

eventuell dip, dess korrelation till karyotypen samt prognos.

Kvinnor i åldrarna 15–34 år skall kontrolleras som patienter med kroniska besvär med mellanörat om de har fortsatta besvär av otiter. Om endast en mindre sensorineural dip ses i audiogrammet utan subjektiva hörselproblem rekommenderas kontroller vart annat till vart femte år.

De äldre Turnerkvinnorna behöver råd och information om prognos och örats tidiga åldrande, samt vilken audiologisk hjälp som kan erbjudas i form av tekniska hjälpmedel och hörapparater. De barn och kvinnor som inte uppvisar någon dip eller tillhör en karyotyp där dippen är ovanlig (45,X/46,XY, 45,X/46,XX/47,XXX) behöver ej kontrolleras regelbundet men informeras och följas vid subjektiva besvär.

Viktigt är att de läkare som kommer i kontakt med Turnerkvinnor blir medvetna om sambandet mellan hörselnedsättning och Turners syndrom. Sannolikt kommer vi att kunna förutsäga om risk föreligger för utveckling av allvarlig hörselnedsättning genom att följa audiogrammen (dippens utveckling) och korrelera till karyotyp.

Samtliga kvinnor och flickor med Turners syndrom skall vid diagnos remitteras till närmaste öronklinikk vid universitetssjukhus för undersökning och hörseltest. Varje enskild kvinna kan då få information om just sin hörsel, trolig prognos och möjliga hjälpmedel för att slippa en lång och besvärlig social period med odiagnostiserad hörselnedsättning.

Litteratur

1. Nielsen J, Wohler M. Chromosome abnormalities found among 34 910 newborn children: Results from a 13-year study in Århus, Denmark. *Hum Genet* 1991; 87: 81-3.
2. Lindsten J. The nature and origin of X chromosome aberrations in Turner's syndrome. Stockholm: Almqvist och Wiksell, 1963. Thesis.
3. Anderson H, Filipsson R, Fluor E, Koch B, Lindsten J, Wedenberg E. Hearing impairment in Turner's syndrome. *Acta Otolaryngol* (Stockh) 1969; suppl 247.
4. Watkin P. Otologic disease in Turner's syndrome. *J Laryngol Otol* 1989; 103: 731-8.
5. Sculerati N, Ledesma-Medina J, Finegold D, Stool S. Otitis media and hearing loss in Turner's syndrome. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 1990; 116: 704-7.
6. Anderson H, Wedenberg E. Audiometric identification of normal hearing carriers of genes for deafness. *Acta Otolaryngol* (Stockh) 1968; 65: 535-44.
7. Hultcrantz M, Sylvén, Borg E. Ear and hearing problems in 44 middle-aged women with Turner's syndrome. *Hear Res* 1994; 76: 127-32.
8. SAME. Handbok i hörselmätning. Lise-Lott Berthrand, ed. SAME and LIC Förlag, 1990.

HJÄRNSJUKA BARN UTAN FASTSTÄLLD DIAGNOS

"Anonymous" – nätverk för stöd och information

Projektet Anonymous startades under 1995 och riktar sig till familjer med ett svårt hjärnsjukt barn utan känd diagnos, trots omfattande utredningar. Syftet är att bygga upp ett gemenskapens familjestöd då den medicinska expertisen står rådlös och då definierad sjukdomstilhörighet saknas.

Att ha ett barn med svårt handikappande hjärnsjukdom, där trots otaliga omfattande utredningar ingen diagnos kunnat ställas, innebär för den drabbade familjen en oerhörd påfrestning och frustration. Inga andra familjer med samma sjukdom går att hänvisa till, gemensamt forum saknas. Dessa föräldrar står helt ensamma. Förståeligt nog griper de kanske på egen hand halmstrån utomlands, stundom helt meningslösa och ibland ekonomiskt förödande. Diagnos eller ej spelar stor roll även när det rör sig om en sällsynt och obönhörligt fortskridande sjukdom. Diagnos ger ett klarläggande av fakta. Det kan innebära terapi, preciserad information och handledning, familjerådgivning samt möjligheter till kontakt i föräldragrupp.

Projekt som nätverk

I Socialstyrelsens stimulansprogram för »Små och mindre kända handikappgrupper» har vi vid barnkliniken på Östra sjukhuset i Göteborg startat aktiviteten »Anonymous» [1]. De drabbade familjerna får där en chans att i nätverk möta andra i samma situation, att nalkas

Författare

BENGT HAGBERG

professor emeritus, barnneurolog-konsult

SUSANNA DANIELSSON

underläkare; båda vid barnkliniken, Östra sjukhuset, Göteborg.

sina problem med stöd av varandra och att genom anknuten barnneurologisk expertis erhålla den aktuella information som ändå kan ges.

Projektet, som nu går in på sitt andra år, inleddes 1995 med en uppsökande verksamhet först i västsvenska sjukvårdsregionen och efter hand med landsomfattande men ännu långt ifrån helt utbyggda kontakter [1]. Av sekretesskäl är identifieringen respektive tillståndsgivningen för att få fram basdata och intresseanmälan stundom något omständlig men nödvändig. Uppspårningen av aktuella, intresserade familjer har skett dels genom de regionala barnneurologiska enheterna, dels via personliga kontakter med många av landstingens barnhabiliteringar. I vårt land underlättas uppsökandet av att kontaktnätet beträffande barnneurologiska handikapp är så välfungerande, långt bättre än annorstädes i västvärlden.

Stort behov att träffas

På Ågrenska utanför Göteborg, som är ett unikt center för familjer med barn och ungdomar med handikapp och annan kronisk sjukdomsproblematisering, samlades i april 1995 ett 60-tal Anony-

Tabell 1. Sjukdomspanoramats fördelning inom Anonymous-gruppen, januari 1996. Barnen och ungdomarna är utredda vid barnklinikk. Bland de medfödda stationära encefalopatierna märks bl a sju barn med vid magnetisk resonanstomografi av hjärnan påvisad defekt i myelinutvecklingen (kongenital hypomyelinisering/dysmyelinisering), därav tre syskonpar. Samtliga är utvecklingsstörda.

	Antal familjer	Därav med två eller fler barn	Antal barn/ungdomar
Fortschridande CNS-processer	32	7	40
Stationära encefalopatier	29	7	36
Övriga tillstånd (post/parainfektösa)	3	0	3
Totalt	64	14	79

mous-intressenter till några intensiva första kontaktdagar. Initiativet blev positivt mottaget, långt över förväntan! Uppenbarligen fanns här ett stort behov för familjerna att få träffas och få information. Internationella sonderingar hade gjort klart att motsvarande aktivitet eller sammanslutningar inte tycks finnas utomlands, varken i Europa, USA, Australien eller Japan. Intresset för det svenska initiativet har emellertid blivit stort. Mot bakgrund av detta, och den stora entusiasm som skapades, lades grunden till en svensk intresseförening med framtida möjlighet till internationalisering. Därför valdes bl a ett namn med bred språklig gångbarhet, Anonymous.

I november 1995 upprepades en familjeweekend på Ågrenska. Nu konkretiserades och formaliserades intressegruppen. En styrelse tillsattes och regionala kontaktpersoner utsågs, både på föräldra- och barnläkarsidan. Ett 60-tal familjer hade efter hand registrerats. Inte få av dem hade två eller tre sjuka barn med samma helt oklara sjukdomsbakgrund.

Samtidigt konstaterades att många fler Anonymous-barn med säkerhet torde finnas i landet och att det borde vara angeläget även för många av dessa familjer att få kontakt med intresseföreningen.

Epidemiologi

Vad vi vet i dag om sjukdomsmönstret inom Anonymous-gruppen? Den största delen (Tabell I) torde omfatta ej beskrivna respektive ännu ouppklarade, fortskridande hjärnsjukdomar. Exakt hur stor denna grupp är vet man ej. En studie från Göteborg, där alla kända och okända fortskridande tillstånd är inräknade, gav en prevalens av 0,6 per 1 000 levande födda [2]. Detta är något högre än motsvarande frekvens av ryggmärgsbräck i Sverige. Antalet ingående, mer eller mindre sällsynta fortskridande sjukdomar är utomordentligt stort, ca 400 i dag kända, kanske lika många ännu ej klarlagda. Sjukdomarna representerar i stor utsträckning mycket speciella »inborn errors of metabolism».

Den närmast största Anonymous-gruppen utgörs av stationära, oklara, prenatala hjärnskadetillstånd där väl definierade syndrom och missbildningar kunnat uteslutas.

En liten tredje blandgrupp innehåller främst oklara inflammatoriska resttillstånd drabbande CNS – medfödda eller tidigt förvärvade.

Familjernas synpunkter

Vad framfördes från familjesidan om medicinsk och allmän vårdproblematik som man mött? Där återfanns tänkvär-

da synpunkter på läkarattityder »när man inte vet», på diagnostiska utredningar utan tillräcklig bakgrundsinformation, på vådrutiner och låsta attityder som synts oförklarliga och stundom irriterande. Några ofta upprepade, för familjerna centrala, punkter skall speciellt nämnas:

Behov av och rättighet till professionell »second opinion»:

- Beaktas ej alltid, men borde vara en självklarhet ur både medicinsk och social synvinkel.
- Är ibland ett problem för familjen att ta upp med tanke på relationerna till ansvarig läkare.
- Innebär mestadels i vårt land behov av en specialistremiss för »second opinion», vilket kan stöta på svårigheter.

Behov av särskilda stödfunktioner:

- Stödaktiviteter familjerna emellan innebär en form av hjälp och lisa som den professionella sidan inte kan ge.
- En kontaktperson inom sjukvården utöver den ansvarige läkaren framhölls emellertid som viktig. Särskilt lämplig ansågs kurator eller habiliteringssjukgymnast vara.

Förmedlar gärna kontakt

Anonymous-projektet har understrukit det stora behov familjer med handikappade barn och ungdomar har att få kontakt med varandra och få inbördes stöd. Finns ingen förklaring till och intet som leder till medicinsk bot för det svåra handikappet/sjukdomen, blir situationen än mer angelägen.

Finns intresse för anslutning till Anonymous av egna patientfamiljer i samma pressade ovisshet som den här beskrivna, står vi gärna till tjänst med förmedling av kontakter.

Litteratur

1. Persson S. Hundratal barn har okända hjärnsjukdomar. Vål & Ve 1995; nr 5: 20-1.
2. Uvebrant P, Lanneskog K, Hagberg B. The epidemiology of progressive encephalopathies in childhood. I. Live birth prevalence in west Sweden. Neuropediatrics 1992; 23: 209-11.

LITTERÄRA LÄKARE

En bok om

FRANÇOIS RABELAIS
TOBIAS SMOLLETT
JEAN PAUL MARAT
EMIL AARESTRUP
ARTHUR CONAN DOYLE
ANTON TJECHOV
WILLIAM SOMERSET
MAUGHAM
ALFRED DÖBLIN
GOTTFRIED BENN
MICHAEL BULGAKOV
LOUIS-FERDINAND CÉLINE
WALKER PERCY
GERHARD VESCOVI
RICHARD SELZER
NAWAL EL SAADAWI
OLIVER SACKS
CLAES ANDERSSON
PAAL-HELGE HAUGEN
EVA STRÖM

LARS-ERIK BÖTTIGER har under många år intresserat sig för läkare vars litterära insatser gjort dem kända i vida kretsar. Ett resultat av detta är de uppskattade författarporträtt han skrivit i Läkartidningen och som nu – inklusive en utförlig översikt över den svenska läkarparnassen – finns samlade i en rikt illustrerad bok på 176 sidor. Han vill med den visa att det i alla tider funnits läkare som sett helheten – och haft förmåga att uttrycka den i ord.

LITTERÄRA LÄKARE kostar 160 kronor och kan beställas med kupongen nedan.

Beställer härmed

..... ex Litterära Läkare

.....
Namn

.....
Adress

.....
Postnummer/Postadress

Insändes till Läkartidningen,
Box 5603, 114 86 Stockholm

Märk gärna kuvertet
»Litterära Läkare»

Beställning per fax:
08-20 76 19