

Rapport fra verdenskonferanse om CdLS

Program for konferansen juli 2011

Første dag møttes internasjonale spesialister og leger i International Scientific Advisory Council for å drøfte ny forskning, nye prosjekter og behandling i forhold til diagnosen.

Torsdag 28. juli var det dagskonferanse for leger, fysioterapeuter, ergoterapeuter, logopeder, pedagoger og andre fagpersoner med interesse for CdLS. Dessverre var det få påmeldte deltakere på fagkonferansen, men spesialistene som hadde vært sammen dagen før deltok som tilhørere ved forelesningene. De stilte spørsmål til hverandres studier og resultater, hvilket gjorde forelesningene ekstra interessante for oss som deltok på fagkonferansen.

Fra ettermiddagen på torsdagen til lunsj søndag ble det arrangert familiesamling. Her kunne familiene som deltok høre om den siste utviklingen og strategier for arbeid med mennesker berørt av CdLS. Mange av fagpersonene var tilgjengelige for private konsultasjoner med familiene. På kveldene var det sosialt program.

Kort oppsummering av faginnleggene på konferansen:

Medisinske erfaringer og utfordringer ved Cornelia de Langes syndrom

Dr. Jane Law, fra en CdLS klinikk i NSW, Australia var opptatt av utfordringer ved CdLS som refluks, forstoppelse, syn og atferd. Hun var også svært opptatt av hvor personer med CDLS skulle få sin behandling ved sykehusinnleggelse. Skal de behandles ut fra kronologisk alder eller ut fra størrelse? Er det voksen- eller barneavdelingen som har beste kompetanse til å gi behandling når man er fysisk liten hele livet?

Medisinske utfordringer knyttet til genetiske syndromer med utviklingshemning som del av diagnosen

Dr. Angelo Selicorni fra Italia var opptatt av at mennesker med utviklingshemning også har rett til å få en medisinsk vurdering av medisinske problemer og få disse behandlet. Ofte forklares medisinske utfordringer utelukkende ut fra diagnosen. Et eksempel han brukte, var ernæring og svelgeproblemer. Mat og drikke kan svelges feil og komme ned i lungene og føre til lungebetennelse. Selicorni var opptatt av at man også måtte se på mate-/spisestilling og om svelgevanskene krever at man tilsetter fortykningsmiddel i drikke for å lette svelgingen, fremfor å forklare gjentatte lungebetennelser med diagnose.

Aldring ved Cornelia de Langes syndrom

Dr. Antonie Kline fra USA viste til at personer med CdLS aldres tidligere enn vanlig. De får tidligere grått hår og ansiktsformen endres ofte med alder med bredere hake

og økt grad av assymetri. En beskrevet økning i vekt med økende alder var Kline imidlertid usikker på om kunne relateres til diagnosen. Hun viste til at studier har vist at søvnvansker kan øke med alderen. Kline har skrevet en artikkel om eldre personer med CdLS som kan leses på nettsiden til CdLS foundation. Hun har også skrevet en artikkel om pubertet og voksenalder og de endringene som skjer ved CdLS i disse fasene.

Hvordan forholde seg til og behandle gastroesofageal refluks?

Dr. Peter Gillett fra Skottland mente at Nissen-plastikk ikke alltid var verken påkrevd eller den beste løsningen. Han mente at man skulle vurdere annen behandling først og at operasjon i form av Nissen-plastikk var siste utvei. Når man begynner med medikamentell behandling for refluks, er det viktig å starte med en høy dose slik at man opplever en rask effekt, så kan man heller trappe ned og finne passende dose etter hvert. Gillets erfaringer var at dersom man startet man med for lav dose, og omsorgspersoner ikke ser noen snarlig effekte, ville de trekke den konklusjonen at medikamentell behandling ikke nytter og slutte å gi barnet medikamentet før de oppnår noen effekt.

Utfordrende atferd ved genetiske syndromer med utviklingshemning

Professor Chris Oliver fra England var opptatt av at pendelen i forhold til hvordan man forstår årsak til utfordrende atferd kan svinge langt ut til den ene eller andre ytterkanten. Etter hans syn forklares i dag så og si all utfordrende atferd med forhold i omgivelsene, mens man tidligere forklarte atferden med diagnosen. Oliver mener det er viktig med en både-og-forklaring. Forskning viser at man ved CdLS kan observere høy grad av selektiv mutisme. Oliver viste også til en studie som viser en nedgang i humøret hos personer med CdLS i alderen 19-22 år. Det siste mener han kan forklares med store endringer i denne alderen, som sammenfaller med når mange slutter på skolen og begynner på dagsenter, samt med flytting fra foreldrehjemmet til eget hjem eller annen boform. Disse overgangene medfører ofte store endringer i hverdagen som kan påvirke humøret. Oliver har vært medforfatter for en artikkel om utfordrende atferd.

Det danske velferdssystemet i relasjon til familier med funksjonshemmede barn

Sosionom Birgit Barnes ved Roskilde sykehus i Danmark informerte om sosial- og trygderettigheter i Danmark.

Autismespektertilstander ved tilstander assosiert med utviklingshemning

Dr. Jo Moss fra England viser, som Chris Oliver, til at de finner mange i gruppen CdLS med selektiv mutisme. Hun pekte også på at mange synes å vise sosial angst. Moss viste til en studie som viser at personer med CdLS har større vansker med sosial samhandling enn andre med sjelden genetisk tilstand med utviklingshemning og autistiske trekk. Hun stilte spørsmål om eksekutive vansker kan være noe av årsaken til vansker med sosial samhandling ved CdLS.

Forskjeller i språkutviklingen mellom personer med normalutvikling, autisme, ikke spesifisert utviklingshemning og Cornelia de Langes syndrom

I dr Marjorie Goodbans studie om språkutvikling hos barn med CdLS, rapporterte mange av foreldrene at de har hørt svært liten eller ingen babling hos barna. Goodban var spesielt opptatt av at flere med CdLS ser ut til å

ha hørselsvansker fra fødselen av, og at enkelte blir diagnostisert som døve, mens det senere viser seg at de kan ha tilnærmet normal hørsel. Hun fortalte at foreldre til barn med CdLS, uavhengig av om de mistenker at barnet er døvt, må oppfordres til å snakke til og med sine barn. Mange personer med CdLS har store og vedvarende vansker med å få gitt uttrykk for hva de ønsker og mener. Goodban satte derfor fokus på betydningen av at foreldre og fagpersoner tar i bruk alternativ og supplerende kommunikasjon (ASK) i kommunikasjon med personer med CdLS. Her finner du Goodbans artikkel om utvikling av språk og kommunikasjon ved CdLS. Les gjerne også hennes artikkel om tilrettelegging for utvikling av språk og kommunikasjon.

Å forstå og håndtere de gynekologiske, urologiske og kjønnsrelaterte endringene som kommer med puberteten

Dr. Nathalie Blagowidow fra USA snakket mye om jenter/kvinner med CdLS. Ca 20 % av disse får ikke menstruasjon. Hos de som får det, er det viktig å være bevisst på at kraftige smerter i forbindelse med menstruasjon også kan forekomme hos kvinner med CdLS, og at det er behov for å dempe disse smertene. Likeledes at PMS også er en problemstilling ved CdLS som kan forårsake atferdsendringer. Les mer om temaene fra forelesningen på side 4 i vårens utgave av bladet Reaching Out, et nyhetsblad utgitt av diagnoseforeningen i USA.