

Sólveig Óskarsdóttir

överläkare, Drottning Silvias barn och ungdomssjukhus

Sólveig började sin föreläsning med några tomma overhead-papper som vi under dagens gång hjälptes åt att fylla. När föreläsningen var över hade vi tillsammans fyllt papperen med kunskap om de olika åldrarna från det att ett barn föds tills det går in i vuxenvärlden. Kunskap om vilka problem barn och tonåringar kan ha och vilka behov som behöver åtgärdas i olika stadier i utvecklingen. Sólveig delgav oss av sin stora erfarenhet som hon har skaffat sig genom alla de barn och vuxna med 22q11-deletionssyndromet som hon har träffat genom åren och vi föräldrar kunde bekräfta och fylla på.

0 – 1 år

• Matningssvårigheter

Vid genomgång av 100 barn med 22q11-deletionssyndrom uppgav föräldrar till 74 % av barnen matningssvårigheter i någon form det första året. Det kunde vara svårigheter att suga, kräkningar i samband med matning, slem, trötthet. Många barn har nedsatt funktion i gom och svalg. En del barn kan också ha bakåtflyde från magsäcken upp till matstrupen.

• Hjärtfel

I samma studie hade drygt 60 % av barnen hjärtfel. Det vanligaste är fel i utflödesdelen av hjärtat t ex truncus, avbruten aortabåge, Fallots anomali. Vid dessa hjärtfel misstänker läkarna ofta redan under de första levnadsdagarna att barnet kan ha 22q11-deletionssyndrom. Ett annat tecken är om brässen, som ligger fram för hjärtat inte syns på sin förväntade plats vid operation av hjärtfelet. Misstänker man att barnet har 22q11 deletion får barnet bestrålat blod.

• Immunförsvaret

De vita blodkroppar, som utvecklas i brässen är vanligtvis färre än förväntad jämfört med friska barn vid födelsen.

• Lågt kalk i blodet

Många av barnen har lågt kalkvärde i blodet under de första levnadsveckorna. Detta kan ge symtom i form av skakighet eller kramper, men oftast har barnen inga symtom trots det låga kalkvärdet. Oftast rättar detta till sig, men barnen kan också ha kvarstående underfunktion av bisköldkörtlarna s k hypoparathyroidism, som kräver behandling.

När det finns en misstanke om 22q11-deletionssyndrom görs ett FISH-test och efter 10 - 14 dagar får man svaret. Föräldrarna informeras och utredningen görs i samråd med föräldrarna. Det är en lång och orolig väntan för föräldrarna. Kromosom och syndrom är laddade ord. 22q11-deletionssyndrom är ett av de vanligaste genetiska syndromen efter Downs syndrom.

Barn med hjärtfel får ofta diagnosen tidigt.

Vilken hjälp är viktig under det första året?

Hjärtfel, matningssvårigheter och infektioner är de problem som dominerar under första året.

Ofta behöver föräldrarna hjälp med matningen och vid betydande svårigheter bör ett nutritionsteam sättas in tidigt. I nutritionsteam ingår logopedier och dietister. De kan hjälpa till med specialflaskor, kosttillskott mm.

För att förhindra infektioner kan det i enstaka fall vara bra med Bactrimprofylax. (Barnet får en liten dos Bactrim, som är ett sulfapreparat, i förebyggande syfte).

Skelning och brytningsfel förekommer i ökad grad och diverse öronproblem är vanliga. Därför rekommenderas tidig öron- och ögonundersökning.

Alla föräldrar ska erbjudas kuratorskontakt. En kurator kan ge föräldrarna stöd och informerar och vägleder i det stöd föräldrarna kan få ifrån samhället.

1 – 3 år

I denna ålder minskar vanligtvis problemen med hjärtafelet och matningssvårigheterna. Däremot ökar svårigheterna med :

- Infektioner.

Framst i form av luftvägsinfektioner (bronkit, förkylningsastma, lunginflammation) och infektioner i öronen.

- Öronproblem

Trånga hörselgångar är vanligt och enstaka barn kan ha någon form av missbildning i öronen t ex avstängd hörselgång. Problem med mycket vax och ljudkänslighet är också vanligt. Många föräldrar har noterat att barnen reagerar starkt på plötsligt höga ljud.

- Utvecklingen

Den genomsnittliga motoriska utvecklingen är försenad. Många barn lär sig att gå senare än andra barn.

Framför allt är tal och språkutvecklingen försenat hos barn med 22q11 deletion.

- Ögon

Skelning och synfel som behöver glasögon är relativt vanligt.

- Tänderna

Hål i tänderna, karies, är ett vanligt problem. En del barn har hål i tänderna väldigt tidigt. Tänderna kommer ibland fram sent, de kan ha en annorlunda form, det kan saknas anlag till enstaka tänder.

- Sömnsvårigheter

Sömnen är ofta störd och barnet vaknar ofta. Det är svårt att utreda och veta orsaken till sömnsvårigheterna och det finns inga studier om sömnproblem hos barn med 22q11-deletionssyndromet.

Hur hjälper vi barnen bäst i dessa åldrar?

För barn med 22q11 deletion är det viktigt att man är frikostlig med att behandla med antibiotika. Många barn behöver rör i öronen.

Barnomsorg. De flesta kan gå i vanlig grupp men ibland är en liten grupp att föredra. Många barn behöver extra stöd tidigt, kanske en assistent.

En logoped bör träffa barnet och nu kan det vara bra att börja med tecken som stöd för de barn som är sena i sin språkutveckling.

Habiliteringen kan vara ett bra stöd. Där finns team med många specialister t ex logoped, talpedagog,

kurator, psykolog, specialpedagog och sjukgymnast.

Habiliteringen kan också vara ett stöd i kontakten med barnomsorgen.

Noggrann och förebyggande tandvård är viktig.

Barnen behöver kontrolleras regelbundet av öronläkare.

Om barnen har synfel eller ögonproblem behöver de kontrolleras av ögonläkare.

Ibland behövs hjälp av dietist.

Många upplever att våra barn "ramlar emellan stolarna". Man får många goda råd om träning som skall göras hemma. 15 min. talträning, 15 min. balansövningar osv. Detta upplevs väldigt jobbigt av föräldrarna. Det är så många "små" saker som sammantaget tar mycket tid och kraft. Man måste få lov att vara "bara förälder" någon gång också!

3 - 6 år

I den här åldern är de vanligaste problemen:

- Tal och språk

Barn med 22q11 deletion har ofta en försenad språkutveckling. Ofta dröjer det till 3-årsåldern innan talet börjar ta fart och då med enstaka ord.

- Beteende, socialt samspel

• Tarmmotorik, sen blöjkontroll, förstoppning

- Bensmärter

- Maten

Svårt eter med att hantera fast föda. Finmotoriskt, svårt att hantera bestick, glas mm. Beteendemässigt, svårt att koncentrera sig vid matsituationer, svårt att sitta stilla.

- ADL

Svårt att klara av t.ex. mat och på och avklädning.

Behov:

Habilitering, arbetsterapi, logoped.

Förskola (dagis)

Dietist

Barnläkare som är lättillgänglig

Vårdbidrag

Eventuellt LSS

Specialistteam

Mycket ansvar läggs på föräldrarna och för att underlätta är det viktigt att hjälpinsatserna är lättillgängliga. En barnläkare som känner barnet och dess behov på närmaste vårdcentral t.ex.



7 – 12 år

Inlärningssvårigheter av varierande grad, dock oftast lätta till måttliga, är vanligt och majoriteten av barnen behöver extra stöd i skolan. Skolan ser olika ut om barnen fått diagnos tidigt.

Det tar lång tid att lära in.

Behov:

Innan skolstart och stadiebyte:

Neuropsykiatrisk utredning som tar reda på barnets starka och svaga sidor. I den ingår utredning av inlärningsförmåga och beteende.

Att hitta rätt pedagogiskt stöd:

Vuxenstöd/assistent

Mindre grupper



Sølveig på Grötö

Referat från en föreläsning av Paula Goldberg, en läkare i New York, USA

Tonårstiden är en jobbig period för alla ungdomar. Inte minst om man har diagnosen 22q11-deletionssyndrom. Tonårstiden är en resa in i vuxenvärden. Denna tid skall ge ungdomarna möjlighet att utveckla och utforska sina förmågor inom många områden.

De skall bli självständigt och ekonomiskt oberoende. Kunna knyta kontakter med kompisar och vänner, och skapa relationer med det motsatta könet.

De skall utveckla en egen identitet (självbild) och starta en separation från föräldrarna.

Ungdomar med 22q11 måste dessutom lära sig att:

- Förstå sin sjukdom
- Kunna känna igen symtom och veta vilken vård som krävs
- Berätta för läkare hur man känner
- Kunna klara av sina mediciner, planera och förbereda
- Kunna förstå försäkringar
- Överföring till vuxenvården (börja förbereda vid 14 års ålder)
- Eget boende
- Utbildning
- Arbetsträning
- Sociala försäkringar (stöd)

Tonårsperioden hos personer med 22q11 deletion kan se olika ut och nya problem kan dyka upp.

- Risk för utveckling av skolios förefaller ökad (ca 10 %). Under tillväxtperioden är risken störst.
- Psykiatriska sjukdomar kan debutera, såsom depression, panikångest, fobier, autistiska symtom, schizofreni.
- Skolarbetet kräver ett ökat stöd ju äldre barnet blir.

- Det kan vara svårigheter med att behålla kompisar. Man förstår inte alltid samspelet i tonåren.
- De kan bli mer beroende av sin familj än andra tonåringar.
- De kan vara mer utsatta t.ex. utstötning, mobbing.
- Puberteten behöver inte vara försenad men de är ofta barnsligare än andra tonåringar.

Det är viktigt att prata med tonåringen om diagnosen och ärftligheten. Ta reda på hur mycket tonåringen förstår om sin diagnos. Ta reda på och diskutera vilka möjligheter som finns för att förhindra graviditet och vid graviditet.

Under tonårstiden och under graviditet finns ett ökat risk för lågt kalk i blodet. Vid ett lågt kalkvärde kan man få kramper. Detta är viktigt att känna till.

Det är viktigt att hjälpa barnen och ungdomarna att hitta meningsfulla fritidsaktiviteter. Ett bra alternativ när barnen börjar frigöra sig från föräldrarna kan vara en ledsagare. En ”kompis med ansvar” som följer med på fritiden och hjälper tonåringen att klara sig i samhället.

Ta tillvara på positiva egenskaper och talanger!
SE MIG SOM JAG ÄR!

Det är viktigt att känna till sin sjukdom med man får inte BLI den!

text Maria Olofsson