Angelmans syndrom

FRAMBU SENTER FOR SJELDNE FUNKSJONSHEMNINGER

Utgitt av Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger
Sandbakkveien 18, 1404 Siggerud
Telefon: 64 85 60 00
E-post: info@frambu.no
Nettsted: www.frambu.no

2. utgave september 2007

Redaktør:
Gerd Vidje

Grafisk design:
Aase Bie

Trykk og innbinding:
Allservice AS

Opplag 2007:
2000 eks

ISBN 978-82-92913-01-7

Forord fra første utgave – våren 2001

Med dette heftet ønsker vi å formidle kunnskap om mennesker med Angelmans syndrom (AS). Målgruppen er bred: foreldre og venner til personer med Angelmans syndrom, helsepersonell, fagpersoner i skoleverket og offentlige instanser. Og selvsagt alle andre interesserte. Foreløpig vet vi mest om barn, derfor handler dette heftet mest om dem. Mye av informasjonen er likevel relevant for ungdom og voksne med Angelmans syndrom.

Heftet gir en innføring i en del medisinske forhold som er typiske for syndromet, og det omtaler arvegang og andre genetiske forhold. Du finner kortfattet informasjon om sosialt samspill og kommunikasjon og om hvordan hverdagen kan arte seg når et familiemedlem har Angelmans syndrom.

Kunnskapen om Angelmans syndrom vokser raskt. For eksempel gir et litteratursøk i en stor medisinsk database (Medline) et utbytte på to artikler om Angelmans syndrom for årene 1981–1985. I perioden 1986–1990 gir samme søk henvisninger til 20 publiserte artikler, og fra 1991 til 1996 er resultatet 165 artikler. For perioden 1997–2000 er antall artikler om Angelmans syndrom økt til over 500. På grunn av stadig ny informasjon om tilstanden, vil en del av det vi vet i dag, helt sikkert bli revidert i framtiden.

Avdelingsoverlege Trine Prescott står medisinsk ansvarlig for heftet. I tillegg har følgende personer på Frambu deltatt i produksjonen: spesialpedagog Astrid M. Aasum, spesialpedagog Torill Melfald, undervisningsinspektør Karin Evy Rønningen, sosionom Lise Hoxmark, sosionom Unni Hegle, overlege Kai Fr. Rabben, sosiolog Knut Wærstad, fysioterapeut Kaja Giltvedt, barne-fysioterapeut Bibbi Isene og ergoterapeut Wenche Nunn. I tillegg inneholder heftet bidrag fra Audrey Angelman, Jill Clayton-Smith, Stefan Axelsson og Elfinn Færevåg. Teksten er redigert av fagjournalist Mona K. Haug, og Nina Lykke har stått for den grafiske utformingen.

Vi takker alle som har bidratt til eller kommentert manuskriptet underveis. En spesiell takk til Jill Clayton-Smith (St Mary's Hospital, Manchester), Ebba Wannag (Statens senter for Epilepsi), Mårten Kyllerman og Anna Söderholm (Drottning Silvias Barn- og Ungdomssjukhus), Elfinn Færevåg (Norsk forening for Angelmans syndrom) og Arvid Heiberg (Rikshospitalet) samt til alle familier som har bidratt med bilder.

Forord andre utgave – høsten 2007

Denne utgaven er en forsiktig revisjon og oppdatering av heftet. Ut fra nyere forskning og erfaring er spesielt teksten om den kliniske delen av syndromet revidert. Kapittelet om epilepsi er nytt, skrevet av Frans Brockmeier (Statens sykehus for epilepsi). Medisinsk ansvarlig for denne utgaven er avdelingsoverlege Egil Ruud. Gerd Vidje har redigert heftet og Aase Bie har stått for den grafiske utformingen.

Informasjon om sosiale støtteordninger og trygderettigheter er tatt ut av denne utgaven. Denne informasjonen finner du nå på *www.frambu.no*.

INNHOLD

Forord fra Frambu 3
Forord ved Audrey Angelman 8
Innledning ved Jill Clayton-Smith og Egil Ruud 10

Kapittel 1: Angelmans syndrom - et overblikk 14
Diagnose Angelmans syndrom 16
Kjennetegn og utviklingstrekk 18
Motorikk og ernæring 26

Kapittel 2: Epilepsi 28
Generelt om epilepsi 29
EEG: Elektroencephalografi 31
Angelmans syndrom og epilepsi 32
Behandling av epilepsi ved Angelmans syndrom 33

Kapittel 3: Genetikk og Angelmans syndrom 36
Medisinsk genetikk og Angelmans syndrom – et lynkurs 37
De fire genetiske variantene av Angelmans syndrom 39
Genetiske tester ved mistanke om Angelmans syndrom 42

Kapittel 4: Hverdagsutfordringer, samspill og samhandling 44
Sansning 46
Hukommelse 50
Følelser og atferd 51
Språk- og kommunikasjonsutvikling 54
Felles forståelse av den som har Angelmans syndrom 60
Sammenfatning – hovedprinsipper 61

Kapittel 5: Hjelpeapparatet, både til hjelp og belastning? 62
22 års erfaring 63
Uendelig mange omsorgspersoner 64
Tvang 65
Ingen kan forstå 66
Multispesialister 66

Kapittel 6: Hverdagsliv 68
Hjem og fritid 69
Datamaskin som hjelpemiddel for aktivitet og stimulering 70
Søvn 73
Litt om søsken til barn med kroniske funksjonshemnnger 75
Ansvarsgruppe 76
Kontakt med familierådgivningskontor eller psykolog 77

Kapittel 7: Pedagogiske konsekvenser og rettigheter 78
Kartlegging 80
Rammebetingelser og tilrettelegging 81
Veiledning fra kommunen 85

Vedlegg 86
a) Audrey Angelmans forord på engelsk 87
b) Angelmans syndrom: Diagnostiske kriterier 88
c) Typiske EEG-funn hos barn med Angelmans syndrom 89
d) Melatoninbehandling av søvnvansker hos personer med Angelmans syndrom 89
e) Tann- og bittforhold 90
f) Til fagpersoner rundt barnet 92
g) Referanser 94

ved Audrey Angelman

FORORD

Til norske familier med medlemmer med Angelmans syndrom og den norske foreningen for Angelmans syndrom

Stiftelsen av den norske foreningen for Angelmans syndrom i desember 1997 er nok en viktig milepæl i en spesiell historie. I 1965, i en artikkel om tre små pasienter med felles trekk, beskrev Dr. Harry Angelman en spesiell tilstand for første gang i den medisinske litteraturen. I mange år ble dette arbeidet oversett, men i dag betyr det å få diagnosen Angelmans syndrom at en familie blir løftet ut av isolasjon og inn i en verdensomspennende Angelman-familie.

Jeg har mottatt hundrevis av e-poster, men adressen til én av avsenderne fascinerte meg spesielt – en boreplattform i Nordsjøen 300 kilometer utenfor Stavanger. Slik begynte mitt vennskap med Helge Volland (første leder i norsk forening for Angelmans syndrom) som har hjulpet norske familier med AS å finne den vesentlige og gjensidige støtten som er betinget i forståelse av hverandres livssituasjon. Slik kontakt er av grunnleggende betydning fordi AS berører hele familier, ikke bare individer. Gjennom å dele felles opplevelser oppstår det vennskap. Foreldre behøver ikke lenger å føle seg alene. Bare det å kunne snakke med noen som forstår, utgjør den flotteste sikkerhetsventilen. Du slipper å forklare hva AS er – bare forklar problemet, så er det noen som svarer: «Det vi gjorde var... ».

Å møte andre familier er viktig. Foreldre ser hvordan andre barn gjør framskritt. Det er oppmuntrende å se et annet barn som har tilegnet seg sosiale ferdigheter og som det går bra med. Som alle barn, utvikler Angelman-barna seg i sitt eget tempo og blir unike individer.

Viktig er det også at norske fagfolk har internasjonale kontakter. De fleste som jobber med Angelmans syndrom, både forskere og behandlere, er rause med å dele sin kunnskap og sin erfaring.

Å spre informasjon er en sentral oppgave, og vi må bruke vår styrke til å hjelpe familier som fortsatt kjenner seg isolert. Å bidra til å bryte isolasjonen er kanskje den mest kjærkomne gave vi kan gi.

Dr. Angelman var beskjeden, snill og lett å snakke med. Foreldre ble veldig glade i ham. På et eller annet vis kunne det å kjenne ham redusere noe av det skremmende og til tider overveldende i tilstanden som nå bærer hans navn. Jeg har et håp om at dere kan oppleve dette ved å bli kjent med ham gjennom meg. Til foreldre pleide han å si: «Det stilles mange følelsesmessige og fysiske krav til dere, derfor er det viktig at dere tar godt vare på dere selv.» Til unge leger pleide han å si: «Hør på moren – en våken mor er den beste allierte dere har.»

Av hele mitt hjerte vil jeg ønske norske familier velkommen til det internasjonale Angelmanfellesskapet. Jeg vet at dere vil finne mange venner, og håper at jeg kan bli regnet blant dem.

Audrey Angelman

Angelmans syndrom er oppkalt etter barnelege Harry Angelman. Han døde i august 1997, men hans kone, Audrey Angelman, fortsatte å være aktiv i det internasjonale nettverket omkring Angelmans Syndrom. Forordet hennes gjengis her på norsk. Originalteksten på engelsk finnes som vedlegg a bak i heftet. Audrey Angelman døde høsten 1999.

Historikk, forskning og fremtidsperspektiver

I 1965 observerte den britiske barnelegen Harry Angelman slående likhetstrekk hos tre av sine unge pasienter. Alle tre var vesentlig forsinket i sin psykomotoriske utvikling og uten talespråk. Videre hadde de til felles et rykkete bevegelsesmønster og epilepsi ledsaget av et usedvanlig EEG (elektroencefalogram, en undersøkelse til hjelp i utredning og behandling av epilepsi. Se kapittel 2 for nærmere beskrivelse).

Dr Angelman merket seg at barna hadde lyst hår, blå øyne og spesielle ansiktstrekk med en bred, smilende munn og en tendens til å stikke tungen fram. Pasientenes smilende ansikter minnet ham om et maleri hadde sett i et kunstgalleri i Verona i Italia. Maleriet het «Gutt med marionette» («puppet» på engelsk). Det var guttens og ikke dukkens ansikt som minnet Angelman om hans tre pasienter. I håp om at andre leger skulle kjenne igjen flere barn med tilstanden, redegjorde han for sine observasjoner i et medisinsk tidsskrift om barnesykdommer. Artikkelen het «Marionette-barn» (Angelman, 1965).

I løpet av de følgende 20 årene ble flere tilfeller beskrevet, noe som bekreftet at det faktisk dreide seg om en avgrensbar tilstand. Mye oppmerksomhet ble viet den glade, sosiale legningen personene viste og tendensen til lettutløste latterutbrudd som ikke alltid passet i situasjonen. Slik fikk tilstanden navnet «Det glade marionette syndromet». Foreldre og fagfolk ble etter hvert mindre glade for dette navnet, og i dag brukes navnet Angelmans syndrom.

Antallet registrerte tilfeller var til å begynne med beskjedent, og det ble antatt at tilstanden var ekstremt sjelden. I dag regnes imidlertid forekomsten å være på omlag 1 per 30 000 personer.

Årsaken til AS forble ukjent i mange år. Fordi det ble beskrevet flere søskenpar med tilstanden, ble det antatt at tilstanden skyldtes en feil på arvestoffet. I kjølevannet av utviklingen av mer avanserte metoder for undersøkelse av kromosomene, kom i 1987 de første rapportene om en liten delesjon (mangel av en bit av arvestoffet) på kromosom 15 hos flere personer med AS.

Muligheten for diagnostisk testing førte til større interesse for tilstanden. Etter hvert som antall diagnostiserte tilfeller økte, ble leger i økende grad oppmerksomme på kliniske kjennetegn og spesielle EEG-funn som knyttes til tilstanden. Utviklingen hos personer med AS ble studert mer i detalj og over tid, man så viktigheten av å kunne gjenkjenne det typiske bevegelsesmønsteret og atferdstrekkene.

Så ble det genetiske grunnlaget for AS fokus for oppmerksomheten. Ved bruk av den nye, sofistikerte FISH-teknikken som kan framstille Angelman-regionen på kromosom 15 (se kapittel 3 for nærmere beskrivelse), viste det seg at bare 60 prosent av AS-tilfellene hadde en påvisbar delesjon.

Videre ble det ble klart at kromosom 15 som hadde delesjon, alltid var nedarvet fra moren. Man fant også at delesjonen hadde oppstått i selve egget hos henne, mens resten av hennes celler var normale. Samtidig ble det oppdaget at en lignende delesjon nedarvet fra faren ga opphav til Prader-Willis Syndrom, en annen tilstand med psykisk utviklingshemning som arter seg svært forskjellig fra AS. Studier av disse to tilstandene fortsatte parallelt, og lenge trodde forskere at begge tilstandene skyldtes feil på samme gen. Dette har vist seg å ikke være tilfelle.

I løpet av årene som fulgte, ble ulike avvik på kromosom 15 konstatert hos personer med AS. Noen personer viste seg å ha arvet begge sine kromosom 15 fra sin far i stedet for å ha fått det ene fra far og det andre fra mor. Det ble klart at en normal utvikling forutsetter at en bestemt del av kromosom 15 nedarves fra moren. Når begge kromosomer i et par arves fra én av foreldrene, foreligger såkalt uniparental disomi (se kapittel 3).

Hos andre personer med AS viste det seg å foreligge en pregingsmutasjon (se kapittel 3). I denne situasjonen oppfører begge kromosom 15 seg som om de kom fra faren, selv om det ene er arvet fra moren.

Ytterligere en gruppe personer med AS, inkludert noen hvor flere familiemedlemmer har AS, har en mutasjon (endring i arvestoffet) på et bestemt gen på kromosom 15, det såkalte UBE3A genet.

Kartleggingen av de ulike genetiske mekanismene for AS har betydd mye for genetisk veiledning for familier med medlemmer med AS. Muligheten for fosterdiagnostikk er til stede for familier som selv ønsker det og som har høy gjentagelsesrisiko.

Fortsatt gjenstår det en gruppe på cirka 15 prosent hvor den grunnleggende genetiske mekanismen ikke kan identifiseres. Denne gruppen er fortsatt en utfordring. Nyere observasjoner tyder på at enkelte forskjeller i trekk og symptomer kan skyldes variasjon i den genetiske mekanismen som ligger til grunn. Delesjonen synes å gi opphav til det mest typiske kliniske bilde.

UBE3A-genet tilhører en bestemt gruppe gener, «ubiquitin protein ligase» gener. Disse medvirker til nedbrytning av proteiner i hjernen. De spiller en aktiv rolle under utviklingen av forskjellige deler av hjernen, særlig områdene som har med bevegelse og koordinasjon og med hukommelse og følelser å gjøre. Nye studier har fokusert på den mulige årsakssammenheng mellom UBE3A genet og AS. Forsøk med genmanipulerte mus som tilsvarer AS med uniparental disomi eller delesjon på kromosom 15, har bidratt i dette arbeidet. Musene viser typiske AS-trekk, inkludert dårlig koordinasjon og epilepsi. Musemodellene forventes å gi viktig informasjon om funksjonen til UBE3A-genet både under fosterutviklingen og etter fødselen.

Fordi UBE3A synes å påvirke hjerneutviklingen før fødselen og fordi nesten samtlige tilfeller av AS først diagnostiseres etter fødselen, vil man trolig ha begrenset nytte av genterapi. Men rollen til UBE3A er fremdeles ikke helt klarlagt, så dette vil fortsette å være et viktig forskningsområde, spesielt med henblikk på eventuelt samspill med andre gener, og ut fra det forhold at kun genet nedarvet fra moren synes å være virksomt i hjernen.

Framtidige behandlingstiltak for AS vil mer sannsynlig rette seg mot spesifikke symptomer, for

eksempel epilepsi og avvik i bevegelsesmønsteret. Økt forståelse av de kjemiske stoffene som fungerer som budbringere i hjernen vil bidra til utviklingen av slike behandlingstiltak.

Det foregår mye forskning rundt effektive behandlinger for AS. Et stort spenn av tiltak er under evaluering, fra ulike typer kommunikasjonsstrategier og pedagogiske tilnærminger til medisinske behandlingsmåter for skoliose, epilepsi og hyperaktivitet. Det pågår blant annet kliniske forsøk for å vurdere nytten av melatonin i behandlingen av søvnforstyrrelsen som ofte sees ved AS. På den annen side er det også viktig å vurdere eventuell nytte av alternative terapier for AS. Hvis ikke ikke-skolemedisinske tiltak vurderes formelt, oppstår det uenighet om deres verdi for AS barn og deres familier.

Livsløpet hos mennesker med AS er blitt bedre beskrevet etter hvert som barna er blitt voksne, og vi kan nå se nærmere på hvordan voksne med AS best kan bli integrert i sine lokalmiljøer. Mye av kunnskapen vi har om AS er ervervet via personlige observasjoner fra dem som har omsorg for barn og voksne med AS. De ulike AS-gruppene rundt i verden har gjort mye for å spre denne informasjonen. Gjennom sine bidrag til å øke kunnskapen om AS, er slike grupper av vital betydning.

Jill Clayton-Smith (1999)

Jill Clayton-Smith er spesialist i medisinsk genetikk ved St. Mary's Hospital i Manchester, England. Hun er spesielt interessert i AS og arbeidet sammen med Dr. Harry Angelman i mange år. Innledningen hennes gjengis her i norsk språkdrakt.

Utviklingen etter 2000 – fremtidsperspektiver

Kunnskap fra de siste fem årene viser at det er større variasjon i funksjonsområdet ved AS både mentalt og fysisk enn det man anså tidligere. Dette har opplagte prognostiske og pedagogiske konsekvenser. Det skriver Egil Ruud, overlege på Frambu.

Etter 2000 er det kommet to sentrale oversiktsartikler: Kliniske og genetiske aspekter (J Clayton-Smith, L Laan 2003) og en rapport etter en konsensuskonferanse med revisjon (fra 1995) av de kliniske parametrene for å stille diagnosen (Williams et al 2006). Den genetiske inndelingen som blir ble beskrevet i 1999, står fast i dag. Det prosentvise antall som forblir genetisk udiagnostisert er også omtrent det samme (ca. 15 prosent).

I de senere årene er det kommet en rekke artikler som viser at de ulike genetiske variantene gir utslag klinisk på forskjellig vis. I de siste fire årene er det beskrevet flere tilfeller av AS, type ikke-delesjons imprintningsdefekt, etter såkalt ART (assistert reproduktiv teknologi) som for eksempel IVF (in vitro-fertilisering) eller ICSI (intracytoplasmatisk spermieinjeksjon). Det er samtidig en del undersøkelser som har vist at foreldre som ufrivillig eller frivillig har ventet over to år med å få barn, er overrepresentert ved AS av denne samme type. Det er derfor en viss mulighet for at det er dette og ikke ART i seg selv som er årsaken til AS i disse tilfellene (sammenstilling, se Williams et al 2006).

Det er beskrevet AS fenotyper som fungerer bedre enn de klassiske variantene, der det foreligger enten inkomplett imprinting defekt eller mosaikk (Gillesen-Kaesbach 1999). Deres utseende er som hos Prader Willis syndrom, men genetisk sett passer de med Angelmans syndrom (med et AS-kromosom -15 methyleringsmønster) Disse viste en klinisk tilstand med hypotoni, overvekt og lettere grad av mental retardasjon. Det er beskrevet barn med mosaikk i inprintningssenteret med et ordforåd på 50–60 ord (Nazlican 2004).

Egil Ruud (2007)

KAPITTEL 1

Angelmans syndrom – et overblikk

Hos personer med Angelmans syndrom finner vi viktige fellesnevnere, men også til dels betydelige forskjeller. Felles for alle er at de har en alvorlig grad av utviklingshemning og vansker med motorikk og koordinasjon. De færreste utvikler talespråk. Videre kjennetegnes AS av et særegent atferdsmønster med høyt aktivitetsnivå. Epilepsi og et alvorlig forstyrret søvnmønster går igjen. Karakteristiske ansiktstrekk kan gjenkjennes fra småbarnsalderen av.

En oversikt over typiske funn og utviklingstrekk ved AS er nyttig for å få et helhetlig grep om tilstanden. Vær likevel oppmerksom på at en del trekk og symptomer som forekommer hos personer med AS, også finnes hyppig ved en rekke andre tilstander. Overblikket som gis her må ikke ta oppmerksomheten bort fra det spesielle og personlige hos den enkelte, men brukes som bakgrunnskunnskap i møte med den som har Angelmans syndrom. Forskning de siste årene har vist at det er en større variasjonsbredde i utviklingen enn det man tidligere var klar over. Dette tilsier at det er noen som fungerer bedre og noen kanskje dårligere enn det som er beskrevet i dette kapitlet.

Diagnosen Angelmans syndrom

Diagnostiske vansker og kriterier

Ettersom tegn og symptomer på AS først blir tydelige etter hvert, stilles sjelden diagnosen AS før etter det første leveåret. Noen får diagnosen først i voksen alder. Tilstanden er kanskje lettest gjenkjennelig i alderen 2 til 16 år. Flertallet av personer med AS er mellom 3 og 7 år når tilstanden blir diagnostisert. Leger med erfaring med AS stiller etter hvert diagnosen tidligere og tidligere, også før barnet er fylt ett år.

Diagnosen AS stilles på bakgrunn av en eller flere grundige legeundersøkelser. Her undersøkes personens generelle tilstand, og man vurderer symptomer og trekk. Hos om lag 85 prosent av dem som har AS, kan diagnosen bekreftes ved spesielle blodprøver (genetiske tester). De ulike testene er beskrevet i kapittel 3 om genetikk.

Når genetiske tester for AS er normale, blir ekspertvurdering av diagnosen svært viktig. Spesielt er dette aktuelt i forhold til beregning av gjentagelsesrisiko ved senere svangerskap. Når alle tester for AS er negative, må også muligheten for feildiagnose overveies. Særlig hos de yngste barna må legen vurdere flere tilstander som kan ligne på AS, for eksempel Rett syndrom, cerebral parese, infantil autisme, Lennox-Gastaut syndrom, statiske encefalopatier med mental retardasjon, Alpha thalassemia-x-bundet mental retardasjon syndrom, methylentetrahydrofolat reductase-mangel og delesjon på kromosom 22 (q-teleomer). (God oversikt: Williams et al 2001.)

En gruppe internasjonale eksperter er blitt enige om et sett med kriterier som skal brukes for å bekrefte eller avkrefte diagnosen Angelmans syndrom. Disse kriteriene er gjengitt på norsk i vedlegg b.

EEG som diagnostisk hjelpemiddel

EEG (måling av hjernens elektriske aktivitet) er en smertefri undersøkelse som brukes i utredning og behandling av epilepsi. Hos barn med AS finner vi ofte karakteristiske EEG-mønstre fra første leveåret og fram til ti årsalderen – også hos de barna som ikke har epilepsi. Når samtlige av tre spesifikke EEG-funn er til stede, eventuelt enkeltvis i flere registreringer, understøttes AS-diagnosen (se vedlegg c for mer informasjon). Det forskes aktivt for å avklare hvilken supplerende diagnostisk rolle EEG-registreringer kan ha i tilfeller der mistanke om AS ikke kan bekreftes ved hjelp av dagens genetiske tester.

«Forsinket diagnose»

At et barn ved fødselen viser seg å ha store misdannelser eller å være alvorlig sykt, kommer som regel som et stort sjokk på familien. Annerledes er den traumatiske prosessen der mistanken om at «noe er galt» vekkes gradvis. Blant annet kan foreldrene oppleve det som vanskelig å sette ord på hva sin uro skyldes, samt å oppnå gehør for sine bekymringer hos fagfolk.

Det er vårt inntrykk at de fleste familier med barn med AS opplever det som overveiende positivt å få stilt en spesifikk diagnose. Flere foreldre har fortalt at det har vært en stor belastning å leve i uvisshet om hva som «egentlig feiler barnet». En klar diagnose gjør det dessuten lettere å planlegge, fordi man får et bedre grunnlag for å gjøre antagelser om framtidig helse og utvikling. En diagnose fører dessuten ofte til at man får bedre hjelp fra fagpersoner.

Videre fremhever foreldre betydningen av fellesskapet med andre familier som er i samme situasjon. Å ha kontakt med andre familier når man skal venne seg til «den nye diagnosen», oppleves som en stor støtte av mange. Den norske foreningen for Angelmans syndrom kan være behjelpelig med å formidle kontakt mellom familier med medlemmer med AS.

Forekomst av Angelmans syndrom

AS er beskrevet over hele verden og hos ulike folkeslag. I Canada og USA er det til sammen registrert over 1000 personer med AS. Forekomsten anslås å ligge et sted mellom ett tilfelle per 10 000 til 40 000 levende fødte barn. (Jill Clayton-Smith 2003)

Foreldrene til barn med AS er som gruppe betraktet verken yngre eller eldre enn foreldre i alminnelighet.

En svensk undersøkelse rapporterte at tre prosent av barn med alvorlig psykisk utviklingshemming (det vil si IQ mindre enn 50) hadde AS. Videre var AS den underliggende diagnosen hos hele seks prosent av barna som hadde både alvorlig forsinket utvikling og epilepsi.

Årsak til Angelmans syndrom

AS skyldes en feil på arvestoffet. Enten mangler en bestemt del av arveanlegget (kromosom 15), eller så fungerer ikke delen som den skal. Hvordan syndromet utvikler seg som en konsekvens av visse feil på arvestoffet, er ennå ikke fullstendig klarlagt.

Selv om det ikke er mulig å se ved fødselen at et barn har AS, er det en medfødt tilstand. AS skyldes ikke noe foreldrene har gjort før eller under svangerskapet.

Arv

For de fleste familier er gjentakelsesrisikoen ved senere svangerskap minimal. Det betyr at det svært sjelden forekommer flere barn med AS i samme søskenflokk.

For noen få familier er imidlertid gjentakelsesrisikoen vesentlig høyere og/eller vanskelig å beregne. Dette gjelder spesielt i de tilfellene der genetiske tester av den som har AS ikke viser avvik. Ikke bare disse, men alle som har førstegradsslektninger med Angelmans syndrom i familien bør få genetisk veiledning ved en medisinsk-genetisk avdeling.

Kjennetegn og utviklingstrekk

Nedenfor følger en oversikt over hvordan AS kan komme til uttrykk fra spedbarns- til voksenalder. Foreløpig har vi mest informasjon om de yngste aldersgruppene, men vi lærer stadig mer om ungdommer og voksne med AS.

Barn som får diagnosen Angelmans syndrom i dag, mottar et vesentlig annet tilbud fra helsevesenet og skoleverket enn hva som var vanlig for bare noen år tilbake. Barn, unge og voksne vil alltid ha behov for tilrettelegging og omfattende hjelp gjennom hele livet.

Svangerskap, fødsel og nyfødtperiode

Barn med AS fødes som regel etter et normalt svangerskap.

Selve fødselen forløper ikke annerledes enn hos andre, og helsetilstanden til barnet med AS er god rett etter fødselen. Fødselsvekten er normal eller litt redusert sammenlignet med friske søsken. Hodeomkretsen er normal ved fødselen. Bakhodet kan være flatere enn vanlig, men utseendet er ellers ikke påfallende. Det er ingen økt tendens til medfødte misdannelser hos barn med AS.

Nyfødtperioden er vanligvis fri for store problemer. Noen barn har imidlertid spisevansker allerede i den første tiden.

Det første leveåret

Denne perioden preges for mange av spise- og ernæringsvansker. Et forsinket utviklingstempo konstateres dessuten som regel mellom 6 og 12 måneders alderen.

Spisevansker

Suge- og svelgevansker er utbredt i denne alderen. Amming kan være vanskelig å få til. Noen få barn ser ut til å mangle interesse for å spise, mens andre kan suge lenge uten at dette gir tilfredsstillende vektøkning. Hos noen skyves tungen stadig fram og kommer i veien. Oppgulp etter måltider er vanlig.

Noen barn med AS plages av gastro-øsofageal refluks (GØR). Dette innebærer at mageinnholdet har en tendens til å gå «feil vei», det vil si at mat og sur magesaft beveger seg tilbake fra magesekken og opp i spiserøret, eventuelt helt opp til luftrøret, svelget eller munnen. GØR arter seg forskjellig fra barn til barn. Symptomer kan være oppkast, ubehag ved svelging, raping, brekninger, hoste og/eller andre luftveissymptomer. Barnet kan vise tegn til mistrivsel og ha dårlig vektøkning. GØR diagnostiseres og behandles på samme måte hos barn med AS som hos andre, blant annet med medikamenter som påvirker magesyreutskillelsen. Noen barn må opereres hvorved det anlegges et «tilførselsrør» direkte inn i magesekken.

Bevegelsemønster og muskelspenst

Spedbarn med AS kan få sitringer i kroppen når de stelles. Hyppige, rykkende bevegelser av lemmene sees. Spenst (muskeltonus) i bolen er gjerne lav, mens armer og ben virker relativt stive, men også her er det store variasjoner.

Hyperkinesis (hyppige, rykkete, uregelmessige bevegelser) kan være tilstede fra ti måneders alder.

Psykomotoriske milepæler

Det første smilet kommer gjerne til forventet tid, rundt seks ukers alderen. Latter kan komme påfallende tidlig og være særlig lettutløst, og kan komme som utbrudd. Bablelyder og gråt kan det derimot være mer sparsomt med.

De motoriske milepælene nås senere enn forventet. De færreste kan sitte selvstendig før de har fylt ett år (noen få sitter allerede rundt seks måneder, andre først rundt tre år). Krabbing er ofte «ålende» i stil. De fleste krabber først rundt toårsalderen. Enkelte krabber allerede rundt året, andre først ved seksårsalderen.

Adferd

Temperamentsmessig virker de fleste barna med AS blide og gladlynte i denne perioden. Noen få er irritable og hyperaktive som babyer.

Småbarnsalder (1–6 år)

Barnas generelle utviklingsforsinkelse blir tydeligere i denne perioden. Samtidig kommer karakteristiske utseendemessige trekk og atferdsmønstre gradvis mer til syne. Barn med AS kan *midlertidig* gå tilbake ferdighetsmessig, for eksempel i forbindelse med en langvarig sykdoms-

periode, udiagnostisert epilepsi med lange serier av atypiske absenser eller i perioder med hyppige epileptiske anfall. Ervervede ferdigheter som er jevnlig i bruk, går ikke tapt.

Alvorlig avvikende søvnmønster med betydelig redusert behov for søvn, er et viktig kjennetegn.

Mange barn med AS vil ha sitt første epileptiske anfall før de fyller to år, de aller fleste før de fyller tre.

Spisevansker
De største spisevanskene gir seg gjerne gradvis etter første leveåret.

Psykomotorisk utvikling
Den grovmotoriske forsinkelsen kommer blant annet til uttrykk ved at barna er sene til å gå uten støtte. Det vanligste er at barna går selvstendig mellom tre- og femårsalderen, mens enkelte går allerede ved fylte to år. Et lite mindretall oppnår ikke å gå selvstendig.

Barnas gangmønster er nokså karakteristisk: Ustøtt med bredstilte, stive ben, samt hevede, urolige armer som bøyes opp i albuleddet. Finmotorikken ligger vesentlig etter det man venter for alderen. Både grov- og finmotorikken preges av dårlig koordinasjon. Viljestyrte bevegelser er ofte rykkete og lite smidige.

Skoliose, unormal sideveis krumming av ryggsøylen, kan være til stede allerede i femårsalderen.

Skjelving sees hos noen og kan også være en bivirkning av anti-epileptisk medikasjon.

Barn med AS har vanligvis ingen eller noen få ord. Den mangelfulle utviklingen av verbalt språk blir tydelig innen de er to–tre år. Språkforståelsen beskrives gjennomgående som bedre enn evnen til å uttrykke seg.

Evnen til å kjenne igjen ansikter og steder er påfallende god.

Noen blir med tiden i stand til å anvende tegn. Ulike ikke-verbale kommunikasjonsstrategier blir viktige for barna med AS.

Kombinasjonen av manglende verbalt språk, nedsatt konsentrasjonsevne og begrenset oppmerksomhetskapasitet gjør det vanskelig å vurdere intellektuell fungering i barneårene. Grovt sett ser mange ut til å ha et utviklingstak tilsvarende to års alder. Det finnes imidlertid barn med spesielle genmønstre som kan kategoriseres bedre enn dette (se beskrivelser i kapittel 3).

Atferd
Atferdsmønsteret kan være så karakteristisk i denne aldersperioden at mistanke om AS vekkes selv om andre tegn er mindre framtredende.

De fleste har et høyt aktivitetsnivå, med mye uro i kroppen og redusert evne til vedvarende oppmerksomhet og konsentrasjon. Noen er nesten konstant i bevegelse mens de er våkne.

Barna virker gjennomgående glade og sosiale, og ler ofte. Hos mange utløses latteren lett – som regel av morsomme situasjoner, men også av frykt og usikkerhet. Latter er ikke uttrykk for epileptiske anfall.

En påfallende forkjærlighet for vann og blanke eller reflekterende flater og gjenstander (speil, glass, plast) blir ofte påpekt spontant av foreldrene. Begeistring ledsages gjerne av typiske, viftende håndbevegelser.

Mange vil stadig føre noe til munnen; hånden, fingrene eller ulike gjenstander. Et karakteristisk trekk er at tungen mye av tiden presses framover og ut av munnen. Sikling kan være uttalt.

Søvn
For mange familier er et sterkt redusert søvnbehov hos barnet en stor utfordring i hverdagen. Noen barn i førskolealderen kan sove så lite som tre–fire timer sammenlagt per natt. Videre har mange en tendens til å våkne lett og til å straks gå over i full aktivitet uansett når på døgnet de våkner. Dette bedrer seg gjerne etter hvert som barnet blir eldre.

Det hender dessverre at foreldrenes beskrivelse av dette omfattende problemet ikke blir oppfattet og forstått av omgivelsene.

Hvis epileptiske anfall forekommer hyppig om natten, kan søvnproblemene i enkelte tilfeller reduseres ved bedret anfallskontroll.

Melatonin er et hormon som er brukt med hell som et element i behandling av søvnforstyrrelser der det har vist seg at om

Noen barn i førskolealderen kan sove så lite som tre–fire timer sammenlagt per natt.

lag halvparten av mennesker med AS har nytte av slik behandling. Se forøvrig vedlegg d om melatoninbehandling av søvnvansker hos personer med Angelmans syndrom.

Øyeproblemer
Skjeling er vanlig hos barn med AS. Behandlingen skjer etter vanlige retningslinjer hos øyelege. Noen velger å operere sterk skjeling av utseendemessige grunner.

Keratoconus forekommer hos personer med AS. Den arter seg som fortykninger i hornhinnen og kan både virke sterkt hemmende på synet og være smertefullt. En utløsende faktor kan være overdreven gniding i øyene, og dette bør derfor unngås så langt det er mulig. Personer med AS kan gni seg mye i øynene, men vi kjenner ikke årsaken til at de gjør det.

Epilepsi
Epilepsi vil forekomme hos mellom 80 og 90 prosent av personene med AS. Noen har epilepsi bare i perioder av livet. For noen utgjør epilepsien et alvorlig helseproblem, mens andre er lite eller kortvarig plaget. (Les om epilepsi i kapittel 2.)

Utseendemessige trekk
Med alderen vil en del karakteristiske utseendemessige trekk bli tydeligere:

- Hodeomkretsens tilvekst avtar i løpet av de to første leveår enten i forhold til alder eller i forhold til lengde og vekt.
- Bakhodet er avflatet, eventuelt med en tverrgående fure
- Tungen skyter ofte fram
- Hakepartiet står relativt langt fram
- Munnen er bred med store mellomrom mellom tennene
- Håret og huden kan være lysere enn hos søsken – dette varierer.
- Øynene er ofte blå, men ikke hos alle!

Selv om man har noen trekk ved diagnosen som går igjen hos mange, vil trekkene være mer eller mindre uttalt.

Barnealder (7–12 år)

Denne perioden arter seg på mange måter som småbarnsalderen. Det mest påfallende er kanskje at mange barn med AS blir roligere etter hvert som de blir eldre. Dette kan bidra til økte muligheter til kommunikasjon, læring og kontakt. De fleste beholder en blid, sosial legning. Noen kan være hardhendte i søken etter kontakt. Søvnmønsteret kan også bedres og epileptiske anfall kan avta.

Pubertet og ungdomsår

Den fysiske helsen er gjerne god. Puberteten kan være noe forsinket, men full kjønnsmodning finner sted. Epilepsien kan gå inn i en roligere fase.

Skoliose
Liten spenst i bolen, eventuelt i samspill med begrenset bevegelse, kan bidra til utvikling av sidelengs skjevhet i ryggen. Skoliose utvikles imidlertid også hos barn med godt bevart mobilitet. Fysisk aktivitet har flere positive virkninger og kan kanskje bidra til å forebygge mot skoliose. Om lag 40 prosent av personene med AS utvikler etter hvert skoliose. Kontroll og behandling foregår etter vanlige ortopediske retningslinjer. Av og til vil kirurgisk behandling med oppretting av ryggen være nødvendig. Et godt og nært samarbeid med fysioterapeut vil være viktig.

Kommunikasjon
Selv om mange av barna med AS har enkelte mer eller mindre tydelige ord, fortsetter de ikke-verbale strategier å danne hovedgrunnlaget for å gjøre seg forstått overfor omverdenen. Det vil være viktig å bruke alternativ kommunikasjonsmidler slik at det blir lettere å forstå omverdenen, og å selv bli forstått. Symboler og bilder bør brukes aktivt gjennom hele livet, ikke bare i barneårene.

Mental utvikling
Personer med AS lærer gjennom hele livet og får stadig nye erfaringer. Selv om personen kan ha store problemer med å uttrykke det, har en voksen person med Angelmans syndrom en helt annen erfaringsbakgrunn enn hun eller han hadde som barn.

Fruktbarhet
Det antas at menn og kvinner med AS er fruktbare. Arvestoff-defekten som fører til AS vil kunne føres videre til eventuelle barn personen med AS får.

Voksenalder

Utseendet blir mer markert med alder med spiss utstående hake og dypereliggende øyne. En av de få publiserte studier om voksne (Laan 1996) påpeker utvikling av skoliose og tap av mobilitet som viktige helseproblemer. De fleste fortsetter å kunne gå hvis mobiliteten holdes ved like slik at kontrakturer ikke dannes i de stive leddene. Ustøhet, skjevhet i ryggen og unormalt høy spenst i armer og ben blir beskrevet som de viktigste årsakene til voksnes vansker med å gå.

Mange blir overvektige. Gastroøsophagial refluks-GØR (se side 19) kan representere et problem hos noen.

Ferdigheter som kan oppnås av voksne inkluderer for eksempel bruk av bestikk for å spise selv, påkledning og kroppsvask med hjelp samt utføring av enkelte huslige oppgaver. Rundt 80 prosent av dem som har AS, blir renslig for urin om dagen.

Man antar at personer med AS har levealder på linje med andre med samme grad av utviklingshemning.

Kommunikasjon
Kommunikasjonsferdigheter blir i sin helhet forbedret i voksenalder. Dette skyldes nok at deres konsentrasjonsevne og oppmerksomhetspenn er bedre. Vi har ikke truffet noen voksne med AS som har mer enn noen få ord, språkforrådet er meget begrenset. Mange voksne kan enkelte tegn, men visuelle kommunikasjonsmetoder hvor man bruker for eksempel symboler/bilder ser ut å ha best effekt. Det viktigste er at den kommunikasjonsmetoden man velger må holdes ved like.

Det er særdeles viktig å finne et system som fungerer. Kommunikasjonsvansker kan skape både frustrasjoner og atferdsproblemer hos personen med AS.

Adferd
Den karakteristiske glade og vennlige atferden ved AS synes å vedvare i voksenalderen – og dette er et mer fremtredende trekk enn de fysiske trekkene som fremheves ved diagnosen når personene er barn.

Hyperaktiviteten viker unna for roligere adferd og bedre søvnmønster. Noen sliter med aggressiv adferd, som viser seg å være et uttrykk for ikke å bli forstått – altså et kommunikasjonsproblem.

Hos kvinner med AS kan den aggressive atferden bli forverret rundt menstruasjonstidspunktet, noe som gir indikasjoner på menstruasjonsplager.

En viktig og gjentagende observasjon er at mange voksne med AS uttrykker angst i nye eller ukjente situasjoner. Generelt foretrekker de å ha faste rutiner og å ha velkjente personer rundt seg, selv om de er sosiale.

Bolig
Det er mange løsninger på å flytte fra foreldrehjemmet, både løsninger på hvordan den unge voksne skal bo og når de flytter ut. Vi ser at noen blir boende hjemme hos sine foreldre. På grunn av omfattende pleie og omsorgsbehov, flytter imidlertid de fleste ut av foreldrehjemmet. Siden personer med AS er sosiale og liker aktivitet i hverdagen, synes mange å foretrekke å bo i kollektiv sammen med andre. Mange av dem vi har besøkt bor slik, med egen leilighet og arealer som de deler med andre – med tilrettelegging for fellesaktiviteter. Uansett boform må boligen være bemannet døgnet rundt.

Et tilbud på dagtid er viktig slik at muligheter for utvikling er til stede. Mange er på dagsenter hvor de arbeider med ulike aktiviteter som er av interesse. Det er alltid viktig å finne det området som vekker interesse, og ikke minst mestring. Det å komme seg ut å treffe andre samt å ha noe verdifullt å drive med er viktig for alle mennesker. Det finnes flere eksempler på sysselsetting/arbeid som fungerer godt for mennesker med AS – kappe ved, lage smykker, jobbe med delproduksjoner og lignende.

Seksualitet
Mennesker med AS ser ikke ut til å utvikle seksuelle forhold til en annen person.. Både menn og kvinner kommer i puberteten til normal tid og utvikler normale sekundære kjønnskarakteristika. Vi har erfaring for at både menn og kvinner masturberer. Det er viktig at det legges opp til at voksne får masturbere i egen privat sfære og ikke tillates dette i det offentlige rom. Man kan i noen tilfeller se skading av ytre kjønnsorganer i forsøk på å oppnå utløsning. Det vil da være viktig å finne en måte å hindre at dette skjer. I slike tilfeller anbefales det å ta kontakt med habiliteringstjenesten i fylket for å få hjelp og veiledning.

Å leve med Angelmans syndrom i familien

Et barn med Angelmans syndrom har en alvorlig og sammensatt funksjonshemning. Det samlede omfanget av tilsyns-, omsorgs- og tilretteleggingsbehov kan være vanskelig å få oversikt over, men vil være betydelig.

Mange barn med AS virker fornøyde, er mobile og aktive, og setter pris på sosial kontakt. Dette gjør at selv erfarne fagfolk (men uten ekspertise i forhold til nettopp AS) kan undervurdere hvor krevende livssituasjonen er for en «Angelman-familie».

Vi må huske at det dreier seg om personer med et kognitivt funksjonsnivå langt under det som forventes for alderen. På mange områder antar vi at «utviklingstaket» befinner seg på tidlig førskolealdernivå, selv om ferdighetene varierer betydelig fra person til person. En voksen person mer Angelmans syndrom har en mer variert erfaringsbakgrunn enn et barn.

Samspill og kommunikasjon vanskeliggjøres av mangel på verbalt språk. De fleste er svært aktive i barneårene, samtidig som de er ustøe og har betydelige koordinasjonsvansker. I tillegg kommer spisevansker i spedbarnsperioden. Mange har alvorlige søvnforstyrrelser og epilepsi.

Motorikk og ernæring

Vurdering og behandling fra fysioterapeut er nødvendig for en del personer med Angelmans syndrom. Både foreldre og andre omsorgspersoner vil som regel ha nytte av veiledning fra fysioterapeut. Foreldrene har på sin side mye kunnskap om sitt barn som fysioterapeuten vil ha nytte av i utformingen av tiltak rundt barnet. Gode rutiner når det gjelder aktivitet kan med fordel innarbeides allerede fra ung alder.

Ernæringsvansker

Spedbarnstiden er ofte preget av ernæringsvansker. Årsaksforholdene kan være kompliserte. Mange ting skal avpasses og skje i koordinert rekkefølge for at et spedbarn skal suge, svelge, puste og beholde maten.

Hos dem som har AS er musklene som brukes for å suge og svelge ofte hypotone. Det vil si at de har noe mangelfull spenst. Tungen kan være lavtliggende og fremfallen, og ha nedsatt bevegelighet. Barnet har vansker med å lukke igjen leppene og presse tungeryggen opp mot den harde ganen, noe som er viktig for å kunne svelge. Refluks av mat fra magesekken opp i spiserøret (GØR) er et stort problem for noen (side 19).

Situasjonen kompliseres av at få barn med AS blir diagnostisert i sitt første leveår. Når diagnosen mangler, kan vanskene lett bli undervurdert av fagpersoner, fordi mange normale spedbarn har lignende vansker i mildere grad.

Munnmotorisk trening og stimulering, for eksempel etter Castillo Morales metoder, kan være til hjelp. Denne behandlingsformen fokuserer bredt og tar hensyn til «hele barnet». Mer informasjon kan fås ved å kontakte Tannhelsekompetansesentret (TAKO-senteret) ved Lovisenberg sykehus i Oslo. Enkelte barnetannleger, logopeder og barnefysioterapeuter tilknyttet de fylkesvise habiliteringsteamene for barn og unge, kan også yte veiledning og opplæring.

Eldre barn kan også ha ernæringsvansker. Mulige tilleggsfaktorer av mer psykologisk art, kvalme eller manglende appetitt, for eksempel på grunn av bivirkninger fra medikamenter, må man også tenke på.

Aktivitet og bevegelse

I løpet av de første leveårene blir den forsinkede psykomotoriske utviklingen hos barna med AS tydelig. Milepælene som å sitte, krabbe, stå og gå oppnås seinere enn forventet. Bevegelsesmønsteret er preget av den lite spenstige bolmuskulaturen i kombinasjon med stive armer og ben. Dette er særlig tydelig når barna begynner å gå.

Lite aktivitet kan være forbundet med tilstivning av leddene (kontrakturer). Dette kan igjen føre til smerter, mindre mulighet for fysisk utfoldelse og redusert livskvalitet. En fysioterapeut kan veilede støttepersonene rundt personen med AS, slik at faren for slike komplikasjoner reduseres mest mulig.

Varierte aktiviteter/bevegelser og stillingsforandringer kan virke stimulerende på den psykomotoriske utviklingen i det første leveåret. Etter hvert vil det være naturlig å finne frem til lystbetonte og lekpregede aktiviteter som utføres i et kjent miljø og i en fast struktur. Mange er glade i sang og musikk. Barnet kan tidlig stimuleres til å ta del i enkle selvhjelpsferdigheter som spising og av- og påkledning. Gode sko øker ankelstabiliteten og motvirker feilstillinger i føttene.

Rideterapi kan stimulere balanse og koordinasjon og bidra til mobilisering og styrking av ryggen. Ridning kan også gi nye bevegelsesopplevelser.

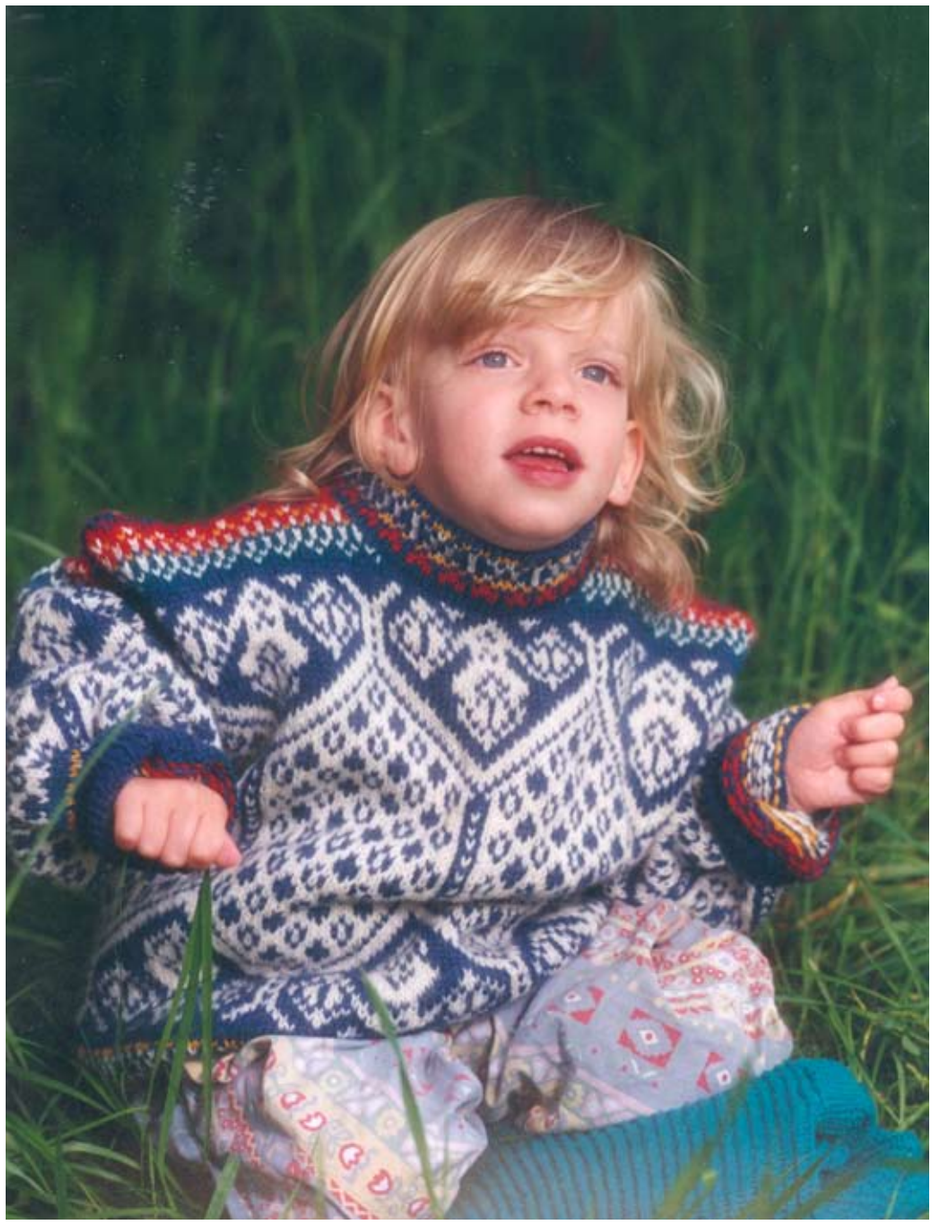
Svømming appellerer til mange mennesker med Angelmans syndrom og gir god trening for mange av kroppens muskler. Personer med Angelmans syndrom kan lære å svømme uten flytemiddel. Svømmestilen er som en katt. Noen klarer også å dykke etter gjenstander.

Eldre barn og voksne som utvikler sideveis skjevhet i ryggen (skoliose) kan trenge ortopedisk oppfølging. Diskutér med fysioterapeuten om det finnes aktiviteter som kan bidra til å forhindre eller forsinke utviklingen av skjev rygg.

En del personer med AS svetter mye under fysisk aktivitet. Årsaken til dette er ikke kjent.

KAPITTEL 2

Epilepsi



Generelt om epilepsi

Epilepsi er definert ved minst to epileptiske anfall i løpet av tre år. Et epileptisk anfall skyldes forstyrrelser i nerveceller i hjernebarken uten utvendige årsaker. Alle celler har en elektrisk ladning og kan dermed gi signaler til tilgrensende celler. Gjennom disse signalene fungerer hjerne-cellene i områder med bestemte funksjoner, som bevegelser, hudfølsomhet, lukt, syn, hørsel osv. Dersom signalene blir for kraftige og mange hjerneceller i et område fyrer samtidig (synkront), kan det oppstå epileptiske utladninger og eventuelt også synlige epileptiske anfall.

Personen kan klage over vond lukt, ubehagelige lyder eller syner, dersom det er epileptisk aktivitet i områder som styrer henholdsvis luktesansen, hørsel eller synet. Man kan også miste synet en kort stund som følge av epileptisk aktivitet. Oppstår den epileptiske aktiviteten i de motoriske områdene som styrer de viljestyrte bev-egelsene, kan man blant annet få korte rykninger eller flere rytmiske rykninger etter hverandre i en arm eller ett bein eller alle fire samtidig. Dersom ansiktsmuskulaturen er involvert, rykkes det i munnviken eller rundt øynene. Smatte og tyggebevegelser kan også skyldes epileptisk aktivitet.

Sprer den epileptiske aktiviteten seg over et større område, blir bevisstheten påvirket. Man kan fortsatt svare på spørsmål, men på en enklere måte enn normalt. Når hele hjernen, høyre og venstre hjernedel (hemisfære) er med i prosessen, mister man bevisstheten helt.

Anfallstyper

Den mest omtalte type anfall ved epilepsi er generalisert tonisk-klonisk anfall (GTK). Ved GTK sprer den epileptiske aktiviteten seg raskt over begge hemisfærer. Man mister bevisstheten, blir stiv i hele kroppen (toniske fase) og etter kort tid begynner kroppen å rykke (kloniske fase). Først hurtig så langsommere inntil anfallet stopper. Man blir gjerne rød i ansiktet og det kommer spytt ut av munnen. Enkelte har vannavgang og avføring. Slike anfall varer vanligvis inntil to minutter, men for familien kan et slikt anfall virke som en evighet. Den som har anfallet kjenner ingenting da vedkommende ikke er bevisst. Når anfallet er avsluttet og man kommer til seg selv, føler man seg ofte kraftig utmattet. Man trenger å sove for å komme seg; jo kraftigere anfall desto lenger behov har man for søvn (postiktal søvn: post = etter og iktal kommer fra iktus = anfall). Den postiktale søvnen tas ikke med i beregning av hvor lenge et anfall varer.

Man kjenner flere generaliserte anfall:

- Toniske anfall, kroppen stivner til og man faller dersom man ikke allerede ligger.
- Klonisk anfall, kroppen rykker og man faller.
- Atoniske anfall, kroppen mister all kraft

og man slår seg vanligvis kraftig, ofte i ansiktet.

- Myoklone anfall, kortvarige rykk, mest i overkroppen, for kort for bevissthetstap.
- Absencer, korte fraværsepisoder (få sekunder). Man stopper opp for så å fortsette med det man holdt på med, eventuelt litt smårykk rundt øynene.
- Atypiske absencer, noe lengre fraværsepisoder med en del ufrivillige bevegelser og grimasering osv.

De tre siste anfallstyper kan være nokså upåfallende, men kan være farlige når man for eksempel sykler eller kjører bil. Skolebarn klarer ikke å følge med i timen, dersom fraværsepisodene er hyppige.

Ved siden av de generaliserte anfallene forekommer også partielle anfall. Ved partielle anfall er den epileptiske aktiviteten lokalisert til et begrenset område i hjernebarken.

Når bevisstheten ikke er påvirket, har man et enkelt partielt anfall eller EPA (*enkel*: bevisstheten er ikke påvirket, *partiell*: en mindre del av hjernebarken er involvert i anfallet). EPA kalles også aura (gresk ord for luft eller pust).

Dersom bevisstheten er påvirket bruker man termen komplekst partielt anfall eller KPA (*kompleks*= bevisstheten er påvirket da en større del av hjernebarken har epileptisk aktivitet). Graden av bevissthet varierer etter hvor stor del av hjernebarken som er utsatt for epileptisk aktivitet.

Ved KPA forekommer det at man kan høre alt som blir sagt uten at man er i stand til å svare. Når anfallet har gitt seg, kan vedkommende gjengi det som har vært sagt. KPA har forskjellig utforming (=semiologi), alt etter lokalisering i frontallapp, tinningslapp, isselap (parietal-lapp) eller synslapp (oksipitallapp). Den mest kjente KPA er den hvor man virker fraværende og plukker på klærne sine.

EPA kan gå over til KPA og videre til GTK, når den epileptiske aktiviteten sprer seg over et stadig større område i hjernebarken. Partielle anfall kan vare noe lengre enn generaliserte anfall. Det forekommer at en person bare har én type anfall. Det mest vanlige er at man har forskjellige anfallstyper.

EEG:
Elektroencefalografi

Den elektriske aktiviteten som oppstår når hjerneceller gir signaler til hverandre, kan måles med utstyr som måler små spenningsforskjeller (µV) mellom to registreringspunkter plassert på hodet. (En Volt er lik 1000 mV som er lik 1 000 000 µV). Registreringspunktene plasseres etter et system som dekker fremre, midtre og bakre del av hodet og høyre og venstre side. På denne måten kan man sammenligne EEG-registreringer med hverandre. Jo flere registreringspunkter vi bruker, desto bedre kan vi lokalisere den epileptiske aktiviteten. Vanligvis begrenser man antall punkter til 26 (også kalt elektroder), men under spesielle forhold kan de økes til 64. En standard EEG-registrering pleier å vare 20 minutter.

Under registreringen skal man helst ligge rolig og på slutten skal man puste langsomt og dypt (hyperventilere). Til slutt utsettes man for fotostimulering ved at et blitslys blinker med forskjellig hyppighet (frekvens). Ved hyperventilering og fotostimulering kan man fremkalle epileptisk aktivitet hos dem som er følsomme for det. Diskolys kan utløse epileptiske anfall hos enkelte. Barn med typisk absence epilepsi får anfall utløst under hyperventilering. Det er ikke så ofte noen har epileptiske anfall i løpet av de 20 minuttene en standard registrering varer. Det er likevel en nyttig undersøkelse, da man eventuelt kan påvise epileptisk aktivitet som ikke fører til anfall.

Et normalt EEG utelukker heller ikke mulighet for epilepsi. Dersom et barn har anfall uten påvisbar epileptisk aktivitet foreligger det sannsynligvis ikke-epileptiske anfall. Man kjenner til flere ikke-epileptiske anfall som feilaktig oppfattes som epileptiske anfall: dagdrømming, barn melder seg ut, tics, besvimelser. Eller urolig nattesøvn med urolige bevegelser, smatting eller mumling, øyebevegelser fra side til side, mareritt, man går i søvne osv. Vi har sett barn fra tre måneds alder hvor masturbasjon ble oppfattet som epileptiske anfall. Hvis barnet er plaget av sure oppstøt kan det også gi anfall som til forveksling er lik epileptiske anfall.

Dersom et barn har anfall uten påvisbar epileptisk aktivitet foreligger det sannsynligvis ikke-epileptiske anfall.

Angelmans syndrom og epilepsi

Mange barn med AS utvikler epilepsi, dvs. epileptisk aktivitet og epileptiske anfall. Den epileptiske aktiviteten er vanligvis til stede lenge før barnet har sitt første anfall. Man kan allerede påvise epileptisk aktivitet når et barn med AS stopper opp i utviklingen mot slutten av det første leveåret.

De første anfallene pleier å komme mellom ett og tre års alderen. Etter ti års alderen blir anfallene mindre hyppige. Anfallene blir så gradvis mindre kraftige, før de til slutt forsvinner helt. Mange beholder likevel den epileptiske aktiviteten også i voksen alder, og noen kan få tilbake anfallene i voksen alder.

Epileptiske anfall

Barn med AS har forskjellige type anfall: kvepp, fraværsepisoder (atypiske absencer), generaliserte tonisk-kloniske anfall (GTK) og ikke-konvulsiv status epileptikus. Det siste er vedvarende epileptisk aktivitet uten synlige kramper (på engelsk NCSE=non-convulsive status epilepticus). Alle disse anfallstypene er generaliserte.

Man kan allerede påvise epileptisk aktivitet når et barn med AS stopper opp i utviklingen mot slutten av det første leveåret.

1. *Kvepp eller myoklonier* er korte kraftige rykk i hele kroppen som varer deler av ett sekund. Myoklonier kan også komme i serie og blir da svært plagsomme. Barnet kan miste bevisstheten.
2. *Korte fraværsepisoder* (atypiske absencer) tilhører de generaliserte anfallene. Disse anfallene kalles atypiske, da anfallene varer noe lengre og barnet har mer stereotype bevegelser enn ved såkalte ekte absencer. Start og avslutning av atypiske absencer er ikke så abrupt som ved ekte absencer. Bølgene på EEG har forskjellig utseende ved de to typene absencer (se nedenfor).
3. *GTK* er beskrevet tidligere i kapitlet.
4. *NCSE.* Vanligvis er barn med AS alltid i bevegelse. Under et NCSE blir barnet plutselig rolig og virker litt fraværende. Barnet kan tilsynelatende sove, på en tid det vanligvis ikke sover og det lar seg heller ikke vekke.

Ikke-epileptiske anfall

Ved siden av de ekte epileptiske anfallene kan barn med AS ha ikke-epileptiske anfall. Det betyr anfall som ser ut som epileptiske anfall, men som ikke skyldes epileptisk aktivitet: stereotype bevegelser, forandringer i ansiktsuttrykk eller dagdrømming. Langvarige latterutbrudd som er typiske for personer med AS, kan kanskje gi mistanke om epileptiske anfall. EEG viser ingen epileptisk aktivitet i forbindelse med disse ikke-epileptiske anfallene. Ikke-epileptiske anfall skal derfor aldri behandles med epilepsi-medisiner. Behandling vil bare føre til mer tretthet og dårlig kontakt. Langtids-registrering (EEG over flere timer eller et helt

døgn) kan bidra til å skille mellom epileptiske og ikke-epileptiske anfall.

Typisk EEG ved Angelmans syndrom

Over 90 prosent av barn med AS har EEG som viser epileptisk aktivitet og omtrent 70 prosent utvikler epileptiske anfall. Dette gjelder spesielt for barn med kromosom 15 delesjon.

Et typisk EEG ved AS er preget av rytmisitet med kraftige langsomme bølger både dag og natt. Denne særegne aktiviteten sees også i voksen alder, men kan variere noe med alderen. Bølgene kommer spesielt frem når barnet lukker øynene eller sover. Man trenger derfor EEG-registrering over én eller flere timer. Som tegn på epileptisk aktivitet sees mindre, skarpe bølger (potensialer) som er plassert på de store og langsommer bølgene. Bølgene virker ikke plagsomme og man har ingen mistanke om at de kan gi hodepine.

Behandling av epilepsi ved Angelmans syndrom

For å få en best mulig anfallssituasjon er det viktig med en regelmessig døgnrytme hvor måltider, barnehagen/skole og aktiviteter har sin vante plass. Det er også viktig med ro og forståelse for barnets særtrekk. Barn

med AS har mindre søvnbehov enn jevnaldrende, men regelmessig søvn er helt vesentlig ved epilepsi. Når barna har hatt en dårlig natt med mange oppvåkninger, kan det føre til flere epileptiske anfall neste dag. Melatonin kan være til hjelp hos enkelte. En til to kapsler like før leggetiden gjør at barnet blir trett, at innsovningen normaliserer seg og at barnet får en uavbrutt søvn uten oppvåkninger. Melatonin er et naturlig hormon som dannes i hjernen og er ufarlig.

Medikamentell epilepsibehandling

Det er vanskelig å få barn med AS og epilepsi helt anfallsfrie. Det er viktig å føre anfallsdagbok med anfallsfrekvens og anfallstype samt angivelse av medisinbruk. En anfallsdagbok er et godt verktøy når man skal diskutere den medisinske behandlingen. Sykepleiere ved Spesialsykehuset for epilepsi (SSE) har laget en praktisk anfallsdagbok med 12 månedsoversikter. Dagboken kan fås ved henvendelse til SSE.

Man bør unngå epilepsimedisin som kan forverre anfallssituasjonen (karbamazepin).

Vi anbefaler ikke miksturer som tas raskt opp i kroppen og skilles like raskt ut igjen. Det kan føre til bivirkninger kort tid etter inntak når medikamentkonsentrasjon i blodet er på topp og flere anfall når konsentrasjonen faller. Vi bruker helst antiepileptika (medisiner mot epilepsi) med langtidseffekt slik at medikamentkonsentrasjonen i blodet er så jevnt som mulig gjennom hele døgnet.

De mest brukte antiepileptika ved AS er valproat (Orfiril) og nitrazepam (Apodorm).

Akutt behandling av langvarige epileptiske anfall

Minst mulig anfall og minst mulig bivirkninger av epilepsimedisiner er det målet med behandlingen. Korte anfall som ikke plager barnet nevneverdig kan man kanskje la være å behandle. NCSE-anfall må behandles. GTK-anfall skal også behandles når de varer mer enn fire minutter. Kortere GTK-anfall som kommer flere ganger i løpet av få timer, skal også behandles. Det samme gjelder for KPA, men her har vi litt mer tid på oss. KPA ikke er så energikrevende som GTK og derfor skal man vente i 15 minutter før akuttbehandling gis.

Anfallsbehandling for generaliserte og partielle anfall er lik: Stesolid prefill klyster (10 mg i 2 ml) eller Epistatus bukkalmikstur (10 mg i 1 ml). Dosering for Stesolid prefill klyster er 0,5 mg/kg inntil 20 mg og for Epistatus bukkalmikstur er 0,3 mg/kg inntil 10 mg(1 ml). Dersom akuttbehandling ikke har effekt i løpet av ti minutter, gis samme dose om igjen. Mangler effekten fortsatt etter ti minutter, kontakt Akutt Medisinsk Kommunikasjonssentral, telefon 113.

Sammen med resepten for anfallsmedisiner skrives det ut et akuttbehandlingsskjema med dosering og hvordan og når anfallene skal stoppes. Dette skjemaet er til bruk for foreldre og ansatte i barnehage, skole og avlastningshjem.

Epilepsikirurgi og ketogen diett

Epilepsi ved AS skyldes en genfeil. Genet UBE3A som er ut av funksjon ved AS, er normalt aktiv i alle hjerneceller spesielt i den fremre delen av hjernen. Det finnes ikke et velavgrenset område hvor anfallene starter og som lar seg fjerne. Det betyr at epilepsikirurgi ikke kan være til hjelp.

Nylig har det kommet en rapport om behandling med ketogen diett ved AS. De tre barna som brukte ketogen diett ble alle anfallsfrie. Dette er en liten rapport med meget få barn slik at tilfeldigheten kan lure oss. Man trenger større studier med flere barn før vi kan gå ut med at ketogen diett er den mest aktuelle behandlingen ved AS.

Det er viktig å føre anfallsdagbok med anfallsfrekvens og anfallstype samt angivelse av medisinbruk. En anfallsdagbok er et godt verktøy når man skal diskutere den medisinske behandlingen.

KAPITTEL 3

Genetikk og Angelmans syndrom

Genetikk er læren om arvestoffet. Oppnøstingen av de ulike genetiske mekanismene som kan føre til Angelmans syndrom er ikke avsluttet, men har allerede tilført genetikken ny kunnskap.

Årsaken til Angelmans syndrom skyldes en feil på arvestoffet. En bestemt del av arveanlegget mangler eller fungerer feil. De kjente genetiske mekanismer som kan føre til AS har til felles at de springer ut av en mangel eller en feil på kromosom 15 som er nedarvet fra mor. Vi vet altså hva som er årsaken til AS, men nøyaktig hvordan syndromet utvikler seg som en konsekvens av den aktuelle genetiske feilen, forstår vi ikke ennå.

Selv om det ikke er mulig å se at et barn har AS ved fødselen, er det en medfødt tilstand. AS skyldes ikke noe foreldrene har gjort før eller under svangerskapet.

I dag kan AS klassifiseres i fire varianter avhengig av den underliggende genetiske feilen. Inndelingen har praktiske konsekvenser først og fremst i forhold til vurdering av gjentagelsesrisikoen for den enkelte familie som har fått et barn med AS. Risikoen for at én og samme familie skal få flere barn med AS, er vanligvis svært lav.

Dette kapitlet inneholder mye informasjon av mer teknisk art. For noen vil det være mer aktuelt å velge ut de emnene man er spesielt opptatt av, i stedet for å lese hele kapitlet fra begynnelse til slutt. En del genetiske grunnbegreper forklares først. Deretter beskrives de ulike genetiske variantene av AS. Dette følges opp med en presentasjon av genetiske tester for AS. Anbefalt genetisk testing ved mistanke om AS og genetisk rådgivning drøftes avslutningsvis.

Medisinsk genetikk og Angelmans syndrom – et lynkurs

Arvestoff, DNA, kromosomer, gener

DNA (Deoxyribo Nucleic Acid) er betegnelsen på arvestoffet. Mesteparten av vårt DNA har vi felles med alle andre mennesker. I den enkeltes DNA finnes det en unik, overordnet oppskrift eller arbeidstegning for akkurat det mennesket. Den nøyaktige utformingen av DNA varierer forbausende lite fra person til

person. Små variasjoner i DNA fra person til person danner grunnlaget for de arvelige forskjeller vi ser mellom mennesker, for eksempel øyefarge.

«DNA-oppskriften» dirigerer både kroppens oppbygging og dens stoffskifte. Stoffskiftet er en felles betegnelse for alle de prosessene som må foregå for å opprettholde liv og vekst.

Alt vev er bygget opp av celler. Menneskets DNA finnes først og fremst i den enkelte celles «kommandosenter» eller cellekjerne, der den er fordelt på 23 kromosompar. Vanligvis dannes parene ved at man arver ett av kromosomene i paret fra moren og ett fra faren. Ved å bruke mikroskop og spesielle laboratorieteknikker, kan man se kromosomene i grove trekk.

Hvert kromosom inneholder et stort antall gener. Til sammen har hvert menneske titusenvis av gener på sine 46 kromosomer. Hvert gen inneholder nok DNA til å kode for et bestemt protein eller en protein-bestanddel (se mer om dette nedenfor). Ett enkelt gen er for lite til å kunne sees i mikroskop.

Genene består i sin tur av blant annet baser. Basene i et gen er ordnet i en bestemt rekkefølge. Denne rekkefølgen er hemmeligheten bak den genetiske koden. Forandringer i basenes rekkefølge kan gi forandringer i genetisk betingete egenskaper. En bestemt baserekkefølge koder for, eller er oppskriften for, dannelsen av et bestemt protein. En annen baserekkefølge koder for et annet protein osv.

Proteiner kan ha strukturelle (oppbyggingsmessige) eller funksjonelle (stoffskiftemessige) oppgaver. Det finnes titusener av ulike proteiner hos mennesker.

Hovedbudskapet er som følger: Endringer i DNA, det vil si endringer i ett eller flere gener, kan forårsake endringer i proteinproduksjonen, som igjen kan medføre forandringer i organismens oppbygging og/eller stoffskifte. Større eller mindre forandringer i arvestoffet kan derfor føre til avvik hos den enkelte.

Mutasjon

En mutasjon er en nyoppstått forandring i arvestoffet. Hvis arvestoffet i et befruktet egg inneholder en mutasjon, vil denne forandringen finnes i alle kroppsceller som stammer fra dette egget. Mutasjoner varierer i omfang – fra for eksempel tap eller bytte av en enkelt base til tap av flere nabogener. En mutasjon som oppstår for første gang, er en «spontan mutasjon» eller en «ny mutasjon». Når en mutasjon først er oppstått, vil den kunne gå i arv til avkom.

En delesjon er en type mutasjon hvor noe genetisk materiale, gjerne flere gener, er gått tapt.

Hos de fleste med AS er feilen i arvestoffet nyoppstått hos den med AS, det vil si at feilen oppsto i eggcellen som ble til individet med AS. I sjeldne tilfeller er feilen nedarvet fra en frisk mor, det utdypes nedenfor.

Kromosom 15 og genetiske mekanismer ved AS

Hos ca 85–90 prosent av dem som har AS kan det i dag påvises avvik på kromosom 15 når alle tilgjengelige laboratorieprøver tas i bruk. Disse beslektede avvikene har til felles at de fører til forandringer i cellenes proteinproduksjon, som igjen resulterer i de trekkene vi gjenkjenner som AS.

Hos de siste prosentene av personer med AS hvor alle genetiske tester er normale, må muligheten for feildiagnose vurderes spesielt nøye.

De fire genetiske årsakene til Angelmans syndrom

Her følger kortfattede beskrivelser av de genetiske årsakene til AS. Oversikten er hentet fra Jill Clayton-Smith 2003.

1a. 15 q11–13 delesjon

Hos om lag 70 prosent av personene som har Angelmans syndrom, mangler en relativt stor bit DNA på kromosom 15, i området som benevnes q11–13. Denne delesjonen er så stor at den inneholder flere gener.

Imprintning (på norsk også kalt pregning)
Vanligvis får et barn ett kromosom 15 fra mor og ett fra far. Hvis et barn har en 15 q11–13-delesjon, og denne er nedarvet fra mor, får barnet Angelmans syndrom. Hvis den samme delesjonen er nedarvet fra far, får barnet Prader-Willis syndrom (PWS). Mennesker med PWS er også psykisk utviklingshemmet i varierende grad, men PWS og AS er ellers ulike tilstander.

PWS og AS illustrerer et relativt nyoppdaget genetisk prinsipp, kalt *imprinting*.(eller *pregning*) Forenklet sagt er det ikke nok at noen gener arves strukturelt intakt for å fungere. Enkelte gener må også preges eller bearbeides for at de skal fungere normalt. Pregingen foregår under utviklingen av egg eller sædcelle hos henholdsvis mor eller far.

Under normale omstendigheter er bestemte gener i «AS-området» på kromosom 15 aktive dersom kromosomet er nedarvet fra moren. Et ikke-preget kromosom fra mor oppfatter seg selv som om det kom fra far. Hvis det pregede AS-genet fra moren mangler, får barnet AS selv om faren bidrar med et strukturelt sett intakt, men ikke-preget AS-gen.

(Dersom situasjonen er omvendt, slik at barnet mangler et preget bidrag fra faren, får barnet Prader Willis Syndrom. Morens strukturelt sett normale, men ikke-pregede bidrag av 15 q11–13 området kan ikke kompensere for at barnet ikke har fått den kritiske, pregede DNA-biten av 15 q11–13 området fra faren.)

1 b. Andre strukturelle forandringer i 15 q11–13 området

En sjelden gang oppstår komplekse omstokkinger av arvestoffet på kromosomene. En DNA-bit kan ende opp på «feil» kromosom (translokasjon) eller bli snudd «opp ned» innenfor et kromosom (inversjon). Når det skjer en slik omstokking, er det økt risiko for at noe av arvestoffet går tapt. Dersom dette skjer, oppstår det en delesjon. Hos mindre enn én prosent av dem som har Angelmans syndrom, er det en slik omstokking som er årsaken. I disse spesielt sjeldne tilfellene må gjentagelsesrisikoen vurderes individuelt. Gjentagelsesrisikoen i senere svangerskap vil avhenge av hvorvidt morens kromosomer er normale eller ikke.

2. Uniparental disomi (UPD)

Omlag to prosent av dem som har AS, har arvet begge sine kromosom 15 fra far. Strukturelt sett er begge kromosomer normale, men personen mangler altså det pregede bidraget fra mor.

3. Imprintingsdefekter (ID)

Det er antatt at et lite område (imprintingssenter) innenfor q11–13 regionen på kromosom 15 styrer preging av andre gener i regionen, blant annet selve AS-genet (UBE3A-genet, se nedenfor). Denne gruppen kan igjen deles i tre:

1. Imprintingsdefekt i imprintingsgssenteret (2 prosent),
2. Imprintingsdefekt uten imprintingssenter-mutasjon (2 prosent) og
3. Mosaikk-imprintingsdefekt. Imprintingssentermutasjoner kan arves fra en mor som selv ikke har AS. Gjentagelsesrisikoen må ved slike tilfeller vurderes spesielt for hver enkelt familie.

4. UBE3A-mutasjon

Selve AS-genet ligger i 15 q11–13 regionen og har fått navnet UBE3A. Det er uklart hvor ofte AS skyldes en mutasjon i dette genet. Kanskje dreier det seg om mellom fem og ti prosent av tilfellene. Gjentagelsesrisikoen må også her vurderes individuelt for den enkelte familie.

Felles for disse fire genetiske variantene av Angelman syndrom

De fire mekanismene beskrevet så langt har til felles at de resulterer i en situasjon hvor AS-genet enten mangler eller fungerer unormalt. AS-genet er involvert i den såkalte «ubiquitin degraderingsprosessen» hvor gamle proteiner brytes ned i cellene. Hvordan AS genet utspiller sin rolle i den normale nedbrytning av proteiner under hjernens utvikling er foreløpig ikke helt klarlagt.

«Alle genetiske tester er normale»

Omlag 12–15 prosent av dem som har diagnosen AS har normale genetiske tester (på fagspråk kalles dette negative tester). Andre tilstander kan minne mye om AS, og negative testresultater fordrer at diagnosen vurderes nøye i henhold til de vedtatte diagnostiske kriteriene for AS. Videre kan gjentagelsesrisikoen være høy i denne gruppen, og den må vurderes særskilt for den enkelte familie.

Medisinske og utviklingsmessige konsekvenser for de ulike undertypene

I løpet av de siste årene er det utført undersøkelser som viser at AS kommer til utrykk (fenotype)på forskjellige måter etter hvilken genetisk type (genotype) de representerer. Resultatene i dette avsnittet er i hovedsak hentet fra en undersøkelse (Lossie et al 2001) som representerer 104 pasienter. Annen forskning har vist sammenfallende funn.

De fleste undersøkelser viser at pasienter med *kromosom 15-delesjoner* generelt er mest påvirket. I denne gruppen befinner seg de som fremviser mest forsinket motorisk og språklig utvikling, de med høyeste frekvens av epilepsi, flest med mikrocefali (lite hodeomkrets) samt de med den mest uttalte pigmentmangelen i huden. I denne gruppen er det oftest et normalt forhold mellom vekt og høyde.

Personer med *imprintingsdefekt (ID)* og *uniparental disomi (UPD)* fungerer bedre enn delesjonsgruppen, men har tendens til å utvikle overvekt. De har lavere forekomst av krampeanfall og mikrocefali og færre har pigmentmangel. Halvparten av disse har mer enn tre ord i sitt vokabular og oppfatter enkle beskjeder. Det er beskrevet barn med UPD med mosaikk for non-deletion av imprintningsdefekten (utgjør 20 prosent av ID-gruppen) med et ordforråd på 50–60 ord og tale i korte setninger (Nazilican et al 2004).

De med *UBE3A-mutasjon* er i en mellomposisjon, har hyppig forekomst av krampe og mikrocefali samt fravær av språk på linje med delesjoner, men fungerer bedre motorisk og har bedre kommunikative evner enn delesjonsgruppen. De ligner i utviklingen på de med ID og UPD hva gjelder motorisk utvikling, pigmentering, forståelse av enkel tale og pigmentering og har også en tendens til overvekt i tidlig barnealder. Gruppen *ukjent årsak*, med *normale genetiske tester* er statistisk sett lik mest lik delesjonsgruppen. De har normal vekt/høyde-distribusjon, de ofte mikrocefali, fravær av tale, tidlig debut av kramper og dårlig utviklet pigmentering. Et par forhold skiller seg fra delesjonsgruppen: De begynner å gå om lag to år tidligere enn dem og har mindre tendens til epilepsi.

Under vedlegg b finnes en oversikt over diagnostiske kriterier.

Genetiske tester ved mistanke om Angelmans syndrom

Alle tester som beskrives nedenfor kan gjøres i blodprøver.

Karyotype eller «vanlig kromosomundersøkelse»

Fra en blodprøve kan det lages en framstilling av en persons kromosomer. Dersom det er mistanke om AS, bør det gjøres en slik karyotype for å utelukke spesielle kromosomfeil (for eksempel translokasjon, det vil si omstokking av arvestoffet på kromosomene). En karyotype-undersøkelse er relativ grov, og selv store delesjoner kan foreligge uten at de kan synliggjøres ved hjelp av denne teknikken alene. Selve utførelsen av undersøkelsen tar rundt en uke i laboratoriet, men ettersom analysen av svarene er komplisert, kan det ta noe lenger tid før man får svar.

FISH-undersøkelse

FISH er en forkortelse for «flourescent in situ hybridization». Ved denne teknikken tilsettes kromosomene selvlysende markører som binder seg til deler av 15 q 11–13 regionen. Dersom det foreligger en delesjon (mangel), får ikke markørene noe å binde seg til. Det finnes mange ulike FISH-analyser. FISH-analyse for Angelmans syndrom må rekvireres spesifikt. Utførelsestiden i laboratoriet er cirka en uke.

DNA-metyleringstest for AS

Metylgrupper er kjemiske stoffer bestående av karbon og hydrogen. Ved metyleringstesten tilsettes DNA-biter fra 15 q11–13 regionens metylgrupper. Normalt bindes metylgruppene til DNA-bitene etter bestemte mønstre avhengig av hvorvidt DNA-bitene stammer fra mor eller fra far. Når 15 q11–13 DNA enten mangler (ved delesjon), kommer bare fra far (uniparental disomi/UPD) eller ikke foreligger i preget tilstand (imprinting senter mutasjon), blir metyleringsmønstrene unormale. Testen gir derfor unormalt (på fagspråk positivt) resultat hos dem med delesjon, UPD og imprinting center mutasjon. Utførelsen av testen tar to–tre dager i laboratoriet, men ettersom laboratoriet vanligvis samler opp og behandler flere prøver om gangen, kan det ofte ta noen uker å få svaret.

UBE3A-mutasjon-analyse

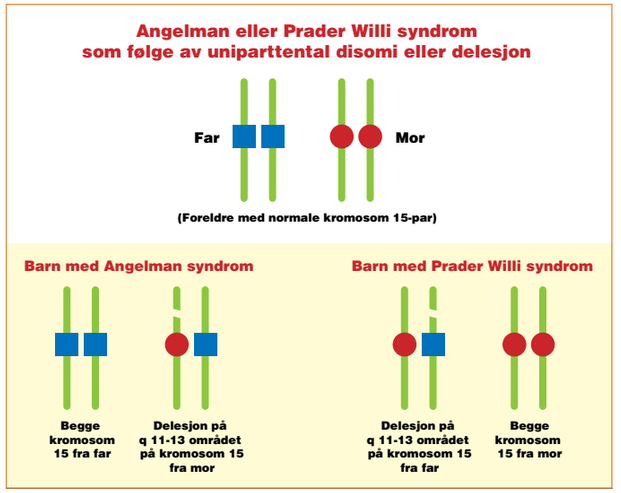
Hos et mindretall av dem med AS som er «trippel negative», det vil si personer som har normal karyotype, normal FISH-undersøkelse og normale metyleringsmønstre, har forskere klart å finne en mutasjon i selve UBE3A-genet.

Anbefalt testing ved mistanke om Angelmans syndrom

Flere faktorer kan påvirke hvordan man bør nærme seg genetisk testing når det foreligger mistanke om AS. Fremgangsmåten påvirkes blant annet av sannsynligheten av diagnosen og tilgjengeligheten av de ulike testene. Målet er å etablere et best mulig grunnlag for å gi korrekt veiledning, spesielt med henblikk på gjentagelsesrisiko.

Ved mistanke om AS tas det som regel blodprøve til karyotype, metylerings og FISH-undersøkelse. Avhengig av resultatene, vil man eventuelt gå videre og undersøke morens karyotype.

Hvilken genetisk variant av AS en person har, har konsekvenser for gjentagelsesrisikoen. Den kan være spesielt høy i familier hvor det ikke foreligger en 15 q11–13 delesjon eller uniparental disomi. Genetisk veiledning må da gis av eller i samarbeid med eksperter i medisinsk genetikk. I Norge er det avdelinger for medisinsk genetikk ved Universitetene i Oslo, Bergen, Trondheim og Tromsø.



Normalt arver et barn ett kromosom 15 fra mor og ett fra far. Illustrasjonen viser at et barn kan få Angelmans syndrom enten ved å arve begge sine kromosom 15 fra far (uniparental disomi) eller fordi det har oppstått en delesjon på kromosomet fra mor. Tilsvarende kan et barn få Prader Willis syndrom enten fordi det har arvet begge sine kromosom 15 fra mor eller fordi det har en mangel på det kromosom 15 som kommer fra far.

FISH-udersøkelse som viser normalt kromosom 15 fra far (med to lysende bånd) og kromosom 15 med delesjon (med kun ett lysende bånd) arvet fra mor.

KAPITTEL 4

Hverdagsutfordringer, samspill og samhandling

Angelmans syndrom er en meget sjelden tilstand som medfører en alvorlig og variert grad av utviklingshemning. De fleste vil sjelden eller aldri ha møtt personer med AS, og vil derfor ha lite eller ingen kunnskap om tilstanden og hva det kan innebære. Manglende eller mangelfullt utviklet språk og fravær av talespråk og eller et godt forståelig tegnspråk er et viktig trekk. Dette gir store kommunikasjonsvansker, og stiller krav til omgivelsene om omfattende tilrettelegging for at personer med AS skal få utnyttet sine ressurser

Hensikten med dette kapitlet er å gi en oversikt over de utfordringer som personer med As møter for å lære å utvikle seg. På Frambu har vi over lang tid sett at AS er assosiert med en rekke atferdsmessige og psykologiske trekk som skiller denne gruppen fra andre tilstander med lærevansker. Ved å lære hvordan personer med AS ser, hører, oppfatter og husker kan vi bedre forstå hvordan de tenker og føler. Kunnskaper om tilstanden gjør det lettere å tilrettelegge miljøbetingelsene slik at hverdagen blir oversiktlig og forutsigbar både for den som har AS, men også for familien og andre nærpersoner.

Alle personer med AS er imidlertid forskjellig. De karakteristika som er beskrevet, vil variere i grad og omfang hos den enkelte. Atferdsuttrykkene vil kunne si noe av omfanget av for eksempel forskjellene i graden av utviklingshemning og variasjonene på språkforståelsen hos en enkelte. Som tidligere nevnt er fraværet av et talespråk et viktig trekk. Deres kognitive nivå, kroppslig uro, impulsivitet og vansker med å artikulere og tilegne seg et fullverdig tegnspråk, gjør det vanskelig å kommunisere med omverden. Men mye tyder på at de fleste vil kunne dra god nytte av de mulighetene det ligger i å benytte alternativ kommunikasjon, og dermed som voksen i langt større grad kan få et verktøy til å gjøre seg bedre forstått enn det vi ser i dag.

Sansning

Mange foreldre og omsorgspersoner opplever at personer med AS har en spesiell sanseoppfatning. Som de fleste med utviklingshemming, har også personer med AS problemer med å samordne sanseopplevelser til én virkelighetsoppfatning: Det er vanskelig å få grep om og forstå at det man ser, henger sammen med det man hører, lukter, føler, smaker og kjenner tyngden av.

Veien til å forstå omverdenen, og plassere seg selv i forhold til den, har to hovedelementer.

For det første må man klare å motta sanseinntrykkene. Her har ofte personer med AS store problemer fordi de oppfatter alt, også det som er uvesentlig, og er nysgjerrig på alt. Dermed lar de seg lett avlede, og oppleves ofte som impulsive og ukonsentrerte.

For det andre må man bearbeide inntrykkene i hjernen, sortere de relevante inntrykk man trenger i situasjonen, flette dem sammen med tidligere inntrykk og erfaringer for å ta dem i bruk i relevante handlinger. De vil derfor ha problemer med overføring av læring fra en situasjon til en annen. Læring i de daglige situasjonene er derfor et viktig element for alle med AS.

Personer med Angelmans syndrom har god synshukommelse

For å kunne legge til rette for at personer med Angelmans syndrom skal kunne motta og samordne sine sanseopplevelser, trenger vi først å forstå hvordan de oppfatter tilværelsen gjennom sansene. Her tar vi for oss de ulike sansene, og hvilke vansker som er vanlige. Oversikten nedenfor er ment som en støtte/sjekkliste. Den må anvendes med smidighet i forhold til personer med AS, ettersom tilstanden kan variere så mye fra person til person.

Syn

Av syn og hørsel ser det ut som synssansen er sterkest, og personer med Angelmans syndrom har god synshukommelse. De kjenner seg for eksempel ofte igjen i omgivelser de ikke har vært i på lenge. De legger også merke til små forandringer i kjente omgivelser, husker godt ansikter og personer og utvikler etter hvert relativt god orienteringsevne og romforståelse. Skjeling forekommer ofte og kan vanskeliggjøre bedømming av dybde og avstand. Mangelfullt dybdesyn kan komme til uttrykk gjennom vansker med å gå i trapper og ulendt terreng. Mange løfter for eksempel bena høyt når de går over skyggestriper eller dørstokker.Ut fra våre observasjoner, ser det ut til at mennesker med AS ofte også har ulik grad av hjernesynshemning (cerebral synshemning). Dette betyr at mottak og/eller bearbeiding av synsintrykket i hjernen ikke fungerer normalt. Dette kan blant annet komme til uttrykk ved at personen:

- selv uten påviselig skjeling kan ha problemer med dybdesynet,
- periodevis gir dårlig blikkontakt, og ofte gir svært korte blikk for å kommunisere,
- har skiftende og lite utholdende synsoppmerksomhet,
- er følsom overfor sterkt lys,
- liker sterke farger,
- liker blanke flater,
- går tett innpå TV og holder bilder tett til øyet,
- ser ut fra øyekroken og/eller
- har vansker med å skille forgrunn fra bakgrunn (prøver å plukke noe fra tapeten, eller ser ikke gjenstanden som ligger på mønstret duk).

Råd i forhold til syn

Alle personer med AS bør ha kontakt med øyelege for å få vurdert synsfunksjon og mulige synsmessige problemer. En synspedagog kan bistå med hjelp til vurdering av praktisk synsfunksjon og tilrettelegging av miljøet.

- Tilstreb godt lys og rolige synsomgivelser. Klare kontraster mellom gulv, vegg og dører bedrer romfølelsen.
- La blikkontakten komme naturlig, ikke tren for å få den frem.
- Ha rolige farger i omgivelsene, og velg leker, bøker og materiell med tydelige fargekontraster og konturer.
- Legg opp til faste plasser og unngå stadige forandringer i miljøet.
- Unngå sjenerende og blendende lys.
- Bruk bilder og andre visuelle hjelpemidler.
- Gi hjelp til å samordne synsinntrykket med de andre sansene (se, høre, føle, lukte, smake og banke). Det er deres måte å bli kjent med nye ting på.
- Gi god tid og anledning til å bli kjent på nye steder. La dem kjenne med hendene og gjerne hele kroppen (la dem ligge på dørstokker, krabbe i nye trapper eller på steiner osv.).

Hørsel

Mange ser ut til å ha problemer med å skille mellom vesentlige og uvesentlige lyder. En del

- lar seg lett avlede av lyder
- reagerer på sterke og plutselige lyder
- har favorittlyder (for eksempel gravemaskin)
- dekker for ørene for å slippe å høre

Råd i forhold til hørsel

- Vær tydelig og direkte når du henvender deg.
- Bruk mye gester, kroppsspråk og snakk tydelig med rolig stemme.
- Bruk tegn til tale til de meningsbærende ordene.
- Bruk tydelig ansiktsmimikk.
- Forsøk å unngå bakgrunnsstøy (mange som snakker samtidig, radio/musikk i bakgrunnen osv.).
- Dersom personen er tydelig plaget av lyd, så undersøk om lydnivået i barnehage/skole kan dempes med lyddempende materialer i tak og vegger. I situasjoner som krever mye oppmerksomhet bør man skjerme personen.

Lukt og smak

Det er vanskelig å vurdere hvordan smaks- og luktesansene fungerer hos andre. Noen er spesielt vare, andre tåler mye og liker både sterke lukter og smaker. Mange putter det meste i munnen, smaker og slikker.

Andre vil ikke smake på noe, og viser liten interesse for mat.

Råd i forhold til smaks- og luktesansene

- La personer med AS mulighet til å lukte og å smake, og gi deres reaksjoner og preferanser aksept.
- Vær bevisst på egen kroppslukt. Det kan være lurt å ikke variere med såpe og parfyme siden lukt er en del av deg som de identifiserer deg med.
- Vær oppmerksom på at munnen er et viktig undersøkelsesinstrument for mange personer med AS. Ettersom munnen og området rundt er følsomt, bruker personen dette for å undersøke og blir kjent med hva tingen er.

Berøringssans (taktil sans)

Noen personer med AS framstår som «taktilt sky», det vil si at de er vare for berøringsinntrykk. De reagerer raskt (og ofte negativt) på berøring, særlig lett berøring. De er ofte ekstra sensible i ansiktet og munnområdet, og liker for eksempel ikke å pusse tennene eller vaske seg i ansiktet. De liker heller ikke å gå barfot og liker kanskje ikke å sitte på fanget lenge av gangen. På den annen side ser det ut til at noen personer med AS ikke reagerer med smerteskrik, gråt eller ønske om trøst ved det andre oppfatter som smertefullt. Disse personene kan klype, klemme og kose noe hardhendt.

Råd i forhold til berøring og kroppskontakt

- Gi tid for å bli trygg.
- Fortell hva du gjør.
- Lek og kos med hele personens kropp, inkludert ansiktet.
- La personen bestemme varigheten av nærkontakt, og øk eventuelt gradvis.
- Gi leker i variert materiale. Hverdagslige gjenstander kan være de beste lekene (kam, hårbørste, klut, tannbørste, kjøkkenredskaper osv). Personer med AS «manipulerer» (undersøker, banker og rister) mer enn de egentlig «leker» i mange år.
- Vurdér å begrense antallet personer som gir nærkontakt.
- Tenk langsiktig på å unngå at personen lærer overdreven klemming. Det er søtt når de er små barn, men kan være plagsomt, vondt og «uvanlig» når de blir eldre og sterkere. Bruk alternativer som å stryke på overarmen eller ryggen i stedet. Eller rett og slett ta hverandre i hendene. (Dette gjelder selvfølgelig ikke de nærmeste.)

Vestibulærsans

Sansen som gir tilbakemelding om kroppens balanse, bevegelse og stilling, kalles vestibulærsans. Vi tenker ikke så ofte bevisst på viktigheten av den, men merker det godt når den er overstimulert. Hvis vi for eksempel har duvet ombord i en båt i flere dager, føler vi at det fremdeles gynger lenge etter at vi har gått i land. En del forhold som har med vestibulærsansen å gjøre, er vanlig å observere hos personer med AS. Blant annet har vi sett at mange

- unnviker visse typer bevegelser,
- er redde for rulletrapper og annet bevegelig underlag,
- har tendens til rugging, snurring og andre stereotype bevegelser og/eller
- vegrer seg for fysisk aktivitet.

Råd i forhold til balanse og likevekt

- Vær oppmerksom på hva som kan gjøre personen med AS usikker eller engstelig, og unngå unødige provokasjoner.
- Bruk forsiktig: gyngestol, trampoline, huske. Ikke gå for raskt fram, men utfordre etter hvert.
- Prøv ut og bruk alternative stillinger: I mageleie, på saccosekk, på stor gymnastikkball, i hengekøye, på vippebrett m.m.
- Oppmuntre til variert grovmotorisk aktivitet i trygge omgivelser.
- Gi finmotorisk variasjon: Den som snurrer mye på bilhjul, kan få alternative og varierte saker å snurre på.

Proprioseptiv sans

Dette er en sammensatt muskel- og leddsans som forteller oss hvor de ulike kroppsdelene befinner seg i forhold til hverandre («stillingssans»). For personer med AS kan det kan være vanskelig å forstå og bli kjent med sin egen kropp. Dette kan gi seg utslag i følgende handlinger:

- Hopping på stedet,
- vifting med hendene,
- sterk rastløshet i kroppen,
- problemer med å sitte i ro,
- biting i hendene og/eller
- dunking mot hodet, haken og kroppen, eller dunking av hodet i noe annet.

Råd i forhold til «stillingssansen» og bevissthet om egen kropp

- Gi rik anledning til muskelbruk ved å la personen være med i reelt arbeid som for eksempel å bære ved, rydde rommet, sette ting på plass osv.
- Legg opp til mye sang- og bevegelseslek.
- La stillesittende arbeidsøkter være korte, og gi mulighet til store bevegelser innimellom de rolige aktivitetene.
- Bruk gjerne gulvet i stedet for bordet. Dette kan gjelde langt opp i årene.
- Etter hvert som kroppen blir større og stivere, har personer med AS lett for å bli sedate. Gode rutiner for varierte fysiske aktiviteter med hele kroppen, også aktiviteter som krever mye muskelbruk, kan med fordel innarbeides tidlig.

Hukommelse

Personer med AS har svak konsentrasjonsevne og er ofte hyperaktive. I noen tilfeller kan dette avhjelpes med medikamenter (se medisinsk kapittel). Alle har hukommelsesvansker, er lett avledbare, har vansker med handlingssekvenser, reagerer negativt på stress og tåler dårlig at daglige innarbeidete program endres. De har stort behov for struktur og oversiktlighet i hverdagen.

Hukommelse er definert som kortidshukommelse eller arbeidshukommelse, og langtids-hukommelse. Kortidshukommelse er evnen til å ha oversikt over hvor, når hva, hvor mye eller lenge og hvorfor (rom, tid, kvalitet, kvantitet og årsak).

Langtidshukommelsen er lagret informasjon som er bearbeidet og integrert. Personer med AS har bedre hukommelse for det de ser, visuell hukommelse, enn det de hører, auditiv hukommelse. De har vansker med muntlig beskjeder. Glemmer fort det de holder på med fordi det er noe annet som fenger i øyeblikket. Samtidig har de et stort behov for å ha oversikt over tilværelsen. De vil se og være med på alt som skjer. På den måten blir de lett opplevd som vandrere og ukonsentrerte. Derfor har de stor nytte av dagkasse og timetavler, med konkreter, bilder og symboler som støtte for hukommelsen. Personlige billedbøker som kommunikasjonshjelpemiddel er også svært nyttig.

Langtidshukommelsen er svært god, spesielt på det visuelle området, men de kan trenge tid til å hente det fram. De husker utrolig godt hendelser og personer de har hatt et godt forhold til, men også det de har hatt negative opplevelser med.

Personer med AS har et stort behov for systematikk og oversikt. Dette gjelder både barn, unge og voksne. Uforutsette endringer/overraskelser kan utløse negative reaksjoner. Derfor har de stor nytte av dagtavler og timetavler med konkreter, bilder og symboler (pictogram) som støtte for hukommelsen. Personlige fotoalbum med tekst til bildene som kommunikasjonshjelpemiddel er også svært nyttig. Teksten er for hjelpere som følger personen med AS i årene som kommer.

Jørgen, en ung mann har ikke dagtavle på skolen. Her spør han ustanselig «hva skal jeg gjøre etterpå?» (han vifter med hånden fremover og sier «ka».) I boligen er det mange å forholde seg til. Han vifter stadig med hånden bakover og sier «kæ» = Hvem kommer etterpå. Tavlen forteller han hva han skal gjøre og med hvem han skal gjøre det. Første gangen han fikk denne sto han lenge og studerte den. Så lo han og plukket vekk noen bilder. Det var personer han ikke ville skulle komme, og ting han ikke hadde lyst å gjøre.

Mona legger seg ned når hun ikke vil. Hun ler om noen blir sinte, og det er ikke mulig å få henne opp. Jo mer man maser, jo staere blir hun. Men lærer vet at Mona er nysgjerrig, og glemmer fort. Så hun bare går ut av rommet. En stund etter hører Mona en lyd ute i gangen. Og det må hun se hva er. Der står lærer og stråler når Mona kommer, og de kan gå og hente melken, som Mona i første omgang ikke ville.

En ung mann endrer atferd etter at bestefar har gått bort. Foreldrene er overbevist om at bestefar er savnet og sorgen hos gutten er stor. Det blir laget en fotobok med tekst hvor gamle minner blir satt inn og det blir et kjærkomment minne for den unge mannen. Sorgen er lettere å bære.

Personer med Angelmans syndrom er meget godlynte og sosiale, og lar seg lett avlede.

Følelser og atferd

Et vesentlig trekk hos personer med AS er at de er meget godlynte og sosiale, som lar seg lett avlede. Men for at de skal få fremstå slik, trenger de et miljø som er stabilt, oversiktlig og forutsigbart i forhold til tid, sted, rom, personer og rekkefølge. Hos mange av dem som har AS kan vi kjenne igjen følelser, reaksjoner og ytringsformer som vi ellers kan se hos barn mellom ett og tre år. De fleste med AS utvikler for eksempel en stor grad av stahet. Staheten kan utløse eller gå over i sinne, som omgivelsene opplever som utagerende atferd. De uttrykker seg kanskje ved å prøve å gå sin veg. Puste fort, lage lyder og utrop, lugge klype, legge seg ned på gulvet eller kanskje bite seg selv i hendene og knytte nevene hardt sammen. Ustøheten og skjelvingen kan øke og gangen bli mer stiv og stolpete. Disse samspillstrekkene ser ut til å øke i voksen alder, særlig der det er et stort persongalleri med stadig utskifting av personale.

Atferden hos personer med AS, blir ofte beskrevet som problematisk. Men menneskers motivasjon for å utrykke seg er ofte sammensatt. Derfor er det ikke mulig å drøfte begrepet isolert fra den hverdagen og de omgivelsene den enkelte lever i. Vi har bedt foreldrene som har vært på Frambu om å beskrive de utfordringene de møter i hverdagen med sine barn og unge. Dette er et sammendrag av foreldreutsagn fra to opphold i 1999 og 2001:

- Atferdsproblemer – problemer med grensesetting. Raserianfall, gråt, biter, klyper, legger seg ned, kaster seg bakover, enormt temperament, sta, prøver ut grenser, selvskading,
- Må aktiviseres hele tiden, leker lite selv.
- Holder på med det samme hele tiden, river ned alt, river i stykker, går og går.
- Konstant tilsyn, forstår ikke farer.
- Viser angst for spesielle lyder, ustøtt underlag, store ansamlinger av mennesker, høyt lydnivå m.m.
- Høyt aktivitetsnivå, stor motorisk uro, svært aktiv, sover lite.
- Ofte i konflikt med søsken.
- Manglende talespråk, lite tegn, godt kroppsspråk, forstår mer enn han kan uttrykke.
- Få venner, vanskelig med fritiden, fungerer dårlig sosialt, vil gjerne være der noe skjer, men forstår ikke reglene.
- Spise- og drikkeproblemer, bruker masse tid til spising, refluks.
- Mye epilepsi, vanskelig å regulere.
- Bruker bleie.
- Skolestart og overganger er vanskelig.
- Frustrasjon i puberteten

- Opptatt av mat i kjøleskapet (noen voksne)

Av det man leser er det lett å se at alt har en sammenheng. En person med epilepsi eller mage/tarmproblemer er ikke alltid opplagt og konsentrert. Dersom ingen skjønner det man vil uttrykke, kan man bli irritert, sint eller lei seg. Har man indre uro i kroppen, er det ikke lett å sitte stille. Det er vanskelig å endre det vi oppfatter som negativ eller utagerende atferd uten å forstå bakkgrunnen for den konkrete atferden.

All atferd er kommunikasjon. Den forteller oss noe om sansing, smerte, sinne, glede, unngåelse, vilje, utprøving osv. «Dersom jeg blir sint eller sur er det vanskelig å skjule det dersom jeg ikke har et intellekt som har lært meg hvordan jeg kan undertrykke følelser.» Ingen med AS er i stand til å skjule sine følelser, men uttrykksformen kan bli misforstått.

Atferdens uttrykksform følger utviklingsalder. Et barn på tre år viser sinnet sitt på en annen måte enn en voksen person. Personer med AS er forsinket i sin utvikling, og kan ikke tolke og utrykke sine følelser aldersadekvat. Mangel på et språk alle forstår, blir erstattet med noe annet. Ofte blir dette «andre» tolket som uakseptabel atferd, noe man må endre eller fjerne. Men ingen mennesker er språkløse. Problemet er oftest at så få forstår elle misoppfatter det «språket» personer med AS bruker.

En godt voksen, rolig mann med AS har plutselig begynt å gå rundt i leiligheten sin om natten å banke i veggene. Dette forstyrrer de andre beboerne. Nattevaktene ber om hjelp. Man antar at han prøver å si: «Jeg er våken og alene» Nattevaktene flytter inn i stuen hans istedenfor å være på vaktstuen, og mannen blir på rommet sitt. Sjekker bare innimellom at noen er der. Noen ganger ligger bare dynene der da man jo må gå sine runder. Men det er nok for mannen.

En ung mann er meget urolig. Personalet går med alarm. Til tider ser det ut til at han står helt stille og tenker, eller våkner brått midt på natten for så å gå løs på møbler. Sannsynligvis har han bl.a. en uoppdaget epilepsi. Men i boligen er det også altfor mange mennesker å forholde seg til, og disse er ikke alltid enige seg i mellom. Så hva som er hva, er ikke godt å si. Men tiltakene må bli å endre miljøforholdene så de blir oversiktlige for gutten og få kontrollert hvorvidt han har epilepsi. Lite kan gutten gjøre selv.

Kristine var umotivert til det meste, hun bare gikk inn på rommet sitt og trakk et teppe over hodet sitt. Også hun hadde mange å forholde seg til. I dag har hun bare tre personer som hun bor en uke sammen med om gangen ved siden av dagtilbudet sitt (oljeturnusordning) Hun har blitt en livlig og nysgjerrig jente igjen, som stadig lærer nye ting sammen med dem hun kjenner godt.

Ofte er en atferd sammensatt og utløst av flere årsaker. Man skal stille seg svært kritisk og analyserende til årsak bak en atferd før man går inn med tiltak. Følelser og opplevelser er reelle. Det er uttrykksformen som er annerledes.

Hvordan forstå atferd

Duran,M (1990) sier i sin bok om kommunikasjon og atferd at atferd kan forståes i fire hovedkategorier:

- Sensorisk, hvor alle sansene taes i bruk for å utforske og oppleve omgivelsene. Eller somatisk, har vondt eller kjenner ubehag.
- Flukt og unngåelse som forekommer i kravsituasjoner, hvor de ikke blir forstått, kravene er for store, eller de opplever utrygghet eller tilkortkomming.
- Oppmerksomhetskrav. Ønsker å ha makt og oppmerksomhet uten å dele med andre. Prøver ut grenser især over for alle som er nye.
- Oppnå materielle goder, vil ha viljen sin, og tar ikke nei for et nei.

De to siste punktene er lært atferd der det er lite felles grenser eller der barnet gjentatte ganger har fått viljen sin gjennom eller på en eller annen måte har klart å styre omgivelsene og kjenner makt.

Råd i forhold til atferd

- Bedret kommunikasjon og samspill gir mindre stahet og motstand.
- Forutsigbarhet og oversikt skaper trygghet og stabilitet.
- Oppdragelsesteknikker med balansegang mellom avledning, grensesetting, ignorering, belønning i form av mestring og ros kan bidra til forebygge, eventuelt redusere vanskelig atferd.
- Viktig at nærpersoner har felles holdninger og forståelse, som setter dem i stand til å ivareta og svare på personen og hans/hennes uttrykksformer. (Felles miljøregler.)
- Følelser og kroppsbevissthet henger nøye sammen. Det kiler i magen når vi gleder oss, men det kan gjøre vondt i magen når

vi er redde. Det er også vondt i fingeren når vi klemmer den. Viktig å prate og leke mye rundt disse begrepene.

Stahet og motstand/angst for endringer kan vi ikke unngå. Vi kan ikke forvente at personer med AS vil kunne beherske seg ut fra rasjonelle overveielser, og de kan i liten grad overtales eller snakkes fornuft til. Oppmerksomheten må rettes mot omgivelsene, mot årsaken til atferden og mot bedre tilpassede miljøbetingelser og evnen til å avlede.

Lars Erik liker å sage ved med sin hjelper. Hver dag har han en viss mengde som skal sages, kløyves og puttes i sekker. Han liker dette for det er moro å se at ting faller i gulvet. Og når alt er i sekken, vet han at han er klar for en ny aktivitet ved skrivepulten sin. Da vi var på besøk, ble mengden minsket for vår skyld. Men det var for lite, så da alt var sagd opp, mente hjelper at vi måtte sage litt til, da rommet til Lars Erik var opptatt av noen andre. Lars Erik skjønte ikke dette og ble urolig i kroppen, pustet høylydt og det var tydelig at det gikk mot en protest. Da spurte hjelper, «men hva vil du da?» Lars Erik gikk fornøyd til dørheveren i garasjen. Men ble stoppet, da dette var en av de tingene han ikke fikk lov til. Da ble uroen enda større, og vi avledet med at da går vi en tur i stedet. Men da eksploderte han. For det var det verste han visste. Han løp til rommet sitt, men det var opptatt, og det ble basketak.

Vi kan ikke forvente
at personer med AS
vil kunne beherske seg ut
fra rasjonelle overveielser

Språk- og kommunikasjons-utvikling

Personer i alle aldre med AS har et rikt følelsesregister. Men som hos små barn styres viljen av følelsene, og uttrykkes gjennom kroppsspråk og gester. Ingen med Angelmans syndrom ser ut til å kunne utvikle et talespråk med unntak av noen få ord. Noen lærer i tillegg mange tegn, andre svært få eller ingen. Men det er store variasjoner. Erfaringer viser at noen tross mangel på et verbalt språk, kan utrykke seg med flerordssetninger med sitt «Angelmans-språk». Disse kan i noen grad kommunisere med bilder og andre alternative kommunikasjonsformer, dersom de har fått hjelp til dette. Men de fleste forblir på et signalnivå. Det vil si at man må tolke dem her og nå og kjenne dem godt for å forstå hva de vil, føler og mener (som for eksempel hos toåringer). Grovt sett ser det ut til at de som har AS med delesjon har større psykomotoriske problemer enn de med andre genetiske varianter (se kapittel 3). De med andre genetiske varianter utvikler seg raskere, har mindre ataksi og epilepsi. Disse ser ut til å nå et noe høyere kognitivt nivå, og dermed bedre forutsetninger for å utvikle et godt indre språk og dermed forutsetninger for å kunne nyttegjøre seg alternative kommunikasjonshjelpemidler. Men også her er det store variasjoner. Økt kunnskap og forståelse omkring dette særegne ved denne gruppen (fenotypiske) vil kunne gjenspeile seg i grad av trivsel hos personer med AS.

Vansker med å kommunisere blir for mange multifunksjonshemmede overordnet alle andre problemer i sosiale og læringsmessige sammenhenger. Dette gjelder i høyeste grad for personer med Angelmans syndrom. Den som ikke behersker et talespråk, kan oppleve å bli oversett, misforstått og undervurdert. Det å ikke bli forstått, er i mange sammenhenger så frustrerende at man kan bli både fortvilet og sint, eller at man rett og slett tar seg til rette. Også for omgivelsene blir fravær av vanlig talespråk hos personer med AS et overordnet problem. Å ikke kunne ha en verbal dialog er kanskje det vanskeligste av alt i samværet.

Her tenker vi på språkbeherskelse i to betydninger. For det første har alle personer med AS problemer med artikulasjon, noe som gjør det vanskelig for dem å lage ord og lyder. For det andre krever et verbalt språk at man har en base av ord og begreper – det være seg tegn, tale, bilder og tekniske hjelpemidler som for eksempel Rolltalk. Som nevnt tidligere vil mange mennesker med Angelmans syndrom forbli på signalnivået, og ikke komme seg over i symbolnivået. På grunn av dette ser vi at mange med Angelmans syndrom, også har problemer med å lære seg tegn og ord/begreper, men de fleste klarer godt å uttrykke seg med sitt «Angelmansspråk».

Årsaken til mangelfull utvikling av et tale- og tegnspråk er svært sammensatt. Vi vet lite om eventuelle skader i språksenteret, heller ikke hvorvidt det er motoriske vansker i stemmebåndet. Men vi vet at mange har problemer med å utføre gode og tydelige tegn på grunn av finmotoriske vansker. Men uansett vil evnen til å utrykke seg være avhengig av deres kognitive kapasitet. Vi ser at flere og flere barn med As etter hvert blir langt dyktigere til å utrykke seg med sitt Angelmansspråk i forhold til de voksne som ikke har fått de muligheter man har i dag i barnehage og skole.

Foreldre opplever ofte at en person med AS forstår mer enn det fagpersoner fanger opp ved hjelp av sine redskap for å beskrive kommunikasjon. Dette kan skyldes at man i familiene utvikler et personlig, ikke-verbalt system som åpner for utvidet kommunikasjon. Dette kjenner vi igjen fra den førsymbolske språkfasen hos alle barn (0–3 år). På dette nivået bruker alle barn et stort spekter av måter å gjøre seg forstått på. Det kan være lurt å huske på dette når man skal kommunisere med personer med AS. På denne måten kan det kanskje bli lettere å forstå og svare på «Angelmansspråket».

Språket kan variere sterkt fra person til person, og tolkninger skjer som regel på bakgrunn av det som skjer der og da. Den enkelte kan uttrykke seg meget variert og sammensatt gjennom «Angelmansspråket».

Angelmansspråket kan bestå av:

- Blikk,
- smil/latter/gråt/sutring,
- pust (holder pusten, puster raskt osv),
- variasjoner i kroppsspenning,
- variasjoner i ansiktsuttrykk,
- grad av lytting/lydhørhet,
- vokalisering – bruk av noen ord,
- lyder og gester, ofte kombinert med tegn,
- tonehøyde,
- tonefall (spørrende eller konstaterende sluttlyd m.m.),
- tegn,
- håndleding og peking,
- våkenhetsgrad (signaler om interesse, oppmerksomhet og nysgjerrighet) og/eller
- endringer i grad av uro og skjelving i kroppen.

Ut fra dette må vi tolke hva han eller hun tenker, føler og mener. Det gjelder å gi seg tid til å forstå hva personen prøver å fortelle. Det som i utgangspunktet kan se ut som utidig mas eller motstand, viser seg forbausende ofte å ha en fornuftig årsak. Personen trenger å oppleve at det blir forstått, og at det vises respekt for og blir tatt hensyn til hva vedkommende prøver å uttrykke. For fagpersoner er foreldrene som regel de beste informantene.

Stahet og utagerende adferd

Som regel er personer med Angelmans syndrom meget godlynte og sosiale personer som lett lar seg avlede. Men for at de skal få framstå slik, trenger de et miljø som er stabilt, oversiktlig og forutsigbart både i forhold til tid, sted, rom, personer og rekkefølge.

Hos mange av dem som har AS, kan vi kjenne igjen følelser, reaksjoner og ytringsformer vi ellers finner hos barn mellom ett og tre år. De fleste med AS utvikler for eksempel stor grad av stahet. Staheten kan utløse, eller gå over i, sinne, som av omgivelsene kan oppleves som utagerende atferd. De uttrykker seg kanskje ved å prøve å gå sin vei, puste fort, slå, lage lyder og utrop, lugge, klype, legge seg på gulvet eller kanskje bite seg selv i hendene og knytte nevene hardt sammen. Ustøheten og skjelvingen kan øke og gangen kan bli mer stiv og stolpete. Disse samspillstrekkene ser ut til å øke i voksen alder, særlig der det er et stort persongalleri med stadige utskiftninger rundt personen med AS.

Stahet og sterke følelsesmessige reaksjoner kan for eksempel komme av at personen med AS

- mistrives, misliker noe eller er redd,
- vil noe annet,
- gjentatte ganger har fått viljen sin gjennom, eller på annen måte har klart å styre omgivelsene, og kjenner makt,
- har det vondt eller kjenner ubehag i kroppen,
- er trett eller har hodepine og/eller
- kjenner at omverdenens krav er for store.

Bedret kommunikasjon og samspill gir som regel mindre stahet og motstand. Forutsigbarhet og oversiktlighet skaper trygghet og et godt utgangspunkt. Det ser ut til at anvendt småbarnspedagogikk, med balansegang mellom avledning, grensesetting, å overse og å trekke seg unna, kan bidra til å minske tendensen til en voldsom uttrykksform. En stor del av småbarnsstaheten kan vi likevel ikke unngå, og vi kan ikke forvente at de som har AS skal beherske seg ut fra rasjonelle overveielser. De kan ikke overtales eller snakkes til fornuft. Oppmerksomheten må rettes mot omgivelsene og hva som ligger til grunn for handlingene som blir problematiske.

Forutsigbarhet og oversiktlighet skaper trygghet og et godt utgangspunkt

Symbolforståelse, lek og imitasjon

Det er i totalkommunikasjonen – på et konkret plan der og da – vi i hovedsak må møte dem som har AS. Enkelte med AS har imidlertid en noe høyere språklig funksjon, både i form av tegn og ord. Vi har truffet enkelte som også har utfoldet seg i late-som-lek, og holdt små forestillinger der de på sin måte har spilt figurer som er kjente og viktige for dem. Et eksempel er en voksen med AS som lot som om han var Emil i Lønneberget, løp bak en dør og inn i et hjørne som tjente som snekkerbu, spikket på noe osv. Barn lærer normalt å etterligne andre ved at de først blir etterlignet selv. Late-som-leken er en følge av å kunne etterligne.

Lek og sosial utforsking betyr mye for alle barns totale utvikling. Et problem for barn som har AS synes å være at når de blir så store at de kommer til et lekestadium, får de ikke svar i forhold til der de selv er. De voksne rundt den som har AS synes kanskje det ser dumt ut med baby- og småbarnslek. Kanskje lar man også være å etterligne fordi barnet har blitt stort, selv om man ville gjort det med et lite barn.

Noen personer med AS forblir dessuten så lenge på riv-istykker-stadiet at omgivelsene prøver å avlære dem slike handlinger, uten å reflektere over behovet for å gjøre seg ferdig med det enkelte stadium før man går videre i sin utvikling. I mange tilfeller vil det være bedre å la personen holde på i en rivekrok til de ikke orker mer, og etter hvert kanskje vokser fra det.

For å forstå personen med AS, må fagpersoner sammen med foreldrene lære seg å tolke vedkommendes uttrykksform og utarbeide gode koder. På denne måten kan man gi personen bekreftelse på at det blir

forstått. Man kan bruke tegn til tale eller snakke tydelig og gjennom lek imitere de lyder og bevegelser vedkommende har. Etter hvert som personen vokser til, kan man gjerne ta i bruk bildestøttet kommunikasjon. Mange har god erfaring med fotografier og hjemmelagede bøker som inneholder bilder av kjente mennesker, steder og situasjoner. Disse kan for eksempel brukes til å strukturere dagen og øke forutsigbarheten.

Rammebetingelser

Både barn og voksne med AS trenger gode rammer for å kunne forstå det som skjer rundt dem, og for å få et forhold til, kjenne igjen og bruke begreper. Faste holdepunkter og gjentakelser er nøkkelord.

De rammene man forsøker å etablere skal ikke være så rigide og faste at de utelukker variasjon og nye initiativ.

Samspill innenfor kjente rammer gir dessuten nærpersonene bedre utgangspunkt for å forstå og tolke den som har AS. Mulighetene for å fange opp og svare på nye initiativ fra ham eller henne er best innenfor en kjent struktur og med et stort innslag av gjenkjennelige handlinger. Faren er at man overdriver strukturingen slik at barna blir «strukturavhengige» og at samspillet stivner til og utviklingen stanser opp. De rammene man forsøker å etablere skal ikke være så rigide og faste at de utelukker variasjon og nye initiativ. Strukturen er viktigste når situasjonen er ny. Etter hvert som situasjonen mer blir kjent, kan man tillate endringer og prøve seg fram med enkle brudd på det kjente.

Personens omgivelser bør være forutsigbare og oversiktlige i forhold til personer, tid, hendelsesrekkefølge, sted og rom. Vi kommer tilbake til dette i kapittel 7 om pedagogiske konsekvenser i forhold til personer med AS, men vil likevel nevne punktene her også.

Personer

Mennesker med AS bør få utvikle et spesielt forhold til et meget begrenset antall hovedpersoner. Hvis man lykkes med dette, kan man etter hvert forsøke å utvide sirkelen av kjente personer. Det er for eksempel en lite gunstig situasjon når en voksen person med Angelmans syndrom må forholde seg til bortimot 20 personer i løpet av en turnusrunde i boligen, og har et stort antall lærere i ulike fag på videregående skole. Dette danner dårlige rammebetingelser for sosial-, kommunikasjons- og kognitiv utvikling og daglig fungering.

Rekkefølge og tid

Opplevelse av rekkefølge gir mulighet til forventning og øker oversikten over tilværelsen («når jeg har gjort det, skal jeg…»). Aktiviteter som har en begynnelse og en slutt, og som inneholder kjente elementer, er også en forutsetning for å oppleve overraskelser – og derigjennom gjøre nye erfaringer.

Personer med AS har dårlig korttidshukommelse. Mange kan derfor ha utbytte av å bruke en såkalt dagkasse med objekter og/eller bilder som man bruker gjennom dagen. Tilsvarende kan man lage en huskebok om hva man skal gjøre i dag og i morgen, hvem som kommer og hvem som har gått osv. Fotografier eller naturtro tegninger fungerer som regel best til dette. Bruk av piktogram (symbolsk tegning) forutsetter en symbolforståelse som vanligvis ikke er tilstrekkelig til stede hos personer med AS. Det fungerer bedre å gå direkte på sak ved å bruke bilder som barnet forstår.

Sted og rom

Alle steder har sin lukt og sine lyder og farger. Personer med AS utvikler relativt god gjenkjennelse i forhold til sted og retning. For oversiktens skyld anbefaler vi likevel å prøve å gjennomføre bestemte hverdagsaktiviteter i bestemte rom eller på bestemte steder (vi er i sengen hver natt, vi skifter bleie på badet osv).

Romforståelse har å gjøre med opplevelse, forståelse og differensiering av seg selv i forhold til omverdenen. Personer med AS

kjenner seg ofte igjen i ulike rom, og husker godt hvor ting er, men har dårlig evne til å bedømme avstand fra seg selv til andre gjenstander eller punkter i omverdenen. Å bli bevisst sitt funksjonelle og potensielle personlige rom, har betydning for selvbilde, selvstendighet og differensiering mellom seg selv og andre, og for plassering av seg selv i en sammenheng. Å knytte aktiviteter, kommunikasjon, lek og opplevelser til egen kropp, kroppens posisjon og plassering av gjenstander i forhold til kroppen, er et skritt på veien til å kunne ivareta seg selv bedre. Aktiviteter som logisk knyttes til oppfattelse av høyt, lavt, foran, bak, høyre og venstre side, blir viktige elementer når man leker. La personen oppleve seg selv i telt og kasser, opp/ned, krabbe i tunneler osv.

Gjennom bevissthet og strukturering i forhold til disse dimensjonene kan vi legge til rette for styrket bevissthet om omverden. Begreper blir mer rotfestet og selvbevisstheten øker. Verden blir mer oversiktlig, og betingelsene for kognitiv utvikling, utviklende samspill og gjensidig vellykket kommunikasjon blir bedre. Alt dette er med på å styrke barnets samlede kommunikative ferdigheter.

Felles forståelse for den som har Angelmans syndrom

Forenklet sagt fungerer personer med AS som små barn i store kropper. Som gruppe har disse personene en karakteristisk, men ujevn utviklingsprofil. De er relativt sterke på noen områder, og svake på andre. Etter hvert utvikler de en bevissthet om omverdenen, og evne til gode sosiale og følelsesmessige relasjoner til andre. De kan lære visse hverdagslivsferdigheter, mens verbale ferdigheter ligger over deres kognitive kapasitet. Den grovmotoriske utviklingen er bedre enn den finmotoriske.

Personer med Angelmans syndrom gir oss store utfordringer når det gjelder å finne ut hva de forstår, tenker, mener og vil, hva de kan og ikke kan, hva som er skummelt og hva som er morsomt. De som er nær et menneske med AS må tilstrebe en mest mulig felles forståelse, både av den som har AS og av sin egen rolle/oppgave.

Personer rundt en med Angelmans syndrom trenger tid til å utveksle erfaringer og kunnskap om den man er felles om. Man kan her støtte seg til ulike typer metoder og materiell for observasjon og kartlegging. Bruk av slikt materiell forutsetter ofte sertifisering og benyttes som regel av fagpersoner som skal utrede og komme med sakkyndige uttalelser.

Sammenfatning – hovedprinsipper

Viktig for å stimulere utvikling og øke begrepsverden

- Lek mye med kroppen og styrk kroppsbevisstheten
- Benytt tegn til tale
- Benytt pekebøker og naturtro bilder
- Konsentrer læring om de daglige, naturlige situasjonene
- Imitèr
- Bruk musikk og rytme
- Husk nøkkelord som oversiktlighet, rekkefølge, forutsigbarhet og visualisering

Råd for samspill med personer med AS

- Utnytt interesseområder og daglige gjøremål.
- Snakk! Tause barn gir ofte et taust miljø. Bli ikke lei din egen stemme, barna lytter til den. (Se hvordan de lytter når det som sies er interessant!)
- Forsøk å la følelser og opplevelser komme til uttrykk i tonefallet ditt. Tonefallet sier ofte mer enn ord.
- Unngå det som skaper motvilje. Aksepter at det finnes ting man ikke liker, eller noe man synes er dumt. Snakk også om det.

Skap spenning i hverdagen. Personer med AS liker variasjon og overraskelser når situasjonen inneholder noen kjente elementer og ikke er skremmende. Også her gjelder det gode gamle pedagogiske tipset «fra det kjente til det ukjente». Mennesker med AS er også nysgjerrige på livet – under trygge omstendigheter.

Skap spenning i hverdagen.
Personer med AS liker variasjon
og overraskelser.

KAPITTEL 5

Hjelpeapparatet – både til hjelp og belastning?

22 års erfaring fra en familie med et barn med Angelmans syndrom

Kapittelet som følger er skrevet av Elfinn Færevåg, far til en ung mann på 22 år med Angelmans syndrom. Færevåg er aktiv i den norske foreningen for Angelmans syndrom og har holdt foredrag om å ha barn med AS på fagseminarer på Frambu og på en internasjonal konferanse om AS i Finland sommeren 2000.

Vår sønn fikk diagnosen Angelmans syndrom da han var 19 år. Hadde vi fått diagnosen tidligere, ville livet vårt trolig vært annerledes. Slik det ble, ble alt som var spesielt med ham opphav til store bekymringer og mange konsultasjoner. Så til dere som har barn med Angelmans syndrom vil jeg si: vær glad for at dere har fått fastslått diagnosen.

Alle ønsker vi et godt liv for vårt barn. For Angelman-barnet krever dette noe så vanskelig av hjelpeapparatet som grundig, langsiktig arbeid. Dere som er foresatte vil kanskje møte et hjelpeapparat som arbeider sent, er lite koordinert og som har kortsiktige perspektiver. Er en klar over det, kan en også påvirke det.

Vi har også erfaring med å ha barnet i egen bolig. Han flyttet da han var 16 år. Vår kommune er antakelig verken bedre eller verre enn andre. Det er ikke noe å utsette på enkeltpersonene i hjelpeapparatet, tvert imot, de er både interesserte og villige. Det vi setter søkelyset på, er systemet, mangelen på faglig oppfølging, langsiktig helhetstenkning og resultatet av dette.

Det er viktig at hjelpeapparatet forstår at foreldrene

- ikke kan si opp jobben «å være foreldre»,
- er spesialister på sitt barn,
- ønsker å hjelpe og støtte barnet og
- trenger hjelp.

Summen av problemene med AS-barnet gjør at familien får noen tøffe år. Ettersom barnet bruker mest tid sammen med foreldrene, kan man ofte best hjelpe barnet ved å hjelpe foreldrene. De ulike instansene og person-

ene i hjelpeapparatet må derfor samarbeide seg i mellom, og ikke bruke foreldrene som saksbehandlere og koordinatorer. La dem slippe å bli minispesialister i alle felt for å få det barnet og familien har trenger og har krav på. Det må være hjelpeapparatets oppgave å ta initiativene!

Hjelpen til foreldrene må fokusere på flere forhold

- Praktiske hjelpemidler for å klare hverdagen med barnet.
- Opplæring i hvordan de best kan hjelpe barnet.
- Avlastning fra barnet.
- Avlastning i saksbehandling.
- Hjelp med egne følelser og slitasje.
- Støtte til også å ta andre hensyn i livet enn til Angelman-barnet, for eksempel hjelp til å unngå sosial isolasjon.
- Bistand i forhold til søsken og deres situasjon.

Hjelpen til barnet må imøtekomme behov for

- stabilitet i personalet som arbeider med barnet. *Dette er det aller viktigste man kan bidra med.* Vår erfaring er at stabilitet i personalet gjør at det meste andre faller på plass av seg selv.
- faglig oppfølging, både av barnet og av personalet rundt barnet, enten det er i hjemmet, barnehage, skole, bolig eller dagsenter.

Uendelig mange omsorgspersoner

Hovedproblemet AS-barnet vil møte, er det uendelige antallet omsorgspersoner. De skifter stadig, og det blir så utrolig mange av dem. AS-barnet blir utviklingsmessig trolig ikke eldre enn to–tre år. De fleste mangler talespråk og har begrenset forståelse av det som skjer rundt dem. De reagerer med følelser og kommuniserer på sin helt private og spesielle måte. Derfor må personalet i for eksempel barnehage, skole, avlastningshjem og bolig være stabilt over lang tid for at barnet skal ha det bra. Hvis ikke sliter barnet seg ut på å stadig måtte prøve ut grenser og lære å kommunisere med ukjent personale. Disse kreftene bør heller brukes på læring og opplevelser – et normalt liv! Når kommunikasjonen mellom barnet og et ukjent personale går skeis, blir barnet frustrert og utagerer, til stor overraskelse og bekymring for personalet.

AS-barna kjenner sine nærmeste svært godt, blir glade i dem og savner dem sårt når de ikke er der. Dette gjelder like mye personalet som familien. Når noen slutter, oppstår sorg, savn og forvirring hos barnet. Vi etterlyser en profesjonell innstilling til å bli lenge i en stilling. Legger hjelpeapparatet vekt på dette ved ansettelser?

Tvang

(Lov om sosiale tjenester kap 6 A – rettigheter for og begrensing og kontroll med bruk av tvang og makt m.v. overfor enkelte personer med psykisk utviklingshemning)

Når den som har AS blir sint og utagerer, kan resultatet bli at det må brukes tvang. Den såkalte «tvangsloven» sier at *alt annet skal være prøvet før en tyr til tvang*. Den sier også at tiltak for å unngå tvang ikke skal avhenge av økonomi. Dette betyr at det må legges kreativitet og ressurser i å skaffe og holde på stabilt personale. Det må satses maksimalt på å beholde det personalet som fungerer godt, med godt arbeidsmiljø, faglig veiledning, anledning til personalmøter og kurs osv. Dette er tiltak som ikke koster særlig mye. I siste instans kan man med «tvangsloven» i hånd kreve at kommunen betaler personalet ekstra for å være stabilt for å unngå alternativet (bruk av tvang). Her må en tenke langsiktig.

Ingen kan forstå

Når et AS-barn blir født, blir det ikke bare født et funksjonshemmet barn – kommunen får også en funksjonshemmet familie. Angelman-barnet krever langt mer enn et normalt barn. Den tiden foreldrene ellers ville hatt til barnets søsken og annen familie, fritid, venner og jobb, blir i stor grad fortrengt. Konsekvensene for familien kan bli alvorlige, i form av sosial isolasjon og fysiske og psykiske problemer.

Dette forstår ikke alltid personene i hjelpeapparatet eller slekt og venner. For dem er det barnet som er funksjonshemmet og i fokus. Foreldrene forventes å være i full vigør med krefter og overskudd til å håndtere den store oppgaven med AS-barnet i tillegg til å ha et normalt familieliv. Kanskje kan det hjelpe noe med målrettet informasjonsarbeid om den funksjonshemmede og hva alle kan bidra med for å støtte opp.

Foreldrene kan trenge noen utenfor familien å snakke med, men har antakelig ikke overskudd eller innsikt nok til å skaffe seg dette. Hjelperne bør se behovet, og aktivt tilby for eksempel psykologtimer eller familierådgivning.

Multispesialister

Foreldrene må lære svært mye for å sikre at barnet og familien får det tilbudet de trenger og har krav på. De må bli multispesialister. Dersom hjelpeapparatet hadde lyktes bedre med en samordning av sin innsats, kunne foreldrene blitt spart for svært mye og de ville hatt mer overskudd til både Angelman-barnet og til å være en normal familie. Dette er en stor utfordring for personene i hjelpeapparatet.

Stjernen

Vi har følt oss som senter i en stjerne, der vi som foreldre er krumtappen og har all kontakt ut mot hjelpeapparatet. Det er mye! Et overslag viser at vi har deltatt på nesten 1000 møter og avtaler på grunn av vår sønn, i tillegg til alt annet knyttet til ham. Vi gjør mer enn gjerne det som kreves av oss som foreldre til et funksjonshemmet barn, men hjelperne, som er betalt for oppgaven, må lære seg å arbeide på tvers, ta initiativ og avlaste familien fra oppgaven som saksbehandler og kampanjekontor for sitt barn.

Hjulet

Et annet bilde kan også tjene som illustrasjon på hva vi ønsker oss. Dersom hjelpeapparatet kunne se seg selv som et hjul rundt familien, med eiker inn mot denne, men med slitebane rundt til andre etater, kontorer, spesialister og lignende, ville mye være vunnet. Ansvarsgrupper og habiliteringsplaner er forsøk på å imøtekomme dette behovet, men vi har ikke opplevd at det har tatt noe av presset fra oss, nesten tvert imot. Foreldrene må delta i mange møter nettopp i den sammenheng og opplever gjerne at individuell plan ikke er forpliktende slik forutsetningen var. Revideringen av planen skjer ikke som forutsatt og de vedtatte målsettingene får ikke den sentrale plassen i arbeidet med barnet som de skulle ha.

Konsulent for funksjonshemmede

Dersom kommunens konsulent for funksjonshemmede også har budsjettansvar, settes ofte fokus på økonomi fremfor omsorg, og vedkommende blir sittende vanskelig til mellom barken og veden. Konsulenten burde være budsjettuavhengig og ha som oppgave å se til at etatene koordinerer arbeidet sitt, planlegge på lang sikt både for barnet og familien, ta kontakt og initiativ på kryss og tvers, se til at arbeidet er samordnet og holde god kontakt med familien.

Det er god økonomi i dette for kommunen og samfunnet. Angelman-barnet får det bedre, risikoen for at søsken får psykiske problemer blir redusert og – ikke minst – familien kan ha krefter og overskudd til å ha barnet hjemme lengre enn den ellers ville klart. Ett år i kommunal bolig med 1:1 bemanning koster antakelig 1,5–2 millioner årlig, mens foreldrene gjør arbeidet gratis i flere år til dersom de får litt mer hjelp. I dette ligger muligheten til å finansiere en uavhengig konsulent lagt direkte under rådmannen eller annen ansvarlig person på høyt nivå. Konsulenten kunne bistå mange funksjonshemmede familier. Mindre kommuner kunne eventuelt samarbeidet om én slik konsulent.

Tenk langsiktig og forebyggende

Det kreves langsiktig, grundig arbeid for å oppnå resultater. Siden vi nå vet en god del om Angelman-barnas utvikling, er det mulig å planlegge på lang sikt. Ved å arbeide forebyggende, kan trolig en del fremtidige problemer unngås eller reduseres. Det viktigste er å ha stabilt personale og faglig oppfølging av dem.

KAPITTEL 6

Hverdagsliv

Et barn med AS betyr store utfordringer for familien i det daglige. Det som er best for barnet, kan ofte komme til å stå i konflikt med andre familiemedlemmers behov for hvile og utfoldelse. En gjennomtenkt og kreativ organisering av hjemmet har for mange vært en viktig forutsetning for å få hverdagen til å gå rundt. Utradisjonelle løsninger kan være et godt svar på en høyst spesiell situasjon. I dette kapitlet gir vi noen råd om tilrettelegging av hjemmet og bruk av hjelpemidler. Vi kommer også kort inn på søvn og søskens situasjon.

Hjem og fritid

Etter hvert som personen med AS vokser til, krever han eller hun god plass for å kunne utfolde seg uten å skade seg selv eller utstyr og inventar i hjemmet. Balansen mellom arbeid/plikt og hvile/fritid er viktig for alle. I familier med et barn med en krevende funksjonshemning kan denne balansen være vanskelig å finne, og mange kan ha behov for hjelp utenfor familien. Målet er å lete seg fram til et dagligliv som familien som helhet kan trives med.

Familien har mye å hente ved at foreldre, gjerne med hjelp fra en ergoterapeut eller en annen erfaren fagperson, tenker nøye gjennom møbleringen i forhold til barnets aktivitets- og handlingsmønster. Ikke minst kan det bety mye å få skjermet enkelte soner i huset der lek og samhandling kan foregå uten forstyrrelser.

Å tenke gjennom boforholdene i detalj kan lette hverdagen. Det er ofte små ting som skal til, enkle låser og stengsler, sikring av gjenstander osv. Pyntegjenstander plasseres høyt, mens stereoanlegg og TV settes i skap. Robuste gardiner kan være verd investeringen. I enkelte rom kan man kanskje klare seg uten gardiner i det hele tatt? Etter hvert som barna blir eldre, kan man prøve å få til områder eller gjenstander som barnet lærer seg å ikke bry seg med. Noen roer seg lettere i en hengekøye. En hengekøye kan gjøre det mulig for mor eller far å sitte ned litt med sine egne saker hvis godstolen plasseres i nærheten slik at man kan vogge samtidig.

Foreldre kan få veiledning av ergoterapeut og fysioterapeut i forhold til innredning av hjemmet og egnede fritidsaktiviteter. Det gjelder å lete seg fram til løsninger og aktiviteter som foreldre og søsken har glede

av, samtidig som personer med AS kan delta ut fra sine forutsetninger. Noen har barnet med på sykkeltur i tilhenger. Når det blir større, har flere god erfaring med tandemsykling.

Hjelpemidler skal bedre funksjonsevne, øke selvhjulpenhet, lette stell av den funksjonshemmede og bidra til å bryte en isolert tilværelse. Varig og vesentlig funksjonshemning er grunnlag for å søke om lån av hjelpemidler. Søknadsskjema får du på trygdekontoret. For å få innvilget lån av hjelpemiddel, må du legge frem begrunnelse på hvorfor hjelpemidlet er nødvendig og hensiktsmessig.

Fylkets hjelpemiddelsentral formidler hjelpemidler av alle typer. Hvis ikke behovet dekkes gjennom standard sortiment, kan sentralene være behjelpelig med å skaffe spesiallaget utstyr. Du kan også henvende deg direkte til leverandører for å få hjelp til å dekke spesielle behov for tilpassing av hjelpemidler. Husk at søknaden må innvilges før hjelpemidlet lages. Dette gjelder også dersom du ønsker å få dekket materialkostnader til selvlagede hjelpemidler. Det kan ta lang tid å behandle søknadene. Tenkt langsiktig og begynn planleggingen tidlig!

Husk også at det kan søkes om dekking av utgifter til hjelpemidler for økt egenaktivitet og stimulering (inkludert leker og datautstyr) til barn under 18 år. For fritidshjelpemidler er rammene forholdsvis romslige for barn under 18 år. Det kan være nyttig å få en ergoterapeut til å bistå ved valg av utstyr og utforming av søknader om hjelpemidler.

Det kan være nyttig å få en ergoterapeut til å bistå ved valg av utstyr og utforming av søknader om hjelpemidler.

Datamaskin som hjelpemiddel for aktivitet og stimulering

Selv om det er mange vansker som er typiske personer med Angelmans syndrom, er det store variasjoner i funksjonsnivå. Ved utprøving av datamaskin som mulig hjelpemiddel, er det først og fremst den enkeltes behov og forutsetninger som må kartlegges i forhold til egnethet og tilpasning. For de fleste med AS kan en datamaskin være et nyttig hjelpemiddel for stimulering og aktivisering, for noen få andre kan det være aktuelt med noe mer utvidet bruk.

For å få et best mulig nytte av maskinen, bør det foretas en nøye faglig vurdering både i valg av styringsmuligheter og programmer.

Generelle muligheter ved bruk av datamaskin

Datamaskinen kan være en god motivasjonsfaktor og brukes til å variere innfallsvinkler og presentasjonsmåter i forhold til opplæring. Barn med AS får nye muligheter til å leke, oppdage og utforske. Datamaskinen kan dermed bli et redskap for å skape mestringsopplevelse og følelse av å kunne påvirke omgivelsene.

Gjennom et relativt godt utvalg av programmer kan der fra et tidlig utviklingstrinn gis varierte muligheter til å forstå maskinens funksjoner, trening i forståelse av årsak/virkning, foreta valg og utføre enkle oppgaver.

Konsentrasjonen og oppmerksomhet

Konsentrasjonen og oppmerksomheten er dårlig hos de fleste med AS. Mange blir fort trette og leie. Personer med slike vansker vil ha fordel av å arbeide med ting som har en mest mulig «tiltrekkende» form, slik at aktiviteten oppleves *motiverende og meningsfull*. Dette kan bidra til økt konsentrasjon, motivasjon og økt initiativ.

Ved datamaskinen er arbeidsplassen avgrenset fra mange oppmerksomhetsfangende inntrykk i omgivelsene. Skjermens bilde, lys og lyd fanger oppmerksomheten og skjermen gir god struktur og oversikt.

Språk og kommunikasjon

Personer med Angelmans syndrom utvikler et meget begrenset verbalt språk. Om lag en tredel bruker ikke ord i det hele tatt.

Barns begrepsverden bygges opp

gjennom egen erfaring i lek og sosial samhandling. Det finnes en rekke data-programmer på ulike nivåer til systematisk trening og stimulering av språk og begreper. Disse kan fungere i tillegg til og med tilpasning til den konkrete erfaring-stilknytning barnet har til språk og begrep.

Bruk av bilder i kommunikasjonssammenheng er et godt utgangspunkt for å kunne meddele seg og fortelle om sine opplevelser. Ved å legge inn fotografier eller andre illustrasjoner på maskinen, kan man lage bildeserier av kjente personer, steder og situasjoner som det er ønske om å formidle til andre. Til bildene kan man gjerne legge inn musikk eller tale. På denne måten kan konkrete hendelser og opplevelser være utgangspunkt for videre samtale og samhandling.

Erfaringer

De fleste personer med AS får innvilget datautstyr først og fremst til stimulering og aktivisering og som hjelp til kommunikasjon og samspill. Utstyret har vist seg å medvirke til mer målrettet atferd og økt følelse av mestring.

Personlige bildepresentasjoner som elektroniske album har gitt stor glede og opplevelse og vært et viktig grunnlag for samtaler og samhandling. Innspilt lyd i form av tale eller musikk kan gi bildene viktig tilleggsinformasjon. Mange har på denne måten tatt i bruk digitalt kamera for å dokumentere sine erfaringer og opplevelser og for å meddele andre. Utskrift av bildene kan settes i album eller kommunikasjonsbok med enkel tekst til, slik at relevante kommentarer eller spørsmål kan stilles.

Digitale bilder er også viktige til bruk av dagtavler eller timeplaner for å skape struktur og oversikt. Bildetavler gir en visuell oversikt over dagen som skaper forutsigbarhet. Det har også vist seg at Rolltalk har gitt en ny mulighet i kommunikasjon for de som kan tilegne seg kommunikasjonssystemet og sette sammen symboler til meningsfulle ytringer.

Alternative styringsformer

Vanlige datasystem kan i stor grad tilpasses brukerens forutsetninger og behov ved hjelp av tilleggsutstyr, for eksempel styring ved hjelp av berøringsskjerm eller bryter. Vår erfaring etter å ha sett personer med AS prøve andre styringsformer, er at berøringsskjerm er det beste alternativet hvis den kognitive funksjonen er tilstede for å foreta mer avanserte valg og til å ta seg fram i programmene. Alle programmer som er basert på musestyring, kan styres ved å peke direkte på skjermen, altså en direkte kommunikasjonsprosess med umiddelbar respons.

Mer utdyping i bruk av datamaskin som hjelpemiddel for barn med AS finnes på Frambus nettsider.

Datautstyret har vist seg
å medvirke til mer målrettet atferd
og økt følelse av mestring.

Søvn

For mange familier med barn med Angelmans syndrom er barnets spesielle søvnmønster en av de aller største utfordringene i hverdagen. Det er vanlig at barnet ligger lenge våken om natten, er urolig og kanskje roper og vil leke eller ha selskap. Som regel stabiliserer søvnbehovet seg på et mer normalt nivå når barnet blir eldre, men innen da kan søvnforstyrrelsene være et stort sosialt problem for familien.

For å avhjelpe problemet noe, bør man innarbeide faste, kjente leggerutiner allerede fra barnet et lite. Det kan også hjelpe å ha det stille og mørkt når barnet skal sove. Foreldre må få støtte og veiledning i dette på et tidlig tidspunkt, slik at man unngår unødvendige tilleggsproblemer. Det kan også bli aktuelt
å få egen nattevakt eller annen avlastning.

Plassering av søsken i en annen ende av boligen er en løsning mange har valgt der dette har vært mulig. Også for de voksne kan det iblant være nødvendig å skjerme seg selv for å få tilstrekkelig med sammenhengende søvn. Lydisolering av soverom kan i noen tilfeller være en nødvendig løsning.

Den som har Angelmans syndrom, bør få et eget rom som kan stenges av. Soveplassen bør vurderes i forhold til problemomfanget. Noen foreldre gir barnet et polstret rom, andre en innelukket seng med høye karmer (grindseng). Dette er en alvorlig inngripen overfor barnet. Hjemme er dette likevel opp til foreldrene å avgjøre, men på avlastningshjem og i en eventuell bolig regnes bruk av grindseng som et uakseptabelt tvangstiltak etter lov om sosiale tjenester, kapittel 6A. For å få mest mulig sammenheng og like forhold når barnet er hjemme og på avlastning, kan det derfor lønne seg å forsøke andre løsninger enn grindseng hjemme. Habiliteringstjenesten kan eventuelt bistå i vurderingen av dette.

Den som har Angelmans syndrom, bør få et eget rom som kan stenges av. Soveplassen bør vurderes i forhold til problemomfanget.

Det er viktig at barna får lov til å være våkne og utfolde seg uten at dette forstyrrer den øvrige familien, og at barna er i et sikret miljø som gjør at man kan være trygg for at de ikke skader seg selv.

Barnets soverom kan overvåkes om natten ved hjelp av ulike tekniske systemer. Mange foreldre kjenner seg tryggere med slikt utstyr. Man bør imidlertid tenke igjennom hva en slik døgnberedskap kan føre med seg for familien, og om slik overvåkning over tid kan bli en uforholdsmessig stor belastning. Ergoterapeuten ved Spesialsykehuset for epilepsi (SSE) kan gi informasjon om varslingssystemer.

Ved reiser og ferier kan man bruke en spesialsydd sele til barnet. Mange barn med AS ser ikke ut til å reagere negativt på å bli fysisk knyttet til sengen inntil de sovner, så lenge de har en viss bevegelsesfrihet. Noen barn opplever selen som uvanlig og stresser for å bli kvitt den. Den enkelte må prøve seg frem og finne løsninger som passer for seg.

Temperaturreguleringen fungerer trolig ikke normalt hos personer med Angelmans syndrom. Dette kan bidra til at det kan være vanskelig å få dem til å ha på seg dyne om natten. Sørg i så fall for termostatregulert temperatur i rommet. Noen har også sydd ullteppeposer med sikret glidelås i ryggen. Da får ikke personen av seg bleiene i løpet av natten heller.

Se for øvrig vedlegg d bak i heftet for informasjon om melatoninbehandling ved søvnvansker hos personer med AS.

Litt om søsken til barn med kroniske funksjonshemninger

Søsken til barn med en alvorlig funksjonshemning er en gruppe som trenger mer oppmerksomhet fra fagfolk. Søsken til barn med alvorlige funksjonshemninger har på Frambu fortalt mye om sin egen situasjon, og har blant annet følgende konkrete forslag til foreldre:

- De voksne må vise at de bryr seg like mye om alle barna. Det er viktig å sette av tid til søsken og vise oppmerksomhet i forhold til deres ønsker og behov.
- Ikke driv forskjellsbehandling. La for eksempel også bror/søster få «egen» godteriskål på linje med den funksjonshemmede.
- Søsken må ha lov til å bli sint eller misunnelig på den som er funksjonshemmet.
- Søsken skal ikke ha skyldfølelse fordi de er friske.
- La søsken få ha rommet sitt eller tingene sine i fred.
- Hold den funksjonshemmede utenfor når broren eller søsteren får besøk av venner.

- Husk at det kan være vanskelig å ha friminutt samtidig med den som er funksjonshemmet.
- Husk at også søsken kan trenge hjelp til å bearbeide forbudte og/eller negative følelser.
- Voksne, inkludert leger, må gi bedre informasjon til barn og unge om søskenets funksjonshemning. Dette kan bidra til å gjøre det lettere å forstå hvorfor foreldrene må prioritere som de gjør. Det kan også gi søsken økt mestringsfølelse og gjøre dem bedre rustet til å svare på spørsmål fra utenforstående.
- Husk å gi informasjon om barnet med funksjonshemning til elever og foreldre både i den funksjonshemmedes og i søskens skoleklasser (i samarbeid med søsknene)

Søsken er opptatt av mye, blant annet smitte, årsaksforhold, skyld, arvelighet, urettferdighet, fremtidsutsikter, erting og mobbing.

På Frambu har vi knapt truffet noen foreldre som ikke er bekymret for funksjonsfriske søsken. Problemet er gjerne at tid og krefter ikke strekker til. Ikke minst av hensynet til søsken er det derfor viktig at familien får tilbud om tilstrekkelig og god avlastning.

Mulighet til å snakke med en utenforstående voksen kan også lette trykket for søsknene, og komme hele familie til gode. Noen vanskeligheter, for eksempel mobbing eller forbudte følelser kan det være lettere å begynne å snakke om sammen med en lydhør, nøytral fagperson. Dette forutsetter en voksen som klarer å håndtere barnets mulige følelse av å være illojal mot familien.

Søsken kan tjene på at klassestyrer er innforstått med viktige forhold i hjemmesituasjonen, som for eksempel natte-uro som forstyrrer hele familien, eller epilepsi som er i en vanskelig fase. Søsken ønsker også å bli informert og tatt med i prosessen når store avgjørelser skal tas. Mange tenker: «Når mor og far blir borte, blir personen med funksjonshemning mitt/vårt ansvar». For mange er det betryggende å ha vært med på tidligere avgjørelser og å være forberedt på situasjoner som kan oppstå.

Ansvarsgruppe

En ansvarsgruppe er en kommunalt nedsatt ressursgruppe rundt den enkelte personen eller familien. Gruppa har som hovedformål å lette barnets og familiens situasjon gjennom samordnet planlegging og oppfølging. Gruppa er tverrfaglig og tverretatlig og bør ha en sammensetning som til enhver tid er aktuell for den enkelte person eller familie den skal støtte opp om. Ansvarsgruppa kan endre sammensetning og antall medlemmer ettersom behovene forandrer seg. Gruppa skal ha en koordinator. Denne rollen bør innehas av en person som foreldrene opplever å ha god kontakt og godt samarbeid med. Vi anbefaler at det gjøres skriftlige avtaler med klar ansvarsdelegering, da dette kan bidra til god funksjon i gruppa. For noen familier kan det være aktuelt med en ansvarsgruppe for hele familien.

Kontakt med familierådgivningskontor eller psykolog

Å få et funksjonshemmet barn påvirker enhver familie på mange måter. Når funksjonshemningen er sjelden og omfattende, slik Angelmans syndrom er, er situasjonen enda mer krevende. Også for forholdet mellom foreldrene kan dette være en utfordring. I tillegg til alle praktiske krav og en ofte slitsom hverdag, kommer de følelsesmessige reaksjonene på barnets funksjonshemning. Både mor og far sørger over funksjonshemningen og bekymrer seg for hvordan barnets liv vil bli. Sorgen kan imidlertid ofte oppleves på svært ulike måter og til ulike tider. Sorgen kan for eksempel uttrykkes ved tårer, behov for å snakke eller i form av aktivitet. Dersom foreldrene ikke er klar over at slike forskjeller er vanlige, kan det oppstå misforståelser, tanker om riktige eller gale måter å sørge på og opplevelse av å være ensom i sorgen. Andre ulikheter, som at den ene ofte ser mer optimistisk på barnets fremtid enn den andre gjør, kan gjøre opplevelsen av forskjellighet og ensomhet enda sterkere. Dette kan for noen foreldre skape konflikter og på sikt bidra til at de fjerner seg fra hverandre.

Men ulikhetene kan også bli en stor ressurs i forholdet. Dette skjer lettest når en forstår at ulike reaksjoner er likeverdige, at både egne og den andres reaksjoner er normale reaksjoner på en uvanlig situasjon og når en kan ta seg tid til å snakke om forskjellene når det trengs. Da kan det være verdifullt at mor og far har tunge stunder til ulike tider og at lyse og mørkere tanker kan balanseres mot hverandre. Det kan forebygge mange unødvendige spekulasjoner og redusere bekymringene dersom foreldre/foresatte tidlig i forløpet får vite noe om hva de kan vente av reaksjoner hos hverandre og at det gis anledning til å snakke om dette ved behov. Fagpersoner som er i tidlig kontakt med familien kan her ha en viktig rolle ved å forberede foreldrene på dette som en mulig problemstilling og informere om hvor de kan søke bistand.

Det finnes blant annet minst ett familierådgivningskontor i hvert fylke. Mange forbinder disse kontorene med skilsmisser og barnefordelingssaker, men de yter hjelp i et langt bredere spekter av saker. Ventetiden er vanligvis forholdsvis kort. Også helsesøstre og andre fagpersoner rundt familien kan bidra til å bringe ovennevnte temaer på banen og ta initiativ til at familien får støtte etter behov.

KAPITTEL 7

Pedagogiske konsekvenser og rettigheter

Alle med Angelmans syndrom er omfattet av Lov om grunnskolen og den videregående opplæringen (Opplæringsloven, LOV-1998-07-17-61) fra de er nyfødt til de blir 21 år. Lov om voksenopplæring vil deretter være den lov som regulerer andre opplæringstiltak for voksne basert på særskilt vurdering i hvert enkelt tilfelle. Barnehageloven gir rett til prioritert opptak i barnehage. Opplæringsloven gir rett til et forsvarlig opplæringstilbud. Skolen skal i denne forbindelse i samarbeid og forståelse med hjemmet bidra til å utvikle barnets mentale og fysiske evner. Opplæringen skal tilpasses den enkelte elevens evner og forutsetninger.

Opplæringsloven med forskrifter inneholder konkrete retningslinjer for både grunnskole og videregående opplæring. De mest aktuelle lovparagrafene er:

- § 5 Rett til spesialundervisning (endret med lov 17 juni 2005 nr. 105)
- § 5–3 Sakkyndig vurdering (fra PPT)
- § 5–7 Spesialpedagogisk hjelp før opplæringspliktig alder
- § 5–8 Helsetilbud
- § 7 Skyss
- § 9–2 Rådgiving
- § 9–3 Utstyr og arbeidsforhold

Vi vil komme tilbake til disse lenger ut i kapittelet.

Ungdom som har fullført grunnskolen, har rett til tre års videregående opplæring. Elever som har rett til spesialundervisning etter § 5, har rett til videregående opplæring i inntil to år ekstra når opplæringsmålene krever det .Når en elev har spesielle problemer med å følge den opplæringen som er valgt, skal fylkeskommunen tilby alternativ opplæring.

Også voksne som har spesielle behov for opplæring for å kunne utvikle eller holde ved like grunnleggende kunnskap, har rett til spesialundervisning på grunnskolens område. Slik opplæring skal skje under pedagogisk veiledning. Målet med voksenopplæringen er å hjelpe den enkelte til et mer meningsfylt liv. Både stat, fylkeskommune og kommune har et felles ansvar for tiltakene. (LOV 1976–05–28 nr 35: Lov om voksenopplæring)

Kartlegging

Opplæringslovens § 5–3 slår fast at alle har rett til en sakkyndig vurdering. Ved hjelp av kartlegging kan man finne frem til barnets sterke og svake sider. Det finnes mange metoder for slik kartlegging. Vanligvis vil PPT foreta kartleggingen i samarbeid med barnehage, skole, andre sakkyndige og foreldrene.

Personer med AS kan være vanskelige å teste formelt. Her omtaler vi kort observasjonsmateriell som kan være egnet til bruk i nærmiljøet. Resultatet av kartleggingen kan fungere som et arbeidsdokument for å få en felles forståelse og som grunnlag for å legge mål for det videre arbeidet.

Kartleggingsverktøy

Lek og kommunikasjon de første utviklingsår 0–2. Observasjon og pedagogisk bruk av lek for barn med og uten handikap. Denne metoden er enkel å bruke og velegnet til barn som ikke har lært seg noen selvhjelpsferdigheter ennå. Frambu har god erfaring med metoden i forhold til førskolebarn med AS. Red. Liv Vedeler, Pedagogisk-psykologisk forlag, revidert 1997 (ISBN 82-7767-066-4).

Tidlig hjelp til selvhjelp. Utviklingsår 0–5. Som over, men gir ikke noe visuelt funksjonsbilde. Tormod Sletten, Universitetsforlaget 1982 (ISBN 82-00-05935-9).

Udviklingsbeskrivelse af små børn – et pædagogisk hjelpemiddel. Frambu har god erfaring med bruk av metoden i foreldresamtaler og tverrfaglige samtaler med nærpersoner til mennesker med AS. Utgitt i Tyskland i 1984 av Kuno Beller, oversatt til dansk i 1987 og revidert flere ganger siden.

Børns motoriske udvikling (MPU). Meget god og omfattende, men tidkrevende metode. Den egner seg derfor best når man har blitt bedre kjent med barnet. Britta Holle, Universitetsforlaget (ISBN 87-16-02111-8).

Personer med AS befinner seg på et nivå som tilsier en kognitiv alder på opptil tre og et halvt år. Det betyr at de fleste befinner seg på et sansemotorisk nivå. Som forklart i kapittel 4, er personer med AS vanligvis impulsstyrte, handlingene styres i stor grad av følelser. Liker personen situasjonen, er han eller hun lykkelig. Er oppgaven uforståelig eller noe vedkommende ikke liker, blir han eller hun lei seg og/eller sint.

Personer med AS har en karakteristisk utviklingsprofil. Etter hvert utvikler de en viss omverdensbevissthet og evne til gode sosiale og følelsesmessige relasjoner. De kan lære visse dagliglivsferdigheter, men deres språklige ferdigheter forblir dårlige. Den grovmotoriske utviklingen er bedre enn den finmotoriske.

Rammebetingelser og tilrettelegging

For at ansatte i barnehager og skoler skal kunne planlegge et passende pedagogisk opplegg for personer med en så omfattende funksjonshemning som AS, bør de ha best mulig kjennskap til de aktuelle personenes potensial. Personer med AS mottar ofte læringstiltak som ligger langt over deres kapasitet. Pedagogisk sett betyr dette at de som skal legge til rette for AS-personen i barnehagen eller skolen, må ha kjennskap til tidlig samspill mellom foreldre og barn, de sansemotoriske stadiene og hvordan barn leker og lærer de første tre årene av sitt liv.

Struktur og gjentakelser er stikkord for at personen skal lære seg gjenkjennelse og nøkkelferdigheter for kognitiv utvikling og begrepet. Struktur gir personen den rammen og de holdepunktene det trenger for å kunne forstå det som skjer og de menneskene som er i nærmiljøet. Den gir også de voksne holdepunkter for å forstå og tolke personen, og gjøre fortolkninger som er mest mulig sannsynlige og logiske. Man må likevel være åpne for initiativ og samspill.

Nærhet og følelsesmessig tilknytning er viktig for personens uttrykksform og utvikling. Samtidig må man ta hensyn til at personene med AS uansett kognitiv alder gjør seg en rekke erfaringer og utvikler et rikt følelsesliv.

Personer med AS har behov for å være i et miljø der de blir forstått og kan forstå. For å få til dette, må nettverket være oversiktlig og stabilt. Nye personer kan

observere personen med AS i samspill med personer han eller hun er vant til å omgås med for å få bedre innsikt i hvilket nivå personen er på. Enkle observasjons- og kartleggingsmetoder, veiledning, tilrettelegging og nettverksarbeid kan bidra til å støtte opp om personalet rundt personen med AS og gi dem økt innsikt.

Den pedagogiske tilretteleggingen bør være forutsigbar og strukturert i forhold til:

- **PERSONER** Personer med AS trenger å kunne etablere et spesielt forhold til et begrenset antall hovedpersoner, for deretter å kunne overføre evnen til tilknytting til etablering av meningsfylte sosiale relasjoner til flere mennesker etter hvert

- **REKKEFØLGE** Rekkefølge gir opplevelse av tid, evne til forventning og oversikt over tilværelsen. Ettersom personer med AS har dårlig korttidshukommelse, kan man gjerne benytte dagkasse for å ordne dagen, bruke minnebok med bilder for å kjenne igjen ting, lage huskebok over hva man skal gjøre på forskjellige dager osv. (Bilder innføres før piktogrammer.)

- **TID** Tid må sees i forhold til to aspekter. Det ene er varigheten av delaktiviteter eller aktiviteter som helhet (alt har en begynnelse og slutt og inneholder kjente elementer), samt i forhold til døgnet (gårsdagen, dagen i dag og morgendagen).

- **STED** Personer med AS ser ut til å utvikle god gjenkjenning av sted og retning. Likevel er det viktig å gjøre bestemte aktiviteter i faste rom eller på bestemte steder i rommet (eksempler: vi er i sengen hver natt, vi skifter bleie på badet, vi lager mat på kjøkkenet osv).

- **ROM** Selv om personer med AS ofte kjenner seg igjen i rom og husker hvor ting er, har de sjelden evne til å beregne avstand til seg selv. Slik romforståelse har å gjøre med opplevelse, forståelse, differensiering og relatering av seg selv i forhold til omverdenen. Å bli bevisst sitt funksjonelle og potensielle personlige rom er viktig for selvbildet, for å skape selvstendighet og for å plassere seg selv i den verden en lever i. Det bør derfor arbeides mye med AS-personens personlige rom. Aktiviteter, kommunikasjon og opplevelser kan med fordel knyttes til egen kropp, kroppens posisjon og plassering av gjenstander i forhold til kroppen. Gjennom økt kroppsbeherskelse og bevissthet i forhold til omgivelsene, kan romoppfattelsen bli noe mer enn å kjenne veien til og fra bestemte steder.

Ved å kombinere disse fem elementene, kan vi hjelpe personen med AS å bygge opp sin bevissthet om omverdenen. Begreper blir mer rotfestet, og selvbevisstheten øker. Dette kan igjen bidra til å styrke personens kommunikasjonsferdigheter.

Opplæringslovens § 5–7 sier at også barn under opplæringspliktig alder som har særlige behov for spesialpedagogisk hjelp, har rett til slik hjelp. Slik hjelp skal også omfatte tilbud om foreldreveiledning. Hjelpen kan knyttes til barnehager, skoler, sosiale og medisinske institusjoner og liknende, eller organiseres som egne tiltak. Hjelpen kan også gis av den pedagogisk-psykologiske tjenesten eller av en annen sakkyndig instans.

Spesialundervisning og individuell opplæringsplan (IOP)

Alle med Angelmans syndrom i alderen 0–21 år har altså behov for spesialundervisning. De skal derfor ha en individuell opplæringsplan for tjenestene som gis i barnehage og skole.

For personer med behov for spesialundervisning skal det utarbeides en individuell opplæringsplan (IOP). Denne skal være basert på en tverrfaglig tilnærming og ta hensyn til helepersonens utvikling. Det betyr at både medisinske, intellektuelle og psykososiale behov skal tas hensyn til. For førskolebarn og barn i grunnskolen skal planen ha bakgrunn i en sakkyndig vurdering fra den pedagogisk-psykologiske tjenesten (PPT) i kommunen. For elever i videregående opplæring skal PPT i fylket være sakkyndig instans. Det er ikke nødvendig å utarbeide sakkyndige vurderinger årlig, men behovet for ny sakkyndig vurdering bør vurderes ved hver overgang (barnehagestart, overgang fra barnehage til skole, overgang fra grunnskole til videregående skole osv.). Også voksne har rett på sakkyndig vurdering.

PPTs vurdering skal blant annet gjøre rede for og ta standpunkt til elevens lærevansker, realistiske opplæringsmål for eleven og hva slags opplæring som kan gi et forsvarlig opplæringstilbud. Før det blir gjort sakkyndig vurdering, skal det innhentes samtykke fra foreldrene. Foreldrene har også rett til å uttale seg før det blir fattet vedtak. Dersom vedtaket fra kommunen eller fylkes-kommunen avviker fra rådene i den sakkyndige vurderingen, skal vedtaket begrunnes med hvorfor man mener at eleven vil få et akseptabelt utbytte av den valgte løsningen. Tilbud om spesialundervisning skal så langt det er mulig utformes i samarbeid med eleven og foreldrene til eleven, og det skal legges stor vekt på deres syn.

Opplæringen skal sikte mot realistiske mål. Det vil si at opplæringen må ta utgangspunkt i barnets faktiske ståsted. For personer med Angelmans syndrom vil det si en opplæring som bedrer deres evne til selvstendighet i forhold til bolig, fritid og et meningsfullt dagtilbud på lang sikt. Samtidig skal opplæringen på kort sikt ivareta barnets behov for en god og meningsfull hverdag.

Det er de målene man setter opp for den enkelte elev i forhold til et forsvarlig opplæringstilbud som avgjør hvilke ressurser som skal settes inn. De fleste med Angelmans syndrom trenger et heldagstilbud gjennom hele opplæringstiden med veksling mellom vedlikeholdsundervisning og nyinnlæring. For å få dette til må opplæring være en del av en helhet. Man må legge vekt på et godt samarbeid mellom alt hjelpepersonell og foresatte. Dette krever et utstrakt samarbeid mellom foreldre og fagpersoner, tverrfaglig samarbeid og koordinering av tiltak fra de ulike instansene.

Individuell plan

Personer som har behov for langvarige, sammensatte og koordinerte tjenester, har rett til å få utarbeidet en individuell plan.

Denne skal inneholde alle tjenestene brukeren og familien har behov for og beskrive både langsiktige og kortsiktige mål. Målet med planen er å styrke helhetstenkning og sikre tverrfaglig og tverretatlig samarbeid. Det er likevel viktig å være klar over og holde fast ved at det er den personen planen gjelder for og dennes pårørende som bestemmer hva planen skal inneholde og hvordan den skal se ut.

Både bruker og pårørende kan be om at det utarbeides en individuell plan. Hovedansvaret for at det lages en individuell plan ligger hos kommunens tjenesteytere. Noen kommuner har valgt å ha en formell søknadsprosedyre for alle som ønsker en slik plan. Når det er avklart at det skal lages en individuell plan, skal det oppnevnes en koordinator. Her er tillit viktig. I tillegg må koordinatoren ha god oversikt over tjenestetilbudet, evne til å kommunisere godt og lederegenskaper. Brukeren og pårørende har rett til å delta i arbeidet med planen. Dette er spesielt viktig ved sjeldne tilstander.

Planen må være realistisk. De reelle behovene brukeren og pårørende har, må synliggjøres i selve planen. Planen må prøves ut, følges opp, evalueres og endres. For at en individuell plan skal skape forpliktelse og forutsigbarhet, er det en forutsetning at aktuelle etater og instanser deltar i utarbeidelsen og gir sin tilslutning til planens innhold og til de rutiner og prosedyrer som er avtalt for koordinering og oppfølging. For å sikre at planen blir brukt etter sin hensikt, bør den angi hvilke tiltak som skal utføres når og hvor og av hvem. De forskjellige tiltakene bør oppføres med henvisning til vedtak, ansvarlig avdeling og eventuelt navn.

Det foreligger ingen krav til planens form og innhold. Utgangspunktet er at den skal tilpasses behovene til den/de som skal ha nytte av den. Det kan likevel være lurt å ha med følgende:

Planen bør beskrive hvilke behov en person har for ulike tjenester på et bestemt tidspunkt og hvordan disse behovene skal møtes. Den bør også se fremover og beskrive langsiktige mål for brukeren. Videre bør den gi en oversikt over hvem som deltar i arbeidet med planen og navngi en koordinator med ansvar for samordning og fremdrift. Man bør også fastsette en planperiode og et tidspunkt for revisjon etter hvert som personens situasjon utvikler eller forandrer seg.

Dersom man ikke får en individuell plan eller man er uenig i planen eller prosessen, kan man klage til fylkesnivået. Vi anbefaler at både bruker, pårørende og tjenesteytere skaffer seg veiledereren til individuell plan.

Skyss

Alle med Angelmans syndrom har behov for skyss. Dette er en rettighet i skolealder. Opplæring i forhold til å bli mest mulig selvstendig i en bolig må skje der eleven senere skal bo. Det vil si at man må flytte lærerne til boligen i stedet for å flytte eleven til skolen i denne delen av opplæringen.

Rådgivning

Foresatte til førskolebarn med Angelmans syndrom har rett til veiledning fra PP-tjenesten i kommunen, enten barnet går i barnehage eller ikke. Rådgiving i forhold til grunnskolen gis også av den kommunale PP-tjenesten. Rådgiving i forhold til videregående skole og arbeidsliv gis av PPT i fylket. Skolen må være aktivt med i en tverrfaglig ansvarsgruppe rundt eleven.

Tilpasset arbeidsplass

Elever med Angelmans syndrom har behov for en skoledag som på mange områder avviker sterkt fra den de fleste andre elevene får. Eleven må derfor ha mulighet for å trekke seg tilbake på et eget rom. Stell og oppfølging i forhold til medisiner stiller krav om så vel bygningsmessige som personellmessige tilpasninger.

Andre hjelpetiltak foresatte kan søke om

Foresatte kan søke om barnehageplass både for barnet med Angelmans syndrom og for søsken. Kommunen må begrunne eventuelle avslag på slike søknader. Det samme gjelder for skolefritids-ordning (SFO). Foreldre bør søke om gratis barnehageplass i forhold til den delen av barnehagetilbudet som dekkes av opplæringsloven (spesialpedagogisk hjelp). Det kan også søkes om skyss ut fra at barnehagetilbudet er et spesialpedagogisk tiltak i forhold til opplæringsloven. Kommunenes praksis i forhold til dette varierer noe. Be derfor om utførlig begrunnelse.

Personer med Angelmans syndrom bør delta i skolefritidsordningen gjennom hele barneskolen. Det anbefales også at de får et tilsvarende tilbud i ungdomsskolen. Foreldre bør søke om tilstrekkelig avlastning.

Veiledning til kommunen

PP- tjenesten kan be om veiledning fra det Statlige spesialpedagogiske støttesystemet (Statped.), habiliteringstjenesten i hvert fylke både på barne- og voksenområdet, samt søke Frambu, senter for sjeldne funksjonshemninger om lokal veiledning, når man i kommunen får ansvar for en person med Angelmans syndrom.

a) Audrey Angelmans forord på engelsk
b) Diagnostiske kriterier
c) Typiske EEG-funn hos barn med Angelmans syndrom
d) Melatoninbehandling av søvnvansker hos personer med Angelmans syndrom
e) Tann- og bittforhold
f) Referanser

a) Audrey Angelmans forord på engelsk

To the Norsk Forening for Angelmans syndrom

The foundation of the Norsk Forening for Angelmans syndrom is another important milestone in a remarkable story. In 1965, Dr. Harry Angelman wrote a paper about three little patients who shared a condition never before described in the medical litterature. For many years, his work lay neglected, but now, recognition of Angelman syndrome brings families out of isolation and into the worldwide Angelman family.

I receive hundreds of e-mails, but the location of one fascinated me – a platform in the North Sea 175 miles off Stavanger. So began my friendship with Helge Volland who helped Norwegian families to find the all-important mutual support of people who understand their situation.

This is vital because Angelman Syndrome affects not only the individual but the entire family. Parents need no longer feel alone; friendships are made through shared experiences. Just to talk to someone who understands is the most wonderful safety valve. You never again have to start explaining you child's condition – just share your problem and someone will reply, «Do you know what we did?»

Meeting other families is important. Parents see how other children are progressing. It is encouraging to find a child who has developed social skills – who is doing well. Like all children, Angelman-children develop at their own pace and each develops his or her own individual character.

It is also important for Norwegian specialists to have professional contact throughout the world and it is a feature of those researching in and treating Angelman Syndrome that they are so willing to share their own knowledge and experience.

Spreading information is most important, and we must use our strength to help families who still feel isolated. Breaking that isolation is perhaps the most precious gift we can give.

Dr. Angelman was modest, kind and approachable. Parents loved him. Knowing him somehow took away some of the daunting and often overwhelming nature of the condition that bears his name. I hope that in time, by getting to know him through me, you will feel that way too. To parents, he used to say, «You have many emotional and physical demands on you, so it is very important that you take good care of yourselves.» To young doctors, he would say, «Listen to the mother. An observant mother is the most important ally you have.»

With all my heart, I welcome Norwegian families to the worldwide Angelman community. I know you will find many friends and I hope you will count me among them.

Audrey Angelman, 1998

b) Diagnostiske kriterier for Angelmans syndrom

Trekk ved psykomotorisk utvikling og laboratoriefunn (Disse funnene er nyttige som inklusjonskriterier men avvik fra dem utelukker ikke diagnosen Angelmans syndrom).

- Normalt svangerskap og fødsel med normalt stor hodeomkrets ved fødselen. Ingen store medfødte misdannelser. Noen fremviser spisevansker i nyfødt-perioden.
- Forsinket psykomotorisk utvikling konstatert mellom 6–12 måneder. Av og til sees lav muskelspenning og ustøe bevegelser av armer og ben.
- Forsinket, men positiv psykomotorisk utvikling (intet tap av ervervete fer-digheter).
- Normale metabolske, hematologiske og kjemiske laboratoriestudier.
- Normal hjernestruktur ved CT eller MR (mild kortikal atrofi eller dysmyelinisering kan være tilstede).

Karakteristiske trekk

A Trekk som alltid er til stede (hos 100 prosent av personer med AS)

- Forsinket psykomotorisk utvikling som medfører alvorlig funksjonshemning
- Unormalt bevegelsesmønster eller dårlig balanse, som regel med gangataksi og dirrende eller skjelvende bevegelser av armer og ben
- Unik atferdsprofil med hyppig latter/smil som sees i ulike kombinasjoner med følgende trekk: Hyppig latter/smil, gladlynt adferd, blir lett opphisset, ofte med håndvifting eller veiving med hendene, hyperaktivitet.
- Svekket verbalt språk, intet eller minimalt ordbruk: Reseptive og ikke-verbale kommunikasjonsferdigheter er bedre utviklet enn verbale ferdigheter

B Hyppig forekommende (mer enn hos 80 prosent)

- Forsinket uproporsjonert utvikling av hodeomkrets som oftest resulterer i mikrocefali (mindre enn 2SD av normal hodeomkrets)ved to års alder. Liten hodeomkrets er mer uttalt hos dem med15q11.2-q13-delesjoner.
- Kramper, begynner under tre års alder. Alvorlighetsgraden avtar gjerne med alder, men vedvarer i barneårene.
- Unormalt EEG med et karakteristisk mønster. EEG-forandringene kan forekomme før to års alder og kan komme forut for anfall, men er ofte ikke knyttet opp mot kliniske anfall.

C Trekk som er forekommer sammen med AS (20–80 prosent)

- Flatt bakhode
- Tverrgående fure på nedre del av bakhodet
- Tungen stikker fram
- Støtvis framstikking av tunge; suge- og svelgvansker
- Spisevansker i spedbarnstiden
- Framskutt hakeparti
- Bred munn, økt avstand mellom tennene
- Hyppig sikling

c) Typiske EEG-funn hos barn med Angelmans syndrom

1. Prolonged runs of rhythmic 2–3/s activity of 2–3 Herz of large amplitude, more prominent anteriorly and associated with epileptiform discharges, more prominent in AS children than in adults.
2. Persistent rhythmic 4–6/s of large amplitude seen under the age of 12 years
3. Spikes and sharp waves, mixed with 3–4 Herz components of high amplitud mainly posteriorly and facilitated by, or only seen on, eye closure.

Referanser:

1. Boyd, Sg. et al. The EEG in early diagno-sis of the Angelman (Happy Puppet) syndrome. Eur J Pediatr 2 1988 147: 508–513
2. Laan LA,Vein AA. Angelman syndrome:Is there a characteristic EEG?Brain Dev 2005; 27: 80–87

d) Melatoninbehandling ved søvnvansker hos personer med Angelmans syndrom

Melatonin er et hormon, som utskilles via epifysen (corpus pineale), og er viktig i regulering av døgnrytmen. Kroppens egenproduksjon foregår hovedsakelig om natten, og hemmes av dagslys. Virknings-mekanismen er ikke helt klarlagt.

Resultatene ved behandling av søvn-vansker hos personer med Angelmans syndrom har vært gode med angivelser av at ca. halvparten av dem med syndromet har hatt glede av medisineringen. Det medfører redusert motorisk uro og økt søvnvarighet. Det er ikke dokumentert bivirkninger av preparatet. Hvorvidt det kan opptre bivirk-ninger etter lang tids bruk er ikke kjent.

Preparatet finns i kapsler á 3 mg , 3 mg depot tabletter samt som Melatonin oppløsning 1 mg. pr. ml. Dosen gis ½ time før sengetid. Erfaring viser at de fleste nyttiggjør seg av 3 mg dose, som evt. kan økes til 6 mg. Det er ikke forbundet med risiko å øke ytterligere, men gir sjelden bedre effekt. Depotatbletter kan brukes som alternativ ved effekt av kapsler ved innsovn-ing, men der barnet våkner igjen senere.

En tilleggseffekt ved Melatoninbehandling er en fast leggerutine, som i seg selv har en gunstig effekt, som man ser etter at Melatonin er seponert.

Preparatet gis ikke på blå resept.

Melatonin er tilgjengelig på registrerings-fritak i Norge, Importør er Norsk Medisinal-depot AS, Postboks 100 Veitvedt, 0518 Oslo, tlf.: 22 16 60 60.

TEKST OG FOTO: SPESIALTANNLEGE STEFAN AXELSSON, DR.ODONT. OG SPESIALIST I KJEVEORTOPEDI, TAKO-SENTERET, LOVISENBERG DIAKONALE SYKEHUS, OSLO

e) Tann- og bittforhold

Flertallet av barn og unge med Angelmans syndrom er vanemessige munnpustere, og et stort antall snorker om natten. Dette kan tyde på muskelslapphet i ganeseilet eller på forekomst av polypper bak nesen. De fleste holder munnen konstant åpen, og har slapp ansikts- og leppemuskulatur.

Mange sikler, de eldre noe mindre enn de yngre. Mye sikling kan føre til store sosiale problemer og gi kronisk irritert hud rundt munnen, særlig i vinterhalvåret.

Bitt- og tannstillingsavvik kan forekomme liksom hos andre barn. Hos barn med Angelmans syndrom kan fronttennene hos noen stå med mellomrom og savne kontakt med hverandre i sambitt, et såkalt «frontalt åpnet bitt». Disse bitt- og tannstillingsavvikene skyldes trolig tungepress eller tungeprotrusjon, slappe lepper og munnpusting. Mange har slitasjeskader på jekslenes tyggeflater, og på fronttennene på grunn av tannskjæring/tanngnissing.

I en del litteratur kan man finne opplysninger om at tannfrembrudd hos barn med Angelmans syndrom er forsinket. Undersøkelser ved TAKO-senteret og i utlandet viser imidlertid at både melketenner og permanente tenner som regel kommer frem til rett tid.

Ved undersøkelse av kjeve- og ansiktsvekst hos barn og unge med Angelmans syndrom, finner man kun meget få avvik sammenlignet med et normalmateriale:

- Underkjeven er noe for stor i forhold til overkjeven, uten at dette innebærer underbitt.
- Ansiktet og kjevene vokser mer i vertikal retning, dvs. utvikling mot et langt og smalt ansikt.
- Vekstmønstret i ansikt og kjever kan være et resultat av en avvikende funksjon og overveiende munnpusting.

Tannpuss kan være et problem, særlig for de yngre barna. Til tross for at man sjelden ser tegn til tannkjøttbetennelse og/eller karies (hull i tennene), bør alle få tilbud om hyppig og regelmessig behandling hos tannlege/tannpleier i den offentlige tannhelsetjenesten for hygieneveiledning, profesjonell tannrengjøring og fluorbehandling (gjerne 3–4 ganger årlig). Man bør også unngå søtsaker, brus og lignende, for så langt som mulig å unngå at barnet skal få problemer med tennene senere. Dersom det utvikles bitt- eller tannstillingsavvik, bør barnet henvises til spesialist i kjeveortopedi (tannregulering) for en vurdering.

For mange personer med Angelmans syndrom må all tannbehandling foregå i narkose. Dette kan være ubehagelig for barnet. Det er heller ikke lett å komme raskt til med slik tannbehandling grunnet lange ventelister til tannbehandling i narkose. Ved å gå ofte til tannkontroll, kan man venne barnet til at noen pirker i og undersøker tennene og kanskje også redusere behovet for behandling.

Spørsmål om tannhelse ved Angelmans syndrom kan rettes til den lokale tannklinikken eller til TAKO-senteret.

Irritert hud rundt munnen grunnet sikling

Melketenner med slitasjeskader og spredstilling

Åpent bitt i fronten

f) Til fagpersoner rundt barnet

Foreldre til friske barn er ikke på samme måte som foreldre til barn med Angelmans syndrom utsatt for å bli utspurt, bedømt, fortolket, beskrevet og skrevet om. Gjennom samtaler, behandlingsmøter, journaler og kontaktbøker må foreldrene utlevere informasjon om sykehistorier og hverdagsliv – i barnets interesse. Mange opplever dette som en invasjon av privatlivet, og at deres private forhold blir offentlig tilgjengelig.

De mange planene, systemene og organiseringsmåtene kan fort oppleves som påtrengende og fremmed. For mange kan bistanden oppleves mer som en belastning enn som en befrielse.

Det derfor viktig at alle som arbeider innen hjelpeapparatet tenker igjennom og forsøker å sette seg inn i den enorme belastningen det er for foreldrene hele tiden og om og om igjen å skulle formidle det barnet ikke klarer i tillegg til det de selv og barnet trenger hjelp til. Dette representerer en stadig påminnelse som forsterker tapsopplevelsen og setter den i fokus. Det er derfor viktig å gi familiene rom for og overskudd til å skaffe seg gode fellesopplevelser.

Møtet med egen smerte

Som medmennesker føler vi oss ofte hjelpeløse når vi står overfor et menneske i sorg eller krise. I likhet med mennesker i familiens omgivelser, vil også fagfolkene selv være frustrerte over at det er lite de kan gjøre for å helbrede barnet. Det er samtidig en myte å tro at helsepersonellets oppgave er å fjerne foreldrenes eller barnets vonde følelser. Dersom disse følelsene får dominere, kan man ikke være til effektiv hjelp. Dette er selve kjernen i balansegangen som personalet må mestre for å kunne gi nok praktisk bistand og psykisk støtte til foreldre i en alvorlig situasjon.

Toveiskommunikasjon

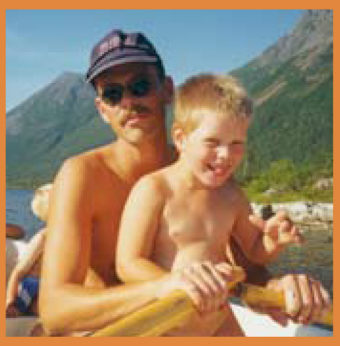
«Noe av det vanskeligste vi som skal hjelpe stadig opplever, er hva vi skal si til foreldrene. Det er smertefullt å møte mennesker som har det så vondt. Jeg opplevde det tidligere som forferdelig vanskelig å skulle ta initiativ overfor disse familiene, fordi jeg i min egen maktesløshet ikke visste hva jeg kunne eller skulle gjøre. Men etter hvert har jeg fått mange bekreftelser på at det ikke er hva jeg sier som er det viktige, men at jeg er der. Min erfaring er at noe av det aller vanskeligste for foreldre, er å forholde seg til taushet og fravær av mennesker de trodde ville komme og vise nærhet.» (Psykolog Knut Brandsborg til tidsskriftet Nota Bene)

Kommunikasjonen mellom fagfolk og familier med medlemmer med AS er viktig. For å kunne oppfylle noen av de kravene som inngår i håpet om en best mulig livskvalitet for barnet, er det også nødvendig med faglig kompetanse på ulike områder. Fagfolk må derfor engasjere pårørende i sitt arbeid fra første stund. De besitter en kompetanse som sammen med fagpersonenes egne kunnskaper kan sikre kvaliteten på det livet det funksjonshemmede barnet skal leve. Det krever en stor porsjon personlig mot å være en støtte for familier med barn med AS. Det betyr for eksempel mot til å vise empati og egen sorg og maktesløshet, men også mot til å vise kreativitet og optimisme. Man må kort sagt våge å være et medmenneske.

Lykke til!

g) Referanser

- Angelman H 'Puppet' Children: A Report on Three Cases. Develop. Med.Child Neurol. 1965; 7: 681-688
- Clayton-Smith J Laan L Angelman's Syndrome: A review of the clinical and genetic aspects. J Med Genet 2003; 40:162-164
- Duran, M Severe behaviour problems. A functional communication training approach 1990:176-178.
- Gillessen-Kaesbach G et al A previously unrecognised phenotype characterised by obesity, muscular hypotonia, and ability to speak in patients with Angelman syndrome caused by an imprinting defect. Eur J Hum Genet 1999; 7: 638-64
- Laan LA et al Angelman syndrome in adulthood. Am J Med Genet 1996; 66: 356-360
- Lossie AC et al Distinct phenotypes distinguish the molecular classes of Angelman syndrome. J Med Genet 2001; 38: 834-845
- Nazlican H et al Somatic mosaicism in patients with Angelman syndrome and an imprinting defect Hum Mol Genet 2004; 13:2547-2555
- Williams et al Conference report Angelman Syndrome:Updated Consensus for Diagnostic Criteria. Am J Med 2006;140A:413-418
- Williams et al Angelman syndrome: Mimicking conditions and phenotypes. Am J Med Genet 2001;101:59-64



FRAMBU
Senter for sjeldne funksjonshemninger

Med dette heftet ønsker vi å formidle kunnskap om mennesker med Angelmans syndrom. Målgruppen er bred: foreldre og nærpersoner til personer med Angelmans syndrom, helsepersonell, fagpersoner i skoleverket og offentlige instanser samt andre interesserte. Foreløpig vet vi mest om barn, derfor handler dette heftet mest om dem, men mye av informasjonen er også relevant for ungdom og voksne med Angelmans syndrom.