

Downs syndrom

– hjelp til kunnskap og oppfølging

■ ANNE HILDE RØSVIK *Cand.scient.fysiologi, Helsebiblioteket*

Både i fagmiljø og i media har debatten om Downs syndrom i det siste dreid seg mye om tidlig ultralyd. Det kan imidlertid være like viktig for leger og helsepersonell å gi god informasjon til den gravide om selve diagnosen Downs, og om hvilke utfordringer foreldrene må være forberedt på. Helsebiblioteket tilbyr gratis informasjon fra en rekke gode kunnskapskilder som omhandler Downs.

Down syndrom er den hyppigste årsaken til psykisk utviklingshemming i verden. 95 prosent av barn som er født med Downs syndrom har trisomi 21, altså tre eksemplarer av kromosom 21, fire prosent har translokasjon og en prosent har mosaikkformen av Downs, noe som betyr at de har noen normale celler og noen med et ekstra kromosom (1). Den totale forekomsten av Downs syndrom har i følge Folkehelseinstituttet økt siden begynnelsen av 1990-tallet fram til 2004. Etter dette har tallene vært relativt stabile på 1,2 prosent levendefødte med Downs (2).

Rutinemessig ultralyd

Risikoen for å føde et barn med Downs syndrom øker spesielt etter fylte 35 år. Norske kvinner får tilbud om tidlig ultralyd etter at de har fylt 38 år. Pr. i dag foregår det en diskusjon om tidlig ultralyd skal innføres rutinemessig for alle gravide (3).

Rapporten «Rutinemessig ultralydunder-søkelse i svangerskapet» fra Nasjonalt kunnskapssenter for helsetjenesten viser ikke til noen medisinske fordeler med å innføre ruti-

nemessig tidlig ultralyd, men man vil ha større sjans til å oppdage Downs syndrom tidligere i svangerskapet. Det er imidlertid også en sjans for at man ikke oppdager Downs, selv om man tar tidlig ultralyd kombinert med blodprøve. I tillegg foreligger det en mulighet for at prøvene gir et falskt positivt svar, det vil si at testen viser stor sannsynlighet for Downs, selv om barnet ikke har diagnosen. Ønsker man å vite mer om sannsynligheten for at dette kan skje, kan man også søke i oppslagsverket *UpToDate* (4). Der finner man mer informasjon om fostervannsprøve og morkakeprøve, samt om risikoen for å abortere friske foster som komplikasjon til slike prøver.

Rapporten fra Nasjonalt kunnskapssenter for helsetjenesten inneholder også oppdatert informasjon om ultralyd på ulike tidspunkt i svangerskapet med tanke på mulighet til å oppdage Downs, hjertefeil, nevraltørnsdefekter, flerlingsvangerskap, å se på morkakens plassering, vurdere mors helse og fastsette termin.

Hvordan fortelle til foreldrene

Noen ganger vet foreldre at barnet har diagnosen før fødsel, andre ganger blir diagnosen stilt etter at barnet er født. Måten helsepersonell formidler beskjeden om at barnet har Downs er viktig. På nettstedet til National Down Syndrom Congress får du på nettsidene *Discussing Down Syndrom* (5), tips om hvordan helsepersonell kan gå fram når de skal fortelle foreldrene om barnets diagnose og diskutere konsekvensene. Der er det også videoeksemplere på hvordan samtalen kan innledes og hva samtalen bør inneholde av informasjon, både i de ulike situasjonene der foreldre har tatt en test på forhånd som viser stor risiko for Downs, der foreldrene vet at barnet har Downs, og der foreldrene ikke har noe forhåndskjennskap til diagnosen.

Synlige tegn ved fødsel

Det er ikke alltid lett å se at et barn har Downs umiddelbart etter fødselen. Men de fleste nyfødte med Downs har ett eller flere synlige tegn som flatt ansikt, ekstra hud i nakken, øyne som skrår oppover, mangel på spenning i muskler (hypotone muskler), unormalt fleksible ledd, uvanlige ører eller sandaltå (stort gap mellom første og andre tå). *UpToDate* har egne nettsider med bilder og beskrivelser av karakteristiske trekk og diagnostikk av Downs syndrom.

Utvidet oppfølging fra sykepleier og lege

Diagnosen Downs syndrom krever en utvidet medisinsk oppfølging sammenlignet med friske barn. Vanlige somatiske sykdommer hos barn med Downs syndrom er blant annet hjertefeil, mellomøbetennelse, hypertyreose/hypotyreose, ulike blodsykdommer, øvre og nedre luftveisplager, søvnapné, hudsykdommer, gastrointestinale sykdommer – som for eksempel cøliaki, fedme og synshemming. Det positive er at nesten alle disse sykdommene og plagene kan behandles! Det er derfor viktig at foreldre tilbys en god plan for oppfølging, og gis informasjon om hvordan og hvor ofte barnet skal på kontroll i de første månedene og leveårene.

Oppslagsverket *UpToDate* har en oversiktlig tabell som viser hvor tidlig og hvor ofte helsepersonell skal sjekke for de ulike sykdommene. Tabellen heter «When to check for health problems in children with Down syndrome». Denne kan med fordel skrives ut og gis pasienten. Den er skrevet på engelsk, men med svært enkelt språk, slik at alle som kan en del engelsk skal kunne forstå den.

For å finne nyheter om opplæringsmetoder og behandling av somatiske plager hos mennesker med Downs syndrom, kan du også søke i tidsskriftene i Helsebibliotekets tidsskriftssamling og på emnebiblioteket for psykisk helse. Bruk gjerne en database som *MEDLINE* eller *PubMed* til å søke etter tidsskriftsartikler eller *McMasters Pyramidsøk* til å finne artikler om spesielle emner.

Psykiske og fysiske utfordringer

Foruten at barn med Downs er født med en psykisk utviklingshemming, så utvikler de

Downs syndrom er den hyppigste årsaken til psykisk utviklingshemming i verden.



Pasient- og pårørende - informasjon og foreninger

Kontakt med andre i samme situasjon er viktig. Foreningen *Ups And Downs* (9) er en nasjonal pasient- og pårørendeforening som har oversikt over alle fylkeslag.

NNDS; Norsk Nettverk for Down Syndrom (10), er et frittstående nettverk for alle med interesse for Down Syndrom. Målsettingen er å samle og spre informasjon om Down Syndrom. I samarbeid med Sykehuset i Østfold og *Ups And Downs* Østfold arrangerer de Landskonferansen «Jakten på det gode liv».

Andre nettsteder som gir god informasjon om Downs er:

- «Growth Charts for Children with Down Syndrome» (11), nettside med vekstkurver for barn med Downs syndrome
- Rare Diseases (12)
- UK Down's Syndrome Medical Interest Group (13), (DSMIG), Nettsted for helsepersonell i Storbritannia og Irland

Gratis tilgang til ressursene

Oppslagsverkene *UpToDate* og *BMJ Best Practice*, samt en rekke andre ressurser, er gratis tilgjengelig for hele befolkningen gjennom **Helsebiblioteket.no**. Noen av tidsskriftene samt enkelte av databasene, som for eksempel *Medline*, kan helsepersonell logge seg på for å bruke.

REFERANSER

1. Downs syndrom. (2012-01-28) I Store norske leksikon. Hentet fra http://snl.no/sml_artikkel/Downs_syndrom
2. Ny fødselsstatistikk, Fortsatt nedgang i forekomsten av tvillinger, Publisert 15.06.2011, oppdatert: 14.11.2011. Folkehelseinstituttet. <http://www.fhi.no/>
3. Nasjonalt råd for kvalitet og prioritering i helse- og omsorgstjenesten, <http://www.kvalitetogprioritering.no/Nyhet?key=14315> URL oppdatert 30.01.2012
4. UpToDate, <http://www.uptodate.com/online>
5. National Down Syndrom Congress, Discussing Down Syndrom. <http://www.ndscenter.org/physiciansguide/>
6. Best Practice Down's syndrome, <http://bestpractice.bmj.com/best-practice/monograph/700.html>
7. Funksjonshemmedes Fellesorganisasjon (FFO), <http://ffo.no/no/>
8. Jungelhåndboka, <http://ffo.no/no/Jungelhåndboka-2009/Jungelhåndboka/>
9. Ups and Downs. <http://www.upsanddowns.no/>
10. NNDS; Norsk Nettverk for Down Syndrom <http://www.downsyndrom.no/>
11. «Growth Charts for Children with Down Syndrome», <http://www.growthcharts.com/charts/DS/charts.htm>
12. Rare Diseases, <http://downsyndrome.about.com/od/downsyndromebasics/a/downsyndrom.htm>
13. UK Down's Syndrome Medical Interest Group, <http://www.dsmig.org.uk/aboutdsmig/index.html>

seg også saktere motorisk. *UpToDate* har en tabell med oversikt over milepæler i utviklingen. En tommelfingerregel er at det tar omtrent dobbelt så lang tid for et barn med Downs syndrom å lære og sitte, krabbe, gå og si sitt første ord sammenlignet med et friskt barn. Du kan lese mer om individualisert terapi og plan for å bedre språk, uttalelse og læring i *BMJ Best Practice* (6).

Jungelhåndboka (8), oppdatert i 2011. Den handler blant annet om barnehagetilbud, utdanning, arbeid, helsetjenester, NAV, bolig og rettshjelp. Barn og familier har mange rettigheter, som for eksempel rett til flere sykedager per år dersom barnet er sykt. Men selv om barnet bruker lengre tid på å lære seg både å snakke, gå og løse vanlige oppgaver som å kle på seg, får ikke mor eller far lengre permisjon enn andre.

Rettigheter

Funksjonshemmedes Fellesorganisasjon, FFO (7), har god informasjon om funksjonshemmedes rettigheter. De har også utarbeidet

Anne.Hilde.Rosvik@kunnskapsenteret.no