

rettnyt:01

LANDSFORENINGEN RETT SYNDROM

2019



TEMA: Epilepsi

- En lang og snørklet udredning
- Vagus Nerve Stimulator
- Diæt
- Cannabis Olie



NYHED

FARRELL® Valve Ventilsystem

Fjerner overskydende luft i ventriklen

Er patienten udfordret af oppustethed, sure opstød og kvalme, når I giver sondeernæring på pumpe?



Farrell er en enkel løsning, som:

- fungerer som ventil for overskydende luft og ernæring
- mindsker smerte og ubehag
- nemt tilsluttes madslangen

For yderligere information, kontakt Meda på telefon 4452 8888 eller via e-mail info@meda.dk

MEDA

Meda AS Solvang 8 3450 Allerød Tlf.: 44 52 88 88 www.meda.dk

RETT NYT

INDHOLD nr. 1 2019

- 4** Redaktionen
- 5** Nyt fra bestyrelsen
- 6** Liste over udlån
- 7** Aktivitetskalender
- 7** Priser for medlemskab
- 9** Familie / Kursusweekend 2019
- 11** Fødselsdage
- 13** Førstehjælp ved anfald
- 14** Ordinær generalforsamling 2019
- 16** Søskendestafetten
- 17** 20 spørgsmål til...
- 18** Sjældne diagnoser Repræsentationsmøde
- 21** Mindeord...Louise

24

26



- 22** TEMA Epilepsi
 - Hvad er epilepsi
 - En stædig mors beretning
 - Milles første år med Vagus Nerve Stimulator
 - Vagus Nerve Stimulator
 - Da Julie var på diæt
 - Mille får Cannabis olie

- 34** Center for Rett syndrom
 - Medarbejdere
 - Nyt fra Center for Rett syndrom
 - Vigtige datoer og links
 - Rett Syndrom og epilepsi
 - Kære alle

- 38** Bestyrelse
 - Kontaktliste
 - Oplysning til annoncører

- 40** Kriterier for Rett syndrom

Landsforeningen Rett Syndrom

ANNONCESALG

FL Reklame

Agerbakken 21, 8362 Hørning

Tlf. 87 93 37 86

E-mail: info@handicapinfo.dk

hvortil alle spørgsmål vedr. annoncer bedes rettet.

Læs lidt om, hvad din støtte går til, på side 38 i bladet.

REDAKTION

E-mail: rettnyt@rett.dk

TEKST TIL BLADET

Hvis du ønsker noget bragt i rett nyt, skal du sende det til redaktionen.

ANSVARSRASKRIVELSE

Læserbreve og udklip fra andre publikationer bragt i rett nyt er ikke nødvendigvis udtryk for Rett Foreningens holdning og politik. Redaktionen forbeholder sig ret til at beskære, redigere eller udelade tilsendte læserbreve eller udklip.

DEADLINES 2019

Blad 2 3. maj 2019

Blad 3 13. september 2019

Blad 4 1. november 2019

FORSIDEFOTO

Diverse behandlingsmuligheder for epilepsi

30. årgang

ISSN 1901 - 1717

AF SUSANNE BYRIALSEN LILTORP

I årets første Rett Nyt, kigger vi nærmere på en af de følgesygdomme, som desværre rammer mange af vores skønne børn. I dette blad har vi valgt, at der også skal være fokus på hvilke tillægsbehandlinger der er, til de patienter, hvor den "almindelige" medicin ikke er nok. Som mor til Mille, som ikke har haft stor effekt af den gængse medicin, har det været nogle voldsomme år med epilepsi. Store beslutninger har skulle træffes og det er ikke let – slet ikke, når der ikke er mange man kan spørge. Derfor er der i dette blad nogle personlige beretninger, om de forskellige behandlinger der findes og mit håb er, at disse beretninger kan være behjælpelige, for andre der skal træffe vanskelige beslutninger omkring behandling.

Læs også hvordan man kan hjælpe en person med epileptisk anfald!

Jeg har igen været så heldig, at få udfyldt både søskendestafetten og de 20 spørgsmål. Jeg syntes de er så gode og vi har i bestyrelsen talt om, hvor skønt det er, at finde dem frem – både som nye forældre/familier, men også for os andre. Jeg håber, at I vil være behjælpelige med, at få dem med i så mange blade som muligt!

Rett Nyt 2 kommer til at omhandle **musik** – jeg vil rigtig gerne modtage beretninger om fantastiske oplevelser med musik! Der kan være mange forskellige beskrivelser af Jeres børn og musik. Hvordan oplever I, at de nyder musik – Går de til musikterapi – Er der musik på skemaet – Er der nogle oplevelser/koncerter der særligt huskes – Bruger I musik derhjemme – Gode ideer til, hvor man kan nyde musik? Rigtig gerne fra de helt små børn og helt op til de voksne – jeg er sikker på, at der findes nogle gode historier og erfaringer, som der skal deles.

Jeg håber, at I vil være med til, at lave endnu et super godt blad, for det er Jeres særlige historier og erfaringer, der gør dette blad til noget særligt! Hvis I tænker, at I ikke har overskuddet eller tiden til at skrive, så send mig lige en mail med Jeres nummer. Jeg ringer Jer gerne op og så skriver jeg Jeres historier og erfaringer ned!

Rigtig god læselyst.



NYT FRA BESTYRELSEN

AF SUSANNE BYRIALSEN LILTORP

Vi afholdte i januar vores bestyrelsesmøde på Hotel Scandic i Ringsted. Her fik vi planlagt det sidste, til den snarlige forældreweekend på Munkebjerg Hotel. Vi fik også meget godt styr på årets familieweekendkursus og fandt ud af, hvad vi skulle arbejde videre med der, sådan at vi også i år, kan få en skøn og indholdsrig weekend sammen i Odder.

Derudover tog vi et kig, på vores nye hjemmeside, som vi syntes er blevet rigtig god og meget mere overskuelig!

Til slut, så vi hotellet an, da vi også er på udkig efter, hvilke hoteller vi kan bruge i foreningen, enten til familie eller til forældreweekender. Dette hotel havde desværre ikke de største værelser/bad og det er jo i hvert fald et must, til vores familieweekendkursus.

Et godt møde, med mange gode snakke og nye ideer!

Vi er i foreningen, blevet kontaktet af Yasmin Sarah Ahmed, som er mor til Selma med Rett. Yasmin har tilbudt, at arbejde frivilligt for foreningen, som rådgivende støtte i socialfaglige spørgsmål. Hun har faglige kompetencer indenfor socialrådgivning og vil kunne være behjælpelig i forhold til ansøgninger under servicelovens paragraffer. Hun kan kontaktes på mail, hvis I som forældre, vil have et par gode råd med på vejen. Se kontaktinformation bagerst i bladet.



Rett Foreningen har modtaget en flot donation fra Ron Slade i England, dette i forbindelse med hans søster Rita's begravelse. Rita var oldemor til Esther med Rett Syndrom. Vi er naturligvis meget taknemmelige for donationen og den kommer til, at glæde alle Rett piger og drenge på næste familieweekendkursus. Bestyrelsen sendte vores tak, i et julekort til Ron Slade.

Vi glæder os, til at se jer, til årets forældreweekend og generalforsamling på Munkebjerg Hotel.

Liste over materiale

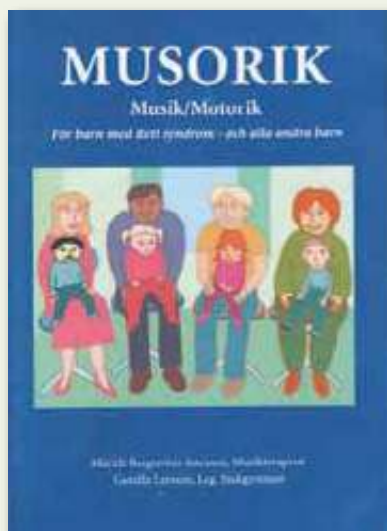
som landsforeningen har til udlån

BØGER

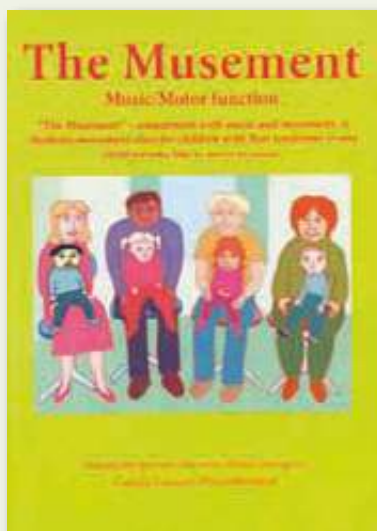
RETT SYNDROM (LANDSFORENINGEN RETT SYNDROM, 2000)



VIDEOER



Musorik, Musik/Motorik
Svensk 2008, Sverige
Teksthæfte medfølger



The Musement
Engelsk 2008, Sverige
Teksthæfte medfølger



Så himmelsk anderledes
2008, Danmark



Indføring i Rett Syndrom
2006, England
Dansk tale



Jag talar med ögonen
2000, Sverige



Silent Angels
The Rett Syndrome story
2000, USA – Danske undertekster

Materialet kan lånes hos Betina Winther

E-mail: bufas@mail.tele.dk

AKTIVITETSKALENDER

2019

APRIL

05. - 07. Forældreweekend på Munkebjerg med generalforsamling lørdag

JUNI

22. - 23. Visionsweekend for bestyrelsen

AUGUST

Bestyrelsesmøde

SEPTEMBER

06. - 08. Familie / WeekendKursus på Odder Parkhotel

27. - 28. Den 6. Europæiske Rett Konference afholdes i Finland, hvor der også vil blive afholdt RSE Generalforsamling

NOVEMBER

Bestyrelsesmøde

PRISER FOR MEDLEMSKAB

ENKELTMEDLEMSKAB 185 KR./ÅR

For enkeltpersoner med interesse for Rett syndrom

FAMILIEMEDLEMSKAB 275 KR./ÅR

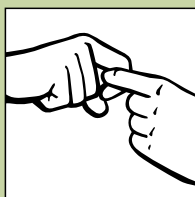
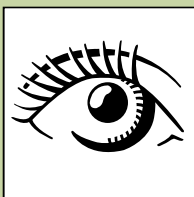
For familier med interesse for Rett syndrom

STØTTEKONTINGENT 275 KR./ÅR

For selskaber, firmaer, institutioner og andre, der sympatiserer med foreningen, og som ønsker at støtte formål til gavn for piger med Rett syndrom.

BLADMEDLEMSKAB KONTINGENTFRIT

For institutioner/bosteder med interesse for Rett syndrom. Dette medlemskab giver ikke stemmeret ved generalforsamlingen. Bladmedlemskab er kontingentfrit.



LANDSFORENINGEN RETT SYNDROM

Gå ind på
www.rett.dk
hvis du/I ønsker at blive medlem



www.ia-vvs.dk

70 20 17 33



BOLIGSELSKABET HOLSTEBRO

Thorsvej 96 • 7500 Holstebro
Tlf. 97 41 47 77 • E-mail: info@bsh.dk
www.bsh.dk



Murer-, tømrer- og malerarbejde

- Private og erhverv
- Ingen opgaver er for store eller for små.
- Mindre renovering eller en større totalentreprise.
- Vi sørger altid for, at du er med hele vejen fra idé til det færdige resultat.

Kontakt Peter 40 55 58 73 eller kmb@assentoftbyg.dk
Vandværksvej 32 • Assentoft • 8960 Randers SØ



Huginsvej 8 • 3400 Hillerød

Tlf. 48 17 27 02

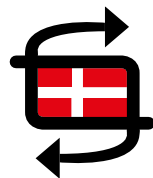
www.scancon.dk



FARUSA
emballage



We care about your Goods



SOKA SPEDITION
INTERNATIONAL SPEDITION

Godthåbsvej 21 • 8660 Skanderborg • Tlf. 7454 3131
ssc@soka.dk • www.soka.dk

SOKA SPEDITION – din foretrukne speditør på Østeuropa

Vi tilbyder alt fra kurérforsendelser til større projekter
og overdimensioneret gods.

Se mere på www.soka.dk eller kontakt os for et uforpligtende tilbud



VI Støtter Hobro IK

Stenstrupvej 16 • 9500 Hobro
Tlf. 20 11 99 67 • www.grevlundsautolak.dk



Familie / Kursusweekend

Odder Parkhotel
6. – 8. september 2019

Save
the date



Vi glæder os til at se Jer

Der vil blandt andet, være foredrag v. tandtekniker Anne Nielsen fra Sverige om oroficiale problemstillinger ved Rett Syndrom. Et oplæg af ergoterapeut Sandie Falkenberg om oralmotorik, samt foredrag v. Marlene Gerd om søskendepårørende.

Der vil være søskende aktivitet, med teamet fra Ådalsskolens Søskendekursus.

Center for Rett holder oplæg og Thomas fra ASK, kommer også forbi.



www.vinrosen.dk

SCAN·KILL

SKADEDYRSKONTROL



- oftest forekommende
skadedyr er følgende:
Rotter • Mus • Myrer • Hvepse
Myrebekæmpelse mm.

Telefon
3117 0011

www.scan-kill.dk

Hjortevej 59 • 9200 Aalborg SV



Mette K. Søgaard
Mobil: +45 24 49 31 75
ms@mksregnskab.dk

MKS Regnskab
Agervænget 9, Snoldelev
DK-4621 Gadstrup



IKKE ALLE ER LIGE GODE TIL TAL.
BE CONSULT KAN HJÆLPE DIG MED
DET HELE.

Æblehaven 9 • 2680 Solrød Strand
Tlf. 40 18 81 87
info@birgereskildsen.dk
www.birgereskildsen.dk



Kontorbygningen 11, 2. fl.
2000 Fredericia
Tlf. 75 92 85 80
revkontor@revkontor.dk
www.revkontor.dk

Din lokale revisor og samarbejdspartner

Vi har længe holdt fast sammen siden 1962, og vi sætter os i de
længende begynder og løser de mest komplekse opgaver med
samarbejde og skatteoplysning.

Så kan du koncentrere dig om driften af din virksomhed.

REVISORER OG
SKATTEGIVERE

F S K



MUBA

LYD OG LYS

DJ'S - LIVE - UDELEJNING - SALG

BOOKING:

20 37 66 50

ELLER PÅ:

BOOK.MUBA.DK



Herning Løve Apotek

Gratis parkering bag apoteket

Bredgade 45 • 7400 Herning • Tlf. 97 12 00 22



ANKER HANSEN & CO. A/S
- skaber rummelighed

Kalvøvej 3
3600 Frederikssund
Tlf.: 4731 0075
ah@ankerhansen.dk
www.ankerhansen.dk

60 års jubilæum i 2018

Det startede med en lille
murervirksomhed med en enkelt
svend. I dag – snart 60 år senere –
er vi en af landets mest solide
entreprenører, med mange store
byggeprojekter bag os.

Hver dag forvandler vi idéer og
planer til levende bygninger.

Sæt din bolig til salg
på Danmarks førende
boligportal...!



Telefon: 7474 3818
www.d-ts.dk

FØDSELSDAGE

STORT TILLYKKE MED DAGEN...



Katja

APRIL

27. Katja

22 år

HIP HIP HURRA

JUNI

- | | |
|-----------------|-------|
| 1. Anne | 38 år |
| 1. Mille | 7 år |
| 3. Ann Sushilla | 37 år |
| 17. Naja | 11 år |
| 25. Marie | 10 år |
| 26. Camilla | 21 år |
| 29. Selma | 7 år |
| 30. Maja | 38 år |



Anne



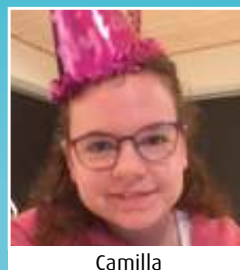
Mille



Naja



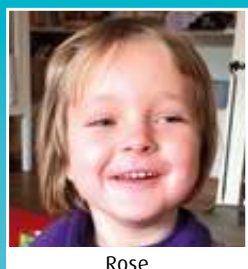
Marie



Camilla



Selma



Rose

MAJ

- | | |
|-------------|-------|
| 10. Helle | 47 år |
| 13. Rose | 5 år |
| 17. Natasha | 16 år |
| 25. Astrid | 12 år |
| 28. Ida | 10 år |

HIP HIP HURRA



Natasha

TILLYKKE

Husk at sende billeder (og ved nye familier information om jeres barns fødselsdato).

Fødselsdagene bringes således

Blad 1:	april, maj, juni
Blad 2:	juli, august, september
Blad 3:	oktober, november, december
Blad 4:	januar, februar, marts

Se deadline for indsendelse af billede og informationer forrest i bladet.

RUDE DYREKLINIK ApS

Holsteinborgvej 5, 4243 Rude

Kirurgisk og medicinsk behandling af store og små husdyr

Tlf. tid bedst 8.00-9.00 • Konsultation efter aftale

55 45 91 05

Praktiserende psykolog

Peter Søndergaard

cand.psych.

Brøndumvej 43 - Hem - 7800 Skive

Telefon 96 14 70 50 - www.ps-skive.dk



Medlem af Dansk Psykologforening



Violinbygger
Medl. af mesterlauget
Reparation • Nybygning • Køb • Salg
www.violin.dk
violin@mail.dk

Erik Hoffmann

Tlf. 38 71 83 96

Hyltebjerg Allé • 2720 Vanløse

VINDUESPOLERING
såvel ERHVERV som PRIVAT

Tlf. 98 24 28 86 • Bil 40 82 77 97

VINDUESPUDSEREN

Ib Nellemann

Nørre Hovensvej 29 • 9440 Aabybro



THERMOFORMNING

PLASTFORARBEJDNING

C.R. STEGLICH & CO^{AS}

www.crsteglich.com

TLF. 56 31 35 69



Vi klarer alle opgaver! Fleksibilitet og kvalitet til den rigtige pris

Virkelyst 4 • 4420 Regstrup

Tlf. 59 12 10 44 • jc@msmv.dk

CONVENA
distribution

Industriholmen 51 • 2650 Hvidovre

Tlf. 33 29 60 00 • www.convena.com

Fonden Krogens Bo- og Fritidsgård

Fonden Krogens Bo- og Fritidsgård er beliggende i en skøn idyllisk natur
tæt ved skov og udsigt over åbne marker

Dejlig gård med mange dyr, lette maskiner. Beboerne har selvbestemmelse omkring dagligdagen, fritid og oplevelser.

Fonden Krogens Bo- og Fritidsgård
Tlf. 4047 8058 • www.fondenkrogensboogfritidsgaard.dk



Polyfa Consultants A/S

Rådgivningsfirma for den europæiske
forsvarsindustri. Formidler salg af materiel til
politiet og det danske forsvar.

Tlf. 87 25 88 51 • www.polyfa.com

Korsør Autoværksted
Dæk, fælg og autoservice

v/Rene Pedersen

Tårnborgevej 136 - 4220 Korsør

70 208 508



REVISIONSPARATET JØRGEN LARSEN

DANSKE
REVISORER
F.S.M.

Rugårdsvej 40
5000 Odense C
Tlf. 66 11 32 10
www.jlarsenrevision.dk

Førstehjælp ved anfald

Epilepsi er en sygdom, som skyldes unormale kraftige elektriske udladninger i nervecellerne, i hjernen, hvilket medfører et krampeanfald. Disse anfald er hjernens uspecifikke reaktion på alle former for forhold i nervesystemet, skader eller traumer. Der findes mange forskellige former for krampeanfald. De fleste epileptiske anfald varer fra nogle få sekunder til nogle få minutter. De kan være enkelte og isolerede eller optræde som en serie anfald.

Ved nogle anfald er personen fuldstændig bevidst om, hvad der foregår:

1. Sådan genkendes de mest almindelige symptomer



2. Hvad skal man gøre, hvis en person får denne type anfald?



Efter et anfald

kan personen være forvirret. Forvirringen kan være længere end selve anfaldet. Når personen kommer til sig selv, kan du spørge om vedkommende ved, hvilken dato det er, hvor den pågældende er, og hvad vedkommende skal gøre bagefter for at sikre dig, at personen er sig selv igen. De fleste anfald er ikke medicinske nødstilfælde. De slutter af sig selv efter 1 eller 2 minutter og kræver ikke besøg på skadestuen.

Nogle gange kan der dog være god grund til at ringe til alarmcentralen. Et krampeanfald hos en person, som ikke har epilepsi, kan være tegn på en alvorlig tilstand.

Andre årsager til at tilkalde en ambulance er bl.a.:

- Anfaldet varer mere end 5 minutter.
- Personen har ikke epilepsi.
- Personen kommer kun langsomt til sig selv, der indtræder et nyt anfald, eller personen har åndedrætsbesvær efter anfaldet.
- Personen er forvirret i længere tid eller er ikke rigtig bevidst om sine omgivelser.
- Personen er gravid eller har en anden medicinsk tilstand.
- Personen viser tegn på skade eller sygdom.
- Personen opholdt sig i vandet, da anfaldet startede.




MUNKEBJERG
HOTEL

Forældre kursusweekend på Munkebjerg Hotel 5.4-7.4 2019

Munkebjerg Hotel
Munkebjergvej 125
7100 Vejle

Rett foreningens kursusweekend for forældre til piger og drenge med Rett Syndrom.

Støt vores annoncører...
...de støtter os



Program for weekenden

FREDAG

Check-in fra kl. 14.00

15.30-16.30 Kaffe/te

18.00-19.50 Middag

19.50-20.00 Velkomst ved bestyrelsen

20.00-21.00 Foredrag v/ Gitte Hornshøj om den gode dialog og gensidige respekt

12.00-13.00 Frokostbuffet

13.00-14.00 Førstehjælp

14.00-15.00 Walk'n Talk med erfaringsudveksling

15.30-16.00 Kaffe/te

16.00-18.00 Generalforsamling

18.30-20.00 Middag

21.00-???.? Networking

LØRDAG

07.00-10.00 Morgenbuffet

10.00-11.00 Foredrag om søvn v. søvnforsker Poul Jennum

SØNDAG

07.00-11.00 Morgenmad og afrejse

Foreløbig dagsorden til ordinær generalforsamling 2019

1. Valg af dirigent
2. Bestyrelsens beretning
3. Forelæggelse af det reviderede regnskab
4. Fastsættelse af kontingent
5. Valg af bestyrelsesmedlemmer
6. Valg af suppleanter
7. Valg af revisorer
8. Behandling af indkomne forslag
9. Eventuelt

DEADLINES TIL GENERAL FORSAMLING

Indkomne forslag til dagsorden sendes senest d. 16/3 – 2019

Forslag til vedtægtsændringer, skal dog være formanden i hænde senest d. 2/3 2019

Louise@rett.dk

Den fulde dagsorden kan findes på hjemmesiden fra d. 27/3 – 2019

Alle medlemmer af Landsforeningen Rett Syndrom er meget velkomne.

Munkebjerg Hotel

Munkebjergvej 125

7100 Vejle

Lørdag d. 6 april 2019 kl. 16.00 – 18.00

SØSKENDESTAFETTEN

MIG OG MIN SØSTER/BROR



Hvad er dit navn?

Anton & Patrick Mose Winther.

Hvor gammel er du?

7 år.

Hvad er dine fritidsinteresser?

Køre MTB – være ude og lege og se fjernsyn.

Hvem har RETT?

Natasha vores storesøster.

Har du andre søskende?

Ja – lillebror Magnus.

Bor i alle sammen?

Ja.

SKOLEN/VENNERNE

Ved din klasse/venner noget om Rett Syndrom?

Nej.

Kunne du tænke dig, at fortælle mere om det?

Nej.

Er der andre i din klasse/af dine venner, der har en søskende, som er handicappet?

Ja – en.

RETT WEEKENDEN

Har du været med?

Nej.

NÅR FOLK SPØRGER

Hvis nogen spørger dig "Hvad er der egentlig galt med din søster/bror?" – Hvad svarer du så?

At hun er handicappet.

Er det træls, når folk spørger?

Nej, bare ikke det er for mange på en gang.

FORDELE OG ULEMPER, VED AT HAVE EN RETT SØSTER/BROR

Fordele?

Ved ikke.

Ulemper?

At hun skærer tænder.

HVIS DU KUNNE GIVE DIN SØSTER/BROR EN GAVE – HVAD SOM HELST – HVAD SKULLE DET SÅ VÆRE?

En ferie til Lalandia.

20 SPØRGSMÅL TIL... Amalie Rose...

- 1) **Dit navn?**
Amalie Rose
- 2) **Hvornår blev du født?**
3. august 2002
- 3) **Hvor bor du?**
Jeg bor på Danahus, som er en døgninstitution, der ligger 2 km fra hvor min familie bor.
- 4) **Hvad hedder din mor og far?**
Min mor hedder Anne Louise og min far hedder Thomas.
- 5) **Har du søskende? – Hvis ja hvem?**
Min ældste lillesøster hedder Emma Sofie (hun er 14 år) og min yngste lillesøster hedder Andrea (hun er 12 år)
- 6) **Har du bedsteforældre?**
Ja, jeg har en mormor og morfar, der bor tæt på mig, og jeg har også en farmor.
- 7) **Bor du nogen gange et andet sted?**
Jeg bor på Danahus, som er en døgninstitution, der ligger 2 km fra hvor min familie bor.
- 8) **Kan du gå selv?**
Ja det kan jeg, men jeg holder en voksen i hånden og hvis jeg går alene er det i walker.
- 9) **Har du epilepsi?**
Ja det har jeg, desværre ustyrligt i perioder.
- 10) **Din beskæftigelse?**
Jeg går i skole.
- 11) **Går du til noget i fritiden?**
I fritiden går jeg til ridning, det har jeg gjort siden jeg var 4 år.
- 12) **Hvad kan du lide at lave derhjemme?**
Jeg kan lide når der bliver sunget for mig (alleryndlings) og at høre musik, danse (jeg vipper fra fod til fod), at være i bad og at se film.
- 13) **Hvad kan gøre dig glad?**
Gode sange og når andre omkring mig er glade og i godt humør.
- 14) **Hvad kan gøre dig vred?**
Hvis jeg ikke er sulten og de alligevel tænker, at det er jeg.
Hvis der kommer noget kedeligt i en film jeg ser.
- 15) **Hvad er din yndlings musik?**
Det er meget blandet - danske sange særligt.
- 16) **Hvilken film/fjernsynsprogram kan du bedst lide at se?**
Skal jeg vælge, så må det blive Teletubbies.
- 17) **Har du et kæledyr?**
Jeg har en hund (yorkshire terrier) der hedder Bella. Hun sidder nogle gange på skødet af mig.
- 18) **Hvad er din livret?**
Noget med sauce (og også gerne kartofler) & chokoladeknapper.
- 19) **Din bedste ferie – hvor var det henne?**
Det er når jeg har været med min familie i sommerhus.
- 20) **Har du et godt billede af dig selv, som vi må se?**
Det har jeg!



Sjældne Diagnoser Repræsentants

2.-3. november 2018

AF JESPER C. LUND OG KIRSTEN KAASEN

Velkomst og nyt fra Sjældne Diagnoser

PERSONDATAFORORDNINGEN

Persondataforordningen blev kort rørt. Alle medlemsforeninger blev anbefalet, at have et punkt på deres hjemmeside hvorpå der står "persondata". Fortrinsvis skal persondata politikken ligge der, gør den ikke skal vi blot skrive "under udarbejdelse" og så ligge den op når den er klar.

Desuden blev det nævnt, at punktet ville blive taget med på næste repræsentantskabs møde.

STATUS PÅ PULJER

Aktivitetspuljen er blevet halveret i forhold til sidste år, der er ikke så meget at gøre lige nu. Men når vi får bevillingsbrevet vil Sjældne Diagnoser gerne have en mail omkring hvordan det påvirker os, hvilke arrangementer bliver ikke afholdt, øget egen betaling eller andet. Dette skal bruges til at få penge tilbage i puljen.

Handicappuljen vil i næste periode forløbe fra 1/1-19 til 30/6-20. Dette sker fordi der er ønske om at skifte perioden så den ikke følger kalender året, men løber fra sommer til sommer. Der er lagt 3 mio. ekstra i puljen for at afhjælpe de ekstra 6 måneder. Det er ikke helt nok (det burde være omkring 6mio.), men det vurderes at vi ikke kan vinde en kamp om at få flere penge i denne gang. Pulje størrelsen skulle være tilbage til normalen i 2020 (dvs. 1/7-20-30/6-21).

Vi som forening skal være opmærksom på, at der skal dækkes flere arrangementer med næste års handicappulje og særligt os som rammer loftet for hvor meget man kan få udbetalt. Det forventes ikke, at dette loft stiger betydeligt selvom perioden stiger. Det betyder, at vi skal dække to forældreweekender og en familieweekend for samme tilskud som vi plejer at få til 1 forældreweekend og en familieweekend. Jeg er ikke sikker på detaljerne i dette, så pt. er det bare en advarsel, jeg har ikke så meget konkret.

Opdatering: Socialministeren har oplyst, at Handicappuljen meldes ud for 18 måneder, med godt 18 mio. kr. da der er fundet ubrugte midler på 3 mio. kr.

SJÆLDNE DIAGNOSER PROJEKTER

Sjældne diagnoser har 3 projekter i gang

- Bisidder
- Navigator
- Helpline

Bisidder projektet er startet op og der har været rekruttering af frivillige. Tanken er, at der skal være 2 bisiddere i hver region og yderligere 10 fordelt ud i foreningerne. Bisidderen er frivillige og bliver rekrutteret gennem Sjældne Diagnoser medlemsforeninger.

Alle som har en sjælden diagnose kan bede om hjælp fra en bisidder, man ringer til Help line, som så undersøger om de har en bisidder der kan den dag. Kan rådgiveren fra Helpline ikke finde en, vil de ofte benytte deres netværk, til at kontakte den forening der passer med patienten, for at se om de kunne have nogle, har de ingen er der ikke så meget mere at gøre.

Hvis man får en bisidder, betyder det at bisidderen holder et formøde med en, deltager i selve mødet og efter mødet mødes de også og runder af.

Der mangler pt. bisiddere i Nordjylland, andre af regionerne er også lidt tyndt befolket hvad angår bisiddere. Sjældne diagnoser laver et skriv, der beskriver hvad en bisidderrolle/opgave består i, som kan puttes i blade eller på Facebook, for det tilfælde der sidder nogle og gerne vil hjælpe.

Der vil blive afholdt et nyt bisidder kursus d.6-7 april Fredericia/Middelfarts området. Det er gratis at deltage og kørslen bliver betalt.

Navigator projektet kører rigtig godt, der er kommet yderligere midler til fra PUF og det kan derfor fortsætte til juli 2019. Herefter overgår det til Help Line.

Help Line har kørt i 2 år nu og det går rigtig godt, der var forventet mellem 200 og 400 henvendelser årligt. Første år var der over 400 andet over 500. I 2019 skal der arbejdes på at få midler til at Help Line overgår til permanent drift.

Der var en del statistik, om hvem der henvendte sig. Blandt andet blev det nævnt, at foreningernes medlemmer gerne måtte bruge Help Line mere. Blandt andet kan de hjælpe omkring visse ting i forhold til lovgivning (ansøgning om bil blev nævnt). Det er en rådgivnings funktion hvor der sidder flere med blandet viden.

DE TILBYDER TYPISK 3 FORMER FOR STØTTE

- Oplysning/information (Hvor finder jeg vide om...)
- Mestringsstøtte (Jeg kan ikke mere, emotionel støtte)
- Individuel rådgivning (Hvordan søger jeg om en bil..)

Repræsentantskabsmøde

På repræsentantskabsmøde søgte BBS foreningen (Bardet Biedl Syndrom) om optagelse i sjældne diagnoser, hvilket blev imødekommet med klapsalver. BBS er som forening 1 år. Der er 97 personer i Danmark med registreret BBS, som er en medfødt sygdom med kromosomfejl på oftest kromosom 11, heraf er ca 40 medlem af foreningen. Kønsmæssigt er der ligelig fordeling mellem drenge og piger. Sygdommen er aggressiv degenererende og børnene får fra en tidlig alder tunnelsyn der i teenage årene resulterer i blindhed. Børnene er mildt udviklingshæmmede.

Antallet af personer der har BBS og deres sygdomsforløb er til dels sammenlignelige med Rett og dermed også sammenlignelige ift. søskenderelationer. Vi ser potentiale for samarbejde for søskenderelationer og har tilbudt råd og vejledning for at deres foreningsarbejde får en god start.

Medicinerådet har de sidste par år arbejdet med "Medicinkortet" i forhold til Sjældne Diagnoser. Medicinerådet vurderer bl.a. ny medicin for SD og evaluering af medicinkortets anvendelighed forventes ultimo 2019.

Der er udarbejdet ny National Strategi for Sjældne Diagnoser. Bestyrelsen er orienteret og Strategi kan findes på nettet.

Vi er inviteret til Nordic Baltic Rare Diseases Summit som afholdes 14. marts i København.

Ansøgning om statslige midler søges enten Socialstyrelsen eller sundhedsstyrelsen. Fra 2016 har Rett søgt midler i sundhedsstyrelsen, hvor midler kan anvendes som driftsmidler for foreningens arbejde og ikke partout skal holdes op mod specifik aktivitet.

SD sjældne familiedage omkalfatres og information tilgår bestyrelsen hen over vinteren.

SD har ansat en professionel fond-raisor 1 dag om ugen. Fond-raisor skal på tværs af diagnoser i SD finde og søge fondsmidler blandt de flere end 14.000 mulige fonde og bevilligede fondsmidler vil tilgå den enkelte forening under SD.

Såfremt foreninger under SD ikke rettidigt har søgt statslige driftsmidler har SD afsat en sikkerhedspulje, så foreninger

ikke kommer økonomisk i klemme. (Vi har i Rett behov for at der afsættes en ressourceperson for overblik og ansøgninger om primært driftsmidler)

INDVARSLET REPRÆSENTANTSKABSMØDER SD 2019

15.-16. marts Efterfølgende dialog i medlemsforeninger omkring National Strategi
1.-2. november Beslutning om National Strategi.

ERFA GRUPPE

Jeg var i en gruppe, om hvervning af nye medlemmer. I forhold til hvervning af nye medlemmer, er det en god ide at være opmærksom på også at fortælle hvad foreningen gør og hvorfor man skal være medlem af foreningen. Og passe på at man ikke kun fortæller om sygdommen. Flere foreninger fortalt om gode erfaringer med, at tage nye familier/medlemmer i hånden og "parre" dem med en "gammel" familie/medlem var første arrangement. Vi har tidligere gjort det ved familie weekenden, men det er lidt forsvundet. Måske det kunne indføres igen.

En fra FU i Sjældne Diagnoser har været inde på samtlige medlemsforeninger for at skulle finde kontakt oplysninger. Hun anbefalede at alle foreninger gik hjem og tjekkede hvor nemt det var at finde kontakt oplysninger og hvor nemt det var at tilmelde sig foreningen, idet hun oplevede at det var meget svært på flere af foreningernes hjemmesider.

NY STRATEGI FOR SJÆLDNE DIAGNOSER

Der skal laves en ny strategi for Sjældne Diagnoser, dette var en opstart og en kort gennemgang af planen for udarbejdelse af denne. Herefter en snak om de ting der bør overvejes og hvad der skal tages stilling til. Pt. Er der ikke så meget i det for os, men bestyrelsen bør overveje hvor meget vi vil involveres os i udarbejdelsen af den nye strategi for Sjældne Diagnoser. Vi har mulighed for indflydelse og vi det er noget SD tager seriøst og prøver at efterleve.

Der er 2 perioder hvor Sjældne Diagnoser beder om, at forningerne debatterer noget materiale og vender tilbage med kommentarer.

PLANEN

- **Marts 2019** Inspirationsmateriale fremlægges på repræsentantskabsmødet.
- **Marts-Oktober 2019** Sjældne Diagnoser opfordre til forningerne til at debattere inspirationsmaterialer
- **November 2019** Status på debatterne fremlægges på repræsentantskabsmødet
- **Marts 2020** Forretningsudvalget fremlægger et udkast til en strategi på repræsentantskabsmødet
- **Marts-Oktober 2020** Sjældne Diagnoser opfordre til forningerne til at debattere udkastet.
- **November 2020** Strategien vedtages på repræsentantskabsmødet

FORLØBSBESKRIVELSE FOR UNGE MELLEM 0 OG 25 ÅR

Der er nu udarbejdet en forløbsbeskrivelse for unge mellem 0 og 25 år med en sjælden diagnose. Den er ikke udkommet endnu, men skulle udkomme i november. Den er udarbejdet af fagpersoner og en referencegruppe (Hanne har deltaget fra Rett foreningen).

Der både en del viden som kan gavne socialrådgiverne, en beskrivelse af udfordringer omkring det at have en sjælden diagnose og en række anbefalinger.

Man bør kunne forvente at kommunerne selv har fået den og at de har læst den og tænkt over den, men det er stadig en god ide for vore medlemmer at være opmærksom på den eksistens, hvad der overordnet står i den og have den med eller have den i baghoved når de taler med kommunen. Forløbsbeskrivelsen kommer ikke med nogen pligter eller rettigheder kun anbefalinger, men det er anbefalinger med vægt bag.

Nyt tilbud om mestringskursus på vej til de Sjældne borgere

Sundhedsformidlingen, en sygdomsbekæmpende almen-nyttig forening, er gået sammen med Sjældne Diagnoser for at lave et Mestringsforløb særligt målrettet patienter eller pårørende til en med en Sjælden Diagnose. Sundhedsformidlingen tilbyder allerede flere mestringsforløb f.eks. i forbindelse med angst, depression, stress eller som pårørende til en voksen med handicap (dvs. ikke et forløb til forældre, men det er vidst også på vej).

Tanken er at det skal være et online forløb, så man kan samle folk på tværs af landet. Forløbet vil starte med en indlande samtale med en fagperson, i løbet af den samtale ligger en plan for et individuelt forløb. Selve forløbet består så af en række online "kurser" hvor man møder andre der har de samme udfordringer og får

nogle værktøjer til at takle disse udfordringer, forløbet afsluttes med en ny samtale omkring hvordan man kommer videre. Hele vejen igennem forløbet er Sjældne Diagnoser ind over som koordinator af kurserne og via. Helpline. Projektet er under opstart og der skal søges midler lige om lidt. Det betyder også at hvis vi har nogle ønsker eller idéer har vi mulighed for at skrive til Sjældne Diagnoser med disse, så vil det blive taget med, de var meget modtagelige for forslag.

Sundhedsformidlingen samarbejder med ca. 1/2 landets kommuner og i disse kommuner kan man gratis deltage i deres kursuser. Det er muligt at nogle af de kurser der tilbydes allerede kan være interessant for vores medlemmer.



Voksenskolen for Undervisning og Kommunikation



Studievej 5 • 9400 Nørresundby • Tlf. 9982 5252 • vuk-aalborg.skoleporten.dk



Onsdag den 30. januar **mistede vi vores elskede Louise**



Louise skrantede de sidste 4 måneder inden, men slet ikke på en måde, så nogen havde set der her komme.

Vi nåede heldigvis, planlagt, ind på børneafdelingen, hvor hun fik noget medicin, som tydeligvis blev dråben, der skubbede hendes krop udover kanten. På ti sekunder blev hun dårlig, og fik hjertestop tre gange, sidste gang uopretteligt.

Det hele tog 30-35 minutter, 15 læger og sygeplejersker kæmpede intenst for hendes liv, og både vi og personalet, der har kendt Louise hele hendes liv, var dybt chokerede og de var også meget berørte af situationen.

Louise er vores ældste barn (er, fordi hun altid vil være vores barn og altid være med os i hjertet) i 18 år havde vi den store glæde, at have Louises fantastiske, elskelige og smilende væsen i vores liv.

Alle elskede Louise, der altid var så sød og glad.

Vi har haft et fantastisk og fedt liv med Louise, vi har aldrig begrædt de begrænsninger Rett syndrom gav, men i stedet udnyttet hver eneste af de muligheder vi havde.

Vi, og vores tre andre børn, sidder tilbage med sorgen og savnet, som er fuldstændig ubærligt, og vil være det længe, længe endnu.

Men vi sidder også tilbage med en stor følelse af kærlighed og glæde over det liv vi har haft. Vi har gjort vores ypperste, for at give os alle seks et dejligt liv, og vi har vitterlig haft et fedt liv, uden at det blev på bekostning af nogen af os.

Vi er fyldt med glæde over, at vi kunne have Louise boende hjemme hele hendes liv, og over, at vide, at vi altid gjorde alt hvad vi kunne. Hvis I vidste, hvor stor en lettelse og indre fred det giver, at have det sådan, vi har ingen dårlig samvittighed, og det er faktisk en stor glæde, midt i sorgen.

Der er kun gået knap tre uger, og alting er stadig overvældende og sorgfuldt.

Det bliver et helt andet liv, og det hele er lidt uoverskueligt lige nu.

Livet bliver fedt igen, for alle har ret til et fedt liv, så det har vi lovet hinanden.

Men intet kan ændre på, at vi for evigt vil være én for lidt.

Christina & Henrik - Lucas, Lærke og Linus

TEMAINDLEDNING

Temaet for årets første blad er epilepsi, med særlig fokus på Diæten, Vagus Nerve Stimulator og Cannabis Olie, som supplement, til andre typer epilepsimedicin.

Der er også en beretning, om den svære udredningsperiode - fra de første tegn og til den endelige diagnose.

Noget af det, der også kunne have været beskrevet i dette blad er, at epilepsi rammer hele familien. Anfaldene der kommer ud af det blå og ændre alt på et splitsekund, at søskende - familie og venner kan blive hjælpere ved anfald. Det kan være svært, at love noget, for pludselig ændres dagens skema, når ambulancen holder i indkørslen. Nogle gange går søskende i seng om aftenen, for at vågne op dagen efter, til beskeden om, at søster eller bror er på sygehuset. Søskende der bliver bange - for kan man egentlig dø af et anfald? Forældre der altid, skal være et skridt foran og have alt klar, for hvad nu hvis...

Epilepsi er voldsomt - heldigvis kan mange blive medicineret så godt, at epilepsien ikke fylder meget i det daglige! Dette blad skal gerne være med til, at give et indblik i hvad epilepsi er og hvilke muligheder der er, for at hjælpe patienten bedst muligt.

Rigtig god læselyst.

**Akuspecialist
Lien Ping**



Ekspert i traditionel kinesisk medicin og akupunktur. **Speciale:** Hovedpine, migræne, astma, iskias, tobaksafvænning m.m.

HAVNEGADE 24-26, 8000 AARHUS C - TLF. 86 18 20 96

Buschardt Byg & Renovering

**TØMRERARBEJDE**
Nybygning, tilbygning, renovering
- vi klarer det hele!

**MALERARBEJDE**
Kvalitets malerarbejde
- både ude og inde

**MURERARBEJDE**
Nyt badeværelse? Eller hvad
med et flot flisegulv? Bare ring!

Buschardt Byg & Renovering
Nørredamsvej 115 • 3480 Fredensborg • Tlf. 40 136 138 • www.buschardt-byg.dk

AUTOPUNKT.DK **PRISGARANTI!**

Træt af at tabe mange penge på din bil? Ønsker du prisgaranti på dit næste bilkøb? Så kig ind til Autopunkt.dk A/S

Åbningstider
Mandag til Fredag: 9.00 til 17.30
Lørdag: Lukket
Søndag: 11.00 til 16.00

Tjelevej 24
7400 Herning
Tlf. 32 16 97 47
sales@autopunkt.dk



FL Sport Marketing
Agerbakken 21 • 8362 Hørring • Tlf. 7022 1870 • fl@flreklame.dk

Hvad er epilepsi?

AF SUSANNE BYRIALSEN LILTORP

Ca. 50.000 mennesker i Danmark har epilepsi, heraf kan ca. 65% blive anfaldsfrie ved hjælp af medicin og ca. 35% er svære at behandle.

”Børn med epilepsi er lige så forskellige som alle andre børn. Det eneste de har til fælles er, at de har epilepsi. Epilepsien forekommer på vidt forskellige måder og påvirker det enkelte barn og barnets familie vidt forskelligt, så selv om der er nogle fælles træk ved hver epilepsiform, kan det være svært at generalisere”

Epilepsi er en forstyrrelse i hjernens elektriske signaler, som forårsager epileptiske anfald. Diagnosen kan stilles, når barnet har gentagne anfald. Man kan blive født med epilepsi og man kan få epilepsi senere i livet. Der er mange forskellige grunde til, hvorfor man får epilepsi – det kan være grundet iltmangel under fødslen, medfødte misdannelser i hjernen, infektioner, skader, genetiske årsager og meget andet. Det er ikke i alle tilfælde, at man kan finde ud af, hvad årsagen er.

Et anfald kommer, når der opstår en pludselig forstyrrelse i en større el mindre del af hjernens elektriske kredsløb. Hvordan anfaldet ser ud, afhænger af, hvor i hjernen forstyrrelsen er og om det er hele hjernen eller kun en del af den, der er påvirket.

ANFALD KAN VISE SIG SOM

Kortvarige tilfælde af fjernhed
Sanseforstyrrelser/motoriske forstyrrelser
Pludselig ændring af væremåde
Trækninger i hele / dele af kroppen
Bevidstløshed

Epileptiske anfald deles overordnet ind i 2 hovedgrupper, som hver især, har undergrupper af typer af anfald. Generaliserende anfald og Fokale anfald.

Ved generaliserende anfald er hele hjernens elektriske kredsløb involveret og man vil ofte blive ukontaktbar og miste bevidstheden. Et fokalt anfald kommer typisk fra et område i hjernen, men der kan også være flere områder. Man kan her være ved fuld bevidsthed – det kommer an på, hvor i hjernen det opstår og hvilke funktioner der bliver ramt.

Når diagnosen skal stilles, er det utroligt vigtigt, at have gode beskrivelser af anfald – hvad sker der, før – under – efter. Video er en god måde, at dokumentere anfald på – helst af hele kroppen. Der skal tages et EEG – denne kan være med til, at afklare hvorfra i hjernen anfaldet kommer. Nogle gange skal der også laves MR scanning, der er mere detaljeret. Det kan tage lang tid, at stille diagnosen, og over tid kan anfaldene også ændre sig.

Epilepsi kan forveksles med mange forskellige tilstande, så for folket, kan det også være svært at skelne.

Epilepsi kan behandles på flere forskellige måder – formålet er, at undgå eller minimere antallet/længden af anfald. Man kan behandle medicinsk, kirurgisk, med ketogene diæter, med Vagus Nerve Stimulator og nu også med Cannabis Olie, ved de tilfælde, hvor epilepsien er meget voldsom.

Alt ovenstående er beskrevet i folderen ”Børn med epilepsi” fra den Danske Epilepsiforening. – For større indblik se: www.epilepsiforeningen.dk

RETT SYNDROM OG EPILEPSI

”Ved Rett kan ses, at epilepsien er sværest at behandle de første år, men senere, ofte efter 10 års alderen, bliver det lettere og mange voksne er anfaldsfrie og kan ophøre med medicinsk behandling” – uddrag fra Rett Syndrom.

Det konkluderes endvidere i bogen Rett Syndrom, at epilepsi hyppigt ses ved Rett. Den kan være svær at diagnosticere og behandle. Derudover er der stor risiko for, at andre Rett symptomer kan mistolkes som epilepsi. Her er det vigtigt, at de fagpersoner der undersøger for epilepsien, er bekendte med de typiske træk ved Rett – så som vejtrækningsforstyrrelser, bevægelsesmønstre og mulige EEG forandringer.

En lang og snørklet udredning – en stædig mors beretning

AF SUSAN BILLE ANDERSEN

Rose blev født i maj 2014, som vores tredje barn, og alt syntes godt de første måneder. Hun spiste, sov, og gjorde som babyer nu ellers gør. Da hun var 6 måneder luftede min mor – som på det tidspunkt havde været praktiserende læge i over 30 år – en mistanke om at Rose kunne have epilepsi. Det fik mine alarmklokker til at ringe. Jeg var nemlig selv bekymret for Rose, for hendes udvikling var gået i stå. Men hverken egen læge eller sundhedsplejersken delte min bekymring.

Da Rose var ca. 7 måneder begyndte hun så at miste færdigheder, og jeg insisterede på at få hende til børnelæge, også fordi hun lavede nogle mystiske spjæt. I dag, 4 år senere, ved jeg at det var myoklonier. Men dengang anede jeg jo intet om epilepsi... Nå, vi kom en tur ud på Herlev til en vurdering, og hold nu op hvor blev jeg skuffet! Jeg følte mig slet ikke taget seriøst, og vi blev sendt hjem efter en times tid. Sidenhen fandt jeg ud af at man ikke engang havde fået noteret i journalen at Rose havde mistet færdigheder. Det var jo ellers en rimeligt væsentlig detalje! Jeg fik dog forhandlet mig til en EEG undersøgelse, men det var kun en standard 20 minutters undersøgelse. Den kom ud uden bemærkninger, men Rose lavede ikke nogen spjæt undervejs, og den var også uden søvn, så set i bakspejlet var det måske ikke så mærkeligt at der ikke var "bid".

I den følgende måned mistede Rose flere færdigheder, og hendes øjenkontakt blev dårligere. Vi kom til ambulant undersøgelse hos en ny læge på Herlev. Hun ville overhovedet ikke drøfte epilepsi, og kom hurtigt op med en teori om at Rose skulle være infantil autist, og det skulle så forklare alting. Vi kunne slet ikke få pengene til at passe, bl.a. fordi Rose havde fjernhedsepisoder, og mærkelige tonustab, hvor benene pludselig på et splitsekund var væk under hende. Men alt hvad jeg sagde prellede af. Forklaringen var og blev autisme, og på et tidspunkt fik jeg direkte besked på at Herlev ikke ville foretage sig yderligere før psykiaterne havde vurderet Rose. Det eneste vi fik ud af forløbet var papir på at Rose var retarderet. Hun var da 16 måneder gammel, men fungerede som en baby på 7-8 måneder.

Så gik der et års tid, vi prøvede at få en second opinion, men ingen havde rigtig et bud på hvad der var galt. Efterhånden tænkte jeg at det måske bare var mig der var hysterisk om-

kring epilepsi... Lige indtil en mandag formiddag i september 2016. Jeg troede at Rose sov en lur, men da jeg så til hende fandt jeg hende bevidstløs, krampende i arme og ben, med fråden drivende, helt rødspættet på brystkassen og blå om læberne. Jeg panikkede fuldstændig, men fik da ringet 112. Rose nåede at krampe ret længe, men var dog holdt op da ambulancen kom og kørte os på Herlev. Forvagten var en meget sød kvindelig læge, som for første gang nævnte en mistanke jeg også selv havde haft: Kan hun have Rett syndrom? Hun havde et gudbarn med Rett, og syntes at meget omkring Rose kunne stemme med denne diagnose. Absurd nok blev jeg simpelthen så utroligt glad, for her var en læge der så det samme som jeg. Nå, men forvagten ringede til "vores" læge og blev instrueret om at spørge hvornår Rose havde fået morgenmad – for måske krampeanfaldet bare skyldtes at vores datter havde fået maden galt i halsen?! Der blev dog trods alt bestilt et EEG, som var svært abnormt, og Rose startede omgående på Valproat.

Et par uger senere vågnede Rose en nat og skreg som en besat. Efter en lille times tid blev jeg utryg, og ringede til 1813. Vagtlægen ordinerede Panodil over telefonen. Hun skreg videre i en times tid og døsede så hen. Næste morgen var Rose slet ikke sig selv, fik i løbet af dagen feber, og om aftenen krampede hun og gik i coma. Vi endte på intensiv på Rigshospitalet, og var indlagt i næsten en måned. Og her fik vi endelig diagnosen: Rose har en fejl i *kcnb1*-genet. Super sjældent, og stort set ubeskrevet. På en måde blev vi ikke så meget klogere. Men så alligevel. Fejl i *kcnb1*-genet medfører nemlig epileptisk encefalopati, så jeg havde hele tiden haft ret: Rose har i allerhøjeste grad epilepsi. Og det har hun haft siden hun var ganske lille.

Vi blev henvist til Filadelfia, og mens vi ventede på at komme til EMU begyndte Rose igen at få de her vilde skrigeture, med puls langt over 200, temperaturen kan falde til 35,5, hendes hud bliver fuldstændig rødspættet, hun stopper undervejs med at trække vejret... Det er simpelthen som om hendes harddisk er ved at eksplodere! Og præcis samtidig begyndte hun igen at miste færdigheder – og denne gang gik det hurtigt. Gangfunktion, evnen til sidde, hovedkontrol, pludreløse osv. Alt forsvandt i løbet af 2-3 måneder. Vi var paniske, men fik at vide at vi "lige måtte træde vande" indtil hun kunne



komme i EMU. Først da vi kom til kontrol på Rigshospitalet blev situationen taget alvorligt. Epilepsien blev værre og værre, og vi prøvede diverse medicin.

Efter 14 måneder på Filadelfia var det nærmeste de kunne komme på en diagnose at "Rose har epilepsi". Og de mente bestemt ikke at skrigeturene var epileptiske. Der tabte jeg tålmodigheden, og tog kontakt til det forskningsteam i verden som ved mest om Roses sygdom, i Chicago. Deres diagnose kom omgående, og var klokkeklar: Rose har autonom epilepsi - udover al hendes "almindelige" epilepsi.

Oven på den omgang fik vi flyttet forløbet til Rigshospitalet, hvor vi føler os trygge og i gode hænder. Det er de samme læger som i sin tid reddede Roses liv da det hang i en meget tynd tråd. Det er vi dem i sagens natur evigt taknemmelige for. Og herinde kan man godt håndtere at en "sjælden blomst" som Rose ikke altid lige gør sådan som der står i lærebogen at hun burde. For nylig fik jeg for første gang en meget garvet dansk læges ord for at han er enig i at Roses

autonome episoder er epileptiske, omend sjældne. "De unge kender reglerne, de gamle kender også undtagelserne". Det er en klog mand der taler sådan. Og med et barn som Rose har man virkelig brug for en læge der kender undtagelserne...

Her i januar fik vi svar på en ny døgnvideo-EEG, som viser at Rose desværre har CSWS, dvs. at hun går i status når hun er i den dybe del af søvnen. Det har hun formentlig haft længe. Og vi som ellers syntes at det gik ret godt efter at hun var kommet på cbd. Lidt af et paradoks! Så nu må der laves en ny plan. Igen-igen. Formentlig starter vi Rose op på ketogen diæt inden længe.

Så efter 4 års udredning er brikkerne nu faldet på plads, og det er - til trods for en rigtig træls diagnose - en kæmpe lettelse. Selvom jeg på et tidspunkt undervejs var ved at tro at det måske var mig der var tosset, så var det alle kampene værd at være stædig og holde fast indtil vi kom til bunds. For nu ved vi hvad vi er oppe imod.

Milles første år med Va

AF SUSANNE BYRIALSEN LILTORP

I marts 2017, blev vi på et ophold på epilepsihospitalet Fildelfia informeret om muligheden for, at give Mille en Vagus Nerve Stimulator, som tillægsbehandling til hendes epilepsimedicin, da der umiddelbart ikke var god respons på denne.

Vi blev informeret om stimulatorens funktion og kunne straks se, at dette ville være en god mulighed for at hjælpe Mille. Hun havde på dette tidspunkt afprøvet virkelig meget epilepsimedicin, tror vi havde været omkring 8 præparater – alle med hver deres voldsomme bivirkninger for Mille. Så for os, var det ikke svært, at sige ja til denne mulighed, hvor bivirkningerne ville være minimale.

Vi havde det naturligvis rigtigt svært ved, at vores lille pige skulle opereres, at hun for evigt skulle have ar på hals og bryst og der ikke kunne gives garanti for god effekt, af denne stimulator. Der er også altid risiko forbundet med operationer og det var selvfølgelig også i vores tanker. På den måde, var det et svært valg, men et valg, som vi alligevel ret hurtigt blev enige om, at vi skulle sige ja til.

Det tog desværre noget tid, at komme igennem det til tider langsomme system, så den endelige godkendelse på Vagus Nerve Stimulatoren kom først sidst på sommeren 2017. Derefter var der noget ventetid, på en samtale på Aarhus Universitetshospital, hvor operationen skulle foregå. Denne blev afholdt i november, hvor lægen der skulle udføre operationen var til stede og forklarede om indgrebet. Vi havde en snak med narkosesygeplejersken og fik lavet en plan for det hele. Derefter var det "bare" at vente, til der kom indkaldelse til operation – den kom endelig og datoen blev d. 30 januar 2018.

Vi skulle indlægges dagen før, da Mille skulle have taget nogle blodprøver og fordi Mille var den første patient på operationsstuen den dag. Mille og jeg blev indlagt og det var så meningen, at Jesper skulle have kørt ned på operationsdagen, men fordi han havde været syg, så måtte han desværre ikke komme, på grund af smittefare – helt forståeligt, men også svært at være alene om hele Milles operation. Alt gik som det skulle og selve operationen tog et par timer – Mille ville dog gerne sove dejligt længe efterfølgende – så først 3 timer efter operationen vågnede hun op.



Hun var rimeligt tilpas og vi kunne nøjes med, at give morfin en enkelt gang, derefter klarede hun sig på panodil. Noget af det jeg var spændt på, ud over dens virkning, var også hvor meget den ville fylde i Milles lille bryst, men den fylder ikke meget og nu her 1 år efter operationen, så skal jeg trykke og mærke godt efter, for at finde den.

gus Nerve Stimulator



Billedet her er taget på operationsdagen, hvor det hele er meget hævet.

Vi skulle være opmærksomme på, at begge Milles ar helede fint op og det var det – vi kom hjem dagen efter. Eller det vil sige, at det gjorde vi ikke helt, for nu var de alle syge der-

hjemme, så vi tog videre på børneafdelingen i Aalborg og derefter videre til patienthotellet i Aalborg, inden vi måtte komme hjem – der skulle ikke være risiko for at Mille blev syg og der dermed kunne gå infektion i arrene.

Mille var i børnehave en uges tid efter operationen og 14 dage senere gik turen mod Epilepsihospitalet Filadelfia, hvor stimulatoren skulle startes op. Vi var indlagt 1 uge, hvor vi hver dag eller hver anden, skulle have sat stimulatoren et trin op. Det sker ved, at de taster oplysninger ind på en iPad, der er koblet til maskinen, der føres op til Milles bryst. Den holdes der i et stykke tid og på denne måde startes den og skrues op og ned for styrken. Når dette sker, kan nogle børn mærke at det sitre lidt – halsen bliver lidt irriteret, men Mille havde ingen reaktion, hvilket naturligvis var dejligt.



I løbet af den uge kom vi op på Trin 8 og det var lige som det skulle være. Vi fik udleveret 2 magneter til stimulatoren, sådan at vi kunne starte og slukke den, hvis det skulle blive nødvendigt. Vi starter den, hvis Mille kræmper og vi fornemmer at den ikke selv er gået i gang. Hvis Mille skulle blive utilpas og vi har en formodning om, at det er på grund af hendes stimulator, så har vi altid mulighed for at slukke den, ved at klistre en af magneterne fast på hendes bryst. Så længe den sidder der, er stimulatoren slukket – det har vi dog aldrig haft brug for.

Mille kom på trin 8 og det betød at den stimulerede i 30 sekunder og holdte pause i 5 minutter døgnet rundt. Vi kunne høre det på Milles stemme det første lange tid, som en svag "knurren" – nu hører vi det sjældent og det er den ENESTE bivirkning, som vi har oplevet.

Nogle måneder senere blev stimulationen igen øget og på nuværende tidspunkt stimulerer den hvert 3 minut i 30 sekunder døgnet rundt. Når vi bruger magneten ved anfald, stimulerer den i 1 minut.

Effekten har været god! Vi oplevede ret hurtigt, at Mille fik kortere anfald, at når vi satte magneten på, så klingede krampen af. Det har været skønt, at kunne hjælpe hende på den måde og det giver os en mulighed mere, inden vi skal give anfaldsbrydende medicin.

Mille fik den nye model indopereret og den sætter i gang, når Milles puls stiger, som den gør ved anfald og det har vi også en klar opfattelse af nu, at det sker, det var vi lidt bekymrede for, at den ikke gjorde i starten. Det sidste år, har vi oplevet at mange af Milles anfald lige er på vej og så ser vi, at de forsvinder enten med det samme eller efter få sekunder/minutter, enten af sig selv eller ved brug af magneten.

Desværre har den i Milles tilfælde ikke været helt nok og da vi i september 2018 oplevede en voldsom stigning både i længde og mængde af anfald, der gjorde at vi ofte skulle på sygehuset, på grund af max anfaldsbrydende medicin, måtte vi tænke nye veje. Derfor er Mille nu også startet på Cannabis Olie fra Glostrup Apotek igennem Filadelfia. Så på nuværende tidspunkt får Mille 2 slags epilepsimedicin, cannabis olie og hendes Vagus Nerve Stimulator er stadig kørende. Denne er

der dog stadig mulighed for, at justere på, i forhold til hvor ofte den skal stimulere og hvor længe. Arrene er blevet meget mindre tydelige – det på halsen har de lagt i en fold, så det ses nærmest ikke og det på brystet er allerede nu blegnet meget.

Billedet her viser arrene få uger efter operationen.



Vi kan se den gode effekt og er stadig meget glade for beslutningen om operationen. Den skal skiftes om nogle år, da batteriet jo selvfølgelig ikke holder evigt, men det er jeg sikker på, at Mille klarer så flot, som hun har klaret alt andet.

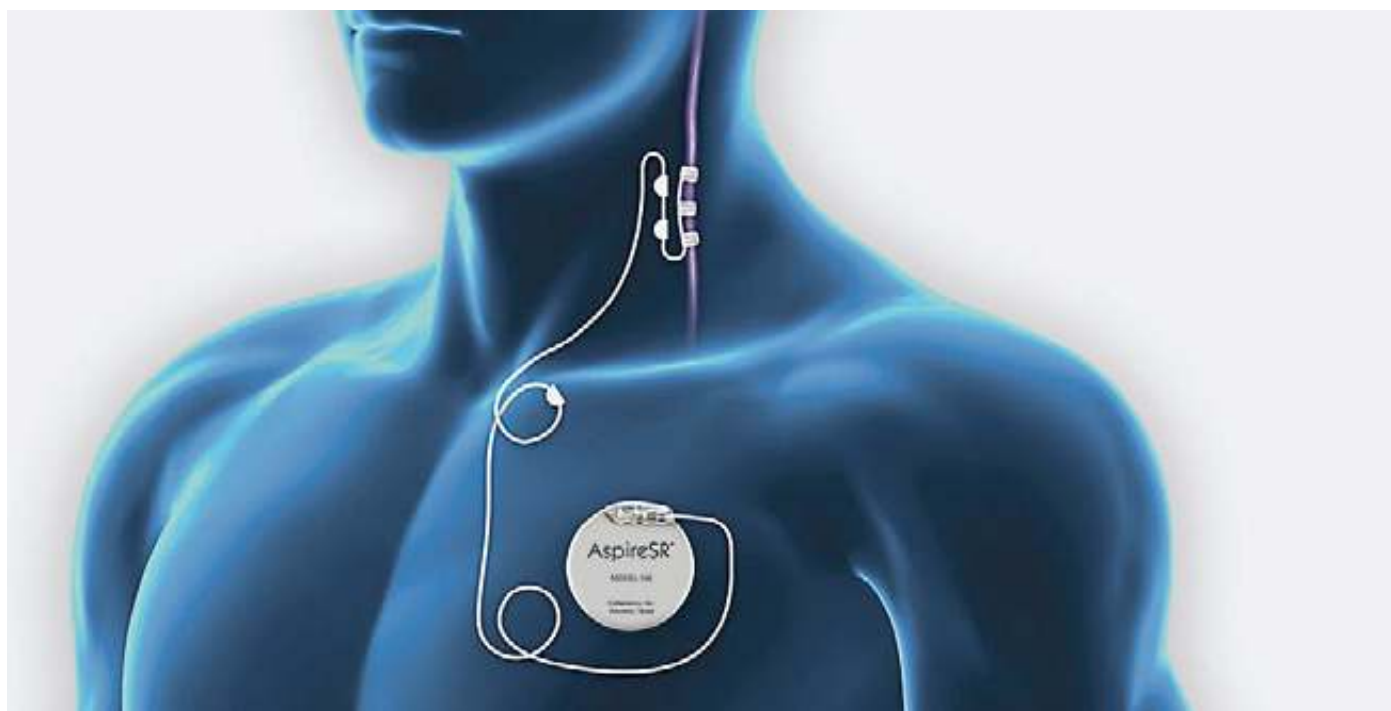
Vagus Nerve Stimulator (VNS)

AF SUSANNE BYRIALSEN LILTORP

En Vagus Nerve Stimulator er en lille stømstimulator, der indopereres lige under kravebenet. Fra denne stimulator løber en tynd ledning under huden, op til vagusnerven på halsen. Stimulatoren sender, via små strømstød, impulser op til hjernen. Disse impulser er med til, at bringe anfaldene under kontrol, at mindske dem i længde og antal.

Der opleves også, at behandlingen kan give øget livskvalitet i form af bedre søvn, kortere og mindre alvorlige anfald, samt bedre humør.

Bivirkningerne kan være ændring af stemme, ubehag i halsen og hoste – disse bivirkninger opleves kun, når stimulatoren er aktiveret.



Hvor ofte den stimuleres afhænger af, hvilket trin den sættes på – eksempelvis stimulation i 30 sekunder, efterfulgt af 5 minutters pause.

Selve apparatet har en diameter på 3-4 cm.

Med apparatet medfølger 2 stærke magneter. Disse kan aktivere stimulatoren, og dette gøres ved, at føre magneten kortvarigt hen over denne. Når dette gøres, stimuleres Vagus Nerven i 1 fuldt minut.

Det er forskelligt hvilken effekt der opnås, men ca. 50%, oplever ca. 50% anfalds reduktion og ca. 5-8% oplever fuld anfaldsfrihed. Nogle oplever mindre reduktion i anfald og der er også nogle, der ingen bedring oplever.

I Danmark kan man få indopereret en stimulator på Rigshospitalet og på Aarhus Universitetshospital.

Den fulde virkning af Vagus Nerve Stimulatoren viser sig over tid – det kan tage op til 1 til 2 år. ***"Det er som om, hjernen skal vænne sig af med at udløse anfald"***

Hvis der ingen effekt er, kan stimulatoren fjernes igen, men man fjerner dog aldrig ledningen, da denne med tiden vokser fast på vagus nerven.

For yderligere information www.epilepsiforeningen.dk

Epilepsihospitalet Filadelfia startede med, at godkende børn til VNS i 1996 og i starten af sidste år, var der ca. 114 børn med en aktiv stimulator.

Da Julie var på diæt

AF JETTE GADEGAARD KLIT

Julie debuterede med epilepsi da hun var 4 uger gammel. Infantile spasmer, men da hun ikke var klassisk, hverken på EEG eller på hvordan anfaldet så ud, blev hun først behandlet for spasmerne efter 3 mdr. Indtil da fik hun andre forskellige slags medicin uden effekt.

Julies epilepsi er multifokal, så operation har fra dag 1 været udelukket.

Julies udvikling gik i stå, og hun var ekstrem passiv det første år. Sov nogle dage 22 timer i døgnet, kun afbrudt af anfald.

Julie har kun været anfaldsfri 2 mdr. den sommer, hvor hun startede med Sabrilex. Hun får stadig Sabrilex og inovelon og det holder spasmerne nede på et rimeligt niveau - men stadig anfald hver dag.

Julies anfald har altid bestået af epileptiske og toniske spasmer, men de ændrer meget udseende. Det kan i perioder være ekstremt svært, at vurdere om det er noget nyt, eller om det er de samme anfald.

Julie har været fulgt på Filadelfia siden juni 2011, da hun var 4 måneder gammel.

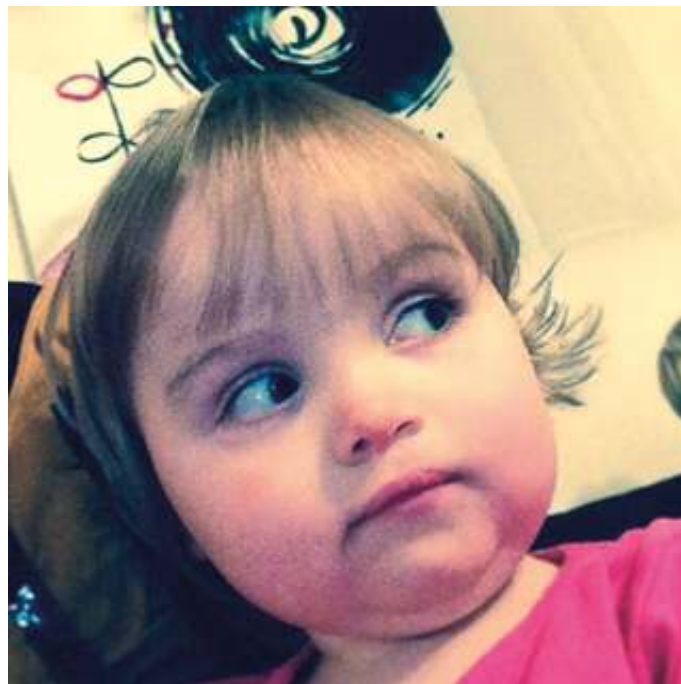
Fra starten mistænkte mange læger og andre fagpersoner Rett syndrom, pga. hendes udseende (Angel face) og hendes håndbevægelser (vridende og slag på munden). Julie blev gentestet i efteråret 2011, men den viste ikke tegn på Rett. Men skanningen havde vist en misdannelse i hjernen, hvor epilepsien også udsprang fra, så det blev forklaringen på epilepsien og hendes udfordringer generelt.

I februar 2017 beslutter lægen i Herning, at hun skal testet for Rett igen. Hendes lighedstegn med Rett pigerne er ikke blevet mindre. Det krævede ingen nye blodprøver - Filadelfia kunne genteste det "gamle" blod. Denne gang på 100 nye måder og denne gang bonnede Julie ud på Atypisk Rett - Cdkl5.

DIÆTEN

Julie kom på diæten og det var Filadelfia, der stod for den.

Vi startede i juni 2012, da Julie var 1 år. Hun havde dengang, som også nu, epileptiske og toniske spasmer.



Diæt opstart kræver 1 uges indlæggelse og der inden, har der været flere møder med sygeplejerske og diætist, bla. for at aftale, hvad diæten skal bestå af - altså hvad barnet kan spise.

Indlæggelsen starter med faste - barnet skal i ketose. Ketose er et udtryk for, at kroppen bruger fedt som primært brændstof, herunder også til at forsyne hjernen med energi. Jeg kan ikke huske, om hun slet ikke fik noget at spise, hvis hun gjorde, så i hvert fald meget lidt.

Når barnet er ketonisk - måles blodsukkeret ved at tage lidt blod fra en fingerspids. Diætisten har lavet en kostplan med 4 (nogle gange 5) måltider på.

Julie spiste ikke så varieret dengang. Flaske med noget ala modernemælkserstatning og creme fraiche med bær. Sådan var hendes kost det første halve års tid.

4 måltider på faste tidspunkter HVER dag.

Alle måltider indeholdt omkring 90 % fedt og meget meget få kulhydrater. Hjernen skal via diæten selv producere kulhydraterne, hvilket hos nogen giver færre anfald.

Alle måltider skal laves med stor præcision. Det vil sige, at der ikke skal bruges 25 g creme fraiche, men f.eks. 25,3 g og barnet skal spise det hele. Jeg har aldrig været så god til at skrabe en skål ren, som jeg var, da Julie var på diæt, dette kræver en helt særlig teknik, som man lærer på Filadelfia.

Man låner også en vægt på Filadelfia, der kan måle præcist og man får et beløb til at købe skåle, skeer og lign, da man helst ikke må bruge resten af husholdningens, for at holde diæten så meget som muligt.

Hver uge skal der indsendes anfaldsregistrering og et andet ugeskema til Filadelfia. På ugeskemaet var blandt andet barnets vægt, blodsukker, ketoner, hvilket mad barnet havde fået - hver menu har et nr. og samtidig skulle man også skrive, hvordan barnets humør havde været. Jeg ved ikke, om de stadig gør sådan.

Jeg havde jævnlig og tæt kontakt med diætisten. Jeg valgte, at det var hende, der udregnede menuerne, men man kan også selv lære det. Jeg skrev, hvis vi havde ønsket om en madvare, og så regnede hun det ind i en menu.

Julies kost var MEGET ensidig, men hun spiste til alle måltiderne. Vi var inden opstart meget i tvivl om, hvorvidt hun ville kunne dette, da hun sov ekstremt meget som lille. Hun fik derfor Mickey Knap inden diæt opstart, men vi brugte den kun sjældent til mad. Derudover brugte vi den meget til væske i starten. De skal have rigtig meget væske på diæten, fordi kosten er så fed. Julie har aldrig drukket almindeligt vand, men hun ville dog drikke Fun One saftvand, som er tilladt da der ikke er kulhydrater i. Fun One var også god til sulten. De får kun lige nøjagtigt det, som de har brug for på diæten, så sult er svær at undgå - saften hjalp lidt - også om natten.

Diæten er meget tidskrævende. Det tager lang tid, at lave måltiderne, især i starten. Man skal også nogle gange gå i flere butikker, når der skal handles ind. Creme fraiche 38 % fås ikke alle steder. Man kan i de fleste kommuner få 3 måneders tabt arbejdsfortjeneste i opstarten.

Under diæten er man på Filadelfia hver 3 måned. Blodprøver, snak med læge, sygeplejerske og diætist. Man kan vist stadig blive indlagt aftenen før, hvis man kommer langvejs fra.

Julie havde det ikke godt på diæten. Anfaldene fortsatte, hendes energi forsvandt, hun var forkvalmet, endnu mere forstoppelse end før og set i bakspejlet kan jeg ikke forstå, at vi holdt ud i 18 mdr. Men vi håbede jo hele tiden, at det ville vende. Det var en hård periode. Alt omkring kosten skulle planlægges. Man skulle altid lige huske, at have mad med, når man skulle noget. Tilpasse aktiviteter i løbet af dagen, så det passede med måltiderne. Julies forhold til mad blev ødelagt. Det ved jeg sker for mange andre børn, i forbindelse med diæten.

Julie ville efterfølgende kun spise babygrød - det pulver du køber og blander op med vand - det er dyrt i længden til en 2 årig. Øllebrød ville hun også gerne have - heldigvis den hjemmelavede!

Jeg brugte næsten 1 år, på at genoptræne hendes lyst til varieret mad. Det lykkedes heldigvis, og hun spiser så fint i dag - andre kæmper noget længere tid.



Mille får Cannabis olie

AF SUSANNE BYRIALSEN LILTORP

Mille blev godkendt til afprøvning af cannabis olie i efteråret 2018, da vi havde efterspurgt det på Epilepsihospitalet Filadelfia. Vi havde spurgt om det tidligere, faktisk før Mille blev godkendt til Vagus Nerve Stimulator, men på det tidspunkt, var det ikke en mulighed for Mille. Da vi hørte, at der var blevet åbnet op, for at flere kunne prøve, så lagde vi straks billet ind.

Vi var til samtale på Filadelfia, i forbindelse med en justering af Milles Vagus Nerve Stimulator og her talte vi om muligheden, for denne afprøvning. Vi talte meget om, at cannabis olie ikke er en mirakel kur og at det stadig er så nyt, så der er ikke mange resultater endnu og dem der er, har været meget blandede.

Vi talte også om, at hvis behandlingen ikke har resultat, så skulle Mille stoppe efter 3 måneder, også selvom, at vi eventuelt kunne mærke en kognitiv forbedring. Denne kognitive forbedring, var der mange der havde oplevet ved deres børn, hvilket jo selvfølgelig var skønt, men ikke derfor man gik i gang med afprøvningen.

Cannabis Olie er også en dyr omgang, så derfor var det vigtigt, at vi ville være klar på, at dokumentere Milles anfald i vores anfaldsapp. Dette har vi nu gjort, siden Milles første anfald, så for os, ville det ikke være et problem.

Mille og jeg blev indlagt på Filadelfias børneafdeling d. 3 december 2018 til opstart af cannabis olien – vi skulle være indlagte 1 uge, altså over en weekend, da nogle børn er endt med at gå i status (vedvarende/gentagende anfald) ved optrapning.

Mille startede ud, med at få 7 dråber olie morgen og 7 dråber olie aften – dette fik hun i to dage, hvorefter hun steg i dråber igen og dette gentog sig indtil vi skulle hjem. Oliens er i en flaske, som man vender på hovedet og trykker 1 dråbe ud af gangen. Den er tyktflydende og gives på ske - kan dog også gives i sonden!

Milles epilepsimedicin



Milles første flaske CBD

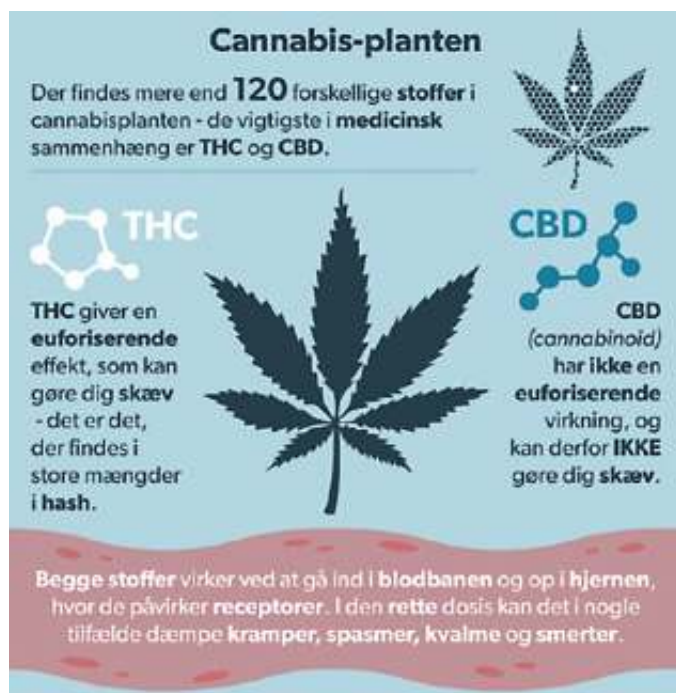


Der var god tid til at prøve Filadelfias nye legeplads



Den cannabis olie de bruger på Filadelfia, laves på Glostrup Apotek og er den eneste lovlige Cannabis Olie i Danmark. Der er ikke THC i, da børn ikke må få det.

CBD -THC



Bivirkningerne ved brug af olien kan være træthed, kvalme, udslæt og diarre – hvor diarre er den hyppigste.

Som tidligere skrevet, så er Cannabis Olie en dyr omgang og da jeg købte flaskerne i december kom jeg af med ca. 11.000kr pr. flaske – Mille skulle have 7 flasker! Vi betalte lige knap 900kr for den første flaske og derefter var de sidste ”gratis”. Vi havde nået Milles max betaling på apoteket!

Da 2018 sluttede, var der ifølge Filadelfia omkring 50 børn startet op hos dem, siden det blev muligt i Danmark. Jeg har hørt, at det også er muligt på Rigshospitalet, men ved ikke nok om det, til at udtale mig om, hvordan det går der.

Vi syntes ret hurtigt, at vi oplevede at Mille havde bedre øjenkontakt, at hun var hurtigere på aftrækkeren og at hun var skarpere på hendes øjenstyringscomputer – altså de kognitive forbedringer! Det var vildt skønt at opleve, selvom det jo ikke var derfor, at vi var gået i gang med afprøvningen!

Da vi kom hjem fik Mille 23 dråber olie morgen og 23 dråber aften og havde endnu ikke tegn på bivirkninger! Kort tid efter vi kom hjem fik hun pludseligt udslæt, vi var dog ikke opmærksomme på, at det var en bivirkning (en som man skal reagere på) så vi så det lidt an og 2 dage efter var det væk. Vi ved dog nu, at man skal reagere på udslæt!

Mille fik tyndere afføring, men vi justerede lidt på hendes daglige movicol og det hjalp! Det er noget vi holder øje med – men ser det som en meget ”mild” bivirkning i forhold til, hvordan vi ellers har oplevet hende – aggressiv og træt.

Mille havde rigtig store anfald sidst på året – der var ikke nødvendigvis mange, men de var lange og endte med meget anfaldsbrydende medicin, ambulancekørsler og indlæggelser! Siden Mille er startet på cannabis olie d. 3 december, har hun kun haft 1 indæggelse på sygehuset. Mængden af anfald varierer, men længden på dem er kortere. Hvor hendes vagus nerve stimulator i efteråret ikke kunne stoppe de store anfald, så tager den langt de fleste nu. Vi har ikke givet ret meget anfaldsbrydende medicin og oplever bare bedre effekt generelt! Midt i januar, da Mille blev indlagt efter et stort anfald, steg hun til max dosis cannabis olie, så nu får hun 30 dråber morgen og 30 dråber aften.

Vi ved, at Mille aldrig bliver anfaldsfri, det er hendes epilepsi for kompleks til, men hvis vi kan hjælpe hende til, at de anfald hun får, er små og hurtigere er ovenpå, så er det helt fantastisk!

Vi oplever også den kognitive effekt – det er fantastisk og det er som om, at der er blevet tændt for en kontakt! Hun er meget mere PÅ! Der skal ikke så meget til, før hun reagerer med smil og god øjenkontakt! Hun er mere med i det der foregår herhjemme, men bestemt også i børnehaven, hvor der er overskud til leg med de andre, på en helt anden måde end tidligere. Dette er noget af det, der er svært at beskrive, hvis man ikke kender Mille – men folk der kender hende, er ikke i tvivl om, at der er sket en positiv ændring, efter start på olien.

Sidst i februar skal vi til møde med en læge fra Filadelfia, der skal vurdere, om Mille kan få lov til at fortsætte på olien og vi håber, at han ser det samme som vi gør, nemlig en klar bedring i Milles epilepsi.

Mille er nu godkendt til fortsat behandling med cannabis olie yderligere 1 år, grundet den positive effekt heraf.

MEDARBEIDERE

CENTER FOR

CENTER FOR FOD DETT SVINDOM



ANNE-MARIE BISGAARD

Overlæge, ph.d.
Telefon 29 20 48 66
anne-marie.bisgaard.pedersen@regionh.dk
Lægelige spørgsmål angående Rett Syndrom.



JANE LUNDING LARSEN

Cand.pæd. i pædagogisk psykologi
Telefon 29 20 48 06
jane.lunding.larsen@regionh.dk
Rådgivning til familierne samt spørgsmål vedr.
kognition og kommunikation ved Rett Syndrom.



CHRISTINE MELSTED JØRGENSEN

Klinisk diætist
Telefon 29 20 48 02
christine.melsted.joergensen@regionh.dk
Rådgivning ved ernæringsmæssige problemstillinger.



MAIBRITT HELBÆK KJÆR

Sekretær (fælles med Center for PKU)
Telefon 29 20 48 46
Telefontid: mandag – onsdag og fredag kl. 9.30-12.30,
Samt torsdag kl. 12.00-15.00
maibritt.helbaek.kjaer@regionh.dk
Ændring af booking, praktiske spørgsmål om
centret, overnatning m.v.



MICHELLE STAHLHUT

Specialist i pædiatrisk fysioterapi, M.Sc.
Telefon 29 20 48 49
michelle.stahlhut@regionh.dk
Spørgsmål angående fysioterapi og forskning.



ANNE-KATRINE HØJFELDT

Fysioterapeut, Cand. Scient. San. Publ.
Tlf. 29 20 48 29
anne-katrine.hoejfeldt@regionh.dk
Spørgsmål ang. fysioterapi ved Rett syndrom.



BITTEN SCHOENEWOLF-GREULICH

Speciallæge i klinisk genetik
Telefon 29 20 48 50
bitten.schoenewolf-greulich.01@regionh.dk

POSTADRESSE

Center for Rett syndrom
BørneUngeklínikken
Afsnit 4094
Opgang 4, Kælderen
Juliane Maries Vej 8
2100 København Ø



Så har vi været på Blegdamsvej i 4 måneder, og flere af jer har været inde og besøge os. Selve besøgene er gået fint. Vi har rådighed over et større rum, og der er flere redskaber, end vi har været vant til. Vi er ved at få venteområdet sat i stand, så der bliver mere hyggeligt. Men det er ikke nogen hemmelighed, at parkeringen kan være udfordrende. Det er også en udfordring, at vi kun har rådighed over undersøgelseslokalet til tre besøg om ugen. Vi beder jer derfor om at melde afbud i god tid, hvis den sendte tid ikke passer jer, så vi kan give den til en anden.

FORSKNING

Vi har mange forskningsplaner. Heraf har vi fået godkendt projektet om "Søvn og Rett syndrom", så vi sender snart informationsmateriale ud til jer. I første omgang vil de voksne med en MECP2 variant (forandring) blive inviteret. Et andet godkendt og finansieret projekt handler om at øge den daglige fysiske aktivitet hos piger og kvinder, som kan gå med eller uden støtte. Der er tale om et telesundhed-projekt i Danmark, Israel og Australien, hvor al kontakt og rådgivning foregår via online opkald. Projektet starter omkring juli/august og foregår i samarbejde med Jenny Downs fra Australien og Meir Lotan fra Israel. Vi er i fuld gang med planlægningen, og i Danmark inkluderer vi primært piger og kvinder fra Fyn og Jylland. Alle involverede vil høre nærmere om projektet til sommer. Hvis der er nogen, som har spørgsmål inden da, er I meget velkomne til at kontakte Michelle.

Vi er endvidere ved at planlægge det næste ph.d.-studie; vi håber at kunne skrive om det i næste blad.

Bitten Schönewolf-Greulich har netop afleveret sin ph.d.-afhandling – et stort tillykke fra os alle. Vi glæder os til forsvaret, som bliver til foråret. Titlen på afhandlingen er "Rett-like childhood syndromes – identification of disease causing genes and mechanisms, a clinical and molecular study."

UDGÅENDE AKTIVITET OG KONFERENCER

Vi skal også udenlands i år. Jane og jeg er inviteret til at tale ved den svenske Rett-forenings møde i Gøteborg til marts, og Michelle skal til Barcelona til maj

og tale ved den spanske forenings møde. Herudover håber vi at få taletid ved den næste europæiske conference, som er i Finland til september. Det er altid en stor inspiration og læring for os at deltage i disse møder. Det er fantastisk, at andre også kan få glæde af de erfaringer, vi med jeres hjælp gør os. Samtidig får vi nye ideer og viden med hjem, som kan komme jer til gode.

Så er der jo også verdenskonferencen i Australien i 2020.

RETT-RESSOURCE

Rett syndrome Europe har sammen med internationale eksperter offentliggjort retningslinjer vedr. symptomer, der er hyppige hos individer med Rett syndrom. De er udgivet på forskellige sprog og kan downloades via dette link

<http://www.rettysndrome.eu/rett-resource/>

PERSONALE

Vi er glade for at kunne fortælle, at vi har fået en ny social-rådgiver. Hun hedder Gry Rasmussen og præsenterer sig selv i et andet indlæg i dette blad. Hun skal, udover jer, tage sig af Center for Fragilt X og Center for sjældne sygdomme herunder PKU. Hvis I har brug for hendes assistance skal I kontakte mig, som så formidler kontakten.

*På vegne af alle i Center for Rett syndrom
Anne-Marie Bisgaard/februar 2019*

Vigtige datoer og links

27.-28. September 2019

6. European Rett Syndrome Conference, Tampere, Finland
<https://www.rett2019tampere.fi/eng>

30. September – 3. Oktober 2020

9th World Rett Syndrome Congress, Australia
<http://rettworldcongress.org/>

RETT SYNDROM OG EPILEPSI

VED OVERLÆGE ANNE-MARIE BISGAARD

Epilepsi er en af de mest almindelige følgetilstande (komorbiditeter) ved Rett syndrom (RTT). Det er samtidig en af de tilstande, der har størst indflydelse på dem, der har RTT, og det påvirker hele familiens livskvalitet dvs. også forældre og søskende.

Skønnet over hvor mange med RTT, der får epilepsi varierer fra ca. halvdelen til over 90% alt efter, hvilket studie man ser på. I Danmark ligger hyppigheden på ca. 70% vurderet ud fra de oplysninger, vi har i Rett centret. Se figur 1, som viser andelen (ud af 100) af individer med RTT og en *MECP2* forandring med epilepsi (den mørkeblå farve) for de forskellige gen-forandringer. Man kan se, at alle er i risiko for at udvikle epilepsi, men det er hyppigere for nogle forandringer end for andre. Hvis man har en *CDKL5* forandring er risikoen for epilepsi endnu større.

DEBUT

Epilepsien kan debutere hele livet, men det er hyppigst i barndommen. Data fra 54 danskere med RTT (og *MECP2*) og epilepsi viser, at de fik epilepsi, da de var fra under 1 år og op til 20 år med en gennemsnitsalder på ca. 5½ år. Halvdelen af dem fik epilepsi inden 4-5 års alderen. Hos børn med en *CDKL5* forandring kommer de første epileptiske anfald typisk indenfor de første levemåned, hvilket ikke er tilfældet hos børn med en *MECP2* forandring.

DIAGNOSEN

Diagnosen epilepsi stilles hos personer med RTT som hos alle andre mennesker ved, at man observerer anfald og sammenholder dem med de forandringer, man ser på

eeg'et (undersøgelse af hjernens elektriske aktivitet). Men der kan være udfordringer ved at stille diagnosen, da personer med RTT ofte har nogle "anfaldsfænomener", der ikke skyldes epilepsi, men kan ligne det. Det kan være vejrtrækningsforstyrrelser, håndstereotyper eller forskellige bevægeforstyrrelser og ændrede spændinger i musklerne.

Epilepsien kan vise sig forskelligt fra person til person. Anfaldstyperne er de samme, som kan ses hos andre mennesker og ved andre syndomer. Der er således ikke en særlig RTT epilepsi.

BEHANDLING

Der er heller ingen særlig behandling af epilepsien ved RTT. Retningslinjerne er de samme som hos andre med epilepsi og afhænger af epilepsitypen og de forandringer, der ses på eeg'et.

Epilepsien kan ofte være svær at behandle. Det er således ikke usædvanligt, at en person med RTT har anfald, selvom hun/han er i medicinske behandling. Epilepsien kan "komme og gå" gennem livet. En ny norsk undersøgelse viste, at to ud af tre voksne kvinder over 30 år havde aktiv epilepsi.

Udover den medicinske behandling får nogle en vagus nerve simulator (VNS). Det er en slags pacemaker, der sender små elektriske impulser til hjernen via vagus nerven.

Nogle har også prøvet en særlig diæt - ketogen diæt. Os bekendt er der lige nu ingen med RTT i Danmark, der er i denne behandling.

NORVA²⁴
KLOAK OG INDUSTRISERVICE

Din lokale kloakmester kan hjælpe dig med:
Tilstoppede afløb Vand og fugt i kælderen
Tv-inspektion Tømning af septisk-/bundfældningstanke

Smedevænget 15, Stenstrup • 4700 Næstved
Tlf. 55 70 04 84 • www.norva24.dk

RUSTEK A/S
Deres rustfrie forberedelse...

Speciale: Rustfast stål!

- Maskinfabrik
- Svejsning
- Laserskæring
- Buk

Tlf. 96 83 71 31
www.rustek.dk • rustek@rustek.dk
Bjørnevej 3 • 7800 Skive

RETT SYNDROM

FREMTIDSØNSKER

Da epilepsi har så stor en negativ indflydelse på så mange med RTT og deres familier, har vi som rådgivere og behandlere et stort ønske om at kunne optimere den medicinske behandling. Vi håber, at forskningen på sigt vil give os mulighed

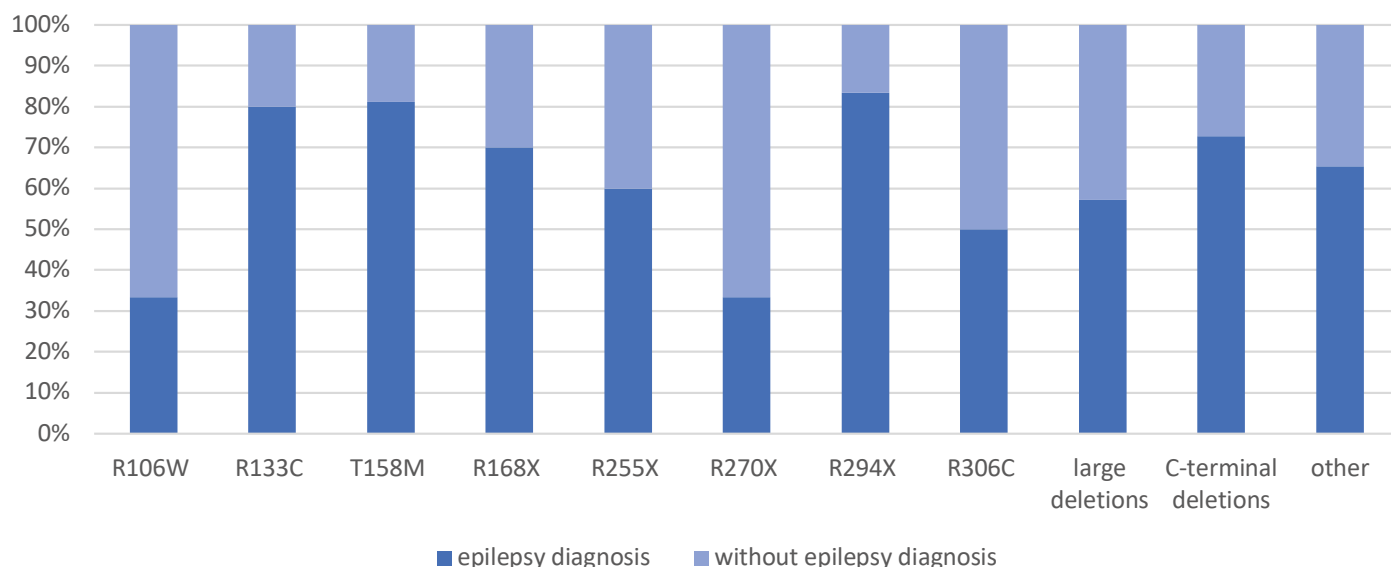
for at skræddersy behandlingen til den enkelte – den såkaldte personlige medicin. Dvs. at vi også ud fra en persons genforandring kan sige, hvilken type medicin, der med størst sandsynlighed vil være bedst.

FLERE OPLYSNINGER

<http://www.rettsyndrome.eu/wp-content/uploads/2018/05/Epilepsy-in-Rett-syndrome.pdf>

<https://www.epilepsiforeningen.dk/epilepsi/>

Figur 1. Epilepsi blandt 98 danske personer med Rett syndrom og en *MECP2* forandring



Kære alle

Jeg hedder Gry Sørensen og jeg er pr. 1. december 2018 ansat som socialrådgiver i Center for Rett Syndrom. Jeg kommer direkte fra et socialrådgiverjob i Københavns Kommune, hvor jeg i 5 år har betjent børn, unge og familier med behov for særlig støtte.

Jeg kan hjælpe jer i forhold til at rådgive og vejlede omkring den sociale lovgivning, samt andre sociale problemer der måtte være, i forhold til at have et barn med Rett Syndrom. Særligt når samarbejdet med kommunen slår knuder, kan jeg være behjælpelig med kommunikationen og "oversættelse" fra kommunesprog til helt almindelig dansk.

Jeg ser meget frem til samarbejdet, og I skal vide at jeg kan spørges om både stort og småt, både pr mail og telefon, og jeg vil gøre mit allerbedste for at svare jer hurtigt og kompetent.

De bedste hilsner
Gry

BESTYRELSE KONTAKTLISTE

FORMAND

Louise Svarthol Lund
Stationsvej 9
3330 Gørlose
E-mail: louise@rett.dk
Tlf.: 21 47 26 83
(mor til Astrid)



NÆSTFORMAND

Tage Bay
Skovvej 9
4720 Præstø
E-mail: tage@rett.dk
Tlf.: 31 49 34 16
(far til Camilla)



KASSERER

Marlene Borregaard
Kornvænget 121
3600 Frederikssund
E-mail: marlene@rett.dk
Tlf.: 28 90 07 66
(mor til Sofie)



SEKRETÆR

Heidi Sejr
Funder Møllevej 17
8600 Silkeborg
E-mail: heidi@rett.dk
Tlf.: 60 60 91 11
(mor til Marie)



BESTYRELSESMEDLEMMER

Susanne Liltorp
Vaarstvej 312
9260 Gistrup
E-mail: susanne@rett.dk
Tlf.: 22 53 13 29
(mor til Mille)



Karen Bøtkjær
Hybenvænget 27
2740 Skovlunde
E-mail: karen@rett.dk
Tlf.: 32 57 99 98
(mor til Erika)



SUPPLEANTER

Peter Dorow Hansen
Ivar Bentsens Vej 18
4300 Holbæk
E-mail: peter@rett.dk
Tlf.: 50 45 54 05
(far til Karoline)



Lasse Winther Thomsen
Lasse Winther Thomsen
Gl. Landevej 42
9440 Birkelse
E-mail: lasse@rett.dk
Tlf.: 60 88 24 27
(far til Gry)



FORENINGEN GENERELT

Louise Svarthol Lund
tlf. 21 47 26 83
louise@rett.dk

FORENINGENS BLAD

rettnyt@rett.dk

FORENINGENS HJEMMESIDE

Carsten Larsen
Carsten@rett.dk

FORENINGENS FACEBOOK-SIDE

Lasse Winther Thomsen
Lasse@rett.dk

KOMMUNIKATION

Socialpædagog Liff Liesel Hansen
tlf. 43 64 78 17
liff@liesel.dk

SOCIALRÅDGIVER

Yasmin Sarah Ahmed
Yasmin@rett.dk

SMÅ PIGER/NATTESKRIGERI

Dea Laustsen
tlf. 48 28 43 23
vejgaard.cattle@gmail.com

DRENGE MED RETT SYNDROM

Ole Hansen
tlf. 36 16 19 35

BEDSTEFORÆLDRE

TIL BARNEBARN MED RETT SYNDROM
Hanne og Peter Nielsen
Frederikssund
mobil 28 94 12 46

EPILEPSI

Liff Liesel Hansen
tlf. 43 64 78 17
liff@liesel.dk

KETOGEN DIÆT

Jan Nielsen
tlf. 46 41 26 41
jan@rett.dk

TÆNDER

Tandlæge Hanne Ladekarl
tlf. 51 32 94 80
hanne.ladekarl@gilleleje-tand.dk

OMBYGNING AF HUS

Klaus Nielsen
tlf. 65 97 64 97
klausnielsen@gmail.com

Winnie Pedersen

tlf. 44 92 98 18
winnie@rett.dk

OPLYSNING til alle annoncører i Rett Nyt

Vi vil gerne benytte lejligheden til at takke alle annoncører i Rett-bladet. Vi er meget taknemmelige for, at I vil støtte vores blad og vil med dette lille notat fortælle lidt om, hvad vi som forening får ud af bladet, og hvad pengene går til udover bladet i sig selv.

Rent informativt er bladet i sig selv meget populært læsestof, og det giver os som familier mulighed for at udveksle erfaringer omkring rejser, hjælpemidler, medicinering, forskning og andre relevante informationer. Det er desuden en god mulighed for os for at få spredt kendskabet til Rett syndrom, som jo er en sjælden sygdom, til mange interessenter såsom læger, sygeplejersker, pædagoger, sagsbehandlere etc.

Rent økonomisk giver bladet, på grund af jeres støtte, overskud til Foreningen for Rett Syndrom. Overskuddet går ubeskåret til at afholde weekendkurser for familier og Rett-patienter, temadage og støtte til bl.a. faglige konferencer inden for fx lægevidenskaben samt fysioterapien. Derudover bliver der sparet op til et ferieboligprojekt, hvor der bliver købt/bygget en feriebolig med specielle hensyn til handicappede.

Med venlig hilsen
Bestyrelsen





2019
KLOFTEN FESTIVAL
27. 28. 29. JUNI

★ Billetten

KLOFTEN.DK




KARENS PLEJESERVICE

Personlig pleje • Rengøring • Indkøb • Praktisk bistand

Egervænget 17, Askov • 6600 Vejen
Tlf. 75 58 84 84 • 61 55 25 42
www.karens-plejeservice.dk

Lion Biler

*Vi sælger og køber biler kontant til de bedste priser.
Vi køber både biler til import og export,
så hvis du vil sælge din bil nu eller senere,
så vær venlig at henvende dig til os.
Vi er specielt interesseret i japanske varevogne.*

Ole Rømers Vej 9 • 6100 Haderslev
Telefon 73 52 13 10 • 26 68 03 10
[salg@lionbiler.dk](mailto: salg@lionbiler.dk) • www.lionbiler.dk



Nyt varmtvandsbassin i Slettestrand

Feriecenter
Slettestrand

Tog på ferie eller træningsophold på Feriecenter Slettestrand og prøv vores nye, store varmtvandsbassin!

32 grader varmt vand | handicapvenlig sauna og behandlingsrum | handicapvenlige omklædningsrum med heldekkende loftlift og direkte adgang til bassin.

slettestrand.dk | [mail@slettestrand.dk](mailto: mail@slettestrand.dk) | +45 98217044



4 stjernede
MØDER, KURSER
KONFERENCER OG SERVICE
I SÆRKLASSE

Montra Meeting
Meet well. Sleep well and sleep well.

MONTRA MEETING DAGSMØDE
PR. PERSON 535,-
inkl. Teknisk, Frugt/Is, Fødemiddagskaffe m. brød, Prekøst, Kaffe m. sødesedt.

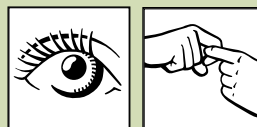
Montra Meeting er navnet på vores møde- og konferencekoncept, hvor unik service er tænkt ind i alle faser af dit arrangement. Før, under og efter.

Som eksempelvis gratis afhentning af kursusdelegationen på fx stationen i Skanderborg. Vores serviceminded personale til stede med support under hele jeres arrangement – så I kan få maksimalt udbytte af det faglige.

ODDER PARKHOTEL
★★★★

Torvald Kahlsvej 25 • 8300 Odder • [info@ophotel.dk](mailto: info@ophotel.dk) • RING 8654 4744

LANDSFORENINGEN RETT SYNDROM



HVAD ER RETT SYNDROM

Rett syndrom (RTT) er en medfødt neurologisk udviklingsforstyrrelse, der kun sjældent ses hos drenge.

Opindeligt blev sygdomsforløbet inddelt i fire stadier. Siden har det vist sig mere hensigtsmæssigt at inddele forløbet i 3 stadier. I det første 1/2 til 1 1/2 år er udviklingen tilsyneladende normal.

Stadium 1: Før udviklingstilbagegang (6-18 mdr.)

Den normale udvikling stagnerer. Interessen for omverdenen aftager, og eventuelt ses umotiverede bevægelser med hænderne. Dette stadium varer få måneder.

Stadium 2: Udviklingstilbagegang (1-3 år)

Erhvervede færdigheder forringes eller går tabt. Kontakten bliver dårligere. Tilsyneladende umotiverede hyppige skrigiture. Formålstjenlig brug af hænderne forsvinder helt eller delvist og erstattes af stereotype håndbevægelser. Motorikken bliver mere usikker, og barnet er nu tydeligt forsinket i hele sin udvikling. Tilbagegangen kan ske over få uger, men hyppigst tager den måneder.

Stadium 3: Efter udviklingstilbagegang

Når tilbagegangen ophører, er der mulighed for fremgang på nogle punkter. Enkelte lærer først nu at gå, andre bliver aldrig i stand til det. Hænderne bruges ikke relevant men udfører påfaldende stereotype håndbevægelser i det meste af den vågne tid. Talesproget er oftest gået tabt. Der kan tilkomme bl.a. epilepsi og rygsækævhed. Mundmotorikken er ofte ukontrolleret og ofte ses intens tænderskæren. Hos mange opstår specielle vejrtrækningsmønstre, fx hyperventilation og vejrhold. Ofte bedres kontakten betydeligt, og øjenkontakten kan blive endog meget intens.

DIAGNOSE

Siden man i 1999 opdagede, at forandringer i genet MECP2 kunne give RTT, har det betydet, at man nu i langt de fleste, men ikke alle, tilfælde af RTT kan bekræfte en klinisk mistanke ved hjælp af en blodprøve.

RTT DIAGNOSTISKE KRITERIER 2010

Overvej diagnosen, hvis der observeres nedsat hovedtilvækst efter fødslen.

SKAL VÆRE OPFYLDT FOR AT FÅ DIAGNOSEN

KLASSISK RTT

1. En periode med tilbagegang fulgt af bedring eller stabilisering.

2. Alle hovedkriterier og alle eksklusionskriterier skal være opfyldt.
3. Støttekriterier er ikke påkrævet, men er ofte opfyldt i klassisk RTT.

HOVEDKRITERIER

1. Helt eller delvist tab af erhvervede formålstjenlige håndfærdigheder.
2. Helt eller delvist tab af erhvervet talesprog.
3. Unormal gang: Gangforstyrrelse eller manglende gangevne.
4. Stereotype håndbevægelser i form af håndvriden/klemmen, klappen, banken, hænder i munden eller vaskende/gnidende automatisme.

EKSKLUSIONSKRITERIER

1. Hjerneskade som følge af traume (omkring eller efter fødslen), neurometabolisk sygdom eller svær infektion der medfører neurologiske problemer.
2. Svær unormal psykomotorisk udvikling i de første 6 levemåned.

STØTTEKRITERIER

Mange af disse er ofte til stede, men ingen af dem er nødvendige for diagnosen.

1. Vejrtrækningsforstyrrelser i vågen tilstand
2. Tænderskæren i vågen tilstand
3. Forstyrret søvn mønster
4. Abnorm muskeltonus
5. Perifere vasomotoriske forstyrrelser
6. Skoliose/kyfose
7. Væksthæmning
8. Små og kolde hænder og fødder
9. Umotiveret latter/skigetur
10. Nedsat smerterespons
11. Intens øjenkommunikation

Udover den typiske form, kaldet klassiske RTT, findes der også atypiske former, som kan starte tidligere eller have et noget mildere eller sværere forløb men et tilsvarende udviklingsmønster. Hos over 90 % af patienterne med den typiske form kan påvises en mutation i MECP2-genet. Enkelte patienter med atypisk RTT har fået påvist mutation i andre gener, hyppigst i CDKL5.

HYPPIGHED

Hyppigheden er ens i hele verden og antages at være 1 ud af ca. 9000 piger. I slutningen af 2017 har vi i Danmark, af nulevende personer, kendskab til 116 piger og 2 drenge med Rett syndrom.