

Spielmeyer-Vogts sjukdom - dess fortskridande tunga handikappproblem

Paul Uvebrant

Gunilla Jangdin

Hjördis Gustafson

Spielmeyer-Vogts sjukdom är en fortskridande, recessivt ärftlig hjärnsjukdom som i Sverige förekommer hos 5 per miljon invånare. Drygt 40 personer med sjukdomen är kända. Incidensen är 3 per 100 000 födda. Sjukdomen debuterar strax före skolåldern med synnedsättning ledande till blindhet, följt av mental tillbakagång, förlust av talförmåga, epilepsi och störd rörelseförmåga. Flertalet avlider mellan 20 och 30 års ålder.

För att belysa den psykosociala situationen för dessa personer och deras familjer utformades en enkät som besvarades av vårdnadshavare till 21 ungdomar och unga vuxna. De funktionshinder som upplevdes som mest belastande var kommunikationssvårigheter (förlusten av talförmågan), följt av rörelsehinder och epilepsi. Som svårast för familjen angavs "att aldrig känna sig fri", samt att inte få uppleva ostörd sömn. Socialt betungande var brist på fritidsaktiviteter, sjukhusvistelser samt sökandet efter praktisk hjälp och samordningen av insatser runt den sjuke.

Synpunkter på pedagogiskt, praktiskt, socialt och psykologiskt stöd ges av Spielmeyer-Vogt konsulenter med lång erfarenhet av sjukdomen.

Paul Uvebrant är verksamhetschef och professor inom det neuropediatrika verksamhetsområdet vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus/SU, Göteborgs Universitet. Gunilla Jangdin och (tidigare) Hjördis Gustafson är Spielmeyer-Vogt konsulenter vid Ekeskolan, Örebro.

Bakgrund

Spielmeyer-Vogts sjukdom är en fortskridande hjärnsjukdom som i den medicinska litteraturen har flera olika namn såsom juvenil neuronal ceroid-lipofusinos (JNCL), CLN3 och juvenil Battens sjukdom. I Norden anges ibland också namnet Sjögren efter den läkare som på 1930-talet kartlade sjukdomens förekomst i Sverige. Sjukdomen beskrevs första gången 1826 av den norske läkaren Jens Christian Stengel.

Varje år tillkommer i Sverige 2-3 personer med Spielmeyer-Vogts sjukdom då nyin-

sjuknandet är 3 per 100 000 födda. Förekomsten är 5 per miljon invånare vilket innebär att cirka 40 svenska nu levande personer med sjukdomen är kända.

Spielmeyer-Vogts sjukdom är recessivt ärftlig. Detta innebär att sjukdomsanlaget måste finnas i dubbel uppsättning och att båda föräldrarna därför måste vara anlagsbärare.

Den genetiska defekten som orsakar Spielmeyer-Vogts sjukdom har lokaliserats till den korta armen på kromosom nummer 16. Den kemiska störningen och därav följande sjukdomsutveckling som den genetiska

defekten orsakar är ännu okänd.

Botande behandling finns för närvarande inte. Flera behandlingsförsök för att bromsa sjukdomsförloppet pågår. Exempel på sådan behandling är antioxidantiåterfyllning i form av E-vitamin och selen samt tillförsel av fleromättade långa fettsyror. Symtomlindrande behandling kan ges såsom medicinerering vid epilepsi och rörelsehinder i form av stelhet och skakighet liksom vid psykiska symtom.

Sjukdomsförlopp

Det första symtomet på Spielmeier-Vogts sjukdom är *synnedsättning* som debuterar strax före skolåldern. Ofta försämras då synen snabbt och vanligen är barnen blinda innan tonåren.

Nästa symtom är att den *mentala utvecklingen* stannar av för att senare gå tillbaka, vilket först märks som inläringssvårigheter i skolan. Vissa delar av intellektet faller bort fortare än andra, till exempel närminnet, vilket kan ge ett svårförståeligt intryck när barnen ibland har större problem att svara på lätta frågor än på svåra.

Psykiska besvär med irritabilitet, ångest och mardrömmar är vanliga under de första skolåren, och i tonåren ser man ibland rent psykotiska symtom med hallucinationer och vanföreställningar liksom depression.

Epilepsi debuterar vanligen före tonåren och drabbar de flesta barnen, ofta är anfallsbenägenheten svår att få helt under kontroll.

Talet blir i tidiga tonår stört, snabbt och stammande med dåligt uttal, för att senare helt förloras.

Störd rörelseförmåga märks under tonåren, framför allt tillstöter så kallade extrapyramidala symtom som begränsat rörelsemönster, stelhet och ett gångmönster som liknar det vid

Parkinsons sjukdom. Senare får ungdomarna behov av rullstol för sin förflyttning.

Stor variation finns avseende överlevnad då de svårast drabbade kan avlida redan i övre tonåren medan andra kan uppnå 30-40 års åldern.

Tonåringar och vuxna med Spielmeier-Vogts sjukdom

Av drygt 40 personer med Spielmeier-Vogts sjukdom aktuella i Sverige år 2000 var 24 tonåringar och unga vuxna. För att belysa den psykosociala situationen för dessa personer och deras familjer utformades en enkät som besvarades av vårdnadshavare till 21 ungdomar och unga vuxna. Ålder vid undersökningen varierade mellan 15 och 44 år med medianålder 21 år. Nio personer var kvinnor och 12 män.

Diagnos och funktionshinder

Diagnosen Spielmeier-Vogts sjukdom ställdes vid i genomsnitt sex års ålder men för enstaka individer dröjde det upp till 19 års ålder innan diagnosen klarlades. Några småsyskon till diagnostiserade patienter hade genom provtagning redan vid ett till två års ålder visats ha sjukdomen, d.v.s. fem år innan förväntad symtomdebut.

Vid kartläggningstillfället i december 2000 var samtliga 21 blinda. Rörelsehinder av omfattande grad hade utvecklats hos hälften av personerna så att elva inte hade förmåga att gå själva och nio inte heller kunde sätta sig eller sitta utan stöd. De flesta uppvisade den stelhet och skakighet i rörelser som även ses vid Parkinsons sjukdom. Den finmotoriska förmågan, d.v.s. handfunktionen var något bättre bevarad och två av tre kunde gripa och hålla kvar men bara var femte hade bevarat pincettgrepp.

På frågan om vilka funktionshinder som föräldrar och vårdnadshavare upplevde som mest belastande svarade de flesta kommunikationssvårigheterna följt av rörelsehindret och epilepsi

Hälften av gruppen angavs ha svårigheter med toalettbesök genom att de behövde hjälp att torkas, blöja eller kateter. Samma andel hade problem att äta och behövde matas, ibland via sond. Sömnsvårigheter angavs hos var tredje.

Talförmågan var starkt nedsatt, sexton av 21 hade svårförståeligt tal och de övriga fem saknade helt talförmåga. Däremot angavs att förmågan att visa vad man vill, förstå vad som sägs och vara medveten om sin omgivning som god eller ganska god hos de flesta (80%). Epilepsi förelåg hos samtliga utom en och 14 av 20 hade haft epilepsianfall den senaste veckan, talande för ofullständig epilepsikontroll trots anfallsförebyggande medicinering.

På frågan om vilka funktionshinder som föräldrar och vårdnadshavare upplevde som mest belastande svarade de flesta kommunikationssvårigheterna följt av rörelsehindret och epilepsi.

Familjen

I tre familjer var modern ensam vårdnadshavare medan övriga 18 tonåringar och unga vuxna hade gifta eller sammanboende föräldrar. Åldern hos dessa var mellan 44 och 78 år med medelålder 50 år. I åtta familjer fanns två syskon med sjukdomen.

Tre föräldrar hade det gångna året varit långtidssjukskrivna (mer än en månad) som en följd av barnets sjukdom.

I de flesta familjerna (18/21) angav föräld-

rarna att de ganska eller mycket ofta tvingats ändra planerna för sitt eget liv p.g.a. barnets sjukdom, drygt hälften dessutom att man aldrig eller nästan aldrig upplevde något stöd från släktingar eller vänner. Lika många svarade att man nästan aldrig hade någon tid för sig själv och sin partner. Drygt hälften av de svarande angav dessutom att man undvek att ta med den sjuke på besök till släkt och vänner på grund av dennes speciella svårigheter, lika många uppfattade att släktingar och vänner undvek kontakt av samma orsak.

Friska syskon fanns i 18 av familjerna. Föräldrarnas uppfattning var att i 17 av 18 familjer visade det friska syskonet ofta eller mycket ofta förståelse för det sjuka syskonets svårigheter men att det friska syskonet ofta blivit åsidosatt och stört av det sjuka syskonet.

Som svårast och mest belastande för familjen uppfattades att aldrig känna sig fri följt av samordningen av alla insatser runt den sjuke samt inte minst att inte kunna få uppleva ostörd sömn.

Boende och sysselsättning

Hälften, d.v.s. 11 av 21 bodde i föräldrahemmet medan åtta hade eget boende alternativt boende i grupp- eller sjukhem. En kvinna bodde i internatform vid Ekeskolan.

Vardagar gick sju i skolan medan 11 vistades på dagcenter. De tre resterande hade ingen organiserad aktivitet utanför sitt boende. Endast tre personer hade regelbunden fritidsverksamhet som då var organiserad av FUB eller Ekeskolan.

Som svårast och mest belastande för familjen uppfattades att aldrig känna sig fri följt av samordningen av alla insatser runt den sjuke samt att inte få sova

Ekonomiskt stöd och personlig assistent

Samtliga hade fullt vårdbidrag eller sjukpension, hälften dessutom handikappersättning och två fick anhörigbidrag. Tretton hade personliga assistenter varierande från 17 timmar per vecka till dygnet runt (tre personer), oftast cirka 150 timmar per vecka. Av resterande hade en sökt personlig assistent men fått avslag medan övriga hade adekvata alternativ till personlig assistent. Oftast var någon förälder en av de ofta flera personliga assistenterna.

Andra insatser enligt LSS och Socialtjänstlagen

Arton av 21 fick insatser i form av råd och stöd enligt lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade. Vanligast var insatser från sjukgymnast följt av arbetsterapeut och kurator samt psykolog. Två ungdomar hade kontaktperson, fem ledsagarservice och tre avlösarservice i hemmet. Fem hade tillgång till korttidshem och två till stödfamilj.

Åtta familjer hade vid något tillfälle fått avslag på ansökningar enligt LSS.

Bidrag för bostadsanpassning hade beviljats för 17 familjer. Alla utom en hade kommunal färdtjänst och 14 handikapp-parkeringsstillstånd. Sju hade beviljats bilstöd från försäkringskassan.

Föräldrarnas synpunkter

Alla utom en var mycket eller ganska nöjda med de samhällsinsatser enligt LSS som riktats mot familjen, samma positiva uppfattning hade man också om sjukvården, oftast också om habiliteringen och skolan. Lite mer tveksam var man till situationen på dagcenter och en majoritet var missnöjda över bristen på fritidsaktiviteter.

De situationer föräldrarna uppfattade som

De situationer föräldrarna uppfattade som mest svåra och betungande var bristen på fritidsaktiviteter, skolloven samt i någon mån sjukhusvistelser och att söka praktisk hjälp

mest svåra och betungande var just bristen på fritidsaktiviteter, skolloven samt i någon mån sjukhusvistelser och att söka praktisk hjälp.

Spielmeier-Vogt konsultenternas erfarenheter

På Ekeskolans resurscenter finns två konsulenter för barn och unga vuxna med Spielmeier-Vogts sjukdom. Följande synpunkter baseras i första hand på den mångåriga erfarenhet som den nu pensionerade konsultenten Hjärdis Gustavsson fått via sin kontakt med de aktuella familjerna. Ytterligare synpunkter finns sammanställda i Socialstyrelsens databas för små och mindre kända handikappgrupper.

Pedagogiska åtgärder

Att lämna generella och mer preciserade råd vid en progredierande sjukdom som Spielmeier-Vogt är nästan omöjligt. Dels ser sjukdomen mycket olika ut hos olika individer, dels använder man sig av olika metodik och praktik i olika faser av sjukdomsförloppet. Rent allmänt gäller dock att man hela tiden skall vara medveten om var i sjukdomsförloppet individen befinner sig, så att man helst befinner sig ett steg före för att kunna "jämna väg" för vederbörande och förhindra fatala misslyckanden. Det gäller att hela tiden se till individens behov och inte låta sig låsas av vad man "brukar göra" eller - beträffande skolungdomar - "vad läroplanen säger".

Skoltiden - tonåren

Skolarbetet bör vara lustbetonat och motive-
rande med den uttalade målsättningen att göra
barnets tillvaro så stimulerande som möjligt.
Eleven har svårigheter med att minnas tillsä-
gelser, namn, instruktioner etc, varför man bör
tänka på att lämna korta instruktioner, som
man dessutom får vara beredd att enträget
upprepa.

Eftersom synen och synuppfattningen suc-
cessivt kommer att försvinna, är systematisk
sinnesträning viktig. Detta innebär att man
genom aktiviteter medvetandegör och använ-
der kroppens alla sinnen.

Ett av de mest användbara hjälpmedlen för
barnet och den unge vuxne är bandspelaren.
Användningsområdena är många. Både i sko-
lan och privat kan den exempelvis användas
som kamera (klassfester, resor, familjefester
etc), dagbok, anteckningsbok och oriente-
ringshjälpmedel. En del av de äldre ungdo-
marna tycker mycket om att höra sin egen röst
tala, sjunga, läsa eller berätta.

På liknande sätt som en bandspelare kan
man även använda en dator med talsyntes. Till
att börja med används datorn i hem och skola
som ett synhjälpmedel.

Vid överflyttning till nytt klassrum, ny
skola, dagcenter osv bör denna förberedas
mycket noggrant. Såväl elev som föräldrar
måste vara delaktiga i beslutet och känna att
de kan påverka valet av den nya miljön. Ge-
nom att både synen saknas och minnet är stort
behöver den unge besöka de nya omgivning-
arna åtskilliga gånger för att kunna bilda sig
en egen uppfattning om dem, gärna när sko-
lan eller dagcentret är tom för att i lugn och
ro undersöka trappor, vägen till toalett och
matsal, uteplats osv.

Ensamheten är ett mycket stort problem för
alla integrerade gravt synskadade ungdomar.

Det är angeläget att personliga assistenter och skolpersonalen känner till sjukdomen och dess konsekvenser för den enskilda in- dividen

Detta gäller inom alla miljöer och blir ännu
mer betonat för denna barn/ungdomsgrupp
genom den intellektuella och fysiska tillbaka-
gången. Här kan assistenten spela en viktig
roll genom att sträva efter att hitta på olika
aktiviteter tillsammans med kamraterna i
gruppen. Detta gäller såväl i skolan som på
fritiden, där fritidspedagogen bör ta ett sär-
skilt ansvar.

Det är angeläget att personliga assistenter
och skolpersonalen lär känna sjukdomens
många egenheter och dessas konsekvenser för
den enskilda individen. Dessa nära engage-
rade stödpersoner är tillsammans med den
unge både i hem, skola, dagcenter och på friti-
den och är i regel de personer som - förutom
föräldrarna - allra bäst känner barnet/den unge.

Vuxen ålder

De flesta ungdomarna brukar efter skolans slut
börja i någon daglig verksamhet, oftast *dag-
center*. Det är viktigt att personaltäteten är
tillräckligt stor för att den gravt synskadade
skall få den hjälp och det stöd som är ound-
gängligt.

Med tanke på det störda korttidsminnet är
det ofta lämpligast att hjälparna runt den unge
inte är för många, utan att en person tjänstgör
som assistent och medhjälpare. Även med
tanke på det störda talet är det viktigt att de
närmaste hjälparna inte blir alltför många till
antalet. Det blir nämligen nu allt svårare att
förstå vad den unge vill ha sagt, och eftersom
även kroppsspråket blir alltmer utarmat, måste
man ha god kännedom om den unge för att ha

någon möjlighet att förstå vad han/hon vill meddela.

De flesta ungdomarna brukar föredra fasta dagsrutiner. Som stöd för minnet är det en god idé att inleda varje dag med att gå igenom dagens aktiviteter liksom att avsluta dagen med en pratstund om dessa. Under oroliga perioder kan det vara särskilt viktigt med denna vana, som kan hjälpa till att ge en viss stadga åt tillvaron. Många kommer också till ro under svåra stunder genom att lyssna till sagor eller sånger som varit favoriter ända sedan den tidiga barndomen.

När de motoriska svårigheterna ökar, ökar behovet av sjukgymnastik. Då hjälpmedel som rollator och rullstol blir aktuella, är det en fördel om ungdomarna fått bekanta sig med dem innan de behöver tas i bruk. Vid promenader kan man t ex under en period använda sig av dem som shoppingvagn och, någon gång, när tonåringen verkar särskilt trött, föreslå att han/hon stöder sig mot rollatorn eller sätter sig i rullstolen för att vila. På så vis kommer hjälpmedlet förhoppningsvis att upplevas som en positiv, verklig hjälp och inte som ett nederlag man måste ta till för att man inte kan gå själv.

Samma uppläggning och förhållningssätt som för dagcentra och skolor gäller även för *gruppboheter* där de flesta av ungdomarna bor i de högre åldrarna. Under senare år har en del föräldrar valt att vårda sina barn i hemmet med hjälp av assistenter. Vilken miljö man än väljer för sitt barn måste personalen här, liksom i alla övriga miljöer, få god kunskap om sjukdomen och dess konsekvenser för den unge.

Psykosocialt stöd

När barnet har en fortskridande sjukdom möts föräldrarna ständigt av nya motgångar och kan

uppleva att nya kriser inträffar så snart man bearbetat den närmast föregående. Eftersom man inte vet när nästa förändring inträffar är det svårt att förbereda sig känslomässigt. Den dagliga omsorgen, som gradvis blir tyngre, gör det också svårt att få tid och ork att tala om och möta sina reaktioner inför förändringarna i barnets sjukdom.

Många föräldrar upplever att de i stor utsträckning blir lämnade att klara sig själva, att vänner drar sig undan och att man får allt mindre uppmärksamhet från de professionella. Många känner behov av att ha någon, som man kan söka mer långsiktigt stöd hos. Det är krävande att vara en sådan stödperson under en så lång tid som kan bli aktuell vid Spielmeyer-Vogts sjukdom. Det kan därför vara nödvändigt att försöka finna någon som har detta som yrke. Samtidigt måste det vara någon som föräldrarna får bra kontakt med, känner tillit till och som är tillgänglig utifrån föräldrarnas behov.

Om och när föräldrarna så önskar bör man hjälpa dem att få kontakt med andra föräldrar, som kan dela med sig av sina erfarenheter. Föräldrarna behöver andrum och vila för att orka med omvårdnaden hemma. För detta krävs en fungerande avlastning/avlösning, som föräldrarna har tilltro till.

Det är viktigt att komma ihåg att inte bara den huvudsakligen vårdansvarige föräldern utan hela familjen behöver stöd och information. Syskonen till barn med Spielmeyer-Vogts sjukdom kan reagera med sorg och förvirring på det som händer med deras syster eller bror och många går och bär på en rädsla för att själva bli allvarligt sjuka. Syskonen behöver, precis som andra i omgivningen, en öppen och ärlig - och åldersadekvat - information om sjukdomen. Också syskonen kan ha behov av att prata med någon utanför fa-

miljen om sina tankar, frågor och känslor och få hjälp att förstå föräldrarnas reaktioner. Ibland känner syskonen att de måste vara extra duktiga och starka för att stödja sina föräldrar i förhållande till det sjuka barnet. Föräldrarna behöver få tid att ägna sig åt de friska syskonen, så att de också får känna att de är viktiga medlemmar i familjen.

Sjukvård

Då sjukdomen fortskrider och funktionshindren tilltager, ökar även sjukvårdsbehovet. Personal och föräldrar kan då få hjälp i sjukvårdsfrågor genom kontakter med distriktssköterska och/eller vårdcentral. Den medicinska personalen behöver dock då få aktuell information om denna ovanliga sjukdom: Det går inte att förutsätta att de har hört talas om den tidigare, än mindre handlagt och skött någon med den. Det kan vara bra att personens läkare skriver ned en kortare redogörelse med sjukdomsbeskrivning, aktuell medicinering osv. Denna beskrivning kan man sedan ha i beredskap för att vidarebefordra viktig information vid eventuella akuta, brådskande sjukhusbesök.

Patientförening och stödorganisationer

Föräldraförening finns i form av en arbetsgrupp för Spielmeier-Vogts sjukdom inom Synskadades Riksförbund (SRF). Föreningen har årliga träffar på SRF's kursgård Almåsa i Stockholms skärgård.

Ekeskolans resurscenter i Örebro erbjuder information för föräldrar och kurser för assistenter samt personal i skola, gruppbestäder och dagcenterverksamhet.

Inom Ågrenskas familjeverksamhet arrangeras vistelser för barn och ungdomar med funktionshinder och deras familjer. Verksam-

heten, som är förlagd till Göteborg, vänder sig till familjer i hela landet och uppmärksammar särskilt små och mindre kända handikappgruppers behov.

REFERENSER

1. Følelser, reaksjoner og behov i familier med alvorlig fremadskridende sykdom - en artikkelsamling med utgangspunkt i erfaringer ved Spielmeier-Vogts sykdom. Frambu, Senter for sjeldne funksjonshemninger, informasjonsseksjonen, 1040 Siggerud, Norge
2. Gustafson H, Vermehren B. Spielmeier-Vogts sykdom. En handledning. Ekeskolans Resurs Centrum.
3. Nyhetsbrev från Ågrenska. Box 2058, 436 02 Hovås,
4. Sorg og belastningsreaksjoner. En veiledning for personalet som arbeider med barn med Spielmeier-Vogts sykdom. Frambu, Senter for sjeldne funksjonshemninger, informasjonsseksjonen, 1040 Siggerud, Norge
4. Santavuori P. Neuronal ceroid-lipofuscinosis in childhood. *Brain Dev* 1988; 1080-1083.
5. Santavuori P, Heiskala H, Westermark T, Sainio K, Moren R. Experience over 17 years with anti-oxidant treatment in Spielmeier-Sjogren disease. *Am J Med Genet Suppl* 1988; 5: 265-274.
6. Tetzchner S von. Utviklingen hos mennesker med Spielmeier-Vogt syndromet med spesiell vekt på språklige og kognitive funksjoner. Tambarton kompetansesenter, 7087 Gimse, Norge.
7. The neuronal ceroid-lipofuscinoses (Batten disease): Goebel H, Mole S, Lake BD, editors. Amsterdam: IOS Press; 1999.
8. Uvebrant P, Hagberg B. Neuronal ceroid lipofuscinoses in Scandinavia. *Epidemiology and clinical pictures. Neuropediatrics*. 1997 Feb;28(1):6-8.

DATABASER

Socialstyrelsens informationsdatabas för små och mindre kända handikappgrupper. <http://www.SoS.se/smkh/>

Online Mendelian Inheritance in Man. Se CLN3 på <http://www3.ncbi.nlm.nih.gov:80/htbin-post/Omim/dispim?204200>

Amerikansk information om Spielmeier-Vogts sjukdom. Sök på Batten via http://www.ninds.nih.gov/health_and_medical/disorder_index.htm