



Williams syndrom, vuxenperspektivet

Nyhetsbrev 307

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 Williams sjukdom. En vistelse med vuxna med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 2007.

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, samhällsin-satser samt information om aktuell lagstiftning. Faktainnehållet från föreläsningarna utgör grund för nyhetsbrev 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.

Innehållsförteckning

Medicinsk information, förekomst och orsak	3
Kroppsliga särdrag och övriga avvikelser	4
Avvikelser i beteende och begåvningsutveckling	5
Information och rådgivning om mun- och tandhälsa	6
Att röra sig är kul	8
Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser	9
Helen har Williams 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

Medicinsk information, förekomst och orsak

Överläkare Peder Rasmussen, Drottning Silvias barn- och ungdoms-sjukhus, Göteborg, informerade om medicinska aspekter på Williams syndrom, WS.

-Exakta kunskaper om hur vanligt WS är finns egentligen inte. Flera undersökningar talar för att ungefär ett per 20 000 födda barn har syndromet. Det är inte omöjligt att många med lindriga symtom undgår upptäckt och att siffran egentligen är högre. Översatt till svenska förhållanden skulle detta innebära att 4 – 5 barn med WS föds varje år. Syndromet är lika vanligt hos flickor som hos pojkar.

Ibland upptäcks redan i tidig spädbarnsålder att ett barn har WS. Det gäller framförallt om barnet också har hjärtfel. Svåra uppfödning-problem eller karaktäristiska ansiktsdrag kan ibland leda till tidig upptäckt. Många gånger ställs diagnosen först under småbarnsåren sedan det blivit uppenbart att barnet har en försenad och avvikande utveckling.

-Hos barn med lindriga symtom kan det hända att man uppmärksammar problemen först flera år efter skolstarten då barnet inte längre förmår följa med i den förväntade inlärningstakten i grundskolan, sa Peder Rasmussen.

Idag vet man var det blir ett fel i arvsmassan, men inte varför det blir ett fel.

-Williams syndrom är inte ärftligt, utan beror på en nymutation (nyligen uppkommen förändring) i arvsmassan i samband med bildningen av könscellerna, ägg eller sädescell. När förändringen i arvsmassan, en mikrodeletion i kromosom 7, uppstått blir den därefter ärftlig och kan föras vidare till nästa generation. Ärftligheten kallas autosomt dominant och detta innebär att risken för en person med WS att själv få ett barn med WS är 50 % vid varje graviditet.

I och med att det är känt i vilken kromosom felet sitter är det möjligt att med ett enkelt blodprov avgöra om en person har WS eller ej.

Kroppsliga särdrag och övriga avvikelser

Typiskt för WS är en kombination av ett karaktäristiskt utseende, vissa fysiska symtom, utvecklingsstörning och ett speciellt beteendemönster.

- Det typiska utseendet vid WS är lättare att känna igen än att beskriva i ord. Men för dem som tidigare träffat personer med WS kan det vara ganska lätt att känna igen de karaktäristiska dragen både när det gäller utseendet och beteendet. Det typiska hjärtfelet vid WS, supravulvulär aortastenosis (SVAS), är ett ovanligt hjärtfel. Det kan ge upphov till ett blåsljud redan i nyföddhetsåldern. Om det då konstateras att det rör sig om SVAS måste läkaren alltid tänka på möjligheten att personen kan ha WS, sa Peder Rasmussen.

En del barn med WS har betydande uppfödningssvårigheter under de första levnadsåren, ibland i kombination med allmän brist på välbefinnande. Sådana symtom, som ibland kan vara förenade med hög kalkhalt i blodet, kan därför leda till att man utreder om det kan vara fråga om denna diagnos.

Andra relativt vanliga fysiska avvikelser är kortväxthet, bråck i ljumsk- och navelregionen, skelning, fickbildningar i grovtarmen (risk för förstoppning) problem i urinvägarna, hes stämma och hög ljudkänslighet.

-Ljudkänsligheten är inget hörsselfel, utan mer en fråga om hur man upplever höga ljudnivåer och buller, sa Peder Rasmussen.

Puberteten kan komma något tidigare än vanligt hos flickorna, men inte hos pojkarna, där den kommer i normal tid, d v s vid cirka 13 års ålder.

Numera vet man att vuxna med WS löper en ökad risk att drabbas av vissa kroppsliga sjukdomar.

-Förträngningar kan uppstå i blodkärl, vilket kan ge upphov till bl a förhöjt blodtryck. Diabetes och underfunktion av sköldkörteln tycks också vara betydligt vanligare vid WS. Dessa komplikationer bör man försöka upptäcka tidigt, eftersom det finns effektiv behandling att tillgå. Det kan vara klokt att vuxna med WS gör en hälsoundersökning med några års intervall, så att dessa problem kan upptäckas i tid. Undersökningen kan göras hos en allmänläkare, men det är bra om per-

sonen med WS själv vet vad läkaren särskilt skall kontrollera, sa Peder Rasmussen.

Avvikelser i beteende och begåvningsutveckling

Utvecklingen vid WS är lätt till måttligt försenad och det gäller mestadels både förståndsutveckling, tal och språk samt motorik.

-När man längre fram har möjlighet att mer ingående testa förstånsfunktioner visar det sig att de ligger inom området lätt eller måttlig utvecklingsstörning. Uttryckt i en begåvningskvot (IQ) motsvarar detta 35 – 70. Detta är en förklaring till att nästan alla med WS har stora inlärningssvårigheter, kanske särskilt när det gäller matte, sa Peder Rasmussen.

Det är, enligt Peder Rasmussen, viktigt att veta att de flesta med WS, vilken sammanlagd begåvningsnivå de än ligger på, har en karaktäristisk och mycket ojämn begåvningsprofil.

-De har en förhållandevis god förmåga att se och återge detaljer men mycket stora svårigheter att sammanfoga dessa till en begriplig helhet. Denna svårighet när det gäller visuospatiala funktioner är ett stort hinder vid bl a läs- och skrivinlärning, men säkert också i andra sammanhang, t ex när det gäller att orientera sig i tid och rum. Å andra sidan har många med WS en ovanligt god förmåga att känna igen personer.

Till det speciella beteendet vid WS hör i hög grad den stora pratglädjen många har.

-Tydligt är att det ofta är avsevärt lättare att själv prata (expressivt) jämfört med att förstå vad andra säger (impressivt). Hos många finns också en stor glädje i kontakten med andra. Inte sällan uppfattas denna kontaktglädje som distanslöshet och ibland faktiskt som ett problem.

Många med WS har en speciell inneboende ängslighet. Denna är svår-förutsägbar och kan komma över dem plötsligt, som en blix från klar himmel.

-Detta kan te sig som en tidig form av paniksyndrom, något som faktiskt ses hos en del vuxna med WS. Just den här växlingen mellan å ena sidan påtaglig kontakt- och pratglädje, och å andra sidan plötsligt påkommen ängslighet, formar sig till ett mönster som är mycket tydligt hos många med WS och kan uppfattas som humörsvängningar, sa Peder Rasmussen.

Specifika och påtagliga svårigheter med koncentration, uthållighet och att sätta igång aktiviteter, är vanligt hos personer med WS.

En del med WS har beteendeavvikelser av det slag som förekommer vid autism.

-Det kan vara fråga om stereotypa, ensartade, intressen och beteendemönster, ett starkt beroende av rutiner och ritualer och svårigheter att ”ge och ta”. Det starka intresset för social kommunikation som finns hos personer med WS gör att kriterier för diagnos inom autismområdet sällan är uppfyllda, sa Peder Rasmussen.

Information och rådgivning om mun- och tandhälsa

Övertandläkare Marianne Bergius, tandhygienist Mia Zellmer och logoped Åsa Mogren, Mun-H-Center, Göteborg, informerade om tand- och munhälsa.

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. Beteendevikelser, 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 familje- och vuxenvistelser delar vi med oss av de kunskaper vi redan har om diagnosen. Vi samlar också in ny kunskap med hjälp av särskilda frågeformulär om tandvård och munhygien samt eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.

En av Mun-H-Centers tandläkare och tandhygienister gör också en översiktlig undersökning. Såväl observationerna vid undersökningen som uppgifterna i frågeformuläret dokumenteras i en databas på Mun-H-Center. Målet är att på så vis kunna bidra till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta tillstånd och sjukdomar.

- 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 vid exempelvis Williams syndrom.

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.

Vid WS kan det förekomma problem kring matsituationen. En del är överkänsliga i munnen och har svårt att tugga och att svälja.

-Bakomliggande orsaker kan vara muskelslapphet och/eller hjärtfel. Förhöjda blodkalkvärden misstänks kunna ge illamående och bristande aptit.

Överkänslighet i munnen och beteendeproblematik försvårar tandborstning.

-Förstärkt förebyggande tandvård är ofta nödvändig, främst genom tandborstning med fluortandkräm ibland förstärkt med exempelvis fluorlackning eller fluortuggummi. Emaljförändringar kan förekomma, liksom ibland annorlunda tandform.

Vänjningsbehandling krävs ofta inför tandbehandling, inte minst om det är aktuellt med tandställning.

-Man bör också vara observant på att de hjärtproblem som förekommer vid WS ibland kan kräva förebyggande antibiotikabehandling vid blodiga ingrepp i munnen.

En del kan behöva **tandregleringsbehandling** på grund av olika bettavvikelser.

Egenvården är alltid viktig, d v s tandborstning morgon och kväll, alltid använda fluortandkräm och att dessutom använda olika hjälpmedel för att hålla rent mellan tänderna t.ex. tandstickor, mellanrumsborstar eller tandtråd. Extra fluortillägg kan vara aktuellt såsom fluor-sköljning, fluortabletter eller fluortuggummi.

- En mjuk tandborste med ett relativt litet borsthuvud är bra för att komma åt alla tandytor. El-tandborste kan också vara bra att använda.

- Blöder tandköttet när man borstar eller petar mellan tänderna kan det vara tecken på inflammation i tandköttet som orsakas av att det ligger kvar bakteriebeläggningar på tänderna. För att läka behöver man vara ännu noggrannare med sin munvård. När man känner med tungan på

tandytorna ska de kännas glatta när de är bra rengjorda. Det är även viktigt att tänka på kosten, att inte äta mer än 5 ggr/dag.

Regelbundna besök hos tandläkare/tandhygienist är viktigt för att kontrollera att allt är bra i munnen och för att avlägsna eventuell tandsten samt att få fluorbehandling.

Att röra sig är kul

Sjukgymnast Birgitta Althoff, Västerås, ägnade en timme åt rörelse och samspel tillsammans med vistensedeltagarna.

Alla moment var frivilliga och några föredrog att vara med som aktiva åskådare.

-Syftet var att röra sig tillsammans, att få lyckas och ha roligt. Därför används inte ordet övningar som kan föra tanken på prestationer.

Tillsammans provade deltagarna enkla gungrörelser som gav trygghet och lugn samt andra rörelser som piggade upp och gav en känsla av kraft.

-Vi började sittande på golvet så att vi var i jämnhöjd och ingen kunde ramla. Nästa moment var rörelser som stimulerar kroppsmedvetenhet och självtillit. Genom rörelser fick vi uppleva kontrasten mellan närhet och distans. Vi provade också olika sätt att säga ifrån och vara tydliga med kroppsspråk och röst, säger Birgitta Althoff.

Var och en av deltagarna fick också prova på att styra de andra i gruppen, d v s turas om att bestämma över de andra.

-Det var ett uppskattat moment med många skratt. Därefter följde lugna och avslappnande samspeletsrörelser där man får känna tillit till andra. I samspelet ingår även turtagning, där man turas om att vara aktiv, som i en dialog.

Deltagarnas rörelseförslag fångades upp och liggande på magen på golvet kunde de röra sig kraftfullt och fokuserat.

-En glad och positiv atmosfär fanns i gruppen när vi avslutade sittande i ring på golvet. Det var en timme med mycket aktivitet och skratt, säger Birgitta Althoff.

Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser

Under vistelsen på Ågrenska för vuxna med Williams syndrom deltog sex kvinnor och tre män i åldrarna 20-43 år i en gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser tillsammans med psykolog Gunilla Jaeger och specialpedagog AnnCatrin Röjvik, båda Ågrenska.

Följande är slutsatser i urval utifrån deltagarnas synpunkter under gruppdiskussionen om vardagsliv och samhällsinsatser:

Arbetslivet

- ☒ daglig verksamhet är, med några få undantag, den vanligaste formen av sysselsättning för gruppen
- ☒ av de som inte hade daglig verksamhet arbetade en som arbetsledare i affär (ingen extrahjälp) och en på en postorderfirma (viss hjälp),
- ☒ arbetstiden varierade från deltid (vanligast) till heltid (mindre vanligt)
- ☒ de flesta som arbetade i daglig verksamhet hade tillräckligt mycket hjälp och stöd av personalen för att klara jobben på ett bra sätt
- ☒ flera uppgav att de trivdes bra, eller mycket bra med sina jobb

Boende

- ☒ alla utom en av deltagarna hade eget boende, oftast i gruppboendestad
- ☒ de med eget boende klarade vanligtvis själva en del av hushållsgöromålen såsom att tvätta, diska, handla, laga mat och städa.
- ☒ behovet av stöd och hjälp i boendet var i allmänhet stort, och varierade mycket från en deltagare som klarade i stort sett alla göromål helt själv till de som fick mycket hjälp och stöd av hjälp av kontaktmän, ledsagare, föräldrar, personal, mobila team, kompisar och pojkvänner i varierande omfattning
- ☒ en ung kvinna bodde fortfarande hemma hos sina föräldrar, vilket hon oftast trivdes bra med, men såg fram emot eget boende så småningom
- ☒ av hushållsgöromålen i egna boendet tycks matlagning höra till det man har svårast att klara själv
- ☒ det är vanligt att någon av föräldrarna, vanligtvis mamman, är god man som hjälper till med att betala räkningar, göra veckoschema mm

Fritid

- ☒ nästan utan undantag har deltagarna en aktiv fritid där de träffar kamrater, chattar på nätet, lyssnar på musik, shoppar tittar på TV, sysslar med keramik, gör saker tillsammans med pojkvänner, kamrater, föräldrar, kontaktperson, ledsagare, o s v

- ☒ fysisk aktivitet är vanligt i form av ridning, promenader, Friskis&Svettis, simning, jogging, på en nivå som är vanligt hos folk i allmänhet, d v s någon form av motionsinriktad aktivitet i veckan
- ☒ ingen tycks således ha fritidsproblem av något slag

Familj, vänner

- ☒ till stora delar sammanfaller det som deltagarna berättat om sin fritid med deras relationer till familj och vänner
- ☒ många berättar att de får nya vänner via mötesplatser på Internet och i sådana fall är det vanligt att man inte bor på samma platser och därför inte kan träffas när man vill
- ☒ arbetskamraterna är viktiga vänner för de som arbetar, men det är ovanligt att man träffar dem på sin fritid
- ☒ träffar lik den på Ågrenska har inneburit för många att man fått nya vänner
- ☒ de flesta uppger att familj, släkt, vänner och kontaktpersoner är viktiga för att ha ett bra liv
- ☒ riktigt nära vänner saknar några av deltagarna.

Helen har Williams syndrom

Helen är en charmerande kvinna på 43 år. Hon har eget boende sedan 21 år, en trevlig tvårumslägenhet i ett hus där också hennes personal bor någon våning längre ned. Som det är nu så får hon hjälp med städning, tvätt och matlagning.

Helen arbetar i daglig verksamhet och packar just nu julkort för olika företags räkning och det arbetet trivs hon väldigt bra med.

Hur var det att växa upp och ha Williams syndrom?

-Mina föräldrar fick veta att jag hade en utvecklingsstörning när jag var två år och själv blev jag tidigt medveten om att jag var annorlunda. Diagnosen ställdes när jag var nio år. Sedan dröjde det många år innan jag förstod vad sjukdomen innebar och insåg att det bästa man kunde göra var att erkänna sjukdomen, prata mycket om den och om vad man kunde göra för att underlätta att leva med den, säger Helen.

Att Helen inte fick möjlighet att gå på samma skola som sina kamrater ogillade hon.

-Vi pratade med skolans rektor om detta men det gick inte att ordna. Bland annat sa man att jag inte klarade att vara med så mycket människor, vilket delvis också var sant. Men det hade kanske ändå kunnat ordnas, säger Helen.

Är det någonting i din sjukdom som hindrat dig när du valt yrke?

Efter grundskolan läste Helen några år på folkhögskola och det var studier hon gärna rekommenderar andra med WS.

-Man fick eget boende och en massa kamrater under de åren. Det var väldigt trevligt, med mycket fester och roliga aktiviteter. Jag trivdes verkligen med studierna, men de gav ingen yrkesutbildning. Senare i livet har jag varit på arbetsförmedlingen och sökt jobb som jag inte varit kvalificerad för och inte kunnat klara av. Jag har haft drömmar precis som alla andra och då var det lätt att ge sig ut för att ha utbildningar som jag inte hade. Numera är jag nöjd med det jobb jag har och accepterat min funktionsnedsättning.

Vad är jobbigast med att vara vuxen och ha WS?

-En sak som är väldigt jobbig är att det känns orättvist att det är så svårt för mig att bilda familj, att få villa och barn. Nu har jag fått höra att det är väldigt ovanligt att personer med WS får barn och förresten så är jag nu för gammal för att kunna få barn. Det är ju svårt för vilken kvinna som helst att få barn efter 40. Nu vill jag gärna försöka hitta en man som redan har barn och bilda familj. Än så länge får jag nöja mig med mina två undulater, de är mina små "barn". Jag trivs väldigt bra i huset där jag bor. Vi är som en enda stor familj och det gillar jag. Jag tycker väldigt mycket om att umgås med människor och särskilt då med släkten och familjen, säger Helen och skrattar gott.

En sak som Helen tycker är lite jobbig med att vara vuxen och ha WS är att hon aldrig känner sig riktigt fri att göra som hon själv vill.

-Jag måste alltid ha med mig någon personal när jag ska göra någonting, eftersom jag har så dåligt lokalsinne och lätt går vilse. Jag har en kontaktperson hemma och en på jobbet och dessutom har jag en ledsagare. Någon måste alltid följa med mig om jag t ex vill åka in till stan och det gillar jag inte. Som det är nu så kan jag bara göra någonting någon gång i månaden och då tillsammans med min ledsagare och det tycker jag är för sällan, säger Helen.

Helen har i vanliga fall stora humörsvängningar och det har inneburit en hel del problem emellanåt.

-Nu får jag en medicin mot detta och mår väldigt mycket bättre. Nu kan jag hantera mitt humör och det mår jag bra av, säger Helen.

