. Grovmotoriken hade förbättrats en del på grund av sjukgymnastisk träning. Jons stora svaghet var koncentrationsförmågan. Han var oerhört lättstörd, säger Gitte.

I femårsåldern fick Jon hjälp av ortoped som tog fram specialinlägg till Jons skor.

-Jons fötter är mycket knubbiga och tårna är stora. Vi tyckte inte att inläggen hjälpte så mycket. Han fortsatte gå på insidan av fötterna, säger Kjell.

Jon visade tydligt att han hade ett stort behov av strukturerade vardagar.

-Han är mycket känslig för alla slags förändringar och vi måste förbereda honom noggrant för att det ska fungera.

Jon idag

Jon går i grundskolan och där trivs han mycket bra, inte minst tack vare utmärkta lärare.

-På schemat finns datoranvändning och framför datorn är Jon mer koncentrerad än annars, säger Kjell.

Jon klarar att klä på sig själv, men han gillar inte knappar och blixtlås.

-Trots att vi vet att han klarar också de momenten, så vill han inte, utan begär hjälp, säger Gitte.

En gång i veckan går Jon och badar och får specialgymnastik.

-För det mesta är Jon en glad och positiv kille, men ibland tröttnar han på något och då åker det i golvet eller så river han sönder det han håller på med. Mycket i hemmet är numera trasigt och detta förstår vi oss inte på och vi vet heller inte hur vi ska stoppa det, säger Gitte.

Gitte och Kjell bedömer att Jon idag, när han är tio år gammal, har ett utseende som är typiskt vid RTS.

-Han är mer tydligt kortvuxen och hans lillebror har vuxit om honom i längd. Han är kraftig, ja rent av överviktig, men så rör han sig också väldigt lite. TV är favoritsysselsättningen.

TUBERÖS SKLEROS

TS är ett egendomligt tillstånd som beskrevs första gången 1862 av den tyske patologen Friedrich D. von Recklinghausen och senare, 1879, av Bourneville som gav sjukdomen dess namn, tuberös skleros. Detta är en genetisk sjukdom som ingår i gruppen fakomatoser. Fakom är märken på huden.

TS uppstår oftast genom s k nymutation, en tillfälligt uppkommen genetisk förändring, men syndromet kan också vara ärftligt på ett autosomalt dominant sätt. Resultatet i båda fallen kan innebära en felaktig cellutveckling i de flesta av kroppens olika organ. .

TS betyder ordagrant "knölig förhårdnad". Tuberös sklerosförändringar finns i hjärnbarken. Förändringar av annat slag kan också finnas i hjärtat, lungorna, njurarna, huden, och ögonen. De vanligaste symptomen är hudförändringar, **epilepsi**, utvecklingsstörning och beteendeproblem.

Numera tror man att TS förekommer hos 1/10 000 därför att man har lärt sig att också känna igen de milda formerna. Det betyder att TS är en av de "stora" bland de små handikappgrupperna.

TS är en sjukdom som kan ge allvarliga problem. Utöver de besvär som förändringarna i hjärnan ger kan svåra hjärtrabdomyom (knutor) sitta så att hjärtat sviktar i sitt arbete och njurförändringarna kan börja blöda.

Följande symptom vid TS är de viktigaste: vita fläckar i huden, fibrom i ansiktet, förkalkade noduli mitt i hjärnan, förhårdnader i hjärnbarken, näthinnebildningar, nagelfibrom på tår (vanligast) och händer (hos vuxna). Dessutom förekommer njurcystor, andra hudförändringar än de ovan angivna, förändringar i hjärta mm.

Av de barn med TS, som har epilepsi, blir 1/3 så småningom fria från epilepsin. Hos 2/3 blir den kvar, trots behandling och epilepsin kan bli det största bekymret.

(Ågrenskas nyhetsbrev 237, 2004)

Henrik, 3 år, har TS

Henrik, som har TS, kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med sin mamma Elisabeth, sin pappa Anders och sin syster Sofia, 5 år.

Elisabeths graviditet med Henrik var normal, likaså förlossningen.

-Henrik mådde bra, amningen kom igång och han åt en gång i timmen. Men han hade svårt att sova. Det enda ställe han sov på en stund då och då, var på axeln. Det tog nog en månad innan han sov mer än en timme i sträck, berättar Elisabeth.

Henrik gick upp bra i vikt och växte fort, men redan efter någon månad tyckte både Anders och Elisabeth att något inte stämde.

-Det normala spädbarnsleendet kom inte och dessutom kändes inte blicken normal. Det var som om han såg rätt igenom mig, tyckte jag. Bara vid något enstaka tillfälle lyckades vi få en viss kontakt med Henrik. På BVC blev vi lugnade med att "barn kan vara så olika", säger Elisabeth.

Henrik utvecklades motoriskt bra. Han rullade runt från magläge till ryggläge tidigt och grep saker tidigt.

-Men det är märkligt att vi inte såg då att han hade ögonkramper, vilket ju kan vara tecken på epilepsi. När vi tittar på bilder från Henriks första månader ser vi att han har sådana kramper, säger Anders.

Henrik får diagnosen infantil spasm

Anders och Elisabeth upptäckte snart att Henriks ögon åkte ner i ögonvråna när han skulle koncentrera sig på något.

-Vi tyckte det var konstigt, men drog oss för att fråga vad det kunde vara. Så en dag när Henrik var 4,5 månad gammal fick han riktiga kramper. Vi hade gäster och Henrik hade blivit ganska trött. Vi hade därför lagt honom på en filt för att han skulle få vila. Då slog han plötsligt ut med armarna tre gånger och ögonen blev så där konstiga, säger Anders.

Dagen efter uppsökte familjen sjukhuset och där fick Henrik nya kramper i väntrummet.

-En läkare, som såg Henriks kramper, trodde att det kunde vara infantil spasm. De orden hade vi aldrig hört tidigare, så vi förstod inte vad det innebar. Att det kunde vara något allvarligt förstod vi inte förrän läkaren sa att nu lägger de in Henrik på sjukhuset för vidare undersökningar, säger Elisabeth.

Efter en rad undersökningar med EEG, datortomografi och blodprov fick Henrik diagnosen infantil spasm.

Henriks epilepsi behandlas

Så snart diagnosen infantil spasm ställts började man behandla Henrik med epilepsimediciner.

-Den första medicinen han fick svarade han inte alls bra på. Han skrek hysteriskt, sov inte och fick ännu värre kramper. Trots det trappade man upp mängden medicin under flera dagar innan man började trappa ner den. Av nästa medicin minskade kramperna något, men istället fick vi ett barn som aldrig var glad, säger Anders.

TS började nu nämnas som en möjlig diagnos, men datortomografi och EEG-undersökningarna visade inga säkra resultat som pekade åt det hållet.

-Först när de började fråga om vita fläckar och vi kunde bekräfta att Henrik hade sådana, stärktes misstankarna att han hade TS, säger Elisabeth.

Efter flera byten av epilepsimediciner avbröt man försöken att finna en lämplig medicin.

-Vi fick bättre kontakt med Henrik och passiviteten och den motoriska inaktiviteten bröts. Då var Henrik 1,5 år. Han blev mycket gladare och lärde sig bl a att sitta själv, säger Anders.

En månad senare kunde man, efter en ny datortomografiundersökning, säkerställa att Henrik hade TS.

Förbättringen i Henriks tillstånd blev kortvarig och nya epilepsimediciner provades ut, med ganska dåliga resultat.

-Under det kommande året var Henrik mycket inomhus. Han hade ofta kramper och sov och åt däremellan. Han var ljuskänslig, skrek mycket och hade sömnstörningar. Vi fick en personlig assistent, vilket blev vår räddning. Annars hade vi nog inte orkat med situationen, säger Elisabeth.

När Henrik var två år gammal fick han slutligen en medicin som hade god verkan.

-Kramperna försvann nästan omgående och Henrik ställde sig upp och började gå, praktiskt över en natt. Han gjorde sedan fantastiska grovmotoriska framsteg på kort tid, säger Anders.

Henrik har problem som tyder på att han har autism

En utvecklingsbedömning som gjordes när Henrik var två år gammal visade att han befann sig på samma utvecklingsnivå som en ettåring.

-När epilepsin släppte och Henrik började röra på sig, blev han istället överaktiv. På daghemmet där han börjat brydde han sig inte om de andra barnen, utan sprang mest omkring. Nu förstår vi att han redan då hade tecken som tydde på att han hade autism. Vi har alltid haft viss kroppskontakt, han tycker om att kramas, men det har funnits mycket liten ömsesidig social interaktion oss emellan. Han har aldrig börjat prata och vi har inte idag någon verbal kommunikation. Han förstår vissa saker som vi säger till honom. Henrik leker inte bestämda lekar, utan springer mest fram och tillbaka, eller klättrar på det som går att klättra på, berättar Elisabeth.

Henrik idag

Henrik idag har stereotypier, ensidiga rörelser som han upprepar. Han sparkar t ex med foten när han blir upprörd eller arg. Han tycker väldigt illa om ljudet från elvispar, dammsugare och andra hushållsapparater. Med hans sömn har det blivit något bättre, men fortfarande är han vaken ett par nätter i veckan, p g a kramper.

-Henrik äter själv, men han äter med händerna. Hans kommunikation med oss och andra människor är dålig. Mest problem tror vi att epilepsin orsakar. Det verkar som om han är utsatt för ett ständigt brus av små och täta epileptiska anfall, säger Anders.

Henrik går en gång i veckan på bassängbad, ett slags kommunikationsbad under ledning av en logoped.

-Tidigare, innan vi flyttade till vår nya bostadsort, hade vi viss hjälp av en kurator och en förskolekonsulent. Vi tror att Henrik skulle behöva hjälp av en sjukgymnast och en logoped, säger Elisabeth.

Inom kort kommer Henrik att genomgå nya tester, bl a för att se om han har autism eller ej.

STURGE WEBER SYNDROM

Den samlade bilden av Sturge Weber syndrom, SWS, är svår att fånga eftersom många olika funktioner kan vara drabbade. Det portvinsfärgade födelsemärket i ansiktet, som är en av flera förutsättningar för diagnosen SWS typ 1 och typ 2 sitter på ena eller andra sidan av ansiktet, och över samma sidas öga. Märket har en utbredningsyta över delar av trigeminusnerven, ansiktetsnerven, som också kallas femte hjärnnerven. Märkets utbredningsområde sammanfaller i huvudsak med en blodkärlshinna över motsvarande hjärnnya (typ 1 och 3).

Blodcirkulationen i blodkärlshinnan är försämrad på så sätt att tillflödet till området är normalt, men inte avflödet, som är mer eller mindre hindrat. Hjärnområdet under kärlförändringen påverkas också, men hur hjärnan påverkas av detta diskuterar man inom den medicinska vetenskapen. Antingen händer ingenting med hjärnans struktur och funktion, eller också krymper hjärnområdet samman i ett fortskridande, försämrade förlopp, där epilepsin, som de flesta av barnen också har, bidrar. I sämsta fall leder försämringen till att man tvingas koppla bort den skadade hjärnhalvan, att göra s k hemisfärektomi.

SWS kan medföra: **epilepsi**, utvecklingsstörning, beteendestörning (neuropsykiatrisk problematik), grön starr, s k glaukom med synfältsbortfall, halvsidig förlamning/svaghet, försämrad finmotorik, huvudvärk/migrän, sömnstörningar

Förekomsten av SWS är 1/50 000 födda barn, vilket innebär att det föds cirka två barn/år i Sverige med syndromet. SWS är inte ärftligt betingat, mer än i mycket sällsynta fall.

Födelsemärket och blodkärlshinnan över hjärnnytan är missbildningar som barn med SWS föds med. Den påverkan som redan skett på den ena hjärnhalvan under fostertiden kan till viss del kompenseras av den friska hjärnhalvan, som "tar över" funktioner från den påverkade delen. Då många hjärnområden dessutom inte tagits i bruk under nyföddhetsperioden kan det vara svårt att se någon negativ påverkan så tidigt. Men med hjälp av olika röntgenmetoder kan man konstatera att ådernätet är förkalkat och att delar av hjärnan har skrumpnat och gått under. Hur handikappande halvsidesförlamningen blir beror på skadans utbredning och lokalisation, vilket oftast varierar mycket från fall till fall.

Cirkulationsrubningen i kombination med epilepsin leder till att viss hjärnfunktion går under. Grovmotoriskt sker ingen större påverkan, alla barnen lär sig gå, men finmotoriken blir mer påverkad. Den behandling som är möjlig för att förebygga en störning i blodcirkulationen är medicinering med acetylsalisylsyra (t ex Magnecyl®).

(Ågrenskas nyhetsbrev 228, 2004)

Jakob har SWS

Jakob, 16 år, har SWS. Han kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med mamma Karin, pappa Ulf och syster Emilia.

Karins graviditet med Jakob var normal, likaså förlossningen.

-När jag såg födelsemärket, som utbreddes sig över hela ena halvan av huvudet, var min första tanke att Jakob måste ha legat klämd på något sätt och att det var ett tryckmärke. När det inte försvann, och personalen dessutom ville göra en ultraljudundersökning för att se om blodkärlen gick inåt, förstod vi att det måste vara något annat, säger Karin.

Efter några dagar fick Ulf och Karin veta av en hudläkare att Jakob hade "ett födelsemärke som skulle bli bestående".

-Eftersom han åt och verkade må bra så var vi glada för det och bekymrade oss inte särskilt mycket. Han var emellertid liten, han vägde 2,8 kg vid ett tillfälle, och därför fick han extra mat, förutom att jag ammade honom, säger Karin.

Efter tre dagar på BB fick Karin och Jakob komma hem. Men redan efter en vecka fick Jakob sin första kramp, en ganska liten ryckning i högerarmen.

-Trots att det bara var en enda, rätt liten kramp, funderade jag på om det kunde vara epilepsi och ringde sjukhuset. Personalen trodde inte det kunde röra sig om epilepsi och vi släppte de tankarna.

Sedan gick det nästan två månader innan Jakob åter fick ett krampanfall och nu var anfallet större och omfattade både höger arm och ben.

-Vi uppsökte BVC och personalen där såg till att vi fick träffa en barnneurolog samma dag. När Jakob lades in på sjukhuset för undersökningar insåg vi att det kunde vara något allvarligt och allt blev väldigt jobbigt, säger Ulf.

Efter bara någon dag på sjukhuset fick Ulf och Karin veta att Jakob hade SWS.

Jakob får medicin för sin epilepsi

När Ulf och Karin fick vet att Jakob hade SWS var informationen de fick om syndromet knapphändig och de fick veta väldigt lite om hur framtiden skulle kunna bli.

-Det berodde väl först och främst på att man faktiskt inte kunde säga så mycket om prognosen och det var kanske lika bra, säger Ulf.

På sjukhuset gjordes flera undersökningar, bl a datortomografi (en datoriserad skiktröntgen) och EEG-mätningar.

-Undersökningarna visade en tydlig påverkan på höger hjärnhalva, med förkalkningar och skruppnad. Jakob fick mediciner mot epilepsin och blev så gott som krampfri och efter fem dagar på sjukhuset fick han komma hem, säger Karin.

Efter någon vecka hemma fick Jakob en mycket stor kramp och man bestämde sig för att höja dosen epilepsimedicin. Det gick någon månad innan det var dags för ett nytt stort anfall.

-Anfallen kom allt tätare och var större. Nästa gång han fick ett anfall var under semestern och vi var långt från närmaste sjukhus. Det var obehagligt. Efter telefonkonsultation höjdes dosen ytterligare, säger Ulf.

Jakob får nya svåra kramper

De svåra epilepsikramperna fortsatte och vid tre månaders ålder fick han en stor kramp och slutade andas.

-Jag blev nu övertygad om att han skulle dö och gick bara omkring och bar honom. Det fanns inget att göra tyckte jag. Men krampen gick över och Jakob överlevde. Jag ringde neurologen som inte blev särskilt uppskakad och han tyckte att vi kunde ta det lugnt. Men när han fick en kramp till, och slutade andas igen, åkte jag in till barnkliniken där han lades in direkt, säger Karin.

På sjukhuset försämrades Jakob och kramperna blev fler och längre. En ny datortomografi visade på en ytterligare förkalkad och hopskrumpnad hjärnhalva. Han fick kontinuerlig medicinering via dropp, men det verkade ändå som om han hade många små anfall. Han sondmatades och var mycket trött.

-Trots detta hade Jakob en stor mental närvaro och socialt intresse när han var vaken. Han hade också gjort en hel del grovmotoriska framsteg under sin tre första levnadsmånader och kunde både lyfta huvudet och rulla runt på golvet. Men nu blev han svagare och svagare. Vi funderade då mycket på vart detta bar hän, hur det skulle bli. Vi fick veta att det inte var möjligt att operera honom och trodde därför att han antingen inte skulle överleva eller bli ett kolli, som var helt oförmögen att röra sig, säger Ulf.

Jakob opereras, det görs en anatomisk hemisfärektomi

Mer av en tillfällighet fick Jakobs läkare information om en ny operationsmetod som skulle kunna vara användbar vid SWS.

-Efter mycket tvekan bestämde läkaren sig för att försöka operera Jakob. Eftersom han aldrig tidigare gjort en anatomisk hemisfärektomi, som det var frågan om, var det inte en riskfri operation. Men vi tvekade aldrig, eftersom vi såg operation som Jakobs enda hopp, säger Ulf.

I början av oktober 1987, när Jakob var drygt fyra månader, opererades han första gången. Den förkalkning och skrumpnad man upptäckte när man öppnat kraniet var större och mer omfattande än man väntat sig. Den öppning man gjort räckte inte till och därför avbröts operationen, för att göras om vid senare tidpunkt.

-Jakob repade sig bra efter ingreppet och märkligt nog försvann epilepsin. Vi trappade ned epilepsimedicineringen successivt till en låg nivå och anfallen kom inte tillbaka. Istället fick han en speciell ögondarning, s k nystagmus. Förbättringen gjorde att vi började tvivla på riktigheten i att utsätta honom för en ny operation, säger Karin.

Efter noggranna överväganden bestämde sig Karin och Ulf för ny operation.

-Det som avgjorde var att Jakob hade förlorat all finmotorik i högerhanden och att vi fått veta att vänstra hjärnhalvan var så svårt påverkad att den var till mer skada än nytta, säger Ulf.

Den nya operationen, som gjordes en månad efter första, lyckades bra.

-Jakob mådde bra och allt han kunde göra innan operationen kunde han göra efter operationen, vilket tydde på att höger hjärnhalva redan hade tagit över vänster hjärnhalvas uppgifter, säger Karin.

Jakob mår allt bättre

Efter operationen var Jakob kvar på sjukhuset en månad. Han fortsatte att må bra och utvecklades nästan normalt. Han hade inga problem med starr och epilepsin försvann i och med operationen.

-Halvsidesförlamningen/försvagningen fanns ju kvar, men finmotoriken i vänster hand utvecklades till att bli ganska bra och högerhanden kunde han använda hyggligt som stödhand, säger Ulf.

Jakobs mentala utveckling fram till skolstarten var bra, med en viss försening i talutvecklingen. På daghemmet, som han började på när han var knappt tre år, fick han en assistent. Några månader senare lärde han sig gå. Länshabiliteringen ställde upp med olika insatser, sjukgymnastik, arbetsterapi, psykologiska utvecklingstester.

När Jakob var fyra år fick han problem med höger höftled. Musklerna orkade inte hålla leden på plats och det gjordes en höftledsplastik.

-Efter den operationen fick han lära sig gå för andra gången i sitt liv. Det gick bra men det var jobbigt för honom.

Jakob börjar skolan

En tid före Jakobs skolstart gjordes en psykologisk utvecklingstest som visade att han hade vissa problem med bl a matematik och rumsuppfattning. Han hade ett smalt bitt i överkäken och fick tandställning för att vidga bittet.

-Han hade nedsjunkna fotvalv och märkligt nog på båda fötterna. Det gjordes en ortopedisk lyftning, som gav ett hyfsat resultat. Men det tog ett år innan kroppen var i balans igen och han kunde gå. Därefter har vi haft många kontakter med ortopeden för utprovning av skor och behandling av kontrakturer i lederna, säger Ulf.

Vid tiden för skolstart hade Jakob en viss fumlighet i grovmotoriken, vilket bl a kunde bero på att han bara hade ett halvt synfält.

Under hela daghems- och skoltiden har Jakob haft assistent, men de har bytts ut med täta mellanrum ända fram till årskurs fyra.

-Vid skolstarten upplevde vi att det var svårt att informera personalen och svårt att få den hjälp Jakob behövde. Skolstarten blev trög trots att Jakob hade haft turen att få en intresserad och kompetent lärare. Tyvärr byttes hon ut efter några år. Den nya läraren var en katastrof.

Den elevvårdskonferens vi ordnade innebar ingen förbättring och vi kände oss tvingade att söka plats på en annan skola för Jakob, vilket också lyckades. Han fick börja i en montessoriklass, säger Ulf.

Efter fyra år i grundskolan kunde Jakob läsa och skriva hyfsat bra, men inte i något snabbare tempo.

-Han låg då efter i många ämnen, men inte lika mycket i SO-ämnen och svenska, eftersom han var samhällsintresserad, säger Karin.

Från och med högstadiet är Jakob inskriven i särskolan, men undervisas som integrerad elev i en montessoriklass.

-Skolarbetet fungerar acceptabelt men Ulf och jag får driva på väldigt mycket för att lärarna ska anpassa uppgifter, material och metoder så att de passar Jakob. Problemen med att få personalen att förstå hur Jakobs inlärningsproblem och andra problem ser ut har vi brottats med under hela skoltiden och det gör vi fortfarande. Det blir också svårare för Jakob att vara integrerad i klassen, han kommer längre och längre från sina klasskamrater. Vi sätter vårt hopp till särskolegymnasiet som Jakob ska börja på nästa år, säger Karin.

När Jakob var 16 år fick han en botulinumtoxinbehandling i högerarmen, ett slags gift sprutades in i musklerna och minskade spänningarna.

-Med hjälp av sjukgymnastik utvecklades finmotoriken något och han kunde röra fingrarna något. Efterbehandlingen pågår fortfarande och vi får se vilket det bestående resultatet blir, säger Karin.

Jakob idag

Vissa habiliteringsinsatser har Jakob idag, främst sjukgymnastik och arbetsterapi.

-Jakob fungerar bäst med organiserade aktiviteter och har svårare att hitta intressen att utöva på egen hand. Idag har han emellertid en mycket aktiv fritid, bl a simmar han i ett särskilt simsällskap för handikappade. Han är politiskt aktiv i ett ungdomsförbund, läser mycket tidningar och följer med på TV vad som händer i världen. Han är intresserad av naturen och går gärna promenader i skogen, säger Ulf.

Genom LSS har Jakob fått tillgång till kontaktperson, vilka byts ut med täta mellanrum och fungerar olika bra.

LESCH-NYHANS SYNDROM

1964 beskrev läkarna Michael Lesch och William Nyhan en ämnesomsättningssjukdom som påverkar njurarna och ger neurologiska symptom hos pojkar/män. Sjukdomen, som fick namnet Lesch-Nyhans syndrom (LNS), är mycket ovanlig och man uppskattar att det finns 6-7 pojkar/män med syndromet i Sverige och att det föds 1/380 000 med LNS.

Brist på ett specifikt enzym, orsakad av förändringar i en gen på X-kromosomen, leder till en ansamling av urinsyra i blod och urin. Ansamlingen ger symptom i form av självskadande beteende, ångest, ofrivilliga rörelser/ökad muskeltonus, språk- och talstörningar, sväljningsproblem, njursten, ledbesvär och **epilepsi** i varierande grad. Epilepsi är relativt ovanligt vid LNS. Ibland kan det vara svårt att skilja mellan epileptiska anfall och ofrivilliga rörelser.

Symptombilden vid LNS liknar den vid dyskinetisk cerebral pares (CP) och många barn med LNS får inledningsvis en CP-diagnos.

Den typiska kliniska bilden vid LNS är följande:

- ☒ normal graviditet och förlossning
- ☒ normal nyföddhetsperiod
- ☒ under perioden 3-9 mån upptäcker man att den motoriska utvecklingen inte är normal
- ☒ under perioden 6-12 mån, då barn normalt lär sig krypa, sitta och stå, är avvikelserna hos pojkarna med LNS tydliga
- ☒ perioden 1-2 år, då det är vanligt att man upptäcker CP-skador, präglas pojkarnas rörelsemönster av dålig koordination, spasticitet, rikliga, ofrivilliga rörelser och livliga reflexer

Behandling av epilepsi vid LNS är ofta möjlig med vanliga krampnedsettande epilepsimediciner, t ex karbamazepin (av typen Tegretol®, Hermolepsin®, Trimonil®) eller gabapentin (av typen Neurontin®). Epilepsi kan pojkarna ha utan att man kan se det vid EEG-undersökningar. Mellan anfallen ger det sällan utslag på EEG, medan man nästan alltid ser sådant som bekräftar epilepsi under själva anfallen.

(Ågrenskas nyhetsbrev 216, 2003)

Johan har LNS

Johan, 18 år, har Lesch-Nyhans syndrom. Han kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med mamma Eva, pappa Jan-Erik och syster Lina, 11 år.

Graviditeten med Johan var normal, likaså förlossningen.

-Visserligen hade vi inget annat barn att jämföra med, men vi tyckte att allt kändes bra och normalt när Johan var nyfödd. Han åt som han skulle, men gick upp lite dåligt i vikt och fick därför tillägg när han var två veckor gammal, säger Eva.

På fyramånaderskontrollen på BVC fick Eva och Jan-Erik det första tecknet på att allt kanske inte stod rätt till med Johan, eftersom han inte kunde hålla upp huvudet.

Två månader senare, på halvårskontrollen, kunde Johan fortfarande inte hålla upp huvudet och hade heller inte gjort några andra motoriska framsteg.

-En sjukgymnast kom hem och genomförde något slags program ett par gånger i veckan och nu kunde vi inte längre låta bli att misstänka att någonting inte stod rätt till. Å andra sidan var Johan pigg och glad. Han jollrade och verkade må bra mentalt. Dessutom var det inga svårigheter att få ögonkontakt med honom. Detta tyckte vi var viktigast och därför tog vi inte så allvarligt på att han inte hade utvecklats så mycket motoriskt, säger Jan-Erik.

När Johan var nio månader blev han kallad till en större utredning på ett universitetssjukhus i hemstaden. Motoriskt hade han då gjort förhållandevis små framsteg. Han kunde vända sig i sängen, men det var också det enda han klarade. Han kunde inte hålla uppe huvudet, inte stödja på armbågarna eller sitta upp utan stöd. Sex veckor blev familjen kvar på sjukhuset.

-Redan första dagen berättade den ansvariga läkaren att man misstänkte CP-skada och vi blev helt chockade. Det kom så abrupt och förklaringen vi fick tyckte vi inte stämde in på Johan, säger Eva.

Johan genomgår nya omfattande undersökningar

Efter beskedet, att man misstänkte att Johan hade fått en CP-skada, gjordes nya omfattande undersökningar.

-Under sex veckors tid togs de ena proverna efter de andra och till sist var Johan alldeles sönderstucken. Vi fick bli veta att man funnit kristaller i Johans blöja och att det skulle vara tecken på en njurskada orsakad av CP-skadan. Mer än så blev det inte då, utan vi fick åka hem, säger Eva.

Fram till de stora undersökningarna, vid niomånaders ålder, kräcktes Johan mycket och var tunn och liten. När han fick tillägg gick han upp lite bättre i vikt. Under de sex veckorna med undersökningar stod han still i vikt, men gick sedan upp igen när han kom hem.

-Vi tyckte inte att Johan hade något stort problem. Han var glad, sov bra och ”pratade” mycket. Vi uppfattade inte alls honom som sjuk, säger Jan-Erik.

Johan blev tilldelad logoped, sjukgymnast och förskolekonsulent.

-De kom och gick, utan att vi riktigt förstod anledningen. De testade och videofilmade honom och verkade väldigt intresserade. Vi tyckte att de behandlade Johan som ett objekt. Vi fick bara allmän information, eller så hade vi så svårt att ta till informationen, därför att vi inte hade accepterat att vårt barn hade ett funktionshinder, säger Eva.

Johan får diagnosen LNS

Vid niomånaderskontrollen testades bl a syn och hörsel och man tog ryggmärgsprov och en hudbiopsi en månad senare.

-När Johan var ett år blev vi kallade till sjukhuset och då fick vi veta att Johan hade LNS. Informationen om syndromet som vi fick var knapphändig och vi uppmanades att inte själva försöka leta information, eftersom den var så ”deprimerande”, säger Jan-Erik.

Efter informationen om diagnosen hände inte så mycket. Men efter några månader fick Johan daghemsplats och en resursperson som skulle hjälpa honom. Inskolningen tog lång tid, sex veckor, eftersom det var nödvändigt för Johan att få gott om tid att vänja sig vid den nya miljön.

-Johan var väldigt bunden till oss och hade svårt att acceptera andra personer. Därför fick han vänja sig vid en person i personalen. Efter den långa inskolningen gick det stegvis bättre och bättre och han trivdes till sist väldigt bra på daghemmet, säger Eva.

Vid 1,5 års ålder var Johans finmotorik och grovmotorik mycket utvecklad.

-Han var spänd som en pilbåge och händerna var alltid knutna. Han kunde inte sitta själv och han hade inga fallreflexer. Hans enda sätt att förflytta sig var att rulla i sidled på golvet. Men han hade ett väldigt trevligt sätt och blev alla barns kelgris. Efterhand lärde han sig fler och fler ord, säger Jan-Erik.

Johan utvecklar olika sätt att kommunicera

När Johan var 2,5 år hade hans tal utvecklats så att han själv kunde använda 12 ord och förstod många fler. Detta innebar att han kunde kommunicera mycket bättre. Han fick plats på en habiliteringsförskola tre dagar i veckan och var resterande två dagar kvar på sitt daghem.

-På habiliteringsförskolan fick han hjälp av logoped och sjukgymnast och började göra stora framsteg. Bl a började han använda pictogram och egna bilder i sin kommunikation. Dessutom satsade man på att lära honom tecken som stöd och jag och daghemspersonalen fick också gå kurs och lära oss det, säger Eva.

När Johan var drygt fyra år lärde han sig också BLISS, en form av mer avancerad symbolkommunikation.

-Då hade hans tal utvecklats mycket och plötsligt hade han flera olika möjligheter att kommunicera, med tal, teckenspråk, bilder, pictogram och BLISS. Detta innebar att Johan mådde mycket bättre och blev mer harmonisk. Möjligen har hans goda möjligheter att kommunicera haft betydelse när det gäller det självskadande beteendet, som inte debuterade förrän Johan var 15 år, säger Jan-Erik.

Drygt tre år gammal fick Johan sin första rullstol, som han snart lärde sig köra, till mångas förvåning. Mellan 4-12 år hade Johan rullstolsträning en gång i veckan, men enbart inomhus.

Johan börjar skolan

Inför skolstarten genomgick Johan en utvecklingspsykologisk test. Dessa visade att hans sociala utveckling var normal, men inte den motoriska.

-Vi sökte plats i Rh-klass, där man följer grundskolans plan. Eftersom Johan inte hade någon utvecklingsstörning fick han plats i en sådan klass med bara fem elever, som undervisades delvis integrerade i en vanlig klass. I skolan fick Johan en assistent vissa mål sattes upp för honom, d v s han fick en utvecklingsplan. Skolan sa att man ämnade följa skolplanen, men redan efter några månader märkte vi att de drog ned tempot, säger Eva.

Från 8 år fick Johan en personlig assistent 20 timmar/vecka som hjälpte honom på fritiden.

Ständiga personalbyten under grundskoletiden försvårade Johans inlärningssituation. Han gick ut grundskolan med godkänt i alla SO-ämnen, men underkänt i svenska, engelska, matte och naturlära.

-Efter att ha provat olika sätt att testa hans kunskaper fick vi möjlighet att genomföra proven muntligt hemma i lugn och ro. Allt spelades in på video och skickades till skolan, vilket innebar att han fick godkänt i alla SO-ämnen. Detta hade inte varit möjligt om han hade varit tvungen att göra proven på traditionellt sätt, säger Jan-Erik.

På gymnasiet hade Johan svårt att koncentrera sig om inte undervisningen anpassades i mer praktisk riktning.

-Han var ofta trött och alla håltimmar gjorde honom frustrerad. Någon skriftlig utvecklingsplan fick han aldrig, säger Jan-Erik.

Johan börjar bita sig själv, får en ny medicin

Johans medicinering under uppväxtåren var före 15 år:

⌘ Zyloric® för bristande njurfunktion, Johans njurfunktion är idag

70 % av normal funktion

⌘ Urosit, som förhindrar uppkomsten av njursten

När Johan var 15 år fick han plötsligt en svullen underläpp som han började bita i.

-Det blev värre och värre och till sist åkte vi akut till en tandläkare som ordnade så att Johan fick en bettskena. Det fungerade ganska bra ett tag. När vi tog upp nackdelarna med bettskenan, svårigheter att äta och tala, rekommenderade han att vi prövade en ny medicin, Neurontin®, vilket vi också gjorde. Efter första tabletten somnade Johan och sov tre timmar. Därefter började han sova bra på nätterna, vilket han inte gjort någon gång under uppväxten. Vi tror att det berodde på att han slutade bita sig själv i kinden på nätterna och därmed inte längre väckte varken sig själv eller oss. Medicineringen med Neurontin innebar att både Johan och vi mår mycket bättre, säger Eva.

Johan idag

Idag mår Johan förhållandevis bra. Han har hjälp av assistenter dygnet runt, med undantag för sovande jour.

-Tidigare, när han var 8-16 år, var han på korttidshem en helg i månaden. Men så bytte de personal så ofta att de inte längre klarade att ta hand om Johan på ett bra sätt och han slutade vara där. För tillfället har vi därför inget korttidshem för honom, säger Eva.

Största problemet är kanske att Johan tvångsmässigt kan slå ut med armarna, mer eller mindre medvetet.

-Detta innebär att vi kan bli slagna av honom utan att vi förstår vad det står för. Ofta säger han förlåt, men vi får inte veta något om orsakerna. Hans mer utåtagerande beteende tycks vara tvångsmässigt och numera verkar han vara medveten om när det kommer. Ibland, t ex i situationer med mycket folk, spänner vi fast Johans armar i rullstolen, på hans egen begäran, vilket begränsar hans räckvidd i sidled, säger Jan-Erik.

Johan har naturligtvis en omfattande flora av hjälpmedel för olika ändamål, bl a en talapparat, men den har han bara använt vid några enstaka tillfällen.

Johan har ingen epilepsi, men får då och då attacker med nedstämdhet och passivitet.

DYSKINETISK CEREBRAL PARES

Strikt medicinskt och biologiskt så finns inte cerebral pares, CP, som någon enskild sjukdomsenhet. Det är ett samlingsbegrepp för olika tidiga hjärnskador hos barn, där orsakerna varierar, men där följderna blir olika former av rörelsehinder. Det bedrivs forskning kring CP runt om i världen, inte minst i Sverige, som ur handikappsynvinkel är idealiskt därför att vi kan erbjuda befolkningsbaserade underlag, där även den dyskinetiska formen av CP ingår.

De hjärnskador barnen med CP får är stationära, vilket innebär att de inte blir större, men symptomen kan ändras. I samlingsbegreppet CP ingår hjärnskador som inträffat i fosterlivet, under förlossningen eller under de första två levnadsåren.

Det finns olika typer av CP:

- ☒ Spastisk CP som utgör 85 % av alla CP
- ☒ Dyskinetisk CP som utgör 10-12 % av alla CP
- ☒ Spastisk tetraplegi som utgör 10-12 % av alla CP
- ☒ Ataxier, som utgör några procent av alla CP
- ☒ Dessutom finns det blandformer av ovanstående

Klassificeringen sker efter vilka symptom som dominerar. Dyskinetisk CP delas in i två huvudgrupper; dystoni och hyperkinesi.

I takt med att allt fler för tidigt födda barn räddats till livet de senaste tjugo åren, har också allt fler överlevande barn utvecklat en CP-bild. Att fler barn får CP är så att säga ”priset” för ökad överlevnad. Dyskinetisk CP är framför allt ett rörelsehinder med ofrivilliga rörelser (hyperkinesi, alt choreoatetos), ofrivilla spänningar (dystoni), beroende på en felaktig styrning av motoriken från hjärnan.

Den kliniska bilden vid dyskinetisk CP innehåller växlande muskelspänningar, ofrivilliga rörelser, kvarstående nyföddhetsreflexer, störd viljemässig motorik, påverkad talförmåga, inslag av spasticitet, med åren mer framträdande spasticitet och stelhet, svårighetsgraden varierar från mild till mycket svår.

Dessutom är följande tilläggsproblem vanliga vid såväl klassisk CP som dyskinetisk; **epilepsi**, talsvårigheter, uppfödningssproblem, utvecklingsstörning, synskador och hörselskador

(Ågrenskas nyhetsbrev 203, 2002)

Elin har dyskinetisk CP

Elin, 6 år, har dyskinetisk CP. Hon kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med mamma Lotta, pappa Olle och sin bror Albin, 10 år.

Lottas graviditet med Elin var i huvudsak normal. Det enda som avvek något var höga blodsockervärden vid några tillfällen, värden som låg strax under gränsvärdet för graviditetsdiabetes. Förlossningen, som skedde vid fullgången graviditet, blev däremot mycket svår.

-Det blev en kaotisk förlossning. Halvvägs förlöst fastnade Elin. Det var ont om personal, barnmorskan var ny och oerfaren och den hjälp man kallade på dröjde. När väl förstärkning kom fick man ytterligare problem innan Elin var ute. Hon var då blå ansiktet och andades inte. Vad som egentligen hände är vi inte överens med sjukhuset om. Vi anser att hon haft syrebrist minst en halvtimme, säger Lotta.

Personalen tog Elin och försvann med henne till upplivningsrummet. Efter en halvtimmes försök att återuppliva henne gav man upp. Olle som var med vid upplivningsförsöken, gick tillsammans med läkaren in till Lotta för att berätta vad som hänt.

-Efter bara någon minuter kommer barnmorskan tillbaka och säger någonting till läkaren. Därefter harklar han sig och säger att "hon är inte död, men vi vet heller inte hur länge hon kommer att leva". Man försöker ge olika förklaringar till detta ofattbara, men vi tycker inte de är trovärdiga, säger Olle.

På Elins andra dag, när det visade sig att hon fortfarande var vid liv, gjordes en rad undersökningar bl a datortomografi och hjärtröntgen.

-Hon vårdades på intensivvårdavdelningen och fick mat via nässond. Redan under första dygnet fick vi ögonkontakt med henne och såg att hon faktiskt piggade till. Men allmäntillståndet var dåligt och hon stannade kvar länge på sjukhuset innan hon fick komma hem. På våra frågor om vad som hade hänt fick vi samma undvikande svar, att man inte visste det, säger Lotta.

(-Först när Elin var två år gammal gjordes en magnetkameraröntgen och den visade att hon haft en syrebrist i vecka 39-40, d v s födelseveckan. Men något hjärtstillestånd som orsak till skadorna har varken noterats eller erkänts, säger Olle.)

Elin får komma hem

Under de första tio veckorna på sjukhuset fick Elin enbart mat (bröstmjök som pumpats ur) via nässonden. Därefter började hon delvis att suga själv. Efter tre månader fick hon komma hem och då startade en skytteltrafik mellan hemmet och sjukhuset, eftersom Elin kräktes upp sondslangen minst ett par gånger/dygn eller ännu oftare.

-Ibland var avdelningen stängd och då fick vi försöka hitta sjukvårdspersonal på annat håll. Det var en obeskrivligt jobbig period. Det diskuterades om hon skulle få en Witzel-fistel, en operativt inlagd kateter genom magsäcken (knapp), men man avvaktade med det, eftersom man tyckte att hon blev bättre och bättre på att äta själv, säger Lotta.

Till sist beslutade man ändå att hon skulle få en knapp och det bestämdes ett operationsdatum när Elin var nästan ett år.

-Det var flera dagars förberedelser för Elin för att operationen skulle kunna genomföras. Men när vi kom till sjukhuset meddelade man att operationen var uppskjuten till obestämt datum. Tre månader senare fick hon ändå sin knapp och efter ytterligare en månad fungerade den bra. Kräkningarna minskade rejält och det var en enorm lättnad, säger Olle.

Elin skrivs in i habiliteringen

När Elin var åtta månader skrevs hon in på en habiliteringsenhet för barn med svåra funktionshinder. Hennes huvudsakliga problem med motoriken var ofrivilliga rörelser i båda benen och båda armarna, samt hindrande, kvarstående nyföddhetsreflexer. Elin fick sin första personliga assistent och träningsprogram och handledning.

-Logopedhjälp fick vi redan när Elin var en vecka gammal eftersom hon hade sugproblem. När hon skrevs in på habiliteringen fick hon också hjälp av sjukgymnast, säger Lotta.

Elins motoriska utveckling gick långsamt de första åren. Vid 1,5 år ålder kunde hon ligga på rygg på golvet.

-Vid plötsliga ljud for hon ut med både armar och ben, typiska nyföddhetsreflexer. Redan då var hon ”pratig”, d v s hon hade en hel del ljud för sig, särskilt tillsammans med storebror Albin. Hon utvecklade också tidigt ett tydligt kroppsspråk och kunde vid två års ålder visa ja och nej. En test av språkförståelsen när hon tre år visade att den var nästan normal, säger Lotta.

Den hjälp och träning Elin fick på habiliteringen tyckte Olle och Lotta var otillräcklig och de blev intresserade av sk konduktiv träning.

-Vi gick kurser och vi gillade de här träningsmetoderna. Elin gjorde också framsteg, även om de kanske inte alltid var så stora. Träningen har inriktats på sådant som går att göra hemma i vardagen, såsom att sitta, stå och använda olika hjälpmedel. Vi tycker också att metoderna inriktas på att se barnets möjligheter istället för dess svårigheter, säger Olle.

Elin får botulinumtoxinbehandling

Elin har under de senaste två åren behandlats med botulinumtoxin fyra gånger i både armar och ben.

-Första gången märktes ingen större skillnad. Andra gången var hon fem år och då fick behandlingen bäst resultat, hennes ben fungerade relativt bra och även den spända högerarmen blev mer funktionell. Utmärkande var också att hon började ”prata” mer och försöka sig på att ljuda, säger Olle.

Den tredje behandlingen genomfördes när Elin var sex år och resultatet blev inte alls lika bra som gången innan.

-Högerbenet ”betedde” sig märkligt, som om det inte hörde till kroppen. Elin verkade inte heller ha kontakt med benet, hon fick det inte med sig när hon skulle gåträna. Efter den sista

behandlingen satt inte effekten i mer än några veckor. Sammanfattningsvis tyckte vi inte att resultatet någon gång var så bra att det motiverade de 12-18 stick Elin fick vid varje behandlingstillfälle. Hon klarade dessutom väldigt dåligt att ta sprutorna och var mer eller mindre panikslagen varje gång, säger Lotta.

Olle och Lotta har vissa förhoppningar på en behandling med baklofen och eventuellt ska Elin ska inleda en behandling med medicinen i tablettform under en längre period för att se hur hon reagerar.

-Någon baklofenpump är inte aktuellt för tillfället. Vi kommer nog att testa botulinumtoxin ännu någon gång innan vi gör större ingrepp. Helst av allt skulle vi vilja slippa detta. Man måste alltid väga för och emot och allt som kan hjälpa Elins ofrivilliga rörelser kan ändå vara värt att prova, säger Olle.

Elin får lära sig alternativ kommunikation

Första gången Elin kom i kontakt med logoped var hon bara ett par veckor gammal men då handlade det enbart om med de sug- och ätproblem hon hade.

-När hon var 1,5 år kunde hon visa ja och nej. Hon förstod teckenkommunikation, men misslyckades själv att teckna p g a sina spastiska flaxande armar och händer som inte lyder. Elin började använda talapparater av olika slag, enkla från början, men efterhand alltmer avancerade, säger Lotta.

Elin började som tvååring på en specialförskola några timmar varje dag, främst för att få socialt utbyte.

-Personalen där var inte intresserade av konduktiv pedagogik, så vi valde så småningom att söka efter ett annat alternativ, säger Olle.

Den stora förändringen i Elins liv kom när hon fick sin första personliga assistent. Då var hon tre år.

-Detta är nog det mest fantastiska som hänt både Elin och familjen. Nu fick vi helt plötsligt mer tid för storebror och Elin blev mer självständig. Nu ser vi det som en stor frihet för Elin att kunna upptäcka världen för egen maskin, med ”lånade” armar, ben och mun, säger Lotta.

Elin började, två dagar i veckan, på en ny habiliteringsförskola där man arbetade med det konduktiva pedagogiska förhållningssättet och där var hennes assistent med.

Ganska snart, vid cirka 3 –4 års ålder, upptäckte Olle och Lotta att talapparater och bilder blev för enkla alternativa kommunikationssätt för Elin.

-Redan vid tre års ålder hade hon, enligt vår mening, full språkförståelse, men liten möjlighet att uttrycka sig. Vi hade då turen att en Blissintresserad logoped började på Elins habiliteringsförskola och hon såg genast att symbolspråket Bliss verkligen passade Elin. En annan logoped, som vi hade mött när Elin var ca ett år, hade sagt att hon tyckte att Elin var ett typiskt Blissbarn, men vi hade ju då ingen aning om vad det var, säger Olle.

Bliss visade sig också vara ett riktigt val. Elin förstod ganska snart hur hon skulle använda kommunikationshjälpmedlet. Hennes största problem var (och är) att hitta ett sätt att peka som passade hennes motoriska problem. Lösningen blev stora blissrutor, som minskade i takt med inläringen.

När Elins förskoletid var slut, sommaren 2002, slutade hennes logoped, och Blisskommunikationen upphörde nästan helt.

-Elin ljudar och "talar" mycket, men det är svårt att förstå vad hon menar och det är nog det allra värsta, för såväl henne som för oss. Att ha så mycket att säga och inte få fram det är ofta jobbigt för henne, säger Lotta.

Elin idag

Idag går Elin första året i en friskola, med enbart barn med CP och med konduktiv pedagogisk inriktning.

-Tyvärr har skolan stora personalproblem så det är i dagsläget rätt rörigt. Som tur är har Elin med sin personliga assistent i skolan, så vi vet att hon är i goda händer. Där finns varken logoped, dietist eller någon arbetsterapeut/sjukgymnast som har rätt att förskriva hjälpmedel. Detta innebär massor med extra arbete för oss som föräldrar, säger Lotta.

Elin behöver en sittutredning, men kötiderna till en sådan är lång. Tillsammans med kommunikationen är dåliga sittställningar de svåraste problemen för Elin idag.

Strax innan Elin började skolan gjordes en psykologisk utvecklingstest.

-Den visade att hon hade samma intellektuella utvecklingsnivå som andra jämgamla barn. Hon har ingen mental retardation, men är naturligtvis något "efter" i vissa situationer, beroende på sin svåra hjärnskada. Men Elin utvecklas hela tiden och varje litet framsteg gör nästan att vi ställer till med fest, säger Olle.

Elin har fortfarande kvar sin knapp i magen och försörjs huvudsakligen (till 90%) via gastrostomin.

-Hon äter gärna med munnen och smakar det mesta, men väljer givetvis helst det som smakar gott och den "lyxen" tycker jag hon kan få, säger Lotta.

Elin har dessvärre inget eget förflyttningssätt, men "övningskör" el-rulle och gåtränar med hjälp.

-Helst åker hon manuell rullstol, som någon då måste köra. Elin kan sitta själv på en pall, om hon enbart behöver koncentrera sig på att sitta. Annars måste hon spännas fast (för fallrisken) i specialstol för att kunna göra något med händerna, säger Olle.

Elin väntar på sin bärbara Blissdator, som gått sönder och är på reparation. Hon väntar även på att få en stationär dator som hon kan använda i skolan. Mest av allt behöver hon hjälp att utveckla ett bra styrsätt till datorn.

Elin tycker om att rida och bada och det gör hon så fort det finns möjlighet. Hon är en bra fotbollsmålsvakt också, tycker storebror Albin.

-Sandlådan är fortfarande kul och där kan Elin sitta på knä korta stunder och gräva i sanden. Att gunga en stund är inte heller fel. Elin är en mycket social, pigg och glad liten tjej som gillar det mesta, t ex att spela sällskapspel, pussla, ”rita” och ”skriva”. Hon älskar sagor och ser en hel del på video, helst Pippi och Alfons. Bland det bästa Elin vet är när mormor visar nya tecken och bokstäver på teckenspråket och då försöker hon med glädje och entusiasm att härma henne.

Elin har fortsatt med konduktiv pedagogik och hade senast i våras en träningsperiod.

-Det kommer troligtvis att behövas ytterligare en period till under året med tanke på att skolan inte fungerar optimalt, säger Lotta.

Några ortopediska operationer har ännu inte varit aktuellt för Elin och helst önskar Olle och Lotta att hon ska slippa det.

-Förra året var Elins ena höft på väg mot luxation. Men vid den senaste röntgen, som gjordes i vintras, hade höften normaliserats och någon kirurgi behövs troligen inte. Detta var verkligen ett glädjande besked, säger Olle.

LANDAU-KLEFFNER SYNDROM

William Landau och Frank Kleffner var två amerikaner som 1957 gjorde en sammanställning av symptomen hos fem barn på ett institut för döva. Barnen hade det gemensamt att de fick **epilepsi** och afasi när de bara var några år gamla. Afasi betyder förlust av förmågan att genom tal meddela sig med eller mottaga meddelanden från andra människor. Numera vet man att 70-80% av barnen med Landau Kleffner syndrom, LKS, får epilepsi av godartat slag och ungefär lika många får beteendestörningar av varierande slag och grad.

LKS är ett mycket sällsynt tillstånd och man vet egentligen inte hur vanligt eller ovanligt det är. Det är dubbelt så vanligt att pojkar får sjukdomen som att flickor får den. De flesta av barnen insjuknar i åldern 4-7 år, men det förekommer också fall där barn insjuknat både tidigare och senare (1,5-13 år).

Orsaken till LKS är också okänd.

I de allra flesta fall har man kunnat konstatera att barnen har haft en normal språk-utveckling. Förlusten av talet kan ske antingen snabbt, under loppet av några dagar, eller ske mera långsamt och smygande, under en tid av flera veckor eller månader.

Barnen med LKS får primära svårigheter att förstå talspråk och att tolka signaler. Det är detta som leder till att de själva slutar tala. Gemensamt för alla barn med LKS är att de förlorar sin tidigare förmåga att förstå talspråk och de betar sig därför ofta som om de hör dåligt eller rent av vore döva.

Alla barn med LKS ter sig olika, men de har samtidigt vissa likheter. Idag vet vi att en del av barnen (ca 1/3) får en språkstörning som läker ut och inte lämnar några spår. 1/3 av barnen får lindriga kvarstående språkstörningar och 1/3 får stora bestående svårigheter. Det finns dock beskrivet barn med LKS vars största problem är att uttrycka sig i tal och skrift men som inte har så stora problem att förstå talspråk. En del barn kan lära sig att kommunicera med teckenspråk, men alla klarar inte det. Vuxna som haft LKS kan ha bekymmer med att läsa och skriva.

Under sömnen, då hjärnan styrs av en s k nattvakt, aktiveras ofta epilepsin och det kan man se på barnens EEG. EEG-förändringarna försvinner under tonåren och detta har barnen gemensamt med barn som enbart har godartad barndomsepilepsi.

Man har inte kunnat konstatera något samband mellan graden av EEG-störningar och graden av språkstörningar. Därför är det ofta oklart hur barnen ska behandlas.

En del barn med LKS har drag i sitt beteende som gör att autism kan misstänkas. Vissa barn har autistiska drag under en viss tidsperiod, andra kan ha mer bestående svårigheter.

(Ågrenskas nyhetsbrev 119, 1997)

Evelina har LKS

Evelina, 8 år, har LKS. Hon kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med mamma Carina, pappa Sven Olof och syster Angelica, 5 år.

Carinas graviditet var normal när hon väntade Evelina, likaså förlossningen.

-Evelina mådde bra, hon åt och sov som alla nyfödda brukar göra. Efter en vecka fick vi åka hem. Evelinas fortsatta utveckling var helt normal, både mentalt och motoriskt. Hon gick när hon var ungefär ett år gammal och hon pratade tidigt, före två års ålder, berättar Carina.

Inte förrän på våren 1993, då Evelina var drygt fyra år gammal, märkte Carina och Sven Olof att något var annorlunda med deras dotter.

-Det verkade som om Evelina hade börjat höra dåligt. När vi pratade med henne reagerade hon inte alltid. Det såg ut som om hon satt och dagdrömde. Så hade hon aldrig varit tidigare. Evelina var fram till den sommaren en glad, pigg, pratsam och mycket social flicka. Hennes tal var tydligt och bra och hon hade ett stort ordförråd. Förändringen kom inte plötsligt, den smög sig fram. Under sommaren blev det annorlunda beteendet vanligare och mer uppenbart, säger Sven Olof.

Varken Sven Olof eller Carina trodde att Evelina hade problem med hörseln.

-När vi upprepade en fråga reagerade Evelina ofta normalt och svarade. Vid ett tillfälle testade jag också henne hörsel. När hon satt i vardagsrummet, och jag stod i köket, viskade jag; Vill du ha en glass? Det hörde hon alldeles utmärkt, säger Carina.

Den sommaren blev inte Evelinas talspråk märkbart sämre, men det utvecklades inte heller som tidigare.

-Nu långt efteråt förstår vi att hennes frånvaroattacker kan ha varit epileptiska anfall. Hon "hörde" ju faktiskt bättre vid vissa tillfällen och sämre vid andra, säger Carina.

Evelinas hörsel kontrolleras noggrant

Samtidigt med att frånvaroattackerna kom allt oftare och att Evelina stannade upp i sin talutveckling, blev hon också mycket trött.

-Trots att hon sov bra på nätterna började hon klaga på att hon hade huvudvärk och att hon var så trött. Hon, som inte hade sovit middag på flera år, ville plötsligt sova middag. Vi förstod ingenting, säger Sven Olof.

Genom BVC fick Evelina en remiss till hörselkontroll, vilken gjordes i december -93. Då var Evelina nästan fem år.

-Kontrollen visade att Evelina var gravt hörselskadad, något som vi absolut inte kunde ta till oss och tro på. Det var alltför mycket som inte stämde, säger Carina.

Evelina hörde vid vissa tillfällen bra och vid andra dåligt.

-1994 gick i ovisshetens tecken. Vi visste inte vad vi skulle tro. Flera hörselundersökningar gjordes det året. Ibland fick vi beskedet att Evelina hade en hörselskada, ibland att det inte fanns något fel på hennes hörsel. Hela tiden fick vi träffa olika läkare, men ingen tog sig an Evelina på allvar, säger Sven Olof.

Under hösten försämrades Evelina ytterligare.

-Mer och mer av det vi sa till henne gick henne förbi. Hennes tal blev allt otydligare. Hon slutade helt att sjunga, något som hon älskat att göra tidigare. Evelina började på daghem den hösten och personalen behandlade henne som ett barn med hörselproblem, säger Carina.

Evelina får hörapparat

Under senare delen av 1995 fortsatte sjukvården att behandla Evelina som ett barn med hörselproblem och hon fick hörapparat.

-Det var rena katastrofen för Evelina att få en hörapparat. Den fungerade mer som ett hinder, eftersom det inte var något fel på hennes hörsel och det visste ju vi, säger Carina.

Evelina förstod nu allt mindre av vad man sa till henne. Hennes tal inskränkte sig snart till två- eller treordssatser.

-Hennes tal, som redan blivit otydligt, blev nu också staccatobetonat. Hon började också skratta hysteriskt. Det blev svårare och svårare att få kontakt med henne. Trots att hon var trött så började hon vägra att gå och lägga sig på kvällarna. Det bråkar så mycket här inne, sa hon och pekade på sitt huvud. I slutet av det året rasade allt och Evelina blev helt stum, säger Sven Olof.

Evelina får diagnosen LKS, epilepsin behandlas

I början av 1996 fick Evelina remiss till centralasarettet i vår hemstad och ett halvår senare till ett specialistsjukhus.

-Innan några större undersökningar startade fick vi veta att Evelina antingen hade en hjärntumör, en neurologisk sjukdom, eller epilepsi. EEG-undersökningen visade sedan att Evelina hade kraftiga epilepsianfall, av ”spikningstyp”. Vi fick för första gången höra att Evelina kunde ha LKS. Av en tillfällighet hade läkaren vi träffade ett samarbete med Barnneuropsykiatriska kliniken i Göteborg och bara något senare kunde vi få diagnosen LKS bekräftad, säger Sven Olov.

Evelina medicinerades för sin epilepsi och hon svarade bra på behandlingen.

-Hon blev mycket lugnare och förstod bättre vad vi sa till henne. Evelinas vaken-EEG förbättrades, men inte hennes sömn-EEG. Språket förbättrades inte alls, säger Carina.

Evelina hade börjat i en deltidsgrupp i förskolan redan under hösten 1995.

-Nu långt efteråt förstår vi hur jobbigt det måste ha varit för Evelina i den stora förskolegruppen, säger Carina.

Evelina börjar skolan, skrivs in på habiliteringen

Inför skolstarten funderade Sven Olov och Carina mycket på vilken skolform som skulle passa Evelina bäst.

-Vi diskuterade med olika specialister om alternativa skolformer. Slutligen bestämde vi oss för att Evelina skulle få börja i hörselklass tillsammans med normalbegåvade barn med hörselnedsättning. Från början fick hon hjälp av en assistent. Evelinas skolstart blev kaotisk, eftersom hon inte hade någon träning alls i att vara med andra barn och hennes möjligheter att kommunicera var nästan lika med noll, säger Sven Olov.

En hörselspecialpedagog satte igång med att lära Evelina tecken och hennes lärare arbetade mycket med att försöka etablera kontakt med Evelina.

-Evelina fick mycket hjälp, men trots det gick hon ofta in i sig själv om hon tyckte att det var minsta tråkigt. Vi bytte epilepsimedicin och efter det blev Evelina personlighetsförändrad och nästan helt omöjlig att få kontakt med, säger Carina.

Efter nya undersökningar med bl a SPECT (blodflödesmätningar) och MR (magnetkamera-röntgen) upptäcktes en grå fläck i hjärnbarken ovanför kommunikationscentrum. Senare det året lades Evelina in på sjukhus för en mer omfattande behandling med stora doser cortison.

-Då var Evelina inne i en djup svacka och mådde riktigt dåligt. Hon var aggressiv på allt och alla och hade inte kunnat vara kvar i skolan. På cortisonbehandlingen reagerade Evelina mycket negativt och behandlingen avbröts i förtid. Under nedtrappningen av medicinen minskade Evelinas aggressivitet och en del av hennes tal kom tillbaka. Visserligen vände hon på ordföljden i meningarna, men det gick ändå plötsligt att tala med henne i viss utsträckning, säger Sven Olov.

Evelina idag

Efter en klar förbättring började Evelina skolan igen efter juluppehållet.

-Under hela terminen gjorde hon sedan enorma framsteg, till en del säkert beroende på att hon var enda eleven i klassen. Sedan några veckor klagar hon emellertid på huvudvärk och att hon inte hör så bra. Vi inser ju att Evelinas sjukdom kanske kommer att gå upp och ner så här. Alla problem är inte alls över och vi är egentligen rätt oroliga för framtiden, säger Carina.

Psykologtester har visat att Evelina är normalbegåvad. Skolarbetet går bra, men Evelina är lite isolerad socialt sett. Då och då kan hon bli aggressiv och slå omkring sig.

-Här på Ågrenska får hon, i motsats till hemma och i skolan, vara med de andra barnen. Det syns i hennes blick att hon längtar efter att få vara med andra barn. Men hon klarar bara av att leka med andra barn när hon får bestämma det mesta själv. Evelina har en begränsad empati.

Det märkliga är att hon ofta är mycket känslsam och engagerad. Hon bryr sig och oroar sig för väldigt mycket. Bäst fungerar Evelina tillsammans med sin 15 månader yngre kusin, säger Sven Olov.

Evelinas kontakt med logoped har man tagit upp igen efter en tids uppehåll.

-Tillsammans med logopeden utvecklar Evelina en alternativ kommunikation med bilder i pärmar mm. När Evelina får sina intensiva anfall märks det att hon gärna använder bildpärmen. Numera kan Evelina själv säga ifrån när hon inte hör och det är ett klart framsteg tycker vi. När det gäller Evelinas ordförståelse så har det skett en markant förbättring det senaste året, säger Carina.

ANONYMOUS

Barn med anonymous är en speciellt komplicerad grupp barn med svår hjärnsjukdom, en grupp, som trots omfattande utredningar och undersökningar, inte fått någon diagnos. Trots att man vet mer och mer om den här gruppen barn och deras sjukdomar, så är det ännu långt ifrån tillräckligt för att alltid kunna ställa diagnos på de tillstånd eller hjärnåkommor barnen har. Detta innebär att det saknas viktiga erfarenheter att lära av och en meningsfull behandling.

Under många år fanns väldigt liten kunskap om den ämnesområdesöverskridande problematiken mellan psykiatri och neurologi som det ofta är fråga om när det gäller ovanliga hjärnsjukdomar hos barn. Exempelvis kan psykiatriker mycket om speciella former av psykisk utvecklingsstörning, men förhållandevis mindre om neurologiska sjukdomar, medan det omvända gäller neurologer. Idag håller den kunskapsluckan på att fyllas igen genom den överbyggande specialiteten barnneuropsykiatri.

Som bakgrund till informationen om barnen i Anonymousgruppen gav Bengt Hagberg 2003 följande information om förekomsten av olika grupper/sjukdomar med relevans och med uppskattade genetiska orsaker:

| barnneurologi | prevalens | genetiska orsaker |
|-----------------------------|------------------|--------------------------|
| grav utvecklingsstörning | 3/1000 | c:a 80 % |
| CP | 2,5/1000 | c:a 5 % |
| progredierande hjärnsjukdom | 0,6/1000 | mer än 90 % |
| neuromuskulära sjukdomar | 0,5/1000 | mer än 90 % |
| infantil hydrocefalus | 0,7/1000 | c:a 1-2 % |

De svåra hjärnsjukdomar med okänd diagnos som drabbar barn kan delas in i tre huvudgrupper:

- ✘ **fortskridande hjärnsjukdomar**, utgör cirka 1/3 av alla barn som är med i föreningen Anonymous (ung 200 barn totalt)
- ✘ **icke fortskridande hjärnsjukdomar**, utgör cirka 2/3
- ✘ **andra ovanliga tillstånd**, som utgör en mycket liten grupp

Uppskattningsvis föds det 50 barn/år med den allvarligare fortskridande formen av sjukdomen och därmed är den lika vanlig som ryggmärgsbråck i Sverige idag.

Utvecklingsstörning är ett gemensamt symptom för de flesta barnen inom gruppen Anonymous. En del kan ha motoriska funktionshinder som viktigaste problem. Vanligt förekommande symptom är försenad mental och motorisk utveckling, kramper och synproblem.

(Ågrenskas nyhetsbrev 274, 2006)

June har en odiagnosticerad hjärnsjukdom

June, 12 år, har en odiagnosticerad hjärnsjukdom. Hon kom till Ågrenskas familjevistelse 2006 tillsammans med mamma Susanne och pluspappa Andreas.

Susannes graviditet med June var normal, likaså förlossningen,

-June visade sig vara välskapt och fin när hon föddes. Hon gick upp i vikt som hon skulle och hade fina reflexer. Ska man leta något ovanligt så här i efterhand så hade hon kanske lite låg kroppstemperatur den första tiden, säger Susanne.

Junes första kramp kom när hon var fyra veckor.

-Hon skakade på ett speciellt sätt och det var ingen tvekan om att någonting måste vara fel. Men på BVC höll man inte med om det. Några dagar senare fick hon ett nytt, större anfall, som varade några minuter. På vårdcentralen tog man oss på allvar och vi fick komma direkt och träffa en läkare. Det ansågs att June möjligen hade barnpilepsi och att det i så fall skulle växa bort. Vi fick också en remiss till en barnläkare, säger Susanne.

June utvecklas normalt motoriskt

I väntan på att få träffa en barnläkare fick June flera stora anfall. Tre månader gammal, lagom till jul, blev hon inlagd på barnsjukhus för utredning.

-Det gjordes en massa olika utredningar och undersökningar över julhelgen, men man hittade ingenting ovanligt. June fick inga kramper på sjukhuset, bara när hon bytte miljö. Så är det än idag. Junes barnläkare har bara sett 3-4 kramper under de 12 år han haft June som patient. Möjligen hade hon frånvaroattacker som vi inte uppmärksammade då, säger Susanne.

När June var åtta veckor gjordes ett syntest på BVC vilket visade att June ”inte ville se”.

-Vi upptäckte tidigt att hon ”inte ville se” , att hon vred bort huvudet istället för att ta ögonkontakt.

Fram till cirka 5-6 månaders ålder utvecklades June motoriskt som andra barn.. Hon kunde exempelvis lyfta huvudet när hon var fyra månader.

-Sedan började hon tappa färdigheter. När reflexerna, exempelvis gripreflexen försvann och skulle ersättas av mer medveten styrning av motoriken från hjärnan så klarade den inte att ta över. Vi fick då en remiss till en barnläkare och neurolog i den nya staden som vi flyttat till, säger Susanne.

June utreds på nytt

Vid cirka sex månaders ålder undersöktes och utreddes June på nytt, men man hittade ingenting som kunde förklara hennes symptom.

-Vi tyckte hon såg så söt ut och vi och andra runt omkring henne trodde därför att det inte kunde vara så stora fel. Men på grund av symptomen skrevs hon in i habiliteringen och fick insatser av både sjukgymnast, arbetsterapeut och logoped, från den senare dock i mycket begränsad omfattning, säger Susanne.

Nu fick June sin första krampmedicin (Iktorevil®) som hade bra effekt på hennes kramper och hon åt väldigt bra.

-Det var ett riktigt rävgift hon fick men det fungerade, dock inte utan biverkningar. Det som vållade mest problem var att hon blev förslappad i svalget och började ofta svälja fel och fick vid flera tillfällen lunginflammation av den orsaken. Sjukvården ville sätta en knapp i magen genom vilken June skulle få sin mat, men det ville inte jag då, säger Susanne.

På grund av Junes stora epileptiska anfall fick hon Stesolid® när hon var drygt 1,5 år.

-På det specialdaghem, som hon började på vid samma tid, fick personalen lära sig att ge henne Stesolid® så snart som anfällen varade längre än tre minuter. Så småningom var vi tvungna att förlänga den tiden till fem minuter eftersom hon fick för mycket medicin, berättar Susanne.

June får nya mediciner

I Junes medicineringen satte man ut Iktorevil® och fyllde istället på successivt med Sabrilex® till maxdos.

-Nu kom June in i en period då inga mediciner eller kombinationer av mediciner fungerade bra. Ofta när vi bytte medicin blev hon bättre någon månad, sedan sämre igen. Åren fram till skolstart fortsatte tesen med olika mediciner, men ingenting hjälpte. Ibland mårde hon bättre, ibland sämre utan att vi förstod orsakerna. Epilepsikirurgi har vi funderat på vid något tillfälle, men tyvärr är June inte den typ av patient som har någon hjälp av den typen av kirurgi. Ketogen kost har jag föreslagit men inte fått med mig Junes läkare på, säger Susanne.

June börjar skolan

Junes utvecklingsstörning har inneburit att hon stannat upp på ungefär en fyramånaders utvecklingsnivå. När det blev aktuellt med skola för Junes del, så var valet lätt, hon fick börja i träningskoleklass.

-Det visade sig vara en otroligt bra skolform som passade June perfekt och som helt bygger på hennes egen aktivitet. Dessutom fick Junes assistent från förskolan följa med när June började skolan, säger Susanne.

June idag

Idag är June 12 år och har en tolvårigs erfarenheter, men befinner sig på en kommunikationsnivå som motsvarar ett funktionsfriskt barn på 6-8 veckor.

-Precis som med så små barn tittar vi efter signaler i Junes ansikte, när hon ler, skrattar, gråter mm. Hon förstår naturligtvis enormt mycket mer än hon kan ge uttryck för själv och behöver väldigt gott om tid för ge någon slags respons när man pratar med henne, säger Susanne.

Junes kramper är, mellan varven, ett stort hinder i kommunikationen.

-När hon får sina anfall går det nästan inte att få någon kontakt alls med henne. Sedan två månader tillbaka får hon maten via knapp i magen och det fungerar väldigt bra. Det uppgavs tidigare vara en förutsättning för att prova ketogen kost, så det kan vara något vi gärna vill

pröva. Vagusnervstimulering låter också intressant och just nu diskuterar vi behandlingen med habiliteringen, säger Susanne.

Som nämnt tidigare har man provat alla möjliga epilepsimedieiner. Idag får hon en kombination av Keppra®, Orfiril® och Diamox® och Diazepam® (stesolid).

-Vid oro får hon Atarax® plus Alvedon® och vid magsmärtta Gaviscon®. Det är alltid en avvägning vi måste göra vad det beror på när hon inte mår bra och ge henne medicin utifrån den avvägningen, säger Susanne.

Idag har June flera assistenter med dubbelbemanning delar av dygnet. Hon bor hemma i egen lägenhet (familjens hus är stort) dit avlastningspersonal kommer istället för att man måste flytta June.

Man har telefonkontakt med habiliteringen var fjortonde dag och träffar habiliteringsläkaren två gånger/år.

-Junes blåsa måste ibland tömmas med hjälp av kateter eftersom blåstömningen inte fungerar som den ska. Hon har viss leverpåverkan och träffar då och då en barnläkare som forskar med inriktning på leverpåverkan. I praktiken är det således tre läkare hon träffar, en habiliteringsläkare för epilepsin, en barnläkare för blåsproblemen och en barnläkare för leverpåverkan. Vi försöker få en sjuksköterska som kan hjälpa till att samordna kontakten med alla läkarna. Det skulle underlätta en del.

Sjukgymnastikinsatser har varit aktuellt för June under många år, nu har hon ett träningsprogram som stärker bålen och det tycker hon om.

-Jag tycker också att det kan vara dags att kanske röntga Junes rygg eftersom hon antagligen har fått en början till skolios, säger Susanne.

Svårbehandlad epilepsi

För att kunna behandla svårbehandlad epilepsi krävs att man **definierar** vad som menas med **svår epilepsi**. Därefter blir det fråga om läkemedelsbehandling och om den inte ger effekt kan man överväga kirurgisk behandling, vagusnervstimulering eller ketogen kost.

Med svår epilepsi menas följande:

- ☒ **terapiresistens**, dvs ej tillräcklig effekt av antiepileptiska läkemedel efter två års behandling (vuxna), kortare tid för barn
- ☒ **incidens**; 5-6/100 000 födda barn per år
- ☒ **prevalens**; 3/1000 i befolkningen, 30 % av de med epilepsi

Vid nydebuterad epilepsi blir 47 % anfallsfria med första preparatet. Av övriga 53 % blir ej så många anfallsfria med hjälp av ett andra preparat (14 %). Med ett tredje preparat blir ytterligare 3 % anfallsfria. Totalt blir således 65 % anfallsfria med tre preparat och 35 % får fortsatta anfall. Med kombinationer av läkemedel kan ytterligare några få bli anfallsfria och därför kan det vara värt att pröva det.

Epilepsi förekommer hos 1/1000 världen över, vilket innebär att cirka 50 miljoner människor har sjukdomen. Svårbehandlad epilepsi är mera ovanligt och tillhör mer sällsynta diagnoser.

Epilepsi har "alltid" funnits, vilket innebär att det finns beskrivningar redan från förkristen tid. Senare kom den att kallas den heliga sjukdomen och fallandesjuka. Den ålderdomliga synen på sjukdomen levde kvar långt in i vår tid. Det är först på 1900-talet som man ändrat uppfattning om epilepsi.

Tills relativt nyligen var det möjligt att lägga in barn med svår epilepsi på sjukhus, bl a när det var dags att ändra medicineringen. Numera är vården oftast poliklinisk.

För nästan hundra år sedan började man kunna mäta aktiviteter i hjärnan med hjälp av EEG, ElektroEncefaloGram, som är en registrering av hjärnans aktivitet med hjälp av elektroder som fästs på skallen. EEG innebar möjligheter att kartlägga hjärnans olika funktioner och ett stort steg mot förståelsen av epilepsi.

När det gäller medicineringen av epilepsi så har man provat många mer eller mindre farliga mediciner så sent som på 1800-talets senare del. Ett genombrott när det gäller moderna läkemedel kom i början av 1900-talet i och med medicinen Fenemal® som fortfarande är i användning men inte på barn. Därefter har det kommit många nya mediciner, särskilt under perioden 1970-2000. När det gäller de nyare medicinerna så är det viktigt att påpeka att det tar väldigt lång tid att samla erfarenheter när det gäller biverkningar.

(Ågrenskas nyhetsbrev 279, 2006)

Ella har svår epilepsi

Ella, 11 år, har svår epilepsi. Hon kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med mamma Maria och pappa Håkan.

Marias graviditet med Ella var normal, likaså förlossningen.

-Allt kändes väldigt bra från början. Ella verkade må bra, hon åt och sov och utvecklades både finmotoriskt och grovmotoriskt som hon skulle, tyckte vi, säger Maria.

Det första tecknet, som Maria och Håkan så här i efterhand kanske kan tycka hör ihop med det som sedan händer, skedde när Ella var sex månader.

-Hon tittade då och då uppåt, bakåt på ett sätt som kändes lite märkligt. Samtidigt gick hon in i en "gnällig" period som vi inte var vana vid och som vi inte förstod, säger Håkan.

Någon tid därefter upptäckte Håkan och Maria att det ryckte i Ella armar när hon låg på skötbordet.

-BVC ordnade då med en remiss till en barnneurolog. Mitt i konsultationen fick Ella flera omfamningskramper och då såg vi på läkaren att detta måste vara någonting allvarligt. Dessutom tog han med sig henne och gick iväg och lämnade oss med alla frågor. Strax därefter fick vi veta att Ella hade infantil spasm och att man skulle göra en ordentlig undersökning, säger Maria.

Ella genomgår en omfattande undersökning

Ella blev kvar 17 dagar på sjukhuset och under den tiden gjordes flera undersökningar och provtagningar, bl a ryggmärgsprov, EEG, datortomografiundersökning och blodprov.

-Undersökningarna visade att Ella inte hade någon hjärnskada som orsak till epilepsin. Men hennes EEG var helt kaotiskt. Tidigt under sjukhusvistelsen medicinerades Ella med kortison och efterhand också med Sabrilex®. Hennes EEG normaliserades och kramperna minskade tills hon en dag var helt krampfri. Under senare delen av sjukhusvistelsen började man trappa ned kortisonbehandlingen, säger Håkan.

Behandlingen med kortison (spruta) och Sabrilex® (pulver på sked) fortsatte efter sjukhusvistelsen, varannan dag i hemmet med sjuksköterska och varannan dag på sjukhuset. Efter tre månader avslutades kortisonbehandlingen.

-Ella gick successivt ned i vikt det hon lagt på sig under kortisonbehandlingen och fick inga återfall under tre månader. På sjukhuset hade vi fått veta att 50 % av barnen med infantil spasm blev helt friska och 50 % fick andra problem, allt ifrån grava handikapp till koncentrationssvårigheter. Eftersom Ella nu var krampfri hoppades och trodde vi att hon tillhörde gruppen som blev helt frisk. Vi fick också veta att infantil spasm kunde utvecklas till epilepsi senare i livet, säger Maria.

Ella lär sig prata och gå, får kramper på nätterna

Ella utvecklades bra, hon lärde sig gå när hon var knappt två år, hon började prata och fick snart ett stort ordförråd.

-Hon började förskolan när hon var 2,5 år och det fungerade verkligen hur bra som helst. När hon var fem år lärde hon sig cykla. Nu trodde vi absolut att faran för återfall var över. Men någon gång när hon var 5-6 år började hon få kramper på nätterna. Det började väldigt diffust med att hon tittade upp och drog efter andan strax efter insomning och det var väldigt snabbt övergående. Vi blev ändå oroliga och kontaktade vårdcentralen. Där tyckte man att vi skulle avvakta, vilket vi också gjorde, säger Håkan.

När Håkan och Maria avvaktat ett par år, till vintern 2002, tog man kontakt med sjukvården.

-Då hade Ella gått drygt ett år i skolan och börjat medicinera med Lamictal®. Det hade fungerat hyfsat bra eftersom hon inte fick några anfall på dagarna. Under våren och sommaren 2002 förvärrades emellertid hennes kramper. De blev längre och kom oftare. Nu kom vi in i en karusell med byten av mediciner som vi efterhand inte kan hålla rätt på. Den störda nattsömn gjorde henne allt tröttare på dagen och hela situationen höll på att gå över styr. Men sjukvården tyckte ändå att vi bara skulle öka dosen på den medicin Ella fick och avvakta. Det kändes väldigt frustrerande, säger Maria.

Ella blir sämre och får kramper även på dagarna

En neuropsykologisk utredning gjordes när Ella var 6-7 år gammal och den visade ingenting onormalt.

-Men kramperna kom allt oftare och blev mer och mer våldsamma. Ofta föll hon handlöst i backen och slog sig mycket. Anfällen under dagtid liknade inte alls de hon fick på nätterna, de var mer tonisk-kloniska. Semestern 2003 var vi tvungna att avbryta och åka till sjukhuset eftersom hon då hade upp till 10-15 anfall nästan varje dag. På sjukhuset föreslog man att vi skulle öka dosen på den medicin hon hade just då och sedan skickade man hem oss. Vi fick inte något namn eller telefonnummer som vi kunde ringa om det blev för jobbigt. Vi blev både chockade, arga och ledsna av det bemötandet, säger Håkan.

En kort tid därefter kände Maria och Håkan att de ändå måste upp till sjukhuset eftersom en kramp inte gick över.

-Ella lades in och fick Iktorevil® intravenöst. Behandlingen gav omedelbar verkan. Ella piggande till, börja prata och babbla och vi tyckte det var underbart att det ändå fanns någonting att ta till när det blev för jobbigt, säger Maria.

Ella blev anfallsfri några dagar sedan kom anfällen tillbaka, först på nätterna sedan på både dagar och nätter. Nu hängde Ella absolut inte med i skolarbetet längre och en ny neuropsykologisk utredning gjordes.

-Utredningen visade att Ella hade en lindrig utvecklingsstörning och att hon behövde byta skolform och undervisas i särskola. Det var ett tufft besked för oss som ännu inte riktigt velat inse hur mycket sämre Ella hade blivit, säger Håkan.

När det var dags att skola in Ella i särskolan mådde hon så dåligt att det inte fungerade.

-Hon hade slutat prata, var helt apatisk och utan minsta initiativförmåga. Det enda hon reagerade något på var när vi höjde rösten. Det var i stort sett omöjligt att väcka henne på mornarna. Vi bar upp henne och satte henne i badkaret och duschade henne och då vaknade hon så småningom upp, säger Maria.

Ella läggs på nytt in på sjukhus

På våren 2004 lades Ella på nytt in på sjukhus för att man skulle kunna prova ut olika brytmediciner.

-Man provade att ge henne flera olika mediciner, en del var mer eller mindre nya, men ingenting hjälpte. Vi fick åka hem igen och försöka klara oss så bra vi kunde på egen hand. Sommaren och hösten blev åter väldigt jobbig med flera akutbesök på sjukhuset. Det blev allt svårare för oss att avgöra vad som var vad. Ella hade inga långa kramper, men korta kramper som kom desto tätare. Mellan kramperna var hon trött, men vi visste inte alltid om hon sov eller om hon hade frånvaroattacker, säger Håkan.

Efter drygt två år med olika mediciner som inte fungerade, Ella blev inte krampfri, började man diskutera möjligheten med epilepsikirurgi.

-Vid det tillfället låg Ella inne sjuveckor och blev dygnsövervakad för att se var anfallen startade. Man kunde konstatera att anfallen startade på flera olika ställen och därför var det inte aktuellt med epilepsikirurgi. Möjligen kunde anfallen lindras om man tog bort en del av förbindelsen mellan hjärnhalvorna, corpus callosum, men den möjligheten lämnade vi snart. Istället började vi diskutera möjligheten att operera in en vagusnervstimulator, säger Maria.

Ella får en vagusnervstimulator

I januari 2005 hade man diskuterat fördelar och nackdelar med en vagusnervstimulator, VNS, och bestämt att pröva den behandlingen. I slutet på månaden opererades VNS-apparaten in och allt gick bra.

-Efter tre veckor, när såret efter operationen läkt började man släppa på ström. Apparaten ställdes in så att den stimulerade vagusnerven (en nerv som ingår i det parasympatiska nervsystemet) under 30 sekunder var tredje minut med en successivt allt starkare strömstyrka (vilket fortsatt fram tills idag). Sedan dröjde det fram tills sommaren innan vi tyckte oss se en förändring, men vi vågade ändå inte ha några stora förhoppningar, säger Håkan.

Under våren skedde en viss förbättring. De våldsamma toniska-kloniska anfallen ersattes av lugnare perioder med absenser.

-Under semestern upphörde anfallen på dagarna, men fortsatte på nätterna. Skolan den kommande hösten blev det inte mycket med. Ella var fortfarande trött och ledsen och ville inte åka dit, säger Maria.

Ella idag

Under våren 2006 hade Ella två större anfall, det sista i maj Sedan dess är hon anfallsfri på dagarna, men inte på nätterna.

-Hon medicineras just nu med Friseum® och Hermolepsin®, där den senare medicinen nog borde satts in mycket tidigare, det har vi förstått nu. Strömstyrkan i VNS-apparaten har höjts och vi hoppas nu att Ella ska bli anfalls fri även på nätterna Hon faller inte omkull längre och det är vi jätteglada för. Men vi låter henne inte gå själv i trappor, så säkra känner vi oss inte, säger Håkan.

Ella kan läsa och skriva, men gör det mycket sämre än för bara fyra år sedan.

-När hon vill säga någonting har hon svårt att hitta rätt ord, så vi får gissa mycket vad hon menar. När vi gissar rätt och sätter ord på vad hon menar, upprepar hon orden gång på gång. Vi tror att hon förstår nästan allt vi säger till henne, men vi är inte helt säkra på det. Tecken har vi provat men det fungerar inte. Vi har inte förstått vad Ella tecknat, säger Maria.

Idag går Ella i särskolan och numera längtar hon att komma dit, eftersom hon trivs så bra.

Hemma älskar hon att titta på TV eller sitta vid datorn. När hon gillar en film kan hon se den hur många gånger som helst.

-Hon känner nog trygghet i det hon känner igen. Ibland vill hon ha filmen gående, utan att titta, när hon gör något annat, t ex målar och ritar, säger Håkan.

-Ella är inskriven i habiliteringen och vi erbjuds olika insatser. Problemet är att vi inte alltid vet vilken hjälp hon behöver för situationen förändras hela tiden. Hon är med på gymnastiken i skolan och är rätt aktiv, men skulle behöva röra mer på sig än hon gör idag. Ellas stora problem idag är en krånglande mage. Man har bl a konstaterat att hon har gallsten som ska opereras snart. Sedan 1,5 år kräks hon också ganska mycket. Men i det stora hela har det skett en fantastisk förbättring. Vi har lärt oss uppskatta och glädjas åt varje steg i rätt riktning, säger Maria.