

Kunnskapsoppsummering fra familiekurs om organiske acidemier / sjeldne stoffskiftesykdommer september 2013

Senter for sjeldne diagnoser arrangerte et femdagers familiekurs for barn og ungdom med følgende diagnoser: propionsyreemi (PA), metylmalonsyreemi (MMA), maple syrup urine disease (MSUD) og isovaleriansyreemi (IVA). Barna deltok sammen med foreldre og søsken. Besteforeldre og andre omsorgspersoner deltok på deler av kurset, samt fagpersoner fra deltakernes hjemkommuner deltok en dag.

Forventninger til kurset

- Lære mer om diagnosen, mat og dietten for bedre å ta vare på barnet
- Forstå bedre barnas reaksjoner til å måtte leve på en spesiell diett
- Begynne å ta vare på seg selv, overta ansvar
- Treffe andre i samme situasjon for å diskutere og dele kunnskap
- Få informasjon om rettigheter /støtteordninger og ulike hjelpeinstanser
- Kunnskap om ny forskning
- Ønske å reise fra kurset som en mer trygg og sikker omsorgsperson

Om diagnosene og behandling

Organiske acidemier er en gruppe medfødte, arvelige metabolske sykdommer (stoffskiftesykdommer). En enzymsvikt fører til en feil i nedbrytningen av enkelte aminosyrer som er byggesteiner i proteiner. Enzymsvikten gir opphopning av giftige stoffer og/eller mangel på nødvendige stoffer i kroppen. Dette fører til at syrer skilles ut i urinen. Navnet organiske acidurier blir også brukt om disse tilstandene. Diagnosene har en del likheter, men også en del forskjeller.

Sykdommens alvorlighet varierer fra person til person, avhengig av genfeilen og hvor uttalt enzymsvikten er. Behandling består av proteinreduert kost, oftest også med tilskudd av en spesiell proteinerstatning. Ved faste og/eller sykdom brytes kroppens proteiner ned, og personer med disse sykdommene kan få farlige nivåer av giftstoffer i kroppen og utvikle en metabolsk krise (energimangel og forgiftning). Dette krever rask behandling i form av SOS-regime, en spesiell blanding av karbohydrat og vann som stopper proteinnedbrytningen. Sykehusinnleggelse som øyeblikkelig hjelp kan bli aktuelt.

Alle nyfødte i Norge blir testet (screenet) for 23 sjeldne tilstander, inkludert PA, MMA, MSUD og IVA. Dette betyr at sykdommen diagnostiseres tidlig slik at behandling kan startes før tegn på sykdom blir synlig. En enzymanalyse kan fastslå enzymets restaktivitet, noe som er viktig for videre behandling. Foreldre til barn med disse sykdommene får tilbud om genetisk veiledning og gentesting av seg selv og barnet. Dette er også viktig for familieplanlegging.

For mer informasjon om diagnosene; se lenkesamling på siste side.

Prognose

PA eller MMA: Disse to diagnosene er svært like når det gjelder symptomer, behandling og effekt på kroppens organer. Studier viser at jo tidligere man blir syk, jo mer alvorlig er sykdommen. Prognosen avhenger av antall metabolske kriser. Barn med MMA eller PA er svært forskjellige og det er vanskelig å forutsi utviklingen på et tidlig tidspunkt. De fleste barna vil trenge støtte på skolen. Noen har forsinket språkutvikling og muskelsvakhet. Både MMA og PA kan utvikle sykdom i organer for eksempel hjerte, nyre, bukkspyttkjertelen og øynene.

MSUD: Prognosen er avhengig av undertype av MSUD. Intermitterende MSUD, som er den vanligste formen i Norden, har meget god prognose så lenge metabolske kriser blir håndtert godt. Ved andre typer MSUD betyr antall metabolske kriser mindre for prognosen enn hvilken konsentrasjon av aminosyren leucin man har i blodet over tid. De vanligste problemer hos barn med MSUD er forsinket utvikling, ADHD, psykiske problemer, og bevegelsesforstyrrelser.

IVA: Antall metabolske kriser betyr lite så lenge de behandles riktig med SOS regime. Tidlig diagnose gir bedre prognose. Noen får lære-/språkvansker og sen diagnose øker sjansen for nevrologiske skader. Det er uvanlig med metabolske kriser etter 9-års alder.

Forskning

- **Enzymerstatning:** Det forskes på måter å tilføre kroppen det enzymet som mangler eller er skadet. Noen få andre enzymsviktsykdommer behandles allerede på denne måten.
- **Genterapi:** Muligens fremtidens behandlingsalternativ for organiske acidemier.
- **Stamcelle og levercelletransplantasjon:** Under utprøving ved enkelte medfødte enzymsviktsykdommer
- **Levertransplantasjon:** Kan bli aktuelt hvis man ikke klarer å få kontroll over sykdommen med diett og medikamenter. Ny lever inneholder fungerende enzym.

Oppfølging av barnet

Alle barn med en sjelden stoffskiftesykdom følges på et Regionsykehus. I tillegg er ofte det nærmeste sykehuset med barneavdeling aktivt med i oppfølgingen. Det er viktig at foreldrene og andre omsorgspersoner får kunnskap om diagnosen. Foreldrene kjenner sitt barn best, de kjenner igjen tegn på om barnet er sykt og kan vurdere behov for tiltak. Dette er essensiell informasjon for legens vurdering av barnet og nødvendig behandling. Det viktigste er å forebygge stoffskiftekrise, dvs. sette i gang med SOS regime, unngå uttørring og unngå forstoppelse.

Andre rundt barna, f. eks. besteforeldre og andre omsorgspersoner, barnehage, skole og SFO må få veiledning i bruk av SOS regime. Barnet bør følges opp på helsestasjonen på vanlig måte. Vaksiner som inngår i det norske vaksinasjonsprogrammet anbefales men bør gis når barnet er friskt. Influensavaksine bør vurderes individuelt, i samråd med lege.

Om å snakke med barnet om diagnosen

"Det usagte kan skape en sprekk i barnets identitet" (Renlund, 2010).

Det er viktig å ha en åpen dialog med barnet og omgivelsene om diagnosen, men når skal man begynne å snakke med barnet? Hvor mye trenger barnet å vite? Hvor mye skal andre få vite? Barnet skal etter hvert bli ekspert på seg selv. Det er en fin balansegang mellom å bygge opp barnets kunnskap, og ikke gjøre diagnosen til en for stor del av identiteten. Foreldrene hadde erfart at man kan begynne å snakke med barnet om diagnosen fra 3-års alder, når barnet begynner å kommunisere og setter ord på ting. Gode forklaringer kan forebygge at barnet blir usikker, oppfatter seg selv som dum og unngår utfordrende situasjoner. Informasjonen som gis må tilpasses barnets alder.

Det er viktig å vurdere behovet for å snakke: er det foreldrenes behov eller barnets? Når barnet har behov for å prate vil de ofte sende ut en "prøveballong". Dette kan være en undring, et spørsmål eller refleksjon som de ønsker tilbakemelding på. Da bør foreldrene gripe sjansen. Har man ikke tid der og da, ta det opp så fort som mulig i etterkant. Man kan stimulere til samtale med for eksempel å lese fra en bok om å være annerledes (f. eks. "Johannes Jensen", av Henrik Hovland og Torill Kove, Cappelen forlag). Det gir barnet en åpning for å lufte sine tanker og bekymringer, uten å presse frem temaet.

Oppstart i barnehage og skole

Når barnet har en kronisk sykdom kan man søke barnehageplass på særskilt grunnlag. Søknaden krever dokumentasjon fra legen. Kanskje barnet trenger en assistent? PPT må i så fall kobles inn for å få enkeltvedtak. Noen av foreldrene hadde positive erfaringer med at assistenten kom hjem til barna ved sykdom. Slike ordninger kan diskuteres med barnehagen/skolen.

Informasjon til barnehage/skole/SFO fremmer positive holdninger, men man må vurdere hvem som trenger å vite hva, og når de trenger å vite. Det er viktig at man er ute i god tid med informasjon, slik at oppstart kan planlegges på best mulig måte. Ved å være åpen kan man forebygge spekulasjon og bekymringer. Kanskje barnet trenger en ansvarsgruppe og individuell plan? SSD har laget "Skolestart boka" som gir informasjon og tips til foreldre og skolepersonalet i forbindelse med skolestart. Boken kan lastes ned her:

www.sjeldnediagnoser.no/docs/PDF/Annet/Skolestartboka_2013_skjerm.pdf

Foreldrene må formidle viktig informasjon til personalet om diagnosen, diettbehandling, bruk av SOS regime og nødvendige hygieniske tiltak for å forebygge infeksjon. Skole- og barnehagepersonalet har ansvar for å følge opp barnets kognitive, motoriske og sosiale utvikling, og melde fra til foreldrene ved avvik så barnet kan få nødvendig hjelp og oppfølging fra for eksempel PPT. Se Aktuelle lenker/Skole og utdanning.

Psykososiale utfordringer

Et barn med en organisk acidemi vil aldri bli helt friskt, og foreldrene bekymrer seg for fremtiden. Hverdagen krever tilpasning, mange blir både stresset og slitne. Foreldrene opplever å ha et barn med spesielle behov som utfordrende. De strever med å bli forstått fordi diagnosen er sjelden, og føler avmakt. Nasjonalt

kompetansesenter for læring og mestring sier: *"Mestring er opplevelsen av å ha kontroll over eget liv, og krefter til å møte utfordringer"*. Tydelige foreldre som samarbeider og setter grenser er viktig, likedan at man "ser" barnet, gir ros og oppmuntring. Mål barnet ut fra barnets egen utvikling, ikke sammenlign med andre. Praktisk tilrettelegging med f. eks avlaster, et godt nettverk, bra samarbeid med barnehage/skole m.m. kan lette hverdagen og redusere stressnivået.

Mat og måltider

Kostholdet til barn med en organisk acidemi er krevende. Diettprinsippene er: begrenset protein fra mat (individuelle toleranse), eventuelt en proteinerstatning til vekst og vedlikehold (aktuelle aminosyrer er fjernet), og "frie" matvarer og spesialvarer som dekker energibehovet. Graden av proteinreduksjon er avhengig av diagnosen. Typen proteinerstatning bestemmes også av diagnosen. Gratis kostberegningsprogram finnes på: www.matportalen.no. Her kan man for eksempel beregne proteininnholdet i familiens favorittoppskrift. Det er viktig å fokusere på det som er tillatt, og bygge opp familiens måltider rundt det. Da blir barnet inkludert i måltidene, istedenfor å føle seg "utenfor".

Proteinerstatninger som brukes er stadig under utvikling. Kanskje man ikke liker et produkt? Prøv tilsvarende produkt fra en annen produsent. Det kan være lurt å spørre om det har kommet noe nytt når man er til kontroll på sykehuset. Foreldrene synes ofte at produktene smaker vondt men barnet blir vant til det. For de som bruker sondemat er et nytt produkt rett rundt hjørnet. Produktet tilpasses individuelt ved at man selv tilsetter en aminosyreblending tilpasset barnet i den ferdige fett/karbohydratblandingen. Resource energi, som brukes i SOS regime, kan byttes med Maxi-joule, Caloreen eller, i nødstilfelle, sukker.

Proteinfattige spesialvarer gir variasjon i kosten og finnes i mange varianter. Under kurset fikk deltakerne demonstrert produkter fra www.allergimat.no (også produkter på blå resept). Det er viktig at barn med organisk acidemi unngår forstoppelse fordi tarmbakterier kan øke dannelsen av stoffer som er skadelig for hjernen. Mat som forebygger forstoppelse er frukt, grønnsaker, jus og evt. spesielle fiberprodukter. Det er viktig å prøve nye matvarer regelmessig. Barn trenger minst 10 repetisjoner før de blir vant til nye smaker. Det sosiale fellesskapet rundt måltidene må ikke glemmes.

Fysisk aktivitet

Det er viktig å være i fysisk aktivitet, selv om man har en sjelden stoffskiftesykdom. Fysisk aktivitet bør inngå som en naturlig del av oppveksten, sammen med familien, i barnehagen, skolen og i fritiden. Fysisk aktivitet gir mange gevinster; det styrker kroppen, gir overskudd, fremmer koordinasjon, og styrker immunforsvaret. I tillegg er det sosialt. Aktivitetens intensitet og varighet må tilpasses individuelt. Mat og drikke før og etter aktivitet er viktig. Mange treningsaktiviteter egner seg men man bør diskutere tilpasning, for eksempel pauser, behov for drikke med sukker osv med treneren. Barnets motoriske utvikling bør følges opp og helsesøsteren kan henvise til fysioterapeut. Fysioterapeuten kan komme i skolen/barnehagen. Husk at det er viktig med egnet skotøy når man driver med fysisk aktivitet.

Hjelp fra det offentlige

Tjenestene i NAV er delt mellom stat og kommune. Staten er ansvarlig for arbeid og trygd mens kommunen er ansvarlig for sosialhjelp. Alle har de samme statlige

rettigheter mens kommunalstøtte varierer fra sted til sted, avhengig av kommunens økonomi. Når man søker støtte via NAV, husk at det er nødvendig med legeerklæring fra sykehusspesialist.

Mange av foreldrene har opplevd et vanskelig samarbeid med NAV. Det anbefales at man ber om å få én fast saksbehandler. Avtaler bør gjøres skriftlig. Kun ved skriftlig avslag har man et vedtak som kan ankes. Ta kopi av all korrespondanse og lag en mappe for dokumentasjon. Man har krav på tolk når det er nødvendig.

Det er mange, kompliserte regler å forholde seg til. Senter for sjeldne diagnoser kan kontaktes ved behov for rådgivning og støtte. www.sjeldnediagnoser.no

”Brukernes time”

Kursdeltakerne ble stilt spørsmål om utfordringer med å ha et barn med en sjelden diagnose, behov for informasjon, oppfølgingstilbud, og ansvarsoverføring.

Foreldrene opplevde de første årene etter diagnosen som krevende; mye informasjon og uvisshet, lite søvn og lite praktisk hjelp, men bra oppfølging fra sykehus. Noen etterlyste husmorvikar og andre foreslo at man burde få være lenger på sykehuset for å lære. Det ble etterlyst økt deltakelse fra helsesøster, særlig med tanke på et hjemmebesøk. Dietten krever mye veiing og måling av mat, og mange er redd for å gjøre feil. Det er et stort ansvar når man vet hvor viktig dietten er.

Hverdagen blir etter hvert lettere, rutiner innarbeides, og man kan senke skuldrene noe. De fleste var allikevel redd for infeksjoner med påfølgende metabolske kriser, håndtering av SOS regime og evt. akutt innleggelse. Foreldrene etterlyste en kontaktordning for å treffe andre som hadde gått gjennom det samme. Senter for sjeldne diagnoser vil undersøke muligheten for å bistå med opprettelse av en kontaktliste.

Forskjellige ordninger, assistent, bruker styrt assistent (BPA), individuell plan (IP) og ansvarsgruppe ble nevnt som svært nyttige, selv om BPA trenger en del koordinering fra familiens side. Foreldre med større barn hadde begynt ganske tidlig med å la barnet delta i veiing og måling av mat, barnet kan delta i innkjøp og matlaging, for å lære.

Foreldrene til barn med IVA savnet et kompetansesenter. Kompetansesenter finnes men det er lite kjent: Nasjonal kompetansetjeneste for medfødte stoffskiftesykdommer ved OUS, Rikshospitalet.

Brukerforening

Muligheten for å samles i en forening eller en undergruppe i Den norske PKU-foreningen ble diskutert. Noen av foreldrene påtok seg å arbeide videre for dette. PKU er en annen, men mye vanligere, sjelden stoffskiftesykdom som behandles med proteinreduert diett og proteinerstatning. PKU-foreningen informerte om sitt tilbud på kurset og tar gjerne imot medlemmer fra lignende stoffskiftesykdommer

Fra samtalegruppene

Deltakerne ble delt i ”mamma” og ”pappa” grupper. Besteforeldrene og andre nære omsorgspersoner hadde egen gruppe.

- **Besteforeldrene** opplever et "dobbel stress", de er bekymret for eget barn og barnebarnet. De synes det er vanskelig å stå på sidelinjen og er usikre på når de kan blande seg. De er allikevel klar over at barnets foreldre må sette grenser. De ønsker å kunne dietten men synes det blir mye veiing og ordning. De ønsker at barnet kan spise sammen med dem og kose seg. De er også redd for at barnet blir sykt og at de må håndtere SOS regimet. Barnet med diagnosen henvender seg lettere til søsken enn til foreldrene hvis de ønsker å skåne foreldrene.
- **Mamma- og Pappagruppene** var opptatt av kontakt med andre foreldre som har opplevd det samme, særlig i starten. De vil gjerne dele erfaringer og høre "de gode" historiene. Det var fint å komme til genetiker og få god informasjon og forklaringer, uten tidspress. Mange savnet gode avlastningsordninger, og bedre informasjon og hjelp fra det offentlige. Foreldrene mente at åpenhet og informasjon samt bra samarbeid med barnehage, skole, arbeidsgiver er svært viktig. Det er viktig at man ikke synes synd på barnet og heller lære de at alle er forskjellige. Søsken trenger å bli sett og trenger informasjon, men de bør "skjermes" for "overinvolvering"

Konklusjon

Deltakerne ga uttrykk for at de fikk innfridd de fleste forventninger de hadde til kurset. Foreldre/nære omsorgspersoner fortalte at de føler seg tryggere på behandling og oppfølging av barnet etter å ha deltatt på kurset. Ungdommene sa de hadde fått bedre forståelse for diagnosen sin og er bedre rustet til å overta ansvar for seg selv. Med bakgrunn i tilbakemeldinger fra brukerne vil SSD bistå ved opprettelse av et kontakregister. PKU-foreningen har invitert gruppen "organiske acidemier" inn som undergruppe i foreningen og noen foreldre vil jobbe videre med dette. Foreldrene har foreslått at SSD kan jobbe videre med å få systematisert et felles "treffpunkt" på poliklinikken ved regionsykehuset – flere med samme diagnosen kan innkalles samtidig. Familiene har fått informasjon om hvordan de kan forbedre samarbeid med NAV, og de har utvekslet erfaringer om bruk av assistent, brukerstyrt personlig assistanse (BPA) og andre støttetiltak.

Aktuelle lenker:

Om diagnosene:

- MMA: <http://sjeldnediagnoser.no/?k=sjeldnediagnoser/Metylmalonsyreemi&aid=8730>
- PA: <http://sjeldnediagnoser.no/?k=sjeldnediagnoser/Propionsyreemi&aid=8733>
- MSUD: <http://sjeldnediagnoser.no/?k=sjeldnediagnoser/Maple Syrup Urine Disease MSUD&aid=8729>
- IVA: SSD har ikke kompetanseansvar for IVA men en kort dansk informasjon finnes her: http://beskrivelser.videnshus.dk/index.php?id=811&beskrivelsesnummer=225&p_mode=beskrivelse&cHash=4590d52115c5235b46e35e8e6efe004a

Skole og utdanning:

- www.kunnskapsloftet.no
- www.utdanningsetaten.no
- www.utdanningsdirektoratet.no
- www.lovdatabasen.no
- www.skolenett.no
- www.dinutdanning.no
- www.skoleporten.no

- www.elevsiden.no
- www.norge.no

Rettigheter og støtteordninger:

- www.nav.no
- www.helfo.no
- www.ffo.no/no/Jungelhandboka-2012/
- www.helsedirektoratet.no/publikasjoner/barn-og-unge-med-nedsatt-funksjonsevne-hvilke-rettigheter-har-familien-revidert-utgave/Sider/default.aspx

Forelesere:

- Trine Tangerås og Sarah Watle, overleger ved Nyfødtscreeningen, Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet
- Rina Lilje og Cathrine Åkre Strandskogen, kliniske ernæringsfysiologer, barneklubben, Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet
- Elisabeth Daae, pedagogisk psykologisk rådgiver, Senter for sjeldne diagnoser
- Susanne T. Berntsen, psykolog, Senter for sjeldne diagnoser
- Jeanette Ullmann Miller, rådgiver/fysioterapeut, Senter for sjeldne diagnoser
- Camilla Pedersen, rådgiver/sosionom, Senter for sjeldne diagnoser

Kursansvarlige fra Senter for sjeldne diagnoser:

May Cicilie Voldhaug, Kristin Iversen og Ingrid Wiig