

Utfordrende fysioterapi for barn med Ataxia Telangiectasia

Ellen Velema, MSc., spesialist i barnefysioterapi, spesialfysioterapeut, Sykehuset Innlandet Helseforetak (SIHF), Habiliteringstjenesten i Hedmark, barneseksjonen. E-post: velema@c2i.net

Trudy Burgers, spesialfysioterapeut, SIHF, Habiliteringstjenesten i Hedmark, barneseksjonen.

Fagartikkelen, mottatt 08.02.08 og godkjent 13.06.08, er fagvurdert i henhold til Tidsskriftet Fysioterapeutens retningslinjer.

Oppgitte interessekonflikter: Ingen.

Sammendrag

Fagartikkelens hensikt er å gi innsikt i fysioterapeutens utfordringer i vurdering og behandling av barn med den sjeldne, progredierende og alvorlige nevrologiske sykdommen Ataxia Telangiectasia (AT). Men rammene for fysioterapi som anbefales her kan være verdifull også for andre brukere, spesielt de med alvorlige sykdommer.

AT karakteriseres av blant annet cerebellar degenerasjon med ataksi, telangiectasier, immunsvikt, økt kreftrisiko og en forventet levealder på 20-25 år. Det er utfordrende å være fysioterapeut for barn med AT. De må ta hensyn til at sykdommen utvikler seg i ulike faser. I småbarnsfasen (fra 0 til 6 år) skjer det en utvikling med innlæring av nye ferdigheter, i barnefasen (6 til 12 år) kommer tap av funksjon, og barnet må bruke rullestol, mens i ungdomsfasen (fra ca 12 år) stabiliserer det motoriske funksjonsnivået seg samtidig som barnet får nye utfordringer i forhold til basale kroppsfunksjoner som pust og ernæring.

Mål for trening må tilpasses de prioriteringer som gjøres i forhold til barnets og familiens totalsituasjon samt deres ønsker og behov. Det er en utfordring for fysioterapeuter å finne relevante kartleggingsredskap som gir informasjon om barnets ståsted og samtidig ivaretar barnets behov for å oppleve mestring.

Nøkkelord: Fysioterapi*; Fysioterapeut; Rehabilitering*; Habilitering; Funksjonsforbedring; Barn; Ungdom; Ataxia telangiectasia*; Spinocerebellar ataksi; Telangiectasi; Genetisk sykdom, medfødt; DNA reparasjonsdeficit sykdom; Immunologisk defisitsyndrom. * = viktigste nøkkelord.

Innledning

Barn med Ataxia Telangiectasia (AT) opplever en forandring i sin kropp som er annerledes enn hos sine jevnaldrende. Samtidig med den aldersrelaterte utviklingen mister de ferdigheter, og kroppen reagerer annerledes enn før.

I en fase hvor andre barn og ungdommer erfarer hvordan kroppen fungerer og lærer seg nye ferdigheter, må barn med progredierende sykdom lære seg å leve med en kropp som har tapt, taper og skal tape funksjon på alle ICF områder (1) kroppsfunksjon, aktivitetsfunksjon og deltakelse. Hvor jevnaldrende får mer frihet, må de lære seg til å ta imot mer hjelp. For blant annet fysioterapeuter er det en spesiell utfordring å behandle barn med en progredierende sykdom. Hvordan skal de forholde seg til endringene? Hvilke tiltak skal prioriteres? Hvordan skal fremgang og tap av funksjon dokumenteres?

Det er vanskelig å finne relevant kunnskap om behandling av barn med en sjelden og progredierende sykdom. Det finnes ofte en del forskning om selve sykdommen, men lite om fysioterapitiltak og mestring av hver-

dagen.

I vårt arbeid som fysioterapeuter ved habiliteringstjenesten seksjon barn i Hedmark har vi møtt de fleste barn med den sjeldne og progredierende sykdommen AT i Norge. Hensikten med denne artikkelen er å se nærmere på hvordan barn med denne sykdommen utvikler seg og hva det betyr å være fysioterapeut for barn med AT, basert på våre erfaringer og det vi har funnet av aktuell faglitteratur.

Hva er Ataxia Telangiectasia (AT)?

Ataxia eller på norsk ataksi er forstyrrelser i balansefunksjoner og koordinasjon av bevegelser, mens Telangiectasia eller telangiectasier er en utvidelse av de minste blodårene i øyne og hud. Klassisk AT er en arvelig, fremadskridende, nevrologisk sykdom som skyldes en mutasjon i ATM genet på kromosom 11q22.3. Dette medfører en mangel på ATM-protein. Proteinene har som oppgave å oppdage skader i DNA (for eksempel etter stråling) og gi signaler om at cellen skal stoppe å dele seg inntil DNA er reparert. Resultatet av mangelen på ATM-proteiner

er celleskader og tidlig celledød i flere organer. I lillehjernen går viktige nerveceller til grunne og etter hvert rammes også nerveceller i storhjernen og ryggmargen. I Norge vet vi i 2007 om 14 barn med AT (2), mens det i Sverige i 2000 var registrert 19 barn med AT (3).

Forstyrrelse i koordinasjon av muskler og svekket muskelkraft påvirker hele kroppen. I tillegg innebærer sykdommen ernæringsvaner, nedsatt immunforsvar, økt kreftrisiko og fremadskridende lungesvikt. Det finnes per i dag ingen helbredende behandling av sykdommen, men en rekke ulike tiltak kan bidra til å øke livskvaliteten. Genfeilen arves autosomt recessivt. Bortimot to tredjedeler av dem som har AT i Norge, har arvet den såkalte Rendalsmutasjonen (2). Rendalen er en kommune i Hedmark fylke, hvor vi arbeider.

Barn med AT utvikler de første motoriske ferdigheter som hodekontroll, rulle, sitte, stå og begynne å gå innenfor normalvariasjon for alderen. Det er likevel noe med kvaliteten av motorikken som mange foreldre og andre reagerer på. Ataksien debuterer vanlig-

vis når barnet er mellom 11 og 18 måneder. Foreldrene ser at det er noe som ikke stemmer når barna fortsetter med å være ustø etter at de har lært å gå. Når barnet har fått diagnosen og foreldrene tenker tilbake, husker mange at barnet hadde en annen utvikling enn andre barn. Når vi ser på familiens videoer, kan vi ofte se at ataksien var der før barnet begynte å gå.

Fra seksårsalderen kommer ataksien tydeligere til syne i hele kroppen. Det kan være skjelving og/eller ufrivillige bevegelser. De vil da også hemme spisefunksjoner og lek. Særlig er balansekrevede aktiviteter og presis, viljestyrt tilnærming til redskaper eller objekter vanskelig. Ataksi i musklene som beveger øynene gir langsomme og hakkete øyebevegelser. Det gjør det vanskelig både å feste og flytte blikket. Øyebevegelsene kan forstyrres ytterligere av plutselige øyerykk oppover eller blinking. Dette gir et urolige synsbilde, manglende samsyn og eventuelt dobbeltsyn, noe som påvirker orienteringsevne, billedtolkning, lesing og læring. Denne funksjonsforstyrrelsen øker over tid. Lysømfintlighet er vanlig, men barn med AT har synsskarphet som andre barn (4).

Behov for ekstra tid for å bearbeide informasjon og svare adekvat er vanlig. Ofte gir barn med AT ingen verbale eller non-verbale signaler på at hun eller han tenker, men når det blir gitt tid, svarer de ofte adekvat. Denne forsinkelsen kan bli oppfattet som manglende kunnskap hvilket kan påvirke muligheter til interaksjon med andre på en god måte (5). Minnebilder og korttidshukommelse kan være forstyrret sammen med eventuell annen kognitiv svikt.

Fatigue (utpreget tretthet) er en utfordring. Fatigue er kvalitativt forskjellig fra den vanlige trettheten etter anstrengelser og kan begrense funksjonsnivået (6).

Ataksi i musklene som koordinerer pusten ved viljestyrte pustebevegelser og tygge- og svelgemuskler gjør at språket blir påvirket av koordinasjonsvanskene, og uttalen blir langsommere og mer utydelig. Noen barn får problemer med sikling og/eller puste- og svelgefunksjoner. Å få væske eller mat i vrangen (aspirasjon) kan utløse hoste eller kvelningsopplevelse. Stille aspirasjon (innånding av væske) er et problem med økende alder. Begge kan medføre lungebetennelse. Et mimikkfattig og uttrykksløs

ansikt gjør at barna kan virke apatiske, uten at de er sløve.

Ved 8-10 årsalderen opplever barna økende gangvansker, tap av selvstendig gangfunksjon og trenger å bruke rullestol fast.

I ungdomsfasen fra 12 år tilkommer det en stivhet mest i anklær og føtter. AT er en progredierende sykdom. Alvorlighetsgrad og forventet livslengde kan variere fra person til person. Man har til nå ingen metoder til å forutsi sykdomsforløp hos den enkelte (7). Gjennomsnittsalder for barn med klassisk AT i USA er fra 19 til 25 år (8). Mer

om AT finnes på www.atcp.org og i Frambu's småskrift 44 om Ataxia Telangiectasia (9).

Utfordringer for fysioterapeuter

Vi ved habiliteringstjenesten bar-

neseksjonen i Hedmark ønsker at brukerne (foreldre og barn) reelt skal medvirke til å prioritere tiltak. I tillegg ønsker vi å informere og anbefale tiltak basert på kunnskap. Er det mulig når det gjelder barn med sjeldne og progredierende sykdommer? Det finnes i følge søkebasene Google, Medline og PubMed ikke effektforskning på fysioterapi for denne gruppen. Håndboken som er laget på AT-senteret ved Johns Hopkins Hospital (Baltimore, Maryland, USA) er det mest konkrete vi har funnet (10). Den bygger på erfaringene ved sykehuset. De ser barn og ungdom (alder 2 til 29) i forskjellige stadier (11), men følger dem ikke opp over tid. Vi har nå samlet vår erfaring etter å ha fulgt flere barn og ungdommer (alder 2-23) over fem til ti år og vil her formidle vår erfaringsbaserte kunnskap.

Barn og ungdom med AT utvikler seg i faser som krever forskjellig tilnærming. De trenger etter hvert tiltak på flere områder, og det stilles store krav til samordning og prioritering av tiltak. Individuell plan er et godt hjelpemiddel for å dokumentere kartleggingen og aktuelle og kommende tiltak samt fordele ansvar blant aktuelle fagpersoner (12). Det er viktig å tenke helhet og se fysioterapeutiske tiltak i denne sammenhengen. Målet er å sette fokus på de viktige, nyttige og ønskelige tiltak i samsvar med de generelle prioriteringene for barnet eller ungdommen.

Testing med mestring

For å teste motorikken finnes det mange tester som fysioterapeuter kan bruke. Utfordringen ligger i hvordan vi bruker de på barn med en progredierende sykdom. Vanligvis kan vi teste og reteste for å vise hvor fremgangen ligger, men vi tester også for å registrere hvilke funksjoner som har gått tapt. Det kan være konfronterende for barn og ikke minst foreldrene. Vi tilrettelegger testsituasjonen slik at fokus blir på hva som skal til for å sikre best mulig funksjon og deltakelse til tross for progresjon i sykdommen.

I alle faser er vårt fokus å fremme barnets følelse av mestring. Behandling og trening blir tilpasset individuelt etter kartlegging og kunnskap om sykdomsutvikling. I de ulike faser i sykdomsforløpet er det noen aspekter som er viktigere enn andre. Barnet skal kunne oppnå en større grad av selvstendighet, samtidig som det får økt behov for tilrettelegging og bistand. Det skal legges vekt på mestringsglede og samspill med jevnaldrende.

Småbarnfase cirka 0-6 år: utvikling

De første årene domineres av positiv funksjonsutvikling. Barna kan være med på lekene med jevnaldrende. Det ser ut til at de klarer å tilpasse seg og kan kompensere for økt grad av ataksi i denne perioden. Barna har perioder hvor fatigue oppleves som et problem. Periodene ytrer seg som utpregede dårlige dager innimellom, hvor da barnet er sliten og uopplagt. Disse dagene er nokså utfortsigbare.

Motorikk

Barn med AT står og går på en uvanlig måte. De får ikke en jevn gange. De er ustøe og faller oftere enn andre i samme alder. Etter fem til seks år blir gangen mer preget av ustøheten. De utvikler motoriske ferdigheter, men gjør dem annerledes og avvikende i forhold til jevnaldrende. De fleste får vansker med å lære seg å

hoppe på ett ben og hoppe tau.

Noen kompenserer for dårlig balanse ved å øke tempo, mens andre velger bort krevende aktiviteter som for eksempel balansegang. Vi ser gjentatte utslag i armer og bein for å beholde balansen. For barn med AT er det ingen forskjell om de står med øynene åpne eller igjen. De får ikke større korrigeringsutslag når de står med øynene lukket.

Barna lærer seg å gripe og slippe og ma-

Det finnes per i dag ingen helbredende behandling av AT, men en rekke tiltak kan øke livskvaliteten.

Utfordringen er at forskjellige faser krever forskjellig tilnærming.

nipulere gjenstander i hendene. Pinsettgrepet utvikles til vanlig tid. De fleste holder rundt penn og blyant på vanlig måte. I tillegg har noen barn større eller mindre problemer med sikling, enten over en periode eller over lengre tid. Spesielle aktiviteter som plystring, blåse og bruk av sugerør kan også være en utfordring. Derimot lærer de seg å spise vanlig mat og drikker av vanlig kopp og glass. Og de mestrer av- og påkledning som sine jevnaldrende.

De vanligste kartleggingsverktøyene for barn kan brukes i denne fasen. For eksempel PEDI (Pediatric Evaluation of Disability Inventory) intervjuer. PEDI er et kartleggingsverktøy for terapeutene til å målrette intervjuer av foreldrene om barnas funksjonelle ferdigheter (13, 14). Disse er innen områdene egenomsorg, forflytning og det sosiale. Verktøyet er ment for barn i alderen fra seks måneder til syv og et halvt år. Resultater fra PEDI-intervjuer kan være med på å definere hvilke områder som er viktigst for de små barna å kunne mestre. Barna er enda i en fase hvor de utvikler seg, og fra de er fire til seks år kan de selv se fremgang når kartleggingen gjentas.

Trening og behandling: variasjon og allsidighet

I småbarnsfasen handler treningen om å lære barnet å mestre så mange ferdigheter som mulig, ut fra barnets personlighet og interesser. Allerede tidlig i utviklingen er det viktig å ha variasjon av type aktivitet, men også variasjon innen aktivitet. Gi gjerne barnet mulighet til å oppdage andre måter å gjøre ting på. Slik kan det ha en større bank å hente inspirasjon og ideer fra når det blir vanskeligere å utføre forskjellige aktiviteter. Vi bruker å kaste ball i mange forskjellige utgangsstillinger: stående på forskjellige underlag, stående inntil veggen eller noe annet, sittende på en krakk, på en stol, liggende. Vi bruker også gjerne forskjellige størrelser baller, lette og tunge baller og lignende variasjoner.

Det må tas hensyn til barnets grad av fatigue. Selv om det kan virke tidlig for foreldrene, er dette likevel en fase hvor man kan starte med rullestoltraining, både elektrisk og manuell rullestol. Barnet har ofte behov for en elektrisk rullestol først, for å kunne fortsette å være der de andre barn er.

Ved økende krav til nøyaktighet i aktiviteter, får barnet større problemer som igjen kan skape frustrasjon. Slike krav kan komme både fra omgivelsene og fra barnet selv. Vi kan da se at barn overdriper mulige feil, løper innpå hindringer med vilje og tuller bort

feil ved å falle overdrevent klønete; de blir «klovnen». Vær da ekstra oppmerksom på om det stilles for store krav til barnet. Dette kan være ett av de første tegnene på at barnet får større balansevansker og går over i neste sykdomsfase.

I tillegg til det motoriske vet vi at lungefunksjonen blir nedsatt etter hvert. Fysioterapeuten kan med fordel allerede nå jobbe med munnmotorikk og pusteteknikk.

Barnefase cirka 6-12 år: tap av funksjon Motorikk

Fra barna er cirka fem år gamle, går funksjonsnivået tilbake, men de kan til en viss grad fremdeles lære seg noen nye ferdigheter. Først er denne tilbakegangen knapt merkbar. Rundt sju- til åtteårsalderen opplever mange barn en betydelig forverring. Da klarer den generelle motoriske utviklingen ikke lenger å kompensere for den degenerative prosessen. Funksjoner som barna enda klarer, utføres etter hvert med både mindre variasjon, kvalitet i bevegelsene og presisjon.

Mellom åtte- og elleveårsalderen blir problemene vanligvis så store at barna blir avhengige av hjelp i form av hjelpere og/eller hjelpemidler. De trenger hjelp til flere aktiviteter, bevegelser og funksjoner. Og de har økt behov for tilrettlegging av aktivitetene. Barna velger bort en del aktiviteter eller de får andre til å gjøre ting for seg. I denne delen av barnefasen velger de som regel å bruke rullestol fremfor å gå. Alle beholder likevel en viss stå- og gangfunksjon når de får personhjelp.

Ustøheten blir nå også synlig i sittende stilling. Når barna sitter uten støtte, blir det vanskeligere å holde kroppen og hodet stille, men de beholder sittebalansen. I lek på gulvet kan flere synes at det er lettere å holde balansen ved å sitte mellom føttene, i W-stillingen. Ataksi i armene påvirker i større og større grad lek/aktivitet som krever presisjon og koordinasjon og lek som krever tøhndsaktivitet. For eksempel skiving, tegning, klipping med saks, dukkelek, lek med smålego, bruk av data, dataspill og mobiltelefon.

Mange barn får etter hvert større problemer med kontroll over ansiktsmuskulaturen. Dette vil påvirke språket og evnen til å blåse, suge og plystre. Noen barn har fremdeles større eller mindre problemer med sikling. Og ansiktet blir litt mer mimikkfattig.

Ataksien påvirker nå også ADL-funksjoner som av- og påkledning, spising med

spiseredskap og personlig hygiene. De klarer likevel mye selv når de får tid, men det tar uforholdsmessig lang tid og mye krefter. Fatigue forekommer da også oftere. Dette kan ytre seg som perioder med dårlige dager, hvor de ikke orker så mye på ettermiddager og i helgene. Barna kan også selv uttrykke at de er slitne. Dette blir mer utpreget når barn har sovnet dårlig, er eller har vært syke, møter psykiske eller fysiske utfordringer.

Kartlegging: PEDI-intervju og video

Fra seks år og oppover kan PEDI fremdeles være et godt redskap, men det anbefales brukt med omhu. Barn som har begynt på skolen er mer oppmerksomme på hvordan de skiller seg ut fra andre jevnaldrende. I barnehagen er det derimot mange som får hjelp, og det er ikke så påfallende at noen får litt mer eller oftere hjelp enn andre. Et PEDI intervju inviterer til å snakke om hva barnet gjør i praksis og i hvilken grad dette er hensiktsmessig. Det er en utfordring for intervjueren å holde fokus på mestringsopplevelsen for

barnet, ikke på det barnet ikke kan.

For eksempel ønsker vi spørsmålene i en positiv form som: Hva skal til for å kunne være der de andre barna

er? Hva skal til for å kunne kle av og på seg selv? Hvordan kan vi legge til rette for å kunne mestre dette? Trenger vi å planlegge hjelpetiltak? Eller å sette i gang spesifikk trening? For noen foreldre konfronteres de likevel på en ubehagelig måte med det de gjør til daglig. I stedet for å si at barnet kan kle på seg selv, blir svaret nå kanskje at de hjelper barnet hver dag for å få det tidsnok til skolen uten å forbruke altfor mye krefter. Det kan være tungt for foreldre å måtte innse at det er ting barnet ikke gjør lenger, og at de har behov for tiltak eller et hjelpemiddel for å kompensere dette. På den andre siden kan dette også være til støtte for foreldrene. De kan få støtte på at de har tatt riktige valg. Og på at de har sett barnets behov for mer hjelp for å kunne ha igjen krefter til det som er viktig for barnet.

Hva kan vi gjøre for at barn opplever testing av motorikk positivt? Vi har valgt å lage en egen funksjonskartlegging. Vi tar et videoopptak hver gang barnet kommer til habiliteringstjenesten for en vurdering. Opptakene er av funksjonene å gå, stå stille, sitte uten støtte, komme seg ned på gulvet og opp igjen samt noen finmotoriske ferdigheter fra Movement ABC testen (15). Alle opptakene

Utfordringen er at brukerne reelt skal medvirke til å prioritere tiltak.

relateres til barnets alder. Når vi ber barnet om å gjøre noe, er vårt hovedfokus på opplevelse av mestring. Det finnes en del litteratur på hva som skal til for at barn skal oppleve mestring. Et sentralt punkt er barnas egne erfaringer om å kunne noe (16), og det bruker vi i testingen.

Vi vurderer gange på strek for å se etter antall sidesteg barna gjør, og om det kan holde seg på streken. Kan barna gå alene, ber vi dem gå over streken mens vi filmer det. Ut fra vår erfaring, vurderer vi om vi kan be barna om å gjøre det med strengere kvalitetskrav. Vi ber barna anstrenge seg mer for å holde en fot på hver side av streken eller for å gå på streken. Da vil barnet oppleve at det blir stilt nye krav og at det mestrer de nye kravene. Vi sier aldri noe om hvordan de gjorde det for et halvt år eller et år siden. Det anses lite relevant for barnet nå.

De som er dårligere til å gå, kan på første turen selv bestemme hvilken type støtte de vil ha; støtte i én hånd eller i begge hender. Som terapeuter bestemmer vi neste gang hvor vi legger en liten utfordring; mindre støtte, litt lengre unna. Utfordringen er det lille ekstra som vi mener barnet kan mestre; vi ber ikke om at de skal gjøre noe vi ikke tror de klarer. Vi ser på kvaliteten på det som utføres i etterkant, ved å se på videoen igjen og beskriver det i journalen.

For de finmotoriske ferdighetene fra Movement ABC, tester vi de første gangene med tidtaking. De kan gjøre den samme oppgaven en gang til og gis dermed muligheten til å slå sin egen tid. Etter hvert som testen blir vanskeligere og det blir for anstrengende å fullføre oppgaver to ganger, registrerer vi bare tiden uten å kommentere den.

Trening og behandling: tilpasset aktivitet – for mestring

I barnefasen er det viktig å opprettholde muskelstyrke og kondisjons og motoriske ferdigheter lengst mulig. Fatigue og depresjon kan være en stor utfordring i forhold til å beholde motivasjon til å være aktiv og trene. Overgangen fra å trene nye ferdigheter til å trene med tilpasset aktivitet med stor vekt på mestring kan være en utfordring for en ivrig terapeut. I denne fasen trenger barnet å få støtte for å ta i bruk hjelpemidler og støtte for å ta fatigue på alvor.

En annen utfordring i denne fasen er som oftest at foreldrene ikke er modne nok til å la barnet ta i bruk hjelpemidler. Det kan oppleves som bekræftelse på at: «nå blir barnet på alvor funksjonshemmet», mens fysioterapeuten ser at det vil gi barnet mulighet til å mestre mer. Det er godt for foreldrene å snakke

med andre foreldre om det. Da helst foreldre med eldre barn som har vært i samme situasjon og som har hatt «dette skulle vi ha gjort før»-følelsen.

Feilstillinger i føttene er vanlig. Når barnet begynner å trække over i anklene, skal det henvises videre til ortoped.

Ungdomsfase fra cirka 12 år: stabilisering Motorikk

I begynnelsen av tenårene ser det ut til at tilstanden stabiliserer seg. Ataksien blir verken mer eller mindre utpreget. Spesielt i underknekstremitetene kan ungdommene i denne fasen bli økende stive, med en rigid og eller en spastisk komponent. Dette kombinert med ataksien kan gi feilstillinger i anklene. De får en kombinasjon av spissfot med overbelastning av ytre eller indre fotrand. Støtteflaten blir liten, og barna kan trække over.

De aller fleste beholder en viss form for gangfunksjon, selv i voksen alder. De bærer sin egen kroppsvekt. Med god støtte av en annen person forflytter mange seg både over korte strekninger og i trapper, mens de ellers forflytter seg ved hjelp av manuell eller elektrisk rullestol.

Lenger ut i ungdommen er de avhengige av å bruke rullestol. De har generelt et nedsatt tempo, og de motoriske aktivitetene krever uforholdsmessig mye energi. De trenger tilpasninger og personlig assistanse for å delta i de fleste aktiviteter. Likevel viser mange ungdommer overraskende stor utholdenhet til å fullføre oppgaver, tross alle sine vansker.

Ataksi kombinert med en viss grad av rigiditet og eller spastisitet gir et nedsatt finmotorisk tempo. Det er en utfordring å variere tempo etter ulike krav. Men stivheten kan også være til hjelp; den demper ustøheten i hendene og armene og kan gi en litt bedre presisjon i bevegelser som å peke, holde, støtte, trykke på knapper, dra og skyve. Dette gjør det litt enklere igjen å betjene hjelpemidler som data og mobiltelefon.

Etter hvert blir ansiktsmuskulaturen slappere, og det blir vanskeligere å forme ordene med munnen og tunga. Da blir språket mer utydelig og kan være vanskelig å forstå for dem som ikke kjenner barnet godt. Det tar også lengre tid både å komme i gang og å få sagt det man vil. Ungdommene kan ikke kompensere godt nok med kroppsspråket, ettersom mimikk og kroppsspråk også blir mindre nyansert med tiden.

Barnet viser ikke spesielle problemer

ved vanlig pust, men vanskene kan bli tydelige ved ekstra viljestyrt pusteaktivitet. For eksempel trengs det et koordinert samarbeid mellom munnmuskulatur og pustemuskulatur for å blåse ut et lys eller plystre, og det å blåse jevnt over tid er ofte vanskelig. Det gjelder også koordinering av pusten under svømming. Men vanskene gir også utslag når barn skal testes med spirometri, hvorpå vi ikke kan være sikker at vi får svar på lungekapasitet. Endring i lungefunksjon, for eksempel på grunn av gjentagende infeksjoner eller nedsatt koordinasjon av pustemuskler, gir økende problemer med ventilasjon.

Det å tygge og svelge mat og å drikke krever god koordinasjon mellom ansiktsmuskler, tyggemuskler og svelgfunksjon. Etter hvert får barnet større problemer på dette området. For de fleste betyr dette at måltidene tar lengre tid, at noen typer mat er vanskeligere å

spise enn annen mat og at noe kan sette seg i vrangen. Mange får en gastrostomi, altså hvor kirurgen anlegger en forbindelse fra magesekken ut til en åpning i huden.

Innføring av næring direkte inn mageåpningen brukes i tillegg til eller som erstatning for vanlige måltider. I tillegg trenger de nå mer hjelp i alle ADL-funksjoner. Fatigue er fremdeles en utfordring, men mange ungdommer har lært seg hvordan de kan disponere kreftene sine. Likevel kan fatigue oppleves som en større utfordring igjen når de møter ekstra psykiske eller fysiske belastninger.

Kartlegging: video og intervju av barna

Vi fortsetter i denne fasen også med video av de oppgavene vi vet at barnet kan gjennomføre.

Vi har ofte vært imponert over den innsatsen barna gjør for å fullføre oppgaven. Det kan være fristende å si at barnet kan stoppe, fordi vi har registrert hvor vanskelig oppgaven er. Men da tar vi fra barnet deres mestringsopplevelse som følger av å ha gjennomført oppdraget. Da velger vi heller å være litt mer forberedt neste gang, ved for eksempel bare gjøre i stand platen med småpinner med to rader istedenfor fire.

I tillegg har vi laget et strukturert intervju for å kartlegge motorisk funksjon og deltakelse på eldre barn. Vi går gjennom spørsmålene sammen med foreldre og barnet. Etter hvert går vi over til å stille spørsmål mer direkte til barna for å involvere dem mer og stimulere dem til å ta mer ansvar for seg selv.

Utfordringen er å komme i forkant av sykdommens utvikling.

*Trening og behandling: sittestilling og
helhetlige tiltak*

I ungdomsfasen, når de har blitt avhengige av å bruke rullestol, vil det være behov for å finne gode sittestillinger som igjen kan være utgangspunkt for egenaktivitet. Det er viktig å jobbe med utholdenhetsstrening, lunge og hjerteaktivitet samt muskelstyrke. For barnet eller ungdommen som også har bruk for hjelp til respirasjon, blir det spesielt viktig å legge opp til trening som kan være med på å opprettholde lungekapasitet og evne til å mobilisere og hoste opp slim.

I denne fasen kan ungdommen igjen oppleve at det kan mestre litt mer. At utholdenheten blir litt bedre eller at det kan trene styrke og klare litt mer. De kan lære å mestre den manuelle rullestolen bedre. En del av treningen kan gjerne legges til aktiviteter som det å trene med vekter i treningsstudio, rullestoldans, klatring og lignende.

Flere ungdommer får ankelskinner. Noen blir i tillegg operert for feilstilling i føttene. Begge deler gir dem en bedre forutsetning for å kunne stå og forflytte seg over korte strekninger med personhjelp. Bedre forflytningsevne stabiliserer funksjon på alle tre ICF-områder.

Det er fortsatt stort behov for å se på alle aktiviteter under ett, ikke bli for ivrig til å oppnå resultater og se hvordan trening passer inn i hverdagen. Senere i denne fasen blir andre utfordringer mer dominerende. Dette gjelder for eksempel venner, fritid, løsrivelse og sosialt liv. Men også det å sikre god og nok ernæring og legge til rette for god nok lungefunksjon. Dessuten må de ivareta tekniske hjelpemidler og tilpasninger til forflytning, lek og aktiviteter, kommunikasjon og alle aktiviteter i dagliglivet.

I slutfasen er de medisinske behov veiledende for de fysioterapeutiske tiltak. Som oftest er lungeproblemer dominerende.

Avslutning

Fysioterapi for barn med AT er en viktig del av tiltakene rundt barnet. Tiltakene varierer i de tre fasene. I småbarnsfasen er det fortsatt utvikling. I barnefasen kommer tap av kroppsfunksjon og behov for å være proaktiv med tilrettelegging og kompensatoriske hjelpemidler. I ungdomsfasen kan det legges mer fokus på kondisjon og styrketrening. Hensyn må tas i alle faser til fatigue og varierende dagsform. Fysioterapitiltak må sees i sammenheng med tilrettelegging og tiltak på andre områder. Sammen med barnet eller ungdommen og familien må det vurderes hvor mye tid som skal brukes på funksjonstrening, mestringsoppløpninger og tilrettelegging av

hverdagen.

Utfordringen er å komme i forkant av utviklingen i de forskjellige stadiene, bruke erfaringene til å sette opp målsettinger og samtidig ta hensyn til familiens ønsker og målsetting og barnehagen/skolens ønsker og målsetting. Målet med trening, hjelpemidler og tilpasninger skal hele tiden være at barnet skal kunne delta i aktiviteter i familien, i barnehagen eller på skolen og i fritiden. Derfor må det tas opp i den enkelte familien hva som er viktige aktiviteter for dem.

Det er behov for å se nærmere på måter å kartlegge funksjon på for denne gruppen. Derfor er vi med i et internasjonalt samarbeid for å få til en felles kartlegging av funksjon hos barn med AT.

Litteratur

1. Pran F. ICF – et felles språk for funksjon. *Fysioterapeuten* 2007; 7: 24-7.
2. Stray-Pedersen, A. Ataxia Telangiectasia – medisinsk introduksjon. Tverrfaglig artikkelsamling om Ataxia Telangiectasia, Frambu, Småskrift 44, 2008.
3. Lähdesmäki A, Arinbjarnarson K, Arvidsson J et al. Ataxia-Telangiectasia kartlagt i Sverige. *Läkartidningen* 2000; 97(40): 4461-7.
4. Riise R, Ygge J, Lindman C, Stray-Pedersen A et al. Ocular findings in Norwegian patients with ataxia-telangiectasia: a 5 year prospective cohort study. *Acta Ophthalmol Scand* 2007; 85(5): 557-62.
5. Kunze, J. School learning and social/emotional adjustment. Kapittel 13 i: *Handbook of caregivers*

04, 2000.

6. Teien A (red.). *Veileder i rehabilitering av mennesker med progredierende neurologiske sykdommer*. Oslo: Statens Helseilsyn, 2000.
7. Taylor AM Byrd PJ. Molecular pathology of ataxia telangiectasia. *J Clin Pathol* 2005; 58(10): 1009-15.
8. Crawford TO, Skolasky RL, Fernandez R, et al. Survival probability in ataxia telangiectasia. *Arch Disability Child* 2006; 91: 610-1.
9. Haug K (red). Tverrfaglig artikkelsamling om Ataxia Telangiectasia, Frambu, Småskrift 44, 2008. Tilgjengelig fra www.frambu.no
10. Lederman HM, Crawford TO et al, *Handbook for caregivers* 04, 2000. Tilgjengelig fra: www.communityatcp.org/NETCOMMUNITY/Page.aspx?pid=629&scrid=567 (08.10.2007).
11. Crawford TO, Mandir AS, Lefton-Greif MA et al. Quantitativ neurologic assessment and ataxia-telangiectasia. *Neurology* 2000; 54(7): 1505-9.
12. Bergh S (red). *Individuell plan 2005, veileder til forskrift om individuell plan*. Oslo: Sosial- og helsedirektoratet, 2005, ISBN 82-8081-067-6.
13. Haley SM, Coster WJ, Ludlow LH et al. *Pediatric Evaluation of Disability Inventory (PEDI)*. Boston, MA: New England Medical Centre Hospitals, 1992.
14. Dolva AS. PEDI: Pediatric Evaluation of Disability Inventory. *Ergoterapeuten* 1997; 40(10): 20.
15. Henderson SE, Sugden D. *The Movement Assessment Battery for Children*. Kent, UK: The Psychological Corporation, 1992.
16. Gjørnum B, Grøholt B, Sommerschild H. *Mestring som mulighet i møte med barn, ungdom og foreldre*. Oslo: Tano Aschehoug, 1998.

Abstract

Challenging Physiotherapy for Children with Ataxia Telangiectasia

The aim of this article is to provide insight in the challenges for physiotherapists in assessment and treatment of the rare, degenerative and grave neurological disease Ataxia Telangiectasia (AT). Nevertheless, the physiotherapeutic frame proposed here can be of value also for other clients, especially those with serious diseases.

AT characterizes by cerebellar degeneration with ataxia, telangiectasies, immunodeficiency, increased cancer risk and life expectancy of 20-25 years. It is challenging to be a physiotherapist, working with children with AT. They have to consider the development of the disorder in stages. In the preschool stage (age 0-6), there is still a development and learning of new skills. In the school age (age 6-12) starts the deterioration and loss of function. The child needs to use a wheelchair. In the teenager stage (age 12 and older), the motor function stabilises and new challenges evolve including respiration and nutrition.

The goal for training must be adjusted to the priorities in the child's and family's total situation, their wishes and needs. It is a challenge for physiotherapists to find adequate assessment tools that will measure the children's function and at the same time consider their needs for coping.

Keywords: Physical Therapy modalities*; Physical Therapy (speciality); Rehabilitation*; Habilitation; Recovery of function; Child*; Adolescent; Ataxia Telangiectasia*; Spinocerebellar Ataxias; Neurocutaneous Syndromes; Telangiectasis; Genetic Diseases, Inborn; DNA Repair-Deficiency Disorders; Immunologic Deficiency Syndromes. * = main keywords.