

**Arbeidstekst nr. 26**  
**Sene manifestasjoner på medfødt rubellasyndrom**  
**av Ann Gardner, Nancy O'Donnell, Steven Parker**

Arbeidstekst, NUD 1994  
sammensatt av tre bidrag:  
Ann Gardner: "Erfarenheter av ungdomer med och vuxna med kongenitalt  
rubellasyndrom", Nordisk Uddannelsescenter 1994  
Nancy O'Donnell: "Rapport fra undersøkelse om sene manifestasjoner på  
medfødt rubellasyndrom", Helen Keller National Center 1991  
Steven Parker: "Medfødt rubellasyndrom; helsemessige utfordringer",  
Hilton/Perkins 1992

**Arbeidstekst nr. 26**  
**Sene manifestasjoner på medfødt rubellasyndrom**  
**av Ann Gardner, Nancy O'Donnell, Steven Parker**

**© Nordisk Uddannelsescenter for Døvblindepersonale 1994**

**ISBN 87-7919-001-4**



## FORORD

Gennem årene har der været flere epidemier af "røde hunde" eller "rubella" rundt om i verden. De børn, der blev født efter rubellaepidemien i 1964 - 1965 er i dag voksne mennesker. I Norden bor de oftest sammen med andre i et gruppehjem med personale til at assistere sig med hverdagens gøremål og fritidsinteresser. Hyppigst vil de være beskæftiget på beskyttede værksteder eller dagcentre, hvor aktiviteterne er tilpassede deres interesser og formåen.

Mange rubellabørn havde store helbredsmæssige problemer, som forældre og personale måtte forholde sig til, og som de forsøgte at afhjælpe eller kompensere for. Men efterhånden som børnene voksede op, erfarede nogle af dem, at der ofte dukkede nye helbredsmæssige problemer op, som skulle afhjælpes. Det samme erfarede forældre og personale.

I dette teksthæfte har NUD samlet indlæg om de symptomer, som kan komme senere i ungdoms- og voksenårene som følge af medfødt rubellasyndrom. Eller som det også kaldes: Sene manifestationer af kongenit rubellasyndrom (KRS).

Når forældre og personale kender forholdene, kan de bedre samarbejde med sundhedsvæsenet på at skabe så gode forhold som muligt for de voksne med medfødt rubellasyndrom. Og så skal det slås fast, at de fleste mennesker med KRS ikke vil udvikle de sene manifestationer, men at problemet eksisterer.

Teksterne kan også danne grundlag for informationsbrochurer, som kan udarbejdes af de nationale instanser for at sprede kendskabet til sene manifestationer af medfødt rubellasyndrom.

Tak til Nancy O'Donnell fra Helen Keller National Centre, USA for tilladelse til at oversætte og publicere "Rapport fra en undersøgelse om sene manifestationer på medfødt rubellasyndrom." Ligeledes tak til Hilton/Perkins National Program for tilladelse til at oversætte deres brochure "Medfødt Rubellasyndrom: Helsemessige udfordringer" udarbejdet af Steven Parker, MD, forældre og personale. Tak til Elin Østli for oversættelserne af disse tekster. Og en varmhjertet tak til overlæge Ann Gardner, der som sædvanlig har ydet et flot bidrag til det nordiske samarbejde med artiklen "Erfarenheter av ungdomer och vuxna med kongenitalt rubellasyndrom".

Kurt Vinterhøj  
forstander  
NUD



# **RAPPORT FRA EN UNDERSØKELSE OM SENE MANIFESTASJONER PÅ MEDFØDT RUBELLA SYNDROM**

av Nancy O'Donnell, USA

Oversettelse 1993. Originaltittel: A Report on a Survey of Late Emerging Manifestations of Congenital Rubella, HKNC, USA 1991

## **PROBLEMFØRMLERING**

Denne rapporten vil diskutere den informasjonen om personer med døvblindhet som deres familie og personale bidro med til en undersøkelse omkring de sene symptomer på medfødt rubella syndrom (Congenital Rubella Syndrome (KRS)). Foreldre og personale har observert dramatiske endringer i tilstanden hos sine voksne barn eller voksne klienter med KRS, og har uttrykt sin store bekymring over dette. Derfor gjennomførte vi denne undersøkelsen, da det har eksistert lite ny informasjon om fenomenet på tross av at man har dokumentert sent inntreffende medisinske problemer i rubellapopulasjonen, spesielt i den australske rubellagruppen som ble født på 1940-tallet. I novembernummeret fra 1980 av "American Annals For the Deaf", (Vol.125, nr. 8, 1980) kan foreldre og personale finne en utmerket kilde til informasjon om KRS. Hele nummeret er viet rubellaproblematikken. Selv om informasjonen ikke er ny, er den omfattende og gir et godt overblikk over populasjonen. Andre kilder til informasjon er referert i den bibliografiske oversikten bakerst i denne rapporten.

## **FREMGANGSMÅTE**

Undersøkelsen ble gjennomført i to faser. I fase 1, som fant sted i perioden november 1989 til april 1990, kontaktet en intervjuer familie eller personale per telefon, stilte spørsmål og fylte ut et undersøkelsesskjema i løpet av samtalen. I fase 2, fra juni 1990 til frem til nå (juni 1991) ble det gjennomført en undersøkelse per brev. Den var av stort omfang og dekket hele USA. Sendelisten var sammensatt av navn vi hadde fra foreldreforeninger, rehabiliteringssentre, de servicetilbud som er tilknyttet Helen Kellersenteret, Helen Kellersenterets regionale representanter og navn vi fikk som muntlig informasjon. Vi ønsket å samle informasjon om den døvblindes

- \* bosituasjon
- \* jobbsituasjon
- \* syn og hørsel
- \* kommunikasjonsmetode og -ferdighet
- \* tiltagende eller avtagende uønsket adferd

- \* endringer i livsstil
- \* medisinske forhold med tidspunkt for inntreden.

De fleste spørsmålene kunne besvares med "ja" eller "nei" eller det var flere muligheter for svar samt plass til kommentarer.

Vårt mål var å samle inn informasjon om personer som var 16 år og over, og som var registrert som døvblinde på grunn av medfødt rubella syndrom. I arbeidets fase 1 gjennomførte vi 39 telefonintervjuer av informanter fra 19 stater. Mye av den informasjonen vi fikk her, var av anekdotisk karakter.

I arbeidets fase 2 har vi mottatt og analysert ytterligere 88 svar fra nye 14 stater. De prosentvise forhold som er gjengitt i rapporten, er basert på disse 88 svarene. Sitater, inntrykk og fortolkninger av data er imidlertid også basert på den rikholdige informasjonen vi fikk gjennom de første 39 intervjuene.

Den følgende rapporten er delt i to hovedavsnitt, hvor den første delen gir et generelt overblikk over informantgruppen og den andre delen fokuserer på medisinsk informasjon.



## **I. GENERELT OVERBLIKK OVER INFORMANTENE**

58 prosent av informantene var menn og 42 var kvinner. Den største gruppen informanter (32 %) var i alderen 25 - 26 år, og omfattet således personer som ble født som et resultat av rubellaepidemien på 1960-tallet.

### **A. Boforhold**

- \* 41 % ble rapportert som hjemmeboende (hos foreldre/familie)
- \* Nesten 20 % var i en eller annen slags gruppehjem
- \* 11% bodde i institusjoner
- \* 9% var i fosterhjem
- \* 9% var i en midlertidig plassering

### **B. Jobbforhold**

- \* Omtrent 32% arbeidet i beskyttet verksted eller på dagsenter
- \* 27% var skoleelever
- \* 20 % var i en opplærings situasjon, herunder arbeidsforberedende opplæring
- \* 2% var ansatt på det åpne arbeidsmarkedet
- \* 3% var tilknyttet arbeidsmarkedet gjennom atføringstiltak (revaliderings-)

### **C. Hørsels- og synsstatus**

- \* Nesten 50% rapportert med lite eller intet brukbart syn, mens 30% hadde store problemer
- \* Omkring 90% ble antatt ikke å ha funksjonell hørsel
- \* 45% kom inn under kategorien helt døv uten syn og enda 28% kom inn under kategorien helt døv med betydelige synsproblemer

### **D. Kommunikasjon**

De følgende prosentvise fordelinger er basert på et "ja" eller "nei" som svar på spørsmål vedrørende spesielle kommunikasjonsmetoder. De sier ikke noe om individets kapasitet innenfor hver kategori. Intervjuobjektene kunne svare i forhold til så mange kategorier som det var relevant å svare på.

Reseptive kommunikasjonsmetoder:

- \* Ut fra en liste på ti mulige metoder for å motta kommunikasjon, var tegnspråk den metoden som fikk flest "ja"

- \* Gester og prompting var aktuell som reseptiv kommunikasjonsmetode for 60 % av informantene
- \* En fjerdedel av informantene forstår håndalfabet
- \* Fem individer leser punktskrift (6%)
- \* 3 individer ble beskrevet som **uten** metode for reseptiv kommunikasjon (3%)

Ekspressive kommunikasjonsmetoder:

- \* Tegnspråk var den mest brukte metoden for ekspressiv kommunikasjon
- \* 55% brukte gester
- \* 11% brukte talespråk
- \* I 6 tilfeller ble det rapportert ingen metode for ekspressiv kommunikasjon (7%)

Muligheter for å kommunisere:

- \* 16% av informantene hadde "nei" som svar på spørsmålet om det var noen av dem som den døvblinde hadde omgang med som kunne kommunisere effektivt med vedkommende
- \* 23% svarte "nei" på spørsmålet om effektiv kommunikasjon i forholdet til de andre på arbeidsplassen eller i dagtilbudet.

## **E. Adferd**

Svarerne skulle indikere hvilke av 9 typer adferd den døvblinde viste og hvorvidt denne typen adferd hadde vært stabilt forekommende, avtagende eller tiltagende i løpet av det siste året.

\* Selvstimulering og vokalisering var den oftest forekommende type problemadferd, ofte omtalt som forekommende hver dag. I ca. 60 tilfeller (68%) hadde denne typen adferd avtatt i løpet av det siste året.

\* Forstyrrende aktivitet var den nestmest rapporterte (uønskede) adferd. Ti individer (11%) viste slik adferd hver dag. 40% har forstyrrende adferd bare av og til. Omkring en tredjedel av alle informantene har slett ikke forstyrrende aktivitet.

\* raserianfall/-utbrudd ble notert for 35 prosent vedkommende som noe som forekom minst én gang i uken. Raserianfall forekom av og til i en tredjedel av informantgruppen. Nesten 20% viste ikke denne typen adferd. Denne adferd ble rapportert enten avtagende eller stabilt forekommende i 60 tilfeller (68%).

\* Selvskadende adferd ble rapportert å forekomme minst én gang i uken hos 35% av tilfellene. 40% viste ikke selvskadende adferd. Omkring 40 tilfeller (45%) viste avtagende selvskading over det siste året.

Den mest alvorlige manifestasjonen på adferdsproblemer (gjør skader på gjenstander og angriper andre) minst én gang i uken ble rapportert i forhold til 11 tilfeller (12.5%). 34 % var av og til voldelige, 28% gjorde skader på gjenstander av og til. Omkring 50% av tilfellene viste aldri verken voldelig eller ødeleggende adferd.

Generelt sett kunne man registrere en tilbakegang eller stabil forekomst av alle typer uønsket adferd i løpet av det siste året.

## **F. Endringer i livsstil**

Personer med KRS blir ofte beskrevet som noen som "har problemer med å akseptere endringer i rutiner og omgivelser". Vi bad om informasjon om hvilke typer og hvor mange endringer som hadde funnet sted i løpet av det siste året. Resultatene var som følger:

- \* 27% - helsemessige endringer
- \* 26% - endringer i boforhold
- \* 43% - endringer i familie/romkamerat/miljøpersonale
- \* 33% - endringer i arbeidet
- \* 36% - endringer i personale/arbeidskamerater
- \* 18% - endringer i forhold til transport

Det er tydelig at dette er en gruppe som opplever betydelige endringer i sine omgivelser. Mange var utsatt for flere endringer i løpet av det siste året. Hvilke effekter hadde disse endringene på den døvblindes adferd, kommunikasjon og den generelle livskvaliteten? Hvordan kan vi planlegge mer stabilitet, spesielt med henblikk på organisering av personalet?

## II. MEDISINSKE FORHOLD

*Jeg vil spesielt takke Barbara Fedun, som med sin kunnskap, tålmodighet og ekspertise har vært avgjørende for utarbeidelsen av denne delen.*

Dette avsnittet er delt inn i syv kategorier i henhold til problemer innrapportert i forhold til følgende områder:

- A Hørselsskader
- B Synsskader
- C Hjerte-/karsykdommer
- D Det endokrine system (diabetes og sykdommer i skjoldbruskkjertelen)
- E Degenererende lidelser
- F Symptomer i spiserør eller i mage-/tarmkanal
- G Blandet

Vi belyser alle kategoriene med informasjon sitert fra tidligere artikler eller undersøkelser. Dette vil bli etterfulgt av presentasjoner av våre egne funn, med kommentarer, spørsmål og inntrykk vi har fått fra foreldre som har deltatt i undersøkelsen.

### A. Hørselsskader

*En oppfølging av disse barna over lengre tid indikerer at nesten alle etterhvert viser tegn på en eller annen neurologisk skade, den vanligste er sensorineuralt hørselstap, det ramte opp mot 93% av alle tilfeller i aldersgruppen 7 - 9 år. (2)*

*Det mest vanlige handikappet som kan ses i sammenheng med rubella er hørselstap som rammer ca. 73% av alle tilfeller. Hørselstapene er i alminnelighet bilateralt og sensorineuralt. (1)*

*"... Hørselstapet kan bli større og større etter ettårsalderen. Det har også vært tilfeller der barn med KRS og med normale audiogrammer og talemønstre plutselig har utviklet lettere til alvorlig sensorineuralt hørselstap. Det seneste tidspunktet for inntreden som er godt dokumentert, er ti års alder. (4)*

92 % av alle de som svarte i undersøkelsens fase 2, oppga at deres barn hadde lite eller ingen hørsel på det tidspunkt da undersøkelsen ble gjort. Det ble rapportert ett tilfelle av sent inntredende hørselstap (ti år). En mor rapporterte at hennes datter ikke lot til å få dårligere og dårligere hørsel "ettersom årene går". Ett tilfelle omhandlet en ung pike på 20 år som fikk glaukom (grønn stær) da hun var 16 år gammel, samt hirsutisme (øket vekst av kroppshår og hår i ansiktet). Dette var ledsaget av vektøkning samt at brystene ble større.

Et annet tilfelle omhandlet en mann på 25 år som hadde hatt **mange** epileptiske anfall, han hadde utviklet glaukom som 20-åring, hadde fått operert fast en løsnet netthinne da han var 24 år, og han hadde slått seg **mye** i hodet.

Et tredje tilfelle omhandlet en ung mann på 24 år hvor moren hadde lagt merke til at hørselen var blitt dårligere i løpet av de siste fem års tid. Denne personen hadde også glaukom.

Et interessant tilfelle som ble presentert i telefonintervjuet, la imidlertid noen forhold for dagen som jeg vil overlate til dere selv å vurdere:

En mor fortalte om sin sønn at han hadde litt brukbart syn, men tilsynelatende ingen hørsel. Han mistet resten av synet da han var 12 år gammel. I tiden som fulgte kunne moren legge merke til at hørselen begynte "å gjøre seg gjeldende". Han begynte å reagere på lyder i omgivelsene og på anvisninger. Da denne undersøkelsen ble laget, var han 23 år gammel, og hans primære kanal for å motta kommunikasjon var den auditive.

Hvordan kan moren forklare denne uvanlige utviklingen? Hun sammenholdt dette med informasjon som hun hadde fått på et seminar om autisme mange år tidligere. Her var det blitt forklart at mange autistiske barn opplever at de er "sansemessig overlesset" - det kommer for mye informasjon inn gjennom øyne og ører som de ikke kan bearbeide - så barna lukker simpelthen for disse systemene. Man hadde nevnt at lærere hadde større sjanser for å lykkes hvis de bare fokuserte på enten visuell **eller** auditiv informasjonsinput, og ikke begge. **Kanskje**, tenkte hun, var det også det som hadde vært tilfellet med hennes sønn, at han hadde opplevd denne typen overlessing av sanseinntrykk. Da han senere mistet synet ble overlessingen redusert og **kanskje** ble han så i stand til å bruke hørselen. Dette er litt å tenke over.

## **B. Synsskader**

*Vernon, Grieve og Shaver rapporterte at "omkring 33% av rubellaungdommene har synsskader... Glaukom er til stede hos 4% av de spedbarna som har medfødt rubella; ... 20 - 50% av spedbarn med rubella har cataract (grå stær)". (1)*

*Senere inntreffende glaukom ble rapportert av Boger hos 13 pasienter med KRS. Diagnosen var først blitt stilt da pasientene var mellom 2 og 22 år gamle. I 11 tilfeller var øyeeplet for lite (mikro-oftalmi), 2 hadde øyne med normal størrelse.*

*Alle hadde fått cataracten fjernet enten ved operasjon eller ved spontan absorpsjon. (4)*

*En undersøkelse viser at 10% av pasienter som har øyenskader, utvikler ytterligere øyenskader som en sen manifestasjon. 25% av de som er blitt infisert av rubella etter 25 - 93 dagers svangerskap har cataract. (4)*

*Cooper slo fast at cataract i 50 % av tilfellene er ensidig og forbundet med mikro-oftalmi. Han rapporterte i 1969 at selv om han ikke hadde sett pasienter med både grå*

*og grønn stær, ser det ikke ut til at de gjensidig utelukker hverandre i det samme øyet. (Dette må ikke forveksles med det glaukom som kan forekomme etter en lite velykket cataractoperasjon). (10)*

### **Cataract**

66 % av informantene hadde cataract, hvor den i 57% av disse tilfellene ble oppgitt å være medfødt. I to tilfeller ble cataracten diagnostisert i 7 årsalderen, i ett tilfelle ved 16 års alder og i ett tilfelle ved 18 års alder.

Flere av foreldrene ønsket å sikre seg at vi her tok med en advarsel til andre foreldre om at **det er risiko for at deres barn kan utvikle glaukom etter en cataract operasjon.**

Sent inntreffende glaukom har også forekommet hos barn som aldri har hatt cataract, og også hos barn som har hatt ensidig cataract som ikke er blitt operert. Vær oppmerksom på dette, og sørg for at Deres sønn eller datter blir regelmessig testet for glaukom!

### **Netthinneløsning**

Vi fant 12 tilfeller med netthinneløsning (13%). I de tilfellene hvor man oppga tidspunktet for netthinneløsningen var barna i alderen 2, 8, 10, 12, 16, 17, 18, 19 og 39 år.

Jeg kunne ikke finne dokumentasjon for hvor hyppig netthinneløsning er, verken hos personer med KRS eller i befolkningen generelt. Likevel skal vi her huske at 35% av populasjonen ifølge rapportene utviser selvskadende adferd minst én gang i uken.

En del av den selvskadende adferden (slå hodet, trykke seg i øyet) kan helt klart medvirke til en eventuell netthinneløsning.

### **Glaukom**

I følge det innrapporterte materiale hadde 30 % av informantene glaukom, og i 7 % av tilfellene var den registrert ved ettårsalderen eller yngre. Alderen for diagnostisering var som følger:

Alder ved forekomst	Antall med KRS	I % av 88 tilfeller
0	5	5,7
1	1	1,1
2	1	1,1
3	1	1,1
4	1	1,1
5	1	1,1
6	1	1,1
7	1	1,1
8	1	1,1
9	1	1,1
10	2	2,3
11	1	1,1
12	1	1,1
14	1	1,1
15	1	1,1
18	1	1,1
19	1	1,1
20	1	1,1
18	1	1,1
33	1	1,1

Disse tallene er høye når vi sammenligner med en forekomst på 0,5 % i normalbefolkningen. Vi spurte i vår undersøkelse også om hvilke medisinske forhold informantene hadde vært testet for i løpet av det siste året. Bare 32% svarte bekreftende på spørsmål om man hadde testet for glaukom. Vi anbefaler sterkt at testing for glaukom blir en del av den årlige rutinemessige legeundersøkelse. Denne forholdsregel burde gjøres gjeldende også overfor de eldre KRS barna som er **døve, men som ikke tidligere har vist tegn på synsskader**, da man har påvist at også denne populasjonen utvikler glaukom i større omfang enn normalbefolkningen (12).

Det er avgjørende å forebygge glaukom med tanke på å forsøke å bevare den synsrest en person har, spesielt hvis det er flere mulige funksjonshemmende forhold.

Vi fikk rapport om minst ett tilfelle av glaukom som er vanskelig å kontrollere gjennom medisiner. En mor beskrev sin 22 år gamle datter (hun hadde gjennomgått 9 (!) øyenoperasjoner siden hun ble født) som hadde en glaukom som ikke kunne kontrolleres gjennom medisiner.

### C. Hjerne-/karsykdommer

*Mange undersøkelser nevner forekomsten av hjerte-/karsykdommer i KRS populasjonen. "35-76% av ungdommer med rubella har hjerte-/karsykdommer. Åpning mellom lungearterien og den store kroppspulsåren er normal hos fostre (ductus arteriosus patens), men opptrer i opp til 58% av tilfellene, og åpninger i skilleveggen mellom hjertekamrene (ventrikulær septal defekt) forekommer i opp til 18%". (1)*

*"For høyt blodtrykk kan inntreffe senere i livet på grunn av innsnevring i nyrearterien (stenosis arteria renalis) og den store kroppspulsåren, og kan ha sammenheng med flere innsnevninger av skadede blodårer ... disse årskadene er mulige årsaker til hjerte-/karsykdommer (med dødelig utgang). (4)*

*"30% av de barna som er infisert etter 25 - 93 dagers svangerskap, er født med hjer-tefeil." (2)*

*Van Dijk citerer Menser, Dodds og Harvey, 1967, og slår fast at av de 50 velfungerende personer med KRS som ble født i 1940, ble tre personer diagnostisert med for høyt blodtrykk 25 år senere. (9)*

52% av våre informanter bekreftet forekomsten av hjerte-/karsykdommer. De mest vanlige hjertemisdannelsene var åpen forbindelse mellom lungearterien og den store kroppspulsåren (lukkes normalt etter fostertiden) (ductus arteriosus patens), åpninger i skilleveggen mellom hjertets forkamre (atrial septal defect) eller mellom hjertekamrene (ventrikulær septal defekt) samt innsnevring av åpningen mellom høyre hjertekammer og lungepulsåren (stenosis pulmonalis). Mange hadde fått disse forholdene korrigert ved operasjoner allerede som spedbarn. 28 av 88 informanter hadde fått foretatt undersøkelser av hjertefunksjonen i løpet av det siste året.

Foreldrene var ikke særlig oppmerksomme på hjerte-/karsykdommene før i august 1990, da det ble kjent at en av våre 39 første informanter var død på grunn av en blodpropp i hjertet. I en så sjelden populasjon som den vi omtaler, kunne et tilfelle som dette ha fått alvorlige konsekvenser. Dødsfallet ble imidlertid kjedet sammen med de omfattende hjerteoperasjoner som denne 26 år gamle mannen hadde vært igjennom som barn. Selv om det var et hardt slag for familien, var det medisinsk sett ikke en uventet avslutning på en lang historie med kompliserte hjertelidelser.

Et annet tilfelle som også vakte interesse, var en kvinne, nå 28 år gammel, som var med i en undersøkelse man er i gang med på John Hopkins Hospital om medfødte hjertelidelser. Som et ledd i undersøkelsen ble hun tilkoblet en Halston hjertemonitor i 24 timer. Overraskende viste det seg at hjertet hennes hadde stoppet å slå flere ganger, og det hadde hoppet over opp til fem slag av gangen. I 1987 fikk hun operert inn en pacemaker, og på det tidspunktet da hennes mor ble intervjuet (februar 1990), sto alt godt til. Først i begynnelsen på dette året (1991) ringte hennes mor for å fortelle at hennes datter nå led av takykardi (abnormt høy hjerterefrekvens). Hun led også av væskeoppbygning i bena og får nå medisiner for å avhjelpe disse lidelsene. Et problem som tidligere bare hadde forekommet av og til, nemlig gulping, hadde forverret seg i den senere tid og forekom nå daglig. Ingen forklaring på dette er kjent.

Vi tar med disse to enkeltportrettene for å vise litt av den store variasjonen i de medisinske forholdene, og dermed de store problemene man står over for i denne populasjonen. Vi fortsetter imidlertid med å granske den informasjonen vi har for å forsøke å finne mønstre i den og kunne identifisere flere områder som bør studeres nærmere.



## D. Det endokrine system

"Forskning gjort på Maryland School for the Deaf (1980) og tidligere funn fra Australia har pekt på at diabetes mellitus (sukkersyke) begynner å dukke opp hos døve ungdommer med KRS i et alarmerende omfang, i 15 - 40 %". (1)

"Den oftest forekommende senmanifestasjon på KRS er diabetes mellitus. Undersøkelser av pasienter fra rubellaepidemien i 1941 i Sydney i Australia, rapportert av M-enser et al., viste at 9 (20%) av de 45 pasientene hadde latent diabetes eller diabetes i utbrudd i en alder av 35 år. Ytterligere 9 pasienter hadde unormal insulinrespons... Den relativt høye forekomsten av diabetes i denne befolkningen er bemerkelsesverdig, da diabetes mellitus bare forekommer i 0.1% av den delen av normalbefolkningen som er under 30 år. Omfatter anamnesen medfødt rubellasyndrom, indikerer dette at virusinfeksjonen ramte fosteret en gang mellom 4. og 16. uke av svangerskapet." (4)

"Man kan se en høy forekomst av diabetes i utbrudd hos pasienter med ... (KRS)... når de når tenåringsalderen (10%), og et nesten like stort antall ungdommer med kjennetegn på KRS viser unormal respons i forhold til glykose toleranse." (2)

O'Dea og Mayhall siterer Rayfield, Kelly og Yoon (1986): "... forekomsten av diabetes i forbindelse med KRS er rapporter til mellom 12 og 20 %." (6)

Vår undersøkelse indikerer 5,7% (5 av 88) tilfeller av diabetes. For diabetes i utbrudd er aldersfordelingen som følger:

Alder for utbrudd	Antall tilfeller
2	1
5	1
14	1
24	1
ukjent	1

Selv om vår undersøkelse kan tyde på en lavere forekomst enn det som er vist i tidligere studier, er den omkring tyve ganger høyere enn i normalbefolkningen. (12)

Vi må også ta i betraktning at hovedparten av den gruppen vi undersøkte, var i alderen 25-26 år. Den australske undersøkelsen omfattet personer helt opp til 35 år. Det blir interessant å se hva de neste ti årene bringer med seg her i USA.

Når det gjelder testing, viste det seg at 16 av de 88 informantene var blitt testet for diabetes i løpet av det siste året. Vi må være oppmerksomme på symptomene på diabetes. De er voldsom tørst, hyppig vannlating, hurtig vekttap, kvalme og oppkast.

Vær også oppmerksom på at de fleste foreldrene nevnte at deres barns blodsukkerinnhold varierte en hel del. Dette har Fedun også observert i den undersøkelsen hun har gjort om forholdet mellom diabetes og KRS. (12)

Man arbeider videre for å få belyst forholdet mellom disse fenomenene.

### **Skjoldbruskkjertelproblemer**

*"For høy eller for lav produksjon av skjoldbruskkjertelhormon samt betennelse i skjoldbruskkjertelen er alt sammen tilstander som er rapportert som sene manifestasjoner i forbindelse med KRS..." Avvik i skjoldbruskkjertelens funksjoner er i en undersøkelse blitt påvist i 5% av de pasienter som har KRS. (4)*

*"...Sykdommer i skjoldbruskkjertelen har vært relativt sjeldne..." (10)*

*"Igjen har vi sett at en infeksjon som følge av en autoimmun respons er blitt identifisert som en mulig årsak til sykdommer i skjoldbruskkjertelen." (6)*

Vår undersøkelse viste at 6,8%, eller 6 av 88 tilfeller, hadde problemer med funksjonen i skjoldbruskkjertelen. Problemene viste seg i alderen 11 år, 20 år, 26 år og 35 år. To informanter hadde ikke oppgitt alder.

På samme måte som med diabetes, en annen autoimmunsykdom, er videre granskning påkrevet.

Symptomer på overproduksjon av hormon i skjoldbruskkjertelen er svetting, muskelsvakhet, søvnløshet, intoleranse overfor varme, høy hjertefrekvens, vekttap, nervøsitet, hurtigere tarmbevegelser og forstyrrelser i menstruasjonssyklus. Tegn på for lav hormonproduksjon i skjoldbruskkjertelen er overfølsomhet overfor kulde, vektøkning, døsigheit, muskeltremor eller muskelsvakhet, klossethet, glemsomhet, depresjoner og eventuelt heshet.

### **E. Degenererende lidelser**

De følgende kommentarene, som alle er skrevet av foreldre, vil gi et glimt av de typer degenererende lidelser som noen av barna utvikler. Det første kasus beskriver en 26 år gammel mann.

*Vår sønn har gradvist mistet evnen til å gå i løpet av de siste fire årene. I fjor var han helt ute av stand til å stå selv, og kunne heller ikke gå uten å lene seg fullstendig på en annen... Han var alltid veldig hyper... dessuten veldig aggressiv. Han stanger fortsatt ofte med hodet og klyper hvis vi er i nærheten av ham. Vi har nylig fått vite at det går nedover bakke for ham, og at han kommer til å miste all kontroll, muskelkontroll, svelging osv... Legen kjenner ikke til noen annen pasient med denne sykdommen. Legen rådet oss til å bygge om huset, så man kan komme frem med rullestol. Vet dere hvor lang tid han har innen han så blir sengeliggende?"*

En annen mor beskrev sin 24 årige datter:

*"... det var for ca. seks år siden (da hun var 18) at ting begynte å endre seg. Hun hadde et anfall. Hun ble mer irritabel, knuste en rekke vinduer, hun slo faktisk etter folk som var i nærheten av henne, hun var mindre villig til å gjøre ting som hun før alltid hadde likt å gjøre, og hun var generelt forferdelig. Hun hadde ofte raseriutbrudd, og de var både langvarige og voldsomme. Dette fortsatte i et visst omfang i en to til fireårs periode. For to år siden falt hun litt til ro, men i november 1988 ble hun plutselig så ustø på bena. Jeg tenkte at hun kanskje hadde hatt et slag. Den måten som hun gikk på, minner mye om gangen til en som har cerebral parese. Hun så hele tiden ut som om hun var full. Hun hadde store problemer med å gå mer enn tre skritt med mindre hun kunne støtte seg til noe. Det virket som om hun var meget forvirret over disse forandringene, og hun begynte å bli virkelig avhengig av hjelp fra oss til å komme seg fra sted til sted. Men raseriutbruddene opphørte.*

*På dette tidspunkt gikk vi igang med å prøve en rekke undersøkelser og vi sluttet å gi henne medisinen (Phenobarb). Vi var hos en spesialist i hjerte-/karsykdommer, hos øre-/nese-/halsspesialist, hos neurolog og stort sett alle dem vi kunne finne på å oppsøke, og ingen visste hva som var på ferde. Nylig bad jeg om en MRI-undersøkelse av hjernen. Den viste en stor og eggglignende ting. Rapporten slo fast at hun hadde en svulst på hjernen, og nevnte at det ikke var MS. Så nå vet vi at hun har noe i eller på hjernen, men vi vet ikke hva det betyr. De vet heller ikke om det er noe nytt, eller om det er noe som alltid har vært der. Å, som jeg skulle ønske at det hadde vært mulig å få gjort slike undersøkelser allerede den gang hun var liten baby!*

*Akkurat nå har hun vært "ute av balanse" i ca. halvannet års tid. Hun som en gang gikk så spenstig, har nå utviklet en bredbent vagging. Hun er noen ganger selv frustrert over sine nye begrensninger, og noen ganger synes hun det er morsomt (jeg må tolke meg frem til disse tingene ut fra hennes ansiktsuttrykk og adferd, hun kan ikke fortelle meg dette). Men det virker ikke som hun har gjort ytterligere tilbakeskritt det siste halvannet år."*

Enda en mor ga oss denne beretningen om sin datter som nå er 26 år gammel:

*"Da hun plutselig begynte å legge på seg i 1982, så å si fra den ene dagen til den andre, etter å ha vært så tynn, så tynn helt fra hun ble født, følte jeg at nå var det noe galt. Samtidig med den ekstreme vektøkningen begynte hun å få raserianfall osv. Til og med hennes tidligere så glatte og pene hud ble full av vorter og acne... (ryggen hennes fikk det også). Hun ble så aggressiv at jeg ikke kunne klare henne mer (1986). I tillegg til alt det andre fikk hun nå kraftig hårvekst i ansiktet, og fikk diagnostisert hirsutisme. Helt siden 1982 har det vært den ene tingen etter den andre. Hun fikk konstatert diabetes i 1988, mistet kontrollen med tarm og blære (det ser ut til at hun blir gammel fortore inni enn utenpå), synet ble dårligere på grunn av en medfødt glaukom, og selv om hun får medisiner, ser det ikke ut til å hjelpe. Som den andre siden av medaljen har vi kunnet se en **helt mirakuløs fremgang** i hennes mentale evner. Helt siden 1988. Det er nesten uhyggelig noen ganger, fordi du kan ha disse samtalene*

*med henne som er så "voksne" og fullstendig normale. Hun snakker med klok-  
skap og har store ressonnerende ferdigheter!"*

Under arbeidet med denne undersøkelsen har jeg snakket med mange, både foreldre og personale, og jeg har fått spørsmål om degenererende prosesser. Samtalen er ofte blitt dreiet inn på en sykdom som kalles progressiv hjernebetennelse av rubella (Progressive Rubella Panencephalitis eller PRP). For å få mer informasjon om denne sykdommen, skrev jeg til Dr. Jerry Wolinsky ved universitetet i Texas' helsevitenskapelige senter (University of Texas Health Science Center). Dr. Wolinsky er neurolog og har forsket og publisert artikler om PRP. Det følgende er utdrag som kan beskrive sykdomsforløpet ved PRP:

*"Progredierende hjernebetennelse av rubella (PRP) ble anerkjent som eget sykdoms-  
kompleks i 1975, da to grupper beskrev pasienter med stadig neurologisk regresjon...  
PRP er en sjelden sykdom, med bare 12 kjente tilfeller. Syv av disse er godt beskrevet;  
fem av dem med de kjente tegn på KRS og to er tilfeller med rubellainfeksjon etter  
fødsel." (2)*

*"Et relativt stereotypt klinisk syndrom er definert ut fra ... ti kasus. Syndromer er ikke  
geografisk begrenset og forekommer, per datum, bare hos menn... Den neurale  
regresjonen blir synlig i 8 til 19 års alder. Svakere prestasjoner på skolen og  
adferdsendringer er tidlige symptomer, noen ganger er de forbundet med anfall. Med  
tiden utvikles en tiltakende global demens... Gangarten blir tidlig klosset. Ataksi blir  
veldig tydelig og utvikler seg til å ramme alle lemmene... Syndromet utvikler seg  
langsomt, men ubønhørlig over flere år." (3)*

*"Den intellektuelle funksjon blir dramatisk hemmet... Alle kjente tilfeller av PRP har til  
nå vist seg å få en dødelig utgang" (5)*

Det må her gjentas at PRP er en **meget sjelden** sykdom, som bare er veldokumentert i fem tilfeller med KRS. For å kunne diagnostisere PRP, er det nødvendig med meget spesifikk og omfattende testing, slik det også fremgår av disse artiklene. Så, hvis det ikke var PRP, hva kunne så forklare den forverrede tilstanden vi kan se hos noen av barna? I sin artikkel fra 1985 hevdet Sever, South og Shaver at "nye neurologiske abnormiteter kan forekomme uten at de er fulgt av den ubønhørlige regresjonen som karakteriserer PRP. Disse abnormitetene omfatter adferdsproblemer og anfall, men henger ikke sammen med den ataksien som hører til PRP.. Slike abnormiteter er sannsynligvis en annen sen effekt av en tidligere akutt rubellarelatert hjernebetennelse." (4)

## **F. Symptomer i spiserør og i mage-/tarmkanal**

Vi etablerte denne kategorien slik at vi kunne belyse de rapportene som er kommet inn om gulping, svelging og oppkast. Disse symptomene så ikke ut til å kunne passes inn i noe annet mønster vi kunne finne. De kom først frem under samtalene med en del av de foreldrene som deltok i telefonintervjuene. I to tilfeller gjaldt det unge menn som også led av cerebral parese. Den unge kvinnen som er beskrevet i avsnittet om hjerte-

/karsykdommer, fikk også problemer med gulping. I undersøkelsens fase 2 fikk vi ytterligere eksempler på denne type adferd.

Moren til en 19 årig pike beskrev disse symptomene:

*"Det siste året (spesielt 3 - 5 måneder) har vi av og til sett en merkelig adferd hos vår datter. De beskrivelsene vi fikk om sene manifestasjoner på KRS, var veldig innsiktsfulle. Ettersom hun åpenbart går gjennom forandringer som ingen kan si om er fysiske eller psykiske, kan vi bare gjette. Hun er gått noe ned i vekt, hun har mindre appetitt og har av og til gråtetokter. Innen hun gråter, lager hun noen merkelige strupelyder - og så hulker hun bare. I sammenheng med dette gulper hun voldsomt, akkurat som om hun skal til å kaste opp, men det gjør hun ikke. Hvis det kommer noe opp, er det bare slim. Hun har vært igjennom de fleste undersøkelser - blodprøver, urinprøver, full t-annundersøkelse under narkose - uten at vi har kunnet finne noen klar fysisk årsak til problemet."*

Dette er skrevet av moren til en 24 årig kvinne:

*Legene er ikke i stand til å finne årsakene til hennes gjentatte oppkastninger (hver 3. til 9. uke i de siste seks årene)".*

Vi har ikke vært i stand til å finne dokumentasjon i litteraturen som kan bidra til en forklaring på disse symptomene. Vi ville derfor sette pris på å få all den informasjonen som andre måtte sitte inne med, og også å få del i de observasjoner som måtte ha vært gjort av denne type adferd hos personer med KRS.

Vi fortsetter med å samle inn og analysere data i håp om å kunne bidra med ny informasjon som kan være nyttig for fremtidig diagnostisering.

## **G. Blandet**

Mange foreldre hadde spørsmål, teorier og forslag som de ønsket at vi skulle bringe videre til andre foreldre. I noen tilfeller har vi vært i stand til å inkludere dette i forskjellige deler av rapporten. Resten blir presentert her.

"Vær snill og la andre foreldre få vite at disse barna har mindre lemmer enn gjennomsnittet. De har små føtter. Dette blir et problem for dem som plutselig får sterk vektøkning, ved at det kan bli stort press på ankelområdet og problemer med å bære all kroppsvekten."

"Medic Alert lager et spesielt register for pasienter som har fått innoperert f.eks pacemaker, i tilfelle av at produktet må tilbakekalles. Kontakt Medic Alert for å få mer informasjon."

"Å dømme etter forholdene i den gruppen som min sønn går i skole sammen med, kan det se ut til at de søskene som er født etter rubellabarnet, har fått minst deres del av egne problemer. Min datter fikk et problem med netthinnen, og det kunne se ut som om det en "rubella"-netthinne. Andre barn hadde søsken med lærevansker, syns- eller hørselsskader. Er det noen medisinsk basis for dette, eller er det rent tilfeldig?"

"Jeg er glad for at dere lager denne undersøkelsen... Jeg er interessert i de psykologiske faktorer eller symptomer som ser ut til å forandre seg - tvangsmessig adferd, aggressivitet, angst, "ticks" osv. Hva kan vi tilskrive rubella og hva kan vi tilskrive barnets gensammensetning? Lykke til videre!"

"Vi er interessert i å følge med i den videre utviklingen av ny informasjon om sene manifestasjoner. Er det noe vi kan gjøre for å hindre at problemene utvikler seg?"

"Har andre foreldre like store vanskeligheter med å få tegnet (private) sykeforsikringer for sitt barn som jeg har? Min sønn er blitt avvist flere ganger, på tross av at jeg har foreslått klausuler i forhold til øyenlidelsen."

"Eldes disse barna fortære på grunn av rubella? Vil det bety at de kan forvente kortere levetid? Hvilke forholdsregler skal man ta i forhold til planlegning av videre tiltak?"

"Min sønn har hatt anfall helt siden han var liten, men ikke den vanlige typen anfall som "petit mal" og "grand mal". Har dere noensinne hørt om bukholekramper (abdominal seizures)? Min sønn kastet ofte opp da han var liten, og så falt han i søvn umiddelbart etter. Så fikk han medisin mot anfallene, og de opphørte. Så vokste han fra det. Da han var 18 år kom de imidlertid tilbake, og de forekommer oftere her i den senere tid. Mange av de symptomene han viste på anfall kan være blitt tolket som "uønsket adferd"."

## SAMMENFATTENDE KONKLUSJONER

Ved å granske alle data **og** å lytte til foreldrene som satte ord på sine bekymringer, danner det seg et interessant bilde av de voksne med medfødt rubella syndrom som var med i vår undersøkelse. Nesten en tredjedel av informantene viste ikke tegn på sent inntreffende medisinske problemer. De problemene som ble rapportert til oss, omfattet alt fra personer som "bare" led av grønn stær til en kvinne som hadde fått alle de sen-manifestasjoner som er nevnt i denne rapporten bortsett fra diabetes.

Forskerne forstår fortsatt ikke de mekanismene som utløser disse sykdomsbildene, og de kan heller ikke si noe om sannsynligheten for at visse lidelser utvikles. De kan heller ikke si noe om innenfor hvilken tidsramme man kan forvente at disse tingene inntreffer. Hvis vi ser på informantgruppen som en helhet, ser vi en gruppe hardt ramte kvinner og menn, mange er døve og blinde eller med alvorlige synsskader, de har **begrensede kommunikasjonsystemer**, noen ganger har de **begrensede muligheter for å kommunisere**. De er i ferd med - eller kan forvente - å gå igjennom betydelige forandringer i deres helsemessige tilstand, men er **i meget liten grad i stand til** å fortelle om de symptomer de har. De er ofte gjenstand for store forandringer i både bo- og arbeidssituasjon, men likevel typisk ikke istand til å forberede seg på disse endringene på grunn av deres egen eller omgivelsenes **begrensede kommunikasjon**.

Hvis vi på noen måte føler at nå haster det i forhold til denne populasjonen, så er det selvsagt først med hensyn til deres helsemessige tilstand. Man kan imidlertid ikke overse de røde flaggene som dukker opp på området kommunikasjon. Minst en tredjedel av de foreldrene jeg har snakket med på telefonen, nevnte spesielt at de gjorde seg bekymringer omkring sønnens eller datterens mangel på kommunikasjon. Det gjaldt både muligheter for kommunikasjon, intervensjon og opplæring nå når de hadde forlatt skolesystemet.

Ser vi på adferd som kommunikasjon, vil våre data tegne et bilde som viser hyppigere negativ kommunikasjon hos de personer som har færrest muligheter for å kommunisere på jobb eller hjemme. Disse personene er ikke "verre" enn andre, de er frustrerte, ulykkelige, forvirrede, sinte, de kjeder seg, de har det ikke bra osv., og dette forsøker de å fortelle oss på den eneste måten de kan. Vi som er intakte i forhold til kommunikasjon, må gjøre en mye bedre jobb med å forstå hva disse personene prøver å si, og vi må hjelpe dem til å si det på mer hensiktsmessige og effektive måter.

Som sagt har vi ikke alle svarene. Nå kan dere se hvorfor. Det er innlysende at det gjenstår et kolossalt stort arbeid, og at den informasjonen som er samlet, må utbredes.

## LITTERATURLISTE

- (1) American Annals for the Deaf, bd. 125, nr. 128, november 1980. Vernon, Grieve, Shaver: "Handicapping Conditions Associated with the Congenital Rubella Syndrome"
- (2) Neurologic Clinics, mai 1984, bd. 2, nr. 2. Waxharn og Wolinsky: "Rubella Virus and Its Effect on the Central Nervous System"
- (3) Handbook of Clinical Neurology, bd. 12 (56) kap. 22. Wolinsky, Jerry: "Progressive Rubella Panencephalitis"
- (4) Journal of Infectious Diseases, bd. 17, tillegg 1, mars-april 1985. Sever, South og Shaver: "Delayed Manifestations of Congenital Rubella"
- (5) Clinical and Molecular Aspects of Virus Infection, 1990. Slagle og Wolinsky: "Rubella Virus and Central Nervous System Disease"
- (6) Journal of Visual Impairment and Blindness, nov. 1988. O'Dea og Mayhall: "Delayed Manifestations of Congenital Rubella Syndrome"
- (7) American Annals of the Deaf, bd. 125, nr. 8, nov. 1988. Lockett og Rudolph: "Deaf-Blind Children with Maternal Rubella: Implications for Adult Services"
- (8) American Annals of the Deaf, bd. 125, nr. 8, nov 1980. Trybus, Karchmer, Kerstetter og Hicks: "The Demographics of Deafness Resulting from Maternal Rubella"
- (9) Jan van Dijk: Persons Handicapped by Rubella. Victors and Victims. Current Status of the Rubella Problem. A follow-up study, 1990
- (10) Louis Z. Cooper: "The History and Medical Consequences of Rubella". Fra konferanse på St. Lukes Hospital i 1985 om infeksjonssykdommer
- (11) Ellen Siegel-Causey og Doug Guess: Enhancing Non-Symbolic Communication Interactions Among Learners with Severe Disabilities. Paul Brooks Publishing Co.
- (12) Barbara Fedun: Observations - Ongoing Study of the Relationship Between Diabetes and Congenital Rubella Syndrome, St. Lukes'-Roosevelt Hospital, 1991



## **Medfødt Rubella Syndrom Helsemessige utfordringer**

### **En veiledning for foreldre og personale**

*Utarbeidet av Steven Parker, lege ved Bostons Medisinske Høgskole (Boston School of Medicine) i samarbeid med foreldre og personale fra Perkins School for the Blind, Helen Keller National Center og St. Luke's-Roosevelt Hospital for Hilton/Perkins nasjonale prosjekt.*

Hensikten med denne brosjyren er å informere foreldre, helsepersonale og andre som yter service til individer med medfødt rubella syndrom (CRS) og som står overfor de helt spesielle helsemessige problemer som dette syndromet fører med seg. Ettersom de barna som ble født etter rubellaepidemien i 1964 - 1965 har vokst opp, har man lært mye om syndromets virkelige natur. Noen foreldre og personale har måttet forholde seg til helsemessige problemer som helt uventet har utviklet seg etter nyfødthetsperioden - problemer som først er dukket opp senere i barndommen eller tidlig i voksenalderen. Ved å henlede oppmerksomheten på disse forholdene, kan foreldre samarbeide effektivt med helsevesenet slik at man blir klar over problemene og kan sørge for den riktige behandling.

#### **Hva er rubella**

Rubella, som også er kjent som røde hunder, er et virus. Når barn eller voksne infiseres av dette viruset, oppstår normalt en lettere og selvbegrensende sykdomstilstand som karakteriseres ved utslett i form av røde prikker på huden, hovne kjertler, moderat feber, rennende øyne, sår hals og leddsmerter. I noen tilfeller er symptomene på infeksjonen så svake at man ikke legger merke til dem.

#### **Hva er medfødt rubella syndrom (CRS)**

Hvis en gravid kvinne blir smittet av rubellavirus, kan hennes foster også bli smittet. En slik infeksjon er spesielt kritisk hvis smitten skjer i de første fire måneder av graviditeten, da det kan skade på de organer som er under utvikling. Etter denne tid vil et foster normalt være motstandsdyktig overfor smitten, og den gir få eller ingen skadevirkninger. Selv om smitten kan påføre enhver del av kroppen skade, ser det ut til at øyne og ører er spesielt utsatt for skadevirkninger fra rubellaviruset.

Barn som blir født med CRS er meget forskjellige fra hverandre. Noen har betydelige handikapp mens andre bare har fått minimale skader. Faktisk er det større sjanser for at barn med CRS er forskjellige fra hverandre enn at de ligner hverandre. Derfor er det så vanskelig å gi et typisk bilde av CRS. Det finnes ikke en typisk beskrivelse.

### **Hvorfor er CRS så spesielt?**

Det er avgjort to ulike faser som gjør seg gjeldende ved CRS:

- Tidlige manifestasjoner på medfødt rubella syndrom
- Sene manifestasjoner på medfødt rubella syndrom.

De som arbeider i helsevesenet er ofte oppmerksomme på de tidlige symptomene på CRS, mens de symptomene som av og til viser seg senere, er mindre kjent. Det er de problemene som først dukker opp sent, som gjør CRS så spesielt.

### **Tidlige manifestasjoner på CRS**

Noen barn med CRS har bare ett enkelt problem på grunn av dette syndromet. Andre har noen få problemer. Andre igjen har mange. Som regel er det de organer som var under utvikling på det tidspunktet da fosteret ble smittet av viruset, som er skadet. Den listen som følger gir en oversikt over problemer som kan ha sammenheng med CRS. De medisinske betegnelser er skrevet med kursiv.

**Hørselshemming.** Dette er den mest vanlige handikappet som er forårsaket av CRS, og omfatter alle grader av hørselstap (*sensorineuralt hørselstap*).

**Synshemming.** Synet hos barn med CRS varierer fra normalt syn til total blindhet. Synshemmingen omfatter *cataract*, grå stær på ett eller begge øyne, betennelse i netthinnen (*retinopati*), problemer med ufrivillige øyenbevegelser (*nystagmus*), små øyeepler (*mikrooftalmi*). Mindre vanlige problemer er synsnervesvinn (*optisk atrofi*), uklare hornhinne\* og *glaukom* eller grønn stær.

**Hjertelidelser.** Disse omfatter åpen forbindelse mellom venstre lungearterie og den store kroppspulsåren - dette er normalt før fødsel, men abnormt etter fødselen (*patent ductus arteriose*), forsnævring av den felles lungepulsårestammen (*pulmonal arteriær stenose*), forsnævring av klaffene mellom høyre hjertekammer og lungepulsårestammen og hull mellom hjertekamrene (*pulmonær valvulær stenose og ventrikulær septal defekt*).

**Neurologiske lidelser.** Nevrologiske lidelser eller hjerneskader kan være tilstede. Forefinnes de, kan skadene være av ulik art, fra mild til meget alvorlig. Problemet kan være *mikrocefali* eller lite hode, stor bløt flekk i hodet\* (*bulende fontanell*), døsigheit\*, irritabilitet\*, lærevansker, mental retardasjon (fra mild og moderat til sterk), motoriske problemer (*cerebral parese, spastisk diplegi, hypotoni*), problemer med balanse og holdning, koordinasjonsvansker og anfall.

**Veksthemning.** Småvoksthet\* (*intrauterin vekstretardasjon*).

**Problemer i urinveier og genitalier.** Testiklene er ikke nedsteget i pungen (*kryptorchidisme*), brokk (lyskebrokk), *hypospadi* (misdannelse, der urinrøret munner ut på undersiden av mannens lem).

**Andre (og mindre vanlige) skader.** Hovne kjertler (*adenopati*), leverbetennelse\* (*hepatitt*), lav blodprosent\* (*hemolyttisk anemi*), for lavt antall blodplater\* (*trombopeni purpura*), lungebetennelse\* (*interstitiell pneumonitt*), sykelige forandringer i skjelettet\* (*metafyseal striasjon*), unormale linjer i håndflaten.

\* betyr at forholdet normalt finnes hos nyfødte, og er forbigående.

### **Sene manifestasjoner på CRS**

CRS er på mange måter helt spesielt, men det mest overraskende og forvirrende er de ulike problemene som inntreffer sent, altså senmanifestasjonene. Det er ikke helt klart hvorfor problemene inntreffer. De fleste eksperter mener at nye problemer kan være forårsaket av at organene lider under en varig infeksjon med rubellavirus, eller at den gamle infeksjonen forårsaker en autoimmun respons (d.v.s at kroppens immunforsvar forsøker å tilintetgjøre stoffer som det tar for å være rubellavirus).

*Husk allikevel på at de fleste mennesker med CRS ikke vil utvikle disse sene manifestasjonene. Denne informasjonen skal gjøre deg oppmerksom på at problemet eksisterer, men skal ikke forårsake alarm.*

Senmanifestasjonene på CRS opptrer spesielt på to områder: det endokrine system (eller hormonsystemet) og hjernen, selv om alle organer kan få skader. Med denne muligheten for at alle personer med CRS kan utvikle uventede sykdomstilstander, er det viktig at de gjennomgår grundige og samordnede helseundersøkelser. Den viten vi har om de naturlige karakteristika for CRS blir mer omfattende, men det er likevel mulig at nye og uventede medisinske problemer kan dukke opp.

Hvilke er de sene manifestasjoner på CRS? De omfatter:

#### **Diabetes**

Barn og ungdommer har en øket risiko for å utvikle diabetes (*insulinavhengig diabetes mellitus*). Noen undersøkelser forutsier at det er ca 20% sjanser for at ungdommer med CRS får diabetes.

Symptomer er: Voldsom tørst, voldsom urinerings, vekttap, irritabilitet, søvnighet, oppkast, vedvarende mavesmerter, væskemangel.

#### **Skjoldbruskkjertelproblemer**

Personer med CRS kan utvikle både en overaktiv (*hyperthyroidisme*) som en underaktiv (*hypothyroidisme*) skjoldbruskkjertel.

Symptomer er: Intoleranse overfor enten kulde eller varme, vekttap eller vektøkning, irritabilitet, brokk, svakhet, svetting, tørr hud, endringer i stemmen.

#### **Vekst**

Personer med CRS viser sjelden tegn på mangel på veksthormon.

Symptomer er i så fall: Liten høydevekst.

#### **Syn**

Grønn stær (*glaukom*). Mens grønn stær ikke forekommer hyppig hos barn med CRS, kan det dukke opp senere, spesielt hvis man har operert for *cataract*.

Symptomer er: Utstående øyne, vedvarende røde øyne, rennende øyne, smerte, irritabilitet, økt gnidning i eller dunking på øynene, stanging med hodet, redusert synsskarphet. (Merk! Noen ganger oppdager man ingen symptomer på glaukom før man merker at synet er blitt dårligere.)

Andre øyenlidelser: Mens de fleste øyenlidelser er til stede allerede fra fødselen av, er det tilfeller hvor øyenskader oppstår senere (f.eks netthinneløsning), spesielt hvis det er tale om en person som slår seg i hodet eller trykker seg i øynene.

### **Hørselen**

Endring i hørsel: Man har registrert såvel forbedring som forverring av hørselen etter de første få år er gått.

### **Det neurologiske system og adferd**

**CRS kan kjennetegnes ved neurologiske endringer som vanskelig kan forklares.**

Symptomer er: Personen får på nytt anfall, eller anfallene endrer seg, endringer i tonus, holdning, koordinasjon og styrke.

**Av og til vil det med tiden oppstå nye typer adferd eller man kan se endringer i adferd.**

Symptomer er: Oppmerksomhetssvikt, impulsivitet, selvskadende adferd, autistisk-lignende adferd.

**Progressiv Rubellarelatert hjernebetennelse.** Dette er en meget sjelden neurologisk lidelse som typisk kan begynne hos personer i tenårene. Det er ikke kjent om barn med CRS er en spesielt utsatt gruppe.

Symptomer er: Klossethet, adferdsendringer, intellektuell tilbakegang, dårlig balanse, spastisitet, anfall.

### **Blodårene**

**Renal Artery (nyreblokkering eller nyrestenose)**

CRS kan av og til medføre en innsnevring av infiserte blodårer. Dette kan påvirke gjennomstrømningen i alle slags årer, men er det tilfellet med forsnevring av nyrearterien, kan det medføre forhøyet blodtrykk.

Symptomer er: Som oftest ingen, hodepine.

### **Almenne spørsmål**

- "Jeg er jo ikke lege, hva kan jeg gjøre med alt dette?"

For det første, husk at de fleste personer med CRS **ikke** utvikler disse sene og uventede manifestasjoner. Din rolle burde være å sikre at alt helsepersonale som er involvert, har denne informasjonen samt at de bruker den som retningsgivende for deres virksomhet. Et åpent og tillitsfullt forhold til helsepersonalet er av uvurderlig verdi. Gjør dem delaktige i dine observasjoner og dine bekymringer. Søk alternative svar hvis du ikke

synes du har fått tilstrekkelig godt svar første gang eller du er usikker. Husk at du er et viktig medlem i teamet, og at hvis en skal sikre en optimal behandling, må din stemme bli hørt.

For det andre, ikke undervurder din viktige rolle både når det gjelder å lære helsevesenet noe om de unike kommunikasjonsbehovene en person med CRS har, og å bistå dem i å utføre behandlingen i sensitiv responsivitet.

- Hvis jeg ser endringer i adferdsmønster, hvordan vet jeg om det er et helsemessig problem til grunn for dette?

Det vil du ikke kunne vite. Du skal heller ikke prøve å finne svaretselv. Det er ekstremt vanskelig å gide riktige medisinske begrunnelse (hvis det overhodet er noen) for adferdsendringer. Slik vi har presentert informasjonen, kan adferdsendringer ha sin forklaring i hormonforandringer, i neurologiske forhold og/eller et syns- eller hørselsproblem. Forklaringen kan ligge i ubetrettsendringer, endringer i omgivelsene eller det kan rett og slett bare ha vært "en dårlig dag". Adferdsendringer kan skyldes medisinske forhold, men behøver ikke gjøre det. Det beste forholdsregel er å få en medisinsk vurdering av tilstanden, med en åpen dialog med legen om hvordan man kan løse problemene.

- Hvor smittefarlig er et barn med CRS?

De fleste nyfødte barn med CRS fortsetter med å utskille virusholdig sekret fra nese og munn samt i urinen. Ved seks måneders alder er bare en av tre smittefarlig, ved ett års alder bare en av ti og ved halvannet års alder mindre enn en av tyve. Det er sjelden at barn utskiller virusholdig sekret etter dette, og risikoen for å bli smittet med rubella fra et barn eller en voksen med CRS er derfor meget lav.

- Hvordan kan jeg være sikker på at jeg er immun overfor rubellavirus?

For å bli helt sikker skal man henvende seg til sin lege og be om å få tatt en blodprøve som eventuelt kan påvise immunitet.

- Hvor kan jeg henvende meg for å få mer informasjon?

## **ERFARENHETER AV UNGDOMAR OCH VUXNA MED KONGENITALT RUBELLASYNDROM**

Från mottagningen för döva och hörselskadade i Stockholm, Sverige.

av Ann Gardner, Överläkare

De två amerikanska rapporterna angående senmanifestationer vid medfött röda-hund-syndrom (kongenitalt rubellasyndrom, KRS) som översatts av NUD bygger på erfarenheter av hälsotillståndet hos personer som fötts 1964 - 1965 (Steven Parkers rapport) och av hälsotillståndet hos personer, vars föräldrar kontaktats av Helen Keller Center (Nancy O'Donnells rapport).

Vid den psykiatriska mottagningen för döva och hörselskadade i Stockholm arbetar läkare (psykiater), föreståndare, psykolog, kurator och arbetsterapeut. Patienterna är i åldern 16 - 80 år och kommer från hela Sverige. De flesta av de c:a 600 patienter som har varit i kontakt med mottagningen sedan starten 1985 har varit normalbegåvade vuxna döva eller hörselskadade. C:a 10 barndomsdövblinda med utvecklingshämning pga KRS har också haft kontakt med personal från mottagningen.

Hur stor del av de c:a 600 patienterna som fått sin dövhet eller hörselskada av rubellainfektion under moderns graviditet är inte känt, men 20% av patienterna som sökt 1992-93 uppger att rubella är orsaken. Det är inte alltid säkert att så verkligen är fallet. En del av patienterna uppger att orsaken till dövheten eller hörselskadan är okänd. Ibland verkar det troligt att det varit rubella, men det kan vara svårt att bevisa så långt efteråt. Patienterna söker mottagningen av olika orsaker. Bara ett fåtal har verklig psykisk sjukdom, många har helt andra problem som trötthet, vantrivsel på arbetet, familjeproblem. Man kan säga att patienterna söker för problem i största allmänhet. Ibland visar det sig vid att det rör sig om medicinska hälsoproblem, som yttrat sig som trötthet eller minskad ork som gett psyko-sociala problem.

I en undersökning om balansfunktion hos 34 vuxna döva i Sverige uppgav 10% att rubella ansågs vara orsaken till dövheten (1). Eftersom patienterna vid vår mottagning är en blandad grupp, även bestående av vuxenhörselskadade och några föräldrar till döva, kan proportionen patienter med KRS (20%) innebära att vuxna med KRS har större behov av att få hjälp än döva och hörselskadade, som fått sin skada av andra orsaker än KRS. Kunskap om senmanifestationer av KRS har funnits på mottagningen sedan 1988, och har inneburit en helt ny syn och en helt ny förståelse för många av de problem som KRS-patienterna har.

Dr Steven Parker skriver i sin rapport: Barn som föds med KRS är mycket olika från varandra. Några har betydande handikapp medan andra bara har fått minimala skador.

Det är faktiskt mer troligt att barn med KRS är olika varandra än att de liknar varandra. Det är därför svårt att ge en typisk bild av KRS. Det finns ingen typisk beskrivning.

Detta gäller även de KRS-patienter som har haft kontakt med mottagningen i Stockholm. I båda artiklarna berättas om symtom från olika organ i kroppen, som kan drabba personer med KRS senare i livet, och de kallas för senmanifestationer. Några KRS-patienter vid mottagningen i Stockholm har både tilläggshandikapp och senmanifestationer av KRS. En del av dessa beskrivs i de amerikanska rapporterna, en del har noterats på mottagningen. KRS-patienter innebär en verklig utmaning för hälsovården, eftersom deras problem kan ha så många olika ursprung.

### **Hörselskada**

Alla patienter som söker vid mottagningen har kommunikationshandikapp, dövhet eller hörselskada. Både döva teckenspråksberoende och hörselskadade patienter med KRS har haft kontakt med mottagningen. Det förefaller inte vara någon skillnad för övrigt mellan dessa patienter, dvs de döva KRS-patienterna har ej mer tilläggshandikapp eller senmanifestationer än de hörselskadade.

### **Ögon och syn**

Det är väl känt att skador på olika ögonvävnader kan förekomma vid KRS. De flesta av mottagningens patienter med KRS anser sig ha (eller anses ha) normal synförmåga. De flesta patienterna med KRS som blivit undersökta av ögonläkare har tecken på näthinneskada. Ögonläkarna kallar detta rubellaretinit eller rubellaretinopati. Trots att vissa förändringar kan iakttas, anses de ha normal syn.

Många (men inte alla) patienter med rubellaretinit klagar över trötthet i ögonen och huvudvärk. Flera patienter uppger att denna trötthet har samband med att de använt ögonen mycket, ex i samband med starkt ljus, mörker, läsning, arbete vid dataskärm eller avläsning (av teckenspråk eller av munrörelser). Rubellaretinopati är så vitt känt inte ett tillstånd som förvärras. Patienterna själva kan inte avgöra om de är mer bländningskänsliga, mörkerkänsliga eller om de har nedsatt kontrastseende jämfört med andra, de vet ju inte hur andra ser. Det går att undersöka om nedsatt mörkeradaptationsförmåga eller kontrastkänslighet föreligger, men sådan undersökning utförs ej rutinmässigt.

Även en liten nedsättning av näthinnsans "arbetsförmåga" ger kanske ögontrötthet hos en döv eller hörselskadad person, som är mer beroende av synförmågan än vad fullhörande är.

C:a 10 av mottagningens patienter har medfödd grav synskada samt medfödd dövhet pga KRS. Denna kombination av sinneshandikapp kallas medfödd dövblindhet. Dessa 10 patienter är alla gravt utvecklingshämjade. Det är omöjligt att veta om den grava utvecklingshämning som dessa patienter drabbats av är orsakad av bristen på möjlighet till kommunikation med omvärlden eller av en samtidig hjärnskada. Några av dessa patienter har i barndomen haft normalt resultat vid EEG-undersökning av hjärnan. Trots detta har den utvecklingshämning de drabbats av betraktats som hjärnskada orsakad av KRS.

Enstaka normalbegåvade KRS-patienter som mottagningen har haft kontakt med är blinda på ett öga. Hade de förutom hörselskadan även varit gravt synskadade på bägge ögonen kan man förmoda att de blivit gravt utvecklingshämmande, och betraktats som hjärnskadade.

Det är viktigt att komma ihåg att sjukdomen grönstarr (glaukom), som beror på för högt tryck inne i ögat, kan debutera i vuxen ålder. En av mottagningens KRS-patienter, en man i 45-årsåldern, har haft en mångårig stödkontakt med mottagningen. Hans ögontryck kontrollerades vid två tillfällen med 2 års mellanrum. Vid den första kontrollen var ögontrycket normalt, vid den andra kontrollen hade han fått glaukom på ett öga. Han hade inga besvär av nedsatt syn eller värk i ögat. Några andra patienter som skickats till ögonläkare för kontroll av ögontrycket har visat sig ha gränsvärden för ögontrycket, och behöver följas upp med korta intervall.

En annan KRS-patient med känd och behandlad närsynthet och glaukom ansågs ha fullgod syn vid glaskorrektion och ögondroppsbehandling. Det visade sig att han hade betydande svårigheter att hitta ett lämpligt avståndsläge för läsning. Då han förevisades ett intyg, förde han det fram och tillbaka framför ansiktet innan han kunde läsa det. Denne man arbetade som postsorterare (dvs läste adresser på brev och paket) och hade kronisk tennisarmbåge (värk vid vissa rörelser i armbågen). Ingen behandling för tennisarmbågsvärken hade hjälpt. Dessa ständiga armrörelser på arbetsplatsen för att hitta ett bra fokus för läsning innebar en ansträngning av senorna i armbågen. Detta hade ej uppmärksammats av de 4-5 läkare inklusive ortopedspecialist som han sökt hjälp hos. Eftersom den enda som gett lindring av värken varit sjukskrivning, hade man antagit att han hade en arbetsovilja.

Vid ögondroppsbehandling av glaukom kan ackommodationen (förmågan att ändra ögonens avståndsställning, brytningsförmågan) påverkas på så sätt att den varierar under dagen. Det är viktigt att den behandlande ögonläkaren har kännedom om vilka uppgifter patienten sysslar med. Patienten kan behöva byta glasögon under dagen. Byte av glaukombehandling kan bli aktuellt för patienter med behov av många glasögonbyten under dagen.

Ögonsjukdom och synproblem finns beskrivet i de flesta medicinska rapporter om KRS. Många olika ögonproblem vid KRS beskrevs i en medicinsk rapport 1989 (2).

### **Hjärtsjukdom**

Medfödda hjärmissbildningar förekommer vid KRS. Flera av mottagningens patienter har som spädbarn opererats för hjärmissbildning och har som vuxna inga symtom på hjärtsjukdom. En patient med lätt hjärmissbildning har varit helt symtomfri under hela livet förutom då hon varit gravid. Graviditet innebar för henne en extra påfrestning som gjorde henne mycket trött och svullen i kroppen. Hjärt-lungröntgen under graviditeten visade tecken på lätt hjärtsvikt, efter förlossningen försvann dessa problem.

En KRS-patient som i barndomen haft hjärtproblem har som vuxen känt obehag från hjärttrakten. Dessa problem har av hjärtläkare ansetts vara psykologiska ("hjärtneuros")



snarare än orsakade av sviktande hjärtfunktion. Vid vår utredning av patientens problem visade det sig att kommunikationsproblemen gjort att han inte kunnat diskutera ordentligt med hjärtspecialist. Hjärtspecialisterna blev handikappade inför patientens grava hörselskada och gav honom inte de råd, stöd och förklaringar som hörande patienter med samma problem får.

### **Diabetes (sockersjuka)**

Några av mottagningens patienter med KRS har insulinbehandlad diabetes, som debuterat i barndomen eller i vuxen ålder. Den läkare som skött patientens diabetes har inte i något fall känt till att det kan finnas ett samband mellan diabetes och KRS. Diabetes vid KRS finns beskrivet i flera medicinska rapporter (3, 4, 5.)

### **Sjukdomar i sköldkörteln**

Några KRS-patienter har fått sköldkörtelsjukdom redan i 20-årsåldern. I ett fall giftstruma (för mycket sköldkörtelhormon) samt exophthalmus, dvs ögonen blev utstående. I ett fall rör det sig om sköldkörtelsjukdom med mycket lätt hormonbrist och tecken på lätt inflammation. Ingen av de somatiska läkarna som inkopplats har känt till sambandet med KRS. Kombinationen av dövhet och sköldkörtelsjukdom resulterade i att patienten med lätt hormonbrist och inflammation fick diagnosen Pendreds syndrom, vilket är ett helt annat (ärfeligt) tillstånd. Sköldkörtelsjukdom vid KRS finns beskrivet i flera medicinska rapporter (3, 6).

### **Litenhet**

Flera vuxna patienter med KRS är påtagligt kortväxta med kroppslängd 140-150 cm. I några fall är de också påtagligt gracila med små händer och små fötter. Patienterna har inte själva känt till att deras litenhet kan ha samband med KRS. I ett fall utfördes en noggrann undersökning av en professor i endokrinologi för att utreda om det förelåg brist på tillväxthormon, vilket har beskrivits i medicinsk litteratur vid KRS (7). Patienten hade trots sin litenhet normalt tillväxthormon.

Litenhet kan vålla flera problem bortsett från de psykologiska problemen som kan följa. Man bör ta hänsyn till litenhet i val av yrke. Det kan vara olämpligt med yrkesarbete som innebär kroppsliga påfrestningar. Att bära paket kan vara för tungt för en mycket liten och gracil person. I flera fall resulterade den typen av yrkesarbete i mycket värk från halsryggen, axlarna och ryggen med täta sjukskrivningar utan att sambandet mellan påfrestning och kroppsconstitution beaktades. Man måste också tänka på att för en mycket kortvuxen och gracil person kan trappspring bli påfrestande - höjden på trappor är inte anpassad till de kortvuxna! Litenhet vid KRS finns beskrivet i flera medicinska rapporter (4, 8, 9).

### **Utseende**

De flesta patienterna med KRS ser ut som sina biologiska släktingar. Flera är välväxta och har ett attraktivt utseende. Detta gäller även patienter med medfödd dövblindhet.

I enstaka fall finns ett avvikande utseende. Kombinationen av dövhet och avvikande utseende kan förleda personer i omgivningen att tro att begåvningshandikapp föreligger. En ung patient med flera symtom på KRS (dövhet, njurmissbildning, högt

blodtryck, höga blodfetter, B-12-brist och gränsvärde för sockersjuka men ingen ögonpåverkan) är påtagligt snabbtänkt och välbegåvad men har "placerats" i ett yrkesarbete för mindre begåvade, möjligen pga ett något avvikande utseende. Denna patient hade svårt att klara detta monotona arbete utan möjligheter till personlighet-utveckling och vantrivdes, vilket var orsaken till att patienten sökte hjälp vid mottagningen.

### **Högt blodtryck (hypertoni)**

Flera av KRS patienterna har högt blodtryck, i några fall med debut redan i 20-årsåldern. Det har i flera fall varit svårt att hitta en medicin, som inte ger för mycket biverkningar. Noggrann utredning om vad bakgrunden kan vara (dr Steven Parker nämner förträngning av njurartärer i sin rapport) har inte gjorts i något fall, då de läkare som påbörjat behandlingen inte känt till sambandet med KRS. Hypertoni vid KRS finns beskrivet i medicinska rapporter (4, 6).

### **Problem från blodkärnen**

KRS kan medföra förträngning av blodkärl. I några fall har patienter med KRS själva klagat över kalla händer och fötter och sökt läkare för detta, utan att få problemen utredda. Efter kontakt med vår mottagning har de skickats på specialundersökning av perifer cirkulation. Resultatet av denna undersökning visade att det förelåg nedsättning av blodgenomströmningen i händer och fötter. Någon vidare åtgärd som att utföra kontraströntgen av blodkärnen för att se om man kan hitta var förträngningen sitter har inte ansetts motiverad. En av dessa patienter hade yrkesarbete i dragiga och kalla lokaler som också innebar att bära föremål och gå omkring. Patient hade problem på arbetsplatsen, frös mycket, fick värk i händer och fötter och blev mycket trött.

Undersökningsresultatet ledde till att patienten fick gehör för sitt behov av att få byta arbete, och att stämpeln "arbetsovillig" togs bort.

Förträngningar av blodkärl finns beskrivna i flera medicinska rapporter (4, 10, 11, 12).

### **Neuropsykologiska problem**

Neuropsykologiska problem anses ofta orsakas av små hjärnskador. Flera av våra vuxna normalbegåvade patienter med KRS har troligen som barn haft symtom på MBD (minimal hjärndysfunktion). Symtomen vid MBD är uppmärksamhets-/avledbarhetstörningar, motoriska avvikelser, perceptionsproblem och andra neuropsykologiska svårigheter och psykiatriska symtom (13). Begreppet MBD anses otidsenligt, och begreppet DAMP (= dysfunktion i fråga om avledbarhet, motorik och perception) föreslås ersätta MBD.

Som barn var dessa personer rastlösa, impulsstyrda och hade koncentrationssvårigheter och svårigheter med motoriken, vilket kan ha gett upphov till negativa reaktioner hos vuxna och från andra barn. Sådana problem brukar minska med åldern, men problemen kan ha gjort att de fått dåligt självförtroende, och kan i viss utsträckning finnas kvar även i vuxen ålder.

Specifika neuropsykologiska problem som läs- och skrivsvårigheter (dyslexi), lätt dysfasi (problem att uttrycka eller förstå vissa grammatiska konstruktioner), empatistörning (lindrig autism, bristande inlevelseförmåga och bristande förmåga till rollerkar) förekommer hos enstaka patienter med KRS, även vid normal begåvning. Dessa problem anses orsakas av små skador på speciella platser i hjärnbarken.

Några patienter har som tonåringar och unga vuxna visat en omdömeslöshet, som gjort att de hamnat i besvärliga situationer. Dessa personer har också haft flaxiga och något okontrollerade rörelser. Vi misstänker att denna omdömeslöshet (och de flaxiga, okontrollerade rörelserna) kan ha orsakats av en lätt störning av pannlobsfunktionen.

Andra neuropsykologiska problem hos vuxna med KRS kan vara tendens till perseverationer, dvs "fastklistring", svårigheter att byta tankebana, samtalsområde eller intresse. Även denna typ av beteenden anses kunna ha sitt ursprung i en störning i pannloben.

Flera av patienterna med KRS har trots normal begåvning och trots att de inte uppvisat några kliniska tecken till specifika neuropsykologiska problem haft svårt att klara av sitt vuxenliv. Neuropsykologisk testning av några sådana KRS-patienter har visat tecken till mindre hjärnskador. Hur en lätt oförmåga att överblicka och kopiera mönster påverkar förmågan att klara av vardagen är inte känt. Man får dock förmoda att det kan finnas ett samband mellan testresultat som dessa och förmågan att överblicka komplicerade situationer och välja rätt alternativ i olika livssituationer.

Neuropsykologiska problem hos normalbegåvade personer ger ibland upphov till relationsproblem i familjen, skolan och arbetslivet. En del beteenden som orsakas av neuropsykologiska problem kan uppfattas som viljestyrda beteenden och inte som oförmågor. "Hon borde skärpa sig" eller "han är visst riktigt bortskämd" är kommentarer som kan förekomma. Familjen kan behöva råd och stöd. Kraven måste ändras i undervisningssituationen eller på arbetsplatsen. Patienten kan behöva långvarigt stöd, förklaringar och råd av personal, som har specialutbildning i neuropsykologi eller handledning av neuropsykolog.

Vissa neuropsykologiska problem kan också minska med speciell träning.

Neuropsykologiska problem hos barn och ungdomar med KRS finns beskrivet i medicinska artiklar (14,15,16,17).

### **Begåvningsnivå**

Flera av mottagningens döva eller hörselskadade KRS-patienter är välbegåvade. En del av mottagningens KRS-patienter har trots normal begåvning neuropsykologiska problem. Kombinationen av normal begåvning och neuropsykologiska problem ger upphov till "ojämn begåvningsprofil", dvs en patient som i många avseenden fungerar mycket bra på en vuxen nivå kan fungera som begåvningshandikappad eller som en betydligt yngre person vad beträffar en enstaka förstånds-förmåga. "Ojämn begåvningsprofil" ger upphov till mycket frustration, både hos den drabbade och hos omgivningen.

Det är viktigt att utreda vad som kan ligga bakom klagomål om svårigheter från patienten eller klagomål på dem från omgivningen. Det är lätt att misstänka att en person med KRS är begåvningshandikappad, om de får svårigheter att klara sitt liv. Mottagningens erfarenhet är dock att neuropsykologisk testning och noggrann undersökning av den kroppsliga hälsan kan behövas för att ta hitta orsaken till problemen, och att begåvningshandikapp ofta inte föreligger.

### **Personlighetsstörning**

Flera av KRS-patienter har av andra diagnosticerats som personlighetsstörda. I några fall har utredning visat att det rör sig om neuropsykologiska avvikelser. I några fall har personlighetsstörning misstänkts därför att man inte känt till att patienten hade bristande arbetsförmåga pga odiagnosticerat flerhandikapp eller kroppslig sjukdom.

Personlighetsstörningar hos KRS-patienter förekommer inte i ökad utsträckning jämfört med andra enligt mottagningens erfarenheter. I detta sammanhang är det viktigt att komma ihåg att neuropsykologiska problem kan uppfattas som personlighetsstörning av den, som inte är välbekant med neuropsykologiska problem och neuropsykologiska handikapp.

### **Epilepsi**

Diffusa EEG-avvikelser och enstaka epileptiska anfall har förekommit hos några KRS-patienter. Det är mycket svårt att diagnosticera enstaka anfall, och flera sådana anfall kan ha varit attacker av balansorgan störning och inte epilepsi. I en artikel om 29 normalbegåvade barn med KRS (18) noteras att epileptiska anfall förekommit tidigare hos 2 av dem. Trots att KRS kan ge små hjärnskador som ger neuropsykologiska problem, verkar inte risken för epilepsisjukdom vara stor.

### **Balansorganstörning**

Kunskap om störningar av balansorganets funktion och om effekter av brist på balanssinne är relativt ny. Det står ingenting om balansorganstörningar i någon av alla de publikationer om KRS som finns.

Flera av de vuxna patienter med KRS som mottagningen i Stockholm har haft kontakt med har i vuxen ålder fått Ménière-liknande attacker. Dessa attacker kommer plötsligt, ger rotatorisk yrsel (karusell känsla), nystagmus (ögondarr), illamående, oförmåga att stå upp. Ibland består attacken huvudsakligen av nystagmus, vilket patienten kan uppleva som synproblem, det är omöjligt att fästa blicken en stund. Attackerna kan vara häftiga och långvariga, men också ge mindre, kortvariga och svårbeskriva problem.

Sådana attacker kan ge periodisk arbetsförmåga. Flera av våra patienter har avkrävts "första-dags-intyg" från läkare av sin arbetsgivare, då det kan vara svårt för arbetsgivaren att förstå att den till synes friske unge personen inte kan komma till arbetet någon dag eller några dagar periodvis. Att avkräva en kommunikationshandikappad person att kontakta läkare när han/hon ligger hemma till sängs med oförmåga

att stå upp och svårt illamående är givetvis grymt. Patienterna blir sekundärt psykologiskt traumatiserade av sådana krav, och av omgivningens oförstående attityd.

Denna typ av attacker beror på att balansorganet blivit extra känsligt och överreagerar då det långsamt förtvinar. Så småningom leder troligen förtvinningen till förlust av balansorganfunktion. En sådan förlust är dock ett mindre handikapp att leva med, än ett balansorgan som plötsligt överreagerar.

Man kan diagnosticera sjukdomstillstånd i balansorganet med speciella testmetoder. Det finns ingen behandling som botar tillståndet, men det är viktigt att patienterna får veta vad det rör sig om, då anfallen kan vara ångestväckande. Det är också viktigt att ge råd till patienterna, så att de inte av ren rädsla för att få en attack slutar med fysisk aktivitet. Det är viktigt att ha god muskelfunktion (vara vältränad) när balanssinnet börjar svikta.

### **Psykiatriska problem**

Det finns ingen psykiatrisk forskning angående frekvensen av psykiatriska sjukdomar hos personer med KRS. I en svensk rapport (19) noteras att barn med KRS på specialskola för döva med förståndshandikapp ofta har oro, koncentrationssvårigheter, affektlabilitet, sömnstörningar och för tidiga eller mycket svåra puberteter jämfört med andra döva barn.

Vid mottagningen har vi ett intryck av att några patienter med KRS kan ha en ökad känslighet för årstidsbunden depressivitet (trötthet, olustkänsla och bristande initiativförmåga vår och/eller höst). Enstaka KRS-patienter har verklig psykisk sjukdom, både mano-depressiv sjukdom och schizofreniform psykos.

### **Brist på vitamin B-12**

I ingen rapport om KRS nämns att det kan uppkomma brist på vitamin B-12 hos KRS-patienter. I en artikel (3) nämns att man kontrollerat antikroppar mot parietalceller hos 146 ungdomar med KRS, men inte funnit att de hade en högre frekvens än en kontrollgrupp. Parietalceller är ett cellslag i magsäcksslemhinnan, fullgod funktion behövs för att kroppen ska kunna ta hand om B-12 vitamin från födan.

Vi har funnit brist på B-12 vitamin hos flera unga människor i 20-30 årsåldern med KRS. De hade också symtom på denna vitaminbrist i form av trötthet, koncentrationssvårigheter, fumlighet i händerna och värk under fotsulorna. En av patienterna undersöktes noggrant, bl.a. med gastroskopi (fiberoptikundersökning av magsäcksslemhinnan). Man fann att magsäcksslemhinnan var atrofisk (förtvinad). Ingen av dem hade blodbrist (perniciös anemi), vilket man också kan få av B-12 brist. Behandlingen är att tillföra vitamin B-12 i injektioner, och det blir en livslång behandling.

### **Förhöjning av blodfetter**

I ingen rapport om KRS nämns att det kan uppkomma förhöjning av blodfetter (kolesterol och triglycerider) vid KRS. Detta har vi dock sett hos några av våra

patienter. Kontroll av blodfetter har inte ingått som en rutinundersökning mer än något år, och det är svårt att veta hur vanligt detta är.

I en patientjournal från 1965 gällande nyföddhetsperioden för en av våra KRS patienter noterats att patienten vid 5 veckors ålder hade flera symtom på KRS samt förstoring av lever och mjälte och förhöjda blodfetter liksom två andra spädbarn med KRS som observerats vid samma klinik.

De KRS-patienter vid vår mottagning som vid blodprovstagning visat sig ha förhöjning av blodfetter har ibland haft en lätt leverpåverkan. Några av patienterna har också högt blodtryck, och en av dem har yrselbesvär pga lågt blodtryck. Blodfettsförhöjning ger inga specifika symtom, men anses vara skadlig på sikt genom att öka risken för skada på blodkärlens insidor (arterioskleros) som i sin tur kan ge högt blodtryck och kärlförträngningar. Behandlingen är dietbehandling. Det finns mediciner som sänker blodfetter, men de har ofta biverkningar som sänker livskvalitén.

### **Ökad infektionskänslighet**

Ingen rapport om KRS beskriver ökad infektionskänslighet. En ökad risk att insjukna i övre luftvägsinfektioner förefaller finnas hos enstaka patienter med KRS enligt erfarenheterna vid mottagningen. Orsaken till detta är inte känd.

### **Symtom från svalg och matstrupe**

I Nancy O'Donnells rapport beskrivs för första gången problem från matstrupe och hals såsom harklingar, slemsväljning och kräkningar. Två normalbegåvade KRS-patienter på mottagningen har stora problem med sådana symtom, och de erfar bägge ibland en ångestväckande krampkänsla i svalget. Utredningar hos öronläkare och matstrupsspecialist har inte givit någon förklaring. Dessa problem ökar vid stress och krav.

De flesta dövblindfödda gravt utvecklingshämmande patienter med KRS som vi har haft kontakt med har visat sig ha sådana problem, då vi frågat efter dem. Innan vi kände till Nancy O'Donnells rapport tänkte vi aldrig på att sådana problem kunde ha samband med KRS, trots att vi visste att patienterna blivit döva av rubella och trots att ingen annan patient hade sådana problem.

### **Asteni**

Asteni betyder trötthet, orkeslöshet. Många av våra KRS-patienter är lätt uttröttbara och har minskad ork. Ett exempel: en 35-årig gravt hörselskadad normalbegåvad gift kvinna med barn och heltidsarbete har under en 5-årsperiod sökt sin distriktsläkare 35 gånger. Hon hade sökt för diverse problem, övre-luftvägsinfektioner, värk i halsrygg och axlar, nervös tarm mm. Hon hade många korttidssjukskrivningar. Hon kände sig alltid trött.

Patienten kommunicerade på teckenspråk och gav intryck av att vara en ambitiös person som ville klara av allt. Hon var kortväxt och späd med små händer och fötter. Hon har en lindrig sköldkörtelpåverkan med normal hormonnivå. Halvtidssjukskrivning resulterade i ökad ork och förbättrad livskvalitet. Många patienter kommer till oss med liknande bakgrund. De vill så gärna orka, och har svårt att själva beskriva sin bristande

ork. Man kan säga att de uttrycker sig med psyko-somatiska symtom, eller att de får psyko-somatiska symtom av för höga krav. Det är viktigt för den behandlande läkaren att förstå att KRS inte alltid bara är ett hörselhandikapp (eller ett syn- och hörselhandikapp). KRS innebär att varje organ i kroppen har infekteras under fosterlivet (20). För några patienter med KRS betyder detta att de har några organ i kroppen som fungerar lite, lite sämre än normalt. Långt innan patienterna får en diagnosticerbar sjukdom (att man med olika undersökningsmetoder kan påvisa nedsatt funktion) finns en lindrig svikt. Om det rör sig om flera organ som fungerar lite sämre än normalt, får patienten minskad ork månader eller år innan man kan påvisa verklig sjukdom.

Det är viktigt att anpassa kraven på en person med KRS till vad de orkar och att förstå att de alla är unika. De flesta patienter med KRS är troligen robusta och har inte dessa problem.

### **Rutiner vid mottagningen i Stockholm**

Alla patienter tillfrågas om orsaken till hörselskadan/dövheten, och eventuella syn- och balansproblem noteras och följs upp med undersökningar hos specialist, om sådana ej gjorts tidigare. Om patienten uppger att orsaken är rubella görs följande undersökningar (om det inte bedöms som olämpligt av olika skäl):

Blodprov:

vanligt blodvärde

hemoglobin

vita blodkroppar

levervärden

njurfunktionsvärde

blodsalter

fastebloodsocker

sköldkörtelhormon

vitamin B-12

blodfetter

blodtryck mäts

Om patienten ej varit hos ögonläkare sista åren: remiss till ögonläkare för kontroll av ögontryck. Om patienten förefaller robust, inte klagar över trötthet och bara har en tillfällig kontakt med mottagningen följs detta inte upp. Om det rör sig om en patient som behöver en fortsatt kontakt av olika skäl följs proverna upp med nya kontroller varje eller vartannat år.

Jag, Ann Gardner, vill tacka mina medarbetare vid psykiatriska mottagningen för döva i Stockholm samt personal vid Mo Gård resurscenter utanför Finspång och Västerängens gruppbostad i Örebro för deras intresse att lära sig allt det nya som vi fått veta de sista åren om KRS, samt för deras bidrag till kunskapen om olika symtom vid KRS. Jag vill också tacka våra patienter med KRS, som med stort tålamod har besökt olika laboratorier och genomgått diverse undersökningar. Till sist vill jag tacka föräldrarna, som bidragit med mycket erfarenheter och i några fall delat med sig av plågsamma

minnen av hur de bemötts av en oförstående omgivning, då de sökt förklaringar och hjälp för sina barns problem.



## Referenser

1. Möller, C., Berg, K., Swartling, L., Kimberling, W.: Balance Function and Deafness. Föredrag vid 7th European Usher Syndrome Study Group, July 1993, Potsdam, Tyskland.
2. Johnson, D.D., Whitehead, R.L.: Effect of maternal rubella on Hearing And Vision: A Tenty Year Post-epidemic Study. American Annals of the Deaf, July 1989, 232-242.
3. Shaver, K.A., Boughman, J.A., Nance, W.E.: Congenital Rubella Syndrome And Diabetes: A Reniew of Epidemologic, Genetic, And Immunologic Factors. American Annals of the Deaf, December 1985, 526-532.
4. Shaver, J.L., South, M.A., Shaver, K.A.: Delayed Manifestations of Congenital Rubella. Reviews of Infectious Diseases, Suppl 1. March-April 1985, 164-169.
5. Shaver, K.A., Boughman, J.A., Kenyon, N., Mohanakumar, T., Nance, W.E.: Hla Antigens In The Congenital Rubella Syndrome. Disease Markers, Vol. 2, 1984, 381-391.
6. O'Dea, A.F., Mayhall, C.a.: Delayed Manifestations of Congenital Rubella. Journal of Visual Impairment & Blindness, Nov. 1988, 379-381.
7. Preece MA, Kearney PJ, Marschall Wc.: Growth-hormone Deficiency in Congenital Rubella. Lancet 1977;2:842-4. 8. Chiriboga-Klein, S., Oberfield, S.E., Casullo, A.M., Halahan, N., Fedun, B., Cooper, L.Z., Levine. L.S.: Growth In Congenital Rubella Syndrome And Correlation with Clinical Manifestations. Journal of Pediatrics, Aug. 1989, 251-255.
9. Desmond, M.M., Wilson, G.S., Vorderman, A.L., Murphy, M.A., Thurber, S., Fisher, E.S., Kroulik, E.M.: The Health And Educational Status of Adolescents With Congenital Rubella Syndrome. Development Medicine & Child Neurology, 1985, 27, 721-729.
10. Rorke, L.B., Spiro, A.J.: Cerebral Lesions in Congenital Rubella Syndrome. Journal of Pediatrics, February 1967, 243-255.
11. Forrest, J., Menser, M.A., Reye, R.D.K.: Obstructive Arterial Lesions in Rubella (letter). Lancet, June 21, 1969, 1263-1264.
12. Fortuin, N.J., Morrow, A.G., Roberts, W.C.: Late Vascular Manifestations of The Rubella Syndrome. American Journal of Medicine, July 1971, 134-140.
13. Gillberg, C.: Nordisk Enighet Om Mbd-bedömning. Termen Otidsenlig Och Olämplig. Läkartidningen 1991, 9, 713-717.

14. Vernon, Mccay.: Characteristics Associated with Post-rubella Deaf Children. *Volta Review*, March 1967, 176-185.
15. Chess, S., Fernandez, P.: Impulsivity in Rubella Deaf Children: A Longitudinal Study. *American Annals of the Deaf*, June 1980, 505-509.
16. Chess, S., Fernandez, P.: Neurologic Damage And Behavior Disorder In Rubella Children. *American Annals of the Deaf*, Nov. 1989, 998-1001.
17. Vernon, M., Grieve, B-J., Shaver, K.: Handicapping Conditions Associated with The Congenital Rubella Syndrome. *American Annals of the Deaf*, Nov. 1980, 993-997.
18. Desmond, M.M., Fisher, E.S., Vorderman, A.L., Schaffer, H.G., Andrew, L.P., Zion, T.E., Catlin, F.I.: The Longitudinal Course of Congenital Rubella Encephalitis In Nonretarded Children. *Journal of Pediatrics*, Oct. 1978, 584-591.
19. Högsten, M.: Åsbackaelever. En uppföljning. Skolöverstyrelsen, 1991.
20. Waxham, N.M., Wolinsky, J.S.: Rubella Virus And Its Effect On The Central Nervous System. *Neurologic Clinics*, May 1984;2:367-385.