



Laurence-Moon-Bardet-Biedls syndrom

vuxenperspektivet
Nyhetsbrev 388

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 Laurence-Moon-Bardet-Biedls (LMBB) syndrom. En vistelse med vuxna med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 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 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 för en vuxen person med LMBB, finns en kortare intervju med en av deltagarna på vistelsen. Hur det kan se ut mer generellt för gruppen redovisas i sammanfattningen av gruppdiskussionen om vardagsliv och samhällsinsatser.

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



Innehållsförteckning

Medicinska aspekter, vuxenperspektivet	3
Ögon- och synproblematik	7
Kost och hälsa	10
Mun- och tandhälsa	12
Maria har LMBB syndrom	13
Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällskontakter	15

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.se
Redaktör Jan Engström

Medicinska aspekter, vuxenperspektivet

Information om medicinska aspekter på LMBB syndrom har lämnats vid två familjevistelser på Ågrenska av docent Otto Westphal (1998 och 2006) och en vuxenvistelse av docent Jovanna Dahlgren (2011), båda från Barnendokrinienheten 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.

Jovanna Dahlgren informerade om medicinska aspekter på att vara vuxen och ha LMBB syndrom utifrån de frågeställningar deltagarna på vuxenvistelsen ställde och den vuxenproblematik som är känd för att orsaka problem. För den intresserade rekommenderas läsning av Ågrenskas nyhetsbrev nr 372 från 2010 med medicinska aspekter på barn och ungdomsåren när man har LMBB.

-De främsta besvären man har som vuxen med LMBB är synsvaghet, njurproblem, muskelsvaghet, balanssvårigheter, skolios, överviktsproblem med bukfetma och nedsatt fertilitet. Många har också extra fingrar (polydaktyli), sa Jovanna Dahlgren.


Vikt, kost och hälsa

Ett vanligt problem vid LMBB syndrom är bukfetma och sk månansikte, en ansamling av fett i hals-/nackregionen som ger en rund ansiktsform.

-Orsaken till bukfetman är vanligtvis hormonell med bl a höga halter stresshormoner, vilka vi människor behöver för vår överlevnad, men som orsakar övervikt som är nästan omöjlig att bli av med. Fetman kan motverkas med en hälsosam kost som innebär allsidig näring och regelbundna måltider.

Alla människor mår bra av att äta enligt den sk tallriksmodellen, med mycket grönsaker, lagom mycket proteiner och mindre med kolhydrater

- I praktiken innebär det att man istället för att exempelvis fylla en hel tallrik med köttfärspaj bara tar halva tallriken paj och fyller ut med grönsaker. Det här kan vara svårt att klara själv och ofta kan man behöva hjälp av dietist med att minska portionerna. För en del kan sk pulverkost som innehåller lagom mycket proteiner, vitaminer, minera-



ler, fett och kolhydrater, vara ett bra behandlingsalternativ under några månader, men bör inte användas slentrianmässigt, sa Jovanna Dahlgren.

För att minska en övervikt eller hålla en lagom vikt krävs inte bara att man minskar intaget av mat, det krävs också att man rör på sig på det ena eller andra sättet, t ex med jogging, gympa, idrotter av olika slag.
-Vill man gå ned i vikt, eller hålla en bra vikt, måste man öka förbrukningen av energi och begränsa intaget av kalorier, eftersom dessa annars omvandlas till fett.

”Jojobantning”, d v s att vikten åker upp och ned, är inget Jovanna Dahlgren rekommenderar.

-Ta gärna hjälp av tips från olika viktklubbar på nätet eller gå med i Viktväktarna. Men har man stora problem med vikten tycker jag att man ska försöka få hjälp av dietist.

En möjlig behandling, när allt annat inte fungerar, är magoperation, vilket innebär att man knipsar bort 4/5 av magsäcken och kopplar tunntarmen till den återstående femtedelen magsäck.

-Därigenom begränsar man möjligheten att äta stora måltider. De flesta klarar bara att äta ungefär en tredjedel av en normal lunchtallrik efter en sådan operation. Innan man bestämmer sig för att göra en fetmaoperation bör man genomgå olika psykologtest och hälsoundersökningar för att se om det här är en lämplig lösning för varje enskild individ. Många kommer till oss och vill enbart ha en operation och vill inte prata om problem med exempelvis tröstätning, varken före eller efter operationen och det är inte bra i långa loppet, sa Jovanna Dahlgren.

Ärftlighet

LMBB syndrom är en ärftlig sjukdom som beskrevs första gången av John Z Laurence och Robert Moon. I dagsläget har man hittat förändringar på kromosomerna 16, 11, 3, 15 och 20.

I samtliga celler i vår kropp finns våra arvsanlag/gener samlade i DNA-molekylen i cellkärnorna. Arvsanlagen/generna, som har sina bestämda platser på kromosomerna, uppträder alltid i dubbel uppsättning, utom i könskromosomerna där de förekommer i enkel uppsättning.

-Vid befruktningen kommer 23 kromosomer från den manliga sädescellen och 23 kromosomer från kvinnans ägg. I generna finns sedan all information som behövs för att styra tillkomsten av de proteiner krop-

pen behöver. Ett enda fel i de cirka 30 000 arvsanlagen kan räcka för att man ska få en sjukdom.

Det finns tre typer av ärftlighet.

☒ **könsbunden** via X-kromosomen. I dessa fall har pojkar 50 % risk att ärva antingen moderns friska eller moderns sjuka kromosom. Flickor blir inte sjuka eftersom de ärver en X-kromosom från vardera föräldern och den friska kromosomen dominerar i sådana fall över den sjuka.

☒ **dominant, icke könsbunden**, d v s felet sitter inte i könskromosomerna utan i någon av de andra kromosomerna. Mamman eller pappan har då sjukdomen, men den kan ha uttryckts väldigt mildt. Det räcker i sådana fall att barnet ärver en sjuk kromosom från den ena föräldern för att själv bli sjuk och den risken är 50 % vid varje graviditet.

☒ **autosomal recessiv**, vilket är fallet vid LMBB syndrom.

-Båda föräldrarna måste ha det sjuka anlaget för att deras barn ska riskera att få sjukdomen. Risken för att barnet ska bli sjukt är 25 % vid varje graviditet. Chansen att bli helt frisk är också 25 % och chansen att bli frisk anlagsbärare är 50 %.

-Det sjuka anlaget kan var oerhört litet, en aminosyra kan vara utbytt mot en annan i en kedja, där många aminosyror tillsammans bildar ett protein. Det är också möjligt att flera små förändringar tillsammans orsakar LMBB.


-Ett barn kan också få LMBB utan att syndromet ärvs från föräldrarna. LMBB orsakas då av en slumpmässig uppkommen förändring (mutation) i någon gen, sa Jovanna Dahlgren.

Att få barn

Vuxna med LMBB kan få barn, men det kan vara svårare att bli gravid.

-En kvinna med LMBB som gifter sig med en man med LMBB får alltid ett barn med LMBB. Är kvinnan istället anlagsbärare är (den statistiska) risken 50 % vid varje graviditet att barnet får LMBB. Är både mannen och kvinnan anlagsbärare är risken att få ett barn med LMBB 75 % vid varje graviditet.

Män med LMBB har ofta icke nedvandrade testiklar, på grund av för lite testosteron, manligt könshormon. Istället för att ligga i pungen finns testiklarna kvar i ljumsken, vilket de gör i normala fall under fosterstadiet.



-Spermiereproduktionen är dålig, eller uteblir helt, om testiklarna inte vandrat ned i pungen. Resultatet blir sämre möjligheter för mannen att bli biologisk far till sina barn.

Kvinnor med LMBB har ofta underutvecklad livmoder, vilket kan innebära att ägget inte växer in i livmodern som det ska.

-Menstruationen hos dessa kvinnor är också ofta oregelbunden. Övervikt medför ofta högre insulinvärden och högt blodsocker vilket kan medföra tillväxt av polycystiska ovarier (cystor i äggstockar). Kvinnor med LMBB kan behöva tillskott av östrogen. I sådana fall rekommenderar jag östrogenplåster istället för intag av hormontabletter, sa Jovanna Dahlgren.

Kortvuxenhet

Många syndrom innebär också att man är kortvuxen, men det beror sällan på för lite tillväxthormon.

-Vid LMBB har vi heller inte sett att barnen har för lite tillväxthormon, men trots det är tillväxten sämre. Det kan bero på att receptorer som tar emot tillväxthormonet i cellerna är trögare. Och då hjälper det inte att ge barnen mer tillväxthormon för att de ska växa bättre.

Skolios

I många syndrom är det också vanligare med skolios, ryggradskrökning.

-Det tror jag ofta beror på ojämlik muskelstyrka kring ryggraden, det uppstår en snedbelastning. Svagare muskelstyrka tror jag också är orsaken till att så många med LMBB trampar snett, att fötterna viker sig. Träning av muskelstyrkan är bra t ex med hjälp av en balansbräda, sa Jovanna Dahlgren.

Njurproblem

Njurfunktionen kan försämrans av medfödda missbildningar i urinvägarna, urinvägsinfektion och annan njursjukdom.

-Det finns en ökad risk för njurcancer och därför bör ni ha regelbunden kontakt med läkare som kontrollerar njurarna. Idag finns det enkla och tillförlitliga test för detta ändamål. Ibland kan njurproblemen vara så svåra att det krävs njurtransplantation.

Frågor

Förekommer det hjärtproblem vid LMBB?

-Vänster kammare kan vara förstörad och i så fall blir pumpförmågan inte riktigt bra.

Är det vanligt med blodbrist?

-Det kan förekomma och i så fall behöver man äta järntabletter, vilket ökar risken för förstoppning. Det är också en fördel att äta C-vitamin tillsammans med järnrik mat när man har lågt blodvärde, eftersom det underlättar upptaget av järn, sa Jovanna Dahlgren.

Vilken forskning bedrivs när det gäller LMBB?

-Om man menar forskning med fokus helt på LMBB så är det dåligt ställt med det. Men å andra sidan kan det pågå forskning som jag inte känner till. Vid genomgång av publicerade artiklar finner man mest fallbeskrivningar. Däremot finns det forskning på olika håll i världen som personer med LMBB indirekt kan ha glädje av.

Finns det ett vårdprogram för LMBB?

-Inte vad jag känner till.

Är det vanligt med trög mage och förstoppning vid LMBB?

-Ja, det är det och det kan bero på en annorlunda muskelfunktion när det gäller tarmperistaltiken.

Vad bör man tänka på när det gäller framtiden?

-Jag tycker att ni ska ha regelbunden läkarkontakt, helst minst en gång per år, då bl a hjärta och njurar kontrolleras.

Ögon- och synproblematik

Överläkare/docent Anders Sjöström, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade om ögon- och synproblematik vid LMBB syndrom.

Förutom sin tjänst som överläkare på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus är Anders Sjöström konsultläkare och leder Ekeskolans utredningar av personer, som av olika anledningar, har synproblem.

Förutsättningarna för att kunna se bra är följande:

- ☒ att man har minst ett bra fungerande öga
- ☒ att det kommer in ljus på näthinnan
- ☒ att ljussignaler omvandlas till nervsignaler
- ☒ att nervsignalerna kommer in i hjärnan på olika vägar och att framför allt att de når syncentrum längst bak i nacken
- ☒ att nervsignalerna sedan förs vidare från syncentrum till andra delar av hjärnan.

-Alla dessa delar måste fungera för att ha en bra syn. I syncentrum i hjärnans nacklob tolkas de inkommande nervsignalerna innan de skickas ut till olika delar av hjärnan. Vid LMBB ligger synproblemen på flera olika nivåer, bl a när det gäller att skicka iväg signaler vidare till olika delar av hjärnan.

Ögats anatomi och funktion är i korthet följande:

☒ längst fram på ögat sitter hornhinnan som bryter det inkommande ljuset.

☒ därefter träffar ljuset linsen som bryter ljuset ytterligare en gång.

☒ efter passage genom ögonglobens geléartade massa bryts ljusstrålarna samman i "filmen", dvs näthinnan och då ska bilden helst vara skarp i den sk gula fläcken. Är man närsynt eller långsynt bryts inte strålarna i näthinnan.

☒ i näthinnan finns sinnesceller sk stavar och tappar, som reagerar på ljuset och sänder nerv impulser till syncentrum.

☒ tapparna, som kräver mer ljus, förmedlar det skarpa seendet med hög färgkänslighet.

-Tapparna ser också rörelser bra, sa Anders Sjöström

☒ stavarna svarar bl a för det oskarpa sidoseendet och mörkerseendet.

-Stavarna, som fungerar i dålig belysning, ser inga detaljer eller färger. Stavarna ser också rörelser, men inte alls lika bra som tapparna.

☒ elektriska signaler går från stavarna och tapparna till synnerven och vidare till en plats i hjärnan, långt bak i nacken, där syncentrum ligger.

Flera faktorer kan påverka hur bra eller dåligt man ser om man har LMBB syndrom:

☒ Retinitis Pigmentosa

☒ Diabetes Mellitus

☒ påverkan på utvecklingen plus andra symptom

Retinitis Pigmentosa, kallas ofta RP

RP, som innebär förändringar med avlagringar av svart pigment, drabbar tapparna och stavarna i ögats näthinna.

-Vid LMBB omvandlar tappar och stavar inte ljuset till signaler på ett korrekt sätt, omvandlingen stoppar upp, en del av synfältet försvinner och det blir svårare att orientera sig i omgivningen. Vid en viss grad av tunnelseende är det lätt gjort att irra bort sig, man hittar kanske inte hem. Detta förvärras tyvärr med åren. Huvudorsaken till dessa problem är de svarta pigmentklumparna, sa Anders Sjöström.

Stavarna är de celler som slutar fungera först vid RP och det för med sig att mörkerseendet försvinner och det blir ofta kolmörkt. Detta problem startar redan i tidiga barndomsåren.

-Tapparna håller sig friska ganska länge, men sedan förstörs även de av RP. Synskärpa, kontrastseende och synfält försämras, färger bleknar. LMBB kan således medföra mycket dålig syn senare i livet. Olika apparater kan vara till viss hjälp och man kan behöva få hjälp av assistenter.

Diabetes

Diabetes, som förr ofta kallades sockersjuka, orsakas av en ämnesomsättningsrubbing/hormonstörning, kan skada näthinnan. Därför är det viktigt att regelbundet kontrollera ögonen när man har diabetes.

Andra symptom, påverkan på utvecklingen

Synen sitter inte enbart i ögonen. Ögonen skickar signaler till hjärnan som tolkar den bild ögat tagit emot.

-Om man har en utvecklingsnedsättning kan hjärnans tolkning av bilderna bli för svår. Först och främst bör man se till att ögat ser så bra som möjligt. Därefter ta reda på vad den enskilda personen har särskilt svårt att tolka. Det är exempelvis enklare för många att tolka ett fåtal färgstarka och kontrastrika saker på en större yta. Det går att screen-testa synperceptionen, d v s vad personen tar in, uppfattar och bearbetar, sa Anders Sjöström.

Vissa föremål måste röra sig för att vara möjliga att tolka. Svårtolkade föremål är också de som har udda kontraster.

Frågor

Kan man skydda ögonen på något sätt?

-Ja det kan man bli genom att använda särskilda glasögon om man har problem med bländning. Problemet är att få precis lagom mycket ljus till ögonen. Varken för lite eller för mycket ljus är bra om man har LMBB.

Varför får jag ofta ont i huvudet av starkt ljus?

-Det är svårt att säga generellt men det kan vara ett tecken på att synnerven eller näthinnan fungerar dåligt.

Varför kan jag få ont i ögonen?

-Om man blir mycket bländad och måste kisa mycket kan man få "träningssmär" i ögonmuskulaturen, sa Anders Sjöström.

Kan man få problem med hornhinnan om man har LMBB?

-Ja det kan man om man är väldigt torr i ögonen.

Finns det något nytt på gång när det gäller forskning?

-Inte direkt när det gäller LMBB, men i Lund pågår exempelvis intressant forskning när det gäller behandlingen av RP.

När jag blundar kan jag se rött och mörka streck. Vad är det?

-Det är ett slags brus, synimpulser, som uppstår utan synintryck. Det kan liknas vid ljudbruset vid tinnitus (öronsusning).

Hur förändras tunnelseendet?

-Det beror på hur länge tapparna finns kvar. Eftersom det finns många tappar från början i syncentrum (gula fläcken) blir skarpsynen kvar längre än på övriga näthinnan där tapparna förblir sidoseendet sitter glesare, längre ut i periferin och därför försvinner tidigare.

Kan man få sämre balans på grund av synnedsättningen?

-Balansen håller vi med hjälp av synen, ett balansorgan i örat och känselkroppar i benen. Eftersom det räcker med två av dessa tre hjälpmedel för en god balans blir inte försämringen så stor på grund av synnedsättningen.

Kan man bli helt blind om man har LMBB?

-Kanske, men oftast finns en viss synfunktion kvar, även om den kan vara väldigt liten.

Vad kan man förvänta sig i framtiden?

-Det går inte att svara generellt på den frågan eftersom det är så individuellt olika hur det blir.

Ska man räkna med att ögontorrheten kan försämrars med åren?

-Ja, särskilt om man är kvinna och har LMBB syndrom, sa Anders Sjöström.

Kost och hälsa

Dietist Kristina Carstens, Vuxenhabiliteringen, Göteborg och södra Bohuslän, informerade om kost och hälsa.

-Jag arbetar på vuxenhabiliteringen i Göteborg och träffar där vuxna personer med många olika funktionsnedsättningar. När det gäller kost och hälsa behövs ingen diagnos, det jag tänker informera om gäller i mångt och mycket alla.

Det grundläggande rådet för att äta bra och må bra är att äta regelbundet, d v s frukost, lunch, middag och mellanmål. Det är också viktigt att äta en lagom stor mängd mat, välja mat som ger lång mättnad, äta varierat och inte glömma att dricka.

-Ska man hålla nere intaget av mat /energi spelar det stor roll hur länge mat med samma energimängd ger mättnadskänsla. Exempelvis rinner apelsinjuice snabbt genom magsäcken, medan om man äter en hel apelsin stannar den längre i magsäcken och ger en långsam blodsockerhöjning.

Energi får vi från kolhydrater, proteiner, alkohol och fett.

☒ *Kolhydrater* hittar vi i ris, potatis, bröd, pasta, müsli, gröt och i socker, t ex godis och läsk

☒ *Fett* finns i alla mejeriprodukter såsom smör, ost och margarin.

-Fett finns också i charkuteriprodukter, t ex korv och bacon, i majonäs och oljor samt i snacks, chips, nötter, bageriprodukter, glass och choklad. Det finns bra och dåligt fett. Det mjuka, omättade fett i oljor, avokado, nötter, fisk är bra fett och det mättade, hårda fett i exempelvis smör och feta korvar är sämre fett, sa Kristina Carstens.

☒ *Protein* , som består av aminosyror, finns i kött, kyckling, fisk, ägg, linser, bönor, mjölkprodukter exempelvis ost och keso

För att må bra behöver vi 13 olika *vitaminer* och många *mineraller*.

Flera av dessa är svåra att få i sig via kosten, exempelvis D-vitamin.

Det finns olika teorier om hur man bör äta för att hålla vikten och må bra.

-Vi behöver äta varierat, d v s en bra blandning av fett, kolhydrater och proteiner. Sänker man intaget av kolhydrater, vilket vissa förespråkar, tappar man i vikt, vilket egentligen endast är förlust av vätska, eftersom kolhydrater, som lagras i lever och muskler, binder vatten. Drar man ned på kolhydrater frigörs således vatten, alltså ingen reell viktnedgång.

-Ät gärna efter tallriksmodellen där maten på halva tallriken består av grönsaker/rotfrukter, d v s mat som inte är energität. En fjärdedel av tallriken bör bestå av potatis, ris och pasta, d v s kolhydrater och en fjärdedel av kött, fisk, kyckling, bönor och ägg, d v s proteiner.

Energiinnehållet är olika stort i de drycker vi dricker. Allmänt sett bör man, enligt Kristina Carstens, begränsa mängden söta drycker.

Beroende på vad vi äter kan vi få problem med förstoppning, diarré och ont i magen. Vissa livsmedel är

- ☒ mer stoppande, t ex vitt bröd, skorpor, vitt ris och banan
 - ☒ mer gasbildande, t ex baljväxter (ärter och bönor), linser, kål och sorbitolsötade livsmedel
 - ☒ mer ”påskyndande”, t ex kaffe, vin och linfrön
- Har man nedsatt ork, muskelsvaghet och sväljproblem bör man välja lite mer energirika livsmedel, exempelvis fett som innehåller mycket energi, men har liten volym. Det finns t ex lika mycket energi i en chokladkaka (100 g) som i sex olika frukter tillsammans (apelsin, äpple, vindruvor, banan, päron och kiwi).

Mun- och tandhälsa

Tandläkare Åsa Mårtensson och tandhygienist Annette Carlsson, båda från Mun-H-Center, Göteborg, informerade om Mun-H-Center och om tand- och munhälsa vid LMBB 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. Följande specifika orofaciala aspekter kan förekomma vid LMBB:

- ☒ tandundertal, d v s för få permanenta tänder

- ☒ små tänder
- ☒ korta rötter
- ☒ ökad kariesrisk
- ☒ snarkning
- ☒ kraftigt, bulligt tandkött

-Dessutom fann vi när vi undersökte deltagarna på vistelsen att en del hade breda tandvallar och ganska smal gom. Vissa upplever också torrhets känsla i munnen. De flesta har inga stora tandvårdsproblem, men vi rekommenderar ändå att de får mer förebyggande behandling än andra. T ex är ett stort och bulligt tandkött svårare att hålla rent, så det kan man behöva få hjälp med.

Maria har LMBB syndrom

Maria, 46 år har LMBB syndrom. Hon kom till Ågrenskas vistelse för vuxna med LMBB syndrom i april 2011.

Hur är det att vara vuxen och ha LMBB syndrom?

-Det beror på situationen. Visst är det jobbigt att ha LMBB, man måste hela tiden tänka på alla praktiska grejer och planera dagarna väldigt noga. Man kan nästan aldrig göra någonting spontant och jag måste nästan alltid ha en annan person vid min sida.

Du bor i egen lägenhet med särskilt stöd och service. Hur går det?

-Vi har personal som hjälper mig vissa tider i veckan och som jag kan ringa till när jag behöver hjälp. I övrigt klarar jag mig ganska bra när det handlar om lite enklare uppgifter, men mat lagar jag inte. När jag ska röra mig utanför min bostad så har jag ledsagare.

Har du behov av ytterligare hjälp?

-Ja, jag skulle gärna vilja ha en assistent, men kommunen säger att jag klarar mig för bra utan den hjälpen. Jag tror att jag ligger precis på gränsen för att få hjälp. Med assistans blir man friare att välja att göra olika saker, en frihet som jag inte har idag.

Kan du leva ett liv som alla andra, vilket LSS-lagen är till för?

-Nej det kan jag inte. Jag har tidigare haft assistans men blev av med den insatsen. Det hjälpte inte att överklaga och sedan orkade jag inte gå vidare.

Hur var din uppväxt med skola, kamrater o s v?

-Det var verkligen lite si och så med det. Jag fick min diagnos när jag var åtta år. Då var jag synsvag och såg ganska mycket. I lågstadiet gick jag i normalklass och på mellanstadiet gick jag i s k RH-klass. Det gick bra ett tag men sedan, i sjuan, var det så få elever så då blev det rätt jobbigt, jag var t ex tvungen att lära mig punktskrift. Jag tror att ingen vuxen förstod det. Sedan gick jag i gymnasiet i vanlig klass. På gymnasiet hade jag rätt bra syn och kunde skriva maskin, men jag tror att jag var ett gränsfall och borde ha lärt mig skriva maskin tidigare.

Var klasskamraterna OK mot dig?

-På högstadiet var det jättebra med kompisar och så. På gymnasiet kom jag lite utanför. Jag gick en praktisk linje så jag har inte slutbetyg i alla kärnämnen. Sedan har jag gått allmänlinje och rehablinje på folkhögskola för att läsa upp betygen.

Vad gör du idag, har du arbete?

-Ja, jag har arbete på Samhall sedan 1987. De första tio-femton åren trivdes jag bra, men sedan har det bara blivit sämre. Arbetsledarna förstår inte vad min funktionsnedsättning innebär och allt handlar numera bara om ekonomi. Det har blivit mycket tuffare jämfört med hur det var på 1990-talet. Så fort ett jobb kommit in ska det göras och skickas iväg direkt och ingen tid för att instruera och förklara, säger Maria.

Vad gör du på fritiden?

-Jag har varit aktiv i olika föreningar, jag rider och simmar och går gärna på bio och teater. Jag tycker om att cykla och går gärna på Friskis och Svettis. På vintern åker jag gärna skidor. Men för att det ska fungera måste jag ha tillgång till ledsagare, säger Maria.

Vad önskar du dig för framtiden?

-Att företaget där jag jobbar inser att jag klarar mer än vad de tror att jag gör. Att jag får förtroendet att göra lite mer avancerade jobb.

-Hemma har jag tillräckligt med hjälpmedel. På jobbet skulle jag vilja ha något att teckna med och en ledstyr som kan hjälpa mig att orientera mig bättre.

Hur ser du på framtiden?

-Ibland ser jag ljus på framtiden, ibland mörkt. Det går i vågor, som alla andra ofta har det. När jag nyss fick höra att det kanske blir inskränkningar på ledsagarinsatserna i min hemkommun så blev jag

jättedeppig. Det skulle kunna innebära att mina möjligheter att röra mig ute i samhället skulle minska ytterligare. Jag hoppas vår förening protesterar mot de här planerna. Jag tycker inte man ska ge sig så lätt om man får avslag på olika insatser. Man ska kämpa emot, det är min melodi, säger Maria.

Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällskontakter

Under vistelsen på Ågrenska för vuxna med LMBB syndrom deltog sju kvinnor och en man i ett erfarenhetsutbyte/en diskussion tillsammans med psykolog Gunilla Jaeger och specialpedagog AnnCatrin Röjvik, båda Ågrenska.

Följande är ett urval av synpunkter/erfarenheter som deltagarna lämnade när det gällde skola, utbildning, yrkesliv, boende, sömn/återhämtning, fritid, socialt liv/familj/vänner samt sjukvård.

Syftet med utbytet och spridningen av deltagarnas erfarenheter är en förhoppning att det kan leda till förbättringar för gruppen vuxna med LMBB syndrom. Följande slutsatser kan man dra av diskussionen:

Skola

- ☒ För de flesta av deltagarna innebar skolarbetet i vanlig klass i grundskolan inga stora och uttalade problem.
- ☒ I gruppen fanns dock flera som uppgav att mobbning var ett framträdande problem och som skolan inte förmådde sätta stopp för. Några av deltagarna beskrev mobbningen som ”ett helsicke” eller som ”fruktansvärd”.
- ☒ I enstaka fall uppgav några stycken att de haft bra och intresserade lärare som betydde mycket för deras möjligheter att klara skolarbetet. Några riktigt bra lärare och aktiva föräldrar lyckades i enstaka fall sätta stopp för mobbningen
- ☒ I gymnasiet ökade problemen för de flesta. I några fall löstes det med hjälp av assistent, i andra fall med föräldrars hjälp.
- ☒ Trots uttalat intresse för idrott uppgav några att de på gymnasiet inte fick vara med på idrottslektionerna med de andra kamraterna.
- ☒ I de fall föräldrar och lärare informerade om LMBB underlättade det skolgången och minskade mobbningen

☒ Några av deltagarna uppgav att de emellanåt hade störst problem när det gällde vad de skulle göra på rasterna eftersom det sällan fanns några alternativa sysselsättningar som passade dem.

☒ Vanliga hjälpmedel var särskild lampa, skrivställ, talböcker, bandspelare, dator och käpp. Några hade haft assistent till och från

☒ Liten klass och extra tid för arbeten och prov underlättar skolarbetet mycket

Utbildning, arbetsliv

☒ Fem stycken av deltagarna har någon form av sysselsättning (två stycken har tillsvidareanställning, två stycken arbetar i daglig verksamhet och en gör arbetsplatspraktik)

☒ Nästan alla som har arbete eller sysselsättning trivs med sina jobb.

☒ Två stycken studerar (folkhögskola och Komvux) och skulle vilja arbeta med musik på något sätt

☒ En deltagare varken studerar eller arbetar (aktivitetsersättning)

Boende, återhämtning

☒ Sju av åtta har egen lägenhet

☒ Fyra stycken får hjälp i hemmet av socialtjänsten, en också hjälp av mamman

☒ Två stycken får hjälp av vänner eller anhöriga

☒ En bor hemma hos föräldrarna

☒ Vanligt förekommande hjälpmedel i hemmet är talsynteser (spis, våg, dator mm).

☒ En av deltagarna som tycker om att gå promenader själv har en GPS som hjälpmedel

☒ Alla utom en behöver hjälp med matlagning

☒ De som har jobb åker färdtjänst till arbetsplatsen eller promenerar

☒ Flertalet av deltagarna har bra sömn och känner att de återhämtar sig bra

Fritid, egen tid

☒ Så gott som samtliga deltagare på vistelsen berättar att de är aktiva på fritiden, man springer, simmar, promenerar, går på gym, rider, går ut med hunden, läser böcker, spelar olika instrument, går på konserter, är tillsammans med syskonbarn, mm

Socialt liv/vänner

☒ Alla berättar kortfattat att de har vänner, men i de flesta fall är de inte fler än några stycken, men att de är nära och viktiga vänner.

Kontakt med sjukvård, Arbetsförmedling, Försäkringskassa

☒ Kontakten med sjukvården är i de allra flesta fall begränsad till något besök per år hos ögonläkare, sjukgymnast eller läkare på vårdcentralen.

☒ Några berättar att de kan ringa en ögonläkare vid behov.

☒ Bara en person berättar om hur bra och intresserad av LMBB personens läkare är.

☒ Alla har kontakt med en syncentral.

☒ Kontakten med Arbetsförmedlingen och Försäkringskassan är på en mycket låg nivå, de flesta har ingen kontakt alls med dessa myndigheter.