



Kehitysvammaisten Tukiliiton julkaisusarja 2/2012

CdLS

Cornelia de Lange -oireyhtymä

Virpi Hongisto, Anu Kuusisto

Kehitysvammaisten Tukiliitto ry

Kiitossanat

Tämä opas on syntynyt yhteistyössä viiden perheen kanssa. He osallistuivat tapahtumaan, joka järjestettiin CdLS-perheille Lempäälän Ideaparkissa marraskuussa 2011. Suurin osa oppaassa käytetyistä kuvista on otettu kyseisessä tapahtumassa.

Kiitämme kaikkia oppaan tekoon osallistuneita viittä perhettä siitä, että he ovat jakaneet tietoa ja kokemuksia tästä harvinaisesta oireyhtymästä. Toivomme, että heidän kertomuksensa omasta arjestaan auttavat myös muita perheitä, joiden lapsella on Cornelia de Lange -oireyhtymä.

Kiitämme myös lääkäri Terhi Koskentaustaa ja psykologi Oili Sauna-ahoa, jotka ovat perehtyneet Cornelia de Lange -oireyhtymään ja tuoneet ammatillista näkökulmaa oppaaseen.

Toivomme, että opas auttaa Cornelia de Lange -oireyhtymää kohtaavia perheitä, ammattilaisia ja läheisiä ymmärtämään paremmin lapsen tai nuoren erityisyyttä.

Virpi Hongisto ja Anu Kuusisto, toimittajat

Kehitysvammaisten tukiliiton julkaisusarja 2/2012

Tekstit Anu Kuusisto, Virpi Hongisto
Asiantuntijat Terhi Koskentausta, Oili Sauna-aho
Kuvat Ahti Kaukoniemi
Graafinen suunnittelu ja taitto
eMKoo palvelut Ky, Merja Hyppönen

ISSN-L 2243-044X

ISSN 2243-044X (painettu)

ISSN 2243-0458 (verkkojulkaisu)

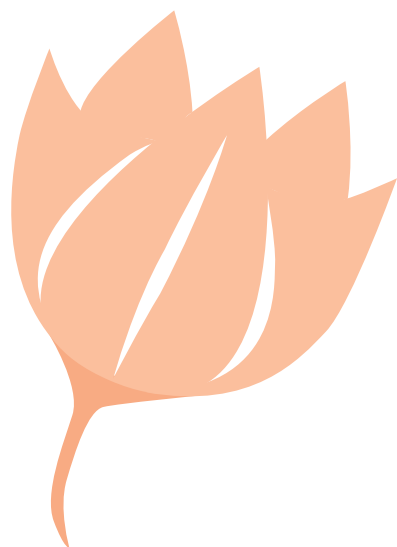
ISBN 978-952-9777-79-2 (nid.)

ISBN 978-952-9777-80-8 (PDF)

Lähteet katso www.kvtl.fi

Sisällys

Jokainen on omanlaisensa.....	4
Raskaus sujui ongelmitta.....	6
Rauhallisesti eloa tarkkaillen.....	10
Tietoa löytyi ulkomailta.....	12
Mikä on Cornelia de Lange -oireyhtymä.....	16
Yleisyys.....	16
Vamman eri vaikeusasteet	16
Oireet	18
Periytyminen.....	21
Käyttäytymisen haasteet	22
Fyysisen terveyden ylläpito	26
Kommunikaatio	27
Keinoja arjen sujumiseen	29
Lisätietoja ja linkkejä	30
Kirjallisuutta	31
Kehitysvammaisten Tukiliitto ry.....	32



Jokainen on omanlaisensa

Yksi kulkee kävellen, toinen juosten, kolmas pyörätuolilla ja neljäs peppukiitämällä. Tapoja ja tyylejä on monia, mutta yksi yhdistävä tekijä näillä yhteen kokoontuneilla lapsilla on: jokaisella on Cornelia de Lange -oireyhtymä.

Cornelia de Lange -oireyhtymälle eli CdLS:lle tyypillisiä oireita ovat muun muassa tyypilliset kasvonpiirteet, pienikasvuisuus ja pienipäisyys, jonkinasteinen kehitysvamma ja poikkeavuudet raajoissa, mutta oireyhtymä ilmenee jokaisella hieman eri tavoin. Jokainen on oma yksilönsä.



8-vuotias vaasalainen Ville ei kävele, mutta ei selvästikään anna sen eikä oikeasta kädestä puuttuvien sormien haitata elämäänsä. Ville on utelias ja rohkea seikkailija, joka ei vierasta uusia kasvoja. Hyväntuulinen poika etenee vauhdilla istuma-asennossa pitkin lattiaa ja haluaa tutkia jokaisen kiinnostavan sopukan.

5-vuotias tamperelainen Riad hymyilee lakkaamatta, katsoo silmiin ja on heti lavalla tanssimassa, kun musiikki pärähtää soimaan. Toinen käsi on niin sanottu rapukäsi, mutta vammasta huolimatta vahva ja voimakas, niin kuin koko poika.

17-vuotias espoolainen Niklas on melko omatoiminen nuori mies, joka liikkuu vikkelästi – ja katoaa nytkin omille teilleen tutkailemaan kokoontumistilan kätköjä. Niklas harjoittelee jo vähitellen itsenäistä elämää, sillä kohta on aika muuttaa uuteen kotiin, tuettuun asumisyksikköön.

16-vuotias kurikkalainen Jarmo on pyörätuolissa ja tarvitsee apua kaikkeen toimintaansa, mutta nauttii selvästi ollessaan kahden pikkuveljensä erityishuomion kohde.

14-vuotias helsinkiläinen Kati on vilkas ja vauhdikas tyttö, jota oudot ja uudet tilanteet hämmentävät ja myös pelottavat. Onneksi tutut ihmiset ovat lähellä.



Raskaus sujui ongelmitta

On tavallista, että Cornelia de Lange -oireyhtymää ei osata epäillä raskauden aikana millään tavoin. Näin kävi myös Riadin perheessä.

”Raskausaikana ei huomattu mitään erityistä – ei edes sormien epämuodostumia”, kertoo äiti Tuulia Schroderus.

Heti syntymän jälkeen Riad oli viikon verran teho-osastolla, jossa tutkittiin äidin mukaan lähes kaikki mahdollinen. Mitään erityistä syytä ei kuitenkaan löytynyt. Käsivammaa lukuun ottamatta terveen oloinen pieni poika pääsi kotiin. Varsinainen CdLS-diagnoosi tuli vasta noin vuoden ikäisenä.

”Olin jo varautunut diagnoosiin, sillä löysin netistä aivan Riadin näköisen pojan, jolla myös oli sormien epämuodostumia ja Cornelia de Lange -oireyhtymä. Itselläni oli koko ajan ollut tunne, että kaikki ei ole kunnossa”, Tuulia-äiti kertoo.

”Raskausaikana ei huomattu mitään erityistä – ei edes sormien epämuodostumia”

Ongelmat ilmenivät vähitellen: Riadilla huomattiin pieni reikä sydämessä. Sen lisäksi noin 1-vuotiaana hänellä todettiin refluksitauti eli ruuan takaisinvirtauksen ongelmia. Takaisinvirtauksen vuoksi Riad söi pitkään soseutettuja ruokia.

”CdLS-lapsilla sanotaan usein olevan korkea kipukynnys, mutta tuntuu, että ainakin Riadilla on myös korkea makukynnys. Poika saattaa maistella todella vahvan makuisia ruokia, kuten chiliä, homejuustoa ja raakaa sipulia, ikään kuin hänellä olisi tarve jonkinlaisiin äärikokemuksiin makujen suhteen”, Tuulia sanoo.

Kävelemään Riad oppi 2,5-vuotiaana. Puhua Riad ei osaa, vaan hän käyttää kommunikoimiseen viittomia.

”Kommunikointi on meillä ehkä se arjen suurin ongelma tällä hetkellä. Riadin kanssa opetellaan vähitellen uusia viittomia, ja jos oikeaa viittomaa ei löydy, hän saattaa keksiä sen jopa itse.”

Äidin mukaan Riad on perusluonteeltaan iloinen ja hyväntuulinen poika, jonka kanssa on ollut helppo toimia. Sama tahti jatkuu, vaikka viisivuotiaana Riadille on tullutkin tuntuvasti vauhtia lisää. Riad on ollut 2,5 vuotta integroidussa päiväkotiryhmässä, jossa on sekä vammattomia että erityislapsia. Arki päiväkodissa sujuu hyvin.



Riadin kanssa opetellaan vähitellen uusia viittomia, ja jos oikeaa viittomaa ei löydy, hän saattaa keksiä sen jopa itse.”

”Kun Riad syntyi, muistan kätilön sanoneen, että toisten suru tulee ensin ja sitten vasta on äidin surun vuoro. Hän tarkoitti lapsen vammasta aiheutuvaa surua. Minulla se piti paikkansa. Arki pienen kanssa on niin vauhdikasta, että osasin käsitellä omaa suruani vasta paljon myöhemmin”, Tuulia sanoo.

Arki erityislapsen kanssa on vaihtelevaa, mutta Tuulia lisää, että ongelmia ei kannata jäädä vatvomaan.

”Tiedän, että Riad tarvitsee aina tukea elämässään. Mielestäni jokainen lapsi on kuitenkin ihana ja tervetullut juuri sellaisena kuin on. Asioita ei kannata murehtia etukäteen”, Tuulia sanoo.



Rauhallisesti eloa tarkkkaillen

16-vuotias Jarmo on joukon rauhallisimpia tapauksia.

Äiti Sari Aitaneva kertoo, että Jarmolla on tapana suhtautua asiaan kuin asiaan tyynesti. Jarmo tarkkailee maailmaa omasta pyörätuolistaan, mutta ei yleensä nosta metakkaa maailmanmenosta. Vanhempien lisäksi pikkuveljet Juha ja Tuomas ovat turvallisia tukipylväitä uusissa tilanteissa.

Sari Aitaneva kertoo, että alun shokkivaiheen jälkeen arki on sujunut hyvin jo pitkään. Pienikokoisena syntyneellä Jarmolla todettiin vauvana huuli-suulakihalkio, 1,5-vuotiaana epätyypillinen epilepsia ja myöhemmin refluksitauti, ja syöminen tuotti vaikeuksia pitkään. Sydämessä havaittu pieni reikä saatiin umpeen lääkityksellä. CdLS-diagnoosi Jarmolle tehtiin Helsingissä kolmen kuukauden ikäisenä.

Jarmo tarvitsee yhä apua kaikissa toiminnoissaan, mutta on suhteellisen helppo hoidettava, sillä esimerkiksi aggressiivisuus ei ole kuulunut Jarmon oireisiin. Jarmo käy koulua erityisluokalla avustajansa tuella ja viihtyy hyvin.

”Jarmon kanssa työtä on paljon, mutta ihmeesti sitä jaksaa. Välillä parasta on vain olla Jarmon lähellä, silloin ymmärtää paremmin hänen tunteitaan ja tarpeitaan. Vaikka hoitaminen vie voimia, se samalla myös antaa voimia”, äiti kertoo.





Tietoa löytyi ulkomailta

Kun Katilla todettiin Cornelia de Lange -oireyhtymä 1990-luvun lopulla, tietoa ei ollut saatavilla oikein mistään.

”Katin isällä oli työnsä puolesta tietokone kotona, mikä siihen aikaan ei ollut yleistä. Internetin kautta saimme tietoa amerikkalaisilta CdLS-sivuilta. Sieltä löytyi CdLS-lapsia, joilla oli omat kotisivut. USA:n CdLS-yhdistyksen sivuilta saimme paljon tietoa oireyhtymästä”, kertoo Katin äiti Jana Aro.

CdLS-diagnoosin Kati sai melko pian syntymän jälkeen, mutta se ei ollut suuri shokki vanhemmille ja sisaruksille. Vammasta huolimatta Kati oli iloinen lapsi, jonka kanssa arki sujui, kun vain pysyi vauhdissa mukana. Autistiset piirteet olivat näkyvissä alusta asti, mutta ne pysyivät hallinnassa eivätkä aiheuttaneet suuria ongelmia.

Vuosien myötä autistiset piirteet kuitenkin korostuivat. Noin 11-vuotiaana Katin käyttäytyminen alkoi muuttua haastavaksi. Murrosiän myötä lisääntyivät myös aggressiivisuus ja itsensä satuttaminen. Uniongelmat korostuivat, ja Kati saattoi esimerkiksi valvoa useita vuorokausia yhteen menoon. Myös syömisongelmat kärjistyivät: Kati saattoi olla pitkään syömättä tai syödä suuria määriä kerralla.

”Internetin kautta saimme tietoa amerikkalaisilta CdLS-sivuilta.”

"Välillä on hyvä vaihe ja välillä huono, mutta koskaan ei voi tietää, mistä jaksottaisuus johtuu"

"Meillä vaikeat ajat alkoivat oikeastaan vasta Katin murrosiän kynnyksellä. Vaikka Kati on hyvin pienikokoinen, hän on myös hyvin vahva ja vaikeasti pideltävä, kun sille päälle sattuu. Halusin pitää Katin kotona niin pitkään kuin mahdollista, mutta lopulta oli annettava periksi. En pärjännyt hänen kanssaan enää kotona", äiti kertoo.

Nyt Kati asuu hoitokodissa, jossa vanhemmat käyvät päivittäin. Katille on löytynyt myös sopiva lääkitys, joka auttaa tasaamaan elämää.



Cornelia de Lange -oireyhtymään liittyy usein haastavaa käyttäytymistä, mutta on tavallista, että ongelmat kärjistyvät vasta murrosiässä. Syytä tähän ei tiedetä, mutta ilmeisesti muutos on hormonaalinen. Vaikea vaihe kestää joitakin vuosia, mutta ongelmat voivat laantua ajan myötä.

"Välillä on hyvä vaihe ja välillä huono, mutta koskaan ei voi tietää, mistä jaksottaisuus johtuu", Jana Aro sanoo.

"Mitään yleispäteviä syitä ei ole löytynyt, ja sen asian kanssa pitää vain elää. Tätä voisi kai jäädä miettimään loputtomiin, mutta mielestäni paljon tärkeämpää on keskittyä hyviin hetkiin ja nauttia niistä."

"Mielestäni paljon tärkeämpää on keskittyä hyviin hetkiin ja nauttia niistä."



Mikä on Cornelia de Lange?

Cornelia de Lange -oireyhtymä eli CdLS on hyvin harvinainen, mutta melko helposti tunnistettava oirekokonaisuus, johon liittyy muun muassa pienikasvuisuutta ja kehitysvammaisuutta. Oireyhtymä kuvattiin ensimmäistä kertaa 1900-luvun alkupuolella. Oireyhtymästä käytetään myös nimitystä Brachmann-de Langen oireyhtymä. Tässä oppaassa kuvatut piirteet ja niiden voimakkuus vaihtelevat yksilöllisesti. Monilla kaikkia piirteitä ei esiinny lainkaan.

Yleisyys

Joka vuosi Suomessa syntyy keskimäärin 1–2 CdLS-lasta.

Vamman eri vaikeusasteet

CdLS-ihmisillä kehityksen taso vaihtelee yleensä lievistä ymmärtämisen vaikeuksista vaikeaan kehitysvammaisuuteen. Oireyhtymää on kahta tyyppiä: vaikea ja lievä muoto. Tyypilliset kasvonpiirteet kuuluvat oireistoon aina. Vaikeassa muodossa ne ilmenevät vastasyntyneenä ja lievässä muodossa joko vastasyntyneenä tai myöhemmin.

Klassinen eli vaikea CdLS tarkoittaa muun muassa kasvuhäiriötä, keskivaikeaa tai vaikeaa kehitysvammaisuutta sekä raajojen kehityshäiriötä. Lieväoireinen CdLS näkyy lievempinä kasvun häiriöinä, lievänä kehitysvammaisuutena tai joskus jopa normaalina älykkyytenä.



Oireet

Yleisimpiä oireita ovat kasvuhäiriöt, pienipäisyys, raajojen rakennepoikkeavuudet ja vartalon lisääntynyt karvoitus sekä oireyhtymälle tyypilliset kasvonpiirteet. Tunnusomaista oireyhtymälle on, että CdLS-lapset muistuttavat usein kasvonpiirteiltään toisiaan paljon enemmän kuin oikeita sisarusiaan.

Kasvuhäiriö näkyy yleensä jo sikiökaudella. Vastasyntyneenä CdLS-lapsi on pienipäinen ja -painoinen. Lapsena paino nousee hitaasti. Aikuisten miesten pituus on keskimäärin 156 senttiä ja naisten keskimäärin 131 senttiä.



Raajojen rakenteelliset poikkeavuudet ovat tavallisia, mutta poikkeavuudet vaihtelevat. Lieväoireisella CdLS-lapsella on usein pienet kädet ja jalkaterät, lyhyet sormet ja käyrät pikkusormet. Vaikeaoireinen CdLS näkyy kyynärvarren kehityshäiriönä ja mahdollisesti sormien tai kyynärvarren puuttumisena.

Runsas karvoitus on tavallista kasvoissa, selässä ja raajoissa. Kaula voi olla lyhyt ja hiusraja niskassa matalalla. Raajojen iho voi usein olla kylmä ja sillä voi olla verkkomaista sinerrystä.

Tunnusomaiset kasvonpiirteet ovat tyypillisimmillään selvästi erottuvat, ja niiden avulla oireyhtymä on helposti tunnistettavissa. CdLS-lapsen tunnistaa muun muassa korkeista, kaartuvista kulmakarvoista, jotka kasvavat lähes aina yhteen, pitkistä ja paksuista silmäripsistä, lyhyestä nenästä ja eteenpäin kääntyneistä sieraimista sekä pienestä leuasta ja otsasta, jossa voi olla runsasta karvoitusta. Lisäksi CdLS-lapsen korvat saattavat olla matalalla tai taaksepäin kiertyneet, ylähuuli ohut ja suupielet alaspäin kääntyneet. Nenän ja ylähuulen välinen alue on usein pitkä ja sileä.

Muita oireita: Vastasyntyneinä CdLS-lapsilla on usein syömisvaikeuksia, ja myöhemmin saattaa ilmetä refluksitautia eli mahanesteen takaisinvirtausta ruokatorveen, joka voi näkyä oksenteluna ja ruokatorven tulehduksina. Oireet näkyvät levottomuutena ja ärtyisyytenä syömisestä jälkeen. Myös muut mahasuolikanavan kehityshäiriöt ovat mahdollisia.





Osalla CdLS-lapsista saattaa olla myös synnynnäinen sydänvika, epilepsia, suulakihalkio, huono kuulo, likinäköisyys, riippuluomi, skolioosi, munuaisten ja sukuelinten kehityshäiriö, toistuva korvatulehdus sekä silmäluomen tulehdus. CdLS-lapsen hampaat voivat olla pienet ja harvat.

Lapsi, jolla on vaikeaoireinen CdLS, saattaa tarvita apua lähes kaikissa toimissaan, kuten syömisessä, pukeutumisessa ja peseytymisessä. Henkilö, jolla on lieväoireinen CdLS, voi oppia muun muassa lukemaan ja kirjoittamaan, ja hänellä on huomattavasti paremmat mahdollisuudet selviytyä itsenäisesti päivittäisessä elämässä.

Ongelmat puheen ja kielen kehityksessä ovat tavallisia, ja vain harvoin CdLS-lapset oppivat puhumaan yksittäisiä sanoja enemmän. Puheen ymmärtäminen on yleensä puheen tuottamista helpompaa. Näkömuisti ja sen avulla oppiminen

on yleensä CdLS-lasten vahva puoli. Motoristen taitojen oppiminen on hankalaa. Suurin osa CdL-lapsista oppii kuitenkin kävelemään ja moni on näppärä käsistään. Uusia taitoja opitaan kuitenkin koko elämän ajan vähitellen, eikä taitojen taantuminen ole CdLS-lapselle tyypillistä kehitystä.

CdLS ei sinällään tarkoita tavallista lyhyempää elinikää, vaan CdLS-henkilöiden elinikä riippuu pitkälti siitä, onko hänellä muita sairauksia kuten sydänvikaa. Ellei muita vammoja ole ja erityisesti, jos lapsella on lieväoireinen CdLS, odotettu elinikä ei juuri poikkea vammattomien henkilöiden eliniästä. Vaikeaoireinen CdLS sen sijaan tarkoittaa yleensä keskimääräistä lyhyempää elinikää.



Periytyminen

CdLS syntyy yleensä uuden geenimutaation seurauksena, ja on hyvin epätodennäköistä, että vanhemmat saisivat toisen CdLS-lapsen. Yleensä kummallakaan vanhemmalla ei ole mutaatiota, vaan se on syntynyt sattumalta toisessa niistä sukusoluista, joista CdLS-lapsi on saanut alkunsa.

Useimmiten CdLS-lapsi on perheensä ja sukunsa ainoa.

Mutta kun CdLS:n aiheuttava mutaatio kerran on syntynyt, se periytyy. Toisin sanoen CdLS-henkilön hankkiessa lapsia nämä perivät CdLS-vanhemmaltaan joko oireyhtymää aiheuttavan mutaation tai terveen geenin, yhtä todennäköisesti.

Joskus äärimmäisen harvoin samaan perheeseen syntyy kaksi CdLS-lastaa. Tällöin toisella vanhemmalla on ollut sukurauhasessaan sellaisia sukusoluja, joissa on CdLS:n aiheuttava mutaatio.

Raskauden aikana CdLS-oireyhtymää voi epäillä, jos sikiöllä on vaikeita kasvuhäiriöitä. Ultraäänitutkimuksissa voi näkyä myös vaikeaan CdLS:ään liittyviä rakennepoikkeavuuksia, kuten raajojen puuttumista, sydänvikaa tai palleatyrää. Sikiön kromosomitutkimuksilla ei ole mahdollista diagnosoida oireyhtymää.

Syitä haastavaan käytökseen voivat olla esimerkiksi:

- Puheen tuottamisen ja ymmärtämisen ongelmat
- Fyysinen kipu
- Aistipoikkeavuudet
- Väärin opitut toimintamallit

Käyttäytymisen haasteet

CdLS-lasten käyttäytymisessä on todettu monenlaisia haasteita, mutta haasteet eivät koske kaikkia ja osalla haasteet voivat olla lyhytaikaisia tai lieviä. Haastavalla käytöksellä tarkoitetaan lapsen tai nuoren sellaisia toimintatapoja tai -malleja, jotka ovat ympäristön kannalta ei-toivottuja. On tärkeää tarttua haastaviin tilanteisiin ajoissa ja miettiä tarvittaessa asiantuntijan kanssa haastavan käyttäytymisen syitä.

CdLS-lapsista noin 30–60 prosentilla on autistisia piirteitä. Myös tarkkaavaisuuden ongelmat kuten ADHD ovat tavallisia. Tyypillisintä autistinen käyttäytyminen on klassisessa CdLS-muodossa. Keskeisiä autismin piirteitä ovat kommunikaation ongelmat, sosiaalisen vuorovaikutuksen ongelmat sekä pakonomaiset rutiinit ja maanerit. Näistä CdLS-lapsilla ilmenee erityisesti kommunikaation ja sosiaalisen vuorovaikutuksen ongelmia. Myös taipumusta rutiineihin ja niistä kiinnipitämiseen on monilla, ja iän myötä rutiineista kiinnipitäminen saattaa voimistua.

Autistiset piirteet näkyvät käytännössä esimerkiksi:

- Yhteen asiaan ”jumittumisena”
- Vaikeutena siirtyä tilanteesta toiseen
- Toistuvina kaavamaisina toimintatapoina
- Asioiden toisteluna
- Vaikeutena keskittyä nykyhetkeen

Lapsen tai nuoren voi olla vaikea saada ilmaista tarpeitaan tai toiveitaan, tai hänet voidaan ymmärtää väärin. Läheiset voivat myös tahattomasti vahvistaa ”väärää” käyttäytymismalleja, esimerkiksi lapsi saa kaipaamaansa huomiota tai pääsee pois ikävästä tilanteesta käyttäytymällä hankalasti. Haasteellisen käyttäytymisen syynä voivat olla myös kiputilat tai fyysinen sairaus.



Sosiaalisen vuorovaikutuksen ongelmat voivat ilmetä myös äärimmäisenä ujoutena, eikä tällöin välttämättä ole muita autismiin liitettyjä piirteitä. Käyttäytymisen pulmia on yleensä vähemmän lievässä kuin vaikeassa CdLS:ssä. Ahdistuneisuus puolestaan on yleisempää niillä CdLS-henkilöillä, joilla on lieviä ymmärtämisen vaikeuksia.

Tarkkaavaisuuden ongelmia käytännössä:

- Levottomuus
- Ärtisyys
- Impulsiivisuus
- Vaikeus toimia suunnitelmallisesti
- Vaikeus keskittyä asioihin ja tehdä asioita loppuun

Myös itsensä vahingoittaminen on tavallista CdLS:ssä, ja se on yleisempää henkilöillä, joilla on vaikea CdLS. Usein itsensä vahingoittaminen ilmenee muun muassa itsensä raapimisena ja nipistelynä, joskus myös käsien tai pään hakkaamisena. Uniongelmat ovat tavallisia. Lapsi voi esimerkiksi valvoa välillä yön toisensa jälkeen ja pysyä silti hereillä päivisin. Melatoniinista on usein todettu olevan apua CdLS-lasten nukahtamisongelmiin.

Murrosiässä haasteellinen käyttäytyminen voi lisääntyä tai voi ilmetä kokonaan uudenlaisia ongelmia. Esimerkiksi sosiaaliset vuorovaikutustilanteet saattavat tulla entistä vaikeammiksi ja ahdistavammiksi. Vuorovaikutustilanteissa voi ilmetä myös aiempaa enemmän väärinymmärryksiä, mikä osaltaan voi lisätä haastavaa käyttäytymistä.



Keinoja haastavan käyttäytymisen vähentämiseen:

- Tapahtumien ennakointi, päivän tapahtumien esittäminen henkilölle esim. kuvien avulla
- Myönteisen käyttäytymisen huomioiminen ja palkitseminen
- Stressin vähentäminen, rentoutumisen harjoittelu
- Itseilmaisun auttaminen
- Eri ammattilaisten yhteistyö
- Sensomotoriset ja aistiharjoitteet kuten hieronta ja kehon hahmottamisen harjoittelu

Nuoruusiässä saattaa ilmetä masennusta, vaikeuksia kokea mielihyvää tai olla kiinnostunut aiemmin mielihyvää tuottaneista asioista. Masentuneisuus tai mielialan alhaisuus voivat näkyä esimerkiksi ruokahalun ja motivaation puutteena, omasta hygieniasta ja vaatetuksesta huolehtimisen ongelmoina, itkuisuutena, väsymisenä tai yleisenä huonona olona. Uutena piirteenä voi ilmetä myös itseen tai toisiin kohdistuvaa aggressiivisuutta.

Joskus itsensä vahingoittaminen tai muu haastava käyttäytyminen voi olla opittua. Silloin tarvitaan usein esimerkiksi psykologin tai käyttäytymisterapeutin apua. Vanhempien ei kannata jäädä yksin pulmallisiin tilanteisiin, vaan heidän tulisi etsiä apua ja ratkaisuja eri ammattilaisilta. Myös toisten perheiden antama vertaistuki voi auttaajaksamaan ja toisilta vanhemmilta voi saada vinkkejä omaankin arkeen.

Fyysisen terveyden ylläpito

CdLS-lapsen fyysistä terveydentilaa on syytä seurata hyvin, sillä varsinkin vaikeavammaisen lapsen on usein vaikea ilmaista selkeästi epä mukavaa oloa, kipua tai muita sairauden oireita. Erilaiset kivut ja sairaudet ilmenevät usein käyttäytymisen muutoksena kuten aggressiivisuutena, itsensä vahingoittamisena tai vetäytymisenä.

Käyttäytymisongelmien ilmetessä onkin tärkeää aktiivisesti etsiä mahdollista fyysistä sairautta tai kiputilaa. Taustalla voi olla esimerkiksi korvatulehdus tai hammastulehdus. CdLS:ään liittyvien yläraajojen epämuodostumien lisäksi lapsella voi olla niveloireita kuten nivelten jäykistymiä, jotka vaikuttavat motoriseen toimintakykyyn, tai lonkan epämuodostuma, johon voi liittyä kipua aiheuttava lonkan sijoiltaanmeno. Refluksitauti eli mahan sisällön takaisinvirtaus on CdLS-lapsilla tavallinen, ja siihen liittyy oksentelun lisäksi usein levottomuutta ja ärtyisyyttä syömisen jälkeen. Jos refluksitauti on vaikea-asteinen, se saattaa johtaa lapsen kasvun ja kehityksen hidastumiseen. Myös ummetus voi aiheuttaa epä mukavaa oloa ja kipua, ja ummetuksen ehkäisemiseksi on tärkeää kiinnittää huomiota lapsen ruokavalioon ja nesteen saantiin. Toisinaan myös kuulon alenema tai näön heikkous saattaa johtaa yleiseen levottomuuteen sekä lapsen kehityksen hidastumiseen ja vuorovaikutuksen vaikeuteen.



Kommunikaatio

Tärkeää on myös tarkistaa, tuleeko CdLS-lapsi ymmärretyksi ja ymmärtääkö hän muita. Ymmärretyksi tuleminen on tärkeä osa ihmisen perusturvallisuutta. Monet haastavat tilanteet, joihin lapsen tai nuoren kanssa joudutaan, saattavat johtua siitä, että lapsi ei ymmärrä, mitä tapahtuu. Kommunikaatiokeinot korostuvat etenkin elämän muutostilanteissa.

Puheen lisäksi apuna voi käyttää kuvia, viittomia, esineitä tai muita kommunikaation tukikeinoja. Tukikeinot eivät haittaa mahdollista puheen kehitystä – kuten on aiemmin luultu – vaan puhe kehittyy sitä tukevien menetelmien rinnalla, mikäli lapsella on siihen valmiudet.

Termi AAC tarkoittaa erilaisia puhetta tukevia ja korvaavia kommunikaatio-menetelmiä. Näitä ovat esimerkiksi:

- Kuvat ja muut symbolit
- Viittomat
- Esineet
- Tietokoneohjelmat ja kommunikaattorit

Vinkki: Kotioloissa voi tulostaa digikuvia tutuista asioista, kuten omasta talosta, taksista, hampaiden pesusta, ruokapöydästä jne. Lapselle voi ennakoiden näyttää kuvia, jotta hän tietää, mitä seuraavaksi tapahtuu. Esimerkiksi ”tänään mennään musiikkiterapiaan” -kuva omasta terapeutista. Kuvat voivat olla vaikka itse piirrettyjä tikku-ukkoja – kuvien muoto ei sinänsä ole tärkeä, vaan se, että niiden tarkoitus ymmärretään.

Kuvien, viittomien ja esinekommunikaation lisäksi puhevammaisille on kehitelty myös tietokoneohjelmia ja muita laitteita, joiden avulla henkilö voi kommunikoida.

Lisätietoa puhetta korvaavista menetelmistä:
<http://papunet.net/tietoa/kommunikointikeinot.html>



Keinoja arjen sujumiseen

Arjen sujumista helpottavat rutiinit ja muut keinot, joiden avulla jäsennetään aikaa ja tapahtumia. Ne antavat keinon ennakoida tulevaa ja muistaa paremmin asioita. Epävarmuus tulevasta lisää usein levottomuutta ja ahdistuneisuutta ja siten myös haastavaa käyttäytymistä. Lääkityksestä voi joissain tapauksissa – esimerkiksi masennuksen hoidossa – olla apua, mutta useinkaan aina lääkitys ei auta, vaan pikemminkin saattaa tuoda mukanaan pahoja sivuoireita.

Monenlaisia palveluita on saatavana arjen tukemiseksi. Niitä kannattaa kysyä oman kunnan palvelu- tai avohuollon ohjaajalta. Jokaiselle vammaiselle henkilölle tulee laatia palvelusuunnitelma, josta ilmenee palvelutarpeet. Kelan vammaistuen lisäksi on mahdollista hakea myös tulkkaus- ja kuntoutuspalveluja.

Lisätietoja:

www.kvtl.fi/fi/lakineuvonta/aihealueet-aakkosittain/palvelut-ja-tukitoimet/
www.kela.fi

KELAn tai kunnan kautta saatavia tukimuotoja:

- Tilapäishoito
- Fysioterapia
- Toimintaterapia
- Puheterapia
- Musiikkiterapia
- Ratsastusterapia
- Puhevammaisen tulkkipalvelut
- Sopeutumisvalmennuskurssit

Lisätietoja:

Harvinaisten kehitysvammaryhmien työntekijältä saat tietoa siitä, miten voit saada yhteyden toisiin perheisiin, joihin on syntynyt CdLS-lapsi.
www.kvtl.fi/fi/perhesivut/harvinaiset-kehitysvammaryhmat/

Väestöliiton perinnöllisyysklinikka:
<http://www.vaestoliitto.fi/perinnollisyys/>

Tietoa haastavasta käyttäytymisestä:
http://www.autismiliitto.fi/files/241/haastava_kayttaytyminen.pdf

Haastavasta käyttäytymisestä englanniksi:
<http://www.cdlsusa.org/docs/publications/behavior/behavioral-challenges.pdf>

Linkkejä:

www.mukaan.fi	www.verneri.net	www.rinnekot.fi
www.harvinaiset.fi	www.papunet.fi	www.malike.fi

Kirjallisuutta:

Ayres, A.J. (2008)
Aistimusten aallokossa. Sensorisen integraation häiriö ja terapia

Kerola, K., Kujanpää, S. & Timonen, T. (2009)
Autismin kirjo ja kuntoutus

Kerola, K. & Sipilä, A. (2007)
Haastava käyttäytyminen

Kranovitz, C.S. (2008)
Tahatonta tohollusta. Sensorisen integraation häiriö lapsen arkielämässä

Launonen, K. (2007)
Vuorovaikutus

Viljamaa, J. (2009)
Mitä minä teen tämän lapsen kanssa?

Kehitysvammaisten Tukiliitto ry

- Valtakunnallinen kansalaisjärjestö.
- Perustehtävämme ovat kehitysvammaisen ihmisen ihmisarvon ja perusoikeuksien toteutuminen ja perheiden tukeminen.
- Perusarvomme ovat eettisyys, osallisuus ja ekokulttuurisuus.

Eettisyys. Vammaisilla ihmisillä on samanlainen synnynnäinen arvo ja samat ihmisoikeudet ja perusvapaudet kuin muilla ihmisillä.

Osallisuus. Tuki tulee rakentaa siten, että se mahdollistaa elämän tavallisessa yhteiskunnassa.

Ekokulttuurisuus. Perhe on omaan elämäänsä aktiivisesti vaikuttava yksikkö, jota yhteiskunta voi tukea perheen omia tarpeita kuunnellen ja sen arvoja kunnioittaen.

- Vaikutamme lainsäädäntöön.
- Järjestämme koulutusta kehitysvammaisille ihmisille ja heidän läheisilleen.
- Kehitämme vapaaehtoistyötä ja vertaistoimintaa jäsenistömme tueksi.
- Neuvomme oikeusasioissa.
- Tarjoamme toimintavälineneuvontaa, välineiden kokeilua ja vuokrausta.
- Edistämme kehitysvammaisten ihmisten työhön pääsyä.

Kehitysvammaisten Tukiliitto ry

Pinninkatu 51, 33100 Tampere

