

Innhold

FORORD.....	2
FORORD TIL "NYE" FORELDRE.....	3
HVA ER SPIELMEYER-VOGTS SYKDOM ?	4
MEDISINSK INNFORING.....	4
SYKDOMSFORLØPET VED SPIELMEYER-VOGTS SYKDOM.....	5
MEDISINSK BEHANDLING	7
BEHANDLING I FRAMTIDEN	7
SPIELMEYER-VOGTS SYKDOM OG ARV	8
DIAGNOSE AV SPIELMEYER-VOGTS SYKDOM.....	9
FAMILIEN	11
HVORDAN BARNET SELV OPPLEVER SIN SITUASJON.....	11
FORELDREREAKSJONER.....	12
SØSKENREAKSJONER.....	14
BEHOVET FOR EN HELHETLIG PLAN RUNDT FAMILIEN	15
UNDERVISNING OG OPPLÆRING.....	17
LOVGRUNNLAG	17
PEDAGOGISKE KONSEKVENSER	17
FYSISKE TILTAK / FYSIOTERAPI.....	20
FRITIDEN	21
OVERGANG FRA BARN TIL VOKSEN	22
PUBERTETEN	22
BOTILBUD	22
NÅR UNGDOMMEN BLIR PLEIETRENGENDE	22
TANNHELSEN	24
BEHOV FOR MEDISINSK EKSPERTISE	24
LOVVERK, REGLER OG RETTIGHETER	25
LOV OM HELSETJENESTER	25
LOV OM SOSIALE TJENESTER M.V.	25
LOV OM FOLKETRYGD	25
FORSKJELLIGE LÅN OG STØNADER TIL BOLIG	27
TILLEGG	28
PRESENTASJON AV NORSK SPIELMEYER-VOGT FORENING (NCL)	28
FAGRÅDET FOR NORSK SPIELMEYER-VOGT FORENING.....	28
PRESENTASJON AV TAMBARTUN KOMPETANSESENTER	29
PRESENTASJON AV FRAMBU SENTER FOR SJELDNE FUNKSJONHEMNINGER	30
LITTERATURLISTE VED SPIELMEYER-VOGTS SYKDOM.	31
FRAMTIDIG RESSURSENTER / KOMPETANSESYSTEM	33
INNMELDINGSBLANKETT	33

FORORD

Norsk Spielmeyer-Vogt Forening (NCL) vil med dette orienteringsheftet nå alle som på en eller annen måte møter sykdommen; foreldre, søsken, familie eller fagpersoner.

Spielmeyer-Vogts sykdom er en medfødt, alvorlig fremadskridende hjernesykdom som rammer nervesystemet. Etterhvert som sykdommen utvikler seg settes stadig større deler av sentralnervesystemet ut av funksjon, noe som fører til tap av ulike funksjoner.

Samtidig med funksjonstapet skjer det en naturlig utvikling fra barn til ungdom og videre til voksen. Det er denne veksten til avhengighet som stiller oss alle overfor store utfordringer.

Dette heftet er en revisjon av foreningens orienteringshefte utgitt i 1986.

Norsk Spielmeyer-Vogt forening vil takke Sosialdepartementet for avgjørende støtte til revisjon av heftet. Videre vil vi takke sosionom Aud Bendixen og journalist Anne Marit Svinsaas, barnenevrolog Kristian Sommerfelt og barnevernspedagog Egil Rian som har stått for revisjonsarbeidet. Vi takker også våre ulike bidragsyttere.

Vi vil også rette en takk til fagrådet for Norsk Spielmeyer-Vogt forening for deres bidrag til arbeidet.

Norsk Spielmeyer-Vogt Forening (NCL)

FORORD TIL "NYE" FORELDRE

Kjære medforeldre!

Du fikk en opprivende beskjed for ikke lenge siden. Du fikk vite at barnet ditt har Spielmeyer-Vogts sykdom. Den første reaksjonen din var kanskje et lammende sjokk, siden sorg.

Livet for oss er annerledes enn det liv andre foreldre lever; annerledes på så mange måter. Når vi hører eller leser om mennesker som er rammet av en slik sykdom, skulle vi kanskje tro at det blir et liv fylt av sorg, lidelse og fortvilelse. Slik er det heldigvis ikke.

Det blir et annet liv enn vi hadde tenkt oss, uten tvil. Men dette nye og ukjente livet trenger ikke bli dårligere, fattigere eller mindre innholdsrikt.

Vanskeligst er det kanskje å tenke på framtiden. Den virker uoverskuelig og nesten umulig å planlegge. Men du vil oppdage, slik mange før deg har oppdaget, at situasjonen endrer seg underveis. Grensene for hva vi tåler flytter seg hele tiden.

Vår situasjon er vanskelig, så vanskelig at svært få mennesker kan fatte hvilke problemer vi sliter med i hverdagen. Du og dine skal ikke bare forstå problemene, dere skal faktisk oppleve dem. Det er da det er viktig å vite at dere ikke er alene. Vi er flere som har opplevd det samme, og mange vil også oppleve det i fremtiden. For å hjelpe oss selv og hverandre er det viktig at vi holder innbyrdes kontakt og støtter hverandre. Ved å holde denne kontakten kan vi snakke om vanskelighetene og få råd om hvordan de kan løses. Slik kan vi være til hjelp for hverandre.

Hver forelder og hver familie har sine kilder å hente krefter fra. Det vi må ha klart for oss, og det vi må støtte hverandre på, er at det er ingen skam å ikke ha krefter igjen. Det er ingen skam å be om hjelp.

Husk:

- Du trenger tid til å fordøye hele sannheten og tilpasse deg den nye situasjonen. Bruk tid til å prate med hverandre.
- Grip dagen og fokuser på mulighetene i stedet for problemene både på skole, hjemme og i fritiden. Alt er mulig til det motsatte er bevist.
- Ta ikke for deg alle problemene med en gang. Du kan tenke litt fremover, det er nødvendig. Men tenk ikke hele tiden på det verste. Lev i den situasjonen du er i og ta problemene etterhvert som de kommer. Det er viktig ikke å henge seg opp i slutten først.
- Du kan få mange gode hverdager i lag med disse ungene.

Vi er her for hverandre.

Hilsen fra oss foreldre i
Norsk Spielmeyer-Vogt Forening

HVA ER SPIELMEYER-VOGTS SYKDOM ?

Medisinsk innføring

Navn på sykdommen

Mange navn

Denne sykdommen kalles oftest i Norge Spielmeyer-Vogts (S-V) sykdom etter to tyske leger som beskrev den i 1906. Den norske legen Stengel fra Røros beskrev sykdommen hos fire søsken allerede i 1826. Sykdommen kalles i England Batten's disease. Det internasjonale "medisinske" navnet på sykdommen er neuronal-ceroid-lipofuscinose type 3 (NCL3). Navnet kommer av at man har funnet opphopning av to fettliknende stoff (ceroid og lipofuscin) i nervecellene. De første tegnene på S-V, eller juvenil NCL (JNCL), kommer oftest rundt 3-8 års alderen.

Det finnes andre, sjeldnere typer neuronal-ceroid-lipofuscinose sykdommer som viser seg i andre aldre. Sykdommene er generelt mer alvorlig jo tidligere de begynner. Haltia-Santavuori typen (NCL1) kalles også infantil NCL (INCL). Den begynner rundt 1 års alder med oppbremsing i utvikling, ofte autistisk adferd og dårligere håndfunksjon. Hurtig tap av motoriske ferdigheter og kontakt kommer så i løpet av de neste par årene. Barna dør oftest før 10 års alder. Jansky-Bielschowsky typen (NCL2) kalles også late infantil NCL (LINCL) og begynner oftest rundt 2-4 års alder med uro, epilepsianfall, tap av motoriske ferdigheter, kontakt og etterhvert syn. Barna dør oftest før 15 års alder. Kufs sykdom (NCL4) begynner i voksenalder og har et mildere forløp.

NCL -
Internasjonal
samle-
betegnelse

Beskrivelsen videre i dette heftet gjelder bare Spielmeyer-Vogts sykdom (NCL3).

Sykdommens årsak

S-V hører hjemme blant sykdommene i cellestoffskiftet. Disse tallrike sykdommene er alle svært sjeldne og skyldes forandringer i arveanlegget. En identisk kopi av arveanlegget sitter i cellekjernen i alle cellene i kroppen. Forandringen i arveanlegget ved S-V fører til dårligere funksjon i celler i øyne og hjerne over tid. I alle cellene i kroppen foregår det hele tiden en komplisert produksjon og nedbrytning av kjemiske stoff. Ved sykdommene i cellestoffskiftet fører forandringer i arveanlegget til at et enzym fungerer dårlig. Dette gir økende opphopning av f.eks. stoff A eller for lite av stoff B som igjen fører til at cellene (i øyet og hjernen ved S-V) fungerer dårligere etter som tiden går. Forandringen i arveanlegget er tilstede fra befruktningen. Den genetiske defekten som er årsaken til S-V er blitt lokalisert til den korte armen på kromosom 16, men man kjenner ennå ikke (1999) enzymfeilen.

Genetisk defekt

Forekomst

S-V er en av de vanligste av flere hundre kjente sykdommer i cellestoffskiftet som rammer hjernens funksjon. Det finnes ca 30 barn med S-V i Norge til enhver tid. I tillegg finnes noen få barn med de tidlige formene. Sykdommen finnes over hele verden med litt varierende hyppighet.

Sjelden,
Ca. 30 i Norge

Sykdomsforløpet ved Spielmeyer-Vogts sykdom

Det er ikke et helt likt forløp av sykdommen hos de forskjellige barna med S-V, men hovedtrekkene er de samme. Dette er vanlig også ved andre sykdommer i cellostoffskiftet. Barnet har en normal utvikling i de første leveårene. Fra 3-5 års alder begynner synsnedsettelsen, men den er til å begynne med ikke merkbar. Det er oftest lite tap av ferdigheter mellom 7 og 12 års alder. De første epilepsianfallene kommer vanligvis i denne tiden.

Etterhvert mister barnet/ungdommen ferdigheter på mange områder og blir pleietrengende. Ernæring blir et økende problem, og kroppen svekkes generelt med blant annet mindre motstandskraft mot infeksjonssykdommer. Døden inntreffer etter en periode der ungdommen har vært helt pleietrengende. Likedan som forløpet av sykdommen varierer, er livslengden forskjellig. Noen få dør før de er 20 år, mens andre lever til de er over 30.

Synstap

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

Epilepsi

Forandringene i hjernecellene gjør at barnet vil få epilepsi. Dette kommer ofte i 10-11 års alderen. Epilepsi er anfall der bølger av elektriske utladninger i hjernecellene gir bevissthetsforstyrrelser og/eller ufrivillige bevegelser.

Epilepsianfallene kan være svært ulike. Uten at man er klar over det kan barnet ha absens som er korte anfall med stivt, stirrende blikk (oftest et par sekunder) med bevissthetstap. De kan være vanskelige å oppdage, selv når barnet har mange slike anfall pr. dag. Anfallene er forvirrende for barnet fordi opplevelser og inntrykk blir usammenhengende. Om barnet/ungdommen har hyppige slike anfall vil de ofte bidra til lærevansker. Det er viktig at foreldre gjør lege oppmerksom på mistanke om slike anfall slik at forebyggende behandling med epilepsimedisin kan vurderes.

Den vanligste anfallstypen er store epilepsianfall. Disse kalles generalisert tonisk, kloniske anfall (GTK anfall, tidligere kalt Grand Mal). De ser ofte ut som de anfallene man ser ved feberkramper. GTK-anfallene er ikke utrykk for mer alvorlig sykdom enn absensene. Barnet/ungdommen mister bevisstheten. Ofte dreies øynene oppover eller til siden. Det sees oftest stivhet i hele kroppen som deretter går over i regelmessige rykninger i armer og ben. Oftest vil barnet/ungdommen bli blålig på lepper og pusten synes å stoppe opp. Det er ofte ufrivillig avgang av urin og avføring. Et GTK-anfall varer som regel mindre enn 3-4 minutter. Etterpå faller de fleste i en dyp søvn og kan være irritert og grinete i mange timer etterpå. Første anfallet er svært skremmende for omgivelsene og de fleste vil tro at barnet er i ferd med å dø. Anfallene er imidlertid ikke farlige og barnet merker ikke anfallet mens det står på.

Man trenger ikke å gjøre noe under anfallet. Er man tilstede kan man legge en pute under hodet og legge barnet på siden. Man skal ikke prøve kunstig åndedrett eller annen livredning. Anfallene kan komme om natten. Hvis et anfall varer over 3 minutter kan det være riktig å gi spesiell medisin (diazepam) rectalt som kan hemme varigheten av anfallet.

Normal utvikling i de første leveårene

Sentralsynet forsvinner først

Bevissthetstap i korte øyeblikk

GTK-anfall

Tiltak under anfallet

Forebyggende medisiner

Hvis barnet har hatt flere anfall er det oftest riktig at lege starter med forebyggende epilepsimedisin.

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

Senere kan problemene med anfall være en av de største belastningene for barnet og familien.

Lærevansker og konsentrasjonsproblemer

Nedsatt korttids- hukommelse

Sykdommens påvirkning av barnets hjerneceller merkes på flere måter. I ettertid vil man en del ganger kunne se at barnet har hatt en utvikling med for eksempel endret adferd og lette hukommelsesproblemer flere år før synstapet ble tydelig. Konsentrasjonsproblemer og vanskeligheter med å huske ting som nettopp har skjedd (nedsatt korttidshukommelse) blir merkbare. Dette, sammen med synstapet, bidrar til at det blir vanskeligere for barnet å lære seg nytt stoff.

De økende vanskelighetene for barnet gir seg ofte uttrykk i at det blir bråkete og urolig. Barnet merker at det ikke lenger klarer det samme som før og merker at kameratene klarer ting som det selv ikke klarer. Smerten og forvirringen ved dette sees ofte som skiftende humør med mindre tålmodighet, sinneutbrudd og rastløshet. Det kan også vise seg som innadvendthet og tristhet - som depresjon.

Språket

Tap av språkfunksjon

I nær sammenheng med sviktende motorikk og hukommelse skjer et gradvis tap av språkfunksjonen. Det blir vanskelig for barna å finne riktige ord og talen blir ofte stammende på en karakteristisk måte. Etter hvert blir talen vanskelig å forstå og barna trenger derfor mer tid og ro for å kommunisere med andre.

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

Mental utvikling

Mental stagnasjon

Barn med S -V utvikler seg mentalt på samme måte som andre barn i de første leveårene. Etter hvert som forandringene i hjernen tiltar, vil den mentale stagnasjonen bli mer merkbar. Både de unge og omverdenen vil også oppleve at tidligere ervervede ferdigheter forsvinner. Evnen til å tilegne seg og sortere stoff vill ikke fungere som før. Resonnement og begreper blir vanskeligere å forholde seg til og de færreste med S - V makter abstrakt tenkning. De blir konkrete og situasjonsbundne både i deres tankegang og kommunikasjonsform.

Det å oppleve seg som annerledes og stadig møte nederlag kan være en del av forklaringen på hvorfor mange av de unge i perioder har voldsomme mareritt.

Forvirring og vrangforestillinger

Lengre ut i sykdomsforløpet vil de fleste i perioder være preget av forvirring og ha vrangforestillinger (psykotiske reaksjoner). Disse er ofte forbundet med svær angst. Det er viktig med nært samarbeid med fagpersoner med erfaring i slike reaksjoner (psykolog, lege) for å kunne avhjelpe disse problemene best mulig. Det kan være en hjelp med medisiner som kan dempe de psykotiske forestillingene og angst/ uro.

Motoriske funksjoner

Forandringer i bevegelsesmønsteret er små i starten. Det kan være litt vanskelig å starte bevegelser. Disse forandringene skyldes økende problemer med hjernens kontroll av muskelbevegelsene og ikke sykdom i musklene. Etterhvert blir gangen mer ustødig, både på grunn av synsnedsettelsen og på grunn av nedsatt kontroll med bevegelser. Gangen kan bli trippende og barnet kan plutselig falle. Barnet/ungdommen får økende problemer med å

bruke hendene nøyaktig fordi musklene i hendene får mindre tydelige signaler fra hjernen. Ansiktet blir gjerne mimikkfattig. Etterhvert vil barnet/ungdommen mer og mer avhengig av rullestol.

Etter hvert avhengig av rullestol

Senere i sykdomsforløpet

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

Økende svelgevansker vil senere gjøre at noen får ernæring gjennom en sonde som legges ned gjennom nesen. I de senere år har en del fått operert inn en "port" til magesekken istedenfor sonde da det kan gi mindre ubehag.

Ernæringsvansker

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

Svekket immunforsvar

Medisinsk behandling

Det finnes ingen medisinsk behandling som hemmer sykdomsutviklingen. Vanlig sunn og variert kost anbefales i tillegg til fysiske aktiviteter og stimulering av evner og interesser.

Ingen medisinsk behandling

Selv om S-V riktignok ikke kan helbredes, er den ikke umulig å behandle. Den viktigste behandlingen er den pedagogiske innsatsen. Ved at diagnosen informerer omgivelsene om hva som vil skje, kan barnets tilværelse tilrettelegges slik at en oppnår best mulig livskvalitet.

Behandling i framtiden

Den nøyaktige biokjemiske feilen ved S-V vil sannsynligvis kartlegges innen noen år. Slike feil er kjent for mange andre sykdommer i cellestoffskiftet. Dette vil imidlertid ikke si at man har behandling. Man kan ikke regne med at effektiv behandling kan gis før genetisk behandling eventuelt blir mulig en gang i framtiden (om 5-30 år?).

Framtidig genetisk behandling?

Spielmeyer-Vogts sykdom og arv

Arves fra begge foreldre

Spielmeyer-Vogts sykdom er en autosomalt recessivt arvelig sykdom. Det betyr at sykdommen rammer begge kjønn, og at arveanlegget for sykdommen arves fra friske foreldre (bærere). Foreldrene har begge arveanlegget i «enkel dose». Arvebærertilstanden er ikke merkbar, det vil si at det ikke er mulig å ha «et snev av sykdommen».

Ved recessiv arv må arveanlegget forekomme i dobbel dose for å fremkalle sykdommen. Det medfører at barn med Spielmeyer-Vogts sykdom har arvet et arveanlegg fra hver av foreldrene.

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

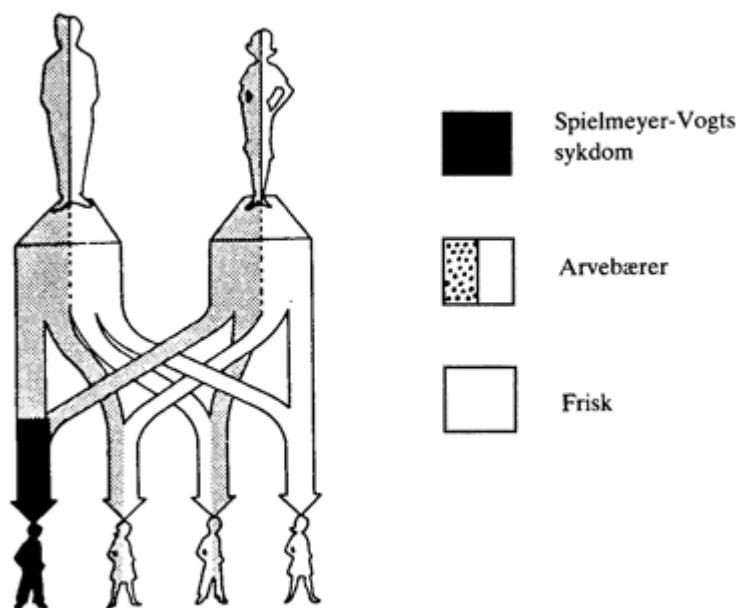
Rammer både jenter og gutter

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

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

En frisk bror eller søster av en person med Spielmeyer-Vogts sykdom har $2/3$ risiko for å være bærer av sykdomsanlegget.

Figur. Autosomal recessiv nedarving



Diagnose av Spielmeyer-Vogts sykdom

Diagnose hos barnet

Diagnosen S-V skal mistenkes når et barn som tidligere har hatt normalt syn, får økende synsnedsettelse. Barnet blir oftest henvist til øyelege. Øyelegen vil en del ganger kunne se forandringer i netthinnen ved å lyse inn i øyet (oftalmoskopi). Ved øyeavdeling på større sykehus kan det gjøres en undersøkelse av elektriske signaler fra øyets netthinne, elektoretinografi (ERG). Ved S-V, og enkelte andre øyesykdommer, vil en tidlig i sykdomsforløpet finne svake eller opphørte signaler. En vil også hos nesten alle barn med S-V, men også ved enkelte andre sykdommer, finne blærelike forandringer (vacouler) i hvite blodlegemer (lymfocytter) når blod undersøkes i mikroskop. Disse vacoulene består av lagret materiale på grunn av enzymdefekten.

Slik lagret materiale finnes også i mange andre celler i kroppen. Hittil har den endelige diagnosen ved S-V bygget på at man har undersøkt vev fra hud, slimhinne fra øyet eller blindtarm med kraftige mikroskop (elektronmikroskop). Spesielle "fingeravtrykk-mønstre" er det typiske for sykdommen. Denne undersøkelsen er ofte vanskelig og det kan ta flere måneder før svaret er klart.

Siste året er det blitt mulig å stille diagnosen sikkert uten vevsprøve hos de fleste (ca 80%) av barna ved hjelp av arveanleggsanalyser (genetisk prøve). En trenger da bare en blodprøve av barnet, foreldre og søsken. Undersøkelsen er fortsatt meget komplisert og gjøres i dag i Skandinavia bare ved noen få laboratorier (ofte brukes det i Gøteborg eller Helsingfors).

Prenatal diagnostikk

Ved ny graviditet med de samme foreldrene som før har fått et barn med S-V, kan det være aktuelt med prenatal diagnostikk. Dette kan gjøres i de tilfellene der diagnosen hos det syke barnet de har fra før, kan stilles ved genetisk prøve - dvs kanskje hos ca 80 % (1998). Dette representerer en svært liten, men mulig risiko for graviditeten og gjøres derfor bare dersom foreldrene ønsker å ta abort hvis fosteret har arveanlegget i "dobbel dose" (barnet ville fått sykdommen). Slik prenatal diagnostikk gjøres i ca 8. graviditetsuke. Det er viktig at en slik undersøkelse planlegges så godt som mulig.

Diagnostikk av yngre søsken

En svært vanskelig situasjon oppstår når en familie har et barn med S-V og dessuten har ett eller flere yngre søsken. Norsk lov forbyr egentlig diagnostisering av slike barn så lenge diagnosen ikke muliggjør medisinsk behandling. Dette har likevel vært gjort i en del familier fordi foreldre kan oppleve at det blir uutholdelig ikke å vite om yngre barn er friske eller vil få sykdommen. Tidlig diagnostisering gir dessuten muligheter for tidlig pedagogisk tilrettelegging slik at en kan utnytte barnets læreevne før synsevnen og korttidshukommelsen blir svekket.

Bærerdiagnostikk

I de familiene der det syke barnet har kunnet diagnostiseres med genetisk prøve kan man også finne ut hvem av barnets søsken som er bærer av S-V arveanlegget.

Dette arveanlegget er imidlertid svært sjeldent og det er ekstremt lite sannsynlig at denne "bæreren" vil få barn med en annen som også er slik "bærer". Unntaket er hvis en får barn med noen i egen familie (f.eks. fetter/kusine) eller barn fra en annen familie der noen har S-V. Da vil sjansen for å få et barn med Spielmeyer-Vogts sykdom være betydelig større.

Dersom søsken finner det vanskelig å leve med usikkerheten om de kan få barn med S -V er det viktig at de får tilbud om genetisk veiledning.

Forandringer i netthinnen

Genetisk testing av blodprøve

Foster-diagnostikk

Norsk lov forbyr slik diagnostisering

Behov for genetisk veiledning

Genetisk veiledning

Familier kan behøve mye støtte både før og etter beslutning om eventuell fosterdiagnostikk eller prøvetaking på søsken og andre slektninger, uansett om man velger å gjennomføre prøvetakingen eller avstår fra den.

Det finnes genetiske avdelinger på regionsykehusene med leger som har forholdene rundt arv og prenatal diagnostikk som sitt spesialområde. Disse vil kunne gi den beste veiledningen og informasjonen.

FAMILIEN

Hvordan barnet selv opplever sin situasjon

Erfaringene viser at barn med Spielmeier-Vogts sykdom reagerer sterkt på at det mister synet. De aller fleste opplever det å bli blind som det mest dramatiske av alt som skjer i barne- og ungdomsårene. Dette kan føre til angst og gi det følelsen av å være utenfor. Det nekter for at det er blind og fortsetter å hankes med nye situasjoner ved bruk av restsynet så lenge det skimter lys og skygge. Barnet kan reagere med sinneutbrudd, ustabil humør, søvnvansker, virkelighetsflukt og mindre evne til å konsentrere seg. Dette er en vanlig reaksjonsform blant barn i sorg. Det kan også være barns måte å reagere på utrygghet - det føler at deres verden blir uoversiktlig og vanskelig.

Barnet har vært seende og synstapet setter inn i førskolealder og når det begynner på skolen. Dette er en fase i livet hvor det kreves mye av dem - de skal lære nye ting og knytte kontakter til nye venner og voksne. I denne situasjonen skal barnet endre bildet av seg selv eller sin identitet. Det å være blind vil for de fleste forbindes med at verden er svart, at man er funksjonshemmet, bruker hvit stokk og trenger hjelp.

En plattform å stå på blir det når barnet hjelpes til å se seg selv som verdifullt til tross for at det er blind - det har sin egenverdi.

Blinde er verdifulle.

Berre du er du.

Det er berre DU som har di stemme.

Blinde er verdifulle om de ikkje kan alt som andre kan.

Nokon må kunne noko som du ikkje kan.

Åshild Stautland 1991

Under sykdomsforløpet reagerer mange barn i perioder med uro og angst hvor det ser skygger, spøkelses, ulike figurer/dyr som eks. ulv. Det kan være en reaksjon på de stadige tap det opplever, men også uro fordi det ikke forstår hva som skjer med det. I sitt ønske om å beskytte barnet vil de voksne ofte vegre seg for å informere barnet om sykdommen, og det vil kunne oppstå en mur av taushet mellom barnet og foreldrene. Barnet har behov for realistisk informasjon om hvorfor det har synsproblemer og skoleproblemer og etterhvert hvorfor det taper andre funksjoner. Det er viktig at foreldrene bidrar til å gi denne informasjonen på barnets premisser og at barnet får mulighet til å ta det inn over seg og reflektere over det.

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

Å miste synet skaper sorg og tapsopplevelse

Identitet som blind

Behov for realistisk informasjon

Ingen fasitsvar på hvordan informasjon bør gies

Foreldrereaksjoner

De første reaksjonene

Det kan gå lang tid fra foreldre får mistanke om at noe er galt med barnet til diagnosen Spielmeyer-Vogt foreligger. Noen har også fått vite at barnet har en degenerativ øyelidelse som fører til blindhet, noe som i seg selv er et sjokk. Denne tiden har vært full av uro og engstelse for hva som er galt med barnet. Kommunikasjon med hjelpeapparatet, som ofte heller ikke kjenner sykdommen, kan være meget vanskelig. Foreldrene opplever at legene ikke hører på det de har å si om deres eget barn. De føler at de ikke blir tatt på alvor, og noen opplever det som en kamp å få stilt diagnosen. Usikkerheten er vanskelig å leve med, og engstelsen viser seg ofte på forskjellig måte hos foreldrene, noe som kan virke belastende på samlivet foreldrene imellom.

Når diagnosen blir kjent

Den endelige diagnosen er et sjokk, og det oppstår et kaos av tanker og spørsmål. Fra det ene øyeblikket til det neste mister man på en måte et barn og samtidig får man et nytt med en helt annen framtid og som det må stilles helt andre forventninger og krav til. Noen nekter å tro at diagnosen er riktig, og vil oppsøke andre leger/alternative former for medisin, mens andre stenger inne følelsene og klarer ikke å snakke om det. Ikke bare reagerer hvert enkelt menneske ulikt, men kvinne og mann kan reagere forskjellig på ulike tidspunkt. Det er normalt å reagere forskjellig. Noen klarer ikke å se situasjonen som den er, og sorg og fortvilelse blir gjemt, noe som f.eks. kan gi seg utslag i rastløshet for på et vis å holde smerten unna. For noen kommer diagnosen som en «lettelse» og gir svar på hvorfor barnet utvikler seg annerledes enn forventet. Uansett hvordan man reagerer så er det et vanlig menneskelig behov å beskytte seg mot et sterkt kaos av tanker og følelser. Man klarer ganske enkelt ikke å ta inn over seg all informasjon om diagnosen og følgene av den, men må sortere ut litt etter litt for å kunne holde hodet over vannet. Midt oppe i denne situasjonen skal foreldrene make rollen som støttespillere og omsorgspersoner for sine barn, og ta avgjørelser i forhold til hvem som har behov for hvilken informasjon. Dette er en vanskelig, men viktig prosess som det kan være riktig å få hjelp til.

Gjentagne og vedvarende kriser

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

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

På jakt etter gode løsninger

Foreldrene ønsker at barnets begrensede levetid må bli så lykkelig og meningsfull som mulig. Barnets ressurser skal brukes og stimuleres så godt det lar seg gjøre, og foreldrene føler at ansvaret for dette påhviler dem. Gjør vi nok for barnet vårt? Stimulerer vi barnet nok? Er vi flinke nok til å aktivisere barnet? For de fleste vil svaret på disse spørsmålene være nei. Dette kan lett føre til skyldfølelse og dårlig samvittighet. Samtidig skal foreldrene lære å forholde seg til et hjelpeapparat som ofte ikke klarer å gjennomføre

Kan gå lang tid
før diagnose
foreligger

Normalt å
reagere
forskjellig

Følelse av å
være alene med
ansvaret

nødvendige tiltak og bruker lang tid til å fatte vedtak eller gi avslag på søknader. Resultatet blir en snikende belastning fordi problemene ikke blir løst, men bare vokser med barnet. Foreldrene har sammenlignet denne belastningen med et bilbatteri som gradvis blir utladet. Selv om det blir ladet på nytt vil det tappes fortere.

Det er en kjensgjerning at denne situasjonen også setter samhandlingen innad i familien på store prøver.

Midt oppe i en vanskelig hverdag med dårlige framtidsutsikter for barnet, gir mange foreldre likevel uttrykk for at sorgen og smerten setter dem i kontakt med indre ressurser som de ikke visste de hadde. Evnen til å mestre en problemfylt virkelighet blir utfordret på en slik måte at livet ikke lenger blir sett på som en selvfølge.

Til tross for at det er vanskelig å se noen mening i det som skjer vil en oppleve gode og meningsfylte hverdager både for barnet og for egen del.

**Langvarig
belastning**

**Mobilisering
av ressurser**

**Svært vanskelig
også for søsken**

Søskenreaksjoner

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

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

For alle søsken vil det være en stor belastning å se sin bror eller søster gradvis miste funksjoner. Erfaringer viser at søsken i mange tilfeller viser større modenhet og ansvarsfølelse enn det som er vanlig for alderstrinnet. Dette kan være både en styrke og en svakhet. Yngre søsken "mister" sin storebror eller storesøster etterhvert som de går forbi dem i utviklingen. De får større ansvar og er ikke lenger de som mottar mest hjelp. Mange barn går med angst for at de selv også kan bli alvorlig syke.

**Behov for
informasjon**

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

Behovet for en helhetlig plan rundt familien

Familien har behov for hjelp helt fra starten av.

Å miste et barn enten ved en ulykke eller ved langsomt å miste funksjoner er noe av det vanskeligste et menneske kan oppleve. Foreldrene trenger raskt hjelp for å overleve som familie og ta vare på hverandre. De har behov for hjelp av noen som de er trygge på, som kan hjelpe dem å finne ut hva som er viktig i de ulike fasene av prosessen, og noen som tar kontakt for å høre hvordan det går. Hjelpeapparatet har et stort ansvar for å ta initiativ for at hjelp blir gitt og at hverdagen legges så godt til rette som overhodet mulig for disse foreldrene og barna deres.

De fleste av foreldrene har ikke tidligere hatt kontakt med hjelpeapparatet og gruer seg for å måtte oppsøke hjelp. De føler seg lett maktesløse overfor alle etater som blir involvert og nye "fagfolk" som de skal møte.

Hvordan familien føler seg ivaretatt og forstått av det lokale hjelpeapparatet i den første sjokkerte tiden etter at en har fått vite hva som feiler barnet, er av stor betydning for hvordan familien på lengre sikt mestrer å tilpasse seg sin nye livssituasjon. Arbeidet med å få lagt forholdene til rette for en best mulig oppvekstsituasjon for barnet kan være svært omfattende. Erfaringer viser at en del familier føler behov for et hjelpeapparat som er mer aktivt og mer "automatisk" enn det en ofte møter. Årsaken til at hjelpeapparatet i en del tilfeller kommer til kort er manglende kompetanse rundt behovene som oppstår når en familie kommer i en slik situasjon. Ved sjeldne diagnoser er det vanlig og forståelig at det lokale hjelpeapparatet ikke innehar denne kompetansen i utgangspunktet.

Å få tilført riktig og nok kompetanse er en stor utfordring for hjelpeapparatet i den første tiden etter at diagnosen er kjent.

**Møte med
hjelpe-
apparatet**

**Oppbygging
av kompetanse**

Behov den første tiden etter at diagnosen er kjent

- Kunnskap om sykdommen og støtteapparatet og et støttesystem som "loser" foreldrene gjennom hjelpetiltakene.
- Bearbeiding av egne følelser og reaksjoner.
- Praktisk hjelp som kan gi foreldrene anledning til å ta seg av de øvrige barn i ferie og fritid.
- En overkommelig og forutsigbar økonomi.
- At hjelpen ytes på en slik måte at foreldrene har innflytelse på det som skjer.

Behov i skolealder

- Informasjon om lover/rettigheter og hjelp til å fremme søknader
- Tilrettelagt skolegang som gir barnet muligheter til å utvikle sine evner og interesser.
- Informasjon om hjelpemidler som barnet kan ha nytte og glede av.
- At barnet får en meningsfull fritid med kontakt til jevnaldrende.
- At hjelpeapparatet er riktig og godt informert til enhver tid
- Koordinering og mer automatikk i de tilbudene som etableres rundt den enkelte familie.
- Avlastning
- Tilpasset bolig..
- Kontinuitet i tiltak og forutsigbarhet i forhold til overganger ved skifte av skole og ferier/avlastning.
- Et stabilt hjelpepersonell med så få personer som mulig og at personalet får kjennskap om metoder og informasjon om barnet og sykdommen og veiledning og støtte i arbeidet.
- Medisinsk ansvarlig med kjennskap til sykdommen og det enkelte barn.

Behov etter skolealder

- Et tilbud som gir ungdommen meningsfulle aktiviteter til hverdag og fritid og en tilværelse med vekt på nærhet og trygghet
- At hjelpeapparatet er riktig og godt informert til enhver tid
- Fleksibilitet i overgang ved skifte av instanser.
- Kontinuitet i "ekspertisen".
- Tilrettelagt egen bolig/bolig i hjemmet.
- .Medisinsk ekspertise.
- Støtte /veiledning til foresatte og personalet.

Behov etter at barnet/ungdommen er død

- Sorgbearbeiding og psykososial støtte.
- Veiledning og støtte rundt praktiske forhold som f.eks. bortfall av trygd og tilbakelevering av trygdebil.

Habiliteringsplan

Så tidlig som mulig bør kommunen utarbeide en helhetlig, langsiktig og individuell tilrettelegging av det offentlige tilbud og tjenester. En slik **habiliteringsplan/helhetlig plan** bør inneholde en beskrivelse av barnet, målet for planen, delmål og handlingsplaner for å nå disse målene. Planen skal skissere dagens situasjon og samtidig være fremtidsrettet. Ansvarsgruppen rundt barnet har ansvaret for å sikre at et helhetlig tilbud blir ivaretatt. Planen skal også synliggjøre de administrative og organisatoriske konsekvensene av habiliteringsarbeidet. Habiliteringsplanen skal være med på å kvalitetssikre tjenester og tilbud til barnet og familien. I kvalitetssikringen bør det ligge en evaluering av tilbudene i forhold til målsettingene og den faglige standarden.

Ansvarsgruppe

UNDERVISNING OG OPPLÆRING

Lovgrunnlag

I grunnskoleloven står det om undervisning:

"Alle elever har rett til å få opplæring i samsvar med dei evnane og føresetnadene dei har."

Videre står det om spesialundervisning:

"For born og ungdom som ut frå ei sakkunnig vurdering treng særleg hjelp, skal det skipast spesialundervisning, i eller utanom skolen. Slik undervisning kan gjevast i vanleg skole eller i egne skolar eller spesialklassar eller i medisinske og sosiale institusjonar m.v."

Sakkyndig vurdering foretas ved kommunenes kontor for pedagogisk-psykologisk tjeneste (PPT-kontor)

Siden 1994 har all ungdom rett til 3 års videregående opplæring.

Elever som etter sakkyndig vurdering trenger særskilt tilrettelagt opplæring kan få dette utover 3 år når eleven ifølge den sakkyndige vurderingen trenger det og kan ta imot opplæring, dog ikke ut over 5 år eller fylte 22 år.

Staten har etablert et statlig støttesystem med spesialpedagogiske kompetansesentre, syns- og audiopedagogisk tjeneste m.m. som skal bistå kommuner og fylkeskommuner med system- og brukerrettede oppgaver.

Tambartun kompetansesenter Statlig spesialpedagogisk senter for synshemmede i Melhus har et landsdekkende ansvar for spesialpedagogiske tjenester til elever med S - V.

Pedagogiske konsekvenser

De fleste barn med Spielmeier-Vogts sykdom er begynt i skolen før de får diagnosen, men allerede i førskolealder har foreldre og personalet ofte sett forandringer hos barnet både synsmessig og i modenhet. For de som er begynt i skolen er noen kommet godt i gang med leseinnlæringen og er på høyde med de andre elevene faglig, mens andre strever med dette og er blitt henvist til PPT.

Tilrettelegging

Det som krever spesiell oppmerksomhet og tilrettelegging er at eleven er sterkt synshemmet. Å miste synet er et stort tap og virker inn på de fleste områder i livet og hverdagen, bl.a. dialog/kommunikasjon med andre, å kunne velge venner, begrepsforståelse, informasjon, selvstendig aktivitet og bevegelsesfrihet. En stor del av energien går med til å mestre sorgen og anstrenge seg for å være "seende". Det kan bli lite overskudd til å få med seg alt det nye som skjer og som skal læres på skolen. Reaksjonen på stadig å se mindre kan ofte gi seg utslag i skiftende humør med mindre tålmodighet, sinneutbrudd og rastløshet og behøver ikke å være tegn på at korttidshukommelsen er redusert. Undervisningen må legges til rette for en som er synshemmet med stimulering i bruk av de andre sansene, et miljø som er oversiktlig og et godt auditivt klima.

De fleste barn kjenner klasserommet og deler av skolen fra den tiden det har sett, men etterhvert som synet blir dårligere, blir det behov for å lære seg teknikker for å opprettholde evnen til mest mulig å forflytte seg selv ved bl.a. bruk av mobilitystokk og innlæring av faste ruter til og fra aktiviteter. Mobility er å bli kjent inne og ute og i skolegården for å kunne ta seg fram mest mulig alene.

De fleste barn med denne sykdommen er i gang med eller har lært seg å lese før diagnosen foreligger. Å lære seg punktskrift kan derfor være en psykisk belastning som må respekteres. For andre igjen er det auditive korttidsminnet så nedsatt at lesetrening gjør at man kan risikere å utsette eleven for et unødig nederlag. Derimot påvirkes ikke den delen av hukommelsen som eleven bruker når han/hun f.eks. hører en historie og skal gjengi den eller opplever hendelser. Langtidshukommelsen kan man derfor anvende i mange

**Rett til spesial-
undervisning**

**Statlig
støttesystem**

**Stort behov
for
tilrettelegging**

sammenheng under hele sykdomsforløpet. Selv om skrive- og leseferdigheten ikke er stor, kan barnet ha stor glede av å bruke punktskrift på sitt nivå.

Datamaskin

Det å ha et skriveredskap som de andre elevene er viktig. Datamaskin med syntetisk tale har vist seg å ha en positiv virkning på arbeidet med skrive- og leseopplæringen. En datamaskin er mer akseptert, også blant klassekameratene. Et eget dataprogram, "Struktur", er utarbeidet for barn med Spielmeier-Vogt. Dette er et program som på lengre sikt er tenkt brukt til å lette kommunikasjonen når språkfunksjonen svikter.

"Struktur"

Matematikk er et fag som erfaringsmessig tidlig blir vanskelig. I dette faget som i all annen undervisning av synshemmede må emnet konkretiseres og legges på et nivå som barnet mestrer og kan delta i på alle nivåer. For barnet er det viktig å holde på med det samme emne som klassekameratene og ikke skille seg ut. Ukeplanen bør derfor tilpasses og omfatte lekser som det er mulig å gjennomføre. En hovedregel er at man må ta utgangspunkt i elevens muligheter og ikke la tanken på konsekvensene av sykdommen skape begrensninger. Sammenhengende undervisning gjennom temaundervisning og prosjektarbeid har vist seg gunstig og gir eleven bedre muligheter til å forstå og få oversikt over hverdagen.

Forholdet til andre elever

Inkludering

Barn med Spielmeier-Vogts sykdom har etablert vennskap med jevnaldrende når synshemmingen starter. De er vant til å ha kontakt og å være med i lek og aktiviteter, og dette fortsetter de med på samme nivå som de andre. Etterhvert opplever de at de ikke mestrer alle aktiviteter som f.eks. ballspill eller å sykle. De andre barna synes de er for trege og det tar for lang tid. På grunn av det dårlige synet kan den synshemmede heller ikke tolke de andres kroppsspråk og forstå hvorfor de trekker seg unna. Det er viktig at de voksne er oppmerksomme på dette og helt fra begynnelsen av legger forholdene til rette for at den synshemmede inkluderes i arbeidet i timene og i friminuttene. I perioder hvor tap av funksjoner gir sorg, frustrasjon og /eller manglende oversikt, må barnet ha mulighet for å bli ivaretatt. Informasjon om synshemmingen og etterhvert informasjon om sykdommen til medelever har vist seg å være positivt. Imidlertid må informasjonen skje i samarbeid med barnet selv og foreldrene og aldri være mer informasjon enn det som barnet selv har fått.

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

Ressurser og organisering

For å få til en undervisning som tar vare på en elev med Spielmeier-Vogts sykdom med sine spesielle pedagogiske særtrekk, er det gjort positive erfaringer med følgende ressurser og organisering:

- Full lærerdekning fordelt på 2-4 personer.
- Spesiellærere med kjennskap til alle elevene i klassen. (2-lærer system)
- Avsatt tid til veiledning og samarbeid.
- Kompetanseoppbygging med kursing av personalet og med mulighet for erfaringsutveksling med andre lærere i samme situasjon.
- Opprettelse av basisgruppe (nærgruppe) bestående av 4-5 personer som arbeider nærmest eleven. Foreldre må alltid være med. Det er viktig å finne en koordinator som tar ansvar og initiativ. Møter ca. en gang i måneden.
- Ansvarsgruppe med representanter fra de ulike etater som sikrer at et helhetlig tilbud blir ivaretatt. Møter minst to ganger årlig og etter behov.

Rom:

- Grupperom tilknyttet klasserommet og et klasserom hvor det kan innredes egen krok til datamaskin/andre hjelpemidler. En bør tilstrebe at eleven får samme klasserom hvert år og slipper å flytte rundt i skolebygningen.
- Fysisk tilrettelegging av rom/omgivelser for en synshemmet og i høyere skoleslag for rullestolbruker.

Undervisning på barnetrinnet

I disse årene har en størst mulighet til å “fylle på” med kunnskap, opplevelser og erfaringer som barnet senere vil ha glede og nytte av. Samtidig som barnets undervisning ikke gjøres altfor spesiell til å begynne med, bortsett fra det metodiske i forhold til synshemmingen, må man hele tiden ha i tankene hva som vil være nyttig framover. Tidlig lærdom sitter lengst, og en viktig del i arbeidet blir å ta vare på og registrere alt det som barnet gjennomgår. Ved bruk av data kan man registrere hvilke fag barnet har hatt, hvilke interesser, sanger, bøker som er lest. m.m. Ved hjelp av lyd kan en lage egne opptak m.m. Bruk av kassettspiller er en annen måte å ta vare på hendelser og opplevelser som vil være verdifulle for barnet senere.

Prosjektarbeid og temaundervisning er arbeidsmåter som gjennom hele skoletiden vil kunne inkludere barnet i klassen.

**Tidlig lærdom
sitter lengst**

Undervisning på ungdomstrinnet

Overgangen til ungdomstrinnet må planlegges i god tid (1-2 år) i forveien og bør omfatte:

- kontinuitet i undervisningspersonalet, enten ved at lærer følger over til ungdomstrinnet eller at lærer fra ungdomstrinnet har undervisningstimer med barnet/ungdommen siste året i barnetrinnet
- opplæring av nytt personale i god tid før skolestart
- informasjon om barnet/ungdommen til personalet i samråd med foreldrene
- at barnet/ungdommen i god tid før skolestart gjør seg kjent med skolen, klasserommet og lærerne ved å besøke den nye skolen
- at barnet/ungdommen tas med på informasjon til andre elever/klasser

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

Undervisning i videregående skole

Planleggingen her må skje på samme måte som til ungdomsskolen. Ved overgang til videregående skole er det av avgjørende betydning at en som har arbeidet med ungdommen følger med over til ny skole. Undervisningen blir i hovedsak å vedlikeholde det som ungdommen har lært tidligere, med hovedvekt på praktiske fag innenfor det som ungdommen har interesse og glede av. Undervisning i en liten gruppe sammen med andre ungdommer med lærevansker, har vist seg å gi inspirasjon og følelsen av tilhørighet til en klasse. Dagsformen vil variere mer i denne perioden, og behovet for hvile blir større.

**Behov for
nøye
planlegging**

Voksenopplæring/dagaktivitet

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

**Livskvalitet
viktigst**

Evnen til å uttrykke seg er for de fleste sterkt svekket, og det kreves god kjennskap til den enkelte og stor tålmodighet for å kunne tolke hva ungdommen vil. Å ikke bli forstått kan i perioder skape irritasjon og sinneutbrudd. Det er derfor viktig at det er god kommunikasjon mellom alle som er i daglig kontakt med ungdommen, slik at de er informert om hva som skal skje og hva som har skjedd i løpet av dagen. En ukeplan med faste aktiviteter gir

ungdommen mulighet til å skille dagene fra hverandre, og vil skape trygghet ved at ungdommen er forberedt på det som skal skje. Imidlertid varierer dagsformen fra dag til dag, og det som er avgjørende er hva ungdommen er i stand til her og nå, og ikke hva som står i planen. I planene må det tas hensyn til dette slik at det er avsatt god tid og at personalet kan arbeide der hvor ungdommen befinner seg, f.eks. at personalet kan komme i boligen når dagsformen er dårlig.

Fysiske tiltak / fysioterapi

Det er ikke mulig på forhånd å avgrense det fysiske forløpet hos barn/unge med Spielmeier-Vogts sykdom til alder i og med at hvert barn har sin egen utvikling. Generelt kan en si at i begynnelsen, når symptomene viser seg, er barnet lite preget fysisk av sykdommen. De største forandringene er synstapet og de følgene det har for barnet. Etterhvert vil det skje begynnende leddforandringer og begynnende angstfenomener.

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

Tiltak:

Med unntak av trening som går på omstilling av synsevnen, er det ikke nødvendig med spesielle treningsopplegg i denne perioden. Barnet bør først og fremst stimuleres til trygghet og til å få selvtillit til å våge å være med på aktiviteter som "koster" i form av økt innsats. Omgivelsene bør tilrettelegges for en synshemmet både hjemme og på skolen, og barnet bør trenes på å orientere seg ved hjelp av hørsel, lukt, smak og taktil-sansen.

I kroppsøvingstimene må det legges vekt på at barnet skal føle seg som en av gruppen (klassen, førskolen). Dette øker behovet for stasjonære øvelser, f.eks. en hinderløype hvor barnet har oversikt over treningens rekkefølge. I aktiviteter som forutsetter løp og hopp fra et nivå til et lavere, er det påkrevd med en ledsager. Aktiviteter som judo og annen styrketrening er sportsgren som passer både gutter og jenter

Treningens hovedmål bør være:

- vedlikeholde leddutslag
- øke/vedlikeholde lungekapasiteten
- stimulere kroppsfølelsen
- trene orienteringsevnen, spesielt med henblikk på hørselssansen
- øke generell styrke og utholdenhet.

Etter hvert vil gradvise forandringer i fysiske og psykiske funksjoner komme som begynnende taleforstyrrelser og økende nevromotoriske vansker samtidig som synet svekkes ytterligere.

Tiltak:

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

Formålet med treningen vil være den samme som tidligere med tillegg av:

- trene balanse og koordinasjon
- vedlikeholde leddutslag - særlig de større ledd som omslutes av store muskelmasser.

Forløpet videre er en økende svekkelse av motoriske funksjoner med store balanse- og koordineringsforstyrrelser. Evnen til full utstrekning av de enkelte ledd reduseres, gangfunksjonen avtar og taleforstyrrelsene øker.

Tiltak:

Tidligere trening bør følges opp med økt vekt på å trene balanse og koordinering. Gangtrening bør inngå som et fast innslag lenge etter at ungdommen er begynt å bruke

Stimulere til trygghet

Kjent gymnastikkprogram

Gangtrening

rullestol over lengre avstander. Hjelpemidler som skranke, rullator, ståstativ m.v. kan være til god hjelp. Ungdommen har fortsatt behov for å få belastet bena fordi dette gir mer verdifull trening enn øvelser i sittende og liggende stilling. Det er fortsatt viktig å vedlikeholde leddenes bevegelighet for å hindre at strekkbarheten i musklene blir redusert. Dette vil forlenge perioden hvor ungdommen selv kan utføre daglige gjøremål, eventuelt med hjelp av andre.

Fritiden

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

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

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

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

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

Informasjon i nærmiljøet

Barnets interesser i fokus

Avlastning

OVERGANG FRA BARN TIL VOKSEN

Puberteten

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

Vekst til
avhengighet

Botilbud

Om ungdommen skal bli boende i foreldrehjemmet eller flytte i egen bolig er alltid en vanskelig avgjørelse for foreldrene.

Ombygging /
tilrettelegging

For de ungdommene som blir boende hjemme, er det nødvendig med tilrettelegging av boligen for rullestolbruker og for en med stort pleiebehov. Før sykdommen blir konstatert har de fleste familier allerede etablert seg i egen bolig som ikke er bygget med tanke på funksjonshemming. En ombygging eller kjøp av ny bolig vil medføre store kostnader, og foreldrene påtar seg en økonomisk byrde som de kan bli sittende igjen med etter at ungdommen er død. De må derfor få riktig informasjon om hvilke muligheter de har for tilskudd og lån før de setter i gang med boligprosjekter. I tillegg til en tilrettelagt bolig vil behovet for avlastning og hjelp til daglig stell øke. På samme måte som for de som bor i egen bolig må det lages en plan over aktiviteter og pleie med oversikt over hvem som har ansvaret for gjennomføringen samt behovet for hjelp til enhver tid.

Overgang til
egen bolig

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

Når ungdommen blir pleietrengende

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

Personen bak
"diagnosen"

Behov som bør dekkes kan kort skisseres i følgende punkter:

1. Omsorgspersoner som blir i arbeidet over tid og som har forståelse for og overskudd til ungdommen.
2. Kjærlighet
3. Respekt
4. Lindring av smerte
5. Meningsfylt innhold i hverdagen
6. Trøst i angst
7. Valgmuligheter
8. Ro og harmoni i omgivelsene
9. Bevare sin identitet
10. Opplevelsen av glede og suksess

Hva man kan forvente av fysisk og psykisk tilbakegang

Perioder med søvnvansker:

Blinde har generelt ikke den samme opplevelsen av natt og dag som seende. De kan derfor ha vanskelig for å opprettholde en normal døgnrytme. Ungdommer med Spielmeier-Vogts sykdom har i perioder vansker for å sove om natten. Det kan være flere årsaker til søvnforstyrrelsen som at ungdommen sover/dormer mye på dagtid, medisiner gjør en søvnløs og forstyrrer søvnrytmen, og det kan skyldes epileptisk aktivitet. Et søvnmønster bør lages omkring strukturen på dagen med positive aktiviteter som har en hensikt, avløst av tider med avslapping i en atmosfære av trygghet og uten stress. I noen tilfeller anbefales sovemedisin og angstdempende midler, men disse har sine bivirkninger.

Skille mellom dag og natt

Perioder med vrangforestillinger (psykotiske reaksjoner) og angst:

Erfaringene viser at det hos de fleste forekommer uroperioder med angst og vrangforestillinger omkring den tiden når språk og motorikk går tilbake. Dette kan være betinget av organiske, følelsesmessige og miljømessige faktorer. Det er sjelden at det er en enkelt faktor som utløser en bestemt adferd. Lengden på utbruddene varierer, men utbruddene er svært vanskelig og vonde både for ungdommen det gjelder og for pårørende og personalet som har den daglige omsorgen. Det er viktig at en kan skjerme ungdommen i et rolig miljø, og at det finnes kjente personer tilstede hele tiden. Medisiner som kan dempe de psykotiske forestillingene og angsten kan være nødvendig. Samarbeid med lege som kan ta ansvar for medisinsk behandling i slike tilfeller er meget viktig.

Rolig miljø, kjente personer

Svelgebesvær og spisevegring:

Etterhvert vil tygge- og svelgemusklene lammes og det blir vanskelig og tygge og svelge. Men det kan være mange årsaker til at ungdommen har vanskelig for å få i seg mat. Dette må undersøkes før man setter i gang tiltak. Tiltak gjøres i samarbeid med foreldre/personale. Hvis en person ønsker å spise, men ikke kan, kanskje p.g.a. vansker med å svelge, kan det være riktig å overveie sonde. Men hvis en opplever at motstanden mot mat er fordi pasienten har gitt opp og trukket seg inn i seg selv og ikke ønsker å leve lenger, kan beslutningen være at en ikke gjør noen ting. En god regel er at atmosfæren rundt måltidet er rolig og avslappet og at sittestillingen er riktig. Selv om appetitten er dårlig er det viktig med rikelig drikke.

Sammensatte årsaker

Slimdannelse og vansker med pusten:

Ungdommene kan få pusteproblemer p.g.a. slim, tetthet etter krampe, allergi m.m. Pusteproblemer kan være hyperventilering eller tilbakeholding av pust. Surstoff er da et godt hjelpemiddel som har en beroligende virkning. Ved mye slim kan dette avhjelpes ved bruk av pari-apparat/forstøverapparat, drenasjeleie, banking ev. slimsuging i munnhulen.. Ryggliggende stilling er meget uheldig for opphopning av slim. Sekretet har en tendens til å sette seg i bakerste, nederste lungelapp. Sideleie anbefales og seng hvor fotenden kan heves og ungdommen komme i drenasjeleie.

Kalde hender og føtter:

Blodsirkulasjonen blir dårlig og fører til at hender og føtter blir kalde. Fotbad og massasje samt gode ullsokker og varme tøfler på bena anbefales.

Inkontinens:

Kontrollen over tarm og blærefunksjon avtar. Blæren tømmes ikke godt nok og kan føre til infeksjon. Dette bør alltid undersøkes f. eks. ved høy temperatur. Det kan hjelpe å få ungdommen til å slappe av. Kateterisering kan også bli aktuelt.

Ved treg avføring kan det hjelpe med forandring av diett, f. eks. en skål med moset eple og svsker hver morgen eller mildt laxativ.

Tannhelsen

Forløpet av Spielmeyer-Vogts sykdom gjør at det etter hvert blir vanskeligere å oppnå en skikkelig tannhygiene ved bruk av vanlige redskaper, samtidig som det kan bli problematisk både for barnet/ungdommen og tannhelsepersonell å foreta behandling. Tannsykdommer (hull og tannkjøttbetennelse) kan unngås dersom forebyggende behandling starter tidlig.

Det er viktig med forebyggende kontroll og behandling fra diagnosen er stilt. Barn med Spielmeyer-Vogts sykdom bør gå til tannlege/tannpleier 4-6 ganger årlig. De bør også få hjelp til tannpuss når synet forsvinner. En bør bruke små tannbørster med myk bust eller elektrisk tannbørste. Dersom renholdet blir svært vanskelig når sykdommen utvikler seg, kan det benyttes kjemiske midler til tannrengjøring. Besøk av tannpleier 1 gang pr. måned anbefales.

Behov for medisinsk ekspertise

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

**Tannpleier 1
gang pr. mnd**

Ansvarlig lege

LOVVERK, REGLER OG RETTIGHETER

Her gis en oversikt over de mest aktuelle lover med kapittel- og paragrafangivelse. Fordi regelverket er i stadig forandring, bør opplysninger om lovenes innhold innhentes hos trygdekontor, sosialkontor eller på legekontor/sykehus.

Forvaltningsloven

forteller om hvilke rettigheter foreldre har når de kontakter et offentlig kontor.

Lov om helsetjenester

forteller om hvilke plikter kommunen har når det gjelder å organisere nødvendig helsetjeneste for alle innbyggere: Almen-legetjeneste, legevakt, fysioterapi, sykepleie - herunder helsesøstertjeneste og hjemmesykepleietjeneste, lønn og avlastningstiltak for personer som har et særlig tyngende omsorgsarbeid for pleietrengende familiemedlemmer og sykehjem eller boform for heldøgns omsorg og pleie.

Den enkeltes rett til helsetjenester fra kommunen begrenses av kommunens mulighet når det gjelder økonomi og tilgang på personell.

Lov om sosiale tjenester m.v.

av des. 1991 nr. 81:

Loven forvaltes av hver enkelt kommune. Det varierer noe fra kommune til kommune hvordan de forskjellige tjenestene er organisert. Hver enkelt må derfor finne frem til hvem som administrerer hva i egen kommune. Sosialtjenesten kan også bistå med utforming av aktuelle søknader.

Kapittel 4 § 2 inneholder informasjon om forskjellige tjenester, blant annet

- Avlastning
- Støttekontakt
- Omsorgslønn

Søknad: henvendelse til Helse- og sosialsenteret i kommunen.

Klage over vedtak om støttekontakt, avlastning eller økonomisk hjelp skal sendes fylkesmannen. Klagen skal forelegges sosialstyret og deretter sendes fylkesmannen.

Lov om folketrygd

(Regler pr. 1.mai 1997)

Lov om folketrygd forvaltes av staten ved det lokale trygdekontor. Trygdekontoret har plikt til å gi informasjon om rettigheter etter Folketrygdloven. Hvis familien ønsker det, skal ansatte ved trygdekontoret hjelpe dem å fylle ut aktuelle søknader. Trygdekontoret skal også kunne gi svar på hvor lang tid det tar å behandle søknaden.

Fylkestrygdekontorer

I hvert fylke skal det være et fylkestrygdekontor som avgjør saker på sine områder, er ankeinstans i delegerte saker og ankemotpart for Trygderetten.

Hjelpemiddelsentralene

I hvert fylke skal det være en hjelpemiddelsentral som har et overordnet og koordinerende ansvar for hjelpemidler til funksjonshemmede. Sentralen skal yte spesialisttjenester på dette området, tilrettelegge for desentralisert formidling, drive nettverksbygging og sikre effektiv materialforvaltning og resirkulering. Søknader om hjelpemidler skrives på eget skjema og sendes direkte til Hjelpemiddelsentralen i hjemfylket.

De mest aktuelle kapitlene i Folketrygdløven er:

Kapittel 6: Grunn- og hjelpestønad:

Grunnstønad ytes til nødvendige ekstrautgifter, bla annet:

- a) til drift av tekniske hjelpemidler
- b) til transport, herunder drift av medlemmets bil
- d) til nødvendig telefon, herunder mobiltelefon og teksttelefon
- g) som følge av slitasje på klær og sengetøy.

Hjelpestønad ytes til et medlem som på grunn av varig sykdom, skade eller lyte har behov for særskilt tilsyn og pleie. Hjelpestønad til barn gis bare for omsorgs- og pleiebehov som friske barn i samme alder ikke har. En person som er blind eller har så dårlig syn at vedkommende ikke kan rettlede seg ved hjelp av synet, anses å fylle vilkårene for rett til hjelpestønad.

Forhøyet hjelpestønad ytes til et medlem under 18 år som har vesentlig større behov for tilsyn, pleie og annen hjelp enn det som hjelpestønad etter § 6-4 dekker. Forhøyet hjelpestønad ytes bare dersom denne stønaden gir medlemmet bedre mulighet til å bli boende i familiehjemmet.

Ved fastsettelse av stønadsatsen legges det vekt på den faktiske arbeidsinnsatsen som pleien medfører. Det tas hensyn til:

- *hvor nedsatt barnets fysiske og psykiske funksjonsevne er
- *hvilke behov barnet har for tilsyn og pleie
- *hvilket behov barnet har for nødvendig behandling, trening og opplæring
- *hvilke arbeidsoppgaver pleien medfører, og i hvor stor grad den som utfører pleien blir bundet av disse arbeidsoppgavene.

Revurdering av stønaden skjer etter tre år eller ved vesentlige endringer før den tid.

Forhøyet hjelpestønad sats 3 eller 4 er blitt innvilget for de fleste tidlig i sykdomsforløpet.

Kapittel 12: Uførepensjon

Formålet med uførepensjon er å sikre inntekt for personer som har fått sin inntektsevne eller arbeidsevne varig nedsatt på grunn av sykdom, skade eller lyte. Det er et vilkår for rett til uførepensjon at vedkommende er mellom 18 og 67 år

Kapittel 9: Stønad ved barns og andre nære pårørendes sykdom

Rett til omsorgspenger for en arbeidstaker som har et kronisk sykt eller funksjonshemmet barn, er økt i forhold til rettighetene for foreldre med friske barn.

Pårørende som deltar på kurs ved godkjent helseinstitusjon eller kompetansesenter har krav på opplæringspenger som kompensasjon for tapt arbeidsfortjeneste.

Kapittel 10: Hjelpemidler

Søknad om hjelpemidler for å bedre funksjonsevnen i dagliglivet sendes til en instans i hjelpemiddelsentralen via en faglig ansvarlig person i kommunen (ergoterapeut/fysioterapeut)

Barn under 18 år får også hjelpemidler til trening, stimulering og aktivisering på samme måte.

Lån til anskaffelse av kjøretøy (bil)

Det gis behovsprøvet rente- og avdragsfritt lån til kjøp av bil. Dersom bil er innvilget, vil en også få tilskudd til tilleggsutstyr som er nødvendig på grunn av funksjonshemmingen. Dette vil også utløse rett til grunnstønad til drift av bil.

Forskjellige lån og stønader til bolig

Ombygging/endring av bolig vil bli nødvendig for de fleste familier som får et barn som er rullestolbruker. I familier med Spielmeyer-Vogts sykdom er det viktig at kommunale myndigheter, Husbanken og trygdeetaten er klar over at endringer/ombygging er nødvendig flere år før barnet blir rullestolbruker.

Regjeringens virkemiddel for å sikre funksjonshemmede gode boforhold og rimelige boutgifter er Husbankens låne- og tilskuddsordninger og Husbankens bostøtteordning.

Etableringslån er behovsprøvet og blir gitt gjennom kommunen. Den enkelte kommune setter opp lånevilkårene. Etableringslån kan gis ved bygging av ny bolig, ved kjøp av bolig også innskuddsleilighet i borettslag. utbedring av gammel bolig og refinansiering av dyre, private lån for særlig prioriterte grupper.

Boligtilskudd kan man søke gjennom Husbanken og kommer i tillegg til etableringslån. Behovsprøvingen er her strengere enn for etableringslån. Nærmere opplysninger om tilskuddsordningen og saksgang får en ved henvendelse i kommunen.

Utbedringslån og tilskudd kan være aktuelt å søke dersom nåværende bolig er lite hensiktsmessig i forhold til funksjonshemmingen. Det må sendes inn legeattest for funksjonshemmingen. Attesten må opplyse om hvorfor funksjonshemmingen gjør det nødvendig å utbedre boligen.

Det er en rekke andre lånemuligheter gjennom Husbanken. Opplysninger, brosjyrer og søknadsskjema fås ved henvendelse til boligkontoret/sosialkontoret i kommunen. Der vil en også kunne få hjelp og veiledning til utfylling av søknadsskjema.

Bostøtte kan det søkes om dersom en fyller kravene.

TILLEGG

Presentasjon av Norsk Spielmeier-Vogt Forening (NCL)

Hvem er vi?

Norsk Spielmeier-Vogt forening ble dannet i 1980. Vi er en landsomfattende likemannsforening, og vi representerer i dag de aller fleste familiene der ett eller flere medlemmer har diagnosen Spielmeier-Vogts sykdom. Foreningen ledes mellom de årlige årsmøtene av et styre som består av medlemmer fra ulike deler av landet.

HVORFOR LANDSOMFATTENDE FORENING?

Familier der ett eller flere medlemmer er rammet av Spielmeier-Vogts sykdom er et fåtall, og vi bor spredt rundt i landet. Ved å organisere oss i en forening kan vi støtte hverandre ved blant annet å

- bli bedre kjent
- utveksle erfaringer
- stå sammen med den styrke et slikt nettverk gir.

HVA GJØR VI?

Norsk Spielmeier-Vogt forening ønsker å formidle kontakt og legge til rette for fellesskap mellom familiene:

- vi arrangerer årlig foreldrekurs og årsmøte
- vi arrangerer en likemannssamling ved juletider
- vi samarbeider med faggrupper og organisasjoner
- vi er tilknyttet Assistanse foreningen for synshemmede barns sak og deltar på deres årlige foreldrekurs
- vi samarbeider med de andre nordiske foreldreforeningene og deltar på hverandres kurs og årsmøter
- vi har ferieopphold på Gurvika ved Nevlunghavn.

HVEM KAN BLI MEDLEM?

Familier med et eller flere medlemmer med Spielmeier-Vogts sykdom kan bli medlem i Norsk Spielmeier-Vogt forening.

Vi tar også inn støttemedlemmer.

KONTAKTPERSONER:

Egil Rian,	Melhus	tlf. 72 87 15 96	egri@st.telia.no
Agnes Lande,	Karmøy	tlf. 52 84 20 67	paulande@online.no
Reidar Dombestein,	Naustdal	tlf. 57 81 95 57	
Ole Kristian Skadberg,	Bergen	tlf. 55 18 94 56	

Norsk Spielmeier-Vogt forening tlf. 72 87 15 96 og fax 72 87 97 99

Fagrådet for Norsk Spielmeier-Vogt Forening

Til foreningen er knyttet et fagråd som skal ha en tverrfaglig sammensetning.

Fagrådet skal ha et nært samarbeide med styret i NSVF, og arbeidsoppgaver prioriteres av rådet og styret i fellesskap.

Fagrådet skal benytte den arbeidsform som til enhver tid synes mest hensiktsmessig.

Fagrådets oppgaver kan f.eks. være å bistå foreningen i faglige spørsmål, bidra til å samle ekspertise og koordinere ansvar, være orientert om, og stimulere til forskning og drive opplysning om medisinske, sosiale og pedagogiske spørsmål knyttet til Spielmeier-Vogts sykdom.

Presentasjon av Tambartun kompetansesenter

Statlig spesialpedagogisk senter for synshemmede.

Tambartun er det ene av to kompetansesentre for synshemmede i Norge. Det andre er Huseby kompetansesenter som ligger i Oslo.

Kompetansesentrene skal gi tjenester til synshemmede brukere og nettverket rundt dem. Sentrene arbeider på oppdrag av hjelpeapparatet i kommuner og fylkeskommuner.

Kompetansesenterets tjenesteområde

Tambartun kompetansesenter har ansvar for tjenester i følgende fylker: Hordaland, Sogn og Fjordane, Møre og Romsdal, Sør-Trøndelag, Nord-Trøndelag, Nordland, Troms og Finnmark. I tillegg har Tambartun landsdekkende ansvar for tjenester til elever med diagnosen NCL (Spielmeier-Vogts sykdom), samt læremiddelproduksjon for elever i grunnskolens småskole og mellomtrinn.

Tjenester fra senteret til elever med NCL:

Konsulenttjenesten er organisert i et team som består av spesialpedagoger, sosionom og sosialpedagoger.

Fagpersoner ved Tambartun har over mange år samlet kunnskap om barn og unge med NCL og deres familier. Det arbeides med prosjekter for utvikling og bedring av funksjonsevnen til barn og unge med diagnosen NCL. Et mål i arbeidet er å spre kunnskapen til fagpersoner i skoleverket og i helse- og sosialvesenet.

Senterets kurskatalog gir oversikt over alle kurstilbud.

Senteret arbeider på oppdrag fra kommuner og fylkeskommuner.

Søknad om elevkus og utredning må godkjennes av skolekontor / fylkesskolekontor.

Søknad om personalkurs sendes direkte til Tambartun.

Det kan søkes om individuelt tilrettelagt kurs på senteret eller i elevens lokalmiljø.

Saksgang:

- Tambartun kompetansesenter v/ konsulent tar kontakt til familien og henvisende instans.
- Konsulenten reiser til hjemkommunen og har møte med foreldre, skole og det øvrige hjelpeapparatet. Pedagogisk psykologisk tjeneste står vanligvis for koordinering av tjenester rundt eleven.
- Tambartun gir tilbud om utrednings/observasjonsopphold over 2-4 dager til eleven, foreldrene og pedagogisk personale. På bakgrunn av utredninger og observasjoner rådgir konsulentene i forhold til pedagogiske tiltak rundt eleven.
- Det utarbeides en gjensidig og forpliktende samarbeidsavtale med kommunen og eventuelt fylkeskommunen som skal sikre eleven tilpasset og likeverdig opplæring.
- Konsulenten følger opp eleven ved besøk til skole, hjem og kommune etter avtale.

Tambartun ønsker velkommen til samarbeid for et best mulig tilbud til barn og unge med NCL og deres familier.

Adresse:

Tambartun kompetansesenter

7224 Melhus

Norge

E-mail: Tambartun@ks-tambartun.no

Tlf. 00 47 72 93 00, Fax 00 47 72 93 10.

Kontaktperson: Avd. leder Else Johansen Lyngseth.

Presentasjon av Frambu Senter for sjeldne funksjonshemninger

Frambu er et landsdekkende informasjons- og kompetansesenter for barn, unge og voksne med en sjelden diagnose, og for deres familier.

Frambu består av Stiftelsen Frambu og Frambu barnehage og skole. Senteret arbeider for å fremme mestring hos den enkelte med diagnose og dennes familie, og til å styrke kompetansen hos fagpersoner lokalt og sentralt.

Informasjonsoppholdene på Frambu arrangeres i samarbeid med brukerorganisasjonene og varer fra en til to uker. Gjennom et helhetlig program av forelesninger, konsultasjoner, samtalegrupper, temagrupper, samt fysiske og sosiale aktiviteter, styrkes familien i å mestre sin livssituasjon. Foreldre møter fagpersoner med spisskompetanse på deres barns sjeldne funksjonshemning, og her kan de stille spørsmål som ikke alltid er like enkle å stille på vanlig sykehus. På Frambu består fagpersonalet av leger, sykepleiere, psykologer, fysioterapeuter, ergoterapeuter, sosionomer, spesialpedagoger, fritidskonsulenter og miljøarbeidere.

Mens de voksne er opptatt med sitt daglige program, er barna i familien samlet i barnehagen/skolen. Etter endt opphold får barna med seg en individuell rapport til hjemmeskolen.

Informasjonsoppholdet på Frambu dekkes i sin helhet av Folketrygden. Foreldre i arbeid sykemeldes som ved vanlig sykehusinnleggelse.

Opplysninger om de ulike informasjonsoppholdene på Frambu og søknadsskjemaer til oppholdene fås ved henvendelse til brukerorganisasjonene eller til informasjonsseksjonen på Frambu.

Fagpersonene ved Frambu har over mange år samlet og systematisert kunnskap om de ulike diagnosegruppene, og drevet erfaringsutveksling med andre fagmiljøer og spredning av oppdatert kunnskap om de sjeldne diagnosene står sentralt i Frambus arbeid. Et viktig mål er å nå fagpersonell i helse- og sosialvesenet og skoleverket.

Fagseminarer som avholdes på Frambu er sentrale i denne sammenheng.

Frambu ønsker barn, unge og voksne med funksjonshemninger, deres familier og fagpersoner fra hele landet hjertelig velkommen!

FRAMBU - Senter for sjeldne funksjonshemninger
Sandbakkvn. 18
N-1404 SIGGERUD
NORWAY

Telefon: 64 85 60 00
Telefax: 64 85 60 99
E-mail: info@frambu.no
Nettsted: <http://www.frambu.no>

Litteraturliste ved Spielmeier-Vogts sykdom.

Abildsø skole (1985)	Rapport om John Hermod	Tambartun Kompetansesenter, 7224 Melhus
Assistanse	Temahefte 5 Tanker og følelser ved å få og ha et synshemmet barn	Assistanse, Sporveisgaten 10, 0354 Oslo
Assistanse (1985)	Risktrygdeverket - Folketrygdloven. Synshemmed barn og deres foreldres rettigheter. Lover-regler-økonomiske tilskudd	Assistanse, Sporveisgaten 10, 0354 Oslo
Beghdadi, M.(1998)	Strukturprosjektet. EDB-basert kommunikasjonshjelpemiddel for barn og unge med Spielmeier-Vogts syndrom	Tambartun kompetansesenter, 7224 Melhus
Bendixen, A. (1996)	«Hele livssituasjonen vår er snudd opp ned» En studie i foreldres opplevelse når deres barn får en fatal diagnose, Spielmeier-Vogt (JNCL) Hovedoppgave ved program for sosialt arbeid, Universitetet i Trondheim.	Tambartun kompetansesenter, 7224 Melhus
Binder, T. (1994)	Forslag til ressurscenter og kompetansenettverk for Spielmeier-Vogts sykdom (NCL).	Forskningsrapport. Sosialdepartementet
Brandsborg, K. (1987).	Psykiske reaksjoner og psykologiske behov hos familier med barn som har en progredierende sykdom.	Tidsskrift for Norsk Psykologisk forening, 24, 20-27
Brunbjerg, O. (1993)	Spielmeier-Vogt. Beskrivelse af sygdommens fysiske og intellektuelle udvikling samt forsøg på opstilling af principper for det pædagogiske arbejde vedrørende elever med Spielmeier-Vogts sygdom.	Danmarks Lærershøjskole Esbjerg Afdeling, Hold 01-314-92
Bøe, L. og Aalrust, M. (1988).	Undervisning av en elev med Spielmeier-Vogts sykdom. 1. Erfaringer fra 1.-6. klasse integrering. 2. Begynnelsen på ungdomsskoletiden.	Tambartun kompetansesenter, 7224 Melhus.
Dale, S.Ø. (1995)	NCL og sosial integrering i grunnskolen - foreldre og læreres erfaringer med barn og unge som har en progredierende sykdom.	Hovedoppgave ved Universitetet i Trondheim, Pedagogisk Institutt.
Dunk, M. Von der. & Jong, C. G. A. de.(red.) (1992).	Opvækst til afhængighed. Børn og unge ramt af Spielmeier-Vogt sygdommen.	Bartimeushage, Doorn - Refsnæsskolen Kystvejen 112, 4400 Kalundborg, Danmark
Fine, R. M. (1975)	Psychological Considerations of the Child With a Progressiv Terminal Condition in a Residential Setting.	<i>The New Outlook</i> , 69, 121-130.
Fremo, E. W. (1984).	Spielmeier-Vogt sykdom. Semesteroppgave Spes.Ped. II Dronning Mauds Minne.	Tambartun kompetansesenter, 7224 Melhus.
Gayton, R. (1983).	<i>The Education and Care problems of Visually Handicapped Children suffering from Juvenile Battens Disease.</i> Thesis submitted to the University of Birmingham for the Degree of M.Ed.	
Gustafson, H (1998)	JNCL. Spielmeier-Vogts sjukdom. En handledning.	Ekeskolan, Box 9024, 70009 Örebro
Gustafson, H. (1994)	<i>Institution och/eller integration? JNDL, pedagogiskt och psykososialt bemötande.</i> Rapport från Psykologiska Institutionen, Göteborgs Universitet nr 3.	
Hofman, I.L. (1990).	<i>The Batten-Spielmeier-Vogt disease.</i>	The Netherlands: Bartimèus Foundation. Bartimeushage, Doorn, The Netherlands.
Kilian, J. (1996)	<i>Hjertet vil så gjerne. Om familier med Spielmeier- Vogts sykdom - og støtteapparatet.</i>	Sosial og helsedepartementet. Statens trykksaks ekspedisjon Postboks 8169 Dep. 0032 Oslo - I- 0866B

Madsen, V. (1991).	<i>Sorg og belastningsreaksjoner- en veiledning til personale</i>	Frambu -Senter for sjeldne funksjonshemninger, 1404 Siggerud
Mikkelson, G. W. m. fl. (1998)	«Åleine» Eit møte med Åshild og sjukdomen Spielmeyer-Vogt (NCL)	Tambartun, 7224 Melhus.
Nordisk konference (1997)	<i>Livskvalitet for barn og unge med Spielmeyer-Vogt.</i> Rapport fra konferensen i Danmark 16.-28.septemver 1997	Tambartun, 7224 Melhus.
Nyheim, M. m.fl. (1997)	Habiliteringsarbeid i praksis. Et forslag til en arbeidsmodell.	Spesialpedagogikk 9/97
Skak Jensen, B. (1989)	Fysioterapeutiske aspekter ved Spielmeyer-Vogt sykdom	Tambartun kompetansesenter, 7224 Melhus
Statens Helsetilsyn (1998)	<i>Veileder i habilitering av barn og unge.</i>	Statens helsetilsyn Pb.8128 Dep.- 0032 Oslo
Teigen, K. og Brandsborg, K. (1991).	<i>Følelser, reaksjoner og behov i familier med alvorlig fremadskridende sykdom</i>	Frambu -Senter for sjeldne funksjonshemninger, 1404 Siggerud
Tellevik, H.M. (1997)	Habilitering i en brytningstid (del I og II)	Spesialpedagogikk 3/97 og 4/97
Tetzchner, von S (1992).	<i>Utviklingen hos mennesker med Spielmeyer-Vogt- syndromet med spesiell vekt på språklige og kognitive funksjoner</i> Psykologisk institutt, Universitetet i Oslo.	Tambartun kompetansesenter, 7084 Melhus.
The International Batten Disease Consortium. (1995)	<i>Isolation of a Novel Gene Underlying Batten Disease, CLN3</i>	Cell, 82, 949-957.
Tvinnerheim, Liv Sæbø:(1997)	«EN ROSE ER UTSPRUNGET» <i>Mestringsperspektivet i en krise/sorgprosess.</i> Hovedoppgave til 3. avdeling, hovedfageksamen i spesialpedagogikk.	Institutt for spesialpedagogikk.Univeristetet i Oslo.