

Genetik, syndrom och kommunikationsstörningar

SPIELMEYER-VOGTS SJUKDOM

Genetik, syndrom och kommunikationsstörningar, 7,5 hp Ht 2010

Göteborgs universitet

Eva Sänne, logoped

Spielmeier-Vogts sjukdom är en progredierande, genetisk sjukdom som framför allt påverkar nervsystemet. Sjukdomen debuterar i barndomen, och innebär allvarlig inverkan på flera funktioner hos det drabbade barnet. Det första symtomet är oftast synnedsättning, vilket brukar märkas något före skolåldern, och ganska snart därefter märks påverkan på kognitionen. Även tal, motorik och andra funktioner berörs efter hand, oftast utvecklas också epilepsi.

Eftersom symtomen är så pass omfattande och efterhand gör det allt svårare för personen att själv klara vardagen, är det av yttersta vikt att han/hon får ett multidisciplinärt bemötande och att detta inleds på ett tidigt stadium. Några av ledorden i samband med sjukdomen är att underbygga, att förebygga och att bibehålla. Genom att underbygga avses att lägga en god grund för personens fysiska och psykiska hälsa, självkänsla, inlärning och så vidare, men även att tillrättalägga miljön på ett sådant sätt att man hela tiden tänker framåt; att man till exempel bevarar minnen på olika sätt, att man har kunskaper om sjukdomens fortskridande och vilket professionellt stöd som finns att tillgå med mera. Att förebygga kan handla om att hitta sätt att förhindra utmattning under skoldagen, genom att till exempel lägga in vilopausar, men också att fördröja de kroppsliga funktionsnedsättningar som oundvikligen kommer med tiden. Att bibehålla handlar om att på olika sätt underhålla för att så gott det är möjligt bevara personens kunskaper, minnen och förmågor.

Klinisk bild

Första gången sjukdomen beskrevs var 1826, då en dansk läkare, Jens Christian Stengel, beskrev fyra syskon i Norge, vilka drabbats av mental tillbakagång och synnedsättning någon gång efter 6 års ålder. Runt sekelskiftet gjordes flera beskrivningar av sjukdomen. En neurolog i New York, Bernhard Sachs, introducerade termen "amaurotic familial idiocy" (AFI) för sjukdomar som debuterade i mycket tidig barndom och som karakteriserades av att barnen förlorade synen, försämrades både psykiskt och motoriskt, samt dog tidigt. I början av 1900-talet kunde sedan Frederick Batten i England och tyskarna Walther Spielmeier och Heinrich Vogt utskilja en form, vilken Vogt kallade juvenil AFI. På 1960-talet kunde Zeman och Alpert visa att det fanns autofluorescerande lipopigment hos patienter med sjukdomen. Något senare lade Zeman och Dyken fram beteckningen "neuronal ceroid lipofuscinosis", vilket baserades på att det ansamlade ämnet i cellerna liknade ceroid (fettlikt ämne) och lipofuscin (ålderspigment).. De särskiljde också de åldersberoende typerna av sjukdomen. (Åberg, L., 2001) En av formerna kom således att få beteckningen juvenil neuronal ceroid lipofuscinosis. Sjukdomen kallas även juvenil Battens sjukdom, i Sverige ofta Spielmeier-Vogts sjukdom. Även beteckningen Spielmeier-Sjögren samt andra namn förekommer.

Barn med Spielmeier-Vogts sjukdom föds till synes friska och har en normal utveckling de första åren. Det första symtomet på sjukdomen är i de flesta fall synnedsättning. Detta börjar märkas något före skolåldern (vid 4-7 års ålder), och synförmågan försämras snabbt. Det är det centrala synfältet som tappas först, den perifera synen finns kvar något längre. Viss synförmåga kan kvarstå under några år, men då barnen kommit upp i tonåren har de

troligen mist synen helt. Även kognitiv påverkan märks i ett ganska tidigt skede av sjukdomen, oftast först som inlärningssvårigheter. Den intellektuella utvecklingen stannar av och försämras därefter gradvis. Genom studier där man använt neuropsykologiska tester har man kunnat se att olika kognitiva funktioner drabbats olika tidigt i förloppet, och att den negativa utvecklingen av funktionerna sker i olika hastighet. Exempelvis är korttidsminnet en funktion som försämras redan på ett tidigt stadium av sjukdomen. Under en uppföljningsperiod på fem

år från tidpunkten för bekräftande av diagnos (eller upp till ett år efter denna tidpunkt) sjönk patientgruppens medelvärde för IQ från 88 till 72 (Lamminranta et al., 2001).

Olika psykiska symtom förekommer; det är inte svårt att inse att försämringen av olika kroppsliga och andra funktioner och förmågor kan göra barnet både förvirrad, ledsen, orolig och rädd. Att inte längre klara sådant man tidigare klarat, att inte kunna göra samma saker som sina kompisar och att ofta möta nederlag kan ge en känsla av att vara annorlunda och utanför gemenskapen och medföra negativa konsekvenser för självkänslan. Under skolåren är det vanligt med aggressivitet, rädsla, mardrömmar, ångest och depressioner. Sömnstörningar, olika neuropsykiatriska symtom, exempelvis tvångsmässighet, koncentrationsstörningar samt uttalade specialintressen, är mer eller mindre frekvent. Hallucinationer och vanföreställningar kan förekomma i tonåren. I en studie gjord i Finland framkom att ungdomarna med Spielmeier-Vogts sjukdom uppvisade ett stort antal olika psykiatriska symtom, och att antalet och graden av psykiatriska problem mer liknade de hos barn inom slutna psykiatriska vård än hos normalpopulationen. De flesta av ungdomarna hade olika kombinationer av symtom. Det påpekas att sjukdomen påverkar alla delar i hjärnan, och att det därför är logiskt att spännvidden av psykiatriska symtom är stor. (Bäckman, M. L., Santavuori, L. E., Åberg, L. E., & Aronen, E. T., 2005)

De allra flesta utvecklar epilepsi, som oftast startar före tonåren (medelvärde ca 10 års ålder). I början är det vanligast att barnet/ungdomen får generaliserade tonisk-kloniska anfall och komplexa partiella anfall, men i sent skede av sjukdomen är det ofta myoklonier. Vad gäller EEG hos barn med Spielmeier-Vogt är det ofta normalt upp till 9-årsåldern, men därefter syns olika förändringar. (Åberg, L., 2001)

I de tidiga tonåren uppvisar personen med Spielmeier-Vogts sjukdom förändringar i motorisk förmåga, kroppshållning med mera. Den motoriska dysfunktionen är en kombination av extrapyramidala, pyramidala och cerebellära störningar, vilket yttrar sig som rigiditet, hypokinesi, framåtböjd kroppshållning och hasande gång, liknande som vid Parkinsons sjukdom. Även balansen försämras. (Rakheja, D., Narayan, S. B., & Bennett, M. J., 2007)

Sjukdomen ger tilltagande svårigheter med kontrollen av tarm och urinblåsa, vilket kan medföra problem med förstoppning eller med infektioner om blåsan inte töms ordentligt. Hjärtproblem, som nedsatt gräns vid ansträngning på grund av hjärtats minskade pumpkapacitet samt anfall med orgelbunden puls, kan förekomma. De flesta barn med sjukdomen får smärtor, vanligen ledsmärter. Smärtorna kan ha flera orsaker; att kroppsvävnad är irriterad eller skadad och därmed stimulerar smärtreceptorerna i nervsystemet, eller att skadan sitter i nervbanorna eller i de områden i hjärnan som uppfattar och bearbetar smärtimpulser. Det är också vanligt att barnen och ungdomarna är känsliga för beröring, vilket de kan uppleva som starkt obehagligt. (Norsk Spielmeier-Vogt forening, 2008)

Talet försämras i de tidiga tonåren och blir så småningom gravt dysartriskt; talhastigheten ökar och blir stammande, med omtagningar/repetitioner, och uttalet blir alltmer otydligt. Eftersom Spielmeier-Vogts sjukdom påverkar nervsystemet och motoriken har givetvis detta inverkan även på andningsförmåga, larynx och den orofaciella regionen. Trötthet, vilket delvis kan vara biverkning av epilepsimedicinering, kan bidra till såväl nedsatt förståelighet som förståelse. Något som uppges vara karakteristiskt hos flera av barnen med Spielmeier-Vogts sjukdom är att de pratar kontinuerligt. (Norsk Spielmeier-Vogt forening, 2008)

Kommunikationen påverkas på flera sätt. I tidigt stadium har personens synnedsättning inverkan på kommunikationen. Synen spelar en viktig roll i kommunikationen mellan två seende personer; man har ögonkontakt, man scannar av varandra och omgivningen, och man har gemensamma referenter i den nära kontexten. Då man samtalar eller upplever något tillsammans med en person som har en grav synnedsättning/är blind, behöver man syntolka. Den tilltagande dysartrin innebär förstås att förståeligheten blir allt mer nedsatt, vilket förstärks av den kognitiva problematiken. Det försämrade korttidsminnet gör att personen har svårt att hålla kvar längre information och därför kan ha svårigheter att förstå vad omgivningen säger.

Ätandet påverkas till en början framför allt av att personen inte längre ser maten på tallriken, men på ett senare stadium påverkas även tugg- och sväljningsförmågan. Risken att personen inte får i sig tillräckligt med näring och vätska blir med tiden överhängande. Han/hon kommer i ett senare skede av sjukdomsförloppet inte längre att kunna försörja sig per os, utan behöver få en PEG.

Sjukdomen börjar på liknande sätt hos de flesta, men det förekommer stora variationer vad beträffar det fortsatta förloppet. I det senare skedet av sjukdomen har dock personerna blivit mycket hjälpberoende. Alla personer med Spielmeyer-Vogts sjukdom har en förkortad livslängd, men skillnaden i livslängd mellan personerna är stor. Siffror på en uppnådd livslängd på mellan 16-35 år har nämnts. (Åberg, L., 2001) När döden inträffar kan det vara i samband med en infektionssjukdom, vilken kroppen inte haft tillräckligt med motståndskraft för att klara. (Norsk Spielmeyer-Vogt forening, 2008)

Orsak/genetisk bakgrund

Spielmeyer-Vogts sjukdom tillhör en grupp sjukdomar kallade neuronala ceroidlipofuscinoser, NCL. Gemensamt för de olika typerna av NCL är intracellulär ansamling av ett lipopigment, vilket liknar de ceroid och lipofuscinpigment som ansamlas i normala celler med åldrandet. Alla NCL-typerna har en liknande klinisk bild; progressiv synnedsättning, kognitiv tillbakagång, epilepsi och motoriska svårigheter. Tidigare klassificerades dessa sjukdomar utifrån ålder vid sjukdomsdebut, men efter att man identifierat de genetiska mutationerna klassificeras de nu istället utefter den underliggande genetiska mutationen. Man har identifierat åtta gener som orsakar NCL.

Spielmeyer-Vogts sjukdom orsakas av en mutation på CLN3-genen, vilken är belägen i kromosomområdet 16p12.1. Den vanligaste mutationen hos drabbade personer som har europeisk härkomst, är en deletion (1.02 kb deletionen). Det finns i dagsläget 40 olika mutationer beskrivna för CLN3. (Rakheja et al., 2007)

CLN3-genen kodar för ett transmembranprotein vars funktion ännu är okänd. Proteinet har påvisats i flera olika strukturer i cellen, bland annat i nucleus och mitokondrierna, men den primära lokaliseringen anses vara i lysosomerna. En tolkning av att CLN3-proteinet finns i flera strukturer är att detta protein har funktioner i många områden i cellen, eller kanske till och med har specifika funktioner i vissa typer av celler. Eftersom man dessutom kunnat se att CLN3-proteinet interagerar med flera andra proteiner, finns ytterligare indikation på att det är ett multifunktionellt protein. Dysfunktion av proteinet orsakar bland annat ansamlingen av ämnen i lysosomerna. Neuronerna är de celler som är mest känsliga för förlusten av proteiner, det är dock oklart om det är ansamlingen av ämnen i cellen eller om det är de störda

processerna som orsakar förlusten av neuron. (Getty, A. L., & Pearce, D. A., 2011) Det finns antydning om att även immunsystemet kan vara inblandat i sjukdomen. (Socialstyrelsen, 2010) De neuronala ceroidlipofuscinoserna nedärvs autosomalt recessivt. Det innebär följaktligen att flickor och pojkar drabbas i samma utsträckning, samt att barnets båda föräldrar är friska bärare av en muterad gen. Det föreligger 25 procents risk vid varje graviditet

med samma föräldrar att barnet får den muterade genen i dubbel uppsättning, vilket innebär att barnet får sjukdomen. I 50 procent av fallen får barnet den muterade genen i enkel uppsättning. Barnet blir då, liksom sina föräldrar, frisk anlagsbärare. I 25 procent av fallen får barnet inte någon muterad gen.

Diagnostiseringen säkerställs genom DNA-analys. Den typiska deletionen finns i dubbel uppsättning hos ca 80 procent av personerna som har sjukdomen. En del personer har endast en deletion tillsammans med en punktmutation. (Socialstyrelsen, 2010) Olika kartläggande undersökningar, bland annat blodprov och ögonundersökning, kan göras innan genetisk diagnostik varit aktuell. Vid mikroskopisk blodanalys kan vakuoliserade lymfocyter påvisas. Vid ögonundersökning syns typiska förändringar i retina och makula, och vid komplettering med retinografi visas tidigt avsaknad av aktivitet. Man kan även göra en elektronmikroskopisk undersökning av hud, blod eller slemhinneceller för att se om det finns så kallade fingeravtrycksinlagringar. Om föräldrarna till ett barn som fått diagnosen Spielmeyer-Vogts sjukdom står inför en ny graviditet, kan man genom fosterdiagnostik ta reda på om fostret bär på sjukdomsanlaget. Fosterdiagnostik kan göras genom biopsi av moderkakan. (Rakheja et al., 2007)

Spielmeyer-Vogts sjukdom är den dominerande formen av de neuronala ceroidlipofuscinoserna. Incidensen av sjukdomen i Europa varierar i olika studier från 0,2 till 7 per 100 000 levande födda, de högsta frekvenserna finns i de skandinaviska länderna. (Rakheja et al., 2007). Siffror från USA visar 2-4 per 100 000 nyfödda. (Genetic Home Reference, 2009) Incidensen i Sverige har uppgetts vara 2.2 per 100 000 levande födda, i Norge 3.7, Finland 4.8 och på Island 7.0. (Åberg, L., 2001) Varje år insjuknar 2-3 barn i Sverige. Prevalensen i Sverige är ca 5 per miljon invånare, och det finns runt 40 personer som har sjukdomen. Antalet kända fall i Norge och Finland har uppgivits till 39 respektive 60 (år 1996), trots att befolkningmängden i dessa länder är lägre än i Sverige. Noterbart är att i Finland tycks flertalet former av de neuronala ceroidlipofuscinoserna vara vanligare än i andra länder. Exempelvis är incidensen för CLN1 (Infantil neuronal ceroidlipofusinos) 1 per 20 000 födda. Denna form förekommer endast sporadiskt i Sverige (år 1996 fanns 6 st barn med CLN1 i Sverige) (Uvebrant, P., 2003)

Åtgärdsprogram

På grund av den komplexa sjukdomsbilden krävs en mängd olika insatser från flera instanser i samhället. Det handlar såväl om direkta insatser från olika yrkeskategorier till den drabbade personen, som indirekt stöd till omgivningen, olika typer av hjälpmedel etc. Insatserna påbörjas redan då de första symtomen visar sig i förskoleåldern, och fortsätter livet ut. Eftersom personens hjälpbehov blir större i takt med sjukdomens progression, så blir även insatserna allt större med tiden. Det är viktigt att familjen får hjälp med samordning av insatserna.

De yrkeskategorier som personen med Spielmeyer-Vogt och hans/hennes familj kommer i kontakt med inom sjukvård och habilitering är framför allt olika specialistläkare, synpedagog,

sjukgymnast, arbetsterapeut, tandläkare, psykolog, kurator, dietist och logoped. I skola och hem/fritidsmiljön handlar det om elev- och personliga assistenter, pedagoger och specialpedagoger bland annat. Andra personer som kan komma ifråga är bland annat handläggare på försäkringskassan.

Olika läkare finns naturligtvis med i bilden redan på ett tidigt stadium. Insatserna handlar förstas om utredningar, undersökningar och behandling. Det finns ingen botande behandling för sjukdomen, utan behandlingen inriktas på att lindra symtomen. Epilepsimediciner, mediciner mot de parkinsonistiska symtomen samt mot olika psykiska symtom kan bli aktuella. En stor del av behandlingen för en person med Spielmeyer-Vogt går ut på att kompensera för funktionsnedsättningarna och försöka ge personen en så god livskvalitet som möjligt.

Synpedagogen är troligtvis en av de första professionella personerna som kommer i kontakt med barnet och dess

familj, och den kontakten blir sannolikt långvarig. Synpedagogen hjälper till med utprovning av synhjälpmedel samt ger information och stöd till hemmet, skolan etc. Hjälpmiddel kan vara glasögon, dator och olika tillbehör, punktskrivare, vit käpp mm.

Sjukgymnasten har en mycket viktig roll i teamet kring personen med Spielmeier-Vogt. Sjukgymnasten bör träffa personen regelbundet, för att veta vilka förändringar sjukdomens progression ger på personens motoriska förmåga, kroppshållning osv. Det är viktigt med fysiska aktiviteter för att motverka stelhet och för att behålla rörligheten så länge som möjligt. (Socialstyrelsen, 2010) Sjukgymnasten utarbetar rörelseprogram och ger råd om lämpliga aktiviteter för personen, att göras tillsammans med assistenter eller andra i hemmet, med idrottslärare och annan personal på skolan. I senare skede av sjukdomen kan det även bli aktuellt med insatser som befrämjar andningen, eftersom personens andningskapacitet försämras vilket även kan medföra slembildning.

Arbetssterapeuten hjälper till med flertalet av de tekniska hjälpmedel som personen kommer att behöva; alltifrån dataprogram till sittkuddar, rullstol och lyft. Arbetssterapeuten kan också behöva besöka skolan, för att se över elevens arbetsstol och annat material och hjälpmedel som eleven behöver under sin skoldag.

Psykolog och kurator kan ge samtalsstöd till både personen med sjukdomen och till övriga familjemedlemmar, samt ge information om och hjälp till med olika typer av insatser från samhällets sida.

Dietist bör kopplas in så snart när personen börjar uppvisa svårigheter med ätandet, för att se till så att personen får näringsbehovet tillgodosett.

Tandvården bör träffa personen med Spielmeier-Vogt oftare än inom det vanliga tandvårdsprogrammet för barn. En god tandhälsa kan bibehålls längre med tätare kontroller och profylaktiska åtgärder. När det blir allt svårare att sköta tandhygien behöver personen få täta insatser av tandläkare för att få hjälp med detta samt att få åtgärder för problem som uppkommer i munhålan som en följd av svårigheterna att hålla en god tandhygien.

Logoped bör givetvis kopplas in redan innan man ser ett behov av detta. Det är ju viktigt att underbygga för att kunna förebygga. Övningar måste påbörjas medan personen fortfarande har en relativt god förmåga att lära sig utföra dem. Eftersom det handlar om en såpass liten patientgrupp, finns varken evidensbaserad metod eller beprövad erfarenhet att tillgå när det

gäller logopediska insatser för personer med S-V. När det gäller kommunikationsområdet finns dock ett väl utarbetat dataprogram, SAREPTA. Insatserna består av bedömningar av olika förmågor, handledning till personer runt personen med sjukdomen, träning direkt och/eller indirekt samt anpassningar av hjälpmedel med mera.

Bedömningar görs kontinuerligt av både tal- och kommunikationsförmåga samt ätande/sväljning. Handledning innefattar strategier för kommunikationen med personen med sjukdomen, och kan till exempel vara råd om hur man underlättar för personen att förstå auditiv information eller att introducera AKK. Träning kan omfatta traditionella andnings- och röstövningar samt munmotoriska övningar, anpassade efter symtombilden samt dagsform. Eftersom personen inte kan se hur man ska göra, så måste man ge extra tydliga instruktioner och förstärka med både auditivt och taktilt stöd. Hänsyn måste även tas till den nedsatta kognitiva förmågan, exempelvis genom att inte introducera för många nya moment i träningen. Att utgå från ett träningsprogram med välkända övningar kan kännas tryggt, och personen belastas inte mer än nödvändigt av energikrävande kognitiva processer. Personen måste förstås dessutom finna träningen stimulerande och motiverande. Eftersom han/hon inte kan förväntas träna på egen hand, så måste andra personer i hans/hennes omgivning få handledning kring detta. I träningen med en person med Spielmeier-Vogt handlar det inte om att träna upp olika förmågor, utan att så långt det är möjligt bibehålla de funktioner som finns, samt hitta strategier som underlättar tal och kommunikation. På ett tidigt stadium introduceras AKK. SAREPTA är ett dataprogram som är speciellt utvecklat för barn och ungdomar med Spielmeier-Vogt, och är både ett kompensatoriskt och ett pedagogiskt hjälpmedel.

Det har bland annat förenklade menyer och enkla sökvägar, kan användas för text, bilder och ljud, har talsyntes och kontaktstyrning. Här kan man till exempel spara berättelser, musik som personen tycker om samt bilder från speciella tillfällen, för att kommunicera kring nu och i ett senare skede av sjukdomen. (Rundgren, M., & Larsson, S., 2008) Andra hjälpmedel för kommunikation och kognition kan vara kommunikationspass, mp3- och/eller Daisyspelare samt taktill dagsschema. Beträffande ätande/sväljning kan personen efter en tid behöva hjälpmedel såsom pet- emot-kant på tallriken. Längre fram i sjukdomsförloppet behövs även konsistensanpassningar av maten. Så småningom behövs kompletterande/alternativ tillförsel av näring till personens eget ätande.

Personal inom skolan är personer som spelar en otroligt viktig roll i personens liv. De träffar eleven dagligen och behöver därför kontinuerlig kontakt med personer som ingår i vårdgruppen, för att få information om sjukdomsförloppet och om planering av insatser samt för att få kunskap om bemötande, förhållningssätt, träning, hjälpmedel osv. Men det är viktigt att information även ges åt andra hållet; personalen inom skolan har stora kunskaper om hur eleven fungerar under en dag och i specifika situationer. Pedagogerna behöver få pedagogisk handledning för att på bästa sätt kunna planera den pedagogiska verksamheten kring eleven.

Det finns olika rikstäckande resurser som arbetar för sjukdomsgruppen. Inom specialpedagogiska skolmyndigheten finns ett nationellt resurscenter, Resurscenter syn Örebro, som har ett specialpedagogiskt, livslångt ansvar för barn, ungdomar och unga vuxna med Spielmeier-Vogts sjukdom. Resurscentrat erbjuder information, råd, stöd och utbildning för föräldrar, samt personal i kommuner, landsting och andra verksamheter. Det finns medicinsk kompetens inom ett kunskapscenter vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg. (Socialstyrelsen, 2010) Det finns även en förening, Svenska Spielmeier-Vogtföreningen (SSVF) som anordnar årliga föräldraträffar och olika aktiviteter för familjerna.

Etisk frågeställning

Genetiskt betingade sjukdomar ger upphov till etiska frågor när det gäller framför allt presymtomatisk diagnostik. Vid en ny graviditet måste föräldrarna som tidigare fått ett barn som utvecklar Spielmeier-Vogts sjukdom, ta ställning till om de vill att fosterdiagnostik ska göras. Vill man veta? Om svaret visar att även det väntade barnet bär på dubbel uppsättning av den skadade genen, så måste man besluta sig för om man vill behålla barnet eller om abort ska utföras. Detta kan säkert många gånger medföra tankar av dåligt samvete för flera olika saker, oavsett vilket beslut man tar. Är det rätt att låta barnet födas, med vetskapen om att det kommer att utveckla en svår sjukdom, med stort hjälpbehov och förtidig död? Men är det rätt att avsluta graviditeten; kanske det kan finnas tankar om att man själv är egoistisk som inte orkar ta hand om ett barn som behöver så mycket? Och barnet man redan har, som drabbats av sjukdomen, är det rätt gentemot det att avsluta den nya graviditeten för att man inte vill ha ett "likadant" barn?

Ett dilemma beträffande diagnostik kan också uppstå om ett barn rar diagnosen Spielmeier-Vogts sjukdom, och det finns yngre syskon; ska man ut testa det yngre syskonet för att se om även detta barn bär på dubbla anlag för sjukdomen?

En annan frågeställning handlar om vilken information som ska ges till barnet som har sjukdomen. Bör barnet veta att det bär på en sjukdom som påverkar barnets förmågor på många olika sätt? Vad ska man säga? Vad ska man inte säga? Finns det några fördelar med att berätta om sjukdomen/valda delar om sjukdomen? Vilka nackdelar finns? Detta är något som föräldrarna behöver fundera över och diskutera. Många föräldrar väljer att inte berätta för barnet om sjukdomen, men barnet behöver likväl realistisk information om syn- och de andra svårigheterna, varför det är problem i skolan etc. (Norsk Spielmeier-Vogt forening)

Referenser

- Bäckman, M. L., Santavuori, L. E., Åberg, L. E., & Aronen, E. T. (2005). Psychiatric symptoms of children and adolescents with juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis. *Journal of Intellectual Disability Research*, 49, 25-32.
- Genetic Home Reference, (2009). Juvenile Batten disease. <http://ghr.nlm.nih.gov/condition=juvenile-batten-disease>
- Getty, A. L., & Pearce, D. A. (2011) Interactions of the proteins of neuronal ceroid lipofuscinosis: clues to function. *Cellular and Molecular Life Sciences*, 68, 453-474.
- Lamminranta, S., Åberg, L. E., Autti, T., Moren, R., Laine, T., Kaukoranta, J., & Santavuori, P. (2001). Neuropsychological test battery in the follow-up of patients with juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis. *Journal of Intellectual Disability Research*, 45, 8-17.
- Norsk Spielmeier-Vogt forening (2008). Hver dag teller – en orientering om Spielmeier-Vogts sykdom,
- Rakheja, D., Narayan, S. B., & Bennett, M. J. (2007). Juvenile neuronal ceroid-lipofuscinosis (Batten disease): a brief review and update. *Current Molecular Medicine*, 7, 603-608.
- Rundgren, M., & Larsson, S. (2008). En anledning till handledning – arbete kring personer med Spielmeier-Vogts sjukdom. Örebro: Specialpedagogiska skolmyndigheten.
- Socialstyrelsen (2010). Juvenil neuronal ceroidlipofuscinosis. www.socialstyrelsen.se/ovanli_gadiagnoser/spielmeier-vo_gtssjukdom
- Uvebrant, P. (2003). Neuronala ceroid lipofuscinosis. *Orion Pharma Neurologi*, 4. Hämtad 18 maj 2010 från www.orionpharma.se/opn/page?id=3015&key=8271&editionkey=8149
- Åberg, L. (2001). Juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis: brain-related symptoms and their treatment. Diss. University of Helsinki, Finland.