



Cornelia de Lange syndrom

Nyhetsbrev 230

På Ågrenska arrangeras veckovistelser där familjer med barn med funktionshinder bor och utbyter erfarenheter. Under en och samma vecka träffas ett antal familjer med barn som har samma diagnos, i det här fallet Cornelia de Lange syndrom. Familjevistelser med barn med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 1993, 2001 och 2004.

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 under en eller flera vistelser 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. Den medicinska informationen uppdateras fortlöpande i samarbete med föreläsarna, antingen till vissa delar eller i sin helhet. 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 medverkat till framställningen av detta nyhetsbrev:

Docent **Gunilla Malm**, Stockholm, professor **Anne-Marie Sommer**, USA, barnläkare **Britt-Marie Anderlid**, Stockholm, specialpedagog **Astrid Aasum**, Norge, sjukgymnast **Britt-Marie Berner**, Stockholm, övertandläkare **Marianne Bergius**, Göteborg, logoped **Lotta Sjögren**, Göteborg, sjuksköterska **Andreas Tallborn**, Göteborg, handläggare **Agneta Ljungwall-Bergstrand**, Göteborg, socionom **Anna Lindfors**, Göteborg, kurator **Mats Månsson**, Göteborg

Innehållsförteckning

| | |
|--|----|
| Medicinska aspekter | 3 |
| Simon föds med Cornelia de Lange syndrom | 4 |
| Reflux, missbildningar, komplikationer | 5 |
| Genetik | 7 |
| Simon kommer hem | 9 |
| Kommunikationsutvecklingen | 10 |
| Sjukgymnastik | 11 |
| Simon blir äldre och mår lite bättre | 13 |
| Pedagogiska aspekter, erfarenheter från Frambu | 14 |
| Simons dagar måste ha mycket struktur | 17 |
| Ät- och sväljproblem | 18 |
| Simon får logopedhjälp och gillar musik | 20 |
| Funktioner i och kring munnen | 20 |
| Syskonrollen | 22 |
| Simon idag | 23 |
| Samhällets stöd | 27 |
| Information från försäkringskassan | 30 |
| Här kan man få mer information | 32 |
| Adresser och telefonnummer till föreläsarna | 32 |

Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon 031-750 91 20
Telefax 031-91 19 79
E-mail nyhetsbrev@agrenska.se
Hemsida www.agrenska.org
Redaktör Jan Engström

Medicinska aspekter

Professor em Anne-Marie Sommer, Childrens Hospital, Columbus, Ohio, USA, informerade (2001) om Cornelia de Lange syndrom tillsammans med docent Gunilla Malm, Barnens sjukhus, Huddinge. Gunilla Malm informerade dessutom själv om medicinska aspekter på familjevistelsen på Ågrenska 2004. Den information som är hämtad från familjevistelsen 2001 är uppdaterad.

-Syndromet beskrevs första gången 1933 av dr Cornelia de Lange, därav namnet. Siffrorna på hur många barn som föds med syndromet är osäkra, vilket delvis beror på var man drar gränsen för milda former, men man tror att det föds ett barn/30 000-40 000 levande födda barn.

Det är oklart varför ett barn får syndromet, mycket tyder på att det finns genetiska orsaker. Mer om genetik finns att läsa i ett särskilt kapitel.

De personer Cornelia de Lange beskrev hade flera gemensamma drag, men var också olika personligheter.

-Tills vidare använder vi föräldrarnas berättelser tillsammans med bestämda diagnoskriterier, dvs kliniska symptom som barnen måste ha för att få diagnosen Cornelia de Lange syndrom.

1/ Viktigaste symptomen i den klassiska formen (den vanligaste som också kallas typ I) är:

- ☒ **tillväxthämning i fosterstadiet**
- ☒ **mental utvecklingsstörning**
- ☒ **beteendeavvikelser**

2/ Symptom, som räknas in som bikriterier är:

- ☒ **riklig behåring i ansiktet och på kroppen**
- ☒ **karaktäristiskt utseende med bl a hopväxta ögonbryn, stort avstånd mellan överläpp och näsa**
- ☒ **krökt lillfinger**
- ☒ **små händer/fötter**
- ☒ **hörselnedsättning**
- ☒ **nedhängande ögonlock (ptos), ögondarrningar (nystagmus)**

3/ Övriga förekommande symptom rör:

- ✘ **mag-tarmkanalen** (exempelvis reflux från magmunnen upp i matstrupen (se mer om reflux i särskilt kapitel), kräkning, dubblerade slingor av tarmen som slutar blint, malrotation av tarmen (tarmvred), diafragma- och/eller ljumskbråck, uppfödningssvårigheter, analatresi
- ✘ **skelettet** (exempelvis exempelvis små och korta extremiteter, som minskar ju längre ut man kommer på extremiteterna, fyrfingerfåra, färre fingrar/tår, fokomeli (avsaknad av ben i överarm/underarm, resp lår/underben).
- ✘ **käke/gom** (exempelvis gomspalt)
- ✘ **syn, hörsel** (liten hornhinna, astigmatism, skelning)
- ✘ **hjärta/kärl**
- ✘ **njurar/urinvägarna** (exempelvis hypospadi (urinröret mynnar på undersidan av penis) eller dubbla njurbäcken som kan orsaka reflux i urinvägarna
- ✘ **könsorganen**, (små yttre blygdläppar, liten penis, ej nedvandrade testiklar)
- ✘ **nervsystemet** (litet huvudomfång, epilepsi)

För diagnosen Cornelia de Lange syndrom krävs två eller fler symptom från vardera grupperna 1, 2 och 3

Simon föds med Cornelia de Lange syndrom

Simon, 6 år är Gunillas och Eriks son. Simon har Cornelia de Lange syndrom. Till familjen hör också syskonen Linus 7 och Wilma 1,5. Familjen deltog i Ågrenskas familjevistelser hösten 1993 och vintern 2001.

Gunillas graviditet med Simon kontrollerades med ultraljud efter 27 veckor.

-Fosterrörelserna var svaga, men annars såg man inget särskilt. Det gjordes flera ultraljudundersökningar, säger Gunilla.

Förlossningen gick fort, moderkakan var liten och Simon hade fått i sig mycket fostervatten.

-Personalen tog Simon direkt och försvann med honom, eftersom han blev blå i ansiktet och rosslade istället för att skrika. Trots att de sög honom på slem och han började skrika så försvann inte den blå färgen.

Han var kall och stel med ben och armar utsträckta och den lilla kroppen som i en sprättbåge, berättar Gunilla.

Simon vägde 2400 gr. Eftersom man såg att något var fel på Simons tarmar med blod i avföringen, placerades han på intensivvårdsavdelningen och fick dropp.

-Ganska snart fick han också en infektion i området där droppet satt, som behandlades med antibiotika. Simon var inte lätt att sticka nålen i. Han hade tunna sköra blodkärl och snart såg han ut som en nåldyna, hela han, berättar Gunilla.

Simon föddes med markerade och kraftiga ögonbryn.

-Han hade inga missbildningar, så vitt vi kunde se. Han var liten och söt med mycket hår på kroppen, tyckte jag. Men jag förstod ju att något var galet när personalen ville prata med både Erik och mig. Vi blev informerade om att man misstänkte ett syndrom, men inte riktigt vilket, säger Gunilla.

Simon fick stanna kvar på sjukhuset sex veckor.

-Jag fick inte amma honom för man hade hört ett blåsljud på hjärtat. Simon matades med bröstmjolk i sond. När man försökte ta bort sonden fick han genast blod i avföringen och man satte dit sonden igen. Infektionen släppte efter fyra veckor. Men så fort jag försökte amma honom fick han blod i avföringen. Man kontrollerade allt, men kunde inte se varifrån blodet kom. Till sist krävde vi ändå att få ta hem Simon. Då hade vi lyckats "vika ihop" Simon i något som liknade normal fosterställning. Det underlättade möjligheterna att få honom att öppna munnen, säger Gunilla.

Reflux, missbildningar, komplikationer

Gastrointestinala (GI) problem, d v s problem som innefattar både magsäck och tarm, är mycket vanligt förekommande hos barn med syndromet, främst i form av reflux (GIR).

-Refluxproblemen, som medför uppfödningssvårigheter och halsbränna hos barnen, beror på ett bräck i området mellan matstrupen och magsäcken. Det kan utvecklas en inflammation i området med gasbildningar, bukspottskörtelinflammation, bristande samordning i

sväljningsmekanismen och nedsatt rörlighet i matstrupen. Även laktosintolerans och andra tarmissbildningar förekommer vid Cornelia de Lange syndromet, sa Anne-Marie Sommer.

För att ta reda på om GIR föreligger måste man fråga efter sjukdomssymptom, röntga matstrupen, göra pH-registrering av surhetsgraden i nedre delen av matstrupen, göra gastroskopi (ett optiskt instrument förs ned i matstrupen och magsäcken) samt sömnapnéstudier (sömnapné är andningsuppehåll av viss längd och frekvens under sömnen).

Refluxbehandling innefattar

- ☒ **medicinsk behandling** som stimulerar peristaltiken (matstrups- och magsäcksrörelserna) så att magsäcken töms snabbare

- ☒ **diet**

- ☒ **förtjockad mat**

- ☒ **hämning av saltsyraproduktionen**

- ☒ **kirurgi**

Om ocanstående behandlingsinsatser är otillräckliga återstår, exempelvis att man sätter in en gastrostomi i form av en knapp till magsäcken. Eftersom maten då hamnar direkt i magsäcken avlastas det känsliga området mellan magsäcken och matstrupen.

Det är viktigt att komma tillrätta med problemen med sår och smärta, eftersom ständig irritation plågar barnen och också kan vara den bakomliggande orsaken till barnens självdestruktiva beteende eller avvikande rörelsemönster, så som Sandifers syndrom, som kan vara ett stort problem.

GIR kan också leda till en rad komplikationer, exempelvis

- ☒ **aspiration**, d v s att magsäcksinnehåll rinner över från magsäcken till lungorna och ger lunginflammation

- ☒ **esofagit**, d v s inflammation i nedre delen av matstrupen

- ☒ **Sandifers syndrom** kan i sällsynta fall utvecklas till cancer i matstrupen.

Genetik

Barnläkare Britt-Marie Anderlid, Karolinska sjukhuset, Stockholm, informerade om genetik (ärftlighet) vid Cornelia de Lange syndrom.

Britt-Marie Anderlid inledde med att informera om grundläggande allmän genetik.

-En ny människa är från början bara en enda cell. När vi föds har människan flera miljarder celler.

I varje cell i vår kropp finns en flera meter lång dubbelsträng, den s k DNA-molekylen, som innehåller ungefär 40 000 arvsanlag. Strängen är ett kompakt informationspaket som har en central roll för hur vi fungerar och hur vi blir som människor. Strängen delas upp i 46 bitar, som under cellens delning kan ses i mikroskop som kromosomer.

Ett arvsanlag (gen) är en bestämd bit av DNA-strängen, på en bestämd plats på någon av kromosomerna. Arvsanlagen uppträder alltid i dubbel uppsättning, ett från mamman och ett från pappan, utom i könskromosomerna där de förekommer i enkel uppsättning hos manliga individer.

-Vid befruktningen kommer 23 kromosomer från den manliga sädes-cellen och 23 kromosomer från kvinnans ägg. Dessa kromosomer bildar 23 kromosompar och cellen får 46 kromosomer. 22 par är s k kroppskromosomer. Därutöver har män könskromosomerna XY och kvinnor XX. Om det är fråga om förändringar i en eller flera gener som orsakar Cornelia de Lange syndromet så är vi säkra på att förändringen finns i någon av kroppskromosomerna 1-22, eftersom tillståndet drabbar män och kvinnor lika, sa Britt-Marie Anderlid.

Det finns olika typer av ärftlighet. Den kan vara **autosomal dominant**. Autosomal betyder att det felaktiga anlaget sitter i något av de 22 paren kroppskromosomer och inte i någon av könskromosomerna. Dominant betyder att det räcker med ett sjukt anlag från den ena föräldern för att barnet ska bli sjukt. En av föräldrarna har alltid sjukdomen, men den kan uttryckas mildt och därför vara svår att diagnostisera.

-Ett litet antal familjer med flera fall av Cornelia de Lange finns beskrivna, och ärftligheten i dessa familjen har pekats mot autosomalt dominant ärftlighet. De allra flesta fall med Cornelia de Lange är dock

sporadiska och inte nedärvda från en lindrigare drabbad förälder. När tillståndet finns hos en förälder har föräldern ett sjukt anlag, men också ett friskt anlag och risken att få ett sjukt barn är 50 % vid varje graviditet.

DNA-molekylen har en säregen förmåga att kopiera sig själv, vilket sker varje gång cellen delar sig och information ska överföras till nya celler. Blir det ett enda litet fel, en mutation, i något anlag vid kopieringen kan man få en allvarlig sjukdom. Men misstag sker mycket sällan.

I mikroskop har det länge varit möjligt att studera kromosomerna. Det kallas cytogenetik. Med en molekylär-genetisk analysmetod, då man studerar DNA-molekylen i detalj, kan man idag undersöka enskilda gener. Det har inneburit ett enormt stort steg framåt när det gäller att t ex diagnostisera sjukdomar.

DNA-molekylen består av en kombination av fyra olika byggstenar, C,T,G och A, till ett antal av 3000 miljoner bokstäver i varje cellkärna. Ordningen på dessa byggstenar bestämmer det genetiska budskapet. Informationen ska översättas från DNA-strängen till färdigt protein och detta sker i flera steg. En mutation är en förändring av något slag i bokstavskombinationer av C,T,G och A.

-Det finns många olika typer av mutationer. Ibland faller t ex bokstäver bort, ibland byter de plats med varandra eller en bokstav byts ut mot en annan. Vilka konsekvenser en mutation får beror på var mutationen sitter i arvsanlagen, sa Britt-Marie Anderlid.

Britt-Marie Anderlid tog upp de viktigaste symptomen vid klassisk form av CdL och typiska drag (se inledande kapitlet) och gjorde en indelning i tre former; klassisk form, mild form och symptom som vid CdL i kombination med kända orsaker.

-Det som skiljer mild form och klassisk form är framför allt olika grader av utvecklingsstörning.

Orsaken till CdL kan vara genetisk, biokemisk (som i grunden är genetisk) eller bero på yttre orsaker såsom t ex virus eller strålning.

-Mycket talar för att orsaken till CdL är genetisk, men syndromet kan också orsakas av en kombination av flera faktorer och någon slags "sårbarhet" hos individen.

Det finns ett 30-tal olika kända kromosomavvikelser med klinik som överensstämmer med CdL beskrivna, men bara en (i regionen 3q26) som påvisats i fler än ett fall.

Det finns ett särskilt syndrom som kallas **duplikation 3q-syndromet**, med dubbling av ett område i kromosom 3 och i detta syndrom överlappar symptomen de vid CdL när det gäller utvecklingsstörning, medfödda missbildningar och karaktäristiska ansiktsdrag.

-Kliniken mellan detta syndrom och CdL kan vara svår att särskilja, det krävs kromosomanalys för att klara det. Tillväxthämningen i duplikation 3q-syndromet är dock mildare än vid CdL. Detta innebär att det finns en fokusering på region 3q2 när man letar efter orsakerna till CdL.

-I regionen 3q26.3 finns en intressant stor gen som är aktiv i njure, moderkaka och tolvfingertarm, och som man misstänker kan vara inblandad i uppkomsten av de symptom man ser hos personerna med CdL. Men än så länge finns ingen sådan mutation påvisad hos patienter med CdL.

Det finns även andra regioner som är intressanta då man där funnit mutationer hos familjer med CdL, exempelvis 2q36, 10p12, 14q24-32, 5p13.2 och 7p13.2.

-Det är dock ett stort steg mellan att hitta regioner som kan vara inblandade och att säkert identifiera de gener som är inblandade i olika sjukdomars uppkomst, sa Britt-Marie Anderlid.

Simon kommer hem

Simon vägde bara 2000 gr när han kom hem. Han åt lite och ofta. Somnade och vaknade efter ett kort tag.

-Simon gick in i ett dygnsmonster som innehöll lite mat, en kortare sömn, vaken och skrikig en å två timmar, mat, sömn, skrik. Efter fyra månader stod jag inte ut. Vi var tvungna att få hjälp. En hemsyster kom och hjälpte till på dagarna så att jag fick lite sömn, säger Gunilla.

Erik och Gunilla fick inga svar på sina frågor vilket syndrom Simon hade. De fick remiss till ett större sjukhus för kontroll av Simons blödningar.

-Det var bestämt att vi skulle stanna ett dygn. Det blev nio. Man gjorde många undersökningar, bl a upptäckte man att Simon var gravt närsynt och att han hade starr. Det tyckte jag kunde förklara den känsla av avskärmning jag märkt hos Simon. En specialist kom ner från Stockholm och tittade på Simon då jag tillfälligt var borta en kort stund. Jag fick inte träffa specialisten och jag fick heller ingen information. Jag fick bara ett namn på syndromet; Cornelia de Lange syndrom. Det kändes milt sagt snopet. Jag sprang direkt till biblioteket och fann lite gammal och föråldrad information om syndromet, berättar Gunilla.

Hemma igen fick Gunilla hjälp med datasökning på syndromet.

-Då upptäckte jag att de särdrag Simon hade stämde väl med syndromet. Han hade en ögonmissbildning och dålig ögonkontakt, han växte dåligt, han var spastisk och stel, särskilt i närkontakten och han hade ett blåsljud i hjärtat.

Simons händer var inte missbildade, men tummarna satt låsta inne i handen.

-Vi måste bända ut Simons fingrar. Det var svårt att överhuvudtaget få honom att slappna av. Han hade stora muskelspänningar.

Kommunikationsutvecklingen

Enligt de studier Anne-Marie Sommer hänvisade till

- ☒ lär sig barn med Cornelia de Lange syndromet sitt första ord någon gång när de är 5 mån-6 år.
- ☒ får 33 % av barnen inget tal eller lär sig endast 1-2 ord
- ☒ kan 53 % av barnen vid 4 års ålder kombinera två eller flera ord i meningar
- ☒ har 4 % ett normalt tal
- ☒ förstår barnen i allmänhet mer än de själva kan uttrycka

Barnen som inte lärde sig tala hade alla låg födelsevikt, måttlig eller svår hörselnedsättning, missbildningar i övre extremiteterna och sen grovmotorisk utveckling.

-De har också autistiska drag med en försening när det gäller den sociala förmågan samt ett autismliknande beteende när det gäller ögonkontakten och relationen till andra människor, sa Anne-Marie Sommer.

Det är stora individuella skillnader emellan barnen när det gäller att producera språk och när det gäller deras ickeverbala kognitiva förmåga, d v s att tolka och förstå ickeverbal kommunikation.

Sjukgymnastik

Sjukgymnast Britt Marie Berner, Mockasinens träningskola, Stockholm, informerade om sjukgymnastik.

-Sjukgymnastik innefattar friskvård i allmänhet samt alla aktiviteter som kan leda till att kondition och motion bibehålles. Dessutom kan sjukgymnastik innehålla andningsgymnastik och ortopedi samt behandling av felställningar och problem med balans och koordination, sa Britt Marie Berner.

De flesta barn med MPS behöver mer eller mindre mycket **andningsgymnastik**.

-Luftvägsinfektionerna är ofta jobbiga och därför är det motiverat med andningsgymnastik som kan förhindra att man får sämre kondition och ork. Dessutom innebär andningsgymnastik att muskulaturen kring lungorna stärks och detta gäller särskilt diafragman och magmuskulerna.

Exempel på lämpliga aktiviteter är löpning, cykling, ridning, simning, hopp på studsatta mm.

-Bra styrketräning för andningsmuskulerna kan vara att blåsa ballonger, såpbubblor, spela på blåsinstrument och andra trevliga aktiviteter.

Slem som fastnar i luftvägarna är ett bekymmer för många.

-Ju mer problem desto mer måste man arbeta för att få resultat. Mer studsatta och lek på stor boll, hjälp vid utandning i kombination med intagandet av dränageläge kan hjälpa. Det viktiga är inte att man får ut slemmet helt och hållet, utan att det lämnar lungbasen. En del av bar-

nen måste dessutom inhalera slemlösande och vidgande mediciner i en mask med övertryck.

En PEP-mask, som ger motstånd vid utandningen och leder till djupare inandning, ger ett snabbare och bättre resultat eftersom medicinerna kommer djupare ner i luftvägarna. PEP-masken är också mer effektiv vid slemproppar.

När det gäller **ortopedin**, d v s behandling av medfödda eller förvärvade sjukliga tillstånd i skelettet, gick Britt-Marie Berner närmare in på vikten av att barnen får möjlighet att sitta och stå rätt.

-Om barnet sitter och står rätt ger detta möjlighet till rörlighet och frihet i överkroppen, armarna och händerna och underlättar när barnet ska äta eller göra andra aktiviteter med händerna. Det minskar också risken för felställningar, exempelvis skolios (rygggradskrökning).

Barnen med Cornelia de Lange syndromet har ibland ett något tillbakalutat bäcken.

-Om de sitter med ben och huvud i framåtlutad ställning ger det spänningar. Därför behöver barnen ofta stöd i svanken när de sitter och kanske en dyna under stjärten. En riktig sittställning underlättar också andningen.

Man kan också genomföra träning med inriktning på att balansera upp kroppen, exempelvis genom att barnet sitter på en stor boll eller rider. Ridning, om barnet är intresserat av det, har flera fördelar. Det stimulerar djupandningen och socialt samspel.

När barnen är uppe och rör sig är det viktigt att kontrollera att deras ben är lika långa och att kroppshållningen är bra.

-Ibland behöver kroppen stöttas upp, t ex om det skett en viss skoliosutveckling och då kan man prova att använda specialanpassade korsetter. Det är ingenting som barnen brukar gilla, men fördelarna är så stora att man som föräldrar bör försöka få barnet att använda korsetten åtminstone vissa timmar på dygnet, men helst hela dygnet, sa Britt-Marie Berner.

Ståskal behöver en del av barnen för att kunna stå upprätt.

-Det finns flera fördelar med en upprättstående ställning, t ex stärks skelettet och barnet blir mer uppmärksam och aktivt. Det ger också

barnet ett mer jämställt perspektiv och annan rumsuppfattning när det kommer upp i jämnhöjd med andra barn. Det är dessutom bra för de inre organen när barnet står upp.

Britt-Marie Berner tycker inte att man ska "träna" barnet att stå upp så mycket som möjligt.

-Jag tycker man ska utgå från situationer i de dagliga rutinerna där det underlättar att barnet står upp och låta aktiviteterna stimulera barnet att stå i t ex ståskal när det behövs.

Stabilitet i fötterna har stor betydelse för kroppens upprätning, inte bara när vi står utan också när vi sitter.

-Därför ska barnen ha skor på fötterna även när de sitter. Det ger bättre balans och huvudkontroll om de har ett bra stöd under fötterna.

Britt Marie Berner visade och informerade också om olika typer av skenor, hylsor och ortoser både för dagligt och nattligt bruk.

Simon blir äldre och mår lite bättre

När Simon var ungefär två år gammal hade han successivt blivit bättre. Han kunde sitta upp utan stöd och gripa efter saker och han kunde äta själv ur nappflaska.

-Simon kunde fortfarande inte gå, utan använde gåstol. Han hade fortsatta problem med mage och tarmar, berättar Gunilla.

2,5 år gammal fick Simon sitt första epilepsianfall.

-Det var en fruktansvärd chock. Vi trodde att han fått något i halsen, för han blev alldeles blå i ansiktet. Krampen släppte i ambulansen till sjukhuset. Då trodde varken vi eller personalen på sjukhuset att det var epilepsi. Men andra gången Simon fick ett anfall undersökte man honom ordentligt och konstaterade att han hade epilepsi och vi fick mediciner.

Undersökningar visade att Simon hade missbildningar i hjärnan och att han var gravt utvecklingsstörd, med starka autistiska drag.

-Han utvecklade tidigt ett märkligt särdrag, han kunde snurra på saker och ting på det mest underliga sätt. Han utvecklade också ett detaljseende som hjälpte honom att hitta olika saker som gick att snurra. Men

snurrandet gav honom ingen större glädje. Han kunde inte sluta själv utan höll på tills han började gråta, säger Gunilla.

Pedagogiska aspekter, erfarenheter från Frambu

Specialpedagog Astrid Aasum, Frambu, Norge, inledde med att i korthet informera om Frambu och dess verksamhet och därefter om pedagogiska aspekter utifrån erfarenheter från verksamheten på Frambu.

Frambu är ett norskt informations- och kompetenscenter för ovanliga funktionshinder.

-Bland verksamheterna på Frambu kan jag nämna informationsveckor för familjer, hälsoläger för ungdom, seminarier, forskning och utveckling, lokal vägledning på hemorten och produktion av informationsmaterial. Verksamheten är tvärfacklig, vilket innebär att personalen på centret arbetar i team i vilka ingår många olika professioner, bl a läkare, arbetsterapeuter, sjukgymnaster och kuratorer, sa Astrid Aasum.

Cornelia de Lange syndrom är ett av 40 olika syndrom som ligger på Frambus lott att följa och utveckla kunskaperna kring.

-Vi känner idag till 30 personer med syndromet. I vår uppgift ingår bl a att besöka familjerna i deras hem samt att ge vägledning till kommunerna beträffande stöd och hjälp till barnen och familjerna.

Frambu har två överordnade mål när familjerna kommer till centret:

- ☒ att familjerna ska få träffa varandra och få mer fackkunskap
- ☒ att personalen på Frambu ska få ökad kompetens

Barn med Cornelia de Lange syndromet tycks ta till sig **sinnestryck** på ett speciellt sätt.

-För oss på Frambu är leken en av de viktigaste pedagogiska metoderna. Frågan är hur vi kan stimulera till lek på bästa sätt. De minsta barnen av de vi observerat tycks använda ett sinne åt gången när de leker med leksaker. Många av barnen har både syn- och hörselproblem vilket också påverkar deras sätt att tolka och uppfatta omvärlden. Alla barn med syndromet som vi känner till har en utvecklingsstörning som varierar från lätt till svår.

Lek, samspel och kommunikation är nära förknippade med varandra för alla barn.

-Men barn med Cornelia de Langes syndrom blir kvar på en förspråklig nivå väldigt länge, en del hela livet. Och i de fall de utvecklar tal eller teckenspråk är det genom deras beteende vi ska tolka och förstå dem. Det är möjligt att anpassa lek och samspel så att det blir en hjälp för barnen att utveckla ett språk, vilket underlättar när de ska göra sig förstådda, bli trygga och självständiga.

Synen på handikappbegreppet har förändrats genom åren. 1999 kom WHO, Världshälsoorganisationen, med en ny definition på begreppet. Enligt organisationen uppstår ett handikapp när en persons färdigheter i samhället inte räcker till på grund av hälsotillstånd och personlighet samt en rad miljömässiga faktorer.

-Habilitering betyder en strävan efter att bygga upp normala färdigheter, att barnet respekteras i samhället och möts av en helhetssyn där alla faktorer som medför handikapp beaktas. Vi anser att man ska se på alla barn med samma ögon och se till vad varje enskilt barn behöver.

Tre viktiga processer har enligt Astrid betydelse för **kognitionen**:

- ☒ syn-, hörsel- och övriga sinnesfunktioner
- ☒ hur barnet tänker
- ☒ hur barnet förstår

-För oss som möter och arbetar med barnen är det viktigt att förstå hur det enskilda barnet uppfattar världen, hur det tänker och därefter vad vi gör med barnet. När allting påverkar barnet, exempelvis reflux och eventuella syn- och hörselproblem, är det viktigt att se vad som beror på vad. Av den orsaken bör barnen ofta undersökas av ögon- och öronläkare.

Ingen människa klarar att skapa mening och förståelse om omvärlden alldeles själv.

-Detta sker bara i samspel med andra människor, med föräldrar, syskon, kamrater osv. Men barn med Cornelia de Langes syndrom är annorlunda på ett sätt som kan förvirra och förbrylla. Inte sällan talar man om att de är autistiska eller har ett autistiskt beteende. Att de har ett stereotypt lekbeteende eller inte leker alls. Men istället för att se det här annorlunda sättet att vara som ett hinder och problem, tycker jag att man ska försöka få en dialog med barnet utifrån ett accepterande att de är annorlunda, sa Astrid Aasum.

För att utvecklas kognitivt behöver barnen känna att de klarar av olika uppgifter, och att få detta bekräftat av andra.

-Vi måste finna en arena där vi samspelar, leker och kommunicerar med barnet på en arena där utveckling kan ske från det kända till det okända, på den utvecklingsstördes arena.

Det **beteende** barnet visar upp måste tas på allvar och tolkas och då går det inte att använda några ”normalskalor” om man vill förstå barnet. Denna tolkning kräver kärlek, öppenhet och gedigna kunskaper om syndromet för att barnet ska kunna utvecklas.

-För att förstå ett beteende måste man förstå vad som orsakar det. Beteendet kan orsakas av känslor som har med sinnesintryck att göra (sensoriska), exempelvis smärta eller andra kroppsupplevelser, annorlunda uppfattning av intryck, dålig kroppskänedom och en oförmåga att skilja ut oväsentliga intryck.

Andra orsaker till ett beteende kan vara en önskan att fly undan, vägra, därför att kraven är för stora eller tvärtom vill få uppmärksamhet och känna makt.

-Men det är också viktigt att inse att orsaken till ett visst beteende ofta är sammansatt och sällan beror på bara en faktor, sa Astrid Aasum.

Frambu är ett nationellt kompetenscenter där kunskap om Cornelia de Lange syndromet och många andra syndrom samlas in och systematiseras.

-Vår uppgift är att förmedla den kunskap vi får om enskilda diagnoser till habiliteringen och pedagogisk/psykologisk expertis i barnens hemkommuner, så att de där kan utarbeta habiliterings- och inlärningsplaner.

Den kartläggning och förberedande undersökning man gör på Frambu syftar till att beskriva barnets situation, att studera måleffekten av det pedagogiska arbetet och ge personalen större förståelse för hur detta påverkar barnets utveckling.

-Vi anser att man ska ta fram och låta barnet arbeta mycket med sina starka sidor. Därigenom tror vi att de svaga sidorna dras med och utvecklas de också. Det innebär att barnet får utveckla sina färdigheter genom olika aktiviteter utifrån de egna erfarenheterna och förutsättningarna.

Intervjuer med föräldrar och personal visar att barnen med syndromet kan väldigt mycket. De ger, tillsammans med kartläggningen, information om vilken nivå barnet befinner sig på och vad man ska utgå från när det gäller

- ✘ ADL (aktiviteter i dagligt liv, exempelvis att klä sig, att äta själv, sköta hygien mm)
- ✘ barnets omvärldsuppfattning
- ✘ sociala och känslomässiga utveckling
- ✘ lekutveckling
- ✘ språkutveckling
- ✘ kognitiva utveckling
- ✘ grov- och finmotoriska utveckling

-På alla dessa områden använder vi en skala på innehållande 14 steg, från en begynnande behärskning av färdigheter till att klara en färdighet fullt ut. Detta ger information om barnets utvecklingsnivå, varifrån en utveckling kan gå vidare och på vilken en individuell utvecklingsplan vilar. Denna information är mycket mer användbar än att utgå från normer vad barn bör klara att göra i bestämda åldrar. Vi vet också att barnen utvecklas olika mycket i de uppräknade områdena och att utveckling inom ett område påverkar de andra områdena positivt. Barns utveckling sker i samspel med omgivningen, i växelverken mellan fysiologiska och psykologiska faktorer.

Astrid Aasum visade s k utvecklingsprofiler på barn där en grafisk kurva visade barnets utvecklingsnivåer inom de undersökta områdena. -Genom att göra sådana kurvor med jämna mellanrum och jämföra dem med varandra, kan man enkelt "se" hur barnet utvecklas. Typiskt för barn med Cornelia de Lange syndromet är att de utvecklas på alla områden, men att det tar lång tid. Den konstanta smärtan av refluxerna är ett hinder i deras utveckling.

Föräldrarna fick se videofilmer som visade olika utvecklingsnivåer hos barn med syndromet, vilka specifika problem de hade och vad som kan stimulera utveckling. Av filmerna framgick det att en del av barnen har autistiska drag eller autismliknande beteende, andra epilepsi, apraxi (en slags oförmåga att utföra en planerad handling eller en form av fastlåsning) eller kramper.

Simons dagar måste ha mycket struktur

Korta stunder kunde Simon leka själv, men för det mesta hade han svårt att hitta på något att göra

-Vi var tvungna att "sätta igång" honom. Hans dagar måste dessutom ha mycket struktur, säger Gunilla.

När Simon var drygt fyra år gammal började han på ett daghem, där han kom att trivas mycket bra. Han fick också en personlig assistent. -Måndag till fredag var då oftast bra dagar för Simon. Då visste han ganska bra vad som skulle hända och han deltog mer och mer i aktiviteterna. Personalen försökte också göra sådant som Simon kunde vara med på. På helgerna var det svårare att få struktur på dagarna.

Ät- och sväljproblem

Logoped Lotta Sjögren, Mun-H-Center, Göteborg, informerade om ät- och sväljproblem vid Cornelia de Lange syndrom.

-Av den information vi samlat in, bl a genom de frågeformulär som ni föräldrar fyller i, framgår det att många barn med Cornelia de Lange syndrom har stora svårigheter att äta. De ät- och sväljproblem som är vanligt förekommande är bl a att barnen sätter maten i halsen, får upp mat/dryck i näsan, är överkänsliga i munnen och har amningssvårigheter som spädbarn.

Ätsvårigheter, som också kallas dyfagi, innebär funktionsstörning någonstans i matvägarna, i munnen, svalget, matstrupen, magsäcken eller tarmarna.

-Inte sällan väljer barnen bort att äta och det kan bero på orkeslöshet och avsaknad av aptit, men också beror på att barnen förknippar matsituationen med obehag och olust, med illamående, kräkningar och smärta. I sådana fall kan det bli aktuellt att ge barnen näring via näs-sond eller gastrostomi, sa Lotta Sjögren.

Kräkningar har många barn gemensamt. Om barnet kräks mycket finns det åtgärder som kan minska kräkningarna t ex:

- ☒ att mata försiktigt
- ☒ mata lite och ofta eller kontinuerligt
- ☒ ändra födans konsistens
- ☒ medicinering (t ex med Prepulsid®, som påskyndar tömningen av magsäcken)
- ☒ Nissen-plastik, vilket innebär att man snörper samman övre magmunnen och därmed omöjliggör kräkning
- ☒ jejunostomi, vilket innebär att mat förs kontinuerligt direkt ner i tunntarmen
- ☒ total, parenteral nutrition, TPN, vilket innebär att barnet får näring via dropp

Om barnet inte använder munnen att äta med blir de ganska snabbt överkänsliga i munnen och kväljer lätt, exempelvis när man ska borsta tänderna på dem.

-Dessutom finns risk för att smak- och luktsinne understimuleras, att muskulaturen i läppar, kinder, tunga, käke och svalg blir försvagad och ätutvecklingen försenas.

Utredning/behandling av ät-och sväljningssvårigheter sker bäst i ett team bestående av exempelvis barnläkare, öron-näsa-halsläkare, röntgenläkare, barnkirurg, gastroenterolog, dietist, nutritionssköterska, logoped, tandläkare, sjukgymnast, arbetsterapeut och psykolog.

-Teamens sammansättning ser olika ut runt om i landet.

De **undersökningar** som kan göras för att komma tillrätta med problemen är

- ☒ matobservationer när barnet äter

- ☒ bedömning av tänder, bett och munmotorik

- ☒ videoröntgen av svalget när barnet äter

-Det händer att det visar sig att barnet har så stora svårigheter att svälja att man bestämmer sig för att inte låta barnet äta mat via munnen

- ☒ videoröntgen av matstrupen

- ☒ gastroskopi

- ☒ 24-timmars registrering av pH

- ☒ manometri, d v s mätning av gas- och vätsketryck

Behandlingen inriktas på

- ☒ råd och stöd till föräldrarna

- ☒ anpassad kost

- ☒ medicinska åtgärder

- ☒ anpassad matsituation

- ☒ förbättrad funktion

- ☒ förebyggande munhälsovård

- ☒ sond/TPN

Munmotoriken har stor betydelse när vi äter.

-Kindmusklerna ger exempelvis sugkraft, hjälper till att styra tuggan, klunken och saliven samt bidrar till att hålla rent i kindfickorna. Tongan, läpparna, tuggmusklerna, gommusklerna, svalgmusklerna och muskler i matstrupen har var för sig många olika uppgifter när vi äter, sa Lotta Sjögren.

Vad kan då göra för att hjälpa barnet att **lära sig äta**?

-Munmotoriken kan förbättras med munmassage, öka toleransen i munhålan t ex med hjälp av senso-motorisk stimulering med tandborste, munlekar, mungymnastik och tuggträning. Sinnesstimulering med annat än mat, mer motivation och matglädje, samt anpassade matsituationer kan hjälpa barnet att lära sig äta. Man kan också låta barnet "träna" att äta, t ex att ta i mat, ta mat i munnen, tugga, svälja, prova olika smaker, dricka i sugrör och äta själv. Men den här "träningen" bör inte ske vid de större måltiderna utan kanske vid något mellanmål, sa Lotta Sjögren.

Simon får logopedhjälp och gillar musik

Simon talade fortfarande ingenting när han var sex år, men han har gått hos logoped sedan han var 1,5 år gammal.

-Logopeden förstärkte vissa rörelser så att Simon lärde sig teckna några meddelanden t ex "upp", som betyder att han vill komma upp i knät eller ha kontakt. Simon förstod tidigt ganska bra det vi sa till honom och vi var inställda på att försöka utveckla kommunikationen med t ex pictogram, säger Gunilla.

Simon kom tidigt med i en musikgrupp för förståndshandikappade barn och där trivdes han bra.

-Han provade att göra musik på pianot, där han snabbt lärde sig hur tangenterna skulle användas.

När Simon var sex år hade han bassängträning, gymnastik och sjukgymnastik med gångträning varje vecka. Han kunde själv ta sig från liggande till sittande, men inte resa sig, inte krypa och inte heller gå. Stunderna han stod själv blev emellertid längre och längre.

-Syskonen var ovärderliga i att aldrig tröttna på att locka med Simon på alla möjliga lekar. Den träning han fick i leken med syskonen var nog det som gav mest, säger Gunilla.

Funktioner i och kring munnen

Mun-H-Center är ett nationellt orofacialt kunskapscenter för små och mindre kända handikappgrupper. Mun-H-Center erbjuder informationsmaterial, utbildning, handledning, konsultation och behandling.

Övertandläkare Marianne Bergius, Mun-H-Center, Göteborg, informerade om funktioner i och kring munnen.

-Munnen har hittills varit en lågprioriterad del av kroppen, men detta håller nu på att ändras. Och det är inte så konstigt, eftersom några av kroppens viktigaste funktioner finns i just munnen.

Exempel på funktioner i och kring munnen är andning, näringsintag, tal och ickeverbal 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.

- Barnen kom också på besök till oss för en bedömning av sina orofaciala funktioner inklusive bett och munhälsa. Alla uppgifter samlas i en databas som sedan blir tillgänglig för föräldrar och tandvårdspersonal. Har er tandläkare behov av information, råd och stöd så be honom eller henne att vända sig till oss.

Generellt för den här diagnosen gäller:

- ☒ **gomspalt kan förekomma**
- ☒ **ofta små käkar, framför allt underkäken**
- ☒ **ibland avsaknad av tandanlag**
- ☒ **ibland små tänder**
- ☒ **förekommer tandställningsfel, trångställning/glesställning**
- ☒ **ofta frekventa kräkningar**

-Det är viktigt att observera att tandgnissling i kombination med frekventa kräkningar kan ge ökat tandslitage.

Den behandling som kan komma ifråga är:

- ☒ tidig kontakt med tandvården, gärna vid 1 års ålder och sedan rekommenderas uppföljning var 6:e månad
- ☒ förstärkt förebyggande tandvård, extra fluor
- ☒ munmotorisk träning/stimulering
- ☒ tandreglering, konsultation av tandregleringsspecialist när barnet är cirka 7 år
- ☒ bettskena vid kraftig tandgnissling

☒ barn med hjärtfel kan behöva antibiotikaproylax vid blodiga ingrepp i munnen

-Dessutom är det viktigt att behandlande tandvårdspersonal har god kännedom om syndromet och att man avdelar extra mycket tid när barnet får behandling, sa Marianne Bergius.

För den som vill veta mer om Mun-H-Center går det bra att besöka deras hemsida: www.mun-h-center.se

Syskonrollen

Sjuksköterska Andreas Tallborn, Ågrenska, informerade om 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.

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 "inläppt" 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.

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.

Simon idag

Idag 2004 är Simon 16 år. En uppföljande intervju har gjorts med hans mamma Gunilla där Simons utveckling från sex års ålder sammanfattas i korthet och hans liv i dag beskrivs.

Epilepsin

Idag vållar inte Simons epilepsi några stora problem. Han medicinerar dagligen med Trileptal och Lamictal och den behandlingen fungerar i huvudsak bra.

-GM-anfall har han mycket sällan, bara tre anfall det senaste halvåret. Men då och då ser vi att det ”sprakar” och det tycks som om det sprakar mer när vi t ex inte lyckas tydliggöra Simons dagsprogram och

hålla en nödvändig struktur. Simon reagerar i sådana fall med att avskärma sig och då verkar det som om sprakandet ökar, säger Gunilla.

Om det inte är möjligt att bryta det här beteendet inom några dagar påverkar det Simons sömn, han sover inte bra och efter ytterligare några dagar utmynnar det i ett GM-anfall.

Kommunikationen

Simons kommunikation är god, anser hans föräldrar, men den ligger på en tidig utvecklingsnivå och är därför mycket konkret.

-Vi använder i första hand bilder från Simons egen vardag, exempelvis bilder för att äta, dricka, gå på toaletten, vila, osv. För att vara säkra på att Simon förstår bilderna har vi introducerat en bild i taget och inte gått över till en ny bild förrän Simon tydligt visat att han förstår meningen med bilden. Det är vi vuxna som hela tiden måste ta ansvar för anpassning och tydliggöranden och aldrig ge upp förrän vi ser att Simon förstått, säger Gunilla.

Valet av bilder utgår helt från inställningen att Simon ska få ett så bra liv som möjligt.

-I första hand har vi prioriterat att Simon ska ges möjligheter att få de primära behoven tillgodosedda, exempelvis att få äta när han är hungrig, dricka när han är törstig och vila när han är trött. I andra hand arbetar vi nu med att han bättre ska förstå avsikten med olika aktiviteter och kunna förutse vad de innebär, vad det är som är på gång. Därför fotograferar vi hemmet, skolan, korttidsboendet, ridskolan, badhuset osv. Om Simon upplever att han har kontroll över vad som ska hända tror vi att detta ger honom trygghet, mindre oro och avskärmning.

Simon förstår idag enstaka ord och kan utföra vissa handlingar på uppmaning, t ex att vid av- och påklädning lyfta på foten, sitta ner eller stå upp.

-Detta samspel är ett otroligt lyft för livskvaliteten, eftersom det ger Simon inflytande över de situationer han befinner sig i. Är vi på sjukhuset kan han bli lugnare av att jag säger att undersökningen snart är slut. Det är viktigt att vi omkring Simon tar hänsyn till honom och visar respekt genom att låta Simon delta i samtal och inte göra misstaget att prata "över huvudet" på honom.

Fysisk träning

Varje dag, sedan Simon var nio år och lärde sig gå, har han haft möjlighet att gå promenader, i sin egen takt och ungefär en knapp timme per dag.

-Den dagliga promenaden har gjort underverk med hans humör, sömn och mage. Som variation på promenaderna så cyklar Simon också gärna på sin trehjuling, men behöver då hjälp att skjuta på, styra och bromsa, för det sköter han lite si och så beroende på lust och motivation. Cyklingen är en aktivitet som givit Simon en möjlighet att känna att han faktiskt kan klara det, säger Gunilla.

En gång i veckan rider Simon tillsammans med andra ungdomar med funktionshinder och ett par gånger i veckan badar han tillsammans med sina assistenter.

-Detta är en väldigt bra motorisk träning som ger Simon speciella möjligheter till samspel.

Skola

Simon går nu sitt tionde år i träningskolan och skall under våren förbereda sig för gymnasieskolas verksamhetsträning, genom att ”praktisera” i den klass han ska börja till hösten.

-Under åren i grundskolan har hans personliga assistenter varit med och hjälpt till med bl a kommunikationen. Detta har varit en förutsättning för att skolpedagogerna ska lyckas ge Simon lämpliga aktiviteter och utveckla hans färdigheter. Är det något vi lärt oss så är det att Simon har stora möjligheter att utvecklas och lära sig mycket, men han döljer det bakom sina autistiska drag. Det är en ständig ”nöt att knäcka” att hitta rätt i kommunikationen. Det är i samspelet Simon får chansen till ett gott liv.

Fritidshem och korttidsboende

Simon har fram till senaste året varit mycket på fritidshem och korttidsboende.

-Dessa miljöer är dock inte tillräckligt anpassade till Simons individuella förutsättningar. Nu, när han snart fyller 17 år, tycker vi att det börjar bli dags att träna självständighet med målet att en dag flytta hemifrån. Just nu funderar vi på olika lösningar, säger Gunilla.

Personlig assistans

Idag har Simon personlig assistans 24,5 timme/dygn. Men trots att han har fyra assistenter, som finns med i hans vardag dygnet runt, så faller mycket omvårdnad på föräldrarna.

-Som det ser ut nu så måste någon av oss alltid följa med när Simon och hans assistent ska göra någonting utöver det vardagliga, t ex att handla, köpa kläder eller klippa håret. Med tanke på framtiden och en ökad självständighet kommer det att krävas mer assistans och mindre

föräldramedverkan. Därför kommer vi att försöka få mer dubbelassistans.

Syn och hörsel

Simon har ett uttalat synhandikapp på grund av sin ögonmissbildning. -Men han har lärt sig leva med det och i vardagen märks det inte så mycket att han har en grav synskada. Inomhus vill Simon inte använda glasögon, men utomhus har nytta av dem när han cyklar eller promenerar och då får de sitta kvar. Hans hörsel verkar vara helt normal, säger Gunilla.

Mage och tarmar

För tre år sedan fick Simon magsår och därefter äter han Nexium, Pepcid och Gaviscon, för att förebygga ytterligare sår.

-För att förebygga problem med magen anpassar vi Simons kost genom att ge 15 ml Laktulos® till varje måltid och undviker att ge honom mjölk, ost och vitt bröd som kan fungera förstoppande och istället välja grovt bröd eller fibergröt till frukost och mellanmål. Vi ser till att han får ordentligt med vätska, ca 1,5 liter/dag

Simon får också kontinuerligt taktill massage, vilket tillsammans med de dagliga promenaderna, ridningen och badet innebär att han mår bra i mage och tarmar.

Beteende

-Simon är som han är och naturligtvis är han inte som andra barn och ungdomar, men i stort sett är han en ganska nöjd och harmonisk kille. Vilka konsekvenser av sina funktionsnedsättningar han får beror på miljön han vistas i. Hans autistiska drag innebär bl a att han har svårt att vistas i stimmiga miljöer med mycket människor och då utlöses många protestbeteenden. Blir han lämnad utan möjlighet att få hjälp att kommunicera utlöses också detta beteende. Men om vi istället tar hänsyn till Simons svårigheter genom tillrättaligganden och tydliggöranden, så är han mycket social och gillar verkligen att vara tillsammans med familjen, nära vänner och sina assistenter. De som har tid och empati att visa Simon respekt blir ofta bemötta av kramar, klappar och ögonflirt, säger Gunilla.

Intressen

Simon har idag många intressen, bl a ridning och simning som redan nämnts, (och allt som glimmar och kan skakas).

-Han tycker också mycket om att vara med i köket när vi bakar och lagar mat, att vara med när vi sjunger och spelar, äta en god middag, fika eller bara vara tillsammans med nära och kära. Vi är ganska säkra på att Simon upplever att han har ett ganska gott liv och det betyder mycket, säger Gunilla.

Samhällets stöd

Socionom Anna Lindfors, Ågrenska, informerade om vårdbidrag och lagar som berör alla människor, samt speciellagar som berör barn med funktionshinder och kurator Mats Månsson informerade (2003) om 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.

De lagstiftning som tidigare var en särslagstiftning för människor med sjukdomar och funktionshinder (Omsorgslagen) är ersatt av **lagar som gäller för alla**, exempelvis Skollagen, Socialtjänstlagen, Hälso- och sjukvårdslagen (som inte går att överklaga), Förvaltningslagen, AFL-lagen om allmän försäkring.

-Men därutöver finns LSS, Lagen om stöd och service till funktionshindrade, som är en "pluslag" som kom 1994. (Se mer om denna lag längre fram i kapitlet).

Landstingen administrerar följande stöd och insatser (och de olika landstingen kan lägga upp det som de vill)

- ☒ habiliteringen
- ☒ psykiatriskt stöd (BUP)
- ☒ hjälpmedel
- ☒ hemsjukvårdsbidrag
- ☒ sjukresor

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

Följande är sammanfattad information från kurator Mats Månssons föreläsning "Samhällets stöd" hämtad från familjevistelsen om Neurofibromatos på Ågrenska i april 2003.

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.

Oavsett om barnet tillhör personkretsen som har rätt till insatser enligt LSS, eller ej, bör föräldrar lära sig mer om olika lagars innehåll och om förhandlingsteknik.

-Om några 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 detta är inte enkelt gjort. Lagarna är inte skrivna så att man direkt kan se vilka rättigheter man har. De är mer resonande och övergripande och därmed luriga. 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.

När man anser sig veta vad lagen säger om personlig assistent i skolan begär man möte, elevvårdskonferens, med rektor, lärare, kurator och annan berörd personal som har makt att fatta beslut.

-Om inte den person som har rätten att fatta beslut i ärendet inte kan vara med, så är det bättre att vänta med mötet tills den personen kan närvara. Till det mötet sedan är det bra att med sig ett dagordningsförslag. Eftersom ni sällan är ute efter att ha trevligt på sådana här möten är det också viktigt att det utses en protokollförare, sa Mats Månsson.

Varje beslut om stöd och hjälp som fattas på mötet bör kopplas till en namngiven utförare, en person som ansvarar för att insatsen blir av.

-Man bör inte nöja sig med att skolan säger ”att de ska titta närmare på problemet, undersöka om det finns resurser mm och att man återkommer”. Kräv i sådana fall ett namn på personen som ska utreda frågan, samt datum och plats för ett nytt möte. Om skolans ledning bestämt sig för att avslå begäran ska ni kräva att de har med sig ett skriftligt avslagsbeslut så att ni kan överklaga. Det är inte alltför ovanligt att myndighetspersoner hänvisar till ”policybeslut” och det kan man bara göra muntligt. I ett skriftligt avslagsbeslut måste man ange vilken lag och vilken lagparagraf man stöder sitt beslut på.

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 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".

Information från försäkringskassan

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, handi-

kappersättning, bilstöd, personlig assistans och tillfällig föräldrapening.

-**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 (98 250 kr/år, 2004), tre fjärdedels (73 688), halvt (49 125) och en fjärdedels (23 563). 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 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 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 föräldrapening är ersättning för inkomstbortfall när en förälder måste avstå från arbete för bl a vård av sjukt barn. Ersättning-

en 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.

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.ronden.se/lt/
(här krävs prenumerationsnamn och nummer som biblioteken kan hjälpa till med)

OMIM- Online Mendelian Inheritance in Man
internetadress:
www3.ncbi.nlm.nih.gov/OMIM/searchomim.html

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Dr Anne-Marie Sommer
Childrens Hospital
Region IV Genetics Center
700 Childrens Drive
OH 43205-2696 USA

Docent Gunilla Malm
Barnkliniken B68
Huddinge sjukhus
141 86 Stockholm
Tel: 08-585 800 00

Specialpedagog Astrid Aasum
FRAMBU
Sandbakkeveien 18
N-1404 Siggerud, Norge
Tel: 0047-648 560 00

Barnläkare Britt-Marie Anderlid
Karolinska sjukhuset
CMM L8:02
171 76 Stockholm
Tel: 08- 517 700 00

Sjukgymnast Britt-Marie Berner
Mockasinens träningskola
Lerkroksvägen 28
126 79 Hägersten
Tel: 08- 508 212 52

Övertandläkare Marianne Bergius
logoped Lotta Sjögren
Mun-H-Center
Box 2046
436 02 Hovås
Tel: 031- 750 92 00

Sjuksköterska Andreas Tallborn
socioonom Anna Lindfors
Ågrenska
Box 2058
436 02 Hovås
Tel: 031- 750 91 00

Handläggare Agneta Ljungwall-Bergstrand
Försäkringskassan
405 12 Göteborg

Kurator Mats Månsson
Borgmästarevägen 3 A
441 50 Alingsås

