



Karin Mossler, ordförande

Annika Danielsson

Karin@mossler.se

Karin Naess

Föräldrasynpunkter inför arbetet med medicinskt vårdprogram för SLO

Stiftelsen JMR har sammanställt underlag inför arbetet med att ta fram ett medicinskt vårdprogram för SLO. Vi har samlat frågor, erfarenheter och synpunkter från föräldrar liksom frågor som föräldrar har fått genom åren från läkare, sköterskor, vårdpersonal och paramedicinsk personal.

Det är förstås viktigt att framhålla att alla barn med SLO inte har alla svårigheter!

Våra erfarenheter från kontakter med familjer med SLO är att behandling varierar stort över landet (och över tid). Det vore intressant att dokumentera erfarenheter av olika behandlingar. Den läkare som disputerade på SLO 2002¹ Lena Starck undersökte barn i Sverige med SLO och inventerade deras funktionsnedsättningar och behandling. Det vore en fördel att göra en ny inventering, gärna genom att adressera både föräldrar och medicinskt ansvariga läkare och/eller habiliteringsläkare.

Utgångspunkter

Den bristande kolesterolsyntesen bakom SLO förorsakar många problem som kräver medicinsk uppmärksamhet eller behandling. Vi fokuserar självklart på syndromspecifika medicinska frågeställningar. En del av det vi tar upp kan dock vara sådant som rör personer med flerfunktionsnedsättningar generellt men som interagerar med SLO-specifika svårigheter.

Det är svårt att dra gränsen mellan medicinska åtgärder och förebyggande eller behandlande åtgärder som hanteras inom andra professionsområden (dietist, fysioterapeut, arbetsterapeut, logoped etc.). Det är därför betydelsefullt med ett förebyggande perspektiv. Vår erfarenhet är att avsaknaden av förebyggande åtgärder ofta leder till behov av medicinsk behandling, med sämre resultat, obehag och smärta för barnet och ofta även ökad belastning på både familj och vård.

Därför är det bra om det medicinska programmet har ett bredare perspektiv, med kopplingar till och behov av insatser inom andra områden. Kontinuerlig information och utbildning för föräldrar och vårdpersonal behövs. Vidare krävs

¹ Smith-Lemli-Opitz syndrome – a Disorder of Cholesterol Synthesis Diagnosis, treatment and pathogenetic aspects. Karolinska institutet, Stockholm 2002.



en stabil vårdstruktur med kontinuitet för barnens medicinska insatser, där olika huvudmän och vårdnivåer samarbetar.

Introduktion om syndromet och dess medicinska implikationer

SLO är sällsynt och därmed okänt i sjukvården. En översiktlig introduktion till syndromet och dess orsaker tänker ni säkert redan ha med, med prevalensuppgifter och hur SLO diagnostiseras i Sverige, förutom vad man kan göra för att förebygga och behandla olika symptom. Det är bra. Det vore även bra med en översiktlig genomgång av vilka organ/processer i kroppen som påverkas av de brister i kolesterolsyntesen som finns vid SLO. Inte alla läkare/sjukvårdspersonal har detta klart för sig...

Information om syndromet och behandling vid vårdbesök

Eftersom familjer ofta kommer i kontakt med olika vårdgivare finns behov av att vid akuta vårdbesök på ett enkelt sätt ge läkare som inte känner till syndromet eller barnet information om det viktigaste i den medicinska behandlingen. Personligen har vi mycket goda erfarenheter av att ansvarig läkare skrev en halv A4-sida med information om syndromet och vad vården skulle tänka på vid olika sjukdomstillstånd. Denna information kunde vi lämna över till de läkare vi träffade. Det ökade tryggheten för både vården och oss, och bidrog till bättre behandling. Vi gjorde också själva en sammanställning över aktuell sjukdomshistorik som vi kunde lämna över, se vidare pm God sjukvård för ett ovanligt barn (<http://stiftelse.jmr.se/resurser/den%20goda%20varden%20080319a.pdf>).

Ett medicinskt vårdprogram utifrån svårigheter för barn och familjer

Spädbarnstiden

Det är viktigt att barn med SLO diagnostiseras rätt och att familjer i hela landet (dvs. utanför universitetssjukhusorter) får en bra start. Vi tror att det behövs en checklista för undersökningar och provresultat samt behandlingar. Där kunde information ges om de initiala undersökningar som behövs av organ och funktioner med tanke på syndrombild. Det gäller bl.a. hjärta, syn, hörsel, gom/läppspalt, polysyndactyli, missbildning av könsorgan, lever, sug/sväljreflex, skelettmissbildningar, mage/tarm/kräkningar m.m.

Genetisk rådgivning, fosterdiagnostik och gen/fosterterapi

Många föräldrar frågar om tester för potentiella anlagsbärande barn/släktingar, vore bra om info om detta. Försök med genterapi-fosterterapi – kanske intressant att nämna ett nyligen rapporterat försök där foster givits kolesterol?



De första åren

Under framförallt de första åren är barnens närings/matnings/ätproblem, kräkningarna, solkänsligheten, de stora sömnsvärigheterna samt infektionskänsligheten och de många infektionerna det som påverkar barnen och vardagen i familjerna allra mest. Det är mycket viktigt att detta tas upp i det medicinska programmet, med både ett förebyggande och behandlande perspektiv. Vi tror att konkreta råd och checklistor skulle vara av stort värde för barn, familjer och vården. Föräldrar och anhöriga men också personal behöver vidare grundläggande medicinsk information och utbildning, gärna i kontakt med andra på nationell nivå.

Det äldre barnet

Ju äldre barnet blir desto viktigare blir frågor som har att göra med effekter av interaktionen mellan barnens kolesterolbristpåverkande medicinska problem och flerfunktionsnedsättningarna i övrigt (med bl.a. svåra rörelsehinder som ibland har progredierande förlopp till följd av demyelinisering m.m.).

Att bli vuxen

Det är en utmaning för vården att hantera när barn med SLO blir vuxna, när resurserna för rehabiliteringen i stort sett försvinner. Det är dock en medicinsk nödvändighet att någon tar ett helhetsansvar. Det kan vara mycket viktigt att överföringen från barn- och ungdomshabilitering/vård till vuxen förbereds och att en medicinsk genomgång görs och att åtgärder kan vidtas inför detta. Gärna en checklista för vad som behöver göras när barnen är 16-17 år.

Tillförsel, dosering och uppföljning av tillskott av kolesterol och gallsyror

Vi får många frågor om tillskott av kolesterol och gallsyror, dosering och uppföljning. Det vore bra med ett avsnitt om det. Viktigt att påpeka att tillförsel av kortisol (plasma) behöver ges vid svåra infektioner eller större ingrepp.

Uppfödningssvårigheter

Ämnesomsättning och matsmältning

Det finns många artiklar och rapporter om de svåra uppfödningssvårigheter som finns när det gäller barn med SLO. De flesta barn med SLO har bristande sug- och sväljreflexer, och behöver sondmatas helt eller delvis. Det kan göras genom nasogastrisk sond (fungerade i 22 år utan magskador för ett barn) eller s.k. knapp på magen.

Kräkningar

Täta kräkningar förekommer ofta i synnerhet i småbarnsperioden. Det kan vad vi förstår finnas flera orsaker till kräkningar. En kan vara kemisk påverka; att 7dehydrokolesterolen stör magslemhinnan, en annan att cellväggar och cell-



membran inte fungerar riktigt bra pga. kolesteroldefekten. Den bristande gallsyreproduktionen påverkar näringsupptaget. Många barn med SLO har också svårt att tåla sondnäringar, och får problem med trög mage och förstoppning.

Ibland kan barn med SLO ha vridna tarmar, för trång eller för slapp magmun. Den övre magmunnen kan ha förslappats av alla kräkningar hos äldre barn. Några barn har opererat magmunnen för att minska kräkningarna. Det vore intressant att veta hur illamåendet påverkas om det är kemiska orsaker som ligger bakom kräkningar?

Kräkningarna avtar med åldern och medicinering. Barnen ökar oftast i vikt fast betydligt långsammare än andra. Vad vi förstår har det tagits fram tillväxtkurvor för barn med SLO.

Detta innebär sammantaget att det finns ett behov av att tidigt koppla in en kvalificerad dietist för att få råd om diet, rätt sorts sondnäring/mat och ev. tillförsel av kolesterol och gallsyror.

Det är viktigt att mata lite och ofta, tänka på sittställningar vid matning och vad man gör efter matningen.

Det finns mycket kunskap hos logopedier när det gäller näringsupptag mm för barn som sondmatas. Det är t.ex. bra med stimulans av munnen före måltider för att få kemiska reaktioner i saliv mm vilket påskyndar och förbättrar matsmältning.

Det förekommer det att barn med SLO har läpp-, käk eller gomspalt, vilket förstås försvårar matning och näringsupptag ytterligare.

Förstoppning

Stora problem med förstoppning finns hos de flesta personer med SLO. Minst ett barn har behövt hjälp att tömma en full tarm med oljelavemang på sjukhus. Det är viktigt med råd och information om detta och vad man kan göra. Tarmfunktionen förbättras ofta med gallsyretillskott, val av sondnäring spelar in, ev. fibertillskott eller läkemedel kan ges liksom extra vätska. Att stå (kanske i ståskal) och att röra benen förbättrar ofta tarmmotoriken liksom att byta ställning ofta. Mag/tarmmassage kan också underlätta peristaltiken.

Mun- och tandvård

Det vore bra om mun- och tandvård kan uppmärksammas i det medicinska programmet. Munnen och tänderna är en viktig del av kroppen. Munfunktionen behöver fungera för att kunna hantera mat, svälja, smälta maten. Eftersom det är vanligt både med brister i sug- och sväljreflexer och med överkänslighet i munnen hos barn med SLO samt förekommer läpp/gomspalt är det extra viktigt att få specialistråd.



En särskild utmaning är att barn med SLO ofta har en hög gomplatta. Där samlas bakterier vilket kan bidra till fler och förvärrade infektioner.

Kräkningarna vid SLO är en stor utmaning för tänderna eftersom det kan ge frätskador på emaljen. Kräkningarna i kombination med bristande sväljreflexer och dålig munmotorik kan leda till att kräk kommer ner i luftstrupen/lungorna och orsakar lunginflammationer. Många barn har en överkänslighet i munnen som gör det svårt att sköta mun- och tandhygien. Det kan i sin tur innebära risk för infektioner, svamp i munnen m.m., förutom förhöjd risk att få hål i tänderna och lukta illa.

Många barn dreglar pga. brister i sväljreflexer. Det minskas ofta med förbättrad munmotorik. Det förekommer operativa ingrepp för att minska salivproduktionen. Det är oklart hur detta påverkar tänder och matsmältning (salivproduktion kan vara viktig för att ta bort frätande syror vid täta kräkningar).

Det finns specialistkunskap hos logoped och specialisttandvård när det gäller vad som kan göras för att förbättra munmotorik och munhygien. Mun- och ansiktsmassage, stimulering att bita/tugga, olika gomplattor, teknik och pedagogik vid tandborstning m.m. Barnen kan behöva sövas vid t ex lagning av hål eller tandstensborttagning.

Det behövs därför tidig rådgivning och stöd av logoped, råd av arbetsterapeut angående sittställning vid matning till följd av den höga risken att få ner vätska/mat/slem i luftvägarna och av specialisttandläkare/tandhygienist.

Infektioner och infektionskänslighet

De flesta barn med SLO i Sverige har haft ett stort antal (ca 20-30) lunginflammationer, och minst tre barn har dött i lunginflammationer. Detta finns även rapporterat i den internationella litteraturen.

Det är viktigt att uppmärksamma infektioner tidigt, ta CRP och bakterieprov för att rätt sorts penicillin kan sättas in. Det förstås påskyndar tillfrisknandet, minskar biverkningar och antibiotikaresistensutveckling. Det är vanligt med svåra och långvariga diarréer till följd av mycket penicillinanvändning. Bra därför med förebyggande tillförsel under penicillinkurer av bakteriekulturer för att normalisera tarmfloran (t ex Trevis). Viktigt att ge tillskottet mellan penicillinintagen (vilket inte är så känt), annars verkningslöst (penicillinet tar död på bakterierna i tillskottet om de ges samtidigt).

Förebyggande inhalering av luftrörsvidgande läkemedel, ev. CPAP, har dramatiskt förbättrat många barns insjuknande i och förmåga att klara av lunginflammationer.

Andra förebyggande åtgärder är god vätsketillförsel (feber kräver mer vätska, vätska löser slem), vikten av att byta ställning ofta, att få djupandning (stimulera



rörelser och ställningar som vidgar lungorna, ”andningsmassage”), och förstås att undvika att barnet får ner kräk, slem eller mat i luftstrupen.

Det är viktigt med information om vad som kan göras för att förebygga infektioner med olika hygieniska åtgärder hemma och i förskola, skola eller i daglig verksamhet. Det kan gälla att undvika exponering för bakterier och virus genom att inte träffa förkylda/sjuka personer, undvika att resa kommunalt eller att besöka offentliga platser med mycket människor, att ha rutiner för handhygien och tvätta leksaker etc. regelbundet, men även att få separat undersökningsrum vid sjukvårdsbesök, inte behöva samåka färdtjänst, m.m. Råd behövs också om vad som krävs under tillfrisknandeprocess efter t.ex. en öron- eller lunginflammation.

Stora sömnsvårigheter

De sömnsvårigheter som barn med SLO har – både med att somna och sova – påverkar i hög utsträckning familjers ork och vardag. Vissa barn med SLO, särskilt i USA, ges melatonin. I Sverige får något barn Teralen, det kan förekomma andra sömnmedel.

Känslighet för solljus (UV ljus)

Det är antagligen svårt för utomstående att förstå hur mycket det syndromspecifika problemet att barnen inte tål solljus påverkar en familjs vardag. Att inte kunna vara ute, varken på semestrar eller under året i övrigt utan att barnets hud blir röd och svullen och barnet får feber eller kräks, att behöva ha gardiner för vagnen (”skäms ni för ert barn?”), att smörja med solskyddsfaktor 50 och täcka bar hud men ändå inte kunna vara ute mer än 20 minuter, att behöva mörklägga rum inne vid starkt solljus o.s.v. För vår del blev det betydligt bättre (men inte bra) vid tillförsel av gallsyra (och kolesterol). Information behövs om åtgärder som att gallsyra, solskyddskräm, att skydda huden genom kläder, UV-filtar och tält som skyddar mot solen. Man kan också göra undersökningar av hur solkänslig barnet är, men snabbare, enklare och billigare att fråga familjerna...

Hormonpåverkan och för tidig pubertet

Hormonproduktionen hos barn med SLO är påverkad. Vikten av kontinuerlig uppföljning av hormoner kan behöva lyftas fram. Flera barn har kommit i för tidig pubertet, ett barn vid 5 års ålder. Läkemedel sattes då in för att bromsa förloppet. Menstruationssmärter kan behöva hanteras. För snabb tillväxt av skelettet (se nedan) har noterats bland flera. Ev. hormonpåverkande behandling kan behövas för att bromsa pubertet och för snabb skelettillväxt.

Skelettillväxt, skolios och ortopedi

Felställningar, skolios och benbrott är vanliga hos barn med SLO, oklart varför. En fråga är om den snabbare tillväxten av skelettet än normalt som förekommer hos en del barn kan vara en orsak till att skolios och benbrott är vanligt. Det är därför viktigt med förebyggande rörelseträning för att stärka muskelkorsetten,



att växla ställning ofta, anpassade stolar/rullstol, ståskal, sittskal. Vid påbörjad skolios behövs ofta korsett.

Leverpåverkan

Den bristande kolesterolsyntesen har stor inverkan på lever och gallsyreproduktion. Bra om detta lyfts fram, liksom vilka prover som ska tas och hur ofta.

Epilepsi

Vissa barn med SLO har epilepsi.

Ögon och syn

Det är också viktigt med regelbundna synkontroller från tidig ålder liksom tidig konsultation av synkonsulenter och specialister. Stark översynthet förekommer, men den kan växa bort. Starka glasögon från tidig ålder kan behövas. Vanligt med gråstarr (7-dehydrokolesterol grumlar linsen). Detta behöver följas kontinuerligt. Nedsatt rörlighet kan påverka även synen (begränsad förmåga till ögonrörelser). Torra ögonslemhinnor vanligt och därmed ofta ögoninfektioner. Det har koppling till syndromets grundproblematik, eftersom tårvätska består bl.a. av kolesterol (källa Ögats anatomi av Saude Tryggve, lärobok på optikerutbildningen). Ögondroppar behövs ofta. Hängande ögonlock har opererats hos något barn.

För att barnen ska kunna se är det viktigt med tvärprofessionellt samarbete. Synen måste fungera, sittställning, belysning, var i synfältet saker placeras, hur högt etc. Det behövs samarbete om diagnostik och åtgärder mellan läkare, synkonsulenter, arbetsterapeut och fysioterapeut samt pedagog/förskolekonsulent.

Öron och hörsel

Hörselnedsättning och dövhet förekommer hos barn med SLO. Det är viktigt att hörsel undersöks tidigt. Öroninflammationer är mycket vanliga (20-30), vilket i sig kan påverka hörseln.

Perception

Många barn med SLO har en överkänslighet för beröring, särskilt i munnen (som inte desensibiliserad pga. svaga sug- och sväljreflexer) men även i händer och fötter. Denna kan minska genom ett systematiskt arbete. Det behövs lagom mjuk beröring – inte för lös, inte för hård, och en långsam tillvänjning. Även känslighet för vissa lågfrekventa ljud som dammsugare, hårfäkt etc. finns hos flera barn. Andra ljud kan däremot uppfattas som underhållande och roliga.

Hjälpmedel, ortoser mm

Det är viktigt med hjälpmedel och rörelseträning för alla personer med rörelsehinder, men av extra betydelse för personer med SLO, bl.a. med tanke på skört skelett, snabb skelettillväxt med skolios, infektionskänsligheten, de många lunginflammationerna, förstoppning etc. Hand- och fotortoser är vanliga dagtid och



nattetid, liksom ståskal, sittskal, specialstolar med stöd för ryggen, gånghjälpmedel etc. Det är viktigt med information och stöd till föräldrar och personal när det gäller hjälpmedel och rörelseträning samt behovet av aktivitet och att växla ställning ofta.

Autism/beteendeproblem

Det finns mycket rapporterat i internationell litteratur om beteendeproblem och autism vid SLO. En del av detta misstänks vara relaterat till kolesterol- och 7dehydrokolesterolnivåer. Det finns också skäl att förmoda att andra länder inte hunnit lika långt som vi i Sverige i att förstå hur man kan förstå, bemöta och hjälpa barn på tidig utvecklingsnivå, barn med både rörelsehinder, syn- och hörselnedsättningar, att utveckla sin kommunikation och få utvecklande aktiviteter och sysselsättningar. Frustration och undersysselsättning kan ligga bakom en del av utagerande eller autismliknande beteende som rapporteras framförallt i internationella studier. Det är ett klassiskt institutionsbeteende.

Andra länders medicinska behandling

Det vore intressant att få ett internationellt perspektiv på den medicinska behandlingen av personer med SLO. En bok om SLO (Das SLO-syndrom Ein Ratgeber für Eltern und Ärzte) gavs ut 2013 i samarbete med den tyska föräldraföreningen (SLO-Deutschland e.V.). Boken innehåller många avsnitt: medicinska aspekter på SLO, genetik, fosterdiagnostik, kliniska symptom, medfödda hjärtfel, sondmatning och PEG, barn-ortopedisk behandling och synproblem. Terapi och utvecklingsbefrämjande åtgärder, behandlingsmöjligheter, näring, logopedi samt information om samhällsstödmöjligheter. I boken finns också avsnitt där föräldrarna berättar om sina individuella erfarenheter.

Fortsatt föräldramedverkan i programarbetet

Det är mycket glädjande att arbete med ett vårdprogram för personer med SLO har påbörjats. Det kommer att ha stor betydelse för personer med SLO och deras familjer och anhöriga liksom för personal och sjukvård. Vi träffar er gärna (någon/några från stiftelsen, utökat med fler föräldrar om ni vill) för att diskutera upplägg och arbetet med att ta fram behandlingsprogram, antingen vid fysiskt möte eller virtuellt via Skype eller liknande. Vi håller på att samla in fler synpunkter via FUB och via de internationella föräldraföreningar för SLO som vi känner till. Vi bidrar också gärna i diskussioner om hur vårdprogrammet ska spridas. Föräldrträff? Artiklar? Annat?

Karin Mossler, ordförande i Stiftelsen JMR