



Laurence-Moon-Bardet-Biedls syndrom (LMBB)

Nyhetsbrev 372

Ågrenska arrangerar **veckovistelser för familjer** som har barn och ungdomar med medfödda, sällsynta sjukdomar och syndrom. Verksamheten, som vänder sig till hela familjen, ger föräldrar, barn och syskon en unik möjlighet att träffa andra i samma situation och utbyta kunskap och erfarenhet. Viktigt är också att familjerna får tid att umgås och ha roligt tillsammans.

Under en och samma vecka träffas ett antal familjer med barn som har samma diagnos, vistelsen varar från måndag t.o.m. fredag. Här får föräldrarna genom föreläsningar och diskussioner ta del av aktuell medicinsk forskning, psykosociala aspekter och få information om olika samhällsinsatser. Barnen och deras syskon har ett eget specialanpassat program med medicinsk information och olika aktiviteter. Syftet är att underlätta barnens och familjernas vardagsliv. Vistelserna blir ett komplement till habilitering och sjukvård.

Under de **två utbildningsdagarna** mitt i veckan har personal som arbetar med barn med funktionsnedsättningar, samt utomstående föräldrar till barn med sällsynta diagnoser, möjlighet att delta i föreläsningar.

Föreläsningarna från vistelsen bearbetas och sammanställs till ett nyhetsbrev som kan liknas vid ett temanummer för den aktuella diagnosen. För att ge ytterligare dimension på diagnosen så intervjuas en av familjerna. Nyhetsbrevet görs av Ågrenskas redaktör och föreläsarna har givetvis haft möjlighet att läsa igenom och komma med kommentarer på sammanfattningarna.

Sist i nyhetsbrevet finns en lista med länk- och litteraturtips och även en lista med adress och telefonnummer till föreläsarna.

Vid denna vistelse är diagnosen LMBB. Ågrenska har haft vistelser inom denna diagnos 1998, 2005 och nu 2010.



Följande föreläsare har medverkat till framställningen av detta nyhetsbrev:

Otto Westphal, överläkare, Barnmedicin vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg: *Medicinska aspekter*

Kristina Tornqvist, professor och överläkare, Ögonkliniken Universitetssjukhuset i Lund: *Ögonproblematik (uppd. från 2005)*

Radi Jönsson, överläkare, Öron- näs- och halskliniken, Sahlgrenska Universitetssjukhuset Göteborg: *Öron och hörselproblem*

Catarina Reinestam Nelander, mobility-instruktör vid Ekeskolan i Örebro: *Kort om Ekeskolan, Ekeskolans erfarenheter av elever med LMBB och Grundläggande mobility*

Stefan Axelsson, slöjdlärare vid Ekeskolan i Örebro: *Kort om Ekeskolan, Ekeskolans erfarenheter av elever med LMBB och Att integrera svenska och matematik i träslöjden*

Annelise Qvale, synpedagog, Huseby kompetenscenter i Oslo: *Pedagogiska utmaningar (från 2005)*

Birgitta Althoff, sjukgymnast, Västerås: *Samspel, kommunikation och rörelseglädje*

Ellen Karlge-Nilsson, dietist, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg: *Kost (från 2005)*

Ann-Catrin Røjvik, specialpedagog på Ågrenska: *Erfarenheter från Ågrenska, pedagogiska strategier (från 2005)*

Johanna Norderyd, barntandläkare och **Lotta Sjögren**, logoped, Mun-H-Center i Göteborg: *Munhälsa och munmotorik*

Gunnel Hagberg, personlig hanläggare, Försäkringskassan, Göteborg: *Information om Försäkringskassan*

Övriga

Jenny Ranfors, jurist och koordinator vid Ågrenskas familjeverksamhet, talade om samhällets övriga stöd, detta återges dock inte i detta nyhetsbrev.

Sammanställningen är gjord av **Susanne Lj Westergren**, redaktör Ågrenska.

Innehållsförteckning

Följande föreläsare har medverkat till framställningen av detta nyhetsbrev:	2
Inledning	4
Kort diagnosbeskrivning - LMBB – 2010	4
Medicinska aspekter	5
Ögonproblematik (uppdatering från 2005)	10
Öron- och hörselproblem	13
Kort om Ekeskolan	17
Ekeskolans erfarenheter av elever med LMBB	18
Hur kan man integrera svenska och matematik i träslöjden	19
Grundläggande mobility	21
Pedagogiska utmaningar (från 2005)	24
Samspel, kommunikation och rörelseglädje (från 2005)	25
Erfarenheter från Ågrenska, pedagogiska strategier (från 2005)	26
Intervju från 1998 och 2005	28
Kost (Från 2005)	32
Munhälsa och munmotorik	34
Samhällets stöd	36
Information från Försäkringskassan (från 2008, med viss uppdatering 2010)	37
Länkar: Diagnosrelaterade	40
Länkar: Hjälpmedel för kommunikation vid synskada	41
Adresser och telefonnummer till föreläsarna 2005 och 2010	45

Här når du oss!

Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
 Telefon 031-750 91 42
 Telefax 031-750 91 77
 E-mail susanne.westergren@agrenska.se
 Hemsida www.agrenska.se
 Redaktör Susanne Lj Westergren

Inledning

Detta nyhetsbrev är en uppdatering av nr 253 från 2005, ursprungligen sammanställt av Jan Engström, numera redaktör för vuxenvistelsernas nyhetsbrev. Några sammanfattningar i detta nyhetsbrev (nr 372) är helt nya, andra har uppdaterats och vissa är borttagna. De nya och uppdaterade texterna är sammanställda av Susanne Lj Westergren, redaktör för familjevistelsernas nyhetsbrev.

Kort diagnosbeskrivning - LMBB – 2010

Förekomst. Uppskattningsvis föds årligen 1-4 barn med Laurence-Moon-Bardet-Biedls syndrom (LMBB) i Sverige. Namnen står för de läkare som beskrivit syndromet. Syndromet delas ibland upp i undergrupper och kan då heta lite olika i olika länder, men i Sverige används kombinationsnamnet LMBB.

Orsaken är en mutation, förändring av arvsmassan (generna) men vad som förorsakar detta är fortfarande okänt. Dessa skador, mutationer, förekommer på flera olika kromosomer.

Ärftlighet. Syndromet ärvs autosomt recessivt, det vill säga att båda föräldrarna är friska bärare av en skadad gen.

Symtom

- **Ögonproblem**, med en atypisk retinitis pigmentosa (näthinneförändring).
- **Övervikt**, utvecklas redan under barndomen och fortsätter i vuxen ålder.
- **Hypogonadism** (underutveckling/underfunktion av könskörtlarna). Förekommer mest hos pojkar/män.
- **Nedsatt njurfunktion**, kan vara ett större och allvarigare problem och kan ge njursvikt redan hos det lilla barnet.
- **Orofaciala/odontologiska symtom.** Tandavvikelser kan förekomma såsom avsaknad av ett eller flera tandanlag (hypodonti), små/smala tänder och korta tandrötter. Snarkning är vanligt. Nedsatt munmotorik förekommer och kan medföra talsvårigheter, ätsvårigheter och dregling.
- **Extra fingrar och tår**, är vanligt liksom andra skelettförändringar.

Andra symtom kan vara diabetes (typ 2), hjärtproblem, spasticitet samt kognitiva problem (att ta in och bearbeta information). En del barn har en lindring kognitiv funktionsnedsättning.

Ibland förekommer hörselnedsättning och då kan den bero på en påverkan på hårcellerna i hörselnäcken och kan förekomma i kombination med synnedsättning.

Behandling

Det finns i dag ingen behandling som botar själva syndromet, utan behandlingar som ges beror på det enskilda barnets symtom. Ofta innebär detta många olika vårdkontakter

När det gäller ögonproblemen är det betydelsefullt med tidig diagnos. Det finns en rad bra hjälpmedel att tillgå för att kompensera för synnedsättning mm.

Barn med kognitiv funktionsnedsättning kan få specialpedagogisk hjälp och även möjlighet att vid behov gå i särskolan.

Eftersom njurproblemen (förr vissa individer) kan bli livshotande är det viktigt med tidiga och sedan regelbundna kontroller av njurar och njurfunktion.

Orofacial/odontologisk behandling

- Problem att klara tandborstning motiverar förstärkt förebyggande tandvård och tandborstning med elektrisk tandborste kan underlätta rengöringen
- Ortodontist bör konsulteras vid 7 till 9 års ålder för fastställande av tand- eller bettavvikelser och för planering av eventuell bettkorrigerande behandling.
- Vid eventuell tandreglering rekommenderas extra försiktighet när korta rötter förekommer
- Snarkproblematik bör följas upp av läkare vid misstanke om sömnapné (frekventa andningsuppehåll under sömn)
- Munmotorisk träning kan bli aktuellt vid ätsvårigheter, talsvårigheter och dregling.

Källa;

- Ågrenskas Nyhetsbrev, familjevistelse, Nr 253 (2005)
<http://www.agrenska.se/Global/Nyhetsbrev/LMBB.pdf>
- Socialstyrelsen (2006)
<http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/laurence-moon-bardet-biedlssyn>
- Mun-H-Basen <http://mun-h-center.se/sv/Mun-H-Center/MHC-Basen/Diagnoser/Laurence-Moon-Bardet-Biedl-syndrom/>

Medicinska aspekter

Otto Westphal är överläkare på Barnmedicin vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg. Han talade utifrån medicinska och praktiska aspekter kring Laurence-Moon-Bardet-Biedls syndrom.

Han började med att berätta mer allmänt om syndrom:

Allmänt om syndrom

– Syndrom är ett antal likartade avvikelser hos en grupp barn/individer, så pass karaktäristiska, att de måste ha en gemensam orsak. Orsaken kan variera. det kan vara förändring av arvsmassan

(kromosomer, gener), miljöfaktorer (alkohol, infektioner under fosterlivet), svält eller sjukdom hos mor under graviditet m.m. Det finns mer än 2 500 olika syndrom, där en del avvikelser är vanliga och förekommer inom många syndrom medan andra avvikelser är lite mer specifika och väger tyngre vid diagnos, börjar Otto Westphal.

– Många syndrom har fått sitt namn efter den som först beskrivit syndromet, exempelvis Noonans syndrom som beskrevs av Jacqueline Noonan. Andra syndrom har namn som beskriver tillståndet exempelvis "Achondroplasi" det vill säga klassisk dvärgväxt där det är en defekt i skelettets brosk så kallat chondros. En del syndrom kan säkerställas med hjälp av blodprov eller andra undersökningar, en del är "kliniska" diagnoser det vill säga att någon som sett flera patienter med samma syndrom "tycker" att det stämmer med ett visst syndrom, säger Otto Westphal.

När det gäller LMBB eller som det egentligen heter: Laurence-Moon-Bardet-Biedls syndrom, står namnet/förkortningen för de läkare som beskrivit syndromet: Laurence, engelsk ögonkirurg, Moon, amerikansk ögonkirurg, Bardet, fransk barnläkare och Biedl, tysk barnläkare.

Otto Westphal förklarar också att en del barn bara har vissa av symtomen i kombination med varandra och att de då istället kallas för LMB/LMBB, LM eller BB

Vid detta/dessa tillstånd finns alltid, om än i varierad grad även inom samma familj:

- Ögonförändringar (på näthinnan)
- Underutveckling av de yttre könsorganen (hos pojkar)
- Övervikt
- Ett begåvningshandikapp
- Kortvuxenhet
- Flera andra symtom förekommer beroende på vilken förändring man har

Vid LM finns även neurologiska symptom så som muskelspänningar (spasticitet) och/eller ofrivilliga rörelser (ataxi), men ett normalt hand- och fotskelett. Hos personer med BB finns dessutom: hand- och fotmissbildningar, njuravvikelse hos 75-95 %, men spasticitet saknas.

Orsaken

Man vet idag att orsaken till LMBB är en förändring, en mutation, i någon av våra gener. I dagsläget har man hittat 14 olika typer av LMBB med olika genförändringar.

– Vi vet, som sagt, att det är en förändring i arvsmassan men varför den uppkommit har vi ingen aning om. Det kan vara bra att känna till att det alltid uppstår en viss mängd mutationer vid bildning av alla ägg

eller sädesceller men de flesta ger upphov till positiva egenskaper hos individen. Men en del ger, tyvärr, upphov till sjukdomar som vid LMBB syndrom, säger Otto Westphal.

Ärftlighet

LMBB har en autosomt recessiv ärftlighet d.v.s. personen har ärvt ett förändrat anlag av såväl mor som far och har därför 2 avvikande anlag och får därför syndromet. Föräldrarna däremot är enbart anlagsbärare, har ett friskt och ett förändrat anlag, det friska är ”starkare” och därför är föräldrarna friska. Statistiskt fördelas risken så att $\frac{1}{4}$ av barnen paret får blir sjuka, $\frac{1}{2}$ blir friska anlagsbärare och $\frac{1}{4}$ för inte anlaget vidare.

– Om man själv har LMBB och får barn så blir alla barnen anlagsbärare, även om du träffar en man/kvinna som inte är anlagsbärare. Om du däremot träffar en anlagsbärare med samma muterade/förändrade anlag så blir hälften sjuka anlagsbärare och hälften friska anlagsbärare. Och om 2 personer med LMBB skulle få barn tillsammans kommer alla barn att vara sjuka.

Det är någon gång mellan 5-8 graviditetsveckan som symtomen ”felen” visar sig hos det lilla fostret med LMBB. Mutationen har ju funnits från det ögonblick ägget/sädescellen bildades.

(Red.anm. Mer om arv och genetik på denna länk: <http://www.gensvar.se/> .GenSvar är en informationsdatabas som vänder sig till sjukvården och allmänheten, och som syftar till att förmedla information om genetiska sjukdomar.)

Förekomst

Generellt ses LMBB hos 1-2 per 100 000, dvs. i Sverige föds 1-4 barn om året med LMBB. Förekomsten förövrigt i världen varierar och är mycket högre hos vissa folk där kusingifte är vanligt t.ex. i Kuwait och hos ett beduinfolk i Negevöknen (Israels södra trakter), där förekomsten är 1/10 000.

Symtom

Det förekommer olika symtom vid LMBB och dess ”undergrupper”. Otto Westphal förklarade kort och översiktligt under tre symtomrubriker:

Symtom 1

- Övertaliga fingrar och tår noteras ju redan på förlossningen och åtgärdas relativt snart.
- Hos pojkar, liten penis och små testiklar, men detta kan vara svårt att avgöra, då den normala variationen är stor
- Många visar sig senare vara lite klumpiga i sin motorik och finmotorik. Här kan sjukgymnasterna hjälpa till.
- Långsam och försenad mental utveckling, är andra symptom som också uppmärksammas

Symtom 2

- Ögonsymtom med försämrat mörkerseende (se speciellt kapitel)
- Skelettavvikelser med korta breda mellanhands- och mellanfotsben, som kan ge smärtor i framför allt fötterna och kan kräva operation och speciella skor
- Övervikt som ofta börjar tidigt, – Och vars orsak vi inte känner till men som sannolikt beror på en störning i aptitreglerande centra i hjärnan. Dessa barn gör dessutom inte av med så mycket energi jämfört andra jämnåriga barn, de har alltså ett lägre energibehov. Eftersom det är lika viktigt för dessa barn att få i sig rätt näringsämnen gäller det att hjälpa barnen med detta men ändå dra ner på kostintaget/energitätheten för att förhindra en viktuppgång.

Fråga: Gastric - by pass (typ av magsäcksoperation), är detta ett alternativ för våra barn?

– Vi vet ännu inget om hur livet och hälsan blir längre fram på de unga som opereras idag. Så därför ser jag inte detta som ett direkt alternativ för barnen med LMBB. Sedan finns det några läkemedel som hindrar matlusten, men inte utan jobbiga biverkningar. Men det är på gång nya produkter med färre och lindrigare biverkningar.

Fråga: Om barnet har feber utan förkylning, måste man till läkare då?

– Har barnet en njurmissbildning kan ju feber vara ett tecken på njurbäckeninflammation och bör då kontrolleras.

Symtom 3

- Diabetes (typ 2 – ”åldersdiabetes”) beror på övervikten, – Mycket fett kräver mycket av blodsockerreglerande insulin och har man mycket fett orkar kroppen inte göra tillräckligt med insulin.
- Kortvuxenheten beror inte på brist av tillväxthormon utan på oförmåga att utnyttja det normalt. Behandling med tillväxthormon har ökat risken för diabetes!
- Underutveckling av könsorgan och sen eller utebliven pubertet hos pojkar beror på oförmåga att stimulera testiklar på normalt sätt. – Detta beror på en störning i den delen av hjärnan som skall sköta detta. Man kan eventuellt behandla en mycket liten penis (kortare än 2 cm) helst före 1 års ålder (detta så att barnet skall kunna kissa över byxkanten och ner i toaletten utan att få allt på byxorna). För att sedan få normal pubertet behövs oftast behandling med manligt könshormon från 14-15 års ålder, vilket också är nödvändig för att få normalt starkt skelett. Det finns män med LMBB som blivit pappa trots dessa problem.
- Flickorna kan ha oregelbunden menstruation. Det finns möjligheter att se till att flickorna slipper få sina menstruation varje månad, ifall menstruationen i sig ställer till problem med

hygien etc. Man kan behandla så att flickorna bara får mens 2-3 ggr per år. En sådan behandling gör ändå att de kommer in i en normal pubertet och senare kan få barn, om det skulle bli aktuellt.

Neurologiska symtom

Neurologiska symtom förekommer hos ca hälften av barnen/vuxna med LMBB. Detta kan innebära:

- Spasticitet – stelhet i musklerna, kan börja tidigt men kan också utvecklas i uppväxtåren
- Ataxi, ofrivilliga rörelser, klumpig motorik, fumlighet, ses ofta rätt tidigt
- Hörselnedsättning förorsakad av dåligt fungerande hörselnerv

Njursymtom

En rad olika njurförändringar har beskrivits med nedsatt njurfunktion som följd. Sekundärt till störd njurfunktion är ett högt blodtryck och detta bör kontrolleras regelbundet och behandlas vid behov. Det mest skadliga, för njurarna, är ett allt för högt undertryck

– Det är därför viktigt att göra njurröntgen samt kontrollera urinprov, njurfunktion och blodtryck regelbundet hos dessa patienter! Njurproblem leder till ökad risk för tidig dödlighet hos dessa patienter, eftersom en del av njurförändringarna inte är behandlingsbara, säger Otto Westphal.

De njurförändringar man kan se via röntgenundersökningar är en avvikande form hos njurarna (förekommer hos 90 % av patienterna), avvikande njurtappar (95 %), cystor (65 %) och minskad mängd njurbark (hos 30 %). Man kan även finna funktionsstörningar hos njurarna som innebär nedsatt förmåga att koncentrera urinen (hos 82 %), ett förhöjt blodtryck (65 %) och så småningom så pass starkt nedsatt njurfunktion att dialys blir nödvändigt (10 %).

Övriga avvikelser

- Hjärtproblem kan finnas i form av hjärtmissbildning som kan kräva operation. Även en försämrad blodtillförsel till hjärtmuskeln kan ses ibland och kan vara svår att behandla.
- Epilepsi kan också förekomma men brukar kunna kontrolleras bra med sedvanliga mediciner.
- Tandproblem kan förekomma (se under rubriken "Munhälsa och munmotorik" sid 34).

Behandling

Trots korrekt diagnos varierar symtom och svårighetsgrad väldigt mycket, såväl mellan patienter som inom samma familj. Variation ses framför allt vad det gäller begåvningshandikapp, övervikt, könshormonfunktion och njurskada.

– Någon generell behandling finns inte, eftersom syndromet beror på att det blivit fel på arvsmassan och ett sådant fel kan man inte ändra

på. Behandlingen blir istället individanpassad och problembaserad och eventuellt kan förebyggande behandlingar bli aktuella.

Habilitering

Han menar också att det är viktigt att uppmärksamma eventuellt begåvningshandikapp tidigt, så att barnet så snart som det är möjligt får kontakt med habilitering.

Habiliteringen bör vara en resurs för dessa barn och deras familjer. På habiliteringen har man viktiga funktioner så som tillgång till kuratorer, sjukgymnast, barnneurolog, ofta dietister och goda kontakter med ortopedier och andra specialister.

– Jag tycker att habiliteringen bör vara den samordnande kontakten för familjen, som ju behöver mycket stöd och uppbackning.

Ögonproblematik (uppdatering från 2005)

Professor Kristina Tornqvist vid Universitetssjukhuset i Lund, informerade om ögat, synfunktionen och vad som händer vid näthinnesjukdom och vid LMBB.

Ögat, som ligger inneslutet och skyddat i en benhåla, styrs av sex muskler i ett finstämt system. Längst fram på ögat sitter den klara hornhinnan som bryter det inkommande ljuset. Därefter träffar ljuset linsen som bryter ljuset ytterligare en gång.

– Efter passage genom ögonglobens geléartade massa (glaskroppen) bryts ljusstrålarna samman i ”filmen”, d v s i näthinnan och då ska bilden helst vara skarp i den s.k. gula fläcken. Blir gula fläcken sjuk mister man sitt detaljseende. I näthinnan omvandlas bilden till elektriska signaler som skickas bakåt till hjärnan. Är man närsynt eller långsynt bryts inte strålarna samman på en punkt på näthinnan.

I näthinnan finns sinnesceller s.k. stavar och tappar, som reagerar på ljuset och sänder nervimpulser (elektriska signaler) till syncentrum i hjärnan.

Tapparna, som kräver mer ljus, förmedlar färgseendet och det skarpa seendet, vilket sker i gula fläcken, en viktig del av näthinnan med mycket hög koncentration av enbart tappar.

– Stavarna som kräver mindre ljus och blir fler i förhållande till tapparna längre ut i kanten av näthinnan, svarar för det oskarpa sidoseendet och mörkerseendet, men förmedlar inget färgseende. Elektriska signaler går från stavarna och tapparna till synnerven och vidare till en plats i hjärnan, långt bak i nacken, där syncentrum ligger.

– För att se bra krävs det att hela systemet fungerar normalt. Synskador beror ofta skador i synnerven eller längre bak i hjärnan. LMBB är en näthinnesjukdom som drabbar stavarna och tapparna.

Av alla synskador (mindre än 0,3 vid syntest) orsakas 60 % i fosterstadiet och av dessa är ca hälften ärftliga. 20 % är förlossningsskador.

– Näthinneskador typ LMBB kommer på fjärde plats efter synnedsättning beroende på hjärnskada, medfödda missbildningar och opticusatrofi (förtvining av synnerven).

De flesta med synskador är synsvaga (0,3-0,1), en del är helt blinda. 60 % har tilläggshandikapp och kan få hjälp i rehabiliteringen. 40 % har enbart synskadan.

Man skiljer mellan **brytningsfel** (ögats refraktion), som beror på ögats form och som kan korrigeras med glasögon, samt **upplösningsförmåga** (ögats synskärpa) som bestämmer hur små detaljer vi kan se.

Synskärpa mäter man med hjälp av en bokstavstavla. Ju bättre synskärpan är desto mindre bokstäver kan vi läsa. Hur bra synskärpan blir beror på flera faktorer, bl. a

- Ögats upplösningsförmåga, som kräver klar hornhinna och lins samt frisk näthinna, frisk gula fläcken och frisk synnerv
- Förmåga att tolka bilden
- Koncentrationsförmåga
- Optiska förhållanden

– Det lilla barnet har dålig synskärpa och kort synavstånd. Därefter mognar synsystemet ut successivt fram till 7-9 årsåldern då det är färdigt, sa Kristina Tornqvist.

Att ett barn med LMBB träffar en ögonläkare för första gången kan bero på att barnet inte gärna leker i dåligt ljus och har svårt för att hitta i ljussvaga miljöer.

– Att försöka ta reda på orsaken till dessa problem är inte lätt om barnet t ex bara är fyra år. Det ögonläkaren kan se vid LMBB är att blodkärlen långt perifert i ögonbotten är lite tunnare och att synnerven är lite mindre friskt rosa till färgen. Men detta är inga typiska tecken som ögonläkaren normalt reagerar på. Det krävs att man har sett flera barn med LMBB för att känna igen de små avvikelserna. Det är oftast stor skillnad på barnets verkliga synskada och vad ögonläkaren upptäcker.

Retinitis pigmentosa

Retinitis pigmentosa finns i många former och de flesta ärver det av sina föräldrar. Detta är den form av näthinneskada som barn med LMBB drabbas av. Retinitis pigmentosa:

- Är en näthinnesjukdom
- Drabbar oftast först stavarna
- Ger nedsatt mörkerseende
- Innebär ljuskänslighet/bländningskänslighet
- Ger inskränkt synfält
- Senare också försämrad synskärpa genom att tapparna blir drabbade

– Vid den här typen av näthinnesjukdom blir stavar och tappar sjuka och går under, sa Kristina Tornqvist.

ERG- Elektro-Retino-Gram

ERG är en undersökning för att mäta näthinnans funktion. Undersökningen går till så att patienten får sitta i mörker i en halvtimme. Sedan får man en kontaktlinn på ögat som har möjlighet att mäta de elektriska strömmar som bildas vid olika former av belysning. En undersökning som små barn har svårt för att genomgå, så därför brukar dessa unga patienter ofta sövas för att undersökas (kanske i samband med någon annan operation när barnet ändå sövs).

Det kan variera mycket när barnets nattblindhet blir tydlig. Många har problemen från födseln, hos andra upptäcker man det först i 5-6 årsåldern. Det är i allmänhet svårt att få bekräftat vad föräldrarna beskriver.

Problemen i dagsljus blir ofta tydliga i 6-7 årsåldern.

– För att upptäcka att sidoseendet är begränsat krävs det att barnet kan fästa blicken rakt fram och beskriva hur mycket och vad de ser åt sidorna. Det begränsade sidoseendet, som beror på att stavarna, som ansvarar för sidoseendet, blir sjuka och går under, förvärras med åren och kan innebära att barnen får svårt att läsa, därför att de har svårt att följa raderna.

Synskärpan med glasögon är god fram till tonåren.

– Därefter händer någonting i senare tonåren som ofta innebär en dramatisk försämring och som vi inte riktigt förstår orsakerna till, sa Kristina Tornqvist.

Uppföljning

Viktigt är den kliniska uppföljningen och när det gäller ögat så följer man ögats funktion och ser till att barnet får rätt hjälpmedel.

Öron- och hörselproblem

Överläkare Radi Jönsson, Öron- näs- och halskliniken, Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg, informerade om hörsel och öron i allmänhet och hörsel- och öronbesvär vid LMBB.

Allmänt om hörsel och örat

Ett barn som har problem med hörseln och språkutvecklingen får ofta problem med kommunikationen. Att vänta med diagnos och habiliteringsstart kan exempelvis innebära att barnet får ett sämre hörselminne, eftersom det byggs upp under förskoleåren.

På hörselvården på Sahlgrenska testar man enbart barn som kommer på remiss.

– Vi har arbetat för att få acceptans för tidig hörselscreening på alla barn. På alla barn görs idag neonatal (i nyföddhetsperioden) screening säger Radi Jönsson. Om hörselscreening inte visar tecken till normal hörsel, eller om man misstänker hörselnedsättning, bör man utreda barnets hörselförmåga.

Det finns olika metoder att göra hörseltest på barn:

- På barn under 6 månader använder man sig av så kallade objektiva mätmetoder, mätning av ”ekon från innerörat”, otoakustiska emissioner och/eller hjärnstamsaudiometri.
- Små barn (6 till 9 månaders ålder) görs främst genom observation av barnets reaktioner på toner och olika ljud t ex fågelkvitter. Här försöker man se vid vilka ljudnivåer barnet reagerar.
- Barn 1/2 år -2 år testas med tittlådeaudiometri. Det innebär att de lär sig att titta på en skärm när ett ljud spelas upp. Deras hörsel kan ibland testas med hjälp av lurar som ger värden på båda öronen, vilket inte test med högtalare gör.
- Barn 2-5 år testas med lekaudiometri vilket innebär att barnet exempelvis lägger en kloss i en låda när det hör ett ljud.
- Barn 5 år och uppåt kan testas med vanlig audiometri.
- Benledningsmätning går till på ungefär samma sätt som hörseltest för ljud presenterade i högtalare eller hörlurar.

– Den energi som når skallbenet sätter innerörats vätskor i svängningar på samma sätt som när ytterörat har normal funktion. Om barnet helt saknar hörselgång eller har ett defekt mellanöra går emellertid minst 60 decibel av förstärkningen förlorad. Vid en benledningsmätning sätts en vibrator över skallbenet bakom örat och ett vanligt audiogram mäts fram.

Normal hörsel förutsätter bland annat:

- Två ytteröron av bestämd form som är riktade framåt/utåt för att dels fånga ljudet, dels ge möjlighet att avgöra varifrån ljud kommer
- Två hörselgångar av bestämd form, cirka 2,5 cm långa, som också förstärker ljudet
- Att ljudvågorna träffar en trumhinna som är elastisk och något trattformad
- Att ljudet kan förstärkas ytterligare av det hörselbenssystem, hammaren, städet och stigbygeln, som finns i mellanörat
- Fungerande leder i hörselbenen och att upphängningen med ligament är normal
- Att de muskler som finns i mellanörat fungerar normalt, exempelvis den muskel som spänner stigbygeln
- Gasblandning i mellanörat, med samma tryck på var sida om trumhinnan
- En örontrumpet som är öppen när man gapar och sväljer och i övrigt är stängd, för tryckutjämning
- Ett normalt utvecklat inneröra (snäcka) som står i förbindelse med mellanörat vid ovala och runda fönstret (den öppning i hörselsnäckan där stigbygeln leder in ljudet och det runda hål i mellanörat som leder till hörselsnäckan)

– När ljudsignalerna når innerörat "översätts" mekaniska svängningar till elektriska nervimpulser. För att detta ska fungera krävs det att snäckan är roterad, att membranet är 2,5 cm långt, att vätskorna i innerörat har rätt saltbalans samt att hårcellerna som ligger på ett membran fungerar. När hårcellerna böjer sig sker en elektrisk urladdning. Hörselnerven som tar upp signalen börjar i botten på varje hårcell.

Förutom ytter-, mellan- och innerörons-systemen finns det också ett centralt hörselsystem där hörselnerv, hjärnstam och olika hörselcentra ingår, exempelvis ett centrum som ger innebörd åt det vi hör och ett centrum för talet.

I örats funktion ingår:

- Att vara ett **orienteringssinne**, uppleva avstånd och plats som ju bygger på tidigare erfarenheter

Kommunikation:

- Att uppfatta starka, svaga, ljusa och mörka ljud
- Att uppfatta riktningen till en ljudkälla
- Att uppfatta språkljud/mänskligt tal (– Vi hör bäst i de frekvenser som vi själva kan skapa och som vi vistas i som djurart, så är det med alla djurarter)
- Förutsättning för talspråsutveckling

– Hörselsinne och talorgan har ett mycket nära förhållande.

Principer för hörseldiagnostik:

- Alltid mer än ett test
- Syfte med mätningen
- Vilken ”förmåga” mäts
- Rätt metod i rätt tid (ålder)
- Sammanlagd bild av olika funktionella delar av hörselsystemet
- Samstämmighet över, tid, metod med öronstatus

Olika typer av metoder för hörseldiagnostik

- OAE, d v s otoakustiska emissioner: ett klickljud sänds in i barnets hörselgång, och hårcellerna i innerörat sätts i rörelse (bildar en reflex/ett eko). Dessa rörelser avger ett svagt ljud (ohörbart från oss) men kan tas upp av en mikrofon i hörselgången.
- Hjärnstamsaudiometri, BRA. Ett klickljud sänds in i örat och svaren i hörselbanorna registreras med elektroder som klistras på barnets huvud.
- Tonaudiometri (ljud genom luft, genom ben), testar av hela systemet från örat upp till hjärnan.
 1. observationsaudiometri
 2. tittlådeaudiometri
 3. lekaudiometri
- Talaudiometri
- Tympanometri, bedömer trumhinnans rörlighet och ger ett indirekt mått på om det finns luft eller vätska/var i mellanörat.

Hörselnedsättning vid LMBB

– Man vet inte så mycket om medfödd hörselskada vid LMBB, men det man vet är att det förekommer vid liknande syndrom. Och det finns anledning att misstänka att många barn med LMBB har tillfälliga hörselnedsättningar, s.k. konduktiva (ledningshinder) i samband med mellanöronsjukdom (ex mellanöroninflammation, öronkatarr och akut öroninflammation) något de här barnen har lite oftare än andra barn. En hörselnedsättning blir extra negativ i kombination med synskadan för barnen med LMBB, jämfört med seende barn.

– För att ställa diagnos vilken hörselskada det är fråga om tittar vi på vilka resultat vi får av kontroller med ljud via luft och ljud via ben, säger Radi Jönsson.

– De flestas lagomnivå vid normal hörsel ligger på 40dB, det är där vi hör ljud bäst.

Man tar reda på hörselskadans grad med hjälp av hjärnstamsaudiometri (objektiv metod att mäta hörtrösklar) och då gäller följande:

- Upp till 40 dB - lätt nedsättning
- 70 dB - måttlig nedsättning

- Över 70 dB -grav nedsättning
- Över 90 dB – dövhet

Hörhjälpmedel vid bestående hörselnedsättning:

- Om dubbelsidiga (ensidiga) ledningshinder: vid möjlighet utprovning av konventionella hörapparater (HA) alternativt benförankrad hörapparat (BAHA); allmän hörselhabilitering
- Om inneröreskada: HA samt kommunikationsstöd/språkstöd/akustik; allmän hörselhabilitering
- Om inneröreskada med dövhet: kommunikationsstöd/språkstöd (teckenspråk), i vissa fall cochleaimplantat (CI), med allmän habilitering

Att utreda och behandla barn med medfödd hörselskada

I hörselhabilitering ingår; information, råd och rön, medicinering, kirurgi (t ex plaströr), hörselförbättrande åtgärder och stimulering för kommunikation, språk- och talutveckling

- **Syfte:** att ge förutsättningar för en “nära-normal” hörselfunktion, språkutveckling och kommunikationsförmåga utifrån aktuell utvecklingsprofil
- **Mål:** tidig diagnostik, tidig habiliteringsstart, hörhjälpmedel, habilitering, uppföljning
- **Samarbete** med andra i team!

Hörsel/kommunikationshabilitering

– Hörsel/kommunikationshabilitering förutsätter kunskap hos föräldrar, andra vårdare och lärare i bland annat hörselutveckling och samverkan med syn och motorik. Det förutsätter också kommunikationsstöd samt utmanande och intressant språkstöd integrerat i vardagen.

Det är viktigt att barnet lär sig dra nytta av alla sinnen och att utnyttja samspel mellan sinnen, men man bör också träna var sinne för sig, säger Radi Jönsson.

Kort om Ekeskolan

Catarina Reinehammar Nelander, mobility-instruktör och Stefan Axelsson, slöjdlärare vid Ekeskolan i Örebro, berättar om sin verksamhet.

Texten som är *kursiv* nedan är dock hämtad från SPSM's (Specialpedagogiska skolmyndigheten) webbplats för nationella specialskolor och om just Ekeskolan. ([Länk till SPSM klicka här.](#))

Ekeskolan

”Ekeskolan är en statlig specialskola för elever med synskada och ytterligare funktionsnedsättningar. Undervisningen utgår från grundskolans eller särskolans kursplan beroende på elevens individuella behov. De elever som går på skolan är i åldrarna 6-21 år. Läsåret 2010-2011 har Ekeskolan 25 elever.

Elever med synskada i kombination med ett eller flera andra funktionsnedsättningar har ofta en komplex livssituation som gör det särskilt viktigt att stödja dem i att utvecklas till självständiga individer. I en individuell utvecklingsplan läggs riktlinjerna för den individuellt anpassade undervisningen. Planen utgår från läroplan, hemkommunens uppdrag och elevens förutsättningar och behov.

Ekeskolan erbjuder:

- *synanpassad utbildning i skolämnen*
- *utbildning i synspecifika ämnen/områden som punktskrift, orientering & förflyttning (mobility), ADL och fritidskunskap*
- *IT som en viktig del i utbildningen*
- *alternativ kommunikation*
- *ett tvärvetenskapligt stöd och samverkan med ögonläkare, synpedagog, barnläkare, skolsköterska, sjukgymnast, psykolog, kurator och arbetsterapeut.*

Information om Resurscenter syn

I nära anslutning till Ekeskolan finns Resurscenter syn. Resurscenter syn är ett nationellt resurscenter inom Specialpedagogiska skolmyndigheten. Centret är förlagt till både Stockholm (Specialpedagogiska skolmyndighetens lokaler på Kungsholmen) och Örebro (i anslutning till Ekeskolan). Här erbjuds specialpedagogisk utredning för barn och ungdomar med synskada samt barn och ungdomar med synskada och ytterligare funktionshinder. Också information till och utbildning av lärare och annan personal samt av vårdnadshavare ges.

Att vara elev på Ekeskolan

Vid Ekeskolan finns de resurser som gör det möjligt att anpassa verksamheten utifrån varje elevs behov. I anpassade lokaler, med

personalens specialpedagogiska kunskaper och samlade erfarenhet av elevgruppen har vi möjlighet att se till varje elevs förutsättningar.

Individuella utvecklingsplaner

I samråd med föräldrar, boendepersonal och skolans pedagoger utarbetas en individuell utvecklingsplan för varje elev. Planen fungerar som ett stöd för elevens utveckling inom kursplanernas olika ämnesområden.

Undervisningsgrupperna är små och bemanningen anpassad efter elevernas behov, vilket gör det möjligt att ha en stor flexibilitet i undervisningen.

Synanpassad och RH-anpassad miljö

Den fysiska miljön på skolan är utformad för att ge eleverna möjlighet till ökad självständighet och för att ge förutsättningar till att utveckla kunskaper i orientering/mobility.

Alla byggnader finns i ett plan och samtliga lokaler är anpassade och tillgängliga för personer med rörelsehinder.

Skolan ligger i ett mycket naturskönt område med stora gröna ytor som inbjuder till många olika aktiviteter.

Ekeskolans erfarenheter av elever med LMBB

Catarina Reinestam Nelander, mobility-instruktör och Stefan Axelsson, slöjdlärare vid Ekeskolan berättar om sina erfarenheter av elever med bland annat LMBB.

– Under vårt pass kommer vi att fokusera på dessa barns möjligheter och inte koncentrera oss på deras funktionsnedsättning, säger Catarina Reinestam Nelander.

– Under drygt ett år gick en elev hos mig i samtal en gång/vecka. Min erfarenhet av dessa möten är mycket positiv. Det var ett bra sätt att möta elevens funderingar i existentiella frågor och även om det tog tid så växte ett ömsesidigt förtroende fram. Så även om det tar tid att hitta former för dessa samtal så vill jag verkligen påpeka att jag tror att de är ytterst givande och viktiga.

– Även jag har sett hur viktigt det är att möta dessa elever där de befinner sig och hitta ett gemensamt intresse och framför allt se deras egna intressen och behov, säger Stefan Axelsson.

Stefan berättar sedan om flera av skolans elever och deras specialintressen och hur man kunnat integrera detta i det dagliga skolarbetet. Detta för att fånga deras förtroende och hitta ingångar till samarbete och goda kontakter med lärare och andra elever. Det gäller bara att tänka lite mer utanför ramarna.

– Om någon har Barcelona som specialintresse så får man hitta gemensamma nämnare kring just Barcelona t ex som fotboll, fotbollströjor, mm. Man kan ställa frågor som till exempel: I vilket land ligger Barcelona? Vilka länder kommer spelarna ifrån? Ländernas respektive huvudstäder, språk, valuta etc. Från vilka andra länder kommer motståndare i Champions league? Räkna resultat och göra tabeller (matematik). Här finns möjligheten att lära sig om Europa, säger Stefan Axelsson.

– Många av barnen med LMBB är även envisa, ja verkligen envisa, och det gäller att se hur man kan använda detta som en aktiv drivkraft, istället för att se det som en broms, säger Catarina Reinestam Nelander.

Föräldrarna och pedagogerna tar sedan upp att barnen ofta har väldigt olika ansikten hemma jämfört med exempelvis boende och skola.

Detta kan kännas lite frustrerande för föräldrarna, eftersom barnen ofta är mer utåtagerande och aggressiva hemma jämfört med skolan.

– Det kan vara bra att fundera över vad exempelvis ett utbrott kan bero på? Det kan ju vara lite svårt för barn med synskada att kanalisera sin frustration över synnedläggning och eventuell försämring och de jobbiga situationer som synskadan medför, säger Catarina Reinestam Nelander. Hon fortsätter – vi kan ju inte ge er föräldrar några goda råd men vi kan komma med exempel utifrån våra erfarenheter och kanske kan dessa hjälpa er att hantera de situationer som ni befinner er i på ett nytt sätt, säger Catarina Reinestam Nelander.

Hur kan man integrera svenska och matematik i träslöjden

Stefan Axelsson, slöjdlärare vid Ekeskolan berättar om det ”lilla företag”, en vedfirma, som eleverna har tillsammans och om hur han i den integrerar ämnena matte, svenska och socialträning.

– På skolan har vi ett projekt som vi kallar Vedfirman. Denna firma har funnits i snart 12 år. Det brukar vara ca 4-5 elever som är med i företaget. Tanken med vedfirma är att vi på ett naturligt, lekfullt och konkret sätt skall få in ämnena matte, svenska och socialträning. Ja, det går nämligen att få in matte och svenska i nästan vad som helst, säger Stefan Axelsson.

Firman går ut på att framställa ved, paketera veden och slutligen sälja vedsäckarna, till framför allt personal på Ekeskolan, men även flera andra har visat intresse för dessa vedsäckar. Kostnaden är låg, bara tio kronor säcken, detta för att eleverna lättare skall kunna hantera de matematiska talen med guldtyor och tjugosedlar. Man får max köpa två säckar per beställning.

Så förklarar han med bilder och berättar han hur de olika teoretiska ämnena vävs in i det praktiska livet:

– För att firman skall fungera måste man få in sina order till vedfirman. Dessa får man genom antingen, **mail**. Mail ger läsinlärningsmoment och de har varsin mailadress. Mailen är anpassade efter deras intellektuella förmågor samt synanpassade med rätt teckensnitt och storlek. De kan också få ordern via **telefon**. Genom att använda telefonen lär de sig att prata med någon man inte ser eller känner, det vill säga de får ingen direkt feedback. Och det är också nyttigt för det verkliga livet. Telefonordern kommer via planerade telefonförfrågningar. Det förekommer också sms-beställningar och här får eleverna öva på att klara av **sms**-hantering, vilket de ju också har nytta av. Beställningar sker även via **personliga möten**, där de får tillfälle att träna på de sociala kontakterna.

Alla order/beställningar får givetvis Stefan Axelsson en kopia på, så han kan förbereda och kontrollera.

– Eleverna kommer sedan till morgonmötet med sina olika beställningar de fått under dagarna innan och vi går igenom det hela. De får sedan gå till vedförrådet och se om de har tillräckligt många säckar för de order de fått ihop, här kommer matten in i det hela. Finns det för få säckar i lagret så kan vi inte leverera antalet beställda säckar, utan köparna får nöja sig med en säck istället för 2 säckar.

Sen kommer momenten; kapning, klyvning, paketering och leverans in i bilden.

– Alla moment ger träning, till och med den farliga klyvningen. Men mycket i livet är ju farligt det gäller bara att hitta på tekniker för att göra det hanterbart och se vilka elever som det kommer att fungera för, vem man kan lita på som följer arbetsinstruktionerna. Alla elever får jobba med alla moment, vi alternerar mellan uppgifterna. Leveransen sker till sist till beställarnas bilar. Och med hjälp av orderlappar med bilarnas registreringsnummer på, vet man vem som skall ha vilken leverans. Eleverna kanske inte kommer att lära sig läsa men får möjligheten att känna igen bokstäver/siffror samt blockord och det kan vara till fördel i livet efter skolan

– De olika delmomenten öppnar för samarbete och dialoger mellan eleverna, den enes arbete är avhängigt av den andres. Vi både jobbar och rastar ihop, framför allt får eleverna rasta utan oss, personal, för att vi inte skall hämma deras vilja till kommunikation, på sina villkor.

På skolan har man också en traktor, det är egentligen en gammal gräsklippare med dragkrok, den används till mycket olika saker, t ex att lämna ut vedsäckar. Eleverna gillar verkligen denna traktor. Förutom att det är kul att köra så hjälper traktorn till med

balansträning, något som skolans sjukgymnast uppskattar, berättar han.

– Vi jobbar också med tidsuppfattning, där vi sätter fokus på att få eleverna att uppfatta femminutersintervaller. För en del går det lättare än för andra, men många av eleverna har just svårt med tidsuppfattning och även med att förstå kockan. En elev har till exempel ansvar för att alla får rast. Hon har en armbandsklocka som är inställd på larm med vissa intervall. När den larmar säger hon till alla de andra att det är dags för rast.

– Det är viktigt att hitta och/eller konstruera hjälpmedel som gör att de kan lyckas. Det skall vara hjälpmedel som även blir lite utav en utmaning för dem och som gör att de känner att vi har ett förtroende för dem. Så även om vedklyvning kan verka farligt för dessa elever, som dessutom är synskadade, så fungerar det alldeles utmärkt bara man ser till att ha rätt hjälpmedel och självklart även ”diskret” övervakning, säger Stefan Axelsson.

Grundläggande mobility

Grundläggande mobility

Catarina Reinestam Nelander, mobilityinstruktör från Ekeskolan:

Vad är mobility?

Orientering är förmågan att använda sina sinnen för att förstå tid och rum. Medan **mobility** är förmågan att förflytta sig från platsen, där man befinner sig, till platsen dit man vill gå. Mobility handlar också om att vara motiverad till och delaktig i att förflytta sig från punkt A till punkt B, där aktiviteten finns.

– Aktivitet, motivation och delaktighet är ledorden för att lyckas i allt man företar sig. Sinnenas intryck hjälper oss också att orientera oss. Och har man ett sinne som inte riktigt fungerar så får man hjälpa eleverna att utveckla fungerande sinnen, säger Catarina Reinestam Nelander.

Till **våra sinnen** räknas, syn, hörsel, lukt, smak och känsel. Genom våra sinnen, förklarar hon, utvecklas **våra förmågor**: visuella (synen), auditiva (hörandet), taktila (överföring av information eller känsla vid beröring), haptiska (effekterna av beröring och kropps rörelser, t.ex. kroppens lutning uppför och nerför i sluttningar och vid höjdskillnader), kinestetiska (är sinnet för uppfattning av den egna kroppen med receptorer som återfinns i muskler (muskelarbeta), leder och sensor).

– De sistnämnda förmågorna fungerar tillsammans och är varandras förutsättningar. Det är inte alltid lätt att skilja dem åt.

Vi har även vår förmåga till kognition (våra olika tankeprocesser). Utvecklingen av dessa intellektuella funktioner kan delas in i: tänkande, förståelse, memorerande, tolkning, problemlösande samt beslutsfattande.

– Det är viktigt att titta på och lyfta fram de kunskaper barnet har och vilka sinnen som är fungerande hos det enskilda barnet. Detta kan givetvis variera mycket mellan olika barn. Det är bättre att fokusera på sådant som barnet kan, istället för det som inte fungerar för barnet.

Förhållningsätt

Så pratar hon om vårt förhållningsätt till synskadade.

– Vad gör vi om vi ser en synskadad vid ett övergångsställe? Många vill ju i all sin välmening hjälpa sin medmänniska, men det är inte alltid så lätt att göra ”rätt”. Ofta blir vi klumpiga, forcerade och överpedagogiska. Börja med att fråga om personen verkligen behöver hjälp. Kom ihåg att presentera er. Det är inte alla som uppskattar beröring. Men det bästa är förstås om den synskadade själv berättar hur han/hon vill ha det.

Genom praktiska övningar får föräldrar och kringpersonal därefter själva testa sin lyhördhet och se hur det fungerar, när de skall hjälpa sin ”blinde” bordsgranne. De får också tips om hur man kan hålla i någon för att ledsaga dem etc.

Ökad tillgänglighet

Hon berättar sedan om hur man i samhället, på olika sätt, kan jobba med att öka tillgängligheten för bland annat de synskadade. Hon tar upp detta med **ledstråk**, som ju är gångstråk - naturliga (stigar) och/eller konstgjorda som på bilden nedan, betongplattor av sinusstruktur. Ledytor är till exempel en vägg, en kant, ett räcke, en mur, gräs eller en plantering mot asfalt eller plattor.



Bild. Örebro Centralstation. Foto: Catarina Reinestam Nelander

Så kan man jobba med varnings- och valytor mellan start och målpunkt längst ett ledstråk. Detta är strukturer i marken och på golvet som markerar varningar eller uppmaningar. En valyta består av en slät yta som markerar att något val måste göras. En varningsyta varnar för fara och kan t.ex. vara en kupolyta, som avviker tillräckligt i taktill struktur från ledytan.

Så kan man jobba med **taktila informationskartor**, som här på centralstationen i Örebro, se taktila orienteringskartans avancerade teckenförklaring nedan.



Bild. Örebro Centralstation. Foto: Catarina Reinestam Nelander

Handikappolitik och tillgänglighet

Catarina Reinestam Nelander berättar om regeringens handikappolitik (se länken här <http://www.regeringen.se/sb/d/1928>) och att alla offentliga byggnader skall vara tillgängliga för alla medborgare år 2010.

(Läs mer på dhr's webb här; <http://www.dhr.se/index.php?page=ar2010>)

Hjälpmedel

Hon plockar slutligen fram olika former av hjälpmedel, som gör det lättare för synskadade att röra sig självständigt i hemmet och utomhus.

Hon visar till exempel olika vita käppar samt andra hjälpmedel, som utprovas och förskrivs via syncentralen.

Pedagogiska utmaningar (från 2005)

Synpedagog Annelise Qvale, Huseby kompetenscenter, Oslo, informerade om pedagogiska utmaningar vid LMBB.

– I Norge har vi ett statligt specialpedagogiskt stödsystem i form av 30 kompetenscenter med inriktning på olika funktionshinder. Jag arbetar på Huseby kompetenscenter som är ett av totalt två center med inriktning på större synskador. Vi arbetar i team i vilka ingår olika professioner. En gång/år har vi kurser här på Huseby för lärare och annan personal som kommer i kontakt med synskadade barn. I mitt arbete ingår att resa ut till skolorna för att hjälpa till med särskilda problem eller informera om olika syndrom och sjukdomar.

Centret föreslår anpassningar och kompenserande aktiviteter samt hjälpmedel i form av förstora TV, datorer, silhuettböcker, punktskrift mm.

– Vi följer barnen genom alla stadieövergångar och försöker göra dem så bra som möjligt. På möten med skola och föräldrar kan vi ge goda råd och rekommendationer. Det är en utmaning att vara ett barn med LMBB eller att vara föräldrar till ett barn med LMBB.

Annelise Qvale berättade om de ungdomskurser man har på centret för ungdomar med LMBB.

– Deltagarna har eget rum och lär sig att hitta i huset. I kursprogrammet ingår bl a en hälso- och måbra-dag tillsammans med personal från Rikshospitalet. Deltagarna får hjälp i form av vägledning att hålla reda på sina saker och kläder och att välja rätt hjälpmedel. Vi föreslår impulser för olika intressen och arbetar mycket med att stärka ungdomarnas självkänsla och starka sidor. I mötet med ungdomarna kan vi se vilka som har extra behov, t ex i form av ytterligare synutredning, sa Annelise Qvale.

Följande pedagogiska krav (utfordringar) ställs:

- Att förstå barnens behov av kompensation
- Att barnen själva förstår sin diagnos
- Ökad trygghet och självständighet
- Utgå från barnens starka sidor
- Realistiska mål
- Förklara för andra vad som skiljer
- Hjälpa den unga personen att förstå sin sociala situation
- Alla har samma människovärde

- Att man accepterar att alla är vi olika
- Den unga personen med funktionshinder vill vara en i gruppen

– Ungdomarna med LMBB är ofta ensamma med sina problem, eftersom de inte gärna vill belasta föräldrarna med bekymmer. Därför är det viktigt med mötesplatser av olika slag, där ungdomarna kan utbyta erfarenheter och se att man inte är ensam om att ha problem, sa Annelise Qvale.

Samspel, kommunikation och rörelseglädje (från 2005)

Sjukgymnast Birgitta Althoff, Västerås, informerade om samspel, kommunikation och rörelseglädje.

– Rörelse innefattar motorik, samspel och kommunikation. Den pedagogik jag ska berätta om handlar om hur man använder kroppen i detta sammanhang.

Motorisk träning har bl a som syfte att

- Förbättra den motoriska kontrollen
- Förbättra balansen
- Öka förmågan att klara vardagsuppgifter
- Ge en mer normaliserad kroppshållning

Rörelse gynnar kroppskänedom, jagutveckling, självkänsla, balans och kondition. Rörelse motverkar också övervikt och stereotyper (tät upprepning av beteenden och rörelser)

– Man visar med kroppen hur man mår, om man t ex är glad och känner sig trygg i sin kropp. Grunden för all motorik utgår också från att man känner sig trygg mot underlaget och har bra balans, sa Birgitta Althoff.

Rörelse utifrån den egna upplevelsen ger frihet, glädje, kraft, innehåll och mening.

– Den blir också en bekräftelse på att man finns, ger självkänsla och tillit samt möjligheter för samspel. Kroppens sätt att uttrycka sig visar personligheten. Har man en synnedsättning saknar man ofta framförhållning vilket påverkar möjligheterna till kommunikation. Många personer med funktionshinder har därför ofta ett ensidigt rörelsemönster.

Men detta går att göra någonting åt. Det kan utvecklas med träning.

Rörelse är kommunikation och det går att exempelvis vänja kroppen vid beröring, även för den som är ovan vid detta.

– En del har kroppen i ständigt alarmläge, men även detta kan släppa snabbt, exempelvis med hjälp av lek. När barnen blir större kan de släppa den här beredskapen och inte vara så rädda, sa Birgitta Althoff. **Smärta**, exempelvis muskelsmärta, kan medföra en ond cirkel där smärta och spänning och överbelastade leder till situationer som förknippas med olust. Sådana situationer påverkar var i kroppen vi får ont.

– Krav och kontroll sätter sig i ryggen och relationer i nacke och axlar. Detta ger i sin tur smärta och spänningar och den onda cirkeln är ett faktum. Rädsla för att ramla ger typiska spänningar i kroppens böjmuskler och detta påverkar kroppshållningen.

Lagom mycket aktivitet är bäst. För höga krav och låg kontroll kan leda till ökat spänningstillstånd i musklerna. Långvarig stress medför att kroppen spar energi och man går upp i vikt. Numera rör sig barn i allmänhet för lite och det bidrar till att så många barn blir överviktiga. Birgitta Althoff visade en videofilm om Sherbornemetoden, en metod som stimulerar självtillit, trygghet i den egna kroppen, kommunikation, samspel, rörelseglädje och rörelsestimulans.

– Det är fråga om en helt ny rörelsemetod som är både rolig och lekfull. Det är enkla basala rörelser där man exempelvis rullar varandra på golvet och som lockar till mycket skratt, samspel och kommunikation. Ett tillåtande klimat, där alla får lyckas skapar också kreativitet, sa Birgitta Althoff.

Erfarenheter från Ågrenska, pedagogiska strategier (från 2005)

Specialpedagog Ann-Catrin Røjvik, Ågrenska, informerade om erfarenheter från familjevistelser på Ågrenska med barn och ungdomar med LMBB.

– Det är unikt att träffa barnen med funktionshinder under veckan, eftersom vi inte träffat dem tidigare. Eftersom alla barn är olika och har olika behov är det mycket förberedelser på Ågrenska för att veckan ska bli så bra som möjligt, sa Ann-Catrin Røjvik.

När föräldrarna fått klartecken att de kan komma hit, skickar Ågrenska ett frågeformulär till barnets lärare och till föräldrarna som de får fylla i.

– Vi pedagoger ringer också och pratar med föräldrarna. Med hjälp av den information vi fått om alla familjemedlemmarna utformar vi ett program som passar både barnet med funktionshindret och eventuella syskon.

Barnens program

Med utgångspunkt från de erfarenheter och den information om funktionshindret Ågrenska har från tidigare familjevistelser, samt medicinsk kunskap om funktionshindret, utformas mål och arbetsmetoder för veckan.

– Vi utformar ett anpassat program med förskole-, skol- och fritidsaktiviteter för både barnen med funktionshinder och deras syskon.

Många barn med LMBB har **kognitiva problem**, d v s svårigheter att ta in och bearbeta information.

– De har inlärningssvårigheter, tal- språk- och kommunikationssvårigheter, beteendeavvikelser samt är över-/underaktiva. Det vi sett fungerar bra är följande:

- Praktiska ämnen
- Konkreta arbetsuppgifter
- Sång och musik
- Motoriska aktiviteter
- Auditiv inläring (det man hör)
- Fri lek

– Vi har också sett att många barn och ungdomar med LMBB uppvisar flera positiva personliga egenskaper såsom självständighet, gott självförtroende, hög ambitionsnivå, lust att lära, stor drivkraft, en positiv inställning till aktiviteter samt att de är bra på att prata, sa Ann-Catrin Röjvik.

Vanligt förekommande svårigheter uppstår ofta

- Vid stadieövergångar i förskola/skola
- Vid byte av aktiviteter
- I kravfyllda situationer
- I samband med ny personal
- Vid socialt samspel/kamratrelationer
- I matsituationen

– Vi arbetar med att minska konsekvenserna av exempelvis syn- och hörselnedsättningar, stimulera grovmotoriken eller förbättra konditionen när aktiviteter planeras. Vi tar också reda på vad det enskilda barnet behöver/vill utveckla. Det kan handla om att bli bättre på att klä på sig eller att klara sig själv på toaletten.

Olika sätt att minska konsekvenserna av syn- och hörselnedsättning kan vara:

- Lugn miljö
- Anpassad ljussättning
- Tydligt arbetsmaterial
- Ljuddämpande textilier

- Tydlig information i bild och text
- Individuella hjälpmedel
- Vuxenstöd vid behov

Olika sätt att **minska konsekvenserna** av **språkliga och kognitiva svårigheter** vid LMBB kan vara:

- Fasta rutiner och tydlig struktur
- Noggrant förberedda aktiviteter med bilder, tydlig skrift, tecken och
- kroppsspråk
- Individuellt anpassade arbetspass
- Varvning av motoriska aktiviteter och mer stillasittande koncentrationskrävande
- Aktiviteter

– I vårt arbete med barnen utgår vi från ICF-modellen, WHO:s klassifikation av hälsotillstånd. ICF utgår från ett hälsoperspektiv och lägger stor vikt vid hur miljön (fysiska och sociala) kan utformas för att ge full delaktighet. Det är viktigt att man både i hemmet och i skolan utgår från ett helhetsperspektiv/livsperspektiv med gemensamt förhållningssätt och gemensamma problemlösningar, sa Ann-Catrin Röjvik.

Intervju från 1998 och 2005

Jim har LMBB; En intervju från nyhetsbrevet LMBB nr 253-2005

Jim, 12 år, har LMBB. Han kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med mamma Eva och pappa Håkan.

Evas graviditet var normal, likaså förlossningen. Jim vägde 3340 gr och var 50 cm lång.

– Han var mycket lugn och snäll, åt och sov och gjorde inget väsen av sig. Efter fem dagar åkte vi hem. Men trots att jag hade väldigt lite mat så protesterade inte Jim, säger Eva.

Efter en månad började ändå Eva och Håkan att ge Jim tillägg och efter det höll han sin viktkurva.

Den psykomotoriska utvecklingen var normal och vid cirka ett års ålder hade Jim lärt sig gå. Vid den här tiden upptäckte Eva och Håkan att Jim såg dåligt.

– En ögonkontroll visade att han var långsynt och att han skelade. Han fick glasögon och sedan var de problemen lösta, säger Håkan.

Jim går upp i vikt

Vid ett års ålder började Jim gå upp i vikt så att det blev mer märkbart. Ökningen var inte uppseendeväckande stor, men vikten gick stadigt uppåt.

– Det trodde vi till en del berodde på att han alltid var så törstig och att han hade börjat dricka stora mängder nyponsoppa. Men allt oftare ville han bli buren trots att han kunde gå. Han satt också helst stilla och lekte och ville inte röra på sig i ”onödan”, säger Håkan.

Jims mat var densamma som andra jämnåriga barns mat och han åt inte särskilt mycket. På BVC tyckte man inte att hans viktökning var något att oroa sig för och det tyckte inte heller den dagmamma som Jim börjat hos.

Jim får kontakt med dietist

På ett läkarbesök vid tre års ålder konstaterades det att Jim var kraftigt överviktig, trots att varken Håkan eller Eva tyckte att han åt särskilt mycket.

– Vi fick kontakt med en dietist och blev mer uppmärksamma på vad Jim åt. Hans ämnesomsättning kontrollerades, men man fann inget avvikande. Vi uppmanades därför ”att vänta ett år och se”, säger Eva.

Håkan och Eva började ändå hålla igen något på maten till Jim, enligt de rekommendationer de fått av dietisten.

– Han fick bland annat sockerfri saft och mer grönsaker än tidigare. Eftersom han varken var särskilt matglad eller uttalat hungrig blev omläggningen inget större problem. ”Dieten” ledde till att Jims viktökning hejdades, men han gick inte ner i vikt, säger Eva.

Jim var med i de olika aktiviteterna hos dagmammans, men han tog det alltid märkbart lugnare än de andra barnen.

– Eftersom han var sen i sin språkutveckling fick vi också kontakt med en logoped. Men även i detta fall tyckte man att vi skulle vänta och se. Jim var tidigt ett s.k. öronbarn, med flertalet öroninflammationer de första åren. Av det skälet trodde man också att han hörde dåligt och att det kunde bidra till hans sena talutveckling, säger Håkan.

Jim genomgår njurtransplantation och får diagnosen LMBB

När Jim var fyra år gammal gjordes ett psykologiskt utvecklingstest. Det visade att han hade en viss utvecklingsförsening.

– Några månader tidigare hände något som skulle kunnat vara de första tecknen på njurproblem, det har vi förstått efteråt. Jim fick en plötslig febertopp och började kräkas. Men de undersökningar som gjordes tydde inte på njurproblem, säger Eva.

Några månader senare började Jim blöda näsblod.

– Han fick antibiotika därför att man trodde att han hade lunginflammation. På ett återbesök konstaterade man att han hade dåliga blodvärden. Nu misstänkte man att det kunde ha med njurarna att göra och vi skickades till ett större sjukhus för ytterligare undersökningar, säger Håkan.

Undersökningen av Jims njurar visade att de bara hade 16 % kvar av sin funktion. Man beslutade att försöka avlasta njurarna genom medicinering och omläggning av kosten.

– Jim ordinerades bara fet mat för att få upp allmäntillståndet och slippa dialysbehandling inför en njurtransplantation, som då ansågs ofrånkomlig, säger Håkan.

Därefter försämrades Jims allmäntillstånd snabbt och hans njurfunktion sjönk till 6 %. Det blev därför bråttom med donatorutredningar och fler undersökningar.

– Både jag och Håkan var villiga att ge Jim en av våra njurar och vi ansågs båda lika lämpliga. Vi bestämde oss för att Jim skulle få en njure av mig och sedan gick allt väldigt snabbt. Det kändes väldigt jobbigt och mycket kritiskt, säger Eva.

Transplantationen, som gjordes kort därefter, gick bra och bara två mindre avstötningar inträffade.

– Jim blev väldigt pigg redan dagarna efter operationen. Av den feta kosten innan operationen hade han blivit väldigt rund och av kortisonmedicinen efter operationen svullnade han upp ytterligare. Före operationen var maten inget större problem för Jim, men efter operationen blev hans omåttliga hunger ett stort problem i familjen, säger Håkan.

På en kontrollundersökning något år efter operationen fick Eva och Håkan första gången höra talas om LMBB. En läkare nämnde diagnosen mer eller mindre i förbifarten.

– Vi förstod att hon misstänkte att Jim kunde ha LMBB, men hon var inte säker. Vi fick veta lite om vad det innebar att ha syndromet. Men det var först efter en ögonundersökning något senare som vi fick klart besked att Jim hade det här ovanliga syndromet, säger Eva.

Ögonundersökningen visade att synfältet var något inskränkt och att Jim hade dåligt mörkerseende.

Jim börjar skolan

Jim började skolan ett år senare än vanligt på grund av infektionsrisken efter operationen.

– Vid skolstarten var han kraftigt överviktig. Det hade varit mycket svårt att få honom mer fysiskt aktiv och att få honom att hålla igen på maten. Eftersom han inte ens hade fått lov att vara på daghem rörde han sig ännu mindre. Vid operationen vägde Jim 25 kg, två år senare det dubbla. Det spelade nästan ingen roll vad dietisten sa, ingenting hjälpte mot hans viktökning, säger Håkan.

Eftersom Jim inte hade någon hjälp från habiliteringen, han var inte ens inskriven där, fick familjen inte heller någon hjälp att välja skolform. Ett utvecklingspsykologiskt test före skolstarten visade att Jims utvecklingsnivå var mycket ojämn. Skolpersonalen informerades om Jims sjukdom och skolan ordnade med en extra resurs till klassen.

– Jim började i en vanlig grundskoleklass och han hängde med ganska bra och han mobbades inte, vad vi vet, för sin övervikt. Ett år innan han började skolan var han på ett fritidshem och där lärde han känna sina blivande klasskamrater. Det bidrog kanske till att det gick så bra som det gjorde i skolan, säger Eva.

Efterhand visade det sig emellertid att Jim inte klarade av att hänga med kamraterna i läsning och skrivning. I andra klass fick Jim en speciallärare som hjälpte honom med läsningen.

– Först i tredje klass insåg personalen och vi att Jims skolform inte fungerade. Efter flera besök i en RH-klass bestämde vi oss för att Jim skulle börja där från och med fjärde klass. Trots att skolan låg på andra sidan staden och Jim förlorade alla sina kamrater så var han med på det. Bytet blev väldigt bra för Jim. Undervisningen var anpassad på ett helt annat sätt till hans problem och han tyckte själv att skolarbetet blev mycket roligare, säger Håkan.

Jim idag uppföljning från 2005

Vid tiden för vistelsen på Ågrenska 1998 var Jim drygt elva år. Svårigheterna att hålla igång honom i fysiska aktiviteter har fortsatt.

– I skolan badar man två gånger i veckan och han tränar tre gånger i veckan på motionscykel. En gång i veckan träffar han sin sjukgymnast. Men i övrigt blir det inte så mycket mer. Därför är han fortfarande kraftigt överviktig, även om han på senare tid gått ner något. Men det har inte varit lätt att nå dit. I skolan får Jim sin tallrik och det går ganska bra. Men det är svårare att hålla honom från maten här hemma. Vi har t ex varit tvungna att sätta lås på kylskåpet och det känns ju inget vidare, säger Eva.

På senare tid har Jim fått allt svårare att hänga med i kamraternas lekar och det mår han inte bra av.

– Trots att han har en del intressen, främst sport som han gärna tittar på tillsammans med kamrater, så blir han nu lite mer ensam, säger Håkan.

Jim har inte någon övertalighet av fingrar och tår. Hans penis har vuxit dåligt och är idag insjunken. Hans njurfunktion har försämrats något det senaste året, vilket bekymrar Eva och Håkan. Förändringen skall kontrolleras inom kort. Jim har korta och små tänder och avståndet mellan dem är stort.

– Efter transplantationen växte tandköttet onormalt mycket, men den tillväxten upphörde när vi bytte medicin, säger Eva.

Kost (Från 2005)

Dietist Ellen Karlge-Nilsson, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade om maten och dess betydelse.

Maten vi äter ger energi (kalorier) och näring. Fett ger mest energi, 9 kcal/gr, protein och kolhydrater 4 kcal/gr (alkohol 7 kcal/gr) Vitaminer och spårämnen ger ingen energi men är viktiga näringsämnen.

– Hur mycket energi man behöver varierar från person till person. Faktorer som påverkar behovet är bl a fysisk aktivitet, kroppssammansättning (vikt, längd), värme/kyla, stress, sjukdomar, feber, ålder och kön. Kvinnor behöver mindre energi än män eftersom de, helt naturligt, består av mer fett i sin kroppssammansättning. Energibehovet är som störst när vi växer i tonåren fram till 25 årsåldern, därefter minskar behovet.

Måltiderna bör planeras så att man håller sig lagom mätt hela dagen och undviker småätande.

– En lämplig fördelning är frukost, lunch, middag samt två till tre mellanmål. Frukt är till exempel ett bra mellanmål. Detta innebär att det inte går så lång tid mellan måltiderna som bör vara regelbundna med fasta rutiner och regler.

Övervikt är ett av de stora problemen vid LMBB.

– Vid valet av mat bör man äta fiberrik mat som innebär att man håller sig mätt längre och håller blodsockret jämnare. Mycket och helst grova grönsaker (morötter, vitkål, broccoli, blomkål) och frukt bör man äta varje dag.

– Protein får man från magert kött, fisk och även från linser och bönor. De sistnämnda innehåller dessutom en hel del fibrer, sa Ellen Karlge-Nilsson.

- Pasta, ris och potatis bör ätas i lite mindre mängd till förmån för grönsaker som bör ha en större andel på tallriken
- Magra pålägg, under 10 % fett, är en bra tumregel (t. ex. skinka, mager leverpastej, mjukost)
- Grovt osötat bröd eller vattenkokt gröt är bra som frukost, mellanmål eller kvällsmat.
- Tallriksmodellen är alltså att rekommendera.
- Att äta sötsaker och fett är vanebildande, man vill ofta ha mer och mer för att bli nöjd.

– Den lilla mängd fett alla behöver ska vara av bra kvalitet och ha en bra fördelning mellan mättat, enkelomättat och fleromättat fett. Mättat fett, som vi ofta äter för mycket av i Sverige, kommer från mjölkprodukter och kött. Enkelomättat fett finns t ex kallpressad rapsolja och olivolja. Fleromättat fett finns framförallt i fet fisk (sill, lax, makrill), solros-, majs och druvolja.

Matintresserade personer är ofta förhandlingsbara. Det går att förklara och göra överenskommelser, t ex att minska portioner som är för stora eller servera mindre pasta och mer grönsaker. En hungrig person är angelägen om volym, att det inte blir för små portioner.

– Hemma är det lättare att hålla på rutiner och överenskommelser, men svårare när man är hos släkt och vänner eller på sin arbetsplats.

Ellen Karlge-Nilsson menade att det ofta är nödvändigt att ge olika mycket mat och annan mat till personer som lätt ökar i vikt, för att undvika övervikt och fetma.

– Maten ska inte blandas och dessutom vara färgrik till de som har nedsatt syn. Om personen är blind bör man berätta vad som finns på tallriken och tillåta att man får smaka och lukta på maten. Om barnen/de vuxna är mycket hungriga kan man försöka att servera maten i två mindre portioner, eftersom det tar en stund för kroppen att börja känna mättnad. Har man alltid samma regler vid matbordet är det lättare att undvika tjat och besvikelser.

Det finns en ökad efterfrågan på fettsnåla produkter och därmed också en ökad tillgång. Följande produkter tyckte Ellen Karlge-Nilsson att man alltid bör ha hemma:

- Grova grönsaker
- Färska och frysta bär
- Salladsgrönsaker
- Tomater (färska eller på burk)
- Goda kryddor, färska och torkade
- Riskakor (utan smaktillsatser)
- Flingor och gröt gjord på vatten
- Linser och bönor
- Magra pålägg

– Kroppen bryter ned de olika livsmedlen i bitar likt lego. Ju längre tid det tar för kroppen att göra den här nedbrytningen desto bättre eftersom det håller dig mätt längre. Därför bör man exempelvis inte dricka frukt (pressad) utan äta dem hela, sa Ellen Karlge-Nilsson.

Munhälsa och munmotorik

Johanna Norderyd är barntandläkare och Lotta Sjögreen är logoped på Mun-H-Center i Göteborg. De berättar om sin verksamhet, sina erfarenheter och kunskap om personer med LMBB.

Vad är Mun-H-Center?

Mun-H-Center är ett nationellt orofacialt (mun och ansikte) kunskapscenter vars syfte är att samla, dokumentera och utveckla kunskap kring sällsynta diagnoser samt sprida denna kunskap för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga. Mun-H-Center är också ett nationellt resurscenter för orofaciala hjälpmedel för personer med funktionsnedsättningar.

MHC-basen

– Genom samarbetet med Ågrenskas familjevistelser har vi haft förmånen att träffa många barn med sällsynta diagnoser och kunna samla på oss en kunskapsbank om var och en av diagnoserna. Föräldrarna får innan vistelsen fylla i ett frågeformulär om barnets tandvård och munhygien samt eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.

Tandläkare och logoped från Mun-H-Center gör under familjevistelsen en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munförhållanden. Dessa observationer och uppgifterna i frågeformuläret dokumenteras i en databas. Familjerna bidrar därmed till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta tillstånd.

– När vi samlat information i vår databas från minst tio personer med en sällsynt diagnos, så sammanställer vi detta och det blir sedan tillgängligt för föräldrar och tandvårdspersonal. Så har er tandläkare behov av information så be honom eller henne att vända sig till oss och även gå in på vår hemsida, www.mun-h-center.se

Orofaciala/odontologiska symtom

Tandavvikelse kan förekomma såsom avsaknad av ett eller flera tandanlag (hypodonti), små/smala tänder och korta tandrötter. Snarkning är vanligt. Nedsatt munmotorik förekommer och kan medföra talsvårigheter, ätsvårigheter och dregling

Orofacial/odontologisk behandling

- Problem att klara tandborstning motiverar förstärkt förebyggande tandvård och tandborstning med elektrisk tandborste kan underlätta rengöringen
- Ortodontist bör konsulteras vid 7 till 9 års ålder för fastställande av tand- eller bettavvikelser och för planering av eventuell bettkorrigerande behandling.
- Vid eventuell tandreglering rekommenderas extra försiktighet när korta rötter förekommer
- Snarkproblematik bör följas upp av läkare vid misstanke om sömnapné (frekventa andningsuppehåll under sömn)
- Munmotorisk träning kan bli aktuellt vid ätsvårigheter, talsvårigheter och dregling.

Tand och munvård

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att barnet slipper få hål i tänderna. Förutom vanlig tandundersökning som skall utföras varje år, bör tandläkaren även kontrollera; käkleder, tuggmuskulatur och även gapningsförmåga som kan vara bra att ha en uppskattning om och mäta genom åren. Även bettutveckling, munhygien och om barnet äter någon medicin, är viktiga aspekter. Vissa mediciner kan ge muntorrhet och ökad risk för karies.

-Innan barnets första besök hos tandvården är det bra om man själv tar kontakt med den aktuella mottagningen och hör sig för om hur stor kunskap som finns där om barnets diagnos. Det är bra att i förväg tala med den tandläkare barnet ska träffa för att ge information om barnet, om det är något särskilt man ska tänka på när man träffar barnet mm. Tandläkaren kan då stämna av med föräldrarna angående diagnos och medicineringar. I de fall det behövs kan man också föreslå att tandläkaren kontaktar barnets behandlande läkare inför besöket.

När det gäller munhygien är det viktigt med tandborstning morgon och kväll, barnen behöver extra hjälp och uppmuntran ända upp till 12-årsåldern. En del kan vara hjälpta av eltandborste. Tänderna kan behöva polering och för många är det bra med plastning av djupa fåror på tuggytorna på nya tänder. När det gäller tandkräm bör alla använda fluortandkräm från det att första tanden kommer fram. Små barn ska bara ha ytterst lite tandkräm på tandborsten, max motsvarande storleken på barnets lillfingernagel. Ibland behövs extra fluor i form av fluortabletter, fluorsköljning eller fluorlackning, men detta ska beslutas på individuell basis för det enskilda barnet.

Hur tandvård är uppbyggd

- Allmäntandvård – tar emot alla patienter. Barn och ungdom har kostnadsfri tandvård till och med året de fyller 19.
- Specialisttandvård – för detta behövs remiss. För barn är det framför allt två typer av specialisttandvård som kan vara aktuellt:

- Pedodonti – specialiserad barntandvård.
- Ortodonti – tandreglering
- Sjukhustandvård – tandvård för personer med sjukdom eller funktionsnedsättning som behöver särskilt omhändertagande. Tar hand om vuxna patienter.

Barn- och ungdomspatienter med sällsynta diagnoser är ibland i behov av specialisttandvård som pedodonti och/eller tandreglering. Ofta medverkar pedodontist i utredning, bedömning och terapiplanering av barn och ungdomar med sjukdom eller funktionsnedsättning. Tandbehandlingen kan sedan ske antingen på allmäntandvårdsklinik eller specialistklinik beroende på vilka problem personen har från munnen och vilka individuella behov som finns.

Munmotoriska funktionsnedsättningar

Munnen har betydelse för flera av kroppens viktigaste funktioner såsom andning och förmågan att äta och kommunicera. Om munmotoriken är påverkad kan detta leda till problem i form av ättsvårigheter, talsvårigheter och dregling. Det finns ett relativt stort utbud av olika munmotoriska träningsprogram och träningsredskap som i vissa fall kan förbättra funktionen. Det är logopedier som utreder och behandlar munmotoriska funktionsnedsättningar. Logopedier kan du bland annat träffa på logopedmottagningar, inom habiliteringen och ibland på skolor.

Samhällets stöd

Under denna rubrik berättar jurist Jenny Ranfors, koordinator vid Ågrenskas familjeverksamhet, om samhällets stöd. Samt svarar på föräldrarnas frågor, detta återges dock inte här.

Söker du mer information om samhällets stöd titta på Jennys lista över bra webbplatser:

Lista med bra länkar kring samhällets stöd 2010

- www.agrenska.se - Ågrenska
- www.1177.se - Sjukvårdsupplysningen
- www.hi.se - Hjälpmedelsinstitutet
- www.socialstyrelsen.se - Socialstyrelsen
- www.skolverket.se - Skolverket
- www.riksdagen.se - Riksdagen
- www.regeringen.se - Regeringen
- www.hso.se - Handikappsförbundens samarbetsorgan
- www.dhr.se - De handikappades riksförbund
- www.do.se - Diskrimineringsombudsmannen
- www.tlv.se - Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket
- www.bosse-kunskapscenter.se - Råd och stöd

www.lassekoop.se - Västra Götalandsregionen
www.notisum.se – Lagar på nätet

Eller gå gärna in på Ågrenskas [webbplats under fliken Vägledning](#).

”Vägledning sällsynta diagnoser riktar sig till både professionella och personer som själva har diagnos och deras anhöriga. Kvaliteten på information man hittar idag på Internet varierar. Denna vägledningssfunktion skall verka som en lots för att hitta aktuell och kvalificerad information”. Nedan underrubriker finns att hitta där;

- Arbete och sysselsättning
- Klagomål, ersättning
- Anhörigstöd
- Bidrag och ersättningar
- Hjälpmedel
- Hälso- och sjukvård
- Lagar och styrdokument
- Personligt stöd
- Resor
- Tandvård
- Tolkar

Information från Försäkringskassan (från 2008, med viss uppdatering 2010)

Gunnel Hagberg personlig handläggare (avd Funktionshinder) på Försäkringskassan i Göteborg informerar om vilket stöd familjer med barn med funktionsnedsättning kan få från Försäkringskassan.

Texten är uppdaterad med hyperlänkar 2010. Genom att klicka på de understrukna rubrikerna så kommer du direkt till mer information på Försäkringskassans webbplats. Det går också bra att gå in på www.forsakringskassan.se.

Inledningsvis lämnas information om organisationen ”Försäkringskassan Sverige”. Försäkringskassan har gjort en stor omorganisation, för att alla skall få samma service och direktiv. Tanken med omstruktureringen har varit att modernisera och möta ny teknik samt kundernas nya krav. Bland annat har Internettjänsterna utökats. Man räknar med att allt fler ärenden enbart eller delvis hanteras via Internet.

Stöd för funktionsnedsättning

När man har barn med funktionsnedsättning kan man ansöka om: Vårdbidrag, Bilstöd och Assistansersättning. Från och med juli det år

han/hon blir 19 år kan ungdomar med funktionsnedsättning själva ansöka om handikappsersättning och aktivitetsersättning.

Din ansökan

Ett utredningssamtal tillsammans med en handläggare brukar komplettera den skriftliga ansökan. Till ansökan skall man bifoga ett utförligt medicinskt intyg utfärdat av behandlande läkare. När alla handlingar inkommit tar handläggaren kontakt med sökanden för att boka tid för utredningssamtal, vilket kan ske på Försäkringskassan, i hemmet eller via telefon. Fr.o.m. årsskiftet 2008 fattas besluten av en beslutsfattare/tjänsteman.

Vårdbidrag och merkostnader

Vårdbidrag kan föräldrar söka för barn mellan 0-19 år om funktionsnedsättning eller sjukdom föreligger, som kräver extra vård och tillsyn och/eller merkostnader. Ett krav är att den särskilda insatsen behövs under minst sex månader. Vid annat samhällsstöd, exempelvis om barnet bor hos stödfamilj påverkas nivån på vårdbidraget

Exempel på merkostnader;

- Läkemedelskostnader som ryms inom ramen för högkostnadsskyddet.
- Slitage av kläder.
- Extra kostnader för ökat tvättbehov.
- Specialkost
- Behandlingsresor/behandlingsbesök

Vårdbidraget består av fyra olika nivåer (2010),

- ¼ - 2 208 kronor per månad
- ½ - 4 417 kronor per månad
- ¾ - 6 625 kronor per månad
- 1/1-8 833 kronor per månad

Vårdbidraget är pensionsgrundande och skattepliktigt. En viss del kan erhållas som skattefri del om det finns merkostnader. Bidraget omprövas normalt vartannat år och betalas ut till och med juni det år barnet fyller 19 år.

Avslag och omprövning

Får man avslag kan ärendet omprövas vid Försäkringskassans omprövningsenhet. Vid avslag kan ärendet överklagas i Länsrätt, Kammarrätt och Regeringsrätt.

Bilstöd

Bilstöd är ett bidrag till hjälp för inköp av bil. Förälder kan få bilstöd om barnets funktionsnedsättning medför att familjen inte kan åka med allmänna kommunikationsmedel. Funktionsnedsättningen ska vara bestående eller i vart fall beräknas vara under minst nio års tid.

Därefter finns det möjligheter att ansöka om ett nytt bidrag. Bidraget består av ett grundbidrag samt ett inkomstprövat anskaffningsbidrag. Dessutom kan extra bidrag utgå för att anpassa bilen.

Assistansersättning

Assistansersättning-LASS är ett ekonomiskt stöd som ger personer med svåra funktionsnedsättningar rätt till personlig assistent för att kunna leva ett mer självständigt liv.

Personlig assistans kan beviljas av kommunen eller Försäkringskassan. Kommunen har ansvaret då de grundläggande behoven uppgår till högst 20 timmar per vecka samt för att hjälpbehovet tillgodoses. Staten har ansvaret i de fall där de grundläggande behoven överstiger 20 timmar

Personlig assistans till barn

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

Tillfällig föräldrapenning/TP

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

Om vårdbidrag betalas ut för barnet kan tillfällig föräldrapenning inte betalas ut för samma vård- och tillsynsbehov som ger rätt till vårdbidrag. Ersättningen kan betalas ut till dess att barnet fyller 12 år och i vissa fall upp till 16 år. Det finns även möjlighet att få tillfällig föräldrapenning för barn med allvarlig sjukdom och en pågående akutbehandling till dess barnet fyller 18 år. Speciellt läkarutlåtande krävs.

För barn som omfattas av **LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade)** gäller särskilda regler. Tillfällig föräldrapenning kan utgå upp till 21/23 år. Föräldrarna till dessa barn har också rätt till tio kontaktdagar/barn och år. Kontaktdagar kan uppbäras till 16 år.

För unga vuxna gäller:

Aktivitetsersättning

- Fr.o.m. det år man fyller 19-29 år
- Om arbetsförmågan är nedsatt eller man behöver förlängd skolgång på grund av funktionshinder
- Är tidsbegränsad längst 3 år i taget

Handikappersättning

- Från och med juli det år man fyller 19 år

- Behov av hjälp av annan i den dagliga livsföringen såsom personlig omvårdnad, av- och påklädning, matlagning, hushållsarbete
- Merutgifter
- Skattefri ersättning

Mer information

Det finns många bra länkar på Försäkringskassans egen webb. Här har du en översiktlig länksamling med namn "Alla förmåner".

Länkar: Diagnosrelaterade

- **Interesseforeningen-for-LMBB-syndrom**
<http://www.ffo.no/no/Medlemsorganisasjoner/Interesseforeningen-for-LMBB-syndrom/>
- **The Laurence-Moon-Bardet-Biedl Society** is the only registered charity supporting people with Laurence-Moon-Bardet-Biedl Syndrome, their families and carers. It provides information for them and the medical and other professions.
<http://www.lmbbs.org.uk/>
- **En förälders berättelse**, om det dagliga livet med unga-vuxna med LMBB
<http://www.lmbbs.org.uk/LMBBS/file/Day-to-Day-Living-with-two-Young-Adults-with-LMBBS.php>
- **Nätverk finns för LMBB**, Kontaktperson: Ulla Petersson, e-post ulla.petersson@telia.com. Uppgifter hämtade via sällsyntadiagnosers webbplats;
<http://www.sallsyntadiagnoser.se/main.asp?areaID=133&categoryID=1340>
- **Rarelink**, en nordisk länksamling för ovanliga diagnoser. Rarelink är en informationskälla för både personer med funktionshinder och professionella.
<http://www.rarelink.se/diagnosedetail.jsp?diagnoseId=28&synonymId=71>
- **Svenska RP-föreningen**, bildades år 1990. De är en ideell förening för personer med ögonsjukdomen Retinitis Pigmentosa (RP) och besläktade ärftliga degenerativa näthinnesjukdomar. <http://www.retina-sweden.se/>

Länkar: Hjälpmedel för kommunikation vid synskada

Tips som kommit fram under Ågrenskas tidigare familjevistelser, då barnen haft olika former av synskador, med eller utan intellektuella funktionsnedsättningar:

- På webbplatsen **Kom i kapp-rehatek**, finns en mängd hjälpmedel för synskadade och för kommunikation. Bland annat de talande kommunikationsknapparna, tidshjälpmedel och mycket mer; <http://www.kikre.com/>
- **Flexiboard** ”är en annan typ av styrplatta, ett alternativt tangentbord med inbyggd optisk överläggsavkänning. Byte av överlägg sker obehindrat så att användaren kan hantera ett stort antal överlägg med t ex symboler, bokstäver eller siffror. Även personer som inte kan läsa och stava kan nu använda datorn efter personliga förutsättningar” Information hämtad från Frölundadata; <http://www.frolundadata.se/index.cgi?cmd=Shop&cat=2&ucat=250&prod=96>

Tips från en förälder; Att göra flexiboarden som ett data/tangentbord förbereder för att använda vanlig dator.

Kommunikationsmetoder

- **PECS;** (Picture Exchange Communication System) har utvecklats i USA och är en AKK-metod som främjar kommunikationsinlärning. Det är talterapeuten Lori Frost och psykologen Andrew Bondy som utvecklat metoden. PECS är en metod för inlärning av kommunikationsfärdigheter som är lätt att ta till sig. Den är funktionell och grundar sig på barnets eget initiativtagande. Läs mer här; <http://papunet.net/allmansidor/kommunikationsmetoder/bilder-och-grafiska-symboler/information-om-pecs-metoden.html>
- Här en länk till det internationellt PECS-nätverket; Pyramid Educational Consultants. Bygger på den föräldraförening som startades av Lori Frost och Andrew Bondy; <http://www.pecs.org.uk/general/worldwide.htm>
- **Papunet;** en bra webbportal för olika kommunikationsmetoder, ”De allmänna sidorna är avsedda för anhöriga till personer med kommunikationshandikapp och läsare av lättläst text, yrkesutövare och studerande inom branschen, samt andra intresserade. På allmänna sidorna finns information om samspel, alternativ och kompletterande kommunikation, kommunikationsmetoder”; <http://papunet.net/allmansidor/>

- **PCS** en typ av bilder/symboler som kan användas inom flera olika datakommunikationsprogram och som också kan skrivas ut. På Hargdata kan du läsa lite mer; <http://www.hargdata.se/>
- **PALETTO** är ett mångsidigt pedagogiskt hjälpmedel för kommunikation, lärande och utveckling, den användes på Ågrenska. Paletto finns i Bas, Plus och Vägghmodell; <http://www.kikre.com/default.asp>
- **Samtalsmattan** - ett genialt kommunikationsredskap ”... Modellen erbjuder redskap för kommunikation där brukarens åsikter och känslor kring sitt liv och sin vardag verkligen kan komma fram”. Samtalsmattan är utvecklad för att förbättra möjligheten till större delaktighet i socialt liv och olika sorters beslut, för personer med kommunikationssvårigheter och kognitiva funktionsnedsättningar. Läs mer på; http://www.handikappupplysningen.se/gn/opencms/web/HAB/Vad_ar_habilitering/Information_kunskap_utbildning/habilitering_nu/habilitering_nu_2_08/samtalsmattan_ett_genialt_komm_redskap.html

Många av föräldrarna har tipsat om;

- Timstock för att kunna få perspektiv på tiden
- Bildschema för morgonrutiner, kvällsrutiner och duschrutiner.
- Bildschema för en hel dag med separata bilder att plocka ner vart efter man gjort olika uppgifter.
- Bildschema dagis
- Textschema på skolan för hela dagen
- Taktila talknappar för olika ändamål under dagen
- Talknappar i olika former för olika göromål
- Konkreta symboler
- Fickminne som spelar in ljudschema eller som orientering att lära sig hitta i omgivning

Stöd för läs- och skrivutveckling samt företag som tillverkar och säljer program för tal- och språkträning;

- Dator/tangentbord
- Bild- och ljudåterkoppling: Widgit eller Symwriter
- Talsyntesstöd – för uppläsning: Word, Internet – ja överallt! ViTal el WordReader+
- Daisy-spelare – för uppläsning av inlästa läromedel
- **DART**, erbjuder utredning, utbildning och utveckling kring kommunikation och datorbaserade hjälpmedel för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar, deras familjer och personal www.dart-gbg.org

- **Hos Hargdata** hittar du programvaror och datoranpassningar speciellt för barn, ungdomar och vuxna med funktionshinder. De har bl.a. SymWriter, In Print, Widgit Symbolskrift och Clicker. www.hargdata.se
- **Frölunda Data** Frölunda data är ett hjälpmedelsföretag, vars målsättning är att hitta lösningarna för att kompensera funktionsnedsättningar och stödja inlärningsprocessen. För att personer med kommunikationshandikapp, läs- och skrivsvårigheter eller andra funktionshinder ska kunna utvecklas och fungera i samhället krävs stöd från många håll. www.frolundadata.se
- **Pedagogisk Designs** Pedagogisk Designs producerar test- och träningsmaterial. De vänder sig till logopedier, tal- och specialpedagoger, lärare och andra som är engagerade i barn med tal- och språkproblem och elever med läs- och skrivsvårigheter. www.dop.se har en ny adress till hemsidan: www.pedagogiskdesign.se
- **Handifon**; är en Handdator med anpassad programvara främst för personer med kognitiva funktionshinder. Med Handifon kan man även ringa och skicka SMS. Ny Handifon har nya funktionerna Bildsamtal, Bild-SMS och Miniräknare, SMS upplästa av talsyntes. Köpes via www.gewa.se
- **Skoldatatek** Skoldatateksverksamhet innebär att kommunen organiserar en övergripande verksamhet som ansvarar för och arbetar med IT och specialpedagogik. Portalen, som vi länkar till här, fungerar som information för alla som har ett intresse av "alternativa verktyg" i skolan eller hemma. Här kan du finna länkar till er eget "lokala" skoldatatek; <http://www.skoldatatek.se/index.php>

Kurstips

- **Kurser med inriktning på syn**; via SPSM om syn både för pedagoger och "andra". Det finns en mängd att välja bland, gå in på SPSM länk nedan; <http://www.spsm.se/Rad-och-stod/Vart-stod/Kurser-och-utbildning/Kurser/>
- **Specialpedagog Christina Westerberg** rekommenderar kurser inom syn som ges på lärarhögskolan i Stockholm. Vill ni kontakta henne är adressen; Christina.Westerberg@su.se

Lästips

- **Tidningen Föräldrakontakten** är en rikstidning för föräldrar till barn med synskador. Tidningen innehåller bland annat reportage, nyheter som berör barn med funktionshinder,

aktivitetstips och notiser. <http://www.srfriks.org/Vara-tidningar/Foraldrakontakten/>

- **Annika Dahlgren Sandberg**, Universitetslektor och forskare vid psykologiska institutionen, Göteborgs universitet. Professor i psykologi med barnklinisk inriktning 2006. Har forskat kring barn med behov av AKK mm. På länken nedan kan ni hitta flera vetenskapliga artiklar som hon skrivit. http://www.psy.gu.se/personal/annika_dahlgren_sandberg/

E-böcker

Att läsa en e-bok kan vara ett bra alternativ för många elever. Att få möjlighet att använda flera sinnen för att ta till sig kunskap gör att flera elever kan följa undervisningen på ett bättre sätt.

Kortfattat kan en e-bok:

- bestå av data i form av enbart text, enbart ljud, eller av text, ljud och film i olika kombinationer
- vara producerad och publicerad i olika format, till exempel pdf-format, DAISY-format, Textview-format
- vara lagrad på till exempel en cd-romskiva, ett usb-minne eller ett minneskort
- vara nedladdningsbar/nedladdad eller direktuppspelad via Internet
- Länk till E-böcker via SPSM; <http://www.spsm.se/Laromedel/E-bocker/>

Boktips som underlag för diskussion med barnen

Barnböcker

- | | |
|---|---|
| • Lilleving | Mats Vänblad, Handikappinstitutet, 1996 |
| • Pricken | Margret Rey, Rabén & Sjögren, 1945 |
| • Flyg Engelbert | Lena Arro, Rabén & Sjögren, 1994 |
| • Örjan – den höjdrädda örnen | Lars Klinting, Rabén & Sjögren, 1982 |
| • Jonathan på Måsberget | Jens Ahlbom, Penndraget, 1986 |
| • Jonathan och kroppen | Karin Salmson, Vilda förlag, 2007 |
| • Vem är annorlunda? | Ingrid Fioretos, Uppsjö Läromedel, 2001 |
| • Doktorn kunde inte riktigt laga mig | Christina Renlund, Gothia förlag, 2007 |
| • Jag har en sjukdom men jag är inte sjuk | Christina Renlund, Rädda Barnen, 2006 |

Föräldraskap

- | | |
|--------------------------------------|------------------------------------|
| • Prins Annorlunda | Sören Olsson, Prisma, 2008 |
| • Annorlunda barnbarn | Monica Klasén Mc Grath, Cura, 2008 |
| • Ensam på insidan – syskon berättar | Ann-Marie Alwin, Cura, 2008 |
| • Litet syskon | Christina Renlund, Gothia förlag |
| 2009 | |

Adresser och telefonnummer till föreläsarna 2005 och 2010

Professor Kristina Tornqvist, Ögonkliniken, Universitetssjukhuset
Lund, 221 85 LUND
Tel: 046 - 17 10 00

Överläkare Radi Jönsson, Hörselvården, SU/Sahlgrenska
413 45 GÖTEBORG
Tel: 031 - 342 10 00

Docent Otto Westphal, Barnmedicin, Drottning Silvias barn- och
ungdomssjukhus, 416 85 GÖTEBORG
Tel: 031 - 343 40 00

Mobility-instruktör, Catarina Reinstam Nelander, Ekeskolan
Box 9024, 700 09 ÖREBRO
Tel: 010 - 473 50 00

Slöjd- och matematiklärare, Stefan Axelsson, Ekeskolan
Box 9024, 700 09 ÖREBRO
Tel: 010 - 473 50 00

Synpedagog Annelise Qvale, Huseby kompetensecenter, Gamle
hovsetervei 3, N-0758 Oslo, Norge
Tel: 0047- 22 02 95 00

Sjukgymnast Birgitta Althoff, Fågelviksvägen 34, 723 48 Västerås
Tel: 021- 80 46 47

Dietist Ellen Karlge-Nilsson, Drottning Silvias barn- och
ungdomssjukhus, 416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Kostekonom Eva Henrikson Wirén, Ågrenska, Box 2058
436 02 HOVÅS (ingen sammanfattning gjord)
Tel: 031 - 750 91 00

Övertandläkare Johanna Norderyd, Kompetenscenter
Odontologiska Institutionen, Box 3010, 551 11 JÖNKÖPING
Tel: 036 - 36 42 66

Logoped Lotta Sjögren och Tandsköterska/koordinator
Pia Dornérus, Mun-H-Center, Box 2046, 436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 92 00

Personlig handläggare Gunnel Hagberg, Försäkringskassan
Funktionshinder, Box 8784, 402 76 GÖTEBORG
Tel: 010-116 70 85

Specialpedagog AnnCatrin Røjvik och Koordinator Jenny Ranfors
Familjeverksamheten, Ågrenska, Box 2058, 436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 91 00