



## Dystrofia myotonika

Nyhetsbrev 304

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 dystrofia myotonika. Familjevistelser med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 1997, 2000, 2003 och 2007.

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](http://www.agrenska.se).

Följande föreläsare har medverkat vid framställningen av detta nyhetsbrev: Överläkare **Már Tulinius**, Göteborg, sjukhusgenetiker **Lena Samuelsson**, Göteborg, barnläkare **Anne-Berit Ekström**, Trollhättan, överläkare **Daniel Holmgren**, Göteborg, logoped **Lotta Sjögren**, Göteborg, övertandläkare **Åsa Mårtensson**, Göteborg, sjukgymnast/med dr **Anna-Karin Kroksmark**, Göteborg, psykolog **Louise Hakenäs-Plate**, Göteborg, specialpedagog **AnnCatrin Röjvik**, Göteborg, socionom **Anna Lindfors**, Göteborg, DAMP/ADHD-konsulent **Johanna Björk**, Göteborg, handläggare **Britt Åkerström**, Göteborg, logoped **Gunilla Thunberg**, Göteborg, informationskonsulent **Siv Roberts**, Göteborg, överläkare **Håkan Forsberg**, Luleå

## Innehållsförteckning

Inledning	3
Klinik hos barn och ungdomar med dystrofia myotonika	3
Thomas har DM	5
Genetik	5
Thomas utvecklas normalt de första åren	8
Multidisciplinär tvärsnittsstudie	8
Vad är autism	9
Utredning, diagnostik, behandling	11
Hjärta	11
Thomas börjar skolan och får diagnosen DM	13
Erfarenheter från Bodenteamet	14
Thomas har läs- och skrivproblem	15
Neuropsykologi vid DM	15
Kommunikation	18
Thomas idag	21
Oralmotorik	21
Sjukgymnastik	23
Funktioner i och kring munnen	25
Pedagogiska aspekter, erfarenheter från Ågrenska	27
Familjesituationen, syskonrollen	30
Samverkan mellan förskola, skola och föräldrar	33
Information från Ågrenskas barnteam	36
SmågruppsCentrum informerar	37
Samhällets stöd	37
Information från försäkringskassan	40
Här kan man få mer information	41
Namn och telefonnummer till föreläsarna	42

## Här når du oss!

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

## Inledning

Docent Már Tulinius, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, SU/Östra Göteborg, informerade i korthet om innehållet i vistelsen för familjer med barn med dystrofia myotonika.

-Under tisdagen och onsdagen kommer ni att få höra om genetik och klinik, forskning och diagnostik när det gäller barn och ungdomar med dystrofia myotonika. Resultat av den studie, där många av föreläsarna ingått, och som pågick mellan 1999 och 2001, kommer också att redovisas. Vi kommer också att berätta om den nya, utvidgade studien som pågick mellan 2003 och 2005. På forskningsfronten finns det några nya rön som det ska bli intressant att följa, bl en metod som möjligen kan stoppa antalet repetitioner CTG och därmed mildra symptomen, sa Már Tulinius. Det skandinaviska vårdprogram som vi varit med och arbetat fram bör kunna komma till användning, sa Már Tulinius.

## Klinik hos barn och ungdomar med dystrofia myotonika

Överläkare Anne-Berit Ekström, NU-sjukvården NÄL, Trollhättan, informerade om klinik hos barn och ungdomar med dystrofia myotonika typ 1 (DM1) som är den form som kommer att behandlas i detta nyhetsbrev.

-Förekomsten av DM 1 hos barn i Västra Götaland var, enligt den studie som blev klar år 2000, 5 på 100 000 barn (medfödda formen).

Dystrofia myotonika förekommer i fyra former:

- ☒ medfödd form
  - a/svår
  - b/ mild
- ☒ barndomsformen
- ☒ klassisk vuxenform
- ☒ mild vuxenform

### **Medfödd DM 1**

Kliniska fynd under **fosterlivet** är

- ☒ ökad mängd fostervatten
- ☒ svaga fosterrörelser

Kliniska fynd i **nyföddhetsperioden** är

- ☒ utbredd muskelsvaghet

- ☒ andningssvårigheter
  - ☒ ansiktssvaghet
  - ☒ svårigheter att suga och svälja
  - ☒ medfödda ledfelställningar (klumpfot, glidningar i höftleden, begränsad rörlighet i nacken)
  - ☒ hjärt- och cirkulationspåverkan
- Både den svåra och milda formen av DM 1 har symptom under fosterlivet och i nyföddhetsperioden, men barn med den svåra formen har dessutom ett livshotande tillstånd med asfyxi (påtaglig syrebrist) och är i behov av andningsstöd (respirator/CPAP) vid födelsen.

**Mag-tarmproblem** är vanliga problem hos alla barn med DM 1, vilka kan ta sig uttryck som:

- ☒ förstoppning
- ☒ buksmärtor, diarré
- ☒ ljumskbråck
- ☒ slapphet i ändtarmsöppningen, läckage av avföring

**Orofaciala problem** (mun-ansiktsproblem) förekommer vid DM 1. Se mer i särskilt kapitel

**Ögonengagemang** vid DM 1 kan vara:

- ☒ skelning (först efter nyföddhetsperioden)
- ☒ ptos, d v s hängande ögonlock
- ☒ grå starr (först i förpubertal ålder)
- ☒ olika former av påverkan på synskärpan

**Endokrinologiska problem** (problem i de inre körtlarnas funktion) vid DM 1, exempelvis:

- ☒ diabetes
- ☒ tillväxthämning
- ☒ för tidig pubertet
- ☒ förstörd sköldkörtel
- ☒ ej nedvandrade testiklar

**Öronproblem** vid DM 1: frekventa öroninflammationer, ledningshinder

**Barndomsformen**

- ☒ barnet utvecklas normalt under det första levnadsåret
- ☒ graviditeten och nyföddhetsperioden är okomplicerad
- ☒ debuterar när barnet är 1-10 år
- ☒ debutsymptomen är

a/ varierande grader av tal- och inlärningssvårigheter

b/ oftast diskreta muskelsymptom

## Thomas har DM

Thomas, 14 år, har DM. Han kom till Ågrenskas familjevistelse 1997 tillsammans med pappa Christer, hans fru Ann-Louise, systemer Carolinne, 5 år och brodern Andreas, 2,5 år. Thomas biologiska mor som har DM, var inte med på vistelsen.

Thomas föddes för tidigt i vecka 36 och förlöstes akut med kejsarsnitt, eftersom man misstänkte moderkaksavlossning.

-Men misstankarna bekräftades inte. Varför Thomas mor fick smärtor och varför Thomas föddes för tidigt fick vi ingen förklaring på, säger Christer.

Thomas vägde 2450 gr vid födseln och var inte speciellt muskelsvag. Han föddes med s k klumpfot på vänster fot.

-Eftersom han var för tidigt född placerade de honom i kuvös. På natten väcktes jag av personalen. De berättade att Thomas hade fått ett andningsstopp och att han behandlades i respirator. Hans tillstånd betecknades som kritiskt. Vi erbjöds nöddop men avböjde, säger Christer.

Thomas kom igenom krisen och tillfrisknade. Efter en vecka i respirator flyttades han över och behandlades i kuvös ytterligare en månad. Under den tiden fick han komma ut då och då för att träna att successivt klara sig utan andningsstöd.

Thomas ammade inte, utan fick sin näring via nässond.

-Men han hade stora svårigheter att behålla maten och kräktes mycket. De problem Thomas hade trodde vi berodde helt på att han var för tidigt född. Det gjordes heller inga fler undersökningar som fick oss på andra tankar. Sex veckor efter hemkomsten opererades Thomas klumpfot med bra resultat, säger Christer.

## Genetik

Sjukhusgenetiker Lena Samuelsson, Klinisk genetik, SU/Sahlgrenska, Göteborg, informerade om genetik (ärftlighet) i allmänhet och därefter vid DM.

I varje cell i vår kropp finns en tre meter lång dubbelsträng, den så kallade DNA-molekylen, som innehåller ungefär 20-30 000 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. DNA-molekylens uppgift är bl a att utgöra mall för tillverkningen av kroppens alla proteiner.

Ett arvsanlag 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. Dessutom har man två könskromosomer, XX hos kvinnor och XY hos män.

-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.

Det finns olika typer av ärftlighet. Den kan vara **autosomal dominant**, vilken den är vid DM. 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.

-Eftersom mamman eller pappan med det sjuka anlaget också har ett friskt anlag är risken att få ett sjukt barn 50% vid varje graviditet.

DM-genen som finns på kromosom 19, är en ovanligt genrik kromosom. 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. 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. Vid DM blir det för många bokstäver i en region av DM-genen. Detta är en förhållandevis ny typ av mutation som kallas trinukleotid-expansion. I normala fall har en frisk människa 5-35 repetitioner av CTG i området. Blir det fler än 35, men färre än 50, talar man om en expansion, en instabil upprepning eller mutation, som man kan ha utan att vara sjuk. När storleken ökar ytterligare uppkommer olika symptom.

Utifrån antalet upprepningar delar man idag in DM 1 i fyra former:

- ☒ **mild form**, som debuterar i hög ålder (50-150 upprepningar)
- ☒ **svår medfödd form**, som barnen föds med och som är den svåraste formen (800-flera tusen upprepningar), ärvs från modern
- ☒ **barndomsform**, som debuterar under barndomen
- ☒ **klassisk form**, som debuterar i vuxen ålder (100-1000 upprepningar)

-Det är viktigt att påpeka att det inte finns någon absolut överensstämmelse mellan antalet upprepningar och svårighetsgraden på sjukdomen, men det finns ändå ett visst samband.

DM är en sjukdom som tenderar att förvärras från generation till generation, vilket kallas anticipation.

-En äldre kvinna kan exempelvis ha 80 upprepningar, hennes dotter 900 och en dotterson 2000. Män med DM lämnar ofta enbart små- och medelstora expansioner, så det tycks som om det finns ett slags broms i männens könsceller.

Lena Samuelsson informerade också vad man gör på de avdelningar för klinisk genetik (6 st) som finns på universitetssjukhusen.

-Vårt huvuduppdrag är genetisk testning och vägledning, vilket bl a innebär diagnostisk, presymptomatisk (ej små barn) och prenatal testning, där individen själv bestämmer vilka test som ska göras.

Det är möjligt att göra fosterdiagnostik vid DM, eftersom genen och genområdet (19q13) är känt. Provet tas i vecka 10-12.

-Man kan inte säga säkert vilken typ av DM barnet kommer att få utifrån antalet upprepningar. Men om man fått ett barn med svår form är det stor risk att även ett syskon som ärver den sjuka genen också får den svåra formen.

## Thomas utvecklas normalt de första åren

Thomas utveckling de första åren följde alla normala utvecklingskurvor. Han satt, stod och gick när andra barn brukar göra det.

-Vi besökte trots det sjukvården ganska ofta, eftersom Thomas hade vissa problem med sin opererade fot. Han var vårt första barn och därför visste vi inte om han var särskilt svag i muskulaturen eller hade dåligt fungerande mimik. Min syster, som hade egna äldre barn, miss-tänkte tidigt att någonting var annorlunda med Thomas. Det kunde vi hålla med om till en del, men fortfarande trodde vi att det berodde på att han var för tidigt född, säger Christer.

Vid tre års ålder blev det tydligt att Thomas hade speciella problem.

-Han förstod mycket bra vad vi sa till honom och han kunde uttrycka sin vilja på olika sätt. Men hans tal var dåligt utvecklat och mycket otydligt. Hans motorik var inte heller lika bra som andra barns, varken finmotoriskt eller grovmotoriskt. Detta blev ännu tydligare när han började på daghem. Thomas behövde extra träning och tillsyn och ganska snart fick han hjälp av en extra resurs på daghemmet, säger Christer.

När Thomas tal ett år senare inte hade utvecklats nämnvärt, fick han remiss till omsorgsteamet på sin hemort.

-Där blev han undersökt och man bedömde att han hade en utvecklingsförsening. Thomas blev inskriven i omsorgen och plötsligt strömmade det till olika resurspersoner. Visst var det skönt att plötsligt få så mycket hjälp, men det kändes också som om man delvis tog vår son ifrån oss. Thomas fick hjälp av logoped och han började rida en gång i veckan. Sjukgymnastik och arbetsterapi kom också in i veckoprogrammet, säger Christer.

## Multidisciplinär tvärsnittsstudie

Anne-Berit Ekström informerade också närmare om en multidisciplinär deskriptiv tvärsnittsstudie, ett samarbetsprojekt mellan Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, NU-sjukvården NÄL, Trollhättan, Odontologen och Mun-H-Center, Göteborg, Barn- och ungdomshabiliteringar i Västra Götaland, Skåne och Halland samt Barn- och ungdomsklinikerna i Skåne och Halland.

Projektets målsättning var att undersöka vilka problem och svårigheter västsvenska barn med DM har och att arbeta fram behandlingsåtgärder som kan leda till att barnen får ett bättre och lättare liv.

Syftet med studien var bl a att

- ☒ beskriva den kliniska bilden under barn- och ungdomsåren
- ☒ undersöka ev genotyp/fenotypkorrelation, d v s ta reda på om det fanns ett samband mellan antal repetitioner av CTG och symtombild
- ☒ undersöka vilka kognitiva och neuropsykiatriska svårigheter som fanns i gruppen
- ☒ beskriva motorisk förmåga och muskelfunktion
- ☒ beskriva ev oftalmologiska (ögon), orofaciala (ansikte, mun) och odontologiska (tänder) svårigheter i gruppen

I de tre regionerna Skåne, Halland och Västra Götaland fanns 64 barn och ungdomar med DM, varav 57 ingick i studien

- ☒ 19 med svår medfödd form
- ☒ 18 med mild medfödd form
- ☒ 18 med barndomsform
- ☒ 2 med klassisk form

Projektet innebar att barnläkare Anne-Berit Ekström och sjukgymnast Anna-Karin Kroksmark träffade barnen och gjorde vissa undersökningar. Därefter bestämdes tid för läkarundersökning, odontologisk undersökning och sjukgymnastisk undersökning.

Med hjälp av undersökningarna fick man bl a veta hur barnet mårde vid födseln, hur barnet mårde när undersökningarna gjordes, storleken på genförändringen, muskelstyrka, ledrörlighet, motorisk förmåga, munmotorik, språk och bettfelställningar. Undersökningarna visade att gruppen barn var mycket heterogen, det var stora skillnader mellan barnen. Resultaten av studien redovisas i respektive kapitel.

## Vad är autism

I tvärsnittsstudien ingick att undersöka vilka neuropsykiatriska svårigheter som fanns i gruppen, främst autistiskt syndrom, autismliknande tillstånd, Asperger syndrom, hyperaktivitets-/uppmärksamhetsstörning (ADHD), men också selektiv mutism, Tourette syndrom och kroniska tics.

Autismspektrumtillstånd (autistiskt syndrom, autismliknande tillstånd och Asperger syndrom) är en biologiskt orsakad funktionsnedsättning med en kombination av svårigheter inom tre områden:

- 1/ kraftig begränsning av förmågan till ömsesidig social interaktion
- 2/ kraftig begränsning av förmågan till ömsesidig språklig och icke-språklig kommunikation
- 3/ kraftig begränsning av fantasin med åtföljande begränsning av beteenderepertoaren

-Specifika kombinationer av symptom inom dessa tre områden, som följer internationellt antagna manualer, ger diagnosen. De symptom individen har ska medföra funktionsnedsättning i minst två olika situationer och ha debuterat före tre års ålder, sa Anne-Berit Ekström.

Resultatet av studien visade att

- ☒ 26/57 inte hade någon neuropsykiatrisk diagnos
- ☒ 7/57 hade ett autismliknande tillstånd
- ☒ 20/57 hade ett autistiskt syndrom
- ☒ 1/57 hade Asperger syndrom
- ☒ 3/57 hade någon övrig neuropsykiatrisk diagnos

-Studien visade också bl a att de barn som har den medfödda formen av DM 1 (17 /57) och som fått diagnosen autism, ofta hade en utvecklingsnivå motsvarande svår eller moderat utvecklingsstörning. Bland de barn som inte hade någon neuropsykiatrisk diagnos alls (12/57 den medfödda formen och 15/57 barndomsformen) hade 3/57 svår utvecklingsstörning och 12 /57 måttlig utvecklingsstörning.

Följande specifika drag kännetecknade barnen med autism och DM 1:

- ☒ passiv form av autism
- ☒ få stereotyper och självskadande beteende
- ☒ svag ansiktsmimik
- ☒ foglighet
- ☒ få egna initiativ till kontakt, men svarar när andra tar kontakt
- ☒ trötthet

Slutsatser:

- ☒ DM 1 hos barn uppvisar stora variationer beträffande symptom och debutålder
- ☒ barn och ungdomar med DM 1 har en rad medicinska problem
- ☒ knappt 50 % har autismspektrumstörning

- ⌘ även andra neuropsykiatriska tillstånd föreligger och innebär ytterligare funktionsnedsättning som oftast inte uppmärksammas
- ⌘ den uttalade tröttheten, som finns beskriven hos vuxna med DM 1, finns också hos barn och den kan behöva medicineras
- ⌘ antalet CTG repetitioner säger ingenting på individnivå beträffande sjukdomsform, begåvningsnivå eller förekomst av autismspektrumstörning, men de största repetitionerna återfinns i den svåra medfödda formen
- ⌘ barn och ungdomar med neuropsykiatrisk problematik kan också ha DM 1. I barndomsformen kan problematiken vara det första symptomet på sjukdomen
- ⌘ tidig kartläggning viktig
- ⌘ vårdprogram behövs
- ⌘ uppföljningsstudie önskvärd

## Utredning, diagnostik, behandling

Utredning och diagnostik är förhållandevis enkel när det gäller DM. Eftersom genen som orsakar sjukdomen är känd räcker det att göra en analys av ett blodprov för att få klarhet i om en person har DM eller ej.

-Jag anser att man bör ta ett blodprov direkt om man misstänker DM och inte göra några andra diagnosutredningar, sa Már Tulinius.

I den behandling som kan bli aktuell ingår bl a ortopedisk behandling, sjukgymnastik, arbetsterapi, kommunikationsträning, profylaktisk tandvård, munmassage. (Se mer om detta under respektive kapitel)

-Dessutom bör det i behandlingen ingå regelbundna kontroller av ögon, hjärta, lungfunktion, blodsocker och sköldkörtelhormon.

## Hjärta

Överläkare Daniel Holmgren, Drottning Silvias barn- och ungdoms-sjukhus, Göteborg, informerade om hjärta och hjärtfunktion vid DM.

-DM är en multisystemsjukdom där hjärtpåverkan, som går att diagnosticera och behandla, ingår.

Hjärtmuskelbiopsier (små vävnadsprov av hjärtmuskeln tas ut) vid DM har visat:

- ⌘ interstitiell fibros (sjuklig bindvävsökning)
- ⌘ fettinfiltration
- ⌘ hypertrofi av myocyter (förstoring av hjärtmuskelceller)

⊗ fokal myokardit (lokala inflammationer)  
 -Dessa förändringar kan medföra a/störningar i retledningssystemet (det system som reglerar samarbetet mellan hjärtats olika delar), b/hjärtrytmrubbningar och c/neysatt hjärtmuskelfunktion,

### **a/störningar i retledningssystemet**

-Störningar i aktiviteten kan ses på EKG. Överledningsrubbningar hos barn och ungdomar med DM kan resultera i långsam hjärtfrekvens, långt intervall mellan förmakssammandragning och kammarsammandragning (AV-block I) och långsam kammarfrekvens. Behandlingen utgörs av inopererad pace-maker, sa Daniel Holmgren.

### **b/hjärtrytmrubbningar**

Hjärtrytmrubbningar hos barn och ungdomar med DM kan bl a innebära extra hjärtslag, anfallsvis ökad hjärtrytm, mycket snabba, svaga och oregelbundna/ regelbundna sammandragningar.

- En del av rytmrubbningarna är "halvakuta" och kan ge kroniska problem, andra kan ge "urakuta" problem med cirkulationssvikt. Vad som är vad går att se på EKG, framför allt 24-timmars-EKG.

### **c/neysatt hjärtmuskelfunktion**

Nedsatt hjärtmuskelfunktion förekommer men är relativt sällsynt.

Typ av arytmier och överledningsrubbningar har visst samband med barnets ålder och antalet CTG-repetitioner. **Utredningen** av barn och ungdomar med DM kan ske med bl a EKG, 24-timmars-EKG, arbetsprov och ultraljud.

**Behandlingen** av hjärtrytmrubbningar kan

- ⊗ innebära medicinsk behandling
- ⊗ ske genom sk radiofrekvensablation ( man "bränner av" extra ledningsbanor i hjärtat med kateterteknik)
- ⊗ pacemaker

### **Sammanfattning och förslag till uppföljning**

- ⊗ hjärtsymptom är ovanliga hos barn men förekommer från ca 10 åå
- ⊗ barn med DM bör utredas med EKG vid diagnos
- ⊗ uppföljande kontroller med EKG beroende på symptom, familjeanamnes, ålder, genetik och tidigare EKG-förändringar
- ⊗ ekokardiografi (ultraljud)
- ⊗ 24-timmars-EKG, arbetsprov
- ⊗ familjeanamnes, ärftlighet
- ⊗ DM bör misstänkas hos barn med svåra arytmier

## Thomas börjar skolan och får diagnosen DM

Under senare delen av förskoleåldern var Thomas tal ändå så pass bra att han hjälpligt kunde göra sig förstådd. Han visade fortfarande inga tecken på uttalad muskelsvaghet.

-Han lärde sig cykla när han var 6-7 år gammal och det hade stor betydelse för hans självförtroende och självkänsla, säger Ann-Louise som då blivit en del av familjen.

Inför skolstarten funderade Christer och Ann-Louise mycket på vilken skolform som skulle passa Thomas bäst.

-Vi diskuterade med psykologer och annan expertis och kom fram till att grundsärskola nog skulle passa Thomas bäst, säger Christer.

Det halvåret Thomas började skolan fick han två halvsyskon.

-Det var mycket som hände inom en relativt kort tidsrymd. Ann-Louise och jag fick vårt första barn. Thomas mamma fick sitt andra barn och det barnet hade alla de typiska tecknen på DM. Därför utredes både mamman och barnet och båda fick diagnosen DM, säger Christer.

Ett halvår senare, när Thomas gått första terminen i skolan, fick också han diagnosen DM.

-Vi fick väldigt dålig information om sjukdomen och vi kände oss som två stora frågetecken. Vi fick också motsägande uppgifter på hur Thomas sjukdom skulle utvecklas. Först fick vi uppgiften att han skulle bli bättre efterhand och kanske till och med helt frisk. Något senare fick vi veta att Thomas troligen skulle bli sämre, men inte hur mycket sämre han skulle bli, säger Ann-Louise.

Under tiden som detta skedde gick Thomas sin första termin i skolan och valet av skolform visade sig vara lyckat. Thomas trivdes mycket bra och gjorde framsteg.

-Samtidigt med skolstarten började han också på fritidshem. Thomas har alltid varit mycket "social" och har inte varit rädd för att tala, trots sitt funktionshinder. Det som gav problem nu var hans vänsterfot. Den hade aldrig blivit riktigt bra efter operationen och nu blev den åter sämre och började vrida sig inåt i en besvärlig felställning. Det slutade med att man gjorde en ny operation, säger Christer.

## Erfarenheter från Bodenteamet

Överläkare Håkan Forsberg, Sunderby sjukhus, Luleå, informerade 2003 om erfarenheter från det s k Bodenteamet.

-Vårt team bildades med hjälp av ekonomiska medel från socialstyrelsen. Uppdraget var att söka upp alla patienter med DM i Norrbotten, göra funktionsundersökningar på dem med syftet att få igång en bra rehabiliteringsverksamhet för patienterna och deras familjer.

Teamet, som byggdes upp kring en sjuksköterska som arbetade heltid i projektet, undersökte var och en av patienterna, gjorde tester och kontroller och fick därmed en grund att gå vidare från. Avsikten var att patienterna och deras familjer skulle få ett lättare liv.

Efter ett års verksamhet hade teamet träffat 102 patienter i åldrarna 19-71 år.

-De flesta vi träffade var friska som barn, men som därefter tidigt blev sjuka, samt unga vuxna. När vi frågade vilka problem de sökt vård för var det ofta muskelstelhet hos de yngre och muskelsvaghet hos de vuxna. Ett fåtal sökte för ögonproblem, starr, och några för dagtrötthet och magsmärter, sa Håkan Forsberg.

Andningsproblematik i vuxen ålder hade lett till att 24 patienter avlidit i förtid p g a muskelsvaghet och EKG-förändringar.

-Av det insåg vi att det är väldigt viktigt att behandla luftrören med slemlösande mediciner vid förkylningar och att inte vänta med sjukhusvård. Andningshjälpmedel kan också bli aktuella.

Retledningssystemet, ett system av muskel- och nervtrådar inom hjärtväggarna, genom vilka hjärtats delar regleras, är påverkat vid DM från tonåren och uppåt.

-Vi har gjort många undersökningar av hjärtfunktionen vid DM och bl a tagit många vävnadsprover. De förändringar vi sett har varit fett- och bindvävsinlagringar och viss förtvining, sa Håkan Forsberg.

Således vid DM:

- ☒ är avvikande EKG vanligt
- ☒ ökar EKG-avvikelsen med tiden
- ☒ finns ingen ökad förekomst av arytmier
- ☒ bör medicineringen vara försiktig
- ☒ ska patienten ha extra hjärt-lungövervakning vid narkos och operation

α vid indikation 24-timmars EKG

Patienternas muskelkraft i händerna mättes och man fann ingen skillnad mellan vänster och höger sida och ingen skillnad mellan män och kvinnor.

-Sjukgymnastik är viktig behandling vid DM. Alla med DM borde ha ett eget sjukgymnastikprogram. För inte så länge sedan trodde man att det var skadligt att träna vid DM, men idag vet man att det inte är så. Det går bra att träna ganska hårt, men då bör träningen inte vara kontinuerlig, utan varvas med lågradig träning kanske två gånger/vecka.

En arbetsterapeut kan hjälpa till att individualisera och anpassa träningen samt göra en ADL-analys. (ADL= aktiviteter i dagligt liv, t ex att klä sig/klä av sig, äta, sköta hygien mm)

## Thomas har läs- och skrivproblem

De första fem-sex åren i skolan gick bra för Thomas, men han lärde sig inte läsa och skriva.

-Under flera år dolde han handikappet genom att lära sig ord och korta meningar utantill. Men till sist, när det ställdes större krav på läsning och skrivning, förstod vi att han möjligen också hade dyslexi, säger Ann-Louise.

De senaste två åren har Thomas fått det jobbigare på flera sätt.

-Problemen i skolan har blivit större och hans sjukdom har blivit tydligare och mer typisk för DM. Märkligt nog tycks hans sjukdom gå i skov. Ibland mår Thomas mycket bättre och ibland mycket sämre och det är ganska stor skillnad mellan tillstånden, säger Christer.

## Neuropsykologi vid DM

Psykolog Louise Hakenäs-Plate, Barnneuropsykiatriska kliniken, BNK, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade om neuropsykologi vid DM. Louise Hakenäs-Plate har också ingått i det team som arbetat med den stora studien som nämnts tidigare i nyhetsbrevet.

-Det jag tänker informera om är begåvning, hur olika funktioner påverkas hos barnen, beteende samt risk- och skyddsfaktorer. Jag kommer också att berätta vad som är gemensamt för era barn och som redovisas i studien. På sjukhuset gör jag utredningar på barn

med neuropsykiatriska frågeställningar, bl a tittar jag på hur barn klarar olika uppgifter och aktiviteter.

**Begåvning** kan mätas på olika sätt, med olika metoder anpassade till barnens utvecklingsnivå:

Griffith utvecklingsskala I 0-2 år och II 2-6 är ett utvecklingstest som mäter på vilken ålder barnet fungerar, vilket innebär att man tittar närmare på

- ☒ motorik
- ☒ öga-handkoordination
- ☒ socialt beteende
- ☒ hörsel och tal
- ☒ performance (hur barnet utför praktiska uppgifter)
- ☒ praktiskt resonemang (endast skala II)

-Griffith är ett gammalt material, som man kan använda ganska fritt och som mäter utvecklingsnivån hos barnet och inte begåvningen.

**Weschler** skalorna mäter begåvning och man får en intelligenskvot. Testerna är uppdelade i en verbal del och en sk performance del

.

**För förskolebarn** används WPPSI, som mäter barnets starka och svaga sidor och som ger ett bra underlag för den pedagogiska planeringen.

-Ofta tycker barnen detta är roligt, eftersom vi alltid backar några steg när barnet inte förstår eller klarar en uppgift.

**Förskolbarn** används WISC

**För vuxna** används WAIS

-WPPSI, WAIS och WISC är uppbyggda på samma sätt där testresultaten innebär att man kan bestämma en allmän begåvningsnivå hos barnet. Många gånger är föräldrarna med under testen som visar var barnet befinner just vid testtillfället, sa Louise Hakenäs-Plate.

**IQ är en genomsnittssiffra på begåvning** där många olika delar testas. Befolkningen i helhet har en IQ på 100, plus /minus 1 standarddeviation.

-Det är svårt att ange en exakt siffra och därför är det mer rättvist att ange ett värde inom ett område, exempelvis: 95-105.

I Performance delen ingår bl a att urskilja mönster, att förstå hur saker och ting hänger ihop, att kunna generalisera kunskap, att kunna planera och göra saker viss följd, att planera sina rörelser, koordinera öga/hand, osv. Verbala uppgifter mäter bl.a. allmänskunskap, förmåga att uttrycka sig och förstå vardagliga skeenden.

-Många barn har en väldigt ojämn profil, där en del är mycket duktiga verbala, men svaga i delar av performance och vice versa. Vi har sett att barnen med DM klarar sig rätt bra i låg- och mellanstadiet, men sedan kommer problemen och då med sämre resultat på Performance delen än på den verbala delen.

Ett annat i är instrument är en strukturerad intervju, som mäter barnets adaptionsförmåga.

-Det kan ha betydelse att veta barnets funktion i vardagen. Skalan kan också användas när det inte finns förutsättningar att utföra något begåvningsstest. Det är viktigt att samla så mycket information som möjligt. Resultatet kan användas för att bedöma barnets nivå när det gäller språk, social förmåga, ADL, motorik, mm.

### **Funktioner**

☒ *Executiva funktioner* är ett begrepp som omfattar många olika delar av betydelse för funktion, t ex:

- ☒ aktivering
- ☒ prioritering
- ☒ fokusering
- ☒ energi
- ☒ automatisering
- ☒ arbetsminne

-Executiva funktioner har inte det lilla barnet, det utvecklas med åldern. Det är känsliga funktioner som påverkas snabbt av hur vi mår och om man får svårigheter av något slag, sa Louise Hakenäs-Plate.

### **Motorik**

Fin- och grovmotorik påverkas av flera faktorer, bl a hur vi planerar olika rörelser och öga-handkoordination.

-Viktigt är exempelvis hur vi uppfattar en form och hur vi återger den. De här funktionerna kan man undersöka med ett särskilt test; VMI, Visuell Motorisk Integration.

### **Risk och friskfaktorer**

Alla, både barn och vuxna, har bättre och sämre dagar. Till detta kan det finnas flera orsaker, t ex hur vi sovit och ätit, men också hur begriplig dagen ter sig.

-Barn med svårigheter inom autismområdet har ofta problem med att exempelvis generalisera kunskap från tid till annan. Det barnen lär ena veckan kan de behöva lära om nästa vecka. Väldigt mycket handlar om begriplighet och tydlighet med t ex vad, var, när, början och slut på aktiviteter.

Det är därför också viktigt att ställa adekvata krav, exempelvis i skolan, där man inte alltid vet var barnet befinner sig, vilken utvecklingsnivå det ligger på. Har barnet ett bra språk ser man inte alltid sådant som barnet har problem med.

-Är barnet passivt, fogligt och sitter tålmodigt där det sitter, så blir det lätt bortglömt. På g a mimikfattigdomen blir också de här barnen extra svåra att "läsa av".

Speciellt för barn med autism är deras svårigheter att förstå att andra tänker på sitt sätt och förstå andra människors kroppsspråk.

-Svårigheter inom autismområdet kan se olika ut och utvecklas olika. Det finns emellertid sätt och metoder att hjälpa de här barnen, framför allt med tydlighet i den information de får och förutsägbarhet, sa Louise Hakenäs-Plate.

## Kommunikation

Logoped Gunilla Thunberg, DART, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade om kommunikation och kommunikationsstöd.

-Jag kommer att informera om DART, om fördelar och nackdelar med olika AKK, d v s alternativ och kompletterande kommunikation.

DART är västra Sveriges kommunikations- och dataresurscenter för funktionshindrade.

-Vi arbetar med AKK och datorstöd till funktionshindrade i alla åldrar. Vi erbjuder utredning och utprovning på specialistnivå, informa-

tion, handledning och utbildning. Dessutom bedriver vi forskning och utveckling. I första hand vänder vi oss till barn, ungdomar och vuxna i Västra Götalandsregionen, men vi tar även emot förfrågningar från andra regioner i Sverige eller från utlandet.

Gunilla Thunberg fortsatte med att informera om kommunikation och AKK samt Kom-kIT, kunskap om kommunikationsstöd och IT för personer med autism. Det senare är, enligt Gunilla Thunberg, användbart även om barnet inte har autism.

### **Kommunikation och AKK**

Möjligheter till kommunikation är en rättighet som alla ska ha.

-Det är då viktigt att tänka på att kommunikation är mycket mer än bara tal. Har barnet talsvårigheter bör det få logopedhjälp tidigt och möjligheter att pröva någon annan alternativ och kompletterande kommunikation (AKK) för att uttrycka tankar och känslor.

Viktigt att veta är att AKK inte hindrar talutvecklingen, utan fungerar tvärtom stimulerande. Har barnet kapacitet för talutveckling så kommer barnet att använda den för att tala. Det visar all tillgänglig forskning.

-Jag tycker inte att man ska satsa på det ena eller det andra utan både och. Ju fler sätt att kommunicera som fungerar för barnet, desto bättre blir kommunikationen. Och jag tycker att era barn bör få hjälp av logoped tidigt, sa Gunilla Thunberg.

Gunilla Thunberg visade en film om AKK och informerade därefter översiktligt om olika AKK, form, fördelar och nackdelar med vart och ett av hjälpmedlen:

- ☒ Kroppsspråk
- ☒ Teckenkommunikation
- ☒ Föremål
- ☒ Foton (digital kamera)
- ☒ Tecknade bilder/symboler
- ☒ Grafiska symbolspråk- Bliss
- ☒ Datorbaserade hjälpmedel med talsyntes

-De här AKK-hjälpmedlen har alla fördelar och nackdelar. Det finns enkla och mer eller mindre naturliga hjälpmedel såsom kroppsspråk och teckenkommunikation. Nackdelar med dessa är bl a begränsade uttrycksmöjligheter och kunskaper hos omgivningen. Föremål, foton, tecknade bilder/symboler är relativt lätta att förstå och använda, men kräver utrustning och har begränsningar i att uttrycka abstrakta begrepp. Grafiska symbolspråk och datorbaserade hjälpmedel med tal

ger stora uttrycksmöjligheter, men kräver kunskap hos omgivningen samt omfattande utrustning.

**Vilka AKK och hjälpmedel man väljer** beror bl a på det enskilda barnets mentala och motoriska utvecklingsnivå, intresse och resurser i omgivningen.

-Som utgångspunkt bör man bestämma vilka aktiviteter man vill att barnet ska/kan klara, eller vilken delaktighet man vill att barnet ska uppnå. Sedan är det förstås också viktigt att ta hänsyn till det enskilda barnets hälsotillstånd och kroppsfunktioner, t ex motorik, visuell, auditiv och kognitiv förmåga. Detta tillsammans med omgivningsfaktorer och personliga faktorer bildar grund för valet av AKK.

Nya foto-, bild- och symbolsystem utvecklas och andra, äldre hjälpmedel försvinner successivt.

-Vad som viktigt att påpeka är att det numera finns goda belägg för att påstå att alla hjälpmedel ökar möjligheten att utveckla eget tal.

För att kunna använda AKK är det viktigt att man får utbildning som förälder.

-Detta är mer givet när det gäller TAKK-Tecken som AKK, men är mycket viktigt också om man vill använda bilder och symboler. Ofta behöver man då också ett bra program för att ta fram kommunikationsbilder och stöd, helst i form av en kurs, för att komma igång.

De program som Gunilla i första hand rekommenderar är Boardmaker eller Widgit Symbolskrift. Det senare är ett mycket bra program som barnet kan använda som stöd för läs- och skrivutveckling.

Barnen behöver därför stöd med bild och ljud för att lära sig läsa med helordsmetoden som huvudsaklig metod. Widgit är då ett utmärkt program och många särskolor har nu börjat införskaffa det.

Har barnet svårt med koncentration och uppmärksamhet är datorn extra viktig som kompenserande hjälpmedel.

-Det är intressant att fundera över varför just datorn ofta fungerar så bra som hjälpmedel för dessa barn. Jag tror att det bl a beror på att den som använder datorn har full kontroll på utfallet och direkt kan se resultat av vad man gör. Skärmen är attraktiv, rolig och lockande och gör det lättare att sortera bort ovidkommande ljud och aktiviteter. Tangentbordet underlättar dessutom för den som har svårt med papper och penna, sa Gunilla Thunberg.

Det mest spännande på kommunikationshjälpmedelsområdet tycker Gunilla Thunberg är att man nu kan börja använda små handdatorer som hjälpmedel.

-Här kan man lägga in barnens kommunikationsbilder och få tal till. Barnet kan också lätt utnyttja handdatorns andra funktioner som kamera, diktafon, telefon och sms (med bildstöd). Detta är dock nya hjälpmedel som tar en del tid att anpassa bra för barnet. Är man intresserad behöver familj, habilitering och skola stöd från något kommunikations- eller dataresurscenter. Jag tror mycket på den nya generationen hjälpmedel och har hittills nästan enbart positiva erfarenheter av dem.

För den som är intresserad går det att läsa mer om kommunikation med ny teknik, samt jämföra några foto-, bild- och symbolsystem på hemsidan [www.kommed.nu](http://www.kommed.nu). På DARTs hemsida, [www.dart-gbg.org](http://www.dart-gbg.org), finns också information och material som går att hämta hem.

## Thomas idag

Thomas har idag blivit sämre och kommit mer in i s k klassisk DM.

-Han har oftare ont och verkar oftare vara mycket trött. Hans mimik är nästan obefintlig och händerna har intagit en typisk inåtvänd ställning med översträckbara fingrar. Eftersom han växer så mycket nu så håller hans opererade fot på att sakta vridas inåt igen, säger Ann-Louise.

Thomas är på eftermiddagshem och där trivs han bra. Han går också regelbundet i simskola.

Talet är fortfarande mycket otydligt och Ann-Louise och Christer tycker att det är svårt att alltid höra vad han säger.

Thomas är mycket förtjust i att titta på TV. Särskilt mycket tycker han om filmer som gjorts efter Astrid Lindgrens böcker.

-Han gillar också att sitta vid datorn och arbeta med intressanta, lärorika och pedagogiska program, säger Christer.

## Oralmotorik

Logoped Lotta Sjögren, Mun-H-Center, Göteborg, informerade om oralmotorik vid DM.

Vanliga orofaciala problem/funktionsnedsättningar som förekommer vid DM är:

- ☒ försvagad muskulatur (ansikte, läppar, gom och svalg)
- ☒ öppet bett och korsbett
- ☒ talsvårigheter (otydligt tal)
- ☒ ät- och sväljsvårigheter (28 % någon form av ät- och dricksvårigheter)
- ☒ dregling /17 % måttlig, 64 % ingen, 2 riklig, 17 mild)
- ☒ muntorrhet
- ☒ utslätad mimik
- ☒ dålig munhälsa

-Tillsammans med tandläkare har vi undersökt barnen och då följt ett observationsschema när det gällt muskler i ansiktet och i munnen samt tänder och bett, sa Lotta Sjögren.

Som en del i undersökningen ingick videoinspelning av ett kortare samtal med varje enskilt barn.

-Med hjälp av den inspelningen kunde vi studera närmare läppar, käke och tunga i viloposition, läpp-, käk- och tungrörelser när barnet blåser, suger, dricker ur glas, äter med sked, biter av, tuggar och sväljer samt vid repetition av ord och ljudramsor.

Med hjälp av frågeformulär samlades uppgifter in som rörde barnet i allmänhet, vilken tandvård det fick, hur matsituationen fungerade och om barnet dreglade eller ej.

Resultaten av undersökningen blev:

#### **Mimik**

- 1 % hade normal mimik
- 16 % hade lätt utslätad mimik
- 39 % hade måttligt utslätad mimik
- 45 % hade gravt utslätad mimik

<b>Rörlighet</b>	svår medf	mild medf	barnd
Nedsatt läppmotorik	100 %	92 %	71 %
Nedsatt tungmotorik	60 %	23 %	36 %

#### **Påverkan på talets förståelighet**

- 9 % inga talsvårigheter

28 %	något otydligt tal
42 %	svårförståeligt tal
18 %	mycket svårförståeligt tal
4 %	saknar tal

-De talsvårigheter det är fråga om i det här fallet är bl a att barnen ersätter läppljuden, har otydligt och nasalt tal. Språkutvecklingen är försenad. Kommunikationsmönstret präglas av långa monologer om kärt ämne samt god förmåga att lära sig utantill.

-Slutsatserna när det gäller orofaciala problem hos barn med DM är att flertalet av barnen har sådana problem. Problemen är dessutom något vanligare och ofta mer uttalade hos barnen med medfödd DM jämfört med barn med den barndomsdebuterande formen. Barnen lär sig kompensera för sina munmotoriska funktionsnedsättningar. Effekten av tidigt insatt munmotorisk träning behöver utvärderas, sa Lotta Sjögren.

### **Utveckling av orofaciala funktioner**

Efter fyra år kom barnen på återbesök och nya undersökningar gjordes, vilka visade, när det gällde att tala och förstå tal, äta och dricka samt salivkontroll, att

≈ 14 % hade förbättrats

≈ 23 % var oförändrade

≈ 40 % hade försämrats

≈ 10 % hade försämrats vad gäller mimiken, ingen hade förbättrats

-Slutsatsen blir att orofaciala funktionsnedsättningar är vanliga hos barn och ungdomar med DM, särskilt när det gäller den medfödda formen. Tecken på försämringar är utslätad mimik och sämre salivkontroll. Barnen bör därför remitteras till logoped, sa Lotta Sjögren.

Lotta Sjögren avslutade med att visa olika hjälpmedel och metoder för att stimulera munmotoriken, bl a olika blås- och sugövningar, munskärm för att stärka läppar och kinder och Toykit för tuggträning.

## Sjukgymnastik

Sjukgymnast Anna-Karin Kroksmark, Regionala Barn- och ungdomshabiliteringen, Drottning Silvias Barn- och Ungdomssjukhus,

informerade om de resultat från studien som hade med motoriken att göra hos barn med DM.

Motoriska problem som förekommer vid DM är:

- ☒ ledfelställningar i kombination med strama muskler
- ☒ muskelsvaghet
- ☒ omogen motorik
- ☒ balans- och koordinationsproblem
- ☒ myotonier, d v s muskelkramper, -spänningar
- ☒ en blandning av ovanstående

Studien visade att ledfelställningar och strama muskler förekom redan vid födseln, där klumpfötter och höftluxationer inte var ovanliga.

-Fot- och ryggdeformiteter föreföll att öka med åldern och tilltagande muskelsvaghet. Strama muskler bör behandlas med stretching, skenor, ortopediska skor, ståträning och i mer uttalade fall med ortopedisk operation, sa Anna-Karin Kroksmark.

Muskelstyrkan undersöktes i den här studien med en elektronisk dynamometer. Tio muskler i skuldra, arm, hand, höft, knä och fot undersöktes hos barn med mild medfödd DM och barndomsdebuterande DM och jämfördes med en kontrollgrupp.

Resultaten av undersökningen när det gällde muskelsvaghet visade:

- ☒ att barn med DM är svagare än barn i kontrollgruppen i de flesta undersökta muskelgrupperna
- ☒ att det fanns en signifikant skillnad mellan barn med mild medfödd DM och barndomsformen av DM endast när det gäller de muskler som lyfter foten
- ☒ att några av barnen med barndomsformen av DM har normal muskelstyrka.

### **Grovmotorisk förmåga**

Undersökningen som gällde grovmotorisk förmåga innefattade flera olika moment, bl a huvudlyft, sätta sig upp, sitta, rulla runt på golvet, resa sig upp från golvet, resa sig från sittande, stå, stå på tå, stå på ett ben, gå i trappa.

-Resultaten av denna del av undersökningen visade att få barn hade problem att gå, springa, resa sig upp från golvet eller att gå i trappa. De svåraste uppgifterna för barn med DM var att hoppa, att stå på hälar och att lyfta huvudet. Barn med DM hade lägre poäng än kontrollgruppen och barn med svår medfödd DM hade den mest påverkade motoriken. Det finns också ett visst samband mellan motorik och antalet CTG-repetitioner.

Slutsatsen av undersökningen är att de flesta barn med DM lär sig gå och springa, men många av barnen har problem med nedsatt muskelstyrka, fotdeformiteter, koordinationsproblem och ett omoget rörelsemönster, vilket ofta påverkar motoriken.

-Musklerna är påverkade hos barn med DM, men det finns en stor individuell variation när det gäller svårighetsgraden. Motorisk träning, rekommenderas, exempelvis att gå och röra sig ute i naturen på ojämnt underlag, att cykla, bada och simma, vilket kan förbättra balans, koordination, styrka och kondition. En sjukgymnast kan tipsa om olika motoriska övningar, men kan också ge råd om barnen har problem med lungfunktion eller nedsatt förmåga att hosta, sa Anna-Karin Kroksmark.

## Funktioner i och kring munnen

Övertandläkare Åsa Mårtensson och logoped Lotta Sjögren, Mun-H-Center, Göteborg, informerade om funktioner i och kring munnen.

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

- I Mun-H-Centers uppgifter ingår bl a att samla in, bearbeta och sprida information med inriktning på problem som har med munnen att göra, exempelvis att prata och att äta. Bettavvikelse, dregling och behov av särskild munvård är också vanligt förekommande vid ovanliga medfödda sjukdomar och syndrom.

Mun-H-Center har ett nära samarbete med Ågrenska sedan många år.

-Under Ågrenskas familjevistelser delar vi med oss av de kunskaper vi redan har om diagnosen. Vi samlar också in ny kunskap med hjälp av särskilda frågeformulär till föräldrarna om barnets tandvård och munhygien samt eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.

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

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

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

Från 2003:

Musklerna i och kring munnen är ofta försvagade hos barn och ungdomar med DM.

-Detta kan medföra problem med att suga, tugga och svälja. Mimiken blir också påverkad. Otydligt tal är vanligt. Svaga muskler i mjuka gommen gör talet nasalt och svaga läppmuskler medför svårighet att göra läppljud. Flertalet barn med DM har en försenad språkutveckling

Det finns stora skillnader i problembilden mellan barnen och därför måste varje barn bedömas individuellt.

Tandläkare Monica Engvall informerade om sin undersökning av tandhälsan hos vuxna med DM.

Vanliga problem hos vuxna med DM är bettfel, högt gomvalv, trångställningar, käkledsbesvär, svårigheter att tugga och svälja samt munandning och muntorrhet.

-Käkledsbesvären kan bland annat innebära att käken låser sig eller hoppar ur led. En del får knäppningar i käkleden. Exempel på tugg- och sväljproblem är sämre bitkraft, längre tuggtid och svårigheter att svälja beroende på svaghet i tugg- och svalgmuskulatur.

Undersökningarna har också visat en ökad förekomst av karies och fyllningar, mer beläggningar på tänderna samt fler fördjupade tandköttsfickor hos vuxna med DM.

-Personerna i undersökningen hade mindre salivmängd, sämre munmotorik och därmed sämre självrengöringsförmåga, längre sockertid

(den tid socker stannar kvar i munhålan efter måltid), något sämre buffringsförmåga (salivens förmåga att motverka nedbrytning) och fler kariesframkallande bakterier. Slutsatsen av undersökningarna visar en ökad risk för karies hos vuxna med DM. Behovet av individuellt anpassad profylaktisk vård är därför av största vikt.

Den pågående undersökningen av barn och ungdomar med DM i Västra Götaland visar ökad frekvens av karies, beläggningar och bettfel även hos dem.

-Särskilt pojkar tycks vara drabbade av beläggningar, tandköttssinflammation och karies. Detta visar sig både i tvärsnittsundersökning och i en longitudinell uppföljning där ökningarna gentemot kontrollgruppen särskilt tycks drabba pojkar, även om flickor med DM också har mer karies och beläggningar jämfört med kontrollgruppen.

Ungdomar med DM har, liksom de vuxna, ökade symtom på käkledsbesvär och klagar mer än barnen och ungdomarna i kontrollgruppen över trötthet vid tuggning och smärta vid försök att gapa stort.

-Gapförmågan är något sämre än hos kontrollgruppen. Bettfel i form av frontalt öppna bett och korsbett är också vanliga hos barnen och ungdomarna med DM.

Tandbehandling är lite svårare för barn och ungdomar med DM att klara av.

-Många av dem har behövt narkos för att kunna få tandvård utförd. Ett vårdprogram inriktat på intensifierad förebyggande tandvård med relativt frekventa besök hos hygienist eller profylaxtandsköterska är lämpligt för de flesta patienter med DM, både för att förebygga tandsjukdomar och för att ge en skonsam tillvänjning till tandvård.

## Pedagogiska aspekter, erfarenheter från Ågrenska

Specialpedagogerna AnnCatrin Röjvik och Astrid Emker, Ågrenska, informerade om pedagogiska aspekter, erfarenheter från Ågrenska.

-Under familjevistelserna, då ofta tio barn med diagnosen kommer till Ågrenska, sammanställer vi de erfarenheter vi får om syndromet med hjälp av övergripande frågor till förskolläraren/läraren och ett observationsmaterial utformat av Ågrenska. Dessutom inhämtar vi aktuell och adekvat medicinsk information. Målsättningen med observationerna är att hjälpa barnen i förskolan, skolan och vardagslivet. Efter den här

familjeveckan kommer vi att ta kontakt med varje enskilt barns skola och berätta vad vi sett, om föräldrarna tycker att det är bra.

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

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

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

I de övergripande frågorna till läraren/förskolläraren ingår bl a

- ☒ ge exempel på sådant som fungerar bra för barnet i förskolan/skolan
- ☒ vilka svårigheter upplever ni att barnet har i förskole-/skolsituationen och när blir de mest tydliga
- ☒ hur förebygger ni dessa svårigheter och hur gör ni för att ge barnet hjälp

Observationerna av barnen utgår från basfakta d v s ålder, kön, skola, eventuellt stöd och hjälp och inriktades på följande områden:

- ☒ social och känslomässig utveckling
- ☒ kommunikation, språk och tal
- ☒ grov- och finmotorik
- ☒ perception (det man uppfattar med sina sinnen)
- ☒ begreppsuppfattning
- ☒ undervisning enskilt och i grupp
- ☒ kärnämnen d vs matematik, läsning och skrivning
- ☒ idrott
- ☒ fritid och raster

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

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

Ett axplock ur observationsmaterialet visade bl a när det gällde 1/ att **stimulera kommunikation, språk och tal** att använda:

- ☒ stödtecken, bilder, kroppsspråk
- ☒ sång, rim och ramsor
- ☒ språklekar och berättelser
- ☒ samarbetslekar, såsom walkie-talkiegömma

☒ ge tid

2/ att **minska konsekvenserna av inlärnings- och koncentrations-svårigheterna** att:

- ☒ använda samma struktur och återkommande aktiviteter
- ☒ ge korta, enkla och tydliga instruktioner med hjälp av tecken och bilder
- ☒ utforma mer individuellt anpassade arbetspass
- ☒ varva gruppaktiviteter med självständigt arbete
- ☒ varva välkänt med nytt
- ☒ varva lugna, mer koncentrationskrävande aktiviteter med sådana som är mer motoriskt krävande

3/ att **bidra till att stärka självkänslan, det sociala samspelet och kamratrelationer** att:

- ☒ ge positiv förstärkning och stödja barnet i kontakter, relationer och handlingar
- ☒ ge vuxenstöd när så behövs, t ex under arbetspass, uteaktiviteter och tider mellan olika aktiviteter
- ☒ arrangera samarbetsövningar och gemensamma lekar där var och en deltar på sina egna villkor och får uppleva att de lyckas
- ☒ arrangera lekar där barnet, ungdomen får stå i centrum

4/ att **bidra till ökad insikter och kunskaper om funktionshindret**, att:

- ☒ ge skoleleverna medicinsk information, möjligheter att samtala om hur det är att ha funktionshindret samt att träffa andra i samma situation

5/ att **stimulera fin- och grovmotorik** genom

- ☒ bild och form, där barnen målar och klistrar
- ☒ fysiska aktiviteter med grov- och finmotoriska inslag såsom promenader i skogen och plocka snäckor på stranden
- ☒ varva lugna aktiviteter med sådan som är mer fysiskt krävande

För att hjälpa barnen krävs medicinsk kunskap om diagnosen, kartläggning av barnets problematik, kartläggning av skol- och förskolemiljön, anpassning av verksamheten samt samverkan mellan bl a habilitering, skola, barnhälsovård och föräldrar.

-Barnen behöver ofta noggranna förberedelser inför olika moment och aktiviteter, få klart för sig med vilka, hur länge, sedan, o s v, vid olika aktiviteter samt fasta rutiner och tydlig struktur. Ett åtgärdsprogram

som bygger på medicinsk kunskap och kartläggning av barnets starka och svaga sidor bör ligga till grund fören anpassning av verksamheten.

## Familjesituationen, syskonrollen

Sjuksköterska Andreas Tallborn Dellve, Lyckans backe, Vallda, informerade om familjesituationen och syskonrollen.

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

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

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

### **Kaossituationen** innebär ofta

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

### **Vändpunkten** kan komma

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

### **Syskonrollen**

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

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

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

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

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

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

- ☒ att bli ”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 Dellve.

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

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

## Samverkan mellan förskola, skola och föräldrar

Damp/ADHD-konsulent Johanna Björk, Ågrenska, informerade om samverkan mellan förskola, skola och föräldrar.

-I mina uppgifter ingår att informera i skolor, föreningar, kyrkor, mm om olika diagnoser, exempelvis DAMP och ADHD för att öka förståelsen för olika funktionshinder och stimulera till alternativa förhåll-

nings sätt till barn med olika svårigheter. Ofta fokuserar vi mer på ett barns svårigheter än på dess möjligheter och det tycker jag vi ska ändra på. Den hjälp barnen får bör utnyttja barnets starka sidor och medföra att de lyckas med sina uppgifter. Därmed får de ett bättre självförtroende och stärkt självkänsla.

Med hjälp av en neuropsykologisk utredning kan man se om exempelvis ett barn har en **uppmärksamhetsstörning**, vilket bl a kan innebära svårigheter med:

- ☒ *koncentration/att behålla fokus på en uppgift*
- ☒ *uthållighet*
- ☒ *att lyssna på tilltal*
- ☒ *information/instruktion*
- ☒ *lätt distraherbarhet*
- ☒ *svårigheter att organisera*
- ☒ *glömska*
- ☒ *motivation*

-De flesta av oss kan tänka oss att skapa en motivation för att göra tråkiga saker. Men en del, både vuxna och barn, behöver hjälp med motivationen, t ex att man får göra någonting trevligt när man gjort de tråkigare sakerna först.

En svårighet kan vara att barnet har problem med **exekutiva funktioner**.

-Det kan innebära att barnet har svårt att hålla kvar och följa en plan samt tappar fokus på vad uppgiften går ut på. Det har att göra med att *arbetsminnet*, den korta informationen man måste ta till sig och behålla för att kunna utföra en uppgift, inte fungerar som det ska. Vuxna kring barnet förstår inte alltid var problemet ligger och tror kanske att barnet inte vill utföra en uppgift eller är lat. I så fall får kanske inte heller barnet den hjälp det behöver, t ex hjälp att planera och strukturera arbetspass och uppgifter.

Barnen kan också ha problem med

- ☒ *tidsuppfattningen* d v s svårigheter med begrepp som strax, om en stund, senare, mm.
- Då är det till stor hjälp för barnet att man är tydlig och väldigt konkret.
- ☒ *att göra en strategisk plan*
- ☒ *att skjuta upp impulshandlingar*
- ☒ *att planera och strukturera sin dag*

En del av barnen kan också ha svårigheter med den **auditiva perceptionen**, d v s hur man tar in och tolkar/bearbetar det man hör. Öronen hör, hjärnan tolkar.

-En bild kan då fungera väldigt bra och förstärka det man säger. Ett fel vi vuxna ofta gör när vi pratar med barn är att vi använder alldeles för många ord. Om någon inte förstår vad man säger så upprepar vi gärna det vi sagt utan variation, istället för att försöka formulera om budskapet så att det blir enklare att förstå. **Visuell perception** innebär att ögat ser och hjärnan tolkar/insrer.

-Det finns barn som har svårigheter som alltid påverkar deras vardag på ett omfattande sätt. Ibland inser inte omgivningen detta. Exempelvis finns det många olika orsaker till att ett barn har koncentrations-svårigheter. Det är sådant som inte syns på utsidan, så det är inte så konstigt att omgivningen ofta inte förstår barnens problem.

Johanna Björk gav exempel på *strategier* som kan underlätta för barnen i vardagen:

- ☒ öka kunskaperna om funktionshindret hos omgivningen, vilket kan leda till ett annat förhållningssätt
- ☒ fokusera på barnets förmågor istället för på problemen
- ☒ använda kompensatoriska hjälpmedel, exempelvis datorer och bandspelare
- ☒ anpassa skolans organisationen så att den passar barnen och inte tvärtom

Sammanfattningsvis menade Johanna Björk att det viktigaste är att:

- ☒ fokusera på det som fungerar bra hos barnet och tänka positivt, samt stärka barnets självförtroende
- ☒ utveckla ett bra samarbete mellan hem och skola
- ☒ struktur och tydlighet underlättar för barnet
- ☒ ge barnet de hjälpmedel det behöver för trygghet och förutsägbarhet, det kan vara en lapp i fickan med hållpunkter/tider, eller liknande
- Jämför med de almanackor vi vuxna behöver för att få ordning och förutsägbarhet i livet.
- ☒ undvik att barnet får uppleva misslyckande
- ☒ möt barnet på ”rätt” nivå
- ☒ ge snabb feedback på det som fungerar bra
- ☒ bemöt barnet på den utvecklingsnivå där det befinner sig i olika avseenden
- ☒ ta hänsyn till om barnet har en bra dag (svårare uppgifter) eller en dålig dag (lättare uppgifter)

-Detta är bland det svåraste skolpersonal ställs inför, att varken ställa för höga eller för låga krav på det enskilda barnet. Här kan man ha hjälp av de utredningar som gjorts.

Johanna Björk informerade också om SIKÅ-materialet, ett samarbetsmaterial som Ågrenska utarbetat.

-SIKÅ står för Samarbete Information Kartläggning Åtgärd. SIKÅ materialet kan användas när man bedömer att ett barn exempelvis har koncentrationsstörningar, sa Johanna Björk.

Huvudsyftet med materialet, som är ett strukturerat diskussionsunderlag inriktat på neuropsykiatrisk problematik och angränsande svårigheter, är att ge skola och föräldrar ett konkret verktyg att samarbeta kring.

-Ett bra samarbete mellan föräldrar och skola leder till elevutveckling, bl a genom att man kan komma fram till uppgifter som kan ligga till grund för åtgärdsprogram.

## Information från Ågrenskas barnteam

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

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

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

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

## SmågruppsCentrum informerar

Informationskonsulent Siv Roberts, SmågruppsCentrum, Göteborg, informerade om SmågruppsCentrum.

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

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

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

## Samhällets stöd

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

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

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

-Det krävs ofta kunskap och omfattande kontakter med kommun eller landsting för att få hjälp och stöd och det tar mycket tid och kraft. Det

bästa man kan göra som föräldrar till ett barn med funktionshinder är att hitta en person som hjälpa till med ansökningar och liknande, exempelvis en kurator på sjukhuset eller en handläggare på försäkringskassan, sa Anna Lindfors.

**Lagstiftning för alla**, är exempelvis lagar där

**A/ kommunen** administrerar stöd och hjälp t ex:

☒ *Skollagen*

☒ *Socialtjänstlagen, SOL*

**B/ landstingen** administrerar stöd och hjälp t ex:

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

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

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

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

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

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

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

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

- ☒ personer med utvecklingsstörning och personer med autism eller autismliknande tillstånd.
- ☒ personer med betydande och bestående begåvningsmässigt funktionshinder efter hjärnskada i vuxen ålder, föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom.
- ☒ personer som till följd av andra stora och varaktiga funktionshinder, som uppenbart inte beror på normalt åldrande, har betydande 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 LSS-handläggaren i kommunen.

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

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

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

## Information från försäkringskassan

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

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

Vårdbidraget består av fyra olika nivåer, helt bidrag (100 750 kr/år, 2007), tre fjärdedels (75 563), halvt (50 375) och en fjärdedels (25 188). Bidraget är pensionsgrundande och skattepliktigt. En viss del kan erhållas som skattefri del om det finns merkostnader. Vårdbidraget omprövas normalt vartannat år och kan betalas ut till och med juni månad det år barnet fyller 19 år. Därefter kan barnet självt eventuellt erhålla handikappersättning.

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

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

**Assistansersättning** är ett ekonomiskt stöd som ger personen med funktionshinder rätt till personlig assistent för att kunna leva ett mer

självständigt liv. Om det grundläggande behovet, d v s hjälp med personlig hygien, på- och avklädning, att äta och kommunicera samt att assistenten ska vara väl förtrogen med funktionshindret, uppgår till mer än 20 timmar/vecka utgår ersättning från försäkringskassan för de timmar som överstiger detta antal.

-Det är kommunen som ansvarar för att behovet av personlig assistans tillgodoses och kommunen ersätter i sådana fall assistansen de 20 första timmarna/vecka. När det gäller barn måste dess behov av hjälp och vård under större delen av dygnet vara av betydligt större omfattning än för friska barn.

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

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

## Här kan man få mer information

Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser

Internetadress [www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser](http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser)

SmågruppsCentrum – nationellt informationscentrum för ovanliga diagnoser

Internetadress [www.sahlgrenska.gu.se/sgc](http://www.sahlgrenska.gu.se/sgc)

Center för små handikappgrupper, Danmark

internetadress: [www.csh.dk](http://www.csh.dk)

Frambu, center för sällsynta funktionshinder

internetadress: [www.frambu.no](http://www.frambu.no)

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

internetadress: [www.nlm.nih.gov/](http://www.nlm.nih.gov/)

OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man). Internetadress:  
[www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=OMIM](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=OMIM)

## Namn och telefonnummer till föreläsarna

Överläkare Már Tulinius  
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus  
416 85 Göteborg  
Tel: 031- 343 40 00

Sjukgusgenetiker Lena Samulesson  
Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra  
416 85 Göteborg  
Tel: 031- 343 40 00

Barnläkare Anne-Berit Ekström  
Barnkliniken  
NU-sjukvården NÄL  
461 85 Trollhättan  
Tel: 0520- 910 00

Överläkare Daniel Holmgren  
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus  
416 85 Göteborg  
Tel: 031- 343 40 00

Logoped Lotta Sjögren  
övertandläkare Åsa Mårtensson  
Mun-H-Center  
Box 2046  
436 02 Hovås  
Tel: 031- 750 92 00

Sjukgymnast/med dr Anna-Karin Kroksmark  
Regionala barn- och ungdomshabiliteringen  
Box 210 62  
418 04 Göteborg  
Tel: 031- 50 27 70

Psykolog Louise Hakenäs-Plate  
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus  
416 85 Göteborg  
Tel: 031- 343 40 00

Specialpedagog AnnCatrin Røjvik  
socionom Anna Lindfors  
Damp/ADHD-konsulent Johanna Björk  
Ågrenska  
Box 2058  
436 02 Hovås  
Tel: 031- 750 91 00

Handläggare Britt Åkerström  
Försäkringskassan, Rehab  
405 12 Göteborg  
Tel: 031- 700 67 31

Logoped Gunilla Thunberg  
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus  
DART  
Kruthusgatan 17  
411 04 Göteborg  
Tel: 031- 739 80 80

Informationskonsulent Siv Roberts  
SmågruppsCentrum  
Göteborgs Universitet  
Box 400  
405 30 Göteborg  
Tel: 031- 786 55 90

Överläkare Håkan Forsberg  
Sunderby sjukhus  
971 80 Luleå  
Tel: 0921- 670 000

