

Downs syndrom

ny kunskap ställer höga krav på medicinsk vård och habilitering

Göran Annerén

Gerth Hedov

Ulrika Wester

Downs syndrom (DS) är den vanligaste orsaken till ett förståndshandikapp. Årligen föds ca 130 barn med DS och det finns ca 4 500 personer med DS i Sverige. Kunskaperna kring de medicinska problemen vid DS och hur dessa skall behandlas samt hur man på bästa sätt kan träna barn och vuxna med DS har ökat enormt det senaste decenniet. Individer med DS lever längre och utvecklas betydligt bättre idag än tidigare. Det krävs dock, för att man skall uppnå detta, riktade medicinska och habiliteringsinsatser. Den medicinska vården skall vara aggressiv dvs man måste leta efter avvikelser för att de skall kunna behandlas i tid. Träningen bör starta tidigt och följa välutvecklade program. Det finns idag medicinska vårdprogram för DS. Trots detta är det många, framför allt vuxna med DS, som bär på odiagnostiserade behandlingsbara sjukdomar, där symtomen feltolkas. I denna artikel visas de medicinska problem som föreligger vid DS, hur de bör behandlas samt på det habiliteringsprogram som bör erbjudas. Vi presenterar det föräldrastöd som erbjuds samt den forskning som pågår om livskvaliteten hos föräldrar till barn med DS. Dessutom presenteras det rikscentrum för DS som sedan 4 år finns vid Akademiska Barnsjukhuset i Uppsala. Detta centrum startade som projekt "Downs syndrom med multipel organproblematik" och erhöll finansiellt stimulansbidrag för habilitering och rehabilitering från Socialstyrelsen för uppbyggnad av kunskapscentrum. Den kliniska och habiliterande verksamheten är mycket efterfrågad och fortsätter efter att stimulansstödet upphörde som reguljär verksamhet vid Akademiska barnsjukhuset i Uppsala.

Göran Annerén är överläkare, Gerth Hedov, fil kand, barnsjukskötare och Ulrika Wester avdelningsläkare, alla verksamma vid Avd för klinisk genetik, Akademiska barnsjukhuset, Uppsala.

Den vanligaste diagnosen vid ett förståndshandikapp är Downs syndrom (DS). Varje år föds i Sverige ca 130 barn med DS (Lindsten m fl, 1981) och mer än 75% av dessa uppnår vuxen ålder. Under 1900-talet har en enorm utveckling skett. Träningen och pedagogiskt omhändertagandet liksom den medicinska kunskapen och vården av personer med DS har förbättrats. Idag finns välfungerande förebyggande medicinska vårdprogram som sträcker sig från födelsen till vuxen ålder (Annerén & Gustavson, 1991; Annerén, 1994). Samhällets syn på förståndshandikapp har förändrats under de senaste 25 åren. Idag

placeras aldrig ett nyfött barn med DS på institution och i de få fall där föräldrarna inte kan ta hand om barnet placeras det i ett fosterhem. Den förändrade synen på förståndshandikappade har sannolikt även haft en stor betydelse vad gäller den medicinska vården. Före 1970-talet var det ovanligt att man opererade ett medfött hjärtfel eller behandlade barnleukemin som drabbade ett barn med DS. Idag sker alltid en adekvat hjärtoperation och de barn som drabbas av leukemi får samma behandling, inklusive benmärgstransplantation, som andra barn. I USA och i England har t o m hjärtlung-transplantationer gjorts

Den förbättrade medicinska vården och den förändrade samhällssynen på DS speglas både i en förbättrad intellektuell utveckling hos personer med DS och i en förlängd medianöverlevnad

på barn med DS som haft inoperabla medfödda livshotande hjärtfel.

Den förbättrade medicinska vården och den förändrade samhällssynen på DS speglas både i en förbättrad intellektuell utveckling hos personer med DS och i en förlängd medianöverlevnad. I början av sekelskiftet var medianöverlevnad vid DS 2-3 år. På 50-talet hade den stigit till 12-13 år. På 70-talet var den 34 år enligt en dansk undersökning och idag är medianöverlevnaden vid DS är 57 år (Baird & Sadovnik, 1987). Idag finns ca 4, 000 - 5, 000 personer med DS i Sverige, varav ungefär hälften är vuxna. Förr var det ovanligt att någon med DS lärde sig läsa, men nya rapporter från USA har visat att man med rätt pedagogisk träning fått 75% av barnen att bli läskunniga. Den pedagogiska och samhällseliga utvecklingen har således haft stor betydelse för livskvaliteten hos personer med DS. Redan 1866 i John Langdon Downs första beskrivning av DS pekade han på många av de medicinska problemen. Först under de sista 20 åren har dock kunskapen blivit så omfattande att man kunnat skapa ett medicinskt välfungerande förebyggande vårdprogram för DS. Idag sträcker det sig upp i vuxen ålder. Med DS följer inte bara ett förståndshandikapp utan problem från många organ. Många av dessa medicinska problem är behandlingsbara och det är viktigt att tidigt finna dem och sätta in adekvat behandling. Detta är extra viktigt vid förståndshandikapp, då individen inte all-

tid själv signalerar sina problem. Trots att kunskaperna finns, får inte alla den rätta vården. Det gäller framför allt vuxna med DS. Det är välkänt att med DS följer en ökad risk att förtidigt drabbas av en demenssjukdom. Med demensen följer förändrat beteende. Det finns dock många andra behandlingsbara åkommor som leder till beteendevikelser, såsom depression, hypothyreos, syn- och hörselnedsättning. Det är tyvärr vanligt att man hos vuxna med DS tolkar beteendevikelser som demens. Alla kunskaper om DS ställer stora krav på vården och behov av ett rikscentrum, där patienter med problem kan sändas för bedömning och behandling. Sedan tre år är DS med problem en riksspecialitet vid Akademiska barnsjukhuset. Tack vare stimulansbidrag för habilitering och rehabilitering från Socialstyrelsen har en riksklinik skapats, där personer med DS kommer från hela landet. Vi ska i kommande avsnitt kort redogöra för vissa medicinska problem vid DS och också beskriva det medicinska vårdprogrammet och de habiliterande insatser som visat sig leda till bästa utveckling.

Från kromosomavvikelse till anlagsöverdossjukdom

Downs syndrom beskrevs av John Langdon Down år 1866. Han trodde att DS berodde på en återgång till en lägre stående mongoloid ras. John Langdon Downs felaktiga förklaring var påverkad av Darwins utvecklingslära. Ända till våra dagar har tillståndet därför kallats mongolism. Det dröjde till 1959, då man kunde visa att DS berodde på en extra kromosom 21, sk trisomi 21. Under de senaste 10 åren har man funnit att det sannolikt är ett fåtal av anlagen på kromosom 21 som i överdos resulterar i DS. Ingen annan kromosom är molekylärt så väl karakteriserad som just denna kromosom. Man söker finna de enskilda anlag som leder till de

specifika problemen vid DS. Sannolikt har man räknat ut några av dessa, t ex det tidiga åldrandet beror sannolikt på överdos av den s k APP-ensen och ledslappheten och de medfödda hjärtfelen kan bero på överdos av bindvävsanlaget Col6A1 på kromosomen 21 (Annerén & Edman, 1993).

Hjärtat

Medfött hjärtfel förekommer hos 50% vid DS. Det vanligaste hjärtfelet är s k atrio-ventrikulär defekt (AV-defekt). Detta innebär att det förekommer både ett hål mellan förmaken (förmakseptum-defekt) och mellan kamrarna (kammarseptum-defekt). Dessutom att klaffarna mellan kamrar och förmak är skadade. Detta är ett allvarligt hjärtfel som kräver korrektiv operation. Det som skiljer DS från andra med samma hjärtfel är den tidiga utvecklingen av s k bestående hög lungkärles-resistens. Detta betyder att hjärtfelet måste opereras tidigt, annars förändras kärlen i lungorna varvid hjärtfelet blir inoperabelt. Tidigare opererades hjärtfelen först efter ett års ålder, men man har under de senaste åren visat att om man opererar före 6 månaders ålder blir utgången betydligt förbättrad (Baciewicz m fl, 1989). Tidigare var dödligheten i samband med operation 20%, men idag, genom att göra operationen tidigare, har den sänkts till 5%. Den förbättrade median-överlevnaden från 1970 (34 år) till idag (57 år) beror till stor del på förbättrad handläggning av de medfödda hjärtfelen.

Mag-tarmproblem

Ungefär 8% av barn med DS har ett medfött hinder i tarmen (Knox & Bensen, 1972). Hindret i tarmen måste åtgärdas direkt efter födelsen. Dessa hinder kan sitta på 4 olika platser, nämligen i matstrupen, i tolvfingertarmen, i ändtarmen, eller bero på avsaknad av nervceller

i tjocktarmen, s k aganglionos. Det har visat sig att det går lika bra att operera ett barn med DS och hinder i mag-tarmkanalen som vilket annat barn som helst med samma missbildning. Problemet är dock att dessa barn ofta har en kombination med hinder i tarmen och medfött hjärtfel och risken för dessa barn att inte klara operationen är stor. Det är vanligt med förstoppning vid DS. Detta beror sannolikt mest på muskelslappheten, men även andra behandlingsbara orsaker måste uteslutas såsom glutenintolerans.

Ögonen

Ögonavvikelse är extremt vanligt vid DS. Mellan 1 och 3% har medfödd grå starr. Detta måste åtgärdas före 3 månaders ålder, annars tillbakabildas syncentra i hjärnan och barnet blir blint. Cirka 70% av barnen har brytningsfel och behöver tidigt få glasögon. Förekommer skelning eller s k nystagmus, med långsamt slående ögonrörelser, bör misstanken om ett gravt brytningsfel vara stark och barnet bör tidigt komma till en ögonläkare. Det har visat sig att det går bra att sätta på glasögon även på ett spädbarn. Alla barn med DS bör undersökas av ögonläkare före ett års ålder.

Grå starr kommer tidigt i vuxen ålder vid DS. Redan vid 20 års ålder har de flesta personer med DS lätta förändringar i linsen (Shapiro & France, 1990). Hos vuxna beräknar man att ca 1/4 behöver opereras för grå starr. Vart annat år bör vuxna med DS därför ögonundersökas av ögonläkare. Andra vanliga ögonproblem vid DS är tårvägsstenos och infektioner i ögonlockskanten (blepharitis).

Öron

Hörselproblem är ett stort handikapp vid DS. Man beräknar att mer än hälften, kanske ända upp till 70%, av personer med DS får hörsel-

problem (Balkany m fl, 1979). I barnåldern beror det på dysfunktion av mellanörat, framför allt beroende på vätska bakom trumhinnorna. Detta är ett resultat av dåligt utvecklade skelett i mellanansiktet, som leder till trånga hörselgångar, trånga örontrumpeter, trång gom och även trånga tårkanaler. Till de anatomiska avvikelserna tillkommer infektionsbenägenheten. Barnen drabbas av upprepade öroninflammationer, som är svåra att konstatera pga de trånga hörselgångarna och förblir obehandlade. Detta skadar mellanörat på lång sikt. Regeln vid DS är att vara frikostig med antibiotika vid långdragna övre luftvägsinfektioner och att regelbundet kontrollera hörsel och trumhinnor. Neurogena åldersbetingade hörselnedsättningar kommer tidigt under vuxen ålder (Buchanan, 1990). Vuxna personer med DS bör därför låta kontrollera hörseln vartannat år. Det är viktigt att uppnå så bra hörsel som möjligt och om man inte kan hjälpa medicinskt eller kirurgiskt så bör hörapparat prövas.

Tänder

Karies är mindre vanligt vid DS än hos andra barn, men tidig tandlossning är ett stort problem. Det är därför viktigt att barnen tidigt kommer till tandläkare och föräldrarna får hjälp med tandhygienisk information. Tänderna är ofta missbildade och oftast saknas tänder (Gianno m fl, 1989). Detta utgör oftast inte något större problem, men tandreglering kan bli nödvändig. De första tänderna kommer senare vid DS än hos andra barn. Vanligen spricker första tanden ut först vid 1 års ålder.

Immunologiska problem

Immunologiska problem är vanliga vid DS. Mest känd är infektionsbenägenheten. Det är

dock viktigt att veta att inte alla barn med DS är infektionsbenägna utan bara ungefär hälften. Barn med DS skall följa det normala vaccinationsprogrammet på barnavårdscentralen, gärna utökat med vaccination mot pneumokocker och hemophilusbakterier, som är de vanligaste bakterierna vid övre luftvägsinfektioner. Riktlinjen är att vara frikostig med att behandla med antibiotika, att ge ett fullgott vaccinationsskydd, samt att se till att barnen får en allsidig kost.

Barnleukemi är 20-30 ggr vanligare vid DS än hos andra barn (Robinson m fl, 1988). Det går dock lättare att behandla barnleukemi vid DS och överlevnaden är bättre än för andra barn. Det är då viktigt att veta att dessa barn är mycket känsliga för cellgifter och kräver betydligt reducerad dosering av dessa mediciner. Det förekommer ingen annan ökad tendens till cancer vid DS än just barnleukemi.

Ett stort immunologiskt problem vid DS är tendensen att utveckla autoimmunologiska sjukdomar (Levin, 1987), dvs att det bildas antikroppar mot egna organ. Det vanligaste är att det bildas antikroppar mot tunntarm och sköldkörtel, som resulterar i glutenintolerans och sköldkörtelhormonbrist s.k. hypothyreos. Även ökad tendens att bilda autoantikroppar mot öcellerna i bukspottskörteln, som resulterar i diabetes, och mot huden, som resulterar i hårbortfall, s.k alopeci, är mer vanliga vid DS.

Hormonella- och tillväxtproblem

Kortvuxenhet är ett kännetecken vid DS. Slutlängden hos personer med DS blir 18-20 cm kortare än normalt. Tillväxtmönstret vid DS är också speciellt. Dålig tillväxt ses framför allt mellan 6 mån och 3 års ålder och ibland under puberteten. Av den anledningen har det skapats specifika tillväxtkurvor för DS. Det

Det finns flera anledningar till kortvuxenheten och några av dessa orsaker är behandlingsbara varför det är viktigt att upptäcka dem tidigt

finns flera anledningar till kortvuxenheten och några av dessa orsaker är behandlingsbara varför det är viktigt att upptäcka dem tidigt.

Det vanligaste är en sköldkörtelhormonbrist (Cutler m fl, 1986). Symtomen vid sköldkörtelhormonbrist är svåra att skilja från de avvikelser som är typiska för DS. Symtomen är nämligen förstoppning, torr hud, dålig längdtillväxt och samtidigt ökad fetma, och förståndshandikapp om det inträffar tidigt i livet, och slutligen långsam puls. Förutom den långsamma pulsen är alla andra symtom typiska fynd vid DS. Vi har i Uppsala följt sköldkörtelfunktionen med årliga test under de senaste 15 åren. Det visar sig att 1/3 av barnen utvecklade dålig sköldkörtelfunktion under barnaåren. Hälften av dem har redan före skolåren utvecklat brist på hormonet, utan att autoantikroppar fanns i ökad mängd. Hälften drabbas mellan 7 och 18 års ålder och dessa hade nästan alla utvecklat antikroppar mot sköldkörteln. Sköldkörteldysfunktion vid DS beror sannolikt på en kombination av en dåligt utvecklad sköldkörtel och bildandet av autoantikroppar. Även i vuxen ålder är det vanligt att fler utvecklar hormonbrist. Rekommendationen är årlig kontroll av sköldkörtelfunktionen under barnaåren och kontroll vartannat år i vuxen ålder.

En annan behandlingsbar åkomma vid DS, som påverkar längdtillväxten, är glutenintolerans (celiaki). Symtomen (förstoppning eller diarré, muskelslapphet och dålig längd-

tillväxt) förekommer ofta vid DS utan glutenintolerans. Det finns idag blodprovstester som indikerar om det föreligger en glutenintolerans. Den slutliga diagnosen på celiaki ställs på en tunntarmsbiopsi.

Vi har studerat längdtillväxten i relation till tillväxthormon (GH) och de tillväxtfaktorer som styrs via GH. Någon brist på GH finns ej vid DS. Däremot föreligger en brist på den GH-beroende tillväxtfaktorn insulin-like growth factor-I (IGF1). Vi har funnit att barn med DS växer normalt på tillväxthormonbehandling och serum nivån av IGF1 normaliseras (Annerén m fl, 1993). Någon förbättring av den intellektuella utvecklingen gav dock inte behandlingen. Teoretiskt kan behandlingen vara riskfylld med ökad risk att utveckla leukemi. Behandlingen innebär smärta för barnet med injektioner dagligen och är dessutom extremt dyr. Tillväxthormonbehandling rekommenderas därför ännu ej till barn med DS.

Åldrandet

Det för tidiga åldrandet och demensutveckling vid DS är ett skrämmande och känt problem. Redan vid 35 års ålder har alla med DS förändringar inne i hjärnan, som inte går att skilja från Alzheimers sjukdom (Wiesniewski m fl, 1988). Demensutvecklingen sker dock betydligt senare. Enbart 5% av 40-åringar med DS har demenssymtom. Vid 50 års ålder har 25% tecken på demens och vid 54 års ålder har hälften fått demenssymtom (Lai & Williams, 1989). Även om demensen vid DS liknar Alzheimers sjukdom, så är

Det för tidiga åldrandet och demensutveckling vid DS är ett skrämmande och känt problem

mekanismen och förloppet annorlunda vid DS. Man kallar därför demensen för Downs syndrom demens (DSD), som en skild sjukdom från Alzheimers sjukdom.

Depressivitet är ett vanligt problem hos unga vuxna med DS och symtomen kan vara svåra att skilja från DSD. Det är därför vanligt att många depressiva vuxna med DS felaktigt klassificeras som dementa, när de egentligen har en behandlingsbar depressivitet. Beteendeavvikelse hos en vuxen med DS skall alltid misstänkas bero på en depressivitet och behandlas därefter. En depression vid DS går bra att behandla med en kombination av antidepressiv medicinering (serotonin-agonister) och beteendeterapi.

Det är vanligt att många behandlingsbara åkommor hos vuxna personer med DS förblir odiagnostiserade och ej åtgärdade. Sannolikt finns det hos mer än 500 av de ca 2-3000 vuxna med DS i Sverige behandlingsbara åkommor, som är odiagnostiserade och ej åtgärdade. Dessa åkommor är synproblem p g a grå starr, hörselproblem p g a neurogen hörselnedsättning, sköldkörtelhormonbrist eller depressivitet. Det är viktigt att kunskapen om åldrandet vid DS sprids, så att dessa behandlingsbara åkommor rätt åtgärdas. Vår rekommendation är en hälsokontroll vartannat år i vuxen ålder (Annerén, 1994). Sätts t ex diagnosen demens hos en 40-åring utan tecken på epilepsi eller minnesförluster, bör diagnosen omprövas.

Habilitering och träning

Träningen av barn och vuxna med DS har utvecklats enormt under de senaste 20 åren. Det gäller både den motoriska träningen och kommunikationsträningen. Det lilla barnet med DS är oftast mycket muskelslappt. Det är då viktigt att tidigt lära föräldrarna muskeltonus höjande be-

handling, vilket görs av sjukgymnast. Vid barnhabiliteringen ges idag ett varierat utbud av träning med inriktning att förbättra muskelspänningen och ge barnen ett riktigt rörelsemönster. Detta görs som lek, oftast i grupp och som vatten träning. Den motoriska utvecklingen brukar bli god och många lär sig cykla och simma, vilka är komplicerade grovmotoriska handlingar.

Mest imponerad blir man av de resultat man uppnår av den specifika kommunikationsträningen med hjälp av teckenspråk. Denna metod har vidareutvecklats av prof. Irene Johansson (1988). Barn med DS har dålig munmotorik och när de inte blir förstådda slutar de att försöka tala. Genom att kombinera språkträningen med teckenspråk blir de förstådda och vid 5 års ålder har även det talade språket utvecklats så väl att de har vunnit ca 1,5 år i språklig utveckling. Nya metoder har ökat läskunnigheten. Det finns inte någon övre ålder när träning inte lönar sig. Beteendeproblem i vuxen ålder måste alltid utredas adekvat. Misstänk alltid depression.

Medicinskt Rikscentrum för Downs syndrom

1995 startade ett medicinskt rikscentrum för Downs syndrom med multipel organproblematik som ett projekt med hjälp av stimulansbidrag för habilitering och rehabilitering från Socialstyrelsen. Projektet avslutades 1997 men verksamheten består och har nu blivit en permanent del av Akademiska barnsjukhuset i Uppsala.

Här bedrivs en öppenvårdsverksamhet med möjlighet till slutenvård. Patienter med DS från Uppsala län kontrolleras vid mottagningen från nyföddhetsperioden upp i vuxen ålder. Barn och vuxna med DS med organproblem där de medicinska problemen ej kunnat åtgärdas på hemorten remitteras från hela landet. Vid vår mottagning har dessa patien-

er kunnat utredas medicinskt, behandling har kunnat initieras och föräldrar har fått stöd och information.

Under de två år projektet pågick genomfördes ca 500 öppenvårdsbesök. Ett 30-tal patienter utreddes i sluten vård. Dessutom genomfördes ca 150 brev- och telefonkonsultationer med kollegor. Direktkontakt med anhöriga via brev och telefon har varit ännu vanligare. Arbetet har skett i nära samarbete med Regionhabilitering på Folke Benadottemmet i Uppsala och med länshabiliteringarna runt om i landet. Vissa kontakter med landets omsorgverksamheter beträffande vuxna med DS har också etablerats. Största problemen hos vuxna med DS har varit depression, demens och beteendevikelser. Tveklöst har insatserna för dessa patienter förbättrat deras hälsoläge och de anhörigas uppskattning har varit stor.

Parallellt med mottagningsverksamheten har ett intensivt arbete bedrivits för att sprida kunskap om syndromet till läkare, personal och anhöriga så att de blir uppmärksammade på de specifika problem som finns vid DS och som varierar med åldern. Medicinska vårdprogram för såväl barn som vuxna med DS har skapats. Kunskap omkring DS har spridits, dels genom föreläsningar runt om i landet och dels genom den bok som skrivits för personal och föräldrar (Annerén och medarbetare, 1996). Ett nära samarbete med riksförbundet FUB har vuxit fram. Under projektperioden har ca 10 föreläsningar hållits på olika platser i Sverige med totalt ca 5 000 åhörare. Vår verksamhet är välkänd och är upptagen i Socialstyrelsens vårdkatalog som riksspecialité. Kunskapen om de medicinska problemen vid DS hos läkare och personal över hela landet har ökat under åren. Det är dock omöjligt att redan idag se någon hälso-

effekt på den totala gruppen med DS även om detta är att förvänta på sikt.

En tredje viktig del av vår verksamhet har varit att initiera forskning kring de medicinska problemen vid DS. Detta sker bland annat genom ett nära samarbete med Centrum för handikappforskning vid Uppsala Universitet som engagerar sig i vuxna med intellektuella funktionshinder där DS utgör en stor grupp. Vidare genomförs ett projekt med kartläggning av organproblematik i alla åldrar. Det gäller framför allt hormonrubbingar, depressivitet och demensproblematik. Målet för detta är att på sikt ytterligare förbättra det medicinska vårdprogrammet och även öka kunskapen om DS. Dessutom genomförs en studie rörande betydelsen av första information och omhändertagande av nyblivna föräldrar till barn med DS. Målet för denna studie är att kartlägga första informationens betydelse för familjens framtida välbefinnande och hälsa med slutlig målsättning att skapa riktlinjer för ett optimalt första omhändertagande. Således har flera nya forskningsprojekt för kartläggning av de medicinska och sociala problemen vid DS kunnat starta med möjlighet till värdefull ny kunskap på sikt.

Föräldrastöd

En genomgång av landets samtliga barnmedicinska kliniker har genomförts beträffande hur de ombesörjer det första omhändertagandet av nyblivna föräldrar med DS. Stora lokala variationer påvisades då (Hedov och Annerén, 1993). Inom ramen för det medicinska rikscentrum för DS med multipel organproblematik arbetar man också efter ett initialt program för första omhändertagande av nyblivna föräldrar. Programmet syftar till att:

- Stödja föräldrarnas egna läkningsresurser så att krisen får en naturlig utveckling.

De initiala insatserna från sjukvårdens sida koncentreras således på att informera och stödja nyblivna föräldrar till barn med DS

- Inte förneka den smärtsamma realiteten utan stödja föräldrarna i konfrontationen med verkligheten.

- Förmå föräldrarna att fritt våga uttrycka sina känslor.

- Ge föräldrarna så mycket information om handikappet och om samhällets hjälp- och stödresurser att de kan få förnyat hopp om framtiden.

- Hjälpa föräldrarna att på ett naturligt sätt återknyta kontakten med släkt och vänner.

De initiala insatserna från sjukvårdens sida koncentreras således på att informera och stödja nyblivna föräldrar till barn med DS. Detta bidrar till att en tillitsfull relation etableras mellan föräldrarna och vårdgivarna. Denna del av programmet är tidigare inte vetenskapligt utvärderad men ett doktorandprojekt med fokus på betydelsen av det första omhändertagandet och informationen av föräldrarna pågår inom rikscentrums verksamhet. Projektet heter "FAMILJER SOM FÅTT ETT BARN MED DOWNS SYNDROM: Föräldrastress, Coping och Livskvalitet i relation till första omhändertagande och information". Projektet består av flera delstudier. I den första delstudien, som för närvarande står inför publicering, visas säkerställda skillnader mellan fädernas och mödrarnas till barn med DS självskattade hälsorelaterade livskvalitet. Mödrarnas livskvalitet är signifikant sämre jämfört med fädernas, men även jämfört med en referensgrupp mödrar till friska barn. Skillnaden mellan mödrar och fäder i DS-gruppen är mer uttalad i jämförelse med referensgruppens föräldrar till friska barn.

Den positiva attityd och offensiva inställning till DS, som det medicinska vårdprogrammet före slår initieras då barnet är nyfött och bibehålls alla kontakter med föräldrarna under den första sjukhusvistelsen. Den vidmakthålls även vid de framtida återbesöken på mottagningen för barn ungdomar och vuxna med DS.

Tidigare internationell forskning har visat att det första omhändertagandet och den första informationen som ges till föräldrar som fått ett barn med DS och andra medfödda missbildningar/syndrom inte glöms bort av föräldrarna. Man kan säga att den första tiden och den första informationen är "ett minne för livet". Föräldrarna brukar enligt Cunningham (1995) vara missnöjda med följande saker vad gäller den första informationen:

1. Sättet som de blev informerade på: osympatiskt, känslolokalt, affärsmässigt, för snabbt och de förstod inte vad som sades.
2. Problem med informationen: brist på information, på vad som kan göras, för negativ och ofta felaktig, motsägelsefull och vilseledande information, förvägrad full information.
3. Organisatoriska aspekter: fördröjning av information, svårigheter att få hjälp, brist på avskildhet, brist på samordning i vårdinsatser.

Målsättningen med nuvarande forskningsprojekt är att komplettera det befintliga medicinska vårdprogrammet med ett evidensbaserat program för det första omhändertagandet och den första informationen till föräldrarna som fått ett barn med DS.

Framtiden en utmaning

Kunskapen kring de medicinska problemen vid DS är redan idag stor och kommer sannolikt att öka betydligt under den närmaste 10-årsperioden. Framför allt kommer man att få veta vilka anlag på kromosom 21 som i överdos orsakar de olika medicinska proble-

en. Kanske kommer man därmed att få möjlighet till förebyggande behandling, framför allt mot det tidiga åldrandets problem. Viktigast är dock att redan i dag ta till vara all den kunskap som finns. Med en krymmande ekonomi och minskad offentlig sektor är det viktigt att värna om denna stora grupp personer som själva inte säger ifrån om sina behov. Det stora arbete som föräldraorganisationen FUB gör vad gäller information och som politisk påtryckningsgrupp är viktigare idag än någonsin. Den pedagogiska träningen och utveckling av metoder att förbättra den intellektuella utvecklingen vid DS måste även fortsättningsvis få blomstra, samtidigt som behandlingsbara medicinska problem skall åtgärdas och forskningen stödjas. Detta är en mänsklig och samhällsrelaterad rättighet. För att förbättra kunskapen hos föräldrar och personal har vi publicerat en bok som tar upp både de medicinska problemen, men även lagstiftningen, kommunikationsträningen och föräldrarollen (Annerén m fl, 1996).

REFERENSER

- Annerén G, Johansson I, Lööv L, Kristiansson I-L (1996): Downs syndrom - en bok för föräldrar och personal. Liber.
- Baird PA, Sadovnik AD (1987): Life expectancy in Down syndrome. J Pediatr, 110:849-854.
- Hedov G, Annerén G (1993): Barn med Downs syndrom. Hur tas nyblivna föräldrar om hand? Läkartidningen 90:19-20.
- Johansson I (1988): Språkutveckling hos handikappade barn: Performativ kommunikation. Lund. Studentlitteratur.
- Karlsson B, Gustafsson J, Hedov G, Ivarsson S-A, Annerén G (1998): Thyroid dysfunction in Down's syndrome: in relation to age, and thyroid autoimmunity. Arch Dis Child 79:242-245.
- Lai F, Williams RS (1989): A prospective study of Alzheimer disease in Down syndrome. Arch Neurology, 46:849-853.
- Shapiro MB, France TD (1990): The ocular features of Down syndrome. Am J Ophthalmol, 99:659-663.

Fullständig referenslista kan fås av författaren.

Habilitering och rehabilitering

- för vuxna med funktionshinder

Socialmedicinsk tidskrifts temanummer 8/98

Ur innehållet:

Jerry Larsson m fl: **STURE-projektet**

G Peterson, C Nelson: **Projekt Assar exempel på modern vuxenhabilitering**

Lars Mogensen: **Råd, stöd och hjälpmedel vid ALS**

Marie Fogelquist: **Service- och signalhundar**

Pelle Johansson: **Modell för långsiktig rehabilitering av hjärt-lungsjuka**

U Sandahl, L Unell: **Tandvård på lika villkor?**

Ulla Poucette: **Grupphabilitering - en möjlighet för äldre hörapparatbärare**

Anders Ringdahl, Agneta Grimby: **Vuxna med grav hörselskada**

Sis Foster: **En arbetsmodell för sfi-undervisning av synskadade flyktingar**

U B Sundqvist-Stensman, L Hjelm: **Funktionsinriktad musikterapi för psykiskt långtidssjuka**