

Symptomatisk behandling av pasienter med barndomsformer av Nevronal Ceroid Lipofuscinose (NCL)

NCL-sykdommene er arvelige, progredierende lidelser som det i dag ikke finnes helbredende behandling for. Psykologisk behandling har betydning for symptomlindring og for bedring av livskvalitet.

TEKST

Liv Berit Augestad

Per Fosse

Jørgen Diderichsen

PUBLISERT 5. januar 2008

ABSTRACT:

Symptomatic treatment for patients with Neuronal Ceroid Lipofuscinoses

No curative treatment is currently available for patients with Neuronal Ceroid Lipofuscinoses (NCL). The aim of this review was to assess and to summarize the last ten years' research related to symptomatic or palliative treatment for patients suffering from infantile, late infantile and juvenile forms of NCL. We did a systematic search on PubMed, Medline and PsycInfo. Along with education, psychological and social means, symptomatic treatment is essential for the quality of life. Pharmacological treatment is important for several reasons, including reduction of epileptic seizures frequency, pain relief, quality of sleep, and as part of therapy for psychological problems. In spite of valuable clinical experience regarding effects of educational training, both psychological and pedagogical research is insufficient. Family members and other caregivers experience strain and psychological distress for many years. It is, therefore, of utmost importance to support and encourage children and their families so that they can cope with the profound disability and losses caused by NCL.

Keywords: Neuronal Ceroid Lipofuscinoses, neurology, pediatrics, quality of life, palliative medicine, vision

EMNER

Nevronale ceroide lipofuscinoser

Nevrologi

pediatri

Livskvalitet

palliativ medisin

syn

Nevronale ceroide lipofuscinoser (NCL-sykdommene) er en gruppe av arvelige progredierende nevrologiske lidelser (Cooper, 2003; Diderichsen, 2004; Goebel, Mole & Lake, 1999; Goebel & Wisniewski, 2004). Barndomsformene av NCL har debutalder fra 0 til åtteårsalderen (Augestad & Diderichsen, 2006). Typiske kjennetegn er progredierende synstap, cerebral dysfunksjon med epilepsi, og motorisk, kognitivt og språklig funksjonstap. Ofte tilkommer det psykiske vansker, gjerne i form av hallusinasjoner og psykotisk utvikling. I Norge var det per 1. januar 2005 registrert 38 levende pasienter med juvenil NCL (JNCL) (Augestad & Flanders, 2006). Dette gir en prevalens på 8,3 per million innbyggere. Pasientene med JNCL dør oftest i 20–30-årsalderen.

Det finnes i dag ingen helbredende behandling for sykdommene (Haltia, 2003; Santavuori, Lauronen, Kirveskari, Aberg & Sainio, 2000; Volt, 2001), noe som gjør symptomatisk og lindrende behandling desto viktigere. På grunn av sykdommens sjeldenhet og alvorlige karakter har to nasjonale sentre blitt tildelt spesielt ansvar (Augestad & Flanders, 2006). Frambu kompetansesenter for sjeldne funksjonshemninger og fremadskridende sykdommer har ansvar for medisinske og sosialmedisinske utfordringer. Tambartun kompetansesenter, som er del av det statlige spesialpedagogiske støttesystemet, har ansvar for å bistå kommunale/fylkeskommunale instanser i det pedagogiske arbeidet med elevene på hjemstedet. Sammen har Frambu og Tambartun oppgaver med å bidra til kompetanseutvikling og informasjonsspredning om NCL i Norge.

Medisinsk, psykologisk og pedagogisk erfaring har vist at barn med NCL har et læringspotensial, selv langt ut i sykdomsforløpet. Målet med denne artikkelen er å gi en oversikt over de siste ti års forskning på området og informere om symptomatisk og lindrende behandling. En slik analyse vil forhåpentlig gjøre det lettere å peke på framtidige satsingsområder, både med hensyn til forskningsprosjekter og utviklingsprosjekter.

Metode

Vi gjennomførte et systematisk søk på PubMed, Medline og PsychInfo. Søkeordet var Nevronal Ceroid Lipofuscinoser (1101 treff), med avgrensninger til søk på studier av mennesker (965 treff), tidsperiode 31.12.1994 til 30.12.2004 (556 treff), skrevet på engelsk (516 treff), oversiktsartikler (87 treff) og kliniske forsøk (12 treff). Vi fant ingen randomiserte kontrollerte forsøk, metaanalyser eller lederartikler. I tillegg har vi benyttet lenker via «Web of Science», og ulike internettreferanser som hjemmesidene til Frambu (www.Frambu.no) og Battens Disease Support and Research Association (www.bdsra.org). Artikkelen er dessuten basert på informasjon fra ulike spesialister (psykologer, fysioterapeuter, sykepleiere, sosionomer, spesialpedagoger og leger med spesialitet innenfor psykiatri, nevrologi, pediatri, oftalmologi og patologi) som har arbeidet med NCL.

Symptomatisk behandling

Den symptomatiske behandlingen omfatter medisinske, pedagogisk-psykologiske og sosiale tiltak. Ulike former for symptomatisk medikamentell behandling er beskrevet av barnenevrolog Diderichsen (2006), og fra Battens Disease Support and Research Association i USA (Battens disease, 2002).

Synstap ved juvenil NCL (JNCL)

Synstap med forandringer i retina er ofte det første tegn på JNCL. Dette er også begynnelsen på en mer omfattende degenerasjon av de cerebrale funksjonene. Etter hvert som skarpsynet avtar, kan en registrere para-foveal eller para-makulær fiksering (Brodsky, Baker & Hamed, 1996). Dette skjer ved at barnet bruker deler av det perifere synsfeltet framfor det sentrale, eksempelvis ved å «se fra siden» eller fikse noen grader over eller under det naturlige fikseringspunktet. Ved fundus-undersøkelser kan det eventuelt sees pigmentforandringer som kan forveksles med retinitis pigmentosa. I tillegg sees tynne blodkar og optikus-atrofi. Sannsynligvis er hele retina påvirket, noe som også kan avleses av en patologisk elektoretinografi (ERG) tidlig i sykdomsforløpet (Brodsky, Baker & Hamed, 1996). Synshemningen forverres gradvis, og ved ti års alder er de fleste JNCL-pasientene sterkt synshemmede eller blinde, men enkelte kan beholde en liten synsrest, bl.a. i form av lyssans noen år framover.

Det er viktig at øyeleger vurderer NCL som en differensialdiagnose når de oppdager uventet bilateralt synstap (Bohra, Weizer & Lewis, 2000; Wilkinson, 2001). Bohra et al. (2000) fant at barn med JNCL utviklet andre nevrologiske funksjonstap i gjennomsnitt tre år etter at synstapet inntraff. Vi har ikke funnet forskning som vurderer hvordan den enkelte kan utnytte sin synsrest funksjonelt i ulike faser av sykdomsutviklingen, men fra Tambartun har vi erfaring for at noen av barna utnytter sitt syn aktivt i orientering, lek, lesing og skriving fram til 9–10 års alder, og i noen få tilfeller enda lenger. Dette gjør de til tross for svært lav visus, sterkt nedsatt kontrastfølsomhet og store perifere og sentrale synsfeltutfall.

Epilepsi

De fleste barn med NCL utvikler epilepsi, men dette er avhengig av type NCL. Aaberg (2001) skriver i sin doktoravhandling at alle barn med juvenil NCL utvikler epilepsi. Hun skriver at det er vanlig å observere at de epileptiske anfalletene øker i hyppighet og alvorlighetsgrad i ungdomsårene, men det kan være en stor individuell variasjon. Dårlig kontroll av epileptiske anfall kan lede til klinisk malignitet.

En viktig del av oppfølgende symptomatisk behandling blir derfor å oppnå best mulig anfallskontroll. Utredningsprinsipper og behandling følger vanlige retningslinjer. Enkelte vanlige epilepsipreparater har vist seg mindre egnet, fordi de kan provosere eller fascilitere myoklone anfall, som er en spesielt vanlig anfallsform ved NCL. Det gjelder spesielt legemidlene phenytoin og karbamazepin. Natriumvalproat kan ha uheldige bivirkninger på funksjoner i eggstokkene (polycystiske ovarier) hos yngre kvinner. Pasienter med JNCL har i forveien en tendens til dysfunksjon av hormonelle funksjoner med hyperandrogenisme, amenoré, øket hårvekst, akne og overvekt som

kan forverres ved uheldig medisinerings. Om hyperandrogenisme og polycystiske ovarier er en del av sykdomsprosessen, eller om det er en uheldig virkning av medisineringsen, er usikkert (Aaberg, 2002).

Lamotrigin (LTG) har vist seg å gi relativt god anfallskontroll, og har i tillegg en god stemningsstabiliserende virkning. Aaberg, Kirveskari og Santavuori (1999) gjennomførte et klinisk forsøk for å evaluere effekten av LTG på epileptiske anfall og generelt velvære hos 28 pasienter med JNCL. Pasientene var i alderen 7 til 28 år (gjennomsnittsalder 13 år) og ble i snitt fulgt opp over 2,8 år. Resultatene viste at ti pasienter opplevde færre anfall, ni pasienter mindre alvorlige anfall, og 18 av 28 opplevde mer velvære. LTG kan ha en god effekt ved JNCL.

Smerter

Smerter i kropp og lemmer er i perioder vanlig hos pasienter med juvenil NCL. Smertene kan ha karakter av spasmer og verkende stivhet i ekstremitetene, ofte knyttet til et bilde av «parkinsonisme». Det er mulig at enkelte med NCL-sykdom blir underbehandlet for smerte, og det kan være vanskelig å kartlegge smerteårsakene når kommunikasjonsvansker og generell funksjonshemming er kommet langt (Didrichsen, 2006). Vanlige prinsipper for smertebehandling med opptrapping fra ikke-opioide analgetika til kodeininnholdige analgetika og Pregabalin anbefales, eventuelt i kombinasjon med visse antiepileptika (Karbamazepin, Valproat, Lamotrigin), som kan ha analgetisk virkning ved nevrogene smerter (Statens Legemiddelverk, 2001). I tillegg anbefales antiparkinsonmidler, spesielt LevoDopa (Aaberg et al., 2001).

Barn med NCL-sykdommen kan ha vansker med å svelge eller nekte å ta medisiner peroralt. Transkutan behandling med det aktive analgetikum har effekt hos voksne med forskjellige smertetilstander og kan muligens utprøves mer hos barn. Mannerkosi, Heiskala, Santavuori og Pouttu (2001) gjennomførte et klinisk forsøk på fem barn med infantil NCL for å vurdere transdermal fentanylterapi ved smerter. Forskerne trakk ingen klare slutninger. Tilleggsinformasjon om livskvalitet og lindrende behandling ved progredierende neurologiske sykdommer finnes på www.Frambu.no.

Ernæringsvansker og mage-tarm-problemer

De fleste pasientene får etter hvert vansker med å tygge og svelge, og appetitten blir redusert. Væske- og kaloriunderskudd er ikke uvanlig. I tillegg vil spisevanskene disponere for tannhelseproblemer. Ernæring og medisinerings via en sonde direkte til magesekken (PEG, gastrostomi) blir ofte nødvendig. Denne behandlingen bør ikke utsettes for lenge, da underernæring kan forverre allmenn og kognitiv funksjon (Battens Disease, 2002). Sent i sykdomsforløpet har de fleste nedsatt tarmfunksjon med plagsom forstoppelse og blæretømmingsproblemer.

Søvnvansker

Pasientene med NCL kan ha varierende forstyrrelser i søvnmønster. Det er sannsynligvis flere årsaker til søvnforstyrrelsene. Kirveskari, Partinen og Santavuori

(2001) studerte søvnforstyrrelser hos pasienter med den finske varianten av sen infantil NCL. De var i alderen 7 til 32 år. Resultatene viste at pasienter under 20 år gjerne sov mer enn ti timer om natten, og i tillegg hadde de flere små blunder om dagen. Etter hvert som sykdommen utviklet seg, fikk pasientene stadig lengre søvnfaser på dagtid, og totalt sett mer ujevn søvnrytme i løpet av døgnet med oppvåkning om natten. De konkluderte med at progresjonen av sykdommen kan skade reguleringsystemet for døgnrytme. Dette kan være knyttet til reduksjon i lysets påvirkning av retina og dermed frisetting av hjernens naturlige søvnhormon melatonin.

Hormonet melatonin produseres i epifysen. Lys hemmer melatoninsekresjonen, og denne hemmingen er viktig for innstillingen av døgnrytmen. Behandling med melatonin har vist seg nyttig ved flere nevropsykiatriske tilstander, kanskje spesielt knyttet til synstap (Ramstad & Loge, 2002). Det er få bivirkninger som er rapportert. Finske forskere testet derimot melatonin hos fem pasienter med NCL (Haltonen et al., 1999). Studiedesignen var single-blind og placebo-kontrollert. Resultatene var usikre, og forskerne konkluderte med at det trengs mer forskning før melatonin kan anbefales generelt som spesifikk sovemedisin ved NCL.

Haltonen et al. (1998) studerte hvorvidt eksponering for sterkt lys kunne undertrykke melatoninfrisettingen hos blinde pasienter med NCL. Sju NCL-pasienter og sju kontrollpersoner var eksponert for 3000 lux i to sekunder hvert andre minutt i 60 minutter, i den stigende fasen av melatonin syntesen. De konkluderte med, til tross for blindhet og degenerert retina, at lysstimulering kan virke positivt på den hypotalamiske-hypofysære akse, og dermed påvirke den nevroendokrine funksjonen.

En annen årsak til søvnvansker kan være epileptisk anfall. Riktig dosering av antiepileptiske medikamenter kan bedre søvnen hos enkelte. Andre årsaker kan være smerter, spasmer eller myoklone rykninger. Hallusinatoriske opplevelser, som også er vanlig i perioder, eller depressive tilstander, kan forstyrre søvnen. Farmakologiske bivirkninger bør også vurderes. I tillegg reduseres pasientenes muligheter til å oppnå naturlig tretthet fra fysisk aktivitet og frisk luft siden de stadig blir mer passive, isolerte og hjelpetrengende.

Psykiske problemer

Angst, uro, konsentrasjonsvansker og visuelle hallusinasjoner forekommer hyppig hos disse barna. Nedstemthet og ustabil humør kan være forståelige reaksjoner på tap av syn og andre ferdigheter. Erfaringer viser derimot at depresjoner er mindre vanlig enn antatt, men passivitet, tap av interesse, rastløshet, impulsivitet og aggresjon er mer vanlig. Opplevelsen av sykdommens utvikling kan gi angst og følelse av verdiløshet (Goebel et al., 1999). Dette kan gi seg uttrykk som selvskadende adferd, vansker med sosiale relasjoner og raserianfall.

Etter hvert utvikler det seg ofte alvorlige psykiske problemer. Angst og psykotiske symptomer er ikke sjeldne midt i tenårene. Forsøk med nyere antidepressive og antipsykotiske medikamenter for NCL-pasienter er publisert av Backman, Åberg, Aronen og Santavuori (2001). Citalopram ble benyttet mot depresjon, og Risperidon

mot paranoide psykoser. I dette forsøket hadde 70 % av JNCL-pasientene tilfredsstillende effekt av medikamentene. De mest uheldige bivirkningene var tretthet, vektøkning og forverring av ekstrapyramidale symptomer. Backman et al. (2001) konkluderte med at hvert enkelt barn bør vurderes individuelt, og eventuelt behandles med psykofarmaka med de laveste effektive doser.

Barn/unge med NCL vil i skolesituasjonen kunne oppleves som barn med adferdsproblemer. Etter hvert vil mange ha vansker med samhandling og kontakt med jevnaldrende. De kan bli utstøtt og mobbet på grunn av sin adferd. Ensomhet og isolering kan påvirke livskvaliteten.

Etter hvert som sykdommen utvikler seg, vil pasientene selv ha vansker med å formidle sine opplevelser, følelser og tanker. Hørselen er tilsynelatende intakt, men tap av kognitive funksjoner vanskeliggjør psykologisk behandling. Dette kan være en særskilt utfordring til psykologer som skal velge strategier for behandling. Anbefalte psykologiske tiltak vil ut fra de erfaringer som er høstet, i hovedsak dreie seg om bruk av generelle psykologiske metoder i kombinasjon med kunnskap om sykdommen.

Motoriske vansker

Det er lite forskning publisert når det gjelder NCL, motoriske konsekvenser og behandlingsmuligheter. Mange barn med NCL får vansker med balansen og koordinasjonsevnen. Pasientene utvikler rigiditet (tap av nevroner i basalganglier) og spastisitet (tap av nevroner i pyramidebaner) som bevirker at pasientene blir stive i bevegelsene sine. Kombinert med tremor i lemmene kan dette minne om det vi ser ved Parkinsons sykdom. Etter hvert kan det utvikles kontrakturer, spesielt i hofte- og kneledd. Grov- og finmotoriske bevegelser blir klossete utført. Etter hvert blir gangmønsteret endret. Steglengden blir kortere, gangen mer bredsporet, og ufrivillige bevegelser tiltar. Tidligere innlærte bevegelser blir vanskeligere å mestre, og etter hvert vil mange bli avhengige av rullestol og trenger hjelp til hverdagens gjøremål. Muskulaturen blir svak. I tillegg svekkes kontrollen med taleapparatet; ansiktsmuskulaturen og evnen til mimiske uttrykk blir redusert.

Åberg, Rinne, Rajantie og Santavuori (2001) gjennomførte et forskningsprosjekt med utprøving av midler mot parkinsonssymptomene (levodopa eller selegilin) hos pasienter med JNCL. Et internasjonalt anerkjent skåringssystem for symptomer og funksjonsutfall ved Parkinsons sykdom ble benyttet, United Parkinson Disease Rating Scale (UPDRS). Gjennomsnittsskåren bedret seg hos pasientene som fikk levodopa, og forskjellen var signifikant sammenliknet med kontrollgruppen, som ikke fikk noen av disse to medikamentene.

Fysioterapi og ergoterapi står sentralt i forebygging av feilstillinger og reduksjon av smerter. Terapi i varmtvannsbasseng, massasje og aromaterapi er andre virkemidler som har vist positiv effekt. Erfaringer har vist at akupunktur kan hjelpe mot smerter og spasmer ved nevrologiske sykdommer. Dette kan være aktuelt å forsøke hos NCL-pasienter, men vi har ikke funnet vitenskapelige publikasjoner som bekrefter disse hypotesene.

Kognitiv funksjon og kommunikasjon

Barna får gjerne problemer med oppmerksomhet og tenkning (Kleiner-Fisman, Galit & Lang, 2004). De blir fort trøtte, og de har læringsvansker. På grunn av tap i korttidsminnefunksjonen bør barna lære enkelte ferdigheter så tidlig som mulig. Dette kan dreie seg om selvhjelpstrening i dagliglivets aktiviteter (ADL), orientering (mobilitet), lek med dataspill og skolepregede aktiviteter som lesing, skriving og matematikk. Leseopplæringen skjer gjerne visuelt i den første tiden (hvis synsfunksjonen tillater det), for så å bli erstattet av taktil lesing (punktskrift) for dem som dette kan være aktuelt for.

Tap av kognitive funksjoner og kommunikasjonsferdigheter kan også endre sosial funksjon og lede til tap av tilhørighet og samspill med jevnaldrende. Sykdommen kan gjøre ungdomsårene spesielt vanskelige. I tillegg står barna i fare for å bli isolerte i, og med, sine familier.

I en prospektiv finsk studie ble 14 pasienter med JNCL fulgt i fem år (Larsen, Sainio, Aberg & Santavuori, 2001). De utførte årlige nevropsykologiske tester og elektronencefalografi (EEG). EEG-resultatene var ofte normale før niårsalderen. Deretter var EEG-rytmen langsommere hos pasientene enn hos kontrollgruppen, og reduksjonen korrelerte med fall i intelligenskvotienten (IQ).

Evnen til å kommunisere kan rammes tidlig, først i form av vansker med visuelt basert kommunikasjon. I nær sammenheng med sviktende motorikk og dårligere hukommelse skjer et gradvis tap av språkfunksjon hos NCL-barna. Evnen til å huske ulike ord avtar, stamming tiltar, og talen blir etter hvert uforståelig, selv for familien. I et forsøk på å kompensere for noen av disse vanskene er dataprogrammet *Struktur* utviklet (Beghdadi, 1998).

Barna trenger ofte mer tid og ro for å kommunisere med andre. I de siste leveårene er taleevnen svært redusert, men hørselen er intakt. Beghdadi (1998, s. 50) skriver: «Elevene får ofte ikke vite at de etter hvert skal miste talespråket. De må derfor lære en rekke kommunikasjonsferdigheter på et tidlig utviklingsstrinn hvor man av etiske årsaker ikke mener det er riktig å forklare dem hensikten med treningen. Det er her en pedagogisk utfordring å balansere mellom et målrettet og motiverende pedagogisk arbeid og aktiviteter som skal lære elevene bestemte basisferdigheter. Ferdigheter som senere skal hjelpe dem å kommunisere på en enkel måte ved hjelp av en datamaskin.»

Familien og andre omsorgspersoner

Foreldre, søsken og andre familiemedlemmer møter store utfordringer knyttet til samhandling og mestring (Bendixen, 1996; Diderichsen, 2004). Det finnes mye forskning på psykologisk effekt med hensyn til omsorgspersoner og barn med kronisk sykdom, men det er behov for spesifikk informasjon ved forskjellige lidelser hos barn (Silver, Baumann & Ireys, 1995). Belastningene ved nevrodegenerative lidelser kan være mer kompliserte for omsorgspersoner sammenliknet med andre typer kroniske sykdommer hos barn (Schultz & Quittner, 1998). For familien er livet med ett eller flere

barn med progredierende og livstruende sykdom så belastende og krevende at det trengs ekstraordinære planmessige tiltak helt fra diagnosefasen til den siste tiden.

Labbé, Lopez, Murphy og O'Brien (2002) sammenliknet målinger av «The Symptom Checklist-90-R» (SCL-90-R) hos mødre til barn med NCL-sykdommene og mødre til barn med epilepsi og cerebral parese. Resultatene viste at mødre som hadde barn med NCL-sykdommene, ga uttrykk for mer angst og depresjon enn de andre mødrene. De hevdet at mødre med kronisk syke barn har økt risiko for emosjonelle vansker, og at mødre til barn med NCL-sykdommene har en enda høyere risiko for å utvikle emosjonelle problemer.

Etiske utfordringer

Foresatte, andre omsorgspersoner og helsepersonell møter ofte etiske dilemmaer i arbeidet med NCL-barna. Større barn har rett til informasjon i forhold til sin alder og modenhet, men hvilken informasjon bør barnet få? Når og hvordan bør denne informasjonen gis? Hva er til barnets beste? Hva oppleves best for familien? Enkelte foreldre gir klart uttrykk for at de ikke ønsker at barna skal få detaljert informasjon om lidelsens forløp. Andre barn har derimot kjennskap til utviklingen av NCL, og enkelte har opplevd eldre søsken med NCL-diagnose.

På Tambartun Kompetansesenter samles barna til årlige samlinger, og det er separate samlinger hvor foreldrene møtes. Det kan være vanskelig å forhindre samtaler mellom barna, dersom dette er ønskelig ut fra foresattes verdivalg. De bor tett sammen, kjenner hverandre med navn, og utveksler opplevelser og tanker.

Forskning viser at pasienter som har fått informasjon om sin lidelse og muligheter til å snakke om sine følelser, mestrer sykdomsutfordringer bedre enn pasienter som er mindre informert om sin skjebne (Emanuel, Fairclough, Wolfe & Emanuel, 2004). Hvorvidt dette vil gjelde for pasienter med NCL, vet vi ikke nok om.

Diskusjon

Dagens internasjonale forskning bringer håp om en framtidig helbredende behandling, men fortsatt er det bare symptomatisk lindrende behandling som kan tilbys (Cooper, 2003; Santavuori, 2000; Aaberg, 2001). Det er viktig at diagnosen fastsettes tidlig slik at en kan iverksette hensiktsmessig symptomatisk medisinsk behandling og etablere nødvendige pedagogisk-psykologiske og sosiale støttefunksjoner.

De medisinske problemene som oppstår ved NCL, krever utredning og behandling. Pasientene møter ulike eksperter. Forskjellige behandlingsstrategier vil ofte være en balansegang mellom mulige gode effekter og uheldige bivirkninger. Farmakologisk behandling er viktig for å redusere epileptiske anfall, lindre smertetilstander, bedre søvnrutiner og redusere psykiske plager. Etter hvert som barnas kognitive ferdigheter reduseres, vil kommunikasjon fra pasient til pårørende og helsepersonell også reduseres. Effekter og bivirkninger av farmakologiske preparater kan også bli mer vanskelige å observere.

Selv om fagfolk etter hvert har ervervet mange praktiske erfaringer om effekt av ulike opplæringstiltak, er pedagogisk og psykologisk forskning på feltet mangelfullt. Vi har heller ikke funnet publikasjoner som forskningsmessig har dokumentert effekten av de sosiale tiltak som er iverksatt. I Norge og Sverige får i dag alle elever med NCL sitt pedagogiske tilbud på sin ordinære hjemmeskole. Dette er ulikt fra andre land i Norden, og fra Europa og USA. I Norge finnes det ingen blindeskoler, så foresatte har ikke noe valg om opplæringssted. Integreringen i det norske skolesystemet stiller store krav til de kommunale ansvarlige som skolemyndigheter, sosialkontor, trygdeetat og helsevesen.

Med de store utfordringer en står overfor i arbeidet med pasienter med NCL og deres pårørende, vil koordinering og samordning av tjenestetilbudet bli stadig viktigere. Psykologer vil, i tillegg til generell psykologisk behandling av pasientene, ha en viktig rolle i forhold til skolen, fritid, familien og hjem/bolig både i beredskapsplanlegging og i individuelle planer. Pasientene vil ha nytte av gode individuelle planer, som tar utgangspunkt i helhetlig tenkning. God samhandling mellom tjenesteyter og pasient/pårørende, og mellom tjenesteytere og etater innen eller på tvers av forvaltningsnivåene, vil også være viktig.

Kunnskapen om disse sjeldne NCL-sykdommene er lite utbredt. Kompetansesentrene bør i større grad bidra med systematiske og langsiktig registreringer av observasjoner, analysere iverksatte tilrettelegginger, og publisere arbeider som kan bidra til ny kunnskap. Nye modeller kan dermed utprøves, slik at forskning og kunnskapsformidling om NCL-lidelsen styrkes.

Liv Berit Augestad

Program for Bevegelsesvitenskap

SVT-Fak., NTNU, 7491 Trondheim

Tlf 73591771

E-post livba@svt.ntnu.no

Teksten sto på trykk første gang i Tidsskrift for Norsk psykologforening, Vol 45, nummer 1, 2008, side 33-38

TEKST

Liv Berit Augestad

Per Fosse

Jørgen Diderichsen

+ Vis referanser

Referanser

Augestad, L. B. & Diderichsen, J. (2006). Neuronal Ceroid Lipofuscinose. Tidsskrift for Den norske lægeforening, 126, 1980-2010.

- Augestad, L. B. & Flanders, W. D. (2006). Occurrence of and mortality from childhood Neuronal Lipofuscinoses in Norway. *Journal of Child Neurology*, 21, 917-922.
- Backman, M. L., Aberg, L. E., Aronen, E. T. & Santavuori, P. (2001). New antidepressive and antipsychotic drugs in juvenile neuronal ceroid lipofuscinoses - a pilot study. *European Journal of Paediatric Neurology*, 5 (suppl A), 163-166.
- Battens Disease. (2002). Medication. Battens Disease Support and Research Association (BDSRA), Reynoldsburg, OH.
- Beghdadi, M. (1998). Struktur - Et EDB-basert kommunikasjonsmiddel for barn og unge med Spielmeier-Vogts Syndrom (NCL). Tambartun Kompetansesenter, Statlig Spesialpedagogisk Senter for Synshemmede, Melhus.
- Bendixen, A. (1996). Hele livssituasjonen vår er snudd opp ned. Hovedfagsoppgave, NTNU, Trondheim.
- Bohra, L. I., Weizer, J. S. & Lewis, R. A. (2000). Vision loss as the presenting sign in juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis. *Journal of Neuro-Ophthalmology*, 20, 111-115.
- Brodsky, M. C., Baker, R. S. & Hamed, L. M. (1996). *Pediatric Neuro-Ophthalmology*. New York: Springer-Verlag.
- Cooper, J. D. (2003). Progress towards understanding the neurobiology of Batten disease or neuronal ceroid lipofuscinosis. *Current Opinion in Neurology*, 16, 121-128.
- Diderichsen, J. (2004). Stengel-Batten-Spielmeier-Vogts sykdom. *Tidsskrift for Den norske lægeforening*, 124, 124-914.
- Didrichsen, J. (2006). Spielmeier Vogts sykdom. www.frambu.no/modules/diagnoser (16.01.2006)
- Emanuel, E. J., Fairclough, D. L., Wolfe, P. & Emanuel, L. L. (2004). Talking with terminally ill patients and their caregivers about death, dying, and bereavement. *Archives of Internal Medicine*, 164, 1999-2004.
- Goebel, H. H., Mole, S. E. & Lake, B. D. (Eds.) (1999). *The neuronal ceroid lipofuscinoses (Battens disease)*. Amsterdam: IOS Press.
- Goebel, H. H. & Wisniewski, K. E. (2004). Current state of clinical and morphological features in human NCL. *Brain Pathology*, 14, 61-69.
- Haltia, M. (2003). The neuronal ceroid-lipofuscinoses. *Journal of Neuropathology and Experimental Neurology*, 62, 1-13.
- Haltonen, T., Kirveskari, E., Heiskala, H., Sainio, K., Laakso, M.L. & Santavuori, P. (1999). Melatonin ineffective in neuronal ceroid lipofuscinosis patients with fragmented or normal motor activity rhythms recorded by wrist actigraphy. *Molecular Genetics and Metabolism*, 66, 401-406.
- Haltonen, T., Laakso, M. L., Heiskala, H., Alila-Joansson, A., Sainio, K. & Santavuori, P. (1998). Bright light suppresses melatonin in blind patients with neuronal ceroid lipofuscinoses. *Neurology*, 50, 1445-1450.
- Kirveskari, E., Partinen, M. & Santavuori, P. (2001). Sleep and its disturbance in a variant form of late infantile neuronal ceroid lipofuscinosis (CLN5). *Journal of Child Neurology*, 16, 707-713.
- Kleiner-Fisman, G., Galit, C. A. & Lang, A. (2004). Insight into brain function through the examination of art: the influence of neurodegenerative diseases. *Neuro Report*, 15, 933-937.
- Labbé, E. E., Lopez, I., Murphy, L. & O'Brien, C. (2002). Optimism and psychosocial functioning in caring for children with Battens and other neurological diseases. *Psychological Reports*, 90, 1129-1135.
- Larsen, A., Sainio, K., Aberg, L. & Santavuori, P. (2001). Electroencephalography in juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis: visual and quantitative analysis. *European Journal of Paediatric Neurology Supply*, 5 (suppl A), 179-183.

- Mannerkoski, M. K., Heiskala, H. J., Santavuori, P. R. & Pouttu, J. A. (2001). Transdermal fentanyl therapy for pains in children with infantile neuronal ceroid lipofuscinosis. *European Journal of Paediatric Neurology Supply*, 5 (suppl A), 175-177.
- Ramstad, K. & Loge, J. H. (2002). Melatoninbehandling av et blindt barn med store søvnforstyrrelser. *Tidsskrift for Den norske lægeforening*, 122, 1005-1006.
- Santavuori, P., Lauronen, L., Kirveskari, K., Aberg, L. & Sainio, K. (2000). Neuronal ceroid lipofuscinoses in childhood. *Supply Clinical Neurophysiology*, 53, 443-451.
- Schultz, R. & Quittner, A. L. (1998). Caregiving for children and adults with chronic conditions: introduction to the special issue. *Health Psychology*, 17, 107-111.
- Silver, E. J., Bauman, L. J. & Ireys H. T. (1995). Relationship of self-esteem and efficacy to psychological distress in mothers of children with chronic physical illnesses. *Health Psychology*, 14, 333-340.
- Statens Legemiddelverk. (2001). Palliativ behandling på sykehus og i hjemmet. Publikasjon 2001:02. www.legemiddelverket.no/upload/19727/publikasjon2-2001.pdf (16.01.2006)
- Volt, T. (2001). Classic in neuropediatrics. *Neuropediatrics*, 32, 277-278.
- Wilkinson, M. E. (2001). Ceroid lipofuscinosis, neuronal 3, Juvenile-Batten disease: case report and literature review. *Optometry*, 72, 724-728.
- Aaberg, L. (2001). Juvenil Neuronal Ceroid Lipofuscinose. Brain related symptoms and their treatment. PhD Dissertation, Hospital for Children and Adolescents, Department of Child Neurology, Faculty of Medicine, Helsinki, Finland.
- Aaberg, L., Kirveskari, E. & Santavuori, P. (1999). Lamotrigine therapy in juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis. *Epilepsia*, 40, 796-799.
- Aaberg, L. E., Rinne, J.O., Rajantie, I. & Santavuori, P. (2001). A favorable response to antiparkinsonian treatment in juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis. *Neurology*, 56, 1236-2139.
- Aaberg, L., Tiitinen A., Autti, T.H., Kivisaari, L. & Santavuori P. (2002). Hyperandrogenism in girls with juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis. *European Journal of Paediatric Neurology*, 6(4), 199-205.