

LMBB

Laurence-Moon-Bardet- Biedl syndrom



Senter for sjeldne sykdommer
og syndromer,
Smågruppesenteret,
Rikshospitalet,
Oslo 19. mars 2002
1. utgave. Opplag 3000

Ansvarlig redaktør:
Rose Maria Cocozza
Grafisk utforming:
Salikat design
Grafisk produksjon:
GAN grafisk AS

ISBN 82-91965-09-9



© HEDVIG OSTERBERG

LMBB er
et sammensatt
syndrom, og
brukerne
har denne
utfordringen:
«LMBB er mer
enn vekt og
briller...»

Innhold:

OPPFØLGINGSVEILEDER VED LMBB	3
MØT «ANDERS»	4
LAURENCE-MOON-BARDET-BIEDL	
SYNDROM	6
Forekomst	6
Årsaker	6
Tegn og symptomer på LMBB syndrom	6
Diagnostisering	9
OPPFØLGING OG BEHANDLING	10
Fra barndom til et godt voksenliv	10
Synshemming	12
Lærevansker	13
Ungdomstid	14
MAT OG VEKTPROBLEMATIKK	15
MEDISINSK OPPFØLGING	17
Tannhelse	17
HJELP FRA DET OFFENTLIGE	18
Informasjon fra bruker til fagfolk	18
Kommunalt hjelpeapparat	18
Trygdeetaten	18
GENETIKK OG ARV	20
Medisinske funn hos bærere av LMBB-gen	21
Genetisk veiledning og gentesting	21
AKTUELL FORSKNING	22
INFORMASJON, KILDER OG RESSURSER	23
En sjelden diagnose krever oppdatert informasjon	23
Internett	23
Samspill med fagfolk	23
SENTER FOR SJELDNE SYKDOMMER OG SYNDROMER	24
Kilder og ressurser	26
Henvisninger	27
Ordlister	28



© ELL SKORPEN

OPPFØLGINGSVEILEDER VED LMBB

Hensikten med dette heftet er å spre kunnskap om LMBB. LMBB er et sammensatt syndrom, derfor er det viktig at fagfolk ser hele brukerens liv, og ikke bare konsentrerer seg om sitt eget fagområde. Oppfølging, tilrettelegging og behandling på ulike områder må ses i sammenheng, ut fra et tverrfaglig og tverretattlig perspektiv.

Heftet er også laget for brukeren selv og for brukerens foreldre, pårørende og nærmiljø. Vi anbefaler at du tar deg tid til å lese gjennom hele heftet for å få et så helhetlig bilde som mulig av diagnosen og hvordan den kan påvirke hverdagen.

Senter for sjeldne sykdommer og syndromer har i mange år hatt nær kontakt med mennesker med LMBB syndrom; på kurs, gjennom telefon-samtaler og ikke minst i brukernes eget miljø

sammen med fagfolk lokalt. Fra disse møtene har senteret fått innsikt i brukernes erfaringskompetanse, som vi i dette heftet ønsker å dele med brukere og fagfolk i hele Norge.

Senter for sjeldne sykdommer og syndromer takker alle som har deltatt i utarbeidelsen av heftet. En spesiell takk til ressursgruppen av brukere og fagfolk.

Heftet er utarbeidet av:

Senter for sjeldne sykdommer og syndromer
Ingrid Wiig, klinisk ernæringsfysiolog
Torill Rønsen Ekeberg, spesialpedagog
Birgitte Leisner Bjerkely, spesialsykepleier
Kari Hagen, informasjonsrådgiver

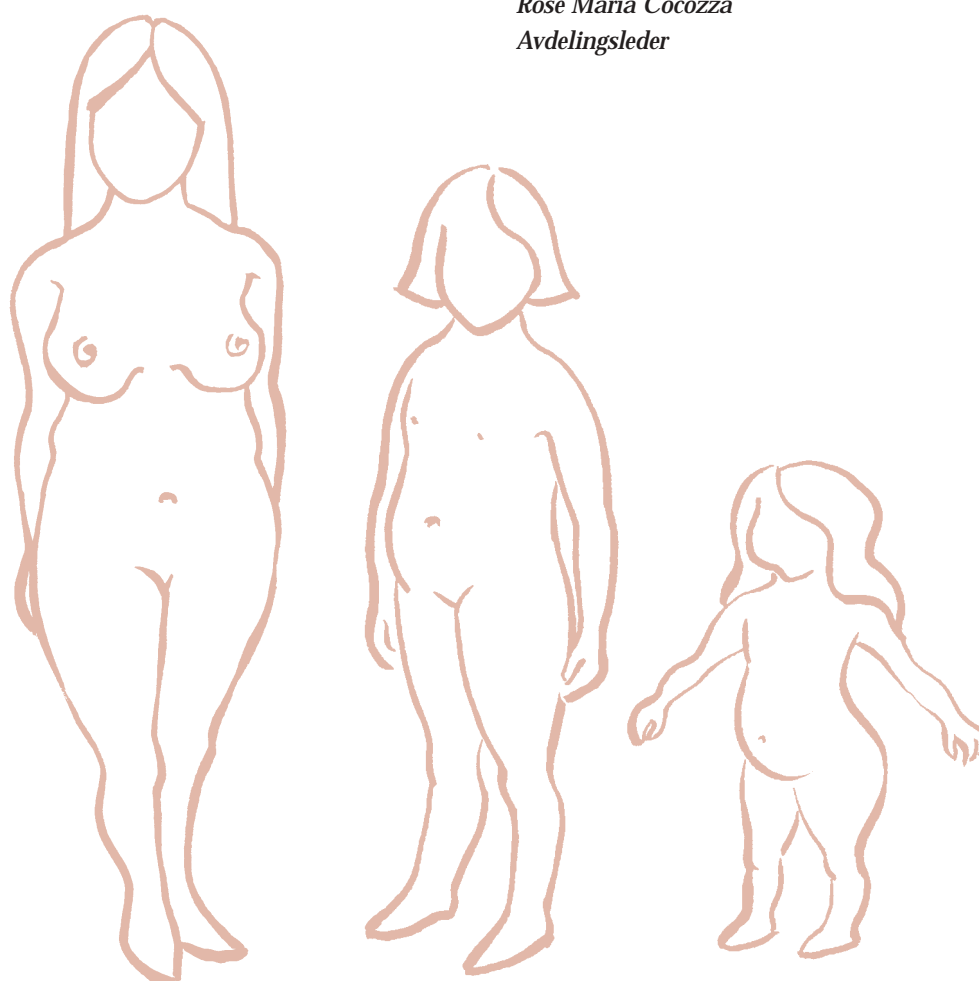
I samarbeid med:

Interesseforeningen for LMBB

Rikshospitalet desember 2001

Rose Maria Cocozza

Avdelingsleder



MØT «ANDERS»

Anders er en oppdiktet ung mann på 24. Han fikk diagnosen LMBB da han var seks år gammel. Nedenfor beskrives han først gjennom medisinsk journal, deretter gjennom hans mor og til sist med egne ord.

Fra journalnotater:

Mann, 24 år, med LMBB

Friske foreldre, moren hadde normalt svangerskap og fødsel. Anders har en frisk søster, 21 år.

Polydaktyli (seks tær venstre fot), ukomplisert operasjon 6 mnd. gammel.

Brachydaktyli.

LMBB diagnostisert seks år gammel.

Retinitis pigmentosa diagnostisert seks år gammel. I dag er Anders sterkt synshemmet, og har fått tilrettelagt div. hjelpemidler i hjemmet og på arbeid.

Puberteten startet i 16-årsalderen.

Overvektig fra barnealder, litt ned i vekt siste år.

Kontroll hos fastlege to ganger årlig, veies månedlig på legesenteret.

Hypertensjon fra 20-årsalderen, behandlet medikamentelt siste to år. Hyperglykemi ved to kontroller, normalt blodsukker ved de siste to kontroller.

Nyrefunksjonsprøver er normale.

Årlig kontroll hos øyelege og klinisk ernæringsfysiolog ved fylkessykehuset.

Følges opp jevnlig fra tannlege.

Har fått tilrettelagt opplæring lokalt i samarbeid med Huseby kompetansesenter.

Hatt førerhund i ett år.

Arbeider i 75 prosent stilling med ulike tilrettelagte arbeidsoppgaver i Rådhuset i kommunen.

Moren beskriver barndommen til Anders slik:

Anders var et nydelig spedbarn. Rett etter fødselen oppdaget vi at han hadde en ekstra tå. Den ble fjernet da Anders bare var seks måneder gammel; og det gikk fint.

Han satt, gikk og snakket senere enn andre barn. Vi var bekymret, men ble beroliget på helsestasjonen.

Anders begynte i barnehagen da han var to år og trivdes godt der. Han var roligere enn andre barn, men også mer sta. Han taklet dårlig at noe gikk ham imot eller at etablerte rutiner endret seg, og var i slike situasjoner ikke lett å ha med å gjøre. Barnehagen hjalp til med å sette ord på problemene. Han ble meldt til PP-tjenesten ved treårsalderen, og fikk litt ekstra oppfølging i lek og sansemotorikk.

Alt fra toårsalderen måtte matinntaket begrenses. Han nærmest este ut hvis jeg ikke var streng. Anders har alltid vært matglad.

Da han var rundt fire merket både barnehagen og vi at han snublet mye og gikk på ting. Han måtte leies når det var mørkt og i skumringen. Han ville alltid ha på lys, og var rasende når lillesøster Liv kom i veien for ham. Men vi skjøv tankene om at noe var galt med synet til side.

Ved seksårskontrollen ble Anders henvist til øyelege. Øyelegen sendte Anders videre til sentralsykehuset, både til øyeavdelingen og barneavdelingen. Etter flere måneder og mange undersøkelser fikk han diagnosen LMBB, rett før han begynte på skolen. Det var et sjokk å få vite at Anders sannsynligvis kom til å bli blind.

Til å begynne med var det vanskelig å få forståelse og hjelp i skolesystemet, fordi han fremdeles hadde nokså godt syn. Vi har sloss mye for å være i forkant. Fra Anders ble 15 år har Huseby kompetansesenter vært vår støttespiller. Der har han fått svært god hjelp.

Anders om seg selv:

En gang i fjerde klasse opplevde jeg at jeg liksom ikke ble regnet med av de andre. Særlig ute i friminuttene – jeg ble ikke mobbet, men fikk liksom ikke innpass. Jeg var jo dårlig i fotball og sånt. Så jeg lot som om jeg heller ville være alene, og ble vel litt sær.

I ungdomsskolen fikk jeg ny lærer og en assistent og bedre opplegg gjennom synspedagogen i fylket og fra Huseby. En god assistent hjelper deg ikke bare faglig, men også til å delta i klassefelleskapet!

Jeg hadde samme støttekontakt i 5-6 år. Han fikk meg med i svømming og datagruppe. Jeg driver fremdeles mye med data. Han er fire år eldre enn meg og vi har fremdeles litt kontakt. Før det var jeg nesten bare hjemme etter skolen. Kranglet mye med Liv. Jeg var sjalu for alt hun gjorde og kunne. Hun var like sjalu og mente mor og far bare tenkte på meg. Nå har vi det OK. Vi går av og til på kroa og hun passer på klesstilen min.

Å skulle lære punktskrift var fælt, først da skjønnte jeg at jeg kom til å bli helt blind. Nå setter jeg pris på møter i Blindeforbundet og er på samlinger i LMBB-foreningen. Jeg har et par venner der.

Tror nok jeg var bortskjemt som barn. Mor ordnet alt med rydding, klær, mat og sånn. Orket vel ikke sinnet mitt. At jeg klarer meg så bra i leiligheten hadde hun ikke drømt om.

Jeg flyttet hjemmefra da jeg var 21. Fikk leilighet gjennom kommunen. Så nå kan jeg gå til jobben. Og jeg kommer meg mer rundt, både med hunden min og med buss. TT-kortet holder bare til det mest nødvendige. Jobb-planlegging begynte mens jeg gikk på videregående. Skolen, Huseby og Aetat samarbeidet om et opplegg så jeg slapp å gå uten arbeid. Siden jeg bruker noe mer tid enn andre på daglige gjøremål passer det godt

med 75 prosent jobb. Jeg har hjemmehjelp, men gjør det meste selv, har systemer og opplegg.

Jeg har beholdt ansvarsgruppa også i voksen alder, den ledes av en konsulent for funksjonshemmede i kommunen. Jeg kan kontakte henne utenom også, hvis jeg trenger hjelp med trygdekontoret, hjelpemiddelsentralen, transporttjenesten osv.

For et år siden fikk jeg førerhund, Ronja. Måtte gjennom lang vurdering og deretter opplæring.

Førerhunds skolen satte meg i kontakt med en mann like ved. Vi lufter våre egne hunder og hunden til en gammel dame hver dag. Har en fast rute i skogen. Det hjelper på formen, og jeg har gått ned nesten seks kilo.

Likevel sliter jeg med maten og vekta hele tiden. Det er vanskelig å velge salat og appelsiner når du ønsker ordentlig mat. Både Liv og Beate, kjæresten min, hjelper meg. Og to ganger har jeg nå vært hos en klinisk ernæringsfysiolog på sykehuset.

Beate er bare verdens nydeligste! Traff henne på Beitostølen for tre år siden. Hun var 20 år og lærling der. Nå jobber hun i en barnehage bare to mil borte. Vi tenker på å flytte sammen. Det fikk meg til å kontakte rehabiliteringstjenesten for litt over et år siden. Leder i ansvarsgruppa fortalte at der kunne de noe om funksjonshemmede og sex. Jeg er blitt tatt på alvor og har fått seksualveiledning, noe jeg burde ha hatt for lenge siden.



**Tror nok jeg var
bortskjemt som
barn. Mor ordnet
alt med rydding,
klær, mat og sånn.
Orket vel ikke
sinnet mitt. At jeg
klarer meg så bra i
leiligheten hadde
hun ikke drømt om.**

LAURENCE-MOON-BARDET-BIEDL SYNDROM



© LMBS/LAURENCE-MOON-BARDET-BIEDL SOCIETY



© LMBS/LAURENCE-MOON-BARDET-BIEDL SOCIETY

Det er ingen klare felles trekk ved utseende hos personer med LMBB, men mange har stort, rundt ansikt med dyptsittende øyne

Laurence-Moon-Bardet-Biedl syndrom er en arvelig sykdom. Tilstanden kalles et syndrom fordi en gruppe kjennetegn opptrer samtidig og til sammen karakteriserer tilstanden. Individuer rammes i ulik grad av de enkelte kjennetegnene og ingen får alle. Utviklingen av synshemming (retinitis pigmentosa) i løpet av barne- og ungdomsårene er det mest sentrale tegnet på LMBB og det rammer alle.

Syndromet ble først beskrevet i 1866 av to engelske øyeleger, Laurence og Moon.(1) Senere beskrev franskmannen Bardet (2) og østerrikeren Biedl (3) liknende symptombilder. De inkluderte flere kjennetegn, blant annet overtallighet av fingre og/eller tær. Man mente at alle fire beskrev samme syndrom, og ga tilstanden navnet Laurence-Moon-Bardet-Biedl syndrom. I løpet av 1990-tallet har forskere igjen begynt å skille mellom Laurence-Moon syndrom og Bardet-Biedl syndrom. Siden de kliniske kjennetegnene ved LM syndrom og BB syndrom overlapper hverandre, og siden LMBB er godt innarbeidet blant brukere og fagfolk i Norge, har man valgt å beholde betegnelsen.

Forekomst

LMBB er sjelden. Man antar at syndromet har samme forekomst her som i Storbritannia hvor

1 av 120 000 har diagnosen. Det reelle antallet er trolig noe høyere. Det betyr at det i gjennomsnitt fødes ett barn med LMBB omtrent hvert annet år i Norge. Det finnes rundt 50 kjente tilfeller av LMBB i Norge i dag.

Årsaker

LMBB er arvelig. Arvegangen er recessiv, det vil si at begge foreldrene er bærere av en genfeil uten selv å ha tegn på sykdommen. For å få LMBB syndrom må man arve genfeilen fra både mor og far. Både gutter og jenter kan få LMBB syndrom. Se kapitlet om genetikk, side 22.

Tegn og symptomer på LMBB syndrom

I dette kapitlet ser vi på hvert enkelt kjennetegn på LMBB. Det er gjort for å lette beskrivelsen og forståelsen for hvordan syndromet kan påvirke mange ulike områder av livet. Vi har ikke bare beskrevet de vanligste tegnene, men også tatt med de som er svært sjeldne. Derfor stammer noen av opplysningene kun fra medisinsk litteratur, mens andre er hentet fra erfaringer her til lands.(4.5.6).

Beskrivelsene kan være til hjelp i diagnostiseringen. De gir oversikt over viktige områder for behandling, oppfølging eller utredning. Hvor

mange symptomer og tegn på syndromet den enkelte har, varierer - de fleste har 4-5. Diagnosen LMBB stilles klinisk ved å sammenstille de ulike funnene. Foreløpig finnes det ingen blodprøve som kan stadfeste diagnosen. Det kan være vanskelig og tidkrevende å stille den, spesielt hos små barn som ennå ikke har utviklet forandringer i øynene. I Norge får de fleste diagnosen i førskolealder eller i forbindelse med skolestart. Men noen får den først i tenårene eller senere. Jo tidligere man får diagnosen LMBB, jo større er muligheten for å sette inn gode støttetiltak.

Øynene

Degenerasjon av øyets netthinne (retinitis pigmentosa) rammer alle med LMBB. Det starter med nattblindhet og følges av en innsnevring av synsfeltet, såkalt kikkertsyn. Degenerasjonen ender hos de fleste i blindhet sent i tenårene eller i tidlig voksenalder. Foreldre registrerer ofte dårlig mørkesyn eller nattblindhet hos barna allerede fra fireårsalderen. Ofte merker de voksne at gutten eller jenta snubler og støter på gjenstander mer enn før. Alvorlig synshemming er vanlig fra 15-18 års alderen. Andre forstyrrelser i øyet, som skjeling og grå stær, er vanligere enn ellers i befolkningen. Ved mistanke om LMBB bør synet og øynene undersøkes nøye. Elektroretinogram (ERG) og «visually evoked response» (VER) bør foretas raskt.

Hender og føtter

Rundt to tredeler av alle med LMBB er født med ekstra fingre eller tær (polydaktyli). Det kan være alt fra en ekstra hudfold til en fullt formet finger eller tå, oftest på utsiden av lillefingeren eller lilletåen. Overtallige tær er mer vanlig enn

ekstra fingre. Som regel opereres disse bort i løpet av første leveår.

Mange har også unormalt brede og korte fingre eller tær (brachydaktyli). Delvis sammenvoksning av huden mellom to fingre eller to tær (syndaktyli) er mindre vanlig. Klumpfot kan forekomme.

Overvekt

En engelsk oversikt viser at drøyt 75 prosent av alle med LMBB er overvektige. Unormal vektøkning begynner ofte før toårsalderen. De fleste

barn med LMBB beskrives som kraftig bygget selv om de ikke er overvektige. Årsaken til overvekten er ikke klarlagt, men den synes å være sammensatt. Det er beskrevet at mange har unormalt stor appetitt og gjerne spiser store mengder mat. Mye tyder også på at forbruket av energi er noe lavere enn normalt hos personer med LMBB. Alvorlig overvekt kan medføre helseskader og forverre andre medisinske problemer som ofte følger med LMBB.

Læring

Ulike typer lærevansker forekommer. De fleste får bedre uttelling på praktiske prøver der de skal utføre handlinger, enn på verbalt baserte tester der svarene kun gis muntlig. De individuelle forskjellene er store.

Språk og tale

Forsinket tale er ganske vanlig, og talevansker kan være tilstede hos rundt halvparten. Stemmen kan være nasal og stemmeleiet noe høyt. Eventuelle språkvansker henger oftest sammen med andre lærevansker.

Det starter med nattblindhet og følges av en innsnevring av synsfeltet



Ved retinitis pigmentosa blir synsfeltet stadig mer innsnevret – såkalt kikkertsyn.

© NATIONAL EYE INSTITUTE, NATIONAL INSTITUTES OF HEALTH, USA

Hørsel

Mange barn med LMBB har hørselsproblemer og er plaget av gjentatte ørebetennelser. Ofte bedres dette av seg selv før barna blir voksne. Noen få lider av sensorisk/nevral døvheter.

Adferd

Foreldre til LMBB-barn kan fortelle om humør-svingninger, liten fleksibilitet og dårlig takling av uventede hendelser. Noen er svært avhengige av faste rutiner og blir uvanlig frustrerte av uforutsette endringer eller når de ikke får viljen sin. Noen er hyperaktive og har dårlig konsentrasjonsevne, mens andre kan være uvanlig rolige og svært opptatt av det som i øyeblikket interesserer dem.

Utvikling og motorikk

En viss forsinket motorisk utvikling er vanlig. Noen lærer å sitte, stå og gå inntil ett år senere enn vanlig. Motorisk klossethet og problemer med balanse og koordinasjon senere i livet er vanlig hos rundt halvparten av alle med syndromet. Nyere undersøkelser viser at noen kan ha nevrologiske skader i lillehjernen (cerebellum) som fører til motorisk klossethet og dårlig koordinasjon. Mer sjelden er alvorligere problemer med å samordne bevegelser (ataksi). Det er rapportert tilfeller av spastisitet (krampelignende stramminger i musklene), spesielt i beina.

Nyrer

Syndromet medfører nesten alltid endringer i nyrene. Det kan være både

annerledes form (strukturelle endringer eller anomalier) og funksjonsforstyrrelser. Utviklingen av nyrene i fosterlivet er ofte ufullstendig og påvirker nyrenes form og funksjon senere i livet. Ultralydundersøkelse av nyrene viser om det er strukturelle endringer.

Høyt blodtrykk er et av tegnene på nyreskade og rammer en av fire før de er 25 år.

Om lag en av tre personer med LMBB vil i løpet av livet få en eller annen nyresykdom. Det kan være alt fra gjentatte infeksjoner på grunn av refluks (urinen strømmer fra blære tilbake mot nyrene) til kronisk nyresvikt. Noen få utvikler alvorlig nyresvikt og får behov for dialyse og nyretransplantasjon. Noen få har økt tørste og urinproduksjon (polydipsi og polyuri). Dette skyldes

reduert evne i nyrene til å konsentrere urinen (nefrogen diabetes insipidus).

Lever og hjerte

Leversykdom kan opptre som en del av syndromet, men dette er svært sjelden. Enkelte tilfeller av leversvikt er beskrevet i litteraturen.

Vedvarende høyt blodtrykk kan sammen med overvekt gi utvikling av hjertesykdom med forstørret venstre hjertekammer (venstre ventrikelhypertrofi).

Hormoner

LMBB påvirker kroppens hormoner på ulike måter, blant annet kan puberteten forsinkes. Hos menn kan testosteronproduksjonen



© HEDVIG CASTBERG

Noen er hyperaktive og har dårlig konsentrasjonsevne, mens andre kan være uvanlig rolige og svært opptatt av det som i øyeblikket interesserer dem.

være noe lav. Penis er som regel liten (hypogonadisme) og kan være delvis skjult ved stor overvekt. Stemmeskifte og skjeggvekst utvikles etter hvert normalt. Det er usikkert om menn med LMBB er befruktningsdyktige (fertile). Hos kvinner er det bekrevet forandringer i urinveier og kjønnsorganer. Mange har menstruasjonsforstyrrelser som også kan skyldes hormonell ubalanse på grunn av overvekt. Kvinner med LMBB får som regel friske barn, se kapitlet om genetikk og arv, side 22.

Mange mennesker er arvelig disponert for diabetes type 2. Hvis man har denne disposisjonen, er overvekt og høyt blodtrykk medvirkende til at sykdommen slår ut. Derfor er personer med LMBB ofte relativt unge når de rammes av diabetes. Hos de fleste behandles sykdommen med kosthold, vektreduksjon og kanskje tabletter. Nesten ingen trenger insulin. Noen få personer med LMBB har hypotyrose (populært kalt lavt stoffskifte). Dette behandles medikamentelt.

Tidligere mente man at veksthemning hørte med til syndromet. Nyere kartlegging viser at høyden varierer mye. Det er beskrevet at noen har lite veksthormon, men dette er ikke vanlig.

Ledd

Overbevegelige (hypermobile) ledd kan være årsak til smerter. Forstuing og vrikking kan forekomme. Mange med LMBB klager over leddsmerter i hofter og bein. Det kan også skyldes slitasjegikt eller belastningsskader på grunn av overvekt.

Hypermobiliteten kan skyldes en mild muskelslapphet (hypotoni) som er forholdsvis vanlig.

Tenner og munn

Små tenner er ikke uvanlig ved LMBB.

Manglende tenner kan også forekomme. I tillegg kan tannrøttene ofte være korte og/eller ha en spesiell form (taurodonti). Høy gane og behov for tannregulering er ikke uvanlig.

Diagnostisering

Å fastsette diagnosen LMBB syndrom kan være vanskelig. Det er fordi det er stor variasjon i hvordan syndromet arter seg hos den enkelte. Kriterier for diagnostisering er minst fire av hovedtegnene, eller tre hovedtegn og to sekundære tegn.

Hovedtegn:

- Netthinnedegenerasjon (retinitis pigmentosa)
- Overtallige fingre/tær (polydaktyli)
- Overvekt
- Lærevansker
- Hypogonadisme hos gutter og menn
- Nyreanomali

Sekundære tegn:

- Talevansker
- Korte, brede tær eller fingre (brachydaktyli)
- Forsinket utvikling
- Økt urinproduksjon og tørste (polyuri/polydipsi)
- Manglende samordning av bevegelser (ataksi)
- Dårlig motorisk koordinasjon, klossethet
- Diabetes (type 2)
- Forstørret venstre hjertekammer (venstre ventrikelhypertrofi)
- Leverfibrose
- Spastisitet
- Hørselstap



Fot med 6 tær



Hånd med 6 fingre

OPPFØLGING OG BEHANDLING

Fra barndom til et godt voksenliv

Oppfølging og behandling er særlig viktig for at brukeren skal få et godt liv som voksen. Fra faglig hold er det uttalt at brukeren vet alltid best hva som er brukerens egentlige behov, men fagfolk har bedre oversikt over mulige løsninger. God kartlegging gjør det mulig å velge gode løsninger i samarbeid med brukeren.

Det er begrenset tilgang på utdypende litteratur og kunnskap om LMBB syndrom. Derfor tok Smågruppesenteret initiativ til en brukerundersøkelse i 1999 (7). Her ble til sammen 15 voksne personer med LMBB intervjuet.

Undersøkelsen er en verdifull kunnskapskilde. Den viser at manglende sosial deltakelse er den største begrensningen for livskvaliteten hos mange voksne. Muligheter for å få nye venner er et savn hos flere. Mange har også problemer med å opprettholde kontakten med venner og bekjente fra tidligere år.

Av ti spurte viser undersøkelsen at de fem som hadde arbeid, var mer tilfreds med sin livssituasjon enn de fem som ikke hadde arbeid. Det beskrives som et paradoks at utdanning og atferdingstiltak, ofte etter en lang prosess, resulterer i arbeidsløshet. Flere følte at det var enklere å få hjelp til å slutte i jobb enn å få utredning og tiltak som kunne gjøre fortsatt deltakelse i arbeidslivet mulig.

Individuell plan og ansvarsgruppe

Alle som har behov for langvarige, sammensatte og koordinerte helsetjenester har rett til å få utarbeidet en individuell plan (8). Forskriften om individuelle planer trådte i kraft i juli 2001. Den er forpliktende for helsetjenestene uavhengig av forvaltningsnivå og har konsekvenser for andre instanser og etater. En individuell plan griper over alle tjenesteområder og forvaltningsnivåer, og bør omfatte alle tjenester og ytelser som brukeren trenger for å kunne leve et aktivt og selvstendig liv.

Et koordinert tjenestetilbud må ta utgangspunkt i en helhetlig forståelse av livssituasjonen til brukeren det planlegges for. En slik forståelse må springe ut fra brukerens egen beskrivelse, evt. beskrivelse fra pårørende eller annen nærperson. Elementer i en livssituasjon kan være forhold som familie- og boligsituasjon, helse-situasjon, arbeids- eller inntektsforhold, skole-situasjon og fritidsaktiviteter. Hele livssituasjonen tas i betraktning. Til forskriften har Sosial- og helsedepartementet utarbeidet en veileder (9) som i detalj viser hvordan det kan arbeides med individuelle planer.

«Brukeren vet
alltid best hva som
er brukerens
egentlige behov»

Ved LMBB kan en individuell plan være nyttig. Fastlegen, en ansvarsgruppe eller fylkets habiliterings-tjeneste kan sammen med brukeren og/eller pårørende lage planen. En ansvarsgruppe er en tverrfaglig sammensatt gruppe som er av stor verdi for alle med LMBB. Den må ha en

kontaktperson eller koordinator, som kan bistå brukeren og ta kontakt med de etater og instanser det er behov for tjenester fra. De som til en hver tid spiller en rolle i problemløsningen skal delta i ansvarsgruppen. For eksempel kan personer fra trygdekontor, hjelpemiddelsentral og Aetat innkalles av koordinatoren.

Likevel er det behov for personlig veiledning ved de ulike kontorene. En personlig ledsager er ofte nødvendig, da synshemmingen kan gjøre det vanskelig å komme fra sted til sted.

Tenk framover

Utdanning og opplæring må legges til rette i forhold til den enkeltes evner, interesser og behov. Tenk framover og forbered tiltak som letter voksenlivet. Det å lære seg praktiske ferdigheter og delta i sosiale aktiviteter er viktig for å mestre livet og det øker livskvaliteten. Voksne med LMBB er alvorlig synshemmede eller blinde. Før synet blir helt borte bør man ha



© HEDVING OASTBERG



© LMBBS LAURENT-MOON BAROBT-BIBLI. SOCIETY

og organisasjoner der de kan treffe andre og samles ut fra felles interesser.

Overgangene fra barnehage til skole, og fra ett skolenivå til det neste er alltid følsomme perioder i barnets eller den unges liv. Det samme gjelder overgang fra skole til arbeidsliv. For at disse overgangene skal bli så smidige og problemfrie som mulig, er det nødvendig å begynne planleggingen tidlig. Spesielt når det handler om hjelpemidler og eventuell bygningsmessig tilrettelegging, anbefales det å starte forberedelsene til overgangen minst to år i forveien.

Resten av dette kapitlet belyser ulike arenaer og temaer der utredning og oppfølging kan være nødvendig. Tiltak og problemstillinger beskrives i forhold til alder og livsfaser. LMBB syndrom kan ikke helbredes, derfor er behandling og oppfølging av enkeltsymptomene desto viktigere. Sykdommen endres over tid og gjør at kontinuerlig vurdering av hjelpebehovene er særlig viktig.

Synshemning

Når diagnosen er stilt, er det nødvendig med kontroll hos øyelege, halvårlig eller årlig. Utviklingen av øyesykdommen, retinitis pigmentosa, må følges opp og brukeren må til en hver tid få rett behandling og tilpassede hjelpemidler. Det blir raskt behov for veiledning fra synspedagog og andre fagfolk innen synsrehabilitering (10). Disse kan blant annet hjelpe til med å finne fram til riktig belysning hjemme, i barnehagen, på skolen og arbeidsplassen. Riktig og god belysning er svært vesentlig for å ha nytte av synet så lenge som mulig.

Etter hvert vil synshemningen føre til behov for tekniske hjelpemidler og opplæring i punktskrift. Det å ta seg fram på en hensiktsmessig måte som synshemmet, må også læres. Dette kalles mobility eller mobilitet- og orienteringsopplæring. Som synshemmet/blind blir det også aktuelt med spesiell tilrettelegging av aktiviteter i dagliglivet (ADL).

trent på daglige aktiviteter, bruk av data/PC og blindeskrift. Man bør også vurdere hva som kan være egnete yrker og fritidsaktiviteter som den enkelte kan ha utbytte av framover i livet.

Brukerundersøkelsen (7) viser som tidligere nevnt, at mange med LMBB har problemer med å holde på venner og vansker med å få nye. Ettersom vennskap alltid er viktig for trivsel og livskvalitet, er det lurt å være oppmerksom på dette når hverdagen skal tilrettelegges. Både barn og voksne kan ha god hjelp av en støttekontakt for å komme seg ut og delta i aktiviteter på fritiden. Som alle andre, har personer med LMBB stor glede og nytte av å delta i foreninger

For noen kan det bli aktuelt å søke om førerhund. I tillegg til den nytte og glede hunden kan gi, må man også vurdere hundens daglige behov for omsorg, stell og mosjon, noe som krever mye av den enkelte bruker. Ulike behov for transportordninger og ledsager må utredes og vurderes, både i forhold til utdanning, arbeid og fritid.

Synspedagogtjenesten i fylket gir råd og veiledning i hvordan man skal gå fram for å få hjelp med synshemmingen. Huseby kompetansesenter i Oslo og Tambartun kompetansesenter i Sør-Trøndelag har lang erfaring og mye kunnskap om LMBB, og tar i mot henvendelser fra hele landet.

Lærevansker

Erfaring viser at mange barn med LMBB har lærevansker i større eller mindre grad. PP-tjenesten bør kontaktes med en gang barnet eller ungdommen får diagnosen LMBB, dersom tjenesten ikke allerede er inne i oppfølging ut fra generelle behov. I samarbeid med hjemmet og barnehagen/skolen, kartlegger PP-tjenesten barnets funksjonsnivå og foreslår hvilke støtte-tiltak som eventuelt bør settes inn. Hvert barn skal utredes spesielt. Noen kan ha behov for en assistent i barnehagen, deler av dagen eller uken, og andre har ikke spesielle behov på dette alderstrinnet.

Det er viktig å planlegge og tilrettelegge skolegangen i forhold til elevens behov og ut fra kunnskapen om hvordan sykdommen utvikler seg. Ifølge opplæringsloven skal opplæringen tilpasses evnene og forutsetningene til den enkelte elev. For elever med LMBB er det en stor fordel. Det er nødvendig at skolen samarbeider tett med eleven sjøl og de foresatte. Man må sammen komme fram til hvilke mål som er realistiske, hvilke hjelpemidler som trengs (11) og hvilke arbeidsmåter som er de beste for eleven. Å tilpasse opplæringen for at eleven senere skal kunne delta i yrkeslivet er viktig. Opplæringsloven(12) sier videre at elever som ikke har eller kan få tilfredsstillende utbytte av

det ordinære opplæringstilbudet, har rett til spesialundervisning. Det skal foreligge en sakkyndig vurdering som grunnlag for vedtak om spesialundervisning. PP-tjenesten er skoleverket og opplæringsinstitusjonenes sakkyndige instans.

Individuell opplæringsplan

Dersom elever med LMBB klarer seg uten spesialtiltak i læringssituasjonen generelt, får de likevel etter hvert behov for ekstra hjelp, og spesielle hjelpemidler på grunn av synshemmingen som gradvis utvikler seg. Det er vesentlig å komme i kontakt med ekspertise på opplæring av synshemmede på et tidlig tidspunkt, særlig fordi belysning er vesentlig i all opplæring.

For elever som får spesialundervisning, skal det utarbeides individuell opplæringsplan, jf. opplæringsloven (12). Planen skal blant annet vise mål for og innholdet i opplæringen.

Blinde og sterkt svaksynte elever i grunnskole og videregående opplæring har nå rettigheter til tilleggstimer etter opplæringslovens §2-14 og §3-10 (12)

Like viktig som faglig tilrettelegging og gode hjelpemidler, er samspillet i elevflokk. Den enkelte elev med LMBB faller ikke alltid like lett inn i det sosiale miljøet. Å arbeide målbevisst for at eleven med LMBB skal greie å opprettholde kontakt med medlever både på skolen og i fritida, bør være et prioritert mål. Å akseptere seg selv som man er, at man har en sykdom eller funksjonshemming, er viktig for å bli trygg i sitt eget liv. Det kan være vanskelig, og vi vet at utfordringene for barn med funksjonshemninger er spesielt store i grunnskolen. Arbeidet med disse sosiale og personlige utfordringene er viktige elementer i den individuelle opplæringsplanen.

En grunnleggende betingelse for å oppnå og opprettholde kontakt, er at medelevene får en viss kunnskap om LMBB, slik at de kan forstå situasjonen til klassekameraten så langt det er mulig.

Ungdomstid

Venner

I ungdomstida får vennskap med jevnaldrende en helt sentral plass for de aller fleste. Venner tar ofte over foreldrenes rolle som identifikasjonsfigurer og forbilder. Mangel på venner kan være ekstra vanskelig nå. Der det ikke lar seg gjøre å opprettholde vennskap fra barndommen, bør det vurderes om ungdommen kan ha nytte av en ung støttekontakt, som uten at det virker påfallende, kan være med til ungdomsklubben, diskoteket og liknende. Det kan gi opplevelser på linje med hva andre ungdommer søker i hverdagen, samt styrke selvfølelsen og opplevelsen av å være delaktig.

Kjærester

Å komme ut blant andre ungdommer øker også muligheten for å treffe en kjæreste – for dem som ønsker seg det. Også ved gryende kjærlighetsforhold anbefales åpenhet om sykdommen. Åpenhet tidlig i bekjentskapet er et godt grunnlag for utvikling av et nært forhold med gjensidig respekt og ærlighet.

Seksualitet

Tidlig seksualveiledning kan forebygge problemer senere. Voksne med LMBB kan få et fullverdig seksualliv. Noen vil ha nytte av seksualtekniske hjelpemidler som kan fås på hjelpemiddelsenralen via trygdekontoret.

Dersom trygdekontoret ikke har kompetanse på området, kan habiliteringstjenesten i den enkeltes bostedsfylke gi veiledning. Noen seksualtekniske hjelpemidler fås på blå resept.

Utdanning og yrkesvalg

Ungdom med LMBB har stort behov for veiledning ved valg av utdanning og yrke. Det gjelder å finne et arbeid som den enkelte kan mestre, både i unge år og seinere i livet. Blant annet blir synshemmingen en vesentlig faktor å ta hensyn til. Den som skal gi råd trenger kunnskap om LMBB, om utdanningsmuligheter/veier og arbeidsmarkedet generelt. En forutsetning for å gjøre fornuftige valg er at brukeren selv aktivt er med i planleggingen, gjerne i samarbeid med skolerådgiver, foresatte, habiliteringstjeneste, fagopplæringskontor og/eller arbeidskontor. Hvilke instanser som skal trekkes inn må vurderes i hvert enkelt tilfelle.

MAT OG VEKTPROBLEMATIKK

Overvekt og stadig kamp for å unngå vektøkning er vanlig ved LMBB. Mange legger mye på seg selv ved normalt eller lavt matinntak. Det kan tyde på at personer med LMBB har lavere energi-behov eller mindre muskelmasse enn vanlig. Men det er også beskrevet at mange med LMBB spiser svært mye før de blir mette.

Kroppen får energi fra maten. I tillegg inneholder maten også andre viktige næringsstoffer. Overvekt er alltid et resultat av at man får i seg mer energi (eller kalorier) enn det kroppen bruker. Det er kun to måter å snu en overvektstendens på: mindre energi inn (spise mindre/ energifattig mat) og øke forbruket av energi (mosjonere mer).

Å følge opp brukeren med sunn kost og motivere for variasjon i kosten er en god investering, først av foreldrene – senere av hjelpepersonellet. Muligheten for fysisk aktivitet reduseres for mange etter hvert som synet blir dårlig. Bruk fantasi for å finne aktiviteter som brukeren liker og synes er morsomme, tilpass mosjonen etter den enkeltes

fysikk og kondisjon, årstid og situasjonen for øvrig.

Regulering av matinntak - sult og metthet

Energistoffskiftet reguleres med signaler som sendes fra magen og andre kroppsvev til hjernen (13). Hjernen svarer med signaler om sult eller metthet. Det såkalte fedmehormonet, leptin, er en del av denne reguleringsmekanismen. Leptin dannes i fettceller og fraktes med blodet til hjernen. Ved høyt leptinnivå (det vil si mye fett i cellene) sender hjernen ut «metthetssignaler». Det er ikke funnet feil i leptinutskillelsen ved LMBB. Om hjernens svar på virkningen av leptin er for svak, vet man ennå ikke.

Spis mye frukt og grønnsaker og spar på fett og sukker!

Hvorfor bry seg om vekten?

Fedme, eller svært stor overvekt, medfører fare for ulike sykdommer og plager:

- Diabetes (sukkersyke) - spesielt type 2 som vanligvis ikke trenger insulintilførsel
- Belastningsskader, spesielt i bein og hofter
- Økning av blodtrykket



© ELL SKOPPEN

- Hjertesykdom og høyt kolesterol
- Sjenerende lukt, soppdannelse og sår som skyldes at personlig hygiene som vasking og tørking vanskeliggjøres av hudfolder.

Vekt og utseende kan også virke negativt på selvbildet og i det sosiale livet. All bevegelse og daglige aktiviteter som for eksempel husarbeid, blir tyngre. Å få tak i klær blir vanskeligere og dyrere når man ikke passer inn i vanlige størrelser.

Hvordan begrense vektøkning?

Kostforandring og mosjon må til for å stoppe uønsket vektøkning. Målet for både barn og voksne er å unngå helseskadelig overvekt. (13,14)

NB! Barn bør ikke gå ned i vekt, det kan stoppe lengdeveksten og forsinke utviklingen. Et overvektig barn som vokser i høyden uten å legge på seg like raskt som før, vokser seg slankere.

Voksne som skal ned i vekt, må ta tiden til hjelp. Skal virkningen bli varig må man endre levestil i forhold til mat, drikke og bevegelse. En vektnedgang på en til to kilo i måneden kan være passe.

Noen klarer å redusere matinntaket på egen hånd, mens andre har nytte av hjelp fra lege, klinisk ernæringsfysiolog eller mer kurspregede opplegg for slanking. Noen følger individuelle opplegg, andre deltar i gruppeundervisning med andre i samme situasjon. Det finnes også tilbud om å mosjonere i grupper i forbindelse med slanking.

Maten

Maten må settes sammen med omtanke. Kroppen må få nok næringsstoffer som vitaminer, mineraler og protein, samtidig som energien (kaloriene) begrenses. Hjelp til innkjøp av egnete

Alle former for trim og mosjon i grupper har dobbelt virkning. Mosjonen er godt for kroppen og sammen med andre blir det et sosialt fellesskap.

matvarer og utprøving av nye produkter er viktig.

Frisk frukt og grønnsaker bør spises daglig. Det finnes mange halvfabrikata og ferdige produkter basert på grønnsaker. Det letter tilberedningen og kan være gode middagsalternativer. Ferdiglagede middagsretter kan være dyre, og er ofte uegnet for den som vil

begrense energiinntaket. Margarin eller smør bør byttes ut med en lettmargin til brød og olje til matlaging. Salamien kan erstattes med en god skinke.

Behandling

Overvekt er et samfunnsproblem i vår tid og det forskes mye på vektkontroll og slanking. Behandling som gjør kosttiltak overflødige, er ennå ikke funnet. (13) Legen kan vurdere om medikamenter kan prøves i tillegg til kost og mosjon. Det finnes medikamenter som kan redusere opptak av fett fra tarmen (orlistat), og andre som kan påvirke hjernens appetittregulering. Lege må avgjøre om de passer for den enkelte.

Noen personer med LMBB har nedsatt stoffskifte (hypotyreose). Hvis de bruker medikamenter for dette, kan energiforbruket øke noe og overvekten kan kanskje reduseres. Operasjon for å få en lettere og slankere kropp er ingen enkel løsning. Det er vanskelig å få slik behandling i offentlig helsevesen. Behandlingen skal være nødvendig og ikke medføre ekstra helserisiko for pasienten, og i tillegg må det sannsynliggjøres at operasjon gir varig virkning. De vanligste metodene er innsnevring av magesekken (gastric banding) og/eller forkorting av tynntarmen.

Personer som har gått mye ned i vekt kan få fjernet sjenerende hudfolder etter slanking. Fastlegen kan henvise til sykehus som vurderer om operasjon bør eller kan utføres.

MEDISINSK OPPFØLGING

Syndromet omfatter mange tegn og symptomer som fører til kontroller og behandling hos lege eller på sykehus. Behovene endres over tid og er ikke like for alle med LMBB, derfor er det viktig å koordinere tilbudet etter den enkeltes behov.

Så snart diagnosen er stilt bør man få en samtale med fastlegen for å vurdere oppfølging framover. Legen henviser til de ulike spesialisthelsetjenestene og får tilbakemelding (epikrise) fra spesialistene om hva som er undersøkt og gjort.

Når diagnosen LMBB syndrom stilles må man foreta øyeundersøkelser (se ellers avs. om synshemming s. 12), vurdere nyre- og hjertefunksjonen og ta blodprøver for å utelukke andre diagnoser med lignende symptomer. I fremtiden vil man trolig også kunne fastsette LMBB-diagnosen med en blodprøve. Henvisning bør sendes til habiliteringssenter, synspedagogisk kompetansesenter og klinisk ernæringsfysiolog. For barn og ungdom bør legen også forsikre seg om at PP-tjenesten er kontaktet for utredning og tilrettelegging i barnehagen eller skolehverdagen (se ellers avs. om lærevasker s. 13),

Senere går brukeren jevnlig til kontroll hos øyelege. Fastlegen foretar jevnlig kontroll av nyrefunksjonen, blodtrykk, vektutvikling og høydevekst. Legen må også vurdere om det foreligger behov for henvisning til endokrinolog,

nyrespesialist, ortoped eller annen spesialisthelsetjeneste.

Tannhelse

På grunn tannproblemer som ofte følger med sykdommen, bør alle med LMBB være spesielt nøye med munnhygien. I barnealderen er det behov for ekstra hjelp eller tilsyn fra voksne ved tannbørsting. Tykt skaft på tannbørsten kan være god hjelp ved motoriske vansker.

Tennene bør kontrolleres minst en gang årlig av tannhelsepersonell



© TAKO

Tennene bør kontrolleres minst en gang årlig av tannhelsepersonell. Røntgenundersøkelse bør gjøres av tannlege ved treårsalder, eller så snart diagnosen er stilt. Når barnet er 10-12 år må behovet for tannregulering vurderes.

Alle med LMBB i Norge har rett til gratis ettersyn og tannbehandling hele livet.

Tannhelsekompetansesenteret (TAKO) i Oslo undersøker helst tennene mens barna er i småskolealder, blant annet med tanke på forebyggende arbeid. Brukere som får diagnosen seinere bør også oppsøke TAKO. Den lokale legen eller tannlegen henviser dit.

Det er ofte en fordel at den samme tannlegen behandler brukeren både som barn, ungdom og voksen. Dersom skoletannlegen er villig til å følge opp etter barneskolen, får tannlegen betaling direkte fra det lokale trygdekontoret.

HJELP FRA DET OFFENTLIGE

De offentlige tjenestetilbudene er organisert gjennom kommune, fylke og stat. En rekke pleie og omsorgstjenester er lovfestet, etter sosialtjenesteloven og kommunehelsetjenesteloven. Enkeltvedtak etter sosialtjenesteloven er juridisk bindende. Det innebærer at vedtaket må følges opp av kommunen. Søknader om de ulike tjenester skal besvares skriftlig og munne ut i avslag eller vedtak. De ulike kommunene og tjenestestedene vurderer tilbudet ulikt ut fra egen kompetanse om diagnosen og i tillegg legges føringer i forhold til ressursbruk. Dette gjør at tjenestetilbudene kan være ulike avhengig av hvor i landet man bor. Det bør imidlertid minnes om sosialtjenesteloven §4-4 som gir de som har tyngende omsorgsoppgaver krav på at kommunen fatter vedtak for å lette omsorgsbyrden.

Alle offentlige kontorer har plikt til å gi informasjon om lover, regler og vanlig praksis til den som spør. Når en søker om noe gjennom en offentlig etat, har en krav på svar på søknaden. Et avslag skal begrunnes slik at man får mulighet til å klage innen fastsatt tidsfrist, og det skal inneholde opplysninger om klageadgang. Det er viktig å merke seg at et vedtak fra en kommune ikke automatisk gjelder dersom en flytter til en annen kommune. Da må det søkes på nytt.

Informasjon fra bruker til fagfolk

Fordi LMBB er en sjelden sykdom, kan man ikke forvente at saksbehandlere og fagfolk har mye kunnskap om diagnosen. Derfor blir det viktig at brukeren eller pårørende formidler informasjon der dette trengs. Vi anbefaler brukerne å ha skriftlig informasjon der diagnosen blir beskrevet. Dette kan spare tid og lette informasjonsbehovet til hjelpeapparatet. Hvis en søknad følges av kunnskap om diagnosen er det lettere, for eksempel for trygdekontoret, å vurdere den.

Kommunalt hjelpeapparat

Kommunene skal sørge for at alle som bor eller oppholder seg i kommunen, tilbys nødvendig utredning og oppfølging ved behov for habi-

litering og rehabilitering, jf. forskrift om habilitering og rehabilitering (15). I forskriften om individuelle planer (8) slås det fast at kommunen er ansvarlig for å sikre koordinering av tiltakene. Kommunen er også ansvarlig for formidlingen av hjelpemidler og for å tilrettelegge miljøet rundt den enkelte bruker.

Mange kommuner har en konsulent for funksjonshemmede. Spør konsulenten om hvordan ulike tjenester i kommunen er organisert. Områder der brukerne trenger kommunal hjelp og oppfølging kan være: transport, hjelpemidler, ledsager, rådgivning i forhold til utdanning og arbeidsliv, støttekontakt eller fritidskontakt, avlastning og omsorgslønn, hjemmesykepleie og hjemmehjelp.

Trygdeetaten

De viktigste generelle trygdeordningene i Norge er folketrygden, barnetrygden og kontantstøtten til småbarnsforeldre. Folketrygdens intensjon er å sikre inntekt for enkeltmennesker, kompensere for utgifter og gi hjelp til selvhjelp slik at den enkelte kan greie seg selv i personlige og yrkesmessige forhold.

Trygdekontorene er trygdeetatens førstelinjetjeneste og finnes i alle kommuner. Trygdekontorene har ansvar for å informere publikum. Det anbefales at man ber om samtale for veiledning ved søknad om stønader. Meget kort omtales her noen av de mulighetene for støtte og hjelp som følger av folketrygdloven.

Dekning av utgifter

Stønad til helsetjenester inneholder bestemmelser om dekning av utgifter til behandling, egenandeler og betingelser for utstedelse av frikort. *Grunnstønad* skal helt eller delvis dekke nødvendige ekstrautgifter. Med ekstrautgifter menes de utgifter som har oppstått på grunn av lidelsen, og som friske personer ikke har. Ekstrautgiftene må være løpende og stadig tilbakevendende. Engangsutgifter dekkes ikke av grunnstønad.

Hjelpestønad kan gis til personer som på grunn av varig sykdom eller funksjonshemming har behov for særskilt tilsyn og pleie.

Stønad til livsopphold

Disse stønadene omfatter sykepenger, omsorgspenger, pleiepenger og opplæringspenger ved barns eller andre nære pårørendes sykdom, rehabiliteringspenger, attføringspenger og uførepensjon.

Stønad ved barns sykdom

Foreldre som har omsorg for et sykt eller funksjonshemmet barn kan ha rett til forskjellige stønadstyper. Arbeidstakere har rett til omsorgspenger når barn eller barnepasser er syk. Dette gjelder for barn under 12 år og inntil ti dager hvert kalenderår. Dersom barnet er funksjonshemmet eller kronisk syk kan retten bli utvidet til 20 dager per år inntil barnet er fylt 18 år. Dette må forhåndsgodkjennes av trygdekontoret.

Pleiepenger gis til foreldre hvis barn er innlagt på sykehus i åtte dager eller mer. Bare en av

foreldrene får pleiepenger om gangen. Hvis barnet er funksjonshemmet eller har en kronisk sykdom gjelder denne retten til barnet er 18 år.

Hjelp til selvhjelp

Kommunen samarbeider med trygdekontoret og hjelpemiddelsentralen om hjelpemidler (8). Folketrygden gir hjelpemidler for å bedre funksjonsevnen og for å øke selvhjulpneheten for søkeren i hjem, skole, arbeid og fritid. Hjelpemidler kan være lese- og sekretærhjelp for blinde og svaksynte, utstyr til trening og stimulering av barn og ungdom, førerhund, datautstyr, skolehjelpemidler og hjelpemidler på arbeidsplassen (9). Ergoterapeut og/eller fysioterapeut kan vurdere behovet for hjelpemidler og bistå med opplæring og bruken av dem. Et behov for å tilpasse hjelpemidler i egen bolig, kan hjemmebesøk av en ergoterapeut være aktuelt. Ved sammensatte problemer bør synspedagogiske kompetansesentre, hjelpemiddelsentralen i fylket eller annen fagkompetanse hjelpe til med å utrede og tilpasse utstyr.

Alle offentlige tilsatte har taushetsplikt etter forvaltningsloven



© HEDDVIK OSTERBERG

GENETIKK OG ARV

Det finnes mange ulike årsaker til sykdom eller funksjonshemming. Mange ganger er forandringer i personens arveanlegg den direkte årsaken. LMBB er en slik tilstand som oppstår som følge av genforandringer.

Arveanlegg

Arveanleggene, eller genene, varierer fra menneske til menneske. Genene sitter (tett i tett) på kromosomene, og det er 46 kromosomer i cellekjernene hos mennesket. Det er vanlig å ordne dem i 23 kromosompar. Det finnes tusenvis av gener på hvert kromosom.

Vi arver 23 kromosomer fra fars sædcelle og 23 fra mors eggcelle. Vi har derfor to utgaver av hvert kromosom. Ett av kromosomparene kalles kjønnskromosomer (x og y). Disse bestemmer blant annet om en er mann eller kvinne. De andre parene er nummerert fra 1 til 22.

En mutasjon er en varig endring i et arveanlegg. Slike endringer er en del av den normale variasjonen mellom mennesker og er som oftest helt ufarlige. Men enkelte forandringer kan føre til sykdom.

Det er til nå beskrevet seks forskjellige gen-områder der en mutasjon kan forårsake LMBB. Disse seks genområdene ligger på seks ulike kromosomer. Kromosom 11q, 16q, 3p, 15q, 2q eller 20q (q = kromosomets lange arm, p = kromosomets korte arm). Det spesifikke genet i hvert genområde kalles BBS1, BBS2, BBS3, BBS4, BBS5, BBS6. Man begynner å få mye kunnskap om genfeil eller mutasjoner på BBS4, BBS5, BBS6, mens genfeil på BBS1, BBS2 og BBS3 er mindre kjent. Den biologiske virkningen eller funksjonen av BBS-genene er fortsatt ukjent, men skadete BBS-gener gir altså samme symptombilde selv om de sitter på ulike kromosomer. Mutasjon i ett BBS-genpar er nok til at LMBB kan utvikles (18).

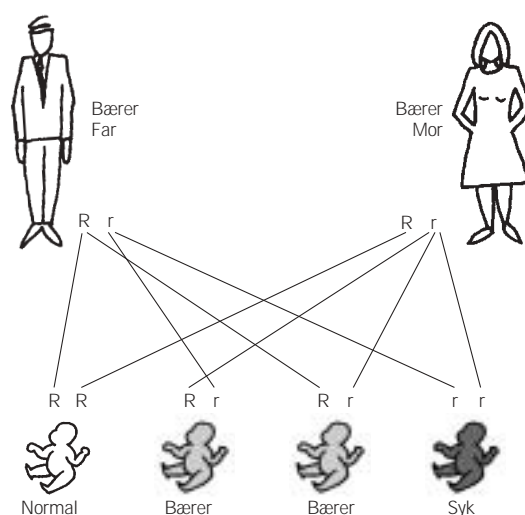
Autosomal recessiv arv

Noen sykdommer eller tilstander er autosomt arvelige. Da forekommer det skadelig mutasjon i et av de 22 kromosomparene som ikke er

kjønnskromosomer. Både menn og kvinner kan arve tilstanden fra sine foreldre. Autosomal arv kan deles i to; autosomal dominant arv og autosomal recessiv arv. LMBB overføres ved autosomal recessiv arv.

Ved autosomal recessiv arv får den syke et mutert gen fra far og et mutert gen fra mor. Det vil si at begge genvariantene i kromosomparet inneholder en mutasjon. Begge foreldrene er friske bærere av arveanlegget. Foreldrene vil ikke få sykdommen selv fordi de har en frisk variant av genet i tillegg til det muterte. Friske søsken kan også ha et mutert gen og dermed være bærere av LMBB, eller de kan ha to friske gener.

Hvis en person med LMBB selv får barn, vil barnet alltid få ett mutert BBS-gen. Siden det er få bærere av muterte BBS-gener i befolkningen, er risikoen for at også partneren overfører et mutert BBS-gen til barnet svært liten. Faren for at barnet også skal få LMBB, er dermed svært liten.



Autosomal recessiv arvegang: Begge foreldre er bærere av sykdomsgenet uten selv å være syke. Hvert barn har 25% risiko for å arve et mutert gen fra både mor og far og slik få LMBB.

Medisinske funn hos bærere av LMBB-gen

Når barnet har syndromet er begge foreldrene bærere av LMBB-genet.

I dag forskes det på om det foreligger overhyppighet av visse medisinske plager som følger syndromet hos familiemedlemmer som er bærere (4).

Genetisk veiledning og gentesting

Spesialister i medisinsk genetikk ved sykehusene kan gi genetisk veiledning. Dette gjøres først og fremst for å vurdere risikoen for at et nytt barn i familien kan bli født med LMBB. Voksne med LMBB kan få genetisk veiledning for å belyse risikoen for at de selv kan føre sykdommen videre til egne barn.

Gentesting gjøres gjennom en blodprøve eller en prøve av vev fra huden. Foreløpig foretas gentesting ved LMBB mest i genetisk forskning. Etter hvert vil det nok bli mulig å stille diagnosen ved en gentest.



NESSJØE TING ©

Nøkkelen ligger i genene.

AKTUELL FORSKNING

Det er svært mange forskningsområder som kan gi nyttig viten om behandling, oppfølging og årsakene til LMBB syndrom. Fra norsk hold har Dr. med. Ruth Riise bidratt betydelig. De fleste familier med LMBB i Norge har også vært delaktige for å øke kunnskapen om syndromet. Et av de store områdene innen medisinsk forskning er genetisk forskning som forsøker å forklare årsaker til sykdommen.

Når genene for LMBB syndrom i sin helhet blir isolert og beskrevet, vil det gi ny viten om utvikling og skader i øyets netthinne (retina), nyrene, hender og føtter samt om regulering av kroppsvekt og appetitt osv. Den genetiske forskningen kan med tiden forhåpentligvis åpne for nye muligheter, enten i tradisjonell medisinsk behandling eller genteknologi.

I mange år har en håpet at genteknologi skulle gjøre behandling ved arvelige sykdommer mulig. Genterapi går ut på å føre normalt fungerende gen inn i pasientens celler og slik erstatte

det syke genet. Det drives i dag intens forskning på genterapi ved en rekke arvelige sykdommer. Hittil har det vært vanskelig å få virkning av behandlingen, og den praktiske nytten er foreløpig svært begrenset. Et av områdene der man har kommet forholdsvis langt er i forskningen på netthinnedegenerasjon eller retinitis pigmentosa. Dette er et svært aktuelt område for genteknologisk behandling i framtiden.

Når det gjelder hjelpemidler for synsproblemer gjør forskningen stadig framgang. Datateknologi er viktig her og utnyttes blant annet innen pedagogikk og mobility.

Forskning pågår for å forstå og behandle fedme og regulere matinntaket. Også innen matvareproduksjonen forskes det mye på hvordan maten skal kunne gi god smak, metthetsfølelse og nok næringsstoffer, samtidig som energiinnholdet begrenses.

INFORMASJON, KILDER OG RESSURSER

Kunnskap er viktig for å få innflytelse over eget liv. Den som har kunnskap om egen situasjon, om muligheter og utfordringer, har lettere for å få god dialog med hjelpeapparatet. Når man har godt grep om livet sitt, gir det bedre grobunn for mestring av krevende situasjoner.

En sjelden diagnose krever oppdatert informasjon

Det er ikke alltid enkelt å finne informasjon om sjeldne sykdommer og syndromer. Sjeldne diagnoser er ofte lite forsket på og dårligere beskrevet enn mer vanlige sykdommer. I mange oppslagsverk er det stor risiko for at beskrivelsen er mangelfull og foreldet. Den kan være utdatert på så sentrale ting som behandling, levestandard og livslengde.

Det betyr at man skal være nøye og kritisk når man får tak i informasjon. Sjekk alltid kilden med hensyn på årstall og hvem som er ansvarlig utgiver.

Internett

Via internett er enorme informasjonsmengder tilgjengelige for stadig flere.

Opplevelsen av fravær av avstand og landegrenser er grensesprengende. Internett gir oss muligheter for rask kommunikasjon og for dialog som vi neppe drømte om for ti år siden.

Det er nesten ikke grenser for hva man kan finne av informasjon på nettet; og det er bra dersom vi lærer å utøve kildekritikk. Det er ingen sikker godkjenning eller kvalitetssikring av informasjonen som ligger på internett. Derfor er det viktig å vurdere kildene som informasjonen kommer fra.

Mange interesser kan ligge bak utgivelsen av informasjon på internett. Det kan være økonomiske, politiske, kulturelle eller helt personlige interesser som er styrende for hva som legges ut og hvordan informasjonen presenteres.

Vær også klar over at ulikheter i kultur og samfunnssystem påvirker innholdet i stoffet. En kan ikke uten videre overføre informasjon fra utlandet til norske forhold.

Samspill med fagfolk

Internett gir brukerne mulighet til på egen hånd å finne kunnskap om diagnose, behandling og prognose. Dette utfordrer samspillet mellom bruker og fagfolk. Brukeren er ikke lenger en passiv mottaker av informasjon, men en aktiv bidragsyter som trenger fagfolk som «oversettere» og veiledere.

Fagfolk kan i dag ikke styre informasjonen etter egen oppfatning av hva som best tjener brukeren. De må møte brukerne som likeverdige diskusjonspartnere, som ønsker begrunnelser for valg av undersøkelser, behandling og annen oppfølging.

Å finne nye samspillformer mellom brukere og fagfolk er en utfordring. For å få til dette må begge parter ha tillit til hverandre.

SENTER FOR SJELDNE SYKDOMMER OG SYNDROMER

KUNNSKAP INNFLYTELSE MESTRING

Senter for sjeldne sykdommer og syndromer er et landsdekkende kompetansesenter på tvers av fagområder.

Senteret jobber med medisinske og psykososiale problemstillinger i forhold til 16 sjeldne diagnoser, og gir tilbud til personer i alle aldre som er berørt av en av dem. Senteret drives med aktiv brukermedvirkning.

Sjelden sykdom

En sjelden sykdom eller et syndrom innebærer at færre enn 500 personer i Norge har diagnosen. Det betyr at det lokale hjelpeapparatet sjelden kommer i kontakt med mennesker med disse sjeldne diagnosene, og derfor har lite erfaring og kunnskap om dem. Senter for sjeldne sykdommer og syndromer er et supplement og en samarbeidspartner for de som har behandlings- og oppfølgingsansvar. Senteret samarbeider med fagfolk i kommuner, fylkeskommuner, habiliteringstjenesten, sykehus, og regionale- og nasjonale kompetansesentra. Målet er å bidra til at brukere med disse sjeldne diagnosene får en best mulig hverdag.

Aktiviteter og tjenester

Senter for sjeldne sykdommer og syndromer tilbyr informasjon, rådgivning, opplæring og utviklingsarbeid. Vi arrangerer kurs og konferanser for brukere og fagfolk. Vi gir «Den sjeldne katalogen», som gir en innføring i diagnosegruppene.

Bøker, rapporter, hefter, brosjyrer og videoer er utarbeidet for de enkelte diagnoser.

Senteret bruker internett til kunnskapsformidling og kommunikasjon.

Senteret initierer forskning og kan knytte til seg forskere i enkeltprosjekter.

De faglige medarbeiderne på senteret kan etter vurdering reise til brukernes nærmiljø for å gi informasjon i tverrfaglige møter. Hensikten er å bidra til en helhetlig planlegging og koordinering av tiltak i forhold til brukerens forutsetninger og behov. Senteret samarbeider nært med brukerforeningene.

Senteret arbeider med følgende diagnoser og diagnosegrupper:

Alagille syndrom
Alport syndrom
Analatresi
Blæreekstrofi og epispadi
Fabry sykdom
Fenylketonuri (PKU)
Galaktosemi
Gallegangsatresi
Genitale anomalier
Huntingtons sykdom
Medfødte immunsviktsykdommer
Laurence-Moon-Bardet-Biedl syndrom (LMBB)
LCAT-mangel
Maple Syrup Urine Disease (MSUD)
Øsofagusatresi
Aagenæs syndrom



Tenk
framover
og forbered
tiltak
som letter
voksenlivet

KILDER OG RESSURSER

Senter for sjeldne sykdommer og syndromer på Rikshospitalet (Smågruppesenteret) har kompetanse-senterfunksjon for LMBB i Norge.

På senterets nettsted oppdateres aktuelle web-adresser, og der formidles nyheter innen forskning og behandling. SSSS, Rikshospitalet – tlf. 23 07 53 40
www.rikshospitalet.no/smagrupperet/

Aktuelle adresser:

Huseby kompetansesenter
Gamle Hovsetervei 3, 0768 Oslo, tlf. 22 02 95 00
www.statped.no/huseby

Tambartun kompetansesenter
7224 Melhus, tlf. 72 87 93 00
www.statped.no/tambartun

TAKO-senteret ved Det odontologiske fakultet (Oslo)
Lovisenberggt. 7A, 0456 Oslo
tlf . 2270 49 49, fax 22 70 49 48

www.trygdeetaten.no

Trygdekontorene i hver enkelt kommune.

Habiliteringstjenesten for barn og voksne i hvert Fylke.

Læringssenteret
Postboks 2924 Tøyen, 0608 Oslo
tlf . 23301200, fax 23301299
www.ls.no

Center for små handicapgrupper (Danmark)
tlf . 33914020
www.csh.dk/

SmågruppsCentrum , Socialstyrelsen, (Sverige)
tlf . 08-555 530 00
www.sos.se/smkh/

Interesseforeninger

Interesseforeningen for LMBB,
FFO Postboks 4568 Torshov 0404 Oslo.

Norges Blindforbund
Boks 5900 Majorstuen 0308 Oslo, tlf. 23 21 50 00
www.Blindeforbundet.no

Engelskspråklige kilder:

Laurence-Moon-Bardet-Biedl Society (England)
www.lmbbs.org.uk

OMIM.basen: National Center for Biotechnology Information (Baltimore, USA)

<http://www3.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/>

OMIM-basen er verdens sentrale database for registrering og oppdatering av kunnskap om menneskelige gener, og om hvilke forstyrrelser og sykdommer som er resultat av hvilke mutasjoner i disse genene.

PubMed inkluderer den medisinske databasen MEDLINE. Databasen gir oversikt over det meste av medisinsk litteratur. Et sammendrag (abstract) av artikkelen er vanligvis tilgjengelig.

Annen aktuell litteratur:

Turid Skuseth: *Laurence-Moon/Bardet-Biedl's syndrom utbredelse i Norge*. Kartlegging av gruppens medisinske, sosialmedisinske og pedagogiske situasjon. Hovedoppgave, Statens spesiallærerhøgskole 1985.

Nilsson B, Lühr E: *Ungdomstid – Funksjonshemning – Løsrivelse*. Kommuneforlaget 1998.
ISBN 82-446-0615-0

Ruud E, Nilsson B: *Hver for seg små – sammen store*. Frambu og Smågruppesenteret, 1997.
ISBN 82-990652-3-2

Fritid? Funksjonshemmet ungdom og fritid. Senter for sjeldne sykdommer og syndromer 1998.

Introducing LMBBS Laurence- Moon Bardet-Biedl Society, England, 1997

Laurence-Moon-Bardet-Biedl Syndrom ...more than meets the eye. LMBB Society. England 1998.

Henvisninger

- 1 Laurence JZ, Moon RC: *Four cases of «retinitis pigmentosa» occurring in the same family, and accompanied by general imperfections of development.* Ophthalmol Rev 1866;2:32-41
- 2 Bardet G: *Sur un syndrome d'obésité congénitale avec polydactylie et rétinite pigmentaire* (Contribution à l'étude des formes cliniques de l'obésité hypophysaire). These de Paris 1920;470:9-107
- 3 Biedl A: *Ein Geschwisterpaar mit adiposo-genitaler Dystrophie.* Dtsch Med Wochenschr 1922;4:1630
- 4 Beales PL et al: *New criteria for improved diagnosis of Bardet-Biedl syndrome: results of a population survey.* Journal of Medical Genetics 1999;36:437-446
- 5 Aarskog D og Bjerknes R: *Kvartalets syndrom: Bardet-Biedl syndrom.* Pediatrisk endokrinologi 1999;13:43-46
- 6 Riise R: *Laurence-Moon-Bardet-Biedl syndrome: Clinical, electrophysical and genetic aspects.* Doktoravhandling, Universitetet i Lund 1997
- 7 Smedbye HK, Berge MK, Lorentsen Ø: *Brukerundersøkelse LMBB.* Rehab-Nor AS for Senter for sjeldne sykdommer og syndromer og Interesseforeningen for LMBB, 1999
- 8 *Forskrift om individuelle planer.* Sosial- og Helsedepartementet, I-1028 B
- 9 *Veileder for individuell plan.* Sosial- og Helsedepartementet, I-0911 L
- 10 *Synsrehabilitering.* Rikstrygdeverket, 2001
- 11 *Formidling av IT-hjelpemidler i skolen.* Rikstrygdeverket, 2001
- 12 *Lov om grunnskolen og den vidaregåande opplæringa* (opplæringslova), av 17. juli 1998 nr. 61, gjeldende fra 01.08.99
- 13 *Vekt-helse.* Statens råd for ernæring og fysisk aktivitet, Rapport nr.1/2000
- 14 *Bevar deg vel: en veiviser til varig vektreduksjon.* Landsforeningen for kosthold og helse, 1998 ISBN 82-7047-072-4
- 15 *Forskrift om habilitering og rehabilitering.* Sosial- og Helsedepartementet, I-1032 B
- 16 *Hjelpemiddelformidling – en del av et større system.* Rikstrygdeverket, 2000
- 17 *Tilrettelegging av arbeidsplassen – et samarbeid mellom mange parter.* Rikstrygdeverket, 2001
- 18 Sheffield VC et al. *The molecular genetics of Bardet-Biedl syndrome.* Current opinion in genetics and development 2001;11(3):317-321
- 19 *Genterapi: Status og fremtidige muligheter innen klinisk medisin.* Senter for medisinsk metodevurdering, rapport nr. 1/2000

Ordliste

ADL	aktiviteter i dagliglivet, fagområde i opplæring	Kromosom	staver sammensatt av gener (det er 46 kromosomer i menneskeceller)
Anomali	misdannelse i kroppslig organ	Leptin	hormon som dannes i fettceller og sender signal til hjernen
Brachydaktyli	uvanlig korte fingre og tær	Mobility	fagområde for mobilitet og orientering
Degenerasjon	ødeleggelse over tid	Mutasjon	varig endring i et gen
Diabetes	sukkersyke	Netthinne	retina, det synsoppfattende laget inne i øyeeplet
Dialyse	metode for å rense blodet ved nyresvikt	Polydaktyli	for mange fingre eller tær
Elektroretinogram (ERG)	metode for å måle elektriske signaler i netthinnen	Polydipsi	økt tørste
Epikrise	journalsammendrag av sykdomsutvikling	Polyuri	uvanlig stor urinutskilling
Gen	arveanlegg i celler	Recessiv arv	arvegenskaper som må arves fra begge foreldre for å vise seg
Genteknologi	arbeidet med å isolere, karakterisere og endre arvestoff	Retina	netthinne
Genterapi	endring av arvestoff for å helbrede	Retinitis Pigmentosa, RP	progressiv degenerasjon eller ødeleggelse av netthinnen. Begynner vanligvis med nattblindhet og fortsetter med innskrenkning av synsfeltet. Til sist får man kikkertsyn og blir blind. Det finnes ulike typer RP, som har ulik årsak
Hormoner	signalstoffer fra ulike kjertler i kroppen, styrer og påvirker funksjoner og utvikling	Syndaktyli	medfødt sammenvoksing av fingre
Hypertensjon	høyt blodtrykk	Syndrom	et sett av symptomer som karakteriserer en sykdom eller tilstand
Hypogonadisme	svakt utviklet kjønnsorgan	Visual evoked response (VER)	metode for å måle elektriske impulser i synsnerven
Individuell opplæringsplan (IOP)	personlig plan for spesielt tilrettelagt opplæring		
Individuell plan	personlig plan for koordinering og gjennomføring innen medisinsk behandling og annen oppfølging		



Rikshospitalet
Universitetsklinikk

SENTER FOR SJELDNE SYKDOMMER OG SYNDROMER *Smågruppesenteret*

SENTER FOR SJELDNE SYKDOMMER
OG SYNDROMER

Rikshospitalet

0027 Oslo

telefon 23 07 53 40

telefaks 23 07 53 50

e-post: smagruppesenteret@rikshospitalet.no

internett: www.rikshospitalet/smagruppesenteret