Noonans syndrom, vuxenperspektivet

Nyhetsbrev 384

På Ågrenska arrangeras vuxenvistelser där vuxna med funktionsnedsättningar bor, umgås och utbyter erfarenheter. Under tre dagar träffas ett antal vuxna med samma diagnos och/eller problematik, i det här fallet Noonans syndrom. Vistelser med vuxna med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 2006 och 2011.

Vuxenverksamheten, som vänder sig till vuxna personer med sällsynta diagnoser, erbjuder en unik möjlighet att träffas, få tillgång till aktuell kunskap, utbyta erfarenheter och reflektera. Under dagarna hålls föreläsningar och diskussioner om funktionsnedsättningens konsekvenser i vardagen, psykologiska och sociala aspekter, samhällsinsatser samt information om aktuell lagstiftning. Faktainnehållet från föreläsningarna utgör grund för nyhetsbreven som skrivs av Jan Engström, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har föreläsarna möjlighet att läsa och lämna synpunkter på sammanfattningarna.

För att illustrera hur problematiken kan se ut att vara vuxna med en funktionsnedsättning, finns en kortare intervju med en av deltagarna på vistelsen.

Informationsskrifterna publiceras även på Ågrenskas hemsida, www.agrenska.se.

Innehållsförteckning

Medicinska aspekter som vuxen med Noonans syndrom	3
Genetiska orsaker	6
Bekymmer/problem/behandling i vuxen ålder	8
Information och rådgivning om tand- och munhälsa	9
Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser	12
Information/diskussion med försäkringskassan och arbetsförmedlingen	14
Cattis är vuxen och har Noonans syndrom	16

Här når du oss!

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

Medicinska aspekter som vuxen med Noonans syndrom

Information om medicinska aspekter på att vara vuxen och ha Noonans syndrom har lämnats vid två vuxenvistelser av docenterna Otto Westphal (2006) och Jovanna Dahlgren (2011) vid Barnendokrinenheten vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Ett syndrom är en samling gemensamma karaktäristiska symtom eller särdrag, där vissa symtom ofta är ”tyngre”/viktigare än andra. Idag känner man till ett par tusen olika syndrom. Inte sällan får syndromen namn efter den läkare som först beskrivit sjukdomen/tillståndet.

Det finns ett helt annat syndrom, Turners syndrom, som beror på andra orsaker än Noonans syndrom.
-Jag vill berätta lite om Turners syndrom, eftersom det finns en del likheter med Noonans syndrom, bl a kortvuxenhet. Vi provade för flera år sedan att ge flickor med Turners syndrom tillväxthormon. Eftersom de växte bättre kunde det vara värt att prova att behandla även barn med Noonans syndrom med tillväxthormon. Det gjorde vi också och resultatet blev detsamma som vid Turners syndrom. Det var på så sätt vi kom att också bli intresserade av Noonans syndrom.

Noonans syndrom är snarare ett tillstånd än en sjukdom och det är medfött. Syndromet är uppkallat efter den amerikanska hjärtspecialisten och barnläkaren Jaqueline Noonan. Tillsammans med kollegan Doprothy Ehmke, tillika hjärtspecialist, var hon den första, 1963, att beskriva en grupp barn med medfött hjärtfel, kortväxthet och likartat utseende.

Orsaken till Noonans syndrom är förändringar i gener som styr bildningen av speciella proteiner som spelar en viktig roll i kommunikationen mellan celler och deras tillväxt. Vanligast är en förändring i en särskild gen på kromosom 12, den s k PTPN11-genen. Noonans syndrom kan också orsakas av förändringar i andra kända gener, t ex RAF 1, SOS 1 och KRAS (se mer om ärftliga förändringar i kapitlet Genetik)
-Det är således inga infektioner hos mamman under graviditeten, för mycket alkohol, några särskilda mediciner eller några andra yttre faktorer som orsakar Noonans syndrom. Syndrom diagnostiseras utifrån de symtom barnet har, d v s kliniskt, och hos en del (70 %) kan sedan

diagnosen Noonans syndrom säkerställas med hjälp av DNA-analys (ett blodprov). Detta innebär att mutationer i andra, ännu okända gener, i kromosom 12 eller i någon annan kromosom, kan orsaka Noonans syndrom. Det är också möjligt att flera förändrade gener samverkar och orsakar syndromet. Det som talar för att det är på det sättet är att variationen i hur sjukdomen uttrycks (expressiviteten), är mycket stor.

Mutationer/förändringar i arvsanlagen kan antingen ärvas från föräldrarna eller uppstå spontant som en nymutation i ägg eller sädesceller. (se mer om olika ärftlighet i kapitlet Genetik)

Det råder stor osäkerhet om hur vanligt syndromet är. Studier visar siffror som varierar mellan 1/2500-1/1000.
-Det skulle i så fall innebära att det föds 40-100 barn med syndromet varje år i Sverige. Hur vanligt ett syndrom eller en sjukdom är beror på var man sätter gränserna för det som är friskt och det som är avvikande. I Sverige tror vi att det finns många som har en lindrig form av syndromet och aldrig får en diagnos.

Symtomspektrat är stort vid Noonans syndrom, och varierar från svåra till lindriga problem. Nästan inga barn har alla av följande vanligt förekommande symptom vid Noonans syndrom:
¤ **kortvuxenhet** 80-90 %
I genomsnitt blir man 15 cm kortare som vuxen jämfört med förväntad längd. Behandling med tillväxthormon innebär att pojkar med Noonans syndrom i genomsnitt blir 13 cm och flickor 9 cm längre än de skulle ha blivit utan behandling
¤ **avvikande ansiktsuttryck** 100 %
Exempelvis brett isär mellan ögonen, bred näsrot och kort nacke, lågt och spetsformat hårfäste i nacken, ökad behåring, något framåtroterade örsnibbar och ett ökat antal leverfläckar i huden
¤ **hjärtfel** 55-85 % (förträngning i lungartären hos flera)
¤ **icke nedvandrade testiklar hos pojkar** 70-80 %
-Bör opereras senast när pojkarna är fem år gamla, helst tidigare. Män med syndromet har också ofta små yttre genitalier, nedsatt kvalitet på sin sädesvätska och kan därför ha svårare att få barn.
¤ **puberteten, flickor** är normal eller något tidig
pojkar är något sen
¤ **uppfödningssvårigheter** är ett stort bekymmer hos många

-Problemen dominerar de första två levnadsåren. Barnen kan tyckas ointresserade av mat, ha svårt att suga och ha en allmänt störd munmotorik. En del barn äter lite och kräks mycket. Det finns alla varianter. Gemensamt är att det oftast tar mycket lång tid att mata dem. De flesta blir bättre efter de första levnadsåren, men det kan också vara tvärtom.

¤ **försenad psykomotorisk utveckling /begåvningshandikapp/mental retardation**

-En del av barnen hämtar in en del av förseningen, men de allra flesta får ett bestående begåvningshandikapp med bl a inlärningsproblem i skolan. Merparten av barnen har en begåvningsnivå som motiverar undervisning antingen i särskola eller grundskola med extra stöd.

¤ **ögonproblem (**skelning, synnedsättning) 60-95 %

¤ **ökad blödningsbenägenhet** 20-60%

-Problemen är relativt lindriga och absolut inte livshotande, på sin höjd något störande därför att barnen blöder lite mer och lättare får blåmärken.

¤ **hängande ögonlock, ptos** 50%

¤ **bred nacke** 60-80%

¤ **deformitet i bröstkorgen** 60-90%

¤ **hudpigmentfläckar,** särskilt i samband med puberteten 30 %

¤ **hörselproblem** med öroninflammationer och ökad risk för nedsatt hörsel.

-50 % av personer med Noonans syndrom har ofta en hörselnedsättning av s k sensoneural form (i snäckan eller hörselbanorna) som försvåras med åren, men inte nödvändigtvis leder till dövhet. De flesta med Noonans syndrom har låga nivåer av tillväxtfaktorer (IGF-I), vilket har betydelse i fosterstadiet när hörseln anläggs. Har man låga IGF-I får man ett mindre antal hörselceller, sämre hörsel samt att det naturliga åldrandet av hörseln startar tidigare än normalt.

Det begåvningshandikapp, som nästan alla barn med syndromet har, är oftast av lindrig art. Många har **koncentrationssvårigheter** och **inlärningssvårigheter**. Eftersom de inte sällan är mycket verbala underskattar man ofta deras problem. Många är dessutom **överaktiva, lättirriterade** och mycket **envisa**.

-Ingen har samtliga dessa uppräknade symtom. Det är viktigt att understryka. Varje individ har sin specifika kombination av symtom, där svårighetsgraden kan variera mycket.

Frågor

Finns det ett samband mellan tinnitus och hörselnedsättning?

Ja, det gör det och risken finns att det blir mer tinnitus ju svårare hörselnedsättningen är.

Genetiska orsaker

Sjukhusgenetiker Eva Arkblad, avdelningen för klinisk genetik, Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra, Göteborg, informerade 2006 om genetik (ärftlighet) vid Noonans syndrom.

-På avdelningen för klinisk genetik hjälper vi till med diagnostik av ärftliga sjukdomar och syndrom, genetisk vägledning och laboratorieanalyser av blodprover.

Genetisk vägledning kan ges

¤ till familjer där det fötts ett barn med skada eller syndrommisstanke

¤ familjer med något känt eller misstänkt ärftligt syndrom, eller sjukdom

¤ när en familjemedlem är bärare av en kromosomal avvikelse

-I sådana fall kan vi ge information om syndromet och ärftligheten, hjälpa till med information om möjligheter till fosterdiagnostik inför graviditeter**,** samt informera behandlande läkare, skolpersonal, arbetsgivare samt försäkringskassa, sa Eva Arkblad.

-Till att börja med frågar vi föräldrarna om eventuell ärftlighet och ritar upp ett släktträd som visar vilken ärftlighet det kan vara fråga om.

Ärftlighet

De olika organen i kroppen byggs upp av ansamlingar av celler. I varje cell finns en cellkärna som innehåller hela det ärftliga materialet i form av kromosomer och gener.

-Kromosomerna som är 22 till antalet, finns i dubbel uppsättning. Därtill har män en X och en Y- kromosom och kvinnor två X-kromosomer. Totalt blir det 46 kromosomer i varierande storlekar. Ett barn får den ena kromosomen i varje par från pappan och den andra från mamman. Kromosomerna, som hänger ihop i ett två meter långt invirat nystan, innehåller människans alla arvsanlag (gener) som idag antas vara cirka 20 000. I generna finns all information kroppen behöver

för att bygga upp alla olika organ och för kroppens alla funktioner, sa Eva Arkblad.

Generna kan innehålla små, men betydelsefulla fel, som antingen uppstått i samband med befruktningen (tillfälligt uppkommen mutation) eller ärvts från den ena eller båda föräldrarna.
-Dessa små fel leder till att kroppens byggstenar, proteinerna, blir felaktiga och barnet får symptom, t ex av det slag som barn med Noonans syndrom får.

När det gäller Noonans syndrom vet man att
¤ syndromet förekommer hos 1/1500-2500 levande födda barn
¤ de tillfälligt uppkomna mutationerna är vanligaste orsaken
¤ 50 % av alla med syndromet har en mutation i den s k PTPN11-genen
¤ 30 % har en mutation i någon av generna SOS 1, KRAS, NRAS eller RAF 1
¤ orsaken är okänd i övriga 20 % av fallen
¤ minst ytterligare en gen kan orsaka Noonans syndrom
¤ Noonans syndrom ärvs i alla kända fall med dominant ärftlighet
¤ mutationer i PTPN11-genen är vanligast i de familjära fallen
¤ det är lika vanligt hos pojkar som hos flickor
¤ en tillfälligt uppkommen mutation blir därefter ärftlig
¤ det varierar hur drabbad man blir, även inom familjer med samma mutation

Dominant ärftlighet innebär att en av föräldrarna har sjukdomen och överför kromosomen med det sjuka anlaget till sitt barn.
-Eftersom föräldrarna har alla anlag i dubbel uppsättning och slumpen avgör vilka anlag ett barn får, finns det fyra möjliga kombinationer av gener. I två av kombinationerna ingår den sjuka genen och barnet får sjukdomen, eftersom den sjuka gen barnet får dominerar över den friska som barnet får från den andra föräldern. Detta innebär vid dominant nedärvning att risken att få ett sjukt barn är 50 % vid varje graviditet och möjligheten att få ett helt friskt barn 50 %, sa Eva Arkblad.

Om man hittar mutationen/förändringen hos ett sjukt barn kan man undersöka föräldrarna för att se om någon av dem också har mutationen.
-Har de inte mutationen har den troligtvis uppstått spontant och risken att få fler barn med sjukdomen är då mycket liten.

Bekymmer/problem/behandling i vuxen ålder

Otto Westphal och Jovanna Dahlgren informerade också om bekymmer/problem i vuxen ålder när man har Noonans syndrom.
Hjärtfel: De hjärtfel man kan ha som vuxen är förträngning i lungartärklaffen (pulmonalisstenos) och förtjockad hjärtmuskel (hypertrofisk kardiomyopati).
-Andra hjärtfel förekommer, de flesta av relativt enkel karaktär. Det man kan säga allmänt är att hjärtat blir slitet något tidigare än hos andra.

Ämnesomsättningsproblem: Problem med ämnesomsättningen är relativt vanligt hos vuxna personer med Noonans syndrom.
-Symptomen kan vara trötthet, stripigt hår och sköra naglar. Problemen, som beror på sköldkörtelunderfunktion, kan åtgärdas genom medicinering med sköldkörtelhormon i tablettform, sa Otto Westphal.

Ledbekymmer: Ledbekymmer i form av överrörlighet, slitskador och värk i de stora lederna, i axlar, armbågar, knän och höfter, är vanligt.
-I dagsläget vet vi inte riktigt orsakerna till att vuxna med syndromet får de här bekymren.

Hörseln: Hörselnedsättning och tinnitus förekommer som resttillstånd efter många öroninflammationer. Hörseln bör undersökas på en hörselmottagning på sjukhus.

Fertilitet: Män med Noonans syndrom kan ha nedsatt fertilitet, beroende på nedsatt kvalitet på sin sädesvätska, vilket innebär att de kan behöva få hjälp att bli pappa till egna barn.

Försenad pubertet: Puberteten kan vara mycket försenad vid Noonans syndrom och detta är mera vanligt hos pojkar än hos flickor.
-Puberteten kan komma väldigt sent, men den kommer nästan alltid till slut. En del patienter behandlar vi med könshormon för att få igång puberteten.

Samlad kunskap

-Idag finns det stora brister inom sjukvården när det gäller samordningen av insatser vid Noonans syndrom. Särskilda centra vid universitetssjukhusen, med samlad kunskap och kompetens, bör inrättas vid Noonans syndrom, så som skett vid andra ovanliga sjukdomar och syndrom. Istället för att patienterna ska tvingas åka runt för att träffa de olika specialisterna ska specialisterna finnas på en plats.

Det finns en europeisk hemsida med rekommendationer hur patienter med Noonans syndrom bör följas:
http://www.dyscerne.org/dysc/digitalAssets/0/265_Noonan_Guidelines.pdf
med rekommendationer när det gäller uppföljning och behandling av vuxna personer med Noonans syndrom. Här följer några exempel på uppföljande rekommendationer:

Sköldkörtelunderfunktion: blodprov för att screena sköldkörtelavvikelser vart 3:e år

Lymfödem: eftersom det finns en ökad risk vid Noonans syndrom att utveckla lymfödem

Hudproblem: undvik uttorkad hud, vilket kan förvärras av långa, heta bad, parfymerad tvål och torrt inomhusklimat. Retinoider, en grupp hudläkemedel som bl a patienter med svår psoriasis använder, är inget förstahandsval för patienter med Noonans syndrom, eftersom de visat sig ha dålig effekt hos många personer med Noonans syndrom.

Synproblem: patienter med Noonans syndrom bör ha regelbunden uppföljning av ögonläkare på grund av skelning och nedsatt syn

Tandproblem: regelbunden uppföljning och undersökning av tandvårdsteam är viktigt därför att Noonans syndrom innebär en ökad risk för karies

Skellett: eftersom skolios är vanligt förekommande

Hjärtproblem: framför allt p g a ökad risk för förträngningar i lungartärklaffen och förtjockad hjärtmuskel

Information och rådgivning om tand- och munhälsa

Marianne Bergius, övertandläkare och specialist i tandreglering (ortodonti) och tandhygienist Annette Carlsson, Mun-H-Center, Göteborg, informerade om Mun-H-Center och om tand- och munhälsa vid Noonans syndrom.

Mun-H-Center är ett nationellt orofacialt (mun och ansikte) kunskapscenter för sällsynta diagnoser.
- I Mun-H-Centers uppgifter ingår bl a att samla in, bearbeta och sprida information med inriktning på problem som har med munnen att göra, exempelvis att prata och att äta. Bettavvikelser, dregling och behov av särskild munvård är också vanligt förekommande vid ovanliga medfödda sjukdomar och syndrom.

Mun-H-Center har ett nära samarbete med Ågrenska sedan många år.
-Under Ågrenskas vuxenvistelser delar vi med oss av de kunskaper vi redan har om diagnosen. Vi samlar också in ny kunskap med hjälp av särskilda frågeformulär till deltagarna om tandvård och munhygien samt eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.

-Genom att vända sig till Mun-H-Center kan tandvårdspersonal och enskilda få råd kring frågor om munhälsovård, munfunktion och tandbehandling.

I Mun-H-Centers uppgifter ingår också utbildning, handledning, konsultation, viss behandling, forskning och metodutveckling. Information finns på www.mun-h-center.se Där finns även information om hjälpmedel varav en del finns till försäljning.

-Under vuxenvistelsen tittade vi på deltagarnas orofaciala funktioner inklusive bett och munhälsa. Utmärkande för Noonans syndrom kan vara:
¤ **små käkar**
¤ **hög gom**
¤ **bettavvikelser**
¤ **att tänderna kan komma sent och i annorlunda ordning**
¤ **ökad risk för karies** (hål i tänderna)
¤ **ökad blödningsrisk**
¤ **låg muskelspänning**
¤ **försenad tal- och språkutveckling**
¤ **sug-, tugg- och sväljsvårigheter** (främst hos yngre barn)
-Alla med Noonans syndrom har inte alla dessa problem och om man har problem så varierar det ofta väldigt mycket i svårighetsgrad.

Behandling
¤ **Förstärkt förebyggande tandvård**

Idag finns det många bra metoder som motverkar uppkomsten av karies. Vi rekommenderar ofta en tandborste som borstar in- och utsidan på tänderna samtidigt, vilket underlättar tandborstningen. Tänderna skall alltid borstas med fluortandkräm.
-Dessutom kan det ibland vara viktigt att komplettera med regelbunden fluorlackning, fluortuggummi eller fluortabletter. Täta tandvårdsbesök då man polerar tänderna och tar bort tandsten bidrar också till att motverka uppkomsten av karies och tandköttsinflammation. Vad man äter och dricker, och hur ofta man gör det, har också betydelse om man vill undvika karies. För dem som är muntorra rekommenderar vi smörjande preparat, såsom Proxident munspray med solrosolja och fuktgel. Fluortuggummi och fluortabletter är bra för salivstimuleringen. Ibland behövs förstärkt profylax, då kan man göra en individuellt anpassad plastskena som man kan ha fluorgel i.

¤ Tandreglering
Felaktigt bett kan ibland behöva korrigeras med hjälp av tandreglering.

¤ Munmotorisk träning
-Munmotorisk träning kan vara till stor hjälp om muskelspänningen i och kring munnen är låg Sådan träning lärs ut av särskilt utbildade logopeder eller annan personal som arbetar i oralmotoriska team. Överkänslighet i munnen kan dämpas med hjälp av munmassage.

¤ Viktigt att tänka på vid tandvårdsbehandling
-Personer med hjärtfel kan, enligt anvisningar från ansvarig hjärtläkare, behöva antibiotika i förebyggande syfte vid blodiga ingrepp i munhålan
-Ökad blödningsbenägenhet kan förekomma.

¤ Tandvård för personer med behov av särskilda tandvårdsinsatser
-specialiserad barntandvård, pedodonti, t o m 19 år
-sjukhustandvård fr o m 20 år

¤ Tandvårdsförsäkringen
Tandvårdsförsäkringen från 1 jan 1999 innebär att personer med funktionshinder kan få reducerad tandvårdsavgift.

-Personer med stort omvårdnadsbehov kan få s k grönt kort, vilket innebär ett högkostnadsskydd på 900 kronor. Det är då möjligt att lägga ihop utgifter för tandvård och sjukvård och därmed inte betala mer än totalt 900 kronor/år.

Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser

Gruppdiskussionen om vardagsliv och samhällsinsatser på vuxenvistelsen Noonans syndrom 2006 kan sammanfattas enligt nedan. Gruppdiskussionen 2011 kom i stort sett fram till samma slutsatser, men med en del ytterligare synpunkter (kursiv stil):

Skola/utbildning/yrkesliv
-det finns ett stort behov av planering, struktur och ordning, samt möjligheter att få arbeta i sin egen takt och slippa stress
-noggranna förberedelser är viktiga för ett bra resultat
-mer uttalade svårigheter har deltagarna med minne, koncentration och inlärning
-läs- och skrivsvårigheter är vanligt förekommande
-ledproblem och värk påverkar skolresultaten
-det finns ett stort behov av hjälp med praktisk samordning och strukturering i skolarbete och yrkesliv
-det finns ett behov av ökad tid för repetition vid inlärning av ny kunskap och nya uppgifter
-det är svårt för många att arbeta heltid och klara mycket stress
-behovet av anpassningar finns, t ex i form av möjlighet att vila någon gång under dagen, men tillgodoses sällan

Boende och vardagsliv
-det finns ett behov av stöd och hjälp i boendet, framför allt med disk, tvätt och städning
-detta behov kan tillgodoses i egen lägenhet som tillhör en gruppbostad, om man bor i kollektiv med personal
-någon enstaka i gruppen klarar sig helt själv utan hjälp, men måste då stå ut med viss oordning i hemmet
-en av deltagarna bor hemma hos föräldrarna, en annan hos sin syster
-en av deltagarna bor med fästman som då får sköta städning mm
-ingen i gruppen tycks vilja/kunna hålla ordning i lägenheten

Sömn/återhämtning, fritid
-nästan alla har sömnproblem och/eller extra stort sömnbehov
-sömnproblemen beror till stor del på värk i kroppen

-möjligheten att ha fysiska fritidsaktiviteter begränsas värk, muskelsvaghet, inflammationer i leder och fötter, samt i något fall av hjärtproblem
-en av deltagarna använder C-pap på nätterna på grund av dålig syrsättning
-flera uppger att de har problem med att varva ned och får för lite sömn
-en annan av deltagarna sover bra ibland, men oftast för dåligt
-några uttryckte att hela kroppen tog stryk av för lite sömn
-de flesta hade få fritidsaktiviteter och dålig kondition på grund av för lite fysisk träning
-någon enstaka har varit aktiv inom flera sporter, men slutat med allt

Socialt liv/familj/vänner
-vanligast sociala kontakten med andra har man med familj och släkt, eftersom man ofta saknar kamrater
-flera uppger att vuxna människor förstår dem bättre och därför känns tryggare
-mail, sms, chat på nätet och telefon är de vanligaste sättet att hålla kontakt med släkt vänner
-sociala media såsom face-book, mail, telefon används flitigt i gruppen
-bildtelefon är ett mycket bra hjälpmedel i kontakten med bl a läkare och myndighetspersoner, möjligheten att gå via tolk uppskattas
-flera uppger att de inte orkar med för mycket socialt liv, att hålla kontakt med gamla vänner, eftersom de ofta är väldigt trötta efter en arbetsdag/skoldag

Sjukvårdkontakter
-så gott som samtliga uppgav att de haft bra kontakt med sjukvården under uppväxten
-en naturlig fortsatt bra sjukvårdskontakt saknades i vuxenvården, vilket samtliga saknade mycket
-det var därför också känslomässigt svårt att acceptera att man inte fick vara kvar i barnsjukvården när den naturliga uppföljningen uteblev
-vuxenkontakten med sjukvården via allmänna vårdcentraler, med många olika läkare, som inte var särskilt insatta i Noonans syndrom, kunde inte ersätta barnspecialistsjukvården, ansåg nästan alla.
-två deltagare var dock nöjda med den behandling de fick på vårdcentraler och de remisser de fick där
-flera uppger att de inte har någon kontakt alls med sjukvården
-man vet i allmänhet inte vart man ska vända sig med olika problem

-på hörselvården hade någon enstaka fått ett bra och professionellt bemötande
-en av deltagarna har bra kontakt med koagulationsmottagning, med ortoped, sjukgymnast, hjärtläkare och med hörselvården, de kontakterna hade inte förmedlats via vårdcentral utan via privata kontakter

Kontakt andra myndigheter
-flera uppger att de har bra kontakt med Arbetsförmedlingen och att de fått viktig hjälp av sin fackförening
-en uppger att hjälp från arbetspsykolog varit givande

Information/diskussion med försäkringskassan och arbetsförmedlingen

Samverkansansvarig Agneta Malmsten, Försäkringskassan, Göteborg Hisingen, arbetsförmedlare Mats Grönlund, Arbetsförmedlingen Samverkan informerade och diskuterade med vistelsedeltagarna i frågor som bl a rörde sjuk- och aktivitetsersättning, möjligheterna att få arbete, stödbehov samt samordning arbetsförmedling och försäkringskassa.
-Vi har en samverkan mellan arbetsförmedlingen och försäkringskassan som är inriktat på rehabiliteringsärenden för de som berörs av sjukförsäkringen. Jag kommer från en specialarbetsförmedling där det finns flera olika specialkompetenser, sa Mats Grönlund.

- Försäkringskassan och arbetsförmedlingen har sedan flera år tillbaka i tiden ett uppdrag att samarbeta, men nu är det tydligare hur mycket samarbete det bör vara, sa Agneta Malmsten.

Inom arbetsförmedlingen, avdelning rehabilitering till arbete, enheten syn/döv/hörsel, arbetar specialister som internkonsulter till arbetsförmedlare som träffar sökande med dessa funktionsnedsättningar.
-Vi får också uppdrag av enskilda personer eller arbetsgivare som behöver hjälp att utreda behov av exempelvis hjälpmedel på arbetsplatsen. Det är Arbetsförmedlingen som har ansvaret att utreda och anpassa arbetsplatsen initialt. Där det finns ett beslut om lönebidrag i anställningen har Arbetsförmedlingen också det fortlöpande ansvaret att komplettera anpassningarna vartefter det finns ett behov för det, sa Mats Grönlund.

För redan anställda utan lönestöd har Försäkringskassan, tillsammans med arbetsgivaren, ansvar för hjälpmedel och anpassningar

Därefter berättade deltagarna var för sig om sin levnads- och arbetssituation, sina privata önskemål, vad man behöver hjälp med och frågor de ville ha svar på. Här följer en del av de frågor och svar som behandlades.

Frågor

Kan man få möjlighet att arbeta deltid när man har Noonans syndrom och inte orkar lika mycket nu som tidigare?

- Man får prata med sin arbetsgivaren och försöka skapa förståelse för de problem man har. Arbetsgivaren har ansvar för rehabilitering och anpassning av arbetet. Om man på grund av sjukdom inte kan arbeta med något alls på arbetsmarknaden och det är varaktigt så kan man ansöka om sjukersättning, f d förtidspension utan tidsbegränsning. Den finns i fyra nivåer; 25, 50, 75 och 100 %. Det vanligaste är en period med sjukskrivning innan, sa Agneta Malmsten.

- Sjukersättning beror alltid på sjukdom och det är behandlande läkare som kan beskriva på vilket sätt nedsättningen påverkar arbetsförmågan, vilka sysslor patienten inte kan arbeta med, nedsättningens varaktighet, o s v. När vi på försäkringskassan sedan gör våra bedömningar är det viktigt att vi inte beaktar arbetsmarknadsskäl samt sociala och åldermässiga skäl. Vid ansökan om sjukersättning lämnar man alla handlingar till oss och därefter får man ett beslut inom tre-fyra månader, sa Agneta Malmsten.

Hur ska man bära sig åt för att få ett passande arbete?

- Det är en fråga många arbetslösa ställer sig**.** Det är ju arbetsgivaren som anställer personal. För att bli intressant för arbetsgivaren krävs att man tar reda på vilken utbildning som krävs för jobbet och att man skaffar sig den utbildningen. Krävs det ingen särskild utbildning handlar det mer om tur, vilket personligt intryck man gör på arbetsgivaren, samt en förmåga att vilja och kunna utföra arbetet för att få jobbet, sa Mats Grönlund.

- Har man en idé vad man vill göra bör man först och främst ta reda på vilka krav arbetsmarknaden ställer för just det yrket. Arbetsförmedlingen kan hjälpa till att lotsa er fram till rätt utbildningar. Har man ett stödbehov måste man ta reda på vem på arbetsförmedlingen som man kan ringa och få hjälp, sa Mats Grönlund.

- På försäkringskassan har vi också personliga handläggare som kan hjälpa till när man behöver rehabilitering, sa Agneta Malmsten.

Hur får man praktikplats?
- En praktikplats kan vara ett sätt att väcka intresset för en person hos en arbetsgivare utan att vänta på en ledig plats. Vi har i vissa fall möjlighet att hjälpa till att ordna praktikplatser och vårt uppdrag är egentligen över först när vi ordnat en anställning med eller utan lönestöd, sa Mats Grönlund.

Hur bär man sig åt för att få mer tid med ledsagare?
-Vänd er till att börja med till någon som kan förklara vad det står i det tidigare beslutet. Alla beslut i sådana här ärenden går att ompröva och då får man göra en ny ansökan, sa Agneta Malmsten.

Hur bär man sig åt för att flytta ”pappadagar” till mig som har ensam vårdnad om vårt barn?
-Jag föreslår att du ringer försäkringskassans kundtjänst och begär att få hjälp med flerpartssamtal, sa Agneta Malmsten.

Finns det möjligheter att testa ett nytt jobb även när man har sjukersättning?
-Ja, den rätten har man om man själv har en bra idé och kontakt med en arbetsgivare. Blir det en längre period kan man låta sjukersättningen vila. Om man fick sitt beslut om stadigvarande sjukersättning före 1 juli 2008 (gamla regler) har man dessutom rätt att tjäna upp till ca 40 000 kr/år utan att sjukersättningen påverkas, men man måste meddela försäkringskassan att man testar ett jobb, sa Agneta Malmsten.

Cattis är vuxen och har Noonans syndrom

En kort intervju, med inriktning på hur det är att leva med Noonans syndrom som vuxen, gjordes med en av deltagarna, Cattis, 38 år, på Ågrenskavistelsen.

Hur är det att vara vuxen kvinna och ha Noonans syndrom?
-Ja, hittills har det inte varit så positivt. Det är ofta så att man stångar huvudet i väggen i kontakten med myndigheter, t ex försäkringskassan. Det känns som om vi ”hamnar mellan stolarna”, det finns ingenting för oss, varken arbete eller ekonomiska bidrag som går att leva på.

-Idag får man träffa olika läkare beroende på vilka problem man har. Det är ganska jobbigt att berätta om syndromet och de problem jag har för ständigt nya människor. Det skulle underlätta enormt om man hade en läkare som höll i alla trådar och fungerade som samordnare, det som jag måste sköta själv idag.
-En annan sak som också är jobbig är att man i sjukvården ofta menar att mina problem beror på min övervikt och inte på Noonans syndrom.

Har du någon gång haft ett riktigt jobb?
-Ja, just nu har jag det, men det är ett jobb med lönebidrag som omprövas varje år. Innan dess hade jag bara praktikplatser som tog slut efter tre månader. Man fick inte en chans att visa vad man kunde, att jag klarar många jobb. De jobb jag har haft tidigare har känts som nödlösningar, inga riktiga jobb. Nu har jag äntligen ett jobb jag trivs med och där jag får nytta av mina kunskaper, men då är det inte säkert att jag får behålla det. Det har blivit hårdare regler för att få lönebidrag. Värst av allt är att inte ha någonting att göra, då ”klättrar jag på väggarna”. Det mår jag inte bra av.

Det är svårt för många vuxna att få jobb, hur mycket tror du det har berott på syndromet att du haft så svårt att få ett riktigt jobb?
-Jag har ju svårt att koncentrera mig och jag har väldigt liten uthållighet. Jag har läs- och skrivsvårigheter, vilket innebär att jag måste få mycket mer tid än andra att lära in nya saker. Läs- och skrivsvårigheterna är mitt största bekymmer idag. Det tar t ex väldigt lång tid att bara fylla i en blankett. Många myndighetspersoner förstår inte att det är jobbigt på flera olika sätt att ha Noonans syndrom. De tycker ”att jag är så lite drabbad”. Men det är jag inte, även om det kanske ser ut så.

Du har skaffat dig en lite ovanlig utbildning, en högskoleexamen i informatik, design och digitala media. Har du nytta av det på ditt nuvarande jobb?
-Ja, det märker jag att jag har mer och mer, eftersom jag är företagets webbansvarig. Det var en väldigt intressant utbildning där jag fick mycket stöd och hjälp av handikappsamordnaren. Det vore synd om jag inte fick behålla jobbet. Hur det blir vet jag inte i nuläget. Det är svårt att prata med arbetsförmedlingen där jag bor.

Vad ger dig kraft att kämpa vidare?
-Min tro, min envishet, mina kamrater, familjen och inte minst mitt nuvarande jobb.

Hur ser din fritid ut?
-Jag har nästan ingen fritid, så känns det. När jag kommer hem från jobbet är jag så trött att jag inte orkar göra så mycket. Jag öppnar datorn och läser eventuell e-post. Sedan gäller det att hålla sig vaken så pass länge att jag kan laga lite mat. När jag ätit är det ofta tack och godnatt. Jag orkar inte ta mig ut och träffa kamrater och göra något annat, inte ens på helgerna.

Behöver du någon hjälp i hemmet?
-Ja, och jag får lite hjälp då och då av det som förut hette boendestödet, med bl a tunga lyft. Jag har ju ett hjärtfel, och det var det största problemet när jag fick diagnosen för 30 år sedan. Idag är jag friskförklarad i det avseendet, men kanske bidrar det ändå till att jag är så trött.

Hur ser du på framtiden?
-För mig är det här och nu som gäller. Jag skulle vilja bilda familj, men när ska jag få tid och ork till det? Det kommer i andra hand, viktigast för mig just nu är att behålla jobbet.

Vad önskar du dig mest av allt just nu?
-Att arbetsförmedlingen hjälper mig att få behålla mitt jobb med lönebidrag. Det låter så bra och positivt när man informerar om mina möjligheter att få hjälp, men sedan blir det alltid svårigheter. Blanketter fylls inte i som regelverket kräver eller så används fel blanketter när sjukvården ska intyga vilka problem syndromet ger. Det är för mycket strul med myndighetskontakter. Ibland går det bättre om jag har mamma med mig, men så ska det väl inte vara? Det är förnedrande, säger Cattis.