



Tuberøs sklerose kompleks

- anbefalt oppfølging og behandling

Utgitt av
Nasjonalt kompetansesenter for
sjeldne epilepsirelaterte diagnoser

Tuberøs sklerose kompleks (TSC)

Tuberøs sklerose (TS)

- anbefalt oppfølging og behandling

Utgitt av

Nasjonalt kompetansesenter for
sjeldne epilepsirelaterte diagnoser

- en del av



Utgitt første gang:
desember 2013

Sist revidert:
august 2017
(mindre rev. des 2021)

Innholdsfortegnelse

FORORD	5
REFERANSEGRUPPE	6
SJELDNE DIAGNOSER	7
OM KOMPETANSESENTERET	8
.....	9
TUBERØS SKLEROSE – MEDISINSK BESKRIVELSE, BEHANDLING OG OPPFØLGING	9
ÅRSAKER TIL TUBERØS SKLEROSE	10
HVORDAN STILLES DIAGNOSEN?	10
Diagnostiske kriterier for tuberøs sklerose	11
.....	11
Det ufødte barnet	12
HJERTE	13
HJERNE	14
Epilepsi og tuberøs sklerose	15
Infantile spasmer	16
Behandling av epilepsi	17
NYRER	18
LUNGER	20
HUD	21
TENNER	23
ØYNE	23
SKJELETT	24
ANDRE ORGANER	24
BEHANDLING MED mTOR-HEMMERE	24
ANBEFALT MEDISINSK SJEKKLISTE – NYDIAGNOSTISERTE PASIENTER MED TS (ELLER MISTANKE OM TS)	25
ANBEFALT MEDISINSK OPPFØLGING OG BEHANDLING AV PASIENTER MED TS	26
OPPFØLGING AV ORGANFUNN HOS PASIENTER MED DIAGNOSE TUBERØS SKLEROSE	28
ANBEFALTE NETTSIDER OG LITTERATUR	29
LITT OM DNA – ARVESTOFFET VÅRT	31
GENETIKK – ARVELIGHET VED TUBERØS SKLEROSE	31
TUBERØS SKLEROSE OG ARVELIGHET	32
TS OG GONADEMOSAIKK	34
GENFEIL OG SYKDOMSBILDE – ER DET NOEN SAMMENHENG?	34
GENETISK TESTING OG VEILEDNING	34
FOSTERDIAGNOSTIKK	35
PREIMPLANTASJONSDIAGNOSTIKK (PGD)	35
ET VANSKELIG VALG	36
ANBEFALTE NETTSIDER OG LITTERATUR	36
.....	37
TILLEGGSVANSKER VED TUBERØS SKLEROSE	37
KOGNISJON OG KOGNITIV SVIKT	37
Undersøkelser av kognitive funksjoner	39
TILLEGGSDIAGNOSER VED TUBERØS SKLEROSE	40
Autismespekterforstyrrelser (ASD)	40
Autismelignende symptomer	42
Utviklingshemning	42
ADHD	43
Atferdsvansker og aggresjon	45

Angst og fobier	48
Depresjon	50
Tvangslidelse	51
SØVNVANSKER	51
SJEKKLISTE FOR TAND OG ANBEFALING FOR KOGNITIVE- OG ATFERDSMESSIGE UNDERSØKELSER VED TS.....	53
ANBEFALTE NETTSIDER OG LITTERATUR	56
.....	58
Å LEVE MED TUBERØS SKLEROSE	58
Å FÅ DIAGNOSEN	58
Å VÆRE FORELDRE TIL BARN MED FUNKSJONSNEDESETTELSE	61
Å VÆRE SØSKEN	62
Å INFORMERE OM DIAGNOSEN.....	63
FRITID	65
TILRETTELEGGING FOR LÆRING OG UTVIKLING	65
Individuell opplæringsplan (IOP) og individuell opplærings og deltakelsesplan (IODP)	67
Førskolealder	69
Grunnskolealder.....	70
Ungdomstid.....	73
Voksenlivet.....	74
KJÆRLIGHETSLIV, NÆRHET OG SEKSUALITET	76
ANBEFALTE NETTSIDER OG LITTERATUR	78
.....	80
RETTIGHETER OG MULIGHETER FOR HJELP I HVERDAGEN	80
DET KOMMUNALE HJELPEAPPARAT	81
Ansvarsgruppe	82
Individuell plan.....	83
Omsorgslønn	84
Avlastning.....	84
Støttekontakt	84
Ledsagerbevis.....	85
Brukerstyrt personlig assistanse	85
Bolig	86
STAT OG FYLKE	86
Grunnstønad	87
Hjelpestønad og forhøyet hjelpestønad	88
Omsorgspenger når barn er syke.....	88
Pleiepenger	89
Opplæringspenger	89
Reiseutgifter.....	89
Stønad til tannbehandling.....	90
Arbeid.....	90
Vergemål	90
ANBEFALTE NETTSIDER OG LITTERATUR	91
NORSK FORENING FOR TUBERØS SKLEROSE.....	92
ORDFORKLARINGER	93

FORORD

Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser skal bidra til at personer med sjeldne diagnoser og funksjonshemninger får likeverdig helsetilbud og samme service som andre gjennom livet.

Utarbeidelsen av denne oppfølgingsveilederen om tuberøs sklerose er basert på forskning, møter med mennesker som har tuberøs sklerose, deres pårørende samt fagfolk, både nasjonalt og internasjonalt.

Vi vil rette en stor takk til alle som har bidratt med sine historier til denne veilederen!

Hovedmålet med oppfølgingsveilederen er å bidra til økt kunnskap om tuberøs sklerose, både hos den som har diagnosen, pårørende, helsetjenesten og det øvrige hjelpe- og støtteapparatet. Det er vårt håp at den vil føre til at mennesker med tuberøs sklerose får best mulig oppfølging og livskvalitet.

Med oppfølgingsveilederen ønsker vi:

- å bidra til god og nødvendig samhandling mellom pasient, pårørende og tjenesteytere på ulike nivåer
- at grunndiagnosen ses i sammenheng med annen behandling
- at den kan være retningsgivende for oppfølging og behandling av personer med tuberøs sklerose
- at den skal kunne være et utgangspunkt for utarbeidelse av individuell plan

Oppfølgingsveilederen ble første gang utgitt i 2013. Medisinsk ansvarlig var overlege PhD Marit Bjørnvold. I tillegg deltok psykologspesialist Mia Tuft,

Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser er et sted alle kan søke råd og veiledning når det gjelder tuberøs sklerose. Alle våre tjenester er gratis.

Sandvika, august 2017



Nina Benan
seksjonsleder

REFERANSEGRUPPE

Vi retter en stor takk til fagpersonene som sa seg villig til å sitte i referansegruppen i forbindelse med utarbeidelse og revidering av veilederen. Takk for konstruktive råd og innspill!

Referansegruppen har bestått av:

Navn	Tittel	Arbeidssted
Aina Akerø	overlege, PhD spesialist i indremedisin	Lungemedisinsk avdeling Oslo universitetssykehus HF
Joar Austad	seksjonsoverlege, PhD spesialist i hudsykdommer	Hudavdelingen Oslo universitetssykehus HF
Anna Bjerre	overlege, PhD spesialist i pediatri	Barnemedisinsk avdeling Oslo universitetssykehus HF
Yvonne Modig Brensdal	sosionom	Spesialsykehuset for epilepsi, SSE Oslo universitetssykehus HF
Hilde Margrete Dahl	overlege spesialist i pediatri	Barneavdeling for nevrofag Oslo universitetssykehus HF
Renate K C Dahl	overlege spesialist i psykiatri og nevrologi	Avdeling for voksenhabilitering Akershus universitetssykehus HF
Bernt Due-Tønnesen	seksjonsoverlege, PhD spesialist i nevrokirurgi	Nevrokirurgisk avdeling Oslo universitetssykehus HF
Ketil R. Heimdal	overlege, dr.med. spesialist i medisinsk genetikk	Avdeling for medisinsk genetikk Oslo universitetssykehus HF
Are Martin Holm	overlege, dr.med. spesialist i lungesykdommer	Lungeavdelingen Oslo universitetssykehus HF
Cecilie Kjerland	brukerrepresentant	Norsk forening for tuberøs sklerose
Ingrid Os	overlege spesialist i nefrologi	Nyremedisinsk avdeling Oslo universitetssykehus HF
Tine Bødtcher Pape	psykologspesialist	Spesialsykehuset for epilepsi, SSE Oslo universitetssykehus HF
Elin Romsdal	spesialsykepleier	Habiliteringstjenesten i Hedmark, Seksjon barn Sykehuset innlandet HF
Anvor Rossow	spesialtannlege	TAKO-senteret Lovisenberg Diakonale Sykehus AS
Aud-Eldrid Stenehjelm	avdelingsleder, dr.med.	Nyremedisinsk avdeling Oslo universitetssykehus HF
Christiane Sørensen	logoped/audiopedagog	Solberg Skole Akershus fylkeskommune
Mette Wallace	helsesøster spesialist i sexologisk rådgivning	Seksjon barnehabilitering HABU Sykehuset Østfold HF

En stor takk også til klinisk sosionom Dag Amdam, Oslo universitetssykehus som bidro med mye til kapittelet om rettigheter.

SJELDNE DIAGNOSER

I Norge regnes en diagnose som sjelden når færre enn 1 av 10.000 personer har diagnosen. Det betyr at det er færre enn 500 personer med diagnosen i hele landet. Definisjonen omfatter en rekke sjeldne, oftest medfødte, arvelige og komplekse diagnoser. Symptomene kan vise seg rett etter fødsel, men kan også opptre senere i livet. Vi regner med at det finnes mer enn 30 000 mennesker med en sjelden diagnose i Norge.

Personer med sjeldne diagnoser har samme rettighet til helsehjelp og stønader som personer med mer kjente sykdommer og funksjonshemninger. De ni nasjonale kompetansesentrene for sjeldne diagnoser, gir et landsdekkende og likeverdig tilbud til flere hundre ulike diagnoser. Kompetansesentrene er knyttet til spesialisthelsetjenesten. Personer som ikke har et kompetansesenter å forholde seg til, kan få hjelp ved å henvende seg til Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser, tlf. 800 41 710 (gratis).

SINTEF Helse sitt prosjekt *Sjeldne funksjonshemninger i Norge* som ble utført på oppdrag fra Helsedirektoratet viste at det er mange felles erfaringer som kan knyttes til det å ha en sjelden diagnose.

Det ser ut til at mistenkeliggjøring og det og ikke bli trodd av omgivelsene utgjør en større belastning for personer med sjeldne diagnoser enn for personer med andre funksjonshemninger.

Resultatene viser også at erfaringer med ulike tjenester varierer mye. Både fra tjeneste til tjeneste og innen samme tjeneste, avhengig av hvilke personer man møter. Videre opplever brukerne kompetansesentra og brukerorganisasjoner som fora for kunnskap og samholdighet, og som støtte i kontakt med øvrig tjenesteapparat.

Funnene fra prosjektet viser at mange med sjeldne diagnoser opplever å falle utenfor fagfolks kunnskapsunivers, eller blir møtt på en måte som medfører unødige ekstrabelastninger for den enkelte eller dennes familie. Våre erfaringer i møte med brukere viser at situasjonen på mange områder er tilnærmet lik i dag som når prosjektet ble gjennomført i 2009.



Illustrasjon: Paul Reeve Moller

OM KOMPETANSESENTERET

Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser er en del av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser.

Senteret er organisatorisk plassert i Avdeling for sjeldne diagnoser i Barne- og ungdomsklinikken ved Oslo universitetssykehus, og er lokalisert på Spesialsykehuset for epilepsi (SSE) i Bærum.

Kompetansesenteret ble opprettet av Sosial- og helsedepartementet i 1998, under navnet Kompetansesenter for tuberøs sklerose. Ved tildelingen av flere diagnoser skiftet senteret navn til Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser.

Senterets hovedoppgaver er:

- rådgivning og veiledning
- informasjon
- kurs og undervisning
- forskning og fagutvikling

Kompetansesenteret kan bistå med råd, veiledning og informasjon både til pasient, familie, fastlege, spesialisthelsetjeneste, barnehage, skole, bolig, ansvarsgruppe og andre i pasientens nettverk. **Tilbudet er landsdekkende. Du trenger ingen henvisning. Våre tjenester er gratis.**

Forskrift nr 1706 av 17. desember 2010 om godkjenning av nasjonale tjenester i spesialisthelsetjenesten ligger til grunn for kompetansesenterets arbeid. I veilederen til forskriften står det blant annet;

- senteret skal sikre nasjonal kompetanseoppbygging og kompetansespredning innenfor sitt spesifiserte fagområde
- bidra aktivt til kompetanseoppbygging og veiledning innenfor dette fagområde i hele helse-tjenesten, brukere og befolkning for øvrig
- det er et sentralt mål at en nasjonal kompetansetjeneste understøtter lokal pasientbehandling

Etter forskriften § 4-6 oppgaver for nasjonale kompetansetjenester, skal kompetansesenteret ivareta følgende oppgaver innenfor sitt ansvarsområde:

- bygge opp og formidle kompetanse
- overvåke og formidle behandlingsresultater
- delta i forskning og etablering av forskernettverk
- bidra i relevant undervisning
- sørge for veiledning, kunnskaps- og kompetansespredning til helsetjenesten, andre tjenesteytere og brukere
- iverksette tiltak for å sikre likeverdig tilgang til nasjonale kompetansetjenester
- bidra til implementering av nasjonale retningslinjer og kunnskapsbasert praksis
- etablere faglige referansegrupper
- rapportere årlig til departementet eller til det organ som departementet bestemmer



Litt historikk

Tuberøs sklerose kompleks ble først beskrevet tidlig på 1900-tallet, men allerede på 1800-tallet var det beskrevet pasienter med tuberøse forandringer i hjerte, nyrer og hud. Det var først senere man forsto at disse forandringene kunne være tegn på én og samme sykdom. Senere så man også at disse forandringene kunne ha sammenheng med utvikling av epilepsi, kognitive vansker i form av lærevansker eller utviklingshemming og autismespekterforstyrrelser.

Navnet tuberøs sklerose kommer fra det latinske ordet *tubere* som betyr å svulle og det greske ordet *sklerose* som betyr fortykket eller hard. I litteraturen benevnes sykdommen både tuberøs sklerose kompleks (TSK) og kun tuberøs sklerose (TS). Vi vil bruke tuberøs sklerose eller TS videre i denne veilederen.

Hvor mange har tuberøs sklerose?

Siden tuberøs sklerose (TS) er en sjelden sykdom er det vanskelig å anslå nøyaktig forekomst, men man antar at 4-9 av 100 000 fødes med sykdommen. Sykdommen rammer begge kjønn og det ser ut til at den er jevnt geografisk utbredt uten spesiell opphopning i noen deler av verden. Omkring en million mennesker har TS på verdensbasis. Fordi det er så stor variasjon i hvordan sykdommen arter seg, får noen stilt diagnosen først i voksen alder. Noen lever hele livet uten å få diagnosen og er såkalte bærere av sykdommen. Hos enkelte stilles diagnosen først etter at andre familiemedlemmer har fått påvist TS. Helt sikre tall på hvor mange som har TS har man derfor ikke. Dette betyr også at tall på hvor mange som utvikler de forskjellige symptomene som for eksempel epilepsi, nyreproblemer og autisme kan være noe usikre, og i de fleste tilfeller antagelig noe for høye.

Patologi

TS er en sykdom med tendens til dannelse av knuter (tubere) i flere organer. Knutene er såkalte hamartomer. Hamartomer er godartede svulster som består av celler med forstyrret modning, deling, vandring og vekst med utgangspunkt i det vevet de utgår fra. Knutene kan oppstå i alle typer vev og organer. Vanligst er knuter i hjerne, nyrer, hjerte, og hud og hvor forandringene i nyrer og hjerne ofte gir de alvorligste symptomene. Man kan også finne svulster i lunger (stort sett hos kvinner), skjelett og i andre organer. Enkelte har også forandringer i munnhule og tenner.

ÅRSAKER TIL TUBERØS SKLEROSE

TS er en genetisk sykdom. Hos 85 - 90 % av alle som har sykdommen kan man påvise en genfeil i ett av de to genene *TSC1* (Tuberous Sclerosis Complex 1) på kromosom 9 eller *TSC2* (Tuberous Sclerosis Complex 2) på kromosom 16. 1/3 av disse genfeilene arves enten fra en mor eller far som har TS, ofte i lite alvorlig grad, mens 2/3 er nyoppståtte genfeil, såkalte spontanmutasjoner (friske foreldre får et barn med TS).

Genetisk testing kan utføres ved å ta en blodprøve. Arvestoff (DNA) fra blod blir da undersøkt for å påvise sykdomsforårsakende varianter. Hos 10-15 % av de med klinisk bekreftet TS finner man ingen slik variant. Dette kan skyldes tekniske begrensninger ved laboratorieteknikkene. Generelt oppstår nye varianter (mutasjoner) spontant hos alle barn som fødes. Dersom en av disse nye variantene oppstår i viktige områder av gener, kan det føre til sykdomsutvikling, som f.eks. ved nyoppstått mutasjon i ett av TS-genene hos en person med TS. Genetisk testing foretas i Norge. Affiserte familiemedlemmer har samme variant, men det kan likevel være stor variasjon i symptomer og i hvilke organer som er involvert. Årsaken til denne variasjonen er ikke godt kjent (les mer under kapitlet om genetikk).

HVORDAN STILLES DIAGNOSEN?

Internasjonal ekspertise har blitt enige om diagnostiske kriterier som skal være til stede for å stille diagnosen eller mistenke diagnosen. Diagnosekriteriene og internasjonale medisinske anbefalinger for tuberøs sklerose ble oppdatert på en klinisk konsensuskonferanse i 2012, og resultatet ble publisert i 2013.

Ved utredning av TS gjør legen en vanlig klinisk undersøkelse og ser spesielt på hud og negler. Huden kan undersøkes i et mørkt rom med Woods lampe (UV-lys) for å se etter hvite flekker som blir mer synlig ved denne belysningen. Det gjøres ultralyd eller MR av nyrer, og MR eller CT av hjernen. Videre er det aktuelt med undersøkelse av hjerte, øyebunn og tenner. Det bør også tas blodprøve til genetisk testing. Når et barn har fått TS-diagnosen vil det også være aktuelt å undersøke foreldrene og eventuelt andre familiemedlemmer både klinisk og eventuelt med blodprøve til genetisk testing.

Diagnostiske kriterier for tuberøs sklerose

A. Genetiske diagnosekriterier

Identifisering av en sykdomsforårsakende (patogen) *TSC1*- eller *TSC2*-variant i DNA fra normalt vev er tilstrekkelig til å stille en sikker TS-diagnose. En patogen variant er definert som en variant som klart inaktiverer funksjonen til *TSC1* eller *TSC2*-proteinet (f.eks. en variant som forskyver genets leseramme eller nonsense-variant), forhindrer proteinsyntese (f. eks. større delesjoner), eller en missense-variant hvor effekten på proteinfunksjon har blitt etablert ved funksjonell testing. Andre *TSC1*- eller *TSC2*-varianter hvor effekt på funksjon er mindre sikker, er ikke tilstrekkelig til å stille en sikker TS-diagnose. Hos 10-15 % av TS pasientene identifiseres ingen sikker sykdomsforårsakende variant ved konvensjonell genteresting. Et negativt resultat utelukker ikke TS.

B. Kliniske diagnosekriterier

Hovedkriterier

Ansiktsangiofibromer (≥ 3) eller fibrøse hodeplakk

Neglfibromer (≥ 2)

Depigmenterte flekker (≥ 3 , minst 5 mm)

Lærhud (shagreen patch)

Multiple, retinale, hamartomer

Kortikale dysplasier (**a**)

Subependymale knuter

Kjempecelleastrocytom

Rabdomyomer i hjertet

Angiomyolipomer (≥ 2) (**b**)

Lymfangioleiomyomatose i lungene (**b**)

Sekundære kriterier

Hudforandringer av konfettitype

Spredte flekker (pits) på tannemaljen (≥ 3)

Fibromer i munnhulen (≥ 2)

Hamartomer i andre organ

Retinale akromate flekker

Multiple cyster i nyrene

a Inkluderer knuter og migrasjonslinjer i hvit substans

b Når nyre- og lungeaffeksjon opptrer samtidig, regnes dette for ett hovedkriterium

Sikker diagnose: 2 hovedkriterier eller 1 hovedkriterium og ≥ 2 sekundære kriterier

Sannsynlig diagnose: 1 hovedkriterium eller ≥ 2 sekundære kriterier

Northrup H. et al. Tuberous Sclerosis Complex

Det ufødte barnet

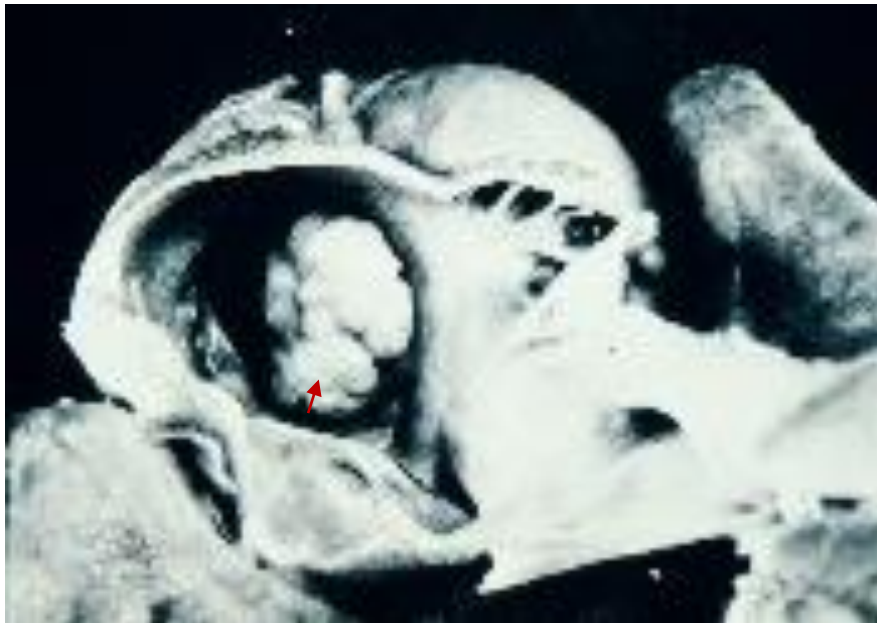
På grunn av økt bruk av ultralyd og mer kompetanse om TS i helsevesenet blir det stadig vanligere at man kan få vite at barnet man bærer kan ha TS. Ofte er det funn av rbdomyomer i hjertet som gir mistanke om TS. Hvis man ved ultralyd ser disse forandringene i hjertet, skal barnet fødes på sykehus hvor man har barnelege og mulighet for intensivovervåkning av nyfødte. Det anbefales at foreldre får samtale med barnelege om TS, og hva dette kan innebære. Man bør også få samtale med genetiker for å få informasjon om genetiske undersøkelser det er aktuelt og ta av både barnet og foreldre (se kapittelet om genetikk). Har man et barn med TS, diagnosen selv, eller noen i nær familie med sykdommen, vil man kanskje engste seg for om et nytt barn også vil få TS. Genetisk veiledning er viktig slik at man får informasjon om hvor stor risikoen er. Er det risiko for at neste barn kan ha TS, kan man be om fostervannsdagnostikk for å se om barnet har en sykdomsforårsakende variant i ett av de to genene som man vet fører til TS (se kapittelet om genetikk).

Funn og symptomer fra de forskjellige organene

HJERTE

Diagnosen tuberøs sklerose kan mistenkes allerede i fosterlivet ved funn av svulster i hjertet ved ultralydundersøkelse. Studier tyder på at så mange som 50 % av personer med TS har dette og hos de fleste påvises multiple svulster. Disse svulstene/hamartomene kalles rabdomyomer når de utgår fra hjertemusklaturen. Det er også den eneste av svulsttypene som minsker, og mange forsvinner helt med årene. Årsaken til dette mener man er at veksten av rabdomyomene er avhengig av det kvinnelige kjønnshormonet østrogen. Etter fødselen er ikke barnet lenger påvirket av mors østrogennivå og derfor minsker svulstene i størrelse. Ved funn av hjertesvulster i fosterlivet skal man mistenke TS og barnet skal utredes med tanke på dette umiddelbart etter fødsel.

Det må understrekes at kliniske manifestasjoner av TS kan være vanskelig å oppdage i tidlig spedbarnsalder slik at en definitiv diagnose kan være vanskelig å stille så tidlig. Hos de aller fleste nyfødte skaper disse svulstene ingen problemer, men likevel er hjerteproblemer den hyppigste årsaken til død blant barn under 10 år med TS. Det er viktig å understreke at dødsfall forårsaket av TS i barnealder er svært sjelden. Svulstene kan påvirke hjerterytme og pumpeevne, og må en sjelden gang fjernes kirurgisk.



Rabdomyom

Arkivbilde kompetansesenteret

Anbefalt oppfølging

Alle personer med TS skal ved diagnostidspunkt gjennom en kardiologisk utredning som i hovedsak består av ultralyd av hjertet og EKG (ekkokardiografi). Behov for videre kardiologisk oppfølging og hvor hyppig, avhenger av symptomer og funn og vil avgjøres av hjertelegen.

EKG for vurdering av ledningsforstyrrelser/arytmier gjøres ved diagnostidspunktet og med 1-3 års mellomrom til regresjon av rabdomyomene. I forbindelse med puberteten (hormonpåvirkning) bør man være spesielt oppmerksom.

For personer uten symptomer anbefales det å ta EKG hvert 3-5 år.

Alle spedbarn med rabdomyomer og mistanke om TS diagnose bør vurderes av barnenevrolog.

Se også skjemaet; *Anbefalt medisinsk oppfølging og behandling av pasienter med tuberøs sklerose.*

HJERNE

Forandringer i hjernen er et av de vanligste funnene hos personer med tuberøs sklerose og 95 % har dette. Forandringene i hjernen kan bestå av flere typer:

1. Kortikale og subkortikale knuter
2. Subependymale knuter
3. Kjempecelleastrocytomer
4. Migrasjonslinjer i hvit substans

1. Kortikale og subkortikale knuter

Kortikale knuter er betegnelsen på knuter som er lokalisert i hjernebarken (korteks), mens subkortikale knuter sitter i overgangen mellom hjernebark (grå substans) og marg (hvit substans). Knutene består av umodne, uorganiserte og feilplasserte hjerneceller, såkalte dysplasier. De er til stede ved fødselen og øker ikke verken i antall eller størrelse, men kan kalsifisere (tiltrekke seg kalk) og bli mer cystisk preget. Knutene finnes som oftest i flere hjernelapper og i begge hjernehalvdeler, men kan en sjelden gang være avgrenset til en hjernehalvdel eller en lapp. Det er antagelig disse knutene som primært forårsaker epilepsi, men fordi det er beskrevet epilepsi hos personer med TS uten kortikale knuter er det sannsynligvis også andre årsaker til epilepsi.

2. Subependymale knuter (SEN)

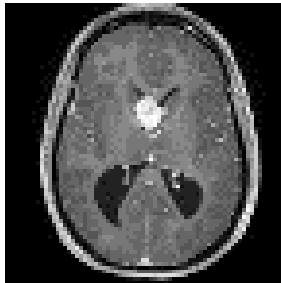
Disse knutene ligger inn mot hulrommene i hjernen (ventrikkelsystemet) og kan også tiltrekke seg kalk. De er ofte lett synlige på bilder tatt ved hjelp av en computer tomograf (CT og/eller MR). Subependymale knuter forårsaker ikke epilepsi eller kognitive problemer og er vanligvis mindre enn 1 cm i størrelse. I motsetning til knutene som sitter i hjernebarken kan disse vokse og danne det som kalles kjempecelleastrocytomer (SEGA subependymal giant cell astrocytoma). Subependymale knuter som ligger i området ved foramen Monroi (åpningen mellom sideventriklene og tredje ventrikkel) hvor hjernevæsken skal sirkulere, ser ut til å ha en økt tendens til å vokse og danne kjempecelleastrocytomer.

3. Kjempecelleastrocytomer (SEGA)

5 - 20 % av personer med TS utvikler kjempecelleastrocytomer. Disse godartede svulstene kan skape problemer i form av økt trykk i hjernen, både fordi beliggenheten kan hindre naturlig drenering av hjernevæsken, men også fordi de kan bli så store at de lager et plassproblem. Dette kan også føre til lammelser grunnet trykk på nervestrukturer i hjernen. Ved vekst av kjempecelleastrocytomer må kirurgisk og/eller medikamentell behandling vurderes. Om mulig fjernes hele svulsten og den vil da ikke komme tilbake. Det er derfor viktig og ikke vente til svulsten blir så stor at dette blir vanskelig eller umulig. Medikamentell behandling med mTOR-hemmer (f.eks. Votubia) kan få disse svulstene til å krympe, eventuelt slutte å vokse, og kan være et alternativ til kirurgi evt. brukes for å redusere svulst-størrelsen før kirurgi. Hvilken behandling som er hensiktsmessig vil vurderes av nevrokirurg ved hvert enkelt tilfelle. (Se avsnitt: behandling med mTOR-hemmere). Symptomer på økt trykk i hjernen kan være; hodepine, kvalme, oppkast, synsforstyrrelse, gangforstyrrelser (ataksi), endret mental status eller atferd, forverring i anfallssituasjon eller nye nevrologiske utfall. Symptomene er kraftigst om morgenen. Det ses sjelden vekst av disse svulstene etter 20 års alder, men har vært rapportert opp mot 30-40 års alder.

4. Migrasjonslinjer i hvit substans

Disse forandringene antas å ikke gi symptomer. De er synlig ved MR-undersøkelse av hjernen, og er et av de diagnostiske kriteriene for å stille diagnosen TS. Disse linjene er sannsynligvis forårsaket av hjerneceller som under utviklingen har stoppet opp i vandrings gjennom hvit marg til hjernebarken.



Kjempecelleastrocytom



Kortikale knuter

Anbefalt oppfølging

Disse svulstene er bakgrunnen for at det bør utføres bildeundersøkelse, magnettomografi (MR), av hjernen med 1 til 2 års mellomrom frem til 25-års alder, eventuelt hyppigere hvis man har påvist vekst av svulstene. Etter 25-års alder er det ikke behov for rutinemessig MR av hodet hvis det ikke tidligere er påvist kjempecelleastrocytomer.

Se også skjemaet; *Anbefalt medisinsk oppfølging og behandling av pasienter med tuberøs sklerose.*

Kognitiv fungering og atferd

Når knutene i hjernebarken (kortikale dysplasier) er utbredte, kan kognitive evner og atferd bli påvirket: ca 50 – 60 % av personer med TS får kognitive og atferdsmessige problemer. Kognitive problemer i form av oppmerksomhetsvansker, lærevansker eller utviklingshemming, og atferdsmessige i form av autistisk preget eller impulspreget atferd. Slike vansker kan forverres av en epilepsi, særlig når epileptiske anfall oppstår tidlig og responderer utilfredsstillende på behandling. Jevnlig kartlegging er viktig for å kunne sette inn pedagogiske og psykologiske tiltak tidligst mulig og tilpasse dem til utviklingen (les mer under kapittelet om kognisjon).

Epilepsi og tuberøs sklerose

Epilepsi er en av de vanligste nevrologiske sykdommene og ca. 1 % av befolkningen har epilepsi. Epilepsi er en sykdom som kjennetegnes ved tilbakevendende epileptiske anfall og årsakene kan være mange.

Omkring 95 % av personer med TS har symptomer fra nervesystemet, hvorav epileptiske anfall er det vanligste symptomet. Mellom 80 og 90 % vil utvikle epilepsi i løpet av livet. Den oppstår vanligvis i barneårene, hvor 30 - 40 % har en spesiell type kramper som kalles infantile spasmer (Salam-kramper). Så godt som alle typer epileptiske anfall kan sees hos personer med TS bortsett fra typiske absensanfall.

EPILEPSI

Et epileptisk anfall skyldes unormal elektrisk aktivitet i en gruppe hjerneceller og kan ytre seg på mange forskjellige måter avhengig av hvor i hjernen den elektriske aktiviteten oppstår og hvordan den eventuelt sprer seg.

Epileptiske anfall deles i to hovedgrupper: generaliserte og fokale anfall. Ved generaliserte anfall er det epileptisk aktivitet i begge hjernehalvdeler. Ved fokale anfall starter den epileptiske aktiviteten i ett område av hjernen. Innunder disse to hovedgruppene finnes det mange forskjellige typer anfall, inkludert toniske, kloniske, tonisk-kloniske, myoklone, atoniske, typiske og atypiske absenser og fokale anfall med eller uten bevissthet.

I tillegg til en god anfallsbeskrivelse og eventuelt observasjon av anfall (hvis man har mulighet til det) er EEG (elektroencefalografi) en viktig undersøkelse ved epilepsidiagnostikk. Dette er en undersøkelse der man registrerer hjernens elektriske aktivitet gjennom elektroder som er satt utenpå hodet. Epileptisk aktivitet vil vise seg som endret spenning over områder av hodet og kan leses som en graf som avviker fra normalen. På denne måten kan man si noe om anfallene er forårsaket av epileptisk aktivitet i hjernen, og siden elektrodene har spesifikke plasseringer kan man også lokalisere hvor den epileptiske aktiviteten har sitt utgangspunkt.

Infantile spasmer

Disse anfallene oppstår i løpet av de første 18 levemånedene og for så mange som 15 - 20 % er dette det første symptomet på TS. Ved infantile spasmer skal alltid diagnosen TS mistenkes og utredes. Så mange som 10 - 20 % av barn med infantile spasmer har TS. Tidlig og effektiv behandling av disse krampene gir bedre prognose for god kognitiv utvikling, det er derfor viktig med rask innleggelse og behandling.

Anfall med infantile spasmer opptrer i serier. EEG viser et spesielt mønster kalt hypsarytmi eller annen form for alvorlig patologi. Barnet stopper opp i sin psykomotoriske utvikling i forbindelse med debut av infantile spasmer.

Denne triaden; infantile spasmer, hypsarytmi og stagnasjon i utvikling benevnes West syndrom. Ved typiske anfall med infantile spasmer bøyer barnet hodet fremover, slår ut med armene og bøyer, eller sjeldnere strekker i hofteleddene. Tidlig i forløpet kan anfallene være svake, f.eks. et nikk med hodet. Barna blir ofte forstyrret og gråter under anfallene og bevisstheten er kortvarig påvirket. Det er viktig å gi foreldre til spedbarn med TS god informasjon om disse krampene og beskjed om at man ikke skal vente med å oppsøke lege ved mistanke om slike kramper.



Infantile spasmer
Arkivbilde kompetansesenteret

En del personer med TS utvikler epilepsi som er vanskelig å behandle og blir ikke anfallsfri til tross for utprøving av flere typer epilepsimedisiner og også kombinasjoner av ulike epilepsimedisiner. Noen kan utvikle Lennox-Gastaut syndrom, en epilepsi som består av mange forskjellige typer anfall; toniske anfall, atoniske anfall og atypiske absenser. Dette er en epilepsi som er vanskelig å behandle og som fører til kognitiv svikt.

Anbefalt oppfølging

- Alle barn som diagnostiseres med TS bør gjennomgå en standard EEG selv om barnet ikke har klinisk observerbare anfall. Hvis dette viser epileptisk aktivitet, anbefales et 24-timers video EEG for å vurdere electrografisk eller subtil klinisk anfallsaktivitet. Dette er spesielt viktig hvis barnet har kognitive problemer.
- Viktig at foreldre får informasjon om infantile spasmer. På [YouTube](#) finnes illustrative videoer som viser infantile spasmer.

Se også skjemaet; *Anbefalt medisinsk oppfølging og behandling av pasienter med tuberøs sklerose.*

Behandling av epilepsi

Det er nylig utarbeidet en kunnskapsbasert retningslinje om epilepsi. Spesialsykehuset for epilepsi (SSE) har ledet dette arbeidet. Retningslinjen omfatter utredning, behandling, oppfølging og rehabilitering av pasienter med epilepsi. Fagpersoner fra alle helseregioner og Norsk epilepsiforbund har deltatt i arbeidet. Retningslinjen er tilgjengelig på egen [nettside](#) og som gratis app.

Medisiner

Epilepsi behandles først og fremst med medisiner. Det finnes over 20 forskjellige medikamenter som er i bruk i Norge og stadig utvikles nye typer. Det er svært viktig med god epilepsibehandling, og best mulig anfallskontroll er noe av det viktigste i behandling av TS. Studier tyder på at god anfallskontroll kan bedre prognosen med hensyn på utvikling av kognitive problemer, mental retardasjon og autisme. Epilepsien behandles etter samme retningslinjer som epilepsi generelt. Når det gjelder infantile spasmer er vigabatrin (Sabrilix) førstevalg hos barn med TS mens hos barn med infantile spasmer av annen årsak vil steroider/ACTH være førstevalg. Vigabatrin ser ut til å ha spesielt god effekt på infantile spasmer hos personer med TS og det er viktig å starte behandling umiddelbart når diagnosen stilles. Det pågår en studie som undersøker om tidlig behandling med vigabatrin ved påvist epileptisk aktivitet i EEG uten kliniske anfall reduserer forekomsten av utviklingshemming og behandlingsrefraktær epilepsi hos pasienter med TS. Det er foreløpig ingen konsensus om denne behandlingen. Vigabatrin er også førstevalg ved fokale anfall som oppstår i første leveår. Når det gjelder andre typer anfall er det ikke noen epilepsimedisin som har utpekt seg som spesielt virksom i behandling av epilepsi forbundet med TS. Både eldre (eks. valproat, karbamazepin) og nyere epilepsimedisiner (eks. topiramet, levetiracetam) kan ha effekt. Det har den senere tid vært en del interesse for cannabidioler i behandling av epilepsi ved TS. Det er foreløpig sparsom dokumentasjon av effekten hos pasienter med TS, og dette er ikke en etablert behandling i dag.

mTOR-hemmer i kombinasjon med antiepileptika kan redusere anfallsfrekvensen hos pasienter med behandlingsrefraktær epilepsi og TS. Se avsnittet: Behandling med mTOR-hemmere.

Diett

For de som utvikler en epilepsi som er svært vanskelig å behandle med medikamenter, må andre behandlingsformer vurderes. Dette inkluderer ketogen diett, eller en modifisert form av denne. Ketogen diett er en diett med svært begrenset inntak av karbohydrater og stort inntak av fett. Dietten er en medisinsk behandling og skal alltid iverksettes og følges opp av helsepersonell med god kunnskap om behandlingsformen. I Norge er det Spesialsykehuset for epilepsi (SSE) ved Oslo universitetssykehus som har mest erfaring med denne behandlingen.

Vagusnervestimulator

Vagusnervestimulator (VNS) kan også være et alternativ ved epilepsi som er vanskelig å behandle. Her opereres en liten, batteridrevet stimulator inn under huden rett under kragebenet og elektroder legges rundt en nerve (vagusnerven) på den ene siden av halsen. Når stimulatoren igangsettes sendes stimuli via vagusnerven opp til hjernen. Dette har vist seg å kunne redusere anfallshyppheten hos noen personer. Det må tas spesielle forholdsregler ved MR av hjernen hos personer med VNS. Stimulatoren må slås av under undersøkelsen og dette fordrer lege med kompetanse på VNS. MR undersøkelser på personer med VNS gjøres derfor ikke på alle radiologiske avdelinger i landet. MR av nyrer eller andre indre organer kan ikke gjøres hvis man har vagusnervestimulator.

Kirurgi

Personer med TS som har en epilepsi som vanskelig lar seg behandle med nevnte tiltak skal utredes med tanke på om det er mulighet for kirurgisk å fjerne knutene som antas å forårsake epilepsien. Det kan være vanskelig å lokalisere nøyaktig anfallsstart, og man må ofte gjennom flere typer undersøkelser før man kan konkludere med at operasjon er mulig og hvilke knuter man skal fjerne. I Norge er det Spesialsykehuset for epilepsi (SSE) som utreder mulighetene for epilepsikirurgi. En nøyaktig anfallsanamnese og nevrologisk undersøkelse er viktig. Deretter tas det video-EEG-registrering gjennom flere døgn for å fange opp de typiske anfallene. PET (positron emission tomography) og SPECT (single-photon emission computed tomography) er andre bildeundersøkelser som kan brukes i forbindelse med kirurgiutredning.

NYRER

Mellom 60 og 90 % av personer med TS har nyreforandringer. Forandringer øker med alderen og gir sjelden symptomer/komplikasjoner før etter 20-års alder. De hyppigste forandringene i nyrene er:

1. Cyster (større eller mindre væskefylte blærer). Disse kan være enkle eller mange. Ca 45 % av personer med TS har nyrecyster. Disse kan være til stede fra fødsel, men kan også utvikles over tid. Cyster kan variere fra svært små cyster som kan være vanskelig å oppdage ved tilgjengelig undersøkelsesteknikker og som svært sjelden gir komplikasjoner, til mange og store cyster som kan føre til nyresviktsymptomer. Dette sees oftest ved feil i *TSC2*-genet. Dette genet ligger ved siden av et annet gen, *PKD1*-genet. Feil i *PKD1*-genet kan være årsak til cystenyresykdom uavhengig av om man har TS. Noen personer med TS har en delesjon som omfatter både deler av *TSC2*-genet og deler av *PKD1*-genet. Disse personene kan utvikle både TS og cystenyresykdom.
2. Solide svulster, angiomyolipomer (AML). Dette er den mest vanlige manifestasjon av TS i nyrene. Svulstene består av kar, muskel- og fettvev. 60 - 80 % av pasienter med TS har, eller utvikler slike

svulster. Vanligvis ser man ikke dette hos spedbarn og små barn. AML påvises gjennomsnittlig ved 7-11 års alder, og forekomsten øker med alderen. Det er vanlig med flere svulster, ofte i begge nyrene. Små AML (3-8 mm) gir som oftest ikke symptomer. Det er sjelden de gir symptomer før 20-års alder. Risikoen for vekst kan øke under graviditet og ved østrogenbehandling. Blodkarene i store AML kan utvide seg og danne aneurismer (utposninger på blodårer) som kan sprekke og gi blødning. Symptomer på blødning kan være kvalme, smerter i mage/rygg og eventuelt blod i urinen. Blødningene kan være livstruende og kreve akutt behandling. Personer med AML skal informeres om symptomene på blødning senest ved 15-års alder. Kompetansesenteret har, i samarbeid med Frankrike, nylig gjennomført en studie som kartla forekomst av AML og blødning relatert til AML. Sannsynligheten for å få en blødning i løpet av livet ble i denne studien beregnet til 19 - 34 %. Risiko for blødning er til stede hele livet, men forekommer sjelden før 20-års alder. Disse funnene er i samsvar med tidligere studier. Embolisering er en måte å behandle AML på, hvor man lukker/blokkerer blodårer som kan være i fare for å gi blødning. Det anbefales å vurdere forebyggende behandling ved voksende AML over 3 cm. Behandling er enten embolisering, nyresparende kirurgi, eller medikamentell behandling med everolimus (les mer under avsnitt om behandling med mTOR-hemmer).

Både AML og cyster kan gi nedsatt nyrefunksjon. Ofte forårsaket av at svulster og/eller cyster fortrenger normalt nyrevev. Det er som regel ikke symptomer ved lett eller moderat nedsatt nyrefunksjon. Ved alvorlig nyresvikt ser man symptomer som tretthet, kløe, nedsatt appetitt og kvalme. Behov for dialyse og nyretransplantasjon er heldigvis sjelden og forekommer kun hos voksne. Forhøyet blodtrykk kan være et symptom, og skal behandles med medikamenter for å hindre ytterligere skade av nyrevev.

Det er noe usikre resultater av studier på hvor ofte nyrekreft (klarcellet carcinom) forekommer hos personer med TS. Fettfattige AML er vanskelig å skille fra nyrekreft og det kan være indisert å ta finnålsbiopsi for å avklare om svulsten er ondartet. Rask vekst kan være en indikasjon på ondartet utvikling. Nyrekreft er sjelden, men forekomsten er noe høyere hos personer med TS enn i den generelle populasjonen. Det er også rapportert hos barn og ungdom med TS.

Personer med TS har en økt disposisjon for å utvikle nyresten. Noen av epilepsimedisinene man bruker og behandling med ketogen diett øker også risikoen for nyresten. Dette må behandlende lege være klar over og ta hensyn til. Ofte kan det å passe på å drikke godt, være nok for å forebygge stendannelse. Ellers vil ordinær behandling av nyresten også kunne gis til personer med TS.

Anbefalt oppfølging

- På grunn av potensielle nyreproblemer skal pasienter med TS ha billedkontroll av nyrer hvert 1 - 3 år, samt blodtrykksmåling og nyrefunksjonsmålinger årlig gjennom hele livet. Ved svært stabile nyreforandringer kan intervaller mellom kontrollene være lengre. Både CT, ultralyd og MR er gode undersøkelser. Fordi det er behov for hyppige undersøkelser er ikke CT ønskelig pga. strålemengden, men kan i enkelte tilfeller likevel være indisert.
- Tidligere ble ultralyd anbefalt som den beste undersøkelsen for å følge nyreforandringer. Dette er en god og hurtig undersøkelse, man unngår røntgenstråling og den er sensitiv for AML som inneholder fett, samt for cystiske lesjoner. Flere land anbefaler nå MR-undersøkelse av nyrene som førstevalg. Årsaken til dette er at selv større fettfattige AML kan overses ved ultralyd, samt at graden av vekst bedre kan følges ved MR-undersøkelser. Det diskuteres hvor tidlig man bør starte med MR fremfor UL. Valg av type undersøkelse og frekvens vurderes for hver enkelt person. Påvist vekst av AML krever hyppigere kontroller.
- Det anbefales å samordne MR av nyrer og MR av hodet for å redusere antall undersøkelser og eventuelt narkoser. Kompetansesenteret kan ved behov formidle en belgisk radiologisk protokoll for kombinert MR. Personer med VNS kan ikke ta MR av nyrene.

Se også skjemaet; *Anbefalt medisinsk oppfølging og behandling av pasienter med tuberøs sklerose.*

LUNGER

Personer med TS kan utvikle lungeforandringer, såkalt LAM (lymfangioliomyomatose). Glatte muskelceller invaderer lungene og danner cyster som nedbryter lungene. Tallene på hvor mange som utvikler lungeforandringer varierer i forskjellige studier, men mellom 30 og 50 % av kvinner med TS utvikler LAM. I enkelte studier er det vist til en forekomst opp mot 80 %. Forekomsten av LAM hos menn er ca 10 %. LAM kan også utvikles hos pasienter som ikke har TS-diagnosen (sporadisk LAM).

Symptomer på lungesykdom oppstår sjelden før 30-års alder, eller hos kvinner etter menopause. Det er sannsynlig at østrogen spiller en vesentlig rolle i utviklingen av denne sykdommen og det bør informeres om dette for de som er i risikogruppen. Det er sett en forverring av lungesykdommene under graviditet. Bruk av p-piller og østrogentilskudd bør unngås hos kvinner med påvist LAM. Det utvikles atypiske glatte muskelceller rundt de små luftveiene og lungeblodkarene som igjen fører til cystedannelse. Symptomer kan arte seg som kortpustethet, spesielt ved anstrengelse, hoste, slimdannelse, blodig oppspytt, brystmerter, spontan og gjentatt pneumothorax ("punktert lunge") og lymfjevæske i brysthulen. Det er stor variasjon i hvor fort denne lungesykdommen utvikler seg, fra noen få år til opp mot flere tiår før man eventuelt utvikler symptomer på lungesvikt. Behandlingen retter seg mot å lindre symptomene og foreløpig er det ingen medisiner som man med sikkerhet vet begrenser lungeskadene. Noen studier har sett på effekten av antihormonell behandling uten at man foreløpig har sikre resultater av disse studiene.

Også for LAM pågår det studier for å se effekt av mTOR-hemmer. Noen studier viser stagnasjon eller bedring av lungefunksjonen, mens andre ikke dokumenterer effekt. Det er påvist at mTOR-hemmer kan stabilisere eller forbedre lungefunksjonen ved LAM, men preparatet er ikke godkjent på denne

indikasjonen. Ved Lungeavdelingen på Rikshospitalet behandles noen pasienter med LAM med sirolimus (Rapamune). Preparater er gitt på registreringsfritak gjennom Helfo. Det pågår også studier for å undersøke om andre medikamenter (hydroxychloroquine, simvastin, saracatimb) eventuelt i kombinasjon med everolimus kan være virksomme. Disse studiene er i en tidlig fase og man vet ikke om de har effekt. Lungerehabilitering har påvist effekt ved lungelidelser og det pågår studier for å undersøke om dette også gjelder ved LAM.

Anbefalt oppfølging

- Anbefalingene for utredning og oppfølging av lungesykdom hos TS pasienter varierer. The Tuberous Sclerosis Alliance og European Respiratory Society anbefaler at alle kvinner med TS gjennomgår en HRCT-undersøkelse (high resolution CT) av lungene etter fylte 18 år uavhengig av symptomer. Hvis undersøkelsen er negativ, gjentas den hver 5-10 år. Menn med uavklarte lungesyntomer skal gjennomgå HRCT-undersøkelse. Det anbefales å bruke lavdoseprotokoll for å redusere stråledose hos unge pasienter.
- Hos asymptotiske kvinner uten tidligere påviste lungeforandringer anbefaler noen sentra å gjøre lungefunksjonstester med 1-3 års mellomrom. Ut ifra disse undersøkelsene kan man vurdere behovet for CT av lungene. Det er viktig å vurdere nytten opp mot strålings-belastningen gjentatte CT-undersøkelser medfører. Ved påviste LAM forandringer anbefales jevnlig lungefunksjonstester, 6 minutters gangtest og HRCT av lungene. Anbefalingene om hvor hyppig dette bør gjøres varierer noe, og er avhengig av utviklingen av sykdommen. En del sentra anbefaler HRCT-undersøkelse med 1-5 års mellomrom, lungefunksjonstester med 3-6 måneders mellomrom ved progressiv sykdom og med 6-12 måneders mellomrom ved stabil sykdom. Avhengig av hva studier vil vise, vil også anbefalinger om oppfølging endre seg.
- Målinger av proteinet vascular endothelial growth factor D (VEGF-D) kan si noe om sykdoms-aktiviteten, men den praktiske nytten av dette er uklar og målinger gjøres ikke i Norge ennå.

Se også skjemaet; *Anbefalt medisinsk oppfølging og behandling av pasienter med tuberøs sklerose.*

HUD

Mer enn 90 % av personer med TS har hudforandringer. De vanligste forandringene er **lyse flekker** (hypopigmenterte flekker). Oftest sees de på overkropp, sete, armer eller ben, og kun sjelden i ansiktet. Disse flekkene er til stede fra fødselen, men kan ofte være vanskelig å få øye på hos sped-barn fordi huden generelt er svakere pigmentert. Legen kan bruke en spesiell lampe med UV-lys, Woods lampe, for lettere å se hudforandringene. Disse hudforandringene finnes av og til også hos friske mennesker.

Hudforandringer betegnet som **konfettitype** består av flere 1 til 3 mm hypopigmenterte flekker spredd utover, gjerne på armer og ben. Hvor stor andel som har disse forandringene varierer mye i forskjellige studier. Eldre mennesker får gjerne lignende forandringer pga. soleksponering slik at det er viktig å få bekreftet at disse forandringene oppsto i løpet av barneårene.

Ansiktsangiofibromer (bindevevsknuter) er en annen type hudforandring som hyppig finnes hos personer med TS. Disse ses sjelden før 2-års alder, men oppstår i økende grad med årene. Forandringene ses ofttest over neseryggen og i kinnene. I starten er de rosa-røde, små kviseliknende knuter som med tiden kan fortykkes og øke i omfang. Noen angiofibromer oppstår også i pannen og

har et noe annerledes utseende. Disse arter seg som uthevede gulbrune områder i huden fra få mm til flere cm store forandringer.

Bruk av solkrem med faktor 25-30 fra mars til oktober anbefales fordi soleksponering kan forverre hudforandringene. Angiofibromer kan behandles med laser. Kirurgisk fjerning av store lesjoner kan også være aktuelt. Systemisk behandling med mTOR-hemmer (tabletter) har ofte god effekt på angiofibromer, men er alene ingen indikasjon for å bruke denne medisinen.

Salve eller krem med mTOR-hemmer er imidlertid godkjent for bruk ved hudforandringene. Mange studier har vist at behandlingen kan redusere og bleke angiofibromene. Det er ikke rapportert om alvorlige bivirkninger, men noen få har fortalt om smerte, kløe, irritasjon eller rødhet. Det er best resultat ved behandling før hudforandringene blir for store. Kompetansesenteret anbefaler at hudlege starter og følger opp behandlingen. Fra 1. september 2020 ble virkestoffet sirolimus inkludert i listen over legemidler som dekkes av Helseforetakene (H-resept). Da salven ikke er registrert som H-resept i systemene, må rekvirent lage en hvit resept og skrive på etikett eller merknadsfelt at dette er en H-resept, samt diagnosekode (Q85.1 tuberøs sklerose med uttalt grad av angiofibromer i ansiktet). Apoteket ordner resten.

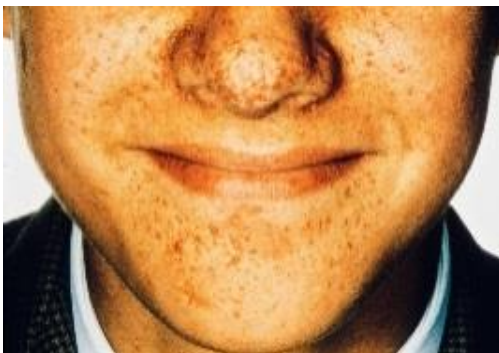
Produktene lages i tre ulike styrker (0.1, 0.5 og 1 %) og produseres foreløpig ikke av noen legemiddelprodusent.

- Rapamycinsalve i 0.1 % lages av produksjonsavdelingen ved Ullevål sykehusapotek. Salven distribueres gjennom Vitus apotek og Apotek 1.
- Rapamycinkrem i 0.5 % og 1 % kan skaffes på spesialbestilling av Alliance Healthcare gjennom Boots apotek og Sykehusapotekene.

Kompetansesenteret har laget en kort skriftlig informasjon om hvordan salven/kremen brukes, som er lagt [her](#) (kan også sendes ut ved forespørsel).

Fibromer i neglsengen kan sees i barneårene, men opptrer oftest rundt puberteten og øker med alderen. Godt og tilpasset skotøy kan redusere veksten av fibromer i neglsengen. Fibromer kan også oppstå i munnen og sees oftest da i tannkjøttet. Tungeroten kan også være affisert.

Lærhud eller **shagreen patches** finnes hos ca 50 % av personer med TS. Disse hudforandringene kan være tilstede ved fødselen, men oppstår vanligvis i løpet av de 10 første leveårene. Shagreen patches finnes ofte i korsryggområdet, men kan også ses på øvre deler av ryggen, sete eller lårene. Den ses som et fortykket hudområde, også kalt lærhud, som kan minne om overflaten på en appelsin. Disse forandringene er asymptotiske og er viktigst i diagnostisk sammenheng. Cafe-au-lait flekker, som er flekker med øket pigment, ser ikke ut til å være hyppigere enn hos befolkningen generelt.



Ansiktsangiofibromer

Arkivfoto kompetansesenteret



Ansiktsangiofibromer

Foto: Kompetansesenteret/
Tor Arne Holmseth



Shagreen patches

Foto: kompetansesenteret



Lyse flekker
(hypopigmenterte
flekker)

Foto: kompetansesenteret



Neglefibrom

Foto: kompetansesenteret

TENNER

Også tennene kan være affisert hos personer med TS. Dette arter seg som små flekker, defekter eller groper i emaljen (pits). Pits forekommer i melketannsettet hos 30 % av barn med TS og hos så godt som alle med permanente tenner. Pits kan også forekomme hos friske personer. Disse forandringene kan fremskynde utviklingen av hull. Tidlig kontakt og hyppig oppfølging (ca hver 6. måned) hos tannlege eller tannpleier er viktig for å forebygge karies, og for å følge utviklingen av eventuelle fibromer. Tannhelsepersonell må også være oppmerksomme på flere mulige orale medikamentbivirkninger som munntørrehet, oral candida, aftøs stomatitt med flere.

TAKO-senteret kan være behjelpelig med vurdering av tannproblematikk hos personer med tuberøs sklerose. Tuberøs sklerose står på SMT-liste A som gir rett til stønad til nødvendig tannbehandling.



Fibromer i tannkjøttet

Foto: TAKO-senteret



Flekker, groper i emaljen (pits)

Foto: TAKO-senteret

ØYNE

Personer med tuberøs sklerose kan også ha forandringer på netthinnen i øynene (retinale hamartomer eller retinale akromatiske flekker). 30 - 50 % av personer med TS har disse forandringene. Disse forandringene skaper sjelden problemer og er viktigst i forbindelse med å stille diagnosen. Øyelege vurderer om videre oppfølging er nødvendig. Det er som regel ikke behov for rutinemessig oppfølging av øyelege, men anbefales ved synsforstyrrelser.

SKJELETT

Skjelettforandringer er ikke uvanlig hos personer med tuberøs sklerose, men det er sjelden de gir symptomer. Studier som kartlegger forekomst og kjennetegn er ikke gjort og det er foreløpig lite kunnskap om dette.

ANDRE ORGANER

Alle organsystemer, f.eks. lever, milt, bukspyttkjertel og tarm, kan ha forandringer hos personer med TS. Disse forandringene er som oftest uten symptomer og oppdages ofte tilfeldig. De krever sjeldent behandling eller medisinsk oppfølging. Men det er en økende mengde caserapporter på pasienter med TS som utvikler hormonproduserende svulster (nevroendokrine svulster) slik at det muligens er en noe økt tendens til slike svulster i TS-populasjonen.

BEHANDLING MED mTOR-HEMMERE

mTOR (mammalian Target of Rapamycin)-hemmere er en gruppe medikamenter som de senere år har vist seg å være en viktig del av behandlingen av tuberøs sklerose på visse indikasjoner. Medikamentene har eksistert i flere tiår som behandling av andre sykdommer. Det finnes flere typer mTOR-hemmere (f.eks. everolimus, sirolimus og temsirolimus).

Forenklet kan man si at mTOR-hemmere bremser et stoff i kroppen (mTOR) som blant annet forårsaker økt vekst av celler. Hamartin og tuberin er de to proteinene i kroppen som får nedsatt, eller ødelagt, funksjon ved genfeil i TS-genene *TSC1* og *TSC2*. En av funksjonene til disse proteinene er å bremse/regulere effekten av mTOR, det vil si de er kroppens naturlige mTOR-hemmere. Medikamentene vil på sett og vis kunne kompensere den tapte effekten av kroppens egne mTOR-hemmere. Resultater fra studier viser at medisinen bremser veksten av kjempecellesvulster i hjernen og vekst av angiomyolipomer (AML) i nyrene.

Behandling med mTOR-hemmere er godt tolerert av de fleste, men kan gi hyppigere og alvorligere infeksjoner hos noen.

I Norge er denne medisinen registrert under navnet Votubia. Votubia foreskrives på H-resept fra 01.05.17, refusjonskode må oppgis. Medikamentet har nå tre indikasjoner:

1. **Subependymal gigantcelleastrocytom (SEGA)** hvor det er behov for behandling, men hvor det er vanskelig å gjennomføre kirurgi. Medikamentet kan også brukes for å krympe svulsten før operasjon.
2. **Angiomyolipomer (AML)** i nyrene hvor man anser at det er risiko for komplikasjoner og der kirurgisk behandling ikke er aktuelt. Risikoen baseres på størrelse, vekst av AML og tilstedeværelse av aneurisme. Ved asymptomatisk voksende AML over 3 cm i diameter skal behandling med mTOR-hemmere vurderes.
3. **Refraktær epilepsi med fokale anfall og vanskelig anfallssituasjon**, der epilepsikirurgi ikke er aktuelt.

Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser har, i samarbeid med referansepersoner, utarbeidet anbefalinger for helsepersonell som behandler personer med tuberøs sklerose med mTOR-hemmer. Anbefalingene kan leses [her](#).

Det er viktig at det i behandling og oppfølging av personer med TS er et godt samarbeid mellom de forskjellige spesialitetene.

ANBEFALT MEDISINSK SJEKKLISTE – NYDIAGNOSTISERTE PASIENTER MED TS (ELLER MISTANKE OM TS)

Genetikk

- Innhent 3 generasjoners familiehistorie (familietre) for å identifisere andre familiemedlemmer med risiko for TS.
- Tilby genetisk testing ved mistanke om TS, når diagnosen ikke kan påvises klinisk og for familieveiledning.

Hjerne

- MR av hjernen for å vurdere evt. forekomst av tubere, subependymale knuter (SEN), SEGA og migrasjonsdefekter.
- Gi foresatte til spedbarn opplæring i kjennetegn på infantile spasmer, uavhengig om barnet har hatt infantile spasmer eller ikke.
- Standard EEG for baseline. Ved avvikende EEG, og spesielt hvis det forekommer nevropsykiatriske funn; ta 24 timers LTM (video-EEG) for å vurdere forekomst av subklinisk epileptisk aktivitet.
- TS assosierte nevropsykiatriske tilstander (TAND); se sjekklister for *Kognitive og atferdsmessige undersøkelser ved tuberøs sklerose*.

Nyrer

- MR for å vurdere forekomst av angiomyolipomer og nyrecyster.
- Screen for hypertensjon ved å måle blodtrykk.
- Evaluer nyrefunksjon, ved å bestemme glomerulær filtrasjonsrate (GFR).

Lunger

- Baseline lungefunksjonstesting; 6-minutter gangtest og high-resolution chest computed tomography (HRCT) lavdoseprotokoll for kvinner over 18 år, gjelder også asymptomatiske pasienter med risiko for å utvikle LAM. Voksne menn med symptomer, bør testes.
- Gi veiledning og informasjon om risiko ved røyking og bruk av østrogen til unge voksne og voksne kvinner.

Hjerte

- Ved funn av rbdomyomer hos foster ved prenatal ultralyd; ta EKG etter fødsel.
- Ekkokardiografi (ECCO) hos pediatrike pasienter, spesielt dersom de er yngre enn 3 år.
- EKG i alle aldre for å avdekke ledningsdefekter.

Hud

- Grundig klinisk dermatologisk undersøkelse.

Øyne

- Komplette undersøkelser hos øyelege inkludert dilatert funduskopi for å vurdere eventuelle retinale lesjoner og synsfeltsinnskrenkninger.

Tenner

- Grundig undersøkelse av tenner og tannkjøtt. TAKO-senteret er behjelpelige. Tuberøs sklerose står på SMT-liste A som gir rett til stønad til nødvendig tannbehandling.

ANBEFALT MEDISINSK OPPFØLGING OG BEHANDLING AV PASIENTER MED TS

Genetikk

- Tilby genetisk testing og familieveiledning til personer i produktiv alder, eller til personer som vurderer å få barn, dersom dette ikke er gjort tidligere.

Hjerne

- MR hvert 1-3 år av asymptomatiske pasienter under 25 år for å følge/oppdage SEGA.
- MR hyppigere hos pasienter med store/voksende SEGA og asymptomatisk SEGA som påvirker ventrikkelstørrelse. Pasient og familie bør ha kunnskap om symptomer på økt trykk i hjernen.
- Pasienter med asymptomatisk SEGA i barndommen skal følges med MR periodevis som voksne for å sikre at det ikke tilkommer vekst.
- Ved akutte symptomer fra SEGA utføres kirurgisk behandling. Kirurgisk cerebral spinalvæskeavledning (shunt) kan bli nødvendig. Ved asymptomatisk voksende SEGA; vurder kirurgisk reseksjon eller medisinsk behandling med mTOR-hemmere. Valg av behandling gjøres på bakgrunn av risiko for komplikasjoner, bivirkninger, kostnader, behandlingens lengde, og mulig betydning for komorbide tilstander.
- Screening for TS-assosierte nevropsykiatriske tilstander/symptomer (TAND) minst årlig. Nevropsykologisk utredning (NPU) ved "nøkkeltidspunkter". Se sjekklister for *Kognitive og adferdsmessige undersøkelser ved tuberøs sklerose*. Behandlingsstrategier bør baseres på NPU/TAND-profilen, evidensbasert praksis og anerkjente parametere for den enkeltes tilstand (f.eks. autismespekterforstyrrelser, ADHD og angstlidelse). Behov for individuell plan (IP) og individuell opplæringsplan (IOP) bør alltid vurderes.
- Medisinske årsaker (SEGA, epilepsianfall, nyresykdom) skal vurderes ved brå endringer i atferd.
- Rutine-EEG av personer med kjent eller mistenkt anfallsaktivitet. Behovet avgjøres av klinisk behov. Langtids-EEG med video (24 timer eller lengre) skal vurderes når anfallsfrekvensen er uklar, for å skille mellom anfall og atferd, ved endring i atferd, eller endring i kognitive eller neurologiske symptomer.
- Vigabatrin er anbefalt 1. valg ved infantile spasmer. Steroider (ACTH) kan brukes dersom behandling med Vigabatrin ikke er vellykket. Behandling for andre anfallstyper skal generelt følge behandlingsprinsipper for epilepsi. Spesiell oppmerksomhet bør gis småbarn med neurologisk regresjon. Epilepsikirurgi bør overveies for medikamentrefraktære pasienter. Dette vurderes på Spesialsykehuset for epilepsi, SSE.

Nyrer

- UL eller MR hvert 1-3 år for å vurdere progresjon av angiomyolipomer (AML) og cystisk nyresykdom hos både barn og voksne. Fortrinnsvis MR etter 20-års alder. Ved stabile forhold, eller ingen nyreforandringer hos voksne, kan det vurderes sjeldnere monitorering*.
- Kontroll av nyrefunksjon (s-kreatinin, s-karbamid, e-GFR og albumin/kreatinin ratio i morgenurinprøve) og blodtrykk minst 1 gang pr. år.
- Personer med AML skal informeres om symptomene på blødning senest ved 15-års alder.
- Blødning relatert til AML behandles med embolisering etterfulgt av kortikosteroider. Nephrectomi bør unngås.
- For asymptomatisk voksende AML, over 3 cm i diameter, skal mTOR-hemmer, selektiv embolisering, eller nyresparende reseksjon vurderes*.

Lunger

- Klinisk screening for LAM symptomer inkludert grad av dyspnea ved hver undersøkelse.
- Kvinner over 18 år uten symptomer eller funn av lungecyster; High-resolution computed tomography (HRCT) (lavdoseprotokoll hos unge pasienter) hvert 5 - 10 år. Personer med påviste lungecyster bør ha årlige lungefunksjonsmålinger; Forced expiratory volume in 1s (FEV1), Transfer factor of the lung for carbon monoxide (TLCO) og 6-minutter gangtest. HRCT undersøkelse bør gjøres hvert 2 - 3 år. Menn med uavklarte lungesyntomer: FEV1, TLCO, HRCT lavdose. **
- mTOR-hemmere kan vurderes til personer med moderat til alvorlig lungesykdom og ved raskt progredierende LAM.
- Pasienter med LAM er kandidater for lungetransplantasjon, men komorbiditet kan påvirke egnethet.
- Rådgivning om røykeslutt og bruk av østrogen bør gjøres ved hvert legebesøk for personer med risiko for LAM.

Hjerte

- EKG hvert 1 - 3 år hos asymptomatiske pediatriske pasienter inntil tilbakegang av kardiale rabdomyomer. Hyppigere og mer avansert diagnostikk kan være nødvendig for pasienter med symptomer.
- EKG bør gjennomføres hvert 3 - 5 år hos asymptomatiske pasienter i alle aldre for å evaluere ledningsforstyrrelser. Hyppigere og mer avansert diagnostikk, Holter-registrering og annet, kan være indisert ved symptomer.

Hud

- Grundig klinisk dermatologisk undersøkelse årlig.
- TS-assosierte hudforandringer behandles med kirurgi, laser eller salve/krem som inneholder mTOR-hemmer. Se kap om hud for mer informasjon eller kontakt kompetansesenteret.

Øyne

- Årlig undersøkelse hos øyelege av pasienter med tidligere påviste lesjoner eller synssymptomer. Hyppigere undersøkelser er av begrenset verdi/ikke anbefalt med mindre nye kliniske problemstillinger oppstår. Dette gjelder også ved behandling med Vigabatrin.

Tenner

- Detaljert klinisk undersøkelse (ca hver 6. måned). Røntgen ved 7-års alder dersom dette ikke er gjort tidligere.
- Symptomatiske forandringer, orale fibromer, og kjevelesjoner behandles kirurgisk. TAKO-senteret er behjelpelig med undersøkelse, behandlingsplanlegging og veiledning. Tuberøs sklerose står på SMT-liste A som gir rett til stønad til nødvendig tannbehandling.

Oversatt fra Krueger DA, Northrup H, on behalf of the International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Group. *Pediatric Neurology* 2013;255-265 og tilpasset norske forhold

* Rouviere O, Nivet H, Grenier N, Zini L, Lechevallier E: Kidney damage due to tuberous sclerosis complex: management recommendations. *Diagnostic and Interventional Imaging*. 2013;94:225-37

** European Respiratory Society guidelines for the diagnosis and management of lymphangioleiomyomatosis. S. R. Johnson, et al, the Review Panel of the ERS LAM Task Force
DOI: 10.1183/09031936.00076209. Published 1 January 2010

OPPFØLGING AV ORGANFUNN HOS PASIENTER MED DIAGNOSE TUBERØS SKLEROSE

Navn: Fødselsnr:

Adresse: Postnr: Poststed:

Undersøkelser	Sist utført	2017	2018	2019	2020	2021

Skjemaet er utarbeidet av Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser.

Anbefalte nettsider og litteratur

- Brandt-Hansen P, Solhoff R. [Tuberøs sklerose-kompleks - oversiktsartikkel](#), Tidsskr Nor Lægeforen nr 7 2007; 127: 870-3
- Chu-Shore CJ. et al. [The natural history of epilepsy in tuberous sclerosis complex](#). Epilepsia. 2010 Jul;51(7):1236-41.
- Cockerell I, Guenin M, Heimdal K, Bjørnvold M, Selmer KK, Rouvière O. [Prevalence of Renal Angiomyolipomas and Spontaneous Bleeding Related to Angiomyolipomas in Tuberous Sclerosis Complex Patients in France and Norway-a Questionnaire Study](#) Urology. Available online 21 February 2017
- Cudzilo CJ, et al. [Lymphangiomyomatosis Screening in Women with Tuberous Sclerosis](#). Chest. 2013 Mar 28. doi: 10.1378/chest.12-2813.
- Curatolo P, Bjørnvold M, Dill PE, Ferreira JC, Feucht M, Hertzberg C, Jansen A, Józwiak S, Kingswood JC, Kotulska K, Macaya A, Moavero R, Nabbout R, Zonnenberg BA. [The Role of mTOR Inhibitors in the Treatment of Patients with Tuberous Sclerosis Complex: Evidence-based and Expert Opinions](#). Drugs. 2016 Apr;76(5):551-65. doi: 10.1007/s40265-016-0552-9.
- Dahl HM, Bjørnvold M, Selmer KK. [Tuberøs Sklerose Kompleks \(TSC\) – en utfordring for barnelegen](#), Paidos 2010;28(3): 86-90
- Dixon BP. et al. [Tuberous sclerosis complex renal disease](#) Nephron Exp Nephrol. 2011;118(1): Review.
- Franz DN. et al. [Tuberous sclerosis complex: Neurological, renal and pulmonary manifestations](#) Neuropediatrics. 2010 Oct;41(5):199-208
- Franz DN et al. [Efficacy and safety of everolimus for subependymal giant cell astrocytomas associated with tuberous sclerosis complex \(EXIST-1\): a multicentre, randomised, placebo-controlled phase 3 trial](#). Lancet. 2013 Jan 12;381(9861):125-32.
- Hess EJ, Moody KA, Geoffrey AL, Pollack SF, Skirvin LA, Bruno PL, Paolini JL, Thiele EA. [Cannabidiol as a new treatment for drug-resistant epilepsy in tuberous sclerosis complex](#). Epilepsia. 2016 Oct;57(10):1617-1624. doi: 10.1111/epi.13499.
- Johnson SR et al. [European Respiratory Society guidelines for the diagnosis and management of lymphangiomyomatosis](#) Review Panel of the ERS LAM Task Force. Eur Respir J. 2010 Jan;35(1):14-26.
- Józwiak S, Kotulska K, Domańska-Pakieła D, Lojczyk B, Syczewska M, Chmielewski D, Dunin-Wąsowicz D, Kmieć T, Szymkiewicz-Dangel J, Kornacka M, Kawalec W, Kuczyński D, Borkowska J, Tomaszek K, Jurkiewicz E, Respondek-Liberska M. [Antiepileptic treatment before the onset of seizures reduces epilepsy severity and risk of mental retardation in infants with tuberous sclerosis complex](#). Eur J Paediatr Neurol. 2011 Sep;15(5):424-31. doi: 10.1016/j.ejpn.2011.03.010.
- Krueger DA. et al. [Everolimus for subependymal giant-cell astrocytomas in tuberous sclerosis](#). N Engl J Med. 2010 Nov 4;363(19):1801-11
- Krueger DA, Northrup H, on behalf of the International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Group. [Tuberous Sclerosis Complex Surveillance and Management: Recommendations of the 2012 International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference](#). Pediatric Neurology 2013;255-265
- Li P, Boronat S, Geoffrey AL, Barber I, Grottkau BE, Thiele EA. [Rib and vertebral bone fibrous dysplasia in a child with tuberous sclerosis complex](#) Am J Med Genet A. Nov 2015;2755-7
- McCormack FX. et al. [Official American Thoracic Society/Japanese Respiratory Society Clinical Practice Guidelines: Lymphangiomyomatosis Diagnosis and Management](#) Am J Respir Crit Care Med, 748–761, Sep 15, 2016
- Northrup H. on behalf of the International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Group. [Tuberous Sclerosis Complex Diagnostic Criteria Update: Recommendation of the 2012 International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference](#). Pediatr Neurol 2013;49:243-254

Rouviere O, Nivet H, Grenier N, Zini L, Lechevallier E: [Kidney damage due to tuberous sclerosis complex: Management recommendations](#). Diagnostic and Interventional Imaging. 2013;94:225-37

Thiele A, Whittemore V.H, Kwiatkowski D.J. et al. Tuberous Sclerosis Complex: Genes, Clinical Features and Therapeutics, Wiley-Blackwell, 2010

Thiele EA. [Managing epilepsy in tuberous sclerosis complex](#) J Child Neurol. 2004 Sep;19(9):680-6. Review.

www.epilepsibehandling.no

kunnskapsbasert retningslinje om epilepsi som omfatter utredning, behandling, oppfølging og rehabilitering

LITT OM DNA – ARVESTOFFET VÅRT

Nesten alle cellene i menneskekroppen inneholder en kjerne der arvestoffet, eller DNA, finnes. Arvestoffet vårt er organisert i 46 kromosomer fordelt på 23 par (Fig. 1), der hvert par består av ett kromosom fra far og ett fra mor. Hvert kromosom er en lang, oppkveilet DNA-tråd. For 22 av parene er de to kromosomene veldig like: De inneholder de samme genene, bare i litt forskjellig utgave. Det siste paret, kjønnskromosomene, er annerledes: Gutter har to helt forskjellige kromosomer i dette paret - en X (fra mor) og en Y (fra far). Jenter har to X-kromosomer (en fra mor og en fra far).

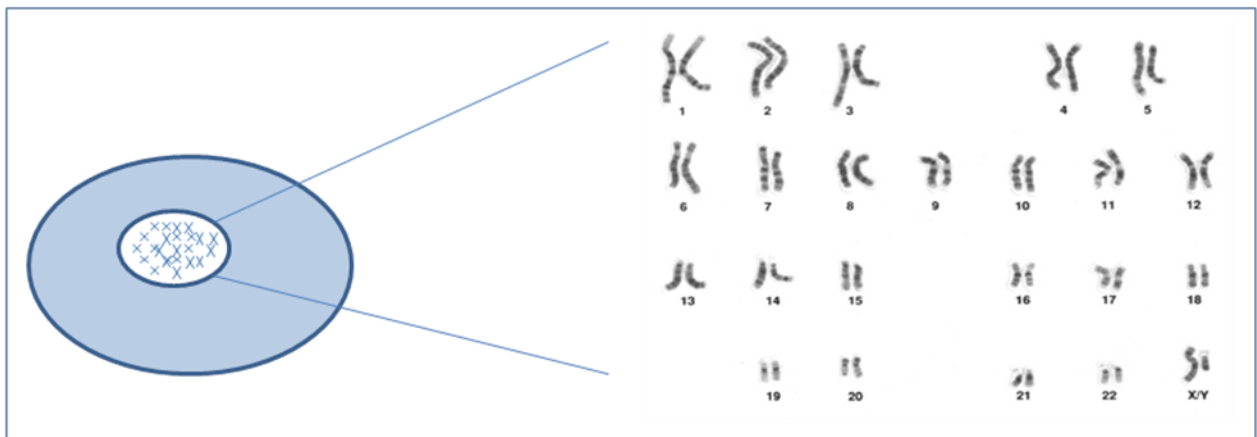


Fig. 1. Til venstre på bildet ser vi en skjematisk framstilling av en celle, hvor man ser alle kromosomene ligge i cellekjernen. Ved hjelp av et mikroskop kan de 46 kromosomene identifiseres og sorteres i par, så man får en systematisk oversikt som til høyre på bildet. Siden kjønnskromosomene her består av en X og en Y vet vi at dette arvestoffet må tilhøre en gutt.

I kjønnsceller (sædceller og eggceller) finnes kun 23 enkeltkromosomer, og det er fordi en slik celle skal forenes med en annen kjønnscelle under befruktning. Slik arver fosteret halvparten av sine kromosomer fra mor og den andre halvparten fra far (Fig. 2).

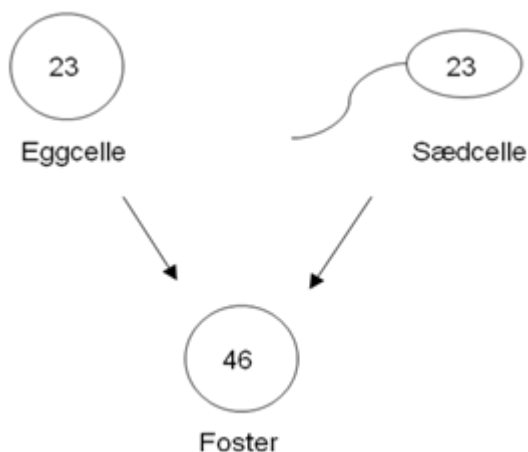


Fig. 2. Egg- og sædceller består hver av 23 enkeltkromosomer som ved befruktning blir til én celle med komplett antall kromosomer, nemlig 23 par.

Arvestoffet til en person kan ses på som en kokebok med oppskriften på mennesket det tilhører. Det inneholder informasjon om hvordan kroppens byggesteiner - proteinene - skal lages. Grunnbestanddelene i DNA er fire små molekyler (ofte kalt *baser*) representert ved bokstavene A, C, G og T. Hver eneste celle i kroppen vår (bortsett fra kjønnscellene) har 6 milliarder av disse basene liggende som perler på en snor fordelt på de 46 kromosomene. Langs denne lange DNA-snoen er det om lag 20-25 000 områder som er spesielt viktige: *Gene*. Hvert gen består typisk av et par tusen baser, og gir oppskriften på ett protein (Fig. 3).

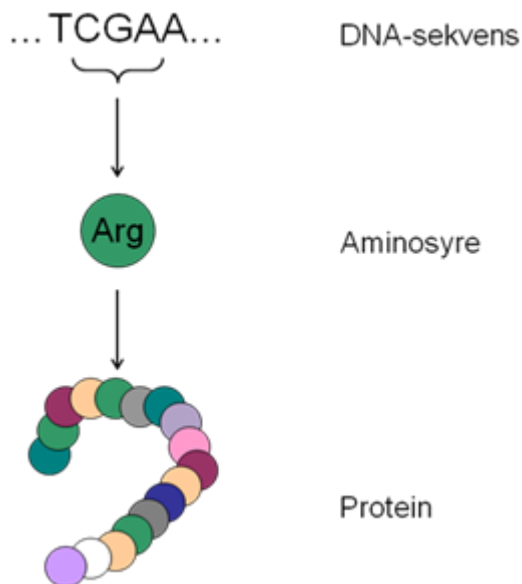


Fig. 3. Utsnitt fra et gen og hvordan denne styrer produksjonen av et protein i en celle. Rekkefølgen av baser - DNA-sekvensen utgjør en kode som bestemmer rekkefølgen av aminosyrer i proteinet. For eksempel fører basene CGA i rekkefølge til at den neste aminosyren som blir heftet på proteinet blir arginin. De neste tre basene bestemmer den neste aminosyren osv. Endring av basesekvensen kan gjøre at det blir heftet på en annen aminosyre, eller at byggingen av proteinet stopper opp. Begge deler kan få store konsekvenser for proteinets funksjon.

Endringer i DNA-sekvensen kalles *mutasjoner*. Mutasjoner har forekommet siden tidenes morgen, og bidratt til utvikling av alle naturens arter, inkludert mennesket. Mutasjonene gjør at det er stor variasjon i arvematerialet fra person til person. Mange mutasjoner er harmløse, men iblant kan de føre til at en oppskrift blir feil, slik at proteinet blir annerledes - eller ødelagt. Selv en endring av bare én eneste base i et gen har potensial til å endre proteinet så mye at det fører til sykdom. Selve begrepet mutasjon beskriver egentlig prosessen der arvestoffet endres, men brukes også ofte som varianter i arvestoffet som fører til sykdom. I denne veilederen vil vi bruke begrepet mutasjon når en variant er nyoppstått. For øvrig vil vi bruke begrepet variant, som både er nøytralt med hensyn til om den er nyoppstått eller ikke, men også med hensyn til om den kan forårsake sykdom eller ikke. For sykdomsforårsakende varianter vil vi også bruke begrepet genfeil.

TUBERØS SKLEROSE OG ARVELIGHET

Tuberøs sklerose skyldes at man har en sykdomsforårsakende variant i et av de to genene *TSC1* (Tuberous Sclerosis Complex gene 1) eller *TSC2* (Tuberous Sclerosis Complex gene 2) som ligger på henholdsvis kromosom 9 og kromosom 16. Disse genene er oppskrifter for proteinene hamartin og tuberin, som spiller en viktig rolle i alle kroppens celler. Inne i cellen går de to proteinene sammen og danner et proteinkompleks som bremser cellens vekst. Ved feil i et av proteinene vil vekstregulering i

cellen bli forstyrret, og det er dette som gir opphav til knutene i TS. Det at de to proteinene har et tett samarbeid, forklarer hvorfor genfeil i to forskjellige gener kan føre til et nokså likt sykdomsbilde.

Som forklart over, opptrer kromosomene våre i par – én utgave fra hver av foreldrene våre. Dermed har vi også to varianter av hvert eneste gen, deriblant *TSC1* og *TSC2*. Det holder at det er genfeil i bare én av utgavene i ett av de to genene for at TS skal utvikles. Dette gjør at sykdommen følger en såkalt *dominant* arvegang (Fig. 4).

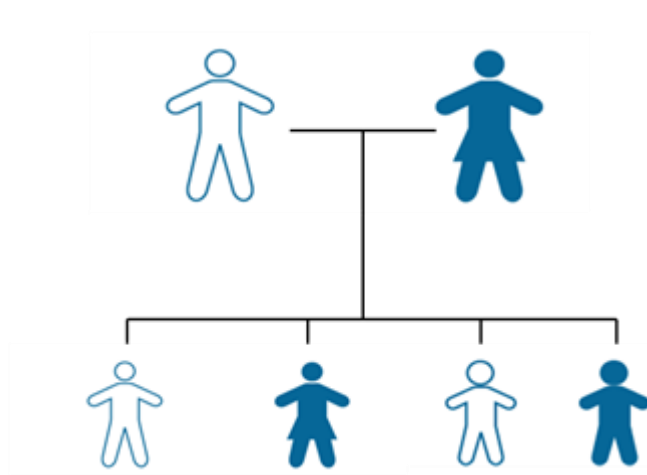


Fig. 4. Eksempel på familie med TS. Mor i denne familien har TS forårsaket av mutasjon i én av sine to utgaver av *TSC1*-genet. Hun og mannen har fått fire barn, hvorav to stykker har arvet mutasjonen, og dermed sykdommen. Det er like sannsynlig at et barn arver den friske utgaven av *TSC1*-genet fra mor som at det arver den muterte utgaven. Det vil si at det er 50 % risiko for å få et barn med TS dersom man selv har TS.

I 85-90 % av pasienter med klinisk TS-diagnose finner man en genfeil i enten *TSC1* eller *TSC2*. Hos 1/3 av disse er genfeilen arvet fra enten mor eller far, mens de resterende 2/3 av pasientene har friske foreldre. Hos de sistnevnte pasientene skyldes sykdommen som regel en *nyoppstått* (også kalt *de novo* eller spontan) mutasjon. En nyoppstått mutasjon har som oftest oppstått i én av fars eller mors kjønnsceller, slik at forelderen selv er frisk, mens barnet vil få TS som følge av mutasjonen han/hun har arvet fra faren eller moren. Dersom disse pasientene får egne barn, vil barna ha 50 % risiko for å arve genfeilen. En sjelden gang oppstår mutasjonen tidlig i fosterlivet slik at pasienten har noen celler med mutasjon og noen uten mutasjon. Dette kalles å ha en (somatisk) mosaikk. TS-pasienter med somatiske mosaikktilstander har oftere et relativt mildt sykdomsbilde, men variasjonen mellom pasienter er stor også her. Standard gentesting kan ikke vise om en pasient har en mosaikktilstand eller genfeil i alle kroppens celler.

Hos 10-15 % av TS-pasientene avdekkes det ikke noen genfeil i verken *TSC1* eller *TSC2* ved standard genetisk testing. Dette vet man ikke sikkert grunnen til, men nye studier har vist at en ganske stor andel av disse pasientene har somatiske mosaikker, som man har større sannsynlighet for å avdekke dersom arvestoffet undersøkes med spesielle metoder som er målrettet mot å finne mosaikker. Selv om man ikke finner den genetiske årsaken til TS hos alle pasientene, vet man fra erfaring at barn av disse pasientene også har 50 % risiko for å arve sykdommen, så man antar at det oftest skyldes at det er tekniske begrensninger med laboratorieteknikkene som gjør at vi ikke finner mutasjonen i TS-genene.

TS OG GONADEMOSAIKK

Som beskrevet over, har 2/3 av alle pasienter med TS en nyoppstått mutasjon. Det vil si at i disse tilfellene vil to friske foreldre kunne få et barn med TS. Ved en genetisk veiledning vil de likevel få vite av genetikeren at de har en 1-2 % gjentakelsesrisiko dersom de får et barn til. Hva skyldes så dette? Dersom man tenker seg at mutasjonen virkelig ER nyoppstått hos barnet, skulle jo gjentakelsesrisikoen for at foreldrene får et nytt barn med TS være tilnærmet en nymutasjonsrate, som er nær 0. Imidlertid har man sett flere tilfeller hvor friske foreldre har fått mer enn ett barn med TS, og hvor de syke barna har den eksakt samme mutasjonen. Årsaken til dette er såkalt *gonademosaiikk* (kjønns-cellemosaiikk). Gonademosaiikk skyldes som oftest at en av foreldrene har fått en nyoppstått mutasjon da han eller hun selv var i fosterlivet og dermed har en *somatisk mosaiikk* (se over) i gonadene (kjønnscellene) sine. Foreldrene kan for eksempel ha sæd- eller eggceller med, mens celler i andre vev, som f.eks. blod (som er det vi gentester) ikke har mutasjonen. Dette gjør at en person som har en somatisk mosaiikk for en TS-mutasjon, vil kunne være helt frisk. Dersom man tar blodprøve av vedkommende og tester DNA fra blod, vil man kun finne mutasjonen dersom blodcellene også har mutasjonen. Ved standard gentesting må i tillegg andelen av celler med mutasjon i blod være ganske stor for at mutasjonen skal kunne oppdages.

GENFEIL OG SYKDOMSBILDE – ER DET NOEN SAMMENHENG?

TS er en sykdom med svært varierende sykdomsbilde. Man vet lite om sammenhengen mellom de ulike genfeil, og hvordan sykdommen arter seg. Til og med hos medlemmer av samme familie, hvor pasientene har helt lik genfeil, ser man veldig varierende sykdomsbilde.

I studier av store grupper med TS-pasienter har man sett at pasienter med genfeil i *TSC2*-genet har tendens til å få et noe mer alvorlig sykdomsbilde enn pasienter med genfeil i *TSC1*-genet, og de har hyppigere nyre- og netthinnefunn enn pasienter med genfeil i *TSC1*-genet. Siden dette bare sees når man sammenligner store grupper, vil det ikke være mulig å forutsi forløpet hos den enkelte på bakgrunn av hvilket gen pasienten har genfeil i. Unntaket fra denne regelen er imidlertid at noen pasienter har større delesjon (bortfall av DNA) av hele *TSC2*-genet, samt nabogenet *PKD1* (se kapittelet om medisinsk beskrivelse, avsnitt om nyrer). Dersom også dette genet rammes, vil pasienten utvikle cystenyresykdom i tillegg til TS og har nesten alltid et alvorlig forløp av TS.

Antagelig finnes det mange andre faktorer, både genetiske og miljømessige, som påvirker sykdomsutvikling og sykdomsforløp, og som gjør at sammenhengen mellom genfeil og sykdomsbilde blir vanskelig å tolke.

GENETISK TESTING OG VEILEDNING

Genetisk testing av pasienter med TS gjøres som en del av den diagnostiske utredning og testen rekvireres oftest av behandlende lege. For å gjøre genetisk testing, trenger man DNA. DNA kan hentes ut fra hvilke som helst celler i kroppen, men det vanligste er at de tas ut fra hvite blodceller fra en blodprøve fra pasienten. Dette utføres på laboratoriet ved Avdeling for medisinsk genetikk, Oslo universitetssykehus, siden det er her testingen av TS-genene gjøres i Norge. Veiledningen kan gjøres på alle medisinsk genetiske avdelinger, og alle leger kan henvise til dette.

All genetisk veiledning og testing er underlagt *bioteknologiloven* (Lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi m.m.). Bioteknologiloven skiller mellom såkalte *diagnostiske undersøkelser* og

prediktive, presymptomatiske og bærerundersøkelser (se infoboks). Diagnostiske undersøkelser gjøres for å stille sykdomsdiagnose, der symptomer eller funn har gitt mistanke om en sykdom, mens prediktive, presymptomatiske og bærerundersøkelser gjøres for å påvise eller utelukke sykdomsforårsakende varianter hos personer som ved undersøkelsestidspunktet ikke ansees som syke.

Selv om man regner TS som en sykdom med full penetrans (det vil si at alle som har genfeil også har tegn på sykdommen), vil man ofte vurdere å teste pårørende som ikke har symptomer og som oppfatter seg som friske. Et eksempel på dette er dersom et par får et barn med TS og man finner en genfeil i ett av TS-genene hos barnet. Foreldre vil da bli utredet klinisk og også testet genetisk. Denne utredningen er viktig, ettersom den vil kunne gi informasjon om TS hos barnet er nyoppstått eller om det er arvet fra en av foreldrene. Dette vil si noe om gjentakelsesrisiko dersom foreldrene ønsker flere barn. Funnet av sykdomsforårsakende varianter, spesielt hos friske slektninger, kan være vanskelig å forholde seg til. Vi anbefaler at man alltid vurderer henvisning til genetisk veiledning ved testing av foreldre, da en slik veiledning gir familien grundig genetisk informasjon og muligheten for å få besvart spørsmål om både personlige og familiære konsekvenser av en eventuell genfeil.

Diagnostisk undersøkelse

– når genetisk undersøkelse gjøres for å stille sykdomsdiagnose

Prediktiv, presymptomatisk og bærerundersøkelse

– når genetisk undersøkelse gjøres for å påvise mutasjon uten at man ved undersøkelsestidspunktet har symptomer

Bioteknologiloven § 5-1

I følge bioteknologiloven skal det gis genetisk veiledning ved prediktiv og presymptomatisk gentesting, og ved bærerundersøkelse. Friske barn skal ikke genteres "med mindre undersøkelsen kan påvise forhold som ved behandling kan forhindre eller redusere helseskade hos barnet" (Bioteknologilovens § 5-7). Behandlingen ved TS endres nå med innføring av mTOR-hemmere ved svulster i hjernen og nyrene, og det kan derfor være viktig å følge opp barn (søsken) med TS-mutasjon for å gi behandling før tilstanden gir symptomer. Foreldre bør derfor overveie å genteres friske barn og diskutere spørsmålet med behandlende lege og genetiker.

FOSTERDIAGNOSTIKK

Ved sikker diagnose og kjent genfeil i familien kan fosterdiagnostikk utføres. Dette innebærer at man tidlig i svangerskapet gjør en genetisk diagnostisk undersøkelse av fosteret. Man kan søke om dette og hver enkelt søknad vil bli vurdert individuelt.

Ved fosterdiagnostikk gjøres enten en *morkakeprøve* (rundt uke 10 i svangerskapsforløpet) eller en *fostervannsprøve* (rundt uke 15). Ved disse undersøkelsene hentes celler enten fra morkake eller fra fostervann. Disse cellene inneholder fosterets arvestoff og den genetiske undersøkelsen kan som oftest gjøres direkte på disse cellene. Begge undersøkelsene er forbundet med en risiko på ca. 0,5 % for spontanabort.

PREIMPLANTASJONSDIAGNOSTIKK (PGD)

Et alternativ til fosterdiagnostikk er preimplantasjonsdiagnostikk, eller PGD som det også kalles (og som er en forkortelse av det engelske begrepet "preimplantation genetic diagnosis"). PGD betyr i praksis gentesting av befruktete egg utenfor livmoren. Denne prosedyren er underlagt bioteknologiloven og er nå tillatt i Norge under gitte betingelser. Følgende betingelser må være oppfylt:

- at en eller begge foreldre har arveanlegg for alvorlig, arvelig sykdom
- at arveanlegget er kjent, slik at en eventuell genfeil eller kromosomfeil kan testes
- at det er høy risiko for overføring til og utvikling av denne sykdommen hos barnet
- at paret egner seg for assistert befruktning
- at paret er bosatt i Norge

Vurderingene og forundersøkelsene, inkludert vurdering av om sykdommen kan defineres som alvorlig, gjøres i Norge, mens selve behandlingen utføres i utlandet. Paret skal i prinsippet selv søke om behandlingen etter at de har gjennomgått genetisk veiledning og gynekologisk utredning som viser at de oppfyller betingelsene for behandlingen. I praksis sendes denne søknaden oftest i samarbeid med gynekolog og/eller personen som har utført genetisk veiledning.

Av 100 behandlinger med PGD vil 15-20 av disse føre til fullgåtte svangerskap som ender med friskt barn. Familier med alvorlig form for TS har tidligere blitt innvilget PGD. Det finnes mye informasjon om denne behandlingen, se kildeanvisning i slutten av kapittelet for mer informasjon.

ET VANSKELIG VALG

Beslutningen om å la seg teste for genfeil dersom man er frisk, søke PGD dersom man ønsker barn eller beslutningen om å gjennomgå fosterdiagnostikk dersom man venter barn, kan være vanskelig. Vi mennesker er forskjellige og har ulike erfaringer i livet som gjør at vi vurderer et slikt valg svært ulikt. Det finnes intet fasitsvar på hva som er rett eller feil avgjørelse i det enkelte tilfelle, men det er viktig at man har best mulig forutsetninger for å gjøre det valget som føles rett for seg selv og sin familie. Det er dette en genetisk veiledning vil kunne bidra til.

Anbefalte nettsider og litteratur

Tsai V and Crino PB. Tuberous Sclerosis Complex: genetic basis and management strategies. *Advances in Genomics and Genetics*, 2012 Feb 14; 2:19-31. Review

Qin W et al. Ultra deep sequencing detects low rate of mosaic mutations tuberous sclerosis complex. *Human Genetics*, 2010 Feb 18; 127: 573-582.

Informasjon om fosterdiagnostikk fra Helsenorge.no: <https://helsenorge.no/undersokelse-og-behandling/fosterdiagnostikk>.

Informasjon om genetisk veiledning ved OUS: <https://oslo-universitetssykehus.no/avdelinger/klinikk-for-laboratoriemedisin/avdeling-for-medisinsk-genetikk/seksjon-for-klinisk-genetikk>.

Informasjon om PGD fra helsedirektoratet: <https://helsedirektoratet.no/bioteknologi/preimplantasjonsdiagnostikk-pgd>

Lovgivning relatert til PGD og genetisk veiledning i Bioteknologilovens kapitler 2A: <https://lovdata.no/dokument/NL/lov/2003-12-05-100>.

Tilleggsvisker ved tuberøs sklerose

Hvordan enkeltmennesker lever med tuberøs sklerose er svært forskjellig. Noen opplever utfordringer knyttet til kognitiv svikt og psykisk helse, mens andre ikke gjør det. Med økt kunnskap omkring tuberøs sklerose, har man blitt klar over at TS er knyttet opp mot en rekke tilleggsvisker. TS gir en sårbarhet for nevropsykiatriske visker som kognitiv svikt, ADHD, autismespekterforstyrrelser og andre psykiske visker. Disse viskene omtales som TAND (TSC–Associated–Neuropsychiatric–Disorders).

I dette kapitlet tar vi for oss kognisjon og kognitive visker. Deretter beskrives de vanligste tilleggsviskene ved tuberøs sklerose.

Tidlig epilepsidebut og infantile spasmer er ofte knyttet opp mot kognitive og psykiske visker i større eller mindre grad senere i livet. Det er derfor viktig å forsøke å oppnå god kontroll av epilepsien tidlig.

KOGNISJON OG KOGNITIV SVIKT

Kognisjon

handler om evnen til å tenke, resonnerer, huske og forstå

Kognitive funksjoner

er mentale funksjoner som gjør det mulig for oss mennesker å tilegne oss og bruke kunnskap

Kognitiv svikt

er en samlebetegnelse for visker innen en eller flere kognitive funksjoner

Personer med TS kan ha varierende grad av kognitive visker. Ved kognitiv svikt kan man ha én eller flere visker. Dette kan f.eks. være oppmerksomhetsproblemer, hukommelsesvisker, visker innen resonnering, innlæring, tempo, effektivitet eller språk. En del kan ha problemer med eksekutive funksjoner.

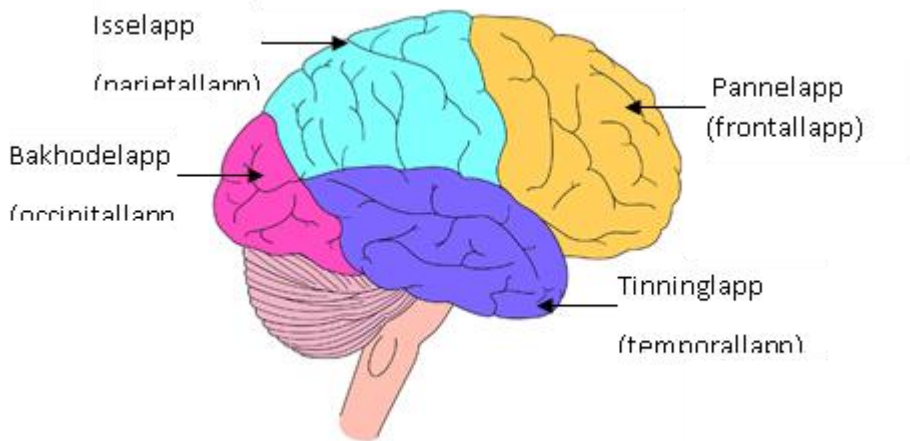
Eksekutiv funksjon (selvstyringsfunksjon)

kan på et muntlig språk kalles for hjernens styringsmekanisme. "Eksekutiv" kommer fra latin "executio" som betyr å utføre, fullføre. Flere prosesser er involvert: planlegging, vurdering, impulshemming, dømmekraft og gjennomføring.

Som et bilde på hjernens eksekutive funksjon kan man tenke seg kontrolltårnet på en flyplass; noen fly må være på vent, andre slipper til. For at alt skal gå riktig for seg kreves struktur, planlegging, vurdering og gjennomføring.

Selvstyringsfunksjoner, eller eksekutive funksjoner, er viktige for vår daglige fungering, at vi tar riktige avgjørelser, har en sosialt adekvat oppførsel, kan kontrollere temperament og følelser, samt evner å igangsette og gjennomføre det som kreves i dagligliv, skole eller arbeid.

Eksekutive vansker kan oppstå både ved ervervede og medfødte skader eller tilstander, som f.eks. tuberøs sklerose. Ved TS kan de eksekutive funksjonene påvirkes av en rekke forhold. Dette gjelder blant annet tilleggsvansker som ADHD, autismespekterforstyrrelser, utviklingshemning, biologisk-medisinske faktorer som knuter i hjernen, samt andre og ukjente årsaker.



Pannelappene tar seg av de mest sammensatte hjernefunksjonene; blant annet tenkning, begrepsdannelse, planlegging, gjennomføring og impuls kontroll. De spiller også en viktig rolle i bevisst oppfattelse av emosjoner.

Tinninglappene konsentrerer seg blant annet om oppfattelse av lyd og språk, språkproduksjon og enkelte typer hukommelse.

Isseleppene tar seg hovedsakelig av funksjoner knyttet til bevegelse, orientering, regning og visse typer gjenkjennelse.

Bakhodelappene har bl.a. områder for visuell bearbeiding.

Eksekutive funksjoner reguleres og styres i stor grad fra hjernens fremre deler, som kalles pannelappene eller frontallappene (se illustrasjon). Frontallappene er hos alle mennesker umoden i barndommen, og utvikles gradvis og langsomt, til den i voksen alder er ferdig utviklet. Ikke alle eksekutive vansker kan forklares ut fra skader i frontallappene. Ved TS kan det være komplekse og sammensatte årsaker til eksekutive vansker.

En annen form for kognitiv svikt er å ha problemer med å "filtrere ut" relevant informasjon fra irrelevant informasjon, f.eks. å klare å følge med på det noen sier samtidig som det er mye støy i rommet. Mange har mindre kapasitet til å tåle stress, og har et behov for hyppigere pauser og mer hvile enn andre. Noen har en nedsatt evne til å omsette læring til praktiske handlinger.

Selv en lett grad av kognitiv svikt kan gi mange utfordringer i dagliglivet. Ofte er problemene større hvis en selv og omgivelsene ikke er klar over problemene, og forventninger om prestasjoner og sosial fungering er høye. Dersom kravene hele tiden er høyere enn det man klarer å innfri, vil hverdagen bli vanskelig å mestre.

Undersøkelser av kognitive funksjoner



Ulike områder av hjernen har ansvaret for ulike funksjoner, f.eks. har ett område av hjernen "hovedansvar" for språkforståelse. Knuter i dette området vil kunne påvirke språket. Som regel ser man ikke bare spesifikke vansker f.eks. kun språkvansker ved TS. Selv om man ved ulike billeddiagnostiske metoder kan lokalisere knutene, er det likevel vanskelig å forutsi hvilken effekt de har på gitte funksjoner. Derfor er undersøkelse av kognitive funksjoner viktig, og dette gjøres ved utviklingsmessig screening for barn opp til 3 ½ år og nevropsykologisk utredning for eldre barn og voksne, der evnenivået tilsier at dette er riktig metodikk.

Det anbefales å gjøre en utviklingsmessig screening i løpet av det første leveåret. Dette vil bedre muligheten til å følge med i utviklingsforløpet, og eventuelt fange opp en funksjonssvikt tidlig. Mistenker man forsinket utvikling hos et barn, bør undersøkelser gjentas med 1-2 års mellomrom for å ivareta barnets mulighet for optimal utvikling.

En nevropsykologisk utredning kan gjøres alene, eller som en del av en større tverrfaglig utredning. En tverrfaglig utredning innebærer medisinsk-, pedagogisk-, motorisk- og nevropsykologisk utredning.

Det er viktig å huske på at kognitive vurderinger kan ha begrenset gyldighet over tid, spesielt hos barn. Funksjonsevnene påvirkes av sykdomsforløpet og kan endres, med den konsekvens at oppfølging og tilrettelegging også bør endres. Jevnlige kartlegginger vil kunne avdekke endringer og det anbefales at disse i hvert fall gjøres i forkant av overganger i læresituasjoner, som f.eks. overgang fra barnehage til skole.

TILLEGGSDIAGNOSER VED TUBERØS SKLEROSE

Vanskene ved tuberøs sklerose er gjerne sammensatte. Har man én tilleggsvanske er det større sannsynlighet for å ha flere. Blant barn er de vanligste tilleggsvanskene autismespekterforstyrrelser, ADHD, atferdsvansker, angst, fobier og tvang, depresjon og søvnvansker.

Man er i større grad enn tidligere blitt bevisst på at siden tuberøs sklerose innebærer en økt sårbarhet for flere vansker. Tidlig intervensjon og "føre var-prinsippet" er viktig. Tilpasset pedagogisk opplegg ved behov og mestringsopplevelser i hverdagen blir viktige forebyggende tiltak.

Blant voksne gjør de samme vanskene seg gjeldende. Psykiske vansker fremtrer gjerne i noe økende grad. Dette viser hvor viktig god tilrettelegging for den enkelte er, både her og nå, og med tanke på fremtiden. Ved kognitive vansker er fagpersoner i dag mer bevisste på at dersom krav og fokus på prestasjoner blir for omfattende, kan det gi en effekt som er motsatt av det en ønsker, både mentalt og prestasjons-messig.

I nyere forskning er begrepet "kognitiv overbelastning" blitt introdusert. "Kognitiv overbelastning" viser til at dersom en stadig opplever krav som en ikke klarer i leve opp til, vil dette gi en økt sårbarhet for psykiske vansker som kan utvikle seg i barndommen eller ungdomstiden; vansker som fortsetter ut i voksenliv og alderdom.

Personer med psykisk utviklingshemning er mer utsatt for å utvikle psykiske lidelser og atferdsforstyrrelser enn befolkningen generelt. Samtidig er de underrepresentert når det gjelder utredning, behandling, forskning og faglig oppmerksomhet. Det varierer i hvilken grad det psykiatriske helsetilbudet i Norge har et spesielt tilpasset tilbud for sammensatte lidelser, der utviklingshemning er en del av bildet.

Det er viktig at personer som har behov for slik hjelp, får den hjelpen de trenger, og at de ulike instansene samarbeider. I en sårbar posisjon som dette innebærer, er det ekstra viktig at personen som trenger hjelp ikke blir en "kasteball" mellom institusjoner.

Autismespekterforstyrrelser (ASD)

Aleksander, 11 år, bror til Anders:

Anders er autist i tillegg til at han har epilepsi. Jeg kan ikke behandle ham på samme måte som andre. Hvis han er med og leker blir han veldig lett frustrert. Han liker å spille, og spør ofte om jeg vil være med. Når jeg slår ham i spill blir han fort irritert. Jeg bør helst være helt rolig hvis jeg vinner, for han vil være best. Hvis jeg erter blir det verre. Jeg prøver å ikke si så mye etter jeg har vunnet, så går det fint. Man venner seg til det etter hvert.

Fra boken "Epilepsi - barn forteller", utgitt av Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser

I Norge anslår en at 0,4 % har en autismespekterforstyrrelse (ASD). Forekomsten av ASD er mye høyere hos personer med tuberøs sklerose enn i resten av befolkningen. Tallene i forskjellige studier varierer mellom 17 - 60 %.

Begrepet ASD brukes for å illustrere det brede spekteret og variasjon av alvorlighetsgrad fra person til person. ASD kjennetegnes ved betydelig avvikende eller forstyrret utvikling av evne til sosialt samspill, språk, gester og kommunikasjonsmønstre. Andre kjennetegn er et begrenset, stereotypt og tvangspregert repertoar av interesser og aktiviteter, mangel på fleksibilitet og tilpasningsvansker. Barn med ASD viser ofte en manglende evne til fantasilek, rollespill og til å ta andres perspektiv, sette seg inn i andres problemer eller kjenne empati på andres vegne. Å forstå sosiale koder, blick og kroppsuttrykk, humor og ironi er ofte vanskelig.

Det er flere hypoteser på hvorfor tuberøs sklerose er knyttet opp mot ASD, blant annet disse:

Genetisk hypotese: Det er mulig at mutasjonene i de to TS-genene som fører til endring av proteinene (se kapittelet om genetikk) kan spille en direkte rolle i å øke risikoen for ASD, uavhengig av graden av epilepsi og grad av corticale tubere.

Hjerneorganisk hypotese: En annen sammenheng man har sett er at tidlig debut av epilepsi eller infantile spasmer, og knuter i noen hjerneområder (spesielt i tinninglappen) kan øke risikoen for å utvikle autisme.

Økende grad av psykisk utviklingshemning er også forbundet med sannsynlighet for å ha ASD, men sammenhengen kan skyldes epileptisk aktivitet som har påvirket utviklingsprosessen.



Illustrasjonsfoto
Foto: Shutterstock

Forslag og anbefalinger

- barn som har TS bør observeres og vurderes av fagpersoner med god kjennskap til autisme så tidlig som mulig hvis man har mistanke om autistiske trekk. Individuell medisinsk behandling av epilepsi og individuell pedagogisk tilrettelegging er sentralt
- faste rutiner og struktur i hverdagen er viktig
- tydelighet og klare signaler fra nærpåsoner bidrar ofte til en bedre hverdag
- alternative former for kommunikasjon kan være nyttig ved behov. Tegnspråk, norsk med tegnstøtte eller ulike former for visuelle tegnsystemer kan være aktuelt
- tekniske hjelpemidler som PC og skjermer med touchsystemer, f.eks. iPad, er nyttige både for å skape interesse, kommunikasjon og læring

Autismelignende symptomer

I Norge bruker vi klassifiserings- og kodesystemet ICD-10 når man setter medisinske diagnoser. Ifølge ICD-10 skal et visst antall gitte symptomer være tilstede for at diagnosen ASD kan stilles.

En del som har tuberøs sklerose kan ha autismelignende symptomer uten at de får diagnosen ASD. Noen kan f.eks. ha en litt rigid væremåte, eller de kan ha problemer med å skifte fra én aktivitet til en annen. Andre kan reagere med fortvilelse eller aggresjon når noe uforutsett skjer eller de misforstår. Som ved alle andre diagnoser er det ikke gitt at enkeltpersoner finner en plass innenfor de diagnostiske kriteriene. Ved autismelignende symptomer, brukes gjerne de samme tiltakene som ved ASD.

Utviklingshemning

Fra Romanen "Syngja":

"Den eg skriv dette til kan ikkje lesa. Ho kan ikkje skriva, og ikkje snakka heller, endå om dei fremste fagfolka i landet har prøvd å læra henne dette i mange år. Det kom nokre ord, og ho tok dei i bruk, men så smuldra dei opp i munnen hennar. Ho brukte dei annleis enn andre. Ho sa orda rett, men visste ikkje kva dei betydde. Ho smakte på dei, song dei, masa med orda, så dei kom til å bety alt og ingenting, og så blanda dei seg med dei andre lydane hennar, blei borte i leiken med tunga og stemmebanda, forsvann inn i hylet og mumlinga, og me høyrde dei ikkje igjen".

av Lars Amund Vaage, Oktober forlag 2012

Utviklingshemning er en betegnelse på medfødt eller tidlig ervervet kognitiv svikt. Både utviklingshemning og psykisk utviklingshemning brukes som betegnelse for diagnosen. Norsk forbund for utviklingshemmede (NFU) bruker konsekvent betegnelsen utviklingshemning for å unngå sammenblanding med psykiske sykdommer. Felles kjennetegn for personer med utviklingshemning er at evnen til å lære og til å klare seg i samfunnet er mer eller mindre redusert.

For å stille klinisk diagnose må følgende tre kriterier være oppfylt:

- redusert mental funksjon (som målt ved IQ)
- mangelfull tilpasning i dagliglivet
- tilstanden er til stede før fylte 18 år

Mental fungering måles ved den mye om-diskuterte intelligenskvotienten (IQ). Ut fra denne kategoriseres utviklingshemningen i ulike alvorlighetsgrader:

lettere:	IQ 50-70
moderat:	IQ 35-49
alvorlig:	IQ 20-34
dyp:	IQ under 20

Studier tyder på at litt under halvparten av alle med tuberøs sklerose også har diagnosen utviklingshemning.

Årsaker til utviklingshemning kan være både medfødte (f.eks. kromosomavvik) og ervervede (f.eks. forårsaket av alvorlig epilepsi). I de fleste tilfellene vet man ikke årsaken. Barn med utviklingshemning vil ofte fungere kognitivt på nivå med yngre barn. Voksne kan ha kognitive evner som tilsvarer gjennomsnittet for barn eller ungdom i ulike aldre, avhengig av hvor god funksjonen er. De

har likevel med seg mange nyttige erfaringer fra et lengre liv. Både barn og voksne med utviklingshemning har lærevansker. Utviklingshemning kjennetegnes ved generelle vansker innen logisk og abstrakt tenkning. Dette betyr ikke at personer med utviklingshemning ikke har sterke sider! Det er viktig å jobbe med ressursområder og interesseområder i den pedagogiske tilretteleggingen.



Det er ikke bare IQ som avgjør diagnosen utviklingshemning, men også i hvilken grad personen tilpasser seg hverdagslige krav, som blant annet problemløsning, evne til å lære nye ferdigheter, personlig hygiene, sosial tilpassing, huslige oppgaver og skole/arbeidsliv. Mange kan ha problemer med sosiale koder, blikk og kroppsuttrykk, sosialt samspill og å sette seg inn i andres perspektiv. Regulering av passelig nærhet og avstand til andre mennesker kan også være vanskelig for barn og voksne med utviklingshemning.

Forslag og anbefalinger

- tilpasse undervisningen til "mental alder". En evnetest kan f.eks. gi resultater som tyder på at et 10 år gammelt barn presterer på linje med et gjennomsnittlig 8 år gammelt barn. Da er det selvfølgelig viktig å tilpasse det pedagogiske opplegget deretter
- ta tak i personlige styrker som fremkommer i hverdagen eller i testsituasjonen, og støtte opp under disse
- vurdere alternativ skolegang og tilpassede opplæringsplaner
- vurdere sosial fungering og praktisk trening som en vesentlig del av opplæringen
- legge til rette for en best mulig hverdag med størst mulig grad av mestringsopplevelser, selvstendighet og trivsel

ADHD

I Norge har omkring 5 % av barn i skolealder diagnosen ADHD. Blant personer med tuberøs sklerose viser studier en forekomst på 26 - 86 %. Generelt er forekomsten av ADHD mye høyere hos barn som har epilepsi enn hos barn uten epilepsi.

ADHD (Attention Deficit/Hyperactivity Disorder)

AD (Attention Deficit) står for oppmerksomhets- og konsentrasjonssvikt

HD (Hyperactivity Disorder) står for hyperaktivitet, uro og impulshandlinger

ADHD innebærer oppmerksomhetsvansker, manglende impuls kontroll og hyperaktivitet. Eksempler på alminnelige vansker ved ADHD er distraherbarhet, hyppige skifter fra én aktivitet til en annen og problemer med å fokusere på en oppgave. Ofte blir barn med ADHD rastløse etter kort tid med en oppgave som ikke fenger, de har problemer med å følge instruksjoner og de trives best når de kan være i konstant bevegelse. Mange synes det er vanskelig å sitte i ro under måltider, i klasserommet og holde på med rolige aktiviteter. De kan også ha eksekutive vansker, slik de er beskrevet i begynnelsen av dette kapitlet.



Nyttige spørsmål å jobbe ut fra i barnehage og skole:

Hva skal jeg gjøre?

Hvor skal jeg være?

Hvem skal jeg jobbe sammen med?

Hvor lenge skal jeg jobbe?

Flere faktorer kan være med på å forklare den økte forekomsten av ADHD hos personer med tuberøs sklerose. En tenker at både epilepsi og knuter i hjernen har en innvirkning, men også at en

underliggende genetisk disposisjon kan virke inn. De som har TS og i tillegg ASD og utviklingshemning, har større sannsynlighet enn andre med TS for å få en ADHD diagnose. Ved utredning av ADHD vil man ofte vurdere bruk av sentralstimulerende medisiner. Tiltak i dagliglivet er av stor betydning.

Forslag og anbefalinger

- dagsformen kan være svingende, og en fleksibel hverdag som kan tilpasses etter dagsformen er av stor betydning for trivsel og mestring
- det er ofte behov for ekstra ressurser. Dette kan f.eks. være en ekstra voksenperson
- muligheter for et fleksibelt opplegg i klassehverdagen
- mange har behov for hjelp til å komme i gang med og fullføre aktiviteter
- enkelte med ADHD får problemer med selvtillit i forhold til kunnskaper og ferdigheter, og behøver støtte for å finne arenaer hvor de opplever mestring
- mange med ADHD har problemer med å regulere følelsene sine, de kan til tider svinge raskt. Tålmodighet og humor fra nærpersoner, barnehage- og skolepersonalet er av betydning for å takle dette, samtidig som barnet kan hjelpes til å kjenne på egne reaksjoner og å trene seg på å kontrollere disse
- tilrettelegging bør vektlegge tydelighet og struktur, og tiltakene skal tilpasses utfordringene til den enkelte
- det er vesentlig å sikre seg at en har personens oppmerksomhet, felles fokus og at budskapet er oppfattet
- hyppige pauser, bytte av aktivitet og hjelp til å komme tilbake på sporet er viktig når oppmerksomheten svikter

Atferdsvansker og aggresjon



Det finnes ikke én allmenn akseptert definisjon eller absolutte skillelinjer mellom normalatferd, normale oppdragelsesproblemer, avvikende atferd eller atferdsforstyrrelser. Det som imidlertid er nyttig når man skal hjelpe barn med atferdsvansker er å forsøke å kartlegge hvor alvorlige problemene er. For å finne ut av dette bruker fagfolk disse punktene som veiledning:

- innslaget av antisosiale handlinger i barns og unges oppførsel
- stabilitet (varighet over tid, forekomst i kontekster og situasjoner)
- hvor mye atferdsproblemene påvirker barnets eller ungdommens sosiale fungering og prestasjoner i negativ retning, både i det daglige og på lengre sikt
- i hvilken grad atferden påfører andre mennesker, eller dyr, alvorlig krenkelse, plage eller skade
- hvordan barnet reagerer på voksnes påvirkning (f.eks. foreldrenes oppdragelsespraksis, hjelpetiltak i barnehagen eller skolen, klinisk behandling)

Atferdsvansker og aggresjon ses i alle aldre i befolkningen. Det er stor variasjon i ulike studier mellom hvor vanlig atferdsvansker er hos barn. Tallene spriker mellom 0,4 - 20 %. Hvor mange voksne som har atferdsvansker vet man ikke nøyaktig. Studier av barn med TS tyder på at verbal eller fysisk aggresjon forekommer hos 30 - 40 %. Det er ukjent hvor mange voksne som har atferdsvansker.

Årsakene til at personer reagerer med atferdsvansker kan være mange. Noen eksempler er:

- oppmerksomhetsproblemer
- redusert kognitiv kapasitet
- for høye forventninger og krav fra omgivelsene
- liten grad av mestringsopplevelse
- søvnvansker
- samspillvansker
- utilstrekkelig tilpassing av omgivelsene

- bivirkninger av medikamenter
- manglende evne til å forstå det som forventes
- uoversiktighet i hverdagen
- mangel på trygge rammer
- problemer med å forstå sosiale situasjoner
- vansker med å tolke andres følelser

I og med at årsakene ofte sammensatte, er individuelle tiltak nødvendig. Det er viktig å forsøke å forstå atferdsvanskene som en del av en helhet. Atferden kan være den eneste måten personen kan kommunisere på. En måte å tenke på er at det går an å omlære uønsket atferd til ønsket atferd, og at økt stimulering av en svak funksjon kan gi forbedret funksjon. Studier har vist at det å trene på en dårlig utviklet funksjon ikke nødvendigvis gir den effekten man ønsker hvis de hjerneorganiske forutsetningene ikke er til stede. Man tror imidlertid at tidlig og intensiv intervensjon som regel gir en positiv effekt. Fordi årsakene til atferdsvanskene ofte er sammensatte, er det vanskelig å gi generelle råd som passer for alle med TS og atferdsvansker. Valg av tiltak må vurderes ut fra blant annet alder, hva personen liker å gjøre osv. Individuell tilpassing og å evaluere tiltak underveis er svært viktig.

Forslag og anbefalinger

- "Parent Management Training Oregon" (PMTO) og "Multisystemisk terapi" (MST) er programmer som er mye brukt i arbeid med atferdsvansker i Norge. Det finnes også en rekke andre alternativer
- vurder atferd og kognitive vansker én gang pr år
- formuler den enkeltes problem
- diskuter problemet med foreldre
- start behandling og vurder hvilke instanser som skal være med og avklare tegn på bedring
- evaluer etter 3 mnd og vurder andre tiltak dersom det ikke er tegn på bedring
- ha en plan for overgangsperioder
- vurder årsaken ved plutselig endring i atferd eller kognisjon

Kompetansesenteret anbefaler at disse områdene bør inkluderes i en individuell plan.

Angst og fobier



Illustrasjonsfoto
Foto: Shutterstock

Mange opplever en form for angst i større eller mindre grad i løpet av livet. I en mer alvorlig form, som virker hemmende i dagliglivet, har angst som psykiatrisk diagnose en forekomst i Norge på omkring 15 %. Forekomst av angst hos personer med TS er noe usikker, og alt fra 5 % til 56 % er rapportert, men antagelig er angstproblematikk mye vanligere hos personer med TS enn i befolkningen forøvrig.

Angst kan oppleves svært forskjellig og gi seg utslag i ulike symptomer - alt fra engstelse til panisk katastrofefølelse. Hjerterbank, kaldsvette, skjelving, hetetokter, svimmelhet, pustevansker, spiseproblemer og muskelspenninger kan følge med engstelsen eller panikken. Opplevelsen av angst vil ofte være individuell, fra en urofølelse som alltid er til stede, til en følelse av ikke å få puste og dø. Hvilke situasjoner som fremkaller angst er ofte forskjellig fra person til person. Noen beskriver følelser av ikke å strekke til, maktesløshet, udugelighet eller følelsen av ikke å bli sett. Ved angstlidelser følger unngåelses- og isoleringsreaksjoner ofte med. Slike reaksjoner kan utvikle seg til fastlåste mønstre som det kan være vanskelig å bryte. Det er viktig å være klar over dette ved TS, fordi en del personer nok kan oppleve å bli stilt krav til som de ikke kan innfri, for eksempel i skolesammenheng.

En voksen kvinne forteller:

Jeg har slitt mye med angst. Selv om TS'en har gitt meg noen plager med nyrene, er det nok angsten og angstanfallene som har vært verst for meg. Etter mange samtaler og grundige undersøkelser fikk jeg beroligende midler som fungerte svært godt. I dag bruker jeg ingen andre medikamenter enn det beroligende middelet. Jeg skulle ønske det kunne finnes et fast og trygt sted å henvende seg med slike problemer.

En ung kvinne forteller:

Det hender jeg er redd for å være alene i boligen min. Noen ganger blir jeg engstelig om kvelden når det ikke er noen der å være sammen med. Da må jeg ringe til mamma. Det gjør at jeg føler jeg meg bedre. Hvis det er noen i nærheten er jeg ikke så redd.

Det er viktig å komme i gang med utredning/behandling så tidlig som mulig i forløpet. De fleste angsttilstander behandles i dag i primærhelsetjenesten eller i samarbeid med spesialister i psykologi eller psykiatri. Det er bare et fåtall av pasienter med angst som henvises til distriktpspsykiatrisk senter (DPS). Det finnes flere aktuelle selvhjelpsgrupper der den enkelt selv kan søke informasjon og støtte/hjelp.

En del personer med angst, opplever også å ha fobier. Når kraftige fobireaksjoner utløses, oppstår det raskt en rekke kroppslige reaksjoner, på samme måte som ved angstanfall. Kroppen gjør seg klar til å yte maksimalt og øker blodtilførselen til musklene. Det krever at hjertet slår raskere, og at pulsen og blodtrykket endres. Videre blir kroppen anspent, det produseres derfor mer varme, og en begynner å svette. Det kan gi frysninger gjennom kroppen. Det er også vanlig å bli rød i ansiktet og at kroppen skjelver. Andre reaksjoner kan være at pupillene utvides, og at munnen blir tørr.

En person kan ha flere fobier på samme tidspunkt.

Forslag og anbefalinger

- individualterapi for å mestre angst, kombinert med atferdstrening
- ved Barne- og ungdomspsykiatriske sentre brukes gjerne egne terapimanualer som er tilpasset barn og unge
- øke kunnskap om kroppens reaksjoner
- øke kunnskap om tanker og følelser, og hvordan man kan styre disse
- avspenningsteknikker og hypnose
- støttegrupper, selvhjelpsgrupper og pedagogiske eller psykoedukative programmer
- skoleprogrammer og bedriftsprogrammer mot angst og depresjon

Depresjon



Depresjon er en av de vanligste psykiske lidelsene i befolkningen; til enhver tid vil mellom 6 og 12 % ha en depresjon. Omkring 20 % rammes én eller annen gang i løpet av livet. Studier viser at til enhver tid vil 19 - 45 % unge og voksne personer med TS ha diagnosen depresjon.

Depresjon er langvarig tristhet, som ikke er en naturlig sorgreaksjon. Den innebærer en vedvarende nedstemthet, tap av interesse for vanlige aktiviteter og at man føler mindre eller ingen glede eller lyst i livet. Depresjon kan deles i mild, moderat og alvorlig depresjon. Den forekommer i alle aldre, og varierer i varighet. De fleste kommer ut av depresjonen og behandling kan forkorte sykdomsforløpet. Både samtalebehandling og medikamenter kan hjelpe. Depresjon kan utløses av tap, for eksempel at man mister jobben, blir skilt eller at noen man er glad i dør. Alt som gjør framtidsutsiktene våre dårligere kan gjøre oss sårbare for depresjon. Noen ganger finner man kanskje ikke noe som har utløst depresjonen. Generelt får negative tanker mye større plass.

Nedsatt aktivitetsnivå eller negative tanker om seg selv og fremtiden er vanlig ved depresjon. I tillegg kan søvn, matlyst og sexlyst forstyrres, og det kan oppleves som et ork å utføre daglige oppgaver som vanligvis er uproblematisk. Noen tenker også på å ta sitt eget liv. Det er ikke uvanlig å ha depresjon og angst samtidig. Man kan bli deprimert i tillegg til, eller som følge av, andre psykiske problemer. Depresjon som følge av alvorlig somatisk sykdom, f.eks. kreft er heller ikke uvanlig. Depresjon kan være en del av en bipolar lidelse, som tidligere ble kalt manisk-depressiv lidelse.

Forslag og anbefalinger

Nasjonale retningslinjer for diagnostisering og behandling av voksne med depresjon i primær- og spesialisthelsetjenesten, utgitt av Helsedirektoratet, gir veiledning i hvilken hjelp som anbefales ved depresjon (se ressurser).

Tvangslidelse

15 - 30 % av gjennomsnittsbefolkningen har en *lettere grad* av tvangslidelse, mens 2 - 3,5 % i befolkningen er plaget av dette på en slik måte at det er alvorlig og invalidiserende. Det finnes få studier som har undersøkt forekomst av tvangslidelse hos personer med TS, men både klinisk erfaring og de studier som er gjort så langt, tyder på en høyere forekomst ved TS enn i befolkningen generelt.

En kan dele tvangslidelse inn i tvangstanker og tvangshandlinger:

Tvangstanker er uønskete, påtrengende, gjentatte og uimotståelige tanker, følelser, ideer eller fornemmelser. De oppleves ofte som vonde, skremmende og/eller truende.

Tvangshandlinger er handlinger som en person føler seg tvunget til stadig å utføre, selv om han/hun er bevisst om at det egentlig ikke er nødvendig. Tvangshandlingene reduserer følelsen av ubehag/angst som forskjellige situasjoner påfører personen, f.eks. følelsen av å få bort skitt ved vasketvang.

Forslag og anbefalinger

- ta kontakt med fastlege for henvisning til riktig instans, f.eks. helsesøster, habiliterings-tjenesten, Distriktpsikiatrisk senter (DPS), Barne- og ungdomspsykiatrisk poliklinikk (BUP)

SØVNVANSKER



Omkring 10 % sliter med søvnevansker som karakteriseres som betydelige, dvs. oppfyller diagnostiske kriterier i Norge. Over 50 % av de som har TS og epilepsi har søvnproblemer.

Et best mulig søvnmønster har mye å si for en best mulig hverdag for personen med TS, og for at foreldre eller omsorgspersoner ikke skal belastes mer enn nødvendig med våkenetter. Gode søvnavaner og jevn døgnrytme kan generelt ha en positiv innvirkning på epilepsien. Videre vil færre epileptiske anfall gi bedre søvn. Noen foreldre kan oppleve å ha våkenetter i mange år, slik at de blir så slitne at det går ut over både jobbhverdag og sosialt samvær. En del foreldre forteller at de ikke

har fått sove ordentlig før barnet deres flyttet hjemmefra. Søvnhygiene er atferd og vaner for å oppnå god søvn.

Det er stor variasjon i hvor mange timer søvn den enkelte trenger for å føle seg uthvilt. På nettsiden til Nasjonal kompetansetjeneste for søvnsykdommer [SOVno](#) finner du mange gode råd om søvn.

Edvard, 6 år:

Jeg er trøtt når jeg våkner. Når jeg våkner om morgenen er jeg ofte enda trøttere enn da jeg la meg kvelden før. Mamma og pappa pleier å la meg sove lenger hvis de vet at jeg har hatt mange anfall om natten.

Fra boken "Epilepsi - barn forteller", utgitt av Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser

Forslag og anbefalinger i tillegg til god søvnhygiene

- Ved epilepsi bør en alltid forsøke å kontrollere denne best mulig ved medisinerings. En ser ofte at søvnmønsteret kan endre seg i positiv eller negativ retning ved medikamentendringer.
- I situasjoner der familien preges av kontinuerlige søvnevansker er det viktig å vurdere avlastningsordninger og eventuell medisinerings/medikamentomlegging i samråd med lege.
- Medikamenter som kan benyttes ved søvnevansker:

Vallergan er i utgangspunktet et antihistamin (allergimedisin), men brukes nå kun på indikasjonen søvnevansker. Det anbefales å bruke preparatet kun i kortere perioder, men hos barn med epilepsi og TS kan det være behov for å bruke det over lengre tid. Dette preparatet skrives ut av lege.

Et annet preparat som benyttes en del ved søvnevansker er **melatonin**. Melatonin kalles også for "søvnhormonet eller mørkets hormon" og er et hormon som skilles ut fra epifysen i hjernen. Utskillelsen av hormonet øker når det er mørkt og når en topp midt på natten. Dette medikamentet brukes ved søvnfaseforstyrrelser, men man har erfaring med at det også kan ha effekt hos personer med søvnevansker av annen årsak. I USA og en del andre land selges preparatet i dagligvarebutikker som et kosttilskudd. I Norge er melatonin reseptbelagt og finnes i to varianter. Melatonin eller Melatonin PR (prolonged release depotpreparat, dvs. at det frisettes langsomt over flere timer) er på registreringsfritak, noe som betyr at legen må søke for hver enkelt pasient på et eget skjema. I 2008 ble Circadin godkjent i Norge og kan skrives ut på hvit resept. Circadin er også et depotpreparat. Depotpreparatene kan brukes hvis hovedproblemet er gjentatte oppvåkninger i løpet av natten, mens "vanlig" melatonin kan benyttes hvis innsovning er det største problemet. Det er gjort få studier på dette preparatet og spesielt få eller ingen på barn, spesielt når det gjelder bivirkninger, sikkerhet og langtidseffekt. Generelt regnes dette likevel som et trygt preparat å bruke. Dette preparatet kan også gis til barn med epilepsi og store søvnevansker. Det anbefales å bruke preparatet i korte perioder, men det kan være behov for å bruke det over lengre tid. Preparatet er ikke vanedannende.

- Kognitiv atferdsterapi eller andre terapiformer er også aktuelt ved søvnevansker.

SJEKKLISTE FOR TAND OG ANBEFALING FOR KOGNITIVE- OG ATFERDSMESSIGE UNDERSØKELSER VED TS

Det er utarbeidet en sjekklister for å hjelpe fagpersoner, personer med TS og deres familier med å fange opp nevropsykiatriske vansker og prioritere hva som skal gjøres videre. Vi anbefaler at TAND-sjekklister fylles ut en gang i året. Utfyllingen kan gjøres sammen med fagperson, eller tas med utfylt til samtalen. Lenke til sjekklister finner du [her](#).

På de neste to sidene følger en mer omfattende anbefaling for kognitive- og atferdsmessige undersøkelser ved TS.

Det presiseres at dette er kognitive undersøkelser som ikke nødvendigvis skal gjøres gjennom hele livsløpet. I sjekklister bør man vurdere **hvorfor** man eventuelt bør undersøke (se årsak til undersøkelse i skjemaet).

Det presiseres at man bør sette i gang screening/utredning allerede i spedbarns-/småbarnsalder for å ha et grunnlag for videre utviklingsvurderinger. Dette er spesielt viktig fordi mange med TS debuterer tidlig med epilepsi.



Foto: Kompetansesenteret/Caroline Lund

Utviklingsmessig screening.

Anbefalinger for kognitive- og atferdsmessige undersøkelser ved tuberøs sklerose

Stadium	Alder	Årsak til undersøkelse	Hva bør undersøkes	Spesielle hensyn ved TS	Atferdsmessige og læremessige vansker, spesielt ved TS
Ved diagnose		Første vurdering av kognitiv og atferdsmessig profil	Som oppgitt for kronologisk alder		
Spedbarn	Fødsel - 12 mnd	Å få et grunnlag for videre regelmessige utviklingsvurderinger	Standardiserte tester for vurdering av spedbarnsutvikling	Epilepsidebut, epilepsiens innvirkning på barnet og epilepsi-behandling	
Småbarn	1 - 2 år 11mnd	Eventuelt identifisere forsinket utvikling eller utviklingsforstyrrelse	Generelle kognitive evner og adaptiv atferd Spesifikke ferdigheter: <ul style="list-style-type: none"> • grov- og finmotoriske ferdigheter • sosiale-/kommunikasjonsferdigheter 	Kvalitet på øyekontakt, oppmerksomhet, evne til turtaking og respons	<ul style="list-style-type: none"> • Autisme og autismespekterforstyrrelser (ASD) • Alvorlige aggresjonsutbrudd • Alvorlige søvnproblemer
Opp mot skolestart	3 år - skolestart	Evaluering av kognitiv og atferdsmessig profil for å vurdere skolevalg/behov for tilpassing og tiltak ved skolestart	Generelle kognitive evner Spesifikke kognitive ferdigheter: <ul style="list-style-type: none"> • reseptivt og ekspressivt språk • sosiale- og kommunikative ferdigheter • oppmerksomhet og eksekutive ferdigheter • motoriske ferdigheter 	<ul style="list-style-type: none"> • Ujevn evneprofil • Mangelfullt ekspressivt språk • Mangelfull turtaking/lek med andre barn • Mangelfull affektregulering og impuls kontroll • Redusert bilateral motorisk koordinering 	<ul style="list-style-type: none"> • Autisme og ASD • AD/HD og relaterte diagnoser • Selvskading
Tidlige skoleår	6 - 8 år	Undersøke barnets evne til å utvikle og gjøre fremskritt innen skolemessige ferdigheter	Generelle kognitive evner Spesifikke kognitive ferdigheter: <ul style="list-style-type: none"> • Reseptivt og ekspressivt språk • Sosiale kommunikasjonsferdigheter • Hukommelse • Oppmerksomhet og eksekutive ferdigheter • Visuospasiale ferdigheter • Motoriske ferdigheter 	<ul style="list-style-type: none"> • Vurdere om spesifikke kognitive ferdigheter og skoleferdigheter er på linje med generelt evnenivå • Mangelfullt ekspressivt språk og ordletingsvansker • Generelle lærevansker • Selektiv oppmerksomhet, vansker med vedvarende oppmerksomhet 	<ul style="list-style-type: none"> • Spesifikke skolevansker (lese, skrive, stave, matematikk) • AD/HD og relaterte diagnoser • Problemer med vennskap • Aggressiv atferd

Anbefaling for kognitive- og atferdsmessige undersøkelser ved tuberøs sklerose - fortsetter

Stadium	Alder	Årsak til undersøkelse	Hva bør undersøkes	Spesielle hensyn ved TS	Atferdsmessige og læremessige vansker, spesielt ved TS
Årene mot slutten av barneskolen	9 - 12 år	En god oversikt over barnets evner, spesifikke lærevansker og atferdsvansker i forberedelse til overgang til ungdomsskolen	Generelle kognitive evner Spesifikke kognitive ferdigheter: <ul style="list-style-type: none"> • reseptivt og ekspressivt språk • sosiale kommunikasjonsferdigheter • hukommelse • oppmerksomhet og eksekutive ferdigheter 	<ul style="list-style-type: none"> • Problemer med å forstå sosiale koder, uvanlige interesser • Mangelfull korttids- hukommelse og episodisk hukommelse • Evne til planlegging, organisering og å mestre flere ting om gangen 	<ul style="list-style-type: none"> • Aspergers syndrom • Problemer med vennskap • Skolevansker (lese, skrive, stave, matematikk)
Ungdomstid	13 - 16 år	Vurdere individuelle behov og behov for støtte inn i voksenlivet	Generelle kognitive evner Spesifikke kognitive ferdigheter: <ul style="list-style-type: none"> • oppmerksomhet og eksekutive ferdigheter • vurdering med vektlegging av kognitive styrker og svakheter • tilpasning og ferdigheter i dagliglivet 	Dårlig vurderingsevne/evne til å ta gode avgjørelser	<ul style="list-style-type: none"> • Depresjon • Angst • Problemer med vennskap
Voksne	18 år +	Nylig diagnostiserte voksne: vurdering av kognisjon, atferd og tilpasning, vurdere biopsykososiale behov.	Generelle kognitive evner. Spesifikke kognitive ferdigheter: <ul style="list-style-type: none"> • oppmerksomhet og eksekutive ferdigheter • hukommelse 	<ul style="list-style-type: none"> • Vansker med å integrere flere ferdigheter • Arbeidshukommelse, problemer med episodisk hukommelse 	<ul style="list-style-type: none"> • Depresjon • Angst • Epilepsirelaterte psykotiske forstyrrelser
Voksne (oppfølging)	18 år +	Vurdering av oppståtte psykiske problemer, endringer i atferd	Voksne avhengige av andre: Årlig evaluering av behov for støtte i dagligliv og sosial fungering. Voksne uavhengige av andre: <ul style="list-style-type: none"> • rådgiving i forhold til eventuelle endringer • tilbud om genetisk veiledning etter ønske og behov • ny vurdering hvis problemer oppstår 	Være spesielt oppmerksom på forandringer i kognitive ferdigheter og evne til tilpasning eller atferdsforandringer	<ul style="list-style-type: none"> • Depresjon • Angst • Epilepsirelaterte psykotiske forstyrrelser

Anbefalte nettsider og litteratur

www.adhdnorge.no

www.ananke.no

Foreningen "Ananke" er en støtteforening for folk med tvangslidelse (OCD), og deres pårørende

www.angstringen.no

Ressursside om angst

<http://www.nubu.no/>

Nasjonalt utviklingssenter for barn og unge

www.autismeforeningen.no

Autismeforeningen i Norge

Depresjon - [Nasjonale retningslinjer for diagnostisering og behandling av voksne med depresjon i primær og spesialisthelsetjenesten](#) - Publikasjon fra Helsedirektoratet

www.familienettet.no

Ressursside for familier med barn som har nedsatt funksjonsevne eller kronisk sykdom

www.helsekompetanse.no

www.naku.no

Nasjonalt kompetansemiljø om utviklingshemning (NAKU)

www.nasjomp.no

Nasjonalt kompetansesenter for AD/HD, Tourettes syndrom og Narkolepsi

Nevropsykologi - [Veileder-klinisk-nevropsykologi](#)

Norsk nevropsykologisk forening

www.nfunorge.org

Norsk forbund for utviklingshemmede

www.norge.no

Oversikt over psykologer med driftsavtale. Søk på Psykisk helsehjelp og klikk deg videre.

www.samordningsradet.no

Samordningsrådet for arbeid for mennesker med utviklingshemning (SOR)

www.statped.no

www.sovno.no

Nasjonal kompetansetjeneste for søvnsykdommer – sovno

www.tks2.no/ask

Alternativ og supplerende kommunikasjon (ASK)

Atferdsvansker og aggresjon

Ogden, T. Sosial kompetanse og problematferd i skolen. Oslo: Gyldendal Norsk Forlag AS, 2005.

Sørli, M-A. Alvorlige atferdsproblemer og lovende tiltak i skolen. Oslo: Praxis Forlag, 2000.

ADHD

D'Agati, E, Moavero, R, Cerminara, C et al. Attention-Deficit Hyperactivity Disorder (AD/HD) and Tuberous Sclerosis Complex. Journal of Child Neurology 2009; 24: 1282-87.

[Veileder for diagnostisering og behandling av AD/HD. Rapport IS-1244](#) - Publikasjon fra Helsedirektoratet

Angst

Psychiatric comorbidity and treatment response in patients with tuberous sclerosis complex. *Annals of clinical psychiatry*, 2011; 23: 263-9.

Raznahan, A, Joinson, C, O'Callaghan, F et al. Psychopathology in tuberous sclerosis: An overview and findings in a population-based sample of adults with tuberous sclerosis. *Journal of Intellectual Disabilities Res* 2006; 50: 561-9.

Autismespekterforstyrrelser

Bingham, J. Aspergere fra A- og nesten til Å. Miljøterapi i forhold til voksne personer med Asperger syndrom. Oslo: Licenta, 2010.

Engh, R. Barn og unge med Asperger syndrom i skolen. Høyskoleforlaget, 2010.

[Epilepsi og autisme, en utfordrende dobbeltdiagnose - utredning, intervensjon og oppfølging](#)

Rapport fra Avdeling for kompleks epilepsi – SSE, Oslo Universitetsykehus

Depresjon

Torkil Berge og Arne Repål (2002). Lykketyvene. Ashehoug

Nevrokognitive funksjoner

de Vries PJ, Whittemore VH, Leclezio L, Byars AW, Dunn D, Ess KC, MD, Hook D, King BH, Sahin M & Jansen A. Tuberous Sclerosis Associated Neuropsychiatric Disorders (TAND) and the TAND Checklist. *Pediatric Neurology*, 2015; 52: 25-35.

de Vries P, Humphrey A, McCartney et al. Consensus clinical guidelines for the assessment of cognitive and behavioural problems in Tuberous Sclerosis. *European Child and Adolescent Psychiatry*, 2005; 4: 183-90.

de Vries P. Targeted treatments for cognitive and neurodevelopmental disorders in tuberous sclerosis complex. *Neurotherapeutics*. 2010; 7: 275-82.

Petrus deVries foreleser om temaet nevrokognitive vansker (på engelsk):

<https://www.youtube.com/watch?v=T5gzgRqsxQQ>

Norsk epilepsiforbund: e-læring om kognitiv tilrettelegging i hverdagsliv og sosialt liv.

<http://www.hukommelse.epilepsi.no/introduksjon/forside>

Søvnvansker

van Eeghen AM, Numis AI, Staley BA et al. Characterizing sleep disorders of adults with tuberous sclerosis complex: a questionnaire-based study and review. *Epilepsy and Behavior*. 2011; 20:68-74.

Utviklingshemning

Horgen T, Slåtta K, Gjermestad A. Multifunksjonshemning, livsutfoldelse og læring. Oslo: Universitetsforlaget, 2010.

Sørensen, K, Godtfredsen, M, Modahl, M, Lerdal, B. Egenledelse i lek og læring. Oslo: Høyskoleforlaget, 2011.



Å ha en sjelden diagnose innebærer at en må leve livet med noen utfordringer. Hensikten med dette kapittelet er å gi en oversikt over noen av utfordringene familiene kan møte og beskrive hvordan man kan tilrettelegge for en best mulig hverdag.

Det er stor variasjon i hvordan en lever med diagnosen, både for de som har den og for menneskene rundt. Noen har bare enkelte vansker, mens andre har behov for varig medisinsk oppfølging og tilrettelegging. Hvor mye tilstanden preger livet og hvordan den enkelte håndterer utfordringene varierer. Selv uten alvorlige symptomer kan vissheten om at en har en alvorlig arvelig sykdom være en belastning.

Å FÅ DIAGNOSEN

Det å oppleve at det er noe i veien med barnet sitt fører til sorg og bekymring hos de fleste foreldre og familier. Foreldre kan reagere svært ulikt. Enkelte reagerer rolig og rasjonelt, og konsentrerer seg om å finne best mulige løsninger helt fra begynnelsen. Kanskje kommer de sterke følelsene senere. Noen opplever skyldfølelse hvis det viser seg at en selv er bærer av sykdommen. Enkelte opplever en langvarig sorg som utvikler seg til et vemod de har med seg hele livet. Det er ikke uvanlig å ha motstridende følelser som sorg over sykdommen og glede over barnet på samme tid. Samfunnets måte å møte barnet på kan også føles vanskelig.

Mange diagnostiseres som barn. Andre med mindre tydelige symptomer får diagnosen i voksen alder ofte i forbindelse med at de får barn som blir diagnostisert med TS.

En spesiell utfordring ved tuberøs sklerose er knyttet til usikkerhet om hvordan sykdommen vil utvikle seg. Usikkerhet kan øke belastningen, og det er viktig at familien tidlig møter fagfolk som har kunnskap og erfaring med diagnosen. Mange foreldre kan ha nytte av å møte familier i tilsvarende situasjon. Det gir mulighet til å lære av andres erfaringer og å ha noen å dele sine tanker og opplevelser med. Om og når man ønsker å møte andre i liknende situasjon kan variere, og det som er riktig for en person/familie trenger ikke å være det for en annen. Norsk forening for tuberøs sklerose kan kontaktes dersom man ønsker å komme i kontakt med andre i liknende situasjon. De har oversikt over likepersoner som selv har erfaring, kan lytte, dele kunnskap og vise vei videre i hjelpeapparatet. Kompetansesenteret arrangerer også kurs og samlinger hvor man kan møte andre med diagnosen.

En mor skriver dette til gutten sin:

Du kom til verden en varm vårdag. Med sola kom du. Stor, flott, aldeles nydelig fra topp til tå. Svulst i hjertet, sa de. Jeg fikk en klo rundt mitt. Vi feiret påske. Telefoner, ventetid. Du er så vakker, huden din så myk. Det dukket opp hvite flekker på den lille kroppen din. 2+2 er fire, sa de. Ultralyd. Svulst i nyrene, sa de. MR. Svulster i hjernen, sa de. Det var mange. Det brant inni meg. Kunne ikke forstå det. Du ser ikke syk ut. Ser på deg. Skjønner du noe? Skjønner du at jeg er mammaen din og at jeg elsker deg? Har du det bra? Tuberøs sklerose, hvem har hørt om det? Det må være en feil. Det er ikke sant. Engelen min åpnet munnen på en rar måte, som om han skulle forme en O. Han strakk ut armene. De var stive. En gang til. Så stille. En gang til. Hva gjør du? Jeg skjønner deg ikke. Infantile spasmer, sa de. Jeg leste om det. Katastrofal epilepsi.

Du får ikke sove. Anfall etter anfall. Fem minutter søvn, ti minutter anfall. Det tar ikke slutt. Du gråter. Nettene og dagene. Jeg husker tiden bare som et sug i magen. Tom, trøtt, sulten, full av gråt - og kjærlighet for deg - du lille vakre uskyldige barnet mitt. Hvorfor? Du kan ikke ha det slik. Nye medisiner. EEG. Ingen virkning. Anfallskalender. Jeg får ikke plass i rubrikken til alle kryssene.

Barseltreff. Se - han ruller, er sterk, løfter hodet, kommer til å krabbe snart. Akkurat som de andre. Jeg gjemmer deg i vogna så ingen skal se at du får et anfall igjen. De få øyeblikkene da alt er normalt. Slippe tankene, bekymringene. Gå tur med en liten gutt som gurgler og smiler og vokser ut av det hjemmestrikkede tøyet sitt. Diskutere babysvømming og ferieplaner med de andre mammaene, som ikke vet. Jeg trengte det.

Vi har snakket med nærmeste familie om deg. Hvordan alt henger sammen. De skjønner bare litt av det. Det eneste jeg ber om er at de ikke synes synd på oss. Orker det ikke. Vil at de skal møte oss med et smil i døren. Være positive. Det kan jo gå bra? Vi viser deg stolt frem til resten av familien. Du er så vakker. Det spiller ingen rolle om det er gutt eller jente, det viktigste er jo at de er «friske» sier de. Ingen vits i å forklare.

Jeg savner regningene. Postkassen vår er full av hvite konvolutter med sykehusets logo. Det er vi som er «de foresatte». Innkallinger til samtaler, undersøkelser, prøvesvar, journalnotater, resepter. Deretter fra kommunen, Nav, barnehagen, PPT, helsestasjonen. Brevene til de «foresatte» havner i en blå perm, som snart er full. Jeg er midt oppe i det, men registrerer det bare som noe som skjer rundt meg. Kan vi noen gang få et normalt liv igjen?

Det er så mange spørsmål. Jeg får ingen svar. Usikker prognose sier de. Vil du kunne gå en dag? Vil du noensinne kunne si «mamma» og fortelle meg hvordan du har det? Slutte med bleier? Kunne bo for deg selv?

Endelig finner de en medisin som fungerer - i hvert fall for en stund. Dine små fremsteg gjør meg så inderlig glad. Det er fantastisk å høre deg si mamma for første gang, gå ditt første skritt og herme en dyrelyd. Det kan ennå gå bra?

GTK anfall. Status Epilepticus. Fant deg der i sengen, med store kramper, og du pustet så rart. Det er midt på natten. Hvor lenge har du ligget slik? Jeg blir kald inni meg. Alarmen har ikke gått. Jeg har sovet for tungt. Skulle ha sjekket oftere. Ambulansen kommer. Innleggelse - narkose. Du blir satt tilbake. Mister ordene du hadde. Hvor ble det av «mamma» og «pappa». Så kommer de tilbake, sakte men sikkert drar du sammen lydene igjen til et gjenkjennelig ma-ma. Lykken varer helt til det skjer på nytt - og på nytt.

Litt etter litt begynner vi å forstå at vi må leve her og nå. Det finnes ingen svar og ingenting må tas for gitt. Vi må nyte tiden vi har, nå - nå som alt er bra. Vi har gode venner. Det hjelper oss mye. De stiller opp, med et lyttende øre og andre ganger samtaleemner som får tankene et annet sted. Jeg oppsøker naturopplevelser og mennesker med godt humør. Det er medisin. Du liker det også.

Troen på at du også kan få et godt liv begynner å vokse i meg. Vi må for din - og for vår egen del - fortsette livet der det slapp. Gjøre de tingene vi gjorde før. Feire jul på hytta. Det nytter ikke å sette livet på vent.

Kjære lille gutten min, du har lært oss så uendelig mye om oss selv og om livet de få årene vi har hatt sammen. Du er helt spesiell for oss, og om jeg hadde mulighet ville jeg valgt deg 100 ganger om igjen.

Å VÆRE FORELDRE TIL BARN MED FUNKSJONSNEDESETTELSE



Illustrasjonsfoto
Foto: Shutterstock

Å være foreldre til barn med funksjonsnedsettelse kan medføre store følelsesmessige, sosiale og praktiske utfordringer. Den første tiden går ofte med til å venne seg til den nye situasjonen. Når et familiemedlem har tuberøs sklerose, virker det inn på hele familien og kan gi ulike utfordringer.

En mor beskriver det slik:

Det er egentlig ingen problemer med gutten. Jeg har det ganske bra. Jeg lever nesten som vanlig - men tross det - det finnes noe inne i brystet. Jeg vet ikke hva det er - men det er så vondt. Og jeg kommer ikke fra det - ikke engang når jeg er glad.

Noen greier å ta vare på hverandre og opplever å komme nærmere hverandre i denne situasjonen. Men det er ikke uvanlig at foreldre reagerer forskjellig når barnet får diagnosen. Det kan være vanskelig å forstå ulikheten i hverandres reaksjonsmåter. Tid og overskudd til å ta vare på parforholdet er en utfordring for mange foreldre som har barn med nedsatt funksjonsevne. For enslige foreldre kan belastningen oppleves større fordi de er alene om ansvaret. Barne-, ungdoms- og familiedirektoratet arrangerer "Hva med oss"-kurs over hele landet for foreldre (par og aleneforeldre) som har barn med nedsatt funksjonsevne.

En del barn med tuberøs sklerose sover lite om natten. Å gå over tid med lite søvn er en stor belastning og har innvirkning på hvordan foreldrene mestrer situasjonen. Avlastning og eller støttekontaktordninger kan være til hjelp for at familien skal få mer overskudd i hverdagen, f.eks. kan det søkes om avlastning i form av nattevakt hjemme. For å skape en best mulig hverdag gjelder det å finne frem til gode løsninger og den riktige tilretteleggingen. Å få til et godt tverrfaglig samarbeid på et tidlig tidspunkt er viktig. For mennesker med TS organiseres arbeidet ofte best gjennom en ansvarsgruppe og ved utarbeidelse av en individuell plan, i tillegg til en individuell opplæringsplan. Det er viktig at teamet som følger opp barnet og familien er personer som alle har tillit til.

Å VÆRE SØSKEN



Mange søsken føler sterk tilknytning til, og ansvar for, sin bror eller søster med TS. Derfor er det viktig at de friske søsknene har arenaer der de har helt fri. En del familier har opplevd at betydningen av det å ha et funksjonshemmet søsken ikke alltid blir tatt like alvorlig i skolen. Helsesøster kan være en viktig støttespiller i denne sammenheng. De har behov for tilpasset informasjon om diagnosen. Foreldre bør være i forkant og være oppmerksom på at søsken kan finne informasjon på nettet og på sosiale medier. Der kan de finne usensurert, eller feilaktig informasjon som kan være skremmende og føre til misforståelser. Kanskje trenger de hjelp til å finne ut hva de skal si til venner når de spør hva som feiler søsteren eller broren.

Å ha søsken som er fysisk utagerende er ekstra belastende. Det er viktig å ha en åpen dialog med de friske søsknene i familien. Ved skoleavslutninger og liknende kan man ta søsken med i avgjørelsen om hvem som skal få være med. Det er lov å si at barnet som har tuberøs sklerose kan gjøre noe annet dersom det er mulig. Noen opplever det vanskelig når venner og klassekamerater stirrer, smiler, eller ler av søsknene deres. Funksjonsfriske søskens behov må lyttes til og tas på alvor. De har behov for å få foreldrenes fulle og udelte oppmerksomhet, selv om tiden er kort. Høyt stressnivå hos foreldrene kan gjøre det vanskeligere å se de friske søsknenes behov. Søsken kan også skjule følelsene sine fordi de ikke vil utsette foreldrene for større belastning. Foreldre har behov for å bearbeide sine egne følelser, slik at de kan støtte barna sine. Det vil gjøre hverdagen lettere for alle parter.

Søsken kan ha nytte av å ha et voksent menneske utenfor familien å snakke med om sine tanker, følelser og erfaringer. Det kan være en helsesøster, lærer, en voksen fra fritidsaktiviteter eller en annen fra nettverket som vedkommende har tillit til. Enkelte kompetansesentre for sjeldne diagnoser, barnehabiliteringstjenester og lærings- og mestringssentre arrangerer søskengrupper som gir mulighet til å møte andre i lignende situasjon.

En voksen søster forteller:

Det å ha søsken med TS oppleves veldig forskjellig fra person til person. Noen synes det ikke er noe spesielt ved det, mens andre finner det flaut, vondt og vanskelig. Det som er viktig, er åpenhet. Det er viktig at de friske søsknene får mulighet til å sette ord på opplevelsen de har av det

å leve i en annerledes familie. En ting som har betydd mye for meg, er de feriene jeg fikk ha med mine foreldre uten at mine TS-søsken var med. Da kunne vi leve som en helt normal familie noen dager, der ingen blikk fanget oss, ingen engstelse for at et anfall skulle ødelegge planene. Det var bare oss, en helt normal familie på tur.

Tone – en voksen søster forteller dette:

Det å være pårørende til en voksen som har sine utfordringer er et tema jeg ikke har sett så mye om. Jeg har tatt meg selv i å tenke på dette oftere og oftere. Dette med at det for meg er mye mer krevende å være voksen søster til en voksen lillebror, enn det var da vi var barn. Jeg har blitt veldig bevisst valg jeg må ta i livet mitt på grunn av min bror. Han bor der vi har vokst opp i egen leilighet i fellesskap med flere andre. Han har det veldig bra og jeg er glad for at det fungerer så fint der. Han har familien rundt seg og har et aktivt liv. Jeg ønsket å flytte til byen og trives så godt at jeg ikke ser for meg at jeg skal flytte tilbake. Med jobb, studier og sosialt liv blir det vanskelig å komme hjem så ofte som jeg helst vil. Vi holder kontakt via telefonen. Den ringer støtt og stadig fra en bror som lurer på det meste. Hvordan forklare at jentene som tilfeldigvis lo litt i den ene enden av matbutikken da vi var innom, ikke lo av han? Jeg ble tidlig nødt til å ta stilling til hva jeg skulle gjøre hvis noe skulle skje med familien vår. Jeg ønsker å være oppdatert på situasjonen hans om noe skjer og jeg må steppe inn som verge. Men hvordan blir det om jeg selv får barn og må sjonglere det med å være tilstede for min bror? Jeg tar det som en selvfølge at jeg skal være der for han uansett hva, men skal det forme hele livet mitt at jeg har en bror med en medfødt sykdom?

Du kan lese hele hennes artikkel i TS-kvarten nr, 3/4 2015

Å INFORMERE OM DIAGNOSEN



Balansert kunnskap vil i de fleste tilfeller bidra til økt forståelse både hos den som har diagnosen og nettverket rundt.

I overgangsperioder mellom barnehage, skole, arbeid og ved flytting til eget hjem er informasjon og dialog spesielt viktig. Mennesker og familier er ulike, og ikke alle finner det like naturlig å snakke om diagnosen og å sette ord på vanskelige ting. Noen trenger tid og veiledning i denne prosessen. Åpen-

het bidrar ofte til større grad av trivsel i barnehage, skole og arbeidsliv. Hverdagen blir enklere når nettverk og fagpersoner har god kunnskap om diagnosen. For å få til gode overganger er det viktig at erfaringsutvekslingen starter tidlig.

Personale i barnehage, skole, arbeidsplass, dagsenter, avlastning og bolig har behov for informasjon om diagnosen for å være trygge og for å tilrettelegge for den enkelte på en god måte. Vurder hvilken informasjon det er nødvendig å gi og til hvem. Det er viktig at de som er rundt den enkelte vet hvordan de skal takle epileptiske anfall. Når menneskene rundt kjenner til hva de skal gjøre kan det bidra til økt trygghet.

Foreldrene er de som kjenner barnet best og det er viktig at deres kompetanse formidles til de nødvendige instansene. Foreldre og pedagoger bør sammen med barnet komme frem til hvilken informasjon barna i barnehagen/skolen og foreldrene skal få, og hvordan den skal formidles. Informasjonen bør være enkel uten for mye vekt på problemene og si noe om hva man ønsker hjelp til eller hvilke hensyn som bør tas. På ungdomsskolen, videregående skole og i voksenlivet bør den som er i stand til det selv avgjøre hva som skal sies. Å ha kjente mennesker rundt seg i overganger kan bidra til større grad av forutsigbarhet. I enkelte tilfeller kan personale i barnehage/skole fortsette som assistent i overgangen til neste skole.

Barn, unge og voksne med TS trenger kunnskap og hjelp til å se og erfare sine muligheter og begrensninger. De vil møte spørsmål fra andre. Også små barn kan trenge forklaringer som gir mening. Dersom de selv har kunnskap om diagnosen vil det gjøre dem bedre rustet i møte med andre. Måten kunnskapen formidles på er viktig, slik at det ikke bidrar til unødvendig frykt. Noen barn og unge kan søke på sosiale medier eller nettet. Der kan de finne usensurert, eller feilaktig informasjon som kan være uforståelig eller skremmende. Informasjonen må være tilpasset den enkeltes alder og forståelse, og den må gis med forbehold når man er usikker på hvordan sykdommen vil utvikle seg.

Mange har behov for å trene seg på hva de skal si når de får spørsmål om sykdommen. Det kan gjøre den enkelte sikrere på seg selv, og kan forbygge erting eller mobbing. Det kan også føre til at den enkelte blir møtt med mer realistiske forventninger og dermed bidra til økt mestring. For at foreldrene skal kunne gi informasjon og kunne svare på spørsmål, trenger de tilstrekkelig kunnskap. Det er helsepersonells oppgave at de får hjelp til dette gjennom samtaler, informasjonsmaterieil, eller gjennom gode kilder på nettet.

Spørsmål til refleksjon

- Hva tror du barnet vet?
- Hvordan tror du at barnet forklarer funksjonsnedsettelsen for seg selv?
- Hva tror du barnet vil ha behov for å vite?
- Hva tenker du at barnet ville ha behov for å si til andre?
- Hva tror du skjer når dere snakker?
- Hva tror du skjer etter at dere har snakket?

Utarbeidet av Christina Renlund. Fra boken *Doktoren kunne ikke reparere meg*.

Se filmen [Søsken som pårørende](http://www.pfilm.no/film/ssken-som-parrende) (www.pfilm.no/film/ssken-som-parrende). Fagprat med Torun Vatne, psykolog PHD. Filmene [Epilepsi hos barn - familier forteller](https://www.youtube.com/user/NorskEpilepsiforbund) fra Norsk Epilepsiforbund er også gode utgangspunkt for samtaler rundt epilepsi (https://www.youtube.com/user/NorskEpilepsiforbund)

FRITID

Barn og unge med funksjonsnedsettelse er først og fremst barn og unge!

Utviklingshemning, autisme eller autismelignende vansker gir en sårbarhet for sosiale utfordringer (se tilleggsvansker ved tuberøs sklerose). Som en følge av dette strever noen med å delta i uorganisert lek og organiserte aktiviteter blir derfor en viktig del av fritiden. Enkelte kommuner har lyktes i å gi et likeverdig tilbud av fritidsaktiviteter til mennesker med funksjonsnedsettelse, men de er dessverre i mindretall. Noen har behov for å ha med en støtteperson, for eksempel støttekontakt på fritidsaktiviteter for å unngå misforståelser og å legge til rette for godt samspill. Habiliterings-tjenesten, koordinerende enheter, kulturkontoret, lærings- og mestringsentre, Norsk forening for tuberøs sklerose og Norsk Epilepsiforbundet er andre instanser som kan gi tips om kurs, leir-virksomhet og likepersonsarbeid.

Ved å fokusere på mulighetene fremfor begrensningene, vil mennesker med funksjonsnedsettelse kunne delta på mer likeverdige måter i skole og fritid.



TILRETTELEGGING FOR LÆRING OG UTVIKLING

Opplæring skal gi barn og unge del i et sosialt, faglig og kulturelt fellesskap og samtidig gi grunnlag for individuell vekst. Individuelt tilpasset og likeverdig opplæring er et overordnet prinsipp i all virksomhet innenfor skoler og andre pedagogiske institusjoner (St.meld.nr. 40).

Mennesker med nedsatt funksjonsevne skal ha de samme mulighetene til utvikling, deltakelse og livsutfoldelse som andre. Elever som ikke har, eller som ikke kan få, tilfredsstillende utbytte av det ordinære opplæringstilbudet, har rett til spesialundervisning (Opplæringsloven § 5.1). Dette gjelder også før barnet begynner på skolen. Spesialpedagogisk hjelp kan tildeles uavhengig av om barnet går i barnehage eller er hjemme. Foreldrerådgivning inngår i spesialpedagogisk hjelp i førskolealderen. Spesialpedagogiske ressurser tildeles av kommunen etter det som kalles enkeltvedtak. Psykologisk-pedagogisk tjeneste (PPT) er ansvarlig for å utarbeide en sakkyndig vurdering som ligger til grunn for vedtak om ekstraressurser og krav til kompetanse hos den som skal gi hjelpen.

Foreldre kan kreve at skolen undersøker om eleven har behov for spesialundervisning (§5-4). Skolen har også ansvar for å vurdere det selv når det er grunn til det. Med foreldrenes samtykke skal PP-tjenesten utarbeide en sakkyndig vurdering som skal ligge til grunn for kommunens (grunnskolen) eller fylkeskommunens (videregående opplæring) eventuelle vedtak om ekstraressurser til spesialundervisning. Foreldre skal gjøres kjent med innholdet i sakkyndig vurderingen og gis mulighet til å uttale seg før det blir fattet vedtak. Dersom de er uenige i vedtaket har de rett til å klage.

Hensikten med en pedagogisk utredning er å kartlegge elevens forutsetninger og utarbeide forslag til tilpasset opplæring på bakgrunn av denne. Funksjonskartleggingen bør fokusere både på elevens svake funksjoner som det bør kompenseres for, og på de sterke funksjonene som bør utnyttes.

Forutsetninger og betingelser for læring

”Uten sikker kunnskap om elevens sansemessige, kognitive, motoriske, språklige og sosiale forutsetninger for innlæring, vil de pedagogiske tiltakene ha svært begrenset effekt. Like viktig som utredning av elevens forutsetninger for læring, er utredning av rammebetingelsene rundt eleven og nærpersonenes forutsetninger for å ”møte” eleven på riktig nivå. Det ultimate mål i all intervensjon er å bidra til utvikling av funksjonell kommunikasjon – uten å forstå og bli forstått svikter grunnlaget for all læring.”

(Statpeds nettsider)

På videregående har elever med behov for tilrettelagt opplæring rett til å søke om inntak på særskilt grunnlag. Det innebærer at de kan komme inn uten at karakter fra ungdomsskolen blir vurdert. Det er mulighet for å bruke inntil 5 år på videregående.

Anbefalte tiltak

- ved mistanke om at det ordinære skoletilbudet ikke gir et forsvarlig utbytte skal det undersøkes om eleven har rett til spesialundervisning
- dersom eleven har rett til spesialundervisning skal PPT utarbeide sakkyndig vurdering
- på bakgrunn av sakkyndig vurdering skal det fattes enkeltvedtak, (oftest delegert til rektor)
- de som har rett til spesialundervisning skal ha en individuell opplæringsplan med halvårs-evalueringer
- dersom kommunen mangler nødvendig kunnskap kan det henvises til Statlig spesialpedagogisk tjeneste (Statped)

Individuell opplæringsplan (IOP) og individuell opplærings og deltakelsesplan (IODP)

Alle elever som får spesialundervisning har rett til å få utarbeidet en individuell opplæringsplan (IOP) i henhold til *opplæringsloven § 5-5*. Det er uavhengig av hvor stor grad av tilrettelegging det er behov for.

En IOP skal ha klart definerte mål, være realistisk, rasjonell og tydelig. Planen skal beskrive innholdet i opplæringen og si noe om hvordan opplæringen skal drives. Den skal være et hjelpemiddel i planlegging, gjennomføring og evaluering av opplæringen.

Den bør også beskrive hvordan kunnskapen om den enkelte og diagnosen skal videreformidles til andre. Mange kommuner og fylkeskommuner har regler eller veiledere for hvordan planen skal utarbeides, og hva den skal inneholde. Andre tillater mer fleksible løsninger med tanke på utarbeidelsen. Foreldre kan være med å påvirke hva som skal vektlegges. For eksempel kan den inneholde tema som følelser, venner og kjærester, kroppens utvikling, hygiene og bruk av sosiale medier.

Noen elever med tuberøs sklerose har behov for at planen i hovedsak rettes inn mot grunnleggende ferdigheter som for eksempel kommunikasjon. En deltakerfokusert IOP er en opplæringsplan som er spesielt tilpasset elever som har omfattende og kombinerte lærevansker. Statped har utarbeidet en mal for deltakelsesfokusert IOP. Hensikten med planen er å stimulere til økt deltakelse i vanlige hverdagssituasjoner. Det er lagt tilrette for å bruke bilder fordi det gir lett forståelig informasjon om hvem eleven er og hvordan aktiviteter kan gjennomføres. Den skal være et hjelpemiddel for ulike instanser som foreldre, barnehage/skole, PPT, avlastning, arbeidsplass, dagsenter og bolig.



Overgangsfaser

Overgangsfaser er sårbare perioder for de fleste av oss, og kanskje spesielt når man har en sjelden diagnose. Å planlegge barnehagestart, skolestart, skoleskifte og overgang til arbeidslivet i god tid er viktig for å lykkes i å gi den enkelte et godt tilpasset tilbud. God planlegging bidrar til økt trygghet. Når barnet blir større utvides nettverket fra den lille nære kretsen som er rundt barnet i begynnelsen, til det store av og til uoversiktlige nettverket som er rundt voksne med ulike funksjonshemninger. En spesiell utfordring er ofte å samordne og komplettere tjenestene slik at oppfølging og behandling blir best mulig.

En ungdom forteller dette om overgangen fra barneavdeling til voksenavdeling:

Mellom barneavdelingen og voksenavdelingen er det et gedigent gap av ingenting. Så langt har både foreldre og fagfolk vært viktige for meg. Nå står jeg plutselig uten dem. Skal jeg klare meg uten foreldre trenger jeg en helt annen oppfølging fra fagfolk, men de når jeg bare gjennom fastlegen. Diagnosen min er helt grei, den gjør meg ikke usikker. Å ikke ha noen å snakke med og stille spørsmål til og undres sammen med - det gjør meg usikker. Jeg ønsker meg noen som jeg kan reflektere sammen med om situasjonen min og valgene mine. Jeg trenger noen i den andre enden. Selv om diagnosen min ikke forandrer seg, så gjør jo livet det, ikke sant?

fra Ungdom i fokus Nasjonalt kompetansesenter for læring og mestring



Illustrasjonsfoto
Foto: Shutterstock

Kommunene har ansvar for å gi rådgivning og rettleiding om utdanning og yrkesvalg, og skolen skal arbeide systematisk for å sikre dette. Rådgivningen bør baseres på en grundig kartlegging.

Forslag og anbefalinger

- en suksessfaktor for å få til gode overganger er å legge til rette for at det gis samlet informasjon i god tid til de som skal følge opp videre tverrfaglig og tverretattlig
- kompetansesenteret bidrar gjerne i samarbeidsmøter for å få til gode overganger

Førskolealder



Illustrasjonsfoto
Foto: Shutterstock

Mange med TS får epilepsi i barneårene og for noen er førskolealderen preget av gjentatt medisinutprøving. Barn med nedsatt funksjonsevne har fortrinnsrett til barnehageplass (barnehageloven § 13). En sakkyndig vurdering avgjør om funksjonsnedsettelsen gjør at barnet får prioritet.

Både graden av, og valg av type tilrettelegging vil naturligvis avhenge av hvilke utfordringer barnet har.

Foreldre er ofte usikre på hvilken skole de bør velge til barnet sitt. Vil det være best for barnet å gå i ordinær skole? Finnes det en spesialskole eller en spesialklasse i kommunen eller i nabokommunen, og er det i så fall et bedre alternativ? Noen finner belegg for at elever med spesielle behov har det bedre, og får et bedre læringsutbytte, i den ordinære skolen. Andre kommer frem til at spesialskoler og spesialklasser er best.

Forslag og anbefalinger

- starte planleggingen av skolestart tidlig. Over ett år i forveien kan ofte være nødvendig
- innhente viktige datoer for søknadsfrister og informere om hvordan man skal gå frem i søknadsprosessen
- mange barnehager har god erfaring med at skolen deltar i ansvarsgruppemøtene det siste året før barnet begynner på skolen
- våren før skolestart er det lurt å arrangere et overføringsmøte
- PPT kan være en viktig medspiller når de er involvert. Det samme gjelder ved overgang til ungdomsskole/videregående skole og ved overgang til arbeidslivet

Grunnskolealder



Noen har ikke behov for spesiell oppfølging i skolen, mens andre har behov for tilrettelegging på mange områder gjennom hele livsløpet for å få en god hverdag.

Barn som ikke får identifisert lærevansker og tilrettelagt skolehverdagen kan utvikle store vansker. Det er viktig å ikke utsette utredningene til situasjonen er blitt så vanskelig at de opplever å mislykkes og får følelsesmessige vansker. En riktig og tidlig tilnærming øker sannsynligheten for å lykkes og reduserer risikoen for tilleggsproblemer. På den måten unngår man følelsesmessige vansker som kan være en følge av manglende mestring. Tidlig bevissthet om hvordan barnet kan styrke sin selvstendighet kan bidra til økt mestring. Å arbeide forebyggende er like viktig i denne sammenhengen som når det gjelder de medisinske symptomene.

Et godt samarbeid mellom foreldre og skole er viktig. Dette er regulert i *opplæringsloven § 5-4* og i *§ 1-2 i formålsparagrafen*. Det er foreldrene som kjenner barnet best og det er viktig at deres kunnskap formidles til pedagogene som er sammen med barnet. Gjensidig informasjon i kontaktbok, telefonsamtaler og møter kan være gode metoder for å komme frem til felles erkjennelse og løsninger som ivaretar alle parter.

Det er vesentlig at skolen er tilstrekkelig informert om de pedagogiske konsekvensene av barnets diagnose, samtidig som det tas utgangspunkt i barnets sterke og svake sider.

For barn med TS og epilepsi kan anfall og epileptisk aktivitet medvirke til at dagsform, fungering og evnen til kontakt og læring varierer. En dagsplan gir hjelp til oversikt, den kan visualisere aktiviteter, og bidra til at en er mer forberedt i forhold til overganger og endringer.

Eksempel på dagsplan

MANDAG	<p>Denne dagsplanen inneholder to aktiviteter; skole og terapiridning.</p> <p>Planen er individuelt tilpasset for å gjøre dagen mest mulig oversiktlig og gi gutten mulighet til å huske dagens hovedaktiviteter.</p> <p>Dersom en nettopp har hatt et stort epilepsianfall eller har sovet dårlig eller er sliten, kan det være behov for en plan B eller C.</p>	<p>Et eksempel med tre alternativer kan se slik ut:</p> <p>Plan A: følger den vanlige dagsplanen</p> <p>Plan B: halvparten av oppgavene på dagsplanen</p> <p>Plan C: valgfrie oppgaver fra dagsplanen</p>
--------	---	---

I tillegg til bruk av hjelpemidler er det mange valg som må gjøres i den individuelle tilretteleggingen:

- Skal barnet for eksempel ha mye én-til-én-undervisning eller primært delta i full klasse?
- Er det hensiktsmessig å opprette en liten gruppe?
- Hvor lange arbeidsøkter mestrer barnet?
- Skal det legges opp til en hvilestund i løpet av dagen?

Det er også viktig å tenke på hvor mange voksne barnet skal forholde seg til i løpet av en dag. Er det hensiktsmessig at barnet får lekser? Hvordan legge til rette for sosial integrering? Denne typen spørsmål er det nødvendig å stille seg for å få til en optimal tilrettelegging i hverdagen.

Det kan være aktuelt å utarbeide alternative skolebøker som for eksempel billedagbok der læring i større grad knyttes til elevens hverdag og interesser. Et nettbrett som for eksempel Ipad (utviklet av Apple) kan brukes som alternativ og supplerende kommunikasjon. Appen «Book Creator» er egnet som billedagbokprogramvare. Bildene kan brukes som en dagsplan. De som ikke kjenner eller ser barnet så ofte kan via boken lære barnet bedre å kjenne. Bildene kan illustrere hvordan faste aktiviteter og gjøremål gjennomføres. Det kan bidra til en trygghet for barnet selv og de rundt barnet.

Læring og bedret funksjon avhenger både av barnets egne forutsetninger, og at de rette tiltakene settes inn. Hvis det viser seg at en tilnærming ikke fører til læring, bør det vurderes om eleven er tjent med å fortsette med mer av den samme tilnærmingen. Gjentatt trening uten effekt bidrar ikke til mestring. Mange foreldre forteller at barna deres sitter mangfoldige timer hver dag med lekser og skolearbeid. Men det er lekpregede, lystbetonte aktiviteter og praktiske gjøremål som i størst grad bidrar til læring og utvikling. Foreldrene skal først og fremst være foreldre og hjemmet et fristed.

En mor forteller dette fra skolehverdagen til sønnen som har tilleggsdiagnosene ADHD, autisme og psykisk utviklingshemning:

Det var et langt lerret å bleke og skulle la han begynne på skolen. Skolen i kommunen vår har strukket seg langt for å få til et godt tilbud til han. Vi fikk en unik kontaktlærer som har gitt enormt av seg selv. Vi har fått trygge og stabile assistenter som bryr seg om han, og som er motivert for å prøve å la han strekke seg mot nye mål. Han er del av en fin klasse der det hele tiden har vært åpenhet rundt han. Alt i alt er vi strålende fornøyde med en skole som har kommet oss i møte på de fleste områder. Vi har fått lærere som VIL noe, vi har assistenter som er stabile og best av alt: han blir sett! Han er ikke gutten med diagnosene. Selv om ting kan virke

som det går greit, og at tilbudet hans er bra, vil det aldri være helt greit for meg å akseptere at den eneste muligheten vi har er "oppbevaring" i en ordinær skole. Det er opp til oss å finne pedagogiske opplegg som fungerer, som stimulerer og som kan målfestes. Hjelpeinstansene kaster hele tiden ballen videre til andre fordi han er så spesiell. Slik burde det ikke være når alle skal integreres.

Hentet fra TS kvarten Nr 1: 2010

SFO er et frivillig tilbud før og etter skoletid for elever fra 1 - 4 klasse. Barn med TS har behov for den samme mengden hjelp her som de får på skolen. Det kan likevel være mer utfordrende å få individuell tilrettelegging på SFO fordi de samme rettighetene ikke gjelder for et frivillig tilbud. Personale på SFO må være med på informasjonsmøter på lik linje som personale på skolen slik at de kan legge til rette for en god hverdag. For elever med spesielle behov kan det være aktuelt å forlenge SFO tilbudet til 7. klasse. Da må foreldrene søke rektor om det.

Forslag og anbefalinger

- ved sammensatte vansker anbefales en fleksibel læresituasjon med rom for å følge barnets initiativ
- det kan være aktuelt å utarbeide alternative skolebøker som f.eks. bildedagbok
- bruk av dagsplan
- nettbrett kan brukes som bildedagbok og dagsplan
- i løpet av ungdomsskolen bør man begynne å tenke på hva slags arbeid den enkelte mestrer og kan trives med. Yrkespraksis, elevbedrifter eller andre praktiske løsninger med utgangspunkt i elevens interesser kan være en god løsning en eller flere dager i uken

Ungdomstid



Ungdomstiden er en tid for forandring. Denne perioden er sårbar for mange og det å ha en sykdom kan være en ekstra belastning. Noen unge med TS har ikke den samme selvfølelsen og selvsikkerheten som andre. De kan ha vanskeligheter med å finne sin plass blant venner og være usikre på fremtiden. Ungdom skal lære seg å ta vare på seg selv og sin egen helse. Foreldre og hjelpeapparat holder ofte fast i en barnerolle i større grad hos unge med funksjonsnedsettelse enn hos ungdom som ikke har spesielle behov. Det kan føre til mer opposisjon og det kan gi en forsinket selvstendighet. Å gjøre seg egne erfaringer er en forutsetning for selvstendighet også for unge med TS. Mange ungdommer med TS har behov for større grad av oppfølging og tilrettelegging, og at både foreldre og hjelpeapparat står i utfordringen med å balansere mellom nærhet og avstand.

En voksen kvinne med TS forteller dette om skoletiden:

Jeg har vært mye bekymret for fremtiden, helt fra jeg var liten. Jeg likte å gjøre skolearbeid da jeg var liten, selv om jeg synes at det var tungt å lære. Jeg glemte mye etter å ha lest det. Noen ganger glemte jeg alt nesten med en gang. Jeg bekymret meg mye. Hvordan skulle livet mitt bli uten utdanning?

Noen elever som har TS har behov for stor grad av tilrettelegging eller en alternativ skolehverdag. Andre følger det ordinære tilbudet eventuelt med noe assistenthjelp. Mange elever søkes til videregående på særskilt grunnlag. Noen velger programfag som valgfag på ungdomsskolen og fortsetter med det på videregående. Programfagene skal bidra til bedre tilpasset opplæring og gi mulighet for praktiske aktiviteter, eller fordypning, som bidrar til bedre tilpasset opplæring og mulighet til praktisk aktivitet. Utplassering på arbeidsplasser eller andre praktiske løsninger i tillegg til teoretisk undervisning kan være nyttig.

Forslag og anbefalinger

- mennesker med kognitiv funksjonsnedsettelse som har behov for utredning i forhold til utdanning, arbeid eller botilbud bør henvises til habiliteringstjenesten for voksne
- det anbefales tverrfaglige samarbeidsmøter mellom barne- og voksenhabiliteringen i god tid før de fyller 18 år
- man bør kontakte NAV tidlig for å undersøke hvilke muligheter som finnes for tilrettelegging og kompetanse i arbeidslivet
- et år på folkehøyskole kan være en god forberedelse til voksenlivet

Voksenlivet



Mange med TS lever med nedsatt funksjonsevne og helse, noen har behov for varig medisinsk oppfølging og tilrettelegging, andre opplever å få helsemessige vansker i voksen alder som de ikke har hatt tidligere. Andre igjen opplever ikke at sykdommen preger hverdagen. Det er ikke nødvendigvis slik at man opplever seg som syk selv om man lever med en funksjonshemming. Å leve mest mulig som andre og å få nødvendig bistand når det trengs, er en overordnet målsetning for alle.

En kvinne forteller fra livet som voksen:

Som voksen har jeg vært opptatt av å få meg et mer sosialt liv. Jeg ble med i en danseklubb. Det var der jeg møtte min kjære venn som jeg nå har vært sammen med i mange år. Han har lært meg utrolig mye, og jeg har utfordret meg selv på mange ting. Før var jeg livredd for å sitte på motorsykkel. Nå har jeg sett store deler av Norge og mye av Europa fra sykkelsetet, bakpå sykkelen til vennen min.

Å få egen bolig er viktig for oss alle. Mange mennesker med funksjonsnedsettelse møter utfordringer og fordommer på veien til å skaffe seg et eget hjem. De fleste mennesker med utviklingshemning trenger hjelp i hverdagen. Den enkeltes behov for tilrettelegging og bistand vil kunne påvirke valget av boform. Noen ønsker å bo alene og andre trives bedre med å bo sammen med andre. En løsning med brukerstyrt personlig assistent kan passe for enkelte. Se kapittelet om Rettigheter og mulighet for hjelp i hverdagen. Andre mottar tjenester fra hjemmebasert omsorg eller bor i kommunale omsorgsboliger. Det kan være en utfordring i mange boliger at det er mange ansatte og hyppig utskifting av personale. Dette gjør det vanskelig med en felles håndtering når det gjelder f.eks. psykiske tilleggsvansker. Det kan også være en utfordring å nå frem med nødvendig informasjon.

Arbeid gir mulighet til å realisere seg selv, oppleve mestring og delta i et sosialt fellesskap. De som har få eller ingen vansker vil antagelig ikke oppleve at diagnosen påvirker arbeidslivet i særlig grad. Andre har behov for tilrettelegging i arbeidslivet. For mennesker med nedsatt funksjonsevne kan det være vanskelig å komme inn i det ordinære arbeidsmarkedet. Det kan skyldes at arbeidsgivere mangler kunnskap om hvilken type arbeid den enkelte kan bidra med og hvilke tilretteleggingsordninger som finnes.

Et godt samarbeid mellom skole/utdanningsinstitusjon og det lokale NAV kontoret er i mange tilfeller en forutsetning for å lykkes. Arbeid med bistand er et offentlig sysselsettingstiltak som har til hensikt å integrere mennesker med nedsatt arbeidsevne i ordinært arbeid. Varigheten skal tilpasses den enkeltes behov, men gis maksimalt i 3 år.

En kvinne forteller om arbeidsdagen:

Dagene i butikken er jubel fra start til slutt, og jeg nyter hvert sekund. Det eneste som er ille med ferie er at jeg går glipp av min faste dag i butikken. Oppgaver som å fylle på og å rydde i hyllene, og holde butikken i orden liker jeg godt. Pappressen håndteres med vante hender. Jeg høster masse ros og får bare gode skussmål fra mine kolleger.

Nasjonalt kompetansesenter for aldring har gjennomført prosjektet livsløp og aldring blant personer (40+) med en sjelden diagnose. Det er naturlig å tenke seg at mange av erfaringene som kom frem i denne studien også gjelder for voksne og eldre med TS. Fordi TS er en sjelden diagnose er det få å dele den diagnoserelaterte livserfaringen med. Den store variasjonen innad i gruppen gjør at to med TS ikke nødvendigvis har felles livserfaringer. Mennesker som lever med funksjonsnedsettelse kan oppleve aldriingsforandringer tidligere enn de som ikke har en kronisk lidelse. Kanskje kan de trenge veiledning i hvordan de skal håndtere utfordringer i jobben eller samspillet i familien som en følge av endringer i tilstanden. Hvis det blir nødvendig å trappe ned arbeidet kan det være nødvendig å finne nytt innhold i dagen.

Forslag og anbefalinger

- samarbeid mellom skole/utdanningsinstitusjon og det lokale NAV-kontoret er viktig
- for å kunne fortsette med fritidsaktiviteter, eller finne nye meningsfulle aktiviteter kan det være til hjelp å ha noen å tenke sammen med
- noen har behov for hjelp til praktiske vansker. Det kan være hjelp til å søke om økonomisk bistand gjennom NAV eller hjelp til å finne frem til hjelpemidler

KJÆRLIGHETSLIV, NÆRHET OG SEKSUALITET



Illustrasjonsfoto
Foto: Shutterstock

Kjærlighet og seksualitet er en viktig del av livet. Seksualitet kan defineres på mange forskjellige måter.

Verdens helseorganisasjon definerer seksualitet på denne måten:

Seksualitet er en viktig del av ethvert menneskes personlighet, noe som ikke kan skilles fra andre sider i livet. Seksualitet er ikke det samme som samleie eller evnen til å få orgasme. Seksualitet er mye mer. Det finnes i den energi som driver oss mot å søke kjærlighet, varme og nærhet. Seksualiteten uttrykkes i hva vi føler, hvordan vi beveger oss og hvordan vi berøres av andre. Seksualiteten påvirkes av våre tanker, følelser, handlinger og vårt samspill med andre mennesker.

Seksualitet hos personer med epilepsi og TS er like forskjellig som hos alle andre. Seksuelle vansker av ulik art er vanlig i hele befolkningen, og kan ha mange forskjellige årsaker. Personer med epilepsi har oftere nedsatt lyst enn andre. Det samme gjelder problemer med å få orgasme, både hos kvinner og menn. Dette kan ha fysiologiske årsaker, som epileptisk aktivitet i hjernen, hormonelle forhold eller bivirkninger av medikamenter.

Enkelte er redde for at seksuell aktivitet kan utløse anfall. Anfall i forbindelse med sex er like lite sannsynlig som anfall under annen type aktivitet. Å være åpen og å dele med den man er glad i, også det som er vanskelig, kan ofte løse mange problemer. Av og til kan seksuelle vansker skyldes medisiner. Dersom en har mistanke om det, er det viktig å snakke med en lege om det er mulig å forandre medisinene.

Å ha en autismspekterdiagnose innebærer å ha vansker med å tolke følelser, ansiktsuttrykk og blikk. Det gjør det vanskelig å forstå uskrevne regler og normer, og å lese situasjoner. Funksjons-, forståelses-, og språkproblemer gjør personer med utviklingshemning sårbare for vansker i sosialt samspill. Å trene på å forstå regler for nærhet er viktig. For eksempel hvor nær er det naturlig å sette seg inntil vennene sine? Hvem er det naturlig å klemme og hvem er det ikke naturlig å klemme? For enkelte kan det være nyttig å trene på å nærme seg andre. Andre igjen kan ha nytte av å lære å begrense intimitet, for eksempel at seksuelle handlinger tilhører den private sfære. Både vansker med å tolke følelser og utviklingshemning kan gjøre personer med TS mer sårbare for å bli utnyttet på

ulike måter. Trening på å forstå og sette grenser, samt åpenhet og samtale om nærhet, intimitet og seksualitet kan virke forebyggende.

De fleste unge lærer om seksualitet gjennom venner, internett, filmer, blader, prøving og feiling med jevnaldrende. Personer med utviklingshemning og autisme har som regel ikke tilgang til alle arenaene som deres jevnaldrende har. Ofte begrenser læringsarenaene seg til pornografi på internett, TV og i blader. De vil i mindre grad få korrigeret og balansert det de lærer. Samtidig har de nedsatt evne til å skille mellom virkelighet og fantasi. Veiledning vil være viktig for å forstå at pornografi ikke tegner et realistisk bilde av hvordan nærhet mellom to mennesker bør være. Sosiale medier kan være en utfordring for mange. De kan lett bli lurt til for eksempel å legge ut uheldige bilder av seg selv eller andre, skrive uegnede uttrykk eller bli mobbet på nettet. Veiledning i bruk av sosiale medier bør være en del av opplæringen.



Mange synes det er vanskelig å vite hvem en kan gå til med spørsmål om seksualitet. Lærer, helsesøster, helsestasjon for ungdom, fastlege og habiliteringstjeneste har kompetanse innenfor dette feltet og kan bistå med rådgivning og veiledning både til foreldre, fagpersoner og brukere.

Forslag og anbefalinger

- fastlege, helsesøster og helsestasjon for ungdom er steder å henvende seg
- fastlegen kan henvise til spesialist
- nettverk: Funksjonshemmede, seksualitet og samliv (NFSS) i regi av habiliteringstjenesten tilbyr:
 - rådgivning og veiledning
 - kurs og konferanser
 - gruppeopplæring
 - opplæring av den enkelte i forhold til kropp, helse og seksualitet
 - tiltak for å forebygge seksuelle overgrep
 - oversikt over relevant litteratur og undervisningsmateriale
 - hjelpemiddelveiledning
- Norsk Epilepsiforbund har utarbeidet informasjonshefte om samliv og epilepsi.
- Norsk Epilepsiforbunds Ungdom har egne temasider om blant annet sex (se anbefalte nettsider)

Anbefalte nettsider og litteratur

www.barnsbeste.no

BarnsBeste er et offentlig kompetansenettverk som arbeider for at folk som jobber i hjelpeapparatet skal se og ivareta barn når familiene opplever sykdom, skade eller rusmiddelavhengighet. Her er oversikt over nyttig materiell og litteratur

www.bufetat.no/hvamedoss

www.epilepsi.no

Norsk epilepsiforbund har oppdatert informasjon om epilepsi, brosjyrer og filmer om epilepsi

www.epilepsibehandling.no

kunnskapsbasert retningslinje om epilepsi som omfatter utredning, behandling, oppfølging og rehabilitering

[Helsestasjon for ungdom](#)

www.klaraklok.no

spørreside som gir informasjon om temaene helse, forhold og familie, rusmidler og seksualitet for ungdom og unge voksne

www.naku.no

Nasjonalt kompetansemiljø om utviklingshemning (NAKU)

www.nfss.no

Nettverk: Funksjonshemmede, seksualitet og samliv (NFSS) oversikt over undervisningsmateriale, litteratur og kurs

www.pfilm.no

nettportal med 12 korte dokumentarfilmer. Filmene tar for seg det å være pårørende til mennesker med sjeldne diagnoser

[Pårørendeveileder](#)

veileder om pårørende i helse- og omsorgstjenesten utgitt av Helsedirektoratet

www.skoledata.net

www.statped.no

www.ungefunksjonshemmede.no

Autisme, utviklingshemning og seksualitet

www.bufdir.no

Barne-ungdoms- og familiedirektoratet har nettopp gitt ut retningslinjer ved seksuelle overgrep mot voksne med utviklingshemning og veileder til denne

[Utviklingshemning og seksualitet - forebygge og håndtere overgrep](#)

Håndboken er utgitt av Fylkesmannen i Finnmark

Barstad B. Seksualitet og utviklingshemning. Universitetsforlaget 2006.

Førskolealder

[Skolestartboka](#) Utgitt av Senter for sjeldne diagnoser, Oslo Universitets sykehus

Grunnskolealder

Integrering i ein A4 skule av I. Åkervik publisert i [TS kvarten](#) nr1: 2010; 4-5

IOP/IODP

[Bruk av individuelle opplærings- og deltagelsesplaner \(IODP\) for elever med multifunksjonshemming](#)

En veileder fra Statsped

Overgangsfaser

[Fra eldst til yngst: samarbeid og sammenheng mellom barnehage og skole](#) En veileder fra Kunnskapsdepartementet

Søsken

[Søsken i fokus](#) Publikasjon fra Nasjonalt kompetansesenter for læring og mestring

Tøssebro J, Kermit P, Wendelborg C, Kittelsaa A. Som alle andre? Søsken til barn og unge med funksjonsnedsettelse. Rapport fra NTNU Samfunnsforskning AS

Tilrettelegging for læring og utvikling

Spesialundervisning - [veileder til opplæringsloven om spesialpedagogisk hjelp og spesialundervisning](#)
Publikasjon fra Utdanningsdirektoratet

Ungdomstid

[Gi meg vinger som bærer](#)

Ryggmargsbrokk- og hydrocephalus foreningen har utarbeidet veiledningshefte og temahefter som kan hjelpe unge med å bli mer selvstendig (www.ryggmargsbrokk.org)

Tidemand-Andersen C. Dette er meg. En bok om identitet, følelser og valg for folk med utviklingshemming. Skauge forlag. 2013.

[Norsk Epilepsiforbunds Ungdom](#) temasider

[Ungdom i fokus](#) Publikasjon fra Nasjonalt kompetansesenter for læring og mestring

Voksenlivet

[Epilepsirehabilitering Solbergtoppen](#)

Rehabiliteringstilbud ved Spesialsykehuset for epilepsi, SSE (www.oslo-universitetssykehus.no/sse)

Grut L. Livsløp og aldring med en sjelden diagnose. Forlaget aldring og helse. 2011

Boka kan bestilles på [Aldring og helse – nasjonalt kompetansesenter](#)

Å informere om diagnosen

Epilepsi – barn forteller. Historier fortalt av barn med epilepsi og deres søsken

Boken er utgitt av Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser (NK-SE) og fås gratis ved å henvende seg der

Renlund C. Doktoren kunne ikke reparere meg, Skauge forlag. 2010; 43.

Rettigheter og muligheter for hjelp i hverdagen

Har du, eller barnet ditt tuberøs sklerose, kan det være behov for støttetiltak i form av tjenester eller økonomiske ytelser fra det offentlige hjelpeapparat. Å ha en sjelden diagnose gir ikke automatisk rett til tjenester eller stønader. Det er den enkeltes behov for hjelp som er avgjørende. De fleste rettigheter og stønader er universelle og gjelder uavhengig av om diagnosen er sjelden eller ikke. Det gjelder for eksempel rett til individuell plan, avlastning, ledsagerbevis, hjelpemidler, økonomiske ytelser og personlig assistent.

I [Forvaltningsloven](#) er det en rekke bestemmelser om hvordan saksbehandlingen skal være i saker mellom enkeltpersoner og offentlige myndigheter. Offentlige instanser har plikt til å informere om rettigheter, hvordan du går frem for å søke om tjenester og henvise deg til riktig instans. Har du behov for det, skal de også hjelpe deg med å fylle ut søknader. Når du søker om ytelser eller tjenester fra hjelpeapparatet, skal du få svar i form av et vedtak. Vedtaket skal være skriftlig, begrunnet og det skal vises til aktuelt lovverk. I tillegg skal det fremgå at det er klagerett på avgjørelsen. Det skal opplyses om hvor lang klagefristen er og hvordan du går frem for å klage.

I en søknad om ytelser eller tjenester fra det offentlige, er det viktig å belyse saken godt. Både hva behovet består av, hvor omfattende hjelp personen trenger og ekstrautgifter sykdommen gir. Det er graden av funksjonsnedsettelse, meromsorg og merutgifter som danner grunnlag for ytelsene og tjenestene. Det kan oppleves vanskelig å fremheve den enkeltes vansker, men det er ofte nødvendig for å få gjennomslag i søknadsprosessen. Dette kan kanskje habiliteringstjenesten, koordinator i ansvarsgruppa, eller en annen fagperson hjelpe deg med.

Saksbehandlere og fagpersoner lokalt har ofte liten eller ingen kunnskap om tuberøs sklerose, eller konsekvensene av sykdommen. Erfaring viser at det er lettere å vurdere en søknad og at saksbehandlingstiden ofte blir kortere når informasjon om diagnosen er vedlagt.

I møte med hjelpeapparat og nettverk kan du bruke disse informasjonsbrosjyrene:

- diagnosefolderen om [tuberøs sklerose](#)
- hva [kompetansesenteret](#) kan bidra med



Du finner brosjyrene på nettsiden vår.
Vi kan også sende dem i posten til deg.

Forslag og anbefalinger

- det er lurt å starte søknadsprosessen tidlig
- les på nettsidene til kommunen og NAV - du finner mye informasjon der
- bruk søknadsskjema for den tjenesten du søker på
- begrunn søknaden godt og vær konkret
- vedlegg diagnosebeskrivelse, kopi av uttalelse fra behandlende lege, medisinske og tverrfaglige rapporter
- lag en perm for dokumentasjon
 - ta kopi av søknader og vedlegg du sender
 - ta vare på brev du får
 - ved telefonsamtaler og møter: noter tidspunkt, hvem du snakker med, og avtaler som blir gjort

Videre i dette kapittelet nevner vi noen av de mest aktuelle offentlige tjenestetilbudene organisert gjennom kommune, fylke og stat. I teksten bruker vi betegnelsen *tjenesteyter* om de som gir de ulike tjenestene, og *mottaker* om den som mottar tjenester. Informasjonen er skrevet i forhold til gjeldende regler pr. januar 2017. Du kan også lese om [rettigheter ved sjeldne diagnoser](#) og [rettigheter generelt](#) på helsenorge.no.

DET KOMMUNALE HJELPEAPPARAT

En rekke pleie- og omsorgstjenester er lovfestet i [Lov om kommunale helse- og omsorgstjenester](#). Denne loven trådte i kraft 01.01.12.

Formålet ved loven er særlig å:

- forebygge, behandle og tilrettelegge for mestring av sykdom, skade, lidelse og nedsatt funksjonsevne
- fremme sosial trygghet, bedre levevilkårene for vanskeligstilte, bidra til likeverd og likestilling og forebygge sosiale problemer
- sikre at den enkelte får mulighet til å leve og bo selvstendig og til å ha en aktiv og meningsfylt tilværelse i fellesskap med andre
- sikre tjenestetilbudets kvalitet og et likeverdig tjenestetilbud
- sikre samhandling og at tjenestetilbudet blir tilgjengelig for pasient og bruker, samt sikre at tilbudet er tilpasset den enkeltes behov
- sikre at tjenestetilbudet tilrettelegges med respekt for den enkeltes integritet og verdighet
- bidra til at ressursene utnyttes best mulig

Kommunens overordnede ansvar for helse- og omsorgstjenester innebærer at de skal sørge for at personer som oppholder seg i kommunen, tilbys nødvendige helse- og omsorgstjenester. Alle offentlige kontorer har plikt til å gi informasjon om lover, regler og vanlig praksis til den som spør. Søknader skal besvares skriftlig, og kunne ut i et vedtak. Et eventuelt avslag skal begrunnes og inneholde opplysninger om klageadgang og ankefrist.

Enkeltvedtak etter *Lov om kommunale helse- og omsorgstjenester* er juridisk bindende. Dette innebærer at vedtak som er fattet ut fra denne loven må følges opp av kommunen. Bostedskommunen er

ansvarlig for den enkelte og for gjennomføring av de fleste tiltak. Det er søkerens behov, og ikke diagnosen, som skal legges til grunn ved vurdering av hjelpetiltak og stønader. Et moment av skjønn ligger alltid i det endelige vedtaket. I praksis vurderer kommunene og tjenestestedene søknader om hjelp og tiltak ut fra egen kunnskap om diagnosen og ut fra de tilgjengelige ressursene de har til rådighet. Dette gjør at tilbudet om hjelp kan variere fra kommune til kommune. Det er viktig å merke seg at vedtak fra en kommune ikke automatisk gjelder dersom en flytter til en annen kommune. Da må det søkes på nytt.

Tverrfaglig støtte og individuell plan

Alle kommuner og helseforetak skal ha en koordinerende enhet for habiliterings- og rehabiliterings-tjenester. Koordineringsfunksjonen skal være synlig og lett tilgjengelig for brukere og samarbeidspartnere. Målet med koordinerende enhet er å sikre koordinerte tjenester til de som trenger det. Enheten skal ha en sentral rolle i å legge til rette for god samhandling. Dette gjelder både på individnivå mellom pasient/bruker og tjenesteytere, og mellom tjenesteytere fra ulike fag, sektorer og nivåer.

I samhandlingsreformen, [St. meld nr 47 \(2008-2009\) Rett behandling – på rett sted – til rett tid](#), er bestemmelsen om koordinerende enheter i kommunene og i spesialisthelsetjenesten løftet fra forskrift til lov. Samtidig tydeliggjøres det at enheten skal ha overordnet ansvar for arbeidet med individuell plan, og for oppnevning, opplæring og veiledning av koordinator. Styrkingen av lovgivningen på dette området er et sentralt virkemiddel i å sikre bedre koordinerte tjenester til de som trenger det. Dette var et av målene i Nasjonal helse- og omsorgsplan 2011–2015. Enhetene på helseforetaksnivå har hovedvekt på samhandlingen med kommunene.

I kommunene blir de koordinerende enhetenes rolle som tilrettelegger for koordinering på individnivå mer fremtredende. Dette forsterkes gjennom lovendringen i samhandlingsreformen om at kommunene skal ha hovedansvaret for at det blir utarbeidet individuell plan når en pasient/bruker trenger tjenester fra begge nivåer.

Nasjonal helse- og omsorgsplan sier at enhetene i kommunen skal:

- sørge for at tjenester ses i sammenheng
- sikre kontinuitet i tjenesteytingen
- bidra til at tjenesteyterne samarbeider om planlegging og organisering av tilbudene
- tilrettelegge for brukermedvirkning

Ansvarsgruppe

Personer som har tuberøs sklerose har ofte sammensatte vansker og behov som må følges opp. Undersøkelser og oppfølging fra helsevesen og tjenesteapparat skal samordnes og avtaler holdes. Det kan være klokt å koordinere tilbudene, sette opp mål for gjennomføring og evaluere hva som er gjort. Det bør også avklares hvem som har ansvar for gjennomføringen. En måte å gjøre dette på er å etablere en tverrfaglig gruppe, ofte kalt ansvarsgruppe. Ansvarsgruppe er ingen rettighet, men er en god arbeidsform og en stor fordel når individuell plan skal utarbeides og iverksettes.

En ansvarsgruppe bør være tverrfaglig og tverretatlig sammensatt. Det vil være en fordel at personer med beslutningsmyndighet deltar i ansvarsgruppen. Foreldre til barn og unge er viktige deltagere i ansvarsgruppen. Når forutsetningene er til stede har unge og voksne brukere en naturlig plass i

gruppen. For voksne kan en ansvarsgruppe fungere både med og uten pårørende. Sammensetningen vil variere over tid ettersom brukerens behov forandrer seg. Det er brukerens behov som avgjør hvem som skal delta. I de periodene av livet som preges av overganger vil det være hensiktsmessig å samle gruppen oftere. I overgangen til voksenlivet vil mange ha stor nytte av en ansvarsgruppe. Dette gjelder spesielt planlegging av utdanning, arbeidsavklaring, økonomi og egen bolig. Det er viktig med kontinuitet i en ansvarsgruppe, slik at det er mulig å opparbeide gjensidig kontakt og tillit.

Gruppen skal ha en koordinator som skal være bindeleddet mellom bruker/familien og nettverket av mennesker og tjenester de må forholde seg til. Dette er en viktig rolle, og bør innehas av en person bruker/familien har god kontakt med. Koordinerende enhet for habilitering og rehabilitering i kommunen har overordnet ansvar for å oppnevne en koordinator.

Kompetansesenteret stiller gjerne på ansvarsgruppemøte for å informere om diagnosen hvis ønskelig.



Individuell plan

Alle som har behov for langvarige og koordinerte tjenester har rett til å få utarbeidet en individuell plan dersom de ønsker det.

En individuell plan er tjenestemottakerens plan og skal utarbeides i samarbeid med bruker/foreldre/verge. Det innebærer at det er tjenestemottakerens mål som skal være utgangspunkt for planprosessen. Planen er et samarbeidsdokument som skal sørge for at tjenestemottakeren får et helhetlig og begrunnet tjenestetilbud og skal bidra til større trygghet og forutsigbarhet. Den skal avklare ansvarsforhold og sikre samhandling mellom de ulike tjenesteyterne og tjenestemottaker eventuelt pårørende.

En tjenesteyter, koordinator, skal til enhver tid ha hovedansvaret for oppfølgingen av planen og for oppfølging av tjenestemottakeren. Mange opplever at noe av det viktigste med en individuell plan er at man får en fast person i kommunen å forholde seg til. Koordinatorens hovedoppgave er å sikre god framdrift i planarbeidet, sikre at brukermedvirkningen ivaretas og at bruker/pårørende får den informasjonen som trengs. Tjenestemottaker bør kunne påvirke valg av koordinator, men dette viser seg ofte vanskelig å gjennomføre i praksis.

Intensjonen er at planen skal omfatte alle tjenester og tiltak som er nødvendig for å kunne leve et aktivt og selvstendig liv. Dette kan være helsetjenester, sosiale tjenester, ulike stønader, opplæring

etc. Retten til individuell plan er hjemlet i *Pasientrettighetsloven*, i *Lov om kommunale helse- og omsorgstjenester* og i *Lov om spesialisthelsetjenesten*.

Kommunen har plikt til å utarbeide en individuell plan dersom en person med behov for sammensatte tjenester selv ønsker det. Kommunen skal ha etablerte rutiner for dette. Den individuelle planen gir ikke større rett til de enkelte tjenestene, men er et viktig grunnlagsdokument. Planen dokumenterer den faktiske situasjonen og behov for tiltak og tjenester, og kan gi grunnlag for å søke om tjenester mottakeren ikke allerede har.

Kompetansesenteret anbefaler at de fleste med tuberøs sklerose har en individuell plan, og bidrar gjerne på oppstartsmøte.

Omsorgslønn

Lov om kommunale helse- og omsorgstjenester ([§ 3-6](#)) sier at kommunene skal ha tilbud om omsorgslønn til personer som har et særlig tyngende omsorgsarbeid. Omsorgslønn er ikke økonomisk behovsprøvd. Søknad om omsorgslønn sendes til bostedskommunen. Det er opp til den enkelte kommune å avgjøre om omsorgslønn skal gis, hvor mange timer det kan betales lønn for og timesatsen. Ytelsen er ikke tenkt som en direkte kompensasjon for tapt arbeidsinntekt. Kommunene praktiserer tjenesten ulikt, enten gjennom et ansettelsesforhold i kommunen eller ved at den som mottar omsorgslønn engasjeres som oppdragstakere for kommunen. Dette får forskjellige konsekvenser for skatt, feriepenger og eventuelle sykepenger. Kommunen krever at det søkes NAV om hjelpestønad før søknaden om omsorgslønn behandles. Det er imidlertid ikke et krav om at søknad om hjelpestønad skal være ferdigbehandlet hos NAV før kommunen behandler søknad om omsorgslønn. Ved fastsetting av omsorgslønn kan kommunen ta hensyn til innvilget hjelpestønad og/eller andre pleie- og omsorgstjenester som den omsorgstrengende mottar.

Som tidligere nevnt, under overskriften *Det kommunale hjelpeapparat*, skal søknad kunne ut i et vedtak. Et avslag skal begrunnes og inneholde opplysninger om klagefrist og hvor klage skal sendes.

Avlastning

Avlastning kommer også inn under *Lov om kommunale helse- og omsorgstjenester* ([§ 3-2](#)). Avlastningstiltak er tilbud til personer og familier med særlig tyngende omsorgsarbeid. Formålet er at omsorgsyter skal få avlastning fra sine daglige omsorgsoppgaver, og gi omsorgsyter nødvendig fritid og ferie, og mulighet til å delta i vanlige samfunnsaktiviteter. Avlastning kan gis ut fra ulike behov og organiseres på forskjellige måter. Det kan være noen timer, enkelte dager eller som en lengre døgnbasert tjeneste. Tjenesten kan tilbys i eller utenfor hjemmet og skal omfatte et forsvarlig tjenestetilbud for personen som har omsorgsbehovet.

Muligheten for å motta avlastning samt omfanget og innholdet må avklares med kommunen. Det må søkes om tjenesten, og kommunen skal foreta en vurdering og fatte et vedtak. Vedtaket skal inneholde opplysninger om omfang, eventuelt avslag, klagefrist og hvor klage kan sendes.

Støttekontakt

Kommunen skal ha et tilbud om støttekontakt etter *Lov om kommunale helse- og omsorgstjenester* ([§ 3-2](#)). Det er imidlertid ikke en individuell rett å få støttekontakt.

Formålet er å hjelpe den enkelte til en meningsfull fritid og et sosialt liv, og kan være et nyttig tiltak både for barn, unge og voksne med nedsatt funksjonsevne. Noen voksne med store funksjonsvansker har liten omgangskrets utenfor familien og kan ha stor glede og nytte av en støttekontakt som kan komme på besøk hjemme, bli med på kafé, kino, idrettstilstelninger og andre sosiale aktiviteter.

Tildelingen er basert på kommunens vurderinger. Tilbudet og hvordan kommunen organiserer sin støttekontakttjeneste, varierer i stor grad fra kommune til kommune. Noen kaller det fritidskontakt, treningskontakt eller tilrettelegger. Tjenesten kan gis individuelt eller i grupper. Ta kontakt med kommunen for nærmere informasjon.

Ledsagerbevis

Ledsagerbevis er et virkemiddel for å forebygge isolasjon og bidra til økt livskvalitet for personer med nedsatt funksjonsevne. Selve ledsagerbeviset er en dokumentasjon på at en person med nedsatt funksjonsevne har behov for bistand under kollektivreisen, i trenings- og svømmehaller eller på ulike kulturarrangement etc. Det må søkes bostedskommunen om ledsagerbevis. Ledsagerbevis er ikke lovpålagt, men er en frivillig ordning som kommunene kan innføre. Ikke alle kommuner har innført ledsagerbevis. Du kan lese mer om ledsagerbevis på helsenorge.no.

Brukerstyrt personlig assistanse

Lov om kommunale helse- og omsorgstjenester (§ 3-8) sier at kommunen skal ha tilbud om brukerstyrt personlig assistanse (BPA).

BPA er en alternativ måte å organisere praktisk bistand og opplæring på, og har som formål å gi praktisk hjelp til personer med omfattende og langvarige hjelpebehov. Det dreier seg om hjelp i dagliglivet, til praktiske gjøremål, egenomsorg og personlig stell både i og utenfor hjemmet. Assistanzen er knyttet til brukeren og ikke hjemmet. Målet med tjenesten er at brukeren skal kunne leve et aktivt og uavhengig liv til tross for sin funksjonshemming eller sykdom.

Brukerstyring er utgangspunktet for ordningen. BPA innebærer som hovedregel at tjenestemotakeren er arbeidsleder for faste assistenter, og bestemmer innenfor rammen av vedtaket hvilke oppgaver assistentene skal utføre, og når det skal skje. BPA omfatter også brukere som ikke kan ivareta brukerstyringen selv. Dette innebærer blant annet at personer med utviklingshemning og familier med barn med nedsatt funksjonsevne kan få BPA. Brukerstyringen ivaretas da av andre personer på vegne av eller i samarbeid med brukeren.

Fra 1. januar 2015 har personer under 67 år rett til BPA dersom de har langvarig og stort behov for personlig assistanse etter helse- og omsorgstjenesteloven. Retten omfatter også avlastningstiltak etter samme lov for personer med foreldreansvar for hjemmeboende barn under 18 år med nedsatt funksjonsevne.

Med stort behov menes et tjenestebehov på minimum 32 timer pr. uke. Brukere med tjenestebehov på minimum 25 timer pr. uke har likevel rett til å få tjenester organisert som BPA, med mindre kommunen kan dokumentere at slik organisering vil medføre vesentlig økt kostnad for kommunen. Med langvarig behov menes behov ut over 2 år. Lovendringen gir ikke brukeren rett til mer hjelp, men rett til selv å styre den hjelpen de har krav på fra kommunen. Rettighetsfesting av BPA er hjemlet i ny [§ 2-1 d i pasient- og brukerrettighetsloven](#).

Rettighetsfestingen av brukerstyrt personlig assistanse er en del av regjeringens arbeid med å følge opp intensjonen i FN-konvensjonen om rettighetene til mennesker med nedsatt funksjonsevne.

Den som ønsker å benytte seg av retten til BPA, må sende søknad til kommunen.

Bolig

Kommunens boligkontor forvalter kommunens boligpolitikk og Husbankens støtteordninger i kommunen. Husbanken har ulike låne- og tilskuddsordninger for unge med nedsatt funksjonsevne og deres familier.

Spørsmål vedrørende tilpasning av bolig kan rettes til kommunens boligkontor eller til konsulenten for funksjonshemmede. En ergoterapeut kan gi nyttige råd slik at en eventuell ombygging kan bli funksjonell og praktisk.

Arbeidet med å legge grunnlaget for en god boligsituasjon bør være del av en individuell plan. Samarbeidet med kommunens boligkonsulent eller boligkontor bør begynne flere år før ungdommen skal flytte ut av foreldrehjemmet. Når ungdommen fyller 18 år, opphører foreldrenes juridiske ansvar. Kommunenes helse- og omsorgstjeneste har et særlig ansvar for å hjelpe personer som ikke kan ta vare på sine interesser på boligmarkedet. Bestemmelsen gir ikke den enkelte rett til bolig, men pålegger kommunen å bistå så langt det er behov.

Kommunenes økonomi og prioriteringer er avgjørende for hvilken hjelp en får. I noen tilfeller vil de kunne tilby annen hjelp enn det søkes om. Årsaken til dette kan enten være fordi omsorgsbehovet anses dekket best på andre måter, eller fordi kommunen ønsker å utnytte ressursene sine best mulig på annen måte.

STAT OG FYLKE

Folketrygden administreres av staten gjennom **NAV** (Arbeids- og velferdsforvaltningen) og **HELFO** (helseøkonomiforvaltningen). Det finnes NAV-kontor i alle kommuner.

NAV-kontoret driver ingen form for oppsøkende virksomhet, men skal gi informasjon om rettigheter, bidra til å finne løsninger, hjelpe med å fylle ut søknader, orientere om saksbehandlingstid og om hvordan man skal gå frem for å klage når publikum henvender seg, samt drive saksbehandling. De gir råd og veiledning ut fra Folketrygdens bestemmelser og *Lov om sosiale tjenester*.

Folketrygdens intensjon er å sikre inntekt for enkeltmennesker, kompensere for utgifter i forbindelse med sykdom og gi hjelp til selvhjelp, slik at den enkelte kan greie seg selv i personlige og yrkesmessige forhold.

Man kan ikke regne med at NAV-kontorets ansatte har spesielle kunnskaper om en sykdom som tuberøs sklerose og om problemstillinger knyttet til denne diagnosen. En har anledning til å ha med seg en person man har tillit til når en oppsøker NAV lokalt. Man kan også gi fullmakt til en som kan håndtere sakene på vegne av seg. Personen kan bistå i møtet med NAV lokalt, både i søkeprosessen og i en eventuell klageomgang. All saksbehandling etter Folketrygdens bestemmelser foregår nå i NAV forvaltning. NAV har forvaltningskontorer i hvert fylke.

HELFO

Helseøkonomiforvaltningen (HELFO) tar imot og behandler alle søknader etter [Folketrygdlovens kapittel 5](#) om stønad ved helsetjenester. Formålet med dette kapittelet i Folketrygden er å dekke utgifter som påløper ved medisinsk behandling. Det er HELFO som administrerer ordningen og tar i mot alle søknader både fra publikum og fra helsepersonell.

Fra 19. mars 2015 finner privatpersoner informasjon om HELFOs tjenester på helsenorge.no. Nettstedet helfo.no er fra samme dato informasjonskanal for behandlere og andre helseaktører.

NAV

Grunnstønad og hjelpestønad

(Folketrygdloven Kap. 6)

For å kunne søke om grunn og/eller hjelpestønad kreves det at sykdommen, skaden eller lytet er varig. Mange med TS oppfyller dette kravet, og det er personer med TS eller foreldrene på deres vegne som kan søke om dette. Stønadens størrelse fastsettes av Stortinget i forbindelse med behandlingen av Statsbudsjettet hver høst.

Grunnstønad

([§ 6-3](#))

Grunnstønad kan søkes når sykdommen medfører visse typer varige, nødvendige merutgifter. Merutgifter er utgifter utover det funksjonsfriske har. Utgiften må dokumenteres eller sannsynliggjøres og tilsvare minst sats 1 for grunnstønad. Det er i alt seks satser for grunnstønad. Satsene finner du på nav.no

Det er en forutsetning at ekstrautgiftene er varige, altså ikke engangutgifter, men stadig påløpende utgifter. Grunnstønad gis for ekstrautgifter innenfor klart definerte områder som:

- drift av tekniske hjelpemidler
- transport, blant annet drift av bil
- hold av førerhund
- drift av teksttelefon og i særlige tilfeller til vanlig telefon
- bruk av proteser, støttebandasjer og lignende
- på grunn av fordyret kosthold ved diett
- slitasje på klær, fottøy og sengetøy

NAV lokalt orienterer om ytelsen og hva som kreves for å behandle søknaden. Søknadsskjema og veiledning finnes også på nav.no.

Mange har de senere årene erfart at det har blitt vanskeligere å få grunnstønad. Søknaden må være svært godt dokumentert med oversikt over utgiftene og med en god legeerklæring. Som hovedregel skal ekstrautgiftene dokumenteres ved kvitteringer for en periode på minimum tre måneder. Dette lar seg ikke alltid gjøre, og ekstrautgiftene må derfor vurderes skjønnsmessig.

Hjelpestønad og forhøyet hjelpestønad

(§§ [6-4](#) og [6-5](#))

Ordinær hjelpestønad til barn er kompensasjon for særskilt pleie og tilsynsbehov på grunn av varig sykdom, skade eller medfødt nedsatt funksjonsevne.

Det er ingen nedre aldersgrense for å få hjelpestønad, men erfaringen er at det er vanskeligere å få hjelpestønad for de minste barna. Sats for hjelpestønad finner du på nav.no

Forhøyet hjelpestønad ytes til familier med barn **under 18 år** som på grunn av varig sykdom har vesentlig større behov for oppfølging, trening, tilsyn og pleie enn det som kreves for ordinær stønad. Det kreves utfyllende og grundig dokumentasjon for rett til forhøyet hjelpestønad. Barnets medisinske tilstand må dokumenteres med legeerklæring. Forhøyet hjelpestønad har tre satser: 2x hjelpestønad, 4x hjelpestønad, 6x hjelpestønad. Satsene finner du på nav.no

Foreldre/foresatte kan søke om hjelpestønad eller forhøyet hjelpestønad når barnet har øket omsorgsbehov eller meromsorgsbehov sammenlignet med funksjonsfriske på samme alder. Voksne med kronisk sykdom kan også ha rett til ordinær hjelpestønad hvis de får tilsyn eller bistand i et visst omfang fra familiemedlemmer eller andre etter fylte 18 år. Omfanget av denne bistanden må beskrives nøye.

NAV lokalt orienterer om stønadene og krav til dokumentasjon. Søknadsskjema og veiledning finnes også på nav.no.

Omsorgspenger, pleiepenger og opplæringspenger

Formålet med disse ytelsene er å sikre at foreldre eller foresatte til kronisk syke eller funksjonshemmede barn beholder inntekt i forbindelse med fravær fra jobben.

Ytelsene tilsvare sykepenger for egen sykdom. Retten til fravær (permisjon fra arbeidet er hjemlet i Arbeidsmiljøloven § 12.)

Omsorgspenger når barn er syke

(§ [9-6](#))

Arbeidstakere som har omsorg for syke barn under 12 år har rett til å være hjemme med barnet i inntil 10 dager (15 dager dersom en har omsorg for mer enn to barn) pr. kalenderår. Enslige forsørgere har 20 dager (30 dager dersom en har omsorg for mer enn to barn). Har arbeidstakeren ansvar for kronisk syke eller funksjonshemmede barn kan en få utvidet denne retten med inntil 10 dager ekstra stønadsdager pr. kalenderår (20 dersom man er alene om omsorgen).

Retten til omsorgspenger gjelder frem til barnet fyller 18 år, når man er foreldre til barn med kronisk sykdom eller funksjonshemming. Retten til utvidet antall dager ved kronisk sykt eller funksjonshemmet barn, må forhåndsgodkjennes av NAV. Foreldre som ikke bor sammen, kan fordele disse dagene mellom seg etter avtale med NAV kontoret.

Søknadsskjema og mer informasjon fås hos NAV lokalt.

Pleiepenger

(§ [9-10](#), § [9-11](#) og [9-11a](#))

Hvis et barn under 12 år er syk ut over 7 dager kan en av foreldrene få pleiepenger f.o.m. 8. dag. Det er ikke lenger et krav om at barnet må ha ligget på sykehus i 7 dager, men at barnet er pleie-trengende utover 7 dager. Man må imidlertid ha vært i kontakt med helsevesenet, enten poliklinisk eller at barnet har vært innlagt i en helseinstitusjon. Pleiepenger kan utbetales så lenge det er nødvendig for behandlingen og rehabiliteringen av barnet (§ 9-10).

Har barnet en livstruende eller svært alvorlig sykdom eller skade kan en få pleiepenger fra første dag. Ordningen omfatter da begge foreldre (evt. kan andre omsorgspersoner, fosterforeldre, beste-foreldre få pleiepenger i stedet for foreldrene etc.). Også her kan en få pleiepenger hvis barnet pleies hjemme. Bestemmelsen gjelder frem til barnet fyller 18 år (§ 9-11).

Det er en begrensning ved **varig sykdom**. Ved varig sykdom kan en få pleiepenger kun i startfasen av sykdommen, ellers bare ved forverring eller dersom tilstanden er ustabil. Denne bestemmelsen har ført til ulik skjønnsanvendelse hos NAV.

Fra 2006 har en kunnet få graderte pleiepenger, dvs. at en kan jobbe redusert opp til 50 %, men ikke mer enn 50 % (§ 9-11a). Foreldre kan også dele pleiepenger med for eksempel 50 % på hver.

Arbeidstagere, frilansere, selvstendig næringsdrivende og arbeidsledige på dagpenger omfattes også av ordningen.

Opplæringspenger

(§ [9-13](#))

Arbeidstagere, frilansere, selvstendig næringsdrivende og arbeidsledige på dagpenger som har omsorg for kronisk syke eller funksjonshemmede barn, kan få opplæringspenger fra første dag ved deltagelse på kurs eller annen opplæring ved godkjent helseinstitusjon.

Opplæringspenger ytes så lenge det er nødvendig av hensyn til barnet, også etter fylte 18 år. Behovet for opplæring vurderes av PP-tjenesten, skole, kompetansesentra eller medisinsk institusjon.

Det ytes for eksempel opplæringspenger når foreldre deltar på kurs ved et kompetansesenter for sjeldne funksjonshemninger.

Reiseutgifter

Reiseutgifter i forbindelse med behandling, innleggelse på sykehus, kurs, etc. dekkes av Pasientreiser og er regulert gjennom det som heter Syketransportforskriften. Pasientreiser ble opprettet i sammenheng med NAV-reformen, eies og drives av de Regionale helseforetakene og har regionale kontorer.

Det gis refusjon av reiseutgifter når foreldre deltar på kurs ved et kompetansesenter for sjeldne funksjonshemninger.

Pasientreiser har en god [hjemmeside](#) som gir mye informasjon.

Stønad til tannbehandling

Sjeldne medisinske tilstander som har direkte innvirkning på tannhelsen gir grunnlag for refusjon og dette gjelder tuberøs sklerose.

I § 1 i [Forskrift om stønad til dekning av utgifter til undersøkelse og behandling hos tannlege og tannpleier for sykdom](#) listes det opp 14 sykdommer eller tilstander som gir stønadsberettiget undersøkelse og behandling, etter Folketrygdloven § 5-6 tredje ledd. Den første av disse fjorten er *Sjeldne medisinske tilstander* (SMT). Fra juli 2014 ble ansvaret for SMT-listen som navngir hvilke tilstander dette gjelder overført fra Helsedirektoratet til HELFO. Dette innebærer at HELFO har ansvar for å forvalte og oppdatere SMT-listen etter folketrygdens § 5-6. Listen er delt i to:

[A-listen](#) – gir rett til stønad til nødvendig tannbehandling

[B-listen](#) – gir rett til stønad til nødvendig tannbehandling forårsaket av sykdommen

Tuberøs sklerose står på A-listen.

Arbeid

”Arbeid for alle” er et samfunnspolitisk mål. Dette innebærer at mennesker med funksjonshemning og kroniske sykdommer skal kunne delta i arbeidslivet så langt der er mulig.

En stor gruppe mennesker med ulike kroniske sykdommer og/eller funksjonsproblemer kan, dersom forholdene legges til rette praktisk og/eller økonomisk, delta i arbeidslivet. Kontakt NAV kontoret i kommunen for informasjon om hvilke muligheter som finnes.

Vergemål

Foreldre, eller andre som har foreldreansvaret, er til vanlig verge for sine barn frem til de fyller 18 år. Personer med nedsatt funksjonsevne kan ha behov for at det utnevnes en verge også etter fylte 18 år, i tilfeller hvor man selv ikke er i stand til å ivareta egne interesser.

Den nye vergemålsloven trådte i kraft 1. juli 2013. Samtidig er det kommet ny forskrift til vergemålsloven. Den nye vergemålsloven har store endringer i regulering og administrering i forhold til den gamle lovgivningen.

På [vergemålsportalen](#) (vergemal.no) kan man lese mer om dette.

Anbefalte nettsider og litteratur

www.helfo.no

www.helsedirektoratet.no

informasjonsmaterieell blant annet om individuell plan

www.helsenorge.no

den offentlige helseportalen

www.hjemmebest.no

landsdekkende leverandør av BPA

www.jagassistanse.no

en ideell forening som er arbeidsgiver for assistentene til medlemmene i foreningen som har fått innvilget BPA

www.lovdatabasen.no

nettsted som inneholder de primære rettskildene som regulerer borgernes rettighet og plikter

www.nav.no

www.pasientreiser.no

www.fff.no/rettighetssenteret/

Rettighetssenteret eies og drives av FFO (Funksjonshemmedes fellesorganisasjon)

www.tako.no

TAKO-senteret. Tannhelse kompetansesenter for sjeldne medisinske tilstander

www.uloba.no

et samvirke av funksjonshemmede som har eller ønsker BPA

www.vergemal.no

vergemålportalen

[Barn og unge med nedsatt funksjonsevne – hvilke rettigheter har familien?](#) – revidert utgave

publikasjon fra Sosial- og helsedirektoratet

[Rehabilitering, habilitering, individuell plan og koordinator](#)

Veileder om rehabilitering, habilitering, individuell plan og koordinator – fra Helsedirektoratet

[Håndbok om helse- og sosialtjenesten i kommunene](#)

publikasjon fra Helsedirektoratet

Håndboken gir en beskrivelse av de kommunale helse- og sosialtjenestene, den beskriver eksempler på behov for bistand, hvordan komme i kontakt med tjenesteapparatet mm. Håndboken beskriver kommunens veilednings- og informasjonsplikt og regler for saksbehandlingen.

www.helsekompetanse.no/kurs/e-laering-individuell-plan

e-læring om individuell plan

Helse Midt-Norge RHF har i samarbeid med Nasjonalt senter for telemedisin og samhandling (NST) utviklet et åpent nettbasert opplæringsprogram i bruk av Individuell plan (IP).

NORSK FORENING FOR TUBERØS SKLEROSE

Norsk Forening for Tuberøs Sklerose (NFTS) ble opprettet i 1985, under et familiekurs for diagnostiserte og pårørende på Frambu. Noen av NFTS sine ildsjeler tok etter hvert sats og etablerte et eget medlemsblad, TS-kvarten. Dette har vært i stadig utvikling, og er i dag en særdeles viktig informasjonskilde for foreningens medlemmer. Videre har foreningen produsert en egen informasjonsvideo, "Ronny har TS".

Foreningens viktigste funksjon i dag er å vedlikeholde en plattform og en møteplass for medlemmene. Dette gjennom å arrangere samlinger og kurs av både faglig og sosial karakter. Det etterstrebes to arrangement årlig, høst og vår, hvor det ene involverer hele familier, og det andre kun foreldre og voksne pårørende.

NFTS satser på en aktiv og levende dialog med våre søsterorganisasjoner internasjonalt, gjennom arbeid med TS-Norden og TS-International. Foreningen forsøker å delta på og høste kunnskap av samarbeid med bl a Norsk Epilepsiforbund og Autismeforeningen, samt ved å delta på nasjonale og internasjonale kongresser og arrangementer.

NFTS er medlem av Funksjonshemmedes Fellesorganisasjon (FFO) og deltar i FFOs smågruppeforum og på kongresser og kurs i regi av organisasjonen. Foreningen samarbeider tett med Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser og deltar i deres Senterråd. NFTS møter også jevnlig på arrangementer i regi av Helsedirektoratet og departementet.

For at NFTS skal kunne ha livets rett i dag, stilles det krav til minimum 250 registrerte medlemmer. Medlemsregisteret er igjen basis for hvor mye offentlig støtte vi tildeles, som beregnes ut i fra foreningens betalende enkeltmedlemmer. Ytterligere ett krav for videre eksistens er at foreningen må være landsdekkende, hvilket er løst gjennom registrering av våre fylkeskontakter.

Wenche Røkenes
leder
Norsk forening for tuberøs sklerose

www.nfts.no

ORDFORKLARINGER

Aneurismer utvidelse/utposning av blodkar

Angiofibromer godartet svulst som består av blodkar(angio) og bindevev(fibrom). Finnes bl.a i hud

Angiomyolipom godartet svulst som består av blodkar(angio), muskelvev(myo) og fett(lipom). Finnes i nyrer

ACTH (adrenocortikotropic hormone)

et hormon som utskilles fra hypofysens og som st bl.a. stimulerer binyrene til frisetting av kortisol

Cystenesykdom sykdom som forårsaker økende mengde væskefylte hulrom (cyster) i nyrene. Dette er en genetisk sykdom forårsaket av genmutasjoner

CT computer tomografi er en radiologisk undersøkelsesmetode hvor man gjør bruk av snittbilder (tomogram) som fremstilles ved hjelp av computer

Delesjon bortfall av DNA

Depigmenterte eller hypopigmenterte flekker lyse flekker med mindre pigment enn omkringliggende vev

DNA forkortelse for deoxyribo nucleic acid, eller deoksyribonukleinsyre. DNA er arvestoffet vårt og består av nukleotider (også kalt baser). Rekkefølgen av disse gir informasjon til cellen om hvordan alle byggesteinene (proteinene) i kroppen vår skal lages.

Dominant arvegang arvegang der en person kun trenger mutasjon eller feil i én utgave av genet. Dersom vedkommende får barn, vil det derfor være 50 % sannsynlighet for at sykdomsgenet (og sykdommen) gis videre til barnet.

Dysplasi vekstforstyrrelse eller mangelfull utvikling

EEG elektroencefalografi registrering av hjernens elektriske aktivitet

EKG elektrokardiografi registrering av hjertets elektriske aktivitet

Foramen monroi (foramen interventrikulære) åpning mellom sideventriklene og tredje ventrikkel i hjernen hvor spinalvæsken passerer

Gen arveanlegg. Er et område på DNA som inneholder informasjon til bygging av et protein. For eksempel inneholder genet *TSC1* informasjon om hvordan proteinet Tuberin skal bygges.

Grå substans de deler av sentralnervesystemet som inneholder nerveceller

Hamartomer godartede svulster med utgangspunkt i det vevet de utgår fra

Hvit substans de deler av sentralnervesystemet som består av nervefibre

Infantile spasmer spesiell type epileptiske anfall som oppstår i spedbarnsalder

Knuter godartede svulster hos personer med TS kalles ofte knuter

Kognisjon intellektuell prosess som gjør at det en observerer blir bevisst og fører til forståelse, tanker og resonnement

Kognitive funksjoner ”de mentale funksjoner som har betydning for erkjennelse, tenkning og kunnskapservervelse. Kognitive funksjoner omfatter sanseoppfattelse (persepsjon), oppmerksomhet (konsentrasjonsevne), hukommelse og logiske evner (begrepsdannelse, resonnerende evner, teoretisk intelligens), problemløsning og språk” (Store medisinske leksikon).

Ketogen diett fettrik diett med lite karbohydrater som brukes i epilepsibehandling

Kjempecelleastrocytom (SEGA) hjernesvulst som sitter i ventrikkelsystemet

Kjønnsceller sædceller og eggceller. Inneholder kun 22 enkeltkromosomer (ikke par) og 1 kjønnskromosom (X eller Y)

Kjønnskromosomer X og Y kromosomene. Er med på å bestemme en persons kjønn.

Kodon (triplett) rekkefølgen av tre baser i DNA som koder for en bestemt aminosyre

Kromosom strukturell samling av DNA i cellekjernen. Vi har i alle cellekjerner i kroppen (bortsett fra kjønnscellene) 46 kromosomer som består av 22 par kromosomer og ett par kjønnskromosomer. Disse kan sees på i lysmikroskop ved celledeling.

LAM (lymfangiomiomatose) lungesykdom som forårsaker bl.a. annet cystiske forandringer

Leseramme rekkefølgen av kodon/tripletter i DNA-sekvensen i et gen

Lærevansker fellesbetegnelse for en rekke mer eller mindre spesifiserte tilstander som gir seg utslag i at fremgangen på ett eller flere fagområder i skolen er langsommere enn vanlig. Er lærevanskene begrensede, sier vi at de er *spesifikke*, er de mer omfattende, betegnes de som *generelle* (f.eks. hos psykisk utviklingshemmede).

Missense-mutasjon punktmutasjon hvor kodon-endring fører til at proteinet får en annen aminosyre plassert i den gitte posisjonen (se fig. 3 i genetikk-kapittelet)

MR (magnetisk resonanstomografi) bildeundersøkelse som ved hjelp av magnetfelt danner snittbilder

Nevropsykologisk utredning undersøkelse av kognitive ferdigheter som kan ha flere ulike formål. Et formål kan være å bidra til riktig diagnose for eksempel ved å avklare om det foreligger en funksjonsforstyrrelse i hjernen. Et annet formål kan være å bidra til å avdekke ressurser og begrensninger.

Nonsense-mutasjon punktmutasjon som lager et stopkodon og dermed avslutter proteinproduksjon før tiden (se fig. 3 i genetikk-kapittelet). Fører til et såkalt trunkert protein

Pits fordypninger i tannemaljen, et alminnelig kjennetegn ved tuberøs sklerose. Pits er ikke det samme som hull/karies, og skal kun behandles med alminnelig god tannpleie

Preimplantasjonsdiagnostikk form for behandling der man gjør genetisk undersøkelse av befruktet egg utenfor livmoren, før det settes inn i livmoren. Behandlingen gis for å unngå at barnet skal arve en alvorlig sykdom fra en av foreldrene.

Protein kroppens viktigste byggestein. Består av kjeder av aminosyrer. Rekkefølgen av baser i DNA bestemmer rekkefølgen av aminosyrer i et protein

Punktmutasjon mutasjon der kun én base i DNA-sekvensen er endret

Retinale hamartomer knuter i øyets netthinne

Rabdomyomer svulst utgått fra hjertemuskulatur

Tubere (se knuter)

Sklerose vevet i deler av hud eller indre organer blir hardt, fast og fortykket på grunn av økt bindevevsdannelse. De fleste arr er en form for **sklerose**

SEGA (SubEpendymal Giant cell Astrocytoma - se kjempecelleastrocytom)

Shagreen patches område med læraktig hud som oftest i korsryggområde, men kan også oppstå på andre deler av kroppen

Subependymale kjempecelleastrocytomer (se kjempecelleastrocytom)

Subependymale knuter knuter beliggende i veggen av tredje ventrikkel – kan utvikle seg til kjempecelleastrocytomer

Triplett; se kodon

Ventrikler hulrom i hjernen med spinalvæske

Vagus nerve stimulator (VNS) behandlingsform ved epilepsi i form av gjentatt elektrisk stimulering av den 10.

Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser

Besøksadr.: G.F. Henriksens vei 29 (SSE), 1337 Sandvika

Postadr.: Nasjonalt kompetansesenter for
sjeldne epilepsirelaterte diagnoser
Spesialsykehuset for epilepsi, SSE
Oslo universitetssykehus HF
Pb. 4950 Nydalen
0424 Oslo

Tlf.: 67 50 11 95

E-post: kompetansesenter-sse@ous-hf.no

Web: www.oslo-universitetssykehus.no/nk-se

Utgitt første gang:
desember 2013

Sist revidert:
august 2017
(mindre rev des. 2021)