



Aperts syndrom

Nyhetsbrev 311

På Ågrenska arrangeras veckovistelser där familjer som har barn med funktionshinder bor, umgås och utbyter erfarenheter. Under en och samma vecka träffas ett antal familjer med barn som har samma diagnos, i det här fallet Aperts syndrom. Familjevistelser med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 1992, 1993, 2000 och 2008.

Under en familjevistelse är föräldrarnas dagar fyllda med medicinska och psykosociala föreläsningar och diskussioner. Barnen, som har ett eget program, tas då omhand av särskild personal. Faktainnehållet från föreläsningar på Ågrenska utgör grund för nyhetsbreven som skrivs av Jan Engström, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har föreläsarna möjlighet att läsa och lämna synpunkter på sammanfattningarna.

För att illustrera hur problematiken kan se ut, och hur det kan vara att ha ett barn med sjukdomen/syndromet, ingår en fallbeskrivning

Sist i nyhetsbrevet finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna. Sedan år 2000 publiceras nyhetsbreven även på Ågrenskas hemsida, www.agrenska.se.

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i detta nyhetsbrev: Överläkare **Ann Nachemson**, Göteborg, Dr. med. **Rolf Habenicht**, Hamburg, Tyskland, överläkare **Per Hessman**, Göteborg, professor **Claes Lauritzen**, Göteborg, överläkare/docent **Bertil Romanus**, Göteborg, psykolog **Elisabet Knudsen**, Göteborg, pedagog **Astrid Emker**, Göteborg, informationskonsulent **Lisbeth Högvik**, Göteborg, sjuksköterska **Andreas Tallborn Dellve**, Göteborg, logoped **Åsa Morgen**, Göteborg, tandläkare **Marie-Louise Sellgren**, Göteborg, handläggare **Gunnel Hagberg**, Göteborg, föreningsrepresentant **Yngve Wallenius**, Nyköping, socionom **Anna Lindfors**, Göteborg

Innehållsförteckning

Vad är Aperts syndrom	3
Aperts syndrom	3
Junior har Aperts syndrom	4
Aperts syndrom och plastikkirurgi	5
Junior skallopereras	8
Behandling av händer	8
Juniors händer opereras	9
Förändringar och behandling av händer, fortsättning	10
Förändringar och behandling av fötter	12
Slutsatser, händer och fötter	12
Behandling av fötter	12
Junior idag	15
Att leva med ett annorlunda utseende, att bemästra sin livssituation (föräldrar och barn)	15
Familjesituationen, syskonrollen	19
Funktioner i och kring munnen	22
Återkoppling till barnens program	25
Information från Ågrenskas barnteam	26
Information från försäkringskassan	27
Samhällets övriga stöd	28
SmågruppsCentrum informerar	31
Föreningsinformation	31
Här kan man få mer information	32
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	33
Eva föds med Aperts syndrom (från tidigare familjevistelse)	34

Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
 Telefon 031-750 91 00
 Telefax 031-91 19 79
 E-mail nyhetsbrev@agrenska.se
 Hemsida www.agrenska.org
 Redaktör Jan Engström

Vad är Aperts syndrom

Apert är namnet på den doktor som först beskrev ett syndrom bestående av en kombination av kraniofaciala, skelettala och vissa andra missbildningssymptom, bl a berörande också huden, mm. Lindrig utvecklingsstörning förekommer hos en del av barnen.

Behandlingen innefattar vanligen ett stort antal operationer fördelade under en längre tidsperiod, främst kraniofaciala operationer, fotoperationer och många handoperationer.

Aperts syndrom

Överläkare Ann Nachemson och överläkare Per Hessman, Sahlgrenska universitetssjukhuset, Göteborg, informerade översiktligt om Aperts syndrom.

-Aperts syndrom finns i hela världen I Sverige föds ca 3 barn under en tvåårsperiod (1,1-1,5/100 000). Det innebär med dagens födelsesiffror i Sverige något fler än ett barn/år.

Sedan 1994 är det känt att Aperts syndrom är en genetisk sjukdom, orsakad av två snarlika mutationer, i FGFR 2-genen i den ena kromosomen i kromosompar 10, den som kommer från pappan.

-Det är fråga om två mutationer, tillfälligt uppkomna förändringar i genen, som kodar för en tillväxtfaktor, som styr bl a skelett-, brosk- och hudutvecklingen. Mutationerna heter S 252 W och P 253 R och det är den senare som är vanligast och ger svårast symptom, sa Per Hessman.

Förändringarna i genen från pappan har uppstått i samband med befruktningen och blir därefter ärftlig hos mannens barn.

-Ett par som fått ett barn med Aperts syndrom har därför liten ökad risk (1 %) att få ytterligare ett barn med syndromet. De barn som fått syndromet kan föra det vidare på ett s k autosomt dominant sätt. (Se mer om genetik i särskilt kapitel)

Följande är en översikt över drabbade leder, skellet, hud, andning, öron och övrigt: (händer och fötter behandlas i särskilda kapitel)

Axel

- ☒ alltid något nedsatt rörlighet, ffa framåt, utåt
- ☒ blir stelare med åldern
- ☒ underutvecklad och delvis felvinklad skulderled
- ☒ svårt att arbeta med händerna ovanför axelhöjd

-Rörelseträning av lederna är bra, sa Per Hessman.

Armbåge

☒ böjningen är lätt inskränkt

☒ sträckningsbegränsningen mer uttalad

-Problemen förvärras inte med åldern och leder sällan till funktionsnedsättning.

Ryggrad

☒ sammanväxta nack-kotor hos 7/10 och då oftast enbart mellan två halskotor

Hud

☒ acne kan vara svår och sitta på ovanliga ställen t ex armar och ben

☒ Problemen kommer oftast vid puberteten, men kan komma tidigare

☒ effektiv behandling finns men den bör skötas av hudläkare

☒ nedsatt pigmentering förekommer

☒ riklig svettning förekommer, oftast nattetid

Andning

☒ övre luftvägarna kan vara trånga, vilket kan leda till

- andningsuppehåll under sömnen (sömnapnéer)

- orolig sömn, snarkning och trötthet

Öron

☒ Öroninfektioner (otiter) är vanligt förekommande och kan behövas dräneras med ”rör i öronen”

☒ om infektionerna inte behandlas, kan de medföra kronisk (bestående) hörselnedsättning

Övrigt

☒ missbildningar i hjärta och blodkärl hos ca 1/10

☒ missbildningar i urinvägarna hos ca 1/11

☒ gomspalt hos ca 3/10

Junior har Aperts syndrom

Junior, 1,5 år, har Aperts syndrom. Junior kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med mamma Fredrike och pappa Jan.

Fredrikes graviditet var normal. Därefter förlöstes Junior med akut kejsarsnitt.

-När Junior var född försvann man genast ut med honom till ett annat rum. Jag följde efter och tänkte att så gör man väl efter alla kejsarsnitt.. Jag var bara glad. Så berättade man att Juniors tår och fingrar var sammanväxta och kanske nämnde man redan då Aperts syndrom som en tänkbar orsak. Det tyckte jag inte lät så farligt då, säger Jan.

Efter någon timme fick även Fredrike veta mer om avvikelserna samt träffa Junior.

-När jag såg hans huvud tänkte jag att det var kanske något mer som var annorlunda än bara händerna och fötterna. Någon påpekade också att Juniors panna var annorlunda, säger Fredrike.

Men Junior var pigg och glad och sög bra direkt.

-Det lät lite rossligt när han åt, men det kändes inte som något stort bekymmer, säger Jan.

Junior och Fredrike fick vara kvar på specialistmödravården fem dagar på grund av förlösningen med kejsarsnitt.

-Dag tre, fyra eller fem undersöktes Junior hjärta och en specialisttandläkare tittade i hans mun. En handkirurg tittade också närmare på hans händer under de här dagarna, säger Fredrike.

Innan Fredrike och Junior fick komma hem informerade också en genetiker mer om Aperts syndrom, som det då inte rädde några tvivel om att Junior hade.

-Han berättade om skalloperationen, som jag tyckte lät väldigt jobbigt och blev rätt nere av att höra. Han berättade också om alla andra operationer av händer och fötter som Junior måste gå igenom, säger Fredrike.

Aperts syndrom och plastikkirurgi

Professor Claes Lauritzen, Sahlgrenska universitetssjukhuset, Göteborg, informerade om Aperts syndrom och plastikkirurgi

-Vanligtvis föds det ett barn varje år i Sverige med Aperts syndrom. Men förra året föddes det sju barn med syndromet och det tyckte vi var märkligt. Ett tag misstänkte vi att det kunde vara någon miljöfaktor, men det släppte vi. Det troliga är att det är helt normalt att så många barn kan födas ett och samma år, sett i ett längre skede.

Claes Lauritzen har träffat många både barn och vuxna med Aperts syndrom.

-Barn med Aperts syndrom är inte den katastrof som många tror. Visst är det jobbigt för både barnet och föräldrarna med all kirurgi, men det borde inte, i så stor utsträckning som sker idag, hindra föräldrarna att skaffa fler barn. Jag har träffat vuxna med syndromet som inte har opererats och det ser ofta väldigt bra ut. Det beror på att utgångsläget är väldigt olika från barn till barn, när det gäller ansiktet.

På 1960-talet kunde man i Paris visa att det med avancerad neurokirurgi var möjligt att flytta ut mellanansiktet och t o m ögonen, vilket man tidigare inte trodde var möjligt.

-I mitten av förra århundradet förstod man inte att barn med LKG-spalt (Läpp-, Käk-, Gomsplatt) inte hade något fel på intelligensen eller inlärningsförmågan och därför stängdes många in på mentalsjukhus och liknande. När en nobelpristagare i medicin visade sig ha gomsplatt fick man ändra uppfattning över en natt, sa Claes Lauritzen.

Frågan är när man ska göra vad när det gäller plastikkirurgi.

-Det är inte så lätt att säga att så här och så här ska man göra. Det vi vet är att man inte ska göra särskilt mycket så väldigt tidigt. Men vi opererar ibland sådant som annars kan förvärras, exempelvis andningen.

Andningsproblem

Har barnet med Aperts syndrom andningsproblem, vilket inte är ovanligt, kan det bli aktuellt med tidig kirurgi eller annan behandling

-Är överkäkarna små kan det innebära smalt svalg. Gomslemhinnan kan också vara tjockare än hos andra barn och det kan innebära andningsproblem. I första hand provar vi att behandla med C-PAP, en andningsapparat med övertryck som sätts över barnets näsa och mun.

Fungerar inte detta kan det bli nödvändigt att göra en sk trakeotomi, dvs ett operativt öppnande av luftstrupen på halsens framsida.

-Om inte heller detta räcker finns det metoder att flytta fram mellanansiktet, men det vill vi helst vänta med tills ansiktet vuxit färdigt. Hur man gör och när man gör olika saker varierar från fall till fall. De sju barn med syndromet som föddes förra året behandlades alla på olika sätt. All kirurgi kan egentligen göras vid vilken ålder som helst med de metoder vi använder idag, sa Claes Lauritzen.

Kraniofacial (skalle, ansikte) problematik ingår i flera missbildningssyndrom, men också som enskild problematik, exempelvis i form av för tidig sammanväxning av skallens ben (kraniosynostoser).

Det växande barnets skalle består i fosterlivet av flytande ”benflak” som kläms ihop vid förlossningen och sedan expanderar i den fortsatta tillväxten. I korsningarna mellan flaken finns fontaneller, en stor på hjässans framsida, en liten på baksidan, samt två sidofontaneller.

-Skarvarna mellan flaken består av rörliga suturer, ett slags bensömmar. Alla barn med Aperts syndrom har fast coronalsutur, en söm som löper tvärs över främre delen av skallen. Istället har de en bredare kompensatorisk fontanell. Funktionen för coronalsuturen är att skallen ska växa framåt, vilket den inte gör hos barn med Aperts syndrom. Deras huvud blir därför kort och högt. Är coronalsuturen fast på ena sidan och rörlig på den andra, blir huvudet snett, sa Claes Lauritzen.

Metoden för operation vid Aperts syndrom har nu använts under flera år med mycket bra resultat.

-Vi har behandlat cirka 130 barn, med så kallad båtskalle, med π -plastik och är mycket nöjda med resultaten. Operationen görs vid cirka 6 månaders ålder. Då har skallbenet blivit tillräckligt mineraliserat, men tyvärr har det ofta också hunnit deformeras. Därför strävar vi efter att utföra operationen tidigare.

På Sahlgrenska's plastikkirurgavdelning har man utvecklat π -plastiken så att pannan kan flyta framåt och bakhuvudet bakåt. Tillväxten åt sidorna bromsas upp.

-Vi vill påverka tillväxten kontinuerligt, helst gå in och skruva varje dag på den apparatur vi använder för att styra tillväxten. Men eftersom detta är omöjligt har vi istället utvecklat ett system med fjädrar som ger en liknande effekt. Metoden med fjäderelement för gradvis expansion har visat oväntat bra resultat. Men fortfarande återstår mycket som kan förbättras. Exempelvis vet vi inte riktigt hur starka fjädrar vi kan använda och hur länge fjädrar av viss styrka ska verka, sa Claes Lauritzen.

Den styrning av skallens tillväxt man eftersträvar måste avvägas så att huvudet inte tar skada av för mycket drag i en viss riktning, men heller inte så långsamt att benflaken växer fast.

Ett ytterligare problem i sammanhanget är att hitta en bra avvägning mellan tidig kirurgi och sådant man bör avvakta med att göra.

-Naturligtvis vill både vi och föräldrarna att barnen ska vara så fina som möjligt när de börjar skolan. Å andra sidan vet vi att ju mer vi gör när barnen är små, desto sämre blir möjligheterna att göra något riktigt bra senare.

Ansiktsskirurgi kan innebära att hela mellanansiktet flyttas med hjälp av fjädrar.

-Det är en operation som jag hittills varit emot att utföra innan barnet fyllt tretton år, men här måste jag kanske ändra uppfattning. Med nya metoder kan det bli möjligt att med hjälp av den nya generationens fjädrar flytta fram mellanansiktet successivt under hela tillväxten. Andningen förbättras och detta är möjligt att genomföra utan att tandanlagen förstörs. Här har vi kommit en bit på väg när det gäller att utveckla metoden, sa Claes Lauritzen.

Junior skallopereras

Efter hemkomsten fortsatte man besöka sjukhuset nästan varje vecka för olika undersökningar. När Junior var cirka ett halvår påbörjades förberedelserna för skalloperationen som skulle göras av ett specialist-team i en annan stad.

-Efter fyra-fem föreberedande besök på sjukhuset var det klart för operation. Vi ville veta så lite som möjligt om operationen, eftersom framför allt jag var fullständigt skräckslagen och inte kunde ta in någon information. Då borde någon ha frågat hur vi mårde och kanske stöttat oss, säger Fredrike.

Skalloperationen gick bra. När Junior vaknade på intensivvården var han uppkopplad till massor av slangar och hade bandage runt hela huvudet.

-Det såg värre ut än det var. Redan efter någon timme kunde Junior amma, trots att han var svullen runt hela huvudet, säger Jan.

Efter en vecka fick familjen åka hem, eftersom operationsresultatet var utan komplikationer.

-När bandagen togs bort hade han flera blåmärken i ansiktet och folk undrade nog vad han varit med om när vi var ute och handlade. Efter ett halvår togs spiralfjädrarna bort och det var dags att börja rikta in sig på handoperationerna, säger Fredrike.

Behandling av händer

Ann Nachemsom informerade också översiktligt om handkirurgi vid olika handförändringar.

Handmissbildningar klassificeras i tre olika grader (Upton):

Typ 1

☒ separat tumme, ofta kraftigt snedställd

- ☒ utebliven (helt eller delvis) separering av fingrarna
- ☒ lillfingrets ytterled är rörlig
- ☒ plan handflata

Typ 2

- ☒ utebliven (helt eller delvis) separering av tummen
- ☒ ofta snedställd tumme
- ☒ utebliven separering av pek-, lång-, och ringfingrarnas skelett
- ☒ utebliven separering av ring- och lillfingrarna
- ☒ konkav handflata

Typ 3

- ☒ utebliven separering av tumme, pek-, lång-, och ringfingrarnas skelett (kraftig sammanväxning)
- ☒ fullständigt utebliven separering av ring- och lillfingrarna
- ☒ konkav handflata

Operationsplanering

I operationsplaneringen ingår att tidigt få ut tummarna, helst innan första skaloperationen. Därefter görs en handoperation i halvåret med målsättningen tre fingrar och en tumme.

-Helst görs tumoperationen på båda sidor samtidigt. Målsättningen bör vara att alla fingrarna är separerade när barnet är 2-3 år, sa Ann Nachemson.

Vid den **första operationen** separeras tummarna (båda sidor) från pekfingrarna med hud som förskjutes från handryggen samt fullhudstransplantat.

Vid den **andra operationen** separeras pek- och långfingrar och ring- och lillfingrar med fullhudstransplantat på båda sidor.

Vid den **tredje operationen** sker en separation av lång- och ringfingrar, oftast i två steg, där man i steg ett drar isär mjukdelarna med ett särskilt instrument och i steg två gör en separation med fullhudstransplantat.

Juniors händer opereras

När Junior var nästan ett år gjordes den första handoperationen, som gick ut på att separera Juniors tummar, en operation som gjordes i familjens hemstad.

-Handoperationen skulle egentligen ha gjorts före den avslutande skaloperationen då fjädrarna togs bort, men så blev det inte. Under det första året träffade vi många olika specialistläkare och kände ett stort behov av att få någon läkare som koordinerade alla undersökningar och behandlingar och som vi kunde vända oss till med våra frågor. Det ordnades också och det kändes väldigt bra, säger Jan.

Den inledande operationen att separera Juniors tummar gick bra, men på uppvaket fick Junior en del problem med andningen.

-Vi tyckte det lät förskräckligt. Efter ett dygn försvann rosslingarna. Eftersom man gjorde tumseparationer på båda sidor samtidigt och lagt om med stora bandage nästan upp till axlarna, var det inte lätt för Junior att leka när han kom hem. Men bara efter några dagar hade han accepterat bandagen och lyckades ändå leka en hel del, säger Fredrike.

-Nu väntar ytterligare ett antal handoperationer. I övrigt vet vi inte hur det kommer att bli med fötter, käke och tänder. Det är ännu för tidigt att säga något om hur omfattande åtgärder som kommer att krävas, säger Jan.

Förändringar och behandling av händer, fortsättning

Med dr Rolf Habenicht, Katolisches Krankenhaus Wilhelmstift, Hamburg, Tyskland, informerade om behandlingen på sjukhuset när det gäller händer och fötter vid Aperts syndrom.

Rolf Habenicht föreläste om de anatomiska förändringarna i händer och fötter vid Aperts syndrom samt behandlingsstrategier för hand- och fotkorrektioner som en del i den allmänna behandlingsstrategin.

-Hittills har vi erfarenhet av behandlingen av 108 patienter med Aperts syndrom.

Handen

Följande anatomiska, sjukliga förändringarna i händerna vid Aperts syndrom förekommer:

- ⌘ sammanväxning/-smältning av karpalbenen (handlovsbenen) (ingen funktionspåverkan)
- ⌘ underutvecklad och tunn mellanbensmuskulatur (påverkar fingerrörligheten)

-Dessa muskler kan behövas lossas eftersom de ibland är för korta, sa Rolf Habenicht.

- ⌘ underutvecklade artärer, pulsådor och nerver i mellanhanden (kan ha betydelse vid kirurgisk behandling) och medföra cirkulationsproblem
- ⌘ sammanväxning av mellanhandsbenen hos fler 75 % (innebär avvikande lillfingrar)
- ⌘ förändrade böjsenor (kan påverka rörligheten)
- ⌘ sammanväxning av fingrarnas ledande rörben (innebär att det är omöjligt att knyta näven)
- ⌘ sammanväxning av leden längst ut på fingrarna (hos 20 % är den yttersta leden på lillfingret rörlig)
- ⌘ onormal krökning i sidled av pekfingret
- ⌘ onormal krökning av tummen i sidled
- ⌘ infekterade nagelband

De många avancerade behandlingsstrategier som Rolf Habenicht redovisade i ord och bild är tyvärr omöjliga att redovisa i form av ett nyhetsbrev som detta. De fyrfingerrekonstruktioner av 67 patienter med Aperts syndrom som man gjort sedan 1996 har alla blivit lyckade sånär som på en patient, där det inte var möjligt.

En fråga föräldrarna ställde var huruvida känseln i handen gick att rädda.

-Det har inte varit några större problem, trots att nerverna har varit mycket tunna hos en del av patienterna.

Distraction- d v s vävnadsförlängning

Rolf Habenicht har konstruerat förlängningsinstrument i olika storlekar och lätta material. Mellan 1996 och 2006 har man använt distractionsbehandling på 54 händer hos barn som har Aperts syndrom.

Distraktionsprincipen på Aperthänder innebär att man fäster stålpinningar i fingrarnas skelettdelar. Sammanväxt skelett delas och fingrarna "skruvas" sedan isär med cirka 0,75 mm/dygn med hjälp instrumentet. Den långsamma separationen innebär att det hinner bildas ny vävnad mellan fingrarna. Denna behandlingsmetod används för att separera mycket kraftigt sammanväxta lång- och ringfingrar. Rolf Habenicht har sett relativt få biverkningar av denna behandlingsmetod. Endast i två fall har man fått infektion där metallpinningarna går genom huden.

Förändringar och behandling av fötter

Rolf Habenicht informerade också om anatomiska, sjukliga förändringar i fötterna vid Aperts syndrom.

Följande fotförändringar förekommer vid syndromet:

- ☒ ledsammansmältning i bakfoten
- ☒ utebliven separering av tårna
- ☒ flera tånanlag i stortån
- ☒ sammanväxning och felplacering av benen i mellanfoten
- ☒ onormal krökning i sidled av stortån

Precis som vid handförändringarna informerade Rolf Habenicht om olika behandlingsstrategier för fotkorrektioner, vilka inte heller är möjliga att redovisa här.

Slutsatser, händer och fötter

Slutsatser, händer:

- ☒ genom kombinationer av flera samtidiga ingrepp i båda händer reduceras antalet operationer
- ☒ mjukdelsdistraktion ger möjlighet att rekonstruera en fyrfingerhand hos majoriteten av personer med Aperts syndrom
- ☒ korrektion av tummens onormala krökning i sidled och sammanväxningen av mellanhandsbenen förbättrar handens utseendet och funktion

Slutsatser, fötter:

- ☒ eftersom det inte är lika nödvändigt med tidiga operationer bör man vara mer restriktiv när det gäller korrektioner.
- Det är först när barnet får problem med skor, får svårt att springa eller har ont som det är motiverat att göra vissa korrektioner, exempelvis att ta bort mellanfotsben när barnet har fått många tår och använda det i stortån om det behövs där, sa Rolf Habenicht.

Behandling av fötter

Docent Bertil Romanus, Sahlgrenska universitetssjukhuset, Östra, Göteborg, informerade om behandling av fötter vid Aperts syndrom.

-Jag möter patienter i alla åldrar med fot- och höftproblem, en hel del med Aperts syndrom. I princip är det med fötter som med händer vid Aperts syndrom, men behovet av funktion i fötterna är inte lika stort som i händerna. Därför får nog inte alla den behandling av fötterna

som de skulle behöva. I fötterna behövs framför allt stabilitet och inte så mycket rörlighet.

Sammanvuxna tår innebär egentligen inga stora problem, enligt Bertil Romanus.

-Men beroende på hur det ser ut inne i tårna kan vi säga vilka problem som kan uppstå framöver. Tår som hänger ihop växer också tillsammans och behöver sällan åtgärdas, i vart fall sällan innan barnen börjar gå. Jag tycker inte man ska ha för bråttom med att åtgärda fötterna. Bäst är det att vänta och se hur det ser ut när barnen har gått på sina fötter halvår. Då ser man bättre vad som behöver göras.

Å andra sidan tycker inte Bertil Romanus att man ska vänta tills barnen med Aperts syndrom får problem i 7-10 årsåldern. Följande kan behöva göras:

- ☒ en stortå som är sammanvuxen med en extra tå kan behöva åtgärdas, på så sätt att man tar bort "allt extra"
- ☒ fötter som växer snett p g a sammanväxta tår
- ☒ när flera ben hänger ihop
- ☒ när flera leder saknas

Av fotens 30 ben är 20 viktigare än de resterande 10. I foten finns många leder, en del är viktiga för balansen, andra enbart för att dämpa stegen mot marken.

För att kunna gå krävs det:

- ☒ fungerande hjärna
- ☒ viss energi
- ☒ raka ben med fötterna rätt placerade under tyngdpunkten
- ☒ muskelkontroll av lederna i höfter, knän och fötter
- ☒ balanskontroll
- ☒ fungerande växelmotorik höger, vänster

Kraven på foten för att man ska kunna gå är:

- ☒ en häl som sitter rätt i förhållande till underbenet
- ☒ en häl som sitter rakt och mittemellan muskler och leder
- ☒ att foten är rak och cirka 10 ° utåtroterad
- ☒ belastbar hud
- ☒ aktiva lyftare
- ☒ styrka och frånskjut
- ☒ fotledsrörlighet

-Platta och utåtvinklade fötter innebär att knäna glider ihop och fötterna glider utåt. Kroppstygden förstärker denna felställning. Nyföddhetsbilder visar inte benanlagen eftersom de då ännu inte är förbenade och därför kan vi inte se om benen är åtskilda. Det vore en klar fördel om vi kunde upptäcka detta på annat sätt, så att vi kan åtgärda det innan det ger barnet problem.

Tidigare har man inte haft fokus på hur framtiden ter sig för barn med Aperts syndrom när det gäller den fortsatta tillväxten. Men numera vet man bl a att

- ☒ sammanväxta tår inte innebär några problem, tvärtom kan det vara en fördel eftersom de lättare styr rätt
- ☒ stortån förblir kort och växer snett
- ☒ utsidan av foten växer sämre än insidan
- ☒ stelhet i mellanfotsbenen kan ge smärtor under främre trampdynan

Följande ortopediska mål föreslog Bertil Romanus:

- ☒ eliminera problem genom
 - inlägg i skor
 - operation skelett, naglar
- ☒ om möjligt förebygga framtida problem som beror på tillväxten
- ☒ följa utvecklingen och ingripa innan problem uppstår

Frågor

Kan barnen hoppa och springa på ett normalt sätt?

-Ja, det kan de, så länge de är barn. När de blir vuxna, och mycket tyngre, kan de få problem utan normal stötdämpning

Kan det bli aktuellt med tidigare fotoperationer?

-Jag ser gärna att barnen gått ett tag på sina fötter, som jag nämnt tidigare, kanske tills de är 3-4 år, innan man gör något. Under den tiden händerna prioriteras vill jag gärna träffa och titta på barnen. Större skelettoperationer, t ex för att få rakhet, bör göras innan barnen börjar skolan. Ett större problem får vi om bakfoten inte är rak eftersom hela foten då inte blir rak.

Finns det något vårdprogram för våra barn?

-Jag samordnar mina insatser med Claes Lauritzén och det blir ett slags protokoll, men längre har vi inte kommit.

Får barnen balansproblem?

-Ja, i fötterna, vilket innebär att de inte kommer att gå så bra i svår och krävande terräng.

Följer barnen med syndromet vanliga tillväxtkurvor?

-Det kan jag inte svara på. Och jag tror inte att någon följt barnen så länge att man kan säga någonting om det idag.

Junior idag

Idag är Junior en pigg liten kille som använder sina "händer" på ett maximalt bra sätt. Handoperationerna är inte över. Avsikten är att separera fingrarna.

-Vi hoppas och tror att han kan få femfingerhänder. Juniors tår är också sammanväxta ska väl opereras någon gång i framtiden. Närmast på tur när det gäller fötterna är att vi ska få träffa en ortoped. Reden nu reser sig Junior och går med gåvagn, och det verkar inte som om han har ont när han går. Sjukgymnasten, som Junior haft sedan han var fyra månader kanske har råd och tips som kan underlätta när han går, säger Fredrike.

Andningsproblemen kvarstår delvis och förvärras när Junior blir förkyld och det är han ofta. Då snarkar och rosslar han rätt mycket när han sover på nätterna.

Att leva med ett annorlunda utseende, att bemästra sin livssituation (föräldrar och barn)

Psykolog Elisabet Knudsen, Sahlgrenska universitetssjukhuset, Göteborg, informerade om barns utvecklingsfaser, och hur man kan bemästra operationer i olika åldrar, samt två studier om identitet- och operationspåverkan.

Ansiktskirurgi/operationspåverkan, barnets bemästring av sin situation

I Barnkonventionen sägs bl a beträffande kirurgi att barn, när de blir äldre, ska de tillförsäkras deltagande i beslut på deras egna villkor.

-Barns utveckling av ett **ansiktsmedvetande** börjar tidigt. Redan från födseln skiljer barnet på ansikten och andra föremål och härmar exempelvis ansiktsuttryck mycket tidigt.

Vid två månaders ålder kan barnet skilja på olika ansiktsuttryck exempelvis glad, arg, ledsen.

-Vi 6-9 månader utvecklar barnet en perceptuell begränsning och specialiserar sig på vissa ansikten som de ser ofta. I detta ligger ett över-

levnadsvärde, men här grundläggs också en misstänksamhet mot avvikande utseenden.

Vid 8 månader tittar barnet på sig själv i en spegel och vid två års ålder känner det igen det egna ansiktet.

-När barnet är 3-5 år börjar det ställa frågor om utseende och vid 5-7 år kan det börja diskriminera barn med annorlunda utseenden. Något år senare utvecklas självmedvetandet och en känsla av olikhet hos barn med funktionshinder, sa Elisabet Knudsen.

I barns utveckling finns det bättre och sämre tidpunkter **för operation.**

-Från nyföddhetsstadiet till ca 1,5 år kan sägas vara en gynnsam tid för operation. Från den tiden kommer barnet inte att ha kvar några skräckfyllda minnen utan enbart kroppsminnen i form av lust- eller olustkänslor. En förutsättning för att barnet skall slippa olustkänslor är total närvaro av föräldrarna och väl genomförd smärtlindring.

Under perioden 2-6 år utvecklas språket och barnet kan sätta ord på upplevelser. Det börjar få tids- och rumsuppfattning, börjar skilja på fantasier och verklighet, men har en outvecklad föreställningsvärld och fyller i med egen fantasi det som är obegripligt. Deras tänkande är helt och hållet konkret.

-Barnet klarar att bemästra en operation om föräldrarna gör goda förberedelser. Det kan handla om att läsa böcker om barn eller djur som opereras, att ge barnet mycket tid att ställa frågor och att de får lov att protestera. Föräldrar är välkomna för konsultationer inför operationer av deras barn.

7-12 år innebär nya kognitiva förmågor, men fortsatt konkret tänkande.

-Barnet skaffar sig omvärldsorientering och viss självständighet gentemot föräldrarna. Perioden är relativt stabil förutom "nioårskrisen" med ledsenhet, depression och aggressivitet som de flesta barn känner av mer eller mindre. Nu kräver barnen delaktighet i behandlingen med egna beslut så långt det är möjligt. Barn i den här åldern bemästrar en operation väl om förberedelserna är goda. De vill gärna visa sig "duktiga" men har ofta känslor som de inte visar.

Till god **hjälp för barnet som opererats** är bearbetande lek av olika slag, kreativ verksamhet, måla, skriva dikter berättelser, mm. Samtalsterapi i vissa situationer. Till hjälp för barn som lever med ett avvikande utseende är ovanstående till hjälp samt tillgång till bra kamrater och gärna en vuxen att anförtro sig åt.

Perioden 13-18 år karaktäriseras av

- ☒ abstrakt, teoretiskt tänkande
- ☒ frigörelse från föräldrarna
- ☒ självcentrerad narcissistisk period
- ☒ viktigt att få bestämma själv
- ☒ värnar integriteten
- ☒ i stort sett egna beslut beträffande operation

Sammanfattningsvis ökar barnets förmåga att bemästra sin livssituation om

- ☒ man stöttar det utifrån dess förmågor
- ☒ man inte skyndar på med kirurgi
- ☒ det finns god anknytning
- ☒ det finns god självkänsla
- ☒ det finns åtgärdsprogram mot mobbning i skolan

.Ansiktskirurgi/identitetspåverkan, operationspåverkan

-Jag har gjort en studie om identitetspåverkan och operationspåverkan vid ansiktskirurgi och här följer svaren på några av de frågor jag ställt, sa Elisabet Knudsen.

☒ På frågan om de hade haft svårt att känna igen sig själva i spegeln efter en större operation svarade 5 personer ja och 9 stycken nej, av de totalt 14 stycken som svarade.

-Några kommentarer var; ”positiv förvandling”, ”förnyande känsla”, ”under flera veckor var det skrämmande, men ändå positivt”

☒ På frågan om andra reagerade mycket på operationsresultatet svarade 12 personer ja och 2 inte så mycket.

Kommentarer beträffande andras reaktioner; ”överlag positiva reaktioner”, ”familjen såg stor skillnad, andra inte”

☒ På frågan om du kunde känna dig som ”en i mängden” efter operationen svarade 3 personer ja, 5 med jakande kommentarer och 6 nej.

Kommentarer: ”Nej, det kommer jag aldrig att göra.”

☒ På frågan hur stor del av din personlighet utgörs av utseendet svarade man bl a; ”allt”, ”våldigt viktigt”, ”hela min personlighet har utvecklats kring mitt utseende”, ”jag ser mig inte som missbildad, men andra gör det”

Den operationspåverkan Elisabet Knudsen undersökt handlar om hur skolgång, kamratkontakter, fritid och känsloliv, har påverkats. 23 personer (15 kvinnor, 8 män) har svarat.

Några resultat av studien visar exempelvis:

- ☒ att 60 % av kvinnorna och 50 % av männen ansåg att operationen inte alls hade påverkat kamratkontakten
- ☒ att 27 % av kvinnorna och 25 % av männen ansåg att skolgången hade påverkats ganska mycket av operationen
- ☒ att 33 % av kvinnorna och 50 % av männen ansåg att känslolivet hade påverkats ganska mycket av operationen

Hur föräldrarnas bemästrar sin livssituation

Föräldrarnas förväntningar på det blivande barnet är som högst vid cirka sju månaders graviditet. Därefter minskar förväntningarna nästan ned till noll.

-När barnet sedan föds och visar sig ha en funktionsnedsättning blir det för många en kris som startar med chock som följs av reaktionfas, bearbetningsfas och nyorientering. Vid sådana tillfällen behöver föräldrarna strategier för att stå ut med sorg och smärta, så som copingstrategier för att bemästra situationen. Copingfördelar är *positivism, känsla av sammanhang, begripbarhet, hanterbarhet och meningsfullhet*. Om man gör någonting för att lösa problem så mår man bra av det. Samhörighet, att man inte är ensam om problemet, och någon form av kompetens underlättar också krishanteringen.

Föräldrar brukar ofta framhålla vikten av

- ☒ god organisation i vardagen
- ☒ gott kamratskap mellan föräldrarna
- ☒ känslomässig bearbetning
- ☒ att ta emot allt stöd man kan få
- ☒ se på situationen med humor
- ☒ se barnets förmågor istället för det som är annorlunda
- ☒ ta emot hjälp från mor- och farföräldrar

-Det blir ett slags hälsoinventering i motsats till dålig anpassning till att ha ett barn med funktionsnedsättning.

Familjesituationen, syskonrollen

Sjuksköterska Andreas Tallborn Dellve, Lyckans backe, Vallda, informerade på en tidigare familjevistelse om familjesituationen och syskonrollen.

-På Ågrenska har vi intresserat oss för familjesituationen och syskonrollen i familjer med barn med funktionshinder, med inriktning på stress och välbefinnande samt habiliteringsprocessen. I de forskningsprojekt som jag ingått i ville vi också ta reda på vad som är gemensamt för familjer med barn med ovanliga funktionshinder i förhållande till situationen där funktionshindret är mer vanligt.

Att klara av, bemästra, en familjesituation som startar i kaos i o m att man får ett barn med ett ovanligt funktionshinder, är en process utan några givna lösningar.

-Det ställs stora krav på att hitta drivkrafter till förändring, att gå från kaos till bemästring och en insikt om vad som behöver göras. Men detta är sällan någon rätlinjig process. När man tycker att man precis hittat bra lösningar kan man, av olika skäl, falla tillbaka i kaos, sa Andreas Tallborn Dellve.

Kaossituationen innebär ofta

- ☒ att man saknar kontroll över sitt liv
- ☒ känner brist på kompetens att hantera situationen
- ☒ känner existentiell rädsla
- ☒ att man bara fokuserar på sjukdomen
- ☒ ovisshet
- ☒ social isolering

Vändpunkten kan komma

- ☒ genom egna kritiska reflexioner, eller med hjälp av assistent
- ☒ med tiden
- ☒ p g a ökad egenkompetens
- ☒ när barnet mår bättre

-Den kan också komma genom meningsskapande normalitet, livskunskap/lärande och en ny säkerhet.

Bemästring innebär att man skaffat en kontrollerad struktur på sitt liv, där det exempelvis kan ingå att som föräldrar försöka ta reda på så mycket som möjligt om barnets sjukdom.

-Det finns strategier för bemästring, d v s olika sätt att angripa problemen på. Ett sätt är att fokusera på ett problem i taget och försöka finna lösningar som fungerar. Ett annat, mindre konstruktivt sätt, är att undvika allt som har med barnets sjukdom att göra. Ytterligare ett sätt är att bara stå ut med situationen, sa Andreas Tallborn Dellve.

Bakgrunden till ett av forskningsprojekten med inriktning på familjesituationen, var att det ofta är svårt för föräldrar till barn med ovanliga funktionshinder att få bra och relevant information och att många känner sig väldigt ensamma.

-Det krävs också mer aktiva och kompetenta föräldrar som inte sällan fungerar som advokater för sina familjer, vilket ofta är ett stort problem. Det krävs också mer kunskap, mer delaktighet i habiliteringsprocessen och kunskap hur man bäst förhandlar med sociala myndigheter och stödinstitutioner.

En fråga man ställde i projektet var om det var möjligt att förbättra situationen (bemästringen) snabbt, med tanke på stress, välbefinnande, socialt stöd, livskvalitet mm genom ett intensivt kunskapsprogram.

-Vi tittade på hur föräldrarna upplevde *stress och belastning* före ett familjeprogram (intensiv familjeintervention) direkt efter programmet, efter sex månader och efter ett år. Det vi bl a såg var att mammor upplevde mer stress än pappor t ex när det gällde social isolering jämfört med en kontrollgrupp. Pappor upplevde hög föräldrastress därför att de tyckte att de saknade kunskap och kompetens att hantera situationen.

När det gäller *hälsa och välbefinnande* tyckte mammor att de hade sämre hälsa och mer hälsoproblem än papporna före familjeprogrammet. Efter programmet hade inte hälsan förbättrats, men tröttheten hade minskat och stödet från partnern ökat.

Kunskap om barnets funktionshinder har stor betydelse när det gäller förmågan att hantera vardagliga problem som hör samman med barnets funktionshinder.

Efter programmet hade både mammor och pappor fler *aktiva strategier* för att hantera familjens situation. Råd och tips från bl a medicinsk expertis togs mer välvilligt emot.

-Det är svårt att värdera vad som är "bästa" strategin. I allmänhet är de aktiva val varje individ gjort bäst på sikt, både när det gäller den egna hälsan och familjens hälsa, sa Andreas Tallborn Dellve.

Sammanfattningsvis kan man säga att ett intensivt kunskapsprogram kan vara till god nytta för föräldrar, särskilt för pappor och för heltidsarbetande föräldrar av båda könen.

I projekten ingick också att utvärdera kvalitet och delaktighet i habiliteringsprocessen före och efter ett kunskapsprogram.

-Före programmet skattade föräldrar till barn med ovanliga funktionshinder att deras delaktighet i habiliteringsprocessen var lägre i förhållande till kontrollgruppen (föräldrar till barn med mer vanligt förekommande funktionshinder). Efter programmet ökade kraven på en bra habiliteringsprocess och närmade sig kontrollgruppens krav.

Syskonrollen

-Vi har på Ågrenska, under många år, intresserat oss för syskonens situation och syskonrollen i familjer med barn med funktionshinder. Syskonen och deras problem uppmärksammas sällan, därför att familjen oftast är så fokuserad på barnet med funktionshindret och den familjesituation detta ger upphov till.

Under familjevistelserna har vi program för syskonen i detta ingår bl a syskonsamtal.

-Syskonrelationen är i allmänhet den relation man har längst i livet. Hur den ser ut, och vilka problem den medför, beror på flera faktorer, men diagnosen och dess allvarlighetsgrad spelar stor roll. Men det finns både olikheter och likheter i syskonrollen överhuvudtaget. Det är mycket syskonen uttrycker som är gemensamt, oavsett syskonets diagnos, sa Andreas Tallborn Dellve.

Följande är exempel på vad syskon ofta uttrycker som viktigt vid syskonsamtalen:

- ⌘ att bli "sedd" för den man är och inte bara jämförd
- ⌘ att förstå vad funktionshindret innebär och beror på

-Syskonen uttrycker ofta att de vill veta mycket om syskonets sjukdom/funktionshinder. Om de inte får tillräckligt med information drar de egna slutsatser och dessa kan vara mer skrämmande än det som är verkligt.

- ☒ att bli ”insläppt” och delaktig, eftersom det är en familjeangelägenhet när ett barn har ett funktionshinder
- Inte sällan uttrycker syskonen att de vill följa med till doktorn, till habiliteringen osv. Syskonens kunskap är en ”nyckel” till ett bra sätt för dem att förhålla sig till situationen.
- ☒ att få hjälpa till/ slippa hjälpa till
- ☒ att få uppskattning när man anstränger sig
- ☒ att bara få vara barn och inte ha för stora krav
- ☒ att själv få egen tid med föräldrarna
- ☒ att få vara ifred, ha sina saker ifred, inte bli störd
- ☒ att inte behöva känna rädsla, känna sig hotad eller utsatt
- ☒ att kunna ha kamrater hemma

-Inte sällan uttrycker syskonen ”svåra” känslor som de försöker förhålla sig till så bra som möjligt, exempelvis skam, skuld, oro, rättvisa/orättvisa, bekymmer/omsorg, kränkningar. Syskon vill ofta prata om hur det blir ”sedan”, när föräldrarna inte finns i livet längre. Utmärkande är också den oerhört starka lojaliteten syskon känner för den egna familjen och för syskonet med funktionshindret, se Andreas Tallborn Dellve.

I slutet på familjeveckan informeras föräldrarna allmänt om hur syskonen haft det och diskuterar hur man som föräldrar kan förhålla sig till syskonsituationen.

-Det handlar då oftast om de nämnda frågorna. Många syskon uttrycker också stor glädje och tillfredsställelse med att fått träffa andra syskon i samma situation, att fått dela bekymmer och glädje med syskon som förstår utan en massa förklaringar.

Funktioner i och kring munnen

Sjukhustandläkare Marie-Louise Sellgren och logoped Åsa Mogren, båda från Mun-H-Center i Göteborg, informerade om funktioner i och kring munnen.

Mun-H-Center är ett nationellt orofacialt (mun och ansikte) kunskapscenter för sällsynta diagnoser.

- I Mun-H-Centers uppgifter ingår bl a att samla in, bearbeta och sprida information med inriktning på problem som har med munnen att göra, exempelvis att prata och att äta. Bettavvikelser, dregling och

behov av särskild munvård är också vanligt förekommande vid ovanliga medfödda sjukdomar och syndrom.

Mun-H-Center har ett nära samarbete med Ågrenska sedan många år. -Under Ågrenskas familjevistelser delar vi med oss av de kunskaper vi redan har om diagnosen. Vi samlar också in ny kunskap med hjälp av särskilda frågeformulär till föräldrarna om barnets tandvård och munhygien samt eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.

Mun-H-Centers tandläkare och logoped gör också under familjeveckan en översiktlig undersökning av barnens munförhållanden. Såväl observationerna vid undersökningen som uppgifterna i frågeformuläret dokumenteras i en databas på Mun-H-Center. Familjerna bidrar på så vis till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta tillstånd och sjukdomar.

-Genom att vända sig till Mun-H-Center kan tandvårdspersonal, annan vårdpersonal och familjer få information och råd kring frågor om munhälsovård, munfunktion och tandbehandling.

I Mun-H-Centers uppgifter ingår också utbildning, handledning, konsultation, viss behandling, forskning och metodutveckling. Information finns på www.mun-h-center.se Där finns även information om hjälpmedel varav en del finns till försäljning.

Barn med Aperts syndrom har nästan alltid trångställda och felställda tänder, speciellt i överkäken. Överkäken är smal och liten i förhållande till underkäken.

-Extra svårt är det naturligtvis att hålla rent i munnen om tänderna är trångställda och felställda och om gommen dessutom är smal, vilket är fallet vid Aperts syndrom. För att undvika hål i tänderna (karies) och tandköttsinflammationer är det därför extra viktigt att försöka få tandborstningen till en god vana så tidigt som möjligt. Börja borsta tänderna morgon och kväll när första tanden kommit fram. Använd en liten mjuk tandborste. Om det är svårt att komma åt ordentligt i munnen kan en dubbeltandborste, t ex Curlis Curve, vara till god hjälp. Eltandboste kan också rekommenderas. Har man problem med sina händer och med finmotoriken, är det särskilt viktigt att prova ut en tandborste som är lätt att använda.

En del barn som varit sondmatade kan också vara överkänsliga för beröring i munnen och kan behöva hjälp av tandvårdspersonal eller logoped att försöka träna bort detta.

-Med hjälp av successiv massage och stimulans kan man vänja barnet vid beröring i och kring munnen.

För de barn som behandlas med tandställning innebär detta en ytterligare svårighet att ha en bra munhygien och de kan behöva extra hjälp med munvården.

- Många barn med Aperts syndrom har ett högt gomvalv och slemhinneveck i gommen som gör att matrester kan fastna där. Använd en mjuk tandborste eller skumgummitork som fuktas med ljummet vatten och torka rent med om det behövs.

Barn med Aperts syndrom är i mycket starkt behov av specialisttandvård. Alla barn blir idag kallade till tandvården första gången mellan 1 - 3 1/2 års ålder. När de kallas beror på var man bor i landet. Barn med Aperts syndrom bör få en första bedömning och behandlingsplan hos barntandvårdsspecialist, alltså hos en pedodontist. Sedan kan det mesta av tandvården utföras på ordinarie hemmaklinik i samråd med Pedodontin. Om barnet måste genomgå mycket ortodonti och kirurgi är det lätt att missa den dagliga munvården. Det orala funktionshindret ger tillräckligt mycket problem. Men barnet ska dessutom inte behöva riskera att få hål i tänderna.

Följande faktorer påverkar uppkomsten av karies; saliven, bakterier och socker.

-God munhygien och goda kostvanor minskar risken för karies. Alla barn ska borsta tänderna med fluortandkräm två gånger om dagen. Extra fluortillägg i form av fluortabletter, fluorsköljning och fluor-tuggummi kan rekommenderas, eftersom fluor stärker och ”lagar” emalj som börjat lösas upp. Era barn bör få komma på regelbundna extra besök hos profylaxtandsköterska eller tandhygienist 3 – 4 gånger varje år. De kan också ge förslag på vilken typ av fluortillägg som passar era barn bäst. Även plastning av kindtändernas tuggytor, s k fissurförsegling, bör göras tidigt.

En del barn med Aperts syndrom kan ha artikulationssvårigheter på g a den trånga munhålan och den lilla överkäken.

-Grundproblemet är sällan fel på munmotoriken, men trots det kan en del barn vara hjälpta av munmotorisk träning och artikulationsträning för att lättare kunna kompensera för ljud som är svåra att göra. En del av barnen har språkliga problem och då hjälper inte munmotorisk träning.

Om barnet har talsvårigheter är det viktigt att man får kontakt med en logoped för bedömning och behandling.

-Det är viktigt att analyserar talsvårigheterna noga för att se om det verkligen finns ett behov av munmotorisk träning. Sådan träning kan exempelvis bestå av mungympa, sug-och blåsövningar, sensomotorisk stimulans med eltandborste och olika träningshjälpmedel såsom tmunskärm och gomplatta.

Återkoppling till barnens program

Pedagog Astrid Emker, Ågrenska, informerade om pedagogiska aspekter och återkoppling till barnens program.

Den pedagogik som passar det enskilda barnet med sällsynt diagnos utformas utifrån

- ☒ individens förutsättningar
- ☒ generell specialpedagogik
- ☒ specifik kunskap om diagnosen

-Syndromdiagnoser är kombinationer av symptom som förekommer i varierande svårighetsgrader och ger komplexa konsekvenser.

Under familjevistelsen tas största möjliga hänsyn till varje barns/ungdoms individuella omvårdnadsbehov genom att bl a:

- ☒ genom att ge möjlighet till lugn och ro
- ☒ anpassa tider efter barnens/ungdomarnas behov, t ex mattider
- ☒ skapa en tillgänglig miljö med hjälp av pallar, bord, skåp och toaletter på rätta höjder

-Hos oss på Ågrenska har **leken** stor betydelse och inom hjärnforskningen har man börjat förstå dess betydelse för hjärnans allsidiga utveckling och barnets utveckling av alla sina förmågor.

Leken för barn är ett sätt att:

- ☒ stärka självkänslan
- ☒ öva färdigheter
- ☒ träna motoriken
- ☒ lära sig turtagning
- ☒ utveckla fantasin
- ☒ lära sig språket
- ☒ stärka gruppen
- ☒ ta till sig kunskap
- ☒ ha roligt

För att **stimulera grov- och finmotoriken** får barnen prova många olika aktiviteter, t ex rörelsesånger och rörelselekar, aktiviteter där barnen kryper, klättrar och gungar, men också **skapande aktiviteter** såsom vattenlek, lek med fingerfärg, klossar, pussel och känselpåsar.

Kommunikation, språk och tal stimuleras genom korta tydliga instruktioner, kroppsspråk, stödtecken, bilder, kommunikationstavlor, sånger, rim och ramsor.

-Populära **aktiviteter** är Kalle Kanin i sin väska, känselbollar, böcker, munmotoriska lekar, massagesaga och sagokistan.

-Vi försöker se till varje barns individuella behov och skapa trygghet, bl a genom att barnet är med samma personal hela veckan. Många av barnen som kommer till oss infektionskänsliga och därför är det viktigt att vara noga med hygien. För att barnen ska må bra krävs det också att personalen är lyhörd för varje barns omvårdnadsbehov, känsloläge och sömnbehov och se till att de får möjlighet till lugn och ro, sa Astrid Emker.

Information från Ågrenskas barnteam

Barnen som kommer till Ågrenskas familjevistelser, både barnen med funktionshindret och syskonen, har under dagarna aktiviteter som följer ett särskilt schema där skola och inomhus-/utomhusaktiviteter blandas. Det pedagogiska program Ågrenskas barnpersonal schemalägger tar hänsyn till barnens funktionshinder, individuella styrkor och svårigheter, intressen mm.

-Inför vistelserna tar två stycken ur barnteamet kontakt med föräldrar och skolpersonal och inhämtar uppgifter om vart och ett av barnen. Personalen läser tillgänglig information om funktionshindret och inför vissa veckor får de också kompletterande information genom att träffa medicinsk och psykosocial expertis, säger specialpedagog Astrid Emker, Ågrenska.

Utifrån den insamlade informationen bestäms det pedagogiska innehållet och barnens olika aktiviteter under familjevistelsen planeras.

-Det övergripande målet är att främja självständighet, samhörighet och delaktighet för barnen med funktionshinder och i det fallet följer vi ICF, WHO:s klassifikation av hälsotillstånd. Det noggranna förberedelsearbetet ger både barnen och Ågrenskas personal trygghet under familjevistelserna, säger Astrid Emker.

Information från försäkringskassan

Handläggare Gunnel Hagberg, Försäkringskassan, Göteborg, informerade om det ekonomiska stöd familjer som har barn med funktionshinder kan få från försäkringskassan, d v s vårdbidrag, handikappersättning, bilstöd, personlig assistans och tillfällig föräldrapenning.

-**Vårdbidrag** kan föräldrar söka om barnet har ett funktionshinder eller sjukdom som kräver extra vård, tillsyn och/eller har **merkostnader**. Ett krav är att den särskilda insatsen behövs under minst sex månader.

Vårdbidraget består av fyra olika nivåer, helt bidrag (102 500 kr/år, 2008), tre fjärdedels (76 875), halvt (51 250) och en fjärdedels (25 625). Bidraget är pensionsgrundande och skattepliktigt. En viss del kan erhållas som skattefri del om det finns merkostnader. Vårdbidraget omprövas normalt vartannat år och kan betalas ut till och med juni månad det år barnet fyller 19 år. Därefter kan barnet självt eventuellt erhålla handikappersättning.

Bilstöd är ett bidrag till hjälp för inköp av bil. Förälder kan få bilstöd om barnets funktionshinder medför att familjen inte kan åka med allmänna kommunikationsmedel.

-Funktionshindret ska vara bestående eller i vart fall beräknas vara under minst nio års tid. Därefter finns det möjligheter att ansöka om ett nytt bidrag. Bidraget består av ett grundbidrag samt ett inkomstprövat anskaffningsbidrag. Dessutom kan extra bidrag utgå för att anpassa bilen.

Assistansersättning är ett ekonomiskt stöd som ger personen med funktionshinder rätt till personlig assistent för att kunna leva ett mer självständigt liv. Om det grundläggande behovet, d v s hjälp med personlig hygien, på- och avklädning, att äta och kommunicera samt att assistenten ska vara väl förtrogen med funktionshindret, uppgår till mer än 20 timmar/vecka utgår ersättning från försäkringskassan för de timmar som överstiger detta antal.

-Det är kommunen som ansvarar för att behovet av personlig assistans tillgodoses och kommunen ersätter i sådana fall assistansen de 20 första timmarna/vecka. När det gäller barn måste dess behov av hjälp och

vård under större delen av dygnet vara av betydligt större omfattning än för friska barn.

Tillfällig föräldrapenning är ersättning för inkomstbortfall när en förälder måste avstå från arbete för bl a vård av sjukt barn. Ersättningen kan utgå maximalt 120 dagar/år och barn. Ersättningen kan betalas ut till dess att barnet fyller 12 år och i vissa fall upp till 16 år.

-För barn som omfattas av LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) gäller särskilda regler. För dem kan ersättning utgå från 16 års ålder upp till dess de fyller 21 år. Föräldrarna till dessa barn har också rätt till tio kontaktdagar/barn och år. Dessa dagar kan användas till exempelvis föräldrautbildning eller vid inskolning till förskoleverksamhet.

Samhällets övriga stöd

Socionom Anna Lindfors, Ågrenska, informerade på en tidigare familjevistelse om samhällets stöd och inledde med att informera om **lagstiftning för alla** (Lagen om allmän försäkring, Socialtjänstlagen, Hälso- och sjukvårdslagen, Skollagen), och **LSS** (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) som kom 1994.

-Ju mer stöd och hjälp och behandling ett barn med funktionshinder behöver desto fler blir barnets kontakter med personal som på olika sätt handhar hjälp- och vårdinsatser.

Det blir ofta mycket arbete för föräldrarna att ta reda på vilken hjälp som är möjlig, var man ska söka hjälpen och kanske sedan också överklaga avslag när man inte får som man vill.

-Det krävs ofta kunskap och omfattande kontakter med kommun eller landsting för att få hjälp och stöd och det tar mycket tid och kraft. Det bästa man kan göra som föräldrar till ett barn med funktionshinder är att hitta en person som hjälpa till med ansökningar och liknande, exempelvis en kurator på sjukhuset eller en handläggare på försäkringskassan, sa Anna Lindfors.

Lagstiftning för alla, är exempelvis lagar där

A/ kommunen administrerar stöd och hjälp t ex:

☒ *Skollagen*

☒ *Socialtjänstlagen, SOL*

B/ landstingen administrerar stöd och hjälp t ex:

☒ *Hälso- och sjukvårdslagen* (som inte går att överklaga)

Här ingår bl a rehabilitering, psykiatriskt stöd, råd och stöd enligt LSS, hjälpmedel, sjukresor, mm

☒ *Förvaltningslagen, AFL-lagen* om allmän försäkring. (Se särskilt kapitel)

Därutöver finns **LSS**, Lagen och stöd och service till vissa funktionshindrade, som är en ”**pluslag**” som kom 1994, som ersätter Om-sorgslagen som kom 1986. LSS administreras av kommunen.

Om föräldrar exempelvis anser att deras barn behöver personlig assistent i skolan, och inte får det, bör de först och främst ta reda på vad som står i Skollagen om detta stöd. Men det är inte enkelt gjort. Lagarna är inte skrivna så att man direkt kan se vilka rättigheter man har. De är mer resonerande och övergripande och därmed svåra att tolka.. För att förstå vilka rättigheter de innehåller måste man läsa förarbeten till lagarna och domstolsutslag.

Ett ytterligare problem är att man ändrar ständigt i lagarna och inte sällan får dessa ändringar ”dominoeffekt”, andra lagar förändras utan att detta framgår tydligt. Bäst är det om man lyckas skaffa sig en bra kontaktperson som arbetar med de här frågorna, t ex någon person på Försäkringskassan som man alltid vänder sig till.

LSS är en rättighetslag, d v s beslut om insatser kan överklagas. Avsikten med LSS är att ge människor med funktionshinder möjlighet att leva som andra. Ansökan lämnas till särskild tjänsteman i kommunen, s k LSS-handläggare.

LSS är avsedd för en särskild personkrets som delas in i följande tre grupper:

☒ personer med utvecklingsstörning och personer med autism eller autismliknande tillstånd.

☒ personer med betydande och bestående begåvningsmässigt funktionshinder efter hjärnskada i vuxen ålder, föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom.

☒ personer som till följd av andra stora och varaktiga funktionshinder, som uppenbart inte beror på normalt åldrande, har betydande svårig-

heter i den dagliga livsföringen och omfattande behov av stöd och service.

-I den sista stora gruppen ska alla tre kraven vara uppfyllda för att man ska komma ifråga för stöd och hjälp.

I den nya lagen talas om de tio rättigheterna:

- ☒ rådgivning och annat personligt stöd
- ☒ personlig assistans
- ☒ ledsagarservice
- ☒ kontaktperson
- ☒ avlösarservice i hemmet
- ☒ korttidsvistelse utanför hemmet
- ☒ korttidstillsyn för skolungdom över 12 år
- ☒ boende i familjehem eller i bostad med särskild service för barn och ungdom
- ☒ bostad med särskild service för vuxna eller annat särskilt anpassad bostad för vuxna
- ☒ daglig verksamhet

Personlig assistent kan man få om man har stora funktionshinder. Det ska bara undantagsvis kosta något att få stöd och service enligt den nya lagen.

-Som synes finns det stora möjligheter till stöd och hjälp i lagen från 1994. För att få tillgång till olika insatser krävs det att personen tillhör personkretsen och att man ansöker om stöd och hjälp.

I varje enskilt fall görs en individuell bedömning av LSS-handläggaren i kommunen.

-Som ansökande föräldrar ska man alltid göra skriftlig ansökan och aldrig nöja sig med muntliga beslut. Det ska också vara skriftligt så att ni kan överklaga det om ni inte är nöjda.

Alla kommuner har skyldighet att informera om lagen och i kommunerna finns informationsbroschyrer om LSS och annat stöd från samhället. RBU, Rörelsehindrade barn och ungdomar har också givit ut en mycket bra informationsskrift om samhällets stöd. Den heter "Rättigheter/möjligheter".

-Det går bra att kontakta försäkringskassan och socialtjänsten och be om mer information. Se dessutom särskilt kapitel "Information från försäkringskassan", sa Anna Lindfors.

SmågruppsCentrum informerar

Informationskonsulent Lisbeth Högvik, SmågruppsCentrum, Göteborg, informerade om SmågruppsCentrum.

-SmågruppsCentrum ansvarar för arbetet med Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser. Nya texter tas fram och redan befintliga uppdateras. I databasen finns information om drygt 200 ovanliga diagnoser. Underlagen till texterna skrivs av landets främsta experter, kompletteras sedan av handikapporganisationer och patientföreningar och bearbetas av SmågruppsCentrum för att informationen ska bli lättillgänglig för allmänheten. Allt material faktagranskas av en expertgrupp. Förutom den utförliga informationstexten i databasen finns också en kort sammanfattande folder för varje diagnos.

SmågruppsCentrum är ett nationellt informationscentrum för alla ovanliga diagnoser, en verksamhet som finns vid Sahlgrenska akademien på Göteborgs universitet.

-Verksamheten kan liknas vid en sambandscentral som samlar in, sammanställer och förmedlar kunskap, svarar på frågor och hjälper till med informationssökning. Alla som söker information, eller har frågor om en ovanlig diagnos, kan ta kontakt med oss och det är kostnadsfritt, sa Lisbeth Högvik.

Föreningsinformation

Yngve Wallenius, Apertföreningen, informerade om föreningen och dess arbete.

-Föreningen uppgift att företräda personer med Aperts syndrom och deras familjer samt påverka myndigheter och övriga som handhar frågor med anknytning till syndromet. Vi arbetar även för att stärka kontakten mellan olika diagnosbärare och familjer genom mötes- och läggerverksamhet. Föreningen genomför årligen minst två möten med varierande innehåll.

För den som önskar mer utförlig information om föreningen eller vill ha kontakt med föreningen hänvisas till föreningens hemsida: www.apert.se

Ordförande i föreningen är Yngve Wallenius, Nyköping

Tel: 0155-213 468

Mobiltelefon: 0709- 46 52 40

Adressen till föreningen är:

Apertföreningen

c/o Barnhabiliteringen Näckrosen

631 88 Eskilstuna

e-postadress: info@apert.se

Här kan man få mer information

Socialstyrelsen informationsfoldrar

e-post: sos.order@special.lagerhus.se

internetadress: www.sos.se/smkh

Center för små handikappgrupper, Danmark

internetadress: www.csh.dk

Frambu, center för sällsynta funktionshinder

internetadress: www.frambu.no

National Library of Medicine i USA producerar PUB Med som är en databas med medicinska artiklar från vetenskapliga tidskrifter

internetadress: www.nlm.nih.gov/

OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man). Internetadress:

www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=OMIM

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Överläkare Ann Nachemson
SU/Sahlgrenska
413 45 Göteborg
Tel: 031- 342 10 00

Dr. med. Rolf Habenicht
Klinik f Kinder- und Jugendmedizin
Postfach 73 10 40
D-22130 Hamburg
Tyskland

Överläkare Per Hessman
SU/Sahlgrenska
413 45 Göteborg
Tel: 031- 342 10 00

Professor Claes Lauritzen
SU/Sahlgrenska
413 45 Göteborg
Tel: 031- 342 10 00

Överläkare/docent Bertil Romanus
SU/Östra
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Psykolog Elisabet Knudsen
SU/Sahlgrenska
413 45 Göteborg
Tel: 031- 342 10 00

Pedagog Astrid Emker
socioonom Anna Lindfors
Ågrenska
436 02 Hovås
Tel: 031- 750 91 00

Informationskonsulent Lisbeth Högvik
Smågruppscentrum
Box 400
405 30 Göteborg
tel: 031- 773 55 80

Sjuksköterska Andreas Tallborn Dellve
Lyckans backe
www.lyckansbacke.se

Logoped Åsa Mogren
tandläkare Marie-Louise Sellgren
Mun-H-Center
Box 2046 Hovås
Tel: 031- 750 92 00

Handläggare Gunnel Hagberg
Försäkringskassan
405 12 Göteborg
Tel: 031- 86 70 85

Föreningsrepresentant Yngve Wallenius
Apertföreningen
www.apert.se

Eva föds med Aperts syndrom (från tidigare familjevistelse)

Eva 12 år, (1993) är Ulf och Margots äldsta dotter och hon har Aperts syndrom. Till familjen hör också syster Elin, 8 år.

Margots graviditet när hon väntade Eva var normal, likaså förlossningen.

-Det enda som var lite annorlunda med förlossningen var att Evas rotation tog längre tid än vad som är vanligt, säger Margot.

-Jag såg direkt efter födseln att det var något som inte stämde med Eva. Huvudet var högt och ansiktet väldigt annorlunda. Barnmorskan upplyste oss om att fötter och händer "inte var riktigt utvecklade". Jag tyckte att Eva i utseendet trots allt var väldigt lik Margot, säger Ulf.

Amningen kom igång normalt och Eva var bra på att suga.

-Hon lades ändå i kuvös, därför att man ville observera hennes kropp, säger Margot.

Samma dag Eva föddes fick hon diagnosen Aperts syndrom.

-Informationen var mager. Man sa att Eva hade en missbildning på skallen. Herregud, tänkte jag, kommer hon att dö då? Men i det avseendet blev vi lugnade av barnläkaren. Men hur det skulle bli på lite längre sikt fick vi inte veta, säger Ulf.

Tio dagar stannade Eva kvar på sjukhuset. Hennes händer och fötter var kraftigt missbildade. Fingrar och tumme var sammanväxta på båda händerna. Detsamma gällde fötternas tår. Man konstaterade att andningen fungerade, att trycket i huvudet inte var för stort och att hon inte hade något fel på hjärtat. Under tiden på sjukhuset kom mycket personal för att "titta" på det ovanliga barnet. De flesta hade aldrig tidigare sett ett barn med Aperts syndrom. Efter de tio dagarna på sjukhuset hade Eva precis gått upp så mycket som krävdes för att hon skulle få åka hem.

Evas huvud opereras

Under det första levnadsåret opererades Evas huvud. Benen i mellanansiktet, mellan pannben och hjässben, hade vuxit samman.

-Det var ett stort ingrepp. Efter operationen låg Eva i respirator. När hon fick lämna den fick vi genast bra kontakt med henne. Hon petade själv upp bandaget i ansiktet för att titta på oss, berättar Margot.

Efter fjorton dagar på barnsjukhuset fick Eva komma hem.

-Eva mårde bra. Det var inga problem med läkningen. Huvudet var inte längre lika högt, berättar Ulf.

Evas händer och den ena foten opereras

Efter två månader fick familjen remiss till Linköping där alla handoperationer kom att utföras.

-Man började med att frigöra vänstra handens lillfinger och att öppna upp tumgreppet. Vid ett senare tillfälle gjorde man samma sak med högerhanden. Med hjälp av ortoser höll vi fingrarna åtskilda, de ville gärna växa ihop, säger Ulf.

Vänsterfotens andra tå opererades bort för att få foten smalare. Benet i tån flyttades upp och blev förlängning av den vänstra tummen. Ett år gammal började Eva träna tillsammans med en arbetsterapeut. 2,5 år gammal var grundoperationerna i händerna klara. Därefter har vissa förbättringar gjorts fram tills dess Eva var sju år gammal.

Evas motorik fungerar bra

Eva kan sitta när hon är ett halvt år och gå när hon är ett år gammal.

-Lite sämre grovmotorik hade hon kanske, mest på grund av det stora huvudet tror jag. Finmotoriskt har hon inte haft några problem. Hon har fått ett bra handgrepp, trots att hon haft ovanligt svårt hopväxta fingrar. Fingerstyrkan är dock inte så bra. Hon skriver bra, men har svårt att t ex öppna en dörr

-Hon är starkast i tumme/lillfingergreppet i vänster hand, säger Ulf.

Evas axelparti har tunn muskulatur.

-Hon kan inte sträcka upp armarna över huvudet och hon kan inte heller räta ut armarna vid armbågarna, säger Margot.

Eva genomgår många undersökningar

Efter skalloperationen och flera operationer i händerna görs många efterkontroller med bl a datortomografi, en slags röntgen och kefalometri, som mäter hur benen växer i huvudet.

-Jag tror att Eva har sövts 40-45 gånger för olika operationer och många stora och små undersökningar. Vi har pratat med henne om operationerna långt innan hon kanske hade möjlighet att riktigt förstå allt. Hennes nalle fick tidigt ett bandage kring huvudet och bandage var faktiskt det första ord Eva kunde säga. Eva har aldrig varit ensam på sjukhuset. Vi har förhandlat oss fram till att få vara med. Vi har alltid varit med när hon fått sprutor och försökt att vara lugna alla de gånger man misslyckats. Eva har varit svårstucken, säger Margot.

Eva talar sent med få och märkliga ord

Eva föddes med en liten gomspalt vilket kan ha bidragit till talförse-ningen.

-Eva började säga enstaka ord när hon var tre år gammal. Orden var få och märkliga. De var mycket svåra att förstå. Men Eva var envis, så hon upprepade och upprepade. Förstod vi ändå inte tog hon tag i oss och visade vad hon ville. Under sina år på daghem utvecklades språket successivt, säger Ulf

Eva börjar skolan

Det sista året innan skolstarten går Eva i förskolan.

-Hennes skolmognad testas och resultaten från testen visar inga speciella problem. Hon talar otydligt, men ändå tillräckligt bra för att man ska förstå henne, säger Ulf.

På våren, innan skolan börjar, är Ulf och Margot med och ser till att berörd personal informeras om Evas syndrom.

-Det blev väldigt positiva reaktioner på den information de fick. Skolstarten gick sedan utan problem. Men under de första åren var jag ofta med i klassen och hjälpte till att lösa de problem som kom upp. Vi försökte på alla sätt att förebygga mobbing. Det lyckades också bra, men någon bästa kompis i skolan har Eva aldrig haft. Det har hon ofta saknat, säger Margot.

Eva idag

Evas öron har opererats ett antal gånger. Man har tagit bort vätska bakom trumhinnorna och satt in eller tagit ur plaströr.

-Nu har de problemen upphört och Eva mår förhållandevis bra, säger Ulf.

Eva spelar barytontuba, ett instrument med tre ventiler, som passar Evas händer utmärkt.

-Det lyckades att hitta ett lämpligt instrument tack vare en intresserad och engagerad musikskola. Idag spelar hon med i orkestern Lilla gardet. Det enda problemet är att instrumentet är tungt. Eva måste ha "bärrare" till och från träningarna med bandet, säger Margot.

En gång i veckan går Eva och simmar, det är hennes sjukgymnastik. Alla operationer är ännu inte gjorda. En stor skaloperation återstår och den ska göras när Evas alla permanenta tänder kommit fram.

-Det är det vi känner till. Möjligen ska man också göra ytterligare några handoperationer, säger Ulf.

Eva går hos specialisttandläkare. Hon har ett öppet bett och trångt mellan tänderna. Fyra mjölk tänder har tagits bort för att ge bättre plats åt övriga tänder. Eva är något kortväxt. Hon är idag 1,31 m lång.