



# HVER DAG TELLER

En orientering om Spielmeyer-Vogts sykdom



**HVOR FÅR DU TAK I FLERE EKSEMPLARER AV DENNE ORIENTERINGEN?**

Orienteringen kan bestilles fra Norsk Spielmeyer-Vogt Forening, og koster p.t. kr. 100,- pr. hefte. Du finner den også på [www.nsvf.org](http://www.nsvf.org) hvor den fritt kan lastes ned.

# Innhold

<b>FORORD</b> .....	4
<b>HVA ER SPIELMEYER-VOGTS SYKDOM?</b> .....	5
Forekomst .....	5
Sykdommens årsak .....	5
<b>SPIELMEYER-VOGTS SYKDOM OG ARV</b> .....	5
MEDISINSK FORSKNING .....	6
<b>DIAGNOSTISERING AV SPIELMEYER-VOGTS SYKDOM</b> .....	6
Diagnose av barnet .....	6
Foster-, søsken- og bærerdiagnostikk .....	6
<b>SYKDOMSFORLØPET VED SPIELMEYER-VOGTS SYKDOM</b> .....	7
De forskjellige livsfasene .....	7
Sykdommens symptomer .....	8
Overgang fra barn til voksen .....	11
<b>NÅR UNGDOMMEN BLIR PLEIETRENGENDE</b> .....	11
<b>Å LEVE MED SPIELMEYER-VOGTS SYKDOM</b> .....	12
<b>FAMILIEN</b> .....	12
Livet skal leves .....	12
Hvordan barnet selv opplever sin situasjon .....	12
Informasjon til barna .....	12
Foreldrereaksjoner .....	13
Søskenreaksjoner .....	13
<b>VENNER OG FRITID</b> .....	14
<b>TILRETTELEGGING OG BEHOVET FOR HJELP</b> .....	15
<b>PÅ JAKT ETTER GODE LØSNINGER</b> .....	15
<b>ANSVARSGRUPPER OG INDIVIDUELLE PLANER</b> .....	15
<b>PEDAGOGISK TILRETTELEGGING</b> .....	16
<b>MEDISINSK OPPFØLGING</b> .....	20
<b>FYSISK AKTIVITET</b> .....	20
<b>HJELPEAPPARATET</b> .....	21
Samarbeidsavtale .....	21
Tambartun kompetansesenter .....	21
Huseby kompetansesenter .....	21
Frambu senter for sjeldne funksjonsheminger .....	21
Barneklubben på Rikshospitalet HF .....	21
Tannhelsekompetansesenter for sjeldne medisinske tilstander .....	21
Øvrig hjelpeapparat .....	22
Norsk Spielmeier-Vogt Forening .....	22
<b>RETTIGHETER</b> .....	23
<b>ØKONOMISKE RETTIGHETER</b> .....	23
Grunnstønad .....	23
Hjelpestønad .....	23
Opplæringspenger .....	23
Pleiepenger .....	23
Omsorgslønn .....	24
Omsorgspenger .....	24
Uførepensjon .....	24
Dekning av tannpleie gjennom trygdeetaten .....	24
Stønad til bil .....	25
Skattefradrag på grunn av store sykdomsutgifter .....	25
<b>ANDRE RETTIGHETER</b> .....	25
Støttekontakt .....	25
Avlastning .....	25
Borgerstyrt (eller Brukerstyrt) Personlig Assistanse (BPA) .....	25
Bolig .....	26
Ledsagerbevis .....	26
Skoleskyss .....	26
Tekniske hjelpemidler .....	26
<b>KILDER</b> .....	27

# Forord

Norsk Spielmeyer-Vogt Forening (NSVF) ønsker med dette orienteringsheftet å nå alle som gjennom sitt arbeid eller på annen måte møter de familiene som rammes av sykdommen.

Kjernen i god behandling og omsorg er empati og kunnskap. Empati er en menneskelig egenskap som vanskelig kan læres, mens kunnskap gir grunnlag for større forståelse og bedre planlegging. I arbeidet med barn og unge med Spielmeyer-Vogts sykdom og deres familier, er målet alltid å legge til rette for en så god livssituasjon som mulig; livet leves her og nå.

Spielmeyer-Vogts sykdom er en medfødt, fremadskridende stoffskiftesykdom som først og fremst rammer nervesystemet. Etter hvert som sykdommen utvikler seg tapes stadig flere fysiske og kognitive funksjoner, og den som rammes blir etter hvert helt pleietrengende og dør i ung alder. Samtidig med funksjonstapet skjer det en naturlig utvikling fra barn til ungdom og videre til voksen. Sykdommens progredierende utvikling stiller oss alle overfor store utfordringer.

Denne orienteringen kompletterer og bygger delvis på foreningens orienteringshefte, utgitt første gang i 1986 og revidert sist i 1999. Orienteringen er finansiert av Norsk Spielmeyer-Vogt Forening med bidrag fra Helse Nord, Helse Øst, Helse Midt-Norge og Helse Vest.

Orienteringen finnes både i trykket utgave og i elektronisk form på foreningens hjemmesider ([www.nsvf.org](http://www.nsvf.org)), både i form av et .pdf-dokument og som en Wordfil. Wordfilen inneholder mye hypertekst, dvs. koblinger til dokumenter og nettsteder slik at referanser nås direkte ved lesning av heftet. Wordfilen vil bli oppdatert fra tid til annen.

Det står enhver fritt å kopiere eller sitere fra heftet; vennligst oppgi kilde.

Mars 2008/Revisjon 1 oktober 2009

Svein Rokne  
Redaktør

# Hva er Spielmeyer-Vogts sykdom?

Spielmeyer-Vogts sykdom er en arvelig, fremadskridende, nevrodegenerativ sykdom. Sykdommen er oppkalt etter to tyske leger som beskrev den i 1906. Spielmeyer-Vogts sykdom tilhører sykdomsgruppen NCL – Neuronal Ceroid Lipofuscinosis, og det medisinske navnet på sykdommen er Juvenile Neuronal Ceroid Lipofuscinosis (JNCL). I engelsktalende land går sykdommen gjerne under betegnelsen Batten disease.

Etter hvert er det beskrevet flere forskjellige typer av NCL. Felles for nesten alle er tap av syn og mentale ferdigheter, motoriske vansker preget av balanse- og koordinasjonsproblemer, ufrivillige muskelrykninger og epileptiske anfall. Man skjeller nå mellom åtte eller ni forskjellige former av NCL.

## Forekomst

JNCL er den hyppigste NCL-formen i Skandinavia med en antatt forekomst på 1 pr 40 000 nyfødte, det vil si "normalt" ett til to nye tilfeller årlig i Norge. Pr. 2008 kjenner man til ca. 40 tilfeller av NCL i Norge, inkludert noen få med andre varianter enn JNCL.

## Sykdommens årsak

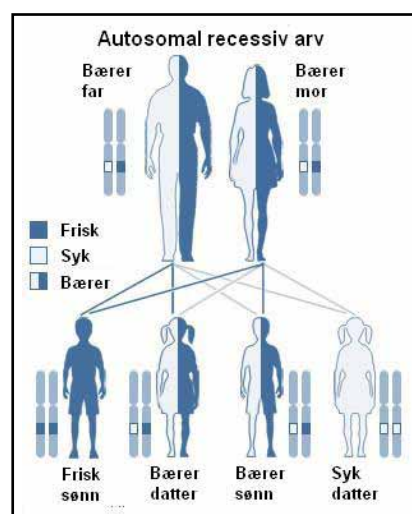
JNCL hører hjemme blant sykdommene i cellestoffskiftet. Disse tallrike sykdommene er alle svært sjeldne og skyldes forandringer i arveanlegget. En identisk kopi av arveanlegget sitter i cellekjernen i alle kroppens celler. Forandringen i arveanlegget ved JNCL fører til dårligere celledisjon i øyne, hjerne og andre organer over tid. I alle cellene i kroppen foregår det hele tiden en komplisert produksjon og nedbrytning av kjemiske stoffer. Ved sykdommer i cellestoffskiftet fører forandringer i arveanlegget til at et protein fungerer dårlig.

Genfeilen ved JNCL forekommer i mange varianter eller mutasjoner. Pr. 2008 er det funnet ca. 40 varianter. Den hyppigst forekommende feilen er en 1.02kb delesjon (avkorting) i genet. Tidligere trodde man at opphopning av fettstoffer i cellene og derav følgende celledød var årsaken til sykdommen. I dag undersøkes også andre teorier, men det er fortsatt usikkert hvor sykdommen først oppstår eller hva som skjer på cellenivå. Dette betyr at sykdommen i dag ikke kan behandles.

## SPIELMEYER-VOGTS SYKDOM OG ARV

Spielmeyer Vogts sykdom er en autosomal recessivt arvelig sykdom. Det betyr at sykdommen rammer begge kjønn, og at arveanlegget for sykdommen arves fra friske foreldre (bærere). Foreldrene har begge arveanlegget i "enkel dose". Arvebæretilstanden er ikke merkbar, det vil si at det ikke er mulig å ha "et snev av sykdommen". Ved recessiv arv må arveanlegget forekomme i dobbel dose for å fremkalle sykdommen. Det medfører at barn med Spielmeyer Vogts sykdom har arvet ett arveanlegg fra hver av foreldrene.

Alle mennesker bærer arveanlegg for en lang rekke arvelige sykdommer. Arveanlegget for Spielmeyer Vogts sykdom finnes trolig hos 1 pr. 70 - 100 personer. Det er altså først når to personer som begge har arveanlegg for Spielmeyer-Vogts sykdom får barn sammen, at denne sykdommen kan oppstå. Risikoen for en recessivt arvelig sykdom er større hvis foreldrene er i slekt med hverandre.



Spielmeyer Vogts sykdom forekommer like hyppig hos jenter og gutter. Når sykdommen først har vist seg hos ett barn i en familie, vil den også kunne opptre hos flere søsken av barnet.

Når begge foreldre er arvebærere, vil risikoen for å få et barn med Spielmeyer Vogts sykdom være 25 prosent ved hvert svangerskap. Det betyr at dersom ett barn er rammet av Spielmeyer Vogts sykdom vil det være 25 prosent risiko for at yngre søsken også skal få sykdommen. Omvendt vil det være 75 prosent mulighet for at søsken ikke rammes.

En frisk bror eller søster av en person med Spielmeyer-Vogts sykdom har 50 prosent risiko for å være bærer av sykdomsanlegget.

## **MEDISINSK FORSKNING**

Selv om kunnskapen rundt JNCL i dag er bedre enn den var for bare noen få år siden, må det konstateres at sykdommen fortsatt ikke lar seg behandle. Den største utfordringen ligger i det faktum at funksjonen til proteinet (CLN3) fortsatt er ukjent. Man vet altså ikke hvordan proteinet ser ut eller hvilken oppgave proteinet har på cellenivå. Det ser foreløpig ikke ut til at hverken genterapi eller stamcelleterapi er farbare veier å gå i forbindelse med JNCL. Dette skyldes at CLN3 proteinet som er skadet ved JNCL, er festet til celleveggen (cellemembranen), og ikke kan frigis fra en celle til en annen i et forsøk på å behandle sykdommen.

De senere årenes forskning rundt sykdommen har gitt ny innsikt i forbindelse med hvordan og hvor sykdommen oppstår. Nyere forskning fokuserer blant annet på immunforsvaret og hvordan dette reagerer ved JNCL. Immunforsvaret produserer vanligvis antistoffer som bekjemper infeksjoner. Av og til oppstår feil og det produseres "autoantistoffer" som angriper kroppen. Det har vært kjent en tid at autoantistoffer kan komme inn i hjernen (David Pearce, University of Rochester; Jon Cooper, Institute of Psychiatry, London). Det er også kjent at dette skyldes at barrieren som normalt beskytter hjernen "lekker". Det sentrale spørsmålet som gjenstår å besvare, er om dette er en avgjørende del av sykdommen.

## **DIAGNOSTISERING AV SPIELMEYER-VOGTS SYKDOM**

### **Diagnose av barnet**

Det første tegnet på sykdommen er at barnet gradvis ser dårligere. Barnet blir oftest henvist til øyelege og det går gjerne en tid før riktig diagnose blir stilt. Dette er en vanskelig periode både for barnet og foreldrene, som har en følelse av at noe er galt. Ofte vil barnet bli henvist til Huseby kompetansesenter for utredning, og det tas etter hvert en blodprøve for analyse. Hos nesten alle barn med JNCL finnes blærelignende forandringer (vacouler) i de hvite blodlegemene (lymfocytter) når blodet undersøkes i mikroskop. Disse vacoulene består av lagret materiale på grunn av proteinfeilen.

Slikt lagret materiale finnes også i mange andre celler i kroppen. Før man begynte med genetiske tester, ble den endelige JNCL-diagnosen stilt etter undersøkelse med kraftige mikroskop (elektronmikroskop) av vev fra hud eller slimhinne fra øyet eller tarm. Spesielle "fingeravtrykkmønstre" er det typiske for sykdommen. Undersøkelsen er ofte vanskelig og det kan ta flere måneder før svaret er klart.

I dag er det også mulig for de fleste av barna å få bekreftet diagnosen ved hjelp av arveanleggsanalyse (genetisk prøve). Det behøves da bare en blodprøve fra barnet, og undersøkelsen kan foretas ved flere sykehus i Norge, blant annet Rikshospitalet.

### **Foster-, søsken- og bærerdiagnostikk**

Ved ny graviditet med de samme foreldrene som før har fått et barn med JNCL, kan det være aktuelt med fosterdiagnostikk. Dette kan gjøres i de tilfellene der diagnosen hos det syke barnet de har fra før, kan stilles ved genetisk prøve. Dette representerer en svært liten, men mulig risiko for graviditeten og gjøres derfor bare dersom foreldrene ønsker å ta abort hvis fosteret har arveanlegget i "dobbel dose" (barnet ville fått sykdommen). Slik prenatal diagnostikk gjøres i ca. 8. graviditetsuke. Det er viktig at en slik undersøkelse planlegges så godt som mulig.

En svært vanskelig situasjon oppstår når en familie har et barn med JNCL og dessuten har yngre søsken. Undersøkelse av disse barna har vært gjort i en del familier fordi foreldre kan oppleve at det blir uutholdelig ikke å vite om yngre barn er friske eller har sykdommen. Tidlig diagnostisering gir dessuten muligheter for bedre pedagogisk tilrettelegging slik at en kan utnytte barnets læreevne før synsevnen og korttidshukommelsen blir svekket.

I de familiene der det syke barnet har kunnet diagnostiseres med genetisk prøve kan man også finne ut hvem av barnets søsken som er bærere av JNCL arveanlegget. Dette arveanlegget er imidlertid svært sjeldent og det er ekstremt lite sannsynlig at denne “bæreren” vil få barn med en annen som også er “bærer”. Unntaket er hvis en får barn med noen i egen familie (for eksempel fetter/kusine) eller barn fra en annen familie der noen har JNCL. Da vil sjansen for å få et barn med Spielmeier-Vogts sykdom være betydelig større. Dersom søsken finner det vanskelig å leve med usikkerheten om de kan få barn med JNCL er det viktig at de får tilbud om genetisk veiledning.

### **SYKDOMSFORLØPET VED SPIELMEYER-VOGTS SYKDOM**

#### **De forskjellige livsfasene**

Det har vært vanlig å dele sykdomsforløpet opp i 5 eller 7 livsfaser der hver fase har sine utfordringer:

##### **Diagnostiseringsfasen**

Denne fasen omfatter perioden fra tiden før diagnose stilles, diagnoseoverlevering og den første tiden deretter. Familiene har behov for individuell oppfølging i forhold til informasjon, veiledning og støtte.

##### **Orienteringsfasen**

I denne fasen, som kan strekke seg over lang tid, har foreldrene behov for hjelp til praktisk tilrettelegging av hverdagen. Behovene forandrer seg i takt med barnas utvikling og familien må orientere seg i forhold til medisinsk behandling, økonomiske rettigheter, praktisk bistand, barnehage, skolegang og annen oppfølging.

##### **Oppvekstfasen**

Barna har behov for hjelp til å kompensere for økende tap av funksjoner som syn, kognitive evner, språk og motoriske ferdigheter. Familiene har i denne fasen et stort behov for hjelp til koordinering av alle instanser og stort behov for avlastning og støtte.

##### **Sysselsettingsfasen**

Denne fasen starter når ungdommen ikke lengre har et skoletilbud. Det er behov for et meningsfylt aktivitetstilbud selv om tilstanden forverrer seg. Spørsmålet om egen bolig melder seg oftest i denne fasen.

##### **Pleiefasen**

I denne fasen trenger ungdommen hjelp til de fleste aktiviteter, inkludert inntak av mat, personlig hygiene og lignende. Behovet for medisinsk symptombehandling øker.

##### **Mellomfasen**

Noen familier har flere barn med JNCL. Når det første barnet dør blir belastningen ekstra stor for foreldre, det gjenlevende barnet og eventuelle andre søsken.

##### **Etterfasen**

Når ungdommen er død har familien behov for oppfølging og hjelp både til å bearbeide sorgen og til å løse praktiske og økonomiske problemer.

Det er ikke nødvendigvis noe skarpt skille mellom de forskjellige fasene, som både går inn i hverandre og som forekommer på forskjellige tidspunkt i de enkelte barnas liv. Barna og de unge vil gjennom alle faser av sykdomsutviklingen ha sentrale behov som må dekkes, og disse er ikke så forskjellige fra behov andre barn og unge har. På grunn av sykdommens progredierende (fremadskridende) karakter er det imidlertid nødvendig at foreldre, omsorgspersoner og hjelpeapparatet i sterkere grad fokuserer på elementer som bidrar til at det livet som barnet og ungdommen skal leve, blir så godt som mulig. Sentrale begreper er trygghet, forutsigbarhet, kontinuitet i personal-situasjonen, læring gjennom fysisk og psykisk stimulering og å legge til rette slik at barna og de unge kan oppleve mestring.

En av våre gode hjelpere uttrykker det som følger:

*”Dette er en sykdom som ikke kan behandles; samtidig vet vi at det er en pille som virker, nemlig forutsigbarhet, læring, fysisk aktivitet og sosial deltagelse”.*

### **Sykdommens symptomer**

Det kan være et svært ulikt forløp av sykdommen hos de forskjellige barna med JNCL, men hovedtrekkene er likevel de samme, om enn til forskjellig tid i det enkelte barns utvikling. Barnet har en normal utvikling i de første leveårene. Fra 3 - 5 års alder begynner synstapet, men dette er til å begynne med ikke merkbart. De kognitive evnene svekkes gradvis, barnet får språkvanser, nedsatt mental og fysisk funksjonsevne og epilepsi. Etter hvert mister barnet/ungdommen sine ferdigheter på de fleste områder og blir pleietrengende. Ernæring blir et økende problem, og kroppen svekkes generelt og har mindre motstandskraft mot infeksjonssykdommer. Døden inntrer etter en periode der ungdommen har vært helt pleietrengende. Likedan som forløpet av sykdommen varierer, er livslengden forskjellig. Noen dør før de er 20 år, noen lever til de er over 30, mens de fleste dør når de er mellom 20 og 30 år.

#### **Synstap**

Oftest tapes synsevnen i midten av synsfeltet først, altså slik at barnet ikke kan se der hvor blikket rettes, men kan se det som er rundt bedre. Barnet vil da kunne snu hodet litt til siden eller opp for å se bedre. Nattnsynet blir ofte dårlig på et tidlig tidspunkt. Barnet tilpasser seg gjerne det gradvise synstapet slik at det kan være vanskelig for omgivelsene å bli klar over det. Senere vil også resten av synsfeltet (det perifere synet) svekkes og synstapet blir åpenbart. Først rundt 7 års alder er det vanlig at omgivelsene forstår at barnet har nedsatt syn. Nærsynthet, vanskeligheter med avstandsbedømmelse og etter hvert famlende bevegelser er tegn på det nedsatte synet. Synstapet øker ganske fort slik at barnet oftest i løpet av noen få år er praktisk blind. Noen ganger er barnet sterkt synshemmet før andre tegn på sykdommen blir tydelige.

#### **Lærevanser og konsentrasjonsproblemer**

Sykdommens påvirkning av barnets hjerneceller merkes på flere måter. I ettertid vil man en del ganger kunne se at barnet har hatt en utvikling med for eksempel endret adferd og lette hukommelsesproblemer flere år før synstapet ble tydelig. Konsentrasjonsproblemer og vanskeligheter med å huske ting som nettopp har skjedd (nedsatt korttidshukommelse) blir merkbare. Også evnen til å huske tale og andre ferske hørselsinntrykk reduseres. Dette, sammen med synstapet, bidrar til at det blir vanskeligere for barnet å lære seg nytt stoff. Barn med JNCL utvikler seg mentalt på samme måte som andre barn i de første leveårene. Etter hvert som forandringene i hjernen tiltar, vil den mentale stagnasjonen bli mer merkbar. Selv om det ikke er noe i veien med hørselen, vil barnet få stadig større problemer med å oppfatte hva andre sier. Evnen til å tilegne seg og sortere nytt stoff vil ikke fungere som før. Resonnement og begreper blir vanskeligere å forholde seg til, og de færreste med JNCL mestrer abstrakt tenkning. De blir konkrete og situasjonsbundne både i sin tankegang og kommunikasjonsform.

Både de unge og omverdenen vil oppleve at tidligere ervervede ferdigheter forsvinner. Det er nødvendig å forstå at denne prosessen er gradvis og at den pågår over lang tid. Barnet eller ungdommen vil også ha perioder hvor det tilsynelatende fungerer bedre i kortere perioder, for så å falle tilbake et steg videre i prosessen. Pedagogisk personale som er kjent med dette har en større mulighet til å legge undervisningen bedre til rette for den enkelte.

#### **Språkvanser**

I nær sammenheng med sviktende hukommelse skjer et gradvis tap av språkfunksjonen. Samtidig er det et karakteristisk trekk ved flere av barna at de prater kontinuerlig. Det blir vanskeligere for dem å huske hva det var de skulle si og å finne de riktige ordene. Svekket muskelkontroll bidrar også til at talen etter hvert blir stammende på en karakteristisk måte, og det blir vanskeligere å forstå hva de sier. Barna trenger derfor mer tid og ro for å kommunisere med andre. Det kan være formålstjenelig med logopedisk trening.

De siste årene er taleevnen svært redusert. Hørselen er imidlertid intakt, og også sent i sykdomsforløpet vil unge med JNCL oppfatte andres tale selv om de ikke lenger er i stand til å besvare den.



### **Depresjon, angst og vrangforestillinger (psykotiske reaksjoner)**

De økende vanskelighetene for barnet gir seg ofte uttrykk i at det blir bråkete og urolige. Barnet merker at det ikke lenger klarer det samme som før og at kameratene klarer ting som det selv ikke klarer. Smerten og forvirringen ved dette sees ofte som skiftende humør med mindre tålmodighet, sinneutbrudd og rastløshet. Det kan også vise seg som innadvendthet og tristhet; som depresjon. Det å oppleve seg som annerledes og stadig møte nederlag kan være en del av forklaringen på hvorfor mange av de unge i perioder har voldsomme mareritt.

Det kan ofte være formålstjenelig å knytte kontakt med en person som barnet eller den unge har tillit til eller til en psykolog. Det har vist seg at muligheten for å kunne bearbeide problemene i samtale med andre enn den nærmeste familie kan gi en positiv effekt. Medisinsk behandling må også vurderes.

Lengre ut i sykdomsforløpet vil de fleste i perioder være preget av forvirring og ha vrangforestillinger (psykotiske reaksjoner). Disse er ofte forbundet med stor angst.

### **Søvnproblemer**

Blinde har generelt ikke den samme opplevelsen av natt og dag som seende. De kan derfor ha vanskelig for å opprettholde en normal døgnrytme. Barn og unge med Spielmeier-Vogts sykdom har i perioder vanskeligheter med nattesøvnen. Det kan være flere årsaker til søvnforstyrrelsen, eksempelvis grubling, angst, for mye søvn på dagtid, medisiner som forstyrrer søvnrytmen og/eller epileptisk aktivitet. Et søvnmønster bør lages omkring strukturen på dagen med positive aktiviteter som har en hensikt, avløst av tider med avslapping i en atmosfære av trygghet og uten stress. I noen tilfeller anbefales sovemedisin og angstdempende midler, men disse kan ha bivirkninger.

### **Epilepsi**

Forandringene i hjernecellene gjør at de aller fleste barna vil få epilepsi. Epilepsi er anfall der bølger av elektriske utladninger i hjernecellene gir bevissthetsforstyrrelser og/eller ufrivillige bevegelser. Gjennomsnittsalderen for det første epilepsianfallet er 10-11 år, men det er store individuelle variasjoner.

De vanligste anfallstypene er store epilepsianfall. Disse kalles generaliserte tonisk kloniske anfall (GTK-anfall, tidligere kalt Grand Mal). De ser ofte ut som de anfallene man ser ved feberkramper. Barnet/ungdommen mister bevisstheten. Ofte dreies øynene oppover eller til siden. Det ses oftest stivhet i hele kroppen som deretter går over i regelmessige rykninger i armer og ben. Oftest vil barnet/ungdommen bli blålig på lepper og pusten synes å stoppe opp. Ufrivillig avgang av urin og avføring kan forekomme. Et GTK-anfall varer som regel mindre enn 3 - 5 minutter. Etterpå faller de fleste i en dyp søvn og kan være irriterte og grinete i mange timer etterpå. Det første anfallet er svært skremmende for omgivelsene. Anfallene er imidlertid ikke farlige og barnet merker ikke anfallet mens det står på.

Man trenger ikke å gjøre noe under anfallet. Er man til stede kan man legge en pute under hodet og legge barnet på siden. Man skal ikke prøve kunstig åndedrett eller annen livredning. Anfallene kan komme om natten. Hvis et anfall varer over 3 - 5 minutter kan det være riktig å gi spesiell medisin som kan hemme varigheten av anfallet (for eksempel Stesolid eller Epistatus). Hvis barnet har hatt flere anfall er det oftest riktig å igangsette forebyggende medisiner. Å ha kontroll på epilepsianfallene gir også barnet en mer stabil og mer forutsigbar livssituasjon.

Til å begynne med er oftest barnets epilepsi et forholdsvis lite medisinsk problem, mens det for barnets omgivelser medfører stor utrygghet. Det er derfor svært viktig med opplysning og informasjon og at det opprettes en form for beredskap allerede før barnet har fått sitt første GTK-anfall.

### **Motoriske funksjoner**

Spielmeier-Vogts sykdom påvirker både finmotoriske og grovmotoriske ferdigheter. Siden hvert barn har sin egen utvikling, er det ikke mulig å knytte det fysiske forløpet hos barn/unge med sykdommen til alder. Generelt kan en likevel si at tidlig i sykdomsforløpet er barnet i liten grad preget fysisk av sykdommen. Etter hvert vil barnet/ungdommen få økende problemer med å bruke hendene nøyaktig, fordi musklene i hendene får mindre tydelige signaler fra hjernen. Begynnende leddforandringer og forandringer i bevegelsesmønsteret blir også merkbare. Barnet/ungdommen kan oppleve det vanskelig å starte og avslutte bevegelser. Disse forandringene

skyldes økende problemer med hjernens kontroll av muskelbevegelsene og ikke sykdom i musklene. Etter hvert blir gangen mer ustø, både på grunn av synstapet og på grunn av nedsatt kontroll med bevegelser. Gangen kan bli trippende og barnet kan plutselig falle. Forløpet videre er en økende svekkelse av motoriske funksjoner med store balanse- og koordineringsforstyrrelser. Evnen til full utstrekning av de enkelte ledd reduseres. Etter hvert vil barnet/ungdommen bli mer og mer avhengig av rullestol. Ansiktet blir gjerne mimikkfattig. Det anbefales å tidlig ta kontakt med fysioterapeut som kan følge barnets fysiske utvikling, og rettlede i forhold til aktiviteter/øvelser i det daglige. Etter hvert vil det bli behov for et fast opplegg hvor trening hos fysioterapeut blir nødvendig.

#### **Dårlig blodomløp**

Nervene som påvirker blodårene påvirkes også. Dette er ikke farlig, men gjør for eksempel at ungdommen etter hvert får kaldere ben, føtter og hender.

#### **Hjerteproblemer**

Forstyrrelser i hjertefunksjonen kan vise seg ved reduserte tålegrenser for anstrengelser på grunn av nedsatt pumpekapasitet i hjertet (cardiomyopati) eller anfall med uregelmessig puls/hjerteaksjon målt ved EKG. Dette kan igjen medføre uforklarte svakhetsanfall eller besvimelser. Systematiske undersøkelser av barn og unge med JNCL har vist at de fra tenårene ofte har slike forstyrrelser, og derfor bør følges opp med tanke på forebyggende tiltak og behandling.

#### **Inkontinens**

Kontrollen over tarm og blærefunksjon avtar. Blæren tømmes ikke godt nok og dette kan føre til infeksjon. Dette bør alltid undersøkes for eksempel ved feber. Det kan hjelpe å få ungdommen til å slappe av. Kateterisering (manuell hjelp til å tømme urinblæren) kan også bli aktuelt. Ved treg avføring kan det hjelpe med forandring av diett, for eksempel en skål med moset eple og svsker hver morgen eller mildt avføringsmiddel.

#### **Tannhelseproblemer**

Forløpet av Spielmeier-Vogts sykdom gjør at det etter hvert blir vanskeligere å oppnå en skikkelig tannhygiene ved bruk av vanlige redskaper. Samtidig kan det bli problematisk både for barnet/ungdommen og tannhelsepersonell å foreta behandling. Tannsykdommer (hull og tannkjøttbetennelse) kan unngås dersom forebyggende behandling starter tidlig. Det er viktig med forebyggende kontroll og behandling fra diagnosen er stilt. Barn med Spielmeier-Vogts sykdom bør gå til tannlege/tannpleier 4 - 6 ganger årlig når vanlig tannhygiene blir vanskelig.

#### **Svelgebesvær og spisevegring**

Etter hvert vil tygge- og svelgemusklene lammes og det blir vanskelig å tygge og svelge. Men det kan være mange årsaker til at ungdommen har vanskelig for å få i seg mat. Dette må undersøkes før man setter i gang tiltak. Tiltak gjøres i samarbeid med foreldre/personale. Hvis en person ønsker å spise, men ikke kan, kanskje på grunn av vansker med å svelge, kan det være riktig å overveie sonde eller gastrostomi (det vil si å operere en forbindelse fra magesekken til en åpning i huden; "peg"). Men hvis en opplever at motstanden mot mat er fordi pasienten har gitt opp og trukket seg inn i seg selv og ikke ønsker å leve lenger, kan beslutningen være at det ikke skal gjøres noe. En god regel er at atmosfæren rundt måltidet er rolig og avslappet og at sittestillingen er riktig. Selv om appetitten er dårlig er det viktig med rikelig drikke.

#### **Slimdannelse og vansker med pusten**

Ungdommene kan få pusteproblemer på grunn av slim, tetthet etter krampe, allergi m.m. Pusteproblemer kan være hyperventilering (rask, overfladisk pust) eller tilbakeholding av pust. Surstoff er da et godt hjelpemiddel som har en beroligende virkning. Ved mye slim kan dette avhjelpes ved bruk av pariapparat/forstøverapparat, drenasjeleie, banking eller eventuelt slimsuging i munnhulen. Ryggleie er meget uheldig og kan forårsake opphopning av slim. Sekretet har en tendens til å sette seg i bakerste, nederste lungelapp. Sideleie anbefales og seng hvor fotenden kan heves og ungdommen komme i drenasjeleie.

#### **Smerter**

De fleste barn med fremadskridende, nevrologiske sykdommer vil ha smerter når sykdommene er langt fremskredne. Barn med JNCL opplever også smerter, typisk leddsmerter, tidligere i sykdomsutviklingen. Barn og unge med JNCL blir også ofte sensitive i forhold til berøringer, som de kan oppleve som sterkt ubehagelige. Smertene kan ofte ha sammensatte årsaker. De kan for eksempel skyldes at

kroppsvev er irritert eller skadet og at dette stimulerer smertereseptorene i nervesystemet. Langvarig stimulering av smertebanene kan føre til kroniske smerter. Fordi sykdommen rammer nervesystemet, kan smerten også ha sin årsak i skade eller feil i selve nervebanene, eller i områdene av hjernen som oppfatter og bearbeider smerteimpulser. Muskelspasmer, mage-/tarmproblemer, feilstillinger i ledd, belastende stillinger og infeksjoner kan også gi smerter. Andre smerter kan selvsagt også oppstå, som hodepine, ørebetennelse og tannverk. Dårlig tilpassede hjelpemidler eller medisinsk utstyr kan også bidra til ubehag og smerte.

Utfordringen for pårørende og hjelpere er å finne årsaken til smertene når ungdommens selv ikke lenger er i stand til å påvise denne. I tillegg er det nødvendig å igangsette adekvat smertebehandling.

### **Overgang fra barn til voksen**

Puberteten er en vanskelig periode for alle unge, men ofte spesielt vanskelig for unge med funksjonshemming. En ungdom med Spielmeyer-Vogts sykdom kommer ofte tidlig i puberteten. Dette skjer i en periode hvor konsekvensene av sykdommen blir mer markante, hvor evnen til å kommunisere og til å forstå hva som skjer blir stadig mindre, samtidig som de fysiske funksjonene og impulskontrollen blir svekket. Det kan i denne perioden ses adferdsmessige reaksjoner hos ungdommen i form av sinneutbrudd, trass og mer ustabil humør. Reaksjonene kan være et resultat av de begrensninger sykdommen setter, men kan også ha sammenheng med den økte avhengigheten av omgivelsene som ungdommen opplever. Et annet område hvor usikkerheten kan være stor er den fysiske utviklingen. Selv om barn med Spielmeyer-Vogts sykdom har utviklet en sikker kroppsoppfattelse i førskolealderen, kan de fysiske forandringene som skjer i puberteten virke voldsomme og uforståelige. De seksuelle behov kan være vanskelig å håndtere, og de fleste har i denne perioden bruk for råd og veiledning. Utover det opplysningsmessige kan det være viktig at ungdommen lærer hvor grensene går, hva man kan tillate seg, hvor og når. Det kreves mye takt og balanse fra de voksnes side for å støtte ungdommen.

### **NÅR UNGDOMMEN BLIR PLEIETRENGENDE**

Den unge blir etter hvert sengeliggende og helt pleietrengende. Likevel fungerer deler av hjernen fortsatt, og gjør at den syke kan huske hendelser og mennesker og vise følelser og tanker, ofte glimtvis. Når døden kommer er det ofte etter en infeksjonssykdom, for eksempel en lungebetennelse, som kroppen ikke har motstandskraft til å slå tilbake.

På mange måter kan symptomene ved Spielmeyer-Vogts sykdom i sen fase sammenlignes med det som man kjenner til hos eldre demente. Imidlertid må man alltid behandle ungdommen som ungdom og ikke som et gammelt menneske eller lite barn. Man bør fokusere på et helhetstilbud som ikke utelukkende legger vekt på den fysiske pleien, men også tar vare på personen bak "diagnosen". Erfaringer viser at en ungdom med sykdommen forstår og opplever mer enn tilstanden gir inntrykk av. *Hørsel, følelsesliv og personlighet fungerer og registrerer også i den sene fasen av sykdommen.*

# Å leve med Spielmeyer-Vogts sykdom

## FAMILIEN

### Livet skal leves

En familie hvor et eller flere barn har diagnosen JNCL får et spesielt liv, hvor sykdommen på mange måter preger hele familiens hverdag. Dette setter store krav til hvert enkelt familiemedlem og ikke minst til hjelpeapparatet. Diagnosen må likevel ikke bli et hinder for de gode løsningene som bidrar til livskvalitet for barna. Barna er individer og utvikler seg på samme måte som andre barn, med sine sterke og svake sider. Det gjelder å utnytte de mulighetene som finnes, og erfaringen viser at det er ganske mye som kan gjøres for å skape en god hverdag både for barna selv og for familiene deres.

*Viktig i arbeidet med barna er at de må utfordres på samme måte som andre barn. Kognitiv og fysisk trening er viktig, og kan bidra til en forsinket sykdomsutvikling. Samtidig må barna kunne lykkes med sine forebavender; begrepet mestring står svært sentralt.*

### Hvordan barnet selv opplever sin situasjon

Erfaringene viser at barn med Spielmeyer-Vogts sykdom reagerer sterkt på å miste synet. De aller fleste opplever det å bli blind som det mest dramatiske av alt som skjer i barne- og ungdomsårene. Dette kan føre til angst og gi barnet følelsen av å være utenfor. De fleste barna nekter for at de er blinde og fortsetter å hanskens med nye situasjoner ved bruk av restsynet så lenge de kan skimte lys og skygge. Barnet kan reagere med sinneutbrudd, ustabil humør, søvnvansker, virkelighetsflukt og konsentrasjonsproblemer. Dette er en vanlig reaksjonsform blant barn i sorg. Det kan også være barns måte å reagere på utrygghet; barna føler at deres verden blir uoversiktlig og vanskelig. Det blir da svært viktig å legge opp til en tilværelse som er mest mulig trygg og forutsigbar for barna. Faste strukturer skaper trygghet, og gjenkjenning gjennom gode aktiviteter skaper grunnlag for stabilitet og livsglede.

### Informasjon til barnet

I sitt ønske om å beskytte barnet vil de voksne ofte vegre seg for å informere barnet om sykdommen. Barnet har likevel behov for realistisk informasjon om hvorfor det har synsproblemer og skoleproblemer og etter hvert hvorfor det taper andre funksjoner. Det er viktig at foreldrene bidrar til å gi denne informasjonen på barnets premisser, til riktig tid og på riktig nivå, og at barnet får mulighet til å ta informasjonen inn over seg og reflektere over den.

Det finnes ikke noe fasitsvar på om barnet skal få vite hele sannheten om sin sykdom og i tilfelle når dette bør skje. Noen mener at barnet får sterk angst og taper livsvilje når det får vite at det skal dø i ung alder. Andre mener at barnet kan forholde seg til fakta dersom livet er godt og meningsfylt i øyeblikket. Hva man enn velger, er det viktig at barnet har en eller flere fortrolige, noen å snakke med og stille vanskelige spørsmål til. For noen har det vist seg positivt med faste timer hos psykolog eller lærer, hvor barnet kan ta opp de følelser og tanker det har til enhver tid.

De fleste foreldre i dag velger å ikke informere barnet om diagnose og sykdommens utvikling. Samtidig velger de fleste å svare ærlig på barnets spørsmål. Hvis man velger en slik strategi, kan man svare helt konkret på de spørsmål barnet har uten å overinformere. De vanskeligste spørsmålene man kan få handler om døden, og det kan være lettere dersom man har tenkt gjennom hvordan slike spørsmål skal besvares på forhånd. Vi skal alle dø en gang, noen dør tidligere enn andre av mange årsaker. Døden er en del av livet. Underveis er det viktigste at barnet beholder livslysten og troen på fremtiden.

## **Foreldrereaksjoner**

### **De første reaksjonene**

Det kan gå lang tid fra foreldre får mistanke om at noe er galt med barnet til diagnosen Spielmeier-Vogt foreligger. Noen har kanskje fått vite at barnet har en øyelidelse som fører til blindhet, noe som i seg selv er et sjokk. Denne tiden har vært full av uro og engstelse for hva som er galt med barnet. Kommunikasjonen med hjelpeapparatet, som ofte heller ikke kjenner sykdommen, kan være meget vanskelig. Usikkerheten er vanskelig å leve med, og engstelsen viser seg ofte på forskjellig måte hos foreldrene, noe som kan virke belastende på samlivet foreldrene imellom.

### **Når diagnosen blir kjent**

Den endelige diagnosen er et sjokk, og det oppstår et kaos av tanker og spørsmål. Fra det ene øyeblikket til det neste mister man på en måte et barn. Samtidig får man et nytt barn med en helt annen fremtid og som det må stilles helt andre forventninger og krav til. Noen nekter å tro at diagnosen er riktig, og vil oppsøke andre leger/alternative former for medisin, mens andre stenger inne følelsene og klarer ikke å snakke om det. Ikke bare reagerer hvert enkelt menneske ulikt, men kvinne og mann kan reagere forskjellig på ulike tidspunkt. Det er normalt å reagere forskjellig. Noen klarer ikke å se situasjonen som den er, og sorg og fortvilelse blir gjemt, noe som for eksempel kan gi seg utslag i rastløshet for på et vis å holde smerten unna. For noen kommer imidlertid diagnosen som en lettelse og gir svarene på hvorfor barnet utvikler seg annerledes enn forventet. Uansett hvordan man reagerer, så er det et vanlig menneskelig behov å beskytte seg mot et sterkt kaos av tanker og følelser. Man klarer ganske enkelt ikke å ta inn over seg all informasjon om diagnosen og følgene av den, men må sortere ut litt etter litt for å kunne holde hodet over vannet.

Midt oppe i denne situasjonen skal foreldrene makte rollen som støttespillere og omsorgspersoner for sine barn, og ta avgjørelser i forhold til hvem som har behov for hvilken informasjon. Dette er en vanskelig, men viktig prosess som det kan være nødvendig å få hjelp til.

### **Gjentatte og vedvarende kriser**

Å leve med et barn som har en progredierende sykdom er å leve med uvisshet om hva morgendagen vil bringe. Hverdagen blir full av usikkerhet om hvor raskt sykdommen utvikler seg. Hver ny forandring hos barnet blir et sjokk selv om en har lest seg til kunnskap om sykdommen og kanskje også fått informasjon om utviklingen. Teoretisk kunnskap vil aldri kunne beskrive følelsen av at ens eget barn mister ferdigheter og funksjoner. Ofte kan livet fortone seg som en tilværelse av skifte mellom håp og fortvilelse. Den største psykiske belastningen for mange viser seg å være at det ikke er utsikter til at situasjonen kan bedre seg. Tvert i mot. Sykdommens progredierende karakter medfører konstant usikkerhet, og foreldrene får store problemer med å finne en vedvarende måte å mestre hverdagen på.

Noen foreldre reagerer med sinne og bitterhet og føler det urettferdig at deres barn er rammet. Det er ikke uvanlig at disse følelsene blir rettet mot et hjelpeapparat som ikke makter å forholde seg til en situasjon de ofte vet lite om.

### **Søskenreaksjoner**

Søsken til barn med Spielmeier-Vogts sykdom er i en utsatt situasjon. Barn som er blitt alvorlig syke eller som utvikler omfattende funksjonsforstyrrelser, vil som oftest kreve betydelig økt omsorg fra foreldrene. Samtidig vil foreldrene, spesielt i den første tiden etter at diagnosen er stilt, ha lite overskudd til å dele søskens bekymringer og interesser.

Søsken til barn med Spielmeier-Vogts sykdom kan reagere med sorg og forvirring på det som skjer med deres bror eller søster. Sorgen kan komme til uttrykk som økt engstelse og uro. Søsken i tenårene kan oppleve bekymring for fremtiden både i forhold til det å måtte ha ansvar for sin syke søster eller bror hvis det skulle skje foreldrene noe, og i forhold til deres egen fremtid og hva det vil innebære å selv få barn. De kan også føle seg brydd over å ha en spesiell bror eller søster. Ved at de får tilstrekkelig informasjon om at det er en sykdom, har de lettere for å vise større forståelse og overbærenhet, og å gi foreldrene hjelp og støtte.

Søsken til barn med alvorlig sykdom har behov for åpen og ærlig informasjon om sykdommen. Det er meget viktig at familien snakker sammen om sykdommen, og at det gis mulighet for å stille spørsmål og til å uttrykke følelser, også negative følelser. Av og til vil søsken ha behov for en person utenfor familien til å snakke om egne følelser, og som kan hjelpe dem til å forstå foreldrenes reaksjoner.

Søsken kan også ha stort utbytte av å treffe andre søsken i samme situasjon som dem selv. Der hvor foreldrene har et åpent forhold til sykdommen, viser det seg at også søsken mestrer forholdet til sykdommen bedre.

## **VENNER OG FRITID**

Erfaringen viser at barnas sosiale liv blir vanskeligere etter hvert som sykdommen utvikler seg. Når vi vet dette, kan vi gjøre noe grep for å sikre at gode vennskap og fritidsaktiviteter sammen med likesinnede opprettholdes så lenge som mulig.

I de første årene etter at sykdommen er påvist vil barnet i stor grad kunne opprettholde kontakter med venner og delta i aktiviteter som tidligere. Etter hvert vil synstapet være et hinder for deltagelse i enkelte aktiviteter og det blir vanskeligere å oppsøke jevnaldrende på egen hånd. Dette fører lett til at samværet med venner blir mindre, og det vil kreve mer planlegging og hjelp fra voksne til å opprettholde kontakter. For å redusere og forebygge vanskene kan det være nødvendig på et tidlig tidspunkt å iverksette enkelte tiltak som skaper bedre forutsetning for sosial deltagelse. Blant annet kan informasjon om synshemmingen og etter hvert tapet av andre funksjoner gi bedre innsikt og forståelse hos jevnaldrende og i miljøet. Slik informasjon må bare skje i samarbeid med de foresatte og barnet selv.

Å bygge relasjoner til andre i samme situasjon har vist seg å være svært positivt. På grunn av geografisk spredning kan dette være vanskelig å få til, men deltagelse for eksempel på kursene til Tambartun kompetansesenter kan være en mulighet. Der møter barnet andre i samme situasjon som dem selv, og det kan skapes relasjoner som varer livet ut.

Når barna blir eldre viser det seg at de kan trives bra i mindre grupper med funksjonshemmede på skolen.

Andre tiltak kan være å stimulere til aktiviteter som kommunen organiserer og som barnet vil ha muligheter til å fortsette med i mange år. Som eksempel kan nevnes riding, svømming (basseng), deltagelse i kor, spille i band, speidergruppe m.m. Organisering og tilgjengelighet til fritidstilbud varierer fra kommune til kommune. Regelen vil alltid være at det er barnets interesser og forutsetninger som må legges til grunn, og at det er fantasien mer enn midlene som stopper gjennomføringen.

På grunn av det økende hjelpebehovet vil barnet/ungdommen tidlig bli avhengig av ledsager, og ordningen med støttekontakt brukes av de fleste. Støttekontaktens viktigste oppgave er å være brobygger til miljøer som ikke er styrt av foreldre eller andre voksne.

Sommerferien gir for mange fritid som det er vanskelig å fylle. Det vil på et tidlig tidspunkt være behov for tilbud om ferieopphold på egen hånd, som for eksempel Norges Blindforbunds barne- og ungdomsleirer.

Det vil ellers i året bli behov for at barnet/ungdommen får et tilbud utenfor familien i helger og etter hvert i uken. I begynnelsen har ordninger med avlastningsfamilier vist seg å være positivt både for barn og foreldre. Etter hvert vil ordninger med avlastningsbolig ofte bli mer hensiktsmessig. Det viktigste er at en så tidlig som mulig planlegger fritid/avlastning med tanke på kontinuitet i forbindelse med de personer og steder barnet/ungdommen skal forholde seg til.

# Tilrettelegging og behovet for hjelp

## PÅ JAKT ETTER GODE LØSNINGER

Foreldrene ønsker at barnets begrensede levetid skal bli så lykkelig og meningsfull som mulig. Barnets ressurser skal brukes og stimuleres så godt det lar seg gjøre, og foreldrene føler at ansvaret for dette påhviler dem. Gjør vi nok for barnet vårt? Stimulerer vi barnet nok? Er vi flinke nok til å aktivisere barnet? For de fleste vil svaret på disse spørsmålene være nei. Dette kan lett føre til skyldfølelse og dårlig samvittighet. Samtidig skal foreldrene lære å forholde seg til et hjelpeapparat som ofte ikke klarer å gjennomføre nødvendige tiltak og bruker lang tid til å fatte vedtak eller gir avslag på søknader. Resultatet blir en snikende belastning fordi problemene ikke blir løst, men bare vokser med barnet. Foreldrene har sammenlignet denne belastningen med et bilbatteri som gradvis blir utladet. Selv om det lades på nytt, tappes det enda fortere. Det er en kjensgjerning at denne situasjonen også setter samhandlingen innad i familien på store prøver.

Familien har behov for hjelp helt fra starten av. Hjelpeapparatet har et stort ansvar for å ta initiativ til at hjelp blir gitt og at hverdagen legges så godt til rette som overhodet mulig for foreldrene og barna deres.

Få av foreldrene har tidligere hatt kontakt med hjelpeapparatet og gruer seg for å måtte oppsøke hjelp. De føler seg lett maktesløse overfor alle etater som blir involvert og nye "fagfolk" som de skal møte. Hvordan familien føler seg ivaretatt og forstått av det lokale hjelpeapparatet i den første sjokkerte tiden etter at foreldrene har fått vite hva som feiler barnet, er av stor betydning for hvordan familien på lengre sikt mestrer å tilpasse seg sin nye livssituasjon. Arbeidet med å få lagt forholdene til rette for en best mulig oppvekstsituasjon for barnet kan være svært omfattende. Erfaringer viser at en del familier føler behov for et hjelpeapparat som er mer aktivt og mer "automatisk" enn det de ofte møter. Årsaken til at hjelpeapparatet i en del tilfeller kommer til kort er manglende kompetanse rundt behovene som oppstår når en familie kommer i en slik situasjon. Ved sjeldne diagnoser er det vanlig og forståelig at det lokale hjelpeapparatet ikke innehar denne kompetansen i utgangspunktet. Å få tilført riktig og nok kompetanse er en stor utfordring for hjelpeapparatet i den første tiden etter at diagnosen er kjent. Barn og ungdom med en progredierende sykdom er i tillegg en gruppe hvor hjelpebehovet øker over tid og hvor det forkortede livet nødvendiggjør at hjelpeapparatet følger en "føre var" strategi. Dette setter ekstra store krav til planleggingsarbeidet, blant annet gjennom ansvarsgrupper, og til kortest mulig saksbehandlingstid.

## ANSVARSGRUPPER OG INDIVIDUELLE PLANER

Alle med behov for langvarige og koordinerte tjenester fra det offentlige har i dag krav på å få opprettet en individuell plan (IP) og dette gjelder også barn og unge med Spielmeier-Vogts sykdom (se sosialtjenesteloven § 4-3a, pasientrettighetsloven § 2-5, lov om spesialisthelsetjenesten m.m. § 2-5 og kommunehelsetjenesteloven § 6-2a).

For barn og unge med JNCL er IP et viktig verktøy for alle som deltar i arbeidet rundt det enkelte barn eller ungdom. I en IP bør alle levekårsområder inkluderes; skole så vel som fritid, økonomi, bolig, familie og helse. Barnet må klart fremtre som individ i planen, med sine interesser og beskrivelse av hva som tidligere har fungert bra i arbeidet med barnet. Planen skal inneholde langsiktige og kortsiktige mål; hva som er kort- og langsiktig bestemmes individuelt. Det skal nedfelles strategier og tiltak som må igangsettes for at målene skal nås, og med jevne mellomrom må planen evalueres og justeres i forhold til måloppnåelse. Barn og unge med Spielmeier-Vogts sykdom har forkortet levealder og det er derfor nødvendig å legge et livsløpsperspektiv til grunn.

Individuell opplæringsplan (IOP) kan ses som en delplan i forhold til en samlet, overordnet IP. IOP skal bygge på anbefaling fra fylkets eller kommunens PP-tjeneste. PPTs anbefalinger bør ta utgangspunkt i betydelig kunnskap om barnet, og foreldrenes bidrag i denne delen av prosessen er svært viktig. Det skal mye til at en rektor ikke følger PPTs anbefalinger. Se nærmere om IOP senere.

I mange kommuner er planarbeidet ofte en innarbeidet rutine, og oppnevnt koordinator for planarbeidet vil forstå sin rolle og betydningen av koordinatoransvaret. Arbeidet rundt barnet eller ungdommen skjer primært gjennom ansvarsgruppen som etableres på initiativ fra, eller i samarbeid med, planenes koordinator når arbeidet med en IP igangsettes. Ansvarsgruppen bør inkludere en representant fra Tambartun kompetansesenter og representanter fra skolen. Behov som oppstår mellom hvert formelt møte i ansvarsgruppen skal kunne tas opp med koordinator, uavhengig av hvilken del av kommunen som er ansvarlig. Dette bidrar også til en enklere tilværelse for barna og deres foreldre.

Foreldrene har rett til medbestemmelse:

*”Tjenestemottager har rett til å delta i arbeidet med sin individuelle plan, og det skal legges til rette for dette. Pårørende skal trekkes inn i arbeidet i den utstrekning tjenestemottageren og pårørende ønsker det.” (forskrift om individuell plan av 1. januar 2005, Sosial- og helsedirektoratet)*

Spesielt viktig i arbeidet med en individuell plan for barn og unge med Spielmeier-Vogts sykdom er planleggingen av faser, milepæler og overganger. I en god IP begynner for eksempel arbeidet med overgang fra et skoletrinn til det neste et til to år i forkant.

Når ungdommen er blitt 18 år, vil en rekke personer i ansvarsgruppen bli skiftet ut med nye. Spesielt for vår gruppe er dette uheldig, og det er både tidkrevende og slitsomt å måtte lære opp nye hjelpere. En god IP vil langt på vei kunne avhjelpe problemet, gitt at den inneholder gode beskrivelser som er tatt vare på underveis.

Arbeidet med IP bør være en levende prosess hvis planen skal ha en verdi for hovedpersonen. I de senere år har vi sett at kommunene vurderer overgang til elektroniske samhandlingsmiljøer rundt den enkelte IP. Dette vil kunne bidra til at IP i større grad kan være et tjenelig verktøy i arbeidet med våre barn.

## **PEDAGOGISK TILRETTELEGGING**

Viktigheten av at barna har en tilfredsstillende skolesituasjon kan ikke overvurderes. En god skolesituasjon gir seg imidlertid ikke selv med tanke på barnas spesielle behov. Tambartun kompetansesenter må helt fra skolestart bidra til at relevante deler av hjelpeapparatet yter den støtte og hjelp som er nødvendig. For eksempel gjelder dette til romsituasjonen på skolen (lys- og lydforhold, kontinuitet), nødvendige skoletekniske hjelpe- og læremidler og de pedagogiske mulighetene.

Når det tildeles ressurser for spesialundervisning til en elev, skal dette skje ved enkeltvedtak som bygger på en tilråding fra PPT. Mange har opplevd at både tilråding og vedtak blir omtrentlig utformet. Det må stilles krav til konkretisering både i tilrådingen og i vedtaket for å sikre et godt nok tilbud. Både PPT og vedtaksorganet (skolen) plikter å samarbeide med eleven og/eller pårørende i arbeidet med å utforme tilråding og vedtak.

### **Den sakkyndige vurderingen**

Den sakkyndige vurderingen står sentralt i vurderingen av rettigheter etter Opplæringslovens § 5-1. Som oftest vil antall timer til spesialundervisning være en sentral del av den sakkyndiges konklusjoner. Det er også viktig at andre sider av tilbudet vurderes, for eksempel særskilt kompetanse hos personalet. Det er også viktig at den sakkyndige sier noe om hva innholdet i timene skal være. Blant annet må det sies noe om forholdet til de ordinære læreplanene.



### **Skolemiljø, tilrettelegging og tilgjengelighet**

Opplæringsloven gir elever med særlige behov rett til et godt tilrettelagt miljø – både i forhold til fysisk utforming og i forhold til det loven kaller ”psykososialt miljø”. Viktigst er kanskje reglene om saksbehandlingen, som hindrer at skolen trenerer behandlingen av de krav som fremsettes om tilrettelegging og tilgjengelighet.

Kommunens ergoterapeut, fysioterapeut og/eller synspedagog må involveres slik at skolemiljøet og elevens arbeidsplass blir utformet på en tilfredsstillende måte. Ruter (for eksempel mellom klasserom og toalett) må merkes med tanke på synshemmingen.

### **Rett til ekstra timer til opplæring i punktskrift m.m.**

Opplæringslovens § 2-14 (grunnskolen) og § 3-10 (videregående skole) omhandler rett til punktskriftopplæring m.m.:

*”Sterkt svaksynte og blinde elever har rett til nødvendig opplæring i punktskrift og opplæring i bruk av nødvendige tekniske hjelpemiddel. Elevane har også rett til nødvendig opplæring i å ta seg fram på skolen, til og frå skolen og i heimemiljøet. Omfanget av opplæringa i tid og innhaldet i opplæringa blir fastsett i forskrift etter § 2-2 og § 2-3 (grunnskolen)/§ 3-2 og § 3-4 (videregående skole) i denne lova. Før det blir gjort vedtak om slik opplæring, skal det liggje føre sakkunnig vurdering.”*

Denne rettigheten betyr at det skal gis timer til punkttopplæring i tillegg til normalt antall timer. Gjeldende forskrifter (Rundskriv nr. F-42-00 fra Utdannings- og forskningsdepartementet av 18/7 2000) sier at:

*”... retten skal oppfylles innenfor 2033 ekstratimer i grunnskolen og 608 ekstratimer i videregående opplæring”.*

Timeantallet gjelder skoletimer.

### **Rett til ekstra år på videregående skole**

Elever med rett til punktskriftopplæring og spesialpedagogisk hjelp har rett til inntil 2 år ekstra videregående opplæring (Opplæringslovens § 3-1):

*”Elev som etter reglane i kapittel 5 har rett til spesialundervisning, har rett til vidaregåande opplæring i inntil to år ekstra når eleven treng det i forhold til opplæringsmåla for den enkelte. Før fylkeskommunen gjer vedtak, skal det liggje føre sakkunnig vurdering av dei særlege behova eleven har. Retten gjeld også for elevar som har rett til opplæring i og på teiknspråk etter § 3-9 eller rett til opplæring i punktskrift etter § 3-10.”*

### **Tilrettelegging**

Når et barn får diagnosen Spielmeier-Vogts sykdom, er det i første omgang det at eleven er sterkt synshemmet som krever spesiell oppmerksomhet og tilrettelegging fra skolens side. Å miste synet er et stort tap og virker inn på de fleste områder i livet og hverdagen, blant annet dialog/kommunikasjon med andre, å kunne velge venner, begrepsforståelse, informasjon, selvstendig aktivitet og bevegelsesfrihet. En stor del av barnets energi går med til å mestre sorgen og anstrenge seg for å være ”seende”. Det kan bli lite overskudd til å få med seg alt det nye som skjer og som skal læres på skolen. Reaksjonen på stadig å se mindre kan ofte gi seg utslag i skiftende humør med mindre tålmodighet, sinneutbrudd og rastløshet og behøver ikke å være tegn på at korttidshukommelsen er redusert. Undervisningen må legges til rette for en som er synshemmet med stimulering i bruk av de andre sansene, et miljø som er oversiktlig og et godt auditivt klima. Det siste er viktig for barn og unge med JNCL, som er svært følsomme for bråk eller høy lyd.

De fleste barn kjenner klasserommet og deler av skolen fra den tiden det har sett, men etter hvert som synet blir dårligere, blir det behov for å lære seg teknikker for å opprettholde evnen til å kunne forflytte seg på egen hånd blant annet ved bruk av ”mobility”-stokk og innlæring av faste ruter til og fra aktiviteter. ”Mobility” er å bli kjent inne og ute og i skolegården for å kunne ta seg frem mest mulig alene.

De fleste barn med denne sykdommen er i gang med eller har lært seg å lese før diagnosen foreligger. Selv om det kan være tungt å lære seg punktskrift, vil de fleste kunne lære å mestre dette. Også de barna som har liten skrive- og leseferdighet, vil kunne ha stor glede av å bruke punktskrift på sitt nivå. For andre igjen er det auditive korttidsminnet så nedsatt at lese- og skrivetrening gjør at man risikerer å utsette eleven for et unødig nederlag.

Det å ha et skriveredskap som de andre elevene er viktig. Datamaskin med syntetisk tale har vist seg å ha en positiv virkning på arbeidet med skrive- og leseopplæringen. En datamaskin er mer akseptert, også blant klassekameratene. Et eget dataprogram, "Sarepta" (tidligere "Struktur"), er utarbeidet for barn med Spielmeyer-Vogts sykdom. Dette er et program som også på lengre sikt kan lette kommunikasjonen når språkfunksjonen svikter. Vedlikehold av Sarepta og opplæring av skolens ansatte skjer gjennom Tambartun kompetansesenter. For at bruken av Sarepta skal bli vellykket, er det helt nødvendig at Tambartun og skolen arbeider godt sammen for å få gjennomført opplæring av skolens personale. Slik opplæring er en nødvendig forutsetning for et godt resultat i arbeidet med eleven, og bør være nedfelt i elevens individuelle opplæringsplan (IOP).

Matematikk er et fag som erfaringsmessig tidlig blir vanskelig. I dette faget som i all annen undervisning av synshemmede må emnet konkretiseres og legges på et nivå som barnet mestrer og kan delta i på alle nivåer. For barnet er det viktig å holde på med det samme emne som klassekameratene og ikke skille seg ut. Ukeplanen bør derfor tilpasses og omfatte lekser som det er mulig å gjennomføre. En hovedregel er at man må ta utgangspunkt i elevens muligheter, ikke la tanken på konsekvensene av sykdommen skape begrensninger. Sammenhengende undervisning gjennom temaundervisning og prosjektarbeid har vist seg gunstig, og gir eleven bedre muligheter til å forstå og få oversikt over hverdagen. Mange barn med JNCL lærer seg tidlig å bruke Abacus (kuleramme) i forbindelse med matematikkarbeidet. Igjen er det viktig at skolens personale behersker også dette verktøyet hvis resultatet skal bli vellykket.

Erfaringen tilsier at barna og de unge har problemer med abstrakte problemstillinger, og undervisningen bør derfor gis så konkret innhold som mulig. Samtidig må undervisningen alltid tilpasses den enkeltes muligheter. Ofte kan deltagelse i vanlige klasser gi godt utbytte for enkelte fags vedkommende, spesielt på barne- og ungdomstrinnet. Deltagelse i vanlige klasser bidrar samtidig til sosial inkludering på skolen.

#### **Forholdet til andre elever**

Barn med Spielmeyer-Vogts sykdom har etablert vennskap med jevnaldrende når synshemmingen starter. De er vant til å ha kontakt og å være med i lek og aktiviteter, og dette ønsker de å kunne fortsette med på samme nivå som de andre. Etter hvert opplever de at de ikke mestrer alle aktiviteter som for eksempel ballspill eller å sykle. De andre barna synes de er for trege og det tar for lang tid. På grunn av det dårlige synet kan et JNCL-barn heller ikke tolke de andres kroppsspråk og forstå hvorfor de trekker seg unna. Det er viktig at de voksne er oppmerksomme på dette og helt fra begynnelsen av legger forholdene til rette for at barnet inkluderes i arbeidet i timene og i friminuttene. I perioder hvor tap av funksjoner gir sorg, frustrasjon og/eller manglende oversikt, må barnet ha mulighet for å bli ivarettatt.

Friminuttene på skolen har vist seg å bli vanskelige, og i IOP bør en derfor tenke på å bruke "omvendt integrering", det vil si å organisere aktiviteter og materiell som gjør eleven attraktiv for medelever. For eksempel: Ta med en eller to medelever i svømmebassenget, heimkunnskap, ved å bruke data, spill m.m.

#### **Informasjon**

De fleste foreldre vil til å begynne med være restriktive i forhold til hvem de ønsker skal få kjennskap til sykdommen. Noen må nødvendigvis vite; dette gjelder i første rekke den nære familie, medlemmer av ansvarsgruppen og barnets eller ungdommens lærere. Disse har naturligvis taushetsplikt. Senere i sykdomsforløpet kan det være naturlig å ha en mer åpen dialog med omgivelsene. Informasjon om synshemmingen og etter hvert informasjon om sykdommen til medelevers foreldre og medelevene selv har vist seg å være positivt. Imidlertid må informasjonen skje i samarbeid med barnet selv og foreldrene, og aldri være mer informasjon enn det som barnet selv har fått.

### **Ressurser og organisering**

God undervisning av et barn med Spielmeier-Vogts sykdom krever et helhetlig grep om elevens skolehverdag, slik at alle forhold legges til rette med utgangspunkt i barnets spesifikke behov. Tambartun vil kunne rådgi skolen både i forhold til det pedagogiske innholdet og tilretteleggingen.

For noen elever vil det være mest hensiktsmessig med et to-lærersystem, der det meste av elevens undervisning finner sted i klasserommet sammen med de andre elevene. For andre vil det være mest hensiktsmessig at undervisning i noen av fagene finner sted i et eget rom, alene eller sammen med noen få andre elever.

### **Undervisning på barnetrinnet**

Det er i de første skoleårene muligheten er størst til å “fylle på” med kunnskap, opplevelser og erfaringer som barnet senere vil ha glede og nytte av. Man må derfor hele tiden ha i tankene hva som vil være nyttig kunnskap for barnet fremover. Tidlig lærdom sitter lengst, og en viktig del i arbeidet blir å ta vare på og registrere alt det som barnet gjennomgår. Ved bruk av data kan man registrere hvilke fag barnet har hatt, hvilke interesser, sanger, bøker som er lest. Ved hjelp av lyd kan en lage egne opptak. Bruk av opptaksutstyr er en annen måte å ta vare på hendelser og opplevelser som vil være verdifulle for barnet senere. Prosjektarbeid og temaundervisning er arbeidsmetoder som gjennom hele skoletiden vil kunne inkludere barnet i klassen. Dataprogrammet Sarepta har for eksempel muligheter til å kombinere bilde og lyd på en slik måte at barna kan fortelle om sine opplevelser til medelever på en spennende måte.

### **Undervisning på ungdomstrinnet**

Overgangen til ungdomstrinnet må planlegges i god tid (1 - 2 år) i forveien. I denne perioden blir sykdommen mer merkbar, og det vil være naturlig å legge mer vekt på praktiske og estetiske fag. Ungdommen bør få økt tilbud i fag som heimkunnskap, forming, kroppsøving, svømming og musikk. Samtidig må de ungdommer som har glede av å lese og skrive punkt gis muligheter til å fortsette med dette. Musikk er et fag som de fleste vil ha glede av på ulike måter gjennom hele sykdomsforløpet. Som andre ungdommer vil de være opptatt av nye “hits” samtidig som de vil ha glede av tidligere lærte sanger.

### **Undervisning i videregående skole**

Planleggingen for videregående skole må skje på samme måte som til ungdomsskolen. Ved overgang til videregående skole er det av avgjørende betydning at en som har arbeidet med ungdommen følger med over til ny skole. Undervisningen vil i hovedsak innebære å vedlikeholde det som ungdommen har lært tidligere, med hovedvekt på praktiske fag, og innenfor det som ungdommen har interesse og glede av. Undervisning i en liten gruppe sammen med andre ungdommer med lærevansker, har vist seg å gi inspirasjon og følelsen av tilhørighet til en klasse. Dagsformen vil variere mer i denne perioden, og behovet for hvile blir større. Opplæringen i videregående skole kan omfatte et 4. og/eller et 5. år ved behov. Disse årene kan gjerne benyttes til praksisperioder med tanke på senere arbeidsliv.

### **Voksenopplæring/dagaktivitet**

Så lenge en ungdom med Spielmeier-Vogts sykdom har glede og nytte av å ha et dagtilbud og aktiviteter i fritiden, må et slikt tilbud opprettholdes. Undervisning/arbeid må bygge på tidligere ervervede kunnskaper og interesser, og aktivitetene må ha som hovedmål å gjøre tilværelsen meningsfull. Livskvaliteten her og nå blir det viktigste. Gleden og følelsen ved å prestere noe og å være med forsetter selv om ungdommen i praksis kan utføre mindre og mindre selv. Allerede i videregående skole bør det planlegges hvilke aktiviteter som ungdommen kan fortsette med fremover, og trekke inn det personalet som skal overta etter at skoletilbudet er over.

Evnen til å uttrykke seg er for de fleste sterkt svekket, og det kreves god kjennskap til den enkelte og stor tålmodighet for å kunne tolke hva ungdommen vil. Ikke å bli forstått kan i perioder skape irritasjon og sinneutbrudd. Det er derfor viktig at det er god kommunikasjon mellom alle som er i daglig kontakt med ungdommen, slik at alle er informert om hva som skal skje og hva som har skjedd i løpet av dagen. En ukeplan med faste aktiviteter gir ungdommen mulighet til å skille dagene fra hverandre, og vil skape trygghet ved at ungdommen er forberedt på det som skal skje. Imidlertid varierer dagsformen fra dag til dag, og det som er avgjørende er hva ungdommen er i stand til her og nå, og ikke hva som står i planen. I planene må det tas hensyn til dette, slik at det er avsatt god tid og at personalet kan arbeide der hvor ungdommen befinner seg. Eksempelvis må personalet kunne komme i boligen når dagsformen er for dårlig til at ungdommen kan forflytte seg.

## **MEDISINSK OPPFØLGING**

Enten ungdommen bor hjemme eller i egen bolig er det et økende behov for medisinsk ekspertise som har kjennskap til ungdommen og sykdommens utvikling. Ansvarlig lege må trekkes med i arbeidet rundt ungdommen slik at foreldre og personale vet hvem de skal kontakte når uforutsette ting oppstår. Det bør også opprettes kontakt til nevrologisk avdeling på nærmeste sykehus i tilfelle innleggelse. I perioder med sterk uro og angst må det lages en kriseplan med ansvarlig lege slik at innleggelse i sykehus kan unngås.

Det er viktig at det tidlig knyttes kontakt med en ansvarlig lege som kan følge opp barnet fremover. For mange vil dette være fastlegen eller en barnenevrolog ved barnehabiliteringen.

### ***Spesialisttjenestens ansvar***

Spesialisthelsetjenesten er knyttet til helseforetakene (sykehusene) og her finnes det tverrfaglig habiliteringsenheter for både barn og voksne. Denne tjenesten skal være et supplement og en forsterkning av det tilbudet barnet og familien får av fastlegen i kommunen sin.

Barnehabiliteringstjenesten skal sørge for nødvendig undersøkelse og utredning av barn som de har fått henvist. De skal gi råd og veiledning i forhold til tiltak til barnet/ungdommen selv, foreldre og til kommunale instanser. De skal også bidra med medisinsk oppfølging og behandling, og sørge for intensive treningsperioder når dette er aktuelt.

Det er en forutsetning at barnehabiliterings tjenester ytes i dialog med familien og kommunen. Habiliteringstjenester skal tilbys og ytes samordnet, tverrfaglig, planmessig og i nært samarbeid med brukerne. Fagfolk i barnehabiliteringstjenesten skal i tillegg til fagspesifikk kunnskap også ha kunnskap om tverrfaglig samarbeid generelt og spesielt i forhold til samarbeid med kommunale og interkommunale tjenester.

Når ungdommen blir 18 år, opphører barnehabiliterings ansvar. Imidlertid tilsier erfaringen at det ofte er mulig å få til smidige overgangsordninger, slik at ungdommen fortsatt blir fulgt opp av kompetent personale.

### ***Barneklubben ved Rikshospitalet***

For foreldre med barn og unge med Spielmeyer-Vogts sykdom, eller en annen variant av NCL, har det vært en stor utfordring at kunnskapen om disse sjeldne sykdommene stort sett mangler i hjelpeapparatet. En konsekvens av dette er at den beste medisinske behandlingen av de ulike symptomene gjennom sykdomsforløpet er utilgjengelig for de fleste. Erfaringsdelingen gjennom foreldre-nettverket har for mange vært den viktigste kilden til medisinsk kunnskap, men ikke alle fanges opp av dette.

Barneklubben (Barnenevrologisk seksjon) ved Rikshospitalet er nå i gang med å etablere et landsdekkende medisinsk kompetansesenter for barn og unge med NCL. Rikshospitalet representerer kunnskap og erfaring på mange områder, og nettopp denne tverrfaglighet gjør sykehuset spesielt skikket til oppgaven. En sentralisering av kunnskap og kompetanse rundt sykdommen er nødvendig for å sikre en så god oppfølging av hver enkelt som mulig. Barneklubben er en del av et stort sykehusmiljø, og vil arbeide tett med andre avdelinger ved behov. Barneklubben vil følge opp hver enkelt gjennom en årlig klinisk konsultasjon, og vil fungere som et rådgivende organ for habiliteringssentre, fastleger og andre som har det daglige medisinske ansvaret. Dette betyr ikke minst at den symptomatiske behandlingen blir bedre. Familiene får også muligheten til å konsultere kontaktpersonen på Barneklubben direkte eller gjennom sin lege. I praksis betyr dette at våre barn og unge vil være sikret den beste behandlingen til enhver tid.

## **FYSISK AKTIVITET**

Det har vist seg positivt tidlig i sykdomsforløpet å ha kontakt med fysioterapeut som kan følge barnets fysiske utvikling og rettlede i forhold til aktiviteter/øvelser i det daglige. Etter hvert vil det bli behov for et fast opplegg hvor trening hos fysioterapeut blir nødvendig. Dette opplegget forandres i forhold til barnet/ungdommens fysiske form, men rutineene som innarbeides tidlig, varer lenge. Det kan også være en fordel å etablere kontakt mellom fysioterapeut og skolens gymnastikklærer.

Aktiviteter som judo og annen styrketrening er sportsgrener som passer både gutter og jenter. Goal ball er et spill som kan gjennomføres i en gymnastikktime, og som også øvrige elever vil ha glede av. Deltagelse i for eksempel den lokale judoklubben kan medføre behov for ekstra oppfølging, og de fleste kommuner gir i dag et inkluderingsstøttekudd til klubber som søker om det.

Barnet bør så lenge som mulig drive med generelle aktiviteter som i den første tiden. I tillegg kan en innføre et gymnastikkprogram som består av øvelser barnet kan bli fortrolig med og som det kan innarbeide og huske selv når funksjonen og korttidshukommelsen blir dårligere.

Tidligere trening bør følges opp med økt vekt på å trene balanse og koordinering. Gangtrening bør inngå som et fast innslag lenge etter at ungdommen er begynt å bruke rullestol over lengre avstander. Hjelpemidler som skranke, rullator, ståstativ m.v. kan være til god hjelp. Ungdommen har fortsatt behov for å få belastet bena fordi dette gir mer verdifull trening enn øvelser i sittende og liggende stilling. Det er fortsatt viktig å vedlikeholde leddenes bevegelse for å hindre at strekkbarheten i musklene blir redusert. Dette vil forlenge perioden hvor ungdommen selv kan utføre daglige gjøremål, eventuelt med hjelp av andre.

### **HJELPEAPPARATET**

#### **Samarbeidsavtale**

For å sikre en bedre koordinering av og bedre fokus på tjenestene til den enkelte familie, tok NSVF mot slutten av 2005 initiativ til en samarbeidsavtale mellom Tambartun kompetansesenter, Huseby kompetansesenter og Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger. Rikshospitalets barneavdeling deltar i dette samarbeidet fra høsten 2007. Avtalen er under revisjon (primo 2008).

#### **Tambartun kompetansesenter**

Når barnet har fått diagnosen Spielmeier-Vogts sykdom, vil ofte (men ikke alltid) den første institusjonen familien kommer i kontakt med være Tambartun kompetansesenter på Melhus i Trøndelag. At noen fra for eksempel Oslo skal ha tilhørighet til en institusjon i Trøndelag kan synes merkelig, men Tambartun fikk allerede i 1983 et landsdekkende spesialpedagogisk ansvar for barn og unge med Spielmeier-Vogts sykdom. Siden skoletiden utgjør en lang og viktig periode i våre barns liv, er Tambartun en viktig institusjon, og de fleste foreldre har svært gode erfaringer fra samarbeidet med denne institusjonen. Mange av de vennskapsbåndene barna knytter på Tambartuns elevkurser varer livet ut.

Tambartun yter tjenester med utgangspunkt i avtaler med den enkelte kommune. Dette betyr også at representanter for institusjonen både skal og vil kunne holde god kontakt med skolen. Som en del av sin virksomhet som Statped institusjon, tilbyr Tambartun kurs for pedagogisk personale, spesielt tilpasset NCL-gruppen. Jevnlige deltakelse på slike kurs er en forutsetning for at lærere og assistenter skal kunne gi barna og de unge med NCL en god skolehverdag. Tambartun holder også spesielle kurs i Sarepta som er et viktig og nødvendig verktøy i undervisningen. Les mer: [www.statped.no/tambartun](http://www.statped.no/tambartun).

#### **Huseby kompetansesenter**

Barn, unge og voksne som har synsvansker, kan ved Huseby kompetansesenter (en institusjon i Statped systemet) få utredning av synsfunksjon, kurs, opplæring og tilpassede læremidler. Senteret gir lokale nettverk tilbud om kurs, konferanser, rådgivning og veiledningsmaterieell.

Både Huseby og Tambartun produserer tilpassede læremidler, for eksempel lærebøker i punktskrift. De produserer også lærebøker i Daisyformat som kan være til god hjelp i undervisningen. Les mer: [www.statped.no/huseby](http://www.statped.no/huseby).

#### **Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger**

Som landsdekkende kompetansesenter for sjeldne og lite kjente funksjonshemninger (ca. 100 ulike sjeldne diagnoser) er Frambu et statlig finansiert supplement til det ordinære hjelpeapparatet. Frambu tilbyr veiledning og kurs for fagpersoner i hjelpeapparatet og samarbeider også med Tambartun om felles kursopplegg for familier med barn og unge med NCL. Les mer: [www.frambu.no](http://www.frambu.no).

### **Barneklubben på Rikshospitalet HF**

Rikshospitalet HF består av Rikshospitalet, Radiumhospitalet, Epilepsisenteret - SSE og Spesialsykehuset for rehabilitering. Sentralt er Barneklubben som vil administrere et tilbud til barn og unge med NCL. Tilbudet inkluderer rådgivning til det øvrige hjelpeapparatet. Gjennom tilsluttede sykehus og egne avdelinger dekker Rikshospitalet de fleste medisinske områder og vil følgelig kunne ivareta helheten i behandlingstilbudet til barn og unge med NCL. Les mer: [www.rikshospitalet.no](http://www.rikshospitalet.no).

### **Tannhelsekompetansesenter for sjeldne medisinske tilstander**

Tannhelsekompetansesenter for sjeldne medisinske tilstander (TAKO) tar imot personer som har oralmedisinske problemer. TAKO har en munnmotorisk gruppe (logoped, fysioterapeut, tannlege og tannpleier) som bidrar til opptrening av barn med spise- og taleproblemer som skyldes dårlig kontroll og/eller bevegelsehemming av tunge, svelg og kjeve. Man kan ta direkte kontakt for informasjon, men det kreves henvisning av lege/tannlege for å få behandling der. Les mer: [www.lds.no](http://www.lds.no).

### **Øvrig hjelpeapparat**

Det øvrige hjelpeapparat kan deles i statlige, fylkeskommunale og kommunale organer. Tjenestene kan deles i medisinske, sosio-medisinske, pedagogiske, økonomiske og "andre" tjenester. Kommunenes hjemmesider vil kunne orientere om hvilke tilbud som gis på hjemstedet.

En viktig del av hjelpeapparatet er de psykologisk pedagogiske (og oppfølgings-) tjenestene. Disse er organisert både som en kommunal tjeneste (PPT) mens barnet går i grunnskole og ungdomsskole, og en fylkeskommunal tjeneste (PPT/OT) når ungdommen går på videregående skole. Det er viktig å sørge for god kontakt mellom Tambartun og PPT, og at PPT (og PPT/OT) har den kunnskapen som er nødvendig for å kunne gi uttalelser som gir barna og de unge en så god skolesituasjon som mulig. En god dialog med foreldrene er nødvendig.

Fylkessynspedagogene spiller også en viktig rolle, og vil ikke minst kunne rådgi skolene og andre i forbindelse med blindes spesielle behov i skolen.

### **Norsk Spielmeyer-Vogt Forening**

Norsk Spielmeyer-Vogt forening (NSVF) ble stiftet i 1980 og er en landsomfattende likemannsforening. NSVF representerer i dag de aller fleste familiene der et eller flere barn eller unge har diagnosen Spielmeyer-Vogts sykdom eller en annen variant av NCL. Foreningen ledes mellom årsmøtene av et styre som består av medlemmer fra ulike deler av landet.

En av foreningens viktigste oppgaver er å arrangere likemannssamlinger og -treff for foreldre, barn og søsken for å bidra til kunnskaps- og erfaringsutveksling mellom familiene, slik at de kan få en enklere hverdag. NSVF arbeider også for å forbedre det pedagogiske, medisinske og sosialmedisinske tilbudet til barna og deres familier.

Medio 2009 har NSVF mer enn 200 medlemmer. Medlemmene er i hovedsak foreldre og andre familiemedlemmer til barn og unge med NCL i Norge, de aller fleste med Spielmeyer-Vogts sykdom (JNCL). Medlemskap i foreningen er åpent for alle, og mange representanter for hjelpeapparatet har meldt seg inn. Dette gjøres lettest gjennom [www.nsvf.org](http://www.nsvf.org) eller med en e-post til [styret@nsvf.org](mailto:styret@nsvf.org).

# Rettigheter

Rettigheter er et stort og komplekst område. For foreldre med barn og unge med NCL er det en spesiell utfordring å sørge for at de riktige ytelsene kommer på plass til riktig tid. Her har hjelpeapparatet en mulighet til å bidra til at barna og de unge og deres familier til enhver tid har en så god livssituasjon som mulig. Hjelpeapparatet har dessuten opplysningsplikt, og skal orientere familiene om hvilke rettigheter de faktisk har.

Vi kan snakke om to typer ordninger: De rettighetsbaserte administrert av NAV (de tidligere trygdekontorene) og de behovsbaserte (sosialomsorg) administrert av den enkelte kommune.

Dessverre er det fortsatt slik at offentlige stønader og ytelser til familier med NCL-barn varierer sterkt fra den ene kommunen til den andre. Ofte skyldes dette manglende kunnskap, og i det følgende gis en summarisk gjennomgang av det relevante rettighetsområdet for NCL-familier, med vekt på økonomiske rettigheter og praktiseringen av disse.

## **ØKONOMISKE RETTIGHETER**

### **Grunnstønad**

Grunnstønad er en ytelse som gis der det er nødvendige ekstrautgifter på grunn av varig sykdom, skade eller lyte. Med ekstrautgifter menes utgifter som friske personer ikke har. Grunnstønad gis ikke til engangsutgifter, men til utgifter som er stadig tilbakevendende. Eksempler på slike utgifter er transport, herunder drift av bil, teksttelefon og i særlige tilfeller vanlig telefon, slitasje på klær og sengetøy. Selv om barna er forskjellige og ekstrautgiftene av den grunn kan variere noe, har praksis for barn som får diagnosen JNCL vært at de i utgangspunktet får grunnstønad i henhold til sats 2. Når barna blir eldre økes satsene, og de fleste innvilges grunnstønad ihht sats 4 fra de er 12 – 13 år gamle.

### **Hjelpestønad**

Hjelpestønad er en ytelse fra Folketrygden som gis til personer med et særskilt behov for pleie og tilsyn på grunn av sykdom, skade eller en medfødt funksjonshemming. Ytelsen er ikke inntektsavhengig – og er skattefri. Det er pleiemottakeren som mottar den – men formålet er å betale for den pleie som gis. Praksis for barn med JNCL har vært å innvilge forhøyet hjelpestønad ihht sats 3. Denne øker raskt, slik at hjelpestønad ihht sats 4 er vanlig etter noen få år. Retten til forhøyet hjelpestønad opphører normalt når ungdommen er blitt 18 år, men for JNCL-ungdom skal det fortsatt gis hjelpestønad i henhold til sats 1. Det foreligger også Trygderettspraksis på at man kan opprettholde hjelpestønad sats 1 også når barnet flytter i egen bolig, dersom for eksempel foreldre eller søsken fortsatt yter betydelig privat pleie og omsorg.

### **Opplæringspenger**

Den som har omsorgen for en person med Spielmeier-Vogts sykdom har rett til opplæringspenger. Det forutsettes at den som har omsorgen er yrkesaktiv og at inntekten faller bort på grunn av opplæringen. Rett til opplæringspenger og dekning av reisekostnader foreligger for eksempel ved opphold på Tambartun, Frambu, Huseby og/eller Beitostølen helsesportsenter.

### **Pleiepenger**

Pleiepenger skal gi kompensasjon for tapt arbeidsinntekt når foreldre må være borte fra arbeid for å ivareta kontinuerlig tilsyn og pleie av syke barn i kritiske, eventuelt livstruende perioder. Dette i motsetning til hjelpestønad, som tilstås ved særskilt behov for tilsyn og pleie på grunn av varig sykdom, skade eller lyte.

Begge foreldrene kan motta pleiepenger, men det er krav om opptjeningstid og pleiepengemottakeren må ha vært i arbeid i minst fire uker umiddelbart før fraværet fra arbeidet. Likestilt med arbeid er dagpenger og andre ytelser som kompenserer for arbeidsledighet,

omsorgspenger fra folketrygden og fødsels/adopsjonspenger. Det er også særregler som gir rettigheter til de som midlertidig har vært ute av arbeidslivet, hvor det i fraværsårsaken ligger en forutsetning om å gjeninntre i arbeidslivet.

For foreldre med barn og unge med JNCL er pleiepenger i henhold til Trygdelovens § 9-11 en meget aktuell rettighet. På grunn av sykdommens karakter forutsettes en kontinuerlig tilstedeværelse. Barna og de unge har behov for konstant oppfølging 24 timer i døgnet, og dette er vanskelig og mange ganger umulig å kombinere med ordinært arbeid.

I dag vil de fleste som søker om pleiepenger automatisk få innvilget søknaden. Ikke minst skyldes dette at flere familier tidligere har vært villige til å ta den belastning det er å anke avslag på søknader gjennom flere instanser. 25/2 2005 ble det avsagt dom i Trygderetten som presiserer retten til pleiepenger for pårørende til barn og unge med Spielmeier-Vogts sykdom. Trygdelovens § 9-11 ble endret pr. 1/1 2006, slik at *en progredierende sykdom anses å gi en kontinuerlig rett til pleiepenger.*

Det råder også en del forvirring rundt spørsmålet om retten til graderte pleiepenger. I mange situasjoner vil det være mulig for pårørende å arbeide deltid, og denne fortsatte kontakten med arbeidslivet er svært viktig for den enkelte familie. I brev av 19/4 2005 fra Rikstrygdeverket til Fylkestyrdokumentene og FFU ble det anbefalt at det åpnes opp for å tilstå graderte pleiepenger inntil en lovendring kommer på plass. Dette brevet ble skrevet med utgangspunkt i konkrete kjennelser i Trygderetten. Det følger av dette at to foreldre for eksempel begge kan ha 50 % pleiepenger, slik at 50 % stilling kan opprettholdes for begge foreldrene. Graderte pleiepenger innebærer også at det er mulig å praktisere variabelt arbeid innenfor rammen av 100 % pleiepenger, hvor graden som ytes avhenger av hvor mye det arbeides. Pleiepengegraden reguleres løpende gjennom avregning fra arbeidsgiver til NAV. Denne fleksibiliteten har i praksis vist seg svært formålstjenelig.

Pleiepenger vil normalt bortfalle når ungdommen fyller 18 år.

### **Omsorgslønn**

Omsorgslønn er en kommunal ytelse etter sosialtjenesteloven. Det vil være aktuelt å søke om omsorgslønn for privat omsorgsarbeid som ikke dekkes gjennom trygdeytelser som pleiepenger og hjelpestønad. Særlig for foreldre som ikke tidligere har vært i arbeid (og som følgelig ikke har krav på pleiepenger) kan dette være aktuelt.

*Det er intet til hinder for at man kan søke om både pleiepenger og omsorgslønn. Pleiepenger er kompensasjon for bortfall av arbeidsinntekt, mens nødvendig pleie utover vanlig arbeidstid vil kunne omfattes av omsorgslønn.*

### **Omsorgspenger**

Omsorgspenger skal dekke yrkesaktive foreldres behov for inntekt ved kortvarig fravær fra arbeidet inntil annet tilfredsstillende tilsyn med syke barn kan skaffes. Dette behovet er større for foreldre til kronisk syke og funksjonshemmede barn. Det er verdt å merke seg at rett til omsorgspenger forlenges til barnet fyller 18 år dersom barnet er kronisk sykt eller funksjonshemmet. Stønaden kalles omsorgspenger da det er barnets behov for omsorg og pleie som er årsak til fraværet fra arbeidet.

### **Uførepensjon**

Uførepensjon er en ytelse fra Folketrygden. For unge med Spielmeier-Vogts sykdom er kriteriene (Folketrygdlovens kapittel 12) for å få uførepensjon etter søknad fra fylte 18 år alltid oppfylt, og søknaden (som bør sendes i god tid) blir alltid innvilget. Beregningsreglene for uførepensjon er regulert i folketrygdloven kapittel 3. Her finner vi at tilleggspensjon beregnes av tidligere pensjonsgivende inntekt uttrykt ved et sluttpoengtall. Full tilleggspensjon krever en opptjeningstid på 40 år. For de som blir uføre i ung alder vil det ikke være mulighet å opptjene slike pensjonspoeng. Derfor er det gitt en garantiordning for unge uføre. Det følger av folketrygdloven § 3 – 21 at tilleggspensjon for unge uføre gis med 3,30 poeng.

### **Dekning av tannpleie gjennom trygdeetaten**

Rikstrygdeverket har i sitt rundskriv til denne bestemmelsen gitt nærmere retningslinjer om hvilke sjeldne medisinske tilstander som er omfattet. Medlem med sjelden medisinsk tilstand, hvor tilstanden eller dens behandling har ført til, eller mest sannsynlig vil føre



til, vesentlig nedsatt oral helse, omfattes av ordningen. Det er et krav om at den sjeldne medisinske tilstanden som påvirker den orale helsen må være varig. Barn og unge med Spielmeier-Vogts sykdom omfattes følgelig av ordningen.

### **Stønad til bil**

Barn og unge med varig nedsatt funksjonsevne og forflytningsvansker kan få stønad til bil dersom bilen er nødvendig for å hindre at barnet/familien blir isolert i hjemmet og/eller bilen avlastet foreldrene i omsorgsoppgavene og på det viset bidrar til å forhindre at barnet må legges inn på institusjon. Unge med JNCL blir etter hvert helt avhengig av rullestol, og spesialombygd bil er følgelig nødvendig for å kunne forflytte seg. Reglene fremgår av Folketrygdloven og det skal ytes et ikke behovsprøvd tilskudd i form av et rente- og avdragsfritt lån p.t. på kr. 150.000 til gruppe 2 bil når ungdommen er over 18 år.

### **Skattefradrag på grunn av store sykdomsutgifter**

Skatteloven setter ingen spesielle krav til type helseproblem for å få særfradrag. Kravet er at funksjonsnedsettelsen eller sykdommen må være varig, altså mer enn to år. Utgiftene må være betalt av egne midler, og de må kunne dokumenteres med kvitteringer eller sannsynliggjøres på annen måte. Skattefrie tilskudd eller stønader som man har fått fra det offentlige til dekning av kostnader vedrørende sykdommen, som grunnstønad og hjelpestønad, må imidlertid trekkes fra før beregning av særfradraget. Samtidig er det viktig å være klar over at skattefrie stønader ikke skal redusere andre kostnader enn de kostnader de er ment å skulle dekke. Mottatt hjelpestønad (til tilsyn og pleie) skal følgelig ikke trekkes fra når utgiftene man krever fradrag for ikke gjelder tilsyn og pleie. Egenandeler til helse-tjenester som ikke dekkes av frikort, medisiner og lignende som ikke dekkes av folketrygden, egenandeler til hjemmehjelp og utgifter til spesielle dietter er eksempler på utgifter som kan trekkes fra. Det samme kan leiet hjelp til pleie og husarbeid, snemåking, annet arbeid, og utgifter ved uvanlig stor klesslitasje. Merkostnader i forbindelse med ferie kan også gi rett til særfradrag. Må boligen bygges om på grunn av sykdom, kan det gi rett til fradrag. Kostnader til ombygging som hever boligens salgsverdi, gis det vanligvis ikke fradrag for. Økte strømutfgifter som følge av sykdom kan gi rett til fradrag. Utgifter til bilhold er som regel ikke fradragsberettiget. Men dersom man er avhengig av bil på grunn av sykdommen, og bilen er spesialtilpasset, kan faktiske merkostnader som ikke dekkes av grunnstønad til drift av bilen, gi grunnlag for særfradrag. Kjøring i vanlig bil mellom hjem og behandlingssted kan godkjennes. Det er viktig å merke seg at særfradrag for store sykdomsutgifter gis i tillegg til særfradrag for alder, uførhet eller forsørgelse.

## **ANDRE RETTIGHETER**

### **Støttekontakt**

Støttekontakt er en tjeneste etter sosialtjenesteloven som skal sikre nødvendig hjelp til en meningsfull fritid. Støttekontakt skal være en individuell tjeneste, og skal komme i tillegg til eventuelle andre tjenester som er knyttet mer direkte til sosialtjenestens tilsynsansvar. Ordningen med støttekontakt er svært viktig både for barn og unge med NCL og for den enkelte familie. For barna gis det i beste fall en mulighet til å delta i sosiale aktiviteter som ellers ikke ville vært mulig.

### **Avlastning**

Avlastning er en kommunal tjeneste etter sosialtjenesteloven, og er en aktuell tjeneste for alle som har særlig tyngende omsorgsarbeid. Hovedformålet med tjenesten er å sikre at de som yter slik omsorg, i praksis oftest foreldre til barn som fortsatt bor hjemme, kan opprettholde omsorgsarbeidet i ønsket omfang og ikke utmattes eller miste mulighet til sosialt liv utenom omsorgsarbeidet. De fleste familier med barn og unge med NCL har fått innvilget en avlastningsordning. For familiene er muligheten til fra tid til annen å kunne gjennomføre voksenaktiviteter på egenhånd av stor betydning.

### **Borgerstyrt (eller Brukerstyrt) Personlig Assistanse (BPA)**

Brukerstyrt personlig assistanse (BPA) er en måte å organisere sosialtjenester på. Det er kommunene som vurderer behovet for og fatter vedtak om BPA. Det kan være aktuelt med BPA både for barn som bor hjemme hos foreldrene og de som bor for seg selv. Det viktigste poenget med BPA er at det er brukeren som bestemmer fordelingen og bruken av det timetallet som tilstås av kommunen. Det anbefales å lese mer om BPA på NSVFs hjemmesider [www.nsvf.org](http://www.nsvf.org) eller på ULOBAs nettsted: <http://www.uloba.no/>.

## **Bolig**

Arbeidet med å legge grunnlaget for en god boligsituasjon skal være en del av individuell plan. Det anbefales at samarbeidet med kommunens boligkonsulent eller boligkontor kommer i gang tidlig, gjerne flere år før ungdommen skal flytte ut av foreldrehjemmet. Når barnet fyller 18 år opphører foreldrenes forsørgeransvar etter loven, og følgelig får kommunen et særlig ansvar for å oppfylle et eventuelt ønske om bolig.

Bygging eller ombygning av egen bolig tilpasset den unges situasjon er et reelt alternativ. Etableringstilskudd kan gis til hel eller delvis dekning av egenkapital ved etablering av egen bolig, oppføring av ny bolig, kjøp av brukt eller utbedring av bolig. Det gis også til spesialtilpasning som følge av funksjonsnedsettelse.

Tilpasningstilskudd kan gis til spesialtilpasning, mindre utbedringer av boligen og garasje. Det kan også gis ved oppføring eller kjøp av ny bolig. Ordningen er behovsprøvd. Tiltak som øker tilgjengeligheten og gjør beboeren mest mulig funksjonsdyktig blir prioritert.

Dersom husstanden har minst ett medlem med nedsatt funksjonsevne, kan Husbanken gi prosjekteringstilskudd til arkitektutgifter, råd og veiledning ved nødvendig tilpasning av eksisterende bolig, nybygg eller kjøp av brukt bolig. Boligprosjektet må gjennomføres i nært samarbeid med kommunens boligmyndigheter, men det er ikke et vilkår at boligen for øvrig er finansiert gjennom Husbanken.

I tillegg til statlige bostøtteordninger gjennom Husbanken har kommunene normalt egne boligtilskuddsordninger. Disse samordnes med den statlige bostøtten. Kommunalt boligtilskudd gis til trygdede og pensjonister med lave inntekter. Mottakerne må ha uførepensjon, alderspensjon eller etterlattepensjon. Les mer: [www.husbanken.no](http://www.husbanken.no).

I de senere årene har flere flyttet til egen leilighet eller eget rom i en gruppebolig som er lagt til rette for en synshemmet og pleie-trengende. For mange vil det føles fornuftig tidlig i sykdomsforløpet å få tildelt en bolig som brukes til avlastning og som gradvis utvides til permanent bolig når tiden er inne for det. Dette gir ungdommen mulighet til å gjøre seg kjent i leiligheten og for personalet til å bli kjent med ungdommen mens språk og motoriske funksjoner fremdeles fungerer. For foreldrene vil en slik ordning gi mulighet til avlastning i takt med deres behov ettersom sykdommen utvikler seg. Også i overgang til egen bolig gjelder regelen om å bruke god tid til planlegging med opplæring av personalet og informasjon til myndighetene om sykdommen og de ressurser dette krever.

## **Ledsagerbevis**

Ledsagerbeviset gir ledsageren fri adgang til de stedene og arrangementene som aksepterer ordningen. Den funksjonshemmede, som er eieren av beviset/kortet, betaler selv gjeldende inngangspris.

Ikke alle kommuner har innført ordningen med ledsagerbevis. En oversikt over hvilke kommuner som har dette finnes på: <http://www.srff.no/ledsagerbevis/kommuneoversikt.htm>

## **Skoleskyss**

Elever som har nedsatt funksjonsevne har rett til gratis skyss uansett avstand til skolen. Dette gjelder både i grunnskole og videregående opplæring. Elevene har også rett til nødvendig reisefølge. Elevene har rett til nødvendig tilsyn når det blir ventetid før undervisningstiden begynner og etter at undervisningstiden er slutt.

## **Tekniske hjelpemidler**

Et hjelpemiddel kan være både en gjenstand og et tiltak, og skal inngå som en del av en helhetlig plan. Hjelpemidler skal gis der det er nødvendig og hensiktsmessig for å bedre evnen til å løse praktiske problemer i dagliglivet eller for å kunne bli pleiet i hjemmet.

Trygdeetaten har utarbeidet en meget god informasjon om de forskjellige hjelpemidlene, og for å ikke begrense ideene til hva man kan behøve vises det direkte til nettstedet som omhandler hjelpemidler til barn og unge: <http://www.nav.no/page?id=902>.

## **KILDER**

1. Juvenile Neuronal Ceroid Lipofuscinosis (Laura Åberg, 2001)
2. Spielmeyer-Vogts sykdom (Norsk Spielmeyer-Vogt Forening, 1999)
3. Symptomer og symptombehandling (Jørgen Diderichsen, 2006)
4. [www.nsvf.org](http://www.nsvf.org)
5. Forslag til ressurscenter og kompetansenettverk for Spielmeyer-Vogts sykdom (NCL) (Terje Binder, 1994)
6. Forskrift om individuell plan (Sosial- og helsedirektoratet, 2005)

