

Kurs for foreldre til barn med leversykdommene Alagille syndrom, Aagenæs syndrom og gallegangsatresi, på Scandic Oslo Airport 20. - 21.september 2012

På kurset deltok 24 foreldre og 2 sykepleiere fra Barneklubben på OUS. Eva Hammer fra Senter for sjeldne diagnoser var ansvarlig for kurset.

Forelesere

- Anniken Bjørnstad Østensen, Overlege Barneklubben, OUS
- Helen Olsen, Fysioterapeut, Norsk lymfødemedisinsk
- Sissel Berg Haveraaen, Klinisk sosionom, BUP OUS
- Susan Sødal, Elisabeth Daae og Line Mediå, Rådgivere ved senter for sjeldne diagnoser

Foreldrenes forventninger til kurset

Foreldrene hadde på forhånd meldt en del temaer de ønsket å få belyst, og dette var bakgrunn for programmet på kurset. I tillegg ble de innledningsvis oppfordret til å si noe om sine forventninger til kurset. Disse var:

- Lære mer om diagnosene og aktuell behandling (blant annet lymfedrenasje og levertransplantasjon)
- Informasjon om medikamenter
- Informasjon og råd i forhold til ernæring
- Ønske om å møte andre og utveksle erfaringer
- Tilrettelegging i skole og barnehage
- Hvordan møte barnas egen opplevelse og hvordan snakke med dem om deres utfordringer

A. Oppsummering av fagkunnskapen

Leversykdommene Alagille syndrom, Aagenæs syndrom og gallegangsatresi har det til felles at galleflyten etter hvert reduseres – det oppstår det vi kaller en gallestase. Det er stor variasjon i hvor uttalt dette er ved Alagille syndrom og Aagenæs syndrom. Ved gallegangsatresi er gallestasen ofte påvirket allerede ved fødselen, noe som gjør at behandling må iverksettes raskt for å unngå alvorlig leversvikt.

Synlige tegn på at spedbarnet har redusert galleflyt fra lever til tarm, er vedvarende gulsott, mørk urin (spedbarn har vanligvis vannklar urin), lys avføring, hudkløe, dårlig lengde- og vektoppgang og etter hvert stor mage.

Viktig!! Hvis det nyfødte barnet har gulsott utover 14 dager, må barnet utredes med tanke på medfødt leversykdom. Første skritt er å måle konjugert bilirubin i blodet. Dette gjøres ved å ta en enkel blodprøve.

Alvorlige komplikasjoner ved vedvarende gallestase er tegn på leversvikt som; blødninger, infeksjoner og etter hvert en ammoniakkgiftning som vil påvirke sentralnervesystemet med forstyrret motorikk og tiltagende døsighet.

Diagnosespesifikke utdrag fra kurset

- **Alagille syndrom:** Genfeilen er kjent og diagnosen kan bekreftes ved en gentest. Selv om syndromet kan gi symptomer fra flere organer, er ofte leveraffeksjonen det største problemet.
- **Aagenæs syndrom:** Det mest uttalte problemet er lymfødem (oppbløsing av vevsvæske) i bena og den omfattende egenbehandlingen som må utføres for å lindre ubehag, forebygge alvorlige infeksjoner og forhindre vedvarende skade av vevet.
- **Gallegangsatresi:** Her er det spesielt viktig å få diagnostisert barna tidlig. En operasjon i løpet av barnets første 6-8 leveuker kan bedre leverfunksjonen betraktelig.

For mer inngående informasjon om de tre diagnosene, se www.sjeldnediagnoser.no

Levertransplantasjon

Selv om de fleste barn med de tre aktuelle leversykdommene klarer seg uten, trenger noen en levertransplantasjon. I dag kan selv små babyer transplanteres, fordi en kan erstatte barnets lever med kun en del av en voksenlever. I Norge benytter en seg ikke av lever fra levende giver, fordi det er nok tilgang på organer.

På grunn av stadig bedre immundempende medikamenter, er overlevelsesutsiktene svært gode. Levertransplanterte har i dag 90 % sjanse for overlevelse på sikt. En transplantasjon krever tett oppfølging i etterkant, spesielt det første året.

Oppfølgingen gjøres både på lokalsykehus og på Oslo universitetssykehus.

Ernæring ved leversykdom

En konsekvens av gallestase, er at fett og fettløselige vitaminer i maten blir dårlig fordøyd og tatt opp i tarmen (malabsorpsjon). Kostholdet må da tilpasses for at barnet skal få i seg nok vitaminer, næring og energi. Dette gjøres ved å redusere fett og øke karbohydrater (sukker og stivelse) og proteiner. Noen bruker MCT fett som er en lettfordøyelig fettvariant. Tilskudd som tran og fettløselige vitaminer er nødvendig. Nedsatt matlyst kombinert med at barnet trenger mer mat enn normalt, kan bli en stor utfordring. Er man usikker på om barnet får i seg nok, kan en egen kostregistrering (tre dagers oversikt over hva barnet spiser) være en god pekepinn for kostveiledning av en ernæringsfysiolog. Mange foreldre kan også ha nytte av veiledning i forhold til utfordrende spisesituasjoner.

Lymfedrenasje ved Aagenæs syndrom

Utviklingen av lymfødem er svært individuell. I tillegg til lymfedrenasje (massasje) utført av fysioterapeut, er det viktig at foreldre og etter hvert også barnet lærer seg å bandasjere lymfødemet og bruke kompresjonsstrømper. Dette for å motvirke varige hevelser og vevsskader. Spesielsko kan også anbefales, hvis det er lymfødem i tær, fot og ankler.

I tillegg til rosen (streptokokkinfeksjonen i huden) som er en kjent komplikasjon ved lymfødem, kan det lett oppstå en sekundær akutt inflammasjon (SAI). Man har da

ikke feber og føler seg ikke så syk som ved rosen. Det er strengt tatt ikke nødvendig å behandle SAI med antibiotika, men er man i tvil, er det bedre med en antibiotikakur for sikkerhets skyld. Behandling skal avklares med lege. Ved lymfødem kan det være nødvendig med tilpasning av kosthold.

Syke barn i familien

Å få et sykt barn vil gi konsekvenser for hele familien. Ressurser og støtte i nærmiljøet er viktig for hvordan situasjonen oppleves og mestres.

Barnet selv skal også lære seg å bli voksen – både motoriske, kognitive og psykososiale ferdigheter skal læres og mestres (utviklingsoppgaver). Sykdom kan på flere måter gjøre denne utviklingen problematisk. Ulike tiltak kan settes inn for å kompensere og legge til rette for en god utvikling.

Noen utfordringer:

- Hvordan hjelpe barnet med reaksjoner og tanker omkring sykdommen?
- Hvordan støtte barnet i utviklingsoppgavene?
- Hvordan styrke familien og samspillet i en belastende situasjon?
- Hvordan få til godt samarbeid med barnehage og skole?

Å gi barnet kunnskap om egen sykdom, ble vektlagt som en styrke. Barnet har da større mulighet for å mestre de utfordringene det møter. Det finnes barnebøker man kan bruke til dette. Det er også mulig å be om hjelp og veiledning fra fagfolk i hvordan man kan gå frem for å imøtekomme det enkelte barns utfordringer og behov.

Trygderettigheter

Ordninger som spesielt ble nevnt var:

- Grunnstønnad og hjelpestønnad (lov om folketrygd, kap.6)
- Omsorgspenger, pleiepenger og opplæringspenger (lov om folketrygd, kap.9)
- HELFO (Helseøkonomiforvaltningen)
- Dekning av reiseutgifter i forbindelse med behandling (Pasientreiser)
- Behandlingshjelpemidler (helseforetakenes behandlingshjelpemiddelsentraler)

Pleiepengeordningen er blitt innskjerpet de siste par årene med den begrunnelse at ordningen kun skal brukes i startfasen av sykdom (begrenset opp til 6 mnd.) og ved akutte forverringssituasjoner/perioder. Det kan gis graderte pleiepenger. Foreldre kan ikke jobbe mer enn 50 %, og barnet kan ikke være i barnehage mer enn 50 % med en slik ordning.

For barn som følges opp på Rikshospitalet, kan hjelp og veiledning gis av sosionom på barne- og ungdomspsykiatrisk seksjon (BUP). Senter for sjeldne diagnoser kan gi informasjon og veiledning til alle i pasientgruppen og til NAV lokalt. Se også informasjon om rettigheter ved sykt barn på www.nav.no

Forskning

Det er nå er i ferd med å utvikles en forskningsenhet på Pediatrisk forskningsinstitutt ved Oslo universitetssykehus, som vil arbeide direkte knyttet opp mot medfødte leversykdommer. Det forskerne er mest opptatt av ute i verden nå, er å "skreddersy" den livslange immundempende behandlingen, slik at den blir individuelt tilpasset hver enkel pasient.

B. Oppsummering av erfaringskunnskapen

Foreldrene kom med sine erfaringer både i plenum og i gruppesamtalene.

Ernæringsutfordringer

Mange foreldre hadde hatt store utfordringer med å få i barna nok næring pga løs mage/diare og kvalme/oppkast. En far uttrykte det som et "mathelvete" – alt handlet om å få i barnet mat. Mye tid ble brukt til dette.

Gode råd mot kløe

- Kruskakli i strømpe, brukt som svamp i badekaret, lindrer godt i øyeblikket.
- Ved å ta i bruk avledningsteknikker under legging, kan en lettere å få roet urolige barn.

Sen diagnose

Flere foreldre var frustrert over at det tok lang tid å få fastsatt barnets diagnose. De følte at deres bekymringer ikke ble tatt på alvor og syntes det tok lang tid før barnet ble videresendt til Rikshospitalet (spesielt gjaldt dette foreldre til barn med gallegangsatresi). Noen foreldre hadde også blitt mistenkt for omsorgssvikt før riktig diagnose ble stilt, noe som ble opplevd som en stor tilleggsbelastning.

Erfaringer fra sykehus

Flere hadde gode erfaringer fra Rikshospitalet, spesielt fra de medisinske avdelingene hvor barnet var innlagt over lengre tid. Tiltak som oppfølging av primærsykepleier og det å ta seg god tid til diagnoseinformasjon til barnet, ble trukket fram som positive tiltak.

Utfordringer knyttet til hjelp fra trygdesystemet

Noen hadde hatt vansker med å få dekket behandlingshjelpemidler, spesielt i forbindelse med lymfødembehandling. Andre hadde hatt problemer med å få dekket reiseutgifter til begge foreldrene i forbindelse med reise til og fra sykehus.

Barnehage og skole

Et av spørsmålene i plenum var hvorvidt barn med leversykdommer hadde økt risiko for skrive- og lærevansker. Det ble vist til at barn med kroniske sykdommer generelt kunne ha slike utfordringer, både pga av sovevansker og fysisk fravær fra skole, men også fordi sykdomsbelastningene kunne stjele mye av oppmerksomheten. Nevropsykologiske tester har også vist at opphopning av skadelige stoffer kan gi konsentrasjonsproblemer. Enkelte foreldre viste til at det kunne være vanskelig å få oppfylt spesialpedagogiske rettigheter i barnehagen.

Informasjon til barnet og omgivelsene rundt familien

Det ble fremhevet at diagnosen var en naturlig del av barnets liv. Foreldrene var opptatt av å snakke med barna på en åpen og naturlig måte, tilpasset barnets ønske og interesse for temaet. De fleste foreldrene utnyttet situasjonene knyttet til undersøkelser og kontroller. Noen nevnte også at de hadde fått hjelp av lege eller annet helsepersonell til å forklare barnet om sykdommen. Foreldrene var også

opptatt av å involvere søsken. Her ble det fremhevet betydningen av å ta søsken med på sykehuset, evt. vise bilder. Det å snakke med andre voksne ble fremstilt som både problematisk og godt. Det kunne være vanskelig å vite hvordan man skulle avpasse informasjon til ulike personer. Derimot ble det opplevd svært positivt å snakke med andre med lignende erfaringer.

C. Brukerinnlegg

To brukere hadde egne innlegg på kurset. Disse presenteres som enkeltstående referater. Referatene er godkjent av brukerne til videreformidling.

Aagenæs syndrom

En voksen kvinne med Aagenæs syndrom delte sine erfaringer.

Diagnosen ble først stilt da hun var 10 år. Hun har hele livet hatt perioder med gulsott og kløe, men det største problemet har vært lymfødem i beina. Da diagnosen ble stilt, fikk skolen informasjon via lærerne. Hun fikk en del spørsmål av medelevene, spesielt i forbindelse med gymtimene, da de hovne beina ble lett synlig for andre. Hun valgte derfor egen garderobe for å kunne dusje og skifte "i fred". Gymtimene ble ofte slitsomme for henne, fordi det ble forventet at hun skulle være like aktiv som de andre.

Hun beskrev ungdomsskoletiden som den vanskeligste tiden. Mye tid og energi ble brukt for å skjule beina. Det var først på videregående, da hun hadde yrkespraksis på Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger, at hun tok et oppgjør med seg selv og bestemte seg for å vise frem beina sine. *"Alle så likevel det som var annerledes – det handlet først og fremst for meg å godta meg selv"* forteller hun.

Når hun skulle informere om tilstanden sin til andre, var hun bevisst på hvordan hun ordla seg i forskjellige situasjoner. Hun var bevisst på å ikke bruke diagnosenavnet, fordi syndrom ofte ble assosiert med Downs syndrom. Leversykdom ble ofte forbundet med alkoholmisbruk. 'Intrahepatisk stase med lymfødem' eller 'medfødt leversykdom' ble derfor brukt for å navngi diagnosen.

På tross av at hun visste at et svangerskap kunne forverre tilstanden, var det svært viktig for henne å bli mor. Hun gikk til hyppige kontroller under svangerskapet og ble forløst med keisersnitt 3 uker før termin. Hun var mye plaget av kløe under svangerskapet, men beina var fine. Kløen var verst ved leggetid. Kalde omslag/dusj, bomullslaken og kaldt soverom lindret noe.

Det at hun hadde en sjelden tilstand, gjorde at hun tidlig lærte å ta ansvar for egen helse. Hun måtte stadig forklare diagnosen sin til andre, også til helsepersonell. *"Jeg ble min egen lege"*. Hvis hun skulle gi et råd til foreldre til barn med leversykdommer, så er det; Ikke si *"Ikke klø"*! Det virket bare mot sin hensikt og gjorde henne irritert.

Alagille syndrom

En jente på 16 år med Alagille syndrom delte også sine erfaringer. Hennes største problem har alltid vært hudkløe. Det er vanskelig å finne frem til gode tiltak for å lindre kløen. Kremer som blir anbefalt er som oftest altfor fete. Varme, stress, ull/syntetiske stoffer og merkelapper på innsiden av klær forverrer hudkløen. I tillegg til å være plagsomt, påvirket kløen også søvnkvaliteten. Det gjorde henne til tider lite

opplagt på dagtid. Som en konsekvens av dette, fikk hun utvidet tid til prøver på skolen.

Da hun gikk i 2.klasse, ble det holdt et informasjonsmøte på skolen. Hun husker det som en god opplevelse. *"Jeg var stolt – tenk det var noen som kom og snakket spesielt om meg og min situasjon"*.

På barne- og ungdomsskolen var det vanskelig å vite når hun skulle informere om diagnosen. Hun navngav ikke diagnosen, men forklarte at hun hadde en leversykdom som ikke smittet eller var farlig. Hun fikk av og til kommentarer som "Stakkars deg", det syntes hun var vanskelig å møte. På videregående har hun ikke informert alle, men kun fortalt om tilstanden sin til noen få utvalgte.

Hun synes nå hun lever med få begrensninger, og kan oppnå stort sett det hun vil. Det hun føler skiller henne fra andre, er at hun har litt annerledes hud, og spesielt tørre hender.

I forhold til det å få barn, tenker hun ikke så mye på det foreløpig. Hun vet at tilstanden er arvelig, da flere i familien har det samme. Kanskje vil adopsjon kunne være et alternativ?

Hun blir fortsatt fulgt opp fra Rikshospitalet og ønsker å fortsette med det. Hun syntes nå hun trenger mer kunnskap om sin diagnose, og vil be om å bli trukket mer aktivt inn i oppfølgingen fremover.