

Gleder seg over hver dag

Lille Sofie er tilsynelatende som alle andre barn, men hun har et sjeldent syndrom. Foreldrene Vanessa og Arve vet at hun har mye tøft i vente. Men størst er gleden de har sammen.

TEKST: HEIDI LØKKEN
FOTO: OLE MORTEN MELGÅRD

Sofie stråler mot oss da vi ankommer midt i lunsjen hennes, og hun spanderer sjenerøst fra drikkekoppen sin. Hun elsker besøk, og vil mer enn gjerne sitte på fanget vårt.

Sofie hopper i stolen og trives med å være i sentrum. Det er ikke mulig å se at hun har en alvorlig kromosomfeil, hun virker akkurat som andre barn. Men på mange måter vil Sofie få en annerledes oppvekst. Mamma Vanessa Triujeque har tenkt mye på det.

– Vi grudde oss veldig for fremtiden til Sofie, helt til vi var på et kurs på Frambu, et senter for sjeldne funksjonshemninger. Der møtte vi flere foreldre med barn med syndromet, og alle barna var helt forskjellige. Da innså vi at vi ikke kan vite noe på forhånd, slik ingen foreldre kan vite hvordan fremtiden til barna deres blir, sier hun.

Noe var galt

Allerede rett etter at Sofie ble født, forsto Vanessa at noe var galt.

– Hun fikk ikke til å suge når jeg prøvde å amme henne. Hun bare sov, og ville helst ikke bli båret.



FAMILIEHYGGE: Det er god stemning ved middagsbordet hos familien Klavenes/Triujeque. Fra venstre pappa Arve, Sofie (16 måneder), mamma Vanessa og storebror Eskil (3).

Hele den første natten lå Vanessa derfor våken. Lille Sofie bare sov, og viste ingen interesse for å spise.

– Neste morgen hadde hun fortsatt ikke spist, men alle prøver virket ok. Det var først den tredje dagen med amningsforsøk og mating med sprøyte at de oppdaget at noe var galt. Da var Sofie i ferd med å bli dehydrert, og de flyttet henne til nyfødt intensiv, forteller Vanessa.

Sofie ble matet gjennom sonde, og det ble lange dager med nålestikk og prøver på den nyfødte jenta.

– Vi ble på sykehuset i ti dager, men de fant ingenting. Ingen hadde noen teori om hva som kunne feile henne, sier Vanessa.

Så fikk de endelig ta med seg Sofie hjem. I starten ble hun matet gjennom sonde, men etter hvert klarte hun å drikke av flaske. Sofie ble født med en slapphet i musklene som kjenetegner barn med syndromet Prader-Willi. Det krevde derfor mye energi å suge, så hun sovnet stadig mens hun ble matet. I tillegg skrek hun påfallende lite, og sov mye.

– For Eskil var det ingen sak å



få en lillesøster, siden Sofie har sovet mye og krevd lite oppmerksomhet. For oss var det ikke like lett. Når Sofie skriker, blir jeg fortsatt veldig glad, smiler Vanessa.

Lettelsen

To måneder måtte familien vente før de fikk svar på hva som feilet Sofie. Ventetiden var tung.

– Vi ante jo ikke hva det var, det kunne være noe dødelig, og vi var bare glade for at Sofie overlevde og ble sterkere for hver dag.

Så kom svaret på blodprøven. Vanessa trodde hun skulle på en vanlig kontroll, og mannen Arve var derfor ikke med.



TRIVES I VANNET: Sofie trives på babysvømming med de andre barna. I vannet er det lett å bevege seg.

Prader-Willi syndrom (PWS) er en skade i sentralnervesystemet som skyldes kromosomfeil.

En av konsekvensene er ned-satt utskillelse av kjønnshormoner, noe som fører til forsinket pubertet og kortvoksthet.

Spedbarn med PWS sover mye, muskulaturen er slapp, sugeevnen er svekket, og barnet skriker lite. Det er vanskelig å få i barnet nok næring. Tidlige milepæler i barnets utvikling er forsinket.

Etter første leveår skjer det over tid en betydelig økning i matlysten, ofte overspising, og ved skolealder er matsøkende adferd vanskelig å kontrollere. I barnealderen er raserianfall, høy smerteterskel og søvnforstyrrelser vanlig. Lærevansker er alltid til stede.

Det finnes ingen helbredende behandling. Målet er å forhindre fedme og å sikre barnet en best mulig utvikling av kroppslige ferdigheter og psykososiale funksjoner.

Disse barna trenger en individuell utdanningsplan når de begynner på skolen. Tidlig diagnose og behandling kan gi et tilnærmet normalt langt og godt liv.

PWS forekommer hos 1 av 15000 barn, og er dermed svært sjeldent.

– Det var tungt å få beskjeden alene. Det var et sjokk, for etter hvert hadde vi begynt å overbevise oss selv om at det ikke var noe galt med Sofie. Det var veldig tøft å lese om syndromet Prader-Willi, om alt som kan gå galt. Det tøffeste var å få vite at hun kanskje aldri kan få bo alene, at hun sannsynligvis må bo i omsorgsbolig. Etter hvert skjønner vi at vi kan leve ganske normalt, forteller hun.

Familien har fått god hjelp fra helsevesenet.

– Derfor ble det en lettelse å få diagnosen, for vi har ikke måttet kjempe for å få den hjelpen Sofie trenger. Først og fremst vil jeg rose fysioterapeuten vår Gro, som har kommet hjem til oss helt siden vi forlot sykehuset. Hun har gitt oss mye håp, det er vi svært takknemlige for, smiler Vanessa.

Familien har også fått

spesialpedagog. På grunn av spiseproblematikken til barn med Prader-Willi, går de til ernæringsfysiolog. Både syn og hørsel har blitt fulgt opp.

– Legen vår på sykehuset har vært fantastisk, hun ser ikke rart på oss når vi ber om noe, hun bare ordner det. Men noen ganger treffer vi fagpersoner som ikke vet nok om syndromet. Det medfører at vi av og til er usikre på om vi gjør det rette, sier Vanessa.

Også Landsforeningen for Prader-Willi-syndrom har vært til hjelp og støtte for familien.

– De har stilt opp fra starten, og vært positive og aktive.

De fleste barn med Prader-Willi er forsinket i den moto-

riske utviklingen, og begynner å krabbe når de er rundt ett år. I det siste har Sofie begynt å ake seg rundt på gulvet.

– Når hun ser noe hun virkelig vil ha, kommer hun seg bort til det, ler Vanessa. Sofie demonstrerer det ved å ake seg bort til favorittleken: musikkbilen. Den har hun fått av mormor og morfar i Mexico. Den spiller de søteste små melodier når hun trykker på knappene, og Sofie danser ivrig.

– Jeg tror det er en lettelse for henne å klare å komme seg rundt selv. Hun er blitt veldig glad i musikk, kanskje fordi vi også har gått til lyttetrening, sier Vanessa.

Sofie finner lekebilene sine. På

Vi ante jo ikke hva det var, det kunne være noe dødelig

den kan hun komme seg litt raske rundt. Da blir det også lettere å følge etter storebror Eskil som har så lange ben og går så fort. Å få oppmerksomheten til storebror er det beste i verden, synes Sofie.

Vanessa ler mot datteren: Kom hit! Vanessa er opprinnelig fra Mexico, og når hun snakker til barna, foregår det vanligvis på spansk. Hun lærer begge barna språket slik at de kan snakke med besteforeldrene.

– Dessuten er spansk det mest naturlige for meg når jeg snakker til dem til daglig. Jeg tror også at det er viktig at jeg lærer dem morsmålet mitt, forklarer hun.

Strengt matrutiner

Den største utfordringen for Sofie når hun blir eldre, er matinntaket. Fra de er ett til fire år, utvikler barn med Prader-Willi en enorm appetitt som varer livet ut. Derfor må de ha profesjonell diettoppfølging.

– Vi må starte tidlig med strenge rutiner når det gjelder mat. Det er viktig at vi spiser bare til visse tider, og ikke har mat stående fremme. Til middag må vi etter hvert avtale med Sofie på forhånd hvor mye mat hun skal få, og ikke gi henne mer enn den ene porsjonen, forteller Vanessa.

Den lave forbrenningen gjør at barn med Prader-Willi legger lettere på seg enn andre barn, derfor må familien være ekstra påpasselige med godteri og usunn mat.

– Overalt møter man jo folk som spiser. Jeg er spent på hvordan Sofie kommer til å takle det. Noen barn med Prader-Willi kan rett og slett ikke være med i butikken, på grunn av alle fristelsene. Mens for andre kan det gå veldig bra. Jeg er mest bekymret for hvordan det kommer til å gå på skolen, vi kan jo ikke be de andre om å la være å spise i nærheten av henne, sier Vanessa.

Til høsten begynner Sofie i barnehagen, slik som andre barn. Den eneste forskjellen er at hun har med seg en spesialpedagog som skal følge henne i hverdagen. Snart blir Sofie dessuten storesøster, men det har hun nok ikke riktig forstått ennå. Bortsett fra det, vet ingen hva fremtiden bringer.

– Fra PWS-foreningen i USA fikk vi høre at personer med Prader-Willi til og med går på universitetet. Vi kan ikke vite hvordan fremtiden blir for datteren vår, men akkurat nå synes vi at vi har det veldig godt, smiler Vanessa.



▲ FAVORITTELEKEN: Sofie elsker musikkbilen fra mormor og morfar i Mexico. Den spiller herlige melodier!

GLEDEN I ØYEBLIKKET: Å leke med pappa og storebror Eskil er det beste Sofie vet. Pappa finner jo på så mye morsomt!

