

Om tuberøs sclerose og autisme

af Demetrious Haracopos, centerleder og psykolog

Indledning

Der er i dag bred enighed om, at autisme forårsages af biologiske defekter, der blandt andet indebærer biokemiske abnormiteter, kromosomafvigelser eller hjernemæssige defekter. Eksempelvis ses autisme i forbindelse med røde hunde, encefalopati, epilepsi, fragilt X-kromosomafvigelse, Tourettes Syndrom og - hvad der er interessant i denne forbindelse.

Tuberøs sclerose

Videnscenter for Autisme og Center for Autisme har etableret et samarbejde med Foreningen for Tuberøs Sclerose. Det indebærer blandt andet kursusvirksomhed og rådgivning samt søsætningen af et udviklingsprojekt, der skal undersøge eventuelle sammenhænge mellem autisme og tuberøs sclerose.

Hvad er tuberøs sclerose?

Tuberøs Sclerose (TS) er en medfødt sygdom, som overvejende er karakteriseret ved hudforandringer og knudedannelser i hjernen. Andre organer er dog hyppigt involverede, især nyrer, hjerte, øjne og tænder. TS ses ofte sammen med autisme, mental retardering, epilepsi og adfærdsforstyrrelser. Mental retardering er til stede hos cirka halvdelen af personer med TS, og cirka 84 procent har epileptiske anfald.

Årsag

TS skyldes en mutation (forandring) i et gen, som kan findes på flere forskellige kromosomer. Man har indtil nu lokaliseret en genetisk fejl på kromosom nummer 16, men det kan også skyldes en fejl på kromosom nummer 9. Omkring halvdelen af personer med TS har arvet det muterede gen fra en af forældrene, mens mutation hos den anden halvdel er nyopstået.

Der er ved hver fødsel 50 procent risiko for, at barnet arver det muterede gen- dog vil den genetiske fejl udvikle symptomer i forskellig sværhedsgrad. Det kan undertiden være vanskeligt at afgøre, om barnet har arvet sygdommen fra forældrene, eller det er opstået ved nymutation.

Danmark indgår i øjeblikket i et forskningsprojekt med Holland, som skal undersøge, hvilke kromosomer og specifikke gener, der er læderede og medfører TS. I takt med større viden og øget forskning er det muligt, at man også vil finde en sammenhæng mellem specifikke genetiske lokaliseringer i TS-familier set i relation til de karakteristiske træk hos mennesker

med autisme.

Symptomer

TS viser sig ved hudsymptomer, knudedannelser i hjernen, problemer med organer, epilepsi, mental retardering samt adfærdsforstyrrelser. Hudsymptomerne viser sig som velafgrænsede pigment- fattige pletter- især på krop og arme. De ses ikke ved fødslen men viser sig ofte i de første leveår og tiltager i antal med alderen. Knuder i ansigtet findes ligeledes hos de fleste i form af rødbrune knuder. I panden kan findes rødbrune, flade knuder.

Knuder i hjernen kan resultere i udviklingshæmning i meget varierende sværhedsgrad - fra svær udviklingshæmning, ofte med autistiske træk, til mere begrænsede indlæringsvanskeligheder. Knuderne i hjernen kan være årsag til epilepsi. Epileptiske anfald kan optræde på alle alderstrin og have meget forskellig karakter.

Hyppighed

Man regner med, at en ud af hver 10.000 fødes med TS. Det vil sige, at cirka 500 danskere har sygdommen. Omkring tre procent (eller cirka 150) af Danmarks 5000 autister har samtidig en TS-diagnose. En række undersøgelser viser, at forholdsvis mange personer med TS også har en autismelignende tilstand (mellem 17 og 58 procent). Personer med diagnosen TS og autisme er mere tilbøjelige til at have epilepsi og mental retardering, end tilfældet er hos personer uden autisme. Endvidere er der flere TS- drenge med autisme end piger på trods af en ligelig kønsfordeling blandt personer med TS.

Prognose og særlige problemer

Det er umuligt at beskrive et generelt forløb af TS, idet det kan leve en normal tilværelse, uden nogen bemærker noget. Andre er svært handicappede med tegn på hudsymptomer, udviklingshæmmede, og en epilepsi, der ofte er svært at regulere. De kan have manglende eller begrænset talesprog og svære adfærdsforstyrrelser.

Hvordan en person med TS vil klare sig i livet, er afhængig af sværhedsgraden af handicapet. Personer med tuberøs sclerose og autisme kan være vanskelige at opdrage. Ud over tilstedeværelsen af autistiske træk, mental retardering og epilepsi, har de ofte svære adfærdsforstyrrelser, herunder hyperaktivitet, selvdestruktive og aggressive tendenser. Det er specielt disse adfærdsforstyrrelser, der får forældre til at søge rådgivning og støtte.

Behandling og støtteforanstaltninger

Undervisning og behandling af børn og unge med TS må tage udgangspunkt i en grundig pædagogisk- psykologisk vurdering af det enkelte barn, da gruppen findes på alle funktionsniveauer. Når personens sproglige udvikling og kommunikationsevne er fattig, og

personen samtidig udviser autisme- lignende tilstande, er det af afgørende betydning, at dagligdagen er velstruktureret, forudsigelig og overskuelig. Samtidig er det vigtigt, at fremme kommunikationsevne, blandt andet ved brug af alternative kommunikations-systemer, eksempelvis tegn-til-tale. Ved betydelige adfærdsforstyrrelser hos børn og unge med TS er det vigtigt, at der ydes den nødvendige støtte til barnet selv og familien.

Erfaringer fra kursus i Jægerspris

Som led i samarbejdet mellem Forening for Tuberøs Sclerose og centrene, blev der for nylig afholdt et kursus i Jægerspris på Sjælland. Til stede var ca. 35 forældre, 10 søskende samt 20 børn med TS.

Formålet med kurset var at give en større indsigt i - og forståelse for- de særlige problemer som påstår, når man skal bo og trives sammen med en person med Tuberøs Sclerose. Derudover var formålet at diskutere konkrete opdragelsesstrategier og metoder i forbindelse med adfærdsproblemer hos børn med TS. Psykolog Demetrious Haracopos var instruktør. De 20 børn med TS, som var til stede på kurset, var mellem 3 og 15 år. Flertallet er enten diagnosticeret som autistiske eller har tydelige tegn på en autismlignende tilstand. Samtlige børn havde epilepsi i forskellige grader. Hvad angår børnenes funktionsniveau var der en stor forskel:

- 6 børn havde intet aktivt talesprog.
- 6 havde kun lidt talesprog.
- 4 havde et nogenlunde udviklet talesprog.
- 3 havde et talesprogsniveau indenfor det normale.

Mange forældre pegede på "opdragelsesproblemer" som det største problem for familierne. Samtidig gav dette også anledning til størst bekymring, specielt hvad angår ødelæggelsestendenser og hyperaktivitet. Disse problemer fører ofte til magtesløshed og fortvivlelse i familierne.

Interesserede kan henvende sig til:

Formand John Olsen
Lilleskovvej 23
4220 Korsør
Tlf. 75271998

Foreningen sorterer under Socialministeriets afdeling for mindre handicapgrupper.

Litteratur:

- Gillberg, I.C. et al.: " Autistic Behaviour and Attention Deficits in Turberous Sclerosis." A Population- Based Study. Developmental Medicine and Child Neurology, 1994, 36, s. 108-15.
- Informationshæfte om Tuberøs Sclerose. Norsk Forening for Tuberøs Sclerose, 1992.
- Storm, K., Krag- Olsen, B& Wolthers, O.D.: Tuberøs Sclerose. Ugeskrift for læger, 1989, 151, s.2962-65.
- Østergaard, J.R.: Tuberøs Sclerose. Hvad er rådet til forældrene? Teori og Terapi, 1992, nr. 6.