

Dokumentation nr 490

Anonymous, familjevistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2015



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

ANONYMOUS

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 anonymous hos barn. 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 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 faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med sjukdomen eller syndromet berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn. Sist i dokumentationen finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbsida, www.agrenska.se.

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Ann Nordgren, överläkare, Klinisk genetik, Karolinska universitetssjukhuset, Solna.

Niklas Darin, överläkare, Centrum för neurometabola sjukdomar, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

Barbro Westerberg, habiliteringsöverläkare, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg

Eva Holmqvist, DART, Västra Götalandsregionen, Göteborg

Gunnel Hagberg, personlig handläggare, försäkringskassan, Göteborg

Christina Johansson, övertandläkare, Mun-H-Center, Hovås

Åsa Mogren, logoped, Mun-H-Center, Hovås

Anna Glenvik, barnteamet, Ågrenska

Samuel Holgersson, sjuksköterska, Ågrenska

Johanna Skoglund, socionom, Ågrenska

Här når du oss!

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

Här når du oss!	3
Medicinsk utredning vid anonymous	5
Frågor till Niklas Darin och Ragnhildur Kristjánsdóttir	7
Julia	8
Genetik vid anonymous	9
Julia är stel	12
Anonymousföreningen	13
Willefonden	13
Habiliteringens roll	14
Julia tränar	16
Kommunikation vid anonymous	17
Julia tecknar och pratar lite	19
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	19
Julia går i förskola	19
Syskonrollen	22
Frågor till Samuel Holgersson	26
Julia har en storebror	26
Munhälsa och munmotorik vid anonymous	27
Julia idag	31
Information från försäkringskassan	32
Samhällets stöd	36
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	40
Nationella funktionen sällsynta diagnoser	40
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	41

Medicinsk utredning

Niklas Darin, överläkare vid Centrum för neurometabola sjukdomar på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, berättade om medicinska utredningar av barn med oklar neurologisk sjukdom.

Anonymous är ett samlingsnamn för en grupp svåra hjärnsjukdomar hos de barn och ungdomar där ingen känd diagnos kunnat fastställas, trots omfattande utredningar.

Anonymousgruppen består inte av en enskild sjukdom utan en mängd olika tillstånd. Man delar in sjukdomarna i två huvudgrupper, fortskridande sjukdomar (1/3) och icke fortskridande hjärnsjukdomar (stationära) (2/3). Det finns också en mycket liten grupp med andra ovanliga tillstånd som ingår i samlingen under Anonymous.

Exakt hur stor gruppen är vet man inte, men en försiktig uppskattning är 30 per 100 000 barn och ungdomar.

Symtom

De flesta inom Anonymousgruppen har en utvecklingsstörning som varierar i grad och omfattning. En del har motoriska funktionsnedsättningar som det stora problemet. Vanligt förekommande är också epilepsi, syn- och hörselproblem, nedsatt kommunikationsförmåga, inlärningsproblem och beteendestörningar.

Utredning

När ett barn utreds för en oklar neurologisk sjukdom ställs tre grundläggande diagnostiska frågor; *Vad* - som syftar på vilka symtom barnet har. *Var* - som utgår från var i nervsystemet påverkan finns. *När* - för när under utveckling och mognad av det centrala nervsystemet som förändringen skedde?

– *Epilepsi* är en diagnos som kan ha många olika orsaker. Hos ett spädbarn till exempel kan den bero på en hjärnskada i samband med förlossningen, infektion eller en metabol sjukdom. Epilepsin ger också olika symtom beroende på *var* i hjärnan anfallet startar, säger Niklas Darin.

Ett annat exempel på en diagnos som kan ha många orsaker är utvecklingsstörning. Den kan ha uppstått redan i fosterlivet och

vara *genetisk*, ärftlig, orsakad av en kromosomförändring eller ett syndrom. Den kan vara *förvärvad* för att föräldern använt läkemedel eller på grund av en infektion. Orsaken kan också vara *oklar* och bero på en missbildning av hjärnan.

– Barn kan också få en utvecklingsstörning efter förlossningen i samband med blödning eller infektion efter förlossningen, säger Niklas Darin.

Skäl till diagnos

Det finns flera skäl att ställa en diagnos. Den är ett sätt att förstå sjukdomen och en möjlighet att avsluta sökandet efter en diagnos. Den är grunden för en genetisk vägledning för föräldrar som vill skaffa fler barn. Diagnosen kan också ge en prognos och visa på lämplig behandling. Den spelar roll för forskning och utveckling av behandling.

– Men en diagnos säger inte allt. Även om barnet får en diagnos, är det själv sin egen referens. Vid behandlingen och prognos måste man utgå från det enskilda barnets symtom och behov, säger Niklas Darin.

Klinisk utredning

När läkaren träffar barnet för att ställa en diagnos är första steget att kartlägga och lokalisera orsaken till barnets symtom. Den kliniska undersökningen ger en indikation om vad som är orsaken.

Om den kliniska undersökningen inte gett ett tydligt besked eller för att bekräfta misstankarna om en särskild diagnos kan andra undersökningar göras. De som kan vara aktuella är magnetkameraundersökning av hjärnan, EEG, röntgen av skelettet eller ultraljud av buk. Det finns också olika laboratorieprover att ta som kan visa påverkan på enskilda organ, samt metabola prover som kan svara på vilken del av cellen som kan vara påverkad. Ger dessa prover inga entydiga svar kan nästa steg vara att göra en genetisk undersökning. Om den kliniska undersökningen av barnets symtom utgör den ena änden av undersökningsmetoderna för att ställa diagnos är en analys av barnets hela genetiska profil den andra änden.

(Läs mer om genetiska undersökningar i avsnittet om genetik)

Metabola sjukdomar

Neurologiska sjukdomar hos barn beror relativt ofta på att det är fel i cellmetabolismen, cellens ämnesomsättning. Vid metabola sjukdomar finns störningar i cellens omsättning av kolhydrater,

fetter och proteiner. Dessa är upphov till tusentals olika slags tillstånd. Symtomen kan komma från i princip vilket organ som helst.

Flera faktorer indikerar att orsaken till barnets svårigheter kan vara orsakade av en metabolisk sjukdom.

– Det kan finnas anledning att misstänka en metabolisk sjukdom om föräldrarna är släkt, om barnet plötsligt stagnerar i sin utveckling eller försämras i episoder, säger Niklas Darin.

Om man misstänker att barnet har en fortskridande hjärnsjukdom förordar Niklas Darin att barnet läggs in på en medicinsk vårdavdelning för en neurometabolisk utredning och för att ge barnet och familjen optimalt omhändertagande och stöd.

Han avslutade med att berätta om Centrum för sällsynta diagnoser, som efter påbud från EU, nu byggs upp vid landets sju universitetssjukhus. På dessa centrum ska landets kompetens samarbeta för att ge personer med sällsynta diagnoser och deras familjer stöd och öka kunskapen om sällsynta diagnoser.

Frågor till Niklas Darin och Ragnhildur Kristjánsdóttir

Finns en mall för vilka utredningar som ska göras för att fastställa en diagnos?

– Nej, det ska styras utifrån barnets symtombild.

När ska vi föräldrar ge upp vår önskan att få fram en diagnos för vårt barn?

– Ni ska känna er trygga med svaret från er doktor att man gjort allt man kan för att ställa en diagnos, annars finns möjlighet att be om så kallad second opinion, ett andra utlåtande, på ett specialiserat center.

De diagnostiska metoderna förbättras hela tiden och ibland kan sjukdomsbilden klarna med tiden.

Hur ska vi veta om den som utrett vårt barn gjort vad de kan för att få fram ett svar?

– Fråga läkaren och be dem beskriva vad som gjorts. Fråga igen om de inte kan beskriva så att ni förstår och blir nöjda med svaret. Ni kan också begära remiss för att utredas vid ett annat sjukhus.

Om prover tas på ämnesomsättningen när barnet är litet, ska de då tas om när det är större?

– Nej, om man har en ämnesomsättningsstörning har man den i hela livet. Men om symtombilden förändras kan det vara en anledning till att göra om utredningen.

Vår sons myelisering bedömdes vara försenad när han undersöktes som liten. Ska det göras en ny MR?

– För att få en förklaring till vad som orsakat att hans myelisering är försenad kan en ny MR behöva göras.

* Ragnhildur Kristjánsdóttir, som är neuropediatiker på barnneurologen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, i Göteborg har länge varit mycket engagerad i gruppen med anonymous och medverkade därför under utbildningsdagarna.

Julia

Julia, tre år kom till Ågrenska tillsammans med mamma Jenny, pappa Fredrik och storebror Oscar, sex år.

Mamma Jenny mår bra under graviditeten, men redan vecka 29 började hon få sammandragningar. Storebror Oscar föddes tio veckor för tidigt och för att undvika en för tidig förlossning igen blev Jenny sjukskriven och ordinerad vila.

– Jag är en ganska aktiv person, så jag blev nedstämd av att bara vara stilla, säger Jenny.

Julia låg i säte och det gick inte att vända henne, utan hon förlöstes med kejsarsnitt i graviditetsvecka 37.

– Hon vägde 3,3 kg och var 50 centimeter lång, alltså helt normalt, säger Fredrik.

Det var besvärligt att få igång amningen. Julia hade svårt att suga och Jenny kände sig stressad över att den lilla inte fick i sig den näring hon behövde.

– Julia var extremt trött. Hon vaknade inte av sig själv och var hungrig, utan jag fick väcka henne. Jag ringde amningsakuten till slut, säger Jenny.

– Hon fick även mat i flaska. Då gick det bättre och Julia ökade i vikt helt enligt normalkurvan, säger Fredrik.

Genetik

En tredjedel av alla barn som ingår i gruppen anonymous får en diagnos så småningom. Om en noggrann genetisk kartläggning inte leder till svar, kan barnets symtom ändå ge det rätt hjälp.

Det säger Ann Nordgren överläkare på Klinisk genetik vid Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm.

5-6 procent av alla nyfödda får en sällsynt diagnos. Av de cirka 8000 sällsynta diagnoser som är kända i världen idag har 80 procent genetiska orsaker. Som förälder väcks många frågor, kring orsak, prognos, behandling och upprepningsrisk när man har fått ett barn som har en sällsynt diagnos.

– Vi behöver veta den exakta diagnosen, för att ge föräldrarna svar på sina frågor, säger Ann Nordgren.

Olika slags diagnoser

De sällsynta diagnoserna kan delas upp i många olika huvudgrupper som till exempel: missbildningssyndrom, skelettdysplasier, primär immunbrist och ämnesomsättningsjukdomar.

Det är av flera skäl viktigt med en exakt diagnos, sa Ann Nordgren och gav några exempel från andra diagnoser.

- vid *primär immunbrist* måste några av de allvarligaste formerna behandlas med stamcellsterapi eller genterapi före ett års ålder annars avlider barnet
- vid en del *ämnesomsättningsrubbingar* kan specialkost eller behandling vara livräddande
- vid vissa *syndrom* finns en ökad cancerrisk, medan andra medför risker som det är viktigt att känna till och behandla.
- vid många sällsynta diagnoser finns en *upprepningsrisk*

Andra skäl är att det är skönt för föräldrarna att få en förklaring till orsaken. En diagnos leder vidare mot rätt undersökningar och behandlingar. En diagnos gör det också lättare att ge svar på frågan om det finns upprepningsrisk och möjligheterna till fosterdiagnostik vid en ny graviditet.

Genetisk diagnostik

Under de senaste åren har det hänt mycket när det gäller genetisk diagnostik. På 1950-talet kunde man kartlägga ett syndrom, Downs syndrom. År 2013 år 2000 syndrom och idag över 4000. Med en alltmer utvecklad teknik för genetisk kartläggning kan man idag hitta de olika orsakerna till många av de sällsynta diagnoserna.

Det kan röra sig om

- mikrodeletion (förlust) eller mikroduplikation (tillskott) av en eller flera gen
- kromosomavvikelse (förändrad kromosom)
- monogena (*en* gen är förändrad)
- multifaktoriella (gen och miljö)
- omgivningsfaktorer (till exempel läkemedel, modern druckit alkohol, miljögifter)
- okända faktorer

Genetisk utredning

Första steget vid en genetisk utredning är att kartlägga familjehistorien genom att skapa ett släkträd över vilka sällsynta eller genetiska sjukdomar som finns i släkten. Syftet är att se vilka arvsmönstren är om det finns ärftliga sjukdomar. I en del länder är det vanligt att föräldrarna gifter sig inom släkten. En del diagnoser är mer vanliga ifall föräldrarna är släkt med varandra.

– Vi bär alla på mutationer, träffar vi en partner med samma mutationer innebär det en större risk att barnen får vissa syndrom, säger Ann Nordgren.

Andra faktorer som kan spela in är om modern druckit alkohol under graviditeten.

– Det finns ingen lägsta gräns för intag. Kognitiva- och beteendestörningar kan uppträda även vid måttlig konsumtion, säger Ann Nordgren.

Den kliniska undersökningen av barnet är en betydelsefull del för att kunna ställa en diagnos. Den syftar till att ge svar på frågan *när* under fosterutvecklingen som skadan skedde, på grund av *vad* och *hur* den märks.

– Ett exempel är neurosedynkastrofen, där barn föddes utan armar eller ben på grund av det läkemedel modern fick mot illamående i början av graviditeten då ben och armar bildas, säger Ann Nordgren.

Laboratorieanalys

Efter analys av släkträd och klinisk undersökning följer laboratorietester av blod för att bekräfta de misstankar som väckts. Metoden som används är array CHG, där personens genuppsättning jämförs med friska kontrollpersoners.

– Med denna metod kan vi upptäcka mikrodeletioner, alltså att små delar av kromosomer fallit bort. Williams syndrom är ett exempel på en mikrodeletion. Den hade inte upptäckts vid en vanlig kromosomanalys, som användes tidigare, säger Ann Nordgren.

Om array CHG inte ger något svar på vilken diagnos barnet har kan nästa steg vara Next generation sequencing, NGS. Det är en kartläggning av de kodande delarna av arvsmassan, exomen som bara utgör två procent av arvsmassan. Trots att stora delar av arvsmassan inte undersöks ger analysen en enorm mängd variationer, upp till 44 000 variationer, som ska analyseras. Från dem filtreras alla normalvarianter, som inte är kända för att ge sjukdom bort. Då återstår ändå 2- 300 mutationer, också det en stor mängd data att analysera. Därför tar det månader att hitta en genavvikelse som kan orsaka symtomen.

– När de genetiska fynden är klara läggs de samman med resultaten från läkarens fysiska undersökning av barnet. Analysen görs av ett team, som under gemensamma överläggningar letar efter genetiska avvikelser som kan förklara barnets symtom, säger Ann Nordgren.

Trots NGS-analyser är 53 procent inom anonymousgruppen utan diagnos. I Stockholm har hittills 31 procent av alla som testats fått en förklaring och för 16 procent pågår fortfarande utredning.

– I framtiden troligen ytterligare mellan 20 och 30 procent fler av personerna inom anonymous-gruppen att få en diagnos, säger Ann Nordgren.

För föräldrar till ett barn med en sällsynt diagnos kan det vara aktuellt att göra fosterdiagnostik vid en ny graviditet, för att försäkra sig om att nästa barn inte bär på samma skadade gen. Vid fosterdiagnostik är det nödvändigt att veta vilken gen som är skadad.

Genom internationellt samarbete om analyserna ökat kunskapen om vilken betydelse olika gener har och hur de fungerar.

– Tack vare exakt kunskap finns det flera familjer med ärftliga sällsynta diagnoser som fött friska barn, säger Ann Nordgren.

Anonymous

Anonymous är ett samlingsnamn för en grupp svåra hjärnsjukdomar hos de barn och ungdomar där ingen känd diagnos kunnat fastställas.

Ofta uppstår de genom en nymutation. Det innebär att den förändrade genen inte ärvs av föräldrarna utan uppstår för första gången hos individen själv. Vid nymutationer finns mycket liten risk för upprepning vid nästa graviditet med samma föräldrar. Det finns dock andra som orsakas av att föräldrarna bär på sjukdomsanlag och i dessa fall kan upprepningsrisken vara hög.

Vid Karolinska universitetssjukhuset, där Ann Nordgren arbetar, finns ett expertteam för oklara diagnoser.

– Hör gärna av er för tid för utredning. För dem som inte bor i Stockholm, behövs en remiss, avslutar Ann Nordgren.

– Hör gärna av om ni behöver hjälp med utredning. För dem som inte bor i Stockholm, behövs en remiss, avslutar Ann Nordgren.

Julia är stel

Vid tvåmånaderskontrollen hos BVC noterade läkaren att Julia var stel. Hon låg med benen i grodställning och föräldrarna uppmanades att börja stretcha henne.

– De undrade också om Julia gett oss ett leende, säger Fredrik.

– Hon måste le, sa läkaren och jag funderade över om hon verkligen ledd. Kanske lite, säger Jenny och gick hem och försökte öva Julia att le.

Frågorna vid Julias tvåmånaderskontroll fick Jenny att jämföra med vad storebror Oscar kunde när han var lika gammal och vad barn förväntades kunna då.

– Julia kunde nästan ingenting av detta. Det väckte en gnagande oro i mig, säger Jenny.

Men hon blev lugnad av BVC: Barn utvecklas så olika.

Vid fyramånaderskontrollen kunde Julia inte gripa och inte vända sig. Jenny var riktigt oroad och läkaren medgav att Julia var lite sen och stel. Familjen fick en remiss till en sjukgymnast, för att Julia skulle få träna sina muskler. Sjukgymnasten förklarade att detta var en insats. Blev Julia inte bättre, skulle hon remitteras till habiliteringen. Då var det inte en utvecklingsförsening, utan kanske del av något större.

- Vi skulle vara inskrivna där i tre månader, säger Fredrik.
- Jag tänkte att nu tränar vi stenhårt och så blir allting bra, sedan, säger Jenny.

Samtidigt låg hon och sökte på internet om nätterna på autism, eftersom hon inte tyckte att hon fick ögonkontakt med Julia. Julia log fortfarande väldigt sällan utan låg mest och stirrade ut i luften. Under den perioden började de även att träna henne i att äta annat än flaska men hon hade också stora svårigheter med att lära sig tugga och svälja och satte i halsen mycket. Även det fick tränas under en lång tid och först vid två års ålder fungerade det bra med maten även om den måste vara i små bitar.

- Det var en mörk period. Jag var ofta väldigt ledsen och tänkte att vårt barn inte är som alla andra. Det var jobbigt att vara ute i lekparken och se alla andra föräldrar med sina små jämnåriga barn och hur lätt och bekymmerslöst de hade det, säger Jenny.

Anonymousföreningen

Föräldraföreningen Anonymous firar 20-årsjubileum i år, berättade Anna Berg, som är kommunikationsansvarig i föreningen.

Föreningen är till för föräldrar med barn med neuromotoriska och intellektuella funktionsnedsettningar utan fastställd diagnos. Idag finns ett 70-tal familjer med, vars barn är mellan sju och trettio år.

- Det bästa med föreningen är att träffa andra föräldrar. Man känner sig väldigt ensam då man har ett barn utan diagnos. Å ena sidan för att man är förälder till ett handikappat barn. Att barnet dessutom är utan diagnos gör att man känner ett ännu större utanförskap. I föreningen får vi möjlighet att byta erfarenhet med andra i samma situation, säger Anna Berg.

Läs mer på föreningens webbplats Anonymous.se

Willefonden

2014 hölls första världskongressen för odiagnostiserade sjukdomar i Rom med några av världens främsta specialister. Initiativtagare var Willefonden berättar Helene Cederroth som driver fonden med sin man Mikk.

Insamlingsstiftelsen Willefonden skapades för att försöka hjälpa barn med en odiagnostiserad hjärnsjukdom att få en diagnos. Ett

led i detta är att arrangera Världskongresser. Willefonden delar också ut Guldkanter till barn med odiagnostiserade hjärnsjukdomar. Willefonden har en föräldragrupp på Facebook, som kommer arrangera föräldraträffar med utbildning.

Willefonden instiftades när deras tre yngsta barn dog.

www.willefonden.se

Habiliteringens roll

Det är inte självklart att det är lättare att ha en diagnos. Det viktiga är att se på barnets symtom och ge behandlingen för att hantera konsekvenserna av dem. Det säger Barbro Westerberg, habiliteringsöverläkare.

Habiliteringens roll är att hjälpa barnet och familjen med behandling, råd och stöd. Neuropediatiker Barbro Westerberg som är överläkare vid neurologmottagningen Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg berättade om habiliteringen.

Habiliteringen arbetar med barn, ungdomar och vuxna med medfödda eller tidigt förvärvade funktionsnedsättningar. För att få insatser på habiliteringen ska personen ha rörelsehinder, utvecklingsstörning eller autism. Funktionsnedsättningen ska vara varaktig och orsaka problem i vardagen.

– Habiliteringen kan berätta för er vad vi kan erbjuda för ert barn. Det ingår i våra professioner att hjälpa till med det barnen behöver för att leva ett bra liv, säger Barbro Westerberg.

På habiliteringen arbetar ett team av specialister. Det kan vara arbetsterapeut, dietist, fritidspedagog/konsulent, kurator, logoped, läkare, psykolog, sjukgymnast, sjuksköterska, specialpedagog och talpedagog. De bidrar alla på olika sätt för att personer med funktionsnedsättning ska kunna delta i samhället på lika villkor. Det kan innebära att föräldern får information om vilka möjligheter till stöd de kan få från samhället som vårdbidrag.

– Habiliteringens läkare kan till exempel skriva intyg som behövs för att få stöd från försäkringskassan om vilken funktionsnedsättning barnet har, säger Barbro Westerberg.

Svårigheter

Flera föräldrar berättade om sina barns svårigheter att sova. Barbro Westerberg svarar att anledningarna kan vara många. Till exempel att barnet på grund av rörelsehinder inte rör sig tillräckligt. Det kanske sover småstunder under dagen, vilket gör att sömnbehovet inte blir så stort när natten kommer. Andra kan ha svårt att vända sig själva och vaknar av behovet att röra på sig. Sömnsvårigheter kan bero på epilepsianfall eller på reflux, som ger smärta. Andra har svårt att andas på grund av polyper eller besväras av gaser. Vid autism är det vanligt med ett annorlunda sovmönster.

– Det är viktigt att analysera och förstå den bakomliggande orsaken för att sätta in rätt åtgärder. För den del barn hjälper det med melatonin, som är ett kroppseget ämne, säger Barbro Westerberg.

Andra frågor som kom upp var hur man som förälder kan tala med sitt barn om sin funktionsnedsättning.

– Från tre års ålder förstår barnet och ni kan börja prata om det. Utgå från vad barnet undrar. Detsamma gäller om barnet har en utvecklingsförsening. Var uppmärksam på vad barnet undrar över och utgå från det, säger Barbro Westerberg.

Samma förhållningssätt gäller om föräldrarna vill samtala med ett syskon om systemens eller broderns funktionsnedsättning.

– Säg som det är, att för en del personer blir det så att man inte kan tala eller att de får en utvecklingsstörning, att kopplingarna inte riktigt fungerar. Om syskonet verkar bekymrat, bekräfta att ni ser det och att ni också är det, säger Barbro Westerberg.

Litteraturtips: Medicinsk omvårdnad vid svåra flerfunktionshinder, Ann-Kristin Öhlund, tänkt för föräldrar och vårdpersonal.

Frågor till Barbro Westerberg

Läkaren förklarar vårt barns sömnbesvär med att hon har ett litet sömnbehov.

– Nöj er inte med det beskedet om det inte gjorts en ordentlig sömnutredning.

Som förälder har vi ständigt dåligt samvete för att vi inte tränar vårt barn tillräckligt.

– Det är viktigt att träna fysiken hos små barn för att undvika kontrakturer, felställningar, som äldre. När barnen är större är kommunikationsträning viktigare. För att underlätta kan förskola och skola ha en del träningsmoment. Försök att få in träningen i vardagens rutiner.

Julia tränar

Föräldrarna var måna om att träna Julia grov- och finmotorik, enligt fysioterapeutens instruktioner. De såg att hon tog till sig träningen. När hon var åtta månader kunde hon sitta. Hon kröp vid tretton månader och hon gick hjälpligt vid två års ålder.

– Hon visade stor nyfikenhet och intresse för träningen och det sa alla var väldigt positivt, säger Fredrik.

– I takt med att hon blev äldre förbättrades även ögonkontakten med henne. Vid ett år log hon och hon visade att jag var viktig för henne. Det kändes skönt och jag kunde släppa tanken på att hon hade autism, säger Jenny.

Efter att den intensiva träningsperioden hos sjukgymnasten var över blev familjen hänvisad till habiliteringen.

– Vi kom bland annat till en öppen förskola för barn med funktionsnedsättning, säger Fredrik.

– Det blev en räddning för mig. Jag fick träffa andra som förstod oron för mitt barn även om alla barn där hade olika problematik. Oron och sorgen var gemensam för oss alla. Där fick jag gråta, säger Jenny.

När Julia var omkring ett år gjordes en MR, magnetkameraundersökning. Den visade att allt var ”normalt” med Julia och även blodprover som togs för att kolla kromosomer och gener visade att allt var som det skulle. Dock upptäcktes att hon hade ett blåsljud på hjärtat, som behövde åtgärdas. Den första kateteroperationen lyckades inte åtgärda öppningen mellan kamrarna, utan läkarna beslöt att öppna bröstkorgen.

– Våra vänner tyckte att det var hemskt med en hjärtoperation på en liten tvååring, säger Fredrik.

– Men jag kände mig helt trygg inför den. Hjärtfelet gick ju att åtgärda, för mig var det mycket svårare med de andra mer diffusa problemen, säger Julia.

Kommunikation

Hjärtoperationen gick bra. Efteråt blev Julia piggare, fylld av en helt annan energi än tidigare. Nu gick det lättare att träna motoriken.

Alla kan kommunicera och alla kommunicerar. Det viktiga är att lära sig tolka det enskilda barnet. Det säger Eva Holmqvist, arbetsterapeut vid DART kommunikations- och dataresurscenter i Göteborg.

På DART görs utredning, utprovning, utbildning samt forskning och utveckling inom området kommunikation och AKK, Alternativ och Kompletterande Kommunikation. Liknande resurser finns över hela landet. På DART's hemsida finns mer exempel på metoder och programvaror för att underlätta kommunikation.

Kommunikation är när någon gör eller säger något som någon annan reagerar på. Den kan vara medveten eller omedveten. Eva Holmqvist visade en film med Per Lorentzon, psykolog och pappa till en dövblind flicka. Han beskrev kommunikation som ett spektrum av uttryck från minsta rörelse i ena ändan till avancerade språkliga uttryck i den andra ändan.

– Det viktiga är att tolka det enskilda barnets uttryck, säger Eva Holmqvist.

Vi kommunicerar *om* många olika saker. Det kan vara om vardagshändelser, saker vi vill berätta som vi upplevt eller tänkt på, något vi vill göra eller fråga om, eller för att begära något (skicka saltet).

Vi kommunicerar genom kroppen, gester, mimik, tecken, ljud, och med hjälp av föremål, bilder och appar. Inget sätt är viktigare än ett annat, det betydelsefulla är att vi får sagt det vi vill och att omgivningen förstår. Hur mycket en person förstår beror på en rad faktorer. På deras syn, hörsel, känsel, språk, men också på deras erfarenheter och minne till exempel.

Vi lär oss kommunicera redan från födseln.

– Vi har viljan att kommunicera med oss från början. Vi lär oss genom att utsättas för kommunikation i mötet med vår omgivning. Det sker oftast utan att vi ens tänker på det, säger Eva Holmqvist.

Alternativa och kompletterande metoder

För barn som inte använder det talade ordet för att kommunicera behövs alternativa och kompletterande metoder, AKK. AKK lärs ut på AKKtiv som är en föräldrautbildning för att bli en kommunicerande parter till sitt barn. Föräldern kan komplettera sitt talade språk med en mängd redskap, till exempel kommunikationskortor, bilder.

– Forskning visar att AKK inte hindrar talutvecklingen, utan tvärtom stimulerar den, säger Eva Holmqvist.

Föräldrar kan få hjälp av logopedier på habiliteringen för att hitta det rätta stödet till sitt barn.

För att stimulera barnets kommunikationsutveckling är det viktigt att föräldern använder de hjälpmedel barnet behöver.

– Vi kan inte förvänta oss att barnet använder något, om föräldern inte använder det. Var en modell för era barn, säger Eva Holmqvist.

Föräldern kan själv skapa bildkortor, med bilder på barnets egna leksaker, säng, hem med mera för att underlätta barnets förståelse. Ofta är det bra att utgå från en aktivitet, till exempel simträningen i badhuset, när man skapar en bildkarta. Då kan bilder väljas utifrån vad det kan vara bra att samtala om utifrån den situationen för både föräldern och för barnet.

Det är ofta viktigt att ge barnet mer tid än den vuxne tänker sig och att passa på att träna kommunikationen med den nya bildkartan till exempel i aktiviteter som barnet tycker om och behärskar.

Frågor till Eva Holmqvist

Vad ska vi göra för att kommunicera nej till vårt barn när det gör ett oönskat beteende?

– Försök förstärka barnets förståelse med en bild, som betyder Nej inte suga. Det är också bra att erbjuda alternativa sysselsättningar för att avleda barnet.

Kan man kräva av skolan att de använder sig av alternativa kommunikationssätt?

– Ja, skolan kan vända sig till SPSM (www.spsm.se) för de ska ge stöd till skolans pedagoger.

Tycker du att appar kan vara bra hjälpmedel?

– Ja, appar kan vara bra hjälpmedel. Ofta är de mycket billigare än andra slags hjälpmedel. Vi har ett Appotek där föräldrar kan hitta användbara appar. Liknande finns i Stockholm på Stock.

Julia tecknar och pratar lite

Julia, som nu är tre år tecknar lite och har börjat säga enstaka ord.

– Hon kan visa att hon är törstig, genom att hämta en mugg, säger Jenny.

– Hon förstår mer än hon kan uttrycka, säger Fredrik.

När de först fick erbjudande om att lära sig teckna för att kommunicera med Julia, då var hon endast åtta månader och föräldrarna var inte mottagliga beskriver de. De och Julia var upptagna med att hon skulle lära sig det motoriska, som att krypa, sitta och gå. Först nu när hon kan det och till och med springer har deras intresse att lära sig tecken ökat.

– Jag tror att hon kommer att kunna prata hjälpligt i framtiden, säger Jenny.

-Julias stora problem är munmotoriken och det gör att hon fortfarande gärna tuggar på leksaker och inte har lärt sig hur man stänger munnen. Hon har ett stor sugbehov och använder gärna napp. Men vi tränar även det med ett eltandborstprogram bland annat, säger Fredrik.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

Pedagogik vid sällsynta funktionsnedsättningar bygger på medicinsk- och specialpedagogisk kunskap samt information om barnets förutsättningar och behov.

Barnteamet på Ågrenska har bred kompetens och stor erfarenhet av barn med olika diagnoser.

– Vi är noga med att anpassa innehållet så att förutsättningarna för barnen blir så bra som möjligt under vistelsen, berättar Anna Glenvik i Ågrenskas barnteam.

Barn med anonymous har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt utformas programmet för barnen och ungdomarna under veckan. Personalen läser in medicinsk information och dokumentation från tidigare vistelser och samtalar med föräldrarna om barnens behov

och intressen. Information hämtas även in från barnens skola. Därefter planeras veckans aktiviteter för barnen.

Delaktighet

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Det pedagogiska arbetet utgår från ICF, internationell klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa. Det är WHO:s begreppsram för att beskriva hälsa och funktionsnedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga, personliga och omgivande faktorer och dessas dynamiska samspel. Samtliga är lika viktiga för hur man kan påverka och genomföra olika aktiviteter och hur delaktig en person kan känna sig. Eftersom en funktionsnedsättning ofta är bestående, blir de omgivande faktorerna och att göra dem så bra som möjligt, mycket viktiga.

Särskilda mål

Att göra barnen så delaktiga som möjligt är alltid ett viktigt mål under vistelsen. Det innebär att personalen är mån om att arbeta efter individens egen rytm och strävar efter att förstå barnets eller ungdomens vilja.

Att stimulera och stödja barnens kommunikation är ett annat mål under vistelsen. Det görs bland annat genom att personalen är lyhörda, inväntar svar och tolkar individens egna uttryck i mimik, ögonpeking, kroppsspråk, tecken och tal.

– Genom att ta med hjälpmedel för kommunikation (AKK) ut på barnens aktiviteter ökar möjligheten till kommunikation under hela dagen, säger Anna Glenvik.

Personalen är noga med att förbereda barnen inför en ny aktivitet. Instruktionen barnteamet ger är kort och tydlig, med konkreta ord och fakta.

– Vi undviker ord med otydlig innebörd som *snart*, *strax* och *sedan* och säger hellre ”efter att vi varit ute kommer mamma och pappa.”

Barnens *sinnen stimuleras* på olika sätt under hela dagen.

- Hörseln stimuleras genom musik och sånglekar under samlingarna.
- Synen av bild och form och utevistelser
- Känsl av hand- och fotbad, bollmassage med känselpåsar
- Lukt och smak av dagens doft och att baka med hjälp av touchkontakt till exempel.

Barnens kroppskänedom ökar genom att deras *fin- och grovmotorik* stimuleras genom:

- Aktiviteter i bild och form som känseltavla och vispmålning
 - Musiksamlingar med rörelser
 - Promenader i skogen och på stranden
- Barnen får också möjlighet till vila och avslappning med muskelrelax och bollmassage, säger Anna Glenvik.

På Ågrenska är det många samlingar och gemensamma aktiviteter där var en och kan delta på sina egna villkor. Barnen och ungdomarna blir bekräftade och får känna att de lyckas.

- Stimulerande upplevelser startar den goda cirkeln och väcker barnens lust att ta egna initiativ, vilket leder till ökad aktivitet och påskyndar utvecklingen, säger Anna Glenvik.

Det kan vara många olika faktorer som påverkar känslan av delaktighet.

Vad underlättar och är till nytta för era barn i vardagen för att de ska vara så delaktiga som möjligt? frågar Anna Glenvik. Förslagen från föräldrar och personal i publiken är flera; När vi gör något tillsammans. Att barnets basbehov av mat och sömn blir tillfredsställda. Att barnet får göra en rolig lek på en lagom utmanande nivå. Några föräldrar berättar att deras flicka som inte har ett talat språk filmar aktiviteterna på förskolan med en surfplatta. Genom att visa bilderna kan hon berätta om sin dag, vilket ger dem en bättre inblick i hennes upplevelser än den kontaktbok de hade tidigare.

Beror möjligheten att få sina basbehov tillfredsställda på kroppsliga faktorer eller omgivningsfaktorer, undrar Anna Glenvik. Det beror på omgivningsfaktorer, att pedagogerna är uppmärksamma på barnets behov, tyckte föräldrarna. När det gällde kommunikationen och metoden att använda surfplatta, var det tack vare omgivningens stöd som flickan fick redskapet.

- Vi som omgivning kan ge förutsättningar för att underlätta barnens vardag, säger Anna Glenvik.

Samverkan

Det är viktigt att alla berörda runt barnet samverkar för att skapa en så god situation som möjligt i de olika miljöerna barnet vistas i. Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM eller kommunens resursteam kan ge råd och hjälpa skolpersonalen att skapa en bra skolsituation för barnet.

Den som vill ha tips och råd om aktiviteter är välkommen att ringa till Ågrenskas barnteam.

Julia går i förskola

När Julia var två år började hon i förskolan där storebror går. Hon fick en resurs till stöd.

– Vi märkte att hon blev stimulerad av de andra barnen på förskolan, säger Fredrik.

– Hon lär sig enormt mycket av sin storsyster och vill härma henne i allt, men här fick hon fler att lära sig av, säger Jenny.

Ungefär samtidigt gick de med i Anonymous-föreningen. Det var ett lyft för dem.

– Det var som att komma hem, när vi fick träffa andra föräldrar som levde med samma vardagsproblem som vi. Där var vi plötsligt ”normala” och jag kunde till och med skratta åt vissa situationer som jag tidigare tyckt var väldigt jobbiga, säger Jenny.

– Vi fick mycket tips via andra föräldrar. Det gjorde att vi kunde begära mer svar av läkaren nästa gång vi kom besök, säger Fredrik.

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 försöker stötta dem i deras utsatta roll i våra syskongrupper, berättade 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, sa Samuel Holgersson.

Han berättade om erfarenheterna från arbetet med syskonen under familjevistelserna. Under veckan utgår personalen från syskonets behov och frågor, för att de ska få strategier att hantera sina känslor och sin vardag. 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. *Känslor* hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt.

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”.

Känslor och frågor

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. Barn har mindre möjligheter att påverka sin situation och omgivning på grund av sin ålder och sociala situation, sa Samuel Holgersson.

Redan i väldigt ung ålder är syskon till barn med en funktionsnedsättning duktiga på att uppfatta andras behov av hjälp. De har många varför-frågor som behöver svar, men det är viktigt att bemöta barnet på rätt nivå.

Efter 9-årsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron än de haft tidigare. De börjar se konsekvenser och uppmärksammar omgivningens reaktioner.

– I den åldern börjar det bli jobbigt att syskonet kanske har ett avvikande beteende eller utseende. De noterar blickar och börjar fundera på hur de ska förklara för andra.

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

Syskonens program

Den första dagen på Ågrenska är det fokus på barnet eller ungdomen vars syskon har hjärntumör. Syskonen berättar om sig själv eller sin familj om man vill. Andra dagen börjar man 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 inser att villkoren är olika. De 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.

– Mitt syskon har svårt att sitta still länge. Hur ska det gå i skolan, är funderingar de kan ha, sa Samuel Holgersson.

I äldre syskons frågor hörs ofta skuld, skam och sorg. 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.

För några år sedan var det en pojke som trodde att han orsakat sin brors funktionsnedsättning. Nej, blev svaret från läkaren. Lättnaden syntes i 14-åringens ansikte.

– Prata med barnen. Allt man pratar om mister lite av sin farlighet, sa Samuel Holgersson.

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. Personalens uppgift i samtalen är att bekräfta barnens känslor, inte att avvisa dem genom att ge tröst. Det är viktigt att syskonen får lufta det svåra.

De behöver veta att det är okej att känna som de gör och att de inte är ensamma i den känslan. Det osagda kan lätt kännas som en klump i magen eller någon annanstans i kroppen. 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.

Att bära det tunga inom sig skapar stress.

– Våra erfarenheter visar att gemenskapen och samtalen med andra får hjärnan att avlastas och att de flesta mår fysiskt bättre av samtal, sa Samuel Holgersson.

Berättelsebok

Under veckan skapar syskonen en berättelsebok om sig själv, om diagnosen och om sina egna strategier. I boken ritar de av sin hand, som en symbol för dem själva. Vid tummen ska de rita två saker de är bra på. Vid pekfingret saker de vill ska hända om två år. Vid långfingret, vad andra säger de är bra på. Vid ringfingret drömmar. Och vid lillfingret modiga saker de gjort.

En annan 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.

Innehållet i veckan går ut på att skapa ett öppet och tillåtande klimat där det är okej att prata känslor och ha drömmar. Då kan även de bra sidorna av syskonskapet få plats.

Vardagstid med föräldern

Brist på egen tid med föräldrarna är också något som syskonen pratar om. Nästan alla vill ha mer tid med mamma eller pappa.

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

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.

Men 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.

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.

– En annan fördel är att de får gå före i kön till Liseberg. Och åka allt två gånger, sa Samuel Holgersson.

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/Pratmandlar-och-syskonkarlek/>

Frågor till Samuel Holgersson

Hur ska vi inleda samtal med vårt barn om funktionsnedsättningen det har?

– Passa på när ni läser kvällsboken och utgå från temat i den (till exempel Pricken eller någon liknande om utanförskap). Räkna med en kort stund och upprepa hellre flera gånger.

Julia har en storebror

Julia storebror Oscar är tre år äldre. Föräldrarna vet inte riktigt hur mycket han tänker på sin lillasysters funktionsnedsättning.

– Det är först nu det har börjat komma frågor, säger Fredrik.

– Häromdagen undrade han varför Julia inte kan prata, när Markus lillebror kan prata fast han är yngre än Julia, säger Jenny.

Ibland blir Oscar ledsen över att han inte kan leka med Julia, eftersom Julia inte riktigt förstår sig på hur man leker.

– Men hon har lärt sig hur man studsar på studsmattan nu och de kan jaga varandra ibland. Jag blir lycklig när jag hör dem skratta tillsammans, säger Jenny.

Nu börjar Oscar förskolan och Julia kommer att följa med föräldrarna dit när han ska hämtas.

– Då vill jag att Oscar vet vad han kan svara om klasskamraterna frågar varför Julia går konstigt eller att hon dreglar, säger Jenny.

Jenny och Fredrik har förklarat att Julia kanske aldrig kommer att kunna prata, eftersom det är något i hennes hjärna som är trasigt.

– Men kan man inte laga det då, undrade Oscar, berättar Fredrik.

– Nej, man kan inte laga allt, sa vi, men vi kan hjälpa Julia så att det blir så bra som möjligt och att vi älskar henne ändå. Det säger vi hela tiden, förklarar Jenny.

Och Oscar säger att han älskar sin syster också, att hon är den bästa syster som finns.

– De kanske har en annorlunda relation, säger Fredrik.

– Men det finns en stark syskonkärlek mellan dem, säger Jenny.

Munhälsa och munmotorik

– **Vi rekommenderar att barn med särskilda behov tidigt har kontakt med tandvården, gärna en barntandvårdsspecialist. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped.**

Det berättar övertandläkare Christina Johansson och logoped Åsa Mogren som informerar om vilket stöd som finns att få inom tandvården och logopedin.

Varannan person med en sällsynt diagnos har orofacial dysfunktion, vilket leder till att mun- och tandfunktionen är påverkad. Mun-C-Center är ett nationellt orofacialt (tänder-ansikte) kunskapscenter vars syfte är att samla, dokumentera och utveckla kunskapen inom detta område när det gäller sällsynta diagnoser. Det finns även odontologiska kompetenscenter för sällsynta diagnoser i Jönköping och Umeå.

MHC-basen

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

– Idag har vi, efter ett godkännande från er föräldrar, gjort en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munförhållanden, berättar Christina Johansson.

Observationerna, tillsammans med information som föräldrarna lämnat, ställs samman i en databas. Denna databas är tillgänglig via Mun-H-Centers hemsida. Där finns sedan tidigare vistelser information om tand- och munhälsa hos 39 barn och ungdomar med anonymous. Forskning saknas kring mun och tandhälsa hos personer med anonymous.

– Vårt material från familjevistelser på Ågrenska är därför troligen det enda material som finns, berättar Christina Johansson.

Tandvård

För barn inom anonymousgruppen finns det några symtom och tillstånd som kan påverka munhälsan:

- nedsatt munmotorik och svaghet i munmuskulaturen
- tandgnissling
- nedsatt salivkontroll
- påverkan på känslan i munnen

Nedsatt munmotorik och svaghet i mun- och tuggmuskulatur kan innebära att man har svårare att göra rent i munnen, vilket ökar risken för karies. Det finns också en risk för bettavvikelser och att munnen är öppen vid vila.

Reflux och kräkningar förekommer. Illamåendet kan leda till att barnet känner obehag att använda munnen. Reflux och kräkningar leder till syraangrepp på tänderna, med risk för kemisk förlust av tandsubstans.

– I kombination med tandgnissling kan tandslitaget öka snabbare. En del barn känner också av sveda i munnen, säger Christina Johansson.

Vid epilepsi kan medicineringen påverka tandköttet och ge biverkningar i form av blödningar och muntorrhet. Tandskador, bitskador och tandgnissling är vanligt vid epilepsi.

– Tandgnissling dagtid förekommer ofta. Det är sannolikt ett självstimulerande beteende hos de som har nedsatt känslan i munnen. Även muskelspänning kan ligga bakom tandgnisslingen, säger Cristina Johansson.

Om tandgnisslingen fortsätter även efter mjölkttänderna kan det bli aktuellt att skydda tänderna.

I munnen finns två olika typer av spottkörtlar. De stora spottkörtlarna påverkas att producera mer saliv när vi stoppar något i munnen. De bildar en tunn vattinig saliv som sköljer, buffrar och underlättar bearbetningen av mat.

De små spottkörtlarna som sitter på baksidan underläppen producerar en mindre mängd saliv. Den är mer trögflytande och har en smörjande effekt.

– De salivproducerande körtlarna samverkar, säger Christina Johansson.

Det kan vara svårt att avgöra om ett barn är muntorr, eftersom det kan vara det trots att det dreglar, har dålig salivkontroll. Muntorrhet

är en åkomma som bör åtgärdas eftersom den innebär ökad risk för karies, sår i munnen och inte minst minskad komfort på grund av torrhets känslan.

– Är barnet muntorr är det viktigt att inspektera munnen regelbundet och borsta tänderna med en mjuk tandborste. Men först efter att munnen smörjts, med till exempel rapsolja, säger Christina Johansson.

Förbered barnen

Det är viktigt att förbereda barnet inför besöket i tandvården. Det kan göras hemma med ett album som visar vad som ska hända och vilka personer barnet ska möta.

– Barnet ska känna sig tryggt och veta vad som ska hända. Därför använder vi även bildstöd under besöket, säger Christina Johansson.

Munhälsa

Barn kommer till logoped för utredning och träning av kommunikation, sug-, tugg- och sväljförmåga och munmotorik. Logopeden ger också rådgivning kring matning och ätsvårigheter.

– Som logopeder jobbar vi med munnens funktion, alltså förmågan att tugga, svälja, hantera mat och hantera saliv. Men naturligtvis också med bitovana, talsvårigheter och kommunikation, sa logoped Åsa Mogren.

Problem som kan förekomma:

- tuggsvårigheter
- nedsatt salivkontroll
- ”oral habits”, bitovana
- talsvårigheter

Barnets förmåga att suga, tugga, svälja och till tal och mimik liksom salivkontroll kan vara påverkad av en låg muskelstyrka, rörligheten och överkänslighet i munnen.

Inför den oralmotoriska träningen ser logopeden över barnets sittställning och huvudhållning och försöker se till att barnet andas genom näsan.

– En del barn kan ha förstora körtel bakom näsan och förstora tonsiller, som gör det svårt att andas genom näsan. För att underlätta näsandning kan de behöva opereras, säger Åsa Mogren.

Det kan finnas många orsaker till att barnet har svårt att äta. En är att *viljan* eller *orken* att äta beror på brist på aptit, mag- och

tarmbesvär, andningen och allmäntillståndet. En annan att *förmågan* att äta är påverkad. Att suga, dricka, tugga och svälja är komplexa aktiviteter. Därför är det viktigt att förstå vad som stör barnets förmåga.

– Barn är smarta. Kväljer maten dem, för att de har svårt att föra den bakåt i munnen, är det inte konstigt att de väljer bort den, säger Åsa Mogren.

Vi behöver tugga för att underlätta matsmältningen, för att känna mättnad och äta lagom mycket. Men också för att få starkare tuggmuskler och en bättre käkposition. Om barnet har svårt att tugga kan det ge upphov till ”oral habits”, bitovanor.

– Tuggförmågan behöver användas. För att träna tuggförmågan har vi flera olika redskap, säger Åsa Mogren.

Nedsatt salivkontroll, dregling, kan ha många orsaker. Den beror nästan aldrig på ökad salivproduktion, utan på att saliven inte sväljs undan tillräckligt, nedsatt känsel i munhålan eller att tungan är framskjuten. Utredning om orsaken bör göras av ett multiprofessionellt team av tandläkare, logoped, öra-, näsa-, halsläkare, sjukgymnast och arbetsterapeut. Ett första steg i behandlingen kan vara att se över barnets sittställning och huvudhållning, oralmotorisk träning och att öka barnets medvetenhet om salivkontrollen. Tandreglering kan också behövas. I ett andra steg kommer medicinerings och i ett tredje kirurgi.

Vid ”oral habits”, bitovanor ökar ofta salivproduktionen. De kan ge skador på barnets händer och tänder. Även tandgnissling kan vara en form av bitovana.

– Det är viktigt med en noggrann utredning om orsaken. Beror bitovanorna på smärta, obehag eller är de rent av självstimulerande? säger Åsa Mogren.

Behandling syftar till att åtgärda smärtan eller obehaget, analysera barnets beteende och erbjuda annat att bita på för att tillgodose barnets behov av stimulans.

– Munnen är ett viktigt centrum för våra sinnesupplevelser. Min erfarenhet är att bitovanor inte hör ihop med barnets utvecklingsnivå, utan ofta på brist på sensorisk stimulans, säger Åsa Mogren.

Z-vibratorn, som liknar en eltandborste är ett redskap som många barn tycker om att använda. Med hjälp av den stimuleras deras sensoriska upplevelse. Det finns även andra redskap.

Mun-H-Center är ett nationellt kunskapscenter som familjen eller den lokala habiliteringen eller logopedmottagningen kan konsultera.

Läs mer om oralmotorik i nya skriften "Uppleva med munnen och hur man kan stimulera oralmotorisk förmåga i vardagssituationer". Den går att beställa via Mun-H-Centers hemsida.

Frågor till Christina Johansson och Åsa Mogren

Hur ska vi veta om bitovanan är ett självstimulerande beteende eller på grund av att barnet till exempel har ont?

– Ni känner barnen. Uppmärksamma om beteendet ändras eller i vilka perioder eller situationer det är mer. Erbjud barnet något annat att tugga på. Det finns tuggredskap som halssmycke. För en del barn kan det hjälpa att de får mer smakrik mat, eftersom det stimulerar känslupplevelsen i munnen.

Hur ska vi kunna avleda barnet när det börjar tugga på saker?

– Tuggovanorna kan bero på att barnet har ett behov av att få tugga av sig. Låt barnet tugga på mat och stimulera barnets händer. Tänk på att försöka tillfredsställa barnets sensoriska system.

Julia idag

Julia är en glad, positiv och nyfiken tjej som är väldigt social. Hon vill gärna vara där övriga familjen är.

– Hon har mycket bus i sig och är mycket tuffare än sin bror någonsin var i den åldern, säger Jenny.

– Hon älskar kurragömmalekar och är gosig och väldigt kärleksfull, säger Fredrik.

Hennes motorik har blivit bättre. Föräldrarna tror att all träning de gjort haft effekt. Idag låter de förskolan ta hand om hennes motoriska träning.

– När jag hämtar barnen från förskolan känner jag inte längre dåligt samvete över att vi inte tränar henne som vi gjorde tidigare. Jag vill bara vara mamma och gosa med dem när vi är lediga, säger Jenny.

– Julia lär sig så mycket av oss ändå. Hon hänger med på allt vi gör, säger Fredrik.

Hon har börjat cykla med en balanscykel och i våras åkte Julia skidor för första gången. Hon åkte med en sele och lyckades hålla balansen alldeles utmärkt.

– Hon älskar när det går fort, säger Jenny.

– Hon älskar också att simma, bada och dansa, säger Fredrik.

I början kände Jenny och Fredrik att det var viktigt att Julia funktionsnedsättning fick ett namn, en diagnos. Nu har de efter många nya undersökningar fått veta att det finns tre eller fyra i världen som har hennes tillstånd. Men idag är det inte lika viktigt för dem att få ett namn.

– Sorgen har gått i olika stadier, från det mörkaste, mörka tills idag då jag börjat kunna glädjas åt saker igen. Nu har jag landat. Julia är en glad och sprallig tjej med mycket kärlek. Vi ser att hon utvecklas och vi har ett band mellan oss nu, som jag inte kände tidigare.

– Jag tror att Julia har gjort mig till en bättre människa, jag är mer ödmjuk, jag har insett att saker och ting inte alltid blir som man tänkt, men att det kan bli bra ändå. Jag har blivit lite mer ödmjuk inför det okända. Julia har lärt mig att ta vara på saker, med henne är vi här och nu. Och vi älskar henne allihop väldigt mycket, säger Jenny.

Information från försäkringskassan

Vårdbidrag, tillfällig föräldrapenning, kontaktdagar och assistansstöd är några av de stöd som försäkringskassan kan ge till föräldrar som har barn med funktionsnedsättning. Gunnel Hagberg, som är personlig handläggare på försäkringskassan i Göteborg, informerade om det ekonomiska stöd familjerna kan erbjudas.

De som har barn med funktionsnedsättning kan ansöka om vårdbidrag, bilstöd och assistansersättning. Från och med juli det år de blir 19 år kan funktionsnedsatta ungdomar själva ansöka om handikappersättning och aktivitetsersättning.

Ansökan

När man skickar en ansökan till försäkringskassan ska ett utförligt medicinskt intyg utfärdat av behandlande läkare bifogas. Intyget ska beskriva barnets funktionsnedsättning. När alla handlingar inkommit tar handläggaren, helst inom en vecka, kontakt med sökanden för att boka tid för utredningssamtal. Detta kan ske på försäkringskassan men också i hemmet eller via telefon. Handläggaren utreder ärendet och lägger ett förslag till beslut, och beslut fattas till sist av en särskilt utsedd beslutsfattare.

Vid avslag kan ärendet omprövas vid försäkringskassans omprövningsenhet. Får man avslag där kan ärendet överklagas i Förvaltningsrätten, därefter i Kammarrätten och Högsta Förvaltningsdomstolen. Dessa avgör dock om prövningstillstånd lämnas eller inte. Detta innebär att Förvaltningsrätten kan bli den slutliga instansen.

– Eftersom försäkringskassan gör en individuell prövning i varje enskilt fall är det viktigt att man överklagar beslut man inte är nöjd med. Överklagan behöver inte vara komplicerad, det räcker med ett brev där man på ett enkelt sätt förklarar varför man är missnöjd med beslutet, säger Gunnel Hagberg.

Mer info och blanketter för ansökan finns på
www.forsakringskassan.se

Vårdbidrag

Vårdbidrag är till för dem som vårdar ett sjukt barn eller barn med funktionsnedsättning. Det kan betalas ut från att barnet är nyfött till och med juni det år det fyller 19 år.

För att man ska kunna få vårdbidrag måste barnet behöva särskild vård och tillsyn under minst sex månader. Vård- och tillsynsbehovet innefattar exempelvis medicinering, hjälp med kommunikationen, aktivering, träningsprogram och tillsyn för att avstyra farliga situationer.

Vårdbidragets nivå styrs av barnets vårdbehov, inte av vilken diagnos barnet har. Det kan alltså ges även om ingen fastställd diagnos finns. När annat samhällsstöd finns, exempelvis om barnet bor hos stödfamilj eller åker på korttidsverksamhet, påverkas nivån på vårdbidraget. Om barnet beviljas assistansersättning omprövas vårdbidraget.

Ett helt vårdbidrag är 250 procent av prisbasbeloppet, som är 44 500 kr (2015).

Vårdbidraget finns i fyra nivåer: helt, tre fjärdedels, halvt eller en fjärdedels bidrag. För 2015 ger det följande belopp:

Helt vårdbidrag	9 271 kr/ mån	111 252 kr/år
Tre fjärdedels vårdbidrag	6 953 kr/mån	83 436 kr/år
Halvt vårdbidrag	4 635 kr/mån	55 620 kr/år
En fjärdedels vårdbidrag	2 318 kr/mån	27 816 kr/år

Utöver vårdbidraget – som är en ersättning för den extra arbetsinsats funktionsnedsättningen medför för föräldrarna – kan familjen också i vissa fall få ersättning för merkostnader. Det innebär att om det finns merkostnader på 18, 36, 53 eller 69 procent av prisbasbeloppet, som godkänts av försäkringskassan, kan denna del av vårdbidraget skattebefrias.

Det finns även möjlighet att få merkostnadsersättning utöver beviljat vårdbidrag. Det sker om tillsyns- och vårdbehovet för ett barn är så stort att familjen får ett helt vårdbidrag och dessutom har merkostnader på minst 18 procent av prisbasbeloppet.

Merkostnader innefattar exempelvis:

- Slitage av kläder
- Extra kostnader för ökat tvättbehov
- Specialkost
- Behandlingsresor/behandlingsbesök
- Kostnader för kommunikationsträning, motorisk träning etc.

Merkostnaderna är de *extra* kostnader familjen har till följd av barnets funktionsnedsättning, alltså inte den totala kostnaden för varje kategori.

Vårdbidraget är skattepliktigt och pensionsgrundande, men inte sjukpenninggrundande. Det kan beviljas för olika tidsperioder, men barn med bestående funktionsnedsättning kan bli beviljade vårdbidrag på ”obegränsad tid”. Försäkringskassan följer då upp vårdbehovet genom att göra efterkontroller.

Bidragstagarna är skyldiga att anmäla förändrat vårdbehov eller om man beviljats annat samhällsstöd.

Assistansersättning

Assistansersättning är ett ekonomiskt stöd som ger de personer med de allra svåraste funktionsnedsättningarna rätt till personlig assistent för att kunna leva ett mer självständigt liv.

Personlig assistans kan ansökas hos kommunen eller försäkringskassan. Kommunen har ansvaret då de grundläggande behoven uppgår till högst 20 timmar per vecka samt för att hjälpbehovet tillgodoses. Staten (försäkringskassan) kan bevilja assistansersättning för personlig assistans när de grundläggande behoven överstiger 20 timmar per vecka.

Personlig assistans till barn

För att assistans till barn ska kunna utgå krävs det att vårdbehovet är betydligt större än vad som normalt ingår i föräldransvaret.

Tillfällig föräldrapenning

Tillfällig föräldrapenning är ersättning för inkomstbortfall när en förälder måste avstå från arbete för bland annat vård av sjukt barn, behandlingsbesök eller kurs av sjukvårdshuvudman. Ersättningen kan utgå maximalt 120 (60+60) dagar/år och barn.

Om vårdbidrag betalas ut för barnet kan tillfällig föräldrapenning inte betalas ut för samma vård- och tillsynsbehov.

Ersättningen kan betalas ut till dess att barnet fyller 12 år och i vissa fall upp till 16 år. Det finns även möjlighet att få tillfällig föräldrapenning för barn med allvarlig diagnos, och en pågående akutbehandling där det föreligger hot mot barnets liv, till dess barnet fyller 18 år. Speciellt läkarutlåtande krävs då. Tillfällig föräldrapenning vid allvarligt sjukt barn kan utgå med obegränsat antal dagar.

För barn som omfattas av LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) gäller särskilda regler. Tillfällig föräldrapenning kan i dessa fall utgå upp till 21-23 års ålder. Föräldrarna till dessa barn har också rätt till tio kontaktdagar per barn och år, vilka kan användas för att ge föräldrarna möjlighet att lära sig mer om hur de kan stödja sitt barn. Det kan exempelvis ske genom kurser eller besöksdagar i skolan. Man kan få tillfällig föräldrapenning för kontaktdagar fram tills barnet fyller 16 år.

Bilstöd

Bilstöd är ett bidrag för inköp av bil (genom grundbidrag och anskaffningsbidrag), eller anpassning av bil. Det går att ha färdtjänst och samtidigt söka bilstöd.

Föräldern kan få bilstöd om barnets funktionshinder gör att familjen har väsentliga svårigheter att förflytta sig med barnet eller att åka med allmänna kommunikationsmedel.

Funktionsnedsättningen ska vara bestående eller i vart fall beräknas vara under minst nio års tid. Därefter finns det möjligheter att ansöka om ett nytt bidrag.

Bilstödet består av ett grundbidrag på 60 000 kronor, ett inkomstprövat anskaffningsbidrag på maximalt 44 000 kronor samt ett bidrag för anpassning av bilen. För anpassningen finns inget kostnadstak. Det går att söka anpassningsbidrag för bil man redan äger. Man måste dock uppfylla kraven för bilstöd som man sedan inte måste plocka ut. Bilen måste också anses lämplig för anpassning.

Efter beslut har familjen sex månader på sig att införskaffa den nya bilen eller genomföra anpassningen. Familjen väljer själv bil men blir återbetalningsskyldig om den säljs inom nio år efter att beslut om bilstöd fattades.

– Vill man köpa en ny bil inom den tiden kan man föra en dialog med sin handläggare, säger Gunnel Hagberg.

Normalt kan man inte få nytt bilstöd innan det gått nio år sedan förra beslutet.

Samhällets stöd

– Det finns flera olika stödinsatser i kommunen som kan vara aktuellt för barn med anonymous. De kan gälla förskola, skola och stöd inom LSS. Det sa Malena Ternström som är socionom på Ågrenska när hon berättade om de olika typerna av stöd som erbjuds i kommunen.

För att omfattas av LSS ska man tillhöra någon av följande tre kategorier:

1. Personer med utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd.

2. Personer med betydande och bestående begåvningsmässig funktionsnedsättning efter hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom.

3. Personer 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.

Följande stödinsatser från kommunen kan bli aktuella för personer inom LSS personkretsar:

Korttidsvistelse och 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, sa Malena Ternström.

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 avkoppling och till att uträtta ärenden utanför hemmet, sa Johanna Skoglund.

Avlösarservice kan erbjudas både som regelbunden insats eller som lösning vid akuta behov. Behovet bedöms individuellt från fall till fall.

– Det är viktigt att tänka på att avlösarservice kan påverka vårdbidraget. Man måste komma ihåg att meddela Försäkringskassan om man får nya insatser beviljade, annars kan man bli återbetalningsskyldig, sa Malena Ternström.

Kontaktperson

En kontaktperson kan utses för att ge ett personligt stöd utanför familjen. Syftet är att bryta isoleringen och underlätta för en person med funktionsnedsättning att leva ett självständigt liv.

SOL

De insatser som ges enligt LSS kan också ges enligt socialtjänstlagen, SoL. Man har alltid rätt att söka en insats och få ett skriftligt besked om beslut.

Stödet söks hos Socialsekreterare, LSS handläggare eller Biståndshandläggare.

Anhörigstöd

Enligt Socialtjänstlagen, SoL 5 kap 10 § ska kommunen också erbjuda stöd till anhöriga. Med anhöriga menas en familjemedlem, (till exempel äldre syskon, morföräldrar farföräldrar) god vän till någon med fysisk psykiskt funktionsnedsättning.

Som anhörig kan man få möjligt att delta i samtalsgrupper 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.

Det här gäller i skolan

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.

Från och med den 1 juli 2011 gäller en ny svensk skollag för både offentliga och privata skolor. Den innebär bland annat skärpta krav på lärare; endast behöriga lärare ska kunna få tillsvidareanställning. Skolinspektionen har möjlighet att ge vite till eller stänga skolor som missköter sig.

– Rektorn eller förskolechefen är skyldig att utreda om en elev behöver särskilt stöd, sa Malena Ternström.

Stödåtgärder

Stödåtgärderna till en elev med funktionsnedsättning kan se olika ut och exempelvis bestå av handledning och fortbildning av personal. Eleven kan också få en resursperson i skolan. I andra fall görs en omorganisation så att eleven undervisas i en mindre grupp. Även anpassning av lokal eller läromedel kan räknas som stöd. Skolan har skyldighet att ta hänsyn till elevers olika behov, samt ge stöd och stimulans så att elever utvecklas så långt som möjligt.

PYS-paragrafen

PYS-paragrafen ger rätt att undanta de delar av kunskapskraven som är direkt till hinder för eleven. Det är skolans skyldighet att ge eleven möjlighet att redovisa sina kunskaper på det sätt som han eller hon klarar av. Kunskapskraven måste tolkas med utgångspunkt ifrån elevens funktionsnedsättning.

Särskolan

Särskolan är en egen skolform som finns till för personer med utvecklingsstörning. Den är obligatorisk på nio år, precis som

grundskolan, men har egna läroplaner som ger eleven möjlighet till ytterligare ett läsår om kunskapsmålen inte uppnåtts efter nio år. Särskolan indelas i grundsärskola och träningsskola. Innan eleven antas till särskolan görs en utredning för en pedagogisk, psykologisk, medicinsk och social bedömning. Beslutet att anta eleven fattas av den ansvariga politiska nämnden i kommunen.

- Att gå i särskola behöver inte innebära att eleven går i en annan skola. Det finns särskoleklasser i grundskolan. Enskilda individer kan också gå integrerade i en grundskoleklass, sa Malena Ternström.

Tips inför möten med skolan

- Som förälder till ett barn med funktionsnedsättning blir det många möten med de parter som omger barnet. Förbered er väl inför sådana möten och se till att ha med berörda beslutsfattare, sa Malena Ternström.

Det är bra att ha en tydlig dagordning och föra protokoll om vem som ska göra vad – och till när. Det ökar chanserna att förslagen faktiskt genomförs. Det är också viktigt att boka in en ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna.

- En förlösande fråga som kan leda till kreativitet och ett gemensamt engagemang är ”Hur gör vi då?”. Särskilt bra fungerar en sådan öppen fråga om förhandlingarna mellan parterna går trögt. Att få till ett gott samarbete och god samverkan kring barnet är allas ansvar, sa Malena Ternström.

Vart vänder vi oss?

Om familjen är missnöjd med något beslut som berör barnet i skolan vänder man sig i första hand till rektorn eller förskolechefen. Nästa instans är ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Man kan även vända sig till Skolverket

www.skolverket.se

Skolverkets upplysningstjänst:

Tel: 08 - 527 332 00

upplysningstjansten@skolverket.se

Tips på bra webbsidor

www.agrenska.se – Ågrenska

www.agrenska.se/syskonkompetens

www.fk.se - Försäkringskassan

www.1177.se – Sjukvårdsupplysningen

www.socialstyrelsen.se - Socialstyrelsen
www.skolverket.se – Skolverket
<http://www.barncancerfonden.se/elevs-ratt/>
www.spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten
www.mfd.se – Myndigheten för delaktighet
www.do.se – Diskrimineringsombudsmannen
www.mun-h-center.se – Mun-H-center
www.notisum.se – Lagar på nätet
www.nfsd.se – Nationella funktionen sällsynta diagnoser

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Sahlgrenska Akademin, Göteborgs Universitet ansvarar för arbetet med Socialstyrelsens kunskapsdatabas. Det är en nationell resurs för alla som söker information om ovanliga diagnoser.

Ovanliga diagnoser/sjukdomar är i stor utsträckning också okända sjukdomar. Behovet av kunskap är därför stort.

Informationscentrum gör kontinuerligt uppdateringar av kunskapsläget tillsammans med ledande specialister och handikapporganisationer och patientföreningar.

I databasen finns närmare 300 ovanliga diagnoser och nya tillkommer hela tiden. Via webbadressen

www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser och i broschyrer skrivs en informationstext om varje diagnos som beskriver bland annat dess förekomst, behandling och forskning. Den som behöver flera broschyrer, för att till exempel dela ut till förskole- eller skolpersonal kan beställa det kostnadsfritt via ett mail till ovanligadiagnoser@gu.se

Nationella funktionen sällsynta diagnoser

För att öka samordningen, samverkan och spridning av information inom området sällsynta diagnoser har Socialstyrelsen på regeringens uppdrag inrättat Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD. NFSD har sedan verksamheten startade den 1 januari 2012 arbetet i enlighet med uppdraget.

NFSDs uppgift är att:

- bidra till ökad samordning och koordinering av hälso- och sjukvårdens resurser för personer med sällsynta sjukdomar liksom ökad samordning med bland annat socialtjänst och frivilligorganisationer.
- bidra till spridning av kunskap och information till alla delar av hälso- och sjukvården och till andra berörda samhällsinstanser samt till patienter och anhöriga
- bidra till utbyte av information, kunskap och erfarenheter mellan de aktörer som bedriver verksamhet på området
- identifiera möjligheter till utbyte av kunskap, erfarenhet och information med andra länder och internationella organisationer.

NFSD drivs av Ågrenska, ett nationellt kompetenscenter med helhetsperspektiv för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättning, deras familjer samt professionella som de möter. Mer om NFSD verksamhet kan du läsa på www.nfsd.se

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Docent, överläkare Ann Nordgren

Klinisk genetik
Karolinska universitetssjukhuset Solna
171 76 STOCKHOLM
Tel: 08-51 77 00 00

Docent, överläkare Niklas Darin
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Barnneurologi
416 85 GÖTEBORG
Tel: 031 - 343 40 00

MD, PHD, Neuropediatriker
Ragnhildur Kristjánsdóttir
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Barnneurologen
416 85 GÖTEBORG

Neuropediatriker Barbro Westerberg
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Barnneurologen
416 85 GÖTEBORG
Tel: 031 - 343 40 00

Leg arbetsterapeut Eva Holmqvist
DART
Kruthusgatan 17
411 04 GÖTEBORG
Tel: 031-342 08 01

Psykolog Leena Wikmalm
Göteborg

Personlig handläggare Gunnel Hagberg
Försäkringskassan
Funktionshinder
Box 8784
402 76 GÖTEBORG
Tel: 010-1167085

Christina Johansson, övertandläkare
Åsa Mogren, logoped
Pia Dornérus, tandsköterska
Lena Gustafsson, tandsköterska
Lilla Amundön
Box 2046
436 02 HOVÅS
Tel: 031-750 92 00

Medverkande från Ågrenska
Socionom Johanna Skoglund
Verksamhetsansvarig Annica Harrysson
Verksamhetsansvarig Ann-Catrin Røjvik
Ann Glenvik
Rebecka Eliasson
Socionom Malena Ternström

Ågrenska
Box 2058
436 02 HOVÅS
Tel: 031-750 91 00

Anonymous

En sammanfattning av dokumentation nr 490

Anonymous är ett samlingsnamn för en grupp svåra hjärnsjukdomar hos barn och ungdomar där ingen känd diagnos kunnat fastställas, trots omfattande utredningar. Anonymousgruppen består inte av en enskild diagnos utan en mängd olika tillstånd.

Exakt hur stor gruppen är vet man inte, men en försiktig uppskattning är 30 per 100 000 barn och ungdomar.

Spridningen av symtom är stor. Vilka symtom barnen i anonymousgruppen har beror framförallt på vilken del av hjärnan som är påverkad. Det kan vara epilepsi, förlamning och synstörningar. De flesta av barnen har också utvecklingsstörning.

Behandlingen av barnen utgår från det enskilda barnets behov.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2015



ÅGRENSKA

www.agrenska.se