

# Angelmans syndrom i Sverige – vård och omhändertagande ur föräldrarnas perspektiv

Mårten Kyllerman

Anna Söderholm

Angelmans syndrom beskrevs 1965 men förblev länge okänt. Det är en genetiskt orsakad, mycket sammansatt utvecklings- och beteendestörning, som drabbar omkring 1:12 000 barn och ungdomar. Livslängden är sannolikt i det närmaste normal. Det diagnostiska "mörkertalet" bland vuxna utvecklingsstörda är stort. Kombinationerna av svår utvecklingsstörning, balansrubbing, epilepsi, begränsad expressiv talförmåga med relativt god impressiv språkförståelse, oralmotorisk störning, hyperaktivitet, sömnrubbing, beteendemässiga fixationer och ofta autistiska drag, ställer tillsammans höga krav på omgivningen. Angelmans syndrom är en klinisk diagnos, som nu i c:a 75% kan bekräftas med kromosom- och DNA-analyser. För att göra nytta för familjerna krävs en noggrann analys av varje individ i ett tvärprofessionellt, väl samarbetet team, uppföljt med individualiserade och som regel omfattande och mångfasetterade insatser.

Mårten Kyllerman är docent och barnneurolog och Anna Söderholm specialsjuksköterska och samordnare vid Drottning Silvias Barn och Ungdomssjukhus i Göteborg.

ker, men så gott som alla blir funktionella gångare. Talet begränsas till några få egna ord, men förståelse av talat språk är påtagligt mycket bättre och ökar med stigande mognad. Enkla tecken och åtbörder används för att lättare förstå barnen och minska deras frustration. Under de första 3-5 åren utvecklar nästan alla en behandlingskrävande epilepsi, med ett avvikande EEG-mönster. Som nyfödda och spädbarn har många betydande matsvårigheter. Den oralmotoriska störningen ses oftast som öppetstående mun och salivering. Aktivitetsnivån är hög och uthålligheten ringa. Barnen och de äldre har ofta ett charmerande glatt och öppet sätt. Sömnbehovet kan vara begränsat till endast några få timmar och barnet stör ofta nattsömmen för resten av familjen högt upp i åren. Stereotyp, vanemässigt beteende med autistiska inslag finns hos en del. Mycket vanligt är en speciell fascination av vatten och blanka ytor. Mer än hälften är blonda och blåögda, troligen beroende på att en gen för albinism samtidigt kan vara ur funktion. Hos 75% kan man påvisa en av flera hittills kända störningar av ett

## BAKGRUND

Alla med Angelmans syndrom (AS) har en medfödd svår eller djup utvecklingsstörning men någon försämring sker inte genom åren. Gångdebuten är försenad och balansen är osä-

---

---

*Alla med Angelmans syndrom (AS) har en medfödd svår eller djup utvecklingsstörning men någon försämring sker inte genom åren*

---

---

område på kromosom 15q11-13: förlust av kromosomalt material eller kortare DNA-bitar (deletion), obalanser mellan DNA som har ursprung från modern respektive från fadern (uniparentell disomi) eller som punktmutationer. Flera olika förändringar är alltså kända men ännu inte den specifika genen för AS. I några få familjer kan det finnas en betydande upprepningsrisk. Alla skall ha rätt till en sakkunnig genetisk rådgivning.

## MATERIAL

Från en tidigare studie, startad med stöd av medel från Socialstyrelsen, har vi nu kännedom om ca 150 barn och vuxna med AS i landet. Utan andra förutsättningar än åldersspridning, så att omkring  $\frac{1}{4}$  förskolebarn,  $\frac{1}{2}$  skolbarn och  $\frac{1}{4}$  vuxna ingick, sändes en enkät till 40 barns familjer. 39 besvarades och gällde 21 manliga och 18 kvinnliga probander i åldern 5-30 år. Sex barn med AS var 6 år eller yngre (median 5.75 år), 24 var 7-18 år (median 11.5 år) och 7 var 19-30 år (median 27 år). Diagnosen baserades i samtliga fall på internationella kriterier (Williams 1995). Specifika DNA-förändringar påvisades hos 23.

## RESULTAT

### Funktionsstörningen

I förskole- och skolgruppen på 32 personer kunde 7 inte gå själva, 12 kunde använda händerna ganska bra t ex vid lek eller i matsituationen, 25 saknade tal och 18 hade ett hyperaktivt beteende. 31 hade epilepsi, 8 med anfall under veckan och 5 den senaste månaden. Det var endast 3 föräldrar som inte alls upplevde barnens sömnvanor som betungande, medan t ex 12 tyckte de var mycket betungande. Av vuxengruppen på 7 personer var 2 inte gångare, 2 hade ingen funktionell

gripförmåga, alla hade epilepsi, 4 inget eget tal, men alla kunde kommunicera med gester eller åtbörder, 4 behövde blöja dag och /eller natt. Hälften tyckte att sömnrubbnigen var betungade.

### Familjesituationen

I förskole- och skolgruppen var 7 av 32 barns föräldrar ensamstående. 4 av de ensamstående var yrkesarbetande varav 2 på heltid. Bland de icke ensamstående var i 24 av 25 föräldrapar åtminstone en yrkesarbetande och i 18 föräldrapar var båda hel- eller deltidssamarbetande. 22 av AS-barnen hade annat hemmarörande syskon. På frågan om var man närmast sökte praktiskt och psykologiskt stöd utanför kärnfamiljen uppgav bara enstaka föräldrar att de fann stöd hos släkt, vänner eller grannar. 15 uppgav ändå att de hade någon som kunde ta hand om barnet under en dag i en akut situation.

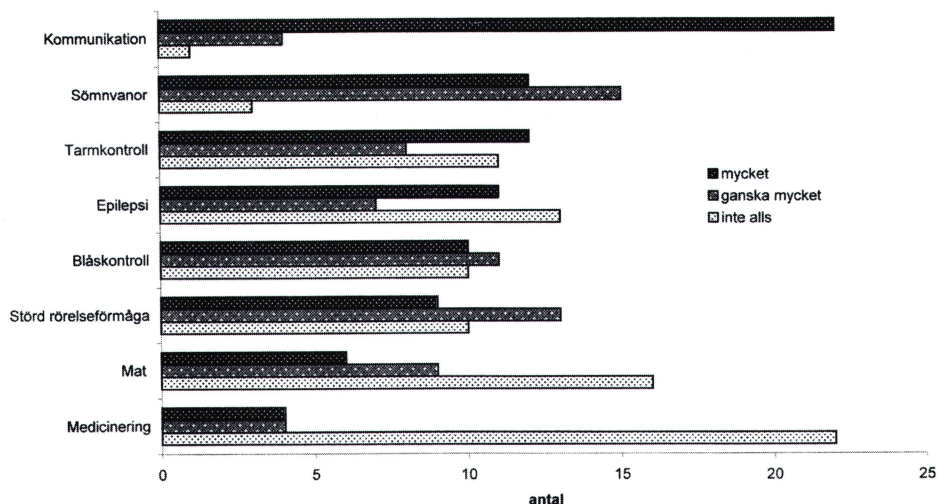
### Belastningen i vardagslivet

Det som upplevdes mest påfrestande hos barnet framgår av *figur 1*. Utan tvekan mest belastande var kommunikationshindret, därefter epilepsianfallen, sömnrubbnigen och blöjbehovet.

Föräldrarna till de 7 vuxna med AS upplevde i hälften av fallen att epileptiska anfall, mediciner, urin- och tarmkontinens, sömn och hyperaktiviteten som besvärligt, medan matsituationen inte ingav bekymmer.

### Samhällsstödet

I förskole- och skolbarnsgruppen hade 24 beviljats fullt och 1 halvt statligt vårdbidrag, en 12-årig flicka bodde på elevhem och en 8-årig flicka fick ersättning för anhörigvård. Alla de 7 vuxna hade sjukbidrag eller pension. Av LSS-insatser hade 16 fått råd och



Figur 1. Det som upplevs belastande med barnets funktionshinder.

stöd, endast 1 hade kontaktperson, 9 avlösar-service i hemmet och 17 hade fått tillgång till korttidshem. 23 hade kommunal färdtjänst medan 3 hade fått ansökan avslagen, 6 hade ej sökt. 20 hade beviljats bilstöd. Bostadsanpassning hade genomförts hos 24, oftast som låst grind, staket, asfaltering av uteplats, ljud-isolering, anpassat våtutrymme. Av de 7 vuxna hade alla sjukbidrag/pension och 2 personlig assistent, som i ett fall var en förälder. 6 av barnens föräldrar angav att de var nöjda med samhällets insatser.

### Kontakten med sjukvård och habilitering

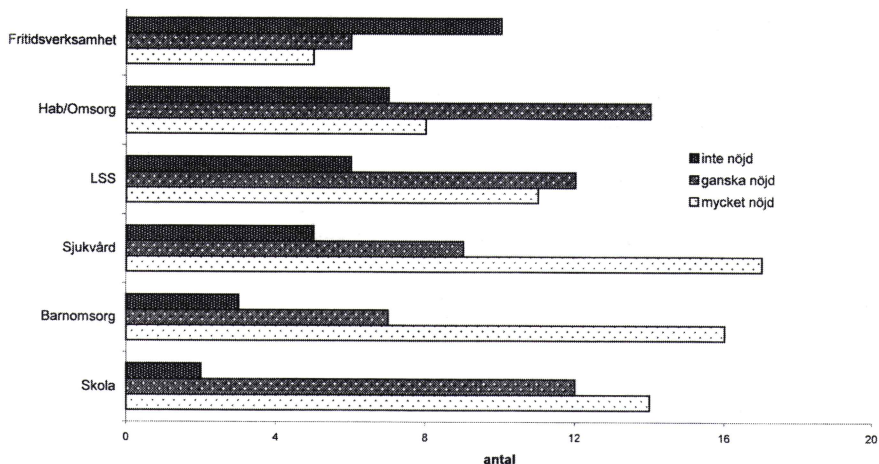
Familjernas upplevelse av samhällets stöd framgår av figur 2. Det som föräldrarna till de yngre barnen inte var nöjda med gällde fritidsaktiviteter (10), habilitering/omsorg (7), LSS (6), sjukvård (5), barnomsorg (3) och skola (2). På varje fråga var det 1 eller 2 som inte hade lämnat något svar.

### Information och intresseorganisationer

26 av de yngre barnens familjer var medlemmar i en eller flera föräldraorganisationer, oftast FUB eller HAS (Angelmans Syndrom Föräldraförening). 25 uppgav att de mycket eller ganska ofta hade sökt information om AS, oftast genom kurator, läkare, psykolog eller internet. 18 resp 8 uppgav att de fått mycket eller ganska god information och 5 att de nästan inte fått någon information alls. 8 respektive 10 av alla uppgav att de mycket ofta eller ganska ofta blivit felaktigt bemötta av professionella. Alla barn hade vårdats på sjukhus mellan 1-7 gånger. 6 av 7 vuxna barns föräldrar deltog i någon föräldraförening för handikappade.

### DISKUSSION

Kombinationen av störningar vid AS inom flera olika oråden – kognition, kommunikation, förflyttning, epilepsi, beteende – gör totalhandikappet mycket krävande och svår-



Figur 2. Upplevelse av samhällets stöd.

hanterat för familj och professionella. Barnens speciella krav gör att man oftast inte kommer till rätta med hjälp av enkla standardlösningar. Det faller på barnläkare att tillsammans med kliniska genetiker ge föräldrarna rätt och professionell information om vad AS beror på, vad handikappet innebär, dess prognos och upprepningsrisk. Kontakten med barnklinikerna och barnhabiliteringen måste vara tät och kontinuerlig, dels för att möta barnets rent medicinska behov – epilepsi, hyperaktivitet och sömnrubbningen kräver särskilda insatser – dels också för att tillgodose barnets behov av motorisk träning och utvecklingsstimulans. För att förstå och kunna bemöta de autistiska dragen korrekt fordras dess-

---

*Kontakten med barnklinikerna och barnhabiliteringen måste vara tät och kontinuerlig*

---

utom en god portion neuropsykiatrisk kompetens. Habilitationsringsteamet behöver också fungera som en i tillståndet väl insatt grupp av professionella, som med engagemang arbetar för individens bästa och agerar kunigt och tydligt mot ofta oinsatta och ibland kallsinniga myndigheter. Studien visar att man i långa stycken lyckats med detta, men också att förbättringar behövs i bemötandet av föräldrarnas behov och frågor.

Genomgående får skolans insatser goda vitsord. Sämre tycks det vara ställt med insatser då "skolan tar ledigt" genom att barnens behov av aktivitet och fritidsverksamhet är lika stort – eller större – på lov och helger som under skoldagar. Gruppens speciella krav på meningsfull verksamhet och familjernas behov av avlastning är inte tillgodosedda i tillräcklig omfattning. Variationen i utbud tycks för övrigt variera mycket mellan olika kommuner och familjer till AS-barn Sverige har därigenom mycket ojämlika villkor.

---

---

*Gruppens speciella krav på meningsfull verksamhet och familjernas behov av avlastning är inte tillgodosedda i tillräcklig omfattning*

---

---

De insatser vi kunnat genomföra inom ramen för ett smågruppsprojekt med stöd från Socialstyrelsen under några år har gett upprepade och värtaliga bevis för att redan hårt belastade föräldrar får lägga ned orimlig tid och kraft i kontakten med skola, försäkringskassa, socialtjänst och sjukvård. Försäkringskassor och socialtjänst tycks göra mycket olika bedömningar av stödbehoven. Denna extra belastning borde inte vara nödvändig om varje barn hade en aktiv, lyhörd och uppsökande "ombudsman" inom habiliteringen. Däremot har föräldrarna upplevt sakinformationen om orsaker till AS, genetiska, epileptiska mekanismer, specifika beteenden och sömnrhythmer positivt. Kombinationen av professionell saklighet och engagerad omvårdnad är ett oslagbart koncept i samarbetet med dagens välorienterade och allmänt kunniga föräldrar. Det är också tydligt att något av det bästa som föräldrarna har upplevt har varit att träffa andra i samma i samma situation och att bilda nätverk med varandra.

## REFERENSER

- Clayton-Smith J: Clinical research on Angelman syndrome in the United Kingdom: observations on 82 affected individuals. *Am J Med Genet* 1993; 46:12-15
- Kyllerman M, Söderholm A: Kliniskt screeningtest för Angelmans syndrom testat på 144 probander. Svenska Läkaresällskapets Medicinska Riksstämman, Sammanfattningar PE62, 2000:307
- Steffenburg S, Gillberg CL, Steffenburg U, Kyllerman M: Autism in Angelmans syndrome: a population-based study. *Pediatr Neurol* 1996; 14:131-136
- Wagstaff J: Genetics beyond Mendel. Understanding nontraditional inheritance patterns *Postgrad Med* 2000; 108: 131-133
- Dan B: Phenotype in patients with Angelmans syndrome *Eur J Hum Genet* 2000; 8: 241
- Williams CA, Angelman H, Clayton-Smith J, Driscoll DJ, Hendrickson JE, Knoll JH, Magenis RE, Schinzel A, Wagstaff J, Whidden EM et al. Angelman syndrome: consensus for diagnostic criteria. Angelman Syndrome Foundation. *Am J Med Genet* 1995; 56:237-238
- Williams CA, Zori RT, Hendrickson J; Stalker H, Marum T, Whidden E, Driscoll DJ Angelman syndrome. *Curr Probl Pediatr* 1995; 25:216-231
- SmågruppsCentrum, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, 416 85 Göteborg E-post: [smainfo@sahlgrenska.se](mailto:smainfo@sahlgrenska.se), hemsida: [www.gsv.sesgc](http://www.gsv.sesgc)
- Socialstyrelsens databas för små och mindre kända handikappgrupper: Angelmans syndrom, hemsida: [www.sos.smhk.se](http://www.sos.smhk.se)