

# Livet er nå.

Omslagsfoto:

“Under Water”—Axel Røthe

# Innhold

<b>En hilsen til nye NCL-foreldre</b>	5
Forord	7
<b>Hva er NCL?</b>	9
NCL-sykdommene deles inn etter genfeil og symptomdebut	9
NCL er en autosomalt recessivt arvelig sykdom	10
En gentest vil bekrefte diagnosen	10
Rikshospitalet er nasjonalt medisinsk ressurscenter	11
<b>Sykdomsutvikling og symptomer</b>	12
<b>Å leve med NCL</b>	17
Foreldre/foresatte	17
Søsken	20
NCL-barnet	21
<b>Familien trenger et velfungerende team rundt seg</b>	26
NCL-barn må ha en ansvarsgruppe og en individuell plan	26
En god skolehverdag er essensielt	27
Økonomiske støtteordninger	28
Avlastning og annen praktisk støtte	30
Kurs og veiledning	30
Fysisk trening og fysioterapi	31
Riktige hjelpemidler må på plass til rett tid	31
Medisinsk oppfølging	32
Alle overganger må planlegges godt	32
Mange NCL-barn ønsker seg en jobb etter endt skolegang	33
De fleste NCL-barn flytter hjemmefra	33
Når NCL-barnet dør	34
<b>Om Norsk NCL-forening</b>	35
<b>Kilder</b>	37



## *En hilsen til nye NCL-foreldre*

*Kjære medforelder!*

*Dette heftet er ikke noe du ønsker å holde i hendene. Vi vet det, vi har vært der selv.*

*Samtidig vet vi også hvor viktig det er å mobilisere alle krefter til å håndtere en diagnose som svært få har hørt om. Hvor viktig det er å få hjelpere på plass så snart som mulig.*

*Vårt håp er at heftet kan hjelpe deg til å se hva barnet ditt vil trenge, men også hva resten av familien vil ha behov for. Både så raskt som mulig, men også fremover i tid. Vårt håp er at du vil dele heftet med de som du tenker vil kunne gjøre en forskjell.*

*Kjernen i god hjelp og behandling er kunnskap. Kunnskap gir grunnlag for større forståelse og bedre planlegging. I arbeidet med barn og unge med en NCL-diagnose og deres familier, er målet å legge til rette for en så god livssituasjon som mulig.*

*Vi vet det kan være vanskelig å tenke på fremtiden. Den virker uoverskuelig og nesten umulig å forholde seg til. Men du vil oppdage, slik mange før deg har oppdaget, at situasjonen endrer seg underveis. Grensene for hva vi tåler flytter seg hele tiden. Det blir kanskje et annet liv enn vi hadde tenkt oss. Men dette nye og ukjente livet trenger ikke bli dårligere, fattigere eller mindre innholdsrikt.*

*Livet for oss er annerledes enn det livet andre foreldre lever. Annerledes på så mange måter. Hver forelder og hver familie har*

*sine kilder å hente krefter fra. Men det er ingen skam å ikke ha krefter igjen. Det er heller ingen skam å be om hjelp.*

*Det er viktig for oss å si at du ikke er alene.*

*Varme hilsener fra*

*Norsk NCL-forening*

# Forord

Gjennom dette heftet ønsker vi å gi nødvendig informasjon om Nevronal Ceroid Lipofuscinose (NCL). Vi beskriver kort hvordan NCL utvikler seg og hvilke behov NCL-barn og deres familier vil ha. Slik vil det bli enklere å gi familiene den støtten og hjelpen de trenger, når de trenger den.

Ønsket vårt er at heftet kan være en introduksjon for å øke forståelsen og gi kunnskap til alle involverte rundt en NCL-familie, både slekt, venner og hjelpeapparat. Heftet er basert på NCL-familiers egne erfaringer, supplert med informasjon og anbefalinger fra nasjonale og internasjonale NCL-studier og litteratur. Vi bruker begrepet NCL-barn gjennomgående i heftet, uavhengig av barnets alder.

Det finnes også mer utdypende informasjon på nettet om NCL, både medisinsk og pedagogisk. Norsk NCL-forening (tidligere Norsk Spielmeier-Vogt Forening, NSVF) var i 2012 med på å skrive den første innføringsboken i pedagogikk og læring for barn og unge med NCL. Vi deltok også i arbeidet med å lage den første medisinske veilederen for symptombehandling ved NCL, som kom i 2016. Og vi var helt sentrale i det internasjonale prosjektet JNCL and Education, som i 2019 ble publisert i bokform. Disse publikasjonene inneholder nyttig og viktig kunnskap som flere bør være kjent med. Se kildeoversikt på side 37.

Dette heftet inneholder informasjon og anbefalinger primært knyttet til den vanligste NCL-varianten i Norge (CLN3-sykdom/JNCL), men vil også være relevant for de andre NCL-variantene.

NCL-foreningen har laget tilsvarende hefter tidligere, siste gang i 2008 da vi ga ut Hver dag teller. Det nye heftet, Livet er nå, er ført i pennen av Lena Ronge og Trine Paus i september 2022 og kan lastes ned fra NCL-foreningens nettsider [www.nncl.no](http://www.nncl.no).



## Hva er NCL?

Nevronal Ceroid Lipofuscinose (NCL) er en gruppe neurodegenerative sykdommer som først og fremst rammer barn. Sykdommene er progredierende, og det finnes foreløpig ingen behandling som kan helbrede sykdommene, hverken nasjonalt eller internasjonalt. I Norge blir det i snitt født 1-2 barn i året med NCL. Det betyr at det til enhver tid finnes mellom 30 og 40 barn rundt i landet med denne livsforkortende diagnosen.

### **NCL-sykdommene deles inn etter genfeil og symptomdebut**

Det er vanlig å dele NCL-sykdommene inn etter hvilken genfeil NCL-barna har og når i livsløpet sykdomssymptomene første gang viser seg. Av de tretten sykdomsrelaterede genene som forskerne har identifisert (CLN1-CLN8 og CLN10-CLN14), er det feil i CLN3-genet som er det vanlige i Norge. Men det er også blitt diagnostisert NCL-barn på 2000-tallet med feil i CLN1-, CLN2- og CLN8-genet (Northern Epilepsy). Hvis de første NCL-symptomene viser seg før barnet er fylt to år, blir sykdommen omtalt som infantil NCL (INCL). Viser symptomene seg for første gang i 2-4 årsalder, handler det om sen-infantil NCL (late infantile på engelsk, LINCL). Viser de første symptomene seg senere enn dette, snakker vi om juvenil NCL (JNCL). I tillegg finnes det en sjelden variant som viser seg allerede i fosterstadiet (congenital på engelsk, CNCL) og en variant der sykdomssymptomene først viser seg i voksen alder (adult på engelsk, ANCL). Jo yngre barnet er når de første symptomene viser seg, jo raskere utvikler sykdommen seg og jo lavere er den forventede levealderen.

Alle barn med CLN3-sykdom i Norge har den juvenile varianten. Denne varianten omtales også som Spielmeyer-Vogts sykdom eller Batten disease. Forventet levealder er mellom 20 og 30 år. Noen dør likevel før, og noen lever lenger.

### **NCL er en autosomt recessivt arvelig sykdom**

Autosomt recessivt betyr at både gutter og jenter kan få NCL og at både mor og far må ha en feil/mutasjon i et gen som gir NCL-sykdom. Barnet arver altså mutasjonen fra begge foreldrene, det vil si i dobbel dose. Når begge foreldrene er bærere, det vil si har genfeilen i enkel dose, vil det ved hvert svangerskap være 25 prosent sjanse for å få et NCL-barn. Rundt 85 prosent av NCL-barna har arvet nøyaktig den samme mutasjonen fra begge foreldrene, resten har arvet en kombinasjon av to ulike mutasjoner. 1.02kb er den vanligste mutasjonen ved CLN3-sykdom, men det er funnet nesten hundre andre mutasjoner som også fører til denne sykdomsvarianten.

### **En gentest vil bekrefte diagnosen**

Det er som oftest synstapet som gir mistanke om NCL og en gentest som bekrefter diagnosen. Å vite hvilken genfeil/mutasjon NCL-barnet har er viktig for familier som ønsker å vite om også søsken har diagnosen eller som ønsker seg flere barn. Alle foreldre med nydiagnostiserte NCL-barn må derfor få tilbud om genetisk veiledning. Av erfaring vet vi også at det ikke er helt uvanlig at det fødes NCL-barn inn i familier som har opplevd NCL tidligere. Å kjenne til genfeilen/mutasjonen er nødvendig for at medlemmer av storfamilien skal ha mulighet til å kunne genteste seg.

### **Rikshospitalet er nasjonalt medisinsk ressurscenter**

Barneavdeling for nevrofag ved Rikshospitalet/OUS er medisinsk ressurscenter for NCL-sykdommene og samarbeider tett med NCL-forskere nasjonalt og internasjonalt. Både med tanke på symptombehandling og muligheten for tilgang til fremtidig helbredende behandling, må alle nye NCL-barn umiddelbart få en henvisning til Rikshospitalet.

## Sykdomsutvikling og symptomer

NCL-barn er like forskjellige som andre barn. Også dersom flere søsken har sykdommen, kan symptomene komme med ulik kraft, på helt forskjellig tidspunkt i sykdomsforløpet. Barna har en helt normal utvikling i de første leveårene. De har mange minner og en god visuell forståelse av sine omgivelser, som må ivaretas og utnyttes gjennom hele livsløpet. Ettersom sykdommen er fremadskridende og dermed i stadig utvikling, vil barnet gradvis miste ferdighetene sine. Å bygge kompetanse rundt NCL-barnet og etablere en felles forståelse for hva som venter barnet, er essensielt for å sikre livskvalitet gjennom hele sykdomsforløpet.

**Synstapet** kommer gradvis, gjerne fra 4-5 årsalder, og i starten kan det være vanskelig for omgivelsene å registrere at barnet ser dårlig. Det er store variasjoner i hvor raskt barnet mister synet helt. Noen barn kan beholde noe syn opp i tenårene, men de fleste blir helt blinde i løpet av noen få år. God spesialpedagogisk tilrettelegging og oppfølging i barnehage og skole er avgjørende for å kompensere for synstapet. Opplæring i punktskrift har vært til stor nytte og glede for mange NCL-barn.

**Barnedemens:** Utvikling av barnedemens bidrar til at det blir vanskeligere for NCL-barn å lære nye ting og få nye ferdigheter. Senere i sykdomsforløpet vil barnedemensen gjøre at barnet mister tidligere ervervede kunnskaper, og opparbeidede ferdigheter svekkes og forsvinner. Første tegn på barnedemens er ofte dårligere evne til abstrakt tenkning og redusert korttidsminne. Langtidsminnet derimot er et stort kunnskapslager som NCL-barnet vil ha

glede av hele livet, om enn i ulik grad. Barnedemensen gjør også at barna ofte blir rigide og sliter med å skifte fokus når situasjoner endrer seg. Dette kan være en stor utfordring både for NCL-barnet og omgivelsene. Det kan forekomme perioder hvor ting tilsynelatende fungerer bedre eller stabiliserer seg før tilbaketogene igjen fortsetter. Sent i sykdomsforløpet vil mange NCL-barn oppleves på samme måte som andre med en demensdiagnose. Da er det viktig å ikke glemme at NCL-barnet faktisk er et ungt menneske.

**Søvnforstyrrelser:** Blinde har generelt ikke den samme opplevelsen av natt og dag som seende. De kan derfor ha vanskelig for å opprettholde en normal døgnrytme. I løpet av livet vil de aller fleste NCL-barn ha perioder med dårlig nattesøvn. Årsakene kan være mange, som for eksempel grubling, mareritt, hallusinasjoner og angst. Eller søvn på dagtid, medisiner og epileptisk aktivitet.

**Epilepsi:** Forandringene i hjernecellene gjør at de aller fleste NCL-barn vil få epilepsi. Gjennomsnittsalderen for det første epilepsianfallet er 10-11 år, men det er store individuelle variasjoner. Til å begynne med er oftest barnets epilepsi et forholdsvis lite medisinsk problem, mens det for barnets omgivelser kan medføre 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 anfall. Den vanligste anfallstypen blant NCL-barn er generaliserte tonisk-kloniske anfall (GTK), men også andre anfallstyper, som absenser og ulike fokale anfall, kan oppstå. Sent i sykdomsforløpet er det vanlig med en økning i anfallsaktiviteten og nye typer av anfall, både epileptiske og ikke-epileptiske. Økt epileptisk aktivitet og psykiske symptomer synes å henge sammen. God epilepsikontroll er derfor viktig.

**Språkproblemer:** Mange NCL-barn prater kontinuerlig, også når talespråket gradvis blir dårligere. Svekket muskelkontroll vil bidra til at talen blir stammende på en karakteristisk måte og vanskeligere å forstå. Samtidig blir det vanskeligere for NCL-barna å huske hva det var de skulle si, samt å finne de riktige ordene. NCL-barn trenger mer tid og ro for å kommunisere med andre. Mange har gode erfaringer med logopedisk trening, og de som har lært seg tegn som støtte til tale, har stor glede av dette. Det er viktig å ikke glemme at NCL-barnas evne til å oppfatte og forstå bevares lenger enn taleevnen. Hos de fleste er talespråket helt eller delvis borte de siste leveårene.

**Motorisk svekkelse:** NCL-sykdom påvirker både finmotoriske og grovmotoriske ferdigheter. Tidlig i sykdomsforløpet er barnet gjerne lite preget fysisk av sykdommen. Etter hvert vil barnet få økende problemer med motorikken fordi musklene ikke får tydelige signaler fra hjernen. Barnet kan for eksempel oppleve at det er vanskelig å starte og avslutte bevegelser. Det anbefales å tidlig ta kontakt med fysioterapeut som kan følge NCL-barnets fysiske utvikling og rettlede i daglige aktiviteter og øvelser. Med tiden vil forflytning uten hjelpemidler bli vanskelig, og NCL-barnet vil bli avhengig av rullestol.

**Psykiske utfordringer:** Som alle andre barn kan NCL-barn få plager eller diagnoser som ikke har noe med NCL å gjøre. Det er viktig å skille mellom normale psykiske reaksjoner på egen sykdomsutvikling, psykiske plager som følge av progresjon i sykdommen og psykiske/psykiatriske diagnoser som ikke er en direkte følge av NCL-sykdommen.

De aller fleste NCL-barn opplever korte eller lengre perioder med tristhet og depresjon. Noen får også alvorlige psykiske plager, som hallusinasjoner, angst, voldsomt sinne og psykotiske symptomer. Enkelte endrer adferd og blir utagerende og/eller aggressive. For å kunne hjelpe et NCL-barn best mulig, er det viktig å vurdere og erkjenne de psykiske symptomene, snakke med barnet og eventuelt starte med behandling. Hvis man mistenker en psykiatrisk diagnose, bør NCL-barnet utredes.

**Smerter:** De fleste barn med fremadskridende, nevrologiske sykdommer vil ha økende smerter når sykdommen er langt fremskreden. Noen kan også oppleve smerter tidlig i sykdomsforløpet. Årsakene kan være sammensatte. Fordi sykdommen rammer nervesystemet, kan smertene ha sin årsak i skade eller feil i selve nervebanene, eller i områdene av hjernen som oppfatter og bearbejder smerteimpulser. Mange NCL-barn er svært plaget med muskelspasmer. Feilstillinger i ledd, infeksjoner og mage/tarmproblemer kan også gi smerter. I tillegg kan selvsagt vanlige smerter oppstå, som hodepine, ørebetennelse og tannverk. Utfordringen for pårørende og hjelpere er å finne årsaken til smertene når NCL-barnet ikke selv er i stand til å forklare dem.

**Forstyrrelser i hjertefunksjonen** kan vise seg som reduserte tålegrenser for anstrengelser på grunn av nedsatt pumpekapasitet, eller anfall med uregelmessig puls/hjerteaksjon. Dette kan igjen føre til svakhetsanfall og/eller besvimelser. Systematiske undersøkelser av NCL-barn har vist at de kan ha slike forstyrrelser fra tenårene. I tillegg vil sykdommen påvirke blodsirkulasjonen slik at NCL-barnet kan få kaldere ben, føtter og hender.

**Tygge- og svelgebesvær:** Selv om det kan være ulike årsaker til at et NCL-barn sent i sykdomsforløpet får problemer med å få i seg nok næring, fører sykdommen også til at tygge- og svelgemuskulene blir svakere. Maten må derfor tilpasses situasjonen. Mange NCL-barn får operert inn magesonde (peg) og får noe eller all mat, drikke og medisiner gjennom denne.

**Paroxysmal sympatisk hyperaktivitet (PSH):** Å skille mellom epileptiske anfall og anfall som skyldes et overaktivt autonomt (ikke-viljestyrt) nervesystem kan være veldig vanskelig, da symptomene vil kunne være de samme. PSH er en type angstanfall, også omtalt som sympatisk angst eller sympatisk storm. PSH kjennes igjen på NCL-barnets skremte ansiktsuttrykk og raske pust kombinert med ristninger/skjelvinger i hele eller deler av kroppen. Et PSH-anfall kan variere i styrke (fra mildt til kraftig) og vil påvirke kroppstemperatur, blodtrykk, puls og hjerterefrekvens. PSH kan utløses av tilsynelatende normale stimuli; forflytning er rapportert å være vanligste utløsende årsak. PSH kan også utløses av en underliggende infeksjon. PSH oppstår ikke under søvn. Et PSH-anfall kan vare lenge, det vil si i timer eller dager.

**Problemer med urin og avføring:** Etter hvert som sykdommen utvikler seg, vil NCL-barn miste kontroll over urin og avføring og må bruke bleier. Hvis blæren ikke tømmes ofte nok eller godt nok, kan dette føre til urinveisinfeksjon. Dette bør følges nøye med på, for eksempel ved feber. Det er også viktig å være oppmerksom på avføringen for å unngå forstoppelse og andre smertefulle plager.

**Respirasjonsproblemer:** Sent i sykdomsforløpet vil NCL-barn kunne få pustevansker, økt slimdannelse og svekket evne til å hoste.



# Å leve med NCL

## Foreldre/foresatte

### **Det store sjokket**

Foreldrerollen endrer seg fundamentalt når et barn i familien får NCL-diagnosen. Diagnosen er et sjokk, og det oppstår et kaos av tanker og spørsmål. Fra det ene øyeblikket til det neste mister vi på en måte et barn. Samtidig får vi et nytt barn med en helt annen fremtid, og som det må stilles helt andre forventninger og krav til.

Mange NCL-foreldre omtaler det å få diagnosen som en større følelsesmessig belastning enn NCL-barnets død.

Foreldre kan reagere svært forskjellig på den brutale beskjeden. Noen nekter å tro at diagnosen er riktig, noen bruker tid og krefter på å lete på nettet etter en kur, mens andre kaster seg over praktiske oppgaver. Det er heller ikke uvanlig å isolere seg eller kjenne på en overveldende følelse av ensomhet. Ikke bare kan to foreldre reagere ulikt, reaksjonene deres kan også komme på forskjellige tidspunkt.

### **Ventesorg vil prege hele familien**

Sorg er den normale prosessen man går igjennom etter å ha opplevd et tap. Ventesorg er også en normal sorgreaksjon, som rammer NCL-foreldre når de får vite at de skal miste barnet sitt. Ventesorg er krevende og kan oppleves som en vedvarende tapping av kroppens batteri. Ventesorgen varer like lenge som NCL-barnet lever.

Etter diagnosen vil mange foreldre umiddelbart reagere med å skjerme både NCL-barnet og søsken mot den brutale sannheten. I den første tiden er det også vanskelig å vite hvem andre som kan og bør informeres. Vår erfaring er at alle som kan gjøre en forskjell, både for NCL-barnet og resten av familien, bør få informasjon på et tidlig tidspunkt.

### **Familien trenger et proaktivt hjelpeapparat**

Få NCL-foreldre har tidligere hatt kontakt med hjelpeapparatet. Hvordan familien føler seg ivaretatt og forstått i den første sjokkerte tiden, er av stor betydning for hvordan familien på lengre sikt mestrer å tilpasse seg sin nye livssituasjon. Som andre foreldre til alvorlig syke barn, opplever også NCL-foreldre at den tyngste belastningen i hverdagen er de gjentakende kampene mot det offentlige systemet. En proaktiv og hjelpsom kommune/bydel, som finner gode, konstruktive løsninger, vil dessuten være samfunnsøkonomisk lønnsomt. Dette kan gjøre det mulig å opprettholde et slags normalt familieliv og tilknytning til arbeidslivet.

### **Slekt og venner kan gjøre en stor forskjell**

Et vanlig spørsmål til NCL-foreldre fra omgivelsene er “Hva kan vi gjøre for dere?” NCL-foreldre vet imidlertid ikke alltid hva de trenger av hjelp og støtte, eller hvem som kan tilby hva. Ikke bare må hjelpeapparatet være helt konkret på hvilke tjenester og støtteordninger de kan tilby. Slekt og venner må gjøre det samme. Vår erfaring er at den beste hjelpen fra slekt og venner er hjelp som kan gjentas med jevne mellomrom. Foreldre trenger både tid til å være alene som kjærestepar og tid alene med NCL-barnets søsken. Avlastning kan for eksempel være å invitere NCL-barnet på middag annenhver tirsdag, hente på skolen hver onsdag, ha en fast

kinodag i måneden eller avtale om trening. Avlastning kan være å følge og hente på organiserte aktiviteter eller å ta NCL-barnet med på egne eller egne barns aktiviteter. Et godt tips er å ta med NCL-barnet på aktiviteter som man selv synes er morsomme. Avlastning kan også være tilbud om være barnevakt eller invitere på overnatting.

Gjennom NCL-foreningen vil familien møte andre familier i samme situasjon. Det vil kjennes befriende for dem å ikke måtte forklare, unnskyldte eller dekke over annerledes adferd. Vi foreldre trenger imidlertid også slekt og venner som i korte eller lengre perioder tør/orker å kjenne på det som vi står i til daglig. Mange NCL-familier opplever at det gradvis blir vanskeligere å tilbringe helger og ferier med slekt og vennefamilier. Erfaringen er at det er enklere å opprettholde tradisjoner med slekt og venner som aktivt har involvert seg og blitt kjent med NCL-barnet.

### **De som jobber med NCL-barn må også kjenne familien**

Alle NCL-familier er forskjellige. Det er også behovene deres, og disse behovene endres over tid. Uten å kjenne den enkelte familie, familiens ressurser og verdier, vil det være utfordrende å gi hjelp og støtte som treffer, enten man er i slekt, er venn, assistent eller ansatt i stat/kommune.

En NCL-diagnose innebærer en gradvis økning i antallet personer som tilbringer tid sammen med NCL-barnet. Dette er personer som vi i familien må forholde oss til og må være trygge på, også når NCL-barnet er blitt voksen og kanskje bor i egen bolig. Det er viktig at disse personene viser at de kjenner og forstår barnet vårt; at de ikke er redd for de utfordringene som vi vet vil komme. Selv om NCL-barnets evne til å prestere svekkes, behøver ikke

dette føre til mindre deltakelse og aktivitet. God tilrettelegging, både med personalressurser og hjelpemidler, er nøkkelen til et aktivt og inkluderende liv.

## Søsken

Alle NCL-familier er forskjellige, også når det handler om kombinasjoner av hel-, halv-, ste- og fostersøsken, yngre søsken og eldre søsken. Søskenlivet vil alltid være en viktig del av den historien som vi mennesker lager om oss selv. Å ha en bror eller søster med NCL vil derfor i stor grad påvirke den identiteten som NCL-søsken bygger.

### **Søsken må få realistiske forklaringer**

Tidspunktet for når søsken skal få vite hele sannheten om hva NCL-sykdommen innebærer, er det ikke noe fasitsvar på. Det avhenger blant annet av hvor gamle de er og hvor modne de er. Det er likevel viktig å unngå at søsken selv finner frem til diagnosen, for eksempel etter å ha søkt på nettet. Alle søsken trenger å få en forklaring på de ulike endringene hos NCL-barnet som de selv ser og opplever, og som kan gjøre dem forvirret og usikre. All adferdsendring kan ikke bli forklart med synstapet. Det betyr likevel ikke at søsken trenger å få vite alt som kommer til å skje langt frem i tid. Husk at barn ikke har samme tidsforståelse som voksne. For en 10-åring er en 25-åring en gammel person.

### **Søsken trenger flere ressurspersoner**

Søsken kan reagere med sorg eller fortvilelse over det som skjer med deres bror eller søster, men ofte er det mangel på oppmerksomhet fra foreldrene som oppleves som mest belastende og urettferdig. Samtidig kan søsken oppleve at foreldrene sliter og

vil forsøke å skåne dem. De kan derfor ha vanskelig for å ta opp ting som de opplever som slitsomme, urettferdige eller flau. De “ulovlige” følelsene av skam, irritasjon og sjalusi må imidlertid være tillatt. Noen søsken kan ha behov for å snakke med andre enn foreldrene om erfaringene og følelsene sine. Her kan slekt og familievenner være en uvurderlig støtte. Søsken som er informert om hele sykdomsforløpet, vil også kunne ha behov for å betro seg til egne venner. Det er viktig å huske at også søsken opplever venteseorg, og de trenger å bli møtt på dette. Å treffe andre søsken i samme situasjon, har betydd mye for mange.

### **Søsken skal først og fremst være søsken**

Søsken til NCL-barn er ofte en kjemperessurs for familien, men kan også ta på seg en for stor og usunn hjelperolle som går på bekostning av søskenrollen. I tillegg hender det at de blir bedt om å hjelpe andre barn som har det vanskelig, for eksempel på skolen, ettersom de gjerne er empatiske og gode til å ta hensyn. Dette bør NCL-søsken bli spart for, de har mer enn nok på hjemmebane.

## **NCL-barnet**

### **Synstapet oppleves som det mest dramatiske**

De fleste NCL-barn reagerer sterkt på å miste synet og opplever det å bli blind som det mest dramatiske av alt som skjer i barne- og ungdomsårene. Mange nekter for at de er blinde og fortsetter å hanskles med nye situasjoner ved bruk av restsynet så lenge de kan skimte lys og skygge. De kan reagere med sinneutbrudd, ustabil humør, søvnnvanser, virkelighetsflukt og kan få problemer med konsentrasjonen. Dette er vanlige reaksjoner for barn i sorg. Det

kan også være en reaksjon på den utryggheten de kjenner på når verden blir uoversiktlig og vanskelig. Det er derfor viktig å legge opp til en tilværelse som er mest mulig trygg, forutsigbar og gjenkjennelig for NCL-barnet.

### **NCL-barn trenger informasjon**

I sitt ønske om å beskytte NCL-barnet, vil foreldre ofte vegre seg for å informere barnet om hele sykdomsbildet. Barnet har imidlertid behov for informasjon om de funksjonstapene som det opplever, og en realistisk forklaring på hvorfor dette skjer. Det er viktig at omgivelsene viser at de anerkjenner de utfordringene som barnet til enhver tid står i. Et NCL-barn trenger også å vite at det som skjer ikke er hans eller hennes skyld. Foreldrene må gi informasjon på barnets premisser, til riktig tid og på riktig nivå. Barnet må få mulighet til å ta informasjonen inn over seg, reflektere over den og snakke om den. De vanskeligste spørsmålene vi voksne kan få handler gjerne om døden. Det kan være lurt å ha tenkt igjennom hvilke svar barnet trenger.

### **NCL-barn trenger hjelp til å opprettholde vennskap**

NCL-barn har som regel etablert gode vennskap med jevnaldrende når de første symptomene viser seg. De er vant til å leke med venner og være med på ulike aktiviteter. Ganske snart opplever de at de ikke mestrer slik som før. På grunn av synstapet klarer de heller ikke å tolke vennenes kroppsspråk og forstår ikke hvorfor vennene kanskje trekker seg unna. Det blir vanskeligere å oppsøke jevnaldrende på egen hånd, og samværet med venner blir sjeldnere. Det er viktig at de voksne er oppmerksomme på dette og legger forholdene til rette for at barnet blir inkludert i vennegjengen, både på skolen og i fritiden. Erfaring viser at “omvendt integrering”, det vil si å finne på aktiviteter som gjør NCL-barnet

attraktivt for venner og medelever, kan brukes med hell. Eksempel på dette kan være å invitere til film-, quiz- eller spillkveld, starte et band, ta med en venn/klassekamerat på shopping, café, kino, klatring, bowling, bondegårdsbesøk, i svømmehallen m.m. Noen foreldre har også god erfaring med å betale barndomsvenner for å gjøre ting sammen med NCL-barnet. Å informere venners foreldre om hele/deler av sykdomsbildet kan bidra til å forhindre at vennene snur ryggen til.

Å bygge relasjoner til andre NCL-barn har vist seg å være svært positivt, både for NCL-barna selv og for familiene deres. NCL-foreningen legger til rette for dette, og ofte varer slike vennskap livet ut.

### **NCL-barn trenger å utfordres, både fysisk og mentalt**

Sykdommen utvikler seg ulikt fra barn til barn, og det finnes foreløpig ingen muligheter til å stoppe sykdomsutviklingen ved hjelp av medisiner eller behandling. Erfaring viser imidlertid at daglig kognitiv trening som utfordrer intellektet, og allsidig og hyppig fysisk aktivitet, har positiv innvirkning på NCL-barnas evne til å håndtere sin egen sykdom. Læringsstrategier, både i og utenfor skolen, og fysisk aktivitet må tidlig kobles mot barnets egne interesser og ha en sentral plass gjennom hele livsløpet.

### **Puberteten kan være vanskelig for alle, også for NCL-barn**

Mange NCL-barn kommer tidlig i puberteten, og dette skjer i en periode hvor de fysiske ferdighetene kan ha blitt merkbart dårligere. Redusert evne til samhandling og kommunikasjon kan også ha blitt et problem. Sinneutbrudd, trass og mer ustabil humør er derfor ikke uvanlig. Reaksjonene kan ha sammenheng med de begrensningene sykdommen gir, men kan også handle om

den økte avhengigheten av omgivelsene som ungdommen opplever. Selv om NCL-barn utvikler en trygg kroppsbevissthet som små, kan de fysiske forandringene som skjer i puberteten virke voldsomme og uforståelige. Seksuelle behov kan være vanskelig å håndtere, og mange kan ha bruk for råd og veiledning, også om grensesetting.

### **NCL-barnets personlighet forblir den samme**

Forskning viser at eldre NCL-barn forstår og opplever mer enn tilstanden kan gi inntrykk av. Ikke bare fungerer hørselen utmerket, NCL-barnets følelsesliv og personlighet forblir uforandret hele livet. Humoren er den samme, og historiene fra “gamledager” er like morsomme som de alltid har vært. Allerede fra tidlig alder bør de som tilbringer tid med NCL-barnet aktivt bruke telefonen til lydopptak, film og bilder. Dette vil bli en uvurderlig minnebank senere i livet.

Kommunikasjon vil med tiden bli vanskelig. Det er derfor helt nødvendig å kjenne NCL-barnet godt, vite hva han/hun er opptatt av og lære seg å tolke kroppsspråk og mimikk. Den som vet hva NCL-barnet har vært med på og erfart i nær og fjern fortid, vil ha bedre forutsetninger for meningsfull kommunikasjon. NCL-barnet må bli møtt og forstått på grunnlag av sin personlighet, og ikke på grunnlag av sin diagnose. For å gjøre kommunikasjonen enklere, bør det finnes en personlig presentasjon av NCL-barnet, for eksempel “Boken om meg”. Denne kan suppleres med foto, korte filmer, visuelle/auditive dagbøker og historier fra NCL-barnets liv, eventuelt med barnets egne tekster og fortellinger.



Når barnet selv ikke kan fortelle eller husker hva det har opplevd, blir det viktig at vi som er sammen med barnet videreformidler informasjon, både om dagens aktivitet og hva barnet har vært opptatt av og dere har snakket om.

### **Slutten av livet må leves**

NCL-barn blir etter hvert hundre prosent pleietrengende, sover mye på dagtid og blir gradvis mindre til stede mentalt. Så lenge det er mulig, bør likevel faste rutiner og aktiviteter opprettholdes. Det er også viktig å skape en hyggelig og trygg stemning rundt barnet, ved for eksempel å spille musikk eller fortelle historier som barnet liker å høre. Når døden kommer, er det ofte etter perioder med uro, frykt, smerter og/eller PSH-anfall. Døden kan derfor oppleves som en befrielse. Vanligvis inntreffer døden som direkte følge av en infeksjonssykdom, for eksempel en lungebetennelse, som kroppen ikke har motstandskraft til å slå tilbake. Noen dør også på grunn av hjertestans eller i status epileptikus.

## Familien trenger et velfungerende team rundt seg

NCL er en fremadskridende sykdom. Dette utfordrer hjelpeapparatet, med andre ord alle som tar beslutninger om tjenester til NCL-barnet og familien, hvordan tjenestene utformes og hvordan de utføres i praksis. Det er nødvendig at alle involverte kjenner både NCL-barnet, familien og hvordan sykdommen utvikler seg. Riktige tjenester må på plass til rett tid, og det må bygges et robust og fleksibelt team rundt hele NCL-familien.

### **NCL-barn må ha en ansvarsgruppe og en individuell plan**

For å sikre at NCL-barnets og familiens stadig endrede behov blir møtt på en helhetlig måte, må kommunen sørge for at det kommer på plass en ansvarsgruppe. Denne ansvarsgruppen skal sikre tverrfaglig samarbeid, god informasjonsflyt og koordinerte tjenester til NCL-familien. Alle NCL-barn har krav på en individuell plan (IP). En IP er et viktig verktøy i arbeidet med å gi barnet så god livskvalitet som mulig. Planen skal sikre at NCL-barnet er i aktivitet og deltar på alle livets arenaer ut fra egne behov og ønsker. En IP skal også sikre at familien får leve et så normalt liv som mulig. Planen skal bidra til at det er et godt koordinert offentlig tjenesteapparat tilgjengelig, som kan gi NCL-familien den støtten og de ressursene familien til enhver tid har behov for. En IP må inneholde langsiktige og kortsiktige mål; hva som er langsiktig og kortsiktig bestemmes individuelt. Planen må oppdateres kontinuerlig og være et dynamisk verktøy i koordinering og målretting av tjenestetilbudet.

## **En god skolehverdag er essensielt**

I de første skoleårene vil NCL-barn utvikle seg og lære på ganske lik måte som alle andre barn. Kunnskap og ferdigheter som blir etablert i tidlig alder og som blir vedlikeholdt, vil være til stor nytte og glede for NCL-barnet. Å utnytte elevens læringspotensial gjennom god tilrettelegging, vil være alfa omega for barnets livskvalitet. NCL-barn må få undervisning som til enhver tid er tilpasset barnets behov, evner og ressurser. Læring som er knyttet til personlig engasjement og interesser, kan gi uventede læringsresultater, også når den generelle læringsevnen er redusert. På et tidspunkt vil det bli vanskeligere å indentifisere eller forhåndsbestemme nye læringsmål. I dette tidsvinduet bør det pedagogiske arbeidet fokusere på deltakelse. Å delta i aktiviteter er den største læringsarenaen for alle mennesker.

Skolen er også en viktig arena for sosialt fellesskap. I tillegg til en-til-en-undervisning, må NCL-barnet også få undervisning i klasserommet og i mindre elevgrupper. NCL-barn kan ikke overlates til seg selv, hverken i friminuttene eller på aktivitets-skolen (AKS/SFO). Her må skolen finne gode løsninger som gjør at NCL-barnet opplever seg som inkludert i fellesskapet. Friminuttvenn kan være et slikt tiltak.

Alle kommuner og fylkeskommuner har en pedagogisk-psykologisk tjeneste (PPT) som skal hjelpe barnehager og skoler med å legge til rette for at NCL-barn skal få et inkluderende, likeverdig og tilpasset tilbud. PPT må bli kjent med NCL-barnet og må samarbeide tett med Statped, som har spesialpedagogisk spisskompetanse på NCL.

Alle NCL-barn har rett til en individuell opplæringsplan (IOP). En IOP bygger på PPTs anbefalinger og beskriver opplæringsmålene til eleven. Det er viktig at disse støtter opp under målene i NCL-barnets individuelle plan (IP). En IOP skal beskrive innholdet i opplæringen, men også hvordan opplæringen skal organiseres og utføres i praksis. Dette er viktig for å gjøre opplæringstilbudet til NCL-barnet mindre sårbart ved personalutskiftninger. Statped, som har lang erfaring med å lage IOP til NCL-barn, bør tidlig trekkes inn i arbeidet.

NCL-barn har rett til opplæring i synskompenserende fag og også i alternativ og supplerende kommunikasjon (ASK) når det er behov for dette. Opplæringen i videregående skole kan inkludere et fjerde og femte år. Mange NCL-barn har utbytte av voksenopplæring etter å ha avsluttet videregående skole. NCL-barn har rett til gratis skoleskyss, uansett avstand til skolen. Barna har også rett til nødvendig reisefølge.

### **Økonomiske støtteordninger**

NCL-familien/barnet vil få **grunnstønad** hvis de har ekstrautgifter som skyldes sykdommen. Grunnstønad gis ikke til engangsutgifter, men til utgifter som er stadig tilbakevendende, eksempelvis til transport, spesialdiett, slitasje av klær, sko og sengetøy.

NCL-familien har rett til **hjelpestønad** når barnet har behov for ekstra tilsyn og pleie på grunn av sykdommen. Få år etter diagnosen er det vanlig at familiene har fått innvilget den høyeste satsen. Når NCL-barnet fyller 18 år, endres satsen til den laveste.

NCL-foreldre kan få **omsorgsstønad** hvis de utfører omsorgsoppgaver som ellers måtte utføres av kommunen.

NCL-foreldre i jobb vil som andre foreldre få **omsorgspenger** hvis de må være hjemme med sykt barn. Men NCL-foreldre har rett til å være hjemme i flere dager når det er NCL-barnet som er sykt.

NCL-foreldre har rett til **opplæringspenger** dersom de er borte fra jobb for å delta i nødvendig opplæring relatert til et hjemmeboende NCL-barn.

NCL-foreldre eller andre omsorgspersoner kan få **pleiepenger** (inntektsersatning) dersom de må være borte fra jobben sin i kortere eller lengre perioder for å ta vare på NCL-barnet.

NCL-barn har rett til **uføretrygd** (ung ufør) når de fyller 18 år.

NCL står på A-listen til Helsedirektoratet over diagnoser som gir rett til gratis nødvendig **tannbehandling**, også etter 18 år. NCL-barn kan også få støtte til tannregulering.

NCL-barn må få tilbud om alternativ tilrettelagt transport (**TT-kort**) når de ikke kan bruke kollektivtransport på egenhånd. Et TT-kort har begrenset bruksområde og kan ikke benyttes til for eksempel legebisitt og behandling (pasientreiser).

Et **ledsagerbevis** fra kommunen gir NCL-barnet mulighet til å ta med seg en ledsager uten ekstra kostnader på offentlig transport og ulike kultur- og fritidsarrangementer. NCL-barnet må betale for seg selv på vanlig måte. Noen NCL-barn trenger mer enn en ledsager og har fått innvilget ledsagerbevis for to personer.

NCL-barn som sitter i rullestol, og har behov for bil med heis/rampe, har rett til **stønad til bil** for å dekke transportbehovet i dagliglivet (gruppe 2 bil). Det er en forutsetning at NCL-barnets transportbehov ikke kan dekkes på annen måte.

NCL-barn som trenger det kan få **HC-bevis** til bil, også før det blir avhengig av rullestol.

### **Avlastning og annen praktisk støtte**

Familier med NCL-barn som bor hjemme, vil ganske tidlig ha behov for **avlastning** for å klare å mestre familiehverdagen. For noen er det naturlig å benytte seg av slekt og venner, men mange vil ha behov for et kommunalt avlastningstilbud. For noen vil det kjennes trygt om en avlastningsbolig på et senere tidspunkt kan bli NCL-barnets permanente bolig.

Mange NCL-familier søker og får innvilget **BPA** (Brukerstyrt Personlig Assistanse). Familien velger selv hva assistentene skal bruke de tildelte BPA-timene på. Det kan være aktuelt med BPA både når NCL-barnet bor hos foreldrene og når NCL-barnet bor i egen bolig.

En **støttekontakt** kan gjøre at NCL-barnet får mulighet til å delta på aktiviteter som det ellers kan være vanskelig å få til.

### **Kurs og veiledning**

NCL-familiene må få informasjon om at det finnes en rekke kurs og møteplasser som er relevante for dem. I tillegg til NCL-foreningens mange tilbud, tilbyr Frambu blant annet kurs for familier med NCL-barn og for familier som har mistet barnet sitt. Frambu har også kurs for søsken og besteforeldre. Den diagnoseavhengige organisasjonen Løvemammaene tilbyr enkeltforedrag, temakvelder, fagdager og komferanser. Blindeforbundet har sommerleire på Hurdal syn- og mestringscenter, der NCL-barn i alle aldre kan delta.

Frambu tilbyr både lokal veiledning og ulike kurs for assistenter/boligpersonal og andre fagfolk som jobber med NCL-barn. Statped gir spesialpedagogisk veiledning til lærere og annet personal i skolen.

### **Fysisk trening og fysioterapi**

Fysisk trening er, som tidligere nevnt, viktig gjennom hele livet. Svømming, sykling, klatring og ridning er eksempler på aktiviteter som mange NCL-barn elsker og som de kan holde på med i mange år, også etter at de ikke lenger kan gå. Mange har glede og nytte av å trene på et medisinsk treningssenter. Alle NCL-barn bør ha kontakt med en fysioterapeut som kan følge dem og bistå med tilrettelagte trenings- og avspenningsprogram gjennom hele sykdomsforløpet. Fysioterapeuten kan også gi råd om treningshjelpemidler.

### **Riktige hjelpemidler må på plass til rett tid**

Behovet for hjelpemidler og utstyr vil forandre seg gjennom hele livsløpet. De første årene etter diagnosen vil behovet hovedsakelig være knyttet til synstapet. Da er det avgjørende at nødvendig utstyr kommer raskt på plass for å unngå at viktig læring blir forsinket. Det er viktig å ha de rette hjelpemidlene på skolen, men også viktig med hjelpemidler som kan brukes på fritiden og i lek, for eksempel en fotball med lyd eller en tandemsykkel. At nyttige hjelpemidler først kommer på plass når sykdomsutviklingen har gjort at behovet ikke er der lenger, må for all del unngås. Hjelpemidler som må spesialtilpasses, som manuelle og elektriske rullestoler, gruppe 2 bil, takheiser m.m., må søkes om i god tid for å være tilgjengelig når det er behov for dem. Alle NCL-barn og familier trenger en ergoterapeut som vet hva som finnes av hjelpemidler og som har kunnskap om hva det er NCL-barnet trenger og vil trenge.

### **Medisinsk oppfølging**

Alle NCL-barn bør ha en fastlege som kan følge dem gjennom sykdomsforløpet. Mange har også god nytte av tett kontakt med habiliteringstjenesten. Ettersom NCL er en svært sjelden diagnose, er det begrenset kunnskap om den i medisinske miljøer i Norge. For å sikre at symptombehandlingen bygger på oppdatert kunnskap og forskning, er det viktig at alle NCL-barn kommer til årlig kontroll på Rikshospitalet. Det er bare her man har bred erfaring med medisinsk behandling av NCL-symptomer i alle faser av sykdomsforløpet. Rikshospitalet samarbeider også tett med medisinske NCL-miljøer i utlandet og med NCL-forskere både nasjonalt og internasjonalt. Både familier, fastleger og habiliteringstjenestene kan henvende seg til Rikshospitalet for å få råd og veiledning.

### **Alle overganger må planlegges godt**

Overgangene mellom barnehage og skole, mellom ulike skoler og skoleslag, mellom skole og arbeid/dagtilbud og mellom foreldrehjem og egen bolig, vil være utfordrende. Det samme gjelder overgangen fra barn til voksen, det vil si når NCL-barnet fyller 18 år. Overgangene kan skape stor usikkerhet for barnet, men også for foreldrene som mister kjente kontaktpersoner og saksbehandlere. Derfor er det viktig å planlegge overgangene i god tid, gjerne flere år i forveien. En god, oppdatert og fremtidsrettet IP vil være et viktig verktøy i planleggingsarbeidet. Ansvarsgruppen må brukes aktivt, og handlingsplaner for kompetanseoverføring mellom gammelt og nytt personal må utarbeides. Statped har kompetanse og erfaring med gjennomføring av NCL-barns overganger og bør trekkes inn i planleggingen.



### **Mange NCL-barn ønsker seg en jobb etter endt skolegang**

Alle mennesker trenger å oppleve at de bidrar til fellesskapet, også NCL-barn. Å ha en jobb eller et dagtilbud med meningsfulle aktiviteter etter videregående skole, vil gi en viktig følelse av mestring. Det vil også motvirke isolasjon og passivitet. Mange kommuner har tilrettelagte arbeidsplasser for uføre, der NCL-barn kan ta del i ulike former for produksjonsarbeid. Hvis dette ikke passer for NCL-barnet, finnes det muligheter for å skape sin egen arbeidsplass. Her er det bare fantasien som setter grenser. NCL-barn kan for eksempel ha jobb som postbud på en skole, hundepasser, stalljente, fotballsupporter, forfatter, musiker, fotograf, paleontolog eller sjørøver på evig skattejakt. En jobb eller et dagtilbud må ta utgangspunkt i NCL-barnets egne interesser og skal ikke være en oppbevaringsplass.

### **De fleste NCL-barn flytter hjemmefra**

For mange NCL-barn vil det være naturlig å flytte i egen bolig når de definerer seg som voksne. Jo yngre og mer funksjonsfrisk NCL-barnet er, desto lettere er det å gjøre seg kjent i en ny bolig, lære seg nye rutiner og bli kjent med nye mennesker. For assistentene/personalet er det en stor fordel å bli kjent med NCL-barnet mens språk og motoriske funksjoner fremdeles fungerer. Sjansen for å at flyttingen blir vellykket øker hvis den er godt planlagt og skjer på NCL-barnets premisser.

En egen bolig kan være mye forskjellig. Mange NCL-barn har stor glede av bofellesskap der de har sin egen boenhet, men deltar i felles aktiviteter. Noen foretrekker å kjøpe eller leie sin egen leilighet. Andre velger å utvide foreldrehjemmet med en separat leilighet eller bygge om foreldrehjemmet, slik at det er tilpasset NCL-barnets behov i voksentilværelsen.

Godt forberedte og kompetente assistenter/boligpersonal er den viktigste suksessfaktoren for et meningsfylt voksenliv med NCL. Etersom sykdommen er i stadig utvikling, vil behovet for kompetansebygging og opplæring aldri ta slutt.

I en bolig må ledelsen forstå og anerkjenne at NCL-barn har andre utfordringer og behov enn andre funksjonshemmede. NCL-barnet bør ha en ukeplan med faste aktiviteter som gjør det mulig å skille dagene fra hverandre, skape trygghet og forutsigbarhet. Gode systemer og rutiner for alle gjøremål må på plass og oppdateres i tråd med sykdomsutviklingen.

### **Når NCL-barnet dør**

Familier er forskjellige, vil reagere ulikt og ha ulike behov for hjelp og støtte når NCL-barnet dør. Mange trenger tid til å bearbeide sorgen, noen trenger også profesjonell hjelp. Dødsfallet kan medføre praktiske eller økonomiske utfordringer, som familien trenger hjelp til å løse. Noen familier opplever det som svært vanskelig at personene i teamet rundt NCL-barnet blir borte og ikke lenger er tilgjengelige for dem. Også assistenter og boligpersonal vil kunne trenge særskilt oppfølging fra arbeidsgiveren når et NCL-barn, som de har kjent og jobbet med i lang tid, dør.

# Om Norsk NCL-forening

Norsk NCL-forening er en landsomfattende forening, etablert i 1980 under navnet Norsk Spielmeyer-Vogt Forening (NSVF). I 2019 skiftet vi navn til Norsk NCL-forening. Formålet vårt er å arbeide til beste for barn, unge og unge voksne med Nevronal Ceroid Lipofuscinose (NCL) og deres familier.

NCL-foreningen representerer de aller fleste familiene i Norge med ett eller flere NCL-barn. Foreningen representerer også pårørende til NCL-barn som ikke lenger lever. Foreningen mottar årlige tilskudd fra staten og blir ledet av et styre som velges på årsmøtet. Foreningen har ingen ansatte; alt arbeid er ulønnet innsats fra foreldre og andre pårørende.

NCL-foreningens hovedoppgave er å formidle kontakt og legge til rette for fellesskap mellom NCL-familier, slik at disse kan utveksle erfaringer, lære av hverandre og finne støtte i hverandre:

- Vi arrangerer samlinger for NCL-barn
- Vi arrangerer ferieopphold for NCL-familiene
- Vi arrangerer foreldresamlinger og årsmøtehelg
- Vi oppmuntrer og gir støtte til at NCL-familier, -søsken og -besteforeldre kan treffes i mindre grupper
- Vi bistår familier med barn som nylig har fått NCL-diagnose
- Vi utarbeider høringsuttalelser i saker av stor viktighet for NCL-familiene

- Vi har egne nettsider ([www.nncl.no](http://www.nncl.no)) som vi jevnlig oppdaterer med informasjon om foreningen og NCL-sykdommene. Nettsidene har også et eget område forbeholdt foreldre medlemmer, hvor det blant annet finnes en oppdatert oversikt over NCL-relevante lover, rettigheter og stønader og tips til hvordan søknader bør skrives.

NCL-foreningen samarbeider tett med Statped, Rikshospitalet, Frambu og Beitostølen helsesportsenter og med andre brukerorganisasjoner som Blindeforbundet. Vi følger godt med på NCL-forskningen i Norge og internasjonalt og deltar på den internasjonale NCL-konferansen, som annet hvert år samler forskere, klinikere, industri, frivillige organisasjoner og pårørende fra hele verden.

# Kilder

Elmerskog, B., Fosse, P.: Lære for livet – En innføring i pedagogikk og læring ved Juvenil Nevronal Ceroid Lipofuscinose (JNCL). 2012.

Frambu kompetansesenters nettsider: [www.frambu.no](http://www.frambu.no)

Helland, I.: Veileder for symptombehandling ved Nevronal Ceroid Lipofuscinose. 2016.

Jeremiassen, R.E.H.: JNCL og fysisk aktivitet – Forslag til øvelser og aktiviteter for barn og ungdom med Juvenil nevronal ceroid lipofuscinose. 2016.

NCL Mutation Database: [www.ucl.ac.uk/ncl](http://www.ucl.ac.uk/ncl)

Norsk NCL-forenings nettsider: [www.nncl.no](http://www.nncl.no)

Norsk Spielmeier-Vogt Forening: Hver dag teller – En orientering om Spielmeier-Vogts sykdom. 2008, revidert i 2009.

Tetzchner, S.v., Elmerskog, B., Tøssebro, A-G., Rokne, S.: Juvenile Neuronal Ceroid Lipofuscinosis, Childhood Dementia and Education – Intervention, education and learning strategies in a lifetime perspective. 2019.

Tøssebro, A-G., Elmerskog, B.: Læringsstrategier ved barnedemens i et livsløpsperspektiv – Juvenil Nevronal Ceroid Lipofuscinose (JNCL). 2021.

Østergaard, J.R.: Paroxysmal sympathetic hyperactivity in Juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis (Batten disease). *Autonomic Neuroscience*, Vol. 214. 2018.

Samtaler med NCL-foreldre

Notater:



