

Dokumentation nr 602

Bardet–Biedls syndrom

Laurence-Moon–Bardet–Biedls syndrom, familjevistelse



BARDET–BIEDLS SYNDROM

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

Ågrenska är en idéburen organisation som bedriver flera olika verksamheter som familje- och vuxenvistelser, korttids- och sommarverksamhet, personlig assistans samt kurser, utbildningar och konferenser.

Ågrenska arrangerar varje år 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 Bardet-Biedls syndrom. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och 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 från barnens förutsättningar, möjligheter och behov. I programmet ingår förskola, skola och fritidsaktiviteter.

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Pia Vingros, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare sakgranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med Bardet-Biedls syndrom berättar en familj om sina erfarenheter. Familjedeltagarna har i verkligheten andra namn. Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbplats agrenska.se.

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Anna Lindstrand, biträdande överläkare och docent, Klinisk genetik, Karolinska Universitetssjukhuset, Stockholm.

Anette Ekelund, dietist, Dietistmottagningen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

Anders Sjöström, barnögonläkare, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg.

Peter Barany, överläkare, barnnefrologi, Karolinska Universitetssjukhuset, Huddinge.

Magnus Aspdahl, fysioterapeut, Karolinska Universitetssjukhuset, Stockholm.

Ingrid Mattsson Müller, logoped Dart kommunikations och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning., Göteborg.

My Paske Toolanen, psykolog, Resurscenter syn, Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM.

Christina Westerberg, rådgivare, Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM, Göteborg.

Niclas Ljungberg, rådgivare, Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM, Göteborg.

Anna-Lena Päckilä, representant för nätverket.

Medverkande från Mun-H-Center

Christina Havner, specialisttandläkare.

Åsa Mogren, logoped.

Medverkande från Ågrenska

Annica Harrysson, verksamhetsansvarig.

Jenny Ranfors, koordinator.

Cecilia Stocks, socionom.

Louise Jeltin, assistanssamordnare.

Pia Vingros, redaktör.

Här når du oss!

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

Innehåll

Genetik och klinisk översikt	6
Jennie har BBS	9
Ögon och ögonproblem	10
Jennie har BBS	12
Njurar och njurproblem	12
Frågor till Peter Båråny:	14
Mat och ätande	15
Frågor till Anette Ekelund:	17
Rörelse och hälsa	18
Frågor till Magnus Aspdahl:	20
Höfterna opereras	20
Kommunikation	21
Utveckling och kognitiv förmåga	24
Frågor till My Paaske Toolanen:	26
Förskola och skola	27
Pedagogiska aspekter	28
SPSM på systrarnas skola	30
Syskonrollen	31
Munhälsa och munmotorik	34
Jennie idag	38
Förening för BBS	39
Samhällets stöd vid BBS	39
Personlig assistans	45
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	47
NFSD	47

Genetik och klinisk översikt

– **Bardet-Biedls syndrom (BBS) är sjukdom som kan drabba många olika organ, eftersom den påverkar cellernas funktion. Alla med BBS har inte alla symtom, men de symtom barnen utvecklar ska behandlas i tid. Det säger Anna Lindstrand, biträdande överläkare och docent vid Klinisk genetik, Karolinska Universitetssjukhuset i Stockholm.**

Bardet-Biedls syndrom kallas också Laurence-Moon- Bardet-Biedls syndrom (LMBBS), efter de läkare som första gång beskrev syndromet. I denna text används förkortningen BBS.

BBS ger många olika symtom, där bland annat synnedbättning och påverkad njurfunktion, övervikt, extra fingrar och/eller tår, små könsorgan och inlärningssvårigheter ingår. Andra symtom förekommer också.

Både antalet symtom och svårighetsgrad kan variera mellan olika personer med diagnosen och även inom samma familj.

Förekomst

BBS förekommer över hela världen. Det finns en osäkerhet kring hur vanligt syndromet är och uppgifterna varierar. Uppskattningsvis rör det sig om 1 till 4 per 100 000 personer. Det innebär att ett till fyra barn varje år får diagnosen Bardet-Biedls syndrom i Sverige.

BBS är en ciliopati

Bardet-Biedls syndrom ingår i en grupp sjukdomar som kallas ciliopatier och orsakas av en skada i de primära cilierna. En primär cilie är ett orörligt utskott, ett slags antenn på cellytan som samordnar många funktioner som är av betydelse för cellfunktionerna. Störd ciliefunktion kan leda till avvikelser i fosterutvecklingen och ge missbildningar i många olika organ.

Diagnos

Syndromet upptäcks oftast i samband med att de första synsvårigheterna upptäcks, i genomsnitt vid nio års ålder. Diagnosen ställs utifrån en kombination av symtom och bekräftas vanligen med en genetisk analys.

Behandling

Beroende på symtom behandlas barnet av en rad specialister. Det är särskilt viktigt att njurarna kontrolleras regelbundet.

Habiliteringsinsatser behövs ofta och anpassas efter individuella behov.

DNA det genetiska arvet

Varje individ har fått hälften av arvsmassan från sin mamma och hälften från pappa. Anlagen, alltså generna, finns i cellkärnan i kroppens celler. Det finns cirka 20 000 gener på de hoptvinnade DNA-spiralerna som formar 46 kromosomer (23 kromosompar). Vi har ett par vardera av kromosomerna 1– 22. Det 23:e paret utgör könskromosomerna (XX eller XY).

I varje cell finns samma uppsättning gener men olika gener är aktiva i olika celler.

Alla människor har förändringar (mutationer) i sina gener, men bara en del av dem ger upphov till symtom. Eftersom generna utgör instruktioner (mallar) för olika proteiner i kroppen kan mutationer medföra konsekvenser när proteinerna ska bildas. Det kan beskrivas som att det blir fel i koden för just det proteinet, vilket kan leda till sjukdom.

Genetiska förändringar

Genetiska förändringar kan påverka gener och kromosomer på olika sätt. När det finns extra genetiskt material på en kromosom kallas det *duplikation* och när det saknas genetiskt material kallas det *deletion*. Det kan också bli ett stavfel, en så kallad *punktmutation*. Vid BBS är det vanligast med punktmutationer.

Generna på kromosom 1-22 finns i två kopior. Vid *dominanta sjukdomar* räcker det att den ena genen bär på det förändrade anlaget. Vid *recessiv sjukdom* behöver båda vara förändrade. Om gener på X kromosomen bär på de förändrade anlagen får pojkar sjukdomen eftersom de bara har en X- kromosom. Sjukdomar som nedärvs på detta sätt kallas *X-bundet recessiva*.

– Alla typer av förändringar kan antingen ärvas från någon av föräldrarna eller uppstå spontant hos barnet. När mutationen är nedärvd är sannolikheten större att samma föräldrapar får fler barn med samma diagnos, säger Anna Lindstrand.

För att ta reda på mer om ärftligheten och vilken typ av mutation det handlar om kan familjen få genetisk rådgivning vid Klinisk genetik på något av landets universitetssjukhus.

Genetisk analys

Misstanke om en diagnos kan bekräftas eller avfärdas genom en DNA-analys. Dessa sker på avdelningar för klinisk genetik.

Vid BBS finns idag 24 kända sjukdomsorsakande gener inblandade. Vid den kliniska analysen hittas den genetiska orsaken i 80 procent av fallen vid BBS.

Ärftlighet vid BBS

Ärftligheten vid BBS är i de flesta fall autosomt recessiv, vilket innebär att båda föräldrarna är friska bärare av en muterad gen. Vid varje graviditet med samma föräldrar är sannolikheten 25 procent att barnet får den muterade genen i dubbeluppsättning (en från varje förälder). Barnet får då BBS. Sannolikheten för att barnet får den muterade genen i enkel uppsättning är 50 procent. Då blir barnet, liksom föräldrarna, frisk bärare av den muterade genen.

Sannolikheten att barnet varken får sjukdomen eller blir bärare av den muterade genen är 25 procent.

Ny forskning har visat att det i vissa familjer kan förekomma en annan typ av nedärvning så kallat *triallisk ärftlighet*. Vid denna form finns det utöver två mutationer i en recessiv gen en tredje mutation i ytterligare en gen.

Då kan två syskon, som båda har BBS som ser lika ut genetiskt (genotyp), ändå ha sjukdomen i olika grad (fenotyp).

– Det ena syskonet har endast mild utvecklingsstörning, medan den andra lider av svår utvecklingsstörning samt fetma, försenad talutveckling och annan utvecklingspåverkan, säger Anna Lindstrand.

Cilier

BBS är som tidigare nämnts en ny sjukdomsgrupp kallad ciliopatier, alltså mutationer som drabbat cellens cilier. Cilier är en av cellens organeller. Cilier, eller flimmerhår, är tunna mikroskopiska hårliknande strukturer som sträcker sig ut från ytan på nästa alla celler. Tidigare ansågs den inte ha särskilt stor betydelse, men ny kunskap har visat att den kan ha stor betydelse för uppkomst av sjukdom. Listan på sjukdomar som orsakats av en nedsatt ciliefunktion växer. Idag finns minst 35 sällsynta diagnoser som beror på nedsatt ciliefunktion, bland annat Bardet-Biedls syndrom.

Aktuell forskning

Det finns en hel del forskning med genterapi för sjukdomar som påverkat ciliopatier. De flesta studier är dock ännu i det första utforskandet stadiet med studier på möss. Det är alltid bra att veta vilken diagnos och genförändring man har, eftersom det då blir lättare att bedöma om en ny genterapi kan användas. Det har till exempel visat sig att behandling av typ av mutation som orsakad Duchennes muskeldystrofi också kan användas vid andra sjukdomar.

– Utvecklingen går snabbt framåt. I framtiden är det mycket möjligt att det utvecklas genterapi för vissa typer av BBS, säger Anna Lindstrand.

Jennie har BBS

Jennie som är 13 år kom till Ågrenska med sin lillasyster Vera 10 år, mamma Gertrud och pappa Lennart.

När Jennie skulle börja äta vanlig mat vid sex månaders ålder började problem med förstoppning och hon ordinerades särskild kost.

– Hon hade dessutom ofta urinvägsinfektion och problem med sina höfter och värk i benen, säger Lennart.

När det inte blev bättre skrevs familjen in på sjukhus för en utredning, säger Gertrud.

Familjen fick åka hem, utan att ha fått något svar om vad som orsakade Jennies svårigheter.

Månaderna gick och det gjordes flera olika undersökningar och utredningar för att få ett svar på Jennies problem. Med tiden började Jennie öka i vikt.

– Hon ökade kraftigt i vikt. Nu trodde personalen på vårdcentralen och våra bekanta att vi övermatade henne, säger Lennart.

Utredningarna fortsatte utan något besked om orsaken till svårigheterna. Lillasyster Vera föddes när Jennie var tre år. Vera föddes för tidigt och vägde lite. Som ettåring drabbades hon av en lunginflammation, som snart kostade henne livet. Bara några veckor gammal låg hon tre veckor i respirator. Men hon hämtade sig och fick komma hem.

– Jag trodde att hon skulle kunna ha de klänningar som storasyster Jennie aldrig kunnat ha på grund av sin övervikt, säger Gertrud. Men snart märktes att Vera hade samma överviktsproblem som Jennie.

När Jennie var omkring fyra år sövdes hon för en kontroll av hypofysen. Läkarna misstänkte att det var något fel på ämnesomsättningen eftersom hon ökade så kraftigt i vikt. Samtidigt kontrollerades hennes ögonbotten då hon visat tendenser på synsvårigheter.

Ungefär samtidigt började Jennie att halta kraftigt. Det ledde till en akutröntgen av hennes höfter.

– Haltandet berodde på Perthes sjukdom. Den leder till att höftkulan så småningom förtvinar, säger Gertrud.

- Ofta klarar kroppen bygga upp höftkulan igen efter en tid, men i Jennies fall lyckades det inte, säger Lennart. Istället drabbades även Jennies andra höftkula av sjukdomen.

Sjukdomen ledde till att höften blev allt mer stel och Jennie hade ständigt svår smärta.

- Hon skrek av smärta...
- Vi fick inte ta i henne, säger föräldrarna.

Det blev många år med värktabletter (som inte hjälpte).

- Det dröjde innan vi fick en rullstol. Under tiden körde vi omkring henne på en kontorsstol hemma för att kunna förflytta henne, säger föräldrarna.

Ögon och ögonproblem

Ögat bör undersökas kontinuerligt vid BBS då det är vanligt med näthinneförändringar. En kartläggning av synförmågan är en förutsättning för att skapa en bra miljö för barnet. Det säger Anders Sjöström, barnögonläkare Vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Vid BBS är det vanligt med näthinneförändringar, bland annat retinis pigmentosa, RP.

Det var den engelske ögonkirurgen JC Lawrence och en amerikansk ögonkirurg RC Moon, som redan 1866 beskrev fyra syskon med näthinnesjukdomen retinis pigmentosa.

Syskonen hade också övervikt, små könsorgan och intellektuell funktionsnedsättning. Läkarnas efternamn står för de första två bokstäverna i LMBBS.

På 1920-talet lade läkarna G Bardet från Frankrike och A Biedl från Tyskland till förekomsten av fler fingrar och tår till diagnosen. De fick då sina namn med i beskrivningen, LMBB syndrom. I fortsättningen används i texten bara förkortningen BBS.

- Vid diagnosen är det förutom retinis pigmentosa också vanligt med diabetes typ 2 och intellektuell funktionsnedsättning och andra symtom. Samtliga dessa symtom kan påverka synen, säger Anders Sjöström.

Ögat

RP drabbar två sorters syncellerna i ögat som kallas tappar och stavar. Stavarna sitter längst ut i kanterna på näthinnan. Näthinnan finns i det innersta av ögats vägg bakom glaskroppen.

Stavarna är mest ljuskänsliga. De används när du ska se rörelser och konturer i mörker, men de kan inte skilja mellan olika färger.

Tapparna är färgkänsliga och används när belysningen är bra på dagen.

– Med tapparnas hjälp ser vi detaljer och rörelser bra, säger Anders Sjöström.

Det finns tre olika sorters tappar och de är mest känsliga för blått, grönt och rött. Färgblindhet eller defekt färgseende beror oftast på för få tappar som kan uppfatta grönt eller rött. De flesta tappar ligger i mitten av näthinnan i det som kallas gula fläcken. Gula fläcken är det område på näthinnan där vi ser som skarpast.

Ögat vid BBS

Vid BBS skadas både stavar och tappar. Först skadas stavarna.

Förändringen sker redan i barndomen. Det märks genom att man behöver tända lamporna i rummet och får svårt att hitta utomhus.

Tapparna skadas först senare i livet. De leder till sämre synskärpa, synfält och kontrastseende.

– Är tapparna skadade i perifera delen av näthinnan ser man bara rakt fram och missar saker vid sidorna. Allmän skada av tapparna göra att färger blir blekare och detaljer syns sämre. Det behövs också bättre belysning, säger Anders Sjöström.

BBS kan leda till mycket dålig syn som äldre. Särskilda synhjälpmedel och assistenter kan behövas till stöd i vardagslivet.

För den som BBS och *diabetes* är det särskilt viktigt att kontrollera ögonen, eftersom diabetes kan leda till blödningar i näthinnan.

Vi ser med hjärnan

För en god syn krävs inte bara fungerande ögon. Det gäller att det vi ser tolkas rätt av hjärnan. Det är hjärnan som tolkar vad vi ser. Vid intellektuell funktionsnedsättning kan det vara problematiskt att tolka, känna igen bilder och personer.

Barn med synnedsättning behöver tillgång till anpassad pedagogik och lämpliga läromedel. Skolans personal behöver kunskap och vägledning av en synpedagog och specialpedagog. Inom Specialpedagogiska skolmyndigheten finns sådana resurser.

Fråga till Anders Sjöström:

Hur ska vi stimulera vårt barns självständighet trots synnedsättningen?

– Ta stöd hos syncentralen och synpedagoger för att förbättra ert barns möjligheter till självständighet.

Jennie har BBS

En genetisk utredning gjordes för att ta reda på vad som orsakade Jennies övervikt.

– Vi träffade en professor, som ville ta sig an oss för att få ett svar, säger Gertrud.

När Jennie var fem år och lillasyster Vera två år fick familjen beskedet att båda flickorna hade Bardet-Biedls syndrom.

– Det var en lättnad att veta att vi inte orsakat deras övervikt....

Njurar och njurproblem

– **Njurarna är påverkade hos ungefär hälften av alla med Bardet-Biedls syndrom. Det kan vara i form av cystor, ärrbildning, dåligt flöde eller dåligt utvecklade njurar. Det säger Peter Bárány, överläkare på Njurmedicinska mottagningen vid Karolinska universitetssjukhuset i Huddinge.**

Kroppens två bönformade njurar sitter långt bak mot ryggen och är viktiga för reglering av vätskebalansen och för att skadliga restprodukter ska lämna kroppen via urinen. De kallas därför ofta för ”kroppens reningsverk”. Njurarna kontrollerar kroppens elektrolytinhåll, syre-bas-balans, utsöndring av metaboliter och har även endokrina (hormonella) funktioner.

– Deras uppgift är att upprätthålla homeostas, det vill säga rätt balans i cellerna. Vår mat innehåller exempelvis för det mesta för mycket syra, vilket njurarna fixar till, säger Peter Barany.

En fjärdedel av blodet som i vila pumpas från hjärtat går direkt till njurarna för rening. I njurens kärlnystan sker en filtrering av blodet. En del ämnen som tas upp av njuren kissar vi ut, och en del tas tillbaka av kroppen. Totalt filtrerar njurarna hos en vuxen ungefär 180 liter vätska per dygn.

När njuren är sjuk

För att påvisa njursjukdom används en rad tester. Dels blodprover av olika slag, dels urinprover, ultraljudsundersökning eller njurbiopsi.

Njurbiopsi innebär att man tar en liten bit av njuren och undersöker den i mikroskop.

I blodet mäter man bland annat kreatininnivån för att undersöka om njurarna fungerar som de ska. Kreatininet har ingen egen uppgift i kroppen, utan är en restprodukt som bildas när kroppen frigör energi ur musklerna. Kroppen gör sig av med kreatininet genom urinen (via njurarna) och om njurarnas filtreringsförmåga försämrats stiger halten av kreatinin i blodet.

– Kreatininnivåerna är beroende av muskelmassa och varierar därför från person till person, säger Peter Båråny.

En annan metod är att mäta cystatin C i blodet. Detta test är inte lika standardiserat som kreatinintestet, men bra eftersom resultatet är mindre beroende av patientens muskelmassa. Genom testerna kan man uppskatta njurarnas funktion. Normalvärdet är ungefär 80-125 milliliter/minut, per 1,73 m² kroppsytta.

– Vi relaterar njurfunktionen till kroppsytta för att jämföra eftersom mindre personer har mindre njurar och en lägre filtrering, säger Peter Barany.

Stadier vid kronisk njursjukdom

Vid kroniska njursjukdomar brukar man dela in tillståndet i fem stadier efter det aktuella njurfunktionsvärdet (skattat i ml/minut, per 1,73 m² kroppsytta från kreatininvärdet):

Stadium 1. >89 - Njurskada med normal eller ökad glomerulär filtrationshastighet.

Stadium 2. 60-89 - Njurskada med lätt nedsatt glomerulär filtrationshastighet.

Stadium 3. 30-59 - Njurskada med måttligt nedsatt glomerulär filtrationshastighet.

Stadium 4. 15-29 - Njurskada med kraftigt nedsatt glomerulär filtrationshastighet.

Stadium 5. < 15 - Njursjukdom i slutskedet. (Man behöver då förberedas för dialys och/eller njurtransplantation).

Högt blodtryck vid njursjukdom

I njurarna bildas hormoner som påverkar blodtrycket. De utgör betydelsefulla faktorer i kroppens skyddssystem för att inte tappa blodtrycket.

– Eftersom det finns ett starkt samband mellan njurfunktion och hjärtats funktion är det extra viktigt att ha blodtryckskontroll vid nedsatt njurfunktion, säger Peter Båråny.

Njurpåverkan vid BBS

Det finns inga särskilda njursjukdomar vid Bardet-Biedls syndrom, utan de tillstånd som kan drabba finns även hos andra med nedsatt njurfunktion. Vid BBS är det vanligt med vävnadsförändringar (28 procent). Njurproblemen kan också orsakas av cystor (30 procent), sämre utvecklade njurar (20 procent), dåligt avflöde genom njurledarna (12 procent) eller små skadade njurar (10 procent). Kombinationer av tillstånden är vanliga.

Frågor till Peter Båråny:***Finns det ett samband mellan njurproblem och sömnapné?***

– Det är en ökad risk för sömnapné vid fetma och högt blodtryck. Vid nedsatt njurfunktion kan man få sämre sömn.

Vårt barn är ofta törstigt och kissar ofta, vad kan vi göra?

– Det kan bero på dålig koncentrationsfunktion av urinen. Vänd er till en läkare för kontroll.

Måste man göra en njurtransplantation om det bildas cystor i njurarna?

– Det beror på hur cystorna påverkar njurarnas funktion. Om de är på ett ställe eller bara är någon enstaka behöver det inte betyda särskilt mycket eller kräva en njurtransplantation. Det finns andra cystiska njursjukdomar, som inte har samband med Bardet-Biedl syndrom, som ger njursvikt. Vid BBS har andra avvikelser, som att njurarna är mycket små, större betydelse.

Hur många år kan man räkna med att klara sig med nya njurar efter transplantation?

– Det är olika, en del kan få problem med nedsatt funktion i transplantatet, men det finns också de som haft dem i 20 till 30 år. Världsrekordet hittills är över 50 år. Det går därför inte att säga hur länge en enskild person klarar sig.

Vår son genomgick en njurtransplantation för sju år sedan, men funktionen blir hela tiden sämre på grund av infektioner. Vad kan vi göra?

– Vänd er till er behandlande läkare, som kan utreda varför den blir sämre. Ultraljud och ett vävnadsprov kan ibland behövas för att ge svar på om njuren har fått en skada av infektionerna eller om det är andra orsaker. Skyddande behandling är att använda läkemedel för

att skydda mot framtida infektioner och se till att ha ett bra blodtryck.

Om njurarna på 1177 Vårdguiden

<https://www.1177.se/Stockholm/liv--halsa/sa-fungerar-kroppen/njurar-och-urinvagar/>

Mat och ätande

– **Kosten har en stor betydelse för personer med Bardet-Biedls syndrom där övervikt är en av riskfaktorerna. Därför är det viktigt att alla kring barnet har kunskap och ett gemensamt förhållningssätt kring mat och motion. Det säger Anette Ekelund som är dietist vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.**

Maten ska den ge oss näring. Den är också starkt förknippad med kultur, arv, värderingar och åsikter, vilket påverkar vår inställning till den.

– Mat är lika med kärlek, vilket gör det extra svårt när vi ska begränsa vad barnet får äta, säger Anette Ekelund.

Maten vi äter

Det vi äter består av kolhydrater, fett, proteiner och vatten. Den innehåller också vitaminer och mineraler.

Kolhydrater är ett samlingsnamn för stärkelse, sockerarter och fibrer och finns i säd, grönsaker och frukt.

– Kolhydrater ger energi till cellerna, bränsle till hjärnan, en energireserv och har en skyddande effekt mot en rad sjukdomar. Kolhydrater innehåller 4 kcal per gram, säger Anette Ekelund.

Protein består av cirka 20 aminosyror (proteiner) där nio är essentiella (livsnödvändiga), men som vi inte kan tillverka själva, utan måste få genom maten. Protein finns i kött, fisk, mjölkprodukter, bönor och nötter och ger också 4 kcal per gram precis som kolhydrater. Protein ingår i alla kroppens celler. De är viktiga för alla kroppens funktioner, från hormonproduktion till immunförsvaret.

Fett innehåller dubbelt så mycket energi per gram, 9 kcal per gram, som kolhydrater och protein. Fett kan vara mättat (fet korv, kokosfett, smör), enkelomättat (rapsolja, olivolja, nötter) och fleromättat (fet fisk, rapsolja, valnötter). Vi behöver alla sorters fett för att kroppen ska fungera. Fett är energi i koncentrerad form och

lagras i fettväven som energireserv, värmeisolering och skydd. Det behövs för att vi ska kunna ta upp de fettlösliga vitaminerna A, D, E och K.

– Energibehovet varierar mycket från person till person. Vi behöver olika mycket mat beroende på kön, ålder, kroppsstorlek, kroppssammansättning och aktivitetsnivå, säger Anette Ekelund.

Bardet-Biedls syndrom och riskfaktorer

Vid Bardet-Biedls syndrom är det vanligt att man har en aptitstörning där man hetsäter och inte har någon mättnadskänsla. Ofta med viktökning som en konsekvens. Det i sin tur kan leda till metabola syndromet som innebär fetma, diabetes och höga blodfetter. Njurproblem kan förekomma hos vissa personer.

Personer med BBS har en lägre muskelmassa vilket kräver en lägre energiförbränning och ett lägre energibehov.

Rekommendationen är att äta kalori-låg mat med mycket näring och att man har en optimal tillväxtutveckling. Fokus ska vara på sunda matvanor.

Gemensamt förhållningssätt

Det är viktigt att föra in goda matvanor tidigt i barnets liv. Vid kognitiva svårigheter kan man behöva extra hjälp i måltidssituationen.

– Ett barn kan inte ta ansvar för hur mycket hen äter, säger Anette Ekelund.

För att lyckas med kosthållningen är det till hjälp att ha en tydlig struktur kring måltiderna, där rutiner är basen och att det finns ett konsekvent förhållningssätt vid måltiden. För barnets skull är det viktigt att föräldrarna har en gemensam hållning.

– Även andra personer i barnets omgivning behöver kunskap om barnets svårigheter och behov. Ett team med fysioterapeut, arbetsterapeut, specialpedagog och psykolog kan förutom dietisten ge förslag till hur barnet ska stöttas, säger Anette Ekelund.

Förebyggande kostbehandling

Den förebyggande kostbehandlingen vid BBS består av en översyn av matvanor, näringsintag, medicinens påverkan, rutiner och struktur vid måltiderna.

– Vikt- och längdkurvan är ett viktigt instrument för att veta att barnet äter rätt och får i sig den näring det behöver, säger Anette Ekelund.

Hur mycket energi kroppen behöver beror bland annat på ålder och aktivitetsnivå. Personer med BBS har en mindre muskelmassa och därför krävs ett lägre energiintag. Fysisk aktivitet behövs också för att må bra.

Kostcirkeln kan vara ett bra stöd för att få i sig lite av alla näringsämnen. När det gäller energiintaget kan det vara svårt att veta hur mycket en lagom portion är. Det kan vara en fördel att ha ett personligt mått för portionsstorlek till barnet med BBS. Det blir enklare om det alltid görs på samma sätt.

– Tänk på energibehovet vid BBS som en allergi. Det är direkt farligt för barnet att äta för mycket, säger Anette Ekelund.

Hon påpekar att man inte äter det man mår bra av, utan det man tycker om. Då behövs det kunskap hos omgivningen för att kunna servera mat och dryck som är låg på energi.

– Sträva efter att servera 400-500 gram grönsaker och frukt per dag och välj med fördel grova grönsaker såsom broccoli, morot och bönor. Servera vatten som dryck, säger Anette Ekelund.

Hos en dietist kan familjen få många tips som kan underlätta matsituationen. Några tips är att välja mat som tar tid att äta, men ger få kalorier, att bara handla hem det som går åt och gärna servera på små tallrikar.

– Gör barnen delaktiga vid inköp och matlagning. Då får de uttryck för sin matfixering.

Frågor till Anette Ekelund:

Är det riktigt att vid BBS kan man gå upp i vikt utan att äta?

Det stämmer inte. Man kan få svar på hur mycket energi (kalorier) en människa behöver genom att mäta basalmetabolismen och utifrån det sedan få individuella kostråd. Men man kommer långt genom att följa vikt och längdutvecklingen.

Vad ska vi göra åt att skolan som dottern går i firar allting med sötsaker?

– Ta hjälp av en dietist för att informera skolans personal och hitta andra sätt att fira.

Rörelse och hälsa

Rörelse är rena rama mirakelmedicinen, både för kroppen och hjärnan. Börja tidigt att locka barnet till rörelse varje dag. Det säger specialistfysioterapeut Magnus Aspdahl, som arbetar vid Karolinska Sjukhuset i Stockholm.

Forskningen kring rörelsens betydelse började på 1950-talet. Då jämfördes hälsan hos de stillasittande chaufförerna på Londons bussar, med konduktörerna, som rörde sig i och ur bussen under sin arbetsdag.

– De stillasittande chaufförerna hade större risk att drabbas av hjärt-kärlsjukdom än de rörliga konduktörerna. Om konduktörerna fick stroke eller hjärtinfarkt fick de mindre infarkter eller stroke och återhämtade de sig snabbare än chaufförerna, säger Magnus Aspdahl.

Visserligen är rätt kost den viktigaste faktorn för att gå ner i vikt, men för kroppens hälsa är rörelse livsviktig.

– Kärlfunktionen förbättras, fettmetabolismen, kroppsvikt och bukfett blir bättre. Den stärker ben, bindväv och brosk. Även blodtryck, hormonbalans och blodsocker fungerar bättre hos dem som är fysiskt aktiva. Andra fördelar är att sömnen förbättras, risken för depression minskar och kognitionen (hjärnans förmåga) stärks, säger Magnus Aspdahl.

Fysisk aktivitet och barn

I en studie infördes fysisk aktivitet under trettio minuter varje dag för eleverna. Det resulterade i att de blev bättre i svenska, matte och engelska och minnet jämfört med en grupp som inte var lika aktiva.

BBS och fysisk aktivitet

Vanliga symtom vid BBS, som kan ge anledning till besök hos fysioterapeut är klumpighet eller att den motoriska utvecklingen är sen, spasticitet eller dystoni (muskelsammandragning), ataxi (ofrivilliga rörelser) eller påverkat skelett. Övervikt, diabetes typ 2 och intellektuell funktionsnedsättning kan också påverka förmågan till aktivitet vid BBS.

Idag finns det väldigt lite forskning om BBS och fysisk aktivitet. Studier visar att barn med intellektuell funktionsnedsättning rör på sig mindre än andra barn. Men om de får förutsättningarna är de mer fysiskt aktiva än de annars skulle ha varit.

– Föräldrars inställning och intresse för fysisk aktivitet har stor påverkan på barn med intellektuell funktionsnedsättning, säger Magnus Aspdahl.

Andra studier visar att barn med synnedsättning också är mindre fysiskt aktiva på grund av risken för att skada sig, hinder i den fysiska miljön, transporter och sociala faktorer.

Att motivera barn som inte vill röra på sig till träning, kan vara svårt. En bra metod kan vara att schemalägga träningen, till exempel genom att lägga in den i vardagen. Det ska gärna ske när barnen är små så att aktivitet och rörelse blir något naturligt för barnet.

– Vid BBS gäller det att de *små barnen* har de bästa förutsättningarna att röra sig och utforska sin närmiljö. Kanske behöver de otrosor, bra skor, fotbäddar eller andra hjälpmedel. Se också till att stimulera till rörelse, genom att ställa saker högt så att de får sträcka sig. För små barn gäller det att ha korta träningspass. *Yngre barn* behöver precis som små barn ha de rätta hjälpmedlen för rörelse, men också för att bygga styrka, kondition och koordination. Det kan göras på en hinderbana inomhus eller genom att gå i skog och mark. Kul aktiviteter kan vara dans, bad, ridning eller att åka pulka. Det kan det vara en fördel att gå med i något handikappförbund för att hitta aktiviteter som är roliga och erbjuder social samvaro, som showdown pingis eller goalball. *Äldre barn* och *ungdomar* har liknande behov av stimulans och stöd som yngre barn. Men de kan också träna på gym och bygga upp sin kondition på stationära redskap. Korta träningspass av intervallkaraktär passar bäst.

Magnus Aspdahl rekommenderar pass med fysisk aktivitet varje dag.

– Ta trapporna. Cykla eller gå till förskolan eller skolan tillsammans. Ha pausgympa i skolan eller låt barnet stå upp och jobba för att ta några vardagsexempel.

Schemalägg träningen

Att motivera barn som inte vill röra på sig till träning, kan vara svårt. En bra metod kan vara att schemalägga träningen, till exempel genom att lägga in den i vardagen. Det ska gärna ske när barnen är små så att aktivitet och rörelse blir något naturligt för barnet. Variera aktiviteterna eller ha samma aktivitet. En del barn vill göra samma, andra vill variera sig.

Vanliga fallgropar är att välja en för svår aktivitet. Eller att det är för många steg för att komma iväg på aktiviteten.

– Packa träningsväskan dagen innan eller gör aktiviteten på väg hem från skolan.

Vad fungerar i er familj? frågar Magnus Aspdahl åhörarna i föreläsningssalen. Snart kommer en rad tips: Allt blir roligare med musik, berättar en familj. Andra gör den fysiska aktiviteten till en lek. I en tredje familj använder alla stegmätare. Med dem blir det en kul tävling inom familjen vem som gått mest under veckan.

– Om man misslyckats med en aktivitet, försök igen. Och tänk rörelse snarare än träning. Locka helst inte till rörelse med mat, utan väck barnets lust genom lek, säger Magnus Aspdahl.

Det är en fördel att ha kontakt med en fysioterapeut som kan föreslå lämpliga aktiviteter efter barnets individuella förutsättningar.

Frågor till Magnus Aspdahl:

Hur ska vi få vår tvååring att börja gå?

– Att krypa är också bra rörelseträning. En början kan vara att locka barnet att ställa sig upp och gå utmed möbler. Utmana och låt barnet greppa efter dig, ge stöd, men fasa ut stödet efter en tid.

Finns det aktiviteter för att öka barnets handstyrka?

– Använd Play-Doh lera. Låt barnet vara med och laga mat eller baka och knåda nyttigt (grovt) bröd. Att vara delaktig i vardagsgöromål är bra träning.

Hur ska vår son som har en synnedsättning lära sig nya rörelser?

– På SPSM (Specialpedagogiska skolmyndigheten) finns skrifter med inspiration, till exempel Rörelseglädje och hälsa. Synskadades riksförbund kan också stötta med tips.

Höfterna opereras

Även lillasyster Vera fick höftsjukdomen Perthes, men bara i en höft.

Båda flickorna opererades.

– Man har satt fast lårmuskeln i höftbenet för att strama upp och därmed minska belastningen på höftkulan, säger Lennart.

Efter operationen tycker föräldrarna att deras flickor blev som andra människor. Nu begränsas de inte längre av stelhet och smärta, utan kan göra som de vill och röra sig som andra barn.

– Det första de frågade var om de kunde hoppa studsatta, säger Gertrud.

– När läkarna sa ja, blev de så glada, säger Gertrud.

Kommunikation

Kommunikation är en rättighet för alla. Det är bra att börja tidigt och använda flera olika metoder. Det säger Ingrid Mattsson Müller, logoped Dart, Västra Sveriges kommunikations och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning när hon berättar om kommunikation.

På Dart görs utredning, utprovning, kurser och uppdrag samt forskning och utveckling inom området kommunikation och Alternativ och Kompletterande Kommunikation, AKK. Liknande resurser finns över hela landet.

På Dart`s webbplats finns exempel på hjälpmedel och programvaror för att underlätta kommunikation.

Alla kommunicerar

Alla människor kommunicerar eftersom vi är sociala varelser och födda att kommunicera. Kommunikation är när någon gör eller säger något som någon annan reagerar på. Kommunikation kan vara medveten eller omedveten och ha olika syften, vi frågar, svarar, berättar eller söker helt enkelt social kontakt och samvaro.

Språkets tre sidor

Att *förstå* kommer först i utvecklingen. Vi pratar med det lilla barnet hela tiden, utan att förvänta oss att det ska kunna prata. Barnet badas i ord och meningar och förstår med tiden allt mer.

– De imiterar oss vuxna, säger Ingrid Mattsson Müller.

Nästa steg är *uttrycksförmågan*. Att uttrycka sig genom tal är en avancerad metod som engagerar 150 muskler i ett komplicerat samspel i ett högt tempo.

– Det säger sig självt att tal kan vara svårt för den som är rörelsehindrad på något sätt, säger Ingrid Mattsson Müller.

Den tredje fasen i språkutvecklingen är det *inre språket*. Det använder vi för att reflektera, strukturera och planera vårt liv. Det är vanligt att ha svårighet med alla delar.

Samspel vid kommunikationssvårigheter

För omgivningen blir det svårt om barnet inte ger kommunikativa signaler som vi är vana vid. Får vi ingen eller begränsad respons kommunicerar vi allt mindre. Det är lätt att hamna i en negativ spiral.

– Om barnet inte svarar oss, blir vi ofta mer styrande och ställer frågor (Vill du ha vatten? Gör det ont?). Vi ger mindre utrymme till ett berättande samtal som fångar upp barnets upplevelser, säger Ingrid Mattsson Müller.

AKK

Men utvecklingen går att bryta genom kunskap och medvetenhet, där man misstänker att språkutvecklingen är försenad eller har störning. Bland annat finns kurser för föräldrar kallade AKK-tiv (Alternativ och Kompletterande Kommunikation). En av kurserna är Kom-i-gång, med åtta kurstillfällen, där man mellan träffarna filmar sina barn.

– Det är bra om föräldrar går en sådan utbildning för att hitta ett sätt att samtala med sitt barn, säger Ingrid Mattsson Müller.

Behov av kommunikationsstöd

Det finns olika anledningar till att en person bör erbjudas kommunikationsstöd:

- 1) För ett alternativt sätt att uttrycka sig
- 2) Behov av komplement för att uttrycka sig och förstå (exempelvis vid försenad språkutveckling)
- 3) Behov för att både förstå och att uttrycka sig.

För dessa personer är det viktigt att få tillgång till bilder eller symboler för ord. Det talade ordet försvinner snabbt, men en bild stannar kvar, personen kan sitta och titta på den så länge det behövs.

– För att tänka och utvecklas är det viktigt att få ett språk. Men det behövs också hjälp från omgivningen för att tränas i samspelet med bilderna och symbolerna, säger Ingrid Mattsson Müller.

Hon betonar att det är viktigt att börja med kommunikation tidigt, och att föräldrarna och andra i omgivningen själva är en modell för metoden. Även om barnet och föräldrarna lärt sig att förstå varandra någorlunda är det viktigt att barnet kan kommunicera med andra för att bli självständigt.

Vilken metod som passar bäst, beror på personen. Att använda flera sätt är bättre.

Pekprat användbart

Pekprat är en användbar metod för ett samtal om något barnet inte har erfarenhet av, till exempel inför ett sjukhusbesök.

– Vi som samtalspartners pekar på bilder till huvudorden i meningen och pratar samtidigt hela meningar, säger Ingrid Mattsson Müller. Det finns bilder och färdiga bildkartor att använda för pekprat vid olika situationer och på olika språk. (se länksamling nedan)

När den vuxne använder metoden är man samtidigt modell för barnet hur man kan uttrycka sig. Barnet får då en möjlighet att själv uttrycka sig genom att peka på bilderna.

Kommunikation är en rättighet

Alla har rätt att kommunicera och alla kommunicerar på olika sätt. Men alla har inte lika möjlighet.

– Enligt FNs konvention om rättigheter för personer med funktionsnedsättning finns rätten till kommunikation med. Rätten till kommunikation finns också i svensk lag och i patientlagen. Kommunikation är lika viktigt som att äta, dricka och få röra på sig, säger Ingrid Mattsson Müller.

Användbara hjälpmedel

Kommunikationspass – personlig information om fungerande och bästa bemötande.

Rättvisat – app för digitalt kommunikationspass

Fotokalendern – app för att berätta och förbereda

Reda-ut-häfte – ett sätt att ställa strukturerade frågor

Samtalsmatta – matta med lösa bilder för att ge sin åsikt om olika frågeställningar inom ett samtalsämne

Bildkartor från dart och bildstod.se – förbereder för besök i sjukvård och tandvård

Tips på bra webbplatser

bildstod.se (bildstödsverktyg – registrera och logga in)

appstod.se (info om appar för kommunikation och kognition)

kom-hit.se (kommunikationsstöd i vårdsituationer, föreläsningsfilmer etc. KomHIT Flykting med bildstöd på 11 språk.)

akktiv.se (föräldrautbildning)

www.vgregion.se/ov/dart (diverse information, tips och material)

bildsamt.se (Bilder som stöd i samtal om våld)

https://www.youtube.com/watch?v=z48k_iwY0Q0&t=81s(om

Rättvisat app)

<http://www.vgregion.se/f/habilitering-och-halsa/patient/appar-for-smartphones-och-surfplattor/appar-som-stod/> (appar som stöd som har provats ut på Habiliteringen)

<http://www.habilitering.se/habiliterings-resurscenter/kommunikativt-och-kognitivt-stod> (diverse information, tips och material)

<https://www.youtube.com/user/ckkuppsala/featured> diverse information, tips och material från habiliteringen i Uppsala

https://www.symbolbruket.se/produkter/widgitonline#tab_material – bildmaterial och strategier från boken I Relation till Lärande

Utveckling och kognitiv förmåga

En anpassad miljö och omgivningens stöd är avgörande för barn med synnedsättning, om de ska prestera så bra de kan i förskola och skola. Det säger My Paaske Toolanen som är psykolog vid Resurscenter syn, som är en del av Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM i Stockholm.

SPSM är en statlig myndighet under Utbildningsdepartementet. Man arbetar för att barn, unga och vuxna ska nå målen för sin utbildning, oavsett funktionsförmåga.

Uppdraget har fyra grenar:

- att ge fördjupad kompetens, stöd och vägledning till professionella inom förskola och skola.
- se till att det finns tillgängliga och anpassade läromedel.
- bidra till att det finns ekonomiska resurser.
- ha specialskolor som utgår från elevernas behov och förutsättningar.

Totalt har SPSM 1200 medarbetare över hela landet.

Specialpedagogiska utredningar

En del av sitt arbete ägnar My Paaske Toolanen åt att hålla kurser för pedagoger och föräldrar med fokus på de konsekvenser som synnedsättning medför.

- Den större delen av mitt arbete gör jag specialpedagogiska utredningar av barn med synnedsättning och ytterligare funktionsnedsättning i hela landet. Där kan ibland barn med BBS bli aktuella utifrån sin synnedsättning, säger My Paaske Toolanen.

Syn, kognition och BBS

Det finns väldigt lite forskning om BBS, men det är känt att synnedsättning är vanligt liksom inlärningssvårigheter. Många har också intellektuell funktionsnedsättning, IF.

Neuropsykologiska funktionsnedsättningar, till exempel autistiska drag och tvång förekommer också.

– Det är en liten grupp och skillnaderna mellan barnen är stora.

Därför är det viktigt att ha kunskap om det specifika barnet för att skapa de rätta förutsättningarna för arbetet i förskola och skola, säger My Paaske Toolanen.

Synen ger överblick

Synsinnet fungerar som en motor som för utvecklingen framåt.

Redan när det lilla barnet är några veckor gammalt är synen en drivkraft i utvecklingen. Det lilla barnet vill röra sig framåt mot föremål, ta sig upp och gripa efter saker, säger My Paaske Toolanen.

Synen bekräftar och förstärker andra sinnesintryck.

Vid nedsatt syn eller blindhet finns oftast ingen självklar motivation att röra sig bort från det som är vant och tryggt. Därför gäller det att skapa nyfikenhet att upptäcka och prova det okända med andra sinnen.

Synen samordnar våra övriga sinnesintryck, genom att den ger överblick och helhet. Ungefär 80 procent av alla våra intryck vi får kommer via synen.

– Det är viktigt att omgivningen förstår att för ett barn med synnedsättning är det svårt att veta vad som händer i förskolan eller skolan, utan denna överblick.

Utredning vid synnedsättning

En vanlig fråga inför en utredning på Resurscenter syn är vilka av barnets utmaningar som beror på hur barnet ser och vilka som beror på eventuella andra svårigheter? En huvudfråga inför en utredning kan vara hur man ska motverka funktionsnedsättningarnas konsekvenser. Och en annan att ta reda på hur barnet ser och tolkar vad det ser.

– Jag besöker barn och unga i hela landet för att göra utredningar, vilka syftar till att belysa hur barnets synnedsättning, kognitiva förmåga och eventuella andra svårigheter påverkar deras vardag i skolan. Utredningens mål är föreslå anpassningar i pedagogik, krav och miljö till exempel, säger My Paaske Toolanen.

Omgivningsfaktorerna är oerhört betydelsefulla vid synnedsättning.

Har barnet tekniska hjälpmedel som passar? Finns de där de ska?

Fungerar de? Används de?

Andra frågor som utreds är hur stödet kring barnet ser ut? Vilka attityder finns i skolan och nätverket? Hur kommer stödet till uttryck i relationen?

–Att det finns en tilltro till barnets förmågor är helt avgörande för utvecklingen, säger My Paaske Toolanen.

Anpassad miljö vid psykologtest

Det finns inga särskilda psykologiska testmetoder för barn med synnedsättning eller blindhet. Istället används delar av vanliga tester.

– Barn med låg synskärpa kan klara testerna, men de behöver ofta längre tid, säger My Paaske Toolanen.

Vilka anpassningar som föreslås i psykologutredningen beror på det enskilda barnet, vars behov alltid är i fokus.

Anpassningar vid BBS

Vid BBS finns särskilda utmaningar att ta hänsyn till vid utredning. Det kan handla om hur barnet ska bli motiverat och delaktigt i testsituationen för att få det att prestera på bästa sätt.

Ljusförhållandena bör också anpassas efter den enskilda individen på grund av till exempel bländningskänslighet orsakad av retinis pigmentosa. Då synfältet kan vara begränsat gäller det att testmaterialet placeras rätt och är möjligt att överblicka.

– Finns det behov av alternativa kommunikationssätt och kognitivt stöd under testningen måste man ta hänsyn till det också, säger My Paaske Toolanen.

Utredningen resulterar i rekommendationer till pedagogerna och omfattar förslag på flera nivåer; organisations-, grupp- och individnivå.

– Det är en utmaning att få lärmiljön att fungera vid synnedsättning. Bilder som stöd fungerar inte alltid och kommer framför allt inte att fungera på sikt om man som vid BBS riskerar att förlora sin syn helt. My Paaske Toolanen betonar att det är viktigt att alla i nätverket kring barnet har kunskap om hur synnedsättningens konsekvenser för det enskilda barnet så att alla kan arbeta med en gemensam pedagogik.

Det finns ofta också andra svårigheter, som inlärningssvårigheter och intellektuell funktionsnedsättning att ta hänsyn till när stödet utformas.

Frågor till My Paaske Toolanen:

Hur ska vi bryta ett negativt beteende hos vårt barn?

– Sök stöd hos habiliteringen. Det är viktigt att vara lite som en detektiv för att ta reda på vad beteendet står för. Kan det vara förknippat med brist på förutsägbarhet? Vad förstärker beteendet?

Hur ska vi bemöta vårt barns utbrott?

– Det är lite som i svaret ovan att det gäller att förstå när och varför det sker. För en dagbok och ta hjälp av en psykolog. För att ge ett svar behöver man veta mer. Många gånger handlar affektutbrott om brister i förmågan att uttrycka sig.

Vårt barn kan inte hänga med de andra barnen på rasterna, vad kan vi göra?

– Informera personalen på skolan så att de engagerar sig på rasterna för att ert barn ska kunna vara med de andra barnen.

Förskola och skola

Redan i förskolan märktes att Jennie inte riktigt hängde med de andra kamraterna. En begåvningsutredning gjordes, som visade att hon har en intellektuell funktionsnedsättning. Den ger henne rätt att gå i särskola.

– Jennie har en personlig resurs i skolan, säger Lennart.
– Hon går i en vanlig klass, men läser enligt särskolans studieplan, säger Gertrud.

Jennie har gått i samma klass från första klass och kan gå i den ända till nian. Hon älskar skolan.

– Det var lite kämpigt i sjätte årskursen, då det var mycket stökigt i klassen, säger Gertrud.
– När Jennie fick gå med eleverna i femte klass blev det lugnare, säger Lennart.

I sjunde klass delades eleverna upp i olika klassen. Då blev det bättre studiero.

Hemkunskap är det ämne Jennie älskar mest.

Men det är också problematiskt, eftersom en stor del handlar om att laga mat och äta den.

Föräldrarna tycker att deras äldsta dotter är duktig på att hantera matsituationen. Om Lennart och Gertrud bestämt att de ska äta gemensam middag på kvällen, ja då avstår Jennie från att äta det hon lagat i skolan för att äta med familjen.

– Ibland kommer hon hem med maten hon lagat i skolan. Senast var det en tre-rättersmiddag, säger Lennart.

– Hon är mycket för det som är nyttigt. Hon och de andra i klassen delar nyttiga recept med varandra, säger Gertrud.

Maten och ätande är ett laddat ämne, tjtigt och fyllt av måsten, menar föräldrarna. De möter det inte minst i omgivningens oförståelse.

– Det sitter kvar sedan gammalt att man tröstar med mat. Ska man vara snäll så träffas man kring en fika, säger hejdå med en fika, firar med en fika, säger Gertrud.

Föräldrarna vill ta upp Jennies överviktsproblem med personalen så att de kan stötta henne bättre.

– Vi försöker vara stenhårda hemma eftersom det är så mycket fika med kakor och glass i skolan. Vi undviker festis och liknande, eftersom det är mycket socker i dem som skapar ett sug. Vi vill att de tar en frukt istället, säger Lennart.

Pedagogiska aspekter

Tipsa gärna skolan om att det finns ett gratis statligt stöd för pedagoger som möter elever med synnedättning. Det säger Christina Westerberg och Niclas Ljungberg, rådgivare vid Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM i Göteborg.

När det behövs extra kunskap om vilket pedagogiskt stöd en elev behöver kan förskolan eller skolans personal vända sig till Specialpedagogiska skolmyndigheten. En ansökan görs direkt på nätet.

– När vi fått uppdraget börjar vi med ett möte med rektor, specialpedagog och arbetslaget runt eleven. Vi kallar det ett orienteringsmöte eftersom vi vill ställa många frågor om vad man känner till om elevens syn, ifall skolan haft kontakt med syncentralen för råd om hjälpmedel och hur undervisningen sker idag till exempel, berättar Christina Westerberg.

Rådgivarna från SPSM rekommenderar också att pedagogerna har ett utforskande samtal med eleven och är med och systematiskt observerar det pedagogiska arbetet i skolan.

– En flicka berättade att hon inte såg vad läraren skrev på tavlan. Efter en utredning fick hon en avståndskamera, vilket underlättade för henne.

Att kartlägga nuläget är en viktig början. För det fortsatta arbetet finns tre viktiga faktorer för framgång för barn med synnedättning eller andra funktionsnedättningar. Det är förståelse, kompetens och

samverkan, enligt resultat som framkommit i en masteruppsats av Niclas Ljungberg.

Fysisk anpassning

För att öka elevens självständighet i skolan är det viktigt att den fysiska miljön ses över. Det kan handla om att använda färger och kontraster för att underlätta orienteringen. Att se över ljusmiljön är särskilt viktigt. Här finns Syncentralen som en bra resurs att anlita.

– Vid nedsatt syn går mycket energi åt för att få översikt. Känner man sig trygg och säker, har man mer energi till lek och socialt samspel, konstaterar Niclas Ljungberg.

En rörig ljudmiljö gör det svårare att använda hörseln som en inlärningskanal. Småprat och sorl kan leda till missuppfattningar. För att underlätta i den stöjiga skolmiljön och kunna koncentrera sig på skolarbetet kan det därför vara bra att använda brusreducerande hörlurar.

Pedagogiska strategier

Det finns flera strategier som pedagogen kan använda för att underlätta för elever med synnedsättning (och troligen för många fler). En är att alltid sätta ord på vad man gör. Det kallas *syntolkning* och innebär att man beskriver det som barn med synnedsättning och andra funktionsnedsättningar annars går miste om: Ett exempel är att säga: Nu skriver jag på tavlan och sedan upprepa vad man skrivit. När något nytt ska introduceras, till exempel ett nytt material, eller en aktivitet, ska eleven med synnedsättning få gott om tid att undersöka och *prova på detta i förväg*. Då ökar möjligheten att vara delaktig i gemensamma aktiviteter med gruppen.

Barn med synnedsättning och ytterligare funktionsnedsättning har ofta lättare att vara delaktiga i *aktiviteter med tydlig struktur och turtagning*. Vid rörelselekar underlättar det om aktiviteten har en begränsad yta och inte kräver kontinuerlig information via synen om vad de andra gör.

Att ha en god planering i arbetslaget med *tydlig tidsram* och struktur med kontinuerliga pauser är en fördel.

Hjälpmedel

För barn som inte ser så bra kan det vara en fördel att lära sig genom att lyssna. Ett fickminne som till exempel Milestone 112 kan vara ett bra redskap för att spela in en lektion eller liknande. Den kan användas som ett underlag för kommunikation, att samspela, minnas och berätta eller bara lyssna. Den finns som hjälpmedel via Syncentralen.

Andra tekniska hjälpmedel som kan underlätta skoldagen är samtalsapparater. De kan användas som schema, eller för att välja aktivitet eller spela musik på.

Mer om SPSM

Mer information om SPSM finns på spsm.se

SPSM på systrarnas skola

SPSM har varit i skolan hos flickornas pedagoger. Men första gången de var på plats blev läraren och Veras personliga assistent osams. Flickornas lärare släckte ner ljuset med motiveringen att det skulle vara lite mysigt, men assistenten tände eftersom flickorna inte ser annars.

– Mysa det gör vi hemma, inte i skolan...

Trappan Jennie går upp till högstadiet är i terracotta, och väggen upp är också terracotta. Det gör orienteringen svår för henne. För att öka kontrasterna är det beslutat att skolan ska måla terracottan vit. Men inget händer. När föräldrarna undrade varför fick de beskedet att färgen var dyr.

– Till sist erbjöd vi oss att köpa en färgburk, säger Gertrud. Men inte heller det har hjälpt.

Varje ny termin får de fråga pedagogerna om det finns tillräckligt med lampor? Var sitter barnet i förhållande till ljuset?

– När vi kollar ena gången kanske Vera sitter bra, men nästa gång kan hon sitta på en annan plats, utan bra belysning, säger Lennart.

– Nu har det blivit bättre, men en tid var jag tvungen att tjata mycket och gå till rektorn var och varannan dag, tycker jag, säger Gertrud.

Lillasyster Vera har sämre syn än Jennie och har en förstoringslampa i skolan.

– Vi har fått lite olika redskap till henne, men det är svårt när synfältet är påverkat. Det verkar som om synförmågan skiftar.

Om hon ser på ett sätt ena dagen är det inte lika nästa. Det är så svårt att hitta rätt hjälp.

– Nyligen var vi var inne på syncentralen för undersökning. Hon tittar uppåt, men hon kan ändå ta det man sträcker fram nedanför, säger Lennart.

Föräldrarna är glada över att deras flickor har varandra. De är ett stort stöd för varandra.

– Vi har ju inte den konflikten som andra familjer har mellan syskon, där man måste ha olika regler för barnen. Vi har det lättare eftersom båda har samma diagnos. Det gör att vi kan ha samma strikta regler när det gäller maten.

Systrarna har genomgått psykologiska utredningar, men föräldrarna tycker att de skulle gjorts med mer kunskap om flickornas nedsatta syn. De har båda renitis pigmentosa. De ser inte i mörker och saknar periferi seende. Kontraster och färger är svårt.

– Det borde varit förstora text och bra belysning på grund av att de ser dåligt. När vi påpekade det sa de att de förstora nästan allt material, men inte allt.

– Jennie kanske skulle haft alla rätt om hon sett materialet bättre, men det vet vi inte...

Syskonrollen

Syskon till barn med funktionsnedsättning behöver kunskap, att få träffa andra och ha någon som lyssnar på dem. Det visar forskning och Ågrenskas syskonprojekt.

– Vi vill stötta dem i våra syskongrupper, berättar Samuel Holgersson, sjuksköterska på Ågrenska.

Syskonrelationen är speciell eftersom den oftast är den längsta relation vi har i livet. Den är fylld av gemenskap och kärlek, men präglas också av rivalitet, avund och konflikter. Vad som dominerar kan vara olika och även ändra sig över tid.

– Vi vill ge redskap i rollen som syskon till en syster eller bror med funktionsnedsättning, säger Samuel Holgersson.

Att få ett syskon med funktionsnedsättning väcker många frågor och känslor. Det är en orolig tid. Den nya situationen påverkar vardagen och syskonrollen.

– Ett flertal studier visar att syskon har bristfällig kunskap om sin syster eller brors funktionsnedsättning och vilka effekter den ger. Studier visar också att föräldrar tenderar att överskatta barns kunskap och vad barn förstått, säger Samuel Holgersson.

Under familjevistelserna på Ågrenska har barnteamet utarbetat ett program för syskonen som utgår ifrån kunskap, känslor och bemästrande. *Kunskap* ges utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans.

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.

– En tvilling till en flicka med cp-skada trodde till exempel att hon tagit allt syre från sin syster i mammans mage. Det hade hon känt skuld över i många år.

Känslor hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt.

– Det kan handla om sorg över att man inte fick en bror eller syster som man kan leka med på samma sätt som ens kompisar leker med sina syskon.

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

– Vi berättar också att de själva inte bär något ansvar för att syskonet blivit sjukt 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.

Syskonens program

Den första dagen på Ågrenska är det fokus på barnet eller ungdomen vars syskon har genomgått en stamcellstransplantation. Syskonen berättar om sig själv eller sin familj om de vill. Andra dagen börjar gruppen fundera kring diagnosen och formulera frågor till sjuksköterska eller läkare. Till dem kan de ställa alla frågor de har. Informationen om diagnosen utgår alltid från barnens egna frågor och funderingar.

I de yngre åldrarna räcker det ofta att syskonen får ett namn på sjukdomen och en kort beskrivning av hur den påverkar deras bror eller syster.

I nioårsåldern växer en mer realistisk syn på tillvaron fram. Barnen börjar se och förstå konsekvenser av syskonets sjukdom. Frågorna kan handla om hur det ska gå för deras bror eller syster i skolan och hur framtiden ser ut.

– Hur ska min syster som sitter i rullstol kunna springa 60 meter i idrotten, funderade en kille på en vistelse med barncancer.

I äldre syskons frågor hörs ofta skuld, skam och sorg. Tar ansvar för föräldrarnas ork. Frågan om ärftlighet väcks också. Skuld över att de själva inte fick funktionsnedsättningen. Men också sorg över att inte

ha fått ett syskon som alla andra. Under samtalen får frågor som de burit på länge en chans att luftas.

På onsdag och torsdag finns det chans till reflektioner och fortsatt samtal kring syskonets egna känslor. Syskonen träffas i små grupper. Ofta är det första gången de träffar andra som har bröder eller systrar med samma diagnos.

Utöver samtalen gör syskonen olika samarbetsövningar. De kan göra kamratbanan som består av äventyrsbanor där får agera tillsammans för att klara övningarna.

Att lära känna varandra och ha roligt tillsammans lägger grunden för samtal där de kan dela hemligheter, känslor och strategier. Det är viktigt att syskonen får lufta det svåra.

– I familjen är det kanske inte alltid så lätt att prata eftersom föräldrarna har så mycket att göra med barnet som har funktionsnedsättning att syskonet inte vill belasta dem, säger Samuel Holgersson.

Berättelsebok

Under veckan skapar syskonen en berättelsebok om sig själv, om diagnosen och om sina egna strategier. En del i berättelseboken är att fylla en cirkel med tårtbitar av känslor. Glädje, sorg och ilska. Cirkeln blir en utgångspunkt för att diskutera vilka de svåra känslorna är och vad man kan göra åt dem. Men också vilka de härliga känslorna är och hur de kan kännas oftare.

Syskonens tips

Syskonens egna tips till föräldrarna är att de ska berätta om diagnosen och vad den innebär. De ska prata om hur den är idag och hur den kan bli i framtiden.

Brist på egen tid med föräldrarna är också något som syskonen pratar om. Nästan alla vill ha mer tid med mamma eller pappa. Men det behöver inte vara några långa utlandsresor.

– Några föräldrar som turades om att skjutsa syskonet till ridningen lade till ett restaurangbesök efteråt. Tack vare det blev turen som tidigare var ytterligare ett stressmoment deras egen stund tillsammans varje vecka, säger Samuel Holgersson.

Det är inte bara jobbigt att ha ett syskon som har funktionsnedsättning. Forskning kring syskonskap visar att barnen har ökad mognad jämfört med jämnåriga, har stark empati, engagemang, ansvarskänsla och att de ofta lyfter fram positiva upplevelser i familjen. Det säger syskonen själva också i samtalen på Ågrenska.

- En bra erfarenhet tycker de sig ha fått genom att deras syster eller bror har en funktionsnedsättning är att alla föds olika och har olika förutsättningar i livet. De har lärt sig tålamod, säger Samuel Holgersson.
- Dessutom nämner många att det är härligt att få gå förbi kön på Liseberg. Sådana saker kan spela stor roll i ett barns tillvaro!

Läs mer om Ågrenskas syskonarbete på www.syskonkompetens.se
På hemsidan finns bland annat verktyg för samtal och lästips i ämnet. Där finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar. De bygger på föräldrars egna berättelser.
http://www.agrenska.se/sida/Syskonkompetens/Syskon/Pratmandla_r-och-syskonkarlek/

Munhälsa och munmotorik

- **Vi rekommenderar att barn med särskilda behov tidigt har – Vi rekommenderar att barn med särskilda behov tidigt har kontakt med tandvården, gärna med en barntandvårdsspecialist. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped. Det säger övertandläkare Christina Havner och logoped Lisa Bengtsson, som arbetar på Mun-H-Center i Göteborg.**

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön samt på Odontologen, Göteborg. Det är ett nationellt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskapen om tandvård, munhälsa och munmotorik hos barn med sällsynta diagnoser. 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 kompetenscentrum för sällsynta diagnoser som rör munhälsa, i Umeå och i Jönköping.

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska kring familje- och vuxenvistelser träffar Mun-H-Center många personer med olika funktionsnedsättningar och sjukdomar. Efter godkännande från föräldrarna gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munförhållanden. Observationerna, tillsammans med information som föräldrarna lämnat, ställs samman i en databas.

Kunskap om sällsynta diagnoser sprids via Mun-H-Centers webbplats (www.mun-h-center.se) och via MHC-appen.

Tand- och munvård för barn och ungdomar med särskilda behov

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. För att underlätta tandborstningen tipsar Christina Havner om att stå bakom barnet och använda den egna kroppen som stöd.

– Då kommer man åt bättre och det blir lättare att borsta.

När nya kindtänder kommer är det extra noga med tandborstning av groparna på tuggytan. De kan också förseglas med plast för att minska risken att få hål.

Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården. Tandvårdspersonalen hjälper till att individuellt prova ut lämpliga hjälpmedel.

Vid årliga undersökningar på tandklinik är det viktigt att tandläkaren får kännedom om barnets aktuella hälsa och medicinering, då det kan påverka salivens kvalitet och ge muntorrhet med ökad risk för karies, hål i tänderna, som följd. Kontroll av bettutveckling, käkleder och käkmuskulatur är också viktig att utföra förutom sedvanlig kontroll av munhygien, tandkött och tänder. Ett eller två återbesök mellan de ordinarie besöken rekommenderas för polering och fluorbehandling av tänderna.

För barn som inte tycker om tandkrämssmaker finns särskilda tandkrämer utan smak. Det finns också tandkrämer som inte skummar så mycket.

Mun-H-Center och specialistkliniker för pedodonti erbjuder barn och ungdomar med särskilda behov ett anpassat tandvårdsomhändertagande.

Munhälsa vid Bardet-Biedls syndrom

Följande munrelaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma hos personer med Bardet-Biedls syndrom:

- Litet mellanansikte
- Högt gomvalv
- Tandutvecklingsstörningar
 - avsaknad av tandanlag

– liten tand- och rotstorlek

– När vi undersökt barn med BBS har vi idag sett att barnen har god munhygien, säger Christina Havner.

Men också påverkan på tandutvecklingen med något mindre/smälare tänder och avsaknad av tandanlag. Enligt litteraturen kan tandframbröttet vara försenat, men erfarenheten på Mun– H– Center är att det kan vara precis tvärtom.

Låg vilospänning i läppar och en kompensatoriskt aktiv mentalismuskel (hakmuskeln) är vanligt. Obalans i munmuskulaturens aktivitetsgrad och vilospänning påverkar tandbågarnas form och käkarnas växt och kan ge upphov till bettavvikelser.

Annan påverkan som noteras är anspänning i tuggmuskulatur, minskad gapförmåga och starka tuggmuskler. Anspänning i tuggmuskulatur kan medföra stelhet i käkrörelser och spänningshuvudvärk.

Tandanlag och tandgnissling

Utredning om *tandanlag* utförs vid misstanke om att tandanlag saknas. Framtänder röntgas då vid cirka sju till nio års ålder.

Kindtändernas anlag kontrolleras vid cirka nio års ålder.

Det är vanligt att barn i förskoleåldern *gnisslar tänderna* på natten.

Om tandgnissling pågår i stor omfattning när vuxentänderna kommit fram kan man behöva skydda dem från slitage med en bettskena. Vid problem med smärta från tuggmuskler eller käkled bör man kontakta sin tandläkare. Rörelseträning och avlastning med t.ex. bettskena, kan lindra besvären.

Att tänka på för barn med Bardet-Biedls syndrom:

- Ta kontakt med tandvården inför första besöket, och se till att behandlaren har kunskap om barnets sjukdom.
- 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 www.bildstod.se, och www.kom-hit.se)
- Tal- och kommunikationsträning är ofta motiverad. En del barn behöver också ät- och sväljträning hos logoped.

Oralmotorik vid Bardet-Biedls syndrom

När det gäller barn med BBS har personalen på Mun-H-Center noterat följande när det gäller oralmotorik:

- Låg muskelspänning/tonus
- Koordinationssvårigheter

- Försenad tal- och språkutveckling
- Ätsvårigheter (tuggande, sväljer stora bitar, svårigheter med olika konsistenser)
- Bitovanor

– Motoriken är viktig för många funktioner i munnen, som att prata, äta och kontrollera saliven, säger logoped Lisa Bengtsson.

Flera faktorer kan påverka tal- och språkutveckling hos individer med BBS så som allmän utveckling och kognition, hörsel och syn, motorisk utveckling samt neuropsykiatriska svårigheter. En del har en svaghet/slapphet i muskler som är viktiga för tal vilket kan göra talet trycksvagt och att klangen låter nasal. Även koordinationssvårigheter, svårigheter med motorisk planering av munnen rörelser kan påverka. Detta kallas dyspraxi. För att veta vad som påverkar barnets kommunikation är det viktigt med en logopedisk utredning av tal, språk och oralmotorik. Denna ligger sedan till grund för att planera intervention som kan innehålla talträning (optimera och bibehålla) och insatser kring alternativ och kompletterande kommunikation (AKK).

– Det är viktigt att veta att alla barn har rätt till en ordentlig utredning av dessa färdigheter. Man ska inte nöja sig med förklaringen att svårigheterna 'ingår i sjukdomen'.

En del barn har också trånga förhållanden i svalget. Är man trång i svalget eller bakom näsan kan det göra att man andas med munnen. Det kan också visa sig genom att barnet snarkar vilket i sin tur kan leda till dagtrötthet och koncentrationssvårigheter. Ett trångt svalg kan också göra det svårare att svälja, kontrollera sin saliv samt ge en påverkan på röstklang.

Logopeden kan ge råd angående matning och/eller ätsvårigheter, tal- och kommunikationsträning samt oralmotorisk träning. Syftet med behandlingen är att öka förmågan att kontrollera saliven, förbättra ät- och artikulationsförmåga samt vid behov öka eller minska känslighet i munnen.

– Det är jättebra med tvärprofessionella samarbeten där olika specialister som har med barnet att göra kan samverka för att nå bästa resultat, säger Lisa Bengtsson.

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 och/eller oralmotoriskt team.

Läs mer om hur man kan stimulera oralmotorisk förmåga i vardagsituationer i skriften "Uppleva med munnen". Den går att

beställa via Mun-H-Centers hemsida:

www.mun-h-center.se

Jennie idag

Jennie har svårt att hitta kompisar i sin egen ålder. Hon dras ofta till vuxna. Eller till barn med större funktionsnedsättningar, som hon kan känna att hon tar hand om.

Jennie hade en lärare om var helt underbar, säger föräldrarna och som tog med henne hem till sig. På fritiden åkte de slalom tillsammans, men nu har det blivit mer sällan.

– Nu har Jennie en kontaktperson. Det är min brors tjej som har uppdraget. De brukar bland annat träna på gym och titta på film, säger Gertrud.

Jennie tycker om att vara med farmor och mormor. Hon har, ända sedan hon var liten, varit nöjd med att vara den som iakttar, menar föräldrarna.

Lillasyster Vera har lättare för att hitta kompisar och hon tar med dem hem. Nu flyttar hennes bästa kompisar från trakten och då kanske det blir svårare.

– Tyvärr är de flesta andra livliga, det ska gå snabbt, men det går inte så snabbt för våra flickor, säger Lennart.

Ett vardagsproblem är svårigheterna att hitta kläder som är anpassade för kraftiga barn. Det blir ofta vuxenkläder, men då hamnar knäna helt fel.

– Vi har tur att farmor är duktig på att sy, säger Gertrud.

Båda flickorna är fysiskt aktiva. Jennie går på gym en gång i veckan. Hon har rörelse i skolan fem dagar i veckan och extragympa enligt särskolans gympa.

Vera är väldigt tävlingsinriktad, vilket föräldrarna tycker är bra, eftersom det stimulerar henne att hålla igång fysiskt

– Vi har aktivitetsklockor där vi ser hur många steg vi gått per dag. På kvällen jämför vi varandras resultat, säger föräldrarna.

Lennart och Gertrud har också låtit flickorna att testa dans, bowling och wii-spel. Hela familjen är mycket ute i skogen och går.

Förening för BBS

– Ska vi bilda en förening för BBS?

Frågan kommer från Anna-Lena Päckilä, som är med på länk hemifrån under Ågrenskas familjevistelse för Bardet-Biedls syndrom. Hon är representant för nätverket för Bardet-Biedls syndrom.

Anna-Lena Päckilä berättar via högtalartelefon att hon har Bardet-Biedls syndrom.

– Mina synproblem upptäcktes när jag var sex år, men jag fick diagnosen Bardet-Biedls syndrom först vid 13 års ålder. Nu är jag 60 år och helt blind.

Hon har haft en ledarhund, som hjälpt henne i vardagen.

Anna-Lena Päckilä har en hälsning från Ulla Pettersson som hållit i nätverket för BBS hittills. Nu är hon sjuk och kunde inte komma.

– Jag funderar på om vi ska bilda en grupp för att samarbeta kring frågor som berör BBS. Vi kan träffas, stötta varandra och byta erfarenheter, säger Anna-Lena Päckilä.

Till sin glädje har hon haft kontakt med en förening i Danmark som funnits i två år. De har samarbete med en förening i Norge. Båda föreningarna vill gärna samarbeta med en svensk förening.

– Jag är gärna med i gruppen, men vill inte vara ordförande. Det hoppas jag att någon annan kan ta på sig, säger Anna-Lena Päckilä. På familjevistelsen kunde föräldrar som ville vara med i föreningen anteckna sig. De kontaktas senare av Anna-Lena Päckilä för att en förening ska bildas.

Föreningen ska också samarbeta med Riksförbundet Sällsynta Diagnoser och Synskadades riksförbund srf.nu

Samhällets stöd vid BBS

Det finns en rad stöd från samhället som kan vara aktuella vid BBS, bland annat omvårdnadsbidrag, avlösarservice och bostadsanpassning. Det berättar Cecilia Stocks, som är socionom på Ågrenska.

Omvårdnadsbidrag

Försäkringskassan har ersatt det tidigare vårdbidraget med ett omvårdnadsbidrag. Om du har ett barn med funktionsnedsättning kan du få ett omvårdnadsbidrag. Bidraget baseras på den omvårdnad

och tillsyn som ditt barn 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. Om familjen har flera barn med funktionsnedsättning kan man som mest få ett helt omvårdnadsbidrag per barn. Skatt ska betalas på omvårdnadsbidraget.

Beloppen justeras vid varje årsskifte.

Det gamla vårdbidraget gäller tills omprövning ska ske (normalt efter 2 år) och man söker på nytt till nya omvårdnadsbidraget.

Merkostnadsersättning

Det nya är också att merkostnadsersättning numer är en separat ersättning man också kan söka. Förut blev ju merkostnaden en skattefri del i vårdbidraget.

Patientlag

Sedan den 1 januari 2015 finns en ny patientlag, som innebär stärkt ställning för patienter, bland annat rätt att välja öppenvård i ett annat landsting. 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 om sin vård på ett sätt som de förstår. Läs mer på nfsd.se och 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, information, förmedla kontakter inom vården och vara kontaktperson inom andra delar av vården och för andra samhällsaktörer.

Den fasta vårdkontakten kan vara en läkare, men behöver inte vara det.

SIP

Kommuner och landsting 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 föras tydlig. Den ska göras när en person upplever att man ”bollas runt” mellan olika insatser.

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 elevers 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.

Anpassningar i förskola och skola

Exempel på anpassningar i förskola och skola

Särskilt schema över skoldagen

- Extra tydliga instruktioner
 - Stöd att sätta igång arbetet
 - Anpassade läromedel
 - Någon extra utrustning
 - Enstaka specialpedagogisk insats
- Särskilt stöd
- Handledning/fortbildning av personal
 - Resursperson/”assistent”
 - Minskning/anpassning av elevgrupp
 - Regelbunden specialpedagogiska insatser
 - Anpassad studiegång

Inför förändringar

Inför alla förändringar är det viktigt med förberedelser. Det gäller till exempel när barnet börjar förskola och vid övergången från förskola till skola. Och 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 skriftlig information om barnet, till exempel dokumentationen om barnets diagnos när det är dags för skolstart.

Förbered mötet!

– Som förälder till ett barn med funktionsnedsättning blir det många möten med de parter som omger barnet. Förbered er väl inför mötet

och se till att ha med alla beslutsfattare på mötet. Det kan till exempel vara bra att ha med skolsköterskan på mötet. Ha en dagordning och bestäm på förhand hur lång tid mötet ska vara. För ett protokoll om vem som ska göra vad till när. Boka en ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna. Om det verkar vara svårt att fatta ett beslut på grund av olika åsikter ställ då frågan: Hur gör vi då? Det betonar att ansvaret för en lösning är gemensamt.

Vart vänder vi oss?

Den som är missnöjd 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

www.skolverket.se

Skolverkets upplysningstjänst:

Tel: 08 - 527 332 00

upplysningstjansten@skolverket.se

Särskola

För att gå i särskola krävs diagnos autism eller lätt utvecklingsstörning. Placering ska föregås av noggranna tvärprofessionella utredningar, pedagogisk, psykologisk, medicinsk och en social utredning där det måste framgå att en elev inte kommer kunna nå grundskolans mål.

Det går att läsa vissa ämnen enligt grundskolans kursplan.

LSS

Samhällets stöd utgår bland annat från; LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade). 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 eller bestående begåvningsmässigt funktionshinder eller hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom

...med andra 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.

Om man bedöms ingå i någon av dessa tre personkretsar kan man beviljas insatser enligt LSS. Tio olika insatser ingår i LSS.

SoL

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.

Exempel på insatser inom LSS/SoL

Korttidsvistelse / stödfamilj

Korttidsvistelse i en stödfamilj eller på ett korttidshem syftar både till att ge anhöriga avlösning och mer tid för syskonen, men också till att tillgodose barnets behov av miljöombyte och rekreation. Tanken är att barnet ska få möjlighet till personlig utveckling. Korttidsvistelse kan bli aktuellt redan i tidig ålder.

Avlösarservice i hemmet

Den här insatsen finns för att anhöriga ska få möjlighet till avlastning och till att uträtta ärenden utanför hemmet. Avlösarservice kan erbjudas både som regelbunden insats eller som lösning vid akuta behov. Behovet bedöms individuellt.

Ledsagarservice

En ledsagare hjälper till med kontakter i samhället och kan följa med på vårdbesök och delta i fritidsaktiviteter. Insatsen gäller när funktionsnedsättningen inte är alltför stor, och kan till exempel inte ges om personen redan har personlig assistans. Ledsagarservicen kan begäras per tillfälle eller som regelbunden insats.

Kontaktperson

En kontaktperson erbjuder personligt stöd utanför familjen, och ska ses som ett icke-professionellt stöd, en medmänniska. Kontaktpersonen har ingen rapporteringsskyldighet (till skillnad mot exempelvis ledsagare) och behöver alltså inte rapportera om vad hen gjort till någon myndighet.

Anhörigstöd

Enligt Socialtjänstlagen, SoL 5 kap 10 ska kommunen också erbjuda stöd till anhöriga. Med anhöriga menas en familjemedlem, (till exempel äldre 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.

Bostadsanpassning

De som på grund av funktionsnedsättning eller sjukdom behöver hjälp att anpassa sin bostad ska få sådan hjälp om de har läkarintyg samt intyg från arbetsterapeut eller sjukgymnast. Ansökan görs till kommunen. Mer information om hur man går till väga finns på bostadscenter.se och boverket.se.

Hjälpmedel

Hjälpmedel skrivs ut för att förbättra eller upprätthålla 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, som exempelvis datorer.

Patientlagen (2014:821) trädde i kraft den 1 januari 2015 7 kap. 2 § samma lag framgår att när det finns olika hjälpmedel för personer med funktionsnedsättning tillgängliga ska patienten ges möjlighet att välja det alternativ som han eller hon föredrar. Patienten ska få det valda hjälpmedlet, om det med hänsyn till hans eller hennes behov och till kostnaderna för hjälpmedlet framstår som befogat
Fritt val likvärdigt hjälpmedel från en annan leverantör. Ni äger hjälpmedlet, inte landstinget eller kommunen.

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. De finns också i bibliotekets böcker *Alla dessa fonder* och *Stora fondboken*. Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas: www.stiftelser.lst.se/StiftWeb/SSearch.aspx. Vissa företag hjälper också till att hitta rätt fonder för en mindre summa.

Tips på bra webbadresser

agrenska.se – Ågrenska

fk.se – Försäkringskassan

1177.se – Sjukvårdsupplysningen

socialstyrelsen.se – Socialstyrelsen

skolverket.se – Skolverket

spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

riksdagen.se – Riksdagen

regeringen.se – Regeringen

mfd.se – Myndigheten för delaktighet

do.se – Diskrimineringsombudsmannen

tlv.se – Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket

mun-h-center.se – Mun-H-center

notisum.se – Lagar på nätet

nfsd.se – Nationella Funktionen för Sällsynta Diagnoser

Personlig assistans

För att få en personlig assistent krävs det att man har stora och varaktiga funktionsnedsättningar och tillhör en av LSS personkretsar. Det berättar Louise Jeltin som är assistanssamordnare vid Ågrenska Assistans.

Assistentens uppdrag är att hjälpa till med *grundläggande behov* som att äta, på- och avklädning, kommunikation och personlig hygien. Behoven måste vara av praktisk karaktär – att behöva hjälp med aktivering, påminnelser och motivation är inte tillräckliga skäl för att få assistans.

För att *kommunikation* ska anses utgöra ett grundläggande behov krävs att det behövs en tredje person för att kommunikation ska vara möjlig. Den tredje personen behöver ha ingående kunskaper om individen, funktionsnedsättningen och sättet att kommunicera.

Tillsyn räknas som ett grundläggande behov bara om personen har psykisk funktionsnedsättning eller att det krävs ingående kunskaper på grund av personens kommunikationssvårigheter eller utbrott till exempel.

Föräldraansvar

De grundläggande behoven räknas 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 tills barnet är fem år.

Om de grundläggande behoven uppgår till 20 timmar eller mer per vecka ansöks assistansersättning från Försäkringskassan.

Om grundläggande behov inte uppgår till 20 timmar kan man söka personlig assistans hos kommunen.

Assistans i skolan

I vissa fall finns skäl till att personen har en personlig assistent även i skolan. Det gäller till exempel

- i situationer där personens funktionsnedsättning skapar särskilda svårigheter att *kommunicera* med andra än den personliga assistenten
- när det med hänsyn till personens *hälsotillstånd* är viktigt att den personliga assistenten finns till hands
- i situationer där funktionsnedsättningen gör det särskilt angeläget att personen har ett *starkt begränsat antal personer* knutna till sig
- om funktionsnedsättningen är sådan att personen behöver tillgång till någon som har *ingående kunskap* om honom eller henne och hälsotillståndet.

Anhöriga som assistenter

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 de som vill överklaga

Försäkringskassans eller kommunens beslut om personlig assistans genom att driva LSS-mål i domstol. Men det finns jurister på assistansbolagen att hämta kunskap och stöd hos.

Även hos brukarorganisationer kan man få hjälp: LaSSe

Brukarstödcenter (Västra Götalandsregionen), 031-841850

BOSSE – Råd, Stöd & Kunskapscenter (Stockholm), 08-54488660

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser bildades för 15 år sedan av en grupp föräldrar till barn med olika typer av syndrom. Det är en paraplyorganisation där en mängd olika diagnosföreningar finns representerade.

Förbundets uppdrag är framför allt att driva politiska frågor som rör personer med funktionsnedsättning, att påverka och påtala att sällsynta diagnoser måste uppmärksammas och forskas kring. Förbundets uppdrag är framför allt att driva politiska frågor som rör personer med funktionsnedsättning, att påverka och påtala att sällsynta diagnoser måste uppmärksammas och forskas kring.

Förbundet trycker på att personer med sällsynta diagnoser har rätt till samma insatser från samhället som alla andra, till exempel när det gäller vård och behandling. De ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras syndrom. De 12 000 medlemmarna representerar ett 50-tal olika diagnosföreningar som sinsemellan är väldigt olika. Gemensamt är att alla sjukdomar eller syndrom är livslånga, obotliga och nästan alltid har genetiska orsaker. Det är sällsynthetens dilemma som förenar medlemmarna, inte sjukdomen eller syndromet i sig, menar Elisabeth Wallenius. Här hittar du Riksförbundet för sällsynta diagnoser: sallsyntadiagnoser.se

NFSD - Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser

Ågrenska har under åren 2012-2018 drivit Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD, på uppdrag av Socialstyrelsen och har arbetat med samordning, koordinering och informationsspridning inom området sällsynta diagnoser.

NFSD arbetar idag huvudsakligen med att sprida information för att öka kunskapen inom området sällsynta diagnoser genom sin webbplats nfsd.se och på sociala medier (Facebook, Twitter och LinkedIn).

Bardet–Biedls syndrom

En sammanfattning av dokumentation nr 602

Bardet–Biedls syndrom ingår i en grupp sjukdomar som kallas ciliopatier och orsakas av en skada i de primära ciliopatierna. En primär ciliopati är ett orörligt utskott, ett slags antenn på cellytan som samordnar många funktioner som är av betydelse för cellfunktioner som rörelse, syn, känsel och cellsignalering. Störd ciliefunktion kan leda till avvikelser i fosterutvecklingen och missbildningar i många olika organ.

Det finns en osäkerhet hur vanligt syndromet är och uppgifterna varierar. Uppskattningsvis rör det sig om 1 till 4 per 100 000, vilket innebär att ett till fyra barn i Sverige får diagnosen varje år.

Beroende på symtom behandlas barnet av flera olika specialister. Särskilt njurar och ögon och syn bör kontrolleras regelbundet. Habiliteringsinsatser är en viktig del av behandlingen och anpassas efter individuella behov.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2019



ÅGRENSKA
www.agrenska.se