



Möbius syndrom

Nyhetsbrev 243

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 Möbius syndrom. Familjevistelser med denna diagnos har arrangerats på Ågrenska år 1997 och 2004.

Under en familjevistelse är föräldrarnas dagar fyllda med medicinska och psykosociala föreläsningar och diskussioner. Barnen, som har ett eget program, tas då omhand av särskild personal. Faktainnehållet från föreläsningar under en eller flera vistelser på Ågrenska utgör grund för nyhetsbrev 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 nyhetsbrev även på Ågrenskas hemsida, www.agrenska.se.

Följande föreläsare har medverkat till framställningen av detta nyhetsbrev:

Professor **Kerstin Ström**land, Göteborg, överläkare/docent **Disa Lidman**, Linköping, överläkare **Elisabeth Wentz**, Göteborg, överläkare **Aina Danielsson**, Göteborg, överläkare/docent **Karin Edebol Eeg-Olofsson** Uppsala, psykolog **Elisabet Knudsen**, Göteborg, sjuksköterska **Andreas Tallborn**, Göteborg, logoped **Lotta Sjögreen**, Göteborg, övertandläkare **Jan Andersson-Norinder**, Göteborg, handläggare **Agneta Ljungwall-Bergstrand**, Göteborg, socionom **Anna Lindfors**, Göteborg, föreningsrepresentant **Rangela Fredsjö**, Göteborg

Innehållsförteckning

Allmänna symptom	3
Frida har Möbius syndrom	5
Orsaken till Möbius syndrom	6
Neurofysiologi vid Möbius syndrom	7
Frida får behandling	9
Behandling	9
Ortopediska problem	10
Kommunikationen med Frida är dålig	12
Tal, språk och kommunikation	12
Frida börjar lära sig tecken	14
Autism och andra autismspektrumstörningar	15
Frida får diagnosen Möbius syndrom	18
Öron-, näsa-, halsproblematik	19
Plastikkirurgisk behandling	19
Att leva med ett annorlunda utseende	21
Frida 1997	23
Funktioner i och kring munnen	23
Syskonrollen	24
Barnens bok	26
Information från Ågrenskas barnteam	27
Samhällets stöd	27
Föreningsinformation	31
Information från försäkringskassan	32
Här kan man få mer information	33
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	34

Här når du oss!

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

Allmänna symptom

Professor Kerstin Strömblad, Drottning Silvias barn- och ungdoms-sjukhus, Göteborg, informerade om Möbius syndrom i allmänhet, om en studie om Möbius syndrom samt om orsaker till syndromet.

Syndromet beskrevs första gången 1888 av Paul Möbius, som också givit syndromet dess namn.

De gemensamma symptom barnen med syndromet har beror på en medfödd försvagning/förlamning av de muskler i ansiktet som framför allt styrs av VI:e och VII:e kranialnerverna i hjärnstammen. Kranialnerverna, som är 12 till antalet, är en slags omkopplingsstationer för en rad motoriska och sensoriska funktioner. Hjärnstammen förbinder alla kroppsdelar som ligger utanför hjärnan, med storhjärnan. Den är därför mycket viktig i många avseenden.

Försvagningen/förlamningen i kranialnerverna leder bl a till en svaghet i ögats utåtförande muskel, samt en svaghet i ansiktets mimiska muskler.

Ytterligare vanligen förekommande symptom vid Möbius syndrom är:

- ☒ syndaktyli, d v s hopväxta fingrar eller tår
- ☒ klubbfoot, även kallad klumpfoot
- ☒ fingrar som saknas
- ☒ tvärt ”avklippta” extremiteter

mindre vanligt förekommande är:

- ☒ liten haka
- ☒ gomspalt
- ☒ minskad rörlighet i tungan
- ☒ utvecklingsstörning (cirka 30 %)
- ☒ autism/autismspektrumstörningar

-För att få diagnosen Möbius syndrom krävs att man har en förlamning av den sjätte och sjunde kranialnerven.

Kranialnerverna III-XII sina kärnor, ”omkopplingsstationer” i hjärnstammen och där ligger kärnorna till kranialnerverna VI och VII bredvid varandra. Inte långt från dessa ligger också kärnorna till kranial-

nerverna XII, som styr tungan och IX som styr svalgmotoriken, organ som också kan vara berörda vid Möbius syndrom.

I slutet av 1960-talet skadades många barn av läkemedlet Neurosedyn®. I en studie med 100 neurosedynskadade personer var missbildningar i de övre extremiteterna vanligast förekommande. Mer än 50 % hade skador på ögonen och av dessa hade 33 % skador på kranialnerv VI. 17 av 86 undersökta neurosedynskadade personer hade även skada av kranialnerv VII, d v s de hade Möbius syndrom.

En undersökning med 25 personer (1 mån-55 år) med Möbius syndrom/sekvens (utan känd orsak) visade följande förekomst av symptom: (förutom den ögon- och ansiktspåverkan som alla patienterna hade)

☒ arm- och benmissbildningar	10 st
och av dessa 10 hade 2 st Polands syndrom (tunn bröstmuskel på ena sidan, plus sammanväxta fingrar på samma sida)	
☒ utvecklingsstörning	7 st
☒ autism eller autismspektrumstörning	7 st
☒ liten tunga	6 st
☒ ät- och sväljproblem	12 st
☒ sugsvårigheter	11 st
☒ talsvårigheter	13 st
☒ gomspalt	4 st
☒ hypodonti (får få tänder)	7 st
☒ hörselnedsättning	5 st
☒ öronmissbildningar	1 st

Kerstin Strömmland informerade om den tidiga fosterutvecklingen. Bland annat berättade hon att redan i fjärde fosterveckan finns ögon och öron på plats och hjärtat har börjat slå.

En ögonläkare träffar sällan barn med ansiktsförlamning, kanske bara något barn under läkarens hela verksamhetstid.

-Det innebär att kunskaperna på en vanlig läkarmottagning kan vara bristfälliga, sa Kerstin Strömmland.

Vid Möbius syndrom innebär ögonmuskelförlamningen, som kan vara ensidig eller dubbelsidig, att patienten inte kan röra ögonen åt sidorna. Förlamningen innebär en sorts skelning. Barnen löser det problemet

genom att vrida hela huvudet och har mestadels inga större bekymmer av det. När barnen föds står ögonen oftast rätt fram och det kan vara svårt att upptäcka att barnet inte kan röra ögonen i sidled.

Frida har Möbius syndrom

Frida, 4 år, har Möbius syndrom. Hon kom till Ågrenskas familjevistelse 1997 tillsammans med sin mamma Maria, sin pappa Dick och sina systrar Emma och Evelina.

Marias graviditet med Frida var inte helt normal.

-Jag fick blödningar i 4:e graviditetsveckan och blev sjukskriven. Känslan av att något inte var riktigt bra, var väldigt stark. Men därefter normaliserades graviditeten och Frida föddes i rätt tid, säger Maria.

Vid födseln var Frida lätt ljusblå i huden, hade s k klumpfot och hon skrek inte alls.

-Personalen klippte snabbt av navelsträngen och försvann med Frida. Vi fick inte veta mycket mer än att hon hade andningsproblem, säger Dick.

Frida transporterades i ilfart till ett annat sjukhus och Maria och Dick fick följa efter.

-När vi kom fram till sjukhuset låg Frida i kuvös och var kopplad till en massa slangar. Det kändes hemskt. Ingen visste vad det var för fel på Frida, säger Maria.

Fridas fot gipsades och en rad undersökningar gjordes utan att man lyckades finna något ovanligt. Eftersom Frida var väldigt spänd i kroppen och kring munnen, misstänkte man ett tag att hon hade en muskelsjukdom.

Frida blev kvar på sjukhuset tre veckor och matades under tiden med sond. Hennes födelsevikt hade varit normal och hon gick upp i vikt som hon skulle.

-Den sista veckan på sjukhuset fick vi ta ut henne ur kuvösen då och då. Vi försökte vänja henne vid att äta ur nappflaska. Det var rätt svårt eftersom hon inte kunde sluta munnen tätt kring nappen. Dessutom kräktes hon hela tiden upp det vi fick i henne, säger Dick.

Slutsatsen av alla undersökningar var knapphändig. Bland annat bedömdes Fridas utseende som ”annorlunda, med triangelformad mun”.
 -Mer påtagligt var att det var omöjligt att få någon ögonkontakt med henne. Ett tag trodde vi att hon var blind. Hon vände ofta ögonen inåt och visade ögonvitorna. Efter de tre veckorna på sjukhuset tog man bort sonden och vi fick åka hem. Där mötte släkt och vänner med alla frågor och funderingar. Det var väldigt jobbigt, eftersom vi inte visste vad vi skulle svara dem, säger Dick.

Orsaken till Möbius syndrom

Det finns inga undersökningar som visar hur vanligt Möbius syndrom är.

-Men jag gissar att det kanske finns 40 patienter i Sverige med syndromet, sa Kerstin Strömmand.

Vid den kombinerade kranialnervsskada som föreligger vid Möbius syndrom finns det stöd för att skadan/störningen är lokaliserad till hjärnstamsnivå, till kranialnervskärnorna för dessa nerver.

Orsaken till missbildning/felutveckling i allmänhet kan variera och är i flertalet fall okänd. I några enskilda fall har en kromosomavvikelse påvisats, dels i form av translokation (kromosomfragment byter plats med varandra) mellan kromosom 1 och 13, dels som en deletion (förlust av kromosommaterial) på kromosom 13

-I vissa fall kan orsaken spåras till en sekundär, yttre faktor (toxisk, infektiös eller cirkulatorisk). Studier från Brasilien visar bl a att blivande mödrar som tagit misoprostal (Cytotec®) i abortsyfte löper risk att få barn med Möbius syndrom.

När det gäller eventuella sekundära skademoment har man diskuterat om en störning i blodcirkulationen till hjärnstammen mycket tidigt under fostertiden, kanske redan under vecka fyra efter befruktning (vecka sex efter sista menstruation), skulle kunna vara en orsak till Möbius syndrom.

Möbius syndrom uppträder i de flesta fall sporadiskt, utan tecken på ärftlighet. I sällsynta fall har fler än en familjemedlem haft syndromet, som då kan vara ärftligt

Neurofysiologi vid Möbius syndrom

Överläkare/docent Karin Edebol Eeg-Olofsson, Akademiska sjukhuset Uppsala, informerade om neurofysiologi vid Möbius syndrom.

Möbius syndrom karakteriseras, enligt Karin Edebol Eeg-Olofsson av;

- multipel kranialnervspåverkan, (flera kranialnervar är påverkade)
- orofacial missbildning, (missbildningar i ansikte och munhåla)
- extremitetsavvikelse
- mental retardation (utvecklingsstörning), kan förekomma
- autism, kan förekomma

Bland flera **möjliga skadeorsaker** i hjärnstammen under fostertiden anges cirkulationsstörning/infarkt vid Möbius syndrom.

-Mellanhjärnan, förlängda märgen och hjärnbryggan mellan förlängda märgen och mitthjärnan kan skadas och kranialnerverna III till VII och IX kan vara påverkade. Symptomen kan bli svårigheter att kontrollera andningen och sväljningssvårigheter. MRI-röntgen har hos vissa patienter visat underutvecklad hjärnstam.

Karin Edebol Eeg-Olofsson informerade därefter översiktligt om centrala nervsystemets (CNS) utveckling, vilket omfattar hjärnan, förlängda märgen och ryggmärgen.

-Redan i vecka sex i fosterutvecklingen sluts det rör som senare blir hjärna och ryggmärg. I vecka 10 bildas hjärncellerna och det sker med den uppseendeväckande hastigheten av 250 000 nya celler/minut. När vi föds har vi cirka 100 miljarder hjärnceller och mellan dessa finns otroligt mycket kontakter.

Hjärnstammen, som är en förlängning av ryggmärgen, innehåller komponenter för kontroll av andning, blodtryck, mag-tarmfunktion, vakenhet och sömn, ögonrörelser, mm.

-Hjärnstammen förbinder alla kroppsdelar som ligger utanför hjärnan, med storhjärnan. Den är således enormt viktig i många avseenden. Blir det exempelvis en stor infarkt i hjärnstammen så kan det få katastrofala följder, med skador som de vid Möbius syndrom, eller värre, som följd.

Karin Edebol Eeg-Olofsson visade en bild där det framgick vilka motoriska och sensoriska funktioner de 12 olika kranialnerverna har.

Redan när ett foster är åtta veckor gammalt finns alla anlag, exempelvis **alla skelettmuskler på plats**, som därefter utvecklas och mognar. Vid tio veckors ålder är fostret nio cm långt och väger cirka 14 gram.
-Vid födseln finns således ett stort antal muskler i huvud, ansikte och hals på plats och fungerar. Det gör också den djupa hals- och käkmuskulaturen.

Vid Möbius syndrom är **kranialnerverna VII** (ansiktensnerven) och **VI** (ögonnerven) ofta drabbade.

-Ansiktensnerven styr ansiktensmuskulatur för mimik och har betydelse för den djupa sensibiliteten (känsligheten) i ansiktet. Den sköter (innerverar) nervförsörjningen till muskler och körtlar, bl a tårkörtlar, körtlar på undersidan av käken och under tungan samt små körtlar i näsan och munnen. Ögonnerven innerverar laterala raka ögonmuskeln. Trigeminiusnerven (nr V) ansvarar för ansiktets känsel och vår största tuggmuskel.

Därefter beskrev Karin Edebol Eeg-Olofsson hur den **neuromuskulära förbindelsen** mellan nerv och muskelfibrer fungerar, hur den perifera nerven, exempelvis ansiktensnerven är uppbyggd och hur överföringen av signaler går till. Tyvärr är det inte möjligt att här göra den beskrivningen rättvisa.

Vanliga metoder för **neurofysiologisk undersökning** av ansiktet är:

- ☒ direktstimulering av ansiktensnerven
- ☒ blinkreflexer via hjärnstammen
- ☒ elektromyografi (EMG)

Direktstimulering av ansiktensnerven innebär att man stimulerar ett område i huden strax framför öronsnibben och registrerar muskelaktiviteten på fem olika ställen i ansiktet; i pannan, på utsidan av ögat, på näsryggen, på hakan och på halsen. Svaren kan var svårtolkade och kräver specialistkompetens.

Blinkreflex är en undersökning av känsel- och motorikbanorna mellan ansikte och hjärnstam.

-Tre ställen på vardera ansiktshalvan, över och under ögat och på hakan, kan stimuleras/stickas och därmed utlösa en blinkreflex på båda ögonen. Det tar cirka tio millisekunder för blinkmuskeln att reagera och det svar vi får går genom ansiktensnerven.

EMG (elektromyografi) är en undersökning av muskelfunktionen. De tre muskler man vanligen undersöker på detta sätt är pannmuskeln,

ögonmuskeln och muskeln runt munnen. Undersökningen, som är en teknik för att registrera aktiviteten hos skelettmuskler i vila, i arbete och ibland vid elektrisk stimulering, kan ge svar på om en muskel fungerar, och i vilken grad.

-Det är viktigt att veta att en muskel som inte används blir förkortad och den del av motorbarken varifrån muskeln styrs, krymper. Därför kan oralmotorisk träning/ansiktsmassage vara till god hjälp om man vill försöka träna upp små eventuella restfunktioner, sa Karin Edebol Eeg-Olofsson.

Frida får behandling

Fridas motorik utvecklades mycket långsamt.

-Hon var från början mycket slapp och svag i muskulaturen. Vid ett par månaders ålder kunde hon inte lyfta huvudet från golvet och blev inskriven på barnhabiliteringen. Något senare fick vi hjälp av en sjukgymnast med ett motoriskt träningsprogram och hon började göra små framsteg, men de kom väldigt långsamt, säger Maria.

Frida var nästan ett år innan hon, med viss möda, kunde sitta med stöd.

-Vi blev ju mer och mer övertygade om att Frida hade något mer allvarligt fel. Hon hade ingen mimik och ätproblemen fortsatte. När hon var drygt ett halvår gammal fick hon två på varandra följande epileptiska anfall, det senare inne på sjukhuset. Det märkliga var att det var de enda tillfällen hon visat tecken på att ha epilepsi. Därefter har hon inte haft fler anfall. Däremot fick hon problem med andningen. Hon fick astma och flera lunginflammationer det kommande halvåret, säger Dick.

Vid 8-9 månaders ålder fick Frida glasögon, men varken Maria eller Dick vet om det spelade någon roll för hennes syn då.

Behandling

Det finns mycket mer behandling att erbjuda idag, jämfört med för bara tiotalet år sedan. Den behandling som kan komma i fråga vid Möbius syndrom består av samlade insatser från flera yrkeskategorier inom sjukvården. Ett team, sammansatt av flertalet specialister, under ledning av en barnläkare/barnneurolog, behövs för behandling och uppföljning. I teamet bör ingå ögonläkare, plastikkirurg, barnneuro-

psykiater, tandläkare, logoped, öronläkare, ortoped, kurator och psykolog. (se mer om behandling under de olika kapitlen)

-När det gäller ögonproblematiken tycker jag att det är viktigt att barnen undersöks regelbundet av en ögonspecialist, förslagsvis en gång/år i förskoleåldern. Eftersom förlamningen ibland innebär att barnen inte kan stänga ögonen, kan en del få problem med att ögonen inte blir tillräckligt fuktade. Förvånande nog är det sällan något stort problem, sa Kerstin Strömmland.

Ortopediska problem

Överläkare Aina Danielsson, Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra, Göteborg, informerade om ortopediska problem vid Möbius syndrom.

-Jag gjorde en ortopedisk undersökning av vart och ett av de barn med Möbius syndrom som ingick i den studie Kerstin Strömlands refererade till.

Ortopediska problem vid Möbius syndrom:

- ☒ var lokaliserade till muskler eller skelett eller bådadera
- ☒ var medfödda och möjliga att upptäcka vid födseln
- ☒ förekom inte hos alla barnen med syndromet
- ☒ var av varierande grad, från svåra former till lätta

Barn föds med förhållandevis stora huvuden. Därefter är huvudtillväxten inte alls lika stor som hos övriga kroppen.

-Det första året växer de flesta barn ungefär 20 cm, vilket innebär nästan 50 % tillväxt på längden. Tillväxtzoner i benens över- och underdelar står för längdtillväxten och dessa zoner består av brosk som förbenas efterhand, fram till och med puberteten. En fot hos det lilla barnet är mycket mjuk och formbar. När barnet växer blir skelettet allt hårdare och foten allt stadigare

Det är viktigt att **benen blir raka**, eftersom de senare i livet kanske ska bära en vikt på uppåt 100 kg.

-Benen ska tåla tyngd men också kunna hålla balansen, tårna ska vara riktade framåt, det ska vara stabilitet och rörlighet på samma gång. Med armarna är det inte fråga om samma belastning, på dem ställs andra krav, med bl a stor rörlighet och grepp i handen, sa Aina Danielsson.

Av de **25 undersökta patienterna** med Möbius syndrom visade sig

- ☒ 15 stycken inte ha några ortopediska problem alls
- ☒ 10 stycken ha ortopediska problem av varierande svårighetsgrad; 3 st hade en ortopedisk diagnos (klumpfot) och 7 st två eller flera symptom exempelvis klumpfot (4), handmissbildningar (5), Polands syndrom (2) och dessutom flera andra mindre fotmissbildningar.

Exempel på förekommande **fotmissbildningar** är:

- ☒ klumpfot/klubb fot
 - ☒ mjuka leder
 - ☒ tåmissbildningar, såsom sammanväxning av tår eller extra tår
 - ☒ avsaknad av tår eller ben i foten
 - ☒ ”bananfot”, stortåarna inåtvända
 - ☒ uppslagen fot, fotryggen mot underbenet, rättar till sig utan problem
 - ☒ plattfothet
- Av ovanstående fotmissbildningar rättar en del till sig av sig självt, med an andra behöver behandlas med skenor eller operation.

Klumpfot, som obehandlad skulle leda till en gravt vanställd fot, behandlas framgångsrikt i nyföddhetsperioden.

-Veckovisa ingipsningar av foten, efter att den töjs rakare och rakare för var gång, gör att foten på 6-8 veckor blir helt rak. Ibland kan häl-senan behöva delas för att foten ska bli helt bra. Risk finns dock att foten kröker sig tillbaka. För att förhindra detta används därför en skena upp till 3-4 årsåldern. Trots skenbehandling behövs ibland operation. Den kan göras antingen genom att flytta eller förlänga senor, eller genom skelettingrepp på fotens ben, där man rätar upp det ben som vuxit sig så krokigt att foten ser böjd ut. Operationsmetod väljs efter barnets ålder och hur stor felställningen är, men möjlighet att rätta till en fot som är alltför böjd finns alltid. Upp till 3-4 årsåldern, samt under tonårens tillväxtpurt, sker snabb tillväxt och därför är det större risk att böjd fot blir mera böjd under denna tid, sa Aina Danielsson.

Handmissbildningar, som förekom hos 5/25, innefattade bl a

- ☒ Polands syndrom (avsaknad av främre axelmuskel samt sammanväxta fingrar på samma arm)
- ☒ Sammanväxta fingrar delas genom operation och här kan krävas transplantation av hud från en annan del av kroppen, för att täcka fingrarna.
- ☒ små kort fingrar, som inte går att göra något åt
- ☒ avsaknad av leder, som inte går att göra något åt
- ☒ avsaknad av tumme, möjligheter att göra om ett pekfinger till tumme

Kommunikationen med Frida är dålig

När Frida var ungefär ett år gammal kunde hon sitta själv.

-Vi märkte att hon tyckte om närheten hon fick genom att sitta i knäet på oss. Men i övrigt var kontakten och kommunikationen mellan oss nästan obefintlig. Hela första året tyckte vi att Frida var helt avskärmad, säger Maria.

1,5 år gammal började Frida på daghem och fick där en egen assistent. De motoriska framstegen kom långsamt och när Frida var två år gammal kunde hon nästan krypa.

-Vi tror att hon tyckte om att vara på daghemmet, men vi vet inte säkert. Vid den tiden hade Frida bara ett tecken och det var att röra på ena knäet, vilket betydde ogillande, säger Dick.

När Frida var 2,5 år gammal fick Maria och Dick ett besked på telefon som chockade dem.

-En läkare meddelade oss att Frida hade en cysta och hjärnskador och tillade; det kände ni väl redan till? Tyvärr gjorde vi inte det och beskedet knäckte mig nästan, säger Maria.

Genom habiliteringsläkarens försorg förbättrades informationen om Fridas sjukdom väsentligt och Dick och Maria blev bättre insatta i vilka skador Frida hade.

-Vi fick veta att förbindelsen mellan hjärnhalvorna (corpus callosum) såg ”annorlunda” ut, och att Frida hade en 4 cm stor cysta i vänster hålrum i hjärnan. Det var inte något som gick att operera eller behandla på annat sätt, säger Dick.

Tal, språk och kommunikation

Logoped Lotta Sjögren från Mun-H-Center, informerade 1997 och 2004 om tal och kommunikation vid Möbius syndrom.

-Det är viktigt att skilja på tal, språk och kommunikation. För att **tala** krävs det att stämbanderna i struphuvudet kan bilda en ton och att talapparaten, d v s läppar, tunga, gom mm, kan forma olika ljud. Tillsammans kallas det artikulation, sa Lotta Sjögren.

Men för att tala krävs det dessutom en språklig förmåga och den förmågan sitter i hjärnan, närmare bestämt i vänstra hjärnhalvan.

-Det är där vi tolkar det vi hör och där vi formulerar tankar till ord och meningar. En skada i hjärnan kan t ex leda till minskad språkförståelse och problem att formulera tankar i språklig dräkt. Avvikande eller försenad språkutveckling kan vara förenad med allmän utvecklingsförsening eller utvecklingsstörning. Andra orsaker kan t ex vara ärftligt betingade språksvårigheter eller hörselnedsättning. Ofta finns ingen påvisad orsak.

Kommunikation innebär att förmedla och ta emot budskap.

-En viktig utgångspunkt för att utveckla talspråket är att det finns en vilja att kommunicera och en förmåga att delta i kommunikativt samspel.

Om ett barn inte talar får man försöka ta reda på orsaken. Inte sällan har det barnet problem på flera områden.

-Har barnet t ex en psykomotorisk utvecklingsförsening är även munns finmotorik försenad och det kan leda till problem med uttalet av språkljuden. Nästan alla barn med Möbius syndrom har problem med artikulationen på grund av förlamningen/försvagningen av ansiktsmuskulaturen. Kommunikationen påverkas också genom att mimiken blir utslätad eller uteblir helt. Är förlamningen ensidig kan barnet oftast kompensera bortfallet, något som naturligtvis är svårare vid dubbelsidig förlamning.

Lotta Sjögren informerade därefter mer ingående om hur och var i munnen olika ljud formas. Hon sammanfattade också de problem som påverkar tal och kommunikation som barn med Möbius syndrom har, eller kan ha.

-Det finns olika orsaker till att barn med Möbius syndrom kan få problem med tal, språk och kommunikation. Ansiktsförlamningen påverkar alltid mimiken och ofta även artikulationen. Övriga förekommande tal-, språk- och kommunikationssvårigheter uppstår som en följd av andra funktionshinder associerade med Möbius syndrom.

a/ **Ansiktsförlamningen**, som alla barnen har, påverkar kommunikationen och mimiken. Läppmuskulaturen har en nedsatt funktion, vilket ger problem att forma en rad ljud. Ofta klarar barnen att ljuda vokaler, men har svårare med konsonanter.

-Det är ändå förvånande och väldigt positivt att se hur bra personer med ansiktsförlamning trots allt kompenserar sitt funktionshinder.

Trots en nedsatt eller utebliven mimik uppmärksammar föräldrarna ofta mycket små signaler, kanske bara antydningar till leenden i barnets ansikte. Det är oerhört viktigt att ge barnet respons också på så små signaler.

b/ Avvikande form och funktion i tungan. En del av barnen har liten tunga och orsaken till det är okänd.

-Typiskt för barnens tunga är att den dessutom har en oregelbunden form och har fåror och åsar i sin yta. Annorlunda form på tungan är oftast förenat med nedsatt rörlighet. Detta spelar mycket stor roll för barnens möjligheter att forma olika ljud och att göra sig förstådda.

c/ Gomspalt kan påverka barnens möjligheter att artikulera och innebär ibland att talet blir nasalt.

d/ Psykomotorisk utvecklingsstörning/-försening inverkar även på språkutvecklingen. Språkförståelse, ordförråd, begreppsbyggnad och förmågan att bilda ord och meningar påverkas också.

e/ Autism och autismspektrumstörningar medför bl a svårigheter att delta i kommunikativt samspel.

Idag finns olika behandlingsalternativ som i många fall förbättrar barnens möjligheter att utveckla ett bra tal. Som redan nämnts under kapitlet odontologiska aspekter kan olika munmotoriska träningsprogram förbättra barnens munmotorik. Lotta Sjögren avslutade med att visa en video med exempel på Castillo-Morales orofaciala massageprogram.

Frida börjar lära sig tecken

Tre år gammal fick Frida sin första rullator, vilket hon uppskattade mycket.

-Det verkade inte som om hon hade några större problem med synen. Trots att båda ögonen var fastlåsta i ett inåtvänt läge verkade hon kunna se tillräckligt bra för att använda rullator, säger Dick.

Den första sommaren med rullator innebar att Frida kom ut mycket och utvecklades motoriskt. På hösten tog hon de första stegen utan stöd.

-Kommunikationen förbättrades. Frida lärde sig använda pictogram på daghemmet. Både Frida och hennes systrar lärde sig tecken. Eftersom hon hade utvecklat en stor förtjusning i mat var mat bland de första tecken hon lärde sig teckna själv, säger Maria.

Autism och andra autismspektrumstörningar

Dr Elisabeth Wentz, avdelningen för barn- och ungdomspsykiatri, Göteborgs Universitet, informerade om autism och andra autismspektrumstörningar.

-På avdelningen utreder vi barn med autism-, Asperger syndrom- och ADHD/DAMP-frågeställningar och således också barn med Möbius syndrom med frågeställningen **autism eller andra autismspektrumstörningar**.

Elisabeth Wentz inledde med två fallbeskrivningar, en 3-årig pojke och en 42-årig kvinna (numera finns det också en avdelning för vuxenpsykiatri).

Följande uppgifter gäller för den **treåriga pojken** när han kom för utredning med frågeställningen autism:

- ☒ normal graviditet och förlossning
- ☒ sov mycket som baby
- ☒ tycktes nöjd
- ☒ ev ärftlighet; mamman hade läs- och skrivsvårigheter, en syster ADHD/DAMP
- ☒ något sen motorisk utveckling, gick vid 19 månaders ålder
- ☒ sen talutveckling, första orden tre år gammal
- ☒ leker för sig själv på dagis (2 år gammal)
- ☒ äter bara "vit" mat, d v s pasta, ris, vitt bröd, mm
- ☒ leker en och samma lek, fascinerad av hjul som snurrar
- ☒ klarar ej av ommöbleringar i hemmet
- ☒ viftar med händerna vid glädje
- ☒ tycker om att titta på rinnande vatten och tvättmaskiner som är igång
- ☒ oförklarliga utbrott
- ☒ biter sig i handen, dunkar huvudet i väggen
- ☒ tycker ej om att bli kramad, söker ej tröst
- ☒ dålig ögonkontakt
- ☒ tog pappa i handen och ledde honom till något, i stället för att be om det

☒ upprepade sista ordet när någon pratade med honom
 -Den neuropsykologiska utredningen visade att pojken var lätt begåvningshandikappad, presterade lågt på språkliga test, men var duktig på blockmönster. Diagnosen blev autism, sa Elisabeth Wentz.

Följande uppgifter gäller för den **42-åriga kvinnan** när hon kom för utredning med frågeställningen autismspektrumstörning:

- ☒ normal graviditet och förlossning
- ☒ normal psykomotorisk utveckling
- ☒ inlärningssvårigheter i skolan
- ☒ stressad i mellanstadiet
- ☒ stavningsvårigheter hela grundskolan
- ☒ bra betyg efter högstadiet
- ☒ dåligt självförtroende och självtillit
- ☒ aldrig någon ”bästis”, men en kamrat under mellanstadiet och högstadiet
- ☒ ingenting emot att vara ensam
- ☒ föredrar djur framför människor
- ☒ uttalat hästintresse från 9 år
- ☒ all ledig tid i stallet
- ☒ duktig på att hantera hästar
- ☒ tidig sjukdom:
 - falsk krupp 6 mån
 - anorexia nervosa från 17 år
 - bulimia nervosa från 20 år
 - tvång sedan barndomen
 - återkommande depressioner
- ☒ 11 år i psykoterapi
- ☒ ensamstående utan barn
- ☒ busschaufför och sedan sjukpensionär
- ☒ stort intresse för kost
- ☒ eremitillvaro
- ☒ nedsatt känslomässig kontroll
- ☒ utslätad mimik
- ☒ få gester
- ☒ underaktiv, talar långsamt och släpigt
- ☒ tics, bl a uppspärrning av ögonen
- ☒ allmän intelligens över det normala
- ☒ hög språklig förmåga
- ☒ svårigheter att se sammanhang

☒ bristande förmåga att ”mentalisera”, d v s tänka sig in i hur andra tänker och känner

-Resultatet av utredningarna blev diagnosen Asperger syndrom.

Vad är utmärkande för autism och Aspergers syndrom

-Idag vet man mycket mer om autism och andra autismspektrumstörningar än för bara ett tiotal år sedan. Det innebär bl a att barn med problem som ryms inom detta fält, upptäcks lättare och tidigare, sa Elisabeth Wentz.

Länge trodde man att autism innebar att barnen inte talade. Idag vet man att så inte är fallet. 50% av alla barn med autism har ett tal.

Autismspektrumstörningar utgör ett större fält, utöver autism, där problemen är lindrigare och där mer specifika tillstånd såsom Aspergers syndrom ingår.

I Sverige har uppskattningsvis 1/1000 autism och 1/100 autismspektrumstörningar. Övervikten pojkar gentemot flickor är 2-3/1.

-Orsaken är alltid en biologisk störning, en hjärnfunktionsstörning. Det vi idag menar med autism beskrevs till att börja med av två forskare, Leo Kanner och Hans Asperger. ”Kannerautism” är autism och utvecklingsstörning. Aspergers syndrom, som fått namn efter Hans Asperger, är en diagnos med bättre prognos och där barnen oftast är normalbegåvade, men ”udda”.

Det som utmärker personer med **autism**, och dessutom utgör kriterierna för diagnosen autism, är följande: (enl. engelska barnläkaren Lorna Wing)

a/ svåra begränsningar i förmågan till ömsesidig social interaktion, ensidighet i kommunikationen, distanslöshet

b/ svåra begränsningar i den ömsesidiga kommunikationen.

-Detta gäller både den talade och icke talade kommunikationen. 50 % av barnen får inget tal. Många får en försenad talutveckling. De som talar har ofta många egenheter i sitt tal. De använder inte talet för att t ex skapa kontakt eller dela med sig av erfarenheter. Istället innehåller talet mycket ekotal, med upprepningar av ord och meningar i oändlighet. Det är inte ovanligt att de t ex kastar om personliga pronomen och förväxlar jag och du. I kriteriet ingår också en kroppsspråksstörning

med avvikande ögonkontakt, avvikande eller utebliven mimik och udda kroppsställning.

c/ svåra begränsningar när det gäller att fantisera och att bete sig på ett varierat sätt.

Många av barnen viftar dessutom med händerna, gungar med överkroppen eller har andra sk stereotyper för sig. En del barn skaffar sig speciella och ovanliga intressen och en del kan vara överbegåvade.

-Dessutom förekommer många andra symptom såsom tågång, hög smärtröskel, självdestruktivitet och överkänslighet för lukter.

I det bredare begreppet autismspektrumstörningar ingår förutom autism också autismliknande tillstånd, Aspergers syndrom och autistiska drag.

-Gemensamt för alla barn i spektrat är att de har problem med kontakten med andra människor, att de t ex är så gott som ointresserade av att ha kontakt med andra barn. De har ofta stora brister när det gäller att sätta sig in i och förstå hur andra människor tänker och känner, de har, kort sagt, en brist på empati, sa Elisabet Wentz.

Autismdiagnosen ställs oftast inte före 2,5 års ålder.

-En checklista för tidiga symptom, när barnet är 10-18 månader gammalt, håller på att utvecklas. Den kan ge möjligheter att mycket tidigt ställa diagnosen autism eller autismspektrumstörning. Forskning pågår för att upptäcka ännu tidigare tecken, kanske före 1 års ålder.

Det finns få studier gjorda på sambandet autism och Möbius syndrom. En studie från 1989 med 17 personer med Möbius syndrom visade att 5 hade autism och 2 autismspektrumstörning. Av dessa 7 hade 6 en utvecklingsstörning.

Behandlingen av autism består så gott som uteslutande av pedagogiska insatser.

Frida får diagnosen Möbius syndrom

I februari 1997 fick Frida diagnosen Möbius syndrom.

-Det var Fridas logoped som hade hört talas om syndromet på hösten 1996 och sedan kommit i kontakt med det projekt Kerstin Strömblad håller i. Då hade ju Frida på olika sätt visat vissa autistiska drag, även

om vi då inte förstod det. I februari 1997 blev vi kallade till Göteborg och där fanns en rad specialister på plats. Efter en del samtal fick vi veta att Frida hade Möbius syndrom, säger Dick.

Öron-, näsa-, halsproblematik

Docent Olle Nylén, Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra i Göteborg informerade 1997 (uppdaterad 2004) om öron- näs- och halsproblematik vid Möbius syndrom.

-Den VII:e kranialnerven är inblandad i många olika funktioner, såsom motoriken i ansiktet, tårproduktionen i ögonen, salivproduktionen från öronspottkörteln och smaken från tungans främre delar. Den har också en viss bullerskyddande funktion för öronen, sa Olle Nylén och gjorde en snabbgenomgång av örats anatomi.

För att trumhinnan och mellanörat ska fungera maximalt bra krävs det att det råder samma tryck i mellanörat som i hörselgången.

-Är man frisk kan det räcka med att gapa och svälja för att utjämna olikheter i trycket. Är man förkyld räcker ofta inte det. Om trycket i mellanörat är mindre än i hörselgången buktar trumhinnan in och kan i sämsta fall "tapetsera" hörselbenen. Rörligheten i trumhinnan minskar, körtlarna i mellanörats slemhinna stimuleras och bildar vätska i mellanörat. Detta leder till nedsatt hörsel.

För barn med funktionshinder är det extra viktigt att de har god hörsel, menade Olle Nylén. Uppstår ett ventilationshinder kan man tvingas göra hål i trumhinnan, suga ut vätskan och sätta in ett plaströr genom trumhinnan för att därmed skapa en god ventilation.

-Barn med Möbius får oftare besvär med röra mjuka gommen. Detta kan hänga samman, inte bara med kranialnerv VII, utan också med kranialnerv IX, vilket kan leda till att barnen får en dålig funktion i örontrumpetens öppning och slutning. Har barnet en skada på kranialnerv VII är det i vissa fall möjligt att kirurgiskt flytta delar av en annan nerv och därmed erhålla en relativt bra funktion i ansiktets motorik, sa Olle Nylén.

Plastikkirurgisk behandling

Överläkare/docent Disa Lidman, Universitetssjukhuset, Linköping, informerade om plastikkirurgisk behandling vid Möbius syndrom.

-Ansiktsförlamning, som inte är så ovanligt, kan ha flera orsaker, den kan vara medfödd, uppkomma spontant, vara utlöst av infektioner såsom t ex borrelia eller kan uppstå efter skada eller kirurgi. Nästan alltid handlar det om ensidig förlamning, vilket leder till svårigheter att sluta ögat, ger salivläckage och ger en påverkan på talet som blir mera otydligt. Snedheten och slappheten i ena ansiktshalvan ger ett utseendehandikapp.

Möbius syndrom är ett specialfall då ansiktsförlamningen som regel är dubbelsidig samt att även ögonrörligheten ofta är påverkad. Utöver ovan nämnda svårigheter tillkommer även mimiklöshet. Ansiktet uttrycker inga känslor vilket leder till att personerna också får ett kommunikationshandikapp.

De flesta barnen med syndromet har svårigheter med ögonslutningen, men det tycks inte som om de själva tycker att det är ett problem.

-Men ett sätt att få ögonslutning kan vara att lägga guldtyngder i ögonlocket, men som regel tycker inte barnen att det behövs, sa Disa Lidman.

Eftersom kranialnerv V (trigeminus), som bland annat styr tuggmuskeln, ofta är oskadad vid Möbius syndrom, är det möjligt att flytta delar av tuggmuskeln med äldre teknik för att på så sätt ge möjlighet att le.

Vid enkelsidig komplett ansiktsförlamning kan man flytta en känselnerv från benet som kopplas till grenar av ansiktsnerven på friska sidan och som sedan får växa tvärs över ansiktet.

-Därefter kopplas nerven till en liten muskel som hämtas från antingen låret eller bröstet och flyttas till ansiktet, för att på så sätt förstärka den utvecklade eller förtvunade muskulaturen. Blodkärl förs med den flyttade muskeln och sys till blodkärl i ansiktet för att det ska fungera.

För Möbiusbarnen har en vidareutveckling av den enkelsidiga tekniken inneburit ett alternativt sätt att skapa möjlighet att le.

-Tekniken har prövats med framgång i tre fall. En bit av en muskel på låret flyttas till ansiktet. Den kan då placeras så att man får en lämplig dragriktning för ett glatt leende. En gren av nerven som styr tuggmuskeln flyttas och kopplas till den nya muskeln. Metoden kräver att man löser problemet med blodförsörjningen till muskeln, men det brukar ordna sig. Barnet lär sig snart att kommunicera med den funktionen. En nackdel är att muskeln aktiveras när barnet äter, men det innebär inga större problem

Disa Lidman visade bilder och berättade om patienter med olika problem och vilka plastikkirurgiska operationer man gjort för att lösa problemen.

-Sammanfattningsvis kan man säga att ju tidigare man gör ingrepp som kräver anpassningar från hjärnan, desto bättre blir resultaten, eftersom hjärnans formbarhet är större när barnet är litet. Barnets storlek och förmåga att tåla en lång operation sätter dock praktiska begränsningar. Därför brukar man avvakta till förskoleåldern, sa Disa Lidman.

En förälder undrade om de redovisade operationerna kan försämra en svag funktion.

-Ja det är möjligt, men inte sannolikt om kirurgen är intresserad och kompetent för just den här typen av kirurgi.

En annan förälder undrade om det är möjligt att spalta upp den flyttade lårmuskeln ytterligare för att därmed erhålla fler funktioner, vilket Disa Lidman svarade jakande på.

Att leva med ett annorlunda utseende

Psykolog Elisabet Knudsen, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg, informerade om hur det kan vara att leva med ett annorlunda utseende och bemästra sin livssituation.

-Kraniofaciala missbildningar är relativt vanliga, exempelvis så föds ett barn/500 med läpp-/gomspalt och ett barn/1000 med kraniosynostos, d v s för tidig sammanväxt, förslutning av sömmarna i skallbenet. Ju fler slutna sömmar desto allvarligare blir missbildningen.

Gomspalt, vilket förekommer vid Möbius syndrom, inleds med att man sluter läpparna och gommen när barnet är litet. När barnet är 8-9 år gammalt tar man benmassa från underbenet och fyller ut öppningen i överkäken så att de permanenta tänderna kan börja växa ner.

-Därefter följer vi barnet upp till 18-19 årsåldern. Ibland behöver barnet tandreglering och ibland kan det bli retat p g a talsvårigheter.

Om ett öra är missbildat kan man numera konstruera ett nytt ytteröra av kroppseget material.

-En äldre metod innebär att man borrar fast titanskruvar i benet och fäster ett öra av silikon på dem, sa Elisabet Knudsen.

Hur barnet klarar att bemästra sin situation beror till stora delar på hur föräldrarna klarar att förhålla sig till eventuella problem.

-Om föräldrarna oroar sig mycket kan det bli svårt för barnet att hantera detta. Därför blir det ofta en fråga om hur man gör för att föräldrarna ska bli stabilare och starkare.

Även om ett barn har gott självförtroende hemifrån kan en negativ skolmiljö snabbt radera detta. För att förhindra detta bör man satsa på elevvård och fadderverksamhet och att flera vuxna på skolan tar ansvar för vad som händer.

-Information är en viktig del, att man berättar för barn och vuxna vilka problem barnet har och hur man arbetar med dem. Barn är programmerade, av överlevnadsskäl, att titta länge på speciella ansikten och har tidigt fokus på avvikande utseende, sa Elisabet Knudsen.

Barn har redan från födseln ett ansiktsmedvetande och kan uppfatta skillnader mellan olika ansikten.

-När barnet är två månader kan det skilja på olika ansiktsuttryck. Vid åtta månader tittar barnet på sig själv och två år gammalt känner det igen sig själv. Tre-fem år gammal ställer barnet frågor om utseende och några år senare kan det utveckla självmedvetenhet.

Elisabet Knudsen informerade därefter översiktligt om kris, krisreaktioner och krisens olika faser, bl a hur man ofta reagerar när man inte får det barn man drömt om.

-Efter chock-, reaktions- och bearbetningsfaserna kommer nyorienteringsfasen då man försöker hitta tillbaka till livet igen och leva med det som hänt. Det finns strategier för att stå ut med smärta, problem mm (copingstrategier), där personen med hjälp av tankar och beteenden hanterar psykologisk stress. Det är då fråga om personlighetsbundna strategier som förändras över tid och bygger på optimism, sinne för humor och intressen. De kan vara familjebaserade och gå ut på att de olika familjemedlemmarna resonerar ihop sig om hur man kan klara det dagliga livet.

Samhörighet, med en nära förtroelig, och egenkompetens (känna att man kan något, är till nytta) är viktiga faktorer för skapandet av egenvärde och motståndskraft.

-Varje familj formulerar sin egen mening med det som hänt, för att göra det begripligt och hanterbart. Bemästrarresurser är god organisation av vardagen, god kommunikation, öppenhet i relationerna, känslomässig bearbetning, socialt stöd utifrån, god hälsa och egna, individuella intressen som man inte behöver skämmas för att hålla på med. Man ska inte undvika att prata om det svåra, att önsketänka eller an-

klaga sig själv. Det för med sig en dålig anpassning till en tillvaro där ett barn med funktionshinder ingår.

Barn behöver hjälp att hantera situationen, och föräldrarna bör vara modeller för sina barn när det gäller bemästrandet.

-Dessutom behöver barnen leka och vara med sin kamrater, känna kompetens och kanske också få terapi, sa Elisabet Knudsen.

Frida 1997

Frida har utvecklats mycket de senaste åren. Hennes finmotorik är nästan normal.

-Frida förstår nästan allt vi säger, hon kan en hel del tecken, men talar inte själv. Hon kan göra vissa ljud, säger Maria.

Maria och Dick har haft ganska stora problem med att få borsta Fridas tänder. De har inte haft kontakt med specialisttandläkare, men det finns med i deras planering.

-Vi har gjort försök att få en specialisttandläkare att titta på Fridas tänder, men vi har inte lyckats få tag på någon, trots en hel del tjat, säger Maria.

Fridas klumpfot innebär problem när hon går. Frida har nattskena och specialskor och måste stretcha ofta för att stärka stabiliteten i vristen.

-Frida leker och rör sig mycket och hennes något klumpiga och ostadiga gång förbättras hela tiden. Nu kan hon nästan springa, säger Dick.

Idag använder Frida glasögon med glas som blir mörka när hon vistas ute.

-Överhuvudtaget verkar Frida må bättre och bättre. Hon har en utvecklingsförsening, men hur stor den är vet vi inte. Det hoppas vi få svar på efter den utvecklingsbedömning som ska göras inom kort, säger Maria.

Funktioner i och kring munnen

Övertandläkare Jan Andersson-Norinder och logoped Lotta Sjögren, Mun-H-Center, Göteborg, informerade om funktioner i och kring munnen.

-Mun-H-Center, som är ett nationellt, orofacialt (mun och ansikte) kunskapscenter för små och mindre kända handikappgrupper och erbjuder information, utbildning, konsultation och behandling.

Föräldrarna på vistelsen fyllde i ett frågeformulär om barnets tandvård och munhygien samt eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa. Jan Andersson-Norinder och Lotta Sjögren gjorde 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 vid exempelvis Möbius syndrom.

Många har, som logoped Lotta Sjögren tidigare informerat om, en försämrad oral motorik vid Möbius syndrom, p g a ansiktsförflamning, avvikande form och funktion i tungan och gomspalt.

-Detta försämrar också självrengöringen i munhålan vilket kan öka risken för karies. Således behöver många förstärkt förebyggande tandvård med täta kontroller.

Postnormalt bett (överbett), liten underkäke och trångställda tänder är relativt vanligt, liksom avsaknad av enstaka tandanlag.

Röntgen för kontroll av tandanlag bör göras när barnen är 7-9 år då också en tandregleringsspecialist bör konsulteras.

Vid kraniofaciala missbildningar ansvarar ett specialistteam för behandling och uppföljning.

Syskonrollen

Sjuksköterska Andreas Tallborn, Ågrenska, informerade om syskonrollen.

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

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

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

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

- ☒ att bli "sedd" för den man är och inte bara jämförd

- ☒ att förstå vad funktionshindret innebär och beror på

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

- ☒ att bli "inläppt" och delaktig, eftersom det är en familjeangelägenhet när ett barn har ett funktionshinder

-Inte sällan uttrycker syskonen att de vill följa med till doktorn, till habiliteringen osv. Syskonens kunskap är en "nyckel" till ett bra sätt för dem att förhålla sig till situationen.

- ☒ att få hjälpa till/ slippa hjälpa till

- ☒ att få uppskattning när man anstränger sig

- ☒ att bara få vara barn och inte ha för stora krav

- ☒ att själv få egen tid med föräldrarna

- ☒ att få vara ifred, ha sina saker ifred, inte bli störd

- ☒ att inte behöva känna rädsla, känna sig hotad eller utsatt

- ☒ att kunna ha kamrater hemma

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

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

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

Barnens bok

Sjuksköterska Lotta Thomasson, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade om "Barnens Bok" på en tidigare familjevistelse.

-Barnens Bok är ett litet och behändigt fotoalbum som innehåller information om barnet och barnets funktionshinder. Meningen med boken, som egentligen är ett arbetsmaterial som föräldrarna fyller i med uppgifter, är att underlätta för föräldrarna i kontakten med sjukvården, kommunen, skolan och andra institutioner som barnet kommer i kontakt med.

Den prototyp till Barnens Bok som Lotta Thomasson visade föräldrarna kan innehålla

- ☒ **personliga uppgifter**, namn, födelsedatum, foto, grunddiagnos, tilläggsdiagnos, överkänslighet, kommunikationsmetod, övriga familjemedlemmar och andra viktiga personer
- ☒ **barnets mediciner**, aktuella mediciner, styrka, dos, vem som ordinerat dem, hur de ska intas, mm
- ☒ **barnets mat**, vad barnet äter/inte äter, hur mycket, mag-tarmproblem
- ☒ **specialbehandling**, ex RIK
- ☒ **hjälpmedel**, ex stol, korsett, tippbrädor, säng, sängutrustning mm
- ☒ **skola, personlig assistent, gruppbostad, vad barnet tycker om att göra/inte göra, habiliteringsteam, viktiga telefonnummer, fler foton, osv**

-Barnens Bok har jag tänkt mig som en länk mellan familjen och alla institutioner som kommer i kontakt med barnet. Det som står i boken är vad föräldrarna vill förmedla och istället för att själva alltid behöva berätta om sjukdomen, barnets symptom, mm, kan de överlämna boken till personal som barnet möter. Boken ska därför alltid vara där barnet är och bör hållas aktuell av föräldrar och personal. Det är viktigt att poängtera att boken inte är någon journalhandling, sa Lotta Thomasson.

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, det nya internationella handikappbegreppet. Det noggranna förberedelsearbetet ger både barnen och Ågrenskas personal trygghet under familjevistelserna, säger Astrid Emker.

Samhällets stöd

Socionom Anna Lindfors, Ågrenska, informerade om vårdbidrag och lagar som berör alla människor, samt speciallagar som berör barn med funktionshinder och kurator Mats Månsson informerade om LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) som kom 1994.

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

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

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

empelvis en kurator på sjukhuset eller en handläggare på försäkringskassan, sa Anna Lindfors.

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

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

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

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

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

Följande är sammanfattad information från kurator Mats Månssons föreläsning "Samhällets stöd" hämtad från en familjevistelse på Ågrenska i april 2003.

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

- ☒ personer med utvecklingsstörning och personer med autism eller autismliknande tillstånd.
- ☒ personer med betydande och bestående begåvningsmässigt funktionshinder efter hjärnskada i vuxen ålder, föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom.
- ☒ personer som till följd av andra stora och varaktiga funktionshinder, som uppenbart inte beror på normalt åldrande, har betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och omfattande behov av stöd och service.

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

I den nya lagen talas om de tio rättigheterna:

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

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

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

I varje enskilt fall görs en individuell bedömning av särskilda tjänstemän i kommunen (LSS-handläggare).

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

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

Föreningsinformation

Föreningsrepresentant Rangela Fredsjö, Möbius syndromföreningen i Sverige, informerade om föreningen och dess arbete.

Möbius syndromföreningen i Sverige ingår i riksförbundet Sällsynta diagnoser, som är en organisation för små och mindre kända handikappgrupper.

Möbius syndromföreningen i Sverige har bl a följande målsättningar:

- ☒ att stödja människor med Möbius syndrom och deras närstående
- ☒ att medverka till ökad kunskap om Möbius syndrom
- ☒ att främja forskning relaterad till Möbius syndrom
- ☒ att främja gruppens intressen hos institutioner och myndigheter

Mer information om Möbius syndromföreningen och dess arbete kan man få på Sällsynta diagnosers hemsida

<http://www.sallsyntadiagnoser.nu>

Kontaktpersoner för föreningen är :

Rangela Fredsjö

Rubingatan 33

421 62 Västra Frölunda

Tel: 031- 47 15 70

e-post: Rangela.Fredsjö@ub.gu.se

Dan Wikström

Bergmyntegränd 28

165 76 Hässelby

Tel: 08- 89 54 06

e-post: 08.895406@telia.com

Information från försäkringskassan

Agneta Ljungwall-Bergstrand från Försäkringskassan, Göteborg, informerade om de ekonomiska stöd familjer som har barn med funktionshinder kan få från Försäkringskassan, d v s vårdbidrag, 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 (98 250 kr/år, 2004), tre fjärdedels (73 688), halvt (49 125) och en fjärdedels (23 563). Bidraget är pensionsgrundande och skattepliktigt. En viss del kan erhållas som skattefri del om det finns merkostnader. Vårdbidraget omprövas normalt vartannat år och kan betalas ut till och med juni månad det år barnet fyller 19 år. Därefter kan barnet självt eventuellt erhålla handikappersättning.

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

-Funktionshindret ska vara bestående eller i vart fall beräknas vara under minst sju års tid. Därefter finns det möjligheter att ansöka om ett nytt bidrag. Bidraget består av ett grundbidrag 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, sa Agneta Ljungwall-Bergstrand.

Här kan man få mer information

Socialstyrelsen informationsfoldrar

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

internetadress: www.sos.se/smkh

Center för små handikappgrupper, Danmark

internetadress: www.csh.dk

Frambu, center för sällsynta funktionshinder

internetadress: www.frambu.no

artiklar ur Läkartidningen

internetadress: www.lakartidningen.se

(här krävs prenumerationsnamn och nummer som

biblioteken kan hjälpa till med)

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

internetadress: www.nlm.nih.gov/

OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man)

Internetadress: www3.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/searchomim.html

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Professor Kerstin Strömblad
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Överläkare/docent Disa Lidman
Universitetssjukhuset
581 85 Linköping
Tel: 013- 22 20 00

Överläkare Elisabeth Wentz
Göteborgs universitet
Kungsgatan 12
411 19 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Överläkare Aina Danielsson
Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Överläkare/docent Karin Edebol Eeg-Olofsson
Akademiska barnsjukhuset
751 85 Uppsala
Tel: 018- 611 00 00

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

Sjuksköterska Andreas Tallborn
Specialpedagog Astrid Emker
sacionom Anna Lindfors
Ågrenska
Box 2058
436 02 Hovås

Logoped Lotta Sjögren
övertandläkare Jan Andersson-Norinder
Mun-H-Center
Ågrenska
Box 2046
436 02 Hovås
Tel: 031- 750 92 00

Handläggare Agneta Ljungwall-Bergstrand
Försäkringskassan
405 12 Göteborg

Föreningsrepresentant Rangela Fredsjö
Rubingatan 33
421 62 Västra Frölunda
Tel: 031- 47 15 70