

BARN- OCH UNGDOMSHABILITERINGEN

Elektronisk FoU-rapport 2010-01



Ett sexton år gammalt vårdprogram för barn med Mb Down. Kan det fortfarande vara aktuellt?

*Karin Kallur
Linnea Hallman*

Denna E-rapport kan hämtas från Barn- och ungdomshabiliteringen i Västerbottens läns landstings hemsida: <http://www.vll.se/default.aspx?id=35904&refid=35905&parid=20198>

© Karin Kallur och Linnea Hallman 2010

**Ett sexton år gammalt vårdprogram för barn med Mb Down.
Kan det fortfarande vara aktuellt?**

Förord

År 1991 presenterades det rådande svenska medicinska vårdprogrammet för barn och ungdomar med Downs syndrom (Mb Down). I denna rapport undersöker Karin Kallur och Linnea Hallman hur vårdprogrammet har följts under åren 1997-2006 för barn med Mb Down i Västerbottens län utifrån frågeställningen om de undersökningar och det omhändertagande som programmet rekommenderar fortfarande kan anses vara aktuella idag. I denna ansats har författarna genomfört en retrospektiv journalgenomgång av alla levande barn i Västerbottens län som fötts med Mb Down under den aktuella 10-årsperioden, distribuerat anhörigenkäter samt intervjuat publiceraren av vårdprogrammet för Mb Down (professor Göran Annerén). Rapporten är ursprungligen ett projektarbete (höstterminen 2007) inom ramen för Läkarprogrammet vid Norrlands universitetssjukhus, Umeå, under handledning av Berit Kriström vid Institutionen för Klinisk Vetenskap, Enheten för pediatrik, Umeå universitet. Projektarbetet godkändes efter vedertagen granskning och bedömning och återges här i sin originalform.

Umeå, april 2010

Erik Domellöf
FoU-ansvarig

Sammanfattning

Bakgrund

I Sverige föds cirka 1 av 800 barn med Mb Down. Det finns cirka 1500 barn och drygt 2000 vuxna med syndromet i landet.

Fastställande av diagnosen Mb Down görs bland annat genom en analys av de så kallade Halls kriterier som lyfter fram de vanligaste stigmat som kännetecknar Mb Down. Även om kriterierna kan skapa en misstanke om att fostret har syndromet blir diagnosen säkert fastställd först efter att en kromosomanalys genomförts.

I Sverige finns sedan 1985 medicinska vårdprogram speciellt utarbetade för barn med Mb Down. Under de senaste 10 åren har dessa program förfinats, och det har i internationella läkarkretsar vuxit fram ett accepterat hälsoövervakande vårdprogram. Syftet med vårdprogrammet är att tidigt påträffa och behandla de medicinska avvikelser som kan förekomma. De senaste 20 åren har kunskapen om Mb Down ökat avseende medicinska problem samt hur dessa ska behandlas. Tecken på detta kan man se genom att livslängden ökat från 2-3 år 1920 till 57 år idag. Främsta orsaken till ökningen av livslängden består i att hjärtfel nu upptäcks och kan behandlas samt att infektioner kan bekämpas. Avsikten med studien är att undersöka huruvida det rådande vårdprogrammet följs samt om detta anses aktuellt.

Material och metod

Alla levande barn som fötts med Mb Down under de senaste 10 åren (1997-2006) i Västerbottens län (AC-län) identifierades och inkluderades i studien. Studien baseras på en retrospektiv journalstudie från Norrlands Universitetssjukhus, Lycksele sjukhus alternativt Skellefteå lasarett samt en anonym anhörigenkät utformad på sådant sätt att en bortfallsanalys var möjlig att genomföra.

Resultat

Vårdprogrammet följs i den aspekten att de undersökningar och omhändertagande av personer med Mb Down som föreskrivs blir utförda. Tydliga avvikelser från de inom vårdprogrammen uppsatta tidsangivelserna kan ses för ögonundersökningen vid 1 och 12 mån ålder samt öronundersökning vid 6 mån ålder och med hörselbedömning vilka rekommenderas ske en gång per halvår före 8 års ålder och därefter årligen. Enkätsvaren tyder på att föräldrar har vetskap om vårdprogrammen och att man anser att denna följs, dock riktas kritik mot ögon- och öronundersökningarnas kontinuitet.

Slutsats

Vårdprogrammet följs i den aspekten att man utför de undersökningar och omhändertagande som vårdprogrammet rekommenderar. Däremot kan inte tidsaspekten hållas jämfört med de inom vårdprogrammet uppsatta riktlinjerna. Trots att studien inkluderar alla levande födda barn som fötts med Mb Down i AC-län under perioden januari 1997 till december 2006 är materialet inte särskilt stort. Detta leder till att en försiktighet vid tolkning av resultaten krävs. De resultat som kan ses i AC-län är inte säkert representativt för hela landet.

Innehållsförteckning

1. Inledning	2
1.1 Vårdprogrammet	2
1.1.1 Diagnostik	3
1.1.2 Hjärtstatus.....	3
1.1.3 Muskeltonus	3
1.1.4 Ögon	3
1.1.5 Öron.....	3
1.1.6 Autoimmunitet – thyroidea, celiaki.....	4
1.1.7 Halsrygg	4
2. Metod	5
2.1 Insamlade data.....	5
2.2 Frågeformulär.....	5
2.3 Intervju med Göran Annerén barnläkare och klinisk genetiker vid Akademiska barnsjukhuset, Uppsala, och författare till det medicinska vårdprogrammet för Mb Down..	5
2.4 Bortfallsanalys.....	6
3. Resultat	7
3.1 Resultat av journalstudier.....	7
3.1.1 Undersökningar av nyfödd (28 dagars ålder).....	7
3.1.2 Undersökning vid 1 månad (± 2 veckor).....	8
3.1.3 Undersökning vid 2-3 månader (± 1månader)	8
3.1.4 Undersökningar vid 6 månader (± 2månader).....	9
3.1.5 Undersökningar vid 12 månader (± 3 månader).....	9
Figur 5. 2 mån: Ögonundersökning med skiaskopi. Om fortfarande tårvägsstenos eventuell sondering av tårkanaler.....	9
3.1.6 Undersökningar mellan 1-10 år (± 3 månader)	10
Figur 9. 1-10 år: Öronundersökning med hörselbedömning en gång per halvår före 96 månaders ålder och därefter årligen	11
3.2 Resultat av frågeformulär: Vårdprogram för barn med Mb Down	12
3.2.1 Bortfallsanalys.....	14
3.3 Resultat av intervju med Göran Annerén	14
4. Diskussion	15
5. Slutsats	18
6. Referenser	19
7. Bilagor	20
7.1 Halls kriterier.....	20
7.2 Medicinskt vårdprogram för barn och ungdomar med Downs syndrom	21
7.3 Intervjufrågor till Professor Göran Annéren.	22
7.4 Frågeformulär: Vårdprogram för barn med Mb Down	23

1. Inledning

I Sverige föds årligen ca 130 barn med Mb Down. Ca 20 % av dessa dör i medfödda missbildningar, framför allt hjärtfel. Det finns idag ca 1500 barn med syndromet i Sverige. Mb Down karakteriseras inte bara av mental retardation utan är ett multihandikappssyndrom och personerna riskerar att drabbas av ett flertal sjukdomar i flera organ. Det finns därför ett stort behov av regelbundna medicinska kontroller och ett aktuellt vårdprogram [1].

Till följd av systematiska uppföljningar har kunskapen under de senaste 20 åren ökat avseende medicinska problem samt hur dessa kan/bör behandlas vid Mb Down [2]. Effekten av detta ses genom att medellivslängden ökat från 2-3 år 1920 till 57 år idag. Främsta orsaken till ökningen av livslängden består i att hjärtfel nu upptäcks och kan behandlas samt att infektioner kan bekämpas [2]. I Sverige har det sedan 1985 funnits medicinska vårdprogram speciella för barn med Mb Down. Dessa program har innehållit behandlingsförslag som inte har varit medicinskt accepterade och därför inte godtagits av läkare och inget program har riktigt följts. Under år 1990 utarbetades ett svenskt medicinskt vårdprogram [2] (*Bilaga 7.2*). Syftet med vårdprogrammet är att tidigt diagnostisera och behandla de medicinska avvikelser som kan förekomma [3]. Under de senaste 10 åren har programmet bearbetats, och det har i internationella läkarkretsar vuxit fram ett accepterat förebyggande medicinskt program.

1.1 Vårdprogrammet

År 1990 samlades i Uppsala habiliterings- och omsorgsöverläkare från hela Sverige för att gemensamt utarbeta ett Svenskt medicinskt vårdprogram för Mb Down. Vårdprogrammet baserades på experters bedömningar och erfarenheter, de synpunkter som framkommit från deltagare samt de medicinska vårdprogram som redan fanns internationellt [1,4]. 1991 publicerades i Läkartidningen artikeln *Barn och ungdomar med Mb Down behöver bättre medicinsk kontroll* och i denna presenterades det i dag svenska rådande vårdprogrammet för barn och ungdomar med Mb Down [1]. Liknande program för uppföljning av Mb Down finns internationellt.

Det idag accepterade svenska vårdprogrammet anger vilka undersökningar och åtgärder som rekommenderas utföras vid olika åldersperioder. Programmet delas in i fyra perioder, nämligen nyföddhetsperioden, småbarnsperioden, barnåren och puberteten samt vuxenperioden.

Vårdprogrammets syfte är att hjälpa vården i sitt arbete att tidigt påträffa och behandla de medicinska avvikelser som kan förekomma hos individer med Mb Down. Avsikten med vårdprogrammet är således inte att ersätta sedvanliga hälsokontroller och vaccinationer som finns för alla barn i Sverige, utan skall fungera som ett komplement till dessa [1]. Det intellektuella handikapp man kan se vid Mb Down gör att många patienter inte kan säga ifrån om hörseln eller synen försämras och till exempel en depressivitet som beror på thyroideahormonbrist kan misstolkas som en begynnande demens. Vårdprogrammet hjälper vården i sin diagnostik för att fastställa eller utesluta diagnos [2].

1.1.1 Diagnostik

Direkt efter födseln, om stigman hos barnet enligt Halls kriterier (*Bilaga 7.1*) ger misstanke om Mb Down, skall en fullständig klinisk undersökning göras. Den definitiva diagnosen ställs genom ett blodprov för kromosomanalys med undersökning av förekomst av trisomi 21 [5]. Halls kriterier, uppkallade efter barnläkaren Bertil Hall, utarbetades på 1960-talet och ligger till grund för den kliniska diagnostiken vid Downs syndrom. Dessa kriterier belyser de tjugo vanligaste stigman som karakteriserar/ses vid Mb Down. I de fall det nyfödda barnet uppvisar tolv eller flera av dessa kriterier är diagnosen så gott som säker. Återfinns endast fyra eller färre är misstanken på Mb Down svag [2].

1.1.2 Hjärtstatus

Kongenitala hjärtfel ses hos 40-50 % av barn med Mb Down [5]. Symptom på hjärtavvikelse behöver inte ge symtom direkt vid födseln [2] men då risken finns för att barnet utvecklar hjärtsvikt och pulmonell hypertension är undersökningen av nyfödda av största betydelse [5]. Under de senaste åren har man funnit att individer vilka opererats för kongenitala hjärtfel som barn kan utveckla ett ökat läckage framförallt i mitralisklaffen i vuxen ålder. Detta ger sällan upphov till symtom men är en riskfaktor för att drabbas av endokardit [2] och belyser behovet av livslång systematisk hälsouppföljning.

1.1.3 Muskeltonus

Barn med Mb Down har en nedsatt muskeltonus vilket ses extra tydligt i spädbarns- och småbarnsåldern. Den muskulära hypotonusen gör att barnen kan ha svårt att suga från bröstet med tillräcklig kraft och ha försenad motorisk utveckling men är även en sekundär orsak till ortopediska problem [6]. Ortopediska problem tilltar med stigande ålder och det är viktigt att redan under barnåldern genom sjukgymnastik öka muskel-spänningen/styrkan och träna ett riktigt rörelsemönster [4].

1.1.4 Ögon

Ögonproblem påträffas i alla åldrar och är frekvent förekommande; hos 45-70 % av barn och vuxna med Mb Downs rapporteras ögonavvikelser. Majoriteten av dessa är möjliga och viktiga att behandla eftersom god syn befrämjar optimal utveckling. Vid en månads ålder skall undersökning utföras för att utesluta grav refraktionsrubbnings och linsgrumling. Kongenital katarakt förekommer hos 1-3 % av barnen med Mb Down (jämfört med friska barn där medfödd katarakt förkommer hos 3/10 000). En kongenital katarakt som förblir obehandlad till efter tre månaders ålder leder till att barnet blir blint trots behandling, då linsgrumlighet som kvarstår under längre tid gör att syncentret i hjärnan tillbakabildas [7].

1.1.5 Öron

Hörseln är liksom synen väsentlig för barnets utveckling och det är därför mycket viktigt att barnet har en adekvat hörsel. Nedsatt hörsel är frekvent förekommande, 70-80 % av barnen med Mb Down har en hörselnedsättning. Ett underutvecklat mellanansikte är orsak till många av de problem som barnen kan drabbas av då det leder till trånga hörselgångar och

örontrumpeter. Detta medför en ökad risk för mellanöreinfektioner med långsam läkning. I kombination med riklig förekomst av öronvax medför detta ökad risk för hörselnedsättning [4]. Den ökade infektionsbenägenheten man ser hos många barn med Mb Down bidrar också till mer frekventa öroninfektioner. Efter infektioner är det av stor betydelse att undersöka så det inte förekommer vätska bakom trumhinnan som ger hörselnedsättning [2].

1.1.6 Autoimmunitet – thyroidea, celiaki

Hos individer med Mb Down ses en ökad förekomst av autoantikroppar. Dessa kan vara riktade mot thyroidea, tunntarm, hud och beta-celler i pankreas. Thyroideafunktion ska enligt det medicinska vårdprogrammet kontrolleras årligen då störningar är ett vanligt och åtgärdbart problem.

Thyroidea

Symptom på en begynnande thyroideadysfunktion är diffusa och därför svåra att finna, men är relativt lätta att åtgärda. Obehandlade kan en thyroideadysfunktion leda till svåra symptom och följdtilstånd, t ex störning i mental utveckling och tillväxt [1,2]. Rubbningar i utsöndring av thyroideahormon förekommer ofta vid Mb Down. Dels p g a hypoplasi, dels p g a autoantikroppar mot thyroidea. Kongenital hypothyreos förekommer hos 1-3 % av barnen med Mb Down. Under 5 års ålder är antikroppar mot thyroidea ovanligt, men man ser en ökad förekomst av dessa med stigande ålder. Under barnåldern utvecklar 10-30 % hypothyreos och 2-3 % hyperthyreos.

Celiaki

I en studie av barn med Mb Down fann man att 30 % uppvisade antikroppar mot gliadin och endomysium medan antalet barn med manifest celiaki inte är så stort [2]. Mag-tarmproblem och försämrad viktutveckling och tillväxt är en indikation att undersöka eventuell förekomst av celiaki [2,8].

1.1.7 Halsrygg

Hos ca 10 % av individer med Mb Down förekommer en ökad rörlighet i atlanto-axiala leden. Detta ökar risken för luxation och därmed skador på ryggmärgen. Rekommendationen i Sverige är att röntgen av halsrygg skall utföras efter 2,5 års ålder inför intubationsnarkos eller vid patologiskt neurologstatus. Gränsen 2,5 års ålder är satt pga. att efter genomgång av fallen där luxation skett har det visat sig att barnen i samtliga fall varit äldre än 5 år [2].

I några länder, däribland USA, utförs rutinmässigt röntgen av samtliga barn med Mb Down för att vid behov kunna förebygga luxation. Detta görs som nämnts inte rutinmässigt i Sverige då problemet anses vara för litet för att väga upp de komplikationer som en undersökning kan medföra. En påfunnen instabilitet kan leda till en inskränkning i patientens liv, sannolikt utan att detta någonsin varit nödvändigt. Inget fall av nervskada orsakat av luxation har rapporterats i landet. Nervskador pga. luxation som rapporterats internationellt har skett hos individer som haft symptom en längre tid och varit äldre än fem år, dessutom har majoriteten av skadorna uppkommit i samband med intubationsnarkos [2,4].

2. Metod

2.1 Insamlade data

Projektet har genomförts som en retrospektiv journalstudie och utöver det har anhörigenkät gjorts samt en intervju med professor Göran Annerén, Uppsala, publicerare av vårdprogrammet för Mb Down i läkartidningen år 1991. Journaler tillhörande de 25 nu levande barn som fötts med Mb Down inom Västerbottens län de senaste 10 åren (1997-2006) har granskats i syfte att undersöka huruvida vårdprogrammet följts. Dessa barn har identifierats med hjälp av register över de barn som diagnostiserats med Mb Down. 25 barn identifierades och inkluderades i studien. Dessa barn har vårdats på barnkliniker på Norrlands Universitetssjukhus i Umeå, Lycksele sjukhus resp. Skellefteå lasarett. Utöver detta har de även nära kontakt med barn- och ungdomshabiliteringen varför även dessa journaler studerats.

Barnens namn, adresser och telefonnummer samt information om de avlidit eller ej identifierades med hjälp av olika databaser: journaldatabas samt folkbokföringsregister. Vissa data berörande adresser och telefonnummer insamlades via Internet. Barnens journaler samlades in och studerades. Journaler från barn-, öron- och ögonklinik, allmän- och hjärtmottagning samt barn- och ungdomshabilitering användes. Resultatet av undersökning hos specialist i barntandvård har ej inkluderats i studien.

För att en undersökning skall anses vara utförd i rätt tidpunkt enligt vårdprogrammet tillåts följande tidsintervall: Nyfödd: < 28 dagars ålder, 1 mån ± 2v, 3 mån ± 1mån, 1 år ± 3 mån. Ingen av variablerna var normalfördelad, varför medianålder vid undersökningstillfället har beräknats, för tydlighet redovisas också medelåldern för respektive undersökningstillfälle.

2.2 Frågeformulär

Anhörig enkät (*Bilaga 7.4*) har sänts till målsmän för respektive barn. Denna enkät avsåg att belysa hur mycket föräldrarna visste om det nuvarande vårdprogrammet, hur de upplevt vården samt familjeaspekten. Tre veckor innan önskat returdatum skickades enkäten ut tillsammans med ett informationsbrev, svarskuvert samt ett papper där målsmans såväl som barnets namn skulle skrivas. Informationsbrevet informerade om anledningen till och upplägget av studien. För att enkäten skulle vara helt anonym bifogades ett kuvert där besvarad enkät skulle läggas. Vid öppnandet av brevet skildes bladet med namnen från enkät kuvertet. Enkätsvaren har således varit anonyma. Besvarade enkäter kunde sedan prickas av och en bortfallsanalys göras.

2.3 Intervju med Göran Annerén barnläkare och klinisk genetiker vid Akademiska barnsjukhuset, Uppsala, och författare till det medicinska vårdprogrammet för Mb Down [1]

Våren 2007 genomfördes en intervju (*Bilaga 7.3*) med Göran Annerén, professor, barnläkare och klinisk genetiker på Akademiska barnsjukhuset i Uppsala, som arbetat länge med Mb Down. Syftet med denna intervju var att utröna hur han nu 16 år senare ser på

vårdprogrammet publicerad 1991, om han anser det vara aktuellt, vad avsikten med
vårdprogrammet var och hur han tror att den följs idag.

2.4 Bortfallsanalys

Anhörigenkäten skickades ut med ett papper där barnets samt målsmans namn skulle anges.
Enkäten skildes från pappren med namnen vid ankomsten till institutionen. Därmed förblir
enkätsvaren anonyma och en bortfallsanalys är möjlig att genomföra.

3. Resultat

3.1 Resultat av journalstudier

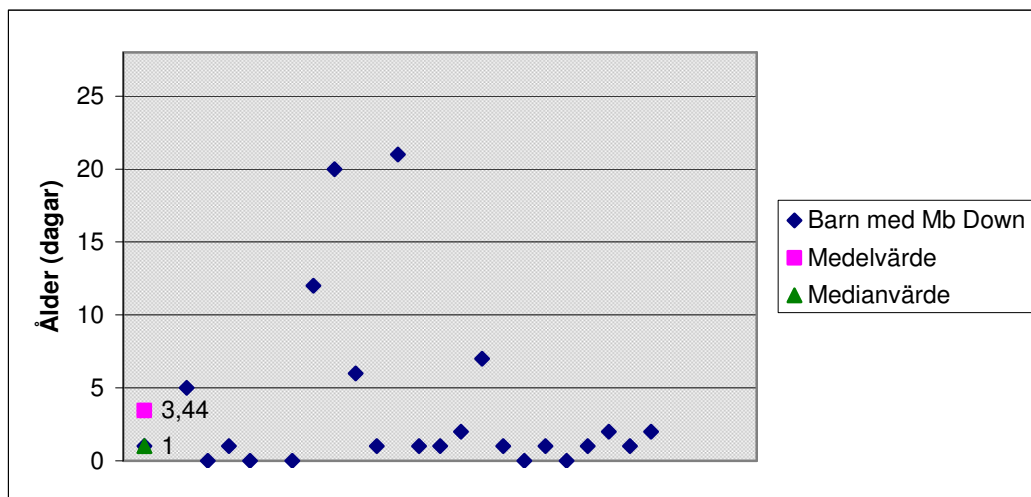
Studien tyder på att vårdprogrammet följs i den aspekten att man utför de undersökningar och omhändertagande av personer med Mb Down som vårdprogrammet rekommenderar men dessa är inte utförda i enlighet med de tidpunkter som anges i vårdprogrammet.

3.1.1 Undersökningar av nyfödd (28 dagars ålder)

Klinisk bedömning av diagnosen Mb Down och undersökning enl. Hall vid nyföddhetsperioden följs inte. Kromosomanalys då barnet är nyfött med preliminär svar till avdelningen har skett i 22 av 25 fall (för 3 barn saknas svar i journalen). Ålder för diagnos median 1dag (0 – 12).

Omhändertagandet av föräldrarnas krisreaktion skall göras då barnets diagnos fastställts och har dokumenterats i journal hos 8 av 25 fall. Detta har kunnat bekräftas via anteckning av psykolog eller kurator som samtalat med föräldrarna.

Hjärtbedömning med EKG och ekokardiografisk undersökning som nyfödd har gjorts i 23 av 25 fall (*Figur 1*).



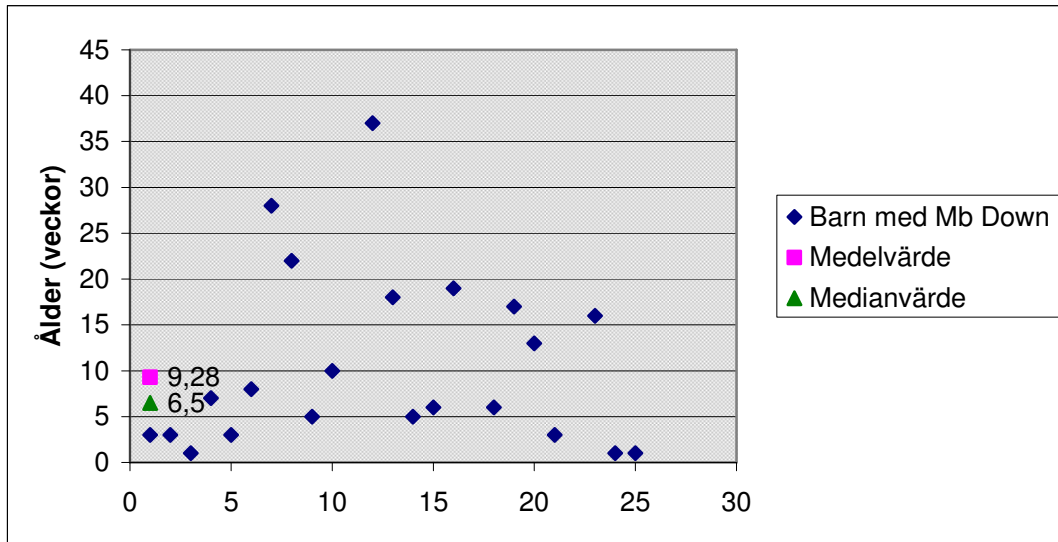
Figur 1. Nyfödd: Hjärtundersökning med EKG och ekokardiografisk undersökning

Före hemgång från BB/barnklinik instruerar sjukgymnast föräldrar i träning som motverkar muskelslapphet, detta har endast gjorts i 2 av 25 fall.

Kontakt tas med habilitering/omsorgsverksamhet vilka inbjuds till BB/barnklinik varvid föräldrarna informeras om dess verksamhet och den fortsatta kontakten etableras. Detta är inte dokumenterat i journalen i något av de studerade fallen.

3.1.2 Undersökning vid 1 månad (± 2 veckor)

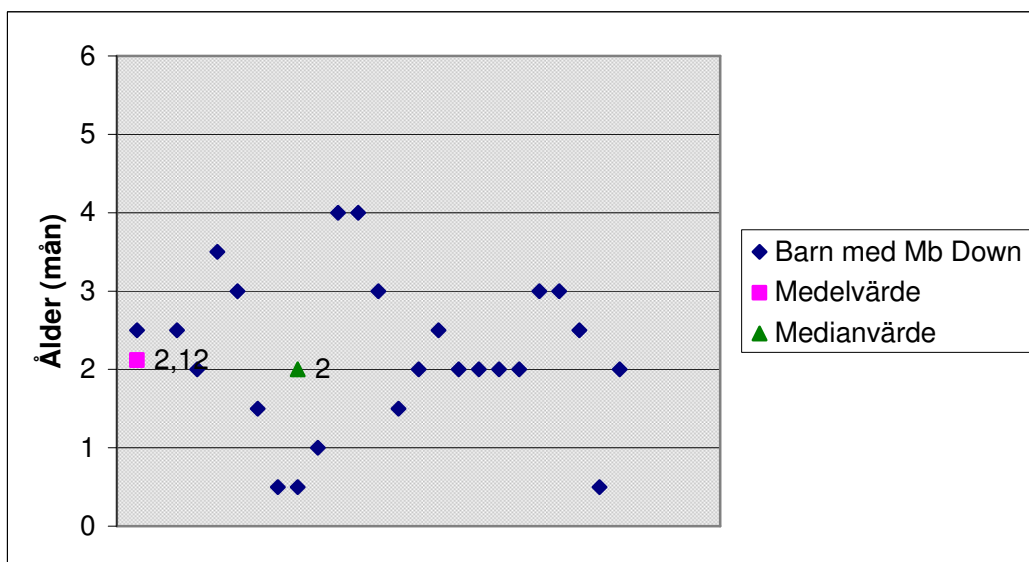
Ögonundersökning vid 1 månads ålder för att utesluta linsgrumling och grav refraktionsrubbing har gjorts i 7 av 25 fall (*Figur 2*).



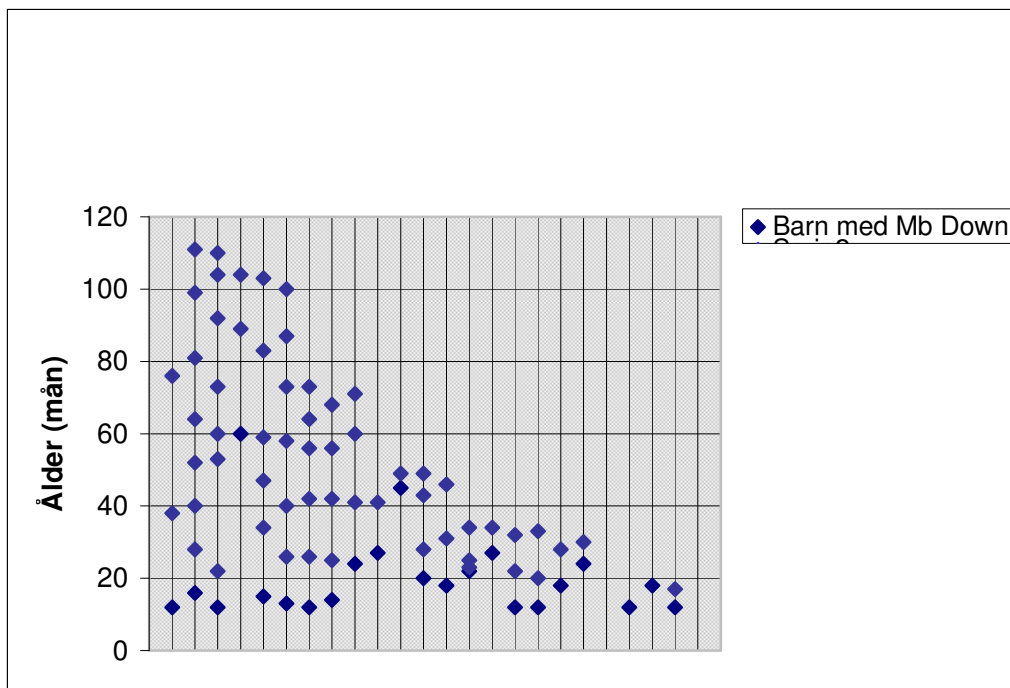
Figur 2. 1 mån: Ögonundersökning för att utesluta linsgrumling och grav refraktionsrubbing

3.1.3 Undersökning vid 2-3 månader (± 1 månader)

Hjärtbedömning med EKG och ekokardiografisk undersökning vid 2-3mån har gjorts i 21 av 25 fall (*Figur 3*).

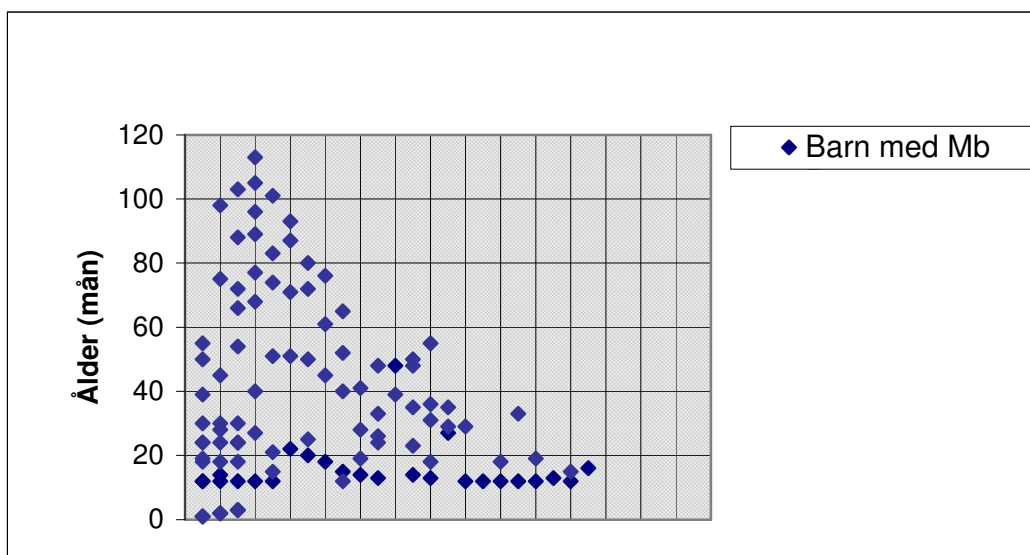


Figur 3. 2-3 mån: Hjärtundersökning med EKG och ekokardiografisk undersökning



Figur 8. 1-10 år: Thyroideaundersökning årligen för att utesluta hypothyreos

Öronundersökning med hörselbedömning en gång per halvår före 8 års ålder och därefter årligen (*Figur 9*). Ett audiogram vid ca 4 års ålder. Hörselbedömningarna har gjorts i 2 av 23 fall (2 bortfall på grund av låg ålder), audiogram har gjorts i 17 av 23 fall.



Figur 9. 1-10 år: Öronundersökning med hörselbedömning en gång per halvår före 96 månaders ålder och därefter årligen

Ögonundersökning enligt rekommendation av ögonläkare årligen mellan 1-10 år och så har skett.

Röntgen av halsrygg vid symptom, om barnet efter 2,5 års ålder tas in för intubationsnarkos och vid patologiskt neurologstatus. Har skett i 6 av 25 fall hos vilka behov funnits.

Nytt försäkringskasseintyg för ansökan om fullt vårdbidrag efter 4 års ålder; vid flerhandikapp kan intyg skrivas tidigare. Har skett där detta varit befogat.

Psykologbedömning innan skolstart. Har skett hos de barn som uppnått skolåldern.

Vid tecken på autism remiss för barnpsykiatrisk bedömning. Där sådana tecken funnits har denna bedömning gjorts.

3.2 Resultat av frågeformulär: Vårdprogram för barn med Mb Down

Sexton av 25 har svarat på enkäten, enkätfrågor och svar redovisas nedan.

Känner Ni till att det finns ett vårdprogram för hur vården skall följa upp hälsan hos personer med Downs syndrom?

Ja-16 Nej-0

Om Ja – hur fick Ni kännedom om den?

Nio föräldrar anger att de fått vetskapen via habiliteringen, sex stycken via barnläkare i samband med barnets födelse. En har fått ett informationsblad från Svenska Down Föreningen samt från habiliteringen.

Anser Ni att vårdprogrammet har följts för Ert barn ?

Ja-14 Nej-2

Anser Ni att Ni själva behövt vara drivande för att få några undersökningar genomförda?

Ja-9 Nej-7

Om Ja, vilka?

Två stycken kommenterar att man behövt vara drivande vid hjärtundersökningen, fem stycken kommenterar ögonundersökningar.

I samband med att Ni fick information om Ert barns tillstånd/diagnos – tycker Ni att Ni fick tillräckligt med information?

Ja-7 Nej-7 Ja/Nej-2

Om Nej: Sökte Ni själva mer information? Var?

Fem stycken sökte information via Internet, fyra stycken via böcker, en via Svenska Down Föreningen. En begärde själv samtal med läkare för att få information om sitt barns tillstånd och en har arbetat med vuxna som har Downs syndrom och ansåg sig därför ha tillräckligt med kunskap om syndromet.

I samband med att Ni fick information om Ert barns tillstånd/diagnos – tycker Ni att Ni fick tillräckligt med stöd?

Ja-12 Nej-3 Ja/Nej-1

Har Ni en kontaktperson som Ni kan vända Er till med frågor kring Ert barn?

Ja -9 Nej-6 Ja/Nej-1

Vem?

Samtliga som svarar Ja på frågan nämner personer på habiliteringen som kontaktperson. Majoriteten anger hela habiliteringsteamet.

Tycker Ni att denna person är väl insatt i Er situation?

Ja-11 Nej-0

Har Ni en huvudansvarig läkare som Ni kan vända Er till med frågor kring Ert barn?

Ja -12 Nej-4

Tycker Ni att denna person är väl insatt i Er situation?

Ja-11 Nej-1

Har Er familj fått stöd/avlastning i form av stödperson/personlig assistent/vårdhem?

Ja-9 Nej-7

Om Ja känner Ni att detta varit tillräckligt?

Familjer som har stöd och avlastning är nöjda och tycker att det är tillräckligt i nuläget. De som besvarar frågan med nej har i majoriteten av fallen själva avböjt hjälp.

Är Er familj i kontakt med någon stödgrupp eller träffar på annat sätt andra familjer som har barn med Downsyndrom?

Ja-11 Nej-5

3.2.1 Bortfallsanalys

Av de som ej besvarat frågeenkäten är majoriteten föräldrar till de äldre barnen.

3.3 Resultat av intervju med Göran Annerén

Göran Annerén är barnläkare och klinisk genetiker vid Avdelningen för klinisk genetik vid Akademiska barnsjukhuset i Uppsala.

Han har publicerat ett medicinskt vårdprogram för barn med Mb Down innehållande riktlinjer för hur dessa ska omhändertas medicinskt under uppväxten. Han har svarat på ett antal frågor samt talat kring sina tankar och erfarenheter om vårdprogrammet och kring syndromet i stort.

År 1866 beskrev John Langdon Down de karakteristiska dragen av Mb Down och det är efter honom syndromet är namngivet. Det var först på 1950-talet som man hittade den extra kromosomen som ger upphov till sjukdomen. Enligt Annerén beskrev John Langdon Down många av symtomen, dock inte demensproblemen. Under de senaste trettio åren har kunskapen om patienter med Mb Down ökat avsevärt liksom möjligheter till behandling. Dessa kunskaper ligger till grund för det medicinska vårdprogrammet och målet är att minska det fysiska och intellektuella handikappet så mycket som möjligt. Det finns dessutom riktlinjer för träning författat av Iréne Johansson där bland annat teckenspråksträning finns med vilket alla barn skall få.

Det nuvarande vårdprogrammet skrevs år 1991 men Annerén anser den vara aktuell än idag då det är baserat på syndromets normalförlopp som varit känt länge. Barnen uppvisar stora likheter varför vårdprogrammet för Mb Down är lika i många länder. Han nämner celiaki som något som inte finns omnämnt men är relativt vanligt hos patienterna. Han poängterade även vikten av röntgen av nacken där 5-10 % har överörlighet.

Avsikten med vårdprogrammet är att det ska följas av alla och att föräldrarna ska ha tillgång till det. Annerén tror att det följs mycket bra ute i landet så länge det är barn och anser att problemet inom vården av Mb Down är för de vuxna patienterna. Vuxna med Mb Down hamnar lätt ”mellan stolarna”. De är hänvisade till sin distriktsläkare och kallas inte till kontroller på samma sätt som barnen. Bättre organisation och uppföljning inom vården av vuxna patienter med Mb Down behövs alltså enligt Göran Annerén.

4. Diskussion

Den kliniska bedömningen av diagnosen Mb Down och undersökning enligt Halls kriterier görs inte enligt vårdprogrammet utifrån journalerna. Däremot framgår det i dessa att läkaren fattat misstanke om att det nyfödda barnet har syndromet. En kliniskt tränad barnläkare genomför troligen analys av många av dessa kriterier vid misstanke om Mb Down utan att man direkt hänvisar till Halls kriterier. Halls kriterier kan vara till en hjälp för den oerfarne läkaren men bör kanske just ses som ett hjälpmedel och inte som en tvungen arbetsstrategi. Genom kromosomanalys fastställs diagnosen Mb Down. Alla barnen fick sin diagnos som nyfödd. I det fall i studien där kromosomanalysen dröjt till 12 dagars ålder beror på att man inte direkt fattade misstanke om diagnosen. Detta skulle kunna bero på att barnet inte uppvisat så tydliga stigman för Mb Down. Genom att använda Halls kriterier hade detta eventuellt kunnat undvikas. Att som förälder först efter någon tid få veta att man missat att barnet har Mb Down kan leda till minskad tillit till vården samt att viktiga undersökningar blivit försenade.

Omhändertagandet av föräldrarnas krisreaktion då barnet är nyfött dokumenteras i journalerna i ringa utsträckning och det kan ta flera veckor innan man kan läsa att den första kurator- och/eller psykologkontakten etablerats. Däremot framgår det via frågeenkäten att föräldrarna upplevt att det fått tillräckligt med stöd i samband med att de fått diagnosen. Flertalet föräldrar känner ensamhet, förtvivlan och panik under den första tiden efter beskedet och man upplever att man får för lite stöd.

Citat tagna från frågeenkät:

”Under den närmaste tiden efter förlossningen var det viktigt att få veta att man inte var ensam. Vi tycker vi har fått bra stöd och hjälp från habiliteringen kanske skulle det vara bra att träffa dem efter två veckor istället för fyra till fem som det var för oss”

”Skandal!! Katastrof!!! Läkaren som delgav oss diagnosen var kall och hård. Läkaren hade mycket bristfälliga kunskaper om Down Syndrom och kunde inte bemöta och förklara för oss. Beskedet kom som en blix från en klar himmel”

”BB – måste utbilda sin personal i krishantering, skaffa dit information om Downs (berättelser från andra i samma situation)”

Att ge information till föräldrarna tidigt efter barnets födelse är viktigt för att skapa en trygghet hos föräldrarna vilket åligger läkaren. BB-personalen kan bidra med att trösta, lindra och finnas till. Många föräldrar går in i en kris varför ett muntligt informationsutbyte kanske inte är av så stort värde. Informationen till föräldrarna kan kompletteras med en skriftlig information. Det finns numera en liten bok, *Välkommen älskade barn* [3], som berättar om det som är kring syndromet med allt från medicinsk fakta till verksamheten inom habiliteringen.

Citat från frågeenkät:

”Något som jag ofta tänkt på i efterhand är att jag skulle önskat att vi fått något att läsa då vi låg på BB, t ex något positivt och hoppfullt mitt i all information, all medicinsk fakta och alla undersökningar. En fin skrift som vi fått i vår hand långt senare är: Välkommen, älskade barn, och den ges ut av Downföreningen. Det är en enkel, lättsam bok och jag tror den skulle hjälpa och trösta många föräldrar de där första dagarna”

Det medicinska vårdprogrammet för Mb Down bör kanske ses mer som riktlinjer än som en mall för vilka undersökningar som skall göras och vid vilken tidpunkt. När det kommer till hjärtundersökning som skall genomföras som nyfödd bör denna ses som obligatorisk och tidsaspekten bör hållas detta pga. risken för utveckling av hjärtsvikt och pulmonell hypertension vid hjärtavvikelser. Vårdprogrammet är till för att hitta avvikelser hos symptomfria individer. Hittar man något avvikande tar man hand om och följer upp efter gängse medicinska principer [2].

Tidig kontakt med barn- och ungdomshabiliteringen är ett önskemål som framförts i enkäterna. Habiliteringspersonalen upplevs som mycket kunniga inom området och är ett gott stöd.

Innan hemgång från BB/barnklinik rekommenderas sjukgymnast instruera föräldrarna i träning som motverkar muskelslapphet. Detta har endast skett i ett fåtal fall utifrån de journaler som studerats. Frågan är av hur stor vikt det är att detta sker redan innan hemgång från BB. Samtliga barn har träffat sjukgymnast då de börjat besöka barn- och ungdomshabiliteringen, de flesta i någon/några månaders ålder. Kanske anses det räcka, i vissa specifika fall krävs kanske kontakt så tidigt som på BB vilket då bedöms från fall till fall. Måhända är det bäst att föräldrarna i lugn och ro får lära känna och ta sig an sitt nyfödda barn innan de ska börja ta ansvar för att träna det.

I studien framgår att thyroideaundersökningar blivit försenade i några fall. Detta eftersom föräldrarna enligt journalanteckningar inte förstått att de själva ska boka tid för provtagning. Att undersökning uteblivit har ej upptäckts förrän vid senare läkarbesök. Kanske bör detta aldrig åligga föräldrarna som har många olika vårdkontakter att hålla reda på. Detta torde vara ett enkelt problem att lösa som underlättar för föräldrarna och gör att barnen ej i onödan uteblir från undersökning. Man skulle redan då diagnosen fastställs kunna boka in tider för de undersökningar som vårdprogrammet belyser.

Öronproblem är mycket vanliga hos barn med Mb Down och adekvat hörsel är av mycket stor betydelse för att barnet ska få en så bra utveckling som möjligt [4]. Det är stora skillnader mellan hur täta kontakter respektive barn har med öronklinik. De barn som visat sig ha nedsatt hörsel eller annan öronåkomma har vid vissa tillfällen tätare kontakt med öronläkare än vad vårdprogrammet föreskriver medan majoriteten har betydligt färre kontakter förmodligen beroende på att inget medicinskt behov finns. Att undersöka hörsel så ofta som en gång i halvåret hos ett barn som hör bra kanske inte anses relevant och alltför resurskrävande för att vara motiverat. En annan aspekt är även att så täta undersökningar kan vara betungande för föräldrarna som har väldigt många vårdkontakter med sitt barn. Inte minst är det kanske

stressande eller obehagligt för barnet, vilket bör tas hänsyn till om öronläkaren finner att undersökningen ej behöver göras så ofta. Dock har studien visat att vissa barn fått vänta uppemot 3 år och 7 månader på uppföljande hörselundersökning vilket är förkastligt då hörseln kan försämrats mycket på den tiden.

I intervjun med professor Göran Annerén påpekar han vikten av att röntga halsryggraden eftersom så många som 5-10 % av barnen har instabilitet i atlanto-axiala leden. Trots de allvarliga symptom som kan uppstå anses det inte befogat att undersöka samtliga barn med Mb Down. Skador är mycket ovanliga trots den stora förekomsten av instabilitet, dessutom skulle livet kunna bli onödigt inskränkt för de barn som visar sig ha en instabilitet. Detta har lett till beslutet att undersökningen endast görs vid de indikationer som står i vårdprogrammet.

Av de 25 barn som inkluderats i studien hade 17 stycken genomgått provtagning för celiaki. Denna undersökning bör ingå i vårdprogrammet för att minska risken att celiaki upptäcks för sent eller inte alls. Dock bör det tas hänsyn till att undersökningar visat att färre än en tredjedel av dem som uppvisar antikroppar utvecklar glutenintolerans [2]. Man skulle alltså upptäcka många med antikroppar, men flertalet av dessa har inte sjukdomen. Återfinns autoantikroppar så bör detta följas upp, oavsett förekomst av symptom eller inte. Glutenintolerans fastställs via tunntarmsbiopsi, vilket leder till ännu mer vårdkontakter och undersökningar för barnen som kan vara obefogade. Utöver det krävs dessutom ytterligare resurser för vården om detta ska uppfyllas.

Enkäten visar att föräldrarna är nöjda med hur vårdprogrammet följts, detta trots att journalstudierna visat att många undersökningar varit försenade eller uteblivit. Detta skulle kunna beror på att föräldrarna har en så pass stor tillit och menar på att läkaren vet bäst att om en undersökning uteblir så var denna inte aktuell för just deras barn. Att vissa undersökningar inte följer vårdprogrammets uppsatta tidsangivelser kan bero på att man väljer att utföra flertalet undersökningar vid samma vårdtillfälle. Detta för att minska belastningen på föräldrar som kan ha lång resväg eller kan behöva ta ledigt från arbetet.

Journalstudierna tyder på att det är en större arbetsgrupp som jobbar med dessa barn men ändå återkommer kontinuerligt samma person vid en viss undersökning. Därför har man trots att patientgruppen är relativt liten en möjlighet att skapa arbetserfarenhet kring hur denna patientgrupp skall hanteras.

Bortfallsanalysen visar att det är föräldrar till de äldre barnen i studien som inte svarat på enkäten. Detta kan ha betydelse för studiens resultat i och med att de föräldrar som har de tidigaste erfarenheterna av vården ej har lämnat sina synpunkter. Bortfallet kan ha en del av sin förklaring i att dessa föräldrar funnit det svårt att svara på frågor om sina upplevelser nära efter barnet födelse då det gått ett flertal år och det kan vara svårt att komma ihåg.

5. Slutsats

Vårdprogrammet följs i den aspekten att man utför de undersökningar och omhändertagande som vårdprogrammet rekommenderar. Vårdprogrammet från 1991 kan därför anses aktuellt, något som även framgår via intervjun med Göran Annerén, publicerare av vårdprogrammet. Däremot visar studien att tidsaspekten inte stämmer överens med de inom vårdprogrammet uppsatta riktlinjerna. Trots att studien inkluderar alla levande födda barn som fötts med Mb Down i AC-län under perioden januari 1997 till december 2006 är materialet inte särskilt stort. Detta leder till att en försiktighet vid tolkning av resultaten krävs. De resultat som kan ses i AC-län är inte säkert representativt för hela landet.

6. Referenser

1. Annerén G, Gustavson K-H. Symposium för enhetliga riktlinjer – Barn och ungdomar med Down syndrom behöver bättre medicinsk kontroll. *Läkartidningen* 1991; **17**: 1594-1595.
2. Annerén G, Johansson I, Kristiansson I-L, Löow L. *Downs Syndrom – En bok för föräldrar och personal*. Stockholm: Liber AB, 1996.
3. Moen Lindberger K. *Välkommen älskade barn! – Om Downs syndrom till nyblivna föräldrar*. Svenska Downföreningen, 2005.
4. Jönelid B, Annerén G, Holmström G. Ögonuppföljning måste ske kontinuerligt! *Läkartidningen* 2002; **1-2**: 30-32.
5. Pueschel SM, Annerén G, Durlach R, Flores J, Sustrová M, Verma IC. Guidelines for optimal medical care of persons with Down Syndrome. *Acta Pædiatrica* 1995; **84**: 823-827.
6. Carlsson A, Axelsson I, Borulf S, Forslund M, Lindberg B, Sjöberg K, Ivarsson SA. Prevalence of IgA-antigliadin antibodies and IgA-antiendomysium antibodies related to celiac disease in children with Down syndrom. *Pediatrics* 1998; **101**: 272-275.
7. Annerén G. Viktigt aktivt söka organförändringar. *Läkartidningen* 1994; **46**: 4259-4259.
8. Annerén G, Gustavsson K-H, Jagell S, Steen M. *Allmänna råd från socialstyrelsen 1983:1 – Behandling av barn med Downs syndrom*. Stockholm: Modin-Tryck AB, 1984.

7. Bilagor

7.1 Halls kriterier

1. För tidigt född och/eller underviktig.
2. Muskelslapphet (hypotoni). (80%)
3. Dåligt utvecklad Mororeflex. (Reflexen kan utlösas genom att man släpper barnets huvud bakåt. Barnet slår då ut med armarna och gör sedan en omklamringsrörelse). (85%)
4. Överrörliga leder. (80%)
5. Platt ansikte. (90%)
6. Platt bakhuvud.
7. Rikligt med nackskinn. (80%)
8. Veck i inre ögonvrån (epikantusveck).
9. Snedställda ögonspringor.
10. Små, vita prickar på regnbågshinnan (Bruschfields prickar).
11. Lågt sittande ytteröron med få veck.
12. Tungan hålls utanför munnen.
13. Högt gomtak.
14. Snörvlande andning.
15. Korta, breda, mjuka händer med korta, överrörliga fingrar.
16. Fyrfingerfåran sträcker sig över hela handflatan.
17. Kort lillfinger, krökt inåt och med kort mellanben (klinodyktali).
18. Stort avstånd mellan stortån och andra tån ("sandalgap").
19. Avvikande form på höftleden (ses bara på röntgen).
20. Tandavvikelser (när barnet blir äldre).

7.2 Medicinskt vårdprogram för barn och ungdomar med Downs syndrom

Nyfödd

1. Klinisk bedömning av diagnosen Downs syndrom. Undersökning enl Hall (8.1)
2. Kromosomanalys med preliminär svar till avdelningen
3. Omhändertagande av föräldrarnas krisreaktion
4. Hjärtbedömning med EKG och ekokardiografisk undersökning
5. Före hemgång från BB/barnklinik instruerar sjukgymnast föräldrarna i träning som motverkar muskelslappheten
6. Kontakt tas med habiliteringen/omsorgs-verksamheten vilka inbjuds till BB/barn-klinik varvid föräldrarna informeras om dess verksamhet och den fortsatta kontakten planeras

1 månad

Ögonundersökning för att utesluta linsgrumling och grav refraktionsrubning

2-3 månader

Hjärtbedömning enligt ovan

6 månader

1. Intyg från försäkringskassan för ansökan om vårdbidrag skrivs. Om barnet är flerhandikappat kan detta intyg skrivas före 6 månaders ålder.
2. Öronundersökning och rekommendationer för hörselgångsvård med vaxlösande öron-droppar.
3. Undersökning hos specialist i barntandvård.

12 månader

1. Ögonundersökning med skiaskopi. Om fortfarande tårvägsstenos eventuell sondering av tårkanaler.
2. TSH, T3, T4 och TBP-mättnad. Vid dålig tillväxt görs fullständig thyroideaundersökning redan före 12 månaders ålder
3. Öronundersökning med hörselbedömning

1-10 år

1. Thyroideaundersökning årligen för att utesluta hypothyreos (TSH, T4).
2. Öronundersökning med hörselbedömning en gång per halvår före 8 års ålder och därefter årligen. Ett audiogram vid ca 4 års ålder
3. Ögonundersökning enligt rekommendation av ögonläkare
4. Kontroll/förebyggande behandling vid barntandvården 2-4 ggr årligen
5. Röntgen av halsrygg vid symtom, m barnet efter 2,5 års ålder tas in för intubationsnarkos och vid patologiskt neurologstatus.
6. Nytt försäkringskasseintyg för ansökan om fullt vårdbidrag efter 4 års ålder, vid flerhandikapp kan intyg skrivas tidigare.
7. Psykologbedömning före skolstart
8. Vid tecken på autism remiss för barnpsykiatrisk bedömning

10-18 år

1. Thyroideaundersökning (TSH, T4) årligen
2. Öronundersökning med hörselbedömning årligen
3. Ögonundersökning enligt rekommendation ögonläkare
4. Vid 12 års ålder intyg försäkringskassan för vård vid akut sjukdom, s k tillfällig föräldrapenning
5. Preventivmedelsrådgivning
6. Bedömning av psykiskt status med tanke på depression

Vaccinering med hepatit B när barnet riskerar att träffa personer som är hepatit B-smitt-bärare eller senast när ungdomen lämnar skolan för dagcenter-verksamhet där smittbärande personer kan finnas.

7.3 Intervjufrågor till Professor Göran Annéren.

1. Anser du att vårdprogrammet är aktuellt idag?
2. Det är trots allt 16 år gammalt, har man gjort forskning/följt framsteg på området för att se om undersökningarna fortfarande är aktuella?
3. Bör man införa en punkt angående teckenspråksträning?
4. Anser du att det finns någon punkt i vårdprogrammet som borde lyftas fram ytterligare?
5. Anser du att det finns någon punkt i vårdprogrammet som borde tas bort?
6. Vad var syftet med vårdprogrammet, var tanken att det skulle vara som en hjälp för läkarna eller var tanken att det skulle vara mer som en kalender för familjer att följa?
7. Har du någon uppfattning huruvida vårdprogram används av läkare runt om i Sverige?
8. Vilken information har man använt för att ta fram vårdprogrammet (vad baseras det på, t ex har man gjort patientinterjuver för att se vad familjer anser bör finnas med eller har man mer gått efter det medicinska förloppet)?

7.4 Frågeformulär: Vårdprogram för barn med Mb Down

Umeå Universitet

Institutionen för Klinisk Vetenskap

Pediatrik



Frågeformulär: Vårdprogram för barn med Mb Down

1. Känner Ni till att det finns ett vårdprogram för hur vården skall följa upp hälsan hos personer med Downs syndrom?

Ja Nej

a. Om Ja – hur fick Ni kännedom om det?

2. Anser Ni att vårdprogrammet har följts för Ert barn?

Ja Nej

Kommentar:

3. Anser Ni att Ni själva behövt vara drivande för att få några undersökningar genomförda?

Ja Nej

Om Ja, vilka?

4. I samband med att Ni fick information om Ert barns tillstånd/diagnos – tycker Ni att Ni fick tillräckligt med information?

Ja Nej

a. Kommentrar:

b. Om Nej: Sökte Ni själva mer information? Var?

5. I samband med att Ni fick information om Ert barns tillstånd/diagnos – tycker Ni att Ni fick tillräckligt med stöd?

Ja Nej

Kommentar:

6. Har Ni en kontaktperson som Ni kan vända Er till med frågor kring Ert barn?

Ja Nej

a. Vem?

b. Kommentrar:

c. Tycker Ni att denna person är väl insatt i Er situation?

Ja Nej

Kommentar:

7. Har Ni en huvudansvarig läkare som Ni kan vända Er till med frågor kring Ert barn?

Ja Nej

a. Tycker Ni att denna person är väl insatt i Er situation?

Ja Nej

Kommentar:

8. Har Er familj fått stöd/avlastning i form av stödperson/personlig assistent/vårdhem?

Ja Nej

a. Om Ja känner Ni att detta varit tillräckligt?

9. Är Er familj i kontakt med någon stödgrupp eller träffar på annat sätt andra familjer som har barn med Downs syndrom?

Ja Nej

Kommentar:

Övriga kommentarer: