

Rett syndrom i Väst-Sverige – Dagens vård- och samhällsproblematik

Marie Berg

Ulf Steffenburg

Bengt Hagberg

Rett syndrom (RS) är ett länge okänt, genetiskt betingat, ytterst komplext utvecklingshandikapp, som drabbar småflickor i 1-2 års ålder. Flertalet lever upp i hög ålder med speciell, ofta missförstådd, symptombild. RS finns över hela världen. Prevalens i Sverige är 1:10.000 flickor. I Väst-Sverige har RS följts sedan början av 1970-talet (BH). – En fältstudie av 23 flickor (20 år och yngre) samt 22 kvinnor (21 år och äldre) redovisas. En huvuduppgift var att kartlägga den sociala anpassningen till vuxenlivet – Väsentligt budskap för att inte misslyckas i kontakter och handläggning är: Lyssna på anhörigas och personliga assistenters detaljerade kunnande! Drag in tillgänglig information från kunskapskällor som SmågruppsCentrum, Nyhetsbrev från Ågrenska o. a.

Marie Berg är socionom och verksamhetschef vid Biståndsenheten, Vård- och Omsorgs-förvaltningen i Mölndal; Ulf Steffenburg är överläkare och med. dr. inom Neuropediatrika Verksamhetsområdet i Göteborg; Bengt Hagberg (projektledare) är professor emeritus och barnneurolog vid Drottning Silvias Barn- och Ungdomssjukhus i Göteborg.

BAKGRUND

Rett syndrom (RS) är en komplex genetisk form av grav utvecklingsstörning som drabbar ursprungligen till synes friska och normalutvecklade flickor i 1-2 årsåldern (1,2). Centralt i den kliniska bilden är förlust av motorisk ”bruksanvisning”, speciellt oförmåga att använda händerna, s. k. apraxi. En utvecklingsavvikelse på träningskolenivå med ojämn profil, kommunikationsstörning och förlust av inlärd ord föreligger också. Epilepsi är vanligt och uppträder oftast från 4-års ålder (3). Den bakomliggande hjärnsjukdomen är inte degenerativt fortskridande utan en unik anläggningsstörning i hjärnans finaste ”datanätverk” med möjligheter till viss anpassning med åren, dock inom mycket begrän-

sade ramar (2). Merparten av RS-kvinnorna lever långt upp i vuxen ålder med svåra funktionsavvikelser. Ett exempel är en nu 78-årig kvinna rapporterad från Danmark (4). Syndromet – ej erkänt i den medicinska världen förrän i mitten av 1980-talet (5) – har idag stor klinisk, genetisk och socialmedicinsk aktualitet. Fyndet 1999 av mutationer i MECP2-genen längst ner på X-kromosomens långa arm (6) har rönt stor uppmärksamhet över världen. Sådana mutationer kan idag påvisas hos 1/2-3/4 av kliniska serier. I Sverige utgör RS, näst Downs syndrom, den största enskilda biologiska orsaken till grav utvecklingsstörning hos kvinnor. Prevalensen är 1:10.000 flickor (7).

MATERIAL

I Väst-Sverige har flickor och kvinnor med RS diagnostiserats och följts upp sedan 1970-talets början och presenterats i en populationsbaserad studie (2). Totala antalet med RS-diagnos 1971-98 var 54, varav 9 avlidit (medelåldern 24 år), ett flertal i oväntad död under sömn nattetid. Vårt team kartlade 1998-99 den medicinska och sociala situationen för 45 RS-flickor/kvinnor (8). Vi har valt att dela upp denna kliniska serie efter ålder vid efterundersökningen och behandlar åldrarna 4-20 år respektive 21-60 år i var sitt avsnitt.

GRUPPEN 4-20 ÅR

Diagnosen baseras vanligen på klinisk misstanke från barnhabiliteringsläkare och har i samtliga fall fastställts av den seniore barnneurologen i teamet (BH). Från föräldrassidan har poängterats värdet av så tidig diagnos som möjligt, också att föräldrarna aktivt får medverka i detaljbeskrivning och kartläggning av den komplexa symptombilden. RS är fortfarande en klinisk diagnos, där de nya genetiska upptäckterna ökat möjligheterna till ett tidigt fastställande av diagnosen i en initialt ofta specifik och förbryllande symptombild. När det gäller habiliteringen är sjukgymnasterna på barn- och ungdomshabiliteringarna centrala personer. De har idag betydande och ökande kunskap om och erfarenheter av RS med dess ganska svåröverskådliga habiliteringsproblematik. Tidig kontakt med för-

Från föräldrassidan poängteras värdet av så tidig diagnos som möjligt, och att föräldrarna aktivt får medverka i detaljbeskrivning och kartläggning av den komplexa symptombilden

RS-flickorna är synnerligen rutinberoende!

äldraföreningen Rett Syndrom i Sverige (RSIS) är viktig.

Boende

Av de 23 flickorna i denna åldersgrupp bodde 22 fortfarande hemma hos sina föräldrar, en (13 år) numera på elevhem. De flesta familjerna bodde i egen villa, där de fått hjälp med bostadsanpassning, t ex takliftar, utomhusramper eller ombyggda badrum. Ett par familjer med svårt rörelsehindrade flickor hade fått hiss inmonterad.

Skolgång

Två flickor var fortfarande i förskoleåldern. En var individintegrerad i vanlig förskolegrupp med hjälp av assistenter. Den andra fungerade väl i specialgrupp tillsammans med 3 andra funktionshindrade barn. Övriga RS-flickor hade börjat särskola vid 7 års ålder, i träningsklass med 2-6 elever och hög personalitet. Flickorna fick taxitransport till och från skolan. Viktig förutsättning för optimal skolgång befanns bl. a. vara mycket fasta rutiner. Det skall sålunda helst vara samma chaufför för skoltransport varje dag och om möjligt även identiska färdrutiner. RS-flickorna är synnerligen rutinberoende! Avvikelser från färdvägen, även mindre sådana, noteras sålunda med stor precision och åtföljande oro.

Eftermiddagshem befanns för majoriteten av flickorna vara ett viktigt stöd, också här med inbyggda fasta rutiner. Vistelsen var i snitt 2 timmar per dag. Efter 12 års ålder utgår denna insats enligt Lagen om Stöd och Service till vissa funktionshindrade (LSS). Självva skoltiden varierade, oftast 8.00-16.00,

ibland med en skolvecka på 4 dagar. En specialklass enbart för flickor med RS inrättad i Mölndals kommun (8) var av särskilt intresse. Här går idag 4 elever födda 1990-92. Klassen startade som en försöksverksamhet och har slagit mycket väl ut. Den torde än så länge vara unik i Sverige.

Fritid

Regelbundna externa aktiviteter befanns vara av stort värde. De vanligaste fritidsaktiviteterna utgjordes av ridning och simning. För flertalet av flickorna tillät den motoriska funktionsnedsättningen detta. För många var dock skola och eftermiddagstillsyn vad de maximalt klarade av i sina krav på fasta dagsrutiner. Sex av flickorna under 20 år red och 4 simmade.

Samhällets stöd

Försäkringskassan handhar ekonomisk ersättning till familjer med RS-flickor, liksom andra gravt rörelsehindrade personer. Samtliga familjer med RS-flickor under 16 år hade s. k. statligt vårdbidrag, 16/20 helt vårdbidrag. De övriga familjerna hade i stället valt att söka assistansersättning. Då var föräldrarna anställda som personliga assistenter till sina döttrar. Några av familjerna hade också handikappersättning, för att täcka upp del av de speciella merkostnaderna som uppstår vid grava funktionshinder.

P g a rörelsehindrets art förelåg speciella problem för RS-flickorna att färdas i vanlig bil. Föräldrarna kan få ekonomiskt stöd till ny bil och specialanpassning av bilen kan göras. Märkligt nog var det i studien enbart föräldrar till flickor under 16 år som hade ansökt om sådant bilstöd. Rörelseförmågan hos ungdomar med RS blir inte mindre med åren utan tvärtom.

RS, ställer stora krav på både föräldrar och syskon. Avlastning är därför nödvändig

Familjerna hade på olika sätt kommit i kontakt med det särskilda expertstöd som ingår i LSS. Förutom de viktiga insatserna som sjukgymnaster utgör, blir här generellt även kurator, psykolog, förskolekonsulent, arbetsterapeut och logoped periodvis inkopplade. Endast en av flickorna i serien hade fått kontakt med dietist. Detta är förvånande, då magtarmproblem (neurobetingade) är vanliga just i småbarnsåldern vid RS.

Att ha ett barn med så gravt funktionshinder som det RS innebär, ställer stora krav på både föräldrar och syskon. Avlastning är därför nödvändig. I vår studie hade 15 av flickorna någon form av regelbunden avlastande korttidsvistelse utanför hemmet, för det mesta en till två helger i månaden och därutöver ytterligare någon vecka på sommaren. Korttidshem var vanligen lämpligast, men stödfamilj förekom också. Avlösarservice i hemmet anlätades av 8 familjer; 11 av flickorna hade personliga assistenter, som då minskade behovet av annan avlastning.

Föräldrarnas egna kommentarer

Föräldrarna som intervjuats var genomgående välinformerade såväl beträffande sjukdomens komplexa natur som sina rättigheter till stöd-kontakter. Uppenbarligen har de själva haft stort inflytande över hur de givna insatserna utformats. Dock har man i många sammanhang gång på gång fått kämpa sig till det man rättmätigt utan byråkratiskt krångel borde fått tillgång till. Detta gällde speciellt föräldrar till något äldre skolflickor, medan föräldrar till yngre flickor kunnat hålla sig bättre framme.

Dålig kännedom om RS och vad det innebär var betydande före 1990-talet, men kunskaperna i regionen visade sig successivt ha ökat. Här har information från föräldragruppen RSIS betytt mycket.

Föräldrarna underströk vikten av att kunna agera mot bakgrund av en diagnos fastställd så tidigt som möjligt och därmed kunna ge omgivningen adekvat information. Ovissheten om flickans diagnos, så ofta ofrånkomlig före 3-4 års ålder, hade upplevts som en svår belastning. När man väl fått klarhet tycker många att anpassningen sedan gått bra i både förskola och skola. På önskelistan idag står dock flera skolklasser direkt profilerade på RS, liknande den försöksklass som omnämns.

Föräldrarna upplever att barnsjukvården i Väst-Sverige idag tar väl hand om flickor med RS, och att man skaffat sig viktiga kunskaper. Speciellt de familjer som tidigt fått komma till habiliteringsläkare och barnneurologer – vilket gäller de flesta – var nöjda. Även i övrigt upplevde föräldrarna att kunskapen om RS på barnläkarsidan numera är ganska god. Däremot var man ofta missnöjd med bl. a. försäkringskassan, där man mött både okunskap, oförståelse och långa handläggningstider. Besked om vårdbidrag uppgavs ej sålän ta upp emot ett år. Det framhölls som viktigt, att det bemötande man får som förälder till ett barn med funktionshinder är korrekt. Många har känt sig ifrågasatta. Att bli lyssnad till och tagna på allvar anges som ett rättmätigt krav. Man framhåller med rätta att föräldrarna trots allt torde vara de främsta experterna på

Att bli lyssnad till och tagna på allvar anges som ett rättmätigt krav

just sina barn. Detta är också betonat i den statliga s. k. Bemötandeutredningen (SOU 99:21).

Diskussion

Rett syndrom är ett unikt komplex av svår-förstådda funktionsavvikelser. Trots den låga men ojämna begåvningsprofilen verkar ändå många RS-flickor veta vad de skulle vilja genomföra av enkla aktiviteter, men de vet inte *hur* det skall göras. Deras dominerande handikapp är deras hjärnors oförmåga att ge praktisk bruksanvisning. Även om alla RS-flickor är synnerligen komplicerat utvecklingsstörda, är det angeläget att främst försöka ta reda på och ta vara på vad de ändå kan och förstår, vad de har potentiella möjligheter att ta till sig – inte fokusera på vad de *inte* kan. Viktigt att betona är att flickorna ofta tar in ”signaler” från omgivningen, men har betydligt svårare att själva aktivt meddela sig, kommunicera – ofta med en avsevärd fördröjning av svaret. Här har föräldrarna en insikt och kunskap som ibland är svår för dem att verbalisera. Ändå har den ökade kunskap om RS, som mejslats fram i Sverige på barn- och ungdomssidan den senaste 10-årsperioden uppenbarligen betytt mycket. Betydelsefullt har varit Socialstyrelsens satsning för ”små och mindre kända handikappgrupper”, också de sedan 1988 återkommande Rett-veckorna på Ågrenska – ett familjecenter på Lilla Amund-ön söder om Göteborg. Rett Center i Östersund har kunnat ge enskilda skraddarsyddas habiliteringsprogram och också bidragit med olika specialkurser. Den första lågstadietklassen i Mölndal med enbart RS-flickor har givit viktiga pedagogiska erfarenheter och är mycket uppskattad av föräldrarna (8). Allt detta tillsammans ger dagens familjer med RS-flickor i lägre tonåren och yngre en helt an-

nan plattform än vad som ännu kunnat erbjudas äldre åldersgrupper och framför allt vad som fanns tillgängligt före slutet av 1980-talet.

ÅLDERSGRUPPEN 21-60 ÅR

Diagnosen för denna nu vuxna grupp baserar sig på många års insamlade observationer och bedömningar (BH), samt tillgängliga data från omsorgsvård, pediatrik, neurologi och habilitering. Detta har kompletterats med aktuell systematisk socialmedicinsk och klinisk uppföljning. I denna del av studien gällde två huvudfrågeställningar.

1. Hur ser RS-kvinnornas anpassning till vuxenlivet ut? Hur möter samhället deras speciella behov av kompetent stödpersonal mm.?
2. Hur klarar dessa personer anpassning till boende i bostäder med särskild service?

Daglig sysselsättning

Samtliga 22 vuxna RS-kvinnor hade någon form av daglig verksamhet. Innehållet varierade, men vanliga aktiviteter var färg och form, musik, fysisk träning och bakning. Verksamheten pågick vanligen 5 dagar i veckan. I någon kommun hade antalet minskats ner till 2 1/2 dagar i veckan beroende på personalbrist. Detta är naturligtvis allvarligt – den dagliga verksamheten är en lagstadgad rättighet för personer med så svåra funktionshinder som kvinnor med RS har.

Boende

Efter avslutad skolgång hade de flesta RS-kvinnorna flyttat från föräldrahemmet till nå-

Den dagliga verksamheten är en lagstadgad rättighet för personer med så svåra funktionshinder som kvinnor med RS har

gon form av eget boende. Den stora majoriteten hade flyttat in i en gruppboende, ett boende tillsammans med 3-4 andra gravt funktionshindrade personer. Ett par av kvinnorna bodde i egna lägenheter med hjälp av personliga assistenter och någon bodde i ett brukarkollektiv, där var och en av de boende hade sina egna personliga assistenter. I samtliga fall var föräldrarna nöjda med bostäderna och tyckte att kvinnorna anpassat sig väl efter en första inkörningsperiod. Speciellt anhöriga till de kvinnor, som i många år tidigare bott på vårdhem och först på senare år fått ett eget boende, upplevde denna omställning som mycket positiv. Kontakten mellan föräldrarna och RS-dottern hade i flera fall förbättrats.

Personalen på gruppboendena har ansvar för den vuxna RS-kvinnans fritid. Detta kan variera mycket från gruppboende till gruppboende. En del personalgrupper var oerhört kreativa när det gällde att hitta passande aktiviteter för RS-kvinnan med sina speciella svårigheter. Några grupper åkte t ex. på semester till hyrd stuga på somrarna. På andra gruppboenden var personalen mera passiv. Naturligtvis var detta beroende av hur mycket personal som faktiskt fanns på boendet och också om RS-kvinnan orkade med några aktiviteter utöver den dagliga verksamheten. Detta gällde i vår studie speciellt de äldre kvinnorna och understryker deras tidiga biologiska åldrande.

Utifrån föräldrarnas synpunkter och vår egen erfarenhet kan vi ge följande rekommendationer när det gäller RS-kvinnors flyttning från föräldrahemmet. Det är av stor vikt att planera flyttningen noggrant och ge denna process mycket god tid. Information och utbildning måste ges till all berörd personal. Man bör understryka att så få personer som möjligt finns kring RS-kvinnan. Det gäller att

Det är av stor vikt att planera flyttningen noggrant och ge denna process mycket god tid

skapa ritualer som gör tillvaron trygg och begriplig med bestämda platser och ritualer för att genomföra olika aktiviteter som att äta eller byta blöjor. Om förändring måste ske är det viktigt att förmedla detta ordentligt till RS-kvinnan på ett sätt som hon förstår och att lämna över ordentligt vid varje personalbyte. Väsentligt är att personalen lär sig den enskilda personens ofta märkliga sätt att kommunicera. Ge mycket feedback. Det har visat sig att RS-kvinnorna ger flera signaler att tolka i en miljö där de kan vänta sig att bli förstådda (9). Ett bra samarbete mellan föräldrar och personal är en av de viktigaste förutsättningarna för att ett boende skall bli bra. I vår undersökning har vi sett exempel på fantastiskt fina teamarbeten där både föräldrar och personal i samverkan spelar viktiga roller.

Sammanfattningsvis kan man konstatera, att föräldrar till de vuxna RS-kvinnorna i stort sett är nöjda med det stöd och de insatser de idag får från samhällets sida. Mindre tillfredsställande är att det fortfarande inom sjukvården på vuxensidan finns alltför liten kunskap om RS. Föräldrarna påpekar också att samordningen och informationen från kommunen inte alltid är den bästa. Även om föräldrarna så småningom får de insatser de begär, har de alltför ofta fått kämpa hårt för att få förståelse och få igenom varje ny begäran.

Kontakten med andra föräldrar till döttrar med RS upplevdes som mycket positiv. Under intervjuerna framkom många tips till andra RS-föräldrar och dessa finns också redovisade i vår rapport (8). Medlemskap i intresseföreningen RSIS (Rett Syndrom i

Sverige) befanns minska med stigande ålder på RS-kvinnorna. I gruppen med döttrar under 20 år var samtliga familjer medlemmar i RSIS, medan det i gruppen med döttrar över 20 år bara var hälften. Då får man betänka att RSIS är en ung sammanslutning, först grundad på 1990-talet. Många familjer i den äldre gruppen var medlemmar i FUB (Föreningen för utvecklingsstörda barn, ungdomar och vuxna).

Diskussion

Det står klart att föräldrar till yngre respektive äldre RS-flickor har olika upplevelser av hur de blir bemötta av sjukvård och socialtjänst. Kunskapen om RS har ökat hela tiden och idag är barnläkare och habiliteringsteam väl medvetna om detta handikapp – för 20 år sedan hade det inte ens ett namn. Förhoppningsvis följer nu även sjukvårdens vuxensida efter och tar till sig de rön forskning och erfarenhet gjort när det gäller RS de senaste åren.

Som en röd tråd genom föräldrarnas berättelser går hur väsentligt själva bemötandet är av dem som föräldrar. Det gäller inte bara vilka insatser som ges, utan också tjänstemännens attityder och deras förmåga att lyssna. Det är viktigt att betona att det inte bara är att få en insats beviljad som betyder något, utan också hur innehållet i denna insats ser ut. Här lönar det sig att föräldrarna är delaktiga i hela processen, t ex. när en RS-kvinna skall flytta hemifrån. I denna kamp för att skapa en så god livssituation som möjligt för sina ganska speciella döttrar, har många föräldrar känt sig ensamma. Många efterlyser någon, som de

Det är inte bara att få en insats beviljad som betyder något, utan också hur innehållet i denna insats ser ut

kunnat vända sig till, som haft ett samordnande ansvar och som inte minst varit insatt i basfakta om RS och kunnat vårdproblematiken.

Samtidigt som vi i vårt forskningsprojekt i Väst-Sverige fått svar på de frågeställningar vi hade, så väcker en kartläggning av denna typ också nya frågor. Intressant vore att ännu mer systematiskt kunna gå in på olikheter i upplevelser hos föräldrar till yngre respektive äldre RS-döttrar och även att se på syskonens situation. RS-kvinnor påverkas naturligtvis också av förändringar i samhället runt omkring. I fler och fler kommuner görs nu övergripande politiska planer på förändringar inom handikappvården. Kommer dessa att påverka RS-kvinnornas vardag? LSS-lagen är åter föremål för omfattande diskussion och från handikapporganisationerna befarar man urholkning av denna rättighetslag. Den har genom möjligheten att få personlig assistans inneburit ett nytt liv för många funktionshindrade. Det är viktigt att fortsatt följa utvecklingen i samhället runt de RS-kvinnor man nu i Väst-Sverige har en samlad kunskap om, i vissa fall sedan 30 år tillbaka.

Studien har möjliggjorts genom anslag till B Hagberg från Medicinska fakulteten i Göteborg (BAS-LUA för emeriti) samt Fo-anslag från Frimurare Barnhus-Direktionen, Göteborg.

REFERENSER

1. Hagberg B: Rett syndrome: clinical peculiarities and biological mysteries. *Acta Paediatr* 84, 971-976, 1995.
2. Hagberg B, Berg M, Steffenburg U: Retts syndrom – ett egenartat handikapp som drabbar flickor. Aktuell västsvensk uppföljning genom 25 år. *Läkartidningen* 96: 5488-5499, 1999.
3. Steffenburg U, Hagberg G, Hagberg B: Epilepsy in a representative series of Rett syndrome. *Acta Paediatr*, in print 2001.
4. Bieber Nielsen J: Rett syndrom. Progredierende neurodegeneration eller neuronal utvecklingsdefekt? Prevalens, klinik och patogenes. Avhandling, Köpenhamns Universitet. Forlaget LEV, Köpenhamn, 1999.
5. Hagberg B, Aicardi J, Dias K, Ramos O: A progressive syndrome of autism, dementia, ataxia, and loss of purposeful hand use in girls: Rett's syndrome: report of 35 cases. *Ann Neurol* 14: 471-479, 1983.
6. Amir RE, Van Den Veyver IB, Wan M, Tran CQ, Francke U, Zoghbi HY: Rett syndrome is caused by mutations in X-linked MECP2, encoding methyl-CpG-binding protein 2. *Nat Genet* 23: 185-188, 1999.
7. Hagberg B, Hagberg G: Rett syndrome: epidemiology and geographical variability. *European Child & Adolescent Psychiatry* 6, Suppl. 1: 5-7, 1997.
8. Berg M: Uppföljning av flickor med Rett syndrom i Västsverige – socialmedicinsk kartläggning. Sahl-grenska Universitetssjukhuset, 1999. Stencil.
9. Lindberg B: Understanding Rett syndrome. A practical guide for parents, teachers and therapists. Stockholm Institute of Education, 1991.

