

22q11-deletions- syndromet, familjevistelse

Dokumentation nr 640



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2022 | agrenska.se

22q11-deletionssyndromet

Ågrenska är ett nationellt kompetenscentrum för sällsynta diagnoser och en unik mötesplats för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar, deras familjer och professionella. Det är beläget på Lilla Amundön söder om Göteborg.

Ågrenska är en idéburen organisation som bedriver flera olika verksamheter, såsom familje- och vuxenvistelser, korttids- och sommarverksamhet, personlig assistans samt kurser, utbildningar och konferenser. Ågrenska driver också Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd som ansvarar för att ta fram och kvalitetssäkra informationstexter till Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd och sprida information om dessa.

”

Varje år arrangeras drygt tjugo vistelser för familjer från hela Sverige. Till varje familjevistelse kommer ungefär tio familjer med barn som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet 22q11-deletionssyndromet. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och eventuella syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

Föräldraprogrammet innehåller föreläsningar och diskussioner kring aktuella medicinska rön, pedagogiska frågor, psykosociala aspekter samt det stöd samhället kan erbjuda. Barnens program är anpassat efter barnens förutsättningar, möjligheter och behov. I programmet ingår förskola, skola och fritidsaktiviteter.

”

Denna dokumentation bygger på föreläsningarna i samband med familjevistelsen och är skriven av Petra Bryntesson, redaktör vid Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva i en familj med ett barn med 22q11-deletionssyndromet berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbplats, där de kan laddas ner i pdf-format: agrenska.se

Föreläsare som har bidragit till innehållet i denna dokumentation

Sólveig Óskarsdóttir, överläkare vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg.

Alexandra Topa, överläkare på Klinisk genetik vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Helena Ly, specialistläkare på Barnendokrinmottagningen vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg.

Anneli Sandqvist Wiklund, neuropsykolog på Neuropsykologi Barn vid Karolinska universitetssjukhuset i Solna.

Christina Persson, logoped och docent på Institutionen för neurovetenskap och fysiologi vid Sahlgrenska Akademin i Göteborg.

Radi Jönsson, överläkare på Audiologiska mottagningen vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Malin Grände, kanslichef på Riksförbundet Sällsynta diagnoser.

Medverkande från Mun-H-Center

Anna Ödman Roussakis, övertandläkare.

Agneta Rubensson, logoped.

Medverkande från Ågrenska

Anna-Karin Björnström, koordinator.

Louise Jeltin, koordinator.

Samuel Holgersson, sjuksköterska.

Sanna Olsson, pedagog.

Petra Bryntesson, redaktör för dokumentationen.

Här når du oss

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon 031-750 91 00
E-post agrenska@agrenska.se

Innehåll

Medicinsk information om 22q11-deletionssyndrom.....	5
Frågor till Sólveig Óskarsdóttir:	9
Joel har 22q11-deletionssyndrom	11
Genetik	13
Joel får diagnosen.....	15
Endokrina aspekter	16
Frågor till Helena Ly:.....	19
Neuropsykologi	20
Frågor till Anneli Sandqvist Wiklund:.....	22
Joel börjar förskolan.....	23
Tal och språk	25
Frågor till Christina Persson:.....	27
Sport är Joels passion	28
Öron- och hörselproblematik.....	29
Frågor till Radi Jönsson:	30
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter och arbetsmetoder	31
Syskonrollen	34
Joel har en lillasyster	38
Munhälsa och munmotorik	38
Tankar om framtiden.....	43
Stöd i samhället	43
Föreningen 22q11.....	49
Riksförbundet Sällsynta diagnoser.....	50
Centrum för sällsynta diagnoser – CSD	51
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd	51

Medicinsk information om 22q11-deletionssyndrom

– Symtomen och symtomens svårighetsgrad kan i hög grad variera hos personer med 22q11-deletionssyndrom. Det säger Sólveig Óskarsdóttir, som är överläkare vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg.

22q11-deletionssyndromet (ibland 22q11 i denna dokumentation) orsakas av att en liten del av arvsmassan på en av kromosomerna i kromosompar 22 saknas, en så kallad mikrodeletion. Deletionen kan påverka många olika organsystem och funktioner. Olika missbildningar kan förekomma, till exempel medfödda hjärtfel, gomavvikelser, underutveckling av brässen (thymus) och bisköldkörtlarna. Vanliga symtom är ätsvårigheter, tal- och språkproblem, frekventa luftvägsinfektioner, inlärningssvårigheter och neuropsykiatriska problem.

– Symtomen och svårighetsgraden varierar också med åldern. Det är viktigt att i tid sätta in behandling och stödåtgärder efter behov, säger Sólveig Óskarsdóttir.

Förekomst

Omkring 1 barn per 4 000 nyfödda har 22q11-deletionssyndrom. I Sverige, med ungefär 100 000 födselar per år, innebär det att cirka 25 barn föds med syndromet varje år. Det är lika vanligt hos flickor som hos pojkar. Diagnosen kan ställas i olika åldrar, men många förblir odiagnostiserade.

I en studie från Kanada som publicerades år 2021 fann man att 1 barn av 2 148 nyfödda hade en 22q11.2-deletion. Studien byggde på nyföddhetscreening av 30 000 barn. Detta motsvarar 47 barn per 100 000 nyfödda, vilket skulle innebära att nära 50 barn per år föds med 22q11-deletion i Sverige.

– De här resultaten visar att 22q11-deletionssyndromet är ett av de vanligaste sällsynta hälsotillstånden, men ändå är det så få som har hört talas om det, säger Sólveig Óskarsdóttir.

Symtomen i olika åldrar

De dominerande symtomen varierar under livet, vissa symtom mildras eller försvinner med åren samtidigt som nya kan uppkomma. De allra flesta som diagnostiseras under *första året* har ett medfött hjärtfel. Andra vanliga symtom eller avvikelser under första året kan vara ätsvårigheter, infektioner, låg kalciumkoncentration i blodet, gomspalt eller andra missbildningar samt sen motorisk utveckling.

I *förskoleåldern* är vanliga symtom försenad tal- och språkutveckling, svårigheter med grov- och finmotorik samt koordination, återkommande infektioner och förstoppning.

I *skolåldern* blir inlärnings- och koncentrationssvårigheterna tydligare. Tilläggsdiagnoser som adhd och autism förekommer. Den intellektuella förmågan varierar och nära hälften får diagnosen lindrig intellektuell funktionsnedsättning (IF).

I *tonåren* dominerar inlärnings- och koncentrationsproblem, och psykiska symtom och svårigheter ökar. Ungefär hälften riskerar att utveckla skolios.

Vuxna kan ha fysiska symtom som trötthet, led- och muskelsmärter. Psykiska besvär är vanliga, till exempel ångest, oro och depression. Risken att drabbas av schizofreni är kraftigt ökad jämfört med befolkningen i övrigt. Många behöver stöd för att sköta hem, jobb och ekonomi.

Symtom i detalj

Medfödda *hjärtfel* finns hos ungefär 65 procent av barnen. Svåra hjärtfel upptäcks ofta hos barnen när de är nyfödda, vilket gör att operation krävs tidigt i livet. Ibland kan flera operationer behöva göras. Det är vanligast med hjärtfel i utflödesdelen av hjärtat, där svåra tillstånd kan vara avbruten aortabåge, förträngning av lungpulsådern eller hål i skiljeväggen mellan hjärtats kamrar. Kärllmissbildningar kan också förekomma. Ungefär en tredjedel av vuxna som har fått diagnosen har hjärtfel.

Uppföljningen ser olika ut beroende på typen av hjärtfel. Vid övergång från barn- till vuxenvården överförs patienten till en hjärtspecialist för vidare uppföljning, vanligen vid en så kallad GUCH-mottagning där man följer vuxna med medfödda hjärtfel.

– Inom forskningen har man sett att vissa barn som inte har medfött hjärtfel kan utveckla en förändring på kroppspulsådern eller hjärtrytmrubbningar, så kallade arytmier, senare i livet. Det krävs mer forskning, men det finns internationella rekommendationer om att även barn och vuxna utan medfött hjärtfel bör undersökas regelbundet, säger Sólveig Óskarsdóttir.

Brässen, thymus, är ett organ som är viktigt för immunförsvaret. Den sitter strax ovanför hjärtat och är ofta underutvecklad hos barn med 22q11. Därför har många en lätt till måttlig immunbrist, som kan leda till återkommande luftvägsinfektioner. De brukar ofta avta med åldern. Allvarlig immunbrist förekommer, men är ovanligt. Det finns en ökad risk för astma och autoimmuna sjukdomar.

– När barn diagnostiseras med 22q11-deletionssyndrom är immunologisk utredning och uppföljning viktigt för att kunna utesluta allvarlig immunbrist, men även för att upptäcka förändringar över tid som behöver behandling, säger Sólveig Óskarsdóttir.

Öron och hörsel påverkas bland annat av återkommande öroninflammationer. Hörselgångarna kan vara något smalare hos barn med 22q11, vilket leder till att vätska ansamlas i mellanörat och påverkar hörseln.

Läs mer i kapitlet Öron- och hörselproblematik på sid. 29.

Blodplättarna har som uppgift att stoppa blödningar. Hos personer med 22q11 är de ofta lite färre och större än vanligt, eftersom en specifik gen som har betydelse för koagulationsmekanismen är påverkad. Om detta innebär ökad blödningsrisk är dock oklart. Autoimmuna sjukdomar i blodet är ovanligt, men det finns en något ökad risk.

– Regelbunden uppföljning av blodstatus hos röda blodkroppar, vita blodkroppar och blodplättar rekommenderas, säger Sólveig Óskarsdóttir.

Ättsvårigheter är mycket vanligt och ofta uppstår problemen direkt efter födseln. Sug- och sväljsvårigheter komplicerar amningen, matningen är tidskrävande och bakflöde (reflux) är vanligt. Ättsvårigheterna beror i första hand på nedsatt gomfunktion (velofarynxinsufficiens). Sondmatning är en lösning om barnet inte kan ta till sig näring. Hos barn som äter vanlig mat förekommer selektivt ätande. En försvagad tarmmotorik leder till förstoppning, vilket är vanligt både hos yngre och äldre barn. Läkemedel som Movicol kan behövas.

– Hjärtfel och täta infektioner tar också energi, vilket gör att barnet inte orkar äta, säger Sólveig Óskarsdóttir.

Läs mer i kapitlet Munhälsa och munmotorik på sid. 38.

Ögonen bör undersökas tidigt för att upptäcka synfel eller skelning. Ungefär en tredjedel av barnen med 22q11 behöver glasögon, och därför rekommenderas regelbunden uppföljning av synen under uppväxtåren.

Motorisk och neurologisk funktion är ofta påverkad och många visar tecken på muskelsvaghet (hypotoni) redan vid födseln. Den motoriska utvecklingen är ofta försenad. Barn med 22q11 börjar i genomsnitt gå vid 18 månaders ålder, och vid två års ålder kan nästan alla gå. Lite äldre barn kan ha en lindrig muskelsvaghet samt lätta balans- och koordinationssvårigheter. Även mindre finmotoriska svårigheter är vanliga. En fysioterapeut kan undersöka barnets motoriska förmågor för att bedöma om det finns behov av stöd och träning av till exempel balans och koordination.

– Vi har sett att många av barnen kan ha problem med samtliga motoriska förmågor. Ibland är symtomen knappt märkbara utan det

uppfattas snarare som att barnet är lite klumpigt, säger Sólveig Óskarsdóttir.

Inlärningssvårigheter och neuropsykiatriska problem blir tydligare med åldern, bland annat på grund av ökade krav från skola och omgivning.

Läs mer i kapitlet Neuropsykologi på sid. 20.

Bristande funktion hos hormonproducerande organ som sköldkörteln och bisköldkörtlarna påverkar *ämnesomsättningen* och regleringen av *kalciumnivåer*.

– Om barnet drabbas av krampanfall är det viktigt att informera vården om att barnet har 22q11-deletionssyndromet, eftersom kalciumbrist kan orsaka krampanfall, säger Sólveig Óskarsdóttir.

Läs mer i kapitlet Endokrina aspekter på sid. 16.

Skolios drabbar ungefär hälften av alla personer med 22q11, oftast sker det i tonåren och i varierande svårighetsgrad. Regelbunden kontroll av ryggen under uppväxten rekommenderas. Vid lindrig skolios krävs inga åtgärder, men vid svårare problem kan korsett behövas för att motverka utvecklingen. En mindre andel behöver operation.

– Vanligast är att skoliosen utvecklas strax före eller under tonåren, men den kan komma tidigare, säger Sólveig Óskarsdóttir.

Skelettavvikelser i nacken är mycket vanligt. En del har ett extra finger eller revben. *Låga fotvalv* är vanligt och många behöver skoinlägg när de är yngre. En stor andel har en *överrörlighet* i lederna och hos tonåringar och vuxna finns risk för *knäledsluxation* (urledvridning).

– Rörligheten i nacken kan vara påverkad och därför behöver röntgen av nacken övervägas inför en gomoperation, säger Sólveig Óskarsdóttir.

Led- och muskelsmärta är vanligt förekommande både hos barn och vuxna, och många får smärta i fötter och ben. En förklaring kan vara att de sammanlagda symtomen blir påfrestande för kroppen.

– Vi vet inte riktigt vad smärtan beror på, det påminner lite om växtvärk och kommer ofta på kvällar och nätter. Kombinationen av muskelsvaghet och överrörlighet tillsammans med andra påfrestningar är uttröttande för kroppen, säger Sólveig Óskarsdóttir.

Trötthet och sömnproblem är vanligt i alla åldrar, med påverkan på bland annat koncentrationsförmåga och humör. En studie av vuxna med 22q11 har visat att 80 procent har en ökad trötthet jämfört med

normalpopulationen. I studien fann man även ett samband mellan depression och trötthet.

– Det är viktigt att utreda om orsakerna är fysiska eller psykiatriska, och se över vanor som kan påverka för att kunna sätta in rätt åtgärder, säger Sólveig Óskarsdóttir.

Utredning och uppföljning

Barn som utreds och diagnostiseras med 22q11-deletionssyndrom genomgår många undersökningar med uppföljningar och åtgärder under uppväxten. Kontakterna är många inom sjukvård, habilitering och skola, där både barn och familj behöver stöd. Det gäller även inför och efter övergången till vuxenvården, till exempel är det värdefullt att ha en och samma läkarkontakt på vårdcentralen som känner patienten.

Det pågår ett arbete med att utforma ett nationellt vårdprogram för 22q11-deletionssyndromet, med samlade riktlinjer och rekommendationer för vård och uppföljning inom de många olika områden som syndromet omfattar.

– Vi har precis fått tillbaka skrivelsen som har varit ute på remiss, och det nationella vårdprogrammet kommer ut i år, säger Sólveig Óskarsdóttir.

En internationell arbetsgrupp arbetar med att ta fram riktlinjer och rekommendationer för utredning, uppföljning och behandling av barn och vuxna med 22q11-deletionssyndrom, i samarbete med 22q11.2 Society.

– Dessa väntas publiceras senare i år, säger Sólveig Óskarsdóttir.

Läs mer om det internationella samarbetet på 22qsociety.org

Frågor till Sólveig Óskarsdóttir:

Kan man ha T-celler även om brässen är liten eller saknas?

– Ja, de allra flesta med 22q11-deletionssyndrom har T-celler, men vanligtvis färre än normalt. Det viktigaste är att undersöka blodet och inte bara titta på hur själva brässen ser ut.

När började man screena för immunbrist?

– År 2019.

Stämmer det att blodet alltid ska vara bestrålat vid blodtransfusion hos personer med 22q11 oavsett om de har immunbrist eller inte?

– Nej, det beror på hur låga T-cellerna är. Rutinerna kan variera mellan sjukhusen. Vid tidig operation av hjärtfel väljer man på vissa sjukhus att alltid ge bestrålat blod vid konstaterat eller misstänkt 22q11-deletionssyndrom för säkerhets skull.

Om man ser en ökning av antalet blåmärken, vad ska man göra då?

– Det kan bero på avsaknad av den gen som har betydelse för koagulationsmekanismen. Jag rekommenderar att man tar blodprov en gång om året för att kontrollera antalet blodplättar. De kan minska successivt utan att det ger problem, men om mängden plötsligt störtdyker kan det bero på en autoimmun sjukdom som heter ITP, där blodplättarna attackeras av antikroppar. Om antalet blödningar och blåmärken ökar drastiskt kan det vara akut, och då ska man uppsöka vård direkt.

Vid vilken ålder rekommenderar du kontroll av immunglobuliner?

– Runt ett års ålder om barnet får diagnosen tidigt. Om diagnosen ställs senare gör jag det i samband med den. Hur ofta kontroller görs beror framför allt på symtomen, men det kan vara bra att kontrollera detta även när man blir äldre. Låga värden av immunglobuliner visar sig ändå genom att man blir sjuk.

Vår son ska opereras för nedfallna fotvalv, hur vanligt är det?

– Jag har aldrig varit med om det, men om han har stora besvär kan det finnas andra orsaker som i hög grad påverkar situationen. Lita på ortopederna som har fattat beslut om operation.

Gäller det nationella vårdprogrammet även barn?

– Ja, vi som jobbar med barn har utvecklat vårdprogrammet, men det gäller också för vuxna. Det hade varit ett större vuxenfokus om det fanns fler som jobbade med den gruppen.

Joel har 22q11-deletionssyndrom

Joel är elva år och har 22q11-deletionssyndrom. Han kom till Ågrenska med mamma Sara, pappa Mikael och lillasyster Majken, sju år.

När Sara var gravid med Joel gick hon på extra kontroller på grund av en ökad mängd fostervatten. Fram till vecka 34 såg allt bra ut, då hon plötsligt fick ett mardrömsbesked.

– När de undersökte Joel på ultraljudet tyckte de inte att han rörde sig eller sträckte på lederna på rätt sätt och sa att det här barnet inte kommer att överleva, berättar Sara.

Förlossningen började några dagar senare och beskedet visade sig vara fel. Ut kom en liten, men till synes frisk, pojke. Eftersom Joel kom tidigare än beräknat stannade de kvar på BB för observation. Inga komplikationer tillstötte och de fick snart åka hem. Det tog dock inte lång tid innan de nyblivna föräldrarna stötte på ett första problem, nämligen amningen. Joel kunde inte suga ordentligt och det han fick i sig kom ofta upp igen.

– Vi matade honom med små fluorkoppar, det var som att mata en liten kattunge, säger Mikael.

Ungefär tre veckor efter hemkomsten började Joel bli slapp och grå. De åkte in akut och möttes av, som Sara minns det, en man i vit rock som tog bebisen och sprang. Joel blev inlagd på intensivens och man kunde snart konstatera att han hade lunginflammation. Trots att han tillfrisknade blev han inte bra och de blev kvar på sjukhuset.

– De övre luftvägarna kollapsade och syresättningsmätaren visade att han fick andningsuppehåll var tionde minut, säger Sara.

Joel fick näring via näs sond och man upptäckte att han hade något som beskrivs som mjukt brosk i luftvägarna, laryngomalaci, och opererades.

– När de hade tagit bort luddet som täppte till blev han bättre, och vi blev utskrivna efter nästan tre månader på sjukhus. Syredipparna fortsatte dock. Han kunde fortfarande inte äta och hade kvar sonden de första veckorna. Vi fick ingen förklaring till varför, bara att han hade varit sjuk och nog var trött, säger Mikael.

Joel drog hela tiden ut sonden som hemsjukvårdsteamet fick sätta tillbaka gång på gång. På alla hjärtans dag fick föräldrarna nog och de började skedmata med ersättning som förtjockades, eftersom Joel inte klarade av flytande konsistens.

– Han satt i babysitter på matbordet och vi gav små skedar, men det

kom upp jättemycket genom näsan. Vi fick inte någon förklaring till det heller, utan man sa att det nog berodde på att han hade haft sond och var lite trång, säger Sara.

Joel fortsatte vara liten, men var friskförklarad. Sara hade däremot börjat ana att det var något annat som orsakade hans svårigheter, och hon kunde inte släppa misstankarna. Han var liten jämfört med prematurkurvan, Sara tyckte inte heller att han utvecklades normalt, utan upplevde att han var annorlunda och senare än andra bebisar. – Joel fick bara äta en specifik antiallergen gröt. Jag gick till en logoped och fick tips om matning, hon sa "efter en timme kan du ge upp". Så jag försökte i en timme, han ville inte äta och hälften kom upp igen, och sedan var det två timmar till nästa måltid. Vi blev bundna till hemmet och jag bara kände att det *är* något annat. Jag började googla, hittade 22q11 och blev övertygad om att han hade det, säger Sara.

Sara försökte få gehör hos läkarna för att testa Joel för 22q11-deletionssyndromet.

– Den första läkaren skällde ut mig och tyckte att jag höll på att förstöra mitt barns liv, "det ser man ju på pojken att han inte har någon kromosomavvikelse!". Sedan frågade jag läkaren på barnavårdscentralen, och han sa samma sak. Jag frågade till och med läkaren på öron-näsa-halsmottagningen vid en vanlig uppföljning om han hade hört talas om syndromet. Joel hade ju inte de typiska symtomen som hjärtfel eller konstanta infektioner, så det var inte en klockren diagnos även fast jag kände mig säker, berättar Sara.

Genetik

– De allra flesta med 22q11-deletionssyndrom har inte ärvt det från föräldrarna, utan det beror oftast på en nyuppkommen kromosomförändring hos barnet. Det säger Alexandra Tjopa som är överläkare på Klinisk genetik vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

En person får hälften av sina arvsanlag från mamma och hälften från pappa. I cellkärnan finns arvsmassan som tvinnar ihop sig i spiralformade DNA-trådar, vilka kan nå upp till två meter i längd, och är hårt packade i form av kromosomer. Hos människan är kromosomerna 46 till antalet, ordnade i 23 kromosompar numrerade från 1–23. De första 22 kromosomparen kallas för "autosomer" där mammans och pappans kromosomer ser likadana ut. Det 23:e kromosomparet är könskromosomerna, XX för kvinnor och XY för män. Arvsanlagen, generna, är cirka 20 000 till antalet.

– Vid 22q11-deletionssyndromet är en av kromosomerna i det 22:a paret påverkad, säger Alexandra Tjopa.

En gen utgörs av så kallade *nukleotider* – molekyler som kan jämföras med bokstäver som kodar för olika proteiner. Proteinerna kan liknas vid byggstenar i cellerna och har olika roller i människokroppen. Vid celledelning kopieras cellkärnans DNA till två identiska dotterceller, men ibland sker förändringar som till exempel förlust av kromosomdelar. Vad konsekvenserna blir av en sådan förlust, eller deletion, beror på vilka gener som är inblandade. Alla människor bär på förändringar i arvsmassan som vi inte känner till och de behöver inte ge symtom.

– Stora kromosomförändringar är till exempel Downs syndrom, där kromosom 21 finns i tre uppsättningar i stället för två. Mindre kromosomförändringar som omfattar förlust eller tillskott av flertalet gener kallas för mikrodeletion eller mikroduplikation. 22q11-deletionssyndromet är en mikrodeletion, säger Alexandra Tjopa.

Kromosomförändringar vid 22q11-deletionssyndromet

22q11-deletionssyndromet orsakas av en förlust (deletion) av en liten del av arvsmassan på den långa armen (q) i kromosomband 11 på en av kromosomerna i kromosompar 22. De gener som finns kvar inom detta kromosomsegment finns då endast i en kopia i stället för två, alltså på den andra kromosomen utan deletion. Det varierar hur många gener och vilka gener som saknas. För en del av dessa gener spelar det ingen roll om den ena genkopien saknas, men för andra

gener medför deletionen en påverkan på genens aktivering (uttryck) och patientens symtombild.

– Omkring 106 gener ”tappas bort” från kromosomområdet 22q11. Deletionen kan uppstå antingen i en könscell hos en av föräldrarna eller mycket tidigt under de första celldelningarna hos embryot. Förlusten är en konsekvens av en naturlig process som sker slumpmässigt när kromosomerna byter delar mellan varandra och den påverkas inte av den gravidas livsstil eller kostvanor, säger Alexandra Topa.

Hos många personer med 22q11 kan man påvisa att den ena kopian av genen *TBX1* saknas. Denna gen är viktig för embryo- och fosterutvecklingen och styr hur cellerna bildar flera vävnader och organ i kroppen. *TBX1* har betydelse för utvecklingen av bland annat hjärtat, brässen och gommen.

COMT är en annan gen som brukar vara påverkad vid 22q11. Deletion av denna gen kan kopplas till psykiatriska problem och beteendeproblematik.

– Man kan inte med säkerhet säga att en specifik gendeletion ger exakt samma påverkan hos alla. Symtombilden är ett komplext samspel mellan anlagen och resten av arvsmassan, och förlust av vissa gener kan hos en del individer uppvägas av andra gener. Detta skulle kunna förklara varför vissa personer som bär på 22q11-mikrodeletion uppvisar milda symtom, säger Alexandra Topa.

Ärftlighet

I upp till 90 procent av fallen beror 22q11-deletionssyndromet på en sporadisk kromosomavvikelse, vilket innebär att deletionen för första gången uppstår hos individen själv. Föräldrarna bär alltså inte på anlaget och sannolikheten att få fler barn med samma syndrom är mindre än en procent. I sällsynta fall kan en förälder ha deletionen i en del av sina könsceller (germinal mosaicism), vilket ökar sannolikheten att på nytt få ett barn med syndromet.

En person som föds med 22q11 kan föra det vidare till sina barn, vilket innebär att nedärvningsmönstret är autosomt dominant. Det betyder att sannolikheten för såväl söner som döttrar att få 22q11 är 50 procent. Hos ungefär en av tio har 22q11 ärvts autosomt dominant från en av föräldrarna som är bärare av deletionen, men denna siffra tros vara högre enligt nyare studier.

– Även om barnet ärver exakt samma deletion som en av hans eller hennes föräldrar kan sjukdomsbilden och symtomen variera mellan familjemedlemmarna. Föräldrarnas symtom är kanske så milda att diagnosen inte ens har ställts, utan ärftligheten upptäcks först när föräldern testar sig efter att ha fått ett barn med syndromet, säger Alexandra Topa.

Analys och diagnos

För att fastställa om en person har 22q11-deletionssyndrom tas ett blodprov för genetisk analys. Vid stark misstanke om 22q11 används så kallad riktad analys, där man letar efter förlust av genkopior i det specifika kromosomområdet. Analysmetoden *MLPA* (multiplex ligation-dependent probe amplification) fångar upp små deletioner och har ersatt den tidigare *FISH*-analysen (fluorescence in situ hybridization) som kunde missa de mindre deletionerna.

Många andra syndrom orsakade av mikrodeletion eller -duplikation har liknande symtom som 22q11, och då kan en *microarray-analys* avgöra vilket tillstånd det handlar om. Detta är en högteknologisk analysmetod som med mycket hög upplösning förmåga kan fånga upp kromosomens samtliga delar och mindre förändringar, till exempel den mikrodeletion som orsakar 22q11-deletionssyndromet. Microarray-analysen har därför ersatt kromosomanalysen i mikroskop, vilken inte kan påvisa små förändringar så som mikrodeletioner.

Joel får diagnosen

Den fjärde läkaren som Sara vände sig till lyssnade äntligen på henne och sa "jag tror inte att han har det men jag ser att du orolig, det är ju bara ett blodprov så det gör vi".

– Det var den första kvinnliga läkaren du träffade och hon tycktes förstå dig på ett annat sätt. Hade det inte varit för dig skulle ingen annan ha agerat, säger Mikael som berättar att han själv inte kände samma oro över Joels olika symtom.

– Vi pratade om det någon gång, men du trodde inte på det. Jag ville inte hålla på och oro dig. Samtidigt var det vårt första barn och jag hade inget att jämföra med. Nära vänner till oss hade precis förlorat sitt barn strax innan förlossning och tiden med Joel på sjukhus gjorde att detta blev ett slags normaltillstånd: barn är sjuka och barn dör. Det triggade också igång känslan av att "någonting är fel", säger Sara.

Provsvaret från *FISH*-testet kom vid midsommar och Saras magkänsla visade sig stämma: Joel fick diagnosen 22q11-deletionssyndrom vid åtta månaders ålder.

Både Sara och Mikael screenade sig för 22q11. De gjorde det av nyfikenhet, men också för att få veta inför eventuella framtida syskon.

– Jag blev intresserad när vi gick på ett informationsmöte och fick veta att det troligtvis finns ett stort mörkertal bland den vuxna befolkningen som har syndromet. Det visade sig dock att varken jag

eller Sara är anlagsbärare utan Joel bär på en nymutation, berättar Mikael.

Endokrina aspekter

– Låga kalciumnivåer medför risker, och därför är det viktigt att känna till symtomen på kalciumbrist och gå på regelbunden provtagning. Det säger Helena Ly, som är specialistläkare på Barnendokrinmottagningen vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg.

Endokrinologi är läran om hormoner och de hormonproducerande organen. Hormoner fungerar som ett slags budbärare mellan organ och celler i kroppen. Hos barn med 22q11-deletionssyndrom kan rubbningar i hormonproduktionen förekomma och därför ingår en endokrinolog i barnteamet.

Hypofysen är kontrollorganet för kroppens hormonproduktion och ansvarar för tillväxten. Det är ett jordnötsstort organ som sitter på undersidan av hjärnan bakom ögonen. Den styr tillsammans med hypotalamus merparten av kroppens hormonproduktion. Andra organ som ingår i hormonsystemet är *sköldkörteln* (ämnesomsättning), *bukspottskörteln* (insulin), *bisköldkörtlar* (kalciumbalans), *binjurar* (saltbalans, stress- och könshormoner), *äggstockar* (östrogen och progesteron) och *testiklar* (testosteron).

Tillväxt

Vid födseln är barn med 22q11 något mindre än genomsnittet, tillväxthastigheten under de första åren är också lägre. Orsaken är inte klarlagd, men hjärtfel, matningssvårigheter och täta infektioner kan spela in. En återhämtningsfas brukar inträffa innan skolåldern där många växer i kapp sina jämnåriga, men längden i vuxen ålder kan bli något kortare än normalt. Föräldrarnas längd är också en faktor som spelar in, medelföräldralängden räknar man ut med ett så kallat normogram i tillväxtkurvan.

Det finns en syndromspecifik kurva för 22q11-deletionssyndrom som man kan använda för att lättare säga vad som är normal tillväxt för barnet med 22q11.

– Om det är svårt att få gehör hos vårdpersonalen kan ni skriva ut kurvan och ta med den vid besöket. Berätta för dem att den är anpassad för syndromet, säger Helena Ly.

Anpassade tillväxtdiagram för barn med 22q11-deletionssyndrom finns här: maxappeal.org.uk/growth-charts

Viktproblem

Många av barnen är underviktiga på grund av uppfödningproblemen. Hos vuxna är i stället omkring 35–40 procent överviktiga. Om en neuropsykiatrisk diagnos (npf) finns ökar risken för övervikt. Även vid diabetes typ 2 är övervikt en faktor. Att tänka långsiktigt och börja med hälsosamma kostvanor från tidig ålder är viktigt för att ge bra förutsättningar för framtiden.

– Det är kämpigt med små barn som inte går upp i vikt, då vill man kanske som förälder hellre att de äter onyttigt än ingenting alls. Det finns dock en risk att det tippas över senare, så försök att fokusera på hälsosamma vanor, säger Helena Ly.

Tillväxthormonbrist

Risken att drabbas av tillväxthormonbrist är något högre för barn med 22q11, men det är ovanligt. Lägre tillväxthormonproduktion leder till minskad tillväxt av skelettet, minskad muskelmassa samt ökat buk fett. Detta kan ta sig uttryck som kortvuxenhet, muskelsvaghet och mindre ork.

– Om man misstänker tillväxthormonbrist görs en utredning och om diagnosen bekräftas sätts behandling in med dagliga tillväxthormonsprutor i låret, säger Helena Ly.

Ämnesomsättningen

Sköldkörteln sitter under struphuvudet på halsen, den producerar sköldkörtelhormon som styr hastigheten för kroppens ämnesomsättning. Hos barn styr hormonet även tillväxten och hjärnans utveckling.

Hypotyreos, underproduktion av sköldkörtelhormon, drabbar ungefär 20 procent av alla med 22q11 och är vanligast under puberteten. Det beror ofta på en autoimmunitet, men kan orsakas av underutveckling av sköldkörteln under fostertiden, och leder till minskad ämnesomsättning. Symtomen kan vara avstannad tillväxt, försenad pubertet, viktuppgång, trötthet, frusenhet, förstoppning, håravfall och torr hud.

– Hypotyreos behandlas med Levaxin, som är ett sköldkörtelhormon i tablettform, och kontrolleras med regelbunden provtagning, säger Helena Ly.

Hypotyreos, överproduktion av sköldkörtelhormon, är mindre vanligt och drabbar omkring fem procent av alla med 22q11. Det leder till ökad ämnesomsättning och beror ofta på en autoimmun sjukdom. Symtom som vikt nedgång, ökad aptit, hjärtklappning, uppvarvning, trötthet och psykisk labilitet är vanliga. Behandlingen sker med medicin för att hämma sköldkörtelns funktion, och betablockerare kan användas för att minska symtomen.

– Ofta behandlar man under två års tid och om sjukdomen återkommer efter det kan man behöva operera bort sköldkörteln, säger Helena Ly.

Kalciumbrist

På sköldkörteln sitter bisköldkörtlarna som är fyra risgrynsstora organ. De producerar parathyroideahormon (PTH) vars uppgift är att reglera kalciumbalansen i kroppen. Kalcium, eller kalk, är ett livsviktigt ämne som finns i skelett och tänder, och behövs för att nerv- och muskelfunktionerna ska fungera.

Ungefär hälften av alla med 22q11 drabbas av lågt kalcium och det kan ske när som helst, men vanligast är under nyföddhetsperioden eller puberteten. Hos många beror det på en underfunktion hos bisköldkörtlarna, *hypoparathyroidism*, där hormonet produceras men i mindre mängd. Låga kalciumnivåer behöver inte ge besvär eller symtom hos friska personer. Om kroppen utsätts för en stor påfrestning, som vid svår sjukdom eller operation, sjunker däremot nivåerna fortare under gränsvärdet. Det är därför viktigt att känna till symtomen på kalciumbrist:

- muskelkramper
- pirningar eller domningar i händer, fötter och läppar
- påverkan på stämbandets muskler, som ger röstförändringar
- kraftlöshet
- personlighetsförändringar, kan vara diffusa symtom
- lättretlighet
- hjärtrytmrubbningar
- epileptiska anfall vid mycket låga värden

Kalciumbrist som ger symtom behandlas med aktivt D-vitamin, till exempel Etalpha. Kalciumvärdena kontrolleras vid regelbunden provtagning. Om nivåerna endast är något låga utan att ge symtom används inte aktivt D-vitamin – för höga kalciumvärden riskerar att kalcium lagras i hjärnan eller njurarna vilket leder till förkalkning. I stället rekommenderas fortsatt intag av D-droppar och en kalciumrik kost som till exempel mjölkprodukter, bladgrönsaker och nötter. Även årlig provtagning av kalcium rekommenderas.

– Om barnet är sjukt eller ska opereras kan ni påminna vården om att de ska kontrollera kalciumvärdet, säger Helena Ly.

Bentäthet

I en studie jämfördes bentätheten hos barn med 22q11 med en kontrollgrupp, och den visade att barnen hade en något lägre benmassa och svagare skelett än normalt. Orsaken är oklar, men det kan bero på lågt kalcium. Det kan också bero på minskad fysisk aktivitet, vilket leder till mindre belastning av skelettet. Om det beror

på själva deletionen, med påverkan på gener som har betydelse för benmassa och skelett, kan man inte svara på.

Kroppen bygger benmassa upp till 20-årsåldern, vid den perioden når människan *peak bone mass*. Därefter avtar produktionen och en successiv nedbrytning av benmassan sker under resten av livet. Det är alltså under barndomen och tonåren som det finns möjlighet att bygga ett starkt skelett. Genom kalciumrik kost och fysisk aktivitet som belastar skelettet stärks benmassan.

– Simning är bra muskelträning, men belastar inte skelettet så mycket. Försök att hitta aktiviteter barnet tycker om där man kan hoppa och springa för att få så hög peak bone mass som möjligt, säger Helena Ly.

Frågor till Helena Ly:

Går det bra att ge kalcium- och D-vitamintabletter samtidigt?

– Ja.

Hur vet man om barnet får i sig tillräckligt med näring?

– Om barnet växer bra, är piggt och följer tillväxtkurvan tyder det på ett bra näringsupptag.

Kan man vara lugn om årskontrollerna ser bra ut?

– Ja, men om det skulle dyka upp symtom mellan kontrollerna kan extra provtagningar behövas.

Vår habilitering tycker inte att vi behöver ta kalciumprover längre för att de har legat så bra under många år, är det lämpligt?

– Lågt kalcium kan dyka upp närsomhelst. Fortsätt gärna ta prover en gång per år.

Neuropsykologi

– Psykiatriska eller neuropsykiatriska svårigheter är vanligt hos personer med 22q11-deletionssyndrom. Det är viktigt att upptäcka sådana svårigheter för att kunna behandla och stödja barnet samt anpassa miljön. Det säger Anneli Sandqvist Wiklund som är neuropsykolog vid Karolinska universitetssjukhuset i Solna.

Försenad motorisk och språklig utveckling är ofta tidiga symtom på 22q11-deletionssyndrom. Många har en ojämn kognitiv profil och inlärningssvårigheter är vanligt, begåvningen varierar mellan normal och lindrig intellektuell funktionsnedsättning. Drygt hälften av alla med 22q11 har neuropsykiatriska eller psykiatriska svårigheter, till exempel bristande impuls kontroll och problem i det sociala samspelet.

– Hur stora svårigheter personer med 22q11 har inom olika områden varierar stort. Det varierar också under olika åldrar, säger Anneli Sandqvist Wiklund.

Intellektuell funktionsnedsättning

Bland personer med 22q11 varierar begåvningen från normal intelligenskvot (100 IQ) till lindrig intellektuell funktionsnedsättning (IF). De flesta har mellan 70–85 IQ. Ungefär hälften har diagnosen lindrig IF (IQ under 70), medan svår IF är ovanligt. Det är vanligt med svårigheter med inläring, abstrakt tänkande och förståelse för helhet och sammanhang, samt brister i generaliseringsförmågan. En nedsatt visuo-spatial förmåga, det vill säga hjärnans förmåga att ta emot och tolka synintryck, blir ofta tydligare när barnet blir äldre. Även personer utan en diagnostiserad IF har många svårigheter och behov av stöd och anpassad pedagogik.

– Visuo-spatiala förmågor hänger ihop med matematisk problemlösning, till exempel att kunna tolka och förstå rumsliga begrepp, och när skolans krav ökar blir svårigheterna ännu större, säger Anneli Sandqvist Wiklund.

Exekutiv förmåga

Exekutiva funktioner består av många olika förmågor som behövs för att fungera i olika situationer, som problemlösning, planering och organisering. De exekutiva funktionerna är ofta påverkade vid 22q11, med svårigheter att påbörja och/eller avsluta aktiviteter, bristande uppmärksamhet och affektreglering. Nedsatt exekutiv förmåga är energikrävande och därför är den psykiska energinivån ofta låg, men kan skifta till hyperaktivitet.

– Det behövs tid för återhämtning eftersom man lätt blir uttröttad, till exempel med kortare arbetspass och fler pauser, säger Anneli Sandqvist Wiklund.

Neuropsykiatrisk funktionsnedsättning (npf)

Många med 22q11 uppfyller kriterierna för *adhd*, med symtom som koncentrationssvårigheter, nedsatt arbetsminne, ouppmärksamhet och/eller impulsivt hyperaktivt beteende. Även nedsatt exekutiv förmåga ingår i *adhd*-diagnosen. Stöd och anpassning behövs för att hantera svårigheterna, både i skolan och med vardagsrutiner.

– Ta hjälp av en specialpedagog eller habiliteringen för att ta reda på vad som fungerar och inte. Även en bra strategi kan sluta fungera efter ett tag, då är det bra att ha andra alternativ att byta till, säger Anneli Sandqvist Wiklund.

Autism är vanligt vid 22q11 och främst en mildare form av autismspektrumtillstånd (AST). Många har ett socialt driv, empati och humor, men autistiska drag. De har svårigheter med det sociala samspelet, som att avläsa koder och ta in andras perspektiv. Ångest och nedsatt kognitiv förmåga samvarierar med autism, och även större perceptuell känslighet för sinnesintryck som bidrar till oro och stress.

– Barnet kan behöva extra stöd för att lära sig att tolka sociala koder. Bildstöd och ritprat kan vara två sätt att visualisera tankar och sammanhang, säger Anneli Sandqvist Wiklund.

Utredning och behandling

Vid misstanke om IF eller npf bör utredning göras så tidigt som möjligt för att rätt stöd ska kunna sättas in på rätt nivå. Det kan handla om habiliteringsinsatser i form av hjälpmedel eller rätt till anpassad skolgång enligt LSS (lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade). Vid *adhd*-diagnos kan vissa ha hjälp av medicinsk behandling.

– Testerna vid utredningen ger en bild av nuläget och bör följas upp, eftersom behovet av insatser kan förändras i takt med att barnet blir äldre och utvecklas, säger Anneli Sandqvist Wiklund.

Psykisk ohälsa

Sömn, mat och motion är centrala faktorer som påverkar hälsan, och personer med 22q11 har ofta svårigheter inom dessa områden. Ett förebyggande arbete med bra rutiner, samt strategier för hantering av stressutlösande faktorer, kan bidra till att främja hälsan och lindra symtomen.

Adhd-problematik och ångesttillstånd är vanligt hos små barn. Risk för psykos och affektiv sjukdom ökar med åldern. Puberteten är en

sårbarhetsfaktor. Om personen uppvisar symtom på psykisk ohälsa ska man redan i ett tidigt skede söka hjälp hos barn- och ungdomspsykiatri (BUP), då tidiga insatser ofta ger en bättre prognos. Tecken på psykossjukdom kan vara plötsliga beteendeförändringar, hallucinatoriska eller paranoidea symtom, och vid misstanke om sjukdom bör personen bedömas av specialistpsykiatri.

– KBT och medicinsk behandling vid ångest, depression och psykosutveckling har visat god effekt på den här gruppen, säger Anneli Sandqvist Wiklund.

Nationella riktlinjer

Det kommande nationella vårdprogrammet för 22q11-deletionssyndromet innehåller riktlinjer inom det neuropsykologiska och psykiatriska området. Rekommendationerna gäller bland annat individuellt anpassat stöd under hela livet utifrån individens behov. Utredning rekommenderas inför skolstart med uppföljande bedömningar vid varje stadiebyte, vid neuropsykiatriska och psykiatriska symtom samt inför övergången till vuxenlivet.

– Det kan vara bra med en kartläggning i 16-årsåldern, ibland kan man uppfylla kraven för ytterligare en diagnos som ger rätt till stöd enligt LSS och andra habiliteringsinsatser, säger Anneli Sandqvist Wiklund.

Frågor till Anneli Sandqvist Wiklund:

I samband med diagnosen gjordes en kognitiv bedömning och den dåvarande psykologen sa att en neuropsykiatrisk utredning kunde vänta. Vår nya psykolog säger att en utredning kan göras redan nu med tanke på de svårigheter som kan finnas på grund av syndromet, vad tänker du?

– Vill man ha svar på en fråga bör man få stöttning i det. Väntetiderna till utredning kan vara långa, så jag tycker att ni ska be om att remiss skickas.

Finns det en särskild ålder för när en neuropsykiatrisk utredning görs?

– Ibland kan man vänta med remissen och låta habiliteringen stötta barn och familj under en period för att låta barnet mogna lite. Men från och med en kognitiv ålder på 1,5 år går det att genomföra en neuropsykiatrisk utredning om autism föreligger. Ställningstagande till om adhd föreligger går att genomföra från ungefär fyra års ålder, om medicinsk behandling blir aktuell behöver barnet vara minst fyra år.

Har man rätt att få veta varför autismutredningen skjuts upp till en viss ålder?

– Absolut, det är viktigt att ni föräldrar får svar på era frågor. Små barn har lite mer diffusa symtom, det kan vara svårt att urskilja om orsakerna beror på svag begåvning, IF eller npf. Om habiliteringen är involverad kanske man anser att en diagnos inte är nödvändig innan skolåldern.

Hur mycket påverkar en språkstörning resultatet i ett begåvningsstest?

– Det påverkar vanligtvis ganska mycket, men det kan ge en ojämn begåvningsprofil som tvärtom visar att den språkliga förmågan ligger betydligt under den visuo-perceptuella förmågan. Läkarbedömning och pedagogisk bedömning räknas också in.

Toalettdörren hemma måste vara stängd, annars blir vårt barn upprört. Vad kan det bero på?

– Ta hjälp från habiliteringen för att utforska situationen och hitta avledande strategier. Badrummet kanske upplevs som skrämmande och när man själv inte kan prata och förklara blir situationen ännu svårare.

Joel börjar förskolan

På hösten flyttade familjen till en annan del av landet, men gjorde återbesök på sitt förra hemsjukhus under de första åren. Sara och Mikael fick tidigt kontakt med en logoped och gick en TAKK-kurs för att börja kommunicera med tecken. Vid ett års ålder började Joel i förskolan och förutsättningarna var bra. Det var en liten grupp och han hade en egen resursperson som använde tecken, och hela personal- och barngruppen engagerade sig.

– Joels tal kom inte igång, men han visade en tydlig vilja att kommunicera, han höll ögonkontakt och reagerade på tilltal, så vi började snabbt med tecken, säger Sara.

Förskolan blev en trygg och stabil tillvaro, och dessutom fick Joels motoriska utveckling en rejäl skjuts.

– Han började gå när han var runt 14 månader, det känns som att förskolan var en utlösande faktor. Joel såg att alla andra sprang omkring och om han skulle hänga med så var han tvungen att börja, säger Mikael.

Under förskolans första år fortsatte ätsvårigheterna och varje måltid bestod av specialgröt. Även om refluxen minskade något kvarstod den och Joels känslighet för konsistenser försvårade ätandet. Om

gröten var för tjock fastnade den, medan flytande vätska triggade igång dykreflexen och han fick inte luft när han försökte dricka.

– Joel har haft kamera i näsa och hals många gånger, men de har aldrig hittat några tydliga avvikelser. Det blev dock sakta bättre och han började klara av vanlig mat vid ungefär tre års ålder, säger Mikael.

När Joel var tre år bytte han förskola. Där blev han utan resursperson och den nya personalen saknade kompetens i tecken som stöd. Sara och Mikael upplevde ändå att det fungerade. Joels uttalssvårigheter kunde dock skapa mycket frustration eftersom han alltid varit social och gärna tagit kontakt med både bekanta och främlingar.

– Vi försökte fortsätta med tecken hemma, men det föll lite när det försvann i förskolan. Joel kunde ändå göra sig förstådd genom att använda händer och gester, men det var svårt för de som inte kände honom. Det kunde vara svårt för oss också om vi inte såg ansiktet när han pratade, till exempel i bilen med honom i baksätet eller i telefonsamtal, säger Sara.

Vid en sväljröntgen valde Sara och Mikael i samråd med läkare att avvakta med gomoperation och fokuserade i stället på talträning. Joel gick hos logoped ända fram till skolåldern, därefter hos talpedagog. Idag finns inga större svårigheter kring hans uttal, men det händer emellanåt att han fastnar och tappar ord mitt i ett samtal.

– Jag sa att han skulle vara försiktig när han skulle skära brödet, då förklarade han att "jag håller brödet och tar ... och så tar jag ... men så tar jag den här skäraren och skär". Han vet ju att det heter kniv, men ordet kom inte, fast då kunde han ändå finna sig och hitta ett annat ord, berättar Sara.

– Om man frågar vad de har gjort i skolan kan han börja berätta, men så säger han "äh, vi har inte gjort något". Då kan man ju fundera på om han ångrar sig och inte tycker att det är tillräckligt intressant, eller om han inte lyckas få fram det han egentligen vill säga, säger Mikael.

Tal och språk

– Många barn med 22q11-deletionssyndrom har svårt att komma i gång med talet, men det sker en stor utveckling hos de allra flesta när de når skolåldern. Det säger Christina Persson, som är logoped och docent vid Sahlgrenska akademien i Göteborg.

När det gäller förmågan att prata är det skillnad på språk och tal. Språket är vårt tankeverktyg och handlar om att lära sig ljudsystem, ordförråd och meningar, grammatik och språkförståelse. Tal handlar om att få ut språket så att det blir förståeligt. Det påverkas bland annat av artikulationsförmåga, gomfunktion och röst.

Otillräcklig gomfunktion

Många med 22q11 har otillräcklig gomfunktion, vilket innebär att gommen inte stänger till mellan näsan och munnen. Det påverkar talet som blir nasalt eller ottydligt beroende på hur mycket luft som läcker ut genom näsan. Av de som undersökts av Christina Persson och hennes kollegor hade 87 procent otillräcklig gomfunktion. Orsakerna kan vara flera. Gommen stänger inte på grund av öppen eller dold (submukös) gomspalt. Svalget kan vara för djupt eller brett. Musklerna kan vara försvagade på grund av låg muskelspänning. Vid stora svårigheter kan gomoperation vara aktuellt.

– Gommen utför ett finmotoriskt arbete och rör sig hela tiden när vi pratar, den är viktig för att vi ska kunna ljuda bokstäverna på rätt sätt, säger Christina Persson.

0–3 år

Om det finns en gomspalt kan operation behövas tidigt i livet. Ibland är gomproblemen inte synliga direkt, utan upptäcks när talstarten är försenad. Språkutvecklingen är ofta sen hos de små barnen. I en amerikansk studie som kartlagt språk- och talförmågan hos barn med 22q11, talade 80 procent av treåringarna inte alls eller enbart med enstaka ord eller enkla fraser. Vid fyra års ålder var siffran nere på 30 procent. Det visar på den sena talstarten, men även att talet kommer i gång. En allmän språklig stimulans med prat, sång och bokläsning är viktig för att främja språkförståelsen.

– Det är som för vilket barn som helst i den här åldern, men vid tidig diagnos kan tecken som stöd eller bildstöd ge barnet fler möjligheter att uttrycka sig och kommunicera, säger Christina Persson.

3–6 år

Språkutvecklingen är fortfarande sen hos många barn med 22q11. Talet kan påverkas av bristande gomfunktion som leder till

kompensatorisk artikulation, det vill säga att barnen börja ljuda längre ner i halsen. Många har lätta motoriska svårigheter (dysartriska symtom), orsakerna kan vara neurologiska och påverkar muskulaturens rörlighet i läppar och tunga. Finmotoriska svårigheter med att koordinera ord och ljudning rätt (dyspraxiska symtom) förekommer. Trots svårigheterna sker en stor utveckling hos de flesta barn i förskoleåldern.

– En påtaglig talutveckling sker mellan tre och tio års ålder, runt sexårsåldern händer det mycket och flera studier visar att majoriteten av barnen pratar vid skolstart, säger Christina Persson.

Skolåldern

I skolåldern kan barnen ha svårigheter med grammatik och ordförråd: ord med flera betydelser kan behöva läras in i olika sammanhang och meningsuppbyggnaden kan vara kortare. En bokstavlig tolkning av det som sägs kan försvåra förståelsen av nyanser i språket, som ironi och tvetydigheter. Det är vanligt att ha svårigheter med berättande, både att förstå en berättelse och att kunna återge den mest relevanta informationen, men även att själv kunna utveckla en berättelse.

– Barnen bearbetar informationen långsamt och kan behöva extra tid för att tolka, förstå och formulera sig, säger Christina Persson.

Som vuxen är det viktigt att förenkla sitt språk, repetera och försäkra sig om att barnet har förstått. Man bör hålla sig till ett ämne och vara tydlig när man byter. Långa och komplicerade uppgifter bör delas upp och instruktioner bör ges stegvis.

– I skolan kan läraren tänka på hur uppgiften förmedlas, att till exempel först berätta för hela gruppen och därefter gå igenom den igen individuellt, säger Christina Persson.

Gemensam läsning

Ett bra tillfälle att stimulera språk och tal är vid bokläsning tillsammans med barnet. Utnyttja lässtunden till att få en struktur i berättandet och aktivera barnet med hjälp av bokens handling. Barnet kan till exempel få fylla i, *"Flickan blev ledsen för att hon tappade en..."*, eller ställ öppna frågor som lockar barnet att svara mer än ja och nej, *"Vad hände när pojken gick till skolan?"*. Turas om genom att själv läsa ena sidan och sedan låta barnet läsa nästa, och uppmuntra barnet till berättande, *"Brukar du leka i snön som Kalle gör?"*.

– Det låter enkelt när jag säger så här, men barnet måste ju själv vilja. Det kan räcka med korta stunder, kanske bara två minuter, och ibland pausa helt i perioder. En förälder ska inte vara en träningsanläggning, säger Christina Persson.

Vuxen

Det finns inte lika omfattande språk- och talstudier gjorda på vuxna med 22q11. De studier som finns visar på att problem som varit stora i barndomen är betydligt mindre omfattande i vuxen ålder. En nedsatt gomfunktion förekommer, men symtomen är ofta lindriga. Problemen med uttal är små och många upplever att förmågan att göra sig förstådda har förbättrats avsevärt.

– Jag har jobbat så länge att jag har fått träffa barn som hunnit växa upp och som pratar jättebra nu i vuxen ålder, trots att de hade stora problem som yngre. Det är viktigt att ta med sig att mycket blir bättre, säger Christina Persson.

Tips från föräldrar

- Föräldrarna delar på läsningen varannan kväll. Ena föräldern läser en bok för barnet den första kvällen. Nästa kväll får barnet läsa och berätta för den andra föräldern som inte känner till handlingen. Barnet upplever inte berättandet som lika prestationsladdat eller kravfyllt eftersom hen gör det för föräldern och inte för sig själv.
- Spela in småbarnen när de pratar, när de blir äldre är det skönt att de kan få höra hur talet har förbättrats.

Frågor till Christina Persson:

Vi har haft mycket riktad talträning på grund av verbal dyspraxi, är det vanligt vid 22q11?

– Ja, det finns en koppling och det är vanligare hos barn med 22q11 även om det inte gäller för majoriteten.

Vårt femåriga barn säger inga ord, borde vi göra tester för att se om det finns andra orsaker?

– Det finns inget speciellt test som tar reda på orsak. Vissa är sena, barnet kan vara bra på att uttrycka sig med kroppsspråk eller på andra sätt. Det är svårt att svara generellt, man behöver titta mer individuellt.

Barnet pratar inte själv utan pekar på en bild och visar att vi föräldrar ska säga vad hon pekar på, varför säger hon inte själv?

– Barn lär sig ord genom att höra andra säga det. Små barn pekar och vuxna säger "bil". Använd också tecken som stöd för att använda så många sinnen som möjligt, helt plötsligt kan orden börja komma.

Kan det bli talsvårigheter på grund av flerspråkighet?

– Det blir inte talsvårigheter på grund av flerspråkighet, men barnet måste få höra och använda de olika språken mycket. Det är viktigt att

strukturera upp språken, till exempel genom att ena föräldern pratar ett språk och den andra föräldern pratar det andra språket.

Sport är Joels passion

Joel tycker inte om skolan och allra minst bild. Hans svårigheter med finmotorik och koordination märktes redan på förskolan, han ville inte rita eller pyssla och ju äldre han blev, desto större blev motståndet.

– Han har jättesvårt att forma bokstäver och vi har tränat mycket på penngreppet. Det är också svårt med pilliga saker som att knyta skor, knäppa knappar och stänga dragkedjor, säger Sara.

Joel har ingen IF-diagnos. Föräldrarna märker dock att i takt med att skolans krav ökar blir utmaningarna större och större. Hittills har han klarat skriftliga prov och nått upp till kunskapskraven, men visat ännu bättre resultat när han erbjudits muntliga prov. Mikael, som själv är lärare, berättar att de vill att Joel ska ha möjlighet till anpassade metoder. Årskurs sex närmar sig och då är det dags för betyg.

– En del av Joels problematik är att han fungerar så pass bra. Han är pliktrogen på lektionerna och kämpar på i det tysta. Det kan leda till att resurserna läggs på utåtagerande elever medan elever med Joels svårigheter inte märks och riskerar att bli utan stöd, säger Mikael.

Även de sociala utmaningarna blir större ju äldre Joel blir, framförallt i kontakten med jämnåriga när tonåren närmar sig och i och med det nya intressen, något som han hittills inte har hoppat på.

– Kompisar börjar prata om tjejer, spelar Fortnite och ser en James Bond-film, men det intresserar inte Joel som hellre tittar på Paw Patrol ihop med lillasyster. Jag vet inte om han själv tänker på det, vi har inte märkt på honom att han tycker det är jobbigt, säger Sara.

För Joel finns ett intresse som konkurrerar ut allt annat, och det är sport. Han spelar innebandy i ett lag med barn från hela kommunen, så de flesta i hans ålder vet vem han är. I skolan är det landhockey som gäller på rasterna och han älskar att gå på ishockey.

– Idrotten har betytt jättemycket för honom och den är räddningen även i skolan. I laget har han en tydlig roll med sina kvalitéer och presterar minst på de flestas nivå, där är han accepterad på ett helt annat sätt, säger Mikael.

Samtidigt som idrotten har varit en räddning för Joel i sociala sammanhang kan föräldrarna se att den även blir ett hinder ibland.

– Han är fruktansvärt enkelspårig i sina intressen, det är bara sport som gäller. Umgänget med andra fungerar om de går med på hans

specialintressen, vilket kan försvåra. Han har dock en kompis som är lika nördig och de kan spela innebandy i två timmar, säger Mikael.

Öron- och hörselproblematik

– Nedsatt hörsel är vanligt hos barn med 22q11-deletionssyndrom, det påverkar kommunikationen och är viktigt att åtgärda. Det säger Radi Jönsson som är överläkare på Öron-, näs- och halsmottagningen vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Örat består av flera delar. Ytterörat är den uppfångande delen. Ljudet leds vidare in till mellanörat, vilket är den förstärkande delen med trumhinna och hörselbenskedjan med hammare, städ och stigbygel. Därefter kommer innerörats omvandlande del med hörselsnäcken och dess 3 000 hörselceller, som via nervimpulser förmedlar ljudet vidare till hjärnan. För att utveckla nervsystemet kopplat till hörseln krävs ljudstimulering.

– Örat är vägen in, men vi hör med hjärnan genom att lära oss uppfattning och association. Vi ska förstå varifrån ljudet kommer och bygga upp ett hörselminne för att förstå innebörden av det vi hör. Ju fler sinnen som är inkopplade, desto snabbare byggs minnet upp, säger Radi Jönsson.

Öronproblem och nedsatt hörsel vid 22q11-deletionssyndrom

Ungefär hälften av alla barn med 22q11 har hörselproblem. Det kan bero på en ökad infektionskänslighet, eller på grund av fel som uppstått under örats utveckling.

– Personer med 22q11 kan ha små ytteröron och trånga hörselgångar. I sällsynta fall finns missbildning av hörselbenen, säger Radi Jönsson.

Nedsatt hörsel kan bero på ledningshinder, så kallat konduktivt hinder, i mellanörat eller på grund av sensoriskt hinder i innerörat. För barn med 22q11 är konduktiv hörselnedsättning vanligast, därefter sensorisk eller kombinerad hörselnedsättning.

– Öronläkare undersöker om hörselnedsättningen är konduktiv eller sensorisk med hjälp av olika mätmetoder, säger Radi Jönsson.

Det är vanligt med bland annat återkommande akuta öroninflammationer, tillfällig eller permanent öronkatarr och kroniska inflammationer i mellanörat. Kroniska öroninflammationer ökar benägenheten för vätska att samlas i mellanörat, vilket ger nedsatt hörsel.

Tillfällig hörselnedsättning kan bero på en pågående infektion och vätska i hörselgången. En viss minskning av konduktiv hörselnedsättning brukar ske med åldern. Återkommande infektioner ökar risken för bakterier att ta sig in och skada innerörat. Bestående hörselnedsättning kan bero på skador orsakade av infektioner, eller på grund av missbildning av hörselgång eller mellanöra.

– Studier har visat att drygt hälften av barnen har hörselnedsättning, av dem har 40 procent ensidig nedsättning och 60 procent dubbelsidig, säger Radi Jönsson.

Behandling och uppföljning

Öronläkare ställer diagnos och sätter in behandling, antingen medicinsk eller kirurgisk. Vid måttligt eller starkt nedsatt hörsel kan hörselhjälpmedel och alternativa kommunikationssätt vara aktuellt.

I det kommande vårdprogrammet för 22q11-deletionssyndromet finns rekommendationer om kontroll och uppföljning varje till vartannat år.

– Även om den senaste kontrollen visade bra resultat bör återkommande kontroller göras, eftersom det kan tillkomma problem under utvecklingen. Det är också viktigt att ansvarig läkare har kunskap om 22q11-deletionssyndromet, säger Radi Jönsson.

Frågor till Radi Jönsson:

Är det farligt för vårt barn att lyssna på hög musik i hörlurar när han redan har en hörselnedsättning och saknar en trumhinna?

– Då är hörselnedsättningen orsakad av ett ledningshinder, mellanörat förstärker inte trycket och det blir som en inbyggd öronpropp, och hög musik blir mindre skadligt. Det kan dock vara skadligt för det andra örat. Ta reda på hur stort ledningshinder han har, be att få titta på det senaste audiogrammet tillsammans med utförande audionom.

Hur ofta ska man ta bort vax i barnets öra?

– Vax är som ett smörjmedel som dödar bakterier. Om hörselgångarna är smala kan det ansamlas mer vax. I vanliga fall ska man låta vaxet vara, men hörseln påverkas om det blir helt tätt. Vätska kan också stängas inne och inte komma ut. Använd spray om det är torrt och mycket vax. Vid återkommande tilltäppande vax bör barnet behandlas av öronläkare en till två gånger per år.

Kan vätska i mellanörat orsaka spänningshuvudvärk?

– Nej, men hörselnedsättningen som orsakas av vätskan kan göra att man spänner sig extra mycket för att höra, vilket kan leda till huvudvärk.

Vår son har ingen diagnostiserad hörselnedsättning, men verkar ändå inte höra ibland, finns det andra orsaker?

– Ja, det kan bero på andra områden i hjärnan kopplade till uppmärksamhet och koncentration, vilket gör att man reagerar på olika sätt eller inte alls. Att kunna associera och uppfatta ljudbilden kan också vara förmågor som han kanske har svårare med. Det räknas inte som hörselskada eftersom det inte har med själva hörselsystemet att göra.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter och arbetsmetoder

Barnteamet på Ågrenska har en bred kompetens och en stor erfarenhet av barn med olika diagnoser, däribland 22q11-deletionssyndromet. Under vistelsen på Ågrenska har barnen ett eget anpassat program, med aktiviteter som ska bidra till att stärka deras delaktighet och självkänsla. Barnteamet är noga med att anpassa innehållet så att dagens aktiviteter blir optimala för varje barn.

Barn som har 22q11-deletionssyndrom har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Dessa leder i sin tur till olika funktionsnedsättningar. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt har veckans program för barnen och ungdomarna utformats.

– Även om en del symtom och behov förenar personer med samma diagnos är alla förstas också egna personer med egna personligheter. Det utgår vi ifrån vid alla möten här på Ågrenska, säger Sanna Olsson som är pedagog och arbetar i Ågrenskas barnteam.

Inför en familjevistelse läser personalen i barnteamet in medicinsk information, dokumentation från tidigare vistelser och samtalar med föräldrarna om barnen med diagnos. De får även information från barnens skolor. Därefter skraddarsys veckans aktiviteter med barnen. Även syskonen får ett eget program.

– Det blir en snabb inskolning som underlättas av att vi har samlat in så mycket information som möjligt om barnens olika förutsättningar och behov, säger Sanna Olsson.

Delaktighet

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Detta utgår ifrån ICF, *Internationell klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa*, som är

Världshälsoorganisationens begreppsram för att beskriva hälsa och funktionsnedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga, personliga och omgivande faktorer och det dynamiska samspelet mellan dessa. De är alla lika viktiga för möjligheterna att genomföra olika aktiviteter och för hur delaktig en person kan känna sig.

En viktig aspekt under alla familjevistelser på Ågrenska är att *skapa mötestillfällen med andra barn med samma diagnos och deras syskon*. I de mötena kan de känna en unik gemenskap och utbyta erfarenheter. Programmet på Ågrenska är också utformat för att *bidra till kunskap om och insikt i diagnosen* och dess konsekvenser.

Strategier för att optimera förutsättningarna för barnen

Ett viktigt mål under veckan är att *minska konsekvenserna av inlärnings- och koncentrationssvårigheter* genom fasta rutiner och en tydlig struktur med bildschema över dagens aktiviteter, goda förberedelser inför aktivitetsbyten och individuellt anpassade arbetspass med enkla, korta och tydliga instruktioner.

– Vi anpassar också aktiviteterna utifrån barnens trötthetsnivå, med möjlighet att gå undan och vila när energin är låg, säger Sanna Olsson.

Stimulera och stödja kommunikation och tal är ett annat mål som utgår från att ett konkret språk används och kompletteras med tecken och bildstöd. Personalen ger barnen tid att bearbeta informationen, inväntar svar och ger bekräftelse.

– Många kan behöva något att pilla på för att behålla fokus, som att hålla en boll i händerna medan vi går igenom dagens schema, säger Sanna Olsson.

För att *stärka delaktighet och socialt samspel* krävs att personalen stöttar och har strategier både under planerade aktiviteter och för mindre organiserade moment, som raster, eftersom kontakten med jämnåriga kan vara en utmaning för barn med 22q11.

– Barnen är väldigt sociala och intresserade och vill delta i barngruppen, så där hjälper vi dem att tolka varandras signaler och stöttar upp när de tar kontakt med varandra, säger Sanna Olsson.

Ett mål är att *stimulera fin- och grovmotoriken* med bild och form, musiklekar med rörelser, utelek i skog och på lekplats.

– Barnen har klippt och klistrat, plockat snäckor och gjort en strandtavla, promenerat i skogen och åkt låghöjdsbanan, berättar Sanna Olsson.

Skolans stöd – elevens rättigheter och skolans skyldigheter

I skollagen betonas barnens rätt till anpassat stöd. Lagen garanterar alla elevers rätt att utvecklas så långt som möjligt utifrån sina egna förutsättningar. Rektorer är skyldiga att utreda om en elev behöver särskilt stöd. Om så är fallet ska ett åtgärdsprogram upprättas. I det ska det tydligt framgå vilka målen är och hur de ska uppnås.

Åtgärder som kan bli aktuella är exempelvis handledning och fortbildning av personal, anpassning av miljön, kompensatoriska hjälpmedel, pedagogiskt stöd eller anpassning av elevgruppen. Åtgärderna – eller beslut om att inte upprätta ett åtgärdsprogram – kan överklagas. Det är viktigt att också fråga barnet vilka anpassningar han eller hon själv önskar.

– Skolmiljön ska ge barnet stimulerande upplevelser och erfarenheter, då kickas den ”goda cirkeln” igång. Den innebär att lustfyllda upplevelser gör barnet intresserat av att ta egna initiativ, vilket i sin tur gör henne eller honom mer delaktig och aktiv. Då uppmuntras utvecklingen, säger Sanna Olsson.

Specialpedagogiska skolmyndigheten (**spsm.se**) eller kommunens resursteam kan hjälpa till med rådgivning.

På Ågrenskas webbplats kan man läsa mer om vilket material som används: **agrenska.se**

Länktips:

skolappar.nu – appar kopplat till det Centrala innehållet i Lgr 11.

appstod.se – samlingsplats för appar som stöd.

ritadetecken.se – program med tecken, finns även som app.

mfd.se – myndigheten för delaktighet.

mtm.se – myndigheten för tillgängliga medier (talböcker, punktskrift och lättläst material)

hattenforlag.se – teckendockor, böcker, spel, musik, dvd med tecken.

varsam.se – hjälpmedel och träning.

komikapp.se – material och inredning.

nyponforlag.se – språkstimulerande material.

abcleksaker.se – fina, roliga och pedagogiska leksaker.

lekolar.se – förskole- och skolmaterial, leksaker, pyssel och hjälpmedel.

widgitonline.se – symbolstöd och bildstöd.

goteborg.se/eldorado – upplevelsehus, studiebesök, kurser och utbildningar.

Syskonrollen

Syskon till barn med funktionsnedsättning behöver kunskap, någon som lyssnar på dem och möjlighet att träffa andra i samma situation. Det visar forskning inom området och erfarenheter från Ågrenskas syskonprojekt.

En syskonrelation är inte lik någon annan relation man har i livet. Det är ofta livets längsta relation och den innehåller nästan alltid både positiva och negativa inslag.

– Barn som får ett syskon med funktionsnedsättning har ofta blandade känslor inför situationen. De kan inte välja bort syskonets diagnos utan måste hitta sätt att förhålla sig till omständigheterna, säger Samuel Holgersson som arbetar i Ågrenskas barnteam.

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

- Syskonen har ofta en bristfällig kunskap om sin brors/systers diagnos och föräldrarna överskattar ofta hur mycket de vet om den.
- Information är inte detsamma som kunskap. Man vet inte hur mycket syskonet förstått och hur han eller hon tolkat informationen om sjukdomen och vad den innebär.
- Att förstå och få kunskap tar tid. Man kan behöva prata om saken kontinuerligt eftersom situationen förändras, precis som barnets frågor och funderingar.

Det är vanligt att syskon bär på frågor de aldrig vågat ställa till någon. En del är rädda att funktionsnedsättningen smittar, andra har en känsla av skuld och tror att de själva kan ha orsakat skadan. De måste få möjlighet att ställa sina egna frågor angående systemens eller broderns funktionsnedsättning.

– Informationen går ofta via föräldrarna, men vår erfarenhet visar att det ofta finns saker som syskonen inte vågar eller vill prata med sina föräldrar om. Kunskap är grunden för att förstå sitt syskon och för att få en så bra syskonrelation som möjligt, säger Samuel Holgersson.

Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade. De upplever att de kommer i andra hand, att roliga aktiviteter får avbrytas på grund av syskonets funktionsnedsättning. De måste känna att de också får egen tid med föräldrarna. Den ska vara avsatt speciellt för dem och inte bara bestå av tid som "ändå blev över".

Olika behov i olika åldrar

Yngre syskon uppfattar tidigt omgivningens behov av hjälp. De har många varför-frågor och behöver svar som anpassats efter deras nivå. I nio- till tioårsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron. De börjar se konsekvenser och kan uppleva det som jobbigt att syskonet i någon mån är avvikande. Barnen noterar blickar och reaktioner från omgivningen och börjar fundera på hur de ska förklara för andra.

– Då är det bra att i familjen ha ett gemensamt förhållningssätt för hur man pratar om diagnosen, att tillsammans hitta ord och sätt som känns bekväma och trygga, säger Samuel Holgersson.

Äldre syskon tar ofta på sig ansvaret för att föräldrarnas ska orka. De funderar också över ärftlighet och existentiella frågor som varför de själva inte drabbades när deras syster eller bror gjorde det. En del känner skuld över att vara friska.

– I tonåren utvecklar många en kompisrelation till sina syskon, åldersskillnader börjar jämnas ut och man kanske hittar på saker tillsammans. För en person som har ett syskon med funktionsnedsättning kan det då bli en sorg att se att den egna relationen till syskonet ser annorlunda ut. Även om det är en fin relation, är den kanske inte densamma som kompisarnas syskonrelationer, säger Samuel Holgersson.

Kunskap, känslor och bemästrande

Under familjevistelserna på Ågrenska har barnteamet utarbetat ett koncept för syskonen som utgår ifrån kunskap, känslor och bemästrande.

Kunskap fås utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. Det är ofta lättare för dem att formulera frågor i grupp, som sedan besvaras av en läkare, sjuksköterska eller någon annan kunnig person. Under familjevistelsen för 22q11-deletionssyndromet fick syskonen svar på sina frågor av överläkaren Sólveig Óskarsdóttir. – Vi berättar också att de själva inte bär något ansvar för att syskonet blivit sjuk och hjälper dem med strategier för hur de ska hantera frågor från omgivningen. När de åker från Ågrenska ska de ha fått med sig bra verktyg för att hantera sådana situationer, säger Samuel Holgersson.

Känslor hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt. Barnen och ungdomarna gör roliga aktiviteter tillsammans för att bli sammansvetsade som grupp, då blir det lättare att prata om personliga saker. Det är viktigt att inte avvisa jobbiga känslor utan att sätta ord på dem.

– Om vi vuxna säger ”det där behöver du inte tänka på” eller ”oroa dig inte för det” säger vi omedvetet till barnen att vissa känslor är förbjudna. Det blir inte bra. Det är bättre att bekräfta barnets tankar och prata om vad känslorna står för, säger Samuel Holgersson.

Bemästrande handlar om att hitta vägar och strategier i vardagen, om att utbyta erfarenheter med andra syskon och att sätta ord på sådant som kan kallas för ”dåliga hemligheter”.

– När syskonen delar erfarenheter mellan varandra upplever många en lättnad, ”vad skönt att jag inte är ensam om att känna sorg eller skuld”, den insikten gör det lättare att hitta sätt att kunna hantera svåra känslor, säger Samuel Holgersson.

Under vistelsen på Ågrenska får syskonen göra en berättelsebok, som handlar om dem, deras känslor och tankar om att ha ett syskon med 22q11.

– Det är deras egen bok, som de själva väljer om de vill visa för föräldrarna eller inte. Vår tanke är att boken ska kunna fungera som ett underlag för bra samtal ihop med föräldrarna. Den kan bli en brygga till ämnen som ibland kan vara svåra att prata om, säger Samuel Holgersson.

Vad kan göra det lättare att prata? Tips från två föräldrar.

- **Vänta inte** på det perfekta tillfället, prata kort och ofta hellre än långt och sällan.
- **En rak fråga** kräver ett rakt svar, säg som det är och våga också säga att ni inte vet hur det blir.
- **Väck den björn** som sover, till exempel genom att ta upp ett känsligt ämne om det dyker upp på teve eller i en bok man läser.
- **Var tillgänglig**, kanske genom att äta tillsammans, försök att ge barnen egen tid och gör saker tillsammans.
- **Sätt ord** på din egen berättelse.

Vad säger syskonen?

I intervjuer berättar syskon till barn med funktionsnedsättning att de glöms bort ibland, och får mindre uppmärksamhet än brodern eller systern som har en diagnos. Ibland frågar lärarna i skolan oftare ”*hur mår din syster/bror?*” än ”*hur mår du?*”, vilket kan bidra till den känslan. En del tycker det är tråkigt att ofta behöva avbryta roliga aktiviteter på grund av syskonet.

Många har tankar om framtiden, om hur det ska bli senare. Sådana saker kan ju ingen ge några svar på, men ofta är det bättre att fundera tillsammans med barnen än att inte beröra ämnet alls. Man kan prata om hur man hoppas att framtiden ska bli och hur den kan

bli. För att utveckla strategier att hantera svåra känslor kan man identifiera känslor som brukar komma, hur dessa brukar få en att agera eller reagera och hur man skulle kunna göra i stället.

Syskonen beskriver också många positiva aspekter av att ha en bror eller syster med funktionsnedsättning. De lär sig tidigt att respektera olika människor, att ta ansvar och vara självständiga, känna empati och förståelse, samt att sätta saker i perspektiv.

– Det är ganska stora saker de beskriver som positiva. Många nämner dessutom att det är härligt att få gå förbi kön på Liseberg, sådana saker kan spela stor roll i ett barns tillvaro, säger Samuel Holgersson.

Boktips:

Örjan, den höjdrädda örnen av Lars Klinting.

Flyg Engelbert! av Lena Arro.

Pricken av Margaret Rey.

Litet syskon, om att vara liten och ha en syster eller bror med sjukdom eller funktionsnedsättning.

Operation-serien av Anna Pella.

Läs mer om Ågrenskas arbete med syskongrupper på:

agrenska.se/syskonkompetens

På webbplatsen finns bland annat samtalsverktyg och lästips. Där finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar, bland annat filmen om Ludwig som har artrogrypos, och hans syskon Lilly och Leon. *"Älskar ni honom mer än mig?"* undrar Lilly när storebror får mer uppmärksamhet och hjälp av föräldrarna.

agrenska.se/syskonkompetens/Arbetsmaterial/filmer-for-samtal/alskar-ni-honom-mer-an-mig/

En annan film handlar om Hugo, sex år, som är storebror till Abbe, fyra år. Abbe har 22q11-deletionssyndromet och ett allvarligt hjärtfel, och i filmen pratar Hugo med sin pappa om hur det känns att ha en bror som är sjuk.

agrenska.se/syskonkompetens/Arbetsmaterial/filmer-for-samtal/pratmandlar-och-syskonkarlek/

Joel har en lillasyster

Sara gjorde ett moderkaksprov när hon var gravid med Joels lillasyster, med särskild screening för 22q11.2-deletion. Trots vetskapen om att risken var liten, eftersom ingen av dem är anlagsbärare, ville de kunna utesluta just den diagnosen.

Joel var fyra år när Majken kom och han var väldigt snäll mot den lilla bebisen. När han fick träffa lillasyster för första gången var han stolt som en tupp, berättar Mikael.

– Sedan gick det över, flickor Sara in, och de skrattar när de tänker på barnens syskonrelation som innehåller både vänskap och bråk.

Ibland kan föräldrarna ana en avundsjuka hos Joel över att Majkens bästa vän bor nära och att de två leker så gott som dagligen, medan han själv har svårt med de sociala kontakterna. Han står däremot nära både mormor och farmor.

– Han älskar att få åka själv utan lillasyster till mormor eller farmor och bo hos dem på helger och lov, säger Sara.

Munhälsa och munmotorik

– Vi rekommenderar att barn i behov av särskilt stöd tidigt har kontakt med tandvården, gärna med en barntandvårdsspecialist. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med en logoped. Det säger övertandläkare Anna Ödman Roussakis och logoped Agneta Rubensson, som arbetar på Mun-H-Center.

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön samt på Odontologen i Göteborg. Det är ett nationellt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskap om tandvård, munhälsa och munmotorik hos personer med sällsynta hälsotillstånd. Kunskapen sprids för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga. I Sverige finns ytterligare två odontologiska kompetenscentrum för sällsynta hälsotillstånd inom tandvården, ett i Umeå och ett i Jönköping.

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska kring familje- och vuxenvistelser träffar Mun-H-Center många personer med olika

funktionsnedsättningar. Efter godkännande från föräldrarna gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnets munhälsa och munnens funktioner. Observationerna, tillsammans med information som föräldrarna lämnat, sammanställs i en databas, MHC-basen.

Kunskap om sällsynta hälsotillstånd sprids via MHC-appen, och via Mun-H-Centers webbplats: mun-h-center.se

Munhälsa vid 22q11-deletionssyndrom

Följande munrelaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma hos personer med 22q11-deletionssyndrom:

- Olika typer av spalter
- Avsaknad av tandanlag till enstaka tänder
- Annorlunda tandstorlek eller -form
- Försenad tandutveckling
- Ökad förekomst av karies
- Emaljavvikelser
- Bettavvikelser (överbett något mer förekommande)

Saliven hjälper till att skydda tänderna mot karies och ökar komforten i munhålan. Vid 22q11 är det vanligt med en *lägre salivproduktion* och *sämre buffringskapacitet*. Det gör det svårare att få ett bra pH-värde, vilket ökar risken för karies. Intag av flera mediciner samt astmaspray kan orsaka muntorrhet. Tandköttsinflammation (gingivit) är också vanligt och ytterligare en riskfaktor för karies.

– Vid muntorrhet finns särskilda munsprayer och bakteriedödande tandkräm som kan användas mot blödande tandkött, säger Anna Ödman Roussakis.

Emaljavvikelser förekommer också. Det yttersta lagret på tanden kan saknas, så kallad hypomineralisation, vilket ger påverkan på emaljen.

Tand- och bettutvecklingen bör följas för att upptäcka eventuella avvikelser på ett tidigt stadium, då bettavvikelsena tenderar att öka med åldern. Planering av bettkorrigerande behandling kan bli aktuellt. – Fler återbesök hos tandvården än en gång per år bör göras, säger Anna Ödman Roussakis.

Att tänka på för barn med 22q11-deletionssyndrom:

- Ta kontakt med tandvården inför första besöket, och se till att den som behandlar har kunskap om barnets tillstånd.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och stolen

hen ska sitta i. (Användbara bilder finns på **bildstod.se** och **kom-hit.se**)

- Tal- och kommunikationsträning är ofta motiverat. En del barn kan behöva ät- och sväljträning hos logoped.
- Vid medicinska tillstånd, som hjärtfel eller nedsatt immunförsvar, rekommenderas läkarkontakt före tandbehandling.

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras. Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör använda fluortandkräm. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sina barn med tandborstningen och borsta två gånger om dagen, och det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården. För barn som inte tycker om tandkrämssmaker finns särskilda tandkrämer utan smak. Det finns också tandkrämer som inte skummar så mycket.

Tandvårdspersonalen hjälper till att individuellt prova ut lämpliga hjälpmedel. Mun-H-Center och specialistkliniker för *pedodonti* erbjuder barn och ungdomar med särskilda behov ett anpassat tandvårdsomhändertagande. En *bettfysiologisk* klinik utreder och behandlar smärta i käkleder och tuggmuskulatur.

Munmotorik vid 22q11-deletionssyndrom

I Mun-H-Centers databas finns i dagsläget 163 personer med 22q11-deletionssyndrom. Det är en stor variation vad gäller munmotoriska svårigheter, men många påverkas av hypotona muskler och har en försenad oralmotorisk utveckling. Även koordinationssvårigheter (dysartri) och nedsatt gomfunktion är vanliga symtom. Det kan ge tal- och ättsvårigheter och nedsatt salivkontroll.

– Personer med syndromet eller deras föräldrar berättar för oss att det tar lång tid att äta, svårigheter för vissa konsistenser, selektivt ätande, dålig aptit och bitovanor, säger Agneta Rubensson.

Vad gör logopeden?

En logoped kan utreda *kommunikationsförmåga*, *sug-*, *tugg-* och *sväljförmåga* och *munmotorisk förmåga* hos barnet. Logopeden kan också ge råd angående matning och ätande, bedöma hur barnet bäst tränar sin kommunikation samt vid behov ge oralmotorisk träning. Syftet med den oralmotoriska behandlingen kan vara att minska salivläckaget, förbättra tuggförmågan och ätandet samt vid behov öka eller minska känsligheten i munnen.

Nedsatt salivkontroll

Orsaken till nedsatt salivkontroll (dregling) är nästan aldrig för hög salivproduktion. I stället kan det bero på den försvagade styrkan i ansiktsmuskulaturen, eller en dålig sittställning och huvudhållning.

- Att se över sittställningen och träna oralmotoriken kan ge goda resultat. När det inte hjälper kan man i andra hand ta till medicinering, säger Agneta Rubensson.

Om det blir aktuellt med medicinering är det viktigt att informera tandvården. Beslut om sådana insatser sker i samråd mellan olika behandlare.

Talträning

Barn upp till omkring sex års ålder brukar ha talsvårigheter, men problemen minskar ofta med åldern. Språkförståelsen finns ofta trots nedsatt talförmåga. Svårigheterna kan till exempel bero på en sen oralmotorisk utveckling, slappa och svaga muskler i mun och ansikte eller att barnet har svårt att planera talets rörelser, så kallad *dyspraxi*. Orsaken till talsvårigheterna påverkar vilken typ av talträning som behövs, och därför ska en individuell bedömning alltid göras.

- För att motivera barnet till att vilja göra talträningen behöver hen alltid veta vad som ska tränas och varför det ska göras. Det är logopedens roll att hjälpa och guida föräldrar kring vilken typ av träning som man ska fokusera på, säger Agneta Rubensson.

Läppstyrka

Mun-H-Centers databas visar att många personer med 22q11 har problem med läppstyrkan. För att träna upp styrkan i läppar och kindmuskulatur kan en så kallad munsärm användas. Den ordineras i samråd med läkare.

- Det är ett enkelt träningsredskap och det blir lite som fysioterapi för munnen för att stimulera, aktivera och stabilisera, säger Agneta Rubensson.

Bitovanor

Munnen är ett viktigt centrum för sinnesupplevelser och små barn upptäcker världen genom att smaka och känna med munnen. Bitbeteendet kan fortsätta längre upp i åldrarna genom att barnet tuggar på till exempel kläder eller händer.

- Det är viktigt att utreda orsaken till bitovanorna, vilka kan bero på smärta eller obehag i munnen, oro eller vara en slags självstimulering som ger en positiv upplevelse, säger Agneta Rubensson.

Ätsvårigheter

Under småbarnsåren beror ät- och dricksvårigheterna på till exempel nedsatt ork, infektioner, oralmotorisk utveckling, låg tonus i mun, svalg och ansikte, förstoppning och reflux.

– Allt hänger ihop: svaga muskler gör att man inte hanterar maten i munnen så bra eller tuggar maten så bra, och tuggas inte maten ordentligt kan det leda till förstoppning, vilket i sin tur ökar oviljan att äta, säger Agneta Rubensson.

Selektivt ätande är en annan del av ätsvårigheterna. Selektivt ätande beror på sensorik och perception – hur sinnesintrycken påverkar barnets upplevelse av innehållet på tallriken, som livsmedlens utseende, olika smaker och konsistenser. Det är viktigt att ta reda på barnets egna preferenser, vad som gör att maten går respektive inte går att äta, för att sedan kunna vidga dessa snäva cirklar något.

– Vissa färger och former kan fungera bättre eller sämre. Problemet kan vara att allt ligger blandat på tallriken, om det i stället är tydligt uppdelat kan barnet äta, säger Agneta Rubensson.

Aptiten kan också vara påverkad av negativa upplevelser i munregionen, illamående och medicinering. Det kan handla om en förstärkt försvarsreaktion, ett sätt för barnet att säga nej.

– Försök att ta reda på vad det viktigaste känslolintrycket är för barnet och vilka faktorer som gör att hen begränsar sig, säger Agneta Rubensson.

Ättrappan

För barn som har svårigheter med matsituationen brukar logopederna använda Ättrappan. Denna metod innebär att barnet successivt får närma sig maten och steg för steg tolerera allt det matsituationen innebär. Det första steget är att vistas i samma rum som maten eller att sitta vid matbordet, för att stegvis vänja barnet vid att känna doften av mat, smaka och svälja.

I matsituationen har den vuxna och barnet olika ansvarsområden.

Den vuxnes ansvarsområden:

- Vad ska vi äta?
- Var ska vi äta?
- När ska vi äta?

Barnets ansvarsområden:

- Hur mycket ska jag äta?
- Göra så gott man kan!

Samordning

Som förälder kan det vara tufft att vara den som ska förmedla kunskap mellan olika instanser. Då kan man be habiliteringen att

samordna kontakten mellan tandläkare, logoped, oralmotoriskt team eller nutritionsteam.

Läs mer om hur man kan stimulera oralmotorisk förmåga i vardagssituationer i skriften *”Uppleva med munnen”*. Den går att beställa via Mun-H-Centers webbplats: mun-h-center.se

Tankar om framtiden

Mikael berättar att veckans vistelse främst har satt igång tankar om framtiden, det handlar både om den stundande högstadietiden men även om att Joel en dag kommer att bli vuxen.

– Hemma tänker jag sällan på att Joel har 22q11, han är inte sin diagnos utan alla är ju individer först och främst. Här under vistelsen blir det dock extra påtagligt och jag tänker på vad som kommer att hända när han blir vuxen. Fast jag försöker att inte ligga sömnlös över det, säger Mikael.

Joel har sluppit större problem med infektioner och sjukdomar, och han känner än så länge inte av någon led- eller muskelsmärta. Han har däremot börjat visa tendenser till självskadebeteende och svårigheter med känsloreglering. Eftersom det finns en koppling mellan 22q11-deletionssyndromet och psykiatriska problem har familjen redan nu tagit kontakt med psykolog via habiliteringen.

– Joel vet inte riktigt vad han ska göra av känslorna, han blir så arg och kan riva och nypa sig själv för att sedan vara jätteglad och kramas. Även fast det inte är jätteakut än vill vi ge honom möjlighet att skaffa sig verktyg och strategier för att lära sig att hantera sina känslor, säger Sara.

Stöd i samhället

Louise Jeltin är assistanssamordnare och arbetar på Ågrenska, bland annat med planering av familjevistelser. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för personer med funktionsnedsättning.

Försäkringskassan

Försäkringskassan har ersatt det tidigare vårdbidraget med ett *omvårdnadsbidrag*, som finns att söka för den som har ett barn med funktionsnedsättning. Bidraget baseras på den omvårdnad och tillsyn som barnet behöver utöver det som är vanligt för barn i samma ålder utan funktionsnedsättning. Omvårdnadsbidraget finns i fyra nivåer och Försäkringskassan bedömer barnets totala behov av omvårdnad

och tillsyn efter samtal med föräldrarna. Skatt ska betalas på omvårdnadsbidraget och beloppen justeras vid varje årsskifte.

- Det kan kännas tufft att skriva ner allt som kräver extra omvårdnad hos sitt barn. Mitt råd är därför att ta hjälp av en kurator, säger Louise Jeltin.

Merkostnadsersättning är en separat ersättning för kostnader som beror på barnets funktionsnedsättning. Försäkringskassan bedömer vad som räknas som merkostnader.

- Det kan till exempel vara inköp av hjälpmedel, slitage och resor med egen bil. Man behöver komma upp i en viss summa per år, säger Louise Jeltin.

Tillfällig föräldrapenning (vab) går att få även efter att barnet har fyllt 12 år om det finns en bestående funktionsnedsättning. *Kontakt dagar* finns till för barn som omfattas av LSS. Dagarna finns för att föräldrar ska få ökad kunskap om hur de ska kunna stötta sitt barn. Man kan få ersättning för tio kontakt dagar per barn och år.

Läs mer om stöd från Försäkringskassan på [fk.se](https://www.fk.se)

Hälso- och sjukvårdslagen

Sedan 2015 finns en patientlag som stärker ställningen för patienter. Den ger bland annat rätt att välja öppenvård i en annan region, till exempel rehabilitering eller specialist. Det är lättare att få en ny medicinsk bedömning.

- Lagen har också ökat barns inflytande över sin egen vård. De har rätt att få information på ett sätt som de förstår, säger Louise Jeltin.

Läs mer på [csdsamverkan.se](https://www.csdssamverkan.se) och [1177.se](https://www.1177.se)

Samordning – fast vårdkontakt

Enligt hälso- och sjukvårdslagen har verksamhetschefen skyldighet att utse en fast vårdkontakt för att säkerställa patientens behov av samordning om patienten önskar det. En fast vårdkontakt kan samordna vårdens insatser, förmedla kontakter inom vården och vara kontaktperson för andra samhällsaktörer. Den fasta vårdkontakten kan vara en läkare eller annan profession inom vården, som en sjuksköterska eller kurator.

SIP – samordnad individuell plan

Kommuner och regioner är skyldiga att upprätta en samordnad individuell plan, SIP, enligt både socialtjänstlagen och hälso- och sjukvårdslagen. En SIP görs när samordning efterfrågas och kompetens behövs från flera verksamheter och där ansvarsfördelningen behöver göras tydlig. Planen upprättas vid

möten där de professionella är skyldiga att delta. Den kan göras när en person upplever behov av samordning mellan olika instanser.

LSS

LSS – Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade
Samhällets stöd utgår bland annat från LSS. Det är en rättighetslag, som syftar till att ge goda livsvillkor. LSS ger stöd för insatser och särskild service för personer:

- med utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd
- med betydande och bestående begåvningsmässiga funktionshinder efter hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom
- med varaktiga fysiska eller psykiska funktionsnedsättningar som uppenbart inte beror på normalt åldrande, om de är stora och förorsakar betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och därmed ett omfattande behov av stöd eller service.

– LSS är en rättighetslag och alla beslut som tas om insatser kan överklagas i domstol, säger Louise Jeltin/Cecilia Stocks.

Exempel på insatser enligt LSS

- avlösarservice
- korttidsvistelse
- kontaktperson/ledsagare
- bostad med särskild service.

Personlig assistans

Personlig assistans är en av de tio insatser som LSS innefattar. För att omfattas av personlig assistans behöver barnet ha behov av hjälp med de grundläggande behoven:

- personlig hygien
- intagande av måltider
- av- och påklädning
- kommunikation
- annan hjälp som förutsätter ingående kunskaper om barnet som person, till exempel tillsyn.

Ansökan om personlig assistans ska göras skriftligt och medicinska underlag krävs. Om de grundläggande behoven bedöms uppgå till fler än 20 timmar per vecka ansöker man om assistansersättning från *Försäkringskassan*. Om de grundläggande behoven inte uppgår till 20 timmar kan man ansöka om personlig assistans hos *kommunen*. I de fall en person beviljas insatsen personlig assistans tar man även hänsyn till andra personliga behov såsom till exempel möjlighet att

delta i samhällslivet, umgås med släkt och vänner samt hushållsarbete.

De grundläggande och övriga personliga behoven kan också innebära skäl för *dubbelassistans*. Det kan till exempel handla om aktiviteter utanför hemmet som till exempel vid resor eller för att kunna utföra olika träningsprogram då assisterna behöver vara två.

Vad räknas till föräldraansvaret?

De grundläggande behoven räknas i varierande grad som föräldraansvar tills barnet fyllt nio år. Därefter räknas de inte som föräldraansvar. Kommunikation räknas inte som föräldraansvar efter att barnet fyllt sex år. Undantag är kontakt med myndigheter eller sjukvård, då det gäller tills barnet är nio år.

– Tillsyn anses av Försäkringskassan helt höra till föräldraansvaret i varierande grad ända upp till tolv års ålder, säger Louise Jeltin.

Assistans i skolan

I vissa fall finns det skäl till att ett barn har en personlig assistent även i förskola, skolan, korttidsverksamhet och daglig verksamhet. Det kan till exempel handla om svårigheter att kommunicera med andra än den personliga assistenten eller att personens hälsotillstånd kräver att en personlig assistent finns till hands.

Att välja personlig assistent

I många fall kan det vara svårt att rekrytera och behålla personliga assistenter. Det är ofta en utmaning att hitta rätt assistenter som passar, många faktorer spelar in som personlighet, intressen och tidigare erfarenheter.

– Mitt råd är att ta hjälp av ett assistansbolag som jobbar för att behålla och kompetensutveckla sina assistenter, säger Louise Jeltin.

Det finns flera skäl till att anhöriga (föräldrar, syskon, mor- och farföräldrar) väljer att bli personliga assistenter. Det kan handla om ekonomi, integritet, praktiska skäl och att det ger en unik möjlighet att vara nära barnet.

Hjälp med personlig assistans

Det finns ingen rättshjälp för den som vill överklaga

Försäkringskassans eller kommunens beslut om personlig assistans genom att driva LSS-mål i domstol. Det finns dock jurister på assistansbolagen som har kunskap och kan ge stöd.

Även hos brukarorganisationer som FUB och föreningar kan man få hjälp.

- LaSSe Brukarstödcenter (Västra Götalandsregionen), **lassekoop.se**
- BOSSE – Råd, Stöd & Kunskapscenter (Stockholm), **bosse-kunskapscenter.se**

SoL – Socialtjänstlagen

Enligt Socialtjänstlagen ska människor som av fysiska, psykiska eller andra skäl möter betydande svårigheter i sin livsföring få möjlighet att delta i samhällets gemenskap och att leva som andra. Därför finns olika former av stöd. Finns behov har man alltid rätt att söka en insats och få ett skriftligt beslut. En socialsekreterare eller kurator på sjukhuset kan hjälpa till med ansökan.

– Det går att få samma hjälpinsatser med stöd av SoL om man inte tillhör någon av LSS personkretsar, säger Louise Jeltin.

Anhörigstöd

Enligt Socialtjänstlagen, SoL 5 kap § 10 ska kommunen också erbjuda stöd till anhöriga. Med anhöriga menas en familjemedlem, (till exempel syskon, mor- och farföräldrar) eller en god vän till någon med fysisk eller psykisk funktionsnedsättning. Som anhörig kan man få möjlighet att delta i samtalsgrupper, friskvård eller individuellt anpassat stöd och få tips, råd och hjälp med kontakter. Detta stöd ska sökas hos kommunens anhörigkonsult. Denna tjänst kan heta olika i olika kommuner.

Skollagen 1 kap 4

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Åtgärdsprogram ska upprättas för hur eleven ska klara kunskapsmål och vilket stöd som krävs. Det är rektorns ansvar att eleven får ett åtgärdsprogram om det behövs. Enligt skollagen ska skolan ta hänsyn till eleverns olika behov. Elever ska ges stöd och stimulans så att de utvecklas så långt som möjligt. Skolan ska sträva efter att uppväga skillnader i elevernas förutsättningar att tillgodogöra sig utbildningen.

Exempel på extra anpassningar i skolan:

- ett särskilt schema över skoldagen
- extra tydliga instruktioner
- stöd att sätta igång arbetet
- anpassade läromedel
- digital teknik med anpassade programvaror
- handledning/fortbildning av personal
- resursperson
- minskning/anpassning av elevgrupp
- regelbundna specialpedagogiska insatser
- anpassad studiegång

Inför alla förändringar är det viktigt med förberedelser. Det gäller till exempel när barnet börjar förskola och vid övergången från förskola till skola samt vid alla stadietyten.

Ta kontakt med förskola och skola inför bytet. Gör gärna studiebesök på skolan om det finns osäkerhet om vilken som passar barnet bäst.

– Ge skolan skriftlig information om barnet, till exempel dokumentationen om barnets diagnos när det är dags för skolstart, säger Louise Jeltin.

Undantagsbestämmelsen

I skollagen finns en undantagsbestämmelse i 10 kap 21 § (tidigare kallad Pysparagrafen). Den ger elever med funktionsnedsättning rätt att undanta vissa delar i kunskapskraven och ändå få godkänt betyg. Formuleringen lyder: *”Om det finns särskilda skäl får det vid betygssättningen bortses från enstaka delar av de kunskapskrav som eleven ska ha uppnått. Med särskilda skäl avses funktionsnedsättning eller andra liknande personliga förhållanden som inte är av tillfällig natur och som utgör ett direkt hinder för att eleven ska kunna nå ett visst kunskapskrav.”*

Särskola – anpassad grundskola

För att ha rätt att gå i särskola krävs en IF-diagnos. Placering föregås av noggranna tvärprofessionella utredningar i vilka det måste framgå att eleven inte bedöms kunna nå grundskolans mål. Det går att läsa i särskolan med vissa ämnen enligt grundskolans kursplan. Det går också att gå i en klass i grundskolan och läsa enligt särskolans kursplan.

Skolformen särskola byter troligtvis namn i juni 2023 till *anpassad grundskola*.

Vart vänder vi oss?

Den som är missnöjd med skolan ska i första hand vända sig till skolans rektor.

I andra hand kan man vända sig till ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen.

Eller till Skolverket, [skolverket.se](https://www.skolverket.se)

Hjälpmedel

Hjälpmedel skrivs ut för att förbättra eller upprätthålla en funktion och förmåga. De kan också skrivas ut för att kompensera för en nedsatt eller förlorad funktion eller förmåga att klara det dagliga livet. Det gäller dock inte produkter som är vanliga i hemmet, exempelvis datorer. Hjälpmedel är oftast regionens ansvar och hälso- eller sjukvårdskompetens krävs vid utprovning. Besluten kan inte överklagas. Hjälpmedel finns på bland annat på habiliteringen,

hjälpmedelscentraler, datatek, datakommunikationscenter, syn- och hörcentraler.

Fonder

Fonder kan sökas för ökade omkostnader på grund av sjukdom, hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhus eller på habiliteringen kan man få hjälp av en kurator med att hitta passande fonder att söka pengar ur. Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas där man kan söka efter möjliga fonder. Vissa företag hjälper också till att hitta rätt fonder för en mindre summa.

– Det kan löna sig att söka fonder eftersom stiftelserna vill avyttra sina pengar, säger Louise Jeltin.

Tips på webbsidor

fk.se – Försäkringskassan

skolverket.se – Skolverket

1177.se – Sjukvårdsupplysningen

csdsamverkan.se – Centrum för sällsynta diagnoser

spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

stiftelser.lansstyrelsen.se – Länsstyrelsernas gemensamma stiftelsedatabas

hejaolika.se – nyheter om ett samhälle för alla

parasport.se – om idrott för personer med **funktionsnedsättning**

friluftsfamjandet.se – skapar roliga, trygga och lärorika äventyr i naturen

anhoriga.se – nationellt kompetenscentrum för anhöriga

minstoradag.org – uppfyller önskningar och skapar glädjefulla upplevelser för sjuka barn eller barn med funktionsnedsättning

ournormal.org – mötesplats för familjer med barn med funktionsnedsättning

Föreningen 22q11

Föreningen 22q11 drivs ideellt av föreningsmedlemmar och har funnits i över 20 år. Den arbetar för att sprida information om 22q11 och är en plattform för personer och familjer som lever med 22q11-deletionssyndrom.

Läs mer på föreningens webbplats **22q11.se**

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser bildades för snart 25 år sedan av en grupp föräldrar till barn med olika syndrom. Det är en paraplyorganisation där ett 70-tal olika diagnosföreningar finns representerade.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser arbetar för att alla som lever med ett sällsynt hälsotillstånd ska få tillgång till vård- och stödinsatser i rätt tid och utifrån behov. Förbundets uppdrag är att driva politiska frågor som rör personer med funktionsnedsättning, sprida kunskap om sällsynta diagnoser och påtala att forskning krävs. Personer som lever med sällsynta hälsotillstånd ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras situation. Förbundet har genom åren drivit flera projekt där resultatet har blivit konkret material som alla får ta del av, såsom utbildningsfilmer, sammanställningar av rättigheter i hälso- och sjukvården och tips på hur man kan göra en så kallad sällsynt vårdplan.

De 16 000 medlemmarna representerar över 100 olika diagnoser som sinsemellan är väldigt olika. Gemensamt är att alla hälsotillstånd är livslånga, så gott som alltid obotliga och nästan alltid har genetiska orsaker.

– Det är sällsynthetens dilemma som förenar medlemmarna, inte sjukdomen eller syndromet i sig. Man kan lätt känna sig ensam om man är den enda i sin hemstad som lever med ett sällsynt hälsotillstånd, men tillsammans är vi starkare, säger Malin Grände, kanslichef på Riksförbundet Sällsynta diagnoser.

Här hittar du Riksförbundet Sällsynta diagnoser:
sallsyntadiagnoser.se

Centrum för sällsynta diagnoser – CSD

Centrum för sällsynta diagnoser finns vid universitetssjukhusen och samverkar med expertteam för olika diagnoser och diagnosgrupper. CSD kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Läs mer på csdsamverkan.se

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Sedan mars 2020 har Ågrenska uppdraget att ta fram och kvalitetssäkra diagnostexter till Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd och sprida information om dessa.

Informationen är till för personer som arbetar inom vård, omsorg, skola och socialtjänst. Den vänder sig också till de som lever med ett sällsynt hälsotillstånd, deras närstående och andra som de har kontakt med. Kunskapsdatabasen kan även vara användbar för personer som arbetar på en myndighet.

I databasen finns utförlig, kvalitetssäkrad information om fler än 300 sällsynta hälsotillstånd. Nya diagnostexter tillkommer varje år, och befintliga texter uppdateras regelbundet. Underlagen till texterna skrivs av medicinska specialister i Sverige. Informationen bearbetas av redaktörer vid Informationscentrum och faktagranskas av en särskild expertgrupp. Berörda intresseorganisationer ges också möjlighet att lämna synpunkter på innehållet.

Frågor, förslag eller synpunkter?

Kontakta Informationscentrum via e-post
sallsyntahalsotillstand@agrenska.se
eller telefon 031-750 92 00.

Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd:
socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska:
agrenska.se/informationscentrum

22q11- deletionssyndromet

En sammanfattning av dokumentation nr 640

22q11-deletionssyndromet är en medfödd kromosomavvikelse orsakad av en så kallad mikrodeletion. En liten del av arvsmassan saknas på en kromosom i kromosompar 22, vilket kan påverka många olika organ och funktioner.

Såväl symtomen som symtomens svårighetsgrad varierar stort mellan personer med 22q11-deletionssyndrom och även i olika åldrar. Tidiga tecken är ofta hjärtfel, infektionskänslighet och nedsatt gomfunktion. Många har motoriska och kognitiva svårigheter och ungefär hälften har en lindrig intellektuell funktionsnedsättning.

I dokumentationen kan du bland annat hitta medicinsk och genetisk information samt läsa om ät- och talsvårigheter, neuropsykologi och kommunikation. Här ges även en inblick i hur det är att leva i en familj med ett barn med 22q11-deletionssyndrom.



ÅGRENKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2022 | agrenska.se