

Publisert: 30. august 2018

Rapport fra den tiende internasjonale konferansen om Smith-Magenis' syndrom

Konferansen fant sted i USA fra 19. til 21. juli 2018, med Frambus spesialpedagog Heidi E. Nag til stede. Hun tar for tiden doktorgrad på tema knyttet til Smith-Magenis' syndrom (SMS). Les hennes rapport fra konferansen her.

Det var ca 370 deltagere på konferansen og påmeldingen hadde vært så stor at den ble stengt en god stund før selve konferansen startet fordi det var fullt. Det var flest pårørende som deltok, men også noen fagpersoner, først og fremst lærere og assistenter.

Dette er en konferanse som primært retter seg mot pårørende og temaene på forelesningene går i stor grad igjen fra år til år. Referater fra tidligere konferanser ligger tilgjengelig på www.frambu.no og kan leses for å få en oversikt over ulike gjennomganger av diagnosen. I dette referatet vil jeg ta for meg det som eventuelt er ny informasjon eller forskning som kom frem på årets konferanse.

Spesielt interessant fra konferansen

Som på alle de tidligere konferansene, var det en medisinsk gjennomgang av diagnosen. Det er utarbeidet nye [medisinske retningslinjer for diagnosen](#) siden sist. Dr. Øivind J. Kanavin fra Frambu har tidligere gått gjennom disse på kurs på Frambu, og i grove trekk bør vi følge disse retningslinjene her i Norge også.

Bortsett fra dette, er det spesielt to forelesninger jeg vil trekke frem. Den ene handlet om «The Adolescent Adventure» og omhandlet overgangen fra barn til voksen for personer med SMS, både fysisk, biologisk, psykologisk og sosialt. Den andre het «Hitting a Bump in the Road: Thinking about Psychiatric Admissions» og handlet om hvordan man kan håndtere at barnet med SMS må legges inn på en psykiatrisk avdeling på grunn av den utfordrende atferden.

Den første forelesningen ønsker jeg å trekke frem fordi det er første gang dette er et tema på SMS-konferansen og fordi jeg opplever at mange er opptatt av dette. Det er dessverre gjort lite forskning på temaet, og det eneste spesifikke vi fikk vite, er at hos jenter med SMS kan forekomsten av kjønnsår komme noe tidligere enn vanlig, uten at det påvirker kjønnsmodningen generelt. Det var flere i salen som kommenterte på utfordringer i forhold til jenter og håndtering av menstruasjon. Løsningene som ble foreslått, var bruk av medisiner for å unngå eller utsette menstruasjonen. Generelt kan jeg nevne at det nok brukes mye mer medisiner i USA enn her i Norge, både for å håndtere dette og andre utfordringer. Det ble også snakket mye om bruk av sosiale historier for å lære seg renslighet etc i forbindelse med menstruasjon. Ett av temaene var også endring i utfordrende atferd når tenåringsalderen kom. Den franske SMS-foreningen har skrevet et lite hefte som er oversatt til engelsk og heter «accompagnuuing children, adolescents and

adults with SMS through their intimate and sexual relationships». Det kan skaffes fra den franske foreningen.

Den andre forelesningen ønsker jeg mest å trekke frem fordi den setter fokus på et viktig tema som heller ikke er tematisert på tidligere konferanser. Dette var en mor som fortalte om sine erfaringer og ga råd i forhold om hvordan man kunne forholde seg til utfordrende situasjonen, etc. Selve forelesningen var nok mest rettet mot det amerikanske systemet, men jeg tenker det er viktig å ha fokus på temaet og kanskje vi i større grad, også her i Norge, må tenke enda mer tverrfaglig og vite at det finnes en rekke tilbud og tjenester som personer med SMS kan ha utbytte av og trenge bistand fra. Blant annet har OUS en egen [psykiatrisk avdeling for personer med utviklingshemning og autisme](#) som kan bistå i utfordrende situasjoner.

Ny forskning

Når det gjelder ny forskning, var det ikke mye å presentere som får innvirkning på livet til de som lever med SMS idag. Det forskes nå mye på genterapi, altså muligheten for å kunne tilføre eller fikse opp i de genene som er ødelagt eller mangler (primært RAI1). Dette er meget komplisert og vil ta mange år. Foreløpig foregår forskningen på dyr. En av nyhetene var at de nå har klart å «slå av» og «slå på» RAI1 i mus. Det vil si at de har utviklet mus som har en kopi av RAI1-genet (som personer med SMS), og noe lignende atferd som personer med SMS. Etter en viss tid tilfører forskerne noe slik at RAI1-genet begynner å fungere som det skal (begge kopiene av genet). Dette gjør de for å se om det er mulig å reversere de problemene man får når man kun har en kopi av RAI1-genet. I denne forskningen har forskerne primært hatt fokus på sosial interaksjon. De har funnet ut at det er grenser for når disse utfordringene kan reverseres. Det vil si at det er en tidsgrense for når det vil hjelpe på å få genterapi for fikse RAI1-genet. Dette er nyttig informasjon når man kommer så langt at genterapi er et alternativ for personer som har SMS – men dit er det fremdeles et stykke frem.

- [Les mer om konferansen her](#)
- [Se opptak av ett av innleggene her](#)
- [Se bilder fra konferansen her](#)

Har du spørsmål?

Ta gjerne kontakt med Heidi E. Nag på e-post hel@frambu.no dersom du har spørsmål om konferansen eller innleggene der.