



Information om

Smith-Lemli-Opitz syndrom

från FUB:s intressegrupp för Smith-Lemli-Opitz syndrom





Den här broschyren ger information om ett ovanligt syndrom, Smith-Lemli-Opitz syndrom. Syndrom betyder ett speciellt mönster av avvikelser och symptom. Smith-Lemli-Opitz syndrom beskrevs först år 1964 av tre läkare som även givit syndromet dess namn.

Fakta om Smith-Lemli- Opitz syndrom

I Sverige föds i genomsnitt ett barn vartannat år med Smith-Lemli-Opitz syndrom. Syndromet är ärftligt. Det beror på att båda föräldrarna har avvikelser i en gen. Det är ganska vanligt att man bär på anlaget till Smith-Lemli-Opitz syndrom. Men det är ovanligt att två med samma genavvikelse ska råka träffas och få barn. Då är sannolikheten 25% (en på fyra) att de får ett barn med syndromet. Funderar du som förälder på att skaffa fler barn kan du diskutera din situation med en genetiker. Genetisk rådgivning kan man bl.a. få på Karolinska sjukhuset i Stockholm, Östra sjukhuset i Göteborg, Lasarettet i Lund, Akademiska sjukhuset i Uppsala och Regionsjukhuset i Umeå.

I maj 1993 publicerade amerikanska forskare en artikel¹ där de beskrev sin upptäckt att orsaken till Smith-Lemli-Opitz syndrom är ett ämnesomsättningsfel. Barnen har nedsatt och varierande förmåga att bilda kolesterol. Detta kan vara orsaken till de medicinska problem och funktionsnedsättningar som barn med syndromet har. Upptäckten innebär förhoppningsvis behandlingsmöjligheter som kan öka barnens välbefinnande och förbättra deras allmäntillstånd. Försök med tillsatser av kolesterol och gallsyror i barnens diet pågår nu i Sverige och andra länder.

Genom de nya rönen har också utarbetats metoder för fosterdiagnostik. Prov tas på moderkakan eller fostervattnet och kolesterolnivån analyseras. Hittills har analysen utförts på Huddinge sjukhus i Stockholm (se sista sidan).

1) *The Lancet* vol 341:May 29, s 1414, 1993

Syndromets kännetecken

Diagnos

Barn med Smith-Lemli-Opitz syndrom har kombinationer av speciella avvikelser. Tidigare har man varit hänvisad till diagnostik med hjälp av dessa. Men nu kan man via blodanalys (Huddinge sjukhus i Stockholm) fastställa om barnet har den felaktiga ämnesomsättningen som orsakar syndromet. Kännetecken som barn med Smith-Lemli-Opitz syndrom kan ha nämns nedan.

Graviditeten

- * få och svaga fosterrörelser sent i graviditeten. Minskad mängd fostervatten.
- * litet huvudomfång redan på fosterstadiet, avvikande rörelsemönster och skelettmissbildningar kan ibland ses vid specialultraljud
- * vanligt med sätesbjudning

Det nyfödda barnet

- * låg födelsevikt (men ibland normal)
- * svaga/obefintliga sug- och sväljreflexer, matnings-svårigheter; sondmatning
- * stora kräkningar flera gånger om dagen och svårt att öka i vikt
- * ett speciellt gällt skrik



Liam, 4 år



Liam,
9 månader

Huvud/ansikte

- * litet huvud (microcephali), kort hals, bakåtlutat huvud
- * liten haka (micrognati)
- * högt gomvalv, ibland gomspalt
- * bred nässpets med uppåtvända näsborrar
- * skelning (strabism)
- * tunga ögonlock (ptosis) och veck vid inre ögonvrån (epikantusveck)
- * lågt sittande öron

Händer/fötter

- * andra och tredje tån delvis hopväxta (syndaktyli)
- * korta tummar och fyrfingrfåra i handen
- * ibland extra fingrar och tår (polydaktyli)

Könsorgan på pojkar

- * små könsorgan, svårt att fastställa kön
- * testiklar som inte vandrat ner
- * urinrör på undersidan av penis (hypospadi)

Övrigt

- * bröstvårtor som sitter långt isär
- * skelettmissbildningar
- * hjärtfel
- * kramper (epilepsi)
- * låg muskeltonus som med åldern kan bli förhöjd
- * hörsel- och synnedsetningar, ibland linsgrumling



Var finns hjälp?

När man fått ett barn med funktionshinder behöver man få prata om det. Genom FUB (se sista sidan) kan man träffa andra föräldrar. FUB har också föräldrarådgivare. Föräldrarna i intressegruppen för Smith-Lemli-Opitz syndrom kan också kontaktas. Inom bl.a. landstingens habiliteringsverksamhet finns psykologer som kan ge stöd.

Samhället stöder barn med funktionshinder och deras familjer på olika sätt. Samhällets skyldigheter och familjernas rättigheter regleras av flera lagar: Hälso- och sjukvårdslagen, lagen om allmän försäkring, socialtjänstlagen och lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade (LSS). Den senare ger bl.a. rätt till personlig assistans och den kompletteras av en särskild lag om s.k. assistansersättning (LASS). Försäkringskassan kan ge mer information.

I alla län finns habiliteringsverksamhet för barn och ungdom. I de flesta fall är det landstinget som ansvarar för habiliteringen och har team med bl.a. kurator som tillsammans med kommunens socialtjänst kan hjälpa familjen att få vardagen att fungera. Inom habiliteringsverksamheten finns många insatser som ditt barn behöver för sin utveckling, t.ex. behandling och råd av sjukgymnast och arbetsterapeut om bl.a. hjälpmedel. Genom en förskolekonsulent eller ett lekotek kan barnet låna roliga och stimulerande leksaker för barn med speciella svårigheter. Logopeden kan ge råd om matning och hjälpa till att utveckla barnets sätt att meddela sig, kommunicera.

Färdtjänst kan underlätta resor med ett litet infektiöskänsligt barn som lätt kräks. Bostadsanpassning som underlättar t.ex. omvårdnad och träning kan också behövas.

Eftersom barnen är så infektiöskänsliga kan de oftast inte vara i större barngrupper. Barnom-

sorgen behöver utformas efter just ditt barns behov. Några alternativ kan vara specialförskola, barnomsorg i en liten barngrupp eller personlig assistent i hemmet.

Ditt barn behöver pigga föräldrar! Det finns många sätt att få "andhämtningspaus". Kommunal avlösning hemma hos dig är ett alternativ, också för hjälp under natten. Självklart ska du kunna påverka vem som kommer till ditt barn och hem. Korttidsfamilj eller korttidshem kan vara andra lösningar. Ni har rätt till hjälp efter behov. Ni har också rätt (enligt LSS) att få en plan över olika insatser.

Lämna gärna denna broschyr till barnets journal så att nya läkare och övrig vårdpersonal snabbt kan informera sig om syndromet. Om ditt barn behöver speciell behandling när det blir sjukt - be barnets läkare att skriva ner nödvändiga anvisningar så ni kan visa upp ett papper när ni söker vård. Det är särskilt viktigt vid akuta besök.



Många olika funktionshinder...

De flesta barn med Smith-Lemli-Opitz syndrom har flera funktionshinder. Ett är utvecklingsstörning, som är måttlig till svår. Få personer utvecklar vanligt tal, men de flesta kan göra sig förstådda med hjälp av tecken eller kroppsspråk. Nästan alla har svåra rörelsehinder och behöver mycket sjukgymnastik och bra hjälpmedel. Matningen av barnen är tidskrävande och många sondmatas långt upp i åren. Förstoppning omväxlande med diarréer är vanliga problem. Ämnesomsättningsstörningen kräver vidare tät kontakt med en dietist.

Sömnsvårigheter har nästan alla, med långa vakna perioder på nätterna. De flesta är mycket infektionskänsliga och kan få täta lunginflammationer och öroninflammationer. Allergier förekommer också, t.ex. komjölksallergi. Flera är mycket känsliga för solljus.

Syn- och hörselnedsättningar är vanliga. Se till att hörsel och syn kontrolleras under det första levnadsåret och regelbundet därefter. Det är vanligt att barnen behöver starka glasögon. Ibland förekommer linsgrumling. Många är känsliga för beröring på händer och fötter.

Detta om syndromet. Men som förälder har du fått ett barn, inte ett syndrom! De flesta barn med Smith-Lemli-Opitz syndrom är glada, gillar kroppskontakt och busiga "pappalekar". Många tycker om musik och lustiga ljud. Med kärleksfull omgivning och stimulans kan barnen utvecklas mycket utifrån sina förutsättningar och leva ett gott liv.

...men kramgoa
ungar!

FUB,

Föreningen för Utvecklingsstörda Barn, Ungdomar och Vuxna, har medlemmar över hela Sverige. FUB arbetar för utvecklingsstördas intressen. Inom FUB kan du träffa andra föräldrar, lära dig mer om utvecklingsstörning och få information om stöd som ni kan få. FUB-KONTAKT är en av FUB:s medlemstidningar. Den ger bl.a. information om små och mindre kända handikappgrupper. Kontakta Riksförbundet FUB, 08 678 81 31, så får du telefonnummer till närmaste lokalförening och till FUB:s föräldrarådgivare.

Kontaktpersoner för FUB:s intressegrupp för Smith- Lemli-Opitz syndrom

Marie Larsson,
mamma till Hillevi, f. 90,
tel 08 600 14 57 i Stockholm

Ann Lötbom,
mamma till Liam f. 90,
tel 08 626 90 92 i Stockholm

Karin Mossler,
mamma till Jenny, f. 85,
tel 08 84 10 61 i Stockholm

Birgitta Persson,
mamma till Joakim 85-91,
tel 046 13 74 77 i Lund

Ingela Pettersson,
mamma till Josefine f. 89,
tel 040 46 93 54 i Malmö

Intressegruppen har kontakt med en internationell intresseförening för Smith-Lemli-Opitz syndrom.

Kunskapsteam

I kunskapsteamet finns föräldrar och personer av olika yrkeskategorier med kunskap och erfarenhet av barn med Smith-Lemli-Opitz syndrom:

Kurator: Inga Almerud

Förskolekonsulent: Anita Ericsson

Logoped: Anita Franzén

Handikappsekreterare:

Anna Carin Hagberg

Personlig assistent:

Margaretha Lindahl

Arbets terapeut: Cecilia Lantz

Sjukgymnast:

Anne Christine Svahn

Föräldrar: Marie Larsson,

Ann Lötbom, Karin Mossler

Kunskapsteamet har tagit fram en **skrift** om matning, leksaker, stimulans, kommunikation och rörelseträning m.m. för barn med SLOS. Den kan beställas från RFUB (se nedan) liksom den **video** om barn med syndromet som intressegruppen gjort.

Medicinskt nätverk

För att utveckla bl.a. behandlingsplaner, dietråd m.m. har det också bildats ett medicinskt nätverk. Ansvarig är habiliteringsläkare och neurolog Lena Starck på Sachsska barnsjukhuset i Stockholm, tel 08 616 40 00.

Kolesterolprov

Ansvarig för kolesterolprov är professor Ingemar Björkhem på Huddinge sjukhus i Stockholm, tel 08 746 10 00. För rådgivning vid ev. ny graviditet kan kontakt tas med Elisabeth Blennow på Karolinska sjukhuset, klinisk genetik, tel 08 729 20 00.



FUB

Riksförbundet FUB, Box 55615, 102 14 Stockholm
tel 08-678 81 31, fax 08-678 81 33
Besöksadress: Birger Jarlsgatan 6 B