



Sotos syndrom, vuxenvistelse Nyhetsbrev 312

På Ågrenska arrangeras vuxenvistelser där vuxna med funktionshinder bor, umgås och utbyter erfarenheter. Under tre dagar träffas ett antal vuxna med samma diagnos och/eller problematik, i det här fallet Sotos syndrom. En vistelse med vuxna med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 2008.

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, samverkan 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 vuxen med en funktionsnedsättning, finns en kortare intervju med en av deltagarna på vistelsen.

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

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i detta nyhetsbrev: Överläkare **Barbro Westerberg**, Göteborg, psykolog **Bo Hansson**, Göteborg, övertandläkare **Birgitta Johansson-Cahlin**, Göteborg, tandhygienist **Mia Zellmer**, Göteborg,

Innehållsförteckning

Medicinska aspekter	3
Genetik/ärflighet	4
Habiliteringsinsatser	5
Psykosociala aspekter	5
Information och rådgivning om tand- och munhälsa	6
Vuxnas erfarenheter av vardagsliv och samhällsinsatser	8
Johanna, 25 år, har Sotos syndrom	10

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

Överläkare Barbro Westerberg, Drottning Silvias barn- och ungdoms-sjukhus, Göteborg informerade om medicinska aspekter på Sotos syndrom.

Det typiska (kliniska särdrag) vid Sotos syndrom är

- ☒ att barnen föds med stort huvud och är långa redan från födseln
- ☒ ökad tillväxt, särskilt före 4 års åldern
- ☒ att pannan buktar och skallen är långsträckt
- ☒ att ögonen är något snedställda
- ☒ att gommen är hög och smal
- ☒ att hakan är smal
- ☒ att armarna är långa
- ☒ att händer och fötter är stora
- ☒ ofta kognitiv utvecklingsstörning, d v s att man har svårt med inläring, särskilt när det gäller matte

- Dessutom har barnen ett typiskt utseende (särskilt i förskoleåldern) och får tänder tidigt. Nedsatt muskelspänning, navelbråck, tunna, sköra naglar, sen gångdebut, starka humörsvängningar är också vanligt förekommande vid Sotos syndrom. I sjukvården kan man idag mycket om hur det är att vara barn och ha syndromet, men inte så mycket om hur vuxna har det, sa Barbro Westerberg.

Vuxna med syndromet är också ofta översynta, har ögondarrningar, skelar, har grå starr och är mer ljuskänsliga.

- Det är vanligt att gången är annorlunda, att man har svårt att samordna rörelser, att munmotoriken är nedsatt. En del är hyperaktiva och har kramper, eventuellt också epilepsi och autistiska drag. Autistiska drag innebär att man har svårt att förstå andra människor och deras känslor. Det är vanligt att personer med Sotos syndrom inte tål så många intryck. Det är viktigt att förstå att endast enstaka personer har alla symptom, sa Barbro Westerberg.

Det finns en rad sjukdomar, syndrom eller tillstånd som kan förväxlas med Sotos syndrom, bl a:

- ☒ jätteväxt, tumör i hypofysen
- ☒ Marfans syndrom
- ☒ Klinefelters syndrom
- ☒ testosteronbrist

- ☒ för tidig pubertet
- ☒ medfödd binjurebarkförstoring
- ☒ Beckwith-Wiedemans syndrom
- ☒ konstitutionell storvuxenhet, d v s att föräldrarna är ovanligt långa
- ☒ Fragile X

Genetik/ärftlighet

Barbro Westerberg informerade också i korthet om genetik, d v s ärftlighet.

Vi alla har ungefär 1000 miljarder celler som är specialiserade på 300 olika vävnader. Alla celler har en cellkärna med 23 kromosompar som innehåller uppskattningsvis 30 000 genpar/arvsanlag. Kromosomerna kunde observeras första gången för mer än 50 år sedan och då med hjälp av ett ljusmikroskop. Av alla dessa gener som vi har med oss från början, är en del mer eller mindre skadade hos alla, men ger inte alltid symptom.

Utifrån symptom och andra åkommor trodde man länge att det vid Sotos syndrom rörde sig om en mindre avvikelse, en s k mikrodeletion (en liten bit faller bort) i någon bestämd kromosom. 2002 hittade man en gen på kromosom 5 med mutationer som kan orsaka Sotos syndrom.

-De som har förändringen i genen kan vara extra känsliga för tillväxthormon. Det skulle kunna förklara varför barn med Sotos syndrom, som inte har mer tillväxthormon än andra barn, växer mer än andra barn. Hos 50 % av alla med Sotos syndrom hittar man en mutation i genen på kromosom 5 men hos övriga 50 % hittar man inte någon mutation.

Vid Sotos syndrom rör det sig i 95 % av fallen om en nymutation, en i könscellen uppkommen mutation, som därefter blir ärftlig. Genetiska sjukdomar är således inte alltid ärftliga. De blir däremot ärftliga efter det att mutationen uppstått.

Hos dem som har syndromet är ärftligheten autosomal dominant. Det innebär att de riskerar att överföra sjukdomen till sina barn i 50 % av fallen

Mycket kan hända med generna när de kopieras i könscellerna, exempelvis omlagringar såsom balanserade translokationer (genmaterial byter plats mellan kromo-somerna). Man har hittat sådana translokationer mellan kromosomerna 5 och 15 och mellan 5 och 8 vilka har förorsakat Sotos syndrom.

Habiliteringsinsatser

Barbro Westerberg informerade också om varför hon anser att vuxna personer med Sotos syndrom behöver habiliteringsinsatser, bl a på grund av:

- ☒ de problem den stora längden medför
- ☒ beteendeproblem
- ☒ dåligt självförtroende
- ☒ inlärningssvårigheter
- ☒ motoriska problem
- ☒ ökad risk för tumörer och epilepsi
- ☒ svårigheter att finna jobb
- ☒ medicinsk uppföljning

Psykosociala aspekter

Psykolog Bo Hansson, Frölunda vuxenteam, Göteborg, informerade om psykosociala aspekter vid Sotos syndrom.

Bo Hanssons undrade, inledningsvis, om det finns någonting bra med att åka hemifrån och komma till ett ställe som Ågrenska där man träffar andra vuxna med Sotos syndrom. På det svarade deltagarna bl a så här:

-Ja, absolut. Det är bra att byta miljö ibland och träffa andra med samma problem som jag har

-Man kan få svar på många frågor

-Här på Ågrenska blir man respekterad för den man är

När man bara går hemma är det lätt gjort att man fastnar i sina egna tankar och tänker väldigt ”smalt”, d v s bara på det som rör en själv.

-Kommer man från en liten ort finns det kanske inte någon grupp människor man kan identifiera sig med och inte någon som det känns bra att prata med.

På Bo Hanssons fråga om man behandlas annorlunda om man har Sotos syndrom, var det flera av deltagarna som tyckte det.

-Man tas inte på allvar och man lyssnar inte på vad jag säger.

-Jag får inte den hjälp jag behöver och kanske beror det på att det inte syns utanpå att jag har väldigt mycket ont i kroppen och lederna.

-På stan är det många som tittar, man känner sig uttittad ibland.

-Som tur är har jag hund och därför måste jag ut flera gånger om dagen. Annars hade det kanske inte blivit av.

-När någon tittar brukar jag fråga om det är något speciellt och då svarar personen inte.

-När ni upplever att andra människor tittar mycket tycker jag att ni ska försöka visa och berätta vad ni är för person, vara er själva, och inte fastna i det som syns utanpå. Det är bra att ni går ut och gör roliga saker trots att det kanske tar emot lite. Tänk mer på allt som ni är bra på och skriv gärna ned det på ett papper som ni kan titta på när det är jobbigt. Låt inte andra människors fördomar stoppa er från att göra sådant som ni gillar. Genom att säga ifrån på skarpen när det är någonting ni ogillar så får ni bättre självkänsla och självförtroende, ni "växer" på ett bra sätt, sa Bo Hansson.

Några av deltagarna på vuxenvistelsen tycker att omgivningen ibland ställer för stora krav på dem.

-Man förstår inte när jag har ont och inte orkar arbeta eller göra klart någon aktivitet.

-Jag förstår inte alltid vad andra menar när de säger saker på ett speciellt sätt.

Information och rådgivning om tand- och munhälsa

Övertandläkare Birgitta Johansson-Cahlin och tandhygienist Mia Zellmer, Mun-H-Center, Göteborg, informerade och gav råd om tand- och munhälsa vid Sotos 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 deras tandvård och munhygien samt eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.

Mun-H-Centers tandläkare och tandhygienister gör också under vuxenvistelsen en översiktlig undersökning av deltagarnas munförhållanden. Såväl observationerna vid undersökningen som uppgifterna i frågeformuläret dokumenteras i en databas på Mun-H-Center. Deltagarna bidrar på så vis till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta tillstånd och sjukdomar hos vuxna.

-Genom att vända sig till Mun-H-Center kan tandvårdspersonal, annan vårdpersonal och familjer få information och 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.

Många vuxna med Sotos syndrom visar sig ha öppen mun i vila, vilket kan bero på trånga **andningsvägar** i näshåla och svalg.

-Trånga andningsvägar och låg muskelspänning kan bidra till **snarkning och sömnapné** (andningsuppehåll i sömnen), vilket tycks vara vanligt förekommande enligt deltagarnas frågeformulär.

Mer än vanligt **tandslitage** förekom hos flera av deltagarna, vilket skulle kunna bero på tandgnissling på nätterna.

-Flera av deltagarna uppgav att de hade svårt att hålla en maximalt bra **munhygien**, bl a på grund av nedsatt munmotorik, vilket vi också kunde konstatera. Flera hade bakteriebeläggningar (plack) och inflammerat tandkött (gingivit) mellan tänderna.

-De flesta hade få eller inga lagningar alls och ingen synlig karies. De som hade extra profylax, och hade intyg för rätt till nödvändig tandvård, tyckte vi hade bättre munhygien än de som inte hade intyg. De senare upplevde kostnaderna som betungande och gick därför inte så ofta som de borde för profylax.

-Vuxna med Sotos syndrom uppger ofta som skäl till behovet av hjälp utifrån, den stora trötthet som de känner. Tyvärr har nästan alla för lite problem för att få s k grönt kort, vilket innebär rätt till nödvändig

tandvård inom det högkostnadskort som gäller för sjukvård. För att få kortet krävs det att man har stort omvårdnadsbehov med daglig hjälp i hemmet med kroppshygienen, exempelvis att sköta tänderna.

Deltagarna i vuxenvistelsen fick en individuellt anpassad instruktion i munhygien. Enkla åtgärder, utöver tandborstning morgon och kväll med fluortandkräm, som man kan göra själv, är utökad fluoranvändning, t ex sköljning med fluor, fluortabletter eller fluortuggummi.

-Tandvården kan, utöver egenvården i hemmet, stödbehandla utifrån vars och ens behov. Polering, fluorlackning är förhållandevis små insatser som ger god effekt under lång tid.

Vuxnas erfarenheter av vardagsliv och samhällsinsatser

Under vistelsen på Ågrenska för vuxna med Sotos syndrom deltog sex kvinnor och två män i en gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser tillsammans med psykolog Gunilla Jaeger och specialpedagog AnnCatrin Röjvik, båda Ågrenska.

Vid varje vuxenvistelse görs en bandad tematisk fokusgruppintervju med deltagarna. Denna intervju visade bl a följande:

Skola, utbildning

- ☒ Deltagarna uppger i diskussionen att deras skolgång var alltifrån ”inte speciellt bra” till ”sådär” och ”ganska bra”.
- ☒ Cirka hälften gick i grundsärskola, andra hälften i vanlig grundskoleklass med särskild hjälp eller extra tid.
- ☒ Två stycken klarade av studier på gymnasienivå, individuella programmet
- ☒ Två deltagare uppgav att han blivit mobbad (i vanliga grundskolan och särskilt på gymnasiet). Övriga tyckte att relationen till andra skolkamrater var ganska bra.
- ☒ I flera fall hade föräldrarna stöttat sitt barn och informerat på skolorna

Arbetslivet

- ☒ Alla deltagarna utom två (den ena saknar sysselsättning helt, den andra hjälper till i mammans affär) har arbete/sysselsättning i någon form av daglig verksamhet eller på anpassade arbetsplatser med handledare

- ☒ De som har arbete/sysselsättning trivs bra, eller mycket bra, med sina jobb/aktiviteter
- ☒ Det är ovanligt att man umgås med arbetskamraterna på fritiden
- ☒ Några tycker att de har svårt att göra ett bra jobb p g a en besvärande trötthet och koncentrationssvårigheter
- ☒ En deltagare vill gärna ha en praktikplats, men trots tjat på Försäkringskassan och vuxenhabiliteringen får hon inte det.
- ☒ Flera uppger att de saknar en kontaktperson på Försäkringskassan som de kan vända sig till, eftersom diagnosen kräver speciella kunskaper för att handläggas rätt

Boende, vardagsliv, sömn och återhämtning

- ☒ Två av deltagarna har egen lägenhet utan möjlighet till stöd eller hjälp, övriga bor i egen lägenhet med hjälp från särskild personal med tillsyn, matlagning, städning mm
- ☒ Den ena av dem som bor i egen lägenhet utan stöd och hjälp tycker att hushållsarbetet är tungt och krävande och gör oftast endast en hushållssyssla per dag. Den andra deltagaren med egen lägenhet utan stöd och anpassning bor ofta hemma hos föräldrarna.
- ☒ En av deltagarna uppger att han gör det mesta av hushållsarbetet själv, trots möjligheten att få hjälp
- ☒ Alla tycks vara i stort sett nöjda med sitt boende
- ☒ De flesta uppger att de oftast sover hyfsat bra, men är trots det nästan alltid trötta på dagarna.
- ☒ En deltagare uppger att det är lite så med sömnen och att dygnsrytmen oftast är kraftigt förskjuten med sen läggning och uppstigning först mitt på dagen.

Fritid, intressen och egen tid

- ☒ Flera av deltagarna uppger att de sitter mycket vid datorn på sin fritid och att de den vägen har kontakt med kamrater.
- ☒ Nästan alla uppger att de lyssnar mycket på musik på sin fritid
- ☒ Några få träffar kompisar på sin fritid och gör någonting tillsammans då och då, t ex går på bio eller dans.
- ☒ Tröttheten sätter ofta stopp för olika aktiviteter, men promenader blir det då och då för ett par stycken.

Kontakter med sjukvård, försäkringskassa mm

- ☒ Under barnåren beskriver många att de fått den hjälp och det stöd de behöver från sjukvård och habilitering.
- ☒ Som vuxna varierar det vilken hjälp man får. En del får bra hjälp med sjukgymnastik, varma bad, psykolog mm, andra uppger att de inte får någon hjälp alls trotsa att de tycker att de behöver det.
- ☒ Någon av deltagarna uppger att det ofta blir för mycket undersökningar och kontroller, att det borde räcka med det man själv uttrycker att man behöver.
- ☒ En deltagare berättar att hon inte alltid förstår vad man pratar om när hon besöker sjukvården eller försäkringskassan.
- ☒ Några påpekar att försäkringskassan inte förstår sig på de problem man har om man har Sotos syndrom.

Johanna, 25 år, har Sotos syndrom

Hur var det att växa upp och ha Sotos syndrom?

-Jag har haft tur, jag hade en bra uppväxt med snälla kamrater som aldrig mobbade eller så. Värken var det som var jobbigast. Min tvillingsyster, som också har Sotos syndrom och jag har haft mycket stöd och hjälp av varandra under uppväxten, säger Johanna.

Hur är det att vara vuxen och ha Sotos syndrom?

-Det känns som vanlig, fast man har någonting fel. Men det är också jobbigt att jag är så lång och har så mycket värk i lederna. Men det finns ju också sådant som är positivt med att vara lång, t ex när man spelar basket och det är en sport jag gillar.

-Min tvillingsyster och jag står varandra väldigt nära och det är tur att jag har henne. Men ibland kan det ändå kännas som om det vore bra om jag var lite mera självständig, en egen person så att säga.

Har du något arbete eller någon annan sysselsättning?

-Jag arbetar på MICA, Människan I Centrum Arbete, på Försäkringskassan och där stötrivs jag. På onsdagarna studerar jag data, matte och svenska och det är också kul, säger Johanna.

Hur bor du idag?

-Jag har eget boende med stöd av personal som hjälper mig att tvätta, laga mat och göra vissa aktiviteter.

Om du skulle önska dig något, vad är då det?

-Det är att slippa värken i lederna på högersidan, i ryggen och i höften. Jag tar mediciner och de hjälper ganska bra. Så skulle jag vilja sova bättre, för min sömn är inte bra.

Har du tillräckligt med vänner och kamrater?

-Min syster är min bästa vän. Men sedan har jag en till nära vän hemma som också har Sotos syndrom. Jag gillar att sitta vid datorn och tjatta och på så sätt har jag också fått många nya vänner, säger Johanna.

Får du sjukgymnastik eller någon annan behandling?

-Jag har kontakt med en sjukgymnast som jag träffar en gång i veckan. Jag träffar också en ortoped som hjälper mig med ryggen och höfterna. Så badar jag varmbad en gång i veckan och detta tillsammans gör att jag inte är så stel i kroppen, säger Johanna, som också tillägger att det har varit fantastiska dagar här på Ågrenska