



Pitt Hopkins syndrom: Medisinsk informasjon og helseutfordringer i hverdagen

**Digitalt brukerkurs
4.mai 2021**

David K. Bergsaker
dkb@frambu.no
Overlege

FRAMBU

KOMPETANSESENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER



Noen tankevekkende fakta om hjernen

(Are Brean, Norsk nevrologisk forening)

- En normal hjerne består av 130 milliarder hjerneceller.
- Hver hjernecelle kan danne opptil 60 000 forbindelser med andre hjerneceller!
- Hvis vi skulle telle alle disse forbindelsene og bruke 1 sekund på hver, så ville vi bruke 30 millioner år på det!
- ”Ledningsnettet” i hjernen er på 3 millioner km!
- Les mer om vår fantastiske hjerne på nevrologi.no



Frambu er en del av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser

De andre sentrene i tjenesten er:

- Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer
- Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirealiterte diagnoser
- Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier
- Nevromuskulært kompetansesenter *
- Norsk senter for cystisk fibrose
- Senter for sjeldne diagnoser
- Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne diagnoser
- TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser

** Samarbeider nært med Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære tilstander*

Les mer på <https://Helsenorge.no/Sjeldnediagnoser>



Hva er sjelden?



- Tidligere var sjeldendefinisjonen i Norden: Når $<1 : 10\ 000$) har den samme tilstand/syndrom/sykdom/diagnose, er den sjelden.
- I 2019 bestemte Helsedirektoratet at Norge skal slutte seg til den europeiske sjeldendefinisjonen: $1 : 2000$
- Det vil si $5 : 10\ 000$ eller $500 : 1$ mill. Det betyr inntil ca. 2500 med det samme i Norge
- Man anslår at det kan være ca. 300.000 personer som lever med en sjelden diagnose i Norge; og hele 30 millioner i Europa!
- Det ligger også en annen utvidelse i den nye definisjonen, nemlig ikke bare arvelige, medfødte, genetiske tilstander, men også sjeldne ervervede sykdommer og tilstander.
- Regner nå med 7000-8000 sjeldne diagnoser.

Noen begreper:

Hvordan forklarer man det man har?



- **Tilstand:** Beskrivelse av noe som kan ha flere årsaker.
- **Symptom:** Tegn på sykdom eller karakteristisk trekk ved et syndrom.
- **Syndrom:** Sett med to eller flere trekk eller symptomer som har en tendens til å opptre sammen og som antas å ha en felles, underliggende årsak.
- **Sykdom:** Mental eller fysisk "ubalanse" som følge av ytre eller indre påvirkning på et organ eller i hele kroppen.
- **Funksjonshemning:** Nedsatt eller mangelfull evne til å utføre en funksjon eller handling.
- **Kromosomforandring/-feil/genfeil/mutasjon/variant:** Forandring i DNA som påvirker "produktet".
- **Diagnose:** Beskrivelse eller gjenkjenning av noe sykkelig, unormalt eller utenom det vanlige, eller spesifikt for et syndrom.



Viktig å tenke på når det gjelder utvikling og diagnoser:

- HVA TJENER DIAGNOSER TIL?
 - Forsinket utvikling
 - Utviklingsforstyrrelse
 - Beskrivelsesdiagnose
 - Funksjonsdiagnose
 - Årsaksdiagnose
-
- En årsaksdiagnose kan si noe om forløp og prognose, men bare på generelt grunnlag!



Så hvorfor ha en diagnose?

- Hjelp til å vite hva man kan/skal
 - - ha fokus på
 - - ta tak i (f.eks. skaffe egnede hjelpemidler)
 - - observere, kontrollere eller behandle (eks. skjev rygg, anfall)
 - - legge til rette for (læring, opplevelse, deltakelse)
 - - gjøre for å kunne utnytte sitt potensiale best mulig (konsentrasjon, ADHD, ujevn evnekurve, utviklingshemning, funksjonsnedsettelse mm)
 - - forebygge for å slippe/reducere komplikasjoner
 - - utrede av tilleggsproblematikk
-
- Husk: **Samsykelighet (= komorbiditet)**

PITT HOPKINS' SYNDROM



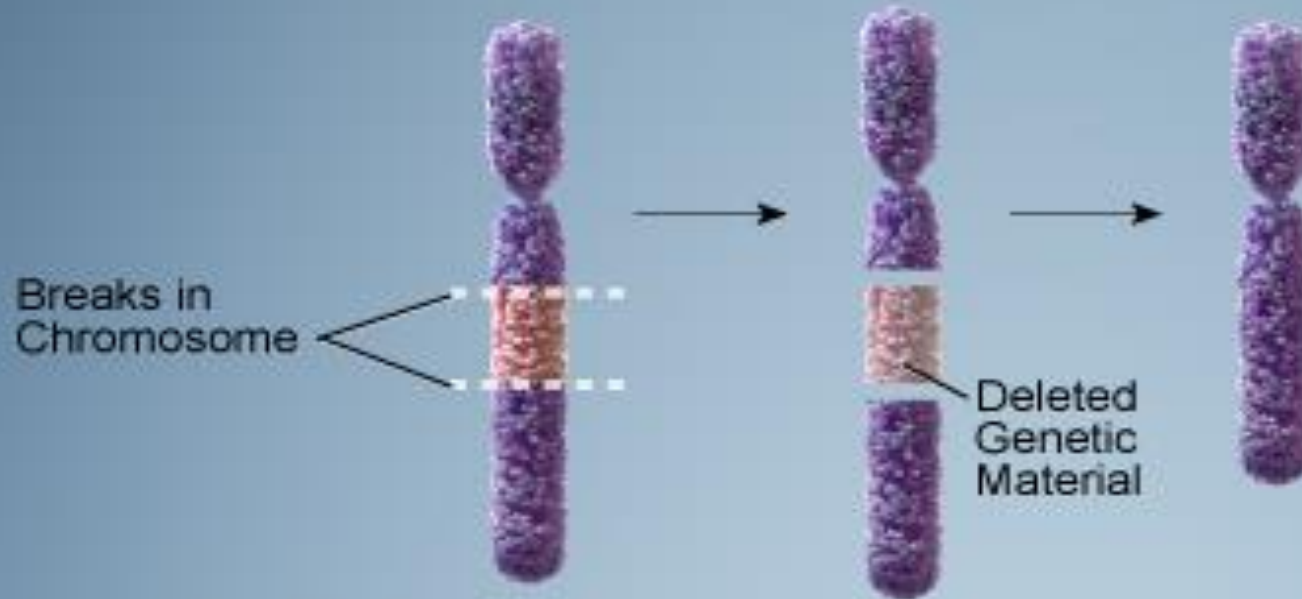
- Flere årsaker til syndromet
- Vanligst er mutasjon i TCF4-genet på krom 18q21.2
- Noen har delesjon av 18q21.2 (eller større områder)
- Andre gener trolig medvirkende

- Moderat til alvorlig utviklingshemning/kognitiv funksjonsnedsettelse
- Spesielt pustemønster
- Spesielle trekk
- Muskulær hypotoni
- Epilepsi
- Forstoppelse, mm

HVA ER EN DELESJON?

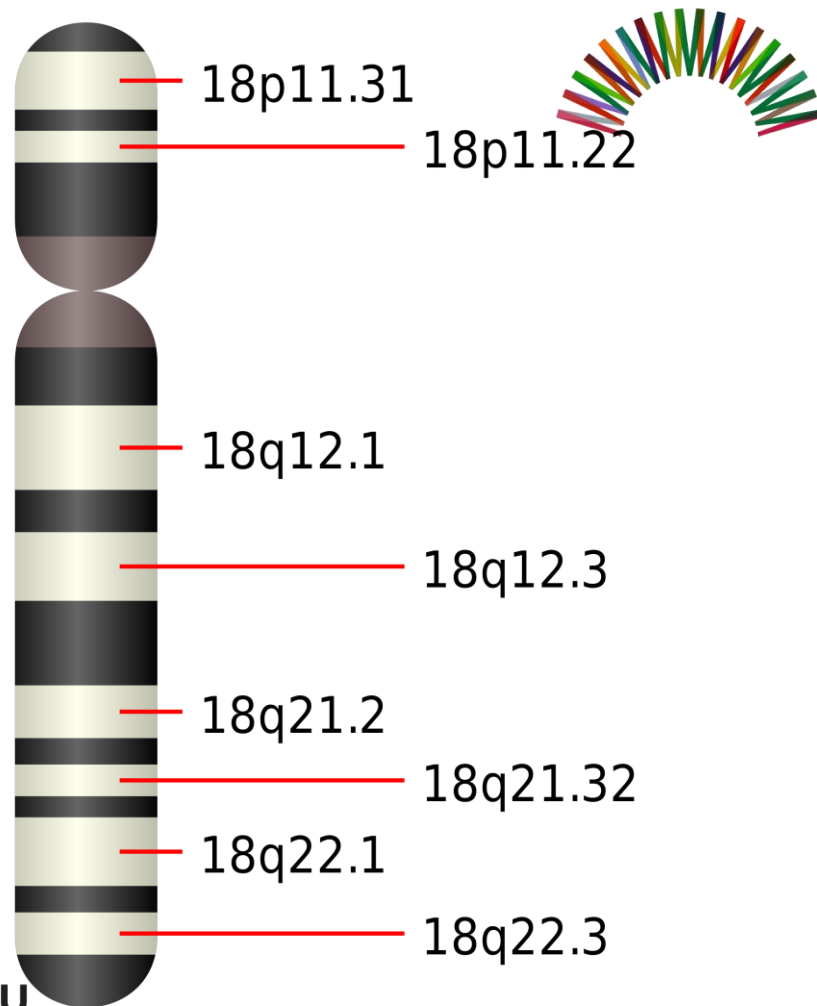


Deletion



KROMOSOM 18

- 1 % av vårt totale DNA-materiale
- Ca. 200 gener
- TCF4-genet sitter på 18q21.2

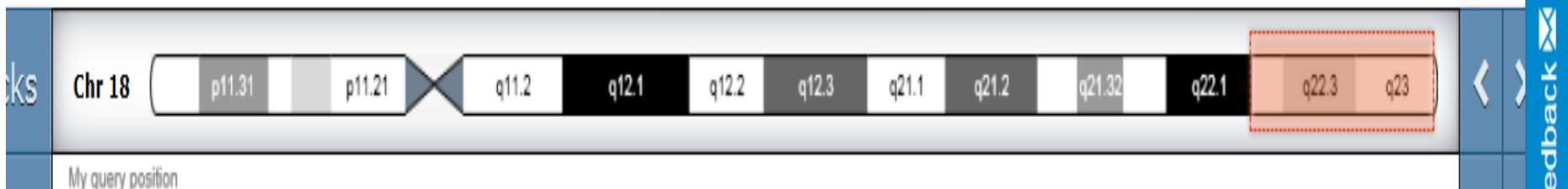


18q-delesjoner

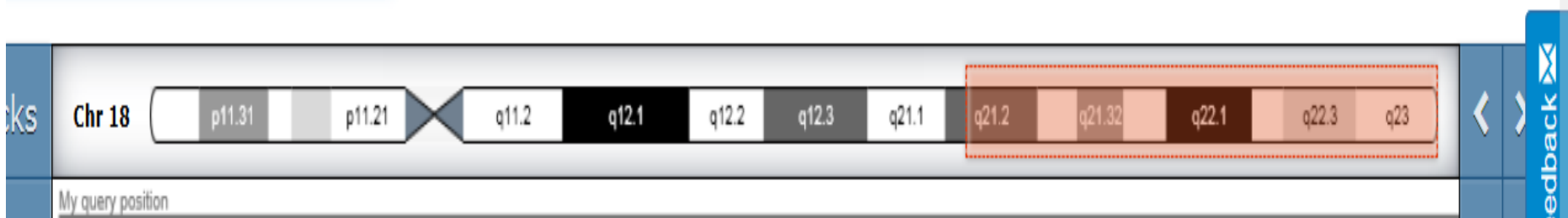


- Kromosomfeil:
 - Delesjon på kromosom 18 (deler av 18q mangler)
 - Stor variasjon i størrelse og lokalisasjon
- Vanligvis en nyoppstått forandring
- Diagnosen kan stilles ved kromosomtest (karyotyping) eller gentest (molekylær analyse)
- Forekomst 1 : 40 000
- Ingen kjønnsforskjell
- Først beskrevet i 1964
- Autosomal dominant arv
- Mosaikk forekommer hos 6 % av Unique-registrerte

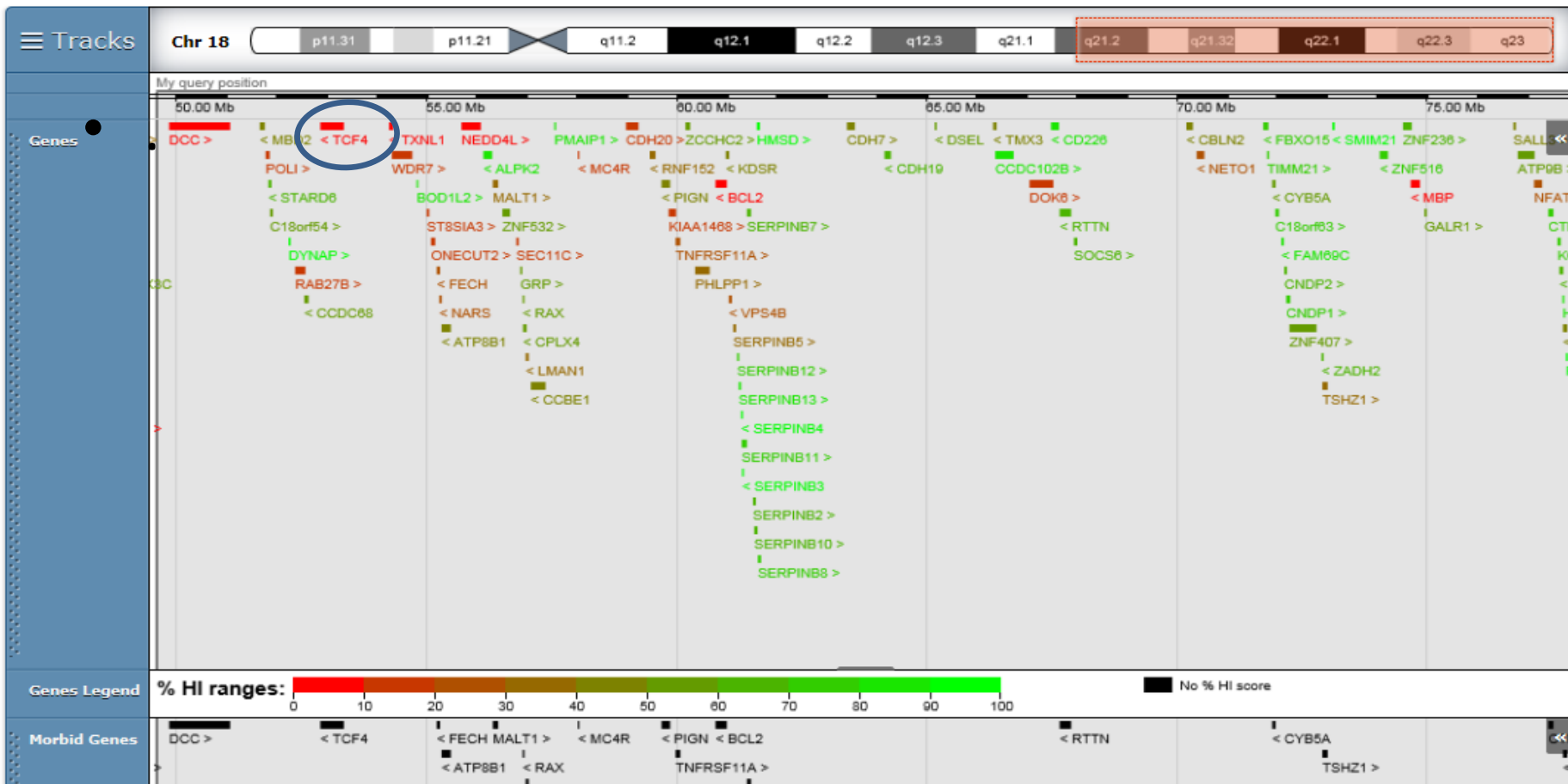
Kritisk region



NNs delesjon



NNs delesjon



SYMPTOMER / KJENNETEGN VED 18q-DELESJONER

(hentet fra Unique (rarechromo.org))



Growing up with 18q-:



4½ months



10 months



2½ years



5 years

FRAMBU

KOMPETANSESENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Hva er beskrevet av SYMPTOMER / KJENNETEGN ved proximale 18-delesjoner:



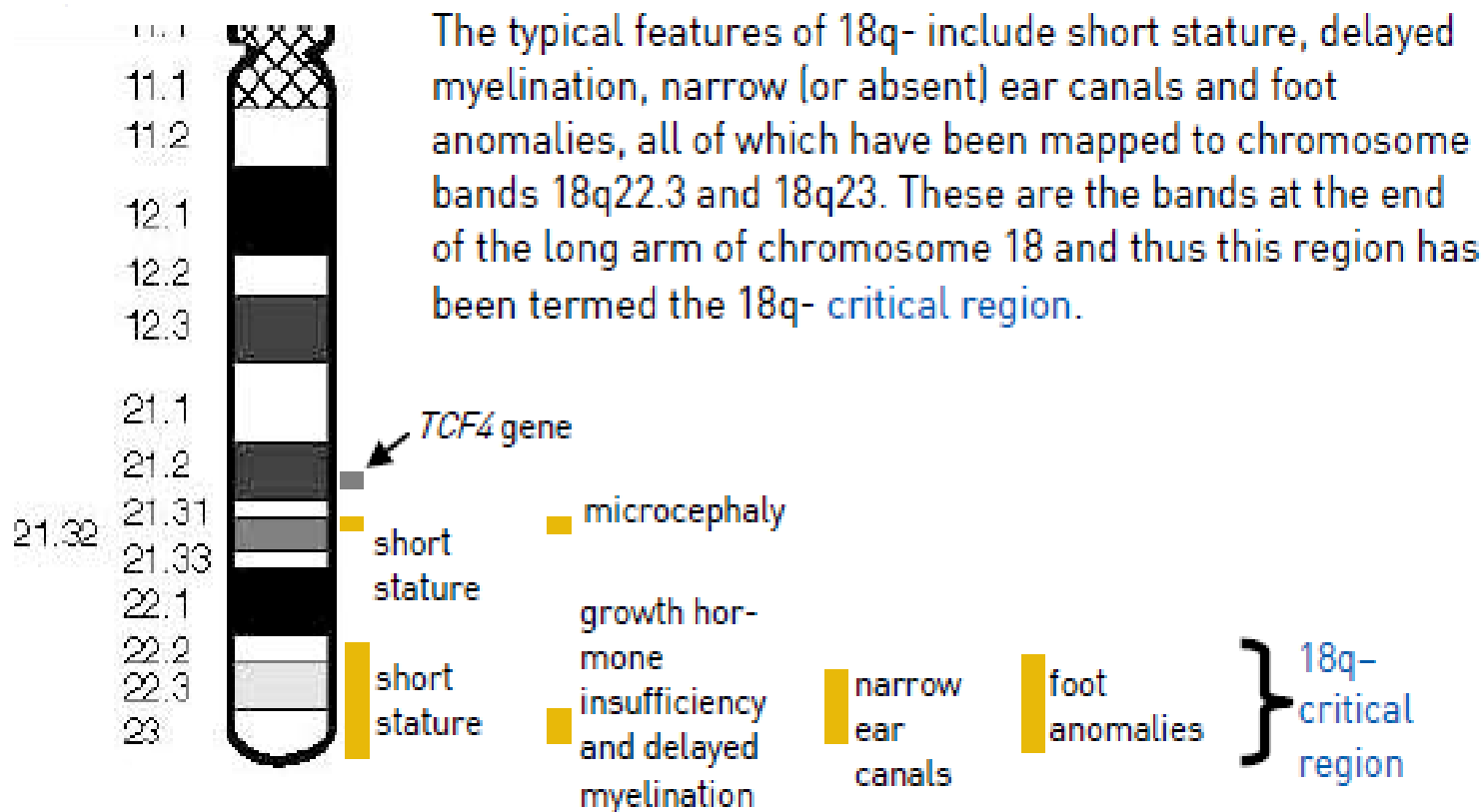
Proximal 18q-delesjon (18q11.2 til 18q21.2)

Stor individuell variasjon: Ingen får alt!



- Vanligvis ikke store misdannelser (ganespalte)
- Muskulær hypotoni (slapphet)
- Mulig lærevansker
- Forsinkelse av tale og språk
- Tendens til fedme/overvekt
- Atferdsvansker, autismespektrumsvansker
- Redusert lengdevekst for noen

Hva er beskrevet av SYMPTOMER / KJENNETEGN ved distale 18q-delesjoner:



Distal 18q-delesjon (fra 18q21 og ut til tuppen)

Stor individuell variasjon: Ingen får alt!



- Kortvoksthet, noen ganger pga veksthormonmangel
- Forsinket myelinisering
- Muskulær hypotoni (slapphet)
- Mulig lærevansker
- Misdannelser i øregangene, trange øreganger
- Misdannelser i føttene



18q delesjoner gir et omfattende, men variabelt symptombilde:

- Hver person med «sin» 18q-delesjon må vurderes som UNIK og må oppfattes og behandles deretter!
- Ingen fasit
- Ingen spesifikk eller kurerende behandling
- Betydelige og sammensatte utfordringer
- Problemfokuseret tilnærming
- Mye kan gjøres for å lette og lindre!

• OPPFØLGING / TILTAK



- Ettersom symptomene varierer, må behandling
- og habilitering i stor grad individualiseres
- - ses ut i fra personens symptomer

- Medisinsk oppfølging og tiltak
- Tiltak i barnehagen/skolen/voksenlivet
- Hjelpetiltak i hjemmet

Pitt Hopkins Syndrom – Historisk perspektiv:



- 1978: Dr. David Pitt og Dr. Ian Hopkin beskrev personer med kognitiv funksjonsnedsettelse og bred munn ++ andre trekk.
- 2007: Tre (3) uavhengige forskningsmiljøer identifiserte mutasjoner i TCF4-genet som genetisk årsak til PHS.
- 2016: Ca 300 personer med PHS beskrevet i verden
- 2021: > 750 ? personer beskrevet, over 1000 ? diagnostisert
- Større variasjonsbredde i funn og symptomer
- Musemodell med PHS har bidratt til mye ny kunnskap.

Pitt Hopkins Syndrom (PHS)



- Forekomst:
 - 1-9 : 1 million
 - Estimert prevalens i England og Nederland: 1 : 225 000 – 1 : 300 000
- Diagnosen stilles på en kombinasjon av:
 - Klinisk undersøkelse (trekk, symptomer og funn)
 - Kromosomanalyse (cytogenetikk)
 - Molekylæranalyse (DNA)
- To (tre) forskjellige genetiske mekanismer/årsaker:
 - Mutasjon i TCF4-genet (18q21.2)
 - Delesjon
 - Translokasjon

Genetikk og diff.diagnostikk



- Lav-gradig kjønnscellemosaikk er påvist i 2-3 % av beskrevne tilfeller.
- Genetisk veiledning er anbefalt.
- Prenatal diagnostikk kan være mulig.
- De fleste tilfellene er spontane og nyoppdagede (de novo).
- Differentialdiagnoser er Angelmans syndrom, Retts syndrom og Mowat-Wilsons syndrom.
- Diagnosen er ikke fremadskridende.
- Lang leveutsikt.

TCF4-genet på 18q21.2



- Koder for et transkripsjonsfaktor-protein i b-HLH-proteingruppen (basic-Helix-Loop-Helix).
- Finnes i mange ulike vev, spesielt hjerne, muskler, lunger og hjerte.
- Tilhører en gruppe av proteiner (E-proteiner) som kobler seg til samme eller lignende proteiner som igjen kobler seg til et bestemt område på DNA som kalles E-box.
- E-proteiner er involvert i mange aspekter av utviklingen.
- Viktig rolle i modningen av celler som skal utføre forskjellige oppgaver (funksjoner) som celle-differensiering/-spesialisering og selvødeleggelse (apoptose)



TCF4-mutasjoner ved PHS

- Mer enn 50 ulike mutasjoner er beskrevet ved PHS.
- Forskjellige typer av mutasjoner (klasse, størrelse og plassering)
- Felles konsekvens er proteinets manglende evne til å binde seg til DNA og kontrollere aktiviteten i visse andre gener, spesielt de som har med utvikling av nervesystemet.
- Andre viktige gen som er bundet til et mutert og ufunksjonelt TCF4-protein, vil heller ikke kunne utføre rollen sin.
- Tapet av et fungerende ASCL1-protein er satt i sammenheng med pusteproblemene ved PHS.

Trekk, symptomer og kliniske funn



- Ansiktstrekk:
 - Smal panne
 - Øyenbryn virker tynnere ut mot siden
 - Bred neserygg og nesetipp
 - Markert fremtredende midtansikt
 - Fyldige kinn
 - Bred munn
 - Fortykket og foldet ørekant

Trekk, symptomer og kliniske funn (forts):



- 50% av barna har en markert nærsynthet som gjør det vanskelig å se klart på avstand.
- Mange skjeler (strabisme): Kan gi dobbeltsyn og vansker med dybdesynet.
- Muskulær hypotoni
- Sterkt forsinket motorisk utvikling (går sent og ustøtt)
- «Finger pads»

Trekk, symptomer og kliniske funn (forts):



- Misdannelser i indre organer er sjeldent.
- Skjev rygg (skoliose)
- Manglende nedvandring av testiklene (retinerte testikler)
- Epilepsi forekommer
- Gastroøsofageal refluks (GØR) er svært vanlig.
- Betydelig problemer med alvorlig grad av forstoppelse (obstipasjon)



Personlighet og væremåte ved PHS

- Glad personlighet, ler ofte
- «Blir lett med på ting»
- «Hand-flapping»
- Kan være engstelige og trekke seg tilbake.



Atferd knyttet til pustemønsteret ved PHS

- Pustemønstret i våken tilstand kan preges av episoder med hyperventilering og pustestans (apne).
- Noen kan holde pusten så lenge at de blir bevisstløse («Holde-pusten-anfall»).
- Kan starte i spebarnsalder, men vanligste start er midt i barnealder (6 år).
- Kan utløses av angst, stress, tap av oversikt og forutsigbarhet, men også av glede, opphisselse eller utmattelse/anstrengelse.
- Noen kan bli blå (cyanose) på leppene, i ansiktet og på fingre og tær.
- Voksne/eldre kan over tid utvikle «clubbing» av tuppene på fingre og tær som følge av mange episoder med oksygenmangel.



Læring og atferd ved Pitt Hopkins syndrom

- Sterkt forsinket psykomotorisk utvikling.
- Flest i området moderat til alvorlig grad av kognitiv funksjonsnedsettelse.
- Helt eller nesten helt manglende verbalspråk.
- Noen lærer seg noen få ord.
- Noen utvikler autistiske trekk, stereotype bevegelser, mm.
- Psykiatriske aspekter
- → Kommunikasjonsvansker!



TCF4 og psykiatriske aspekter:

- Transcription factor 4 and its association with psychiatric disorders
- [José R. Teixeira](#),
- [Ryan A. Szeto](#),
- [Vinicius M. A. Carvalho](#),
- [Alysson R. Muotri](#) &
- [Fabio Papes](#)
- [*Translational Psychiatry*](#) **volume 11**, Article number: 19 (2021)
- <https://www.nature.com/articles/s41398-020-01138-0>

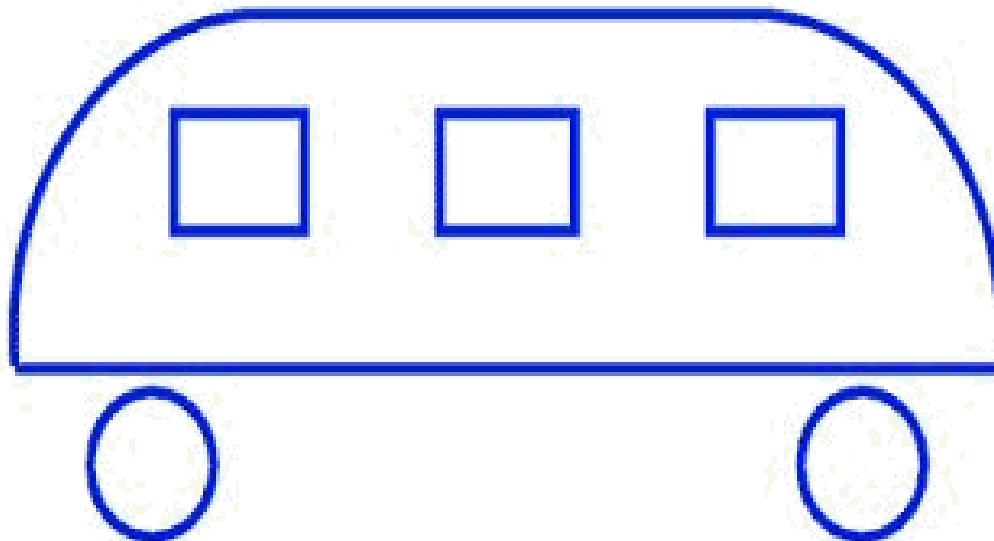


Informasjon:

- Frambu.no
- Socialstyrelsen.se
- rarechromo.org (Unique)
- Genereviews
- Orphanet (www.orpha.net)
- Genetics Home Reference
- Clinicaltrials.gov
- <https://medlineplus.gov/genetics/condition/pitt-hopkins-syndrome/>
- <https://www.nature.com/articles/s41398-020-01138-0>

- Brukerorganisasjonene – når de finnes!

Test



Utfordringer kan være felles for flere tilstander og diagnoser:



- Variabelt og svingende funksjonsnivå
- Nedsatt fin- og grovmotorikk, koordinasjonsvansker, ustøhet
- Muskulær slapphet (hypotoni) eller stivhet (hypertoni)
- Spise- og ernæringsvansker, forstoppelse
- Forstyrret søvnmønster og ofte lite søvn
- Gjentatte infeksjoner, feber og utfordringer med temperaturregulering
- Organ misdannelser (hjerne, hjerte, tarm, nyrer/urinveier, osv)
- Sansedefekter (syn, hørsel, følesans, leddsans, temperatursans, med mer)
- Sanseintegrasjonsvansker
- Forstyrrelser i det autonome nervesystem
- Anfall, kramper, epilepsi
- Konsentrasjon og oppmerksomhet
- Språk- og kommunikasjonsvansker
- Forståelsesvansker og latenstid
- Atferdsutfordringer, hyperaktivitet, impulsivitet, med mer.
- Sårbarhet for sosial utestengelse, ensomhet, angst, psykisk lidelse, mm.



Hva kan bli gjort?

- «Hvor trykker skoen mest?»
- Ta de diagnostiske utfordringene på alvor!
- Gjenta undersøkelser og vurderinger!
- Prøv å finne «årsaken» så tidlig som mulig!
- Sett inn tiltak og behandling!

Luftveisproblematikk er et eksempel på ”hverdagsmedisin”, som kan ha mange årsaker:



- Noen strever med mye slim i luftveiene; årsak?
 - Infeksjon (ØLI eller NLI, mellomøreinfeksjoner)
 - Astma/allergi
 - GØR (Gastro-Øsofageal Refluks)
 - Autonom forstyrrelse
 - OBS tenner (tanngnisning?)
 - Andre?
- Hoste, hvis mest i liggende stilling; tiltak?
 - Høyt hodeleie
 - Inhalasjonsbehandling/medisiner
 - Lungefysioterapi, slimmobilisering
 - Sannering av støvkilder, allergener og tobakksrøyk
 - Andre?

Mulige følgetilstander av muskulær hypotoni og nedsatt muskelkraft:



- Skjeling
- Nedsatt grov og finmotorikk
- Gangvansker/bevegelsesvansker/ustøhet
- Overstrekkebarhet (hypermobile ledd)
- Ryggskjevhet (skoliose og kyfose)
- Tygge- og spisevansker
- Sikling
- GØR (= Gastro-Øsofageal Refluks)
- Respirasjonsutfordringer med puste- og hostevansker
- Noen får etter hvert «strammere» muskulatur og et stivere bevegelsesmønster
- Søvnvansker

Gastroøsofageal refluks (GØR):



= tilbakestrømning av (surt) mageinnhold til spiserør/svelg/munn
kan vedvare fra nyfødtalder eller oppstå når som helst:

- Sure oppstøt, bryst-/halsbrann, gulping, oppkast
- OBS! Syreskade på tennene!
- NB! Kan bidra til kronisk mellomørebetennelse!
- NB! Kan komme over i luftveiene, gi surkling og føre til lungebetennelser
- Ofte smertefullt og kan skape utfordrende atferd!
- Økt sikling og suging/tygging på ting
- Oppsøker mat og drikke
- Stikke fingrene i munnen/halsen
- Nattlig "uro"/søvnvansker
- "Spesielle anfall" med grimasering, fakter etc.
- Kan «trigge» epilepsi/kramper
- Utredning: 24-timers pH-registrering eller medikamentutprøving



Problemstillinger knyttet til mage og tarm:

- Luftplager/-smerter (kolikk)
- GØR (=tilbakestrømning av mageinnhold til spiserøret/svelget) gir sure oppstøt og halsbrann (og fare for lungekomplikasjoner).
 - 24-timers pH-registrering
 - OBS PEG
 - Vurdere Nissen-plastikk (?)
- Forsinket tømning av magesekken og tarmen.
- Funksjonell mega-colon (sterkt utvidet tykktarm)
- Forstoppelse (obstipasjon).

Tiltak ved treg mage/forstoppelse (obstipasjon):

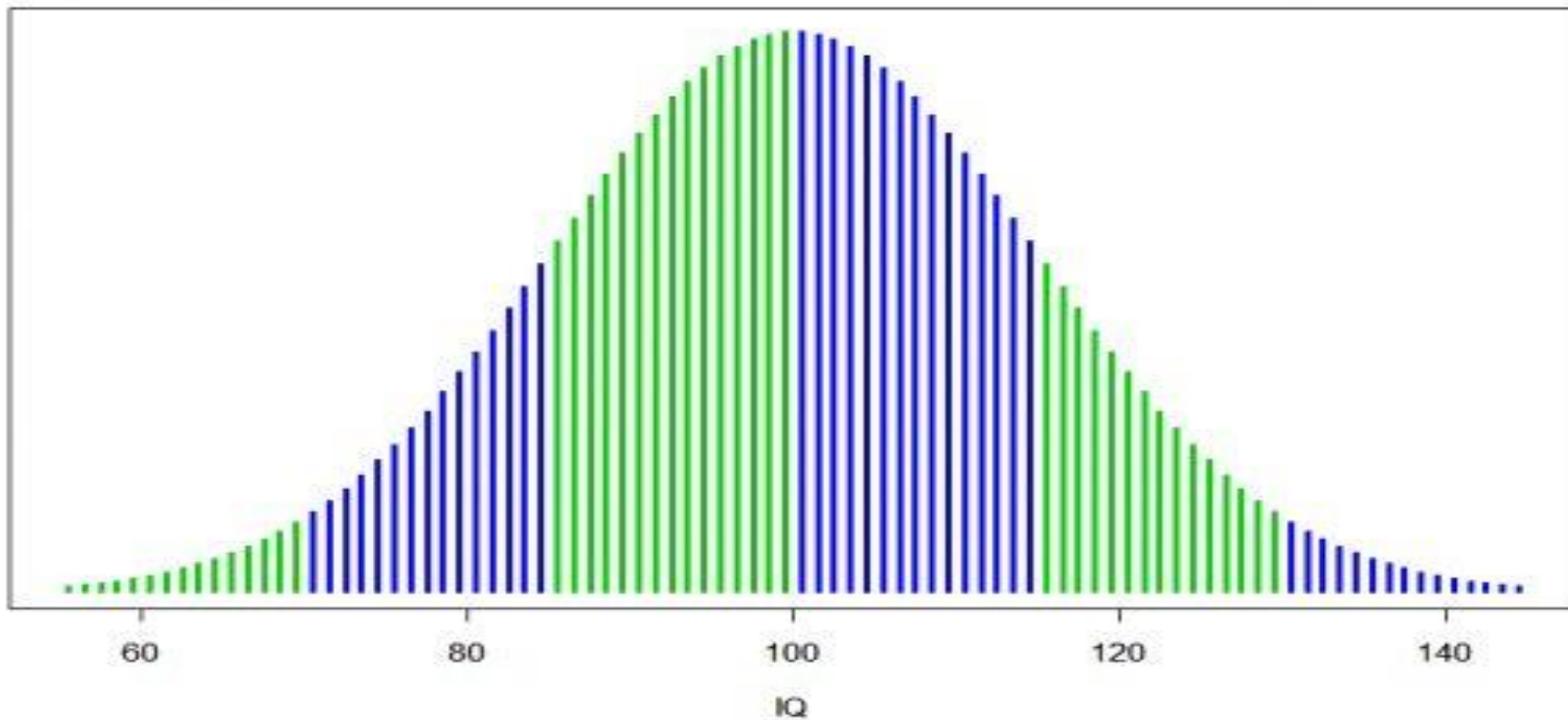


- Rikelig/tilstrekkelig væskeinntak
- Fysisk aktivitet/stillingsendring (NB! Ståtrening)
- Fiberrik kost
- Romoppfyllende/vannbindende avføringsmidler (loppefrø, linfrø, hvetekli) ex Lunelax, Vi-siblin.
- Vannbindende avføringsmidler (laktulose, laktitol, magnesiumsulfat, mineralsalter) ex Levolac, Duphalac.
- ”Smørende ”/bløtgjørende avføringsmidler (parafin)
- Midler med sekretorisk og/el motorisk effekt (akutt forstoppelse).
- Makrogol (ex Movicol), polyetylenglykol (ex Laxabon)
- Overflateaktive stoffer (klyster) ex Klyx, Microlax etc.
- Vurdere appendicostomi (=blindtarmstomi)

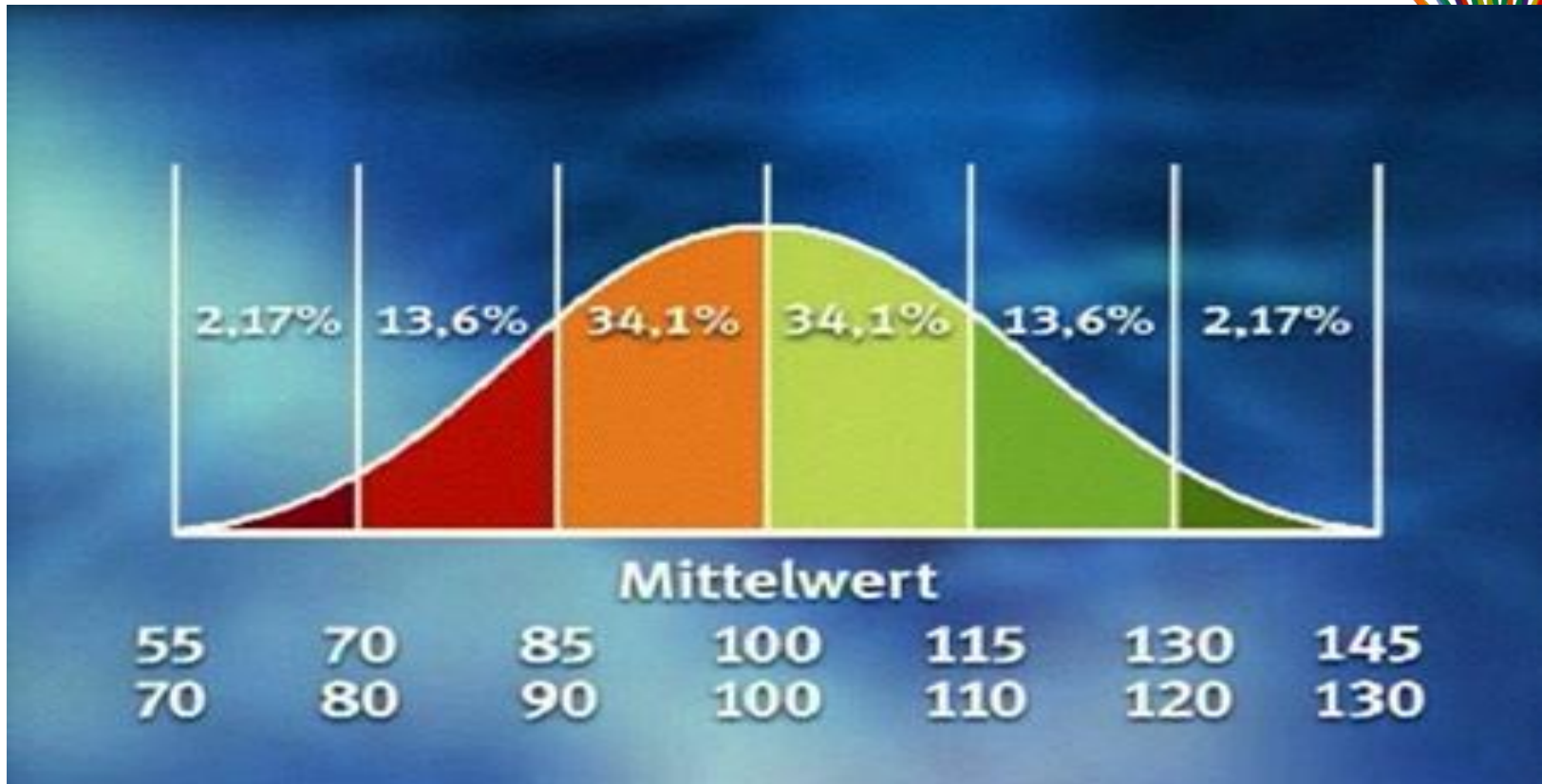
Epilepsi og anfall hos barn og ungdom:



- Alle kan få epilepsi og anfall i løpet av livet
- Varierende grad og intensitet, fra hyppige til sjeldne anfall.
- Noen har kanskje stått på epilepsi-medisin tidligere og kan slutte med den. Andre må begynne igjen.
- Alle typer mulig!
- Noen kan få en mer plagsom og aggressiv epilepsi enn de hadde før.
- NB! Viktig med utredning og kartlegging:
 - Mål fastende medikamentspeil
 - Langtids-EEG (24-timer)
 - Videometri (EEG + samtidig video)
 - Vurder 24-timers pH-registrering (evt. kombinert med EEG og videometri)
 - Evt. henvis til SSE (Spesialsykehuset for epilepsi)



Bilde fra: hubpages.com



Bilde fra: foerderverein-der-europaschule-e-v.online.de

FRAMBU

KOMPETANSEENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Diagnostisk inndeling av psykisk utviklingshemning (Def. IQ<70) (intellektuell funksjonsnedsettelse):



Spesifisert:

- Lett; IQ mellom 50-69, (hos voksne, mental alder ca 9-12 år)
- Moderat; IQ mellom 35-49, (hos voksne, mental alder ca 6-9 år)
- Alvorlig; IQ mellom 20-34, (hos voksne, mental alder ca 3-6 år)
- Dyp; IQ under 20, (hos voksne, mental alder under 3 år)

Uspesifisert: Ikke testbar (teknisk eller aldersmessig)

ADHD (Attention Deficit Hyperactivity Disorder)



- Oppmerksomhetsvansker/konsentrasjonsproblemer
- Impulsivitet
- Hyperaktivitet
- NB! Finnes også som ADD (uten H)

- NB! Viktig å utelukke andre årsaker til oppmerksomhetsvansker!



Barneautisme (= Klassisk autisme):

- Gjennomgripende utviklingsforstyrrelse som defineres ved:
 - a) avvikende eller forstyrret utvikling som er synlig før tre års alder
 - b) karakteristisk unormal fungering som ytrer seg ved
 - forstyrrelser i sosialt samspill og kommunikasjon
 - samt begrenset, stereotyp, repetitiv atferd
 - I tillegg til disse spesifikke diagnostiske trekkene er det vanlig med en rekke andre ikke-spesifikke problemer som søvn- og spiseforstyrrelser, fobier, raserianfall og selvdestruktiv atferd (F 84.0 i ICD-10)



Autismespekterforstyrrelser (ASF/ASD):

- En høyst uensartet gruppe!
 - Fra familiær arvelighet til spontan mutasjon
 - Fra dyp psykisk utviklingshemning til uvanlig høy IQ
 - Fra språkløshet til fremragende språk
 - Fra ekstrem klossethet til normalt god motorikk
 - Fra medisinske funn (anatomiske, genetiske m.fl.) til ingen funn
 - Fra ekstrem sosial tilbaketrekking til lettere avvik
 - Fra ingen spesielle ferdigheter til fremragende
- Særtrekk kan også forandres over tid

Atferdsforstyrrelser ved noen av de sjeldne syndromene:



- Kan for mange nå et platå i tidlig barnealder, men fortsetter vanligvis til ungdomsårene og for noen inn i voksen alder.
- For noen kan atferdsforstyrrelsene komme med aldring og alderdom (kognitiv svekkelse).
- Det er en sammenheng mellom kommunikasjonsvansker, smerter og atferdsforstyrrelser.
- Viktig å utrede for mulige smerter og plager! (smerteprofil)!
- Arbeid med kommunikasjon er viktig!
- Vedlikehold av kommunikasjonsferdigheter er vel så viktig!

Utfordrende atferd ved flere sjeldne syndromer:



- Oppførsel/atferd som er vanskelig å takle, uønsket eller skadelig. Kan det være noe personen prøver å formidle? Lær å lese signalene! Vurder:
 - Fysisk tilstand
 - Situasjon
 - Tidligere erfaring fra personens væremåte
- Selvstimulering
- Selvskading/håndbiting.
- Lugging/hodedunking
- Humørsvingninger
- Lettere å forandre omgivelsene/miljøet enn personens atferd.



Komorbiditet (= samsykelighet):

- = tilstander/lidelser/sykdommer som opptrer samtidig med hovedsykdommen eller grunnlidelsen, men som ikke nødvendigvis har samme årsak.
- Mange av de sjeldne diagnosene på Frambu har mye komorbiditet knyttet til seg, som må vurderes for hva det påfører personen av ekstra lidelse, plager, bekymring og utfordringer.



Flere av Frambus syndromer kan innebære:

- Større risiko for tilleggsvansker.
- Syndrom-relaterte symptomer/vansker (eks. epilepsi, spisevansker, etc).
- Kompliserende symptomer (eks. skoliose, kroniske spiserørsbetennelser, etc).
- Aldersrelaterte symptomer (eks. redusert gangfunksjon, demens, etc).
- "Alt det andre" man kan få...

Hva trenger oppmerksomhet?



- Barnets trivsel, vekst og utvikling
- Lengde, vekt, hodeomkrets (percentilskjema).
- Følg barnevaksinasjonsprogrammet!
- Symptomer og tegn.
- Se etter spesielle forhold/organmanifestasjoner som er beskrevet ved syndromet
- Være obs på å forebygge feilutvikling (for eksempel skjev rygg) før komplikasjonene kommer.
- Tenke bredt, men også enkelt! Glem ikke at man kan være utsatt for å få "vanlige ting" også!

Andre viktige områder:



- Trivsel
- Ernæring
- Avføring
- Søvn
- Motorikk
- Språk/kommunikasjon
- Sosial utvikling
- Emosjonell utvikling
- Mentalt/kognitivt nivå
- Konsentrasjon/oppmerksomhet
- Aktivitet (hyper-/hypo-) og impulsivitet
- Atferd/utagering
- Utfordrende atferd/selvskading
- Flere?

Hjelpeapparatet:



- *Nært, tilgjengelig og helhetlig, eller fjernt, utilgjengelig og oppstykket?*
- Kommunal helsetjeneste (helsesøster, helsestasjonslege, kommunefysioterapeut, -ergoterapeut, kommunal tannhelsetjeneste, etc.).
- Fastlegen
- Barnehagen, skolen, PPT.
- Ansvarsgruppen
- Avlastningen
- Spesialisthelsetjenesten (barne- og voksenhabilitering, poliklinikker, BUP, DPS, lokalsykehus, universitetssykehus, TAKO, Frambu, etc.).

Hvordan komme videre?



- Førstelinjetjenesten:
- God lokal oppfølging av involverte personer/instanser
- Fastlege som viser interesse og tar ansvar
- Ansvarsgruppe som fungerer
- Utarbeiding av individuell plan (IP).
- NAV-/stønadsortninger på plass
- Tilgang på og fornying av hjelpemidler ved behov
- Mulighet for avlastning på fast basis
- Støttekontakt (etter hvert)
- PPT/barnehage/skole: Individuell opplæringsplan (IOP), (IODP), assistent, spesialpedagog, støttetiltak, datahjelpemidler, etc.

Hvordan komme videre?



- Annenlinjetjenesten:
- Henvisning til tverrfaglig utredning og videre avtale om oppfølging og kontakt ved behov med fagpersoner ved barne-/voksenhabilitering eller BUP/VP.
- Ved overganger (barnehage-skole, ungdomsskole-VGS, osv) vurder muligheten for ny/gjentatt spesialpedagogisk/nevropsykologisk kartlegging for bedre å kunne si noe om kognitivt funksjonsnivå og hvilket nivå man skal legge "lista" på.
- Fast oppfølging hos spesialist ved spesiell organmanifestasjon der det er nødvendig.

Når diagnosen *en gang* blir stilt:



- Faller brikkene på plass?
- Blir diagnosen en "døråpner" til "systemet"/ hjelpeapparatet?
- Blir hjelpeapparatet lettere tilgjengelig med en diagnose? Eller mer brukervennlig??
- Står noen klare til å hjelpe?
- Blir fremtiden sikrere?
- Blir symptomer og utfordringer bedre ivaretatt?
- Er det noe "system" i oppfølgingen?
- Hvem tar ansvar? Eller skal ansvaret fordeles?
- Forventninger?

Viktige momenter ved oppfølging av personer som har en av Frambus diagnoser:



- Ansvarsgruppe som fungerer
- Fastlege som er interessert
- Barnehage og skoletilbud som stimulerer
- Arbeidsplass/dagsenter som inkluderer
- Fritidsaktiviteter som engasjerer
- Mosjon som ivaretar fysisk og mental helse
- Bidra til oversikt og kontroll (forutsigbarhet) gjennom dagsplan og struktur
- Kommunikasjon som er gjensidig og forståelig
- Omgivelser som trykker og gir fellesskap og tilhørighet
- Omsorgspersoner som forstår!
- Samfunn som legger til rette for deltakelse og inkludering.

Så hvilken vei går bussen nå??!

