

Medisinske forhold

Familiekurs uke 48 november 2019

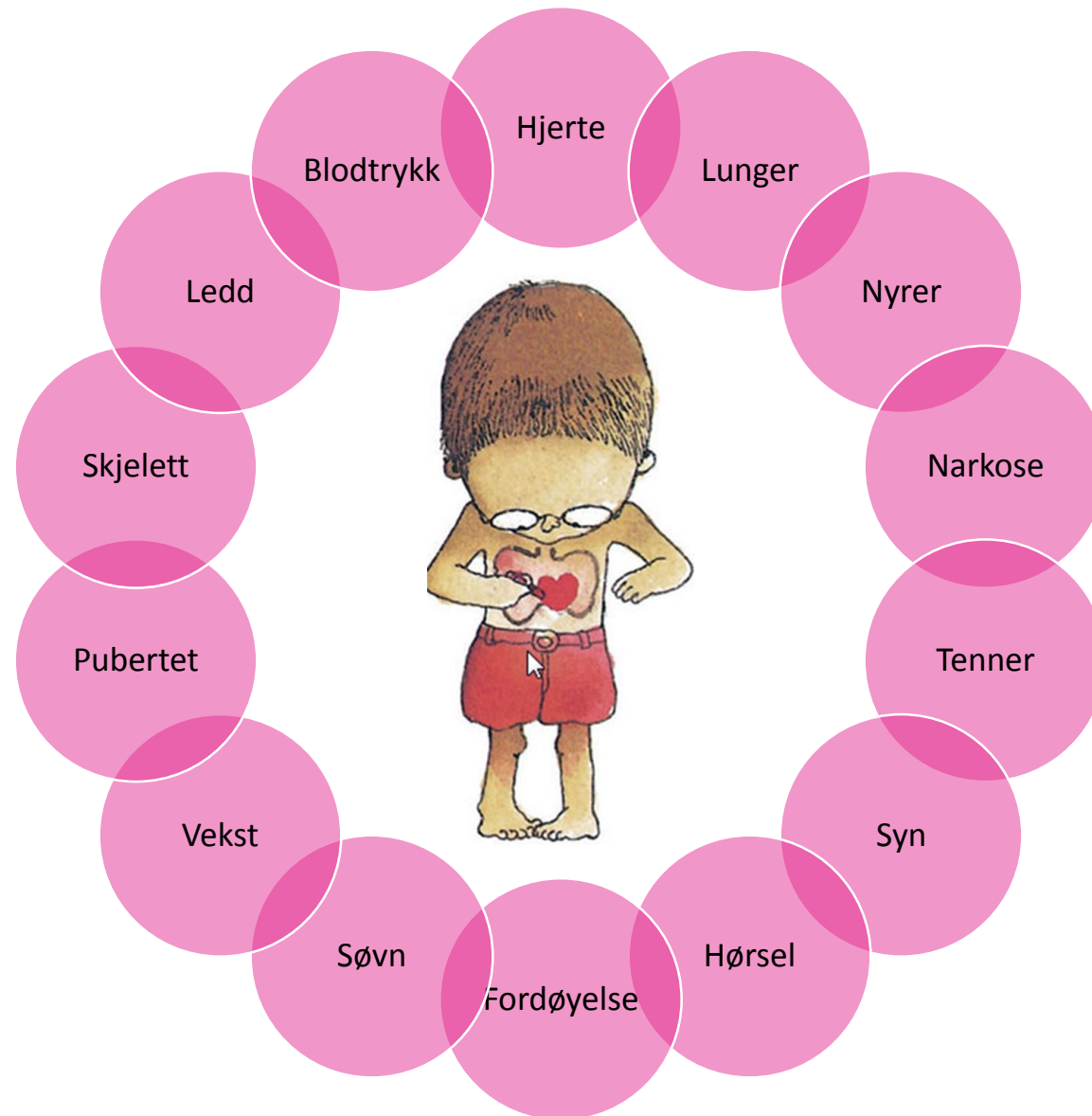
Svært sjeldne kromosom- og genforandringer som gir sammensatte vansker

Aldersgruppe 9-12 år

Anne Grethe Myhre

Lege

agm@frambu.no



Sammensatte vansker

Svært sjeldne kromosom- og genforandringer som gir sammensatte vansker

Forandringer i proteinene vi er bygd opp av og som påvirker utviklingen

En historie fra virkeligheten....

«Mads» er en meget god, snill og omsorgsfull gutt.

Han går i 3. klasse og trives godt på skolen/ SFO, spesielt med de voksne.

Han har stort behov for voksenkontakt og leker lite med jevnaldrende.

Han strever i samhandling med andre barn og å følge regler i lek og spill.

«Mads» har konsentrasjonsvansker og blir veldig fort sliten.

Han kan ikke lese og skrive, men kan de fleste bokstavene og lydene.

Dårlig korttidshukommelse.

Han bruker også lang tid på å finne de riktige ordene og få sagt det han skal, og han svarer ofte «husker ikke» eller «vet ikke»

Nevroutviklingsforstyrrelser



Nevrologi er læren om nervesystemet

Nevrokognisjon

Sosial kognisjon



Kognisjon

«Databehandling»

Bearbeidingen av informasjon slik at den gir mening

All mental informasjonsbehandling

både bevisst og ubevisst

både viljestyrt og ufrivillig

Nevrokognisjon

oppfatning og tenkning

planlegging

oppmerksomhet

hukommelse

resonnering

ta beslutninger

problemløsning

kommunikasjon



Vanlige ved problemer med å organisere og strukturere sanseopplevelser



Oppfatter detaljene, men ikke sammenhengen

Rom, retning og tidsforståelse

Dybde- og avstandsvurdering

Muskel- og leddsans

Hørselsbearbeidelse

Sosial kognisjon

Alt som ikke er lært

Bygger på intuisjon og resonnering

«Hvordan vi tenker om sosiale forhold og alt som styrer dem « (Sitat Overskeid)

Nedsatt kognitiv funksjonsevne

Psykisk utviklingshemming er en diagnose i det medisinske kodeverket ICD-10

Kriterier

- begynner for 18 år
- baseres på evnetesting
- vesentlig avvik i
 - motorikk
 - dagliglivets ferdigheter
 - kommunikasjon
 - sosial kompetanse

Tabell 1 Gradering av psykisk utviklingshemning

ICD-10-kode	Utviklingshemning	IQ-nivå	Mental alder (år)
F70	Lett	50–69	9 til under 12
F71	Moderat	35–49	6 til under 9
F72	Alvorlig	20–34	3 til under 6
F73	Dyp	under 20	mindre enn 3

Nedsatt funksjonsevne

Generell utviklingsforstyrrelse innebærer
nedsatt kognitiv- og fysisk funksjonsevne

Samme kromosom- eller genforandring kan gi forskjellig
funksjonsnivå



Nervesystemet

Hjernen har til oppgave å ta opp inntrykk fra kroppen og dens omgivelser, bearbeide inntrykkene og sende de nødvendige impulser rundt i kroppen. Slik settes kroppen i stand til å gi riktig respons eller tilpasse seg til forholdene.

Mennesket har ca 130.000. millioner hjerneceller som hver har mange kontakter med andre celler

- Nervecellene sender ut beskjeder til andre typer celler i kroppen.

«Han har utfordringer med balansen og fin- og grovmotorikken.
Liker sport og aktiviteter, men strever med å henge med både fysisk og psykisk.»

Forhold i kroppen

Hypotoni (nedsatt muskelspenning i normal muskulatur)



Generell respons på
hjerneutviklingsforstyrrelse
tidlig spedbarnsalder.

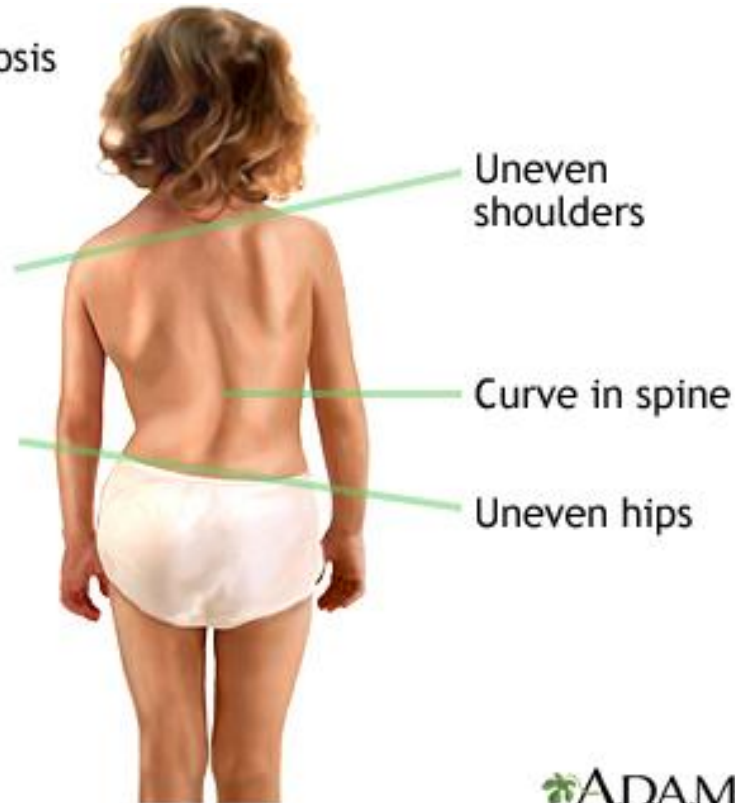
Sugevansker

Muskel-skjelettsystemet

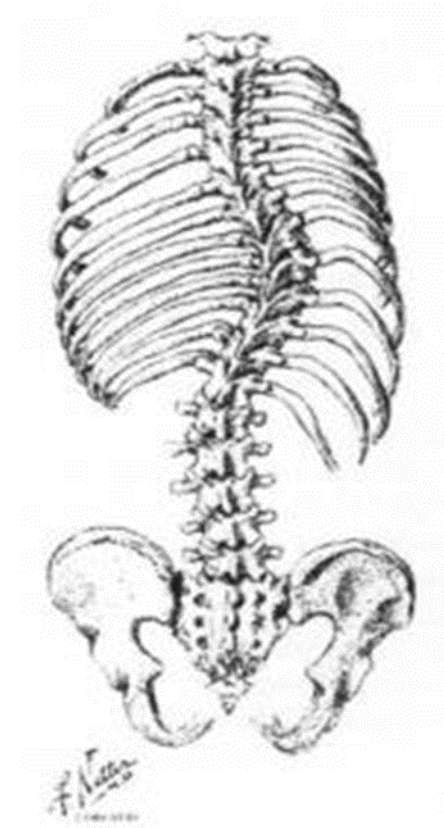
Vekst

Skjev rygg-fotfeilstillinger

Signs of scoliosis



ADAM.

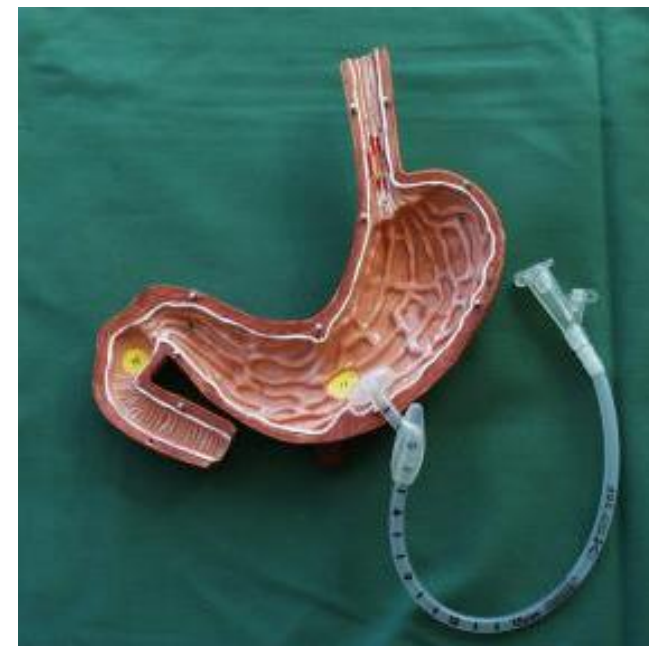


Forekomst av spiseutviklingsforstyrrelser /spisevansker

Vanlig hos alle barn

Ennå vanligere hos barn med en sjelden
funksjonshemming

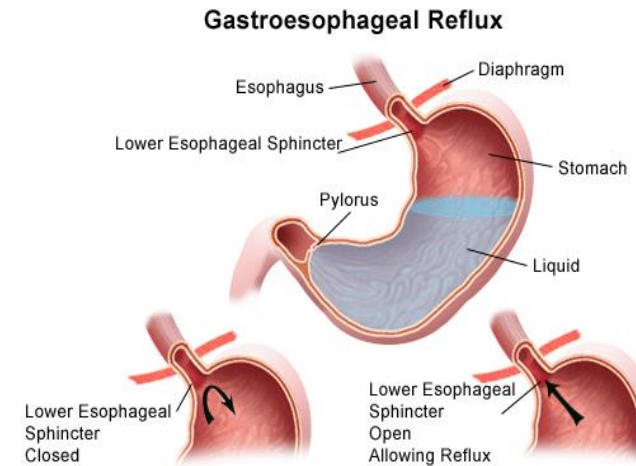
Individuelt, Ikke knyttet til en diagnose



Gastroøsofagial refluks (GØR)

Ofte ubemerket

- Smerte, ubehag, uro, søvnvansker,
- gulpetendens, sur lukt fra munnen, sikling, brekninger
- Skader på tannemalje..

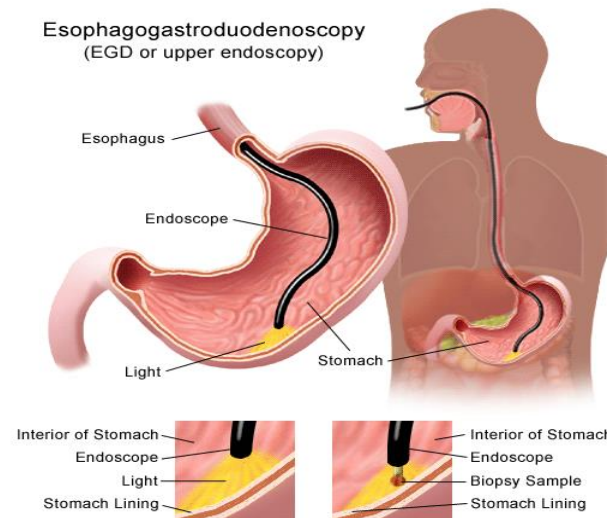


Gastroøsofagial refluks (GØR)

Utredning

- pH registrering,
- røntgen Ø+V+D, eventuelt gastroskopi

Prøve syrehemmende behandling



«Han har store utfordringer med forstoppelse, og det kan gå dager mellom hvert dobesøk.

Han har testet ut forskjellig dietter uten særlig endring.

Dette hemmer ham i daglige aktiviteter.»

Vanlige følgetilstander ved nevroutviklingsforstyrrelser

Spiseforstyrrelser

- ernæringsproblemer

- appetittregulering

Mave-tarmproblemer

- refluks

- kronisk forstoppelse

- individuelle råd

- gode toalett rutiner

- god sittestilling

Kontroll på urin

Generelt er det vanligst å bli tørr mellom 2 og 5 års alder

Cirka 10% av alle barn tisser i senga om natten ved alder for skolestart

Avføringslekkasje

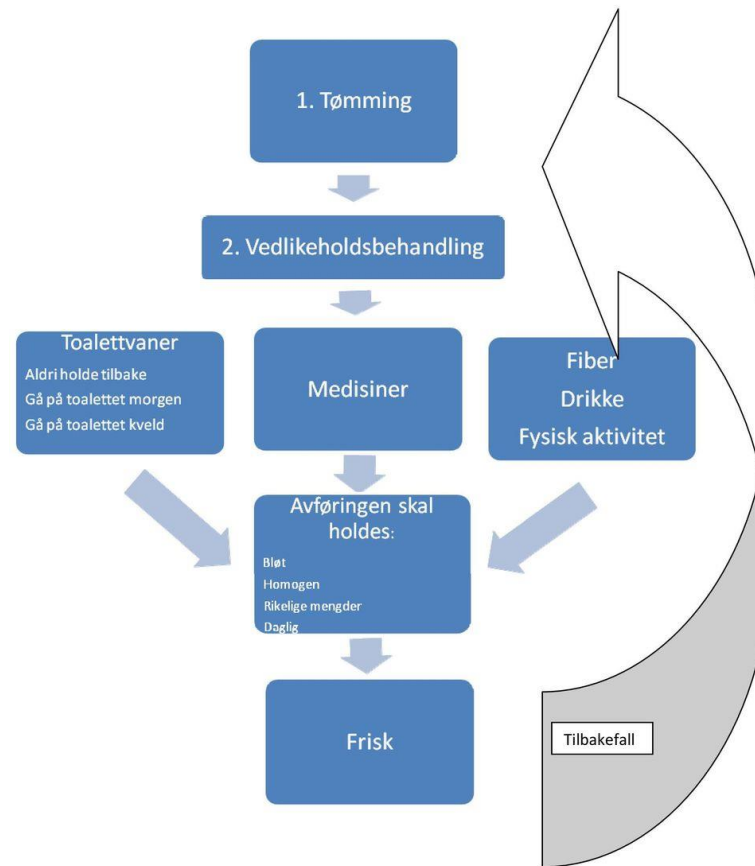
Vanlig at friske barn har kontroll over avføringen fra 3-4 års alder

1-3 % av 7 åringer har lekkasje

Kronisk forstoppelse årsak hos > 75–85 % hos barn generelt

Kronisk forstoppelse

Behandling ved kronisk forstoppelse hos barn og unge



Vedlegg til pasientforløp for barn og ungdom med kronisk forstoppelse, IBS og enkoprese versjon 1.3



«Han har epilepsi i form av absenser og bruker faste medisiner.»

Vanlige følgetilstander av nevroutviklingsforstyrrelser

Det finnes mange ulike typer anfall

Særlig kortvarige fjernhetsanfall er det viktig å fange opp-
de er ikke så lette å legge merke til som større anfall.

Epilepsi- utredes og følges opp på barneavdeling



Nevropsykiatriske følgetilstander

atferdsvansker

ADHD

autismespekter lidelser

autisme

angst

Autismespekterforstyrrelser (ASD/ASF):

En uensartet gruppe med hensyn til
kognitiv fungering
språk
motorikk
medisinske forhold
fra sosial tilbaketrekking til lettere avvik
varierende ferdigheter

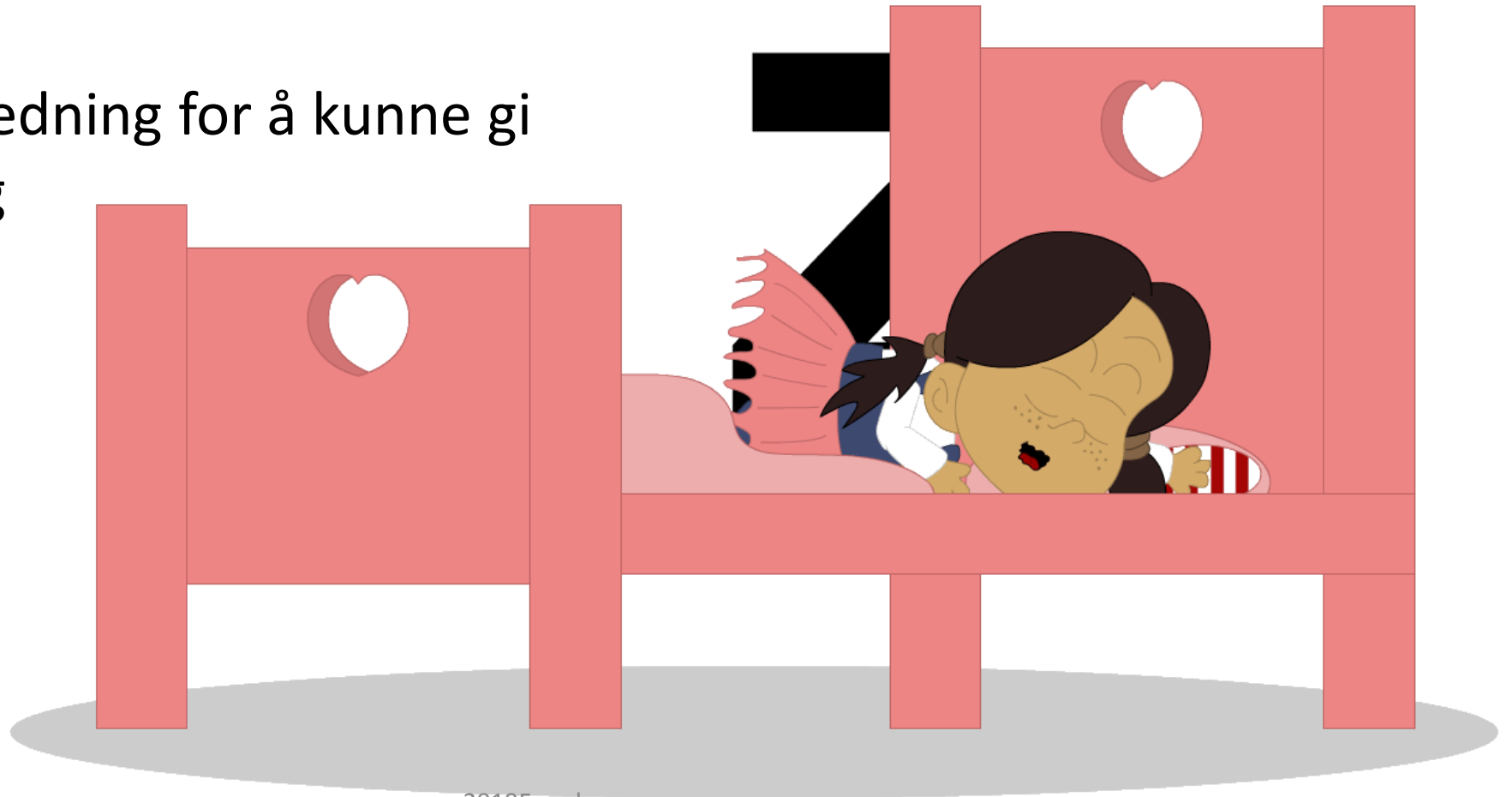
Andre ikke-spesifikke problemer som søvn- og spiseforstyrrelser,
fobier, raserianfall og selvdestruktiv atferd

«Mads våkner gjerne mellom kl 04.30 og kl 05.30 og strever med å slappe av selv om han er sliten.»

Søvnforstyrrelser

- innsovningsproblemer
- tidlig oppvåkning

Kartlegging og utredning for å kunne gi rett behandling



«Han er sensitiv for høye lyder og ukjente ting/ aktiviteter.»

Sanser

Viktig å utrede og følge opp syn og hørsel hos de som har en funksjonsnedsettelse

- optimalisere forholdene for læring og utvikling

Hørsel

økt følsomhet for høye lyder er ikke uvanlig



«Mads er en meget god, snill og omsorgsfull gutt.

Blir lett redd eller engstelig.

Kan få utbrudd i form av skrik og litt sinneaktig oppførsel dersom det er masete/stressende rundt ham.

Blir da ofte lei seg.

Han er samtidig en meget glad gutt og følelsesmessig er han ofte enten ekstremt glad eller ekstremt lei seg over helt vanlige ting/situasjoner. «



Kunsten å være foreldre.....



- Kunsten å være foreldre handler om *å leve seg inn i sitt barns verden*

Kunsten å være foreldre til et barn med en sjelden diagnose

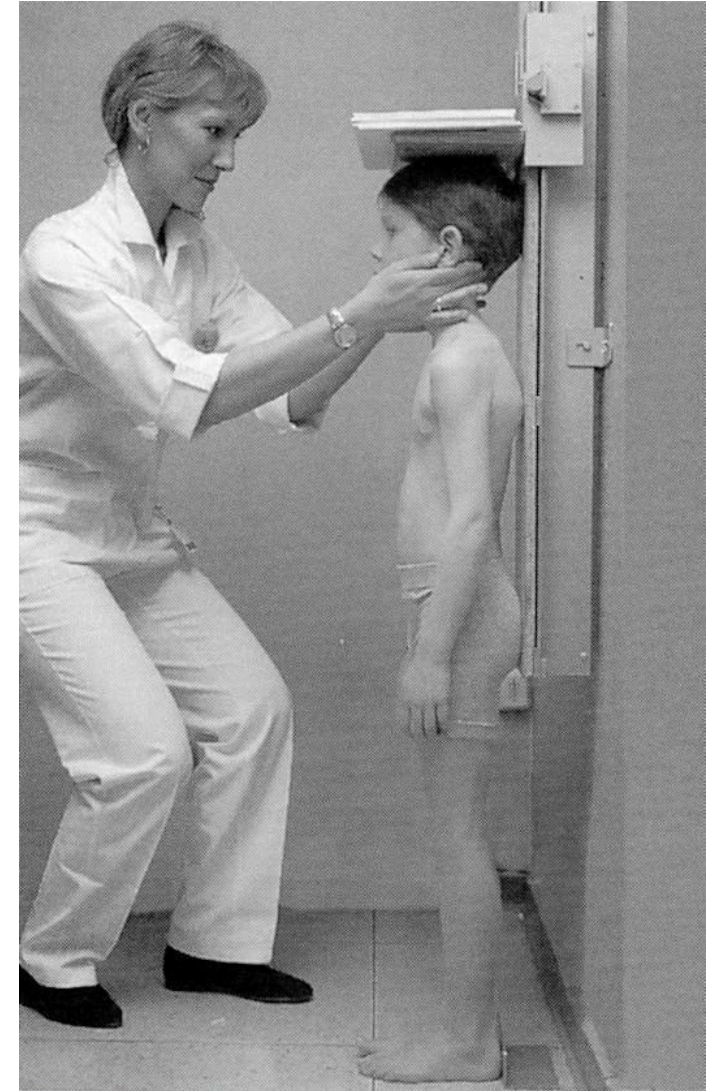
Foreldre får et stort ansvar

De kan oppleve å ikke få hjelp

Alt tilskrives den sjeldne diagnosen

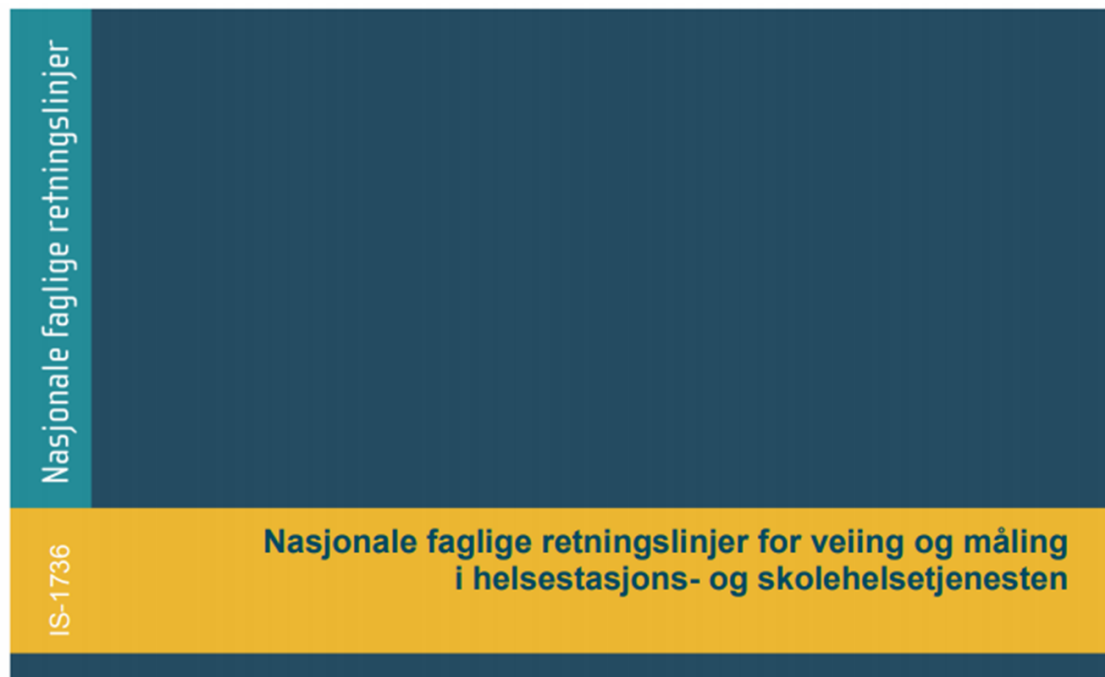
Foreldrene får ikke avlastning

Foreldrene kan oppleve å være overlatt til seg selv



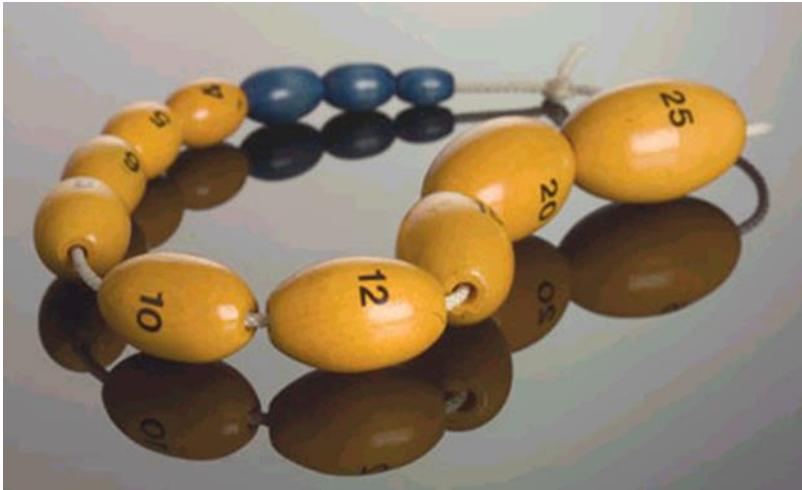
Hva med helsestasjonskontroller?

Anbefalte måletidspunkter for vekt og høyde



4 årskontroll
Skolestart
3. klasse
8. klasse

Tidlig pubertet



Brystutvikling hos jenter før
8 års alder

Testikkelvekst hos gutter før
9 års alder



Sjelden og vanlig....

Sjeldne barn får vanlige sykdommer

Er det noen vanlige sykdommer som kan få alvorlige følger for ditt barn?

Bli kjent med fastlegen

Ikke bli helt avhengig av en sykehusspesialist



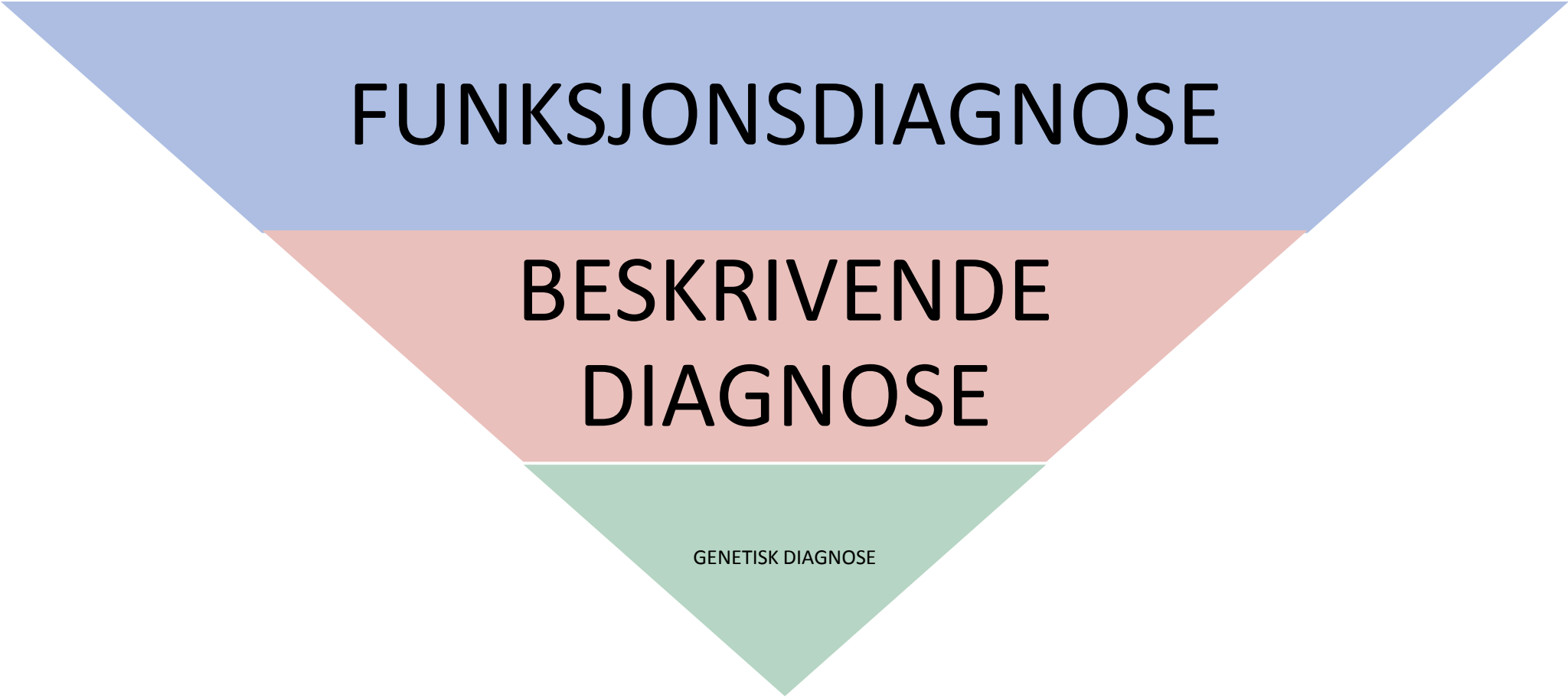
Råd til foreldre og foresatte

Vis forståelse for at lokal helsetjeneste ikke kan alt dere kan

Forvent at deres kunnskap blir hørt og at dere blir tatt med i faglige diskusjoner som gjelder barnet

Forvent at behandleren tar ansvar for å skaffe seg kunnskap eller henvise videre

Ett barn- mange diagnoser



FUNKSJONSDIAGNOSE

**BESKRIVENDE
DIAGNOSE**

GENETISK DIAGNOSE

