

Cri du chat syndrom



Medisinsk informasjon og hverdagsmedisin

Digitalt familiekurs for barn (0-18 år)

20.april 2021

David K. Bergsaker

Overlege

dkb@frambu.no

FRAMBU

KOMPETANSESENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser



FRAMBU

KOMPETANSESENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER



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.

Cri du chat syndrom

Monosomi 5p

5p delesjonssyndrom



Cri du chat syndrom (CDCS):



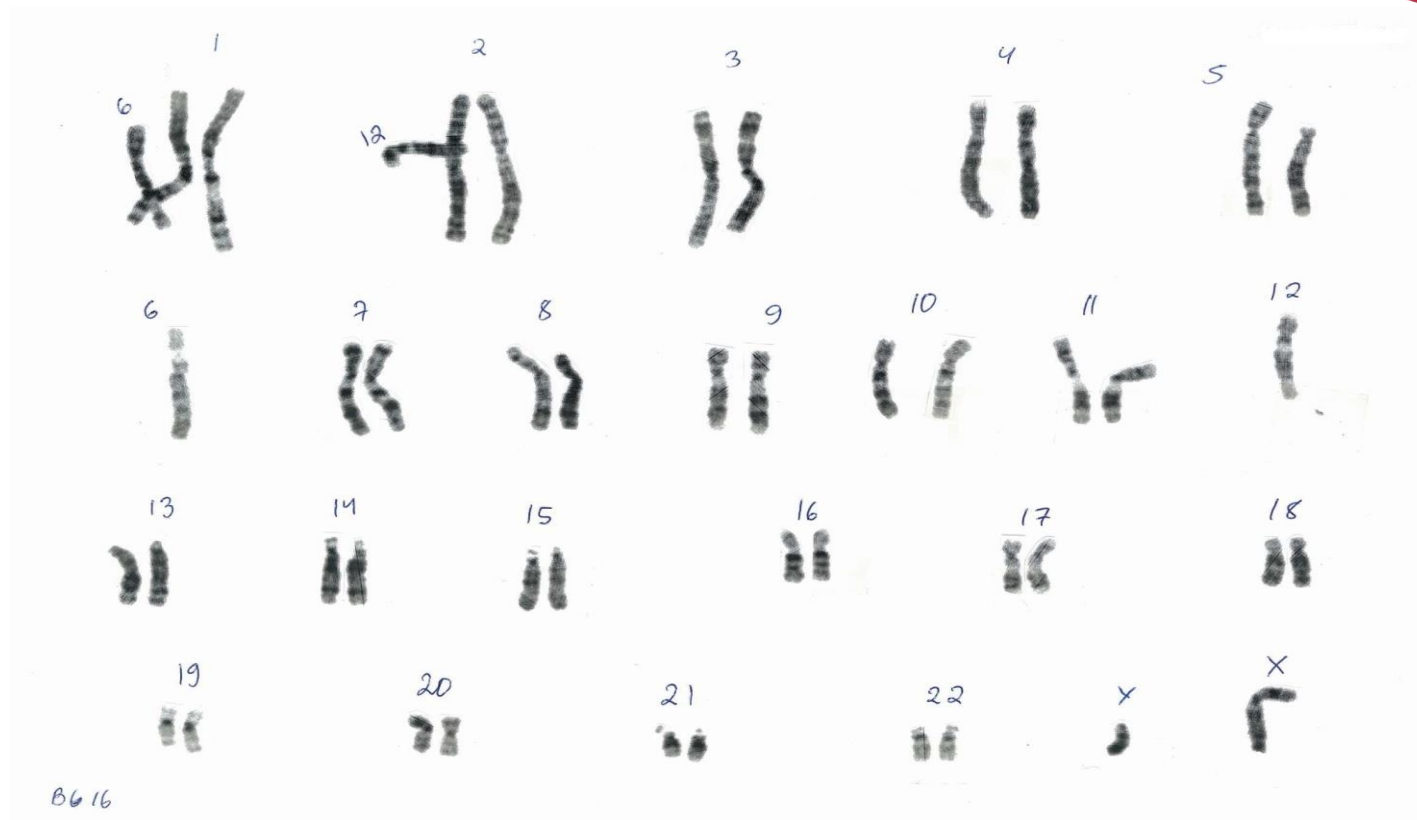
- Beskrevet av den franske barnelegen Jerome Lejeune i 1963.
- Navnet stammer fra den karakteristiske gråten i sped- og småbarnsalder, som ligner på katteskrik.
Dette er et viktig tegn, men finnes ikke hos alle!
- Kjennetegnes i tillegg av
 - spesielle ansiktstrekk
 - ulike grader av utviklingshemning
 - spise- og ernæringsvansker
 - forsinket og mangelfull språkutvikling
 - utfordrende atferd
 - med mer.

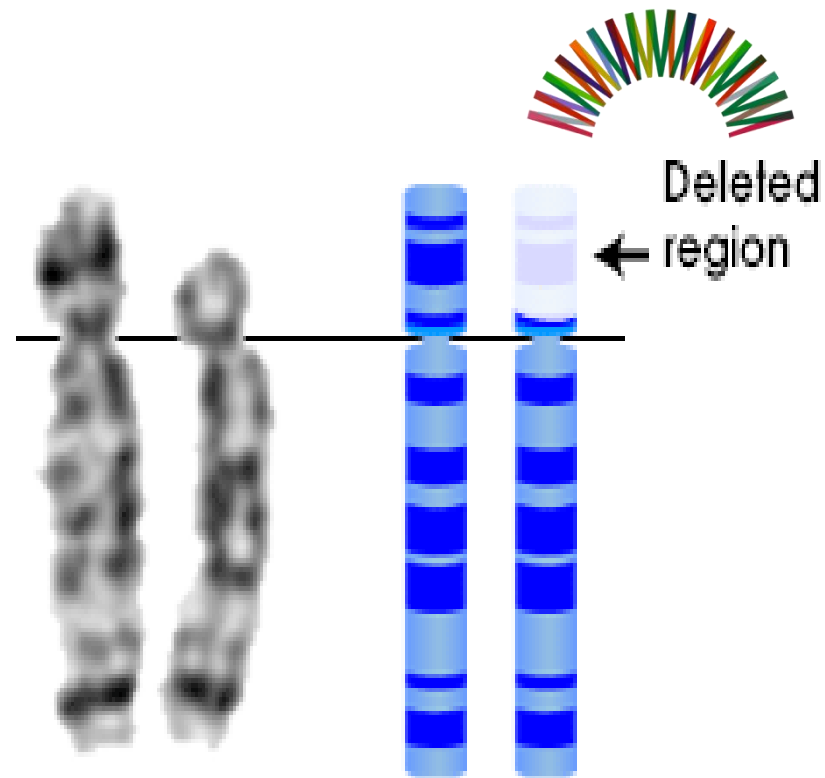
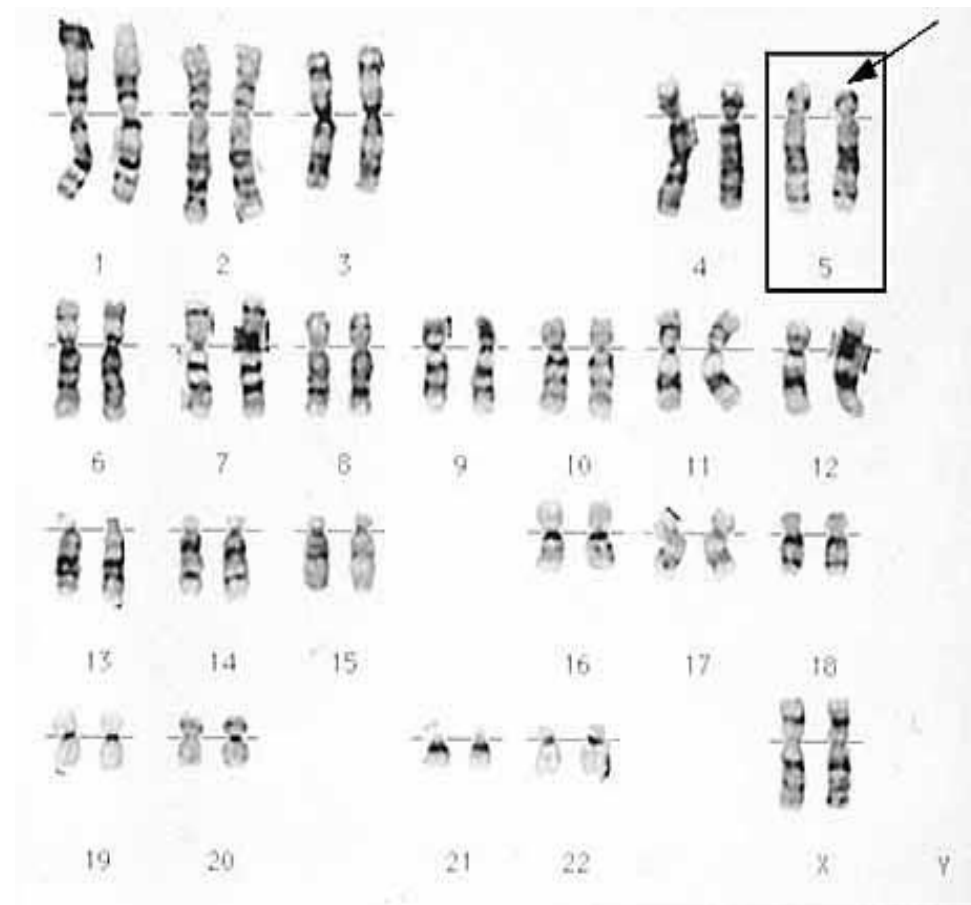


Historisk perspektiv på CDCS

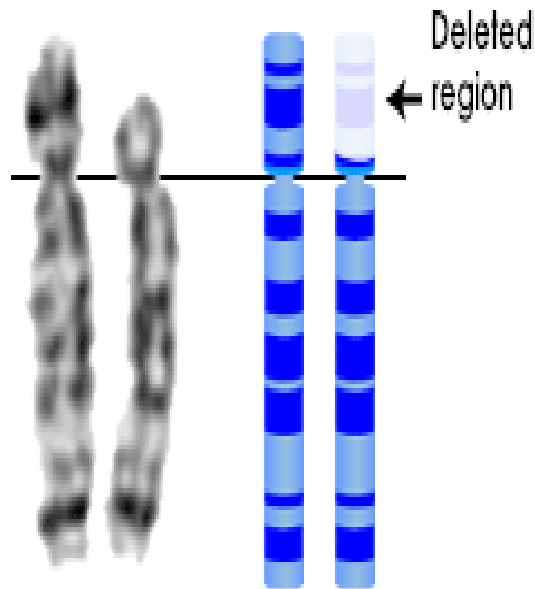
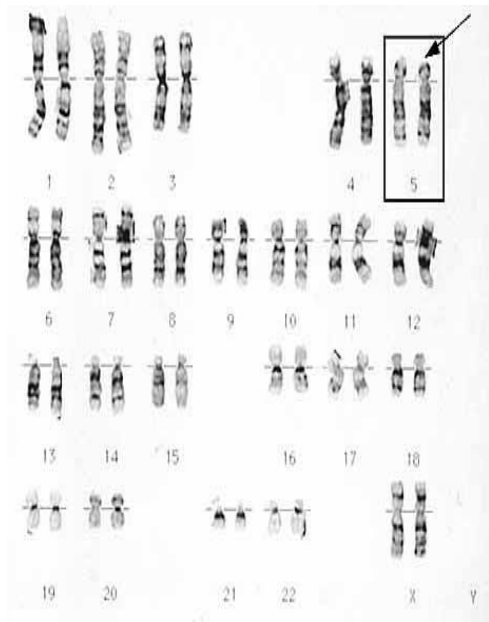
- 1970-tallet:
 - Kattelignende skrik
 - Spesielt utseende
 - Alvorlig utviklingshemning
- 1990-tallet:
 - Genetisk framskritt
 - Ulike genotyper beskrives
 - Studier av atferd og læring
 - Større variasjon i uttrykksformen

Kromosomoppsett CDCS



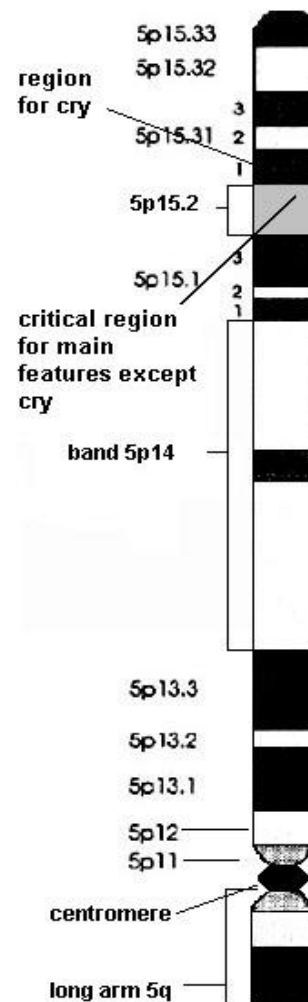


Cri-du-chat Chromosome 5 pair



Cri-du-chat Chromosome 5 pair

Chromosome 5 Map of Short Arm 5p

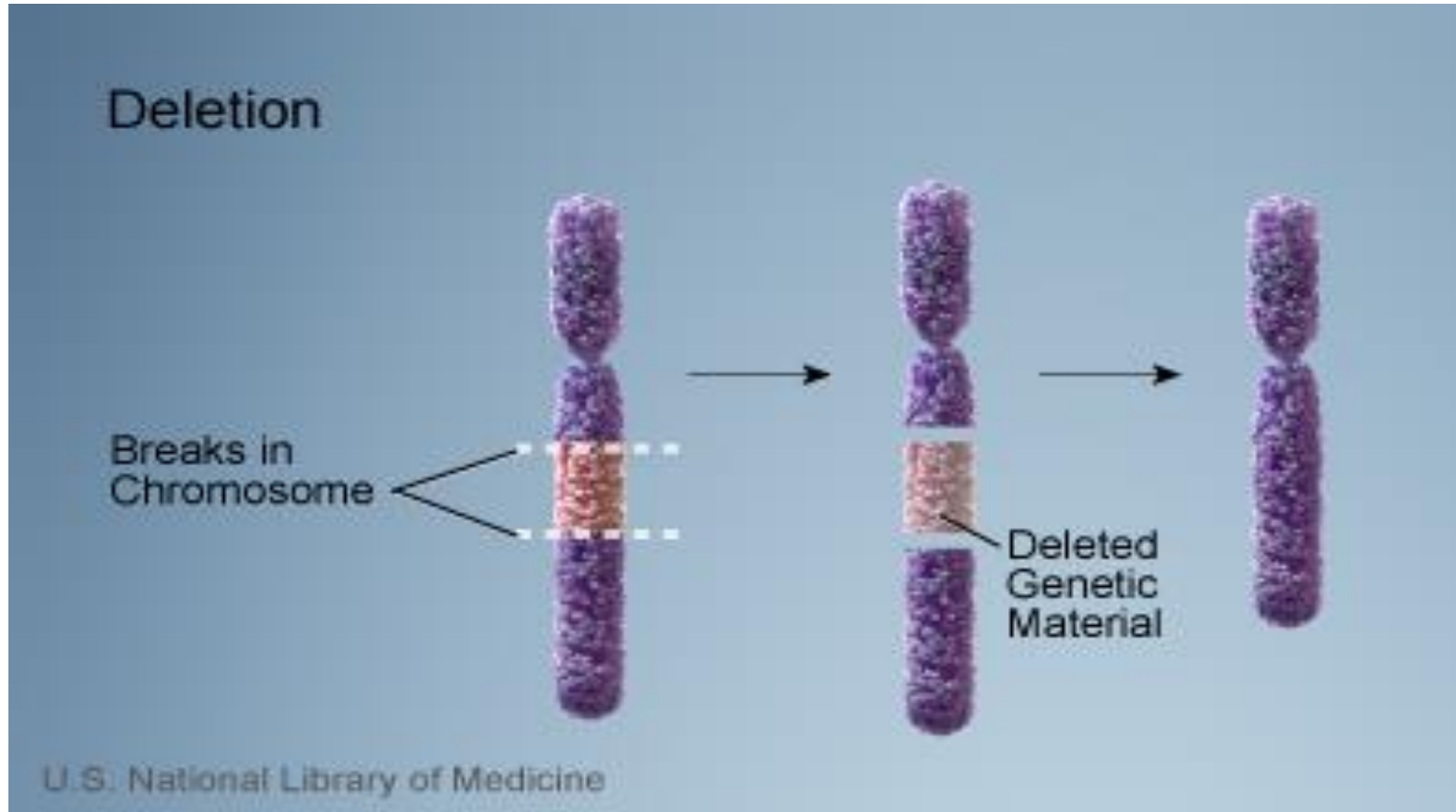


Genetiske mekanismer ved CDCS:

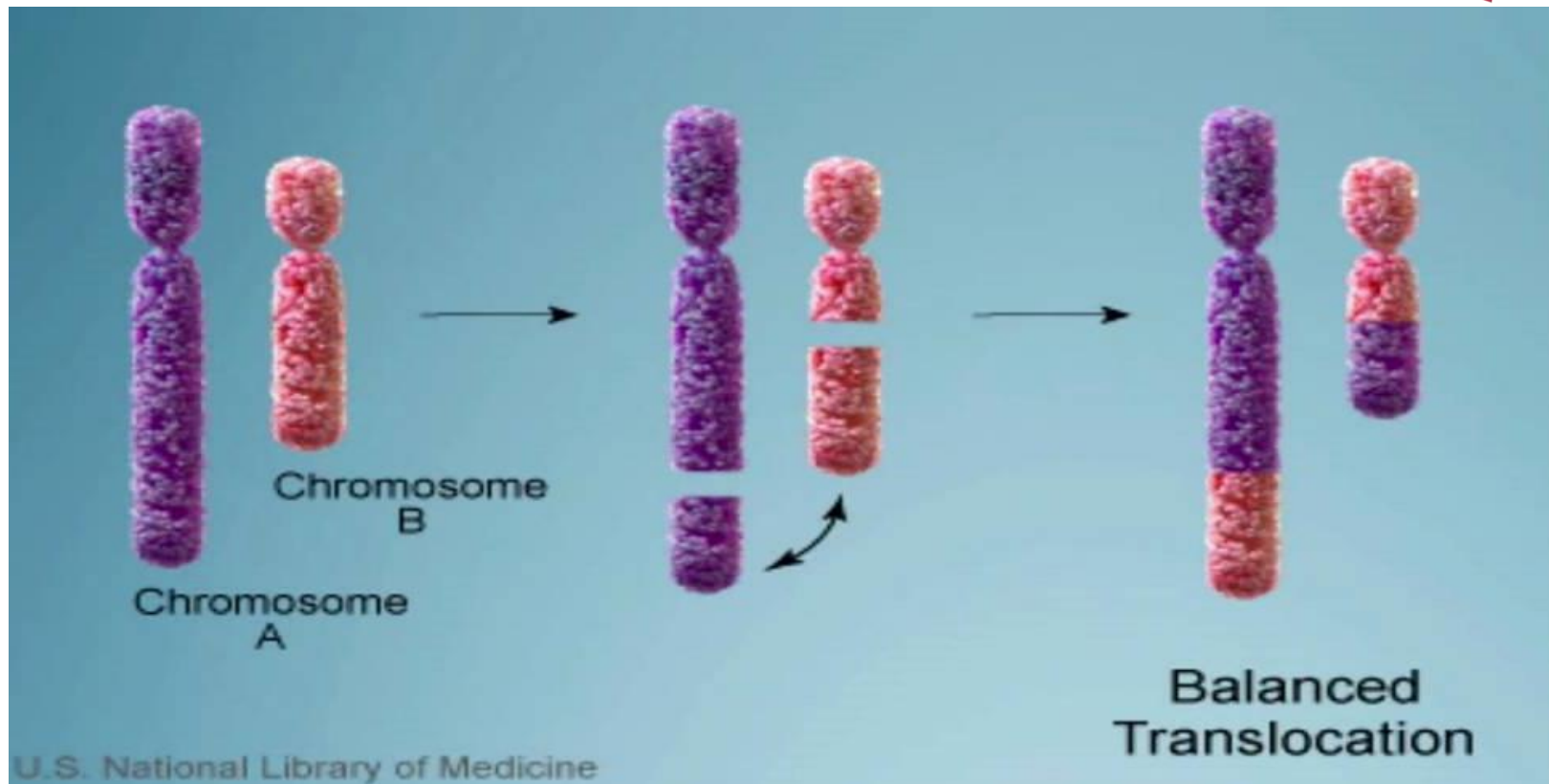


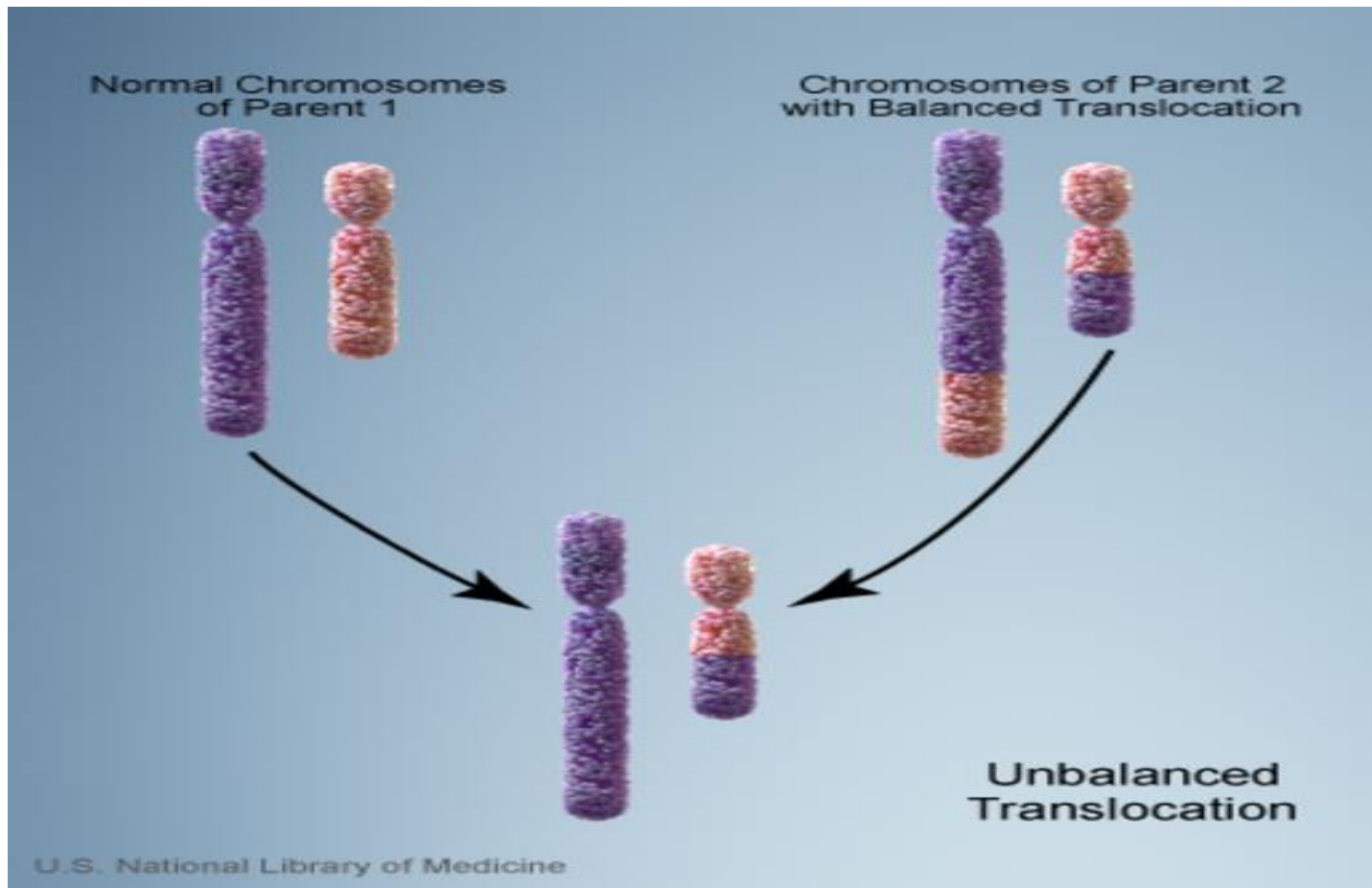
- Delesjon (= bortfall av genetisk materiale) på den korte armen til kromosom 5 (5p-) (5p15.2-15.3)
- Nyoppstått forandring i 85-90% av tilfellene
- Translokasjon ("omstokking" av gener) hos en av foreldrene i ca 10-15%

HVA ER EN DELESJON?



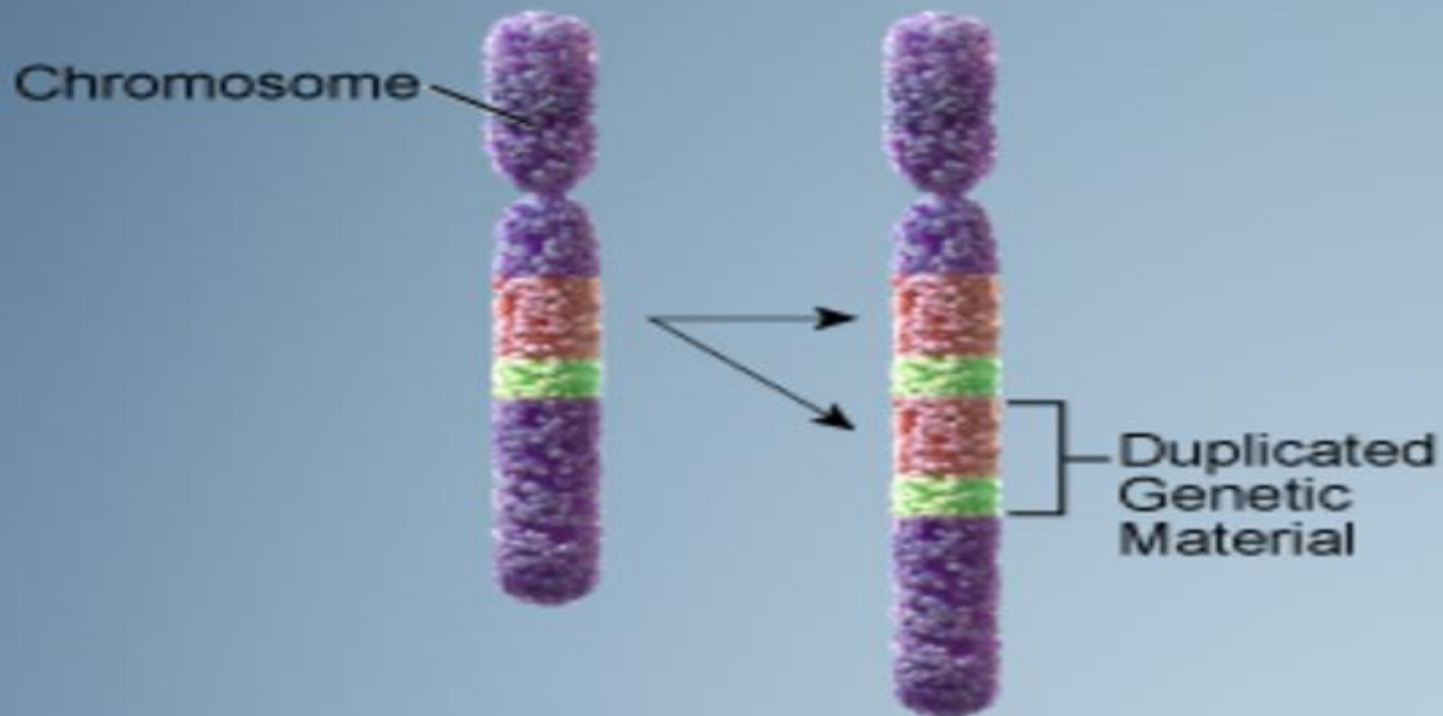
Translokasjon







Duplication



Genetikk



- Gentapet forårsaker symptomene
- Området som gir flest symptomer er 5p15.2-15.3
- Tap av 5p15.2 gir alvorlig utviklingshemning
- Tap av proximale (innerste) del av 5p15.3 gir katteskraket
- Tap av distale (ytterste) del av 5p15.3 gir språkforsinkelsen
- Størrelsen av delesjonen er fra 0,5 – 40Mb.
- Terminale delesjoner (ytterst) er vanligst.
- Interstitielle delesjoner (mellom) forekommer ofte.



Mildere grader av CDCS finnes:

- Variasjon i symptombildet henger sammen med hvor på kromosomet delesjonen er lokalisert.
- Katteskrig kan forekomme uten samtidig alvorlig utviklingshemning.
- Hos disse er det funnet delesjon utenfor kritisk område.



”Full-delesjon-CDCS”

- Betyr at all genetisk informasjon på 5p er ”visket bort” med det resultat at man får syndromet i ”fullt monn”:
 - Lav fødselsvekt
 - Typiske fysiske trekk
 - Markert slapp muskulatur
 - Spisevansker, mistriivsel, utillagshet
 - Atferdsforstyrrelser etc.



Forekomst av CDCS

- Nyere angivelser: 1 : 15 000 – 1 : 45 000 (Orphanet 2021)
- I Norge anslått til 1-3 pr. år
- 1% av alle med alvorlig utviklingshemning
- Noe vanligere hos jenter: Jente : gutt = ca. 4 :3 (1: 0,73)
- Pr april 2021 kjenner Frambu ca. 40 personer med CDCS i Norge.
- Foreningen kjenner noen flere.



Typiske trekk ved CDCS

- Lav fødselsvekt
- Lite hode (= mikrocefali)
- Bred og lav naserot kan bidra til økt avstand mellom øynene (= hyperteleorisme)
- Vertikal hudfold ved indre øyekant (= epicantus)
- Øyespalter som peker nedover
- Liten underkjeve (= mikrognati)
- Høy gane er vanlig

Andre vanlige trekk og funn



- Rundt ansikt i starten, senere lengre og smalere
- Skjeling (= strabisme)
- Tannstillingsfeil og bittforstyrrelse
- Emaljedefekter
- Preaurikulære "tags" (= "hud-vedheng" foran ørene)
- Medfødte hjertefeil av ulike typer hos 30%
- Skjev rygg (= skoliose)
- Fir-finger-fure i håndflatene (80%)



Mindre vanlige trekk og funn

- Lav overleppe
- Lippe-/ganespalte forekommer
- Dobbel drøvel (= bifid uvula)
- Ansiktsskjevhet (-asymmetri)
- Noen får tidligere grått hår enn ellers vanlig i familien

Vekst og trivsel



- Sugeproblemer kan gi ernæringsvansker i nyfødtp perioden og føre til mistrivsel.
- Gastroøsofageal reflux (GØR) = tilbakestrømning av (surt) mageinnhold til spiserøret/svelget/munnen:
 - Oppkast
 - Gulpning
 - Nattlig hoste
 - Syreskade på tennene
 - Kronisk mellomørebetennelse

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
- Oppsøke 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

Vekt ved CDCS



- Lavere fødselsvekt enn forventet hos 2/3 og langsommere vektøkning
- Mean fødselsvekt jenter: 2,6 kg +/-1,51 kg
- Mean fødselsvekt gutter: 2,8 kg +/-1,85 kg
- Mer fokus på ernæringssituasjonen og bruk av sondemating og PEG har "løftet" CDCS-barna høyere på kurven.



Vekt og høyde ved CDCS

- Gjennomsnittet ved CDCS ligger på et nivå som tilsvarer det som 95% av den øvrige befolkningen ligger over; det vil si tynne og kortvokste.
- Hodeomkrets oftest under 2,5 percentilen.
- Egne vekstkurver for CDCS er utarbeidet av en internasjonal gruppe (R.C.Marinescu et al, 2000) basert på mål fra 374 personer med CDCS fra Nord-Amerika, Italia, Australia og Storbritannia, men brukes lite.

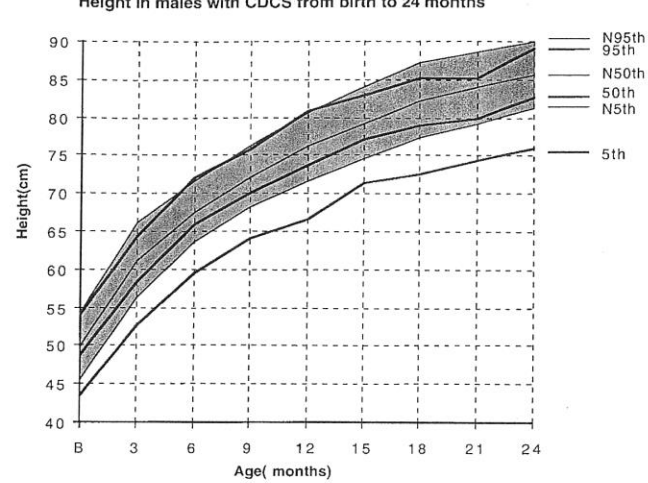


Fig. 7. Height in males with CDCS from birth to age 24 months (thick lines). The normal growth curve (thin lines) is shaded.

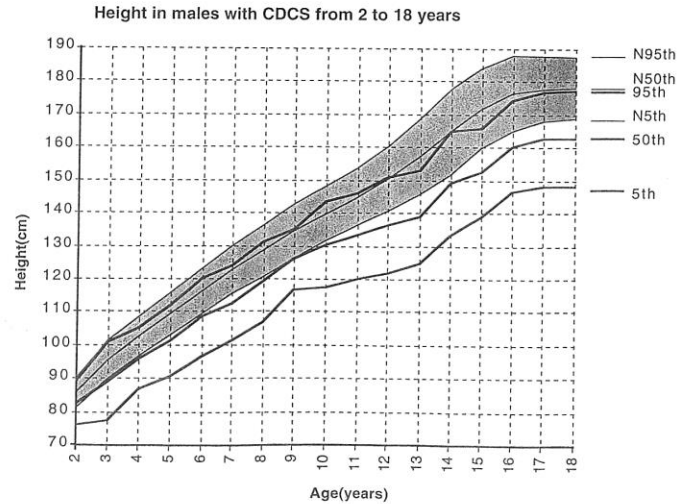


Fig. 8. Height in males with CDCS from age 2 to 18 years (thick lines). The normal growth curve (thin lines) is shaded.



Height in females with CDCS from birth to 24 months

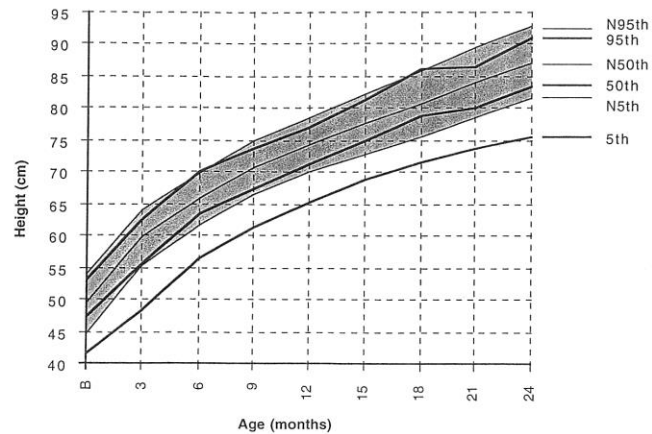


Fig. 5. Height in females with CDCS from birth to age 24 months (thick lines). The normal growth curve (thin lines) is shaded.



Height in females with CDCS from 2 to 18 years



Fig. 6. Height in females with CDCS from age 2 to 18 years (thick lines). The normal growth curve (thin lines) is shaded.

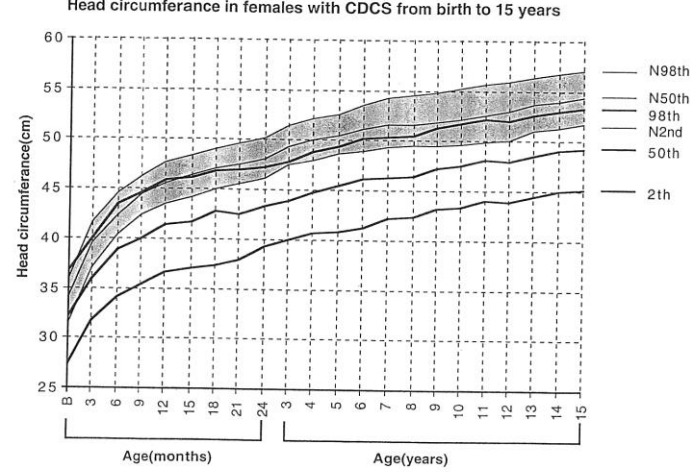


Fig. 9. Head circumference in females with CDCS from birth to age 15 years (thick lines). The normal growth curve (thin lines) is shaded.

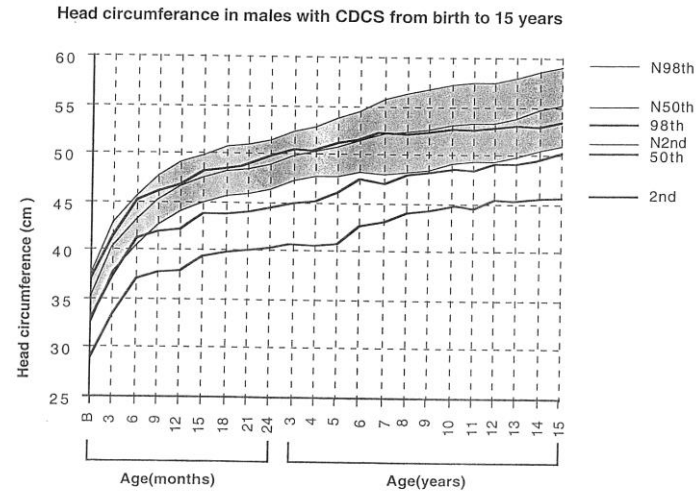


Fig. 10. Head circumference in females with CDCS from birth to age 15 years (thick lines). The normal growth curve (thin lines) is shaded.





Utfordringer knyttet til tarm og blære

- Forstoppelse er meget vanlig!
- Forsinket tarmkontroll
- Forsinket urinblærekontroll (noen blir tørre i 4-5-årsalder)



Andre funn og trekk

- Små hender og føtter
- Feilstillinger og misdannelser i skjelettet
- Nedsatt spenst i muskulaturen (= hypotoni)
- Overbevegelige ledd (= hypermobilitet)
- Nedsatt grov- og finmotorikk
- Forsinket grov- og finmotorisk utvikling
- Går senere



Skjelettmisdannelser

- Klumpfot
- Ryggvirvelmisdannelser (hemivertebra)
- Skjev ryggstøyle (skoliose)
- Plattfot – hulfot
- Vertikalt stilt talus (en knokkel i forfoten) er beskrevet

Språk- og taleutvikling



- Forsinket/forstyrret
- Bedre språkforståelse enn talespråk
- Medfører ofte kommunikasjonsvansker som trolig kan være en viktig årsak til selvstimulering og utfordrende atferd:
 - stereotype håndbevegelser
 - håndsuging
 - hodedunking
 - aggressiv/utfordrende atferd (slåing, biting, lugging etc.)



Oppmerksomhet

- Konsentrasjonsvansker
- Kort oppmerksomhetsspenn
- Impulsivitet
- Avledbarhet
- Overaktivitet (avtar i ungdoms- og voksenalder)



Andre utfordringer

- Hyppige øre- og luftveisinfeksjoner de første leveårene kan bidra til uro og atferdsendringer.
- Søvnproblemer hos 50%. Kan hos noen reduseres ved bruk av Melatonin 3-9 mg om kvelden.
- Kombinasjonen av kjevns form og hypoton muskulatur kan kreve spesielle forholdsregler ved evt. narkose.



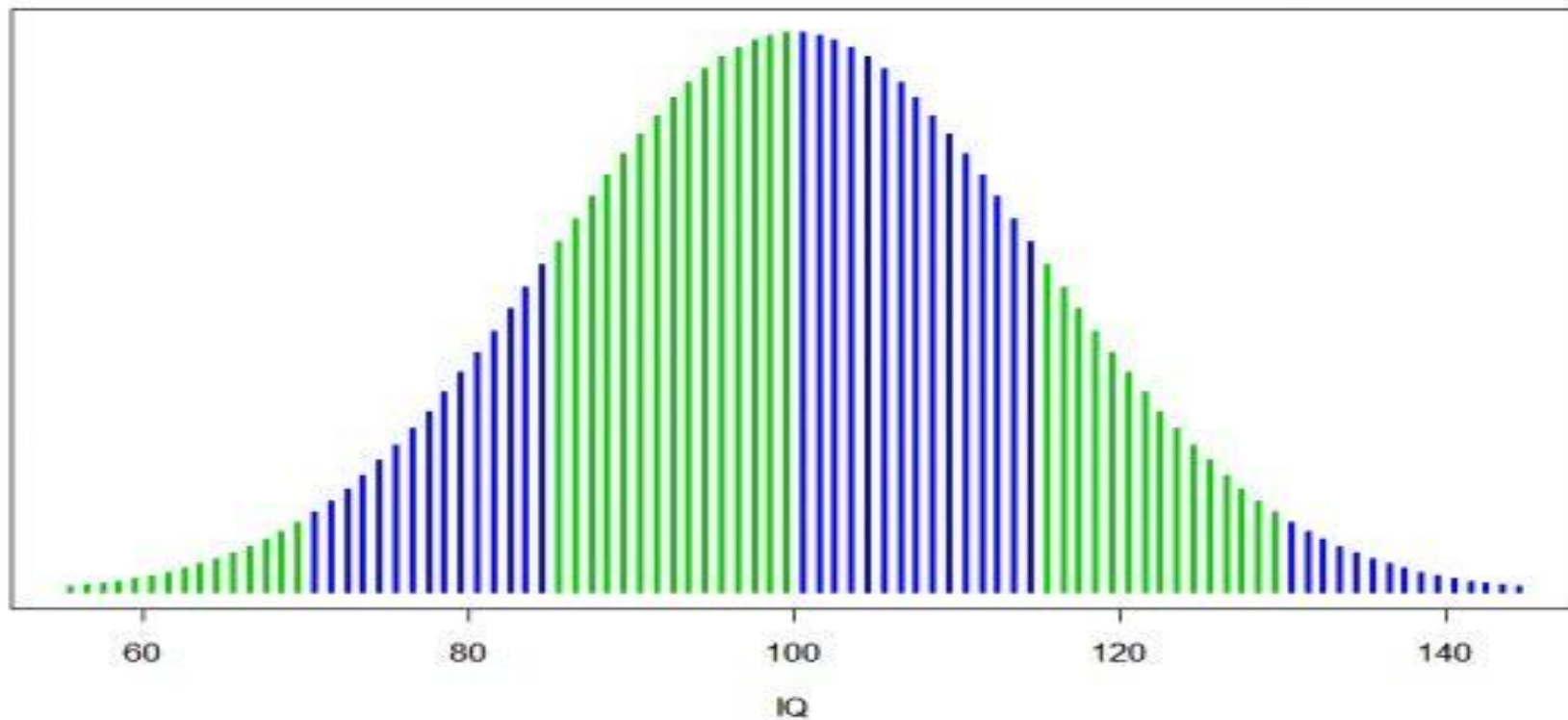
Kognitivt nivå ved CDCS

- Lett til moderat til alvorlig psykisk utviklingshemning
- Verbal IQ utvikler seg inntil et platå ved ca. 10 års alder
- Klart bedre språkforståelse enn aktivt språk.
- Alternativ supplerende kommunikasjon (ASK) anbefales.

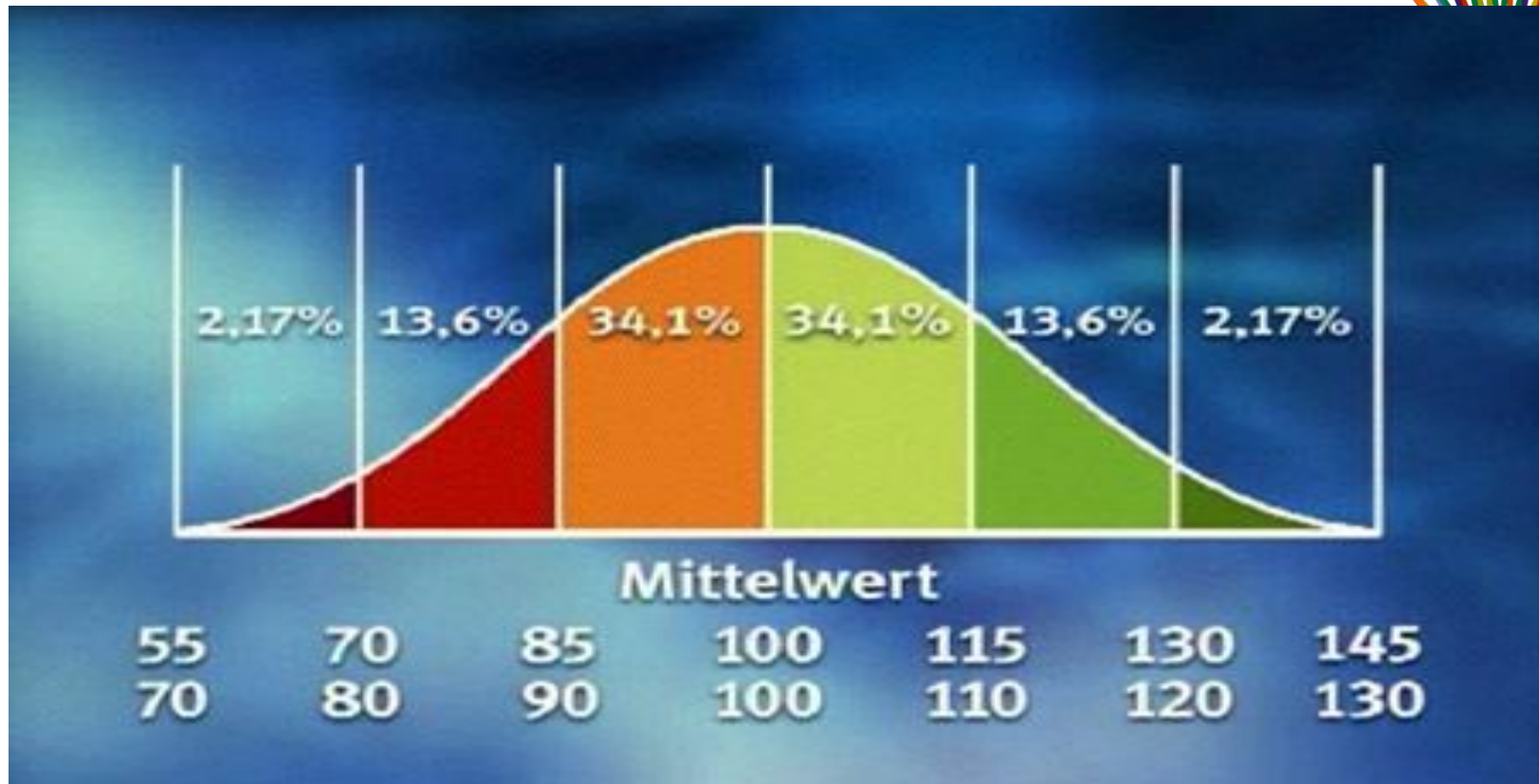
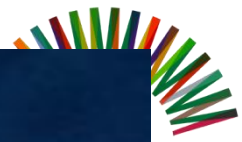
Lettere former av CDCS



- Utviklingshemning av lettere grad
- Bedre impressiv språkforståelse enn ekspressiv verbal evne



Bilde fra: [hubpages.com](https://www.hubpages.com)



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

FRAMBU

KOMPETANSESENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Diagnostisk inndeling av psykisk utviklingshemning (Def. IQ<70) (intellektuell eller kognitiv 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)

Utfordrende atferd er utbredt ved CDCS:



- Hos 80-90% av personer med CDCS kan man i varierende grad se:
 - Stereotypier
 - Aggressivitet
 - Selvplaging/selvskading
 - Hyperaktivitet

Stereotypier



- = Gjentatte handlinger, bevegelser, lyder eller ord, som del av selvstimulerende atferd:
 - Rytmask bevegelse av hode/kropp/armer og ben
 - Snurring på eller vridning av gjenstander
 - Innta spesielle/egenartede kroppsstillinger
 - Andre?

Selvskading og selvplaging



- Tre typer er vanlig:
 - Hodedunking mot ytre gjenstander
 - Dunke hodet mot egne kroppsdeler
 - Bite seg selv

ADHD-problematikk



- Til stede hos 80-90%
- Trolig den vanligste atferdsutfordringen ved CDCS
- Hyperaktivitet/uro
- Impulsivitet
- Kort oppmerksomhetsspenn

Behandling og tiltak



- Syn, hørsel og ernæring (evt. PEG)
- Observasjon av utfordrende atferd/selvskading og målrettet forsøk på å finne årsaken, for eksempel: øreverk, tannpine, forstoppelse, GØR, smerter osv.
- Søvnvansker beskrevet hos 50%
- Tidlig fysioterapi og motorisk stimulering
- Start tidlig med opplæring i og bruk av tegnspråk (tegn-til-tale) og andre kommunikasjonsmidler (ASK)
- Uro og konsentrasjonsvansker. Hvordan tilrettelegge og skjerme?

Oppsummering



- Nødvendig med bred kartlegging av barnets ressurser og behov for tilrettelegging i barnehage og skole.
- Viktig med en god og interessert fastlege, forankring i en lokal ansvarsgruppe, utarbeiding av individuell opplæringsplan (IOP) og individuell plan (IP).
- Personer med CDCS har oftest behov for omfattende, tverrfaglig oppfølging og tiltak bl.a. ved en barne- eller voksenhabilitering.
- Stor variasjon i symptombelastning kan for noen i tillegg innebære behov for regelmessig oppfølging hos organspesifikk spesialist (for eksempel hjerte-spesialist, ØNH-spesialist, osv).



Informasjon:

- Frambu.no
- Socialstyrelsen.se
- rarechromo.org (Unique)
- Clinicaltrials.gov
- Genereviews
- Orphanet (www.orpha.net)

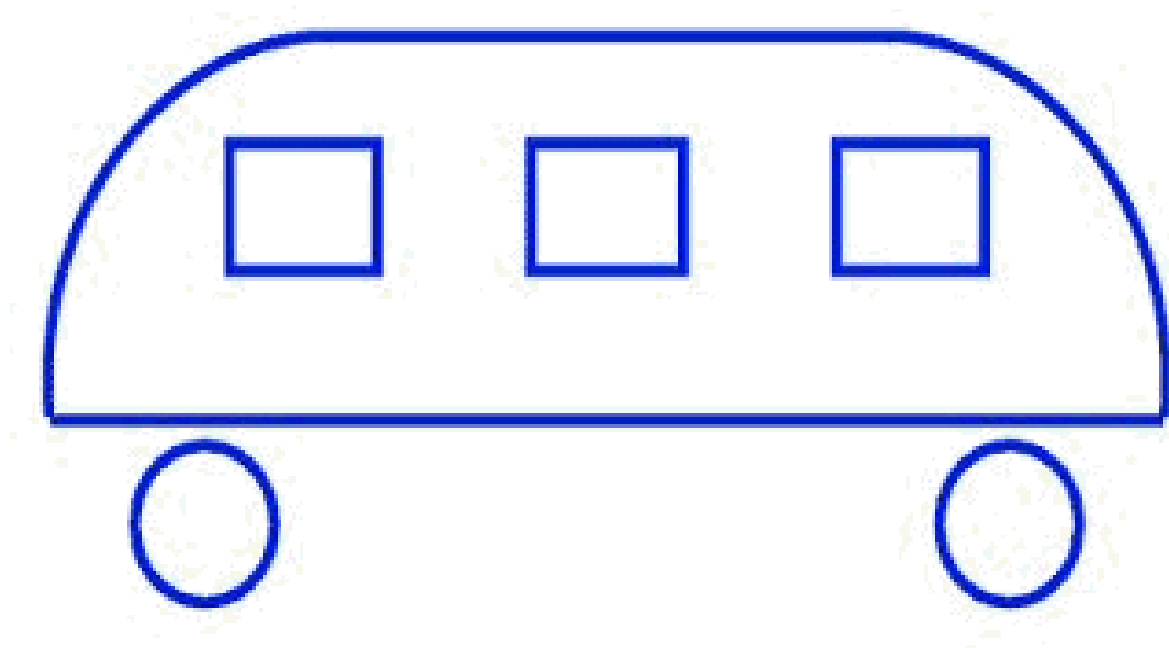
- Cri du chat foreningen



2. time:

Hverdagsmedisinske utfordringer ved CDCS

Test





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

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. Eller en situasjonsbestemt funksjonsvariasjon?
- **Kromosomforandring/-forstyrrelse/genfeil/mutasjon/variant:** Forandring i DNA som påvirker "produktet".
- **Diagnose:** Beskrivelse eller gjenkjenning av noe sykelig, unormalt eller utenom det vanlige, eller spesifikt for et syndrom.

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
- Organmisdannelser (hjerne, hjerte, lunger, mage-tarm, nyrer/urinveier, skjelett, 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, autismspekterforstyrrelser, med mer.
- Sårbarhet for sosial utestengelse, ensomhet, angst, psykisk lidelse, mm.

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!

ADHD (Attention Deficit Hyperactivity Disorder)



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



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 (ASD/ASF):

- 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 subtile avvik
 - Fra ingen spesielle ferdigheter til fremragende
- Særtrekkene forandres også over tid



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 (ex. epilepsi, spisevansker, etc).
- Kompliserende symptomer (ex. skoliose, kroniske spiserørsbetennelser, etc).
- Aldersrelaterte symptomer (ex. gangfunksjon).
- "Alt det andre" man kan få...

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



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/eller 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)

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 med slimmobilisering
 - Andre?

Søvnvansker...



- **Motoriske årsaker**

- Mangel på egen forflytningsevne – gode liggestillinger
- Muskel: Spastisitet
- Skjelett: Feilstillinger
- *Kuledyne?*

- **Gastrointestinale årsaker**

- Gastroøsofageal refluks (GØR)
- Sult
- Forstoppelse

- **Pusteproblemer**

- Søvnapnoe/hypoksi

- **Hjerneorganiske årsaker**

- Epilepsi
- Endret døgnrytme/hormonelle forandringer
- Hydrocefalus

- **Annet**

- Smerter/Medikamenter
- Infeksjoner/ tannstatus
- Miljøendring/angst/vane/mangel på fysisk aktivitet/søvn på dagtid

- *Eliminering av mulige årsaker*

- **Medikamenter**

- **Melatonin**

- Benzodiazepiner (spasmedempende /antiepileptika/søvnfremkallende)
- (effekt taper seg over tid)

- Antihistaminer – ("hang over")

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!

Utfordrende atferd og atferdsforstyrrelser ved noen av de sjeldne syndromene:



- Når for mange 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!

Hva trenger oppmerksomhet?



- Barnets/ungdommens 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 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-)/impulsivitet
- Atferd/utagering
- Utfordrende atferd/selvskading
- Flere?

Hjelpeapparatet:



- *Nært, tilgjengelig og helhetlig, eller fjernt, utilgjengelig og oppstykket?*
- Helsestasjonen (helsesøster, helsestasjonslege, kommunefysioterapeut, -ergoterapeut, tannlege/-pleier, etc.).
- Fastlegen
- Barnehagen, skolen, PPT.
- Ansvarsgruppen
- Avlastningen
- Spesialisthelsetjenesten (barnehabilitering, poliklinikker, BUP, 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-/støtnadsordninger 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/DPS.
- 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, bl.a. CDCS:



- 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 gjennom dagsplan og struktur
- Kommunikasjon som er gjensidig og forståelig
- Omgivelser som trygger og gir fellesskap
- Omsorgspersoner som forstår!
- Samfunn som legger til rette for deltakelse og inkludering.

Så hvilken vei går bussen nå??!

