

Tuberös skleros - dess starkt varierande handikappbild och stödbehov

Paul Uvebrant Suzanne Steffenburg Stephan Ehlers

Tuberös skleros är en dominant ärftlig sjukdom som i svårare form förekommer hos omkring 60 per miljon invånare. Incidensen uppskattas till 10 per 100 000 födda.

De mest påtagliga funktionshindren vid tuberös skleros betingas av anatomiska förändringar i hjärnan och utgörs av epilepsi, utvecklingsstörning, autism och andra beteendestörningar.

För att belysa handikapp och den psykosociala situationen för personer med svår tuberös skleros och deras familjer utformades en enkät som besvarades av vårdnadshavare till 32 ungdomar och unga vuxna, fjorton till 32 år gamla.

De funktionshinder som upplevdes mest belastande var beteendestörningar såsom autism, hyperaktivitet och självdestruktivitet, följt av epilepsi samt kommunikationssvårigheter och hygienproblem. Som svårast och mest belastande för familjen uppfattades att aldrig känna sig fri, det ständiga sökandet efter praktisk hjälp och samordningen av alla insatser runt den sjuke liksom bristen på fritidsaktiviteter för ungdomar och vuxna med tuberös skleros.

Paul Uvebrant är verksamhetschef och professor vid den neuropediatrika enheten, Suzanne Steffenburg överläkare och Stephan Ehlers (tidigare) överläkare vid den neuropsykiatrika enheten inom Verksamhetsområdet för neurologi, neuropsykiatri och habilitering vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus/SU, Göteborgs Universitet.

Bakgrund

Tuberös skleros betyder knölig förhårdnad och betecknar de missbildningar eller godartade tumörer i hjärnbarken som ofta finns vid denna sjukdom. Liknande tumörer eller missbildningar kan finnas i huden och i kroppens övriga organ. De varierar starkt i storlek, form och utseende liksom i vilken utsträckning de ger upphov till sjukdomssymtom eller funktionsstörningar. För personer med lindriga former av tuberös skleros behöver sjukdomen inte innebära något funktionshinder medan andra kan vara svårt drabbade av förändringar i framför allt hjärna, njuurar och hjärta.

Förekomst

Eftersom lindriga former av sjukdomen sällan upptäcks är det svårt att ange exakt hur vanlig tuberös skleros är. Svårare former, de som leder till sjukvårdskontakt, förekommer troligen hos omkring 60 per miljon invånare vilket innebär att cirka 500 personer i Sverige är drabbade. Varje år föds cirka 10 barn med svår tuberös skleros då incidensen uppskattas till ungefär 10 per 100 000 födda.

Orsak

Tuberös skleros beror på förändringar i arvsmassan, som i sin tur leder till felaktig cellutveckling i kroppens organ. Det finns två

Tuberös skleros beror på förändringar i arvsmassan, som i sin tur leder till felaktig cellutveckling i kroppens organ

olika gener som orsakar sjukdomen. En är belägen på den långa armen av kromosom 9 (TSC 1) medan den andra finns på den korta armen av kromosom 16 (TSC 2). Genen på kromosom 9 anses normalt producera ämnet hamartin, genen på kromosom 16 tuberin. Dessa båda ämnen samverkar för att bl. a. styra fram rätt cellutveckling och hindra tumörutveckling. Vid brist på hamartin eller tuberin uppstår missbildningar och godartade tumörer, ofta kallade hamartom.

Sjukdomen är dominant ärftlig vilket innebär att om den ena föräldern har sjukdomen blir risken för barnen att ärva den 50 procent medan de barn som inte fått det anlaget blir friska och riskerar inte att föra sjukdomen vidare. De flesta av dem som har tuberös skleros har dock en nymutation, det vill säga felet i arvsmassan uppträder för första gången hos personen själv och är inte nedärvt.

Diagnostik

Då det ännu inte finns något blodprov eller liknande som på ett enkelt och säkert sätt kan säga om en person har tuberös skleros, ställs diagnosen via sjukdomstecken som var för sig eller i kombination med varandra gör diagnosen mer eller mindre säker (*Tabell 1*). Det kan vara svårt att tidigt i livet säkerställa diagnosen då flera av tecknen på sjukdomen uppträder först efter några år eller t.o.m. ej förrän i vuxen ålder.

Sjukdomsbild

I hjärnbarken finns de ojämna förhårdnader, som givit sjukdomen dess namn. I hjärnan

Tabell 1. Diagnoskriterier för tuberös skleros enligt konsensus konferens publicerad i Journal of Child Neurology; 13: 624-628, 1998.

Förstahandskriterier

Angiofibrom i ansiktet eller fibrös fläck i pannan
Nagelfibrom
Vita opigmenterade hudfläckar (tre eller fler)
Näthinnehamartom (flera)
Tuberösa förändringar i hjärnbarken
Subependymala noduli
Subependymalt jättecellastrocytom
Muskelknutor i hjärtat (enstaka eller flera)
Bikakeliknande förändringar i lungorna (lymfangiomyomatos)
Angiomyolipom i njurarna

Andrahandskriterier

Emaljdefekter i tänderna (multipla, slumpvis utspridda)
Ändarmspolyper av hamartomtyp*
Cystor i skelettet**
Felvandrade nervceller i vit hjärnvävnad (s.k. radierrande migrationslinjer**)
Tandkötsfibrom
Hamartom i andra inre organ än njurarna*
Fläck i näthinna, (opigmenterad)
Hudfläckar med konfettiutseende
Cystor i njurarna (multipla)*

* Påvisade med mikroskopundersökning

** Påvisade med röntgenundersökning

finns också omogna nervceller som under fostrets utveckling vandrat till fel plats i hjärnan (migrationsstörningar) och små, förkalkade knottor på väggen i hjärnans vätskefyllda hålrum (subependymala noduli). Avvikelse i hjärnan finns från födelsen och ändrar sig inte därefter. Undantaget är en tumörliknande bildning (jättecellastrocytom), som uppträder i sällsynta fall.

Vita fläckar på huden och röda angiofibrom i ansiktet samt fibrom runt tå- och fingernaglar, kan vara kosmetiskt störande. I nju-

rarna förekommer två olika förändringar; angiomyolipom, som är den enda förändring vid tuberös skleros där omvandling till cancer finns beskriven, samt cystor som kan orsaka njursvikt och förhöjt blodtryck. I hjärtat finns ofta muskelknutor men dessa ger vanligtvis inga komplikationer och minskar i storlek och antal med tiden. I enstaka fall kan de störa blodflödet eller hjärtrytmen så att operation blir aktuell.

Funktionshinder

De mest påtagliga funktionshindren vid tuberös skleros betingas av förändringarna i hjärnan, främst epilepsi, utvecklingsstörning, autism och hyperaktivitet. Rörelsehinder kan förekomma men är mindre vanligt. Mellan 60 och 90 procent av personer med tuberös skleros har eller har haft *epilepsi*, ofta svårbehandlad och med debut i tidig ålder. Den intellektuella förmågan varierar från normal begåvning till svår *utvecklingsstörning*. *Autism* och autismliknande tillstånd är mycket vanliga, särskilt vid samtidig utvecklingsstörning. *Hyperaktivitet* är ett stort problem liksom *bristande impulskontroll* med kraftiga humörutbrott, detta framför allt vid samtidig utvecklingsstörning och/eller epilepsi. De är oftast en del av det autistiska beteendet. *Sömnstörningar* förekommer ofta liksom ljudkänslighet. Dessa svårigheter kan ibland vara förknippade med epilepsin och kan via trötthet på dagen även försämra funktionsförmågan och öka beteendeproblemen. *Tal- och kommunikationssvårigheter* är vanliga, speciellt vid samtidig epilepsi. Språkförmågan påverkas ofta mer än till exempel den motoriska utvecklingen.

Handikapp

För att belysa handikapp-mönstret och den

psykosociala situationen för personer med svår tuberös skleros och deras familjer utformades en enkät som besvarades av vårdnadshavare till 32 ungdomar och unga vuxna. Ålder vid undersökningen varierade mellan 14 och 32 år med medelålder 21 år. Femton personer var kvinnor och 17 män.

Diagnos och funktionshinder

Diagnosen tuberös skleros ställdes vid i genomsnitt 4,5 års ålder, hos nio redan under första levnadsåret medan sex var 10 år eller mer när diagnosen fastställdes. Att kunskapen om tuberös skleros inom sjukvården förbättrats visades av att de 14 som var över 20 år vid undersökningstillfället fått sin diagnos först vid 5,5 års ålder mot 3,5 år hos de 18 som var 20 år eller yngre. Även 3,5 år är dock fortfarande förhållandevis sent då det framgick att föräldrarna redan vid ett års ålder misstänkt att något inte stod rätt till. Det hade i genomsnitt gått inte mindre än tre år från det att man sökt hjälp för barnets symtom fram till dess diagnosen klarlades.

Epilepsi förelåg hos 29 av 32 ungdomar och unga vuxna (91%), tre av fyra hade haft anfall senaste veckan, talande för otillräcklig anfallskontroll trots medicinering.

Nästan hälften hade *autism* eller autistiska symtom med benägenhet att undvika ögonkontakt, snurra på föremål, vifta med händerna, gå på tå o.s.v.

Talförmågan var oftast nedsatt, endast nio hade ett normalt tal och hälften saknade helt tal. Endast var fjärde angavs ha en normal förmåga att visa vad han/hon vill eller förstå vad som sägs.

Beteendestörning i form av hyperaktivitet fanns hos knappt hälften och humörutbrott hos drygt hälften av ungdomarna och de unga vuxna. En mycket belastande beteende-

störning var självdestruktivitet som rapporterades från 17 familjer, hos sex i mycket uttalad form.

Rörelsehinder fanns hos åtta eller var fjärde individ, hos tre av de 32 så uttalat att de inte kunde gå eller stå själva. Den motoriska utvecklingen var försenad och barnen var i genomsnitt 6,5 år då de började gå. Den finmotoriska förmågan, d.v.s. handfunktionen var något sämre bevarad då en av tre hade nedsatt förmåga, framför allt med precisionsrörelser som krävde pincettgrepp.

ADL-störningar: Två tredjedelar av gruppen angavs ha svårigheter med toalettbesök genom att de behövde hjälp att torkas eller i nio fall använda blöja. Var tredje hade problem att äta och behövde matas.

Sömnstörningar, angavs hos nästan hälften.

På frågan om vilka funktionshinder som föräldrar och vårdnadshavare upplevde som mest belastande svarade de flesta (28 av 32) beteendestörningen följt av epilepsin (26) samt kommunikationssvårigheterna och hygien (22 vardera).

Familjen

I tre familjer var modern ensam vårdnadshavare medan övriga 29 tonåringar och unga vuxna hade gifta eller sammanboende *föräldrar*. Åldern hos dessa var mellan 40 och 65 år med medelålder 50 år. I fem familjer fanns sjukdomen i släkten.

Fyra föräldrar hade det gångna året varit långtidsjukskrivna (mer än en månad) som

De funktionshinder som föräldrar och vårdnadshavare upplevde som mest belastande var beteendestörningen (28 av 32) följt av epilepsin (26) samt kommunikationssvårigheterna och hygien (22 vardera)

Som svårast och mest belastande för familjen uppfattades att aldrig känna sig fri

en följd av barnets sjukdom. I hälften av familjerna angav föräldrarna att de ganska eller mycket ofta tvingats ändra planerna för sitt eget liv p.g.a. barnets sjukdom.

Friska *syskon* fanns i 28 av familjerna. Föräldrarnas uppfattning var att i 24 av 28 familjer visade det friska syskonet ofta eller mycket ofta förståelse för det sjuka syskonet och att man talade öppet om det sjuka syskonets svårigheter. I var tredje familj angavs konflikter runt det sjuka syskonet och att de friska syskonen ofta blivit åsidosatta.

En tredjedel av de svarande angav att man undvek att ta med den sjuke på besök till *släkt och vänner* på grund av dennes speciella svårigheter, var femte uppfattade att släktingar och vänner undvek kontakt av samma orsak. De flesta familjer uppgav att de hade någon som vid behov kunde hjälpa till och ta hand om ungdomen en dag (90%), eller en vecka eller mer (75%).

Som svårast och mest belastande för familjen uppfattades att aldrig känna sig fri (19 stycken) följt av den komplexa samordningen av alla insatser runt den sjuke (17 stycken) samt problemen att klara helgerna (16 stycken).

Boende och sysselsättning

Två av tre d.v.s. 21 av 32 bodde i föräldrahemmet eller hade eget boende medan 11 bodde i grupp- eller elevhem.

Vardagar gick 16 ungdomar i sär- eller träningsskola och två på vanligt gymnasium. Tio vistades på dagcenter och fyra arbetade i öppen verksamhet. Av de 18 skolorngdomarna

vistades nio på specialfritidshem och två på vanligt fritids efter skolan, en var hos dagmamma och resterande sex i hemmat.

Femton ungdomar och unga vuxna deltog regelbundet i organiserad fritidsverksamhet.

Ekonomiskt stöd samt insatser enligt LSS och Socialtjänstlagen

Tjugofem av de 32 i studiegruppen hade fullt vårdbidrag eller sjukpension och två hade 25% vårdbidrag. Tretton hade personlig assistent, i tre familjer var en förälder anställd som assistent.

Lika många fick insatser i form av råd och stöd enligt lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade. Fyra ungdomar hade kontaktperson och fem avlösarservice i hemmet; 13 hade tillgång till korttidshem och två till stödfamilj. Fyra deltog i lägerverksamhet och sju var beviljade korttidstillsyn för skolungdom över 12 år (före och efter skoldagen och/eller under lov). Sex familjer hade vid något tillfälle fått avslag på ansökningar enligt LSS. Bidrag för bostadsanpassning hade beviljats för 15 familjer. Tjugosex hade kommunal färdtjänst och nio handikapparkeringstillstånd. Tolv hade beviljats bilstöd från försäkringskassan.

Föräldrarnas synpunkter

De flesta (22 av 24) svarande var mycket (8) eller ganska (14) nöjda med de samhällsinsatser enligt LSS som riktats mot familjen. Samma positiva uppfattning hade man också om skolan (20 av 21) och dagcenter verksamheten (13 av 16). En mer skiftande bild gavs av fritidsverksamheten där åtta var mycket, nio ganska men sex inte alls nöjda vad gäller utbud, kvalitet, lokaler, personalkategorier m.m. När det gäller sjukvårdens insatser i form av vård, information och bemötande angav 21

På frågan om man fått information om de specifika svårigheter som tuberös skleros diagnosen medför, svarade 13 av 28 familjer "nästan ingen", tio "ganska mycket" medan endast fem uppfattade sig fullt informerade

att de var ganska nöjda, sex var mycket nöjda medan två var mycket missnöjda. Noterbart är att på frågan om man fått information om de specifika svårigheter som tuberös skleros diagnosen medför, svarade 13 "nästan ingen", 10 "ganska mycket" och endast fem uppfattade sig fullt informerade. Samma negativa bild gavs av barnhabiliteringens / omsorgernas insatser där endast två av 17 svarande var mycket nöjda, tio ganska och fem inte alls nöjda.

Vårdproblem

De situationer föräldrarna uppfattade som mest svåra och betungande var sjukhusvistelser som 16 av 20 angav mycket eller ganska svåra, oftast beroende på bristande förmåga att bemöta den unges beteende och störda uppfattningsförmåga. Cirka hälften av föräldrarna angav också det ständiga sökandet efter praktisk hjälp som betungande liksom bristen på fritidsaktiviteter för ungdomar och vuxna med tuberös skleros.

Intresseorganisationer

De flesta familjer var medlemmar i och upplevde stöd från intresseorganisationer, i första hand Svenska Föreningen för Tuberös Skleros med vilken 27 familjer hade kontakt, FUB (15 familjer) och Svenska Epilepsiförbundet (7 familjer). Familjer med ungdomar som var 20 år och yngre var dessutom

ofta engagerade i Riksföreningen Autism (6 av 18). På grund av de många samtidiga funktionshinder som ofta föreligger vid tuberös skleros var flera familjerna engagerade i mer än en intresseorganisation.

Medicinska och pedagogiska aspekter

Det är viktigt att skapa en kontinuerlig kontakt med en läkare som känner till sjukdomen och dess många uttrycksformer. För personer med lindriga former av tuberös skleros behöver sjukdomen inte innebära något handikapp och inte heller påverka livslängden. Vid svårare former med symtom från hjärta, hjärna och njurar kan man genom kontroller och behandling av komplikationer öka livskvalitet och livslängd.

Neuropsykiatrisk utredning bör göras för bedömning av autistiska symtom, hyperaktivitet och andra beteendestörningar. Hyperaktivitet och bristande impuls kontroll med humörutbrott kan ofta vara svårt att behandlingsmässigt hantera. Förutom pedagogisk och psykologisk terapi kan komplettering med läkemedel behövas.

Den så kallade TEACCH-pedagogiken (Treatment and Education of Autistic and Communication handicapped CHildren) har de senaste åren fått ett stort inflytande på hur man bemöter personer med autism. Pedagogiken innebär huvudsakligen att utifrån den enskilda individens förutsättningar, genom strukturerade dagliga aktiviteter, utveckla färdigheter och skapa förutsättningar för ett så självständigt liv som möjligt.

REFERENSER

1. Ahlsén G m. fl. Tuberous sclerosis in western Sweden. *Archives of Neurology* 1994; 51: 76-81.
2. Bolton P, Griffiths P. Association of tuberous sclerosis of temporal lobes with autism and atypical autism. *Lancet* 1997; 349: 392-395.
3. Christophe C, Sekhara T, Rypens F, m. fl. MRI spectrum of cortical malformations in tuberous sclerosis complex. *Brain and Development* 2000 1; 22: 487-493.
4. Gillberg I C m. fl. Autistic behaviour and attention deficits in tuberous sclerosis: a population-based study. *Developmental Medicine and Child Neurology* 1994; 36: 50-56.
5. Gomez M R, Sampson J R, Whittemore V H. Tuberous Sclerosis Complex. *Developmental perspectives in psychiatry*. Third edition. New York Oxford University, New York 1999.
6. Hunt A. Development, behaviour and seizures in 300 cases of tuberous sclerosis. *Journal of Intellectual Disability Research* 1993; 37: 41-51.
7. Jambaque I, Chiron C, Dumas C, m. fl. Mental and behavioural outcome of infantile epilepsy treated by vigabatrin in tuberous sclerosis patients. *Epilepsy Res* 2000; 38: 151-60.
8. Jozwiak S, Schwartz RA, Janniger CK, m. fl. Usefulness of diagnostic criteria of tuberous sclerosis complex in pediatric patients. *J Child Neurol*. 2000;15: 652-9.
9. Koh S, Jayakar P, Dunoyer C, m. fl. Epilepsy surgery in children with tuberous sclerosis complex: presurgical evaluation and outcome. *Epilepsia* 2000;41: 1206-13
10. Roach ES, Gomez MR, Northrup H. Tuberous sclerosis complex consensus conference: revised clinical diagnostic criteria. *J Child Neurol* 1998; 13: 624-628.

DATABASER OCH INFORMATIONSMATERIAL

1. Hemsida för Tuberous Sclerosis International and Tuberous Sclerosis Europe: http://ourworld.compuserve.com/homepages/Tom_Carter/index.htm
2. Informationskrift om tuberös skleros, kan beställas från SmågruppsCentrum, Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra, 416 85 Göteborg, tfn 031-343 58 94, e-post smainfo@sahlgrenska.se, Internet www.gsv.se/sgc
3. OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) <http://www3.ncbi.nlm.nih.gov:80/htbin-post/Omim/dispmm?191100>
4. Socialstyrelsens informationsdatabas för små och mindre kända handikappgrupper. <http://www.SoS.se/smkh/>