



Tjekliste

Rubinstein-Taybi syndrom

Familien, barnet og den unge

Familien og det lille barn

- Psykologisk støtte
- Rådgivning om mulighederne inden for servicelovens rammer
- Rådgivning om mulighederne for at få kompensation for tabt arbejdsfortjeneste
- Pasning i dagtibus og eventuelt specialtilbud
- Rådgivning om hjælpemidler, herunder kommunikationshjælpemidler
- Dækning af forældrenes udgifter til kost og logi i forbindelse med hospitalsindlæggelse

Skolealderen

- Specialklasse eller specialskole
- Pasnings-/fritidstilbud efter skole
- Særlige støtteforanstaltninger
- Støtte til fysisk træning
- Støtte til at udvikle hensigtsmæssig social adfærd
- Viden til personer der kommer i kontakt med patienten
- Støtte til boligændringer og indretning samt hjælpemidler
- Botilbud
- Dækning af forældrenes udgifter til kost og logi i forbindelse med hospitalsindlæggelse

Den unge

- Uddannelse, herunder den 3-årige ungdomsuddannelse
- Beskæftigelse
- Dagtilbud
- Fritidstilbud
- Rådgivning om hvilke konsekvenser det får, når den unge fylder 18 år
- Valg af boform
- Vejledning og støtte i forbindelse med at barnet skal flytte hjemmefra

Den voksne


Arbejde

- Førtidspension
- Job med løntilskud/beskyttet beskæftigelse
- Aktivitets- og samværstilbud
- Tilstrækkelig ledsagerordning
- Støttemuligheder i hjemmet
- Botilbud
- Seksualitet

Pensionsalderen

- Økonomisk rådgivning (skal gives før pensionsalderen)

Generelle behov

- Selvbestemmelse
 - Dækning af merudgifter
 - Kompensation for tabt arbejdsfortjeneste
 - Aflastningstilbud
 - Orlovsmuligheder
 - Hjælpe midler herunder personlige hjælpemidler
 - Boligændringer
 - Særlige støtteforanstaltninger i hjemmet
 - Støtte til fysisk træning for eksempel fysioterapi, svømning eller ridning
 - Støtte eller rådgivning til køb af bil samt indretning af samme
 - Psykologisk støtte til hele familien
 - Udarbejdelse/opfølgning af handleplaner
 - Handicaprettede kurser for hele familien
 - Mulighed for kontakt med andre familier i tilsvarende situation
 - Samtale om brug af Foreningen for Rubinstein-Taybi syndrom i Danmark
- 

Rubinstein-Taybi syndrom (RTS) er en sjælden genetisk sygdom. Karakteristisk for syndromet er særlige ansigtstræk, brede tommelfingre og storetæer, psykomotorisk udviklingshæmning, mange infektioner i småbørnsalderen, væksthæmning samt problemer med øjne og tænder.

● Familien, barnet og den unge

Fra de første symptomer viser sig måske allerede ved fødslen, til den endelige diagnose stilles (som oftest tidligst ved fire til seksårsalderen), har familien oftest gennemlevet en periode med stor usikkerhed og frustration. Det opleves ofte som et stort chok, når diagnosen bliver stillet, og familien kan have brug for psykologisk hjælp. Der vil være et stort behov for information om, hvad sygdommen indebærer og hvilke muligheder for støtte, råd og vejledning, der findes. Det nyfødte barn med RTS har først og fremmest behov for stimulering af den sanser og fysisk udvikling. Familien har behov for grundig information om barnets udviklingsprognose og i den forbindelse især vejledning og støtte af læge, sundhedsplejerske samt ergo- og fysioterapeut. Kontakt til patientforeningen og derigennem til andre familier, der har erfaringer med livet med diagnosen, er erfaringsmæssigt set også særdeles nyttig. Endelig er der behov for socialrådgiverbistand vedrørende mulighederne for støtte til familien med hensyn til pasning af barnet, orlovsmuligheder, aflastningstilbud for forældre og ansøgning om eventuel kompensation for tabt arbejdsfortjeneste.

Et barn med RTS vil i dagplejeordning, vuggestue, børnehave og senere skole og fritidsordning oftest have gavn af et specialtilbud. Under alle omstændigheder har barnet behov for særlig personlig støtte til såvel fysisk og motorisk som mental og sproglig udvikling. Det er vigtigt, at barnet får den optimale pædagogiske, ergo- og fysioterapeutiske behandling fra starten for at sikre den bedst mulige udvikling. Det er mange gange i et særligt dagtilbud, en specialvuggestue eller -børnehave. Både i pasningstilbuddet og i forbindelse med fritidsaktiviteter er det vigtigt, at barnet med RTS får hjælp til at udvikle sig fysisk, sprogligt, kognitivt, socialt og psykisk.

På grund af barnets specielle fødder, skæve ryg, motoriske udvikling med mere kan det være nødvendigt med hjælpemidler i form af specialfodtøj, kørestol, trehjulet cykel eller lignende. Før skolealderen bør det overvejes, hvilke kommunikationshjælpemidler barnet kan få gavn af, da nogle udvikler sprog sent eller slet ikke får et forståeligt talesprog.

Blandt andet på grund af mange infektionssygdomme, mange undersøgelser og meget træning, er det ofte så krævende at have et barn med RTS boende hjemme, at den ene af forældrene er nødsaget til at gå ned i arbejdstid eller helt stoppe med at arbejde i kortere eller længere perioder. Herudover er det oftest nødvendigt, at forældrene får mulighed for aflastning både i og uden for hjemmet. Hvis der er andre søskende i familien, er det vigtigt, at der også bliver mulighed for at tilgodese deres behov, og at de tilbydes kurser og samvær med andre børn i lignende situationer.

Skolealderen

Det er vigtigt i god tid, inden barnet når skolealderen, at afdække de muligheder, der findes inden for specialskoletilbud og fritidstilbud, da det anbefalede skolevalg i langt de fleste tilfælde indebærer optagelse i specialklasse eller specialskole. Det er vigtigt, at skolen kan tilbyde såvel de rette fysiske rammer som relevante pædagogiske tilbud med fokus på kommunikation, sociale kompetencer og fysisk aktivitet.

Både i skoletiden og i sammenhæng med fritidsaktiviteter er det vigtigt at motivere og stimulere børn med RTS til at være fysisk aktive for at bevare og udvikle deres funktionsevner. Ekstra svømmeundervisning og fysisk træning kan erfaringsmæssigt tilbydes med succes. Efterhånden som barnet

bliver større, bliver de fysiske problemer ofte mere udbredte i form vægtøgning, foroverbøjet ryg og dårlig gang. Det er derfor vigtigt at sørge for, at boligen og hjælpemidlerne hele tiden bliver tilpasset behovene, så barnet og familien får den rigtige og nødvendige støtte.

Det større barn med RTS har fortsat behov for stimulering af sin fysiske og mentale udvikling. Skolebarnet kan udvikle en række psykiske og adfærdsmæssige træk, som afføder behov for særlige støt-teforanstaltninger. Med hensyn til det læringsmæssige udbytte af skolegangen er det væsentligt at være opmærksom på, at børn med RTS er kendetegnet ved en ringe koncentrationsevne. Nogle børn udvikler også autistiske træk og udadrettet adfærd.

For forældre og søskende til skolebarnet med RTS er nogle af de påtrængende behov løbende hjælp og vejledning fra talepædagog, fysioterapeut, kostvejleder, psykolog og familieterapeut. Desuden kan det være relevant med aflastningstilbud og eksempelvis tilbud om tilknytning af en pædagogisk støtte i forbindelse med ferieafvikling. For pårørende er der også behov for støtte til regelmæssig deltagelse i handicaprettede kurser.

Det kan på et hvilket som helst tidspunkt i forløbet blive så stor en belastning for familien at have barnet med RTS boende hjemme, at det bliver nødvendigt at finde et egnet bosted til barnet. Det er vigtigt, at forældrene bliver grundigt vejledt om konsekvenserne af, at barnet flytter hjemmefra, og at de tilbydes støtte i den ofte meget vanskelige beslutning.

Den unge

Efter skolegangen vil personer med RTS have åbenlyst behov for støtte og vejledning i forhold til uddannelse, beskæftigelse og boform. I god tid, inden den unge med RTS skal forlade skolen, skal det derfor undersøges, hvilke tilbud der findes. Den treårige ungdomsuddannelse til unge med særlige behov (USB) vil eksempelvis være et relevant tilbud til den unge.

Inden den unge fylder 18 år, skal det afklares, hvilke konsekvenser – sociale som økonomiske – det har for den unge og familien, at personen bliver myndig. Der skal eventuelt tages stilling til umyndiggørelse og værgemål. Det er vigtigt, at der bliver lavet en handlingsplan i god tid inden det 18. år, så førtidspension, merudgifter og så videre er på plads, når den unge fylder 18.

Hvis den unge stadig bor hjemme, kan det være på tide at overveje, hvornår den unge skal flytte hjemmefra og undersøge hvilke tilbud om bosteder, der findes. Da de fleste personer med RTS har brug for hjælp til det daglige, skal bostedet have ressourcer til at opfylde de specielle hensyn, som personen er afhængig af.

● Den voksne

Stort set alle voksne med RTS får tildelt førtidspension. Det vil meget sjældent være relevant at få foretaget arbejdsprøvning eller erhvervsevnevurdering. Der vil kun sjældent være tale om ansættelse i job med løntilskud eller beskyttet beskæftigelse (med en kommunalt fastsat løn for udført arbejde). For de fleste vil det bedst egnede være kommunale aktivitets- og samværstilbud. Der er behov for ledsagelse eller transport til og fra beskæftigelse og fritidsaktiviteter og undertiden socialpædagogisk støtte ved deltagelse i disse aktiviteter.

Det er fortsat af stor betydning, at personer med RTS bliver fysisk aktiveret og stimuleret, så færdigheder ikke går tabt.

Voksne med RTS vil fortsat have behov for støtte og/eller pleje døgnet rundt, og behovet for støtte vil ikke blive mindre med alderen. Derfor er det fortsat vigtigt, at botilbudet er indrettet herefter.

Hos personer med RTS er det almindeligt, at den seksuelle modning er forsinket og ofte aldrig udvikles helt. På baggrund af den umodne seksualitet og følelsesmæssig umodenhed, er det vigtigt at støtte unge, der taler om at få familie og børn, ved at oplyse dem ærligt om, hvad der er et realistisk fremtidsscenario for den enkelte. For boligsituationen ligger der i disse forhold også, at fremtidssceneriet for de fleste vil være varigt ophold i botilbud som beskrevet ovenfor.

● Generelt

For at sikre selvbestemmelsen for barnet, den unge og den vokse med RTS er det væsentligt, at personen inddrages på egne præmisser og har indflydelse på sit eget liv i den udstrækning, det er muligt.

- På grund af handicappets store kompleksitet vil der gennem hele livet være behov for rådgivning om:
- Mulighederne for dækning af merudgifter til: eksempelvis vask, bleer, tøj, specialfodtøj og særlig kost
- Mulighederne for orlov, kompensation for tabt arbejdsfortjeneste, støtte i hjemmet, aflastning i og uden for hjemmet
- Mulige hjælpemidler som eksempelvis kørestol, tandemcykel og trehjulet cykel
- Hensigtsmæssig indretning af hjemmet, eksempelvis ændring af dørtrin, hvis der er brug for kørestol
- Mulige fritidstilbud der kan tilbydes personen med RTS, eksempelvis svømning, ridning og musik
- Ansøgning om støtte til bil samt rådgivning om indretning af samme
- Udarbejdelse af handleplan, som justeres efter behov, så man så vidt muligt undgår at problemerne vokser sig for store

● Mere information – kontakt

Foreningen for Rubinstein-Taybi syndrom i Danmark
www.rubinstein-taybisyndrom.dk

Sjældne Diagnoser
Tlf. 3314 0010
www.sjaeldnediagnoser.dk
mail: mail@sjaeldnediagnoser.dk

Kilder

American Journal of Medical Genetics. Temanummer om Rubinstein-Taybi syndrom og Williams syndrom, 1990; suppl. 6, s. 1-84.

Baxter, G. & Beer, J.: Rubinstein-Taybi Syndrome. Psychological Reports, 1992; 70, s. 451-56.

Breuning, M., Tommerup, N. et al.: Rubinstein Taybi Syndrome Caused by Submicroscopic Deletions within 16p13.3. American Journal of Medical Genetics, 1993; 52, s. 249-54.

Hennekam, R.C.M. et al.: Psychological and Speech Studies in Rubinstein-Taybi Syndrome. American Journal of Mental Retardation, 1992; 96, s. 645-60.

Knudzon, J. & Aarskog, D. : Rubinstein-Taybi syndrom. Pædiatrisk Endokronologi, 1991; 6, s. 33-37.