



Beckwith-Wiedemann syndrom

Nyhetsbrev 165

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 Beckwith-Wiedemanns syndrom. En familjevistelse med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska år 2000.

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. Föreläsningar från en eller flera familjevistelser bearbetas och sammanställs till nyhetsbrev 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. Den medicinska informationen uppdateras fortlöpande i samarbete med föreläsarna, antingen till vissa delar eller i sin helhet. Sist i nyhetsbrevet finns en lista med adress och telefonnummer till föreläsarna.

Följande föreläsare har medverkat till framställningen av detta nyhetsbrev:

Avdelningsläkare **Fredrik Hedborg**, Uppsala, sjuksköterska **Ann-Marie Alwin**, Göteborg, logoped **Peter Greén**, Göteborg, specialpedagog **Ann Catrin Røjvik**, Göteborg, övertandläkare **Jan Andersson**, Göteborg, logoped **Lotta Sjögren**, Göteborg, kurator **Mats Månsson**, Göteborg, handläggare **Agneta Ljungwall-Bergstrand** och **Ann-Sofie Brobeck**, Göteborg.

Innehållsförteckning

| | |
|--|----|
| Medicinsk information | 3 |
| Hampus, 4 år, har BWS | 4 |
| Vad innebär den accelererande tillväxten | 5 |
| Hampus får diagnosen BWS | 6 |
| Komplikationer | 7 |
| Hur ställs diagnosen BWS? | 8 |
| Hampus får komma hem | 8 |
| Vad vet man om orsaken till BWS? | 9 |
| Hampus får sjukgymnastik och utvecklas långsamt | 10 |
| Behandling | 11 |
| Hampus stora tunga opereras | 11 |
| Komplikationer i skolåldern, ungdomen och vuxenlivet | 12 |
| Tal- och språk. Alternativ kommunikation | 12 |
| Funktioner i och kring munnen | 15 |
| Syskonrollen | 17 |
| Hampus idag | 19 |
| Samhällets stöd | 20 |
| Information från försäkringskassan | 22 |
| Föreningsinformation | 23 |
| Här kan man få mer information | 24 |
| Telefonnummer och adresser till föreläsarna | 24 |

Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
 Telefon 031-91 10 90
 Telefax 031-91 19 79
 E-mail nyhetsbrev@agrenska.se
 Hemsida www.agrenska.org
 Redaktör Jan Engström

Medicinsk information

Avdelningsläkare Fredrik Hedborg, Akademiska sjukhuset, Uppsala, informerade om de medicinska aspekterna på Beckwith-Wiedemanns syndrom, i fortsättningen förkortat BWS.

-Beckwith-Wiedemanns syndrom beskrevs första gången 1963 av den amerikanske läkaren Bruce Beckwith och vid ungefär samma tidpunkt av den tyske barnläkaren H-R Wiedemann. Det är ett mycket märkligt syndrom som vållat en hel del huvudbry. Så vitt man vet har det funnits i "alla" tider. Men problemet med många ovanliga sjukdomar och syndrom är ofta att man inte "ser" hur olika symtom bildar en helhet förrän sjukdomen har fått ett namn, sa Fredrik Hedborg.

BWS yttrar sig till att börja med som övertillväxt under fostertiden.

-Övertillväxten startar inte från fosterutvecklingens början utan oftast först från och med v 15 fram till födelsen. Exempelvis kan jag berätta om en flicka med syndromet som föddes i v 26 och avled straxt efter födelsen. Hon hade en övervikt på 100 % när hon föddes. Eftersom modern hade haft en hel del bekymmer under graviditeten gjordes det ett flertal ultraljudundersökningar. Med hjälp av rekonstruerade bilder i efterhand kunde man konstatera att något ovanligt skett i tillväxten mellan v 15-25. En hypotes idag är att den för snabba tillväxten beror på för dålig "bromsverkan" av tillväxten, när så är dags.

Barn med syndromet är inte enbart stora, många har också en opropotionell tillväxt där ena kroppshalvan, med inre organ, tillväxer mer än den andra, s k hemihypertrofi.

-Levern, binjurarna, njurarna och bukspottskörteln kan vara extremt förstorade. Andra iögonfallande symtom vid födelsen är förstorad tunga (makroglossi) och navelbråck (exomfalus). En del av de nyfödda barnen får problem med för lågt blodsocker orsakad av en överproduktion av insulin. Oupptäckt kan lågt blodsocker orsaka hjärnskador, exempelvis CP, hos det nyfödda barnet, sa Fredrik Hedborg.

Hjärnan tillhör inte de organ som tillväxer onormalt vid BWS. Lungorna har också normal storlek. Hjärtat, brässen (thymus) och mjälten kan emellertid vara förstorade.

Det finns en ökad risk för tidig utveckling av cancer i de organ som är förstorade och detta innebär att det krävs kontinuerlig uppföljning med täta kontroller.

Uppskattningsvis föds 7-8 barn med syndromet varje år, men det är en osäker siffra. Mörkertalet när det gäller odiagnostiserade vuxna och barn kan vara betydande.

Beträffande kunskapen om orsakerna till BWS så är den fortfarande förhållandevis liten. Men så mycket är känt att man vet att det finns relativt komplicerade genetiska orsaker till syndromet som medför en störd funktion av kromosom 11. Mer om detta finns under kapitlet Genetik.

Hampus, 4 år, har BWS

Hampus, 4 år, kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med mamma Helene, pappa Kjell och syskonen Hanna och Kristoffer.

Helenes graviditet var till en början problemfri. Vid en första ultraljudundersökning som gjordes i v 15 upptäcktes inget onormalt.

-Något senare fick jag tid för ordinarie ultraljudundersökning och funderade då på att ställa in den, eftersom jag så nyligen hade gjort undersökningen. Men bl a för syskonens skull genomfördes den. När undersökningen var klar såg läkaren bekymrad ut. Hon förklarade att det fanns något viktigt att prata om och syskonen fick lämna rummet. Jag fick då veta att Hampus hade navelbråck. Att det inte upptäcktes vid den första ultraljudundersökningen förklarade läkaren med att Hampus legat annorlunda, berättar Helene.

Helene fick remiss till ett specialistsjukhus för ytterligare undersökningar. Downs syndrom uteslöts bl a som möjligt funktionshinder vid dessa undersökningar.

-Man konstaterade att Hampus hade hjärtfel, men att det inte var av allvarligt slag. Kejsarsnitt planerades så sent som möjligt i graviditeten, till v 38. Två månader före planerad förlossning fick jag smärtor och blev mycket dålig. Det konstaterades att jag hade mycket fostervatten och att Hampus mådde dåligt. Det bestämdes att jag skulle gå på täta kontroller, säger Helene.

Cirka tre veckor senare mådde både Hampus och Helene ännu sämre och akut kejsarsnitt genomfördes.

-En kirurg stod beredd att operera navelbråcket direkt. Men Hampus andades inte själv och det tog lång tid, ungefär 15 minuter, innan man fick luft i honom. Han bedömdes vara för dålig för operation och fördes över till intensivvård. Kvar blev vi med en massa frågetecken, säger Kjell.

De första veckorna låg Hampus nedsövd i respirator och fick smärtlindring och glukosdropp. Han var mycket uppsvullen och njurarna fungerade dåligt.

-Han vägdes inte direkt efter födseln, eftersom det var så mycket annat som var viktigare, men födelsevikten beräknades till 3 kg, vilket är mycket för ett barn fött i v 34. Någon vidare information kommer vi inte ihåg att vi fick, mer än att det var viktigt att stabilisera blodsockret, säger Kjell.

Vad innebär den accelererande tillväxten

Den accelererande tillväxten under senare delen av fosterutvecklingen drabbar olika delar av kroppen, bl a muskler, bukorgan, skelett, kärl och genitalier.

-Egentligen drabbas inte hela organet av en förstoring. Mer specifikt är det vissa celler i organet i fråga som blir för många och för stora, sa Fredrik Hedborg.

Mest utmärkande för den accelererande tillväxten är den förstorade tungan.

-Tungan är en viktig muskel för alla barn. Den måste redan vid födseln var stor och välutvecklad för att barnet ska kunna suga på bröstet. I övrigt påverkas muskulaturen så att barnen med BWS ofta är stora och kan se ut som små brottare.

De bukorgan som berörs vid BWS har redan nämnts. Skelettet påverkas på så sätt att barnens skelettmognad är tidigare än normalt, men detta medför inga medicinska konsekvenser. Ansiktsskelettet är ofta underutvecklat. (se mer om detta i kapitlet Funktioner i och kring munnen)

-Yttre genitalierna kan vara påverkade på så sätt att testiklarna och klitoris är förstorade hos en del barn. Dessutom förekommer en del utseendemässiga särdrag som gör att barn med BWS har en syskonlikhet. I huden ser man ofta s k storkbett, en kärlmissbildning mellan ögonen, samt s k smultronmärken.

Två huvudtyper av missbildningar som förekommer vid BWS är:

1: Medellinjmissbildningar, ex navelbräck, malrotation av tarmen (d v s onormalt läge av tarmen), gomspalt, oliksidighet (hemihypertrofi) och tvillingolikhet.

-Ofta lägger föräldrarna inte märke till oliksidigheten, dels beroende på att vi alla är lite oliksidiga, dels på att föräldrarna inte är inställda på att se en eventuell oliksidighet. Tvillingolikhet innebär att bara den ena i ett enäggstvillingpar har syndromet. En förklaring till detta skulle kunna vara en tidig form av hemihypertrofi som drabbar det befruktade ägget i tidiga stadier av celledelningen. Uppkomsten av en hemihypertrof ägghalva skulle kunna leda till att denna del av ägget knoppas av och bildar en enäggstvilling med BWS, medan den andra tvillingen utvecklas normalt, sa Fredrik Hedborg.

2: Missbildningar i njurar/urinvägar/genitalia såsom njurcystor, fostervävnadsrester, vidgade urinvägar och ej nedvandrade testiklar.

-Blastem, d v s fostervävnadsrester som lever kvar för länge i njurarna, anses kunna öka risken för tumörutveckling. Tumörrisken förefaller stå i proportion till graden av blastemutveckling och njurförstoring.

Hampus får diagnosen BWS

De närmaste dagarna efter födelsen gjordes en rad undersökningar, bl a röntgades Hampus hjärna och man gjorde flera EEG-undersökningar. Det konstaterades då att han hade en hjärnskada och att han hade kramper som han fick medicin för

-På tredje dagen efter förlossningen fick vi för första gången hålla Hampus i famnen, med kanyler, slangar, sonder och allt. Då var han fortfarande nedsövd. Om vi uppfattade det rätt så tog det väldigt lång tid att få upp Hampus låga blodsocker, något som kan medföra hjärnskador, säger Kjell.

Hampus hjärta var förstorat. Efter tre dagar fick han gulsot och det gjordes tre blodbyten på ett dygn. Samma dag upptäckte man att Hampus hade fått en blödning i hjärnan.

-Varje gång jag tog mig upp till intensivvården från BB befarade jag nya problem. När Hampus var 13 dagar gammal, på julafton 1996, slog han för första gången upp sina ögon och det var underbart. Man hade då dragit ned på dosen sömnmedel för att han skulle vakna och hans tillstånd bedömdes som lite mer stabilt, säger Helene.

Fyra dagar senare opererades navelbråcket och dagen efter fick Hampus istället dubbelsidigt ljumskbräck. Dessutom kunde man inte hitta hans testiklar. Han flyttades ner till barnkirurgen och fick ligga ytterligare en tid i öppen kuvös med extra syrgas.

-Nu i efterhand kan vi konstatera att det var många tecken som tydde på att Hampus hade BWS, d v s lågt blodsocker, stor tunga, navelbråck, ej nedvandrade testiklar, ”storkbett” mellan ögonen, stor buk, stor födelsevikt, utvecklad muskulatur och speciella veck och gropar i ytterörönen. Någon asymmetri hade man inte kunnat se. Några dagar efter födseln nämndes också BWS för första gången och ytterligare några dagar senare fick vi veta att det var BWS som Hampus hade. Men vi fick knappt någon information om syndromet, säger Kjell.

Komplikationer

Trots en del problem i nyföddhetsperioden brukar de första spädbarnsåren vara relativt problemfria.

-Om barnets tunga är mycket för stor kan det innebära ett andningshinder och i sällsynta fall kan det vara nödvändigt att göra en s k traqueotomi. (genom operation görs en öppning till luftstrupen på halsens framsida). Den stora tungan kan också ge andra problem, exempelvis att barnet dreglar mycket, har svårigheter att äta fast föda, felställning av tänderna i underkäken samt störningar i talutvecklingen senare under barnaåren. Inte sällan växer de omgivande strukturerna ikapp den stora tungan och därmed kan problemen minska på sikt. Om tungförstoringen är kraftig kan operation vara bästa lösningen. Man tar då bort en del av tungspetsen. Det är svårt att skapa ett helt normalt utseende på tungan, men funktionen brukar bli mycket bra, sa Fredrik Hedborg.

En allvarlig komplikation i nyföddhetsperioden är den som kan följa på för lågt blodsocker.

-Låga blodsockernivåer måste omedelbart behandlas med intravenöst dropp med sockerlösning. Långvarig blodsockersänkning kan ge hjärnskador.

Tumörrisken efter några år är också ett hot som måste uppmärksammas.

-Cirka ett barn på tio med BWS utvecklar cancer och detta är ungefär 3000 % ökad risk jämfört med barn i allmänhet. Det skall dock poängteras att 9/10 barn med BWS således inte får cancer. De organ som oftast drabbas av tumörer vid BWS är njurarna. Därför kontrollerar vi dem regelbundet med ultraljud. Risken att barnen utvecklar obotlig cancer är därmed oerhört liten, sa Fredrik Hedborg.

Hur ställs diagnosen BWS?

Det finns ännu inga test eller prover som kan användas för att ställa diagnosen BWS, men genetiska test kan i vissa fall stödja diagnosen. Flera sjukdomar/syndrom kan ge liknande symtom (ökad tillväxt, ökad cancerrisk) i barndomsåren, exempelvis Hemihypertrofi, Perlmanns syndrom och Sotos syndrom.

-För att ställa diagnosen BWS får man därför utgå från de symptom som är centrala i diagnosen, nämligen hög födelsevikt, navelbråck, stor tunga, organförstoring samt gropar och fåror i ytteröröronen, sa Fredrik Hedborg.

Hampus får komma hem

Under den första tiden på sjukhuset hade Hampus hela tiden problem med andningen och syrsättningen av blodet.

-Vi fick aldrig klart för oss vad som orsakat Hampus hjärnskada, men vi antog att det var syrebristen vid födseln. Senare har vi fått veta att hjärnblödningen efter blodbytena också kan vara orsak till hjärnskadan. Det var först när Hampus var 4 år som vi fick veta att han hade en CP-skada, säger Kjell.

Efter två månader lyckades man få i Hampus tillräckligt med mat och han fick komma hem. Han medicinerades då med hjärtmediciner, krampmedicin och medicin för för tidigt födda barn.

-Han var väldigt passiv från början och gjorde inga framsteg, varken mentalt eller motoriskt. Vi levde i total ovisshet om hur han skulle utvecklas. Första året gjorde man ultraljudundersökningar på njurar, bäcken och hjärta en gång i månaden och därefter var tredje månad, säger Heléne.

Hela första året var Hampus mycket infektiöskänslig och var konstant förkyld.

-Eftersom vi inte fick någon som helst kontakt med honom undrade vi om han var blind eller döv. Men när han var sex månader log han för första gången emot oss och sedan började han röra på sig lite grann. Sedan vi kom hem hade det efterhand gått bättre och bättre att ge honom mat och jag kunde både amma honom och ge mat på flaska. Vid ett halvårs ålder började vi ge honom välling på flaska. Det första året var vi väldigt ofta på sjukhuset. I kombination med alla förkylningar

hade Hampus flera lunginflammationer och öroninflammationer, säger Heléne.

Vad vet man om orsaken till BWS?

Starkt förenklat kan man säga att det finns flera orsaker till BWS och att samtliga härrör från olika gener och deras funktion.

-I en del fall uppstår det en eller flera **mutationer** (tillfälligt uppkomna förändringar) i en eller flera gener. Förändringen/förändringarna sker i samband med befruktningen och när den väl uppstått blir den i fortsättningen ärftlig på ett sk dominant sätt. I de flesta fallen rör det sig dock om en störd kromosomfunktion som inte är ärftlig, sa Fredrik Hedborg.

Dominant ärftlighet (cirka 15 % av fallen vid BWS) innebär att det räcker att den ena föräldern har ett förändrat anlag, och egentligen har sjukdomen, för att barnet också ska bli sjuk. Risken att detta ska ske i sådana fall är 50 % vid varje graviditet.

-Märkligt nog gäller detta bara om modern är anlagsbärare. Fäder som överför det sjuka anlaget brukar få friska barn som i sin tur bär anlaget vidare.

Fredrik Hedborg gav en översiktlig information om genetikens grunder.

-Mamman och pappan bidrar med varsina anlag/gener till barnet som då får anlagen i dubbel uppsättning. Speciella gener ansvarar för tillväxten. I det här fallet tycks regleringen av några sådana gener på kromosom 11:s korta arm bidra till BWS. Exempelvis är gener från enbart den ena föräldern i normala fall aktiva under fosterutvecklingen. Att den ena förälderns anlag/gener är blockerade kallas genomisk prägling och den funktionen tycks vara störd vid BWS. Mycket talar för att vissa gener som är viktiga för tillväxten är överaktiva och andra som ska bromsa tillväxten har för låg aktivitet.

Fredrik Hedborg berättade att han bl a undersökt genen för insulinlik tillväxtfaktor 2, IGF2.

-Denna gen, som stimulerar fostertillväxten, kan vara överaktiv, dvs störd, och bidra till uppkomsten av BWS. En närliggande gen, H19, som ska hämma tillväxten, kan ha för låg aktivitet. Om båda generna är störda i sin funktion blir resultatet större avvikelser. Men det är inte

säkert att det bara är dessa gener som är störda vid BWS. Det kan vara många fler gener inblandade.

Förutom mutationer i olika gener kan andra förändringar orsaka BWS, exempelvis **translokation 11**, vilket innebär att en bit på kromosom 11 är borta och ersatt av någon annan kromosomdel. **Störd genomisk prägling** innebär att det är något fel på mekanismen för föräldraberöende genavstängning. Forskningen har visat att gener som normalt styrs på detta vis framför allt reglerar fostertillväxten.

-I sämsta fall kan det i sådana fall bli så att tillväxtbefrämjande gener får fördubblad aktivitet, medan tillväxtbromsande gener blir helt avstängda. Summan av flera onormala genaktiviteter kan således leda till att barnet får BWS, sa Fredrik Hedborg.

Hampus får sjukgymnastik och utvecklas långsamt

Långsamt utvecklades Hampus både mentalt och motoriskt. När han var två år började han gå, mycket tack vare tidiga insatser av sjukgymnastik. Han började på daghem där han fick hjälp av egen assistent.

-Där trivdes han bra. Efter två år fick vi kontakt med en amerikansk föräldraförening och andra familjer med samma problem. Vi lärde också känna en svensk familj som förmedlade kontakten till en läkare som kände till lite mer om BWS. Vi hade då själva sökt information flera år, med magert resultat, säger Kjell.

Det Heléne och Kjell funderade mest över vid den tidpunkten var Hampus stora tunga. De kände till att man i USA opererade nästan 90 % av barnen med stor tunga och ville veta om det var möjligt och lämpligt att operera hans tunga.

-Vi blev länge rekommenderade att inte låta operera Hampus tunga, utan istället avvakta tills Hampus blev större. Men till sist hamnade vi hos en läkare som inte tvekade att rekommendera operation. Hampus stora tunga hade blivit ett problem för honom bl a han satte ofta maten i halsen eftersom han inte kunde styra maten i munnen, säger Heléne.

Behandling

I den behandling som rekommenderas vid BWS ingår, förutom tidig operation av navelsträngsbräck och tidig kontroll och uppföljning av blodsockernivån, regelbundna ultraljudkontroller av eventuell tumörutveckling.

-Jag rekommenderar ultraljudundersökning var 3-4:e månad de första sju åren. Med det tidsintervallet hinner inte eventuella tumörer växa sig så stora, sa Fredrik Hedborg.

Barnens stora tunga kan ge inte bara tandfelställningar, utan också förstörad underkäke, dregling, ätsvårigheter och störningar i talutvecklingen.

-Jag tycker att det är svårt att rekommendera något generellt när det gäller frågan om operation eller ej. Det finns inga solklara indikationer när man bör operera. Oftast handlar det om att den stora tungan är störande rent kosmetiskt. Eftersom slutresultatet, när barnen vuxit färdigt, oftast är förbluffande normalt, bör man kanske avvakta. Logopedkontakt kan i det här avseendet vara till stor hjälp för vissa barn, sa Fredrik Hedborg.

Hampus stora tunga opereras

I november 1999, när Hampus var nästan fyra år gammal, opererades hans stora tunga.

-Operationen gick bra, men direkt efter ingreppet var det jobbigt för Hampus. Tungan var då stor som en boll och Hampus min och blickar visade att han inte förstod vad som hänt och att det var väldigt jobbigt för honom, säger Heléne.

Hampus talutveckling var försenad och kom igång först när han var drygt tre år.

-Men han förstod allt man sa till honom långt tidigare. Vi hade dessutom använt tecken som stöd innan han började prata själv. När han började prata så kom ett nästan färdigt språk på en gång. Visserligen lite otydligt. Efter operationen sa han ingenting på daghemmet under den första månaden. Han hörde själv att han inte lät som vanligt och valde att var tyst där. Men hemma pratade han på som han brukade, säger Kjell.

Komplikationer i skolåldern, ungdomen och vuxenlivet

De komplikationer som kan förekomma i skolåldern är ett eventuellt utanförskap på grund av ett något avvikande utseende.

-Det är problem som kan fortsätta upp i ungdomsåren då även storleken på händer och fötter och kropp kan ge vissa problem. Storvuxenheten varierar, men hos de flesta hamnar slutlängden inom normalområdet, d v s två standarddeviationer över snittlängd och vikt. Om man ser att något barn växer för snabbt kan man i undantagsfall hämma tillväxten genom att ge hormoner som sluter tillväxtzonerna i skelettet, sa Fredrik Hedborg.

När det gäller eventuella problem i vuxenlivet så är kunskaperna om detta bristfälliga.

-Vi vet emellertid att fruktsamheten är nedsatt, främst hos pojkar. Det finns inga belägg för att risken att få cancer eller diabetes som vuxen skulle vara förhöjd, sa Fredrik Hedborg.

Tal- och språk. Alternativ kommunikation

Logoped Peter Greén, Ågrenska, informerade om tal, språk och kommunikation.

-När vi talar om kommunikation vill jag gärna säga att vi logopeder skiljer noga på **tal, språk och kommunikation**. Beroende på vilka skador eller funktionshinder ett barn har så varierar det mycket vilka delar som är drabbade och hur mycket problem barnet får, sa Peter Greén.

Tidig kommunikation mellan föräldrar och barn innehåller bl a härmning, turtagning, egna initiativ och språkförståelse.

-Redan ett par timmar gammal börjar det lilla barnet härma. Den närmaste tiden därefter sker all kommunikation på det lilla barnets villkor. Vi pratar mycket med barnet och använder mimik och kroppsspråk i vår kommunikation. Därför känner barnet tidigt igen vissa uttryck och ord.

Vi föds alla med en vilja och förmåga till kommunikation.

-Om det lilla barnet inte skriker, ler, jollrar, gråter som vi förväntar oss, märks avvikelserna tidigt. Det är vi vuxna som styr barnets ut-

veckling till att använda de första orden. När barnet t ex säger mamma första gången, vilket mest är en tillfällighet, märker barnet vilken enormt positiv reaktion det ger. Vi bekräftar och ger orden en mening, som barnet snart förstår att använda sig av .

Barnets språkförmåga är resultatet av en samverkan mellan **rösten** (ljudkällan), **talet** (artikulationen, hur musklerna i och kring munhålan styrs) samt **språket** (hur hjärnan formulerar tankar, idéer mm till riktigt språk). Språkförmågan ska leda till kommunikation, men talat språk är inte enda möjligheten att skapa kommunikation.

Den normala språkutvecklingen sker stegvis, från joller och skrik i nyföddhetsperioden, till det förhållandevis avancerade och utvecklade språk som många barn har redan i fyraårsåldern. De första orden brukar komma när barnet är 10-12 månader gammalt. Vid 1,5 års ålder använder barnet ungefär 50 uttryck eller ord.

-Därefter sker en fortsatt utveckling av bl a språkförståelse, ordförråd, språkljudsystem och grammatik. Vid fyra års ålder har de allra flesta barnen ett välfungerande språk, men problemljud kan följa med länge upp i åren. Därför väntar vi normalt ganska länge med att ta itu med sådana ljudavvikelser.

I logopedens uppgift ligger att stimulera barnet till att förbättra och utveckla talet eller finna alternativ till tal. Med hjälp av en **funktionsbedömning** kan man få reda på vilken nivå barnet befinner sig när det exempelvis gäller

- ☒ spontantal
- ☒ munmotorik
- ☒ artikulation
- ☒ fonologin, d v s hur barnet uppfattar språkljud, hur det gör skillnad på språkljud och hur det gör egna språkljud
- ☒ aktivt ordförråd
- ☒ grammatik
- ☒ repetition
- ☒ auditiv perceptionsförmåga d v s hur signaler tas in och tolkas via hörseln
- ☒ ord- och språkförståelse
- ☒ språklig medvetenhet

-Genom att vi får klart för oss hur långt barnet kommit i utvecklingen av sin språkförmåga kan vi lättare bestämma vad barnet behöver träna.

I vanliga fall ska det finnas en logoped på varje habiliteringsmottagning som kan följa barnens utveckling i vardagen, sa Peter Greén.

Det finns många orsaker till att inte alla barn följer den normala språkutvecklingen.

-En del utvecklas långsammare än andra. Har man varit sjuk eller opererats är det en extra belastning som kan påverka språkutvecklingen. Det kan också finnas sinnesstörningar av olika slag, sämre minnesfunktion, en brist i viljan till kommunikation. Det senare förekommer ofta i samband med autism.

Vad gör man då om talet inte kommer i den takt man väntat sig?

-Man kan locka barnet lite extra mycket till **att vilja kommunicera**, att försöka hitta andra signaler eller övertolka signaler. Den kommunikativa funktionen går ut på att få uppmärksamhet från samtalspartnern, turtagning, be om hjälp, be om ett föremål, svara ja eller nej, ge eller be om information. Det kan också bara röra sig om att uttrycka känslor och tankar, sa Peter Greén

Man kan också **kartlägga vilka funktioner som finns**, göra en munmotorisk bedömning, se efter om barnet har högt gomvalv. En del ljud kan försvåras av högt gomtak och slapp muskulatur kring munnen. Genom att tala med **tecken som stöd** säger man orden lite långsammare, tecknen finns kvar längre och tydliggörs med synen. Dessutom kan man hålla i barnets händer och hjälpa barnet att själv göra tecken. Barn hittar gärna på egna tecken och de ska man stödja. Tecken tar inte bort förmågan att prata och hämmar den inte heller. Tecknar och talar man samtidigt innebär det oftast ett lite långsammare tempo i kommunikationen och budskapet kan förtydligas.

Kommunikation är ett utbyte av information som kräver samspel, närhet och uppmärksamhet. Kommunikation kan uttryckas på många olika sätt. Det kan vara blickriktning, vokalisation d v s ljud, tal, mimik, att peka, att göra åtbörder och tecken.

Förutom tecken som stöd finns det idag en rad **alternativa kommunikationssätt** och hjälpmedel, t ex datorstödd kommunikation, bilder, pictogram, Bliss, mm.

-Föräldrar till barn med språksvårigheter bör pröva sig fram till vilken metod som passar det egna barnet bäst. Får föräldrarna ingen bekräf-

telse från barnet, när man känner att det är något som inte stämmer, då blir det problem. Vi har så många avsikter, behov och känslor med i vår kommunikation.

Tal och språk är en ständig process som går att utveckla om den stimuleras. Det har professor Iréne Johansson visat med sitt språkstimuleringsprogram för barn med Downs syndrom.

Funktioner i och kring munnen

Övertandläkare Jan Andersson, tandläkare Lars-Erik Bengtsson och logoped Lotta Sjögren, Mun-H-Center i Göteborg, informerade om funktioner i och kring munnen. Mun-H-Center, som är ett nationellt, orofacialt (mun och ansikte) kunskapscenter för små och mindre kända handikappgrupper, erbjuder information, utbildning, handledning, konsultation och behandling.

-Munnen var länge en lågprioriterad del av kroppen, men detta håller nu på att ändras. Och det är ju på tiden eftersom några av kroppens viktigaste funktioner finns i just munnen.

Exempel på funktioner i och kring munhålan är andning, näringsintag, tal och icke-verbal kommunikation, t ex mimik.

-Området har en mycket komplicerad muskulatur och minsta störning kan leda till problem. Idag finns det olika munmotoriska träningsprogram som i vissa fall kan förbättra funktionen.

Föräldrarna på vistelsen fyllde i ett frågeformulär om tandvård, om barnets funktionshinder, om matsituationen och om dregling.

-Uppgifterna samlas i en databas som sedan blir tillgänglig för föräldrar och tandvårdspersonal. Har er tandläkare behov av information så be honom eller henne att vända sig till oss.

Representanterna för Mun-H-Center hade med sig en videoinspelning innehållande en föreläsning om BWS av Hans Friede, professor i ortodonti (tandreglering) vid Odontologen i Göteborg, eftersom han inte hade möjlighet att delta personligen under familjevistelsen.

Vanlig orofacial problematik vid BWS är **makroglossi** (för stor tunga) som ligger till grund för

- ☒ **andningshinder**
- ☒ **sug-/ätsvårigheter**
- ☒ **talsvårigheter**
- ☒ **dregling/kräkning**
- ☒ **bettavvikelser**

-Om den stora tungan faller bakåt mot svalget under sömnen kan detta orsaka **snarkning** och **sömnapné** (andningsuppehåll av viss längd och frekvens). Syresättningen kan då bli sämre och barnen blir trötta på dagarna.

De **ätsvårigheter** som förekommer kan vara att barnet har svårt att ta av mat på en sked och att hålla kvar maten innanför läpparna.

Tuggsvårigheter kan också förekomma eftersom det kan vara svårt att föra runt maten i munnen om tungan är för stor. Dessutom är det ibland svårt att bita av exempelvis en smörgås. Också bettavvikelser bidrar till tuggsvårigheterna.

Talsvårigheterna vid BWS kan innebära att barnet har svårt att artikulera läppljuden (m, b, p, v och f).

Dregling och kräkning är vanligt förekommande problem hos barn med BWS.

-Underläppen kan bli slapp av att tungan ständigt hänger utanför munnen, vilket bidrar till ökad dregling. Om den stora tungan trycker mot svalg och gombågar ökar risken för att kräkreflexen skall utlösas.

Bettavvikelser uppstår genom att tungan breder ut sig och trycker mot underkäkens tandbåge och tänder. Resultatet blir ett underbett och öppet bett i framtandsregionen.

-Frågan är vilken behandling som är att rekommendera vid förstorad tunga. För att kunna svara på detta krävs en noggrann utredning av ett team bestående av olika medicinska och odontologiska specialister. (Mun-H-Center har nyligen bildat en specialistgrupp för att kunna hjälpa till med dessa utredningar). Hos de som har en mild form av makroglossi sker en anpassning genom att käkarna när barnen blir äldre och tungan blir inte lika stor i förhållande till munhålan. För

andra kan det innebära vinster för tal- och bettutvecklingen att göra en glosseotomi, en kil av tungspetsen opereras bort.. Det kan också underlätta för barnet att hålla tungan inne i munnen.

Övrig orofacial behandling/hjälp kan innehålla matningsråd, talträning, munmotorisk träning, tandreglering och förebyggande tandhållsovård.

Syskonrollen

Sjuksköterska Ann-Marie Alwin, Ågrenska informerade om aspekter på syskonrollen.

-De behov syskon till funktionshindrade barn har kommer ofta i skymundan på grund av det sjuka barnets behov, eller så är inte föräldrarna medvetna om syskonets behov, sa Ann-Marie Alwin.

Syskon till barn med funktionshinder har ofta mycket frågor, funderingar och synpunkter, exempelvis:

- Varför har alltid min sjuka syster rätt?*
- Varför tar ni alltid min sjuka bror i försvar?*
- Jag försöker vara snäll, men han är aldrig snäll!*
- Var sitter felet?*
- Varför går det inte att bota sjukdomen?*
- Jag skulle vilja sälja min bror för en krona!*
- Hur kan jag vara till hjälp?*
- Måste vi alltid prata om hennes sjukdom?*
- Hur ska jag förklara hans sjukdom för kompisarna?*
- Kan jag också få sjukdomen?*

-På Ågrenska har vi haft flera syskonveckor som har finansierats med särskilda projekt pengar. De syskon som kom då var alla 12 år eller äldre, vilket var en förutsättning för att de skulle kunna vara här utan föräldrarna. Vi satsade på att ge dem gemenskap med andra syskon i samma situation, mer medicinsk information om funktionshindret och praktisk vardagspedagogik. Samtalsgrupper visade sig vara en omtyckt form för att prata tillsammans, sa Ann-Marie Alwin.

Syskonen kan ha svårt att få tid att prata om sina problem med föräldrarna.

-Ofta får syskonen ett större ansvar, eller känner ett större ansvar, särskilt om barnet med funktionshindret är yngre. Under syskonvistelserna får de möjlighet att prata om sina känslor utan att känna att de sviker syskonet.

Syskonen kan dessutom få problem med att få lugn och avskildhet för att göra sina läxor, få ha sina egna saker i fred och att ta hem kamrater.

-Därför är det viktigt att syskonens lärare blir informerad om hemsituationen och kan ta hänsyn till den, sa Ann-Marie Alwin.

Syskonen får ofta spela rollen av "försvarare" eller "förklarare" i skolan och på andra ställen än hemma.

-Deras lojalitet med det sjuka syskonet är ofta mycket stark. Därför kan det vara svårt att få dem att prata om egna problem som beror på syskonets funktionshinder, eller att säga något negativt om syskonet. En del blir så kallade "undvikare" som ser till att de inte hamnar i situationer där de måste försvara eller förklara.

I skolan måste syskonen välja mellan att gå ut på rasterna och kanske tvingas konfronteras med problemen och förklara eller stanna inne och undvika kamraterna.

-Inte sällan är de rädda för att jämföras med syskonet och ibland undrar de också om de har syndromet eller sjukdomen. Känner de att de skäms för sitt syskon kan de få skuldskänslor för det.

Det som syskonen ofta upplever som hot kan således vara många olika saker.

-Förutom svårigheterna att få ha sina saker i fred och att läsa läxor utan att bli störda, upplever många syskon att de blir orättvist beskyllda. En del känner ett direkt fysiskt hot. De undrar hur starkt syskonet ska bli, om mamma och pappa alltid kommer att orka hålla honom mm. Ovissheten skapar stress och kanske också egna hälsoproblem.

Syskonen mår ofta bra av att få så mycket kunskap som möjligt om funktionshindret och om hur framtiden kan komma att se ut.

-De behöver dessutom så mycket stöd som möjligt från föräldrarna eller någon annan nära anhörig, exempelvis någon av mor- eller farföräldrarna.

De flesta syskon funderar mycket på hur framtiden kommer att se ut. Blir de tvungna att alltid ta hand om sitt syskon? Kommer han/hon att flytta hemifrån? Vad händer när mamma och pappa dör?

-Det är då ofta en lättnad för dem att höra att det finns bra alternativa boenden där syskonet får den stöd och hjälp det behöver.

Erfarenheter visar emellertid att det också finns positiva sidor med att vara syskon till barn med funktionshinder.

-De blir ofta mer mogna och ansvarstagande och får kunskap och livsperspektiv som andra jämnåriga saknar. Många blir ödmjuka och får en större förståelse för andra med funktionshinder. Självbilden stärks och inte sällan blir de mer ambitiösa med det som de tar sig för, sa Ann-Marie Alwin.

Syskonproblematiken är ofta likartad oavsett vilket funktionshinder det sjuka syskonet är. En mer utförlig spegling av syskons funderingar finns samlade i kapitlet *Gruppsamtal om syskonrollen* i Ågrenskas Nyhetsbrev nr 115. (2000)

Hampus idag

Idag har det gått ett halvt år sedan Hampus tunga opererades.

-Vi ser en väldigt stor skillnad till det bättre både när det gäller Hampus tal och hans sätt att äta. Efter operationen fick vi träffa en logoped som visade oss hur vi kunde att träna upp hans munmotorik. Idag får han således hjälp av sjukgymnast, han rider och badar tillsammans med henne, av logoped och av arbetsterapeut. Han har dålig balans, beroende på både CP-skadan och en konstaterad synskada, säger Heléne.

Tänderna i Hampus underkäke, som haft en viss felställning, har nu börjat räta upp sig efter operationen. Men fortfarande har han ett öppet bett och något underbett. Troligtvis kommer detta att åtgärdas med hjälp av tandreglering.

-Det har inte påverkat hans uttal som logopeden idag anser vara bra. Tillsammans med logopeden går Hampus nu hos en barntandvårdsspecialist. Det vi upplever som mest jobbigt idag är de täta ultraljudkontrollerna av buken, som går ut på att se till att inte några tumörer utvecklas. Det är en pina varje gång vi ska på dessa kontroller, som ska göras var tredje månad till dess att Hampus är 7-8 år gammal, säger Kjell.

Samhällets stöd

Mats Månsson, kurator på FUB i Göteborg, informerade om lagar som i allmänhet berör människor med funktionshinder och om LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) i synnerhet.

-Samhället har handikappanpassats på många områden, exempelvis visar TV ofta sina repris textade och det är bra. Men tyvärr finns det fortfarande gott om dåliga exempel där samhället misslyckats att öka tillgängligheten för personer med funktionshinder. Ett exempel på det sistnämnda är Göteborgs spårvägar som kör med spårvagnar som inte kan användas av rullstolsburna.

Mats Månsson menade att det i alla lagar finns en viss människosyn inbakad.

-På 1940-talet fick exempelvis föräldrar till barn med svåra handikapp ingen hjälp och inget vårdbidrag. Alternativet till att klara sig helt utan hjälp var att lämna bort barnet till en institution. Det fanns inte ens skolor för andra än de som ansågs "bildbara", särskolan kom först 1967.

I början på 1980-talet kom en vändning och samhället övergick från att omyndigförklara personer med svåra funktionshinder till att börja betrakta dem som fullvärdiga medlemmar.

-Vi fick omsorgslagen 1986, den lag som åtta år senare utvidgades till LSS. LSS är en mycket bra lag där det finns stora möjligheter att individualisera olika hjälpinsatser. Det sägs att lagen är en rättighetslag, men jag anser att det snarare är en möjlighetslag. Tanken med lagen är att "den enskilde ska få möjlighet att leva som andra" (5§). Den målsättningen anser jag är lagens stora förtjänst, även om man kan diskutera vad det innebär att leva som andra, sa Mats Månsson.

LSS är till 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 svårigheter 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 särskilda tjänstemän i kommunen (LSS-handläggare).

-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, sa Mats Månsson.

Alla kommuner har skyldighet att informera om lagen och i de flesta kommuner finns nu en informationsbroschyr. Om kommunen inte har broschyren kan den beställas hos Socialstyrelsen i Stockholm tel. 08/783 30 03. Enstaka ex är gratis. Tidskriften INTRA, som ges ut av stiftelsen Utvecklingsstörda i Fokus, har skrivit mycket om LSS i nummer 2/1993. INTRA kan beställas på tel 08/690 93 60. (1999)

Information från försäkringskassan

Ann-Sofie Brobeck och Agneta Ljungwall Bergstrand från Försäkringskassan, Göteborg, informerade om de 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 (91 000 kr/år 1999), tre fjärdedels (68 250), halvt (45 500) och en fjärdedels (22 750). Bidraget är pensionsgrundande och skattepliktigt. En viss del kan erhållas som skattefri del om det finns merkostnader uppgående till minst 6 552 kr/år. Vårdbidraget omprövas normalt vartannat år och kan betalas ut till månaden före barnet fyller 16 år. Därefter kan barnet själv 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 sju års tid. Därefter finns det möjligheter att ansöka om ett nytt bidrag. Bidraget består av ett grundbidrag på 30 000 kr samt ett inkomstprövat anskaffningsbidrag på upp till 40 000 kr. 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 för-

sta 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. (1999)

Föreningsinformation

En föreningsrepresentant för *BWS Sverige, patientföreningen för Beckwith-Wiedemanns syndrom och relaterade tillstånd*, informerade om föreningen och dess arbete.

Föreningen, som bildades i september 1999 och idag består av nio familjer, tillhör Sällsynta diagnoser, ett riksförbund för små och mindre kända handikappgrupper.

Föreningens uppgift är bl a att sprida information om BWS till familjerna och till sjukvårdspersonal, att vara ett stöd för familjerna med barn med diagnosen samt att främja forskningen om BWS och relaterade tillstånd.

Adressen till föreningen är:

Helene Svenblad-Davinder (ordf)

Dotetorp 4335

430 31 Åsa

Tel: 0300-544 323

Ytterligare kontaktpersoner är:

Eva Bäckström tel: 026- 19 64 23

Terese Bergfors tel: 018- 69 22 91

Här kan man få mer information

Socialstyrelsen informationsfoldrar
e-post: sos.order@special.lagerhus.se
internetadress: <http://www.sos.se/smkh/>

artiklar ur Läkartidningen
internetadress: www.lakartidningen.se
(här krävs prenumerationsnamn och nummer som
biblioteken kan hjälpa till)

OMIM- Online Mendelian Inheritance in Man
internetadress: ww3.ncbi.nlm.nih.gov

Telefonnummer och adresser till föreläsarna

Avdelningsläkare Fredrik Hedborg
Institutionen för genetik och patologi
Rudbecklaboratoriet
751 85 Uppsala
Tel: 018-611 02 18
e-mail: fredrik.hedborg@genpat.uu.se

Sjuksköterska Ann Marie Alwin
Logoped Peter Green
Specialpedagog Ann Catrin Røjvik
Ågrenska
Box 20 58
436 02 Hovås
Tel: 031- 91 19 90

Övertandläkare Jan Andersson
Tandläkare Lars-Erik Bengtsson
Logoped Lotta Sjögren
Mun-H-Center
Odontologen
Medicinaregat 12
413 90 Göteborg
Tel: 031-773 38 20

Kurator Mats Månsson
FUB
Lillatorpsгат 10
416 55 Göteborg
Tel: 031- 19 95 07

Handläggare Agneta Ljungwall-Bergstrand
Handläggare Ann-Sofie Brobeck
Försäkringskassan
Box 311 86
400 32 Göteborg