

Optikushypoplasi, familjevistelse

Dokumentation nr 677



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2023 | agrenska.se

Optikushypoplasi

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. 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.

”

Denna dokumentation bygger på föreläsningarna i samband med familjevistelsen och är skriven av Sara Lesslie, 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 optikushypoplasi berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbplats, där de kan laddas ner som pdf: [agrenska.se](https://www.agrenska.se).

Föreläsare som har bidragit till innehållet i denna dokumentation

Kristina Teär Fahnehjelm, överläkare vid Kliniken för barnögonvård på S:t Eriks Ögonsjukhus och adjungerad professor vid Karolinska Institutet i Solna

Athanasia Skriapa-Manta, ögonläkare vid Kliniken för barnögonvård på S:t Eriks Ögonsjukhus i Solna

Annika Reims, barnendokrinolog vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg

Sara Dahl, barnneurolog och forskare vid Karolinska Institutet i Solna

Gunnel Ivarsson, arbetsterapeut på Dart vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg

Sara Elvin, specialpedagog på Ekeskolan i Örebro

Lena Rosengren, lärare på Ekeskolan i Örebro

Medverkande från Mun-H-Center

Kristofer Andersson, specialisttandläkare

Agneta Rubensson, logoped

Medverkande från Ågrenska

Åsa Sunesson, koordinator

Cecilia Stocks, koordinator

Sara Lesslie, redaktör för dokumentationen

Här når du oss

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås

Telefon 031-750 91 00

E-post info@agrenska.se

Innehåll

Medicinsk information.....	6
Frågor till Kristina Teär Fahnehjelm	11
Lykke har hypofysinsufficiens.....	12
Utredning av optikushypoplasi.....	13
Frågor till Athanasia Skriapa-Manta	14
Endokrinologi vid optikushypoplasi.....	15
Frågor till Annika Reims	18
Lykke har optikushypoplasi	19
Neurologiska funktionsnedsättningar	20
Frågor till Sara Dahl	25
Lykke gillar att prata med vuxna.....	26
Kommunikation.....	27
Delaktighet och lärande på Ekeskolan	30
Frågor till Sara och Lena	32
Lykke går i förskoleklass	33
Ågrenskas pedagogiska arbetsmetoder	34
Lykke gillar geografi	36
Syskonrollen.....	36
Lykke har en lillebror	38
Munhälsa och munmotorik	39
Frågor till Kristofer och Agneta	44
Stöd i samhället.....	44
Fråga till Cecilia Stocks	48
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	49
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd	50

Medicinsk information

– Optikushypoplasi är en medfödd underutveckling av synnerven. Ett öga eller båda ögonen kan vara påverkade, ibland i kombination med hormonella, neurologiska eller kognitiva avvikelser. Det säger Kristina Teär Fahnehjelm som är barnögonläkare vid S:t Eriks Ögonsjukhus och adjungerad professor vid Karolinska Institutet i Stockholm.

Av de lite fler än 100 000 barn som föds i Sverige varje år har ungefär 3,5 procent någon form av missbildning eller kromosomavvikelse som leder till medicinsk åtgärd eller funktionsnedsättning. En del av dessa har en missbildning på ögat. Optikushypoplasi (ONH) är en av de vanligare ögonmissbildningarna och kan förekomma isolerat hos ett i övrigt friskt barn eller i kombination med till exempel hormonbrist och förändringar i hjärnan. Dubbelsidig svår optikushypoplasi är en av de vanligaste orsakerna till blindhet hos barn i västvärlden.

Optikushypoplasi förekommer lika ofta hos pojkar som hos flickor. Antalet barn med diagnosen har ökat i västvärlden under de senaste decennierna, vilket kan bero på förbättrad diagnostik eller på att sjukdomen faktiskt blivit vanligare. Optikushypoplasi förekommer hos 17 barn av 100 000 i åldrarna 0–18 år i Sverige enligt en studie från Stockholm år 2014.

Synnerven är påverkad

Vid optikushypoplasi är synnerven underutvecklad. Den är tunn och består av färre nervtrådar än normalt. Trådarna kommer från näthinnans ganglieceller. Synnervshuvudet, eller papillen, är det område i ögats näthinna där gangliecellernas nervtrådar går ihop och bildar synnerven. Synnerven fortsätter via synnervskorsningen och synbanorna till syncentrum i hjärnan. Papillen är drygt två kvadratmillimeter stor.

– När vi tittar i ett öga ser vi just papillen eller början av synnerven, som sedan går bakåt från ögat in i hjärnan. Synnerven passerar genom ett litet hål i skallbenet som omger ögat. Det är inte bara syncellerna och trådarna som ska

fungera, omkopplingarna på väg till hjärnan ska också göra det, säger Kristina Teär Fahnehjelm.

Svenska studier visar att ensidig och dubbelsidig optikushypoplasi är lika vanligt, samt att det finns ett tydligt samband mellan papillstorlek och synförmåga – ju större papill, desto bättre syn. Det finns också kopplingar mellan synsvårigheterna och övriga symtom. Vid dubbelsidig optikushypoplasi ökar risken för hormonella besvär och beteendesvårigheter. Om synskadan är svår är sannolikheten för autism och sömnstörningar högre.

Orsaken till optikushypoplasi

Vad som orsakar optikushypoplasi är inte känt, men man vet att förändringen uppstår tidigt i graviditeten. Troligtvis är sjukdomen multifaktoriell, vilket innebär att flera olika faktorer samverkar och leder till att skadan uppstår.

– Oftast kommer barnen till oss ögonläkare först på grund av att föräldrarna noterat att barnen inte verkar se eller börjat skela. Då är det viktigt att ställa rätt diagnos, så att barnet också får hjälp av andra specialister som barnneurolog och barnendokrinolog, säger Kristina Teär Fahnehjelm.

Allt sedan optikushypoplasi beskrevs första gången har forskare funderat på orsakerna, men något entydigt svar finns ännu inte.

– Man har sett att vissa infektioner under graviditeten möjligen skulle kunna vara sjukdomsorsakande, liksom vissa droger eller mediciner som tagits av den gravida kvinnan. Det tycks också finnas en koppling till diabetes hos mamman, samt till för tidig födsel. Oftast är det första barnet till en ung helt frisk kvinna, säger Kristina Teär Fahnehjelm.

Symtomen varierar mellan olika individer

Symtomen uppträder ofta under barnets första levnadsår, men ibland senare. De varierar i art och svårighetsgrad mellan olika individer. En person med optikushypoplasi kan ha en lindrig synnedsättning på bara ena ögat, men kan också vara helt blind på båda ögonen till följd av en svår skada på båda synnerverna.

En del personer med tillståndet har en intellektuell funktionsnedsättning (IF) som kan vara lindrig, medelsvår eller

svår. Neuropsykiatriska diagnoser, exempelvis autism, är vanligare i den här gruppen än i befolkningen i stort.

En del personer med optikushypoplasi har även epilepsi eller motoriska svårigheter. Hydrocefalus (även kallat vattenskalle) och CP-skador förekommer

De olika symtomen uppträder vid olika tidpunkter. Dålig ögonkontakt kan märkas vid en månads ålder, och ögondarr (nystagmus) uppstår oftast någon månad senare. Skelning (oftast inåtskelning) kan visa sig redan vid några månaders ålder, medan det är vanligt att en lättare synnedsättning konstateras först vid barnets synprovning på BVC vid fyra års ålder.

– Det första steget för de flesta barn med optikushypoplasi är att träffa en ögonläkare, eftersom man har upptäckt problem med ögonen eller synen. Hos en del upptäcks dock de hormonella symtomen först, säger Kristina Teär Fahnehjelm.

Hormonella symtom kan vara lågt blodsocker (neonatal hypoglykemi), gulsot, dålig tillväxt, ökad törst eller uttalad infektionskänslighet.

Läs mer om hormonpåverkan på sid 15.

Viktigt med tidig diagnos

Diagnos kan ställas genom klinisk ögonbottenspegling och ibland, när barnet är större, också med hjälp av ögonbottenfotografering. Ibland kan en magnetkameraundersökning (MR) vara ett stöd vid diagnosen. En så kallad dubbelring (en pigmenterad ring och en ljusare ring av ärrvävnad runt papillen) som syns vid en ögonbottenundersökning förekommer ofta hos personer med sjukdomen.

– En dubbelring finns ofta hos barn med optikushypoplasi, men inte alltid. Det finns också en risk att ärrvävnad gör att synnerven ser ut att ha normal storlek när en ögonläkare tar en snabb titt vid undersökning av ett barn.

Andra faktorer som kan ses vid ögonbottenundersökning är att synnerven är blek, makulareflexen saknas, nervfiberlagret är tunt och blodkärlen är slingriga eller utsträckta.

Det är viktigt att fastställa diagnosen så tidigt som möjligt eftersom en fördröjd behandling ökar risken för tillväxthämning, kognitiva avvikelser och plötslig död.

Läs mer om utredning och diagnostisering på sidan 13.

ONH eller SOD

Optikushypoplasi förkortas ONH efter engelskans Optic Nerve Hypoplasia. Ibland används termen septo-optisk dysplasi, förkortat SOD. Detta begrepp innefattar utöver optikushypoplasi neurologiska avvikelser, som att septum pellucidum (skiljeväggen mellan hjärnhalvorna) eller corpus callosum (hjärnbalken mellan hjärnhalvorna) saknas eller är underutvecklad, och hormonella avvikelser. Eftersom bara två av dessa tre förändringar krävs för att fastställa diagnosen SOD kan diagnosen förekomma utan optikushypoplasi. Då avsaknad av septum pellucidum inte heller nödvändigtvis leder till symtom som hormonbrist eller kognitiva avvikelser, betraktas SOD idag av många som en föråldrad term. Den beskriver helt enkelt inte symtombildens bredd på ett tydligt sätt, och de två begreppen är alltså inte synonyma med varandra.

Hur ser prognosen ut?

Det är vanligt att ett barn med optikushypoplasi har försenad synutveckling som sedan förbättras under det första levnadsåret. Det beror troligen delvis på så kallad myelinisering, vilket innebär att synnervstrådarna får ett omgivande fettlager som gör att de leder impulser bättre. Även annan mognad av omkopplingarna i synsystemet och syncentra i hjärnan kan ha betydelse för förbättringen av synen. Inget tyder på att synen hos barn med optikushypoplasi försämras senare i livet.

Barn med optikushypoplasi bör efter att diagnosen ställts kontrolleras regelbundet av ögonläkare under småbarnsåren. Senare kan kontrollerna ske årligen och därefter ytterligare något mer sällan. Man tittar då exempelvis på synutveckling, färgsinne, synfält och behov av glasögon, lappbehandling och behov av skelningsoperation.

– Traditionellt används ögonbottenfotografering som en hjälp vid diagnostiken, men idag kan vi också ta så kallade OCT-bilder (optical coherence tomography). I bilderna kan man se näthinnans olika lager och upptäcka sjukliga förändringar. Både

nervfiberlagret och gangliecellslagret kan påverkas vid optikushypoplasi, säger Kristina Teär Fahnehjelm.

Långtidsuppföljning av ungdomar

Åren 2009–2012 och sedan 2019–2022 gjordes i Stockholm långtidsuppföljningar på barn och ungdomar med optikushypoplasi. Bland de 31 deltagande barnen och ungdomarna visar preliminära resultat att samtliga hade en kvarstående synnedsättning. Några hade blivit något mer närsynta. Knappt en tredjedel gick på hormonbehandling. En del hade neurologiska svårigheter som epilepsi, CP, intellektuell funktionsnedsättning och autism. Flera studerade på universitetet. Uppföljningen rörande livskvalitet visade att många av ungdomarna upplevde att de hade en god fysisk förmåga, men att det var svårare emotionellt. Hur högt barnen och ungdomarna skattade livskvaliteten korrelerade väl med synskärpan.

– Spektrumet är väldigt brett. Det är viktigt att optimera den synförmåga barnen har och att det görs en noggrann utredning för övrigt så att barnen och ungdomarna får bästa möjliga hjälp.

Slutligen berättar Kristina Teär Fahnehjelm att det rapporteras om försök med stamcellsbehandling och genterapi av optikushypoplasi i andra delar av världen. Hon uppmanar till stor försiktighet då det inte finns några vetenskapliga belägg för att dessa behandlingar har någon effekt.

Läs mer om optikushypoplasi i Socialstyrelsens [kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd](#).

Frågor till Kristina Teär Fahnehjelm

Vet man hur tidigt i graviditeten skadan sker?

– Antagligen sker skadan vid klassisk optikushypoplasi oftast tidigt, under den första trimestern, men man har inte kunnat datera exakt när det sker.

Finns det någon ärftlighet?

– Det finns enstaka familjer med optikushypoplasi i världen och man har funnit enstaka genetiska mutationer/variationer som har kopplats till optikushypoplasi. Generellt säger man dock att om man har ett barn med optikushypoplasi finns det inte någon ökad risk att få ytterligare ett barn med sjukdomen.

Varför blir det gult i ögonvitorna?

– Gulsot syns väldigt väl i ögonvitorna och gulsoten kan också signalera hormonbrist, men det är en fråga mer till barnendokrinologen.

I vilken ålder försvinner risken för hormonbrist?

– Risken försvinner aldrig, men ju äldre barnet är, desto lägre verkar risken vara att hormonbrist ska utvecklas.

Vad beror det på att synen kan förbättras?

– Alla neuron i ögat utvecklas och mognar. Även synbarken och synapseerna i hjärnan utvecklas och alla barn upp till cirka åtta års ålder kan få en viss synförbättring.

Kan man operera nystagmus?

– Ja, det går att operera ögat för att släppa lite på senorna till musklerna. Inför operation är det väldigt viktigt att alla hormoner är i balans eftersom en operation i narkos utgör en stress och belastning på kroppen.

Lykke har hypofysinsufficiens

Lykke, 6 år, kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med mamma Maria, pappa Jaanus och lillebror Caspian, 4 år.

Marias graviditet med Lykke var normal, men gick över tiden. Förlossningen startade genom igångsättning och gick bra. Efteråt blev paret lämnade ensamma med den nya familjemedlemmen.

– Lykke var lite trött, men vi tänkte att det nog kunde vara normalt. Det dröjde tills en sjuksköterska skulle komma för att skriva ut oss innan de upptäckte att allt inte var som det skulle med Lykke, säger Maria.

När sjuksköterskan undersökte Lykke var hon slö och svår att väcka. Det visade sig att blodsockervärdet var väldigt lågt och Lykke hamnade på intensivmottagningen. Det togs prover och Lykke fick sockerlösning via munnen. Hennes blodsockervärde steg, men hon var fortfarande slö. Lykke blev så småningom inskriven på neonatalavdelningen och fick sondmatning i förhoppning om att hon skulle bli lite piggare.

– Det gjordes många undersökningar och det var mycket oro. Allt var som ett töcken, säger Maria.

När Lykke var en vecka gammal fick familjen träffa en endokrinolog som misstänkte att hon hade brist på stresshormon och ordinerade kortison.

– Det var som natt och dag. Plötsligt vaknade hon till liv, minns Jaanus.

Lykke fick diagnosen hypofysinsufficiens. Det skulle snabbt visa sig att många hormoner behövde ersättas.

– Det var mycket ångest när man tänker tillbaka. För mig var det stort bara att ha en nyfödd bebis och nu skulle Lykke ta massor av mediciner varje dag, säger Maria.

Utredning av optikushypoplasi

– OCT är sedan 2003 den mest användbara tekniken för att avbilda ögat. Det säger Athanasia Skriapa-Manta som är biträdande överläkare vid S:t Eriks ögonsjukhus och doktorand vid Karolinska Institutet i Stockholm.

Diagnosen optikushypoplasi fastställs med hjälp av ögonbottenfotografering eller genom att ögat undersöks med en spaltlampa.

– Då ser man genom pupillen ett markant mindre synnervshuvud, eller papill som det också heter, säger Athanasia Skriapa-Manta.

Inför en ögonbottenfotografering behöver pupillerna vidgas för att öka ljusinsläppet i ögat. Det gör bilden skarpare, ljusare och en större del av näthinnan kan avbildas. Vid undersökningen syns ofta en dubbelring runt den underutvecklade synnerven och ibland slingriga blodkärl. Eftersom dessa symtom inte är unika för optikushypoplasi krävs det fler undersökningar än en ögonbottenundersökning. En sådan är att mäta avståndet mellan papillen och gula fläcken och jämföra detta värde med papilldiametern.

– Om avståndet mellan papillen och gula fläcken är minst tre gånger större än papilldiametern talar det för optikushypoplasi, säger Athanasia Skriapa-Manta.

Nyare avbildningsmetoder – OCT

En relativt ny metod för att fastställa diagnos är undersökning med OCT, optical coherence tomography. Tekniken utvecklades först som ett instrument för att mäta ögats axellängd och hornhinnans tjocklek, men visade sig ha potential till högupplöst avbildning av näthinnan och andra strukturer i ögat. Sedan 2003 har OCT varit den mest använda tekniken för att avbilda ögat.

Ljus av en specifik våglängd skickas in i ögat, studsar tillbaka och detekteras av en sensor. OCT avsöker systematiskt ett helt område i ögat och för att öka upplösningen skannas varje liten del hundratals gånger, på bara ett par sekunder.

– Vi kan likna OCT vid en ultraljudsundersökning, men istället för ultraljud används ljus, säger Athanasia Skriapa-Manta.

Den slutliga bilden har så pass hög upplösning att det går att skilja mellan olika cellager i näthinnan och åderhinnan samt tydligt se synnervens storlek. Med OCT-bilder är det möjligt att mäta BMO (Bruch's membrane opening), vilket mäter papillens diameter, och även fördjupningen däremellan, det vill säga hur djup öppningen till synnerven är.

Barn med optikushypoplasi har på grund av den underutvecklade synnerven betydligt färre nervtrådar och ganglieceller i ögat. Denna förtunning går också att mäta med hjälp av OCT.

Frågor till Athanasia Skriapa-Manta

Kan ni med hjälp av en OCT-bild bedöma hur bra barnet kommer att kunna se?

– Nej, men ju fler undersökningar vi gör, desto bättre uppfattning av barnets syn får vi.

Vilka delar av synfältet är det vanligt att ha kvar?

– Det kan se väldigt olika ut. Det beror lite på hur ögat ser ut.

Vad är fördelen med att göra en OCT-undersökning jämfört med en ögonbottenfotografering?

– Den kan visa hur gula fläcken mår, vilket är viktigt för synutvecklingen. Det går i något högre grad att förutse hur synskärpan och synfältet kommer att bli.

Kan man göra en OCT-undersökning om barnet är sövt?

– Vi hoppas att det ska vara möjligt inom ett par år. Idag fungerar det bara i vaket tillstånd.

Endokrinologi vid optikushypoplasi

– Drygt hälften av alla barn med optikushypoplasi har också hormonbrister. Det säger Annika Reims som är specialistläkare inom endokrinologi på Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg.

Barn med optikushypoplasi och septo-optisk dysplasi kan förutom symtom från ögonen också ha endokrinologiska avvikelser. Endokrinologi är läran om hormoner. Ordet hormon kommer från grekiskan och betyder driva på.

– Hormonet är som en "budbärare" som bildas i ett organ, men som ofta har effekt i en helt annan del av kroppen, säger Annika Reims.

Viktiga endokrina organ är sköldkörteln, binjurarna, testiklarna och äggstockarna. Dessa styrs av hormon som bildas i hypofysen. Det finns även hormoner i bukspottskörteln och bisköldkörtlarna samt hormonbildande celler i mag-tarmkanalen och njurarna.

Hypofysen bildas tidigt

Hypofysen bildas tidigt hos det lilla fostret, och består av två olika vävnadstyper som smält samman. Den är en körtel, stor som en ärt, som ligger mitt inne i hjärnan.

Hypofysen består av en körteldel, den så kallade framloben (adenohypofys), och en nervdel, den så kallade bakloben (neurohypofys). Hypofysen påverkar hela det endokrina systemet genom bildandet av ett stort antal hormoner.

Hormoner från framloben:

- GH – tillväxthormon
- TSH – thyroidea-stimulerande hormon
- ACTH – adrenokortikotropt hormon
- LH – luteiniserande hormon
- FSH – follikelstimulerande hormon
- prolaktin – ett amningshormon som även finns hos män.

Hormoner från bakloben:

- ADH – vasopressin
- oxytocin – som bland annat har betydelse vid förlossning och amning.

Sköldkörteln

Sköldkörteln (thyreodea) ligger framför luftstrupen. Hormoner i hypofysen stimulerar sköldkörteln att bilda hormoner som i sin tur styr bland annat ämnesomsättningen. Genom ett feedbacksystem regleras mängden hormon mellan körtlarna så att kroppen får rätt nivå av hormoner. Hormoner som är kopplade till sköldkörteln är TSH – thyroideastimulerande hormon och sköldkörtelhormonerna T4 (tyroxin) och T3 (trijodtyronin). T4 och T3 påverkar ämnesomsättning, värmereglering samt hjärtfrekvens.

– Saknas hormonerna avstannar utvecklingen med sämre tillväxt och försämrad intellektuell utveckling som följd, säger Annika Reims.

Barn med optikushypoplasi med hormonell påverkan saknar sällan helt hormoner. Vanligast är att stimuleringen av sköldkörteln från hypofysen saknas. Behandling ges med tabletten Levaxin (T4-hormon). Dosen brukar vara ganska konstant, men i puberteten kan barnet behöva mer Levaxin.

Binjurarna

Binjurarna har inget med njurarna att göra mer än att de ligger placerade ovanpå njurarna. Binjurarna består av två olika delar, binjurebarken och binjuremärgen.

I binjurebarken bildas flera olika hormoner, bland annat kortisol, mineralkortikoider och androgener. I binjuremärgen bildas adrenalin och noradrenalin.

ACTH, adrenokortikotropiskt hormon, bildas i hypofysen och har binjuren som målorgan. Det stimulerar binjurebarken. Även här finns ett feedbacksystem som reglerar mängden av hormon mellan körtlarna, här regleras nivåerna av kortisol och ACTH.

Olika hormoner har olika funktion

Kortisol är ett livsviktigt hormon vars utsöndring ökar vid olika former av stress.

– Dygnsvariationen, eller dygnsrytmen, utvecklas under första levnadsåret, men hos äldre barn och vuxna varierar utsöndringen mer över dygnet, säger Annika Reims.

Vid brist ges behandling med ämnet kortison och man försöker efterlikna individens dygnsvariation så gott det går.

Det är viktigt att öka kortisonnivåerna vid feber och andra situationer som utlöser stress i kroppen, exempelvis vid prov i skolan eller ökad ansträngning.

– Vid situationer som kan öka stressen i kroppen är det bra att tänka hellre lite för mycket än för lite, säger Annika Reims.

Tillväxthormon bildas i hypofysens framlob och utsöndras i toppar under natten. Det påverkar både ämnesomsättningen och tillväxten. Barns tillväxt följs genom tillväxtkurvan.

– Vid misstänkt tillväxthormonbrist brukar vi lägga in barnet på sjukhus och göra kontinuerliga mätningar av tillväxthormonet, som utsöndras i pulsar under natten, säger Annika Reims.

Om barnet har en brist tillförs tillväxthormon via injektion en gång per dygn. Det sker till natten för att efterlikna kroppens egen produktion. Eftersom tillväxthormon behövs för att hålla blodsockret på en bra nivå, bygga muskler och flera andra funktioner behöver även vuxna tillväxthormon, om än i mindre utsträckning än barn.

ADH (antidiuretiskt hormon, vasopressin) är ett hormon som ingår i kroppens långsiktiga reglering av främst njurarnas förmåga att ta upp vatten. Hormonet reglerar även koncentrationen av natrium i blodplasma och blodvolymen. Hormonet utsöndras i hypofysens baklob.

– Låg blodvolym, lågt blodtryck eller höga saltnivåer i blodet stimulerar utsöndringen av ADH. ADH påverkar njurarna så att upptaget av natriumjoner ökar. Detta gör att upptaget av vatten ökar och urinen koncentreras.

Som vuxen producerar man omkring 180 liter primärurin som återtas och man kissar slutligen ut ungefär 1–2 liter per dygn. Brist på ADH leder till ökad urinmängd och därigenom ökad törst. Tillståndet heter diabetes insipidus. Namnets likhet till trots har det inget med diabetes att göra, det vill säga höga blodsockernivåer. ADH tillförs ofta som nässpray med individuell dosering, men finns också i tablettform. Preparatet heter Minirin.

Pubertetsutvecklingen

LH (luteiniserande hormon) och FSH (follikelstimulerande hormon) är viktiga för könsutvecklingen. Båda påverkar

äggstockar och testiklar och behövs för en normal pubertetsutveckling. Alla barn som har påverkan på dessa hormoner behöver behandling.

– LH och FSH kan inte tillföras, däremot kan man ersätta dem med östrogen och testosteron, säger Annika Reims.

Östrogen ges i form av plåster vars dos ökas successivt. Som vuxen kan man ta östrogen i tablettform. Även testosteron ges för att starta puberteten. Pojkarna får då, när det blir dags, sprutor ungefär en gång i månaden.

Frågor till Annika Reims

Vårt barn behöver inte längre tillväxthormon eller Minirin. Vad kommer det sig?

– Så kan det vara och jag kan inte svara på hur det kommer sig annat än att kroppen är fantastisk på att anpassa sig. Om ett barn någon gång har haft för lite tillväxthormon är det ändå viktigt att fortsätta följa nivåerna under uppväxten.

Kan minskad känslighet för smärta bero på hormonbrist?

– Nej

Varför får vi inte ge förkylningsnässpray?

– Det är inget jag hört. Det går bra att ge nässpray, även med kortison.

Har corpus callosum och hypofysen något med varandra att göra?

– Nej, egentligen inte. Annat än att de ligger längs kroppens medellinje, mellan höger och vänster hjärnhalva.

Har du erfarenhet av depåtabletter med kortison?

– Det finns ännu inga godkända för barn, men det kommer säkert att komma.

Lykke har optikushypoplasi

Maria och Jaanus fick snart klart för sig att synnerven också kunde vara påverkad.

– Det märktes ganska tidigt. Det gick inte att få ögonkontakt med Lykke och hon följde inte med i blicken. I början såg hon nog mest ljus och mörker, säger Jaanus.

Det var ingen som kunde svara på hur Lykkes syn skulle utvecklas utan det handlade om att vänta och se. Det första året bestod till stor del av olika vårdbesök.

– Det var sjukhus, BVC, ögonläkare, habilitering och syncentral. För oss var det som en helt ny värld, säger Maria.

Brist på fler hormoner tillkom med jämna mellanrum. Idag fyller Lykke på med hormonersättningspreparaten kortison, Levaxin, tillväxthormon och Minirin.

– Jag minns att känslan var att vi inte visste om Lykke skulle kunna se, gå eller prata. Hon hade också problem med munmotoriken och fick kväljningar av olika konsistenser. Nu när man ser tillbaka kan vi säga att Lykke överraskade oss alla, säger Jaanus.

Neurologiska funktionsnedsättningar

– Optikushypoplasi innebär att även andra delar av hjärnan, inte bara synnerven, kan ha påverkats under fosterutvecklingen. Tillståndet medför en ökad risk för intellektuell funktionsnedsättning, autism och motoriska svårigheter. Det säger Sara Dahl, som är barnneurolog och forskare vid Karolinska Institutet. Hon arbetar också för Socialstyrelsen med att utveckla ett nationellt hälsoprogram för barn och unga.

Hjärnan består bland annat av storhjärnan (höger och vänster hjärnhalva), och lillhjärnan. Hypofysen och hypotalamus ingår i det endokrina systemet, som styr kroppens hormoner. Synnerven som går bakåt från ögat överför visuell information, alltså synintryck, från näthinnan och vidare till hjärnan där intrycken tolkas.

Hjärnan utvecklas redan tidigt i fosterstadiet. Under embryots tidiga utveckling sker en uppdelning av embryot i mesoderm, endoderm och ektoderm. Från mesodermet utvecklas bland annat ben, brosk, muskler, bindväv och blod. Endodermet är ursprunget till våra kärl, medan vår hud, hjärna, ryggmärg och ögon utvecklas från ektodermet.

– I vecka fyra händer något viktigt, ektodermet börjar invaginera och bildar ett rör som heter neuralröret. Det blir till hjärna och ryggmärg, och ur det utvecklas också synnerverna, säger Sara Dahl.

Hypofysen har en speciell utveckling. Framloben kommer från en del av munhålan, som växer upp och träffar en del av hjärnan. Bakre loben kommer från den ursprungliga hjärnvävnaden. Också detta händer i vecka fyra.

Orsaken är multifaktoriell

Varje individ har fått hälften av arvsmassan (genomet) från sin mamma och hälften från sin pappa. Anlagen, alltså generna, finns i cellkärnan i kroppens celler. Det finns drygt 20 000 gener på de hoptvinnade DNA-spiraler som bildar 46 kromosomer (23 kromosompar). I varje cell finns samma uppsättning gener, men olika gener är aktiva i olika celler.

Alla människor har variationer i sina gener, men bara en del av dem ger upphov till symtom. När man talar om mutationer avses ofta de förändringar som leder till sjukdomstillstånd. Eftersom gener utgör 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. Andra gener fungerar som transkriptionsfaktorer. Det innebär att de styr vid vilka tidpunkter andra gener ska vara aktiva. Ungefär två procent av genomet är kodande, det vill säga utgör mallen för ett protein.

Det är ovanligt att flera personer i samma familj har optikushypoplasi. Det tyder på att flera gener och mekanismer är påverkade, eller att en kombination av förändringar i olika gener orsakar sjukdomen.

– Hos ett antal personer med optikushypoplasi har man hittat förändringar i gener som fungerar som transkriptionsfaktorer och som är viktiga för ögats och hjärnans utveckling. Orsaken är dock multifaktoriell. Det innebär att både gener och miljöfaktorer kan ha påverkat hjärnan under utvecklingen, säger Sara Dahl.

Neurologiska funktionsnedsättningar

Många barn med optikushypoplasi har en normal utveckling. Det finns dock en ökad risk för kognitiva avvikelser hos 40–80 procent, enligt tidigare studier. Det kan handla både om utvecklingsförsening, men också om intellektuell funktionsnedsättning (IF).

– En intellektuell funktionsnedsättning innebär att man vid en bedömning av begåvningsnivån har en intelligenskvot på 70 eller lägre. Medelvärdet ligger på 100. Det krävs också en påtagligt nedsatt förmåga att fungera i vardagen för att man ska ställa en diagnos, säger Sara Dahl.

Sara Dahl och kollegor har genomfört en studie av 65 barn och unga under 20 år med optikushypoplasi boende i Stockholmsområdet. Studien publicerades år 2018. Resultaten visar att

- 36 procent av barnen hade en intellektuell funktionsnedsättning
- hos barn med dubbelsidig optikushypoplasi fanns en högre förekomst av IF (56 procent)
- hos barn med ensidig optikushypoplasi fanns en betydligt lägre förekomst av IF (9 procent)

– Utifrån de här siffrorna kan vi säga att barn med dubbelsidig optikushypoplasi har en ökad risk för intellektuell funktionsnedsättning, säger Sara Dahl.

Vanligare med autism

Hos barn med optikushypoplasi finns även en ökad förekomst av samspelssvårigheter och autism. Autism innebär varaktiga brister i förmågan till social kommunikation och interaktion samt repetitiva mönster i beteenden och intressen. Symtomen kan finnas under den tidiga utvecklingsåldern, men ibland märks de inte av så mycket förrän omgivningens krav ökar i takt med stigande ålder. I befolkningen i stort har 1–2 procent autism.

Tidigare studier har visat att autism förekommer hos knappt en tredjedel av barnen med dubbelsidig optikushypoplasi och svår synnedsättning. Resultat från Stockholmsstudien visar att

- 17 procent av barnen hade autism
- hos barn med dubbelsidig optikushypoplasi fanns en något högre förekomst av autism (24 procent)
- hos barn med ensidig optikushypoplasi fanns en något lägre förekomst av autism (10 procent), dock var denna skillnad inte statistiskt signifikant.

– Det finns en ökad förekomst av samspelssvårigheter och autism hos barn som är blinda. Cirka 30 procent av barnen har sådana här svårigheter. Det är viktigt att inte bortförklara barns samspelssvårigheter med blindism.* Vi har en skyldighet att utreda för autism så att barnet kan få rätt anpassningar, säger Sara Dahl.

* Självtstimulerande och repetitiva beteenden som är vanligt hos synskadade barn.

Andra hjärnförändringar

Optikushypoplasi medför också ökad sannolikhet för andra hjärnförändringar. Vanligast är påverkan på hypofysen, en körtel som insöndrar hormoner. I Stockholmsstudien gjordes även magnetkameraundersökningar som visade att 27 procent hade hypofysförändringar. Det kan också finnas förändringar i hypotalamus, ett område i hjärnan som reglerar hypofysen. Det kan orsaka en hormonell obalans eftersom hypotalamus har kontakt med hypofysen. Hypotalamus styr också sömn, temperaturreglering, hunger och törst. Dessa förändringar kan vara svåra att se vid en MR-undersökning.

Avsaknad av skiljeväggen mellan sidoventriklarna i hjärnan, septum pellucidum, förekommer också.

– Jag vill dock tona ner betydelsen av den här skiljeväggen. Man har sett att den inte verkar ha så stor funktion, säger Sara Dahl.

Även hjärnbalken kan vara underutvecklad (corpus callosum hypoplasi) eller helt saknas (corpus callosum agenesi). Det senare leder ofta till en intellektuell funktionsnedsättning.

– Det finns dock alltid undantag. En del barn fungerar mycket bättre än förväntat sett till skadorna på hjärnan. Man brukar tala om hjärnans plasticitet, alltså förmågan att hitta nya vägar som kompenserar för skadorna. Vi är därför försiktiga med att ge någon prognos, säger Sara Dahl.

Motoriska funktionsnedsättningar

Barn med optikushypoplasi kan även ha en påverkan på hjärnans gråa och vita substans, hydrocefalus (vätskefyllda ventriklar i hjärnan), lillhjärnemissbildningar och epilepsi (14 procent). Detta kan påverka den motoriska funktionen.

De motoriska svårigheterna kan vara lindriga till svåra. Några barn är hypotona (har låg muskelspänning) och även cerebral pares är vanligare hos barn med optikushypoplasi (CP-skada, 9–13 procent). Det är viktigt att tänka på att en synnedsättning i sig kan leda till en motorisk osäkerhet.

– Den som är blind eller ser dåligt har förstås svårare att lära sig gå. Personen utmanar inte sig själv på samma sätt för att

träna upp balansen. Det finns också finmotoriska rörelser som kan försämrans av att personen inte ser, och därmed inte tränar upp de förmågorna.

Stockholmsstudien visar att barn med dubbelsidig optikushypoplasi har betydligt större motoriska svårigheter än barn med ensidig optikushypoplasi – 74 procent jämfört med 17 procent.

Uppföljning i sjukvården

Sedan 2021 finns ett vårdprogram för optikushypoplasi. Där finns riktlinjer för utredning och uppföljning i sjukvården.

Efter diagnos bör det göras en barnneurologisk bedömning av barnets utveckling och motoriska färdigheter. Det är bra att överväga magnetkameraundersökning av hjärnan och göra en individuell bedömning avseende vilka uppföljningar som bör göras utöver de vanliga kontrollerna på BVC.

– Jag tycker att alla skolbarn med optikushypoplasi ska träffa en barnläkare åtminstone en gång om året. Senast vid start för förskoleklass bör en bedömning av barnets utveckling och samspel göras hos en barnläkare. Vid behov görs en neuropsykiatrisk utredning. En sådan görs för att man ska få kunskap om barnets styrkor och svagheter och på så sätt kunna optimera stödet till barnet när hen börjar skolan, säger Sara Dahl.

Barn med en intellektuell funktionsnedsättning, autism eller betydande motoriska svårigheter har rätt att komma till den lokala habiliteringen. Där får de träffa experter inom olika områden, exempelvis fysioterapeut, arbetsterapeut, logoped, specialpedagog, psykolog och kurator.

Sammanfattning

Optikushypoplasi innebär att även andra delar av hjärnan, inte bara synnerven, kan ha påverkats under fosterutvecklingen. Tillståndet medför en ökad risk för intellektuell funktionsnedsättning, autism och motoriska svårigheter. Dubbelsidig optikushypoplasi medför en högre risk för sådana konsekvenser än ensidig, men även de med ensidig variant löper större risk än befolkningen i stort.

– Detta sammantaget gör att en ökad observans inom barnhälsovården och sjukvården är nödvändig, avslutar Sara Dahl.

Vårdprogrammet för optikushypoplasi på

barnläkarföreningens webbplats:

<https://endodiab.barnlakarforeningen.se/wp-content/uploads/sites/9/2021/04/V%C3%A5rdprogram-f%C3%B6r-optikushypoplasi-2021.pdf>

Frågor till Sara Dahl

Hur vanligt är det med andra anläggningsrubbnings- eller förändringar i hjärnan tillsammans med optikushypoplasi?

– Det är väldigt vanligt. Vår studie säger att uppemot hälften har det. Andra studier säger mellan 40 och 80 procent. De flesta har mindre hjärnförändringar.

Hur är autism kopplat till en hjärnskada?

– Orsaken till autism vet man inte riktigt. Tillståndet är komplicerat och kan orsakas av genetiska tillstånd, men också av andra faktorer. Det kan finnas en bakomliggande genetisk orsak både till autismen och hjärnskadorna som vi ännu inte känner till.

Mitt barn har ett syskon som också har en intellektuell funktionsnedsättning. Tycker du att vi borde göra en genetisk utredning?

– Det tycker jag vore bra och intressant. Be din läkare att skicka en remiss till Klinisk genetik. I Stockholmsstudien kunde vi hitta en genetisk orsak till optikushypoplasi hos 14 procent. I samtliga fall hade barnen optikushypoplasi kombinerat med något annat tillstånd som intellektuell funktionsnedsättning eller autism.

Lykke gillar att prata med vuxna

Familjen bor på en liten bilfri ö i Göteborgs skärgård. Eftersom Maria och Jaanus inte visste om Lykke skulle kunna se började de syntolka tidigt.

- Nu ser jag färjan, snart ska vi gå på. Här ska du ta ett litet kliv. Ja, sådär höll vi på. Det var nog en anledning till att talet kom igång ganska fort för Lykke, säger Maria.
- Lykke pratar med alla, men lättast är det med vuxna.
- De lyssnar, har tålamod och stannar kvar, säger Maria.

När Lykke var lite drygt ett år gjordes en magnetkameraundersökning (MR). På bilderna kunde man konstatera att hypofysen var liten, men det syntes inte några övriga hjärnskador. Genom habiliteringen fick Lykke tidigt börja träna i en varmvattenbassäng, vilket gjorde stor skillnad för den motoriska utvecklingen. Föräldrarna fick också tips om att låta Lykke börja träna på att dricka med sugrör.

- Det gjorde verkligen skillnad för Lykke. Många av de orala svårigheterna försvann och hon slutade få kväljningar av maten, säger Jaanus.

Idag är Lykke sex år och har glasögon, vilket gör att hon ser bättre.

- Hon ser mycket bättre än vad man trodde från början. Med glasögonen klarar hon av att måla mycket mer detaljerat, klippa klippdockor och bygga med lego. Annars är musik och sång ett stort intresse. Lykke är väldigt tonsäker, säger Maria.

Kommunikation

– Kommunikation är lika viktigt som att äta, sova och röra på sig. Det handlar inte bara om att kunna be om något, det kan också vara att skämta, säga nej och ropa hej. Det säger Gunnel Ivarsson som är arbetsterapeut på Dart i Göteborg.

Dart är en specialistenhet för kommunikationsstöd och digital delaktighet för personer med funktionsnedsättning. Verksamheten tillhör Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg. De arbetar patientnära, men också med utbildning, utveckling och forskning inom området. Utgångspunkten är alla människors rätt till kommunikation. Rätten omfattas bland annat av svensk lag i form av barnkonventionen och av FN:s konventioner, exempelvis den om rättigheter för personer med funktionsnedsättning.

Vad är kommunikation och hur utvecklas den?

Allt utbyte av information mellan människor, medvetet eller omedvetet, är kommunikation. Det finns många olika sätt att kommunicera, exempelvis genom tal, gester, mimik, teckenspråk, kroppskommunikation, skrift och bilder. Vi söker kontakt för att få närhet, få behov uppfyllda, vara delaktiga och lära oss saker, men också för att bygga en social kontakt med omgivningen. Små barn visar att de vill kommunicera på många sätt, ofta genom att peka, titta eller hämta något eller någon.

– En önskan om att kommunicera startar redan innan ett barn föds. Nyfödda kan kommunicera genom att till exempel imitera enkla ansikts- och handrörelser, säger Gunnel Ivarsson.

Stödja barnets kommunikationsutveckling

När barnet inte svarar som förväntat på kontakt, på grund av till exempel en funktionsnedsättning, har vuxna en tendens att bli lite försiktiga och kommunicera mindre. Många gånger blir omgivningen mer styrande i kommunikationen genom att till exempel fråga mycket.

– Istället behöver vi ösa på med mer kommunikation och kommentera istället för att fråga. Vi behöver jobba aktivt med att både prata och lyssna. Ge barnet tid och ha en positiv förväntan. Kanske behöver du vänta på respons i 20 sekunder, säger Gunnel Ivarsson.

För att stödja ett barns kommunikationsutveckling kan omgivningen använda sig av olika strategier. Genom att förändra det egna beteendet i samspelet kan man locka till mer kommunikation. Att kommentera istället för att fråga är en sådan strategi. På Darts hemsida finns exempel på flera andra kommunikationsstrategier som *Uggla* och *Räva*. Där finns också korta filmer som visar hur man kan använda strategierna.

Använda alternativa kommunikationssätt

Det är vanligt att personer som har svårt att uttrycka sig och/eller förstå vad andra säger känner stor frustration, vilket kan leda till ett utmanande beteende. Att omgivningen anpassar sin kommunikation och använder alternativ och kompletterande kommunikation (AKK) kan förebygga och minska ett utmanande beteende. Ofta behöver omgivningen alltså fundera på – och eventuellt förändra – sitt eget sätt att kommunicera för att underlätta för personen med kommunikationssvårigheter. Förutom lågteknologiska AKK-stöd som bilder, tecken, symboler och kommunikationsapparater finns det i dag också högteknologiska AKK-stöd som datorer och appar till smarta telefoner och surfplattor som kan användas i samma syfte.

Kognitiva hjälpmedel

Kognition är ett sammanfattande ord för människans förmåga att lära, tänka och bearbeta information. Kognitivt stöd är, liksom kommunikationsstöd, viktigt för en välfungerande vardag.

– Alla använder kognitivt stöd. Skyltar är ett exempel, ett annat är monteringsinstruktioner till en Ikea-möbel, säger Gunnel Ivarsson.

Andra exempel på kognitiva hjälpmedel är scheman, bildstöd och tidsstöd, men också högteknologiska hjälpmedel som surfplattor och mobiltelefoner.

– Kognitiva stöd är jätteviktiga då de bland annat svarar på frågorna: var, när, hur länge, med vem och vad händer sedan. Det kognitiva stödet tillsammans med ett kommunikationshjälpmedel är viktigt, så att barnet kan fråga och uttrycka tankar om det som händer, säger Gunnel Ivarsson.

Skriva – ju fler sätt, desto bättre

Det finns många olika sätt att lära sig skriva på och man kan få extra hjälp på vägen. Många vanliga surfplattor och datorer har i dag ordprediktion, det vill säga att det räcker att skriva en bokstav för att få ett förslag på ord. Det finns också programvaror där barnet kan skriva med bilder och symboler. På vissa surfplattor är det möjligt att producera text genom att spela in tal, det kallas för diktering eller tal till text.

– Det finns många andra sätt att skriva än för hand, till exempel kan man använda de skärmtangentbord som finns i Google. Alla operativsystem för datorer har mängder med inställningar för att öka tillgängligheten, säger Gunnel Ivarsson.

Alternativa styrsätt, istället för papper och penna

Det finns många olika faktorer som påverkar vilket styrsätt till AKK-stöd som passar bäst för just ert barn. Sådant som påverkar är till exempel motorik, kognition samt syn-, hörsel- och koncentrationsförmåga. Det finns olika hjälpmedel som personer med funktionsnedsättning kan använda för att peka, välja och styra sin kommunikationsdator med AKK-stöd eller en vanlig dator. Bland annat finns det ögonstyrda datorer, huvudmöss, joysticks och olika typer av tangentbord.

Gunnel Ivarsson betonar att det viktigaste vid val av olika styrsätt är strävan efter en självständig användning. Användaren ska själv kunna ta fram och komma åt sitt AKK-stöd.

– Be habiliteringen om hjälp med att hitta det bästa möjliga hjälpmedlet för just ert barn, säger Gunnel Ivarsson.

Lär om kommunikationsstöd

På [Darts webbplats](#) finns mycket information om AKK och andra typer av kommunikationsstöd, till exempel Reda-ut-häfte, samtalsmatta och kommunikationspass.

För att få hjälp att komma vidare med barnets kommunikation kan man vända sig till en logoped, arbetsterapeut eller pedagog på till exempel habiliteringen.

– Om behov finns är det aldrig för sent att börja med AKK, säger Gunnel Ivarsson.

Länktips:

[Darts webbplats](#) – information om kommunikation och AKK samt färdigt material som samtalskortor och reda-ut-häften.

[aktiv.se](#) – information och filmklipp om kommunikation och AKK, information om föräldrakurser, kurser för personal i skola och förskola samt färdiga samtalskortor för utskrift.

[bildstöd.se](#) – material till bildstöd med sökmotor.

[Digital delaktighet](#) – föreläsning och material om digital kommunikation för personer med funktionsnedsättning.

Delaktighet och lärande på Ekeskolan

Ekeskolan ligger i Örebro och är Sveriges enda skola för elever med synnedsättning och ytterligare funktionsnedsättningar.

– Vi har elever ifrån hela Sverige som studerar hos oss. De bor på ett elevboende i nära anslutning till skolan under veckodagarna. Det säger Sara Elvin som är specialpedagog och som föreläste tillsammans med Lena Rosengren som är lärare på Ekeskolan.

Ekeskolan är en av tio specialskolor i landet som drivs av Specialpedagogiska skolmyndigheten (SPSM). Ekeskolan tar emot elever med synnedsättning och ytterligare funktionsnedsättningar från hela landet. Skolan bedriver undervisning från förskoleklass upp till årskurs 9. Idag (2023) går det 29 elever på skolan.

– Vi är en ganska liten skola, men vi måste ha mycket utrymme för våra elever och hög personaltäthet för att kunna ge det stöd eleverna behöver, säger Sara Elvin.

Lärmiljöer på Ekeskolan

En vanlig dag på Ekeskolan är personalen noga med att förbereda eleven på vad som ska ske. Alla som kommer in i ett rum berättar vem de är och säger till när de lämnar. Personalen syntolkar, beskriver miljön runt omkring och berättar när det händer något i närheten.

– Vi jobbar mycket med lärmiljöerna för att öka elevernas självständighet. Utemiljön är till exempel anpassad för att det ska vara möjligt för barnen att själva hitta och ta sig runt trots synnedsättning, säger Sara Elvin.

Utomhus finns en så kallad ljudfyr som signalerar med ljud. Detta för att eleverna ska lära sig avståndsbedömning och att ta sig runt på egen hand.

– Vi försöker att hela tiden flytta gränserna för lärandet och hjälpa eleven att hitta strategier för att känna delaktighet och självständighet, säger Sara Elvin.

Kommunikation och samspel

På Ekeskolan används alternativ och kompletterande kommunikation (AKK) som en naturlig del av verksamheten. Även kompensatoriska hjälpmedel, till exempel punktskrift, är viktigt i undervisningen.

– Vi har en plan för att möta varje enskild elev och för att försöka hjälpa hen att göra sin röst hörd. I det arbetet är samverkan med föräldrarna otroligt viktig, säger Sara Elvin.

En vanlig dag på Ekeskolan

Lena Rosengren berättar hur en dag på Ekeskolan kan se ut. Förberedelser inför alla aktiviteter är viktigt. För de elever som är blinda används taktila hjälpmedel i förberedelserna. Vi får följa Ernst som ska gå till slöjden och klyva ved och Miriam som plockar föremål ur en låda.

– Att ge eleverna den tid de behöver vid de olika aktiviteterna är väldigt viktigt. Dels för att de ska få möjlighet till igenkänning, dels för att deras nyfikenhet och intresse ska väckas. De behöver också känna att de lyckas, säger Lena Rosengren.

Läs mer om Ekeskolan på [SPSM:s hemsida](#).

Frågor till Sara och Lena

Hur ser det ut med personliga assistenter i skolan?

– Vi har en dialog. Ambitionen är att skolans assistenter ska vara i skolan och de personliga assistenterna utanför skolan. Dialogen mellan vårdnadshavare och skola är viktig då vi alltid försöker se till elevens bästa.

Hur får man en plats på skolan?

– Ta kontakt och kom på ett besök på skolan först. Flera utredningar behöver göras inför ansökan och mer information om det står på SPSM:s hemsida: [Sök till specialskola och förskoleklass](#).

När utredningarna är gjorda skickar man in en ansökan där sedan en nämnd beslutar om placering hos oss. Det är viktigt att i den pedagogiska bedömningen beskriva varför inte kommunen kan erbjuda det stöd som varje elev har rätt till.

Hur sköts utslussningen till samhället när barnet slutar skolan?

– Under året innan pågår en ganska lång utslussning inför elevens nästa steg i livet. Vi behöver förbereda eleven för det som kommer efter Ekeskolan. Om föräldrarna och eleven så önskar ordnar vi aktiviteter utanför skolan och boendet, till exempel idrottsaktiviteter på kvällar. Samarbetet med hemkommunen är viktigt under hela den tid eleven går hos oss och där är nätverksmöten ett sätt att ha kontakt.

Lykke går i förskoleklass

Sedan ett par månader har Lykke börjat skolan.

– Jag tycker att det är jättekul i skolan. Vi är nio barn i klassen, säger Lykke.

Steget från förskola till skola var inte så stort.

– Det är fördelen med att bo på en liten ö. Alla vet vem Lykke är, och hon känner alla. Hon klarar till och med av att själv gå den korta promenaden till skolan, säger Jaanus.

Lykke tycker att det är roligt att lära sig saker i skolan och favoritämnet är svenska. Hon klarar av att bokstavera ord riktigt bra, men har lite svårare med finmotoriken. Lykke har goda erfarenheter från sjukvården, vilket har påverkat det framtida drömyrket.

– Jag vill bli barnläkare när jag blir stor. De har så fina kläder och så gillar jag barn, säger Lykke.

Lykke är väldigt social och nyfiken, och Maria och Jaanus märker att utvecklingen går framåt.

– Lykke är en väldigt viljestark person med stor livsglädje. Jag tror att det gör att hon har klarat av så många utmaningar i livet redan, säger Maria.

– Det är också väldigt skönt att veta att synnedsättningen inte kommer att bli värre. Vi tänker be att få göra en OCT-undersökning för att få en uppfattning om vilka delar av synfältet som fungerar bättre, säger Jaanus.

Under förskoletiden fick Lykke stöd av en specialpedagog med en del anpassningar som bättre belysning, synhjälpmedel, specialstol, extra resursperson och anpassat pedagogiskt material. Idag har Lykke inte längre behov av så mycket anpassningar, men Maria funderar på att kontakta specialpedagogen på skolan.

– Vi tänker att Lykke nog kan ha stor nytta av att ha en resursperson även i skolan, säger Maria.

Att gå i skola på Ågrenska passade Lykke utmärkt.

– Här har jag träffat min nya lärare Linda. Henne gillar jag. Jag har också fått en kompis som heter Nora, säger Lykke.

Ågrenskas pedagogiska arbetsmetoder

Barnteamet på Ågrenska har bred kompetens och stor erfarenhet av barn med olika diagnoser. Under vistelsen på Ågrenska har barnen ett eget anpassat program, med aktiviteter som ska bidra till att stärka deras delaktighet och självkänsla.

Barn med olika funktionsnedsättningar har kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt utformas veckans program för barnen och ungdomarna. Inför en familjevistelse läser personalen in medicinsk information och dokumentation från tidigare vistelser. För att skraddarsy veckans aktiviteter med barnen samtalar barnteamet med föräldrarna om barnen med diagnos och får information från deras skolor. Även syskonen får ett eget program.

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 (WHO:s) 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. Eftersom en funktionsnedsättning ofta är bestående, blir de omgivande faktorerna – och anpassningen av dem – mycket viktiga.

Allmänna mål för familjevistelsen

En viktig aspekt under alla familjevistelser på Ågrenska är att *barnen ska få träffa andra barn med samma diagnos och deras syskon*. I de mötena kan barnen känna en unik gemenskap och utbyta erfarenheter. Programmet på Ågrenska är också utformat för att skapa en *miljö där barnen känner trygghet och trivsel*. Varje familj har en huvudansvarig person från barnteamet och barnens unika förutsättningar, intressen och behov är utgångspunkten vid utformningen av aktiviteter.

Möjligheterna till *delaktighet och inflytande* ökar hos den som vet vad som ska hända och vilka förväntningar hen har på sig. Det gäller även för barn. Därför är personalen tydlig och använder individanpassad kommunikation. Personalen i barnteamet är lyhörda för barnens uttryck och önskemål, och är beredda att anpassa aktiviteterna efter dem. Ett exempel på tydliggörande specialpedagogik och ett tryggt inslag är att Kalle Kanin alltid hälsar de små barnen välkomna vid samlingen varje morgon. Kalle har med sig bilder på de aktiviteter som barnen ska göra under dagen.

Inför varje familjevistelse på Ågrenska utformar barnteamet även specifika mål i planeringen av aktiviteter. Målen baseras på de typiska symtom som är kopplade till diagnosen.

Läs mer på [Ågrenskas webbplats](#).

Länktips:

[skolverket.se](#) – Skolverket

[spsm.se](#) – Specialpedagogiska skolmyndigheten

[symbolbruket.se](#) – webbtjänst för bildstöd

[specialnest.se](#) – webbtidning som bevakar neuropsykiatri

[attention.se](#) – intresseorganisation för personer med npf

[funkamera.se](#) – hjälpmedel och pedagogiska verktyg

[lekakademin.se](#) – lärande och utvecklande leksaker

[varsam.se](#) – hjälpmedelsbutik

[komikapp.se](#) – kognitiva hjälpmedel och sinnesstimulerande produkter

[lekolar.se](#) – förskole- och skolmaterial, leksaker, pyssel och hjälpmedel

[abcleksaker.se](#) – fina, roliga och pedagogiska leksaker

[hattenforlag.se](#) – böcker, spel och leksaker för språkutveckling

[nyponochviljaforlag.se](#) – bokförlag med lättläst litteratur

Lykke gillar geografi

När Lykke var tre år började hon intressera sig för geografi eftersom hon hade en kusin som bodde i Berlin. Någon månad efter att hon lärt sig Tysklands huvudstad kunde hon huvudstäderna i 50 länder. Hon kan också räkna på tre olika språk.

- Lykke har ett fantastiskt minne. Där finns inga svårigheter. Hon har också ett genuint intresse för människor. Vi frågar ofta Lykke om vad olika personer heter, till exempel min tandläkare som jag alltid glömmer namnet på, säger Jaanus.
- Han heter Kristoffer, tillägger Lykke.

Syskonrollen

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

En syskonrelation är inte lik någon annan relation. Den är ofta livets längsta, och innehåller nästan alltid både positiva och negativa inslag.

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

- Syskonen har en bristfällig kunskap om sin brors eller systers funktionsnedsättning och föräldrarna överskattar ofta hur mycket de vet om den.
- Information är inte detsamma som kunskap. Det går inte att veta hur mycket syskonet förstått och hur han eller hon har tolkat informationen om funktionsnedsättningen och vad den innebär.
- Att ta till sig kunskap tar tid. Det är viktigt att prata om saken kontinuerligt eftersom situationen förändras, precis som barnets frågor och funderingar.

Man har också sett att syskon måste få möjlighet att ställa sina egna frågor om systemens eller broderns funktionsnedsättning. Informationen går ofta via föräldrarna, men det finns saker som syskonen inte vågar eller vill prata med sina föräldrar om. Det är

vanligt att syskon bär på frågor som 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. Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade. De behöver känna att de också får egen tid med föräldrarna. Den ska vara avsatt särskilt för dem och inte bara bestå av tid som "ändå blev över".

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 att formulera frågor i grupp, som sedan besvaras av en läkare, sjuksköterska eller annan kunnig person. Syskonen får också hjälp med strategier för hur de ska hantera frågor från omgivningen om sitt syskon med funktionsnedsättning. Ambitionen är att de när de åker hem från Ågrenska ska ha fått med sig bra verktyg för att hantera sådana situationer.

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 istället bekräfta och sätta ord på dem.

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". Det kan handla om sorg över att inte ha fått en bror eller syster som man kan leka med på samma sätt som ens kompisar leker med sina syskon. Tankarna kan vara bra och logiska, men kan också bli tunga att bära om man inte får prata om dem.

Läs mer om syskon

På [Ågrenskas webbplats](#) finns mycket konkret information om vårt arbete med syskongrupper, bland annat om syskonrollen i olika åldrar, arbetsmaterial som exempelvis verktyg för samtal med syskon samt filmer och litteraturtips.

Lykke har en lillebror

När Lykke var 1,5 år föddes lillebror Caspian.

– Egentligen skulle vi bara ha ett barn tillsammans, men jag kände starkt att jag ville få göra det en gång till. Det var inte helt planerat, men jag ville uppleva den första tiden med en bebis igen, säger Maria

Maria berättar att hon kände en sorg över att hon inte kunde njuta mer av det första året med Lykke.

– Fast med facit i hand är man ju lika orolig med alla barn, säger Maria.

För Lykke har det också varit roligt med en lillebror.

– Vi leker och ibland bråkar vi, säger Lykke.

Munhälsa och munmotorik

– Vi rekommenderar att barn i behov av särskilt stöd tidigt har kontakt med tandvården. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med en logoped. Det säger specialisttandläkare Kristofer Andersson, som föreläser tillsammans med logoped Agneta Rubensson. Båda arbetar på Mun-H-Center.

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön samt på Odontologen, vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset, i Göteborg. Det är ett nationellt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskapen 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 träffar Mun-H-Center under familje- och vuxenvistelserna många personer med olika funktionsnedsättningar. Efter godkännande från vårdnadshavare gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munhälsa och munnens funktioner. Observationerna och information som vårdnadshavare lämnat sammanställs i databasen MHC-basen.

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

Munhälsa vid optikushypoplasi

Följande munrelaterade symtom kan förekomma hos personer med optikushypoplasi:

- påverkan på tuggmuskulatur
- muntorrhet på grund av mediciner
- traumarisk
- avvikande sönmönster och dess orala konsekvenser.

– Idag har vi träffat modiga och nyfikna barn som deltog efter bäst förmåga. Vi kunde se en del glesställning mellan tänder och mineralisationsstörningar i permanenta tänder, säger Kristofer Andersson.

Förebyggande tandvård

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras. Då kan man undvika smärta, karies och infektioner. Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör borsta tänderna med fluoridtandkräm två gånger om dagen. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sitt barn med tandborstningen. Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården. Goda kostvanor är viktigt: tumregeln är att tänka på måltidsfrekvensen, dricka vatten som törstsläckare samt att undvika mat på natten.

– I första hand är det förstås viktigast att säkerställa barnets tillväxt och näringsintag. Det är också bra att kompensera med en bra försvarsfaktor som lite extra fluorid, säger Kristofer Andersson.

Tips om hjälpmedel

Kristofer Andersson tipsar också om olika hjälpmedel vid tandborstning. Det går till exempel att visualisera tid med en tandborste som blinkar eller ett enkelt timglas. Bildstöd med ett tandborstschema och hjälpmedel för förstorat grepp, tandborste som borstar alla sidor av tanden samtidigt (Collis-curve) och munvinkelhållare är ett par andra exempel.

– Det är viktigt att skapa rutiner. En del barn tycker inte om smaken på tandkrämen, då finns det alternativ. Extra fluorid i tandkräm eller på en muntork kan vara bra för de som har en ökad risk för karies eller erosionsskador.

Att tänka på:

- Ta gärna kontakt med tandvården inför första besöket och lämna information om barnets diagnos och medicinering. Det är bra om barnet går på täta besök med inskolning hos tandläkaren för att rengöra tänderna, fluorlacka och försegla kindtänderna.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och på stolen barnet ska sitta i (användbara bilder finns på [Bildstöd i vården](#)).

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 tandvårdsmhändertagande.

Oralmotorik vid optikushypoplasi

Följande oralmotoriska symtom kan förekomma hos personer med optikushypoplasi:

- öppen mun i vila
- ansträngd läppslutning
- nedsatt tungrörlighet
- bitovanor.

Vad gör logopeden?

En logoped kan till exempel utreda och behandla kommunikationsförmågan och ätförmågan hos barnet. Logopeden kan också ge råd angående matning och ätande, bedöma hur barnet bäst tränar sin kommunikation samt vid behov erbjuda oralmotorisk träning. Målet med oralmotorisk träning är att förbättra ät- och tuggförmågan samt även artikulationsförmågan. Träningen kan också ge bättre förutsättningar att kontrollera saliven och därmed minska salivläckage. Ibland finns behov att öka eller minska känsligheten i barnets mun.

– Huvudregeln för all logopedisk träning är att alla ska veta vad som ska tränas och varför. Ibland kan det kännas övermäktigt och då kan det vara bra att tänka på att vanliga vardagsaktiviteter som att äta och dricka olika saker också kan ge bra träning, säger Agneta Rubensson.

Nedsatt salivkontroll

Orsaken till nedsatt salivkontroll (dregling) är nästan aldrig för hög salivproduktion. Istället kan det bero på låg muskelspänning (tonus) i läppmuskulaturen, nedsatt känsel i munhålan, att barnet inte sväljer undan eller att tungan har ett rörelsemönster som puttar ut saliven. Många gånger är det flera olika faktorer som påverkar.

– Att se över sittställningen och huvudhållningen och träna oralmotoriken kan ge goda resultat. När det inte hjälper kan man i andra hand ta till medicinering för att minska salivutsöndringen. Det finns olika preparat som minskar salivutsöndringen och det är viktigt att kontrollera så att de fungerar tillsammans med övriga mediciner som barnet tar, säger Agneta Rubensson.

Som ett tredje och sista steg kan man behandla nedsatt salivkontroll kirurgiskt, men det är ovanligt.

Bitovana

Det är vanligt att barn har bitovanor eller så kallade "oral habits". Beteendet kan ha olika orsaker. Det kan till exempel bero på oro, smärta i munnen eller handla om självstimulering som upplevs som positivt för barnet. Det är därför viktigt att först ta reda på orsaken innan man beslutar om eventuell behandling. Behandlingen kan bestå av stimulering och tuggträning. Man kan också försöka byta ut det som barnet biter eller suger på till lämpliga föremål, som anpassade "bitsmycken".

– Att tugga kan vara viktigt för att minska ett bitbeteende. Tuggandet gör också att barnet känner mättnad och kan äta lagom mycket, säger Agneta Rubensson.

Språkutveckling

Språkförmåga kan delas upp i språkförståelse, uttrycksförmåga, kommunikationsförmåga och förmågan till inre språk. Inom alla dessa områden finns olika former (tal, skrift, bilder), olika innehåll (vad man pratar om) och olika användning (berätta, kommentera, fråga). Den språkliga förmågan är sammankopplad med den kognitiva förmågan. Tal är å andra sidan en motorisk förmåga. Talsvårigheter kan ha anatomiska och neurogena orsaker, eller en kombination av de båda.

Språkförmågan har sin egen utvecklingstrappa där förmågan att förstå språk börjar utvecklas före förmågan att uttrycka sig. Språkutvecklingen pågår sedan parallellt inom båda områdena. Kommunikationsförmågan utvecklas genom att man får använda sin språkförståelse och uttrycksförmågan tillsammans. Flera av våra språkliga begrepp kan vara svåra att lära in när man har en synsvaghet. Exempel på detta är prepositioner, samt ord för olika storlekar. Det kan även vara svårt vid kommunikation. En stor del av den kommunikativa förmågan bygger på ickeverbal kommunikation som kan vara svår att uppfatta när man har en synsvaghet.

– Det kan till exempel vara svårt att lära sig att tolka andra människor när man inte ser. Bland barnen vi träffat idag är det tydligt att det framför allt är förmågan att uttrycka sig som är påverkad, inte förmågan att förstå, säger Agneta Rubensson.

För att hjälpa sitt barn med språkutvecklingen kan man vända sig till en logoped som kan göra en språkutredning.

– Språkutredningar görs i huvudsak med bilder. Vid en sådan utredning deltar även flera andra professioner, till exempel en synpedagog. På det här området behövs mycket mer forskning, säger Agneta Rubensson.

Samordning

Som förälder kan det vara tufft att vara den som ska förmedla kunskap mellan olika instanser i vården. Då kan man be habiliteringen att samordna kontakten mellan till exempel tandläkare, logoped, oralmotoriskt team och nutritionsteam.

Läs mer om hur man kan stimulera den oralmotoriska förmågan i vardagssituationer i skrifterna Uppleva med munnen, När barnet har svårt att äta, Nedsatt salivkontroll och Bitbeteende. De finns att läsa eller beställa på mun-h-center.se.

Frågor till Kristofer och Agneta

Varför får tänderna mineraliseringsstörningar?

– Det vet man inte helt och hållet, troligen är orsaken multifaktoriell. Medicinering kan vara en orsak. Det är extra viktigt att hålla rent en tand med en skada på emaljen. Det minskar risken för problem med ilningar eller karies.

Har man rätt att få en remiss till Mun-H-Center?

– Det är mottagningen för pedodonti man ska få remiss till, men det går att kontakta Mun-H-Center för konsultation.

Stöd i samhället

Cecilia Stocks är socionom och arbetar på Ågrenska, bland annat med planeringen av familjevistelser. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för personer med optikushypoplasi.

I Sverige är det offentliga stödsystemet uppdelat mellan statliga, regionala och kommunala institutioner. Dessutom finns det en mängd privata och idéburna, icke-vinstdrivande organisationer som har en mängd stödinsatser att erbjuda familjer med barn som har sällsynta diagnoser.

– Många upplever att det är svårt att veta vilka man ska kontakta i olika sammanhang. Vi har ett stort stödsystem, som dock kan vara svårt att navigera i, säger Cecilia Stocks.

Försäkringskassan

Omvårdnadsbidrag 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 pengarna är pensionsgrundande. De olika 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. Glöm inte heller att meddela Försäkringskassan vid

förändringar av andra insatser, då det kan påverka omvårdnadsbidraget, säger Cecilia Stocks.

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. Det är ett högt insteg till att få merkostnadsersättning och därför är det svårt att få, säger Cecilia Stocks.

Tillfällig föräldrapenning, eller vård av barn (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. Man kan få ersättning för tio kontakt dagar per barn och år. Kontakt dagar kan användas bland annat för föräldrautbildning och besök i skola och förskola.

– Passa på att skaffa personkretstillhörighet för LSS hos både kommunen och Försäkringskassan när ni ändå håller på.

Läs mer på [försäkringskassan.se](https://www.forsakringskassan.se).

Lagar som styr vården

I Sverige styr hälso- och sjukvårdslagen (HSL) hur hälso- och sjukvårdsverksamheter ska organiseras och bedrivas. Alla vårdgivare är skyldiga att följa bestämmelserna i HSL.

Patientlagen är en viktig lag som stärker patienternas ställning. Den ger bland annat rätt att välja öppenvård eller specialistvård i en annan region än hemregionen. Lagen ger även rätt att begära en ny medicinsk bedömning.

– Patientlagen har också ökat barns inflytande över sin egen vård. De har rätt att få information på ett sätt som de förstår, säger Cecilia Stocks.

Samordning – fast vårdkontakt

Enligt hälso- och sjukvårdslagen har verksamhetschefen vid en instans med vårdansvar för barnet skyldighet att utse en fast vårdkontakt. En fast vårdkontakt kan samordna vårdens insatser och förmedla kontakter. Den fasta vårdkontakten kan

vara en läkare eller någon annan som arbetar 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 tas fram när en person upplever behov av samordning mellan olika instanser och där ansvarsfördelningen behöver tydliggöras. Planen upprättas vid möten där de professionella från de berörda verksamheterna är skyldiga att delta.

Läs mer på csdsamverkan.se och 1177.se.

1177 efter 13 år

I normalfall är ett barns journal tillgänglig för vårdnadshavare fram tills barnet fyllt 13 år. I undantagsfall är det möjligt att ansöka om tillgång även efter 13 års ålder, men det måste göras på varje enskild mottagning och det är verksamhetschefen för enheten som ska godkänna ansökan. – Det finns något som heter Freja, det är en e-legitimation med möjlighet att dela kontrollen med en närstående eller god man, säger Cecilia Stocks.

Läs mer om vårdärenden för ditt barn på 1177.se.

LSS – Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade

Samhällets stöd utgår bland annat från Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade – 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 fattas om insatser kan överklagas i domstol, säger Cecilia Stocks.

Exempel på insatser enligt LSS:

- avlösarservice
- korttidsvistelse
- kontaktperson
- ledsagare
- bostad med särskild service
- personlig assistans

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 som utgår ifrån individens behov. Man har alltid rätt att söka bistånd och få ett skriftligt beslut. En socialsekreterare eller kurator på sjukhuset kan hjälpa till med ansökan.

– Det går att få vissa hjälpinsatser som ingår i LSS med stöd av SoL om man inte tillhör någon av LSS personkretsar, säger Cecilia Stocks.

Anhörigstöd

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

Bostadsanpassning

Ansökan om bostadsanpassning görs till kommunen.

Åtgärderna behöver vara ”nödvändiga för att bostaden ska vara ändamålsenlig”. Behovet ska styrkas av arbetsterapeut, läkare eller annan sakkunnig.

Läs mer på [bostadscenter.se](https://www.bostadscenter.se).

Fonder

Vid ökade omkostnader på grund av sjukdom kan man söka pengar till hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhuset eller habiliteringen kan man få hjälp av en kurator med att hitta passande fonder att söka pengar ur.

– Det kan löna sig att söka pengar ur fonder eftersom stiftelserna vill avyttra sina pengar, säger Cecilia Stocks.

Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas där man kan söka efter lämpliga fonder: stiftelser.lansstyrelsen.se.

Fler länktips

spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

hejaolika.se – nyheter om ett samhälle för alla

parasport.se – om idrott för personer med funktionsnedsättning

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.

Fråga till Cecilia Stocks

Behöver man förnya sin tillhörighet till LSS som vuxen och vilken myndighet ska man kontakta då?

– Man behöver inte söka om tillhörighet till LSS, men däremot kan man behöva söka nya insatser. Det gör man genom sin hemkommun.

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 och att sprida kunskap om sällsynta diagnoser. De vill också främja forskning och utveckling av metoder för diagnostik och behandling. 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 Evelina Rosén, projektledare på Riksförbundet Sällsynta diagnoser.

Läs mer om Riksförbundet på sallsyntadiagnoser.se.

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Sedan mars 2020 har Ågrenska uppdraget att ta fram och kvalitetssäkra informationstexter 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 informationstexter 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/sallsynta-halsotillstand

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska:

agrenska.se/informationscentrum

Optikushypoplasi

En sammanfattning av dokumentation nr 677

Optikushypoplasi, ONH, är en medfödd missbildning på synnerven.

Den kan förekomma isolerat eller i kombination med hormonella och/eller neurologiska och kognitiva avvikelser. Symtombilden varierar stort mellan olika individer.

Uppskattningsvis har 17 barn av 100 000 i åldrarna 0–18 år optikushypoplasi i Sverige. Orsaken är okänd, sannolikt samverkar flera faktorer till att synnervsmissbildningen uppstår.

Behandlingen syftar till att minska konsekvenserna av funktionsnedsättningarna. Personer med sjukdomen behöver hjälpmedel för att kompensera för synnedsättningen, och de hormoner som saknas måste ersättas.

I dokumentationen finns bland annat information om medicinska aspekter och diagnostik, hormonbehandling, kommunikation och neurologiska funktionsnedsättningar. Här ges dessutom en inblick i hur det är att leva i en familj som har ett barn med optikushypoplasi.



ÅGRENKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2023 | agrenska.se