

Ovanliga funktionshinder – mindre kända syndrom

En utmaning för neuropsykiatrisk rehabilitering

Barn med ovanliga syndrom, eller »Små och mindre kända handikappgrupper», som är den officiella benämningen i Norden, utgör tillsammans en ganska stor grupp av samtliga barn med livslånga funktionshinder, inte minst inom personkretsen med psykisk utvecklingsstörning.

Vuxenneurologi, vuxenpsykiatri och rehabilitering måste öka sitt kunnande om de i gruppen ingående syndromen, så att den positiva utveckling som kommit familjerna till del under barnets uppväxt kan fortsätta i vuxenåldern.

Ovanliga och mindre kända funktionshinder är – enligt definitionen – ovanliga var för sig, men tillsammans förekommer de tillräckligt ofta för att motivera att betydande resurser avsätts för vård, forskning och utbildning inom området. »Små och mindre kända handikappgrupper» är Socialstyrelsens och Nordens officiella terminologi för denna grupp. Funktionshinder ingående i denna kategori skall förekomma hos färre än 1 på 10 000 födda barn.

Flera av de syndrom som accepterats tillhöra gruppen har dock visat sig ha prevalenser på närmare 1 på 5 000 vilket därför borde vara en rimligare prevalensgräns i sammanhanget. Enstaka tillstånd, t ex fragil X-syndromet,

är betydligt vanligare än så och kan möjligen, i ett längre perspektiv, komma att avföras från förteckningen över små och mindre kända handikappgrupper.

Ovanliga syndrom – vanliga tillsammans

Sannolikt är den sammanlagda »verkliga» frekvensen av ovanliga och mindre kända syndrom med allvarlig handikappproblematik omkring en halv procent av alla barn. Ett hundratal syndrom är redan idag relativt väl kartlagda. En beräkning av den sammanlagda frekvensen i totalbefolkningen av fall av barn med någon av följande diagnoser: tuberös skleros, Retts syndrom, Angelmans syndrom, Prader-Willis syndrom, Williams' syndrom XXX, XO, XXY och XYY, ger en nivå av 0,24 procent (Tabell I).

En stor grupp av samtliga inom den aktuella gruppen har ett påtagligt begåvningshinder. Detta innebär att en förhållandevis stor andel av samtliga med mental retardation har något av de aktuella syndromen – även om långt ifrån alla, i dagens läge, har en fastställd diagnos.

Allteftersom klinisk erfarenhet och molekylärgenetiken gör nya landvinningar kommer en ännu större andel av dem med kognitiva/neuropsykiatriska/neurologiska specifika diagnoser (t ex »mental retardation», »svagbegåvning», »överaktivitetstillstånd», »neuromuskulär sjukdom») att visa sig höra till gruppen med ovanliga funktionshinder–mindre kända syndrom. I anglosaxisk litteratur omnämns dessa tillstånd ofta som »behavioural phenotypes», dvs, underförstått, genetiska avvikelser med specifik beteendemässig fenotyp. Slående exempel är t ex Prader-Willis syndrom, beteendemässigt karakteriserat av hetsätning, envishet och ett speciellt slags självskadande beteende, och Williams' syndrom, som utmärks av den ovanliga konstellationen påträngande och distanslöst beteende, pratsamhet och stark ångslan inför social interaktion. Dessa syndrom är i allmänhet förknippade med allvarliga neuropsykiatriska och ofta också somatiska funktionshinder som medför om-

SERIE REHABILITERING

fattande handikapp i den dagliga livsföringen.

Fram till början av 1990-talet var dessa syndrom inom vården kända bara av en liten grupp speciellt intresserade läkare och paramedicinsk personal. I och med handikappreformen och tillkomsten av lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade (LSS) 1994 uppmärksammades »små och mindre kända handikappgrupper» på ett nytt sätt. Socialstyrelsen tilldelades medel för att stödja uppbyggnaden av kunskap på området och att se till att kunskapen kom berörda familjer till godo.

Öppenvårdsteam för samlad kunskap

Mot nämnda bakgrund startades 1995 vid barnneuropsykiatriska kliniken (BNK) (dåvarande Östra sjukhuset, nuvarande Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra) en ny verksamhet – »Neuropsykiatriskt öppenvårdsteam» (Team 4) – riktad till ett drygt dussin grupper med ovanliga funktionshinder, mindre kända syndrom, nämligen de som uppräknats i Tabell I.

Målsättningen med verksamheten var att samla kunskap om de specifika funktionshindren, utarbeta riktlinjer för diagnostik, medicinsk, psykologisk och pedagogisk omhändertagande av berörda barn och familjer (inklusive framtagandet av visst informationsmaterial) och att i direkt klinisk verksamhet arbeta med rehabilitering av aktuella fall inom samtliga berörda grupper.

Teamet erhöll ekonomiskt stöd genom det särskilda statliga stimulansbidraget och baserades på vissa redan befintliga resurser inom barnneuropsykiatriska kliniken, som i samband med det nytillkomna ekonomiska tillskottet utökades väsentligt. Gruppen, som kom att arbeta i direkt patientarbete, omfattade en neuropsykiatrisk överläkare, en neuropsykolog, en pedagogisk handledare, en sjuksköterska och en sekreterare. Detta team arbetade tillsammans i två år under vilka ett omfattan-

Författare

CHRISTOPHER GILLBERG
professor

STEPHAN EHLERS
med dr

MÅRTEN KYLLERMAN
docent

PAUL UVEBRANT
docent; samtliga vid Området för neuropsykiatri och rehabilitering, Barndivisionen, Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra, Göteborg.

Tabell I. Diagnosgrupper som det neuropsykiatriska/neuropediatrika teamet riktar sig till.

Syndrom	Frekvens, n/10 000	Referens
Angelman	0,8	Kyllerman 1995 [7]
Prader-Willi	1,3	Åkefeldt et al 1991 [3]
Rett	1,0 (flickor)	Hagberg 1993 [9]
Tuberös skleros	1,5	Ahlsén et al 1994 [10]
XYY	10,0 (pojkar)	Abramsky & Chapple 1997 [11]
XXY	10,0 (pojkar)	Abramsky & Chapple 1997 [11]
XO	10,0 (flickor)	Abramsky & Chapple 1997 [11]
XXX	10,0 (flickor)	Abramsky & Chapple 1997 [11]
Neurofibromatos	?	Gillberg & Forsell 1984 [12]
Itos hypomelanos	?	Åkefeldt & Gillberg 1991 [13]
Fragil X (FRAXA)	3,7	Morton et al 1997 [14]
Partiell tetrasomi 15	?	Gillberg et al 1991 [15]
Williams	?	Gillberg & Rasmussen 1994 [16]
Corpus callosum-agenesi	?	Gillberg 1995 [17]
Huntingtons chorea	?	Harris 1995 [18]

de samarbete med teamet för den barn-neurologiska sektorn inom den barn-medicinska kliniken kom att byggas upp.

Med förnyat ekonomiskt stöd från det statliga stimulansbidraget utvidgades arbetsteamet under 1997 så att det, förutom dem som redan nämnts, också kom att omfatta neuropediatrik överläkare (motsvarande en halv tjänst) och sjukgymnast (motsvarande tio veckotimmar) (Tabell II).

Några specifika syndrom exemplifierar hjälpbehovet

För att göra en uppfattning om behovet av hjälpinsatser till berörda familjer möjlig är det av värde att beskriva några av de specifika syndromen och vilka åtgärder som är påkallade i anslutning till dem. I det följande kommer därför korta översikter av kunskapsläget när det gäller Retts syndrom, Prader-Willis syndrom, Angelmans syndrom och fragil X-syndromet att ges. Avsikten är att förankra insikten om hur olika – och specifika – de enskilda syndromen är, samtidigt som det är viktigt att belysa de gemensamma problem som praktiskt taget alla familjer med barn med mindre kända syndrom har att handskas med på ett ganska likartat sätt.

RETTS SYNDROM

Vid Retts syndrom föreligger en ganska typisk konstellation av (a) normal, eller nästan normal, utveckling under de första 6–20 månaderna, därefter (b) stagnation eller regression med åtföljande oförmåga att använda händerna på ändamålsenliga sätt, oftast också med karakteristiska handstereotyper, (c) en mängd neurologiska, neuropsykiatriska och somatiska symtom inkluderande dålig tillväxt (inte minst av

skallen), svår/djup mental retardation (dvs IQ mindre än 50/20), autistiska drag, avsaknad av talspråk, epilepsi, ataxi, skolios och trofisk störning i extremiteterna med kalla händer och fötter.

Drabbar oftast flickor

Göteborgsgruppen, under ledning av professor emeritus Bengt Hagberg, har haft en ledande position när det gäller kunskapsutvecklingen på området. Frekvensen beräknas till minst 1 på 10 000 flickor. Bland flickor i förskoleåldern med kombinationen svår mental retardation och autistiska drag måste beredskapen att diagnostisera Retts syndrom vara mycket hög: en stor del av samtliga inom denna grupp kommer att visa sig ha det klassiska syndromet. Ännu har ingen orsak kunnat fastställas, trots en mycket intensiv forskningsinsats. På senare år har vi inom det neuropsykiatriska/neuropediatrika öppenvårdsteamet träffat på ett ökande antal fall av varianter av syndromet. Stort intresse tilldrar sig upptäckten av att det finns flickor med Retts syndrom som kan tala en del och att språket i dessa fall oftast har karaktären av ekotal [1, 2]. Sådana fall kan missas diagnostiskt ända upp i vuxen ålder.

Kommunicerar med ögonen

Inom öppenvårdsteamet vid BNK har vi under de senaste åren särskilt uppmärksammat den kommunikativa förmågan vid Retts syndrom. Det har visat sig att flickor/kvinnor med Retts syndrom kommunicerar med ögonen och att det gäller att vara särskilt uppmärksam på denna möjlighet till kontakt om man verkligen skall kunna etablera en tvåvägskommunikation. Hitills vunna erfarenheter talar dock för att – även om det är svårt att på ett rättvisande sätt mäta IQ vid Retts syndrom –

den intellektuella kapaciteten nästan alltid ligger inom området för svår psykisk utvecklingsstörning.

Kräver högkompetenta insatser

Flickor/kvinnor med Retts syndrom och deras familjer behöver omfattande habiliteringsinsatser under många år, i allmänhet i flera decennier.

Kommunikationssvikten, oförmågan att använda händerna på ett ändamålsenligt sätt, uppfödningssvårigheterna och tillväxtrubbningen, rörelsehindret, epilepsin, och, ibland, svåra beteendestörningar kräver alla högkompetenta insatser. Det är mycket angeläget att några få centra i landet svarar för den fortsatta kunskapsutvecklingen på området. För närvarande finns Rett Center i Östersund och BNKs öppenvårdsteam (Team 4) i Göteborg. Den neuropediatrikt orienterade läkaren är, med tanke på det omfattande rörelsehindret, skoliosen och epilepsin, den mest naturliga ledaren i »Rett-teamet».

PRADER-WILLIS SYNDROM

Göteborgsgruppen har genomfört den hittills mest heltäckande befolkningsstudien av Prader-Willi-syndromet. Frekvensen klara fall beräknades till minst 1 på 10 000 [3]. Samtliga diagnostiserade fall med säkerställd klinik samt typisk kromosomal eller genetisk avvikelse på kromosom 15q11–13 hade kognitiv dysfunktion, och i majoriteten av fallen förelåg klar mental retardation.

Uppseendeväckande symtom

Ett avhandlingsarbete från avdelningen för barn- och ungdomspsykiatri [4] har påvisat en mycket karakteristisk beteendeproblematik innefattande hetsättning, envishet, tendens till utbrott, allmän långsamhet och ett speciellt slags självskadande beteende (ofta innebärande nypning, rivning och skrapning av huden var som helst på

Tabell II. Det neuropsykiatriska/neuropediatrika öppenvårdsteamet.

Teammedlem	Tjänstgöringsgrad, procent
Barnneuropsykiater	50
Barnneurolog	50
Neuropsykolog	50
Habiliteringspsykolog	50
Specialpedagog	100
Specialkunnig sjuksköterska	2×100
Sjukgymnast	25
Sekreterare	100

kroppen där personen i fråga kommer åt). Språket är begränsat och talet karakteristiskt nasalt och delvis oartikulerat [5]. Många har övergående autistiska symtom i åldrarna 6–30 månader. Typisk autism är däremot en sällsynthet i samband med Prader–Willis syndrom. Därtill kommer det typiska fysiska syndromet med litet huvud, små, mandelformade ögonspringor, muskulär hypotonus, kortvuxenhet med små händer och fötter, hypogonadism och – åtminstone om omgivningen inte har lyckats genomföra en extrem restriktion av mängden intagen föda/dygn – osannolik övervikt.

Mycket talar för att nedsatt sekretion av tillväxthormon (GH = growth hormone) och avvikande serotoninmetabolism är några av de viktigaste biokemiska mediatorerna [6], vilket återspeglas i att behandlingsförsök ofta involverar GH och farmaka som påverkar serotoninsystemet. Vad gäller beteendet tycks effekterna av GH-behandling vara relativt små, men större, noggrant kontrollerade studier saknas.

Dåliga kunskaper om syndromet inom vården

I arbetet med Prader–Willis syndrom har det slagit oss att kunskapen om syndromet, trots den närmast uppseendeväckande kliniken, är dåligt förankrad inom vården. Barn med extrem neonatal hypotonus borde t ex alltid screenas med avseende på »Prader–Willi-genetik», om annan klar diagnos inte kan ställas. Det är också viktigt att känna till att enstaka fall är normalviktiga även i skolåldern, i sådana fall i allmänhet på grund av att föräldrarna genomfört en extrem restriktion av barnets födointag. Vissa individer med tillståndet har låg normal IQ eller – någon enstaka gång – IQ helt inom den normala variationen. Det typiska beteendet med utbrott, envishet och skrapning av huden bör väcka läkarens misstanke att även ett skolbarn, eller en vuxen patient utan fastställd specifik diagnos, skulle kunna ha Prader–Willis syndrom.

Intensiva insatser krävs upp till 10-årsåldern

Prader–Willis syndrom kräver diagnostiskt och habiliteringsmässigt specialkunnande. Det finns svårigheter inom många områden, men framför allt är det beteendet med hetsätning (och åtföljande fetma) och benägenheten för raseriutbrott som plågar berörda familjer. Neuropsykiater med specifik Prader–Willi-kompetens är det naturliga sammanhållande navet i habiliteringsgruppen.

Insatserna måste vara intensiva under barnets första tio år, men även fort-

sättningsvis krävs speciella habiliteringsinsatser för majoriteten.

ANGELMANS SYNDROM

Angelmans syndrom tycks vara genetiskt nära besläktat med Prader–Willis syndrom i och med att samma del av kromosom 15q har avvikande funktion. Vid Prader–Willis syndrom saknas normalt paternellt material på 15q11–13, vid Angelmans syndrom saknas i stället normalt maternellt material på denna plats. Fenomenet att fenotypen beror på vilken förälders genmaterial som kommer till uttryck kallas genomisk prägling. Diagnos kan nu fastställas i en stor majoritet av samtliga fall med hjälp av DNA-undersökning. Göteborgsgruppen har uppskattat frekvensen av Angelmans syndrom till 0,8 på 12 000 [7]. Det kognitiva funktionshindret är genomsnittligt betydligt mera uttalat vid Angelmans än vid Prader–Willis syndrom, och flertalet fungerar inom området för djup mental retardation.

Det finns många likheter med Retts syndrom (avsaknad av talspråk, epilepsi, ataxi, autistiska drag), men troligen saknas en period av normal utveckling under första levnadsåret. En studie av Göteborgsgruppen antydde att frekvensen av autistiska drag/autism är extremt hög just inom Angelmangruppen, vilket alltså skiljer den på ett påtagligt sätt från Prader–Willi-syndromet också i detta avseende.

Skrämmande skrottattacker

Barn med Angelmans syndrom är ofta särskilt förbryllande på grund av blandningen av ett ofta glatt och godmodigt utseende och ett inte sällan högljutt skrott å den ena sidan och en tendens till autistisk avskärmning, rutinbundenhet, ritualkrav och orubblig envishet med utbrott om invända mönster bryts på något sätt. Gångdebuten är ofta fördröjd till sena förskoleår, och endast ett litet fåtal har något talat språk över huvud taget. Liksom vid många andra beteendemässiga fenotypsyndrom är sömnstörningar mycket vanligt förekommande. Skrottattacker kan verka mycket skrämmande för föräldrar och syskon. Till detta kommer epilepsi i många fall. Vårdtyngden för berörda familjer är därmed mycket stor.

Habiliterande insatser krävs hela livet

Också när det gäller Angelmans syndrom är habiliterande insatser påkallade i stort sett genom hela livet. Med tanke på de ofta mycket svåra beteendestörningarna kan neuropsykia-

tern vara den lämpligaste sammanhållande länken i diagnos- och habiliteringsteamet. Andra gånger är epilepsi och rörelsehinder så överskuggande problem att neuropediatrikerns roll blir central i stället. På hemmaplan blir det i allmänhet barnhabiliteringsläkaren som har uppgiften att samordna alla habiliterande insatser kring barnet och dess familj.

FRAGIL X-SYNDROMET

Fragil X-syndromet framstod till för cirka fem år sedan som ett ganska enhetligt kliniskt tillstånd med gemensam kromosomal avvikelse på Xq27.3. Numera vet man att det »klassiska» sköra-X-kromosomtillståndet (FRAX-A) bara är ett av många syndrom med kromosomavvikelse i detta eller något alldeles intilliggande lokus. Populationsfrekvensen av tillståndet är osäker men tros vara någonstans mellan 3 och 10 på 10 000.

Spridning i IQ

Den typiska fenotypen vid det klassiska fragil X-syndromet innefattar långsmalt ansikte, stora ytteröron, överböjliga leder, vissa avvikelser i finger- och tånanomi samt stora yttre genitalia. Beteendemässigt märks sen utvecklingstakt, okoncentration, överaktivitet, autism eller autistiska drag, undvikande av blickkontakt och bortvändning av kroppen i anslutning till möte med nya människor, ekotal, skenande tal, stereotypier och självdestruktivitet.

Flertalet blir måttligt mentalt retarderade, men det finns spridning i IQ från nivån för djup mental retardation till normalbegåvning.

Karakteristiskt beteende som kräver specifika åtgärder

Fragil X-syndromet ärvs på ett ovanligt sätt. Genetisk rådgivning förutsätter tillgång till uppdaterad DNA-diagnostik och specifikt kunnande om den kliniska innebörden av sk premutation och fullmutation. Beteendet är mycket karakteristiskt och kräver ofta specifika åtgärder. Genom att blickkontakten är så försvårad och talet så otydligt måste lärare få handledning/rådgivning av välkvalificerad medicinsk-pedagogisk personal så att en adekvat skolsituation kan erbjudas barnet (t ex kan det vara nödvändigt att låta barnet helt slippa att ha ögonkontakt med läraren om det skall gå att verkligen få inläring till stånd). Det överaktiva beteendet kan kräva behandling med centralstimulantia (som i sig är en angelägenhet för specialkunnig barnneuropsykiater).

Vissa pojkar och flickor med fragil

ANNONS

ANNONS

X-syndromet fyller alla kriterier för diagnosen autism, andra har autismliknande tillstånd av varierande svårighetsgrad. Specifika åtgärder med anledning av de autistiska symtomen är i allmänhet påkallade.

Mot bakgrund av den komplexa problembilden, som domineras av utvecklingsstörning, språkavvikelse och svåra beteenderubbningar, är det naturligt att barnneuropsykiatern fungerar som centralt habiliteringsansvarig.

TEAMETS INSATSER

Det nuvarande teamets sammansättning framgår av Tabell II. Den ena av sjuksköterskorna har en samordnande funktion vid planering av patientbesök. Båda verksamheterna tillhör sedan 1 november 1997 samma verksamhetsområde inom Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra, division G, men fungerar som självständiga enheter och ligger geografiskt åtskilda. Både vid poliklinisk utredning och vid inläggande utredning på avdelning krävs en noggrann planering av teamets olika insatser. Teamets insatser görs komprimerat under en till tre dagars besök beroende på utredningsbehovet.

Det neuropsykiatriska/neuropediatrika teamet har under perioden 1996–1997 tagit emot 280 nya fall med någon av de aktuella diagnoserna. Ca 75 procent av patienterna kom från Västsverige och ca 25 procent från övriga Sverige.

Tvåfackligt synsätt

Det går inte att kortfattat beskriva alla de uppgifter som teamet vid BNK arbetar med när det gäller de tolv nämnda diagnosgrupperna. Här skall bara ges en skissartad översikt. Gemensamt för alla de aktuella handikappgrupperna är behovet av ett tvåfackligt synsätt, som inte minst uppmärksammar barnens kognitiva och beteendemässiga svårigheter. De olika syndromen kännetecknas i flertalet fall av speciella psykiska och fysiska särdrag, som teamet måste vara väl förtroget med för att kunna erbjuda ett tillfredsställande utredningsunderlag för habiliteringsinsatser.

Två slag av patienter

Patienterna som remitteras till teamet är huvudsakligen av två slag, dels oklara fall med symptom som ger misstanke om ett av de aktuella syndromen, dels kända komplicerade fall som kräver speciella insatser, t ex behandling av svår epilepsi och svår autism vid tuberos skleros.

Ett exempel på den första typen är patienter med klinisk misstanke om Angelmans syndrom utan den typiska

avvikelsen på kromosom 15q11–13. Teamet har under de senaste två åren utrett tolv patienter med klassiskt och 23 med oklart/atypiskt Angelmans syndrom. Det har gett oss en god klinisk erfarenhet av variationen inom gruppen i stort och hur svårigheterna ter sig i de atypiska fallen. Utredningen av Angelmans syndrom sker i princip enligt följande:

Dag 1 – neuropediatrik undersökning

Under första dagen genomförs en neuropediatrik undersökning och genomgång. Barnet observeras tillsammans med föräldrarna, och en omfattande genomgång av sjukhistoria och tidigare undersökningar görs. Tidigare EEG-registreringar, datortomografier och magnetkameraundersökningar av hjärnan bedöms antingen direkt eller efter serieläsning och diskussion med andra specialister (klinisk neurofysiolog och pediatrik neuroradiolog). Neuropediatrikern ger en första syntes av sjukhistoria och iakttagelser.

En väsentlig del under dag 1 utgörs av föräldrars och barns möte med en klinisk genetiker, som går igenom och kompletterar tidigare gjorda genetiska utredningar. Genetisk rådgivning ges också vid detta tillfälle och eventuellt i senare skede, beroende på hur mycket av definitiv genetisk information som föreligger vid besöket.

Dag 2 – neuropsykiatrik bedömning

Neuropsykiatrik bedömning görs med särskild inriktning på social interaktion, kommunikation, stereotypt beteende och fixeringar samt hyperaktivitet. Genomgång görs av neuropsykiatridelen av de internationellt fastställda diagnostiska kriterierna för Angelmans syndrom [8].

Mycket utmärkande för Angelmans syndrom är den markanta skillnaden mellan expressiv och impressiv språklig förmåga. Personer med klassisk Angelman lär sig bara som bäst att tala en handfull ord men förstår tiotals ord och enkla vardagsuttryck. Vid atypisk Angelman är den allmänna språkförmågan bättre utvecklad, men skillnaden mellan expressiv och impressiv förmåga är lika framträdande. I den diagnostiska utredningen ingår därför en noggrann kommunikationsbedömning: vilka kommunikationssätt kan individen uttrycka sig med (tal, tecken, piktogram, bilder, föremål, allmänna åtbörder, ospecifikt kroppsspråk, aktivitet) respektive förstå. Är kommunikationen avsiktlig (kan individen uttrycka sin avsikt och sitt syfte tydligt eller måste omgivningen tolka) etc?

Neuropsykologisk utredning för be-

dömning av den allmänna utvecklingsnivån och utvecklingsprofilen görs. Vid Angelmans syndrom används test lämpade för barn med måttlig till svår utvecklingsstörning, t ex Griffiths utvecklingsskala, Peabodys språkförståelse-test, SIT (språkligt impressivt test) och Leiters klostest. Om testning av barnet inte är möjlig på grund av för låg funktionsnivå eller dålig medverkan är föräldraintervju med Vinlandskalan ett alternativ för utvecklingsnivåbedömning.

Pedagogisk utredning görs med Psycho Educational Profile (PEP).

Social utredning genomförs med inriktning på LSS-insatser.

Den neuropsykiatriska delen av teamet informerar föräldrar och eventuell personal om utredningsresultaten och ger förslag och rekommendationer för habilitering. Varje medarbetare gör en skriftlig sammanfattning av sin utredningsdel med tydliga rekommendationer för behandling och habilitering, som sammanfogas till ett gemensamt utlåtande av överläkaren i teamet.

Dag 3 – medicinsk utredning

Medicinska utredningar och eventuellt kompletterande neuropsykiatrik utredning görs. Sammanfattande neuropediatrik och neuropsykiatrik information till föräldrar och, när så är aktuellt, medföljande personal.

Den patientansvarige överläkaren (remissmottagare) i teamet gör en slutgiltig sammanställning av teamets utredningar och rekommendationer, som skickas till föräldrar och inremitterande. Vid behov görs uppföljande besök för ytterligare utredningar eller information till föräldrar och/eller personal.

SAMARBETE MED ÅGRENSKA

Vid Ågrenska utanför Göteborg bedrivs bl a en mycket uppskattad familjeverksamhet. Där anordnas med viss regelbundenhet temaveckor, t ex en vecka för åtta till tolv familjer som har barn med Retts syndrom, en annan vecka för åtta till tolv familjer som har barn med fragil X-syndromet. Föräldrar träffar andra som är i en liknande situation som de själva, syskon får chansen att prata med andra syskon som har en syster eller bror med samma funktionshinder som deras egen bror eller syster, och experter delar med sig av den absolut senaste kunskapen. Under de gångna åren har vi genomfört ett stort antal temaveckor för familjer med barn med mindre kända syndrom. En förutsättning för att dessa veckor skall komma till stånd är att varje barn med ett sådant syndrom har fått genomgå en noggrann utredning som lett fram till en korrekt diagnos. Vi har upplevt att familjeverk-

samheten vid Ågrenska är ett av de mest positiva inslagen i habiliteringsarbetet med berörda barn och deras familjer.

SAMMANFATTNING

Barn med ovanliga syndrom utgör tillsammans en ganska stor grupp av samtliga med livslånga funktionshinder. Inte minst är de en mycket viktig grupp att räkna med inom personkretsen med psykisk utvecklingsstörning. Flertalet kräver psykiatriska, neurologiska sjukgymnastiska, psykologiska och pedagogiska habiliteringsinsatser genom hela uppväxten och även i vuxen ålder. Många behöver dessutom hjälp av logoped och arbetsterapeut.

Kravet på exakt och uppdaterad diagnostik (såväl genetiskt och neurobiologiskt som psykiatriskt, psykologiskt och pedagogiskt) är mycket stort. Detta i sin tur medför att utredning och habiliteringsplanering måste centraliseras till ett fåtal kunskapscentra. De team som med hjälp av stimulansbidrag igångsatts under de senaste åren och som fått fungera väl och blivit integrerade delar i den ordinarie kliniska verksamheten måste få en chans att fortsätta sitt arbete under det kommande decenniet. Det är rimligt att vissa kliniker får ett samlat ansvar för en väldefinierad grupp av syndrom, snarare än att ett flertal olika kliniker tar hand om vården av var sitt tillstånd. Familjer har rätt att kräva det specifika kunnande som är knutet till varje speciellt syndrom men också att det team de möter skall ha insikt i att det finns behov som är gemensamma för många syndrom, så att man på bästa sätt kan föreslå åtgärder anpassade efter den enskilda familjens förutsättningar.

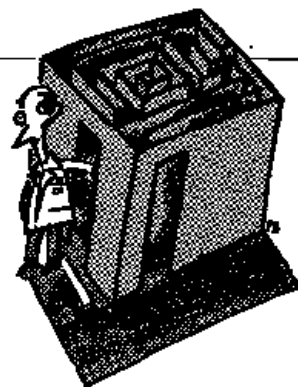
Familjeverksamhet motsvarande den vid Ågrenska borde bli en självklar del i habiliteringsinsatser för berörda barn och familjer.

Vuxenneurologi, vuxenpsykiatri och rehabilitering måste, inom den närmaste framtiden, öka sitt kunnande om de nämnda grupperna, så att den positiva utveckling som kommit familjerna till del under barnets uppväxttid kan fortsätta i vuxenåldern.

Referenser

1. Hagberg B, Gillberg C. Rett variants – retinoid phenotypes. In: Hagberg B, ed. Rett syndrome – clinical & biological aspects. London: Mac Keith Press, 1993: 40-60.
2. Zappella M, Gillberg C, Ehlers S. The preserved speech variant: A subgroup of the Rett complex. A clinical report of 30 cases. Journal of Autism and Developmental Disorders 1998; 28: 519-26.
3. Åkefeldt A, Gillberg C, Larsson C. Prader-Willi syndrome in a Swedish rural county: epidemiological aspects. Developmental Medicine and Child Neurology

- 1991; 33: 715-21.
4. Åkefeldt A. Prader-Willi syndrome. Epidemiological, behavioural, language and neurochemical aspects [dissertation]. Göteborg: Göteborgs universitet, 1998.
5. Åkefeldt A, Åkefeldt B, Gillberg C. Voice, speech and language characteristics in children with Prader-Willi syndrome. Journal of Intellectual Disability Research 1997; 41: 302-11.
6. Åkefeldt A, Månsson JE. Brief report. Is monoamine oxidase activity elevated in Prader-Willi syndrome? European Child & Adolescent Psychiatry 1998; 7: 163-5.
7. Kyllerman M. On the prevalence of Angelman syndrome [letter to the editor]. American Journal of Medical Genetics 1995; 59: 405.
8. Williams CA, Angeman H, Clayton-Smith J, Driscoll DJ, Hendrickson JE, Knoll JH et al. Angelman syndrome: consensus for diagnostic criteria. Angelman Syndrome Foundation. American Journal of Medical Genetics 1995; 56: 237-8.
9. Hagberg B. Rett syndrome – clinical & biological aspects. London: Mac Keith Press, 1993. Clinics in Developmental Medicine No. 127.
10. Ahlsén G, Gillberg IC, Lindblom R, Gillberg C. Tuberous sclerosis in western Sweden. A population study of cases with early childhood onset. Archives of Neurology 1994; 51: 76-81.
11. Abramsky L, Chapple J. 47,XXY (Klinefelter syndrome) and 47,XYY: estimated rates of and indication for postnatal diagnosis with implications for prenatal counselling. Prenatal Diagnosis 1997; 17: 363-8.
12. Gillberg C, Forsell C. Childhood psychosis and neurofibromatosis – more than a coincidence? Journal of Autism and Developmental Disorders 1984; 14: 1-8.
13. Åkefeldt A, Gillberg C. Hypomelanosis of Ito in three cases with autism and autistic-like conditions. Developmental Medicine and Child Neurology 1991; 33: 737-43.
14. Morton JE, Bunday S, Webb TP, MacDonald F, Rindl M, Bullock S. Fragile X syndrome is less common than previously estimated. Journal of Medical Genetics 1997; 34: 1-5.
15. Gillberg C, Steffenburg S, Wahlström J, Gillberg IC, Sjöstedt A, Martinsson T et al. Autism associated with marker chromosome. Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry 1991; 30: 489-94.
16. Gillberg C, Rasmussen P. Brief report: Four case histories and a literature review of Williams syndrome and autistic behavior. Journal of Autism and Developmental Disorders 1994; 24: 381-93.
17. Gillberg C. Clinical child neuropsychiatry. Cambridge, New York: Cambridge University Press, 1995.
18. Harris JC. Developmental neuropsychiatry. Assessment, diagnosis and treatment of developmental disorders. Oxford, New York: Oxford University Press, 1995.



**enligt
min
erfarenhet**

Läkartidningens serie 1990–1992 i särtryck

När konsensus saknas om hur läkaren bör behandla, spelar den beprövade erfarenheten stor roll. Det 48-sidiga häftet innehåller 32 korta, praktiskt inriktade artiklar med anknytning till vårdens vardag och vänder sig till alla kliniskt verksamma läkare. Förutom diagnostik med terapi speglas goda exempel på prevention, ledningsfrågor och administration.

Pris 55 kr. Vid 11–50 ex 50 kr, vid högre upplagor 47 kr/ex.

Beställ här:

..... exemplar av
Enligt min erfarenhet

Namn

Adress.....

Sändes till Läkartidningen,
Box 5603, 114 86 Stockholm

Märk gärna kuvertet med
»Enligt min erfarenhet»

Beställning per fax:
08-20 76 19