nyhetsbrev

Noonans Syndrom

Nyhetsbrev 357

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-fredag. Här får föräldrarna genom föreläsningar och diskussioner ta del av aktuell medicinsk forskning, psykosociala aspekter och få information om olika samhällsinstanser. Barnen och deras syskon har ett eget specialanpassat program med medicinskinformation 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 en 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 samt adress och telefonnummer till föreläsarna. **Vid denna vistelse är diagnosen Noonans Syndrom**. Ågrenska har haft vistelser med denna diagnos 1995, 1996, 2000, 2005 och nu 2009.

Följande föreläsare har medverkat till framställningen av detta nyhetsbrev;

Göran Annerén, professor, avd för klinisk genetik, Akademiska barnsjukhuset Uppsala: *Genetiken bakom Noonans syndrom och dess medicinska konsekvenser*
Otto Westphal, docent, Barnmedicin, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus Göteborg: *Medicinska och praktiska aspekter på Noonans syndrom*
Gunilla Thunberg, Logoped DART, Drottning Silvias Barn- och ungdomssjukhus i Göteborg: *Kommunikation*
Johanna Björk, ADHD-konsulent Ågrenska Göteborg: *Skolsituationen: hur vänder vi svårigheter till möjligheter*
Radi Jönsson, överläkare vid hörselvården, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg: *Hörsel och öron besvär*
AnnCatrin Röjvik, specialpedagog, Ågrenska: *Ågrenskas erfarenheter av barn, ungdomar och vuxna med kraniofaciala missbildningar*
Ann-Marie Alwin, sjuksköterska/speciallärare, Göteborg: *Syskonrollen*
Marianne Bergius, övertandläkare, **Åsa Mogren**, logoped, Mun-H-Center Göteborg: *Munhälsa och munmotorik*

Övriga

Helena Fagerberg Moss, psykolog, Barn- och ungdomsmedicinska mottagningen Kungshöjd, Göteborg. Hon höll på torsdagen strukturerade samtal med föräldrarna. Dessa samtal återges inte i detta nyhetsbrev.

Ellen Wadenheim, Kontaktperson i Skåne för Svenska Noonanföreningen kom med information från föreningen

Birgitta Gustafsson, informationskonsulent, informationscentrum för ovanliga diagnoser, Sahlgrenska akademin vid Göteborgs universitet. Hon informerade om deras verksamhet

Sammanfattningen är sammanställd av **Susanne Lj Westergren**, redaktör Ågrenska.

Här når du oss!

Adress	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

Innehållsförteckning

Följande föreläsare har medverkat till framställningen av detta nyhetsbrev; 2
Inledning 4
Kort diagnosbeskrivning 4
Genetiken bakom Noonans syndrom och dess medicinska konsekvenser 6
Medicinska och praktiska aspekter på Noonans syndrom 10
Kommunikation 15
Skolsituationen; hur vänder vi svårigheter till möjligheter 19
Hörsel och öron besvär (uppdatering från 2005) 25
Intervju: Julia drömmer om att bli bagare eller kanske artist 28
Ågrenskas erfarenheter av barn, ungdomar och vuxna med Noonans syndrom (uppdatering från 2005) 34
Information från föreningen 37
Syskonrollen 38
Munhälsa och munmotorik (uppdatering från 2005) 41
Information från försäkringskassan (2008) 45
Samhällets övriga stöd 48
Länktips 49
Lästips 51
Adresser och telefonnummer till föreläsarna 52

Inledning

Detta nyhetsbrev är till vissa delar en uppdatering av nyhetsbrev nr 249 från 2005 som sammanfattats av Jan Engström, redaktör. Uppdateringarna och nya texter är skrivna Susanne Lj Westergren, redaktör Familjeverksamheten. Sammanfattningen om ”Försäkringskassan” är hämtat från tidigare föredrag 2008.

Kort diagnosbeskrivning

Förekomst
Uppskattningsvis föds 15-20 barn i Sverige varje år med Noonans syndrom. Stor variation på symtom förekommer, diagnosen kan därför vara svår att ställa och sannolikt finns det fler med syndromet som inte fått diagnosen.

Orsak
Hos ungefär hälften av barnen har det gått att påvisa en skada (mutation) i ett arvsanlag (i detta fall genen PTPN11) på den långa armen av kromosom 12. Denna gen styr bildningen av ett äggviteämne (protein-tyrosin fosfatas), vilket har betydelse för fostrets utveckling. Sjukdomen kan även orsakas av ännu inte helt kända förändringar i andra kromosomer och uppstår både som spontan förändring (nymutation) och genom arv.

Ärftlighet
Ärftligheten är autosomal dominant, vilket innebär att någon av föräldrarna har ett förändrat arvsanlag, som dominerar över det friska, Föräldern med det förändrade anlaget har därmed sjukdomen, men kan ha så små symtom att det aldrig ställts någon diagnos. Hos föräldrapar, där den ena föräldern har ett sjukt anlag, är risken att få ett sjukt barn 50 % i varje graviditet.

Symtom
Symtomspektrat är stort vid Noonans syndrom och varierar från svåra till lindriga problem;

- **Kortvuxenhet** 80-90 %, i genomsnitt blir barnen 15 cm kortare som vuxna jämfört med förväntad längd.
- Ett litet **karaktäristiskt utseende** som blir mindre framträdande med åren. Exempelvis brett mellan ögonen, bred näsrot och kort nacke, lågt och spetsformat hårfäste i nacken, ökad behåring, bakåtroterade öron.
- **Hjärtfel** 55-85 %. Det vanligaste är förträngning av lungpulsådern (pulmonalisstenos) ca 60 %. Förtjockning i hjärtmuskelns kammarväggar och i skiljeväggen mellan kamrarna (hypertrofisk kardiomyopati) ca 20 %.
- **Testiklar** som inte vandrar ner, ca 70-80 %.
- **Ögonproblem** (skelning, synnedsättning) 60-95 %.

- **Ökad blödningsbenägenhet** 20-60 %. Problemen är relativt lindriga och absolut inte livshotande.
- **Hängande ögonlock** (ptos) 50 %.
- **Deformitet i bröstkorgen** 60-90 %.
- **Hudpigmentfläckar**, särskilt i samband med puberteten 30 %.
- **Hörselproblem** med öroninflammationer och ökad risk för nedsatt hörsel. Örontrumpeten är ofta trång, vilket gör att vätska samlas bakom trumhinnan.
- **Käkarna** är ofta små och gommen hög och smal. Tänderna kan komma sent, i fel ordning och sitta trångt.
- **Ätsvårigheter**, är ett stort bekymmer hos många, problemen dominerar de första två levnadsåren. Barnen kan tyckas ointresserade av mat, har svårt att suga och svårt med munmotoriken. En del barn kräks mycket.
- **Problem med mage och tarmar**, som visar sig i att tarmarna tömmer sig saktare än normalt och leder till förstoppning.
- **Försenad psykomotorisk utveckling**. En del av barnen hämtar in en del av förseningen, men de allra flesta får ett bestående begåvningshandikapp med bl a inlärningsproblem i skolan.
- **Språkutvecklingen** är också ofta försenad.

Behandling
Behandling beror på vilket organ eller kroppsdel som påverkats av syndromet.

När det gäller **hjärtfel** så är det typen och svårighetsgraden som avgör vilken behandling och uppföljning som blir nödvändig. **Ät- och sväljsvårigheter** utreds och behandlas av specialistteam på sjukhus (nutritionsteam eller dysfagiteam) eller på habiliteringen. Om orsaken till **kortväxtheten** är en brist i barnets egen produktion av tillväxthormon kan behandling med tillskott av tillväxthormon via injektioner ha effekt på slutlängden. Eventuell underfunktion av **sköldkörteln** behandlas med medicin.

Det är viktigt med tidiga kontroller och regelbundna uppföljningar av bland annat **syn, hörsel och tänder/käkar.** Tidig kontakt med barn- och ungdomshabiliteringen. Och många behöver utredas av logoped och specialpedagog och få hjälp med träning och stimulans. De flesta barn går i vanlig skola, oftast med extra stöd och specialpedagogiska insatser och några går i särskola. Även kontakt med sjukgymnast för **motorisk bedömning** och eventuell behandling

Källa;

- **Ågrenskas Nyhetsbrev**, familjevistelse, Nr 249 (2005)
- **Ågrenskas Nyhetsbrev**, vuxenperspektivet, Nr 267 (2006)
- **Socialstyrelsen** (2005)
- **Informationsskrift** (1999-2001) f.d. Smågruppscentrum
- **Mun-H-Basen**

Genetiken bakom Noonans syndrom och dess medicinska konsekvenser

Göran Annerén är adjungerad professor i klinisk genetik vid Institutionen för genetik och patologi vid Uppsala universitet. Han berättar om genetiken bakom Noonans syndrom och dess medicinska konsekvenser.

Inledning
Han börjar med att förklara att det finns en grupp diagnoser/syndrom som i mångt och mycket påminner om varandra, samtidigt som de skiljer sig åt en del. Forskning har visat att en störd intracellulär signalering orsakar dessa diagnoser. På grund av den likartade cellbiologiska bakgrunden och de utseendemässiga likheterna hos individerna med dessa diagnoser har man föreslagit samlingsnamnet **”Neuro-cardio-facio-cutana syndrom” (NCFC)** alternativt RAS/MAPK-syndrom**.** I gruppen ingår:

- NF1 (Neurofibromatos typ1)
- Noonans syndrom (NS)
- LEOPARD syndrom
- Costellos syndrom
- CFC (Cardio-facio-cutaneous) syndrom
- Legius syndrom

Inom diagnoserna har man ofta ett typiskt Noonanlikt utseende, liknande spektrum av hjärtfel, kortvuxenhet, hudförändringar, ökad risk för inlärningssvårigheter och varierande grad av mental utvecklingsstörning. Kliniskt är skillnaderna ibland små och det är nästan omöjligt att kliniskt skilja Leopard och NS från varandra, samt att skilja CFC från CS och även svårt att skilja NS från CFC.

Sammanfattning
- Stor klinisk variation inom NCFC syndromen
- Stort kliniskt överlapp mellan NCFC syndromen
- Stort genetiskt överlapp mellan syndromen
- Större överlapp av symtom hos barn än hos vuxna
- Viktiga skillnader
    - Risk för cancer (NS, NF1, Costello)
    - Olika grad av utvecklingsförsening(Costello, CFC)
    - Olika hjärtfel
- Många gener är inblandade (*PTPN11, KRAS, HRAS, BRAF, RAF1, SOS1, NF1, MEK1, MEK2, SPRED1)*
- Gemensam sjukdomsmekanism – aktivering av RAS-MAPK signalvägen

Vad skall man leta efter kliniskt (vid undersökningar):

- **Utvecklingsstörning**: Vanligt vid CFC och CS mindre vanligt vid NS och ovanligt vid Leopard och NS med *SOS1* mutation.
- **Torr hud**: CFC (CS), NS-*SOS1* relaterad
- **Avsaknad av ögonbryn**: CFC
- **Skrynkliga fotsulor och handflator**: CS (CFC)
- **Tumörer**: CS (NS)

(Red.anm: vill ni veta mer om de olika diagnoserna och deras släktskap så gå in på länken; http://pediatrisk-endokrinologi.no/2009/1/Hagenas_Njoelstad_2009_1.pdf)

Noonans syndrom

Göran Annerén berättade även kort om de andra diagnoserna inom NCFC men detta tas inte upp här, fortsättningsvis tas bara Noonans syndrom upp. Det föds ca 1 barn på 1000-2500 med Noonans syndrom, vilket motsvarar ungefär 100 nya fall per år.

– Eftersom det är ett syndrom så varierar graden av symtom, alltifrån att inte ha några symtom i princip alls till att ha ganska många. Man kan till och med gå hela livet utan att veta om att man har syndromet. De flesta är sporadiska fall (nymutationer som uppträder första gången hos barnet) med upprepningsrisk på 50 %, det vill säga att den vuxna individen med Noonans riskerar att till 50 % själv få ett barn med syndromet. Men det finns också en autosomal dominant nedärvning på mellan 30-75 %.

(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.)

Kliniska symtom (det vill säga symtom som kan iakttagas)

- Medfött hjärtfel (50-80 %)
- Pulmonalisstenos (Källa: Medicinsk terminologi. – Förträngning av öppningen i hjärtat mellan höger kammare och lungpulsådern) (20-50%)
- Hypertrofisk kardiomyopati (förstorat hjärta) (20-30 %)
- Kryptorkism (medfött dold testikel/testiklar i bukhålan) (60 %)
- Nutritionsproblem (problem med näringstillförseln) samt kräkningar, reflux, uppblåsthet, buksmärtor och förstoppning.
- Mild utvecklingsstörning (15-33 %)
- Blödningsbenägenhet pga. olika koagulations defekter (30 %)
- Lymfatiska dysplasier (problem med lymfbanorna)
- Pigmentförändringar: födelsemärken (25 %), café-au-lait fläckar (10 %), lentigines (Källa: Medicinsk terminologi - Godartade födelsemärken hos unga) (3%)
- Kortvuxenhet (80-90 %) med en slutlängd på ca 153 cm för kvinnor, ca 163 cm för män
- Prenatal hydrops (svullnad hos fostret)

Karaktäristiskt utseende
Några karaktäristiska drag är: missbildade ansiktsdrag, brett mellan ögonen, insjunkna ögon, nedåtvinklade ögon och mungipor. Lågt sittande, bakåtroterade öron, en bred nacke eventuellt med medfött onormalt hudveck mellan hals och skuldra så kallad pterygium. Samt hög panna, lågt hårfäste och triangulärt ansikte.

Introduktion -genetik

Vår kropp är uppbyggd av 100 x 1012 celler och arvsanlagen (generna) är biologiskt betydelsefulla delar av DNA (DNA = en molekyl med den genetiska koden i kromosomerna, Källa: Medicinsk terminologi) Generna bär på instruktionen för hur ett visst protein skall tillverkas och styr funktioner i cellen och hela organismens utveckling. Det finns ca 20 000 – 25 000 arvsanlag totalt.

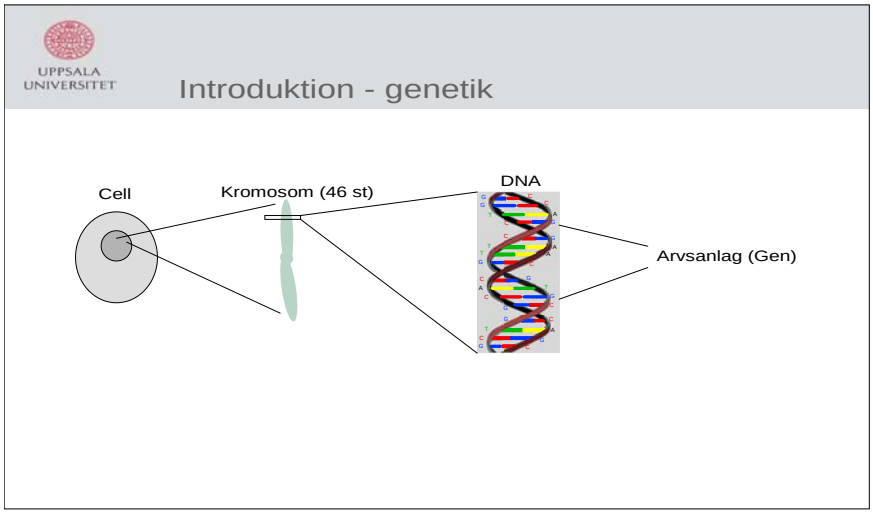

Bild. *Visas med tillstånd av Anna-Maja Nyström.*

Rubbningar i signaleringen
Signaler/stimulans från utsidan av celler kan kopplas om på insidan av celler så att detta leder till ändrade funktioner hos cellerna. Detta kan göras genom aktivering av RAS-MAPK väggen (celldelning). En störd intracellulär RAS-MAPK signalering orsakar bl.a. Noonans syndrom och de andra NCFC- sydromen. Samtliga orsakas av mutationer i proteiner som ingår i RAS-MAPK signalväg och har betydelse i signalering av bland annat tillväxtfaktorer.

Olika typer av mutationer vid NCFC:

- Aktiverande mutationer*: PTPN11, SOS1, HRAS, KRAS, BRAF, RAF1, MEK1, MEK2*
- Inaktiverande mutationer: *NF1, SPRED1*

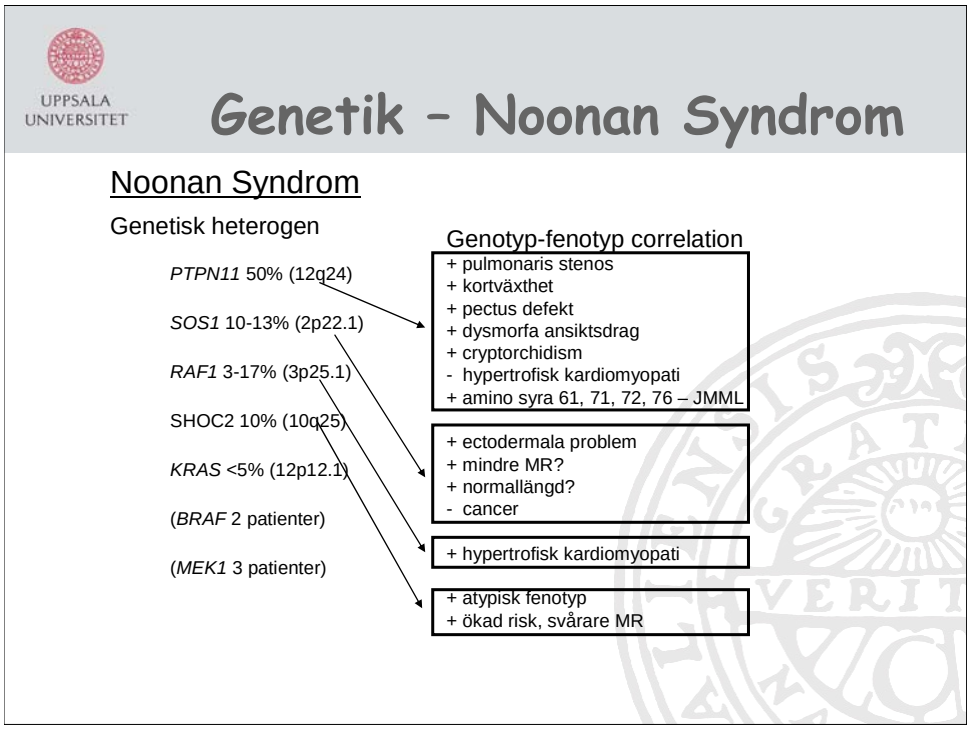

Bild: Genernas beteckning (genotypen) se i vänster kolumn och hur de påverkar utseendet (fenotypen) eller vilka konsekvenser de får sk fenotyper ses i den högra kolumnen. *Visas med tillstånd av Anna-Maja Nyström..*

Frågor:

Hur mycket skall man strida för att få diagnosen ställd med rätt mutation?
– För det lilla barnet skall man strida för att få rätt diagnos från början. Vi har ett paket med tester som vi kan göra och undersöka. Men vi känner ännu inte till alla gener så det kan mycket väl hända att vi inte finner exakt vilken mutation som gäller för det enskilda barnet, svarar Göran Annerén.

Hur vanligt är det med cancer hos dessa barn?
– Leukemi finns beskrivet hos 2-3 %, men det är mycket ovanligt. Så har man ett barn med Noonans så skall man inte vara orolig för cancerrisken egentligen, svarar Göran Annerén.

Utvecklingstörningen?
– Barn med Noonans har i regel en lättare utvecklingsförsening, svarar Göran Annerén.

Tillväxthormoner?
– Man kan prognostisera (beräkna) slutlängden ganska väl, drar man sedan bort 17 cm så får man längden på sitt barn med Noonans.

Vad går gränsen för att behandla med tillväxthormoner?
– ca 145 cm hos flickor och 153 cm för en pojke.

Om barnet har en av diagnoserna med ökad risk för cancer bör man ge tillväxthormon?
– Då bör man inte ge tillväxthormon, även om man idag inte tror att det finns ett samband, svarar Göran Annerén.

Kan det finnas andra effekter av tillväxthormonbehandling?
– Har man en tillväxthormonbrist då har man många positiva vinster av behandlingen och då bör man behandla hela livet. Men är det enbart för att barnet skall bli längre och inte för att det finns en medföddbrist på hormonet så ger det inte några direkt andra positiva effekter, svarar Göran Annerén.

Kan man alltid se en defekt på genen?
– Det är inte hundraprocentigt att man hittar förändringen, den kan ligga utanför de områden som vi idag tittar på. För närvarande kan vi se ca 75 % av de genetiska förändringarna, svarar Göran Annerén.

Vilka prover och kontroller skall tas på habilitering?

- Blödningsproblem, till en början.
- Uppfödningsproblem (nutritionsproblem) hos de flesta, till en början
- Följa tillväxten, man skall behandla helst före sex års ålder. Detta ges med hjälp av sprutor dagligen.

Påverkan på synen, är det något vanligt?
En del av barnen har ögon där irishinnan är pigmentsfattig, även mycket tunn hornhinna förekommer samt brytningsfel. Ofta har barnen glasögon men direkt blindhet har jag inte sett, svarar Göran Annerén.

Medicinska och praktiska aspekter på Noonans syndrom

Otto Westphal är överläkare på Barnmedicin vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg. Han talade utifrån medicinska och praktiska aspekter kring Noonans 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.

Noonans syndrom (NS)
Det var den amerikanska kardiologen Jacqueline Noonan som redan 1963 beskrev barn med kongenitala hjärtfel och speciella kroppsliga drag, där av namnet. Men den genetiska orsaken blev funnen först 2001, då man påvisade mutationer i PTPN11 genen.

Noonans syndrom, som är ett medfött ärftligt syndrom, har vissa likheter med ett annat syndrom, Turners syndrom, som bara berör flickor.

– I slutet av 1950-talet ansågs det att man hade funnit en manlig variant på Turners syndrom, som man kallade male-Turner. Något år senare upptäckte man emellertid att flickorna med Turners syndrom hade en kromosom för litet, men det hade inte pojkarna i gruppen male-Turner. Ytterligare några år senare gjorde sedan (ovan nämnda) dr Noonan klart att pojkarna hade ett eget syndrom, som därefter fick namnet Noonans syndrom. Syndromet är lika vanligt hos flickor som hos pojkar.

– Hos cirka 50 % av de patienter som vi ”tycker” har Noonans syndrom finner man en avvikelse i en av de gener som finns i den 12:e kromosomen PTPN11. På senare år har man hittat ytterligare 3 mutationer RAF1, KRAS och SOS1, tillsammans ytterligare 25 %. Hos resten av barnen har man ännu inte hittat mutationen eller den bakomliggande orsaken.

– Bland våra barn i Göteborg kan vi inte se något samband mellan graden av Noonanavvikelser och förekomst av mutationer. Vi vet idag att de som har mutationen RAF 1 löper större risk att försämras i sin hjärtfunktion (hypertrofisk kardiomyopati/vänster kammarvägg i hjärtat förtjockad. Mutationen PTPN11 kan analysers inom ramen för sjukvården, de övriga mutationerna kan bara analyseras på enstaka speciallaboratorier till mycket hög kostnad.

Karaktäristiska symtom vid NS

Ögon

- Hängande ögonlock (ptos), beror ibland på mycket grunda ögonhålor och kan då vara svårt att operera

- Mandelformade ögon
- Ögonen sluttar lite nedåt
- Brett mellan ögonen (hypertelorism)
- Hudveck i ögonvrån mot näsan (epikantusveck)
- Skelning
- Brytningsfel

Öron

- Bakåtroterade, ibland lätt utåtstående, klumpiga ytteröron.
- Ökad risk för öroninflammationer, ofta svårbehandlade.
- Neurogen hörselnedsättning (nervskada) något vanligare

Övrigt

- Bred nacke, ibland med hudveck.
- Treflikigt, lågt hårfäste och ibland smålockigt hår
- Hud: rikligt med födelsemärken (pigmentfläckar)
- Deformerad bröstkorg (”trattbröst”), pectus excavatum
- Deformerad bröstkorg (”tuppbröst”), pectus carinatum
- Skolios - krokig rygg. NS ryggar är lite speciella till skillnad från vanliga tonårsryggar. De kröker sig ofta snabbare än vanliga ryggar och tätare kontroller kanske 1/år är att rekommendera

Tillväxt avvikelser

- Kortvuxenhet finns hos de flesta med NS. – Vi brukar säga att barnen är c:a 15 cm kortare än förväntat (mätt med hjälp av föräldrarna längd)
- Det finns särskilda tillväxtkurvor för NS som man bör använda och jämföra barnet med.
- Oftast något lägre födelsevikt och födelselängd. Barnen tappar ytterligare under första levnadsåret
- Sämre pubertetsspurt än andra barn
- Orsak oklar men generellt lite sämre förmåga att bilda tillväxthormon
- Inslag av skelettdysplasi – korta armar och ben i förhållande till bål-längd och där tillväxthormonbehandlingen varit framgångsrik

NS - kortvuxenhet

– Tillväxthormonbehandling har prövats på flera håll, men ansökan om godkänd behandling för barn med NS har avslagits i Europa men är godkänd i USA. Det har visat sig att behandlingen förbättrar vuxenlängden med 6-8 cm hos flickor och 10-12 cm hos pojkar. Även andra gynnsamma effekter har setts ibland, men det spekuleras i om det finns en ökad risk för kardiomyopati (hjärtmuskelsjukdom) som biverkan till denna behandling.

Eftersom barnen i regel är kortare än normalbefolkningen så har det gjorts olika studier genom åren. Otto Westphal berättar om en som han varit med om att göra:

Bakgrund till studien, det finns stora likheter vad det gäller utseendet hos barn med NS och Turners syndrom. Hos barn med Turners har man också ett inslag av skelettdysplasi – korta armar och ben i förhållande till bål-längd, och där har tillväxthormonbehandlingen visat sig vara framgångsrik.

Upplägg, – 1992 startade vi en 2-årig studie med 20 barn alla med NS och samtliga i förpuberteten (ålder 3½- 13.8 år) och19 barn fullföljde studien. 2 olika doser prövades enkel dos på 0.033mg (=0.1E) /kg/dag och en grupp med dubbel dos 066 mg) mg/kg/dag.

Resultat, ingen signifikant skillnad i slutlängd mellan doserna, detta var förväntat eftersom dosen modifierades med hänsyn till medelföräldralängden.

– Slutlängd hos flickor var 157.7cm (+/- 4.7 cm) ålder 17.0 år och hos pojkar 174.5cm (+/- 7.8 cm) ålder 19.5 år. Flickorna vann i snitt 9,8 cm och pojkarna 13 cm (pojkarna sena i puberteten?). Ytterligare 6 barn undersöktes/behandlades på samma sätt som i studien och totalt sett blev det 25 undersökta barn. Resultatet av gendiagnostiken visade att hos 12/25 fann man mutation och hos 13/25 saknades mutation. Det visade sig ingen skillnad i behandlingseffekterna mellan de som hade mutation och de som saknade, säger Otto Westphal.

Uppföljning 5 år efter avslutad behandling, – Enligt sjukdomshistorien inga problem som kunde hänföras till behandlingen och inga sjukdomar kunde påvisas förutom de som var kända före behandlingen (hjärtfel). Blodundersökningarna var helt normala och man kunde inte se någon försämring av hjärtfunktionen. Alla var dessutom positiva till den behandling de fått eftersom de blivit längre.

Speciell tillväxtkurva för NS-barn. Det finns framtaget en särskild tillväxtkurva för barn med NS, med hjälp av denna kan man lättare följa barnets tillväxt mätt utifrån det som är ”normalt” för just dessa barn och slipper då oroa sig hela tiden, menar han.

– Riktig tillväxthormonbrist är ytterst ovanlig, utan de flesta har endast en försämrad förmåga att bilda tillväxthormon. Det finns alltså ingen lagligmöjlighet att behandla med tillväxthormon. Tillväxthormonbrist kan vi idag se genom att ta blodprov enligt ett visst schema (var tjugonde minut i 20 timmar, det blir ca 36 prover under ett dygn). Behandling med tillväxthormon är en påfrestande behandling, så de barn som jag har behandlat är de som varit avsevärt kortare än normalt på den så kallade NS-normalkurvan.

Hjärt- och lungavvikelser vid NS

- Hjärtfel (55 – 85 %)
- Pulmonalisstenos – förträngning av blodkärlet från hjärtat till lungorna, vanligen nedanför, ibland strax över klaffarna.
- Kardiomyopati (hjärtmuskelsjukdom)
- En förändring av hjärtmuskeln, oftast en förstoring (hypertrofi) av hjärtmuskeln vid avgången av blodkärlet till lungan vilket gör att förträngningen förvärras. Operation kan bli nödvändig.
- Nästa alla andra hjärtmissbildningar kan förekomma.
- Ökad blödningsbenägenhet – lättare att få blåmärken. När de skär sig tar det lite längre tid att blodstilla. Sällan aktuellt med behandling – ingen riktig blödarsjuka.
- Icke nedvandrade testiklar. Kan leda till små yttre könsorgan
- Försenad pubertet för pojkar, ibland behandlingskrävande. Hos flickor är snarare puberteten tidig.

– Nedsatt fruktsamhet – när NS finns i familjen är det vanligare att mor har NS för kvinnor med NS har normal fruktsamhet, medan männen kan ha en nedsatt fertilitet om och på grund av att testiklarna inte vandrat ned, den uteblivna nedvandringen kan bero på en defekt i testikeln. Tillståndet i sig är inte typiskt för NS utan förekommer även hos andra pojkar.

Motoriska funktionsnedsättningar kan vara svårigheter att samordna öga/hand så kallade perceptionsstörningar samt att barnen kan vara något klumpigare i sina rörelser.

Kognitiva funktionsnedsättningar (tankeprocesser)

- Utvecklingsförsening och/eller begåvningshandikapp. Som grupp lägre begåvning än genomsnittet
- 50 – 80 % behöver extra hjälp i skolan.
- Dålig tidsuppfattning
- Oftare mer okoncentrerade
- Nedsatt uthållighet
- Ofta lite senare med talutvecklingen och kan även tala otydligt under de första åren

– Jag tycker att man har för stor tolerans för utvecklingsförsening under de första åren. Pedagogerna borde se tidiga tecken och ta itu med dem så att det inte går för många år och barnet kommer efter när alla andra sätter fart och har löst läskoder och kan multiplikationstabellen som ett rinnande vatten. Barn med NS har svårare med matte i allmänhet, multiplikationstabellen är för många en gåta men när de väl greppar den så lossnar mycket av mattegåtan för dem, säger Otto Westphal.

Han menar också att det är bättre med tidig kartläggning av problemen för att frisätta pengar och resurser till förmån och hjälp för barnen.

– Även bokstavsdiagnoserna är lite mer vanliga hos barn med NS och då framför allt ADHD.

Matsituationen ett tungt kapitel
– Under det första levnadsåret har många av barnen uppfödningssvårigheter. De är ointresserade av mat och blir fort mätta. De kräks även lättare än andra barn på grund av en hög och smal gom. Dessa matningssvårigheter kan kvarstå länge, ibland kräver de sondmatning (sond i näsan ner till magsäcken) och ibland en PEG (Perkutan Endoskopisk Gastrostomi) eller en ”knapp”.

Redaktionens anmärkning:
Man kan också använda sig av **Nasogastrisk sond** (sond i näsan ner till magsäcken) eller **PEG*** (Perkutan Endoskopisk Gastrostomi) som ger extra näringsstöd under en begränsad period eller permanent. Sond används i samband med flera olika sjukdomstillstånd där människor behöver näringsstöd. PEG’arna idag är mindre och smidigare och används allt oftare. En **Knapp** ersätter som regel en Peg och ger direkt ingång till magsäcken. Knappen har en mycket låg profil och ligger platt mot huden samt är försedd med en propp. För mer info se; http://www.sahlgrenska.se/SU/6/Medicin/GEA/PEGKnapp-och-Gastrotub/

Kommunikation

Gunilla Thunberg är logoped och forskare och arbetar på DART i Göteborg. Hon är också mamma till en pojke med autism och lätt utvecklingsstörning och som också har dyspraxi och språkstörning.

DART är Västra Sveriges kommunikations- och dataresurscenter och tillhör regionhabiliteringen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus. DART är beläget i samma lokaler som Specialpedagogiska Skolmyndigheten/SPSM och har genom detta möjlighet till viss samverkan.

Vad gör DART?
DART erbjuder utredning, utbildning och utveckling kring kommunikation och datorbaserade hjälpmedel för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättning, deras familjer och personal. Det vanligaste är att barn och ungdomar kommer till DART via habilitering. Tillhör man inte habilitering kan det vara svårare.

– Vi är ett tvärprofessionellt team om cirka 12 personer som genomför utredningar och utprovning av hjälpmedel för dessa personer. Men en stor del av verksamheten är också kurser inom kommunikation, handledningsinsatser för personal på habilitering, pedagoger och andra. DART har också i samarbete med habilitering och barnlogopedisk verksamhet startat utbildning för föräldrar som har barn med kommunikationsproblem. Det finns ett regionalt kommunikations- och dataresurscenter i de flesta regioner, berättar Gunilla Thunberg.

Kommunikation och Noonans syndrom (NS)

Sedan pratade Gunilla om kommunikation och AKK – Alternativ och Kompletterande Kommunikation, kommunikation och kommunikationsstöd vid Noonans syndrom

Kommunikation en rättighet

– Kommunikation är det viktigaste för oss människor och kommunikation är mer än bara tal, det är viktig att se på helheten. Om man betänker att det är ett hundratal olika små muskler som hjälper till vid talet så det är inte konstigt om barn med många olika diagnoser får svårigheter med just sitt tal.

Hon påpekar också att det samtidig är lätt att överskatta kommunikationsförmåga då personen har tal och underskatta behov av kommunikationsstöd.

– Ingen publicerad forskning finns kring kommunikation och språk vid just Noonan, det som jag hittar är några artiklar som är ca 30 år och en del kapitel i några böcker. Men jag vet att det pågår ett stort projekt just nu i USA på Waisman Center där man också tittar på språk och inlärning.

– På nätet har jag däremot hittat lite information om sen språkutveckling och svårt med tal och viss otydlighet. Man kan även läsa om att personer med Noonan har drag av autism med svårigheter vid socialt samspel och med finesser i kommunikationen samt svårt med planering, struktur och flexibelitet. Det står också att vissa barn har svårt med inlärning och att läsa och skriva.

Många av föräldrarna bland åhörarna känner igen detta och flera av barnen har svårt med talmotoriken vilket ger viss otydlighet och de har även svårt att uttala vissa ljud. Detta skulle givetvis kunna påverkas av den hörselnedsättning, som flera av barnen har.

– Så vid Noonans kan AKK behövas i vissa situationer, för vissa individer och mer när barnen är små än när de blir större. AKK-kommunikationsstöd hämmar inte utvecklingen så som en del kanske tror, all forskning visar tvärtom att utvecklingen gynnas och snarare stimulerar språk- och talutvecklingen.

Hon tycker att man skall ge så mycket stöd som möjligt när barnen är mindre och har svårt att förstå och uttrycka sig. Stöd genom TAKK - Tecken som Alternativ och Kompletterande Kommunikation, foton och bilder eventuellt i böcker eller på kartor, talande hjälpmedel mm. Hjälpmedel för kommunikation ger stöd för både förståelse och uttryck.

– Vi skall överbrygga svårigheterna med de starkare sidorna och använda de resurser som finns.

Hon tar sedan upp vissa hjälpmedel som hon tror kan vara lämpliga för barn med Noonans;

- Reda-ut-häfte
- Kommunikationspass
- Samtalsmatta
- Schema och aktivitetsstöd med bildtext
- Sociala berättelser
- Stöd för läsande och skrivande

Reda-ut-häfte
Reda-ut-häfte är en liten kommunikationsbok med bilder. Fungerar bra för de personer som har otydligt tal eller svårt att förklara problem som uppstått. I häftet finns frågestruktur med bild- och textstöd som underlättar förståelse och uttryck

Kommunikationspass
– Kommunikationspassen är en liten bok om barnet; i den presenteras barnet med en kort beskrivning om vad det har för svårigheter och resurser. Detta gör att den som möter barnet får en snabbare förståelse för barnet och vilka resurser som behövs runt om. Kommunikationspasset gör att man ser barnet/människa som en individ och inte som ett problem. Vissa barn kan tycka det är jobbigt och pinsamt att ha ett sådant här pass, kanske behöver vi då hjälpa dem att se om det behövs eller inte. Andra tycker att det blir ett bra stöd, förklarar Gunilla Thunberg.

Det går att ladda ner exempel på och mallar till kommunikationspass via DART's webbplats, under fliken "tips och material" .

Samtalsmatta
Redskap för att underlätta och tydliggöra kommunikation kring åsikter, känslor och värderingar. Samtalsmattan passar många grupper, hjälper också att fokusera vid svårare frågor, man kan avgränsa genom att säga "vi pratar om det som är på denna yta". Mattan (noppig liten hallmatta) går att köpa på till exempel IKEA till den gör man bildkort av 4 typer: värdeskala, samtalsämne, frågor, tomma extrakort att skriva/rita på. Med mattan är det lättare att få en bra överblick och känsla för om barnet förstått och den underlättar samspel och förståelse.

Schema aktivitetsstöd med bild/text.
Schema för aktivitetsstöd med bild/text är ett sätt att visualisera och kompenserar svårigheten att "se framför sig", visualisera vad som skall hända eller hur jag skall nå ett visst resultat genom att planera. Ett exempel är kalender med månads-, vecko- dagsschema. Ett aktivitetsschema kan göras för olika sysslor till exempel för att baka, ta på sig kläder, åka buss mm.

– Bildstöd och foton är allmänt ett bra underlag för kommunikation som underlättar samspel, att hitta olika samtalsämnen och finna ord, helt enkelt att förstå varandra.

Sociala berättelser
Sociala berättelser är ett pedagogiskt verktyg och riktar sig till personer som: har svårt att fullt ut förstå den verbala kommunikationen, behöver stimulera fler sinnen för att förstå samt behöver nedskrivna levnadsregler eller strategier för att komma ihåg.

Med pennan eller datorn som hjälpmedel kan man logiskt bygga upp tankar och förtydliga situationer. Att arbeta med sociala berättelser blir ett sätt att bearbeta och reflektera samt öva in nya beteenden och tillvägagångssätt.

Stöd för läsande och skrivande
– Barn med motoriska svårigheter skall få jobba med tangentbord och inte ta alla resurser till att skriva med sin hand, detta är VIKTIGT. Barnet som kommit en bit i läs- och skrivprocessen lär sig sedan även skriva med penna längre fram. Så finns det talsyntesåterkoppling, detta är framförallt lässtöd men också stöd vid skrivande. Det finns även bildstöd som Symwriter symbolskrift – för att skriva och läsa

Widgit symbolskrift och SymWriter+InPrint
Widgit symbolskrift och SymWriter+InPrint är ordbehandlingsprogram för att skriva såväl symboler som text. Det innehåller också ljudning och uppläsning. På Hargdatas webbplats kan man läsa och jämföra programmen och vad de innehåller. (Red.anm; www.hargdata.se, hos dem hittar du programvaror och datoranpassningar speciellt för barn, ungdomar och vuxna med funktionshinder. De har bl.a. SymWriter, In Print, Widgit Symbolskrift och Clicker)

– Widgit symbolskrift är ett läs- och skrivprogram, inte direkt ett kommunikationsprogram. I dag finns en ny och modernare version som heter SymWriter. Det finns på svenska och engelska. Så finns även InPrint med för att tillverka text- och bildmaterial som kan användas i kommunikationspass mm ute i det dagliga livet. Att använda sig av dessa programvaror är inte att fuska som en del okunniga personer kan tänka, utan ett lika bra sätt att skriva och läsa som det traditionella sättet, säger Gunilla Thunberg.

Man kan t ex skriva dagbok i detta program och genom bilder, ord och ljud i programmets skrivmiljöer berätta vad man gjort i till exempel skolan, på en utflykt eller hemma.

Programmen ger möjlighet till;

- Att jobba med helordsmetod samtidigt med ljudandet
- Både bild- och ljudstöd (talsyntes)
- Motorisk avlastning – barn med motoriska problem skall absolut inte lära sig skriva med penna!

- Att göra bildmaterial

Skolsituationen; hur vänder vi svårigheter till möjligheter

Johanna Björk är ADHD-konsulent och jobbar med Ågrenska som bas. Hon är en resurs för barn, ungdomar och vuxna med neuropsykiatriska funktionsnedsättningar, deras familjer, personal och andra som kommer i kontakt med funktionsnedsättningarna.

Konsulentfunktionen är till största delen finansierad av Göteborgs kommun och insatserna riktar sig därför i första hand till Göteborg. Konsulentens huvuduppgift är att på olika sätt sprida information och kunskap om neuropsykiatriska funktionsnedsättningar. Förutsättningarna ökar då för ett bättre bemötande.

Detta kan konsulenten hjälpa till med: Information och vägledning till föräldrar, personal och andra i aktuella frågor. Kompetensutveckling inom förskola, skola, socialtjänst, försäkringskassa, kyrka, kriminalvård, föreningar med flera. Konsulenten kan erbjuda föreläsningar för personalgrupper, konsultationer till arbetslag och elevvårdsteam, information till elever, medverkan vid föräldramöten med mera.

Se det som fungerar bra
– Barnens svårigheter ställer till det för barnen i vardagen och ofta är det just svårigheterna man fokuserar på. Jag vill istället att vi skall försöka se de som fungerar och är bra. Vi skall bygga på det som fungerar väl för att bygga upp självförtroendet för barnet/personen, säger Johanna Björk.

– Vi skall försöka anpassa och forma en verksamhet utifrån barnet står det i lagen och det gäller alla våra barn med och utan funktionshinder och över hela landet. Men lagarna tolkas av dem som använder dem och detta gör att det i verkliga livet inte ser riktigt likadant ut över allt.

Uppmärksamhetsstörning
För att bedömas ha uppmärksamhetsstörning skall dessa uppstå i flera olika miljöer. Punkterna nedan är exempel på vad det innebär att ha uppmärksamhetsstörning;

- **Koncentration/Fokus–** Barnet kan uppleva att det kan koncentrera sig fast det bara är i 4 minuter, vi däremot ser på de övriga 14 minuterna som inte fungerar. Det är bättre om vi då istället ser på när det fungerar och hur vi kan dra nytta av de stunderna.
- **Uthållighet,** svårt med uthållighet

- **Information/Instruktion och Verkar inte lyssna på tilltal**. – Fast det är nog så att barnet inte orkar lyssna på information som kommer i flera led. Det kräver en del av oss runt omkring att tänka på att ge instruktioner i liten mängd och återkoppla och se om och hur barnet uppfattat de vi sagt.
- **Svårt att organisera**
- **Motivation**, att ha förmågan att göra det vi inte gillar. – Detta är svårt för barnen. Barnet lever fortfarande i det yttre pratet det vill säga det berättar högt om hur det tänker och vad det gör, till exempel ”Nu tar jag på mig de blåa stövlarna”, Vi vuxna där emot har utvecklat det inre talet och det använder vi oss av när vi gör tråkiga saker för att motivera oss, till exempel ”Nu skall jag bara göra detta sedan kan jag göra det roliga”. Barn har inte den förmågan och behöver hjälp med den tråkiga strukturen och visa på det roliga längre fram.
- **Lätt distraherat**, vad som stör en individ är väldigt personligt. Många vuxna tycker att det är lätt att skifta mellan olika fokus, men barn med uppmärksamhetsstörningar har väldigt svårt att bryta en syssla för att göra en annan. Om vi till exempel säger ”Sluta titta på Tv nu, vi skall äta”, så kan dessa barn ha väldigt svårt att släppa tanken på Tv´n och vad de nyss tittat på för att istället sätta sig i lugn och ro och äta.
- **Glömsk**, – Man skulle kunna säga att det är väldigt dyra barn, de glömmer saker över allt. Men den värsta glömskan är att inte få säga det man behöver just när man behöver, sedan är det för sent, kört…och glömt. Att någon lyssnar när man behöver tala är viktigt för självförtroendet.

Impulsivitet
– Barnen kan också ha svårt med att vänta på sin tur, de vill göra det de vill omedelbart och inte vänta in ett bättre tillfälle, detta behöver vi runt omkring stötta. Vi glömmer och ge barnen alternativ, säg inte bara att det är fel utan visa på ett bättre alternativ. Lär dem hantera ilskan kanalisera den. Problemet med impulsivitet är att den avbryter och stör andra.

Exekutiva funktionerna
Att kunna organisera sig, planera och fullfölja är de exekutiva funktionerna. Men för att använda denna funktion krävs att vi kan tänka i många led. För barnen är detta svårt och något som de successiv utvecklar. Det som försvårar det hela är att dessa barn dessutom tappar fokus så fort något annat händer som pockar på deras uppmärksamhet, till exempel något som är mer intressant och händer utanför fönster drar deras uppmärksamhet från klassrummet, eller att någon viskar till någon annan mm.

– Om barnet tappar sin koncentration så fånga bara upp barnet där det är och visa på ”att det var detta du höll på med när du störtes”, det

behövs ingen förklaring om varför utan bara en styrning tillbaka mot rätt fokus, säger Johanna Björk.

Arbetsminnet är den del av minnet som bearbetar det som händer just nu och det kan inte belastas för mycket, eftersom det måste finnas rum för nytt minnesstoff. Arbetsminnet lagrar stoffet en halv minut eller högst ett par minuter ifall ingen repetition förekommer.

Många av barnen har **dåligt arbetsminne**, men detta är träningsbart. Det finns många tillfällen i vardagen som vi kan träna upp vårt arbetsminne, man kan också förbättra det genom korsord och sudoku. Det finns också dataprogram som bättrar på arbetsminnet, på Karolinska Institutet i Solna har man gjort forskning kring ett program som heter RoboMemo läs artikeln på denna länk

Tidsuppfattning, vad är strax? Vi har så olika uppfattning om tiden och det är viktigt att hitta en form som barnet förstår, det är inte lätt att till exempel veta hur långt en stund är, eller som ett av Johannas ”barn” sa ”För min mamma går det två strax på en stund”. Och det är inte lätt att veta när en pappa vilat klart, hur länge är det? Det gäller att hitta greppbara strategier, som hjälper barnet bena isär tidsbegreppen.

Perception
Alla tolkar vi med våra sinnen, vi tolkar orden, gesterna, bilderna vi uppfattar som sedan omvandlas till något vi förstår och som blir begripligt. Vi tolkar utifrån våra tidigare erfarenheter.

– Det är olika för olika människor, vissa tolkar lättare det vi hör, andra lättare det vi ser, men när det gäller kommunikation är det viktigt att komma ihåg att det alltid handlar om en tolkning hos mottagaren. Om barnen frågar ”va sa du” tänk då på vad och hur du sa det första gången och försök säja det på ett nytt sätt. Det behöver alltså inte innebära att barnet inte hörde första gången, utan på att det inte förstod, det visste inte hur det skulle tolka det som sades. Att använda bilder kan vara ett sätt att öka barnets förståelse, kanske visa en bild på en miljö man skall besöka. Hur omfångsrika vi än blir verbalt så kan man behöva kombinera detta med ytterligare input.

- Auditiv perception; öronen hör, hjärnan tolkar –att tolka om och förstå
- Visuell perception; ögat ser, hjärnan tolkar- att se och inse
- Lukt, beröring, värme, kyla och smärta är också saker vi tolkar med våra sinnen

Förklaringsmodeller
Att barnet har det svårt beror nästan aldrig på enbart en sak, det kan bero på en mängd faktorer till exempel:

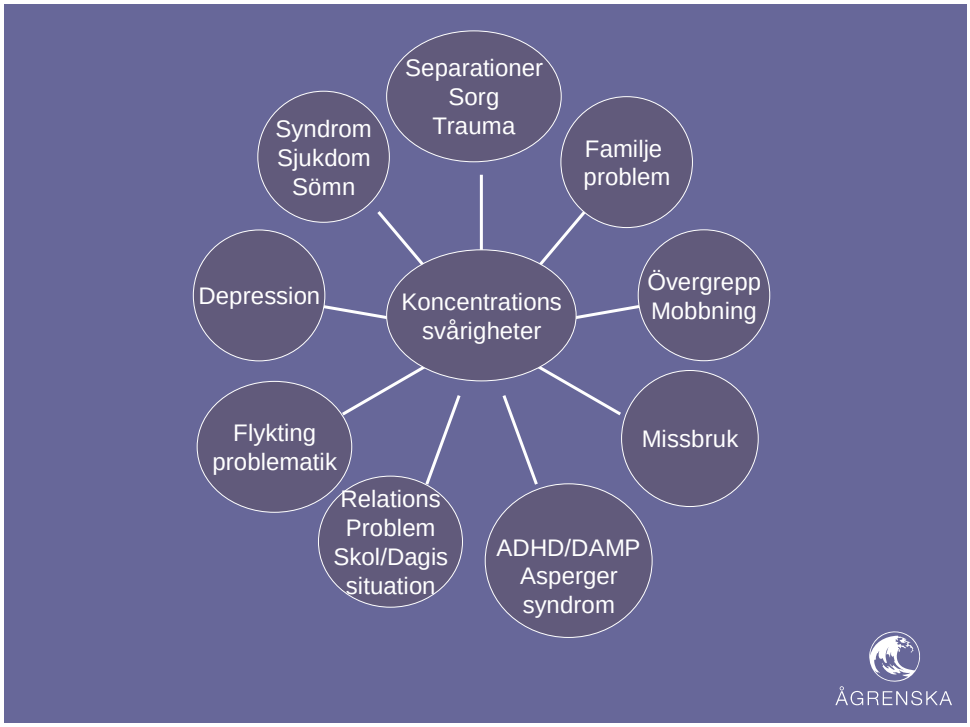

Bild. Orsakerna varierar, det beror aldrig på bara en omständighet att barnet har det svårt.

– Vi måste se på helheten så att vi vet hur och var vi skall sätta in rätt hjälp och stötta det specifika barnet. Vi måste se vad i den mentala, sociala och fysiska miljön som behöver förändras.

Johanna tipsar om **SPSM** - Specialpedagogiska skolmyndigheten, bildades den 1 juli 2008, för statens samlade stöd i specialpedagogiska frågor. Denna myndighet har övertagit all verksamhet inom Sisus, Specialpedagogiska institutet och Specialskolemyndigheten.

”Alla våra insatser syftar till att barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar ska få en utveckling och utbildning som präglas av likvärdighet, delaktighet, tillgänglighet och gemenskap.”

”Vår uppgift är att ge specialpedagogiskt stöd till skolhuvudmän, främja tillgången på läromedel, driva specialskolor för vissa elevgrupper och fördela statsbidrag till studerande med funktionsnedsättningar och till utbildningsanordnare. Det övergripande uppdraget är att alla ska ges möjlighet att nå målen för sina studier och utbildning.” (källa SPSM www.spsm.se)

100 % Ork

– När vi vaknar har vi ca 100 % ork. Denna ork skall vi förvalta under dagen och vi använder oss på lite olik sätt av den. För barn med EDS tar det vardagliga livet mycket kraft och det gäller att hjälpa barnet förstå hur det skall hushålla med just sin ork, inte titta på vad andra barn orkar. Att till exempel ta in ny kunskap, som ju eleverna gör i skolan tar mycket mer ork än för läraren som står och lära ut det som läraren redan kan, fast tidsåtgången är den samma. Så gäller det att

regelbundet fylla på med ork. Att leka tar också på orken för dessa barn och det är inte lätt att veta hur man skall göra. Så barnet kan behöva att man gör ett åtgärdsprogram där det tydligt framgår hur man på bästa sätt kan stötta och hjälpa barnet. Ett åtgärdsprogram är alltid ett samarbete mellan hem och skola, säger Johanna Björk.

SIKÅ - MATERIALET (Samarbete – Information – Kartläggning – Åtgärd)
På Ågrenska har man tagit fram ett material som kan användas just i syfte att ta fram ett åtgärdsprogram, kallat SIKÅ.

Syfte
Detta material kan användas när man bedömer att ett barn har koncentrationssvårigheter i kombination med motorisk-perceptuell problematik.

Huvudsyftet är att ge skola och föräldrar ett verktyg att samarbeta kring. Ansvaret för att samarbete startas ligger hos skolan, förslagsvis inom skolhälsovården. Kartläggningen av barnets svårigheter i olika situationer blir mer heltäckande genom att den görs av föräldrar och skolpersonal tillsammans.

Materialet ska ses som ett diskussionsunderlag för föräldrar och personal och inte som ett underlag för diagnos. Det är viktigt att en utredning av bland annat läkare och psykolog kommer till stånd om barnet visar sig ha stora svårigheter och/eller svårigheter inom flera av de olika funktionsområdena.

Materialet innehåller fakta och litteraturtips. Uppläggningen stimulerar till att man kan utarbeta konkreta förslag på åtgärder hemma och i skolan. Eftersom man gemensamt kartlägger svårigheterna i hemmet och i skolan ökar den ömsesidiga förståelsen för barnets och föräldrarnas respektive personalens situation.

Strategier
– Hur kan vi stötta? Ju mer kunskap personalen får om funktionsnedsättningen ju lättare är det för personalen att förstå. Brister med de exekutiva funktionerna är svårigheter som inte syns på utsidan. Det finns inget så orättvist som att behandla alla lika, vi föds ju alla med olika förutsättningar och förmågor, påpekar hon. Skollagen säger att utifrån barnets förutsättningar skall de få den hjälp de behöver, skollagen är en tolkningslag. Och att tolka kräver kunskap. Ju bättre kunskap skolan har om enskilda elever och diagnoser desto bättre kommer tolkningen ge en bra skolmiljö.

Men det går inte att behandla alla lika utan vi måste kompensera och stötta för dom svårigheter som finns. Bygga på det som fungerar väl för att bygga på självförtroendet. Detta gör vi om vi tänker utifrån;

- Kunskap om funktionshindret

- Grundsyn
- Individualisera
- Hjälpmedel för att kompensera försvårigheterna
- Förhållningssätt: Respektfullt, tydligt, annorlunda och otraditionellt
- Organisation
- Samarbete
- Salutogent tänkande
- Enighet
- Förutsägbarhet, hjälpa barnet att få koll på läget.
- Struktur-Tid
- ”Möt på rätt nivå”
- Motivation

Tre bra ledord; Struktur, Tydlighet och Var steget före
– Barnen kan upplevas som inflexibla människor för de tycker inte om när saker händer runt det som det inte har koll på. Men om vi istället förbereder för en ny händelse genom att förvarna och berätta så kanske barnet istället gillar det som kommer att hända.

Detta vill vi ha svar på när vi vaknar, det vill även våra barn.

- VAR SKA JAG VARA?
- VAD SKA JAG GÖRA?
- NÄR SKA JAG GÖRA DET?
- HUR SKA JAG GÖRA DET?
- HUR LÄNGE SKA JAG HÅLLA PÅ?
- MED VEM SKA JAG GÖRA DET?
- VAD SKA JAG GÖRA SEDAN?

– Det är viktigt att hjälpa barnet med strukturer, ett barn som ”tjatar” gör det ofta för att det saknar kontroll på tiden och vad som händer.Tajta ihop strukturen, det vill säga specificera mer detaljrikt vad som skall göras under ett moment, typ - gör tre tal, så rättar jag, gör ytterligare tre tal, jag rättar sedan tar vi en paus.

Barnet kan ha problem som ligger på olika nivåer beroende på vad det är som skall göras. Vissa saker fungerar bra utifrån barnets egentliga ålder och andra saker gör att barnets nivå är på flera år under deras ålder.

Att tänka på:
Hur lång tid orkar barnet, hur mycket orkar barnet, fokusera på en sak i taget, planera före, var oerhört tydlig, påminn, minimera valsituationerna. Det är aldrig för sent att stötta någon, men det är alltid bättre.

Hörsel och öron besvär (uppdatering från 2005)

Överläkare Radi Jönsson, Öron- näs- och halskliniken, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg, informerade om hörsel- och öronbesvär vid Noonans syndrom.

– När det är fråga om förändringar i stora gener, som vid Noonans syndrom, blir variationerna i symtombilden ofta stora och flera organsystem drabbas. Medfödd hörselskada är därför inte så ovanligt vid Noonans syndrom och måste utredas och behandlas. Syftet är att ge förutsättningar för en nära nog normal hörselfunktion, språkutveckling och kommunikationsförmåga. Målet är tidig diagnos (före 3 månaders ålder), tidig habiliteringsstart (före 6 månaders ålder) och hörhjälpmedel och habilitering, säger Radi Jönsson.

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 hörselbensystem, 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 inneröresystemen 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
- Att uppfatta starka, svaga, ljusa och mörka ljud
- Att uppfatta riktningen till en ljudkälla
- Att uppfatta språkljud/mänskligt tal

– 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. Dessa rörelser avger ett svagt ljud som tas upp av en mikrofon i hörselgången.
- Hjärnstamsaudiometri, BRA, ABR. Ett klickljud sänds in i örat och svaren i hörselbanorna registreras med elektroder som klistras på barnets huvud.
- Tonaudiometri (ljud genom luft, genom ben)
    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.

Hörselnedsättningen vid Noonans syndrom är ofta:

1. En mellanöresjukdom
2. Sensorineural hörselnedsättning, oftast är celler i snäckan skadade, dvs det finns inneröraförändringar (hörsel, balans)

– 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.

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 hörapparat (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 sinnena, men man bör också träna var sinne för sig, säger Radi Jönsson.

Intervju: Julia drömmer om att bli bagare eller kanske artist

Julia är 11 år och född med Noonans syndrom. Hon kommer till familjevistelsen tillsammans med mamma Hélène, pappa Håkan och lillebror Emil 2 år, kvar hemma är Gustav 14 år.

– Min graviditet var nog ganska normal, fast jag tyckte jag var betydligt mer illamående än vid första graviditeten och hade dessutom en jättebesvärlig klåda över hela kroppen. Men man misstänkte i alla fall inte att det var något fel på barnet som jag bar, säger Hélène.

Förlossningen blev komplicerad med mekoniumfärgat fostervatten (avföring från fostret) och via skalpelektrod såg man också att det fanns risk för att den lilla babyn skulle få syrebrist och därför gjordes ett akut kejsarsnitt.

Flickan var svullen
– Omgående såg de att allt inte stod rätt till, hon var svullen och det visade sig att hon vägde hela 4250 gr. Hon hade dessutom en mycket bred nacke så som barn med Downs Syndrom kan ha, vilket också läkarna misstänkte. Själv trodde jag inte riktigt på det. Provet som togs visade att hon inte hade Downs. Men man hittade ett blåsljud samt ett högt tryck i lungorna. Och hon lades omgående i kuvös, berättar Hélène.

Lilla Julia fick ligga kvar på neonatalavdelningen i fyra dygn och Hélène låg på Kvinnokliniken och fick springa däremellan. De två sista dygnen låg de tillsammans på vanliga BB avdelningen. Amningen hade svårt att komma igång och det kändes inte alls som när sonen Gustav föddes, berättar hon. Trots att den inte fungerade och att Julias vikt inte vänt ännu så övertalades familjen att gå hem med Julia. Väl hemma kontaktade de BVC-sköterskan som gjorde ett hembesök och även hon kände att inte allt stod rätt till. Hon bokade tid för Julia hos barnläkaren på BVC.

Misstänker hjärtfel, hittar neuroblastom
– Läkaren ansåg också att det inte var bra att Julia inte gick upp i vikt och att amningen inte fungerade. Hon var även orolig att det var något annat större fel på flickan och hon ringde till Sachsska Barnsjukhuset och berättade om sina farhågor. Vi satt ute i väntrummet och hörde hela samtalet, vi bara grät.

Omgående åkte de in till sjukhuset först Sachsska och sedan vidare till Astrid Lindgrens sjukhus för ytterligare kontroller. Det var röntgen av skalle och buk mm och även hjärtat kontrollerades. Inget direkt hittades just då, förutom blåsljudet, men när Julia var ca 1 månad hittade de ett neuroblastom (en tumör) som satt mellan två kotor i bröstryggen. När Julia sedan blev två månader opererades hon och allt gick bra, man behövde inte någon efterbehandling i form av cellgifter eller strålning.

Matsituationen
Livet var verkligen inte lätt för familjen. Under det första året bodde de sammanlagt halva tiden på sjukhuset och Julias matsituation hade inte fungerat sedan hon föddes och hon kräktes mycket och ofta. Hon överlevde tack vare en sond via näsan ner till magsäcken. Sonden åkte ofta ut och föräldrarna fick själva lära sig att sätta ner den igen. Något som de inte alls kände sig bekväma med.

– Det kändes som att begå övergrepp på sitt eget barn. Till slut fick vi övertala behandlande läkare att låta Julia få en PEG * (Perkutan Endoskopisk Gastrostomi).

* PEG´n består av en sond som går direkt in i patientens magsäck, änden av sonden är försedd med en propp. En hållare närmast huden håller sonden på plats. För mer info se;
http://www.sahlgrenska.se/sv/SU/6/Medicin/GEA/PEGKnapp-och-Gastrotub/

– Med PEG´n blev det bättre och hon började öka något i vikt, men hon fortsatte att kräkas. Trots att vi så småningom hittade en bättre balans mellan matpumpen till PEG´n och Julias kräkningar, så gick hon inte upp tillräckligt. När Julia hunnit bli åtta månader bestämde sig läkarna för att komplettera med en CVK (Central Venkateter) för att kunna ge en total intravenös infusion, dvs. dropp, säger Håkan.

Julia drabbades av flera blodförgiftningar och senare en svår svampinfektion i CVK´n men innan dess hade hon äntligen börjat gå upp i vikt. CVK´n drogs bort och man började åter med PEG´n. Och det verkade som vikten stabiliserade sig något.

Levern förstorad
Läkarna hade även upptäckt att levern var förstorad på grund av alldeles för många blodkärl.
Detta förorsakade också hennes hjärtproblem genom att det blev för ”mycket” blod som skulle pumpas runt. Detta är något man kan åtgärda genom att med kateter gå in via ljumsken och ”limma” igen blodkärlen och på så vis få dem att skrumpna ihop.

– Socialstyrelsen prövade vårt fall och eftersom kompetens saknades i Sverige beviljades vi behandling utomlands, närmare bestämt i Paris. Så när Julia var ca fem månader åkte familjen ner till Paris för operation. Operationen lyckade inte helt, utan vi fick komma tillbaka när Julia var ca 1 år, berättar Håkan.

Denna gång blev Julia förkyld så fort de kom ner, så de fick stanna kvar i Paris över en vecka tills hon var ok att operera. Resultatet blev dock mycket bättre och hon har inte behövt göra om operationen sedan dess.

Svårt med kommunikationen
– Hela första året utvecklades Julia mycket litet. Hon var inte avskärmad men det var inte mycket respons man fick tillbaka. Hon jollrade inte, log inte och försökte mycket lite själv att kommunicera med oss. Alla inom vården som vi träffade skyllde på att hon var så sjuk och att det var därför som vi fick så lite respons. Men jag misstänkte ändå att det var något annat, säger Hélène.

Till en början hade familjen tilltro till att läkarna skulle kunna ställa en diagnos men ganska snart upplevde de att intresset svalnade.

– Man hade önskat att läkarna inom de olika specialiteterna hade konfererat med varandra och genom samarbete kunnat lägga pussel för att få fram en diagnos. Men vi har fått mycket stöd och hjälp, även utan Julias diagnos, av många trevliga och professionella människor i vården. Fast det saknas verkligen bra kommunikation mellan vårdinrättningarna och någon som håller samman och koordinerar, säger Hélène.

Och precis så som det är för många barn med ovanliga syndrom så har livet inneburit mycket sjukvård och många olika specialister att träffa och lära känna genom åren. Julia har kontakt med både läkare och sköterskor inom thorax, onkologi (tumörsjukdomar), gastroenterologi, endokrinologi (tillväxt), neurologi, koagulation och ortopedi.

Diagnos Noonans Syndrom
Diagnosen Noonans var det ingen inom vården som tog upp eller ens misstänkte. Det var när Hélène själv var ute och googlade på sin dotters symtom som hon äntligen en dag hamnade på webbsajten ”Allt för föräldrar”: Här hittade hon information där många av symtomen stämde väl överens med hennes dotters. Hon klickad sig vidare och hittade Noonanföreningens hemsida och genom dem fick hon kontakt med en läkare.

– Jag bokade tid hos läkaren och väl där fick vi bekräftat att det var Noonans syndrom som var Julias diagnos.

Julias **övriga symtom** är att hon är lättblödande och står på K-vitamin på grund av detta. Hon har också en reflux (mat backar upp i matstrupen). Hon har också en ökad benskörhet dock inte genuin osteoporos. Hon bröt det ena lårbenet vid två olika tillfällen vid fyraårsålder. Hjärtat är stabiliserat och öronen har det hittills inte varit några problem med. Hon står sedan fem månader tillbaka på tillväxthormon för att få fart på tillväxten och förhoppningsvis lite mer uthållighet, ökat koncentration och bättre aptit. Och så har hon även en lindrig utvecklingsstörning och går i särskolans årskurs 5.

Detta med att hon är lättblödande fick dramatiska följder när hon för tre år sedan råkade ut för ett ”vanligt” olycksfall på fritids och vid lek ramlade omkull och slog bakhuvudet i golvet.

– När vi kom hem kräktes hon, vilket inte är ovanligt för henne och därför reagerade jag inte så mycket på det. Man kunde också se en antydan till svullnad på ena sidan av huvudet. Senare klagade hon även över huvudvärk och fick Alvedon. Under natten blev det allt jobbigare och hon kräktes, hade mer ont och svårt att komma till ro. På morgonsidan när jag ringde till sjukhuset och frågade om råd tyckte man att vi skulle komma in omgående, vilket vi gjorde, berättar Håkan.

Det visade sig att hon hade en fraktur på skallbenet och en stor blödning mellan hjärnhinnorna. Hon akutopererades men det tog längre tid än beräknat för det var så svårt att stilla blödningen på en så stor yta. Tillslut lyckades man dock. Det verkar som om hon återhämtat sig utan några egentliga men förutom ett stort ärr som syns i det ganska tunna rödlockiga håret på huvudet.

Att ligga på sjukhus
– Julia kommer inte ihåg hur det var när vi var inneliggande som mest. Sist vi låg inne var vid skallskadan då hon även först låg på intensiven. Hon verkade tycka att det var ok. Hon förstod varför hon var där.

Maten fortfarande inte god
Matsituationen är fortfarande inte normal. Hon äter i princip ingenting utan lever på de näringsdrycker hon har fått via ett nutritionsteam på sjukhuset. Dessa dricker hon flera gånger om dagen, även i skolan. Hon provar bara minimalt med mat, kan vara fråga om ett par makaroner eller några riskorn och lite sås ibland.

– Problemet verkar bestå av två delar, dels att hon inte lärt sig tugga rent motoriskt och sedan att hon blivit mentalt rädd för mat och för att sätta i halsen. Hon vet ju liksom inte vad hon skall göra med maten i munnen. Dessutom är hon ovan vid olika smaker och konsistenser.

– Matsituationen har ju inte precis gynnats av dessa eviga kräkningar, kroppen har ju vant sig vid att ”jobba upp” maten och inte ner. Kräkningarna är det som har överskuggat vår vardag och starkt bidragit till känslan av hopplöshet. Att först mata och sonda och sedan kommer allt upp igen, då krävs det en hel del för att orka börja om från början och mata igen dag efter dag.
Det har känts som att det inte har haft någon ände. Men tack och lov så har Julias kräkningar så gott som upphört, det var från ca 7 års ålder som de sakta började minska. Det är en sådan befrielse att inte alltid behöva vara på sin vakt. Hon blir dock mer kräkbenägen vid förkylningar, men det kan man stå ut med.

Själva har Håkan och Hélène lyckats avdramatisera detta med matproblemen och det är ok att Julia inte delar deras matglädje.

– Vi tror att hon kommer att vilja äta tids nog. Hon vill nog vara som alla andra och dessutom delta socialt. Däremot blir hon nog aldrig någon som njuter av mat eller äter mycket.

Hjälp att få
När det gäller den mentala biten så har både föräldrar och Julia gått i terapi. Det är via BUP´s mottagning för funktionshindrade som de erbjudits hjälp. I lite drygt 4 år har Håkan och Hélène gått en gång i vecka och Julia två gånger i veckan.

– Vi kände att Julia hade utsatts för så många situationer där hon inte själv fått vara med att bestämma, t ex på sjukhuset. Vad gör det med ett barn att uppleva att man tvingas till obehagliga och smärtsamma upplevelser?

– Vi har fått mycket gott stöd och bra redskap hur vi på bästa sätt skall kunna hjälpa både oss själva och Julia. Och Julia själv har kunnat

utveckla en bra bild av sig själv, hon vet vem hon är nu och att det är mycket som hon klarar av att göra, hon har fått bättre självförtroende. Även problemet med osäkerheten kring ätandet har vi kunnat bearbeta. Jag tror det är bra att försöka lasta ur ryggsäcken före tonåren då det för de flesta kommer nya identitetskriser. Antagligen kommer vi att behöva söka oss tillbaka till BUP då, säger Hélène.

Släkt och vänner
Eftersom Julia har varit så sjuk har det inte varit lätt för, vänner och far- och morföräldrar att avlasta och ta hand om henne.

– Det har funnits en del rädsla och man kan inte förvänta sig att människor skall tycka det är ok att hantera sondmatning t ex, men de har gjort så gott de har kunnat. När det gäller vänner så har vi nog dragit oss tillbaka en del och hållit oss för oss själva. Men vi har satsat på att resa på lite lättmanövrerade charterresor och det tror jag har varit mentalt bra, veckor att längta efter som gör att man orkar hänga ihop när det är som jobbigast

Båda jobbar deltid och har förstående arbetsgivare som inser att människor i deras situation måste gå ifrån emellanåt för läkarbesök och annat.

Reklamfilmsdebut
Familjen har också tackat ja till att vara med och göra en informationsfilm. Det var Nutricia Nordica AB, ett nutritionsföretag med klinisk nutrition för barn och vuxna, som undrade om de inte ville vara med och göra en informationsfilm om knappar (PEG) och visa hur livet kan fungera även om man inte äter ”normalt”. Det är nämligen deras produkter som Julia dricker.

Julia som person
– De flesta utomstående uppfattar Julia som en glad och social person. Hon är väldigt empatisk och har humor. Vi ser väl mer av de jobbiga sidorna med hennes lättirriterade humör och enorma envishet. Hon har svårt med förändringar och ältar gärna saker. Tidsuppfattning är också svårt för henne, därför informerar vi henne i lagom tid tills något skall hända. Annars kan hon älta i veckor, uthållighet är svårt.

Skolan
Sedan Julia började i särskolan, för två år sedan, har det gått framåt men hon ligger fortfarande mycket efter. Tidigare gick hon i en vanlig skolklass med resursperson.

– Tyvärr förstod de inte i förra skola vilket stöd och pedagogik hon behövde, vilket gjorde att hon kom efter redan från början. I särskolan jobbar man mycket med struktur och tydlighet.
Man jobbar med kort med både symboler och ord och Julia får sina arbetsuppgifter i korgar som hon hämtar från sin hylla. Julia jobbar på bra med alla ämnen och är delaktig i grupparbeten och samlingar.

– Eftersom hon är dåligt motoriskt utvecklad använder hon ibland en Alfasmart för att slippa lägga ner alltför mycket ork på att forma bokstäver och siffror. När det gäller kompisar så har Julia flera kompisar i klassen som hon även leker med på fritiden.

Syskonen
– Konstigt nog verkar inte Gustav ha ”tagit skada” av att ha en lillasyster som Julia som krävt så mycket. Vi har frågat honom och han har inte sagt något om det. Faktum är ju att han inte vet hur det hade varit att ha en frisk lillasyster. Och som den tonåring han är nu så uttrycker han mest att hon är jobbig och provokativ, vilket är rätt åldersdekvat.

– Vi har ju också försökt göra lite saker med enbart honom, som att gå på bio, fotbollsmatcher och liknande. Vi hoppas att han vågar komma till oss om något känns jobbigt men samtidigt kan man inte tjata på honom heller. Andra upplever honom som väldigt trygg och ansvarstagande på typiskt storebrors vis. Lillebror Emils ankomst tror jag har påverkat oss alla positivt. Det är bra för Gustav att även ha ett friskt syskon som han förhoppningsvis kan se som ett stöd när de blir äldre. Det är också bra för Julia att ”växa” litet genom att hon inte längre bara är lillasyster utan också storasyster. Hon är inte längre minst i familjen utan får ta litet ansvar också, som storasyster.

Hur ser ni på framtiden för Julia
– Vi hoppas att Julia som vuxen kommer att få ett eget boende, men med stöd. Hon kommer naturligtvis att behöva oss i familjen mer än vad andra gör och därför känns det viktigt att hon kan bo i närheten av oss. Vi hoppas också att hon kommer att få ett meningsfullt jobb, inte bara en sysselsättning, ett jobb där hon kan få användning sin starka sociala förmåga.

– När man frågar vad Julia ska bli när hon blir stor så säger hon att hon vill ha en pojkvän eller man och att hon skall bli mamma. Hon vill också ha en hund och jobba på bageri. Julia gillar tv-program typ Talang och Lilla Melodifestivalen och drömmer om att själv uppträda. I familjesammanhang uppträder hon ibland med egna små sånger och danser. Hon berättar också gärna historier.

Ågrenskas erfarenheter av barn, ungdomar och vuxna med Noonans syndrom (uppdatering från 2005)

Specialpedagog Ann-Catrin Röjvik, Ågrenska, berättar om sina erfarenheter från Ågrenska av barn med Noonans syndrom hon talade även om pedagogik i ett helhetsperspektiv. Här återges endast delar av informationen.

Några veckor innan varje vistelse går teamet igenom den medicinska information som finns, ser tillbaka på Ågrenskas tidigare erfarenhet av diagnosen och kontaktar därefter varje familj och förskola/skola för att samla kunskap om de behov som finns för varje individ.

Sedan lägger teamet upp ett program som både utgår från specifik kunskap om diagnosen och från informationen från föräldrar och hemskola, samt anpassad specialpedagogik för de enskilda barn som kommer till vistelsen.

Pedagogik i ett helhetsperspektiv
Specialpedagogik utgår från ett helhetsperspektiv där man ser till barnens utvecklingsmöjligheter och de svårigheter som kan uppstå när omgivningen inte är anpassad på ett, för barnet, ändamålsenligt sätt.

– Barn med Noonans behöver ofta specialpedagogiska insatser och några undervisas enligt särskolans läroplan.

– Det är viktigt att ha ett **helhetsperspektiv** och **livsperspektiv** när man när man försöker finna lösningar på olika svårigheter som uppstår för barn med funktionshinder. Det innebär bl a att man skapar en bra kommunikation mellan hemmet, skolan och fritiden (senare även arbetsplatsen) så att mål och strategier blir gemensamma.

För att **hitta bra lösningar** på de problem som uppstår är det viktigt att fokusera på barnets vardag, ta tillvara olika typer av information och kompetens.

– Vardagspedagogik handlar om att ge barnet möjligheter att hantera vardagen, att hitta strategier för att göra barnet delaktigt och självständigt men också prioritera bland kort- och långsiktiga mål, sa Ann-Catrin Röjvik.

En **kartläggning av problemen** är viktig att göra och den kan starta med att man samlar berörd personal från habiliteringen, skolan mm.

– Därefter inventerar och analyserar man resurser och svårigheter, beskriver konkreta problem och orsaker till problemen. Nästa steg blir att prioritera vad man ska arbeta med, i vilken ordning det bör ske och med inriktning på konkreta mål.

Den därpå följande **åtgärdsfasen** med bl a ett skriftligt åtgärdsprogram följs av utvärderingar och revideringar.

För att skolpersonalen ska kunna göra ett bra arbete krävs det att de har **goda kunskaper om det enskilda barnets funktionsnedsättning**, exempelvis när det gäller:

- Graden av utvecklingsstörning

- Eventuella neuropsykiatriska problem av typen ADHD, autism eller autismliknande tillstånd
- Hörsel, syn, motorik
- Språklig och kommunikativ förmåga

– Kunskapen kan skolpersonalen få från barn- och ungdomshabiliteringen, syncentralen, pedagogiska hörselvården, *SPSM (fd Specialpedagogiska institutet) och naturligtvis av föräldrarna som är specialister på sina barn. Skolpersonalen måste också få kunskap om hur, varför och när barnet ska använda olika hjälpmedel, såsom ortoser, ståskal, talapparater mm, sa Ann-Catrin Röjvik.

*SPSM/skolpedagogiska skolmyndigheten (en resurs för skolpersonalen) www.spsm.se .

Vanligt förekommande svårigheter vid Noonans syndrom, med betydelse för barnets vardagssituation är bl a följande:

- Matningsproblem
- Ökad infektionskänslighet
- Hjärtfel
- Specifika ansiktsdrag
- Syn- och hörselnedsättning
- Försenad fin- och grovmotorisk utveckling
- Problem med öga-handkoordinationen
- Språk- och kommunikationssvårigheter
- Inlärnings- och koncentrationssvårigheter
- Beteendeproblematik
- Brister i det sociala samspelet

Det förberedelsearbete barnteamet gör inför varje familjevecka ligger till grund för planeringen av aktiviteter under veckan.

– När vi planerat innehållet i vistelsen för barn och ungdomar med Noonans syndrom här på Ågrenska har vi haft följande i särskild åtanke:

Att stimulera fin- och grovmotoriken genom:

- Fiskdamm och bollekar
- Att plocka snäckor
- Att klippa, pyssla, baka
- Hinderbana, ute och inne

Att stärka sociala samspelet, kamratrelationer, social kompetens, genom att;

- Stödja barnen i kontakter, relationer och handling
- Ge vuxenstöd när så behövs
- Samarbetsövningar och gemensamhetslekar

- Ge positiv förstärkning på det som är bra

Att stimulera språk och kommunikation med hjälp av:

- Stödtecken, bilder och kroppsspråk
- Sång, rim och ramsor
- Språklekar
- Samarbetslekar såsom stafettcharader och ljudmemory

Att minska konsekvenserna av inlärnings- och koncentrationssvårigheterna genom:

- Att ge korta, tydliga och enkla instruktioner med hjälp av tecken och bilder
- Att ge en instruktion i taget
- Individuellt anpassade arbetspass
- Att varva gruppaktivitet med självständigt arbete
- Att varva välkänt med nytt
- Att varva lugna koncentrationskrävande uppgifter med motoriskt mer krävande aktiviteter

Information från föreningen

Ellen Wadenheim har en syster med NS och hon och familjen har varit med i svenska Noonanföreningen under alla år. Ellen har varit aktiv i ungdomsverksamheten. Idag berättar hon om föreningens verksamhet och svara på frågor, en kort sammanfattning följer här.

Svenska Noonan Föreningen bildades av ett antal föräldrar efter en familjevistelse på Ågrenska 1996. Idag har föreningen 269 betalande medlemmar, men det finns även andra typer av medlemskap, läs mer på hemsidan.

Ger råd, stöd och upplysningar
I föreningens uppgifter ingår bl a att sprida information och nya kunskaper till medlemmarna, till beslutande myndigheter, sjukvården, socialtjänsten, skolor och daghem. Därigenom ökar möjligheten att bättre tillgodose barnens speciella behov och rättigheter i samhället.

- Årliga familjekonferenser, med experter inbjudna
- Ungdomsverksamhet (symtombarn), träffar och utbildning sedan 2003
- Kontaktpersoner runt om i Sverige
- Resurspersoner av skilda slag tex läkare, pedagoger mm
- Medverkar på familjevistelser på Ågrenska
- Stort samarbete med Sällsynta Diagnoser (ungdomsträffar med barn och syskon med sällsynta diagnoser)

– Vi samverkar och utbyter information med Noonanföreningar i framför allt England och Tyskland. Den största föreningen i USA har vi inte så mycket kontakt med ännu.

VAD innebär ett medlemskap?

- Träffa andra familjer och enskilda med koppling till syndromet
- Som fullt betalande medlem får man vår informationstidskrift **Noonan Nytt** hemskickad 4ggr/år. Man får även möjligheten att delta i våra familjekonferenser där vi försöker bjuda in olika personer som kan föreläsa om saker som berör våra barn.
- Mer information om medlemskap finner du i föreningens stadgar.

Mer information
För mer information om syndromet, föreningen, föreningens arbete och kontaktpersoner gå in på hemsidan: www.svenska-noonan.org

Syskonrollen

Ann-Marie Alwin är pedagog och sjuksköterska från Göteborg. Hon berättar om syskonen och deras situation. Ann-Marie har arbetat på Ågrenska i många år med just syskonen och deras situation. Hon har erfarenheterna från mer än 140 olika diagnosgrupper och från samtal med barn vid mer än 240 olika familjevistelser.

– Det är inte bara föräldrarna som är i kris efter ett svårt diagnosbesked utan även syskonen. De flesta syskon klarar sig alldeles utmärkt, men barnen med syskon som har neuropsykiatriska diagnoser, såsom Asperger, autism m.fl. har det lite svårare. Deras syskons funktionsnedsättning syns inte vilket gör att syskonets ibland udda beteende kan verka märkligt och stötande. Likaså de med syskon med mycket avvikande utseende där folk enligt barnen ”stirrar på syskonet med avsmak eller allt för stark nyfikenhet”.

Ann-Marie frågade barnen vad man gör när någon stirrar så där förskräckligt, ett barn sa att han brukade räcka ut tungan, en annan var modig nog att gå fram till dem som stirrade och frågade om det var något de ville.

Med åren växer syskonens frågor och tankar som; ”hur kommer det att bli i framtiden”, ”var skall min bror eller syster bo när de blir äldre”, ”vad händer när mamma och pappa inte finns längre” och ”kommer mina egna barn få samma problem”. Andra tankar är;

- Varför får han alltid rätt?
- Varför får inte jag ge tillbaka?
- Jag törs inte vara ensam med min storebror.

- Hur starka kan dom bli när dom blir större?
- Vad gör vi då inte mamma kan hålla honom längre?
- Hur tänker man när man inte har ett språk?
- Jag skäms när min syster gör bort sig.
- Han skall vara min storebror och så klarar han inte de enklaste saker.

– Syskons fantasier ofta värre än verkligheten, därför behöver de få upprepad, livslång information om syskonets tillstånd vartefter tiden går så att de slipper oroa sig för det som kanske inte kommer att hända. Att utgå från deras egna frågor brukar vara lagom nivå inte mer information än de är mogna för.

- När jag passar min syster är jag jätterädd att det skall hända något, så det blir mitt fel.
- Var sitter felet? När kan man bota det?

– Ärftliga diagnoser är också känsligt för barnen att ta upp med sina föräldrar, vem vågar man då fråga? Istället kanske det blir att man hellre går omkring och bär på det. Det är då bra att ha en annan person att fråga. Och föds man som yngre syskon till ett barn med funktionsnedsättningar så börjar man ofta inte fundera på olikheterna med sitt syskon eller sin familj förrän man blivit lite äldre, säger Ann-Marie.

Är all information bra?
Föräldrarna är den vanligaste informationskällan, men nästan alla barn letar på nätet. Som förälder är det viktigt att kolla att det inte är felaktig information som barnen hittar.
Syskongrupper finns också via habilitering, föreningar eller här på Ågrenska. Ibland möts man för en veckas tillvaro och ibland för ett antal möten under en hel termin. Ytterligare informationskällor kan vara läkare, lärare, annan personal, broschyrer och böcker.

- Jag förstår mer än mina kompisar, men det är svårt att förklara.
- Vad är det som är min dumma brorsa och när är det den där adhd´n”?

De positiva sidorna
– Det finns mycket positivt också med att ha en annorlunda syster eller bror, de här syskonen är fenomenala på att tolka kroppsspråk. De har stor förståelse för andra och är duktiga att hitta personen bakom diagnosen. De är mer ansvarstagande, har vidare perspektiv på tillvaron och är tryggare med avvikelser. Det kan givetvis vara svårt att vara mer mogen än sina jämnåriga kamrater men det brukar jämna ut sig.

- Min kompis tjatar jämt om sin finne, men jag har en bror med Asperger. Vi kanske kunde byta, det finns problem och det finns problem
- Jag känner mig speciell för att jag har ett annorlunda syskon.
- Att jag förstår fast han inte kan prata.
- Man får gå före i kön på Liseberg.
- Jag får åka med på läger och det är kul.
- Bra att vi tycker så mycket om varandra.
- Man får lära sig mycket och blir klokare än andra.
- Man kan vara sig själv med honom.
- Jag måste vara väldigt duktig för att mamma och pappa ska se mig

Negativa saker kan vara
Negativa situationer kan vara att barnen skäms när syskonen säger fåniga saker. Att de är jobbigt att komma för sent till skolan för att det funktionshindrade syskonet strulat på morgonen. Att de aldrig vet om man kan genomföra det som planerats, för att syskonet kanske låser sig, får ett utbrott eller en kramp. Även oförståelse från andra, allmänheten är en negativ sak.

Barns råd till andra föräldrar och syskon
Några av de saker som syskonet tagit upp vid nästan alla vistelser är att de funktionshindrade syskonet behöver mer hjälp och omsorg, men inte mer uppmärksamhet! Så ge inte för mycket hjälp, de skall klara så mycket som möjligt själva. De skall heller inte alltid få bästa platsen.

I skolan tipsar barnen om detta

- Jag vill att fröken ska fråga mig ibland hur jag mår
- Har det varit jobbigt hemma kan jag inte koncentrera mig i skolan
- Tänk om man fick göra läxorna i skolan, det är så rörigt hemma
- Rasterna är jobbiga om mitt syskon är ute då också

– Att låta barnet få rita om sina tankar och sina känslor har varit bra för syskonen och sedan kan man diskutera detta med dem, man har något mer konkret att utgå ifrån. När barn ritar väldigt mycket med svart kan det tyda på ilska, ex arga tänder är ofta svarta.

– Sammanfattningsvis så vill syskonen bli sedda och bekräftade och känna sig lika viktiga som sitt krävande syskon. Få mer kunskap vilket ger möjlighet att välja olika sätt att lösa problem på samt att få möta andra som har det på liknande sätt och byta erfarenheter.

Ann-Marie Alwin har gjort en bok om syskons upplevelser som heter **Ensam på insidan, *Syskon berättar*** länk till boken se lästips längre ner i nyhetsbrevet.

Munhälsa och munmotorik (uppdatering från 2005)

Övertandläkare Marianne Bergius och logoped Lotta Sjögreen Mun-H-Center, Göteborg, informerade om munhälsa och munmotorik.

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.

– 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 .

Utmärkande egenskaper som påverkar ansikte och mun vid Noonans syndrom kan vara:

- Små käkar
- Hög gom
- Bettavvikelser
- Tänderna kan komma sent och i annorlunda ordning
- Ökad risk för karies (hål i tänderna)
- Ökad blödningsrisk
- Låg muskelspänning
- Försenad tal- och språkutveckling
- Sug-, tugg- och sväljsvårigheter

Orofacial/odontologisk (mun och ansikte) behandling

- Viktigt att barn tidigt får kontakt med tandvården för förstärkt förebyggande vård Eftersom en del barn kräks mycket och vissa barn behöver äta ofta kan detta medföra en ökad kariesrisk, liksom att viss medicinering kan, som biverkan, ge muntorrhet, som också ökar den risken.
- Tandvården bör vara väl insatt i de problem som kan förekomma för barn med annat tillväxtmönster, då skelettets tillväxt och mognad är försenad, ibland sen pubertet och även behandling med tillväxthormon kan förekomma.
- Avvikande bett kan behöva tandregleras
- Den ökade blödningsbenägenheten medför sällan komplikationer vid tex tandutdragning .
- Personer med hjärtfel kan behöva antibiotika i förebyggande syfte vid blodiga ingrepp i munnen enligt anvisninar från ansvarig hjärtläkare.
- Munmotorisk träning och stimulering är aktuellt vid ätsvårigheter, talsvårigheter och dregling.
- Ät- och sväljsvårigheter utreds och behandlas av specialistteam på sjukhus (nutritionsteam eller dysfagiteam) eller på habiliteringen**.**

Ät- och sväljningssvårigheter

Det är vanligt med matningssvårigheter framför allt under de första levnadsåren. En del barn kräks mycket. På grund av ät- och sväljningssvårigheter behöver en del barn med Noonans syndrom äta ofta och kosthållet kan vara speciellt. Detta medför en ökad risk för karies.

– Hjärtproblem, muskelslapphet, svårigheter att koordinera andning och sugning/sväljning samt anatomiska avvikelser i munnen kan vara

orsaken till ätproblem. Får barnet problem med matningen tidigt och exempelvis sondmatas, kan det vara svårt att komma tillrätta med detta senare. Barn som har dålig aptit saknar ofta motivation att äta. Brister i munmotoriken kan förklara tuggsvårigheter och försenad talutveckling. Munmotorisk träning kan vara till stor hjälp för många av dessa barn. Sådan träning lärs ut av logopeder eller annan personal som arbetar i oralmotoriska team.

Kommunikationsstöd
– Alternativa kommunikationsmetoder, exempelvis tecken som stöd, kan vara till hjälp för barn med försenad talutveckling.

Munmotoriska funktionsnedsättningar

På grund av de munmotoriska svårigheter som nämns ovan så berättade Lotta Sjögreen om olika hjälpmedel och behandlingar vid munmotorisk funktionsnedsättning.

Tuggträning är viktig även om man inte äter mat som tuggas. Mun-H-Center har gjort en bra liten bok som heter just **Tuggskolan** och kan beställas via deras webbplats. Genom tuggskolan så kan man stegvis öva färdigheter som behövs för att kunna äta. Tuggskolan inleds med samtal med föräldrarna och att en målplanering görs upp, sedan så fortsätter man med:

- Träning en gång i veckan, 45 minuter
- Bildstöd och individuella övningsböcker
- Munmotorisk och munsensorisk träning
- Pedagogiska spel vid ättträningen
- Toykit

Titel: Tuggskolan och **Författare: Lotta Sjögreen, Lena Gustafsson**
Beskrivning: Den här boken beskriver hur vi arbetar med tuggskolan. Vi har ett nära samarbete kring varje enskilt barn men Lotta som är logoped har huvudansvar för utredning, behandling och uppföljning och Lena som är tandsköterska genomför träningen tillsammans med barnen. Syftet med tuggskolan är att barn med försenad ätutveckling skall få möjlighet att träna upp olika färdigheter som behövs för att kunna äta och dricka. Metoden har utvecklats i samarbete med psykolog Helena Fagerberg Moss, psykolog och förälder Karin Ennerfeldt och barntandläkare Gunilla Klingberg. De barn som medverkat i tuggskolan och deras föräldrar har hjälpt oss att utveckla metoden och har varit vår stora inspirationskälla.

Med TOYKIT kan du spela datorspel och samtidigt tuggträna
När det är svårt att tugga och tuggmusklerna är försvagade är det viktigt att öva upp tuggtekniken och stärka musklerna, men denna typ av träning upplevs ofta som enformig och tråkig. Därför har en ny metod utvecklats vars syfte är att öka motivationen och intensiteten i träningen. Metodens träningsverktyg kallas TOYKIT och utnyttjar datorn både som återkoppling för den som tränar och för registrering av mängden träning. Vid träningen kan godtyckligt program eller spel användas. Programmet kan vara mus- eller kontaktstyrt.

Bild: TOYKIT framför datorn

Sensomotorisk stimulering
Man kan jobba med någon form av stimulering i munnen (intra-oral taktil stimulering)
detta kallas för ”sensomotorisk stimulering”. Att träna ”sensomotorisk stimulering” är bra för denna grupp av barn efter som många har en ökad känslighet i munnen som gör att de bland annat lätt får kväljningar av mat, tandborstning mm.

Mungymnastik är att träna rörlighet och styrka i just munnen, det finns en mängd olika redskap för olika muskelgrupper i munnen.

Munmotorisk stimulering
Även här har Mun-H-Center gjort en skrift. Skriften innehåller träningsprogram och hjälpmedel som syftar till att förbättra barnets förutsättningar att använda munnen till att äta och för att kommunicera. Munmotorisk träning kan även syfta till att minska dregling och att gynna ansiktsskelettets tillväxt och därmed förebygga bettavvikelser. Det finns också en kortfattad beskrivning av barns munmotoriska utveckling och över vilka olika avvikelser som kan uppstå hos barn med funktionshinder.

Titel: Munmotorisk stimulering och **Författare: Lotta Sjögreen, Gunilla Klingberg**

Fler tips från Mun-H-Center gå in på
http://mun-h-center.se/sv/Mun-H-Center/MHC-Forlag/Bocker-och-skrifter/

Tand och munvård
– Vi anser att era barn bör ha kontakt med specialisttandläkare så att de får rätt vård. De barn med syndromet som har hjärtfel kan också behöva antibiotikaprofylax vid blodiga ingrepp i munhålan t ex vid tandutdragning. Viss medicin kan ge muntorrhet. Kan finnas ökad risk för blödning vid tandutdragning. Hänsyn bör också tas till eventuellt försenad pubertet om tandreglering planeras.

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 inte minst 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 ju påverka salivering mm och även påverka eventuell narkos som kan behövas vid större ingrepp i munnen.

Extra behov
-Innan barnets första besök hos tandvården så 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. Och i de fall som det behövs så kan man också föreslå att tandläkaren kontaktar barnets behandlande läkare inför besöket, säger Marianne Bergius.

Munhygien
När det gäller munhygien så är det viktigt med tandborstning morgon och kväll, barnen kan behöva extra hjälp och uppmuntran och gärna lite extra koll upp till 12-årsåldern. En del kan vara hjälpta av eltandborste. Tänderna kan behöva polering och för många är det bra med plastning av nya tänder med djupa fåror. När det gäller tandkräm så bör alla använda fluortandkräm och sedan kan vissa behöva ett extra tillskott av fluor i form av fluortabletter, fluorsköljning eller fluorlackning.

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.

Information från försäkringskassan (2008)

Britt Åkerström informerar om vilket stöd familjer med funktionshindrade barn kan få från Försäkringskassan. Inledningsvis

lämnas information om den nya organisationen ”Försäkringskassan Sverige”. Försäkringskassan håller på med en stor omorganisation, alla skall få samma service och direktiv. Tanken med omstruktureringen är att modernisera och möta ny teknik samt kundernas nya krav. Bland annat utvecklas Internettjänsterna. Man räknar med att allt fler ärenden enbart eller delvis hanteras via nätet.

Stöd för funktionsnedsatta
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 funktionshindrade ungdomar själva ansöka om handikappersättning 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. From 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.
- Specialkoster
- Behandlingsresor/behandlingsbesök

Vårdbidraget består av fyra olika nivåer (2008),

- ¼ - 2 135 kronor per månad
- ½ - 4 271 kronor per månad
- ¾ - 6 406 kronor per månad
- 1/1 - 8 542 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 funktionshinder 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
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 de 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 de 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

För mer information gå in på www.forsakringskassan.se

Samhällets övriga stöd

Under denna rubrik berättade Cecilia Stocks socionom på Ågrenska om samhällets övriga stöd samt svarade på föräldrarnas frågor, detta återges dock inte här. Söker du information om samhällets stöd så gå gärna in på vår 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 vägledningsfunktion 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

Länktips

Diagnosrelaterade;

- **Ågrenskas Nyhetsbrev**, familjevistelse, Nr 249 (2005) http://agrenskasstiftelse.funka.com/Global/Nyhetsbrev/Noonan05.pdf

- **Ågrenskas Nyhetsbrev**, vuxenperspektivet, Nr 267 (2006) http://agrenskasstiftelse.funka.com/Global/Nyhetsbrev/Noonan,%20vux.pdf

- **Socialstyrelsen** (2005 men uppdatering på gång 2009) http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/noonanssyndrom

- **Informationsskrift** (1999-2001) f.d. Smågruppscentrum http://www.sahlgrenska.gu.se/digitalAssets/1201/1201254_noonan.pdf

- **MHC-basen - Mun-H-Centers databas om orofaciala manifestationer vid sällsynta diagnoser.** Startsidan; www.mun-h-center.se . Länk till info om NS: http://mun-h-center.se/sv/Mun-H-Center/MHC-Basen/Diagnoser/Noonans-syndrom-/

- **Rarelink,** Med hjälp av Rarelink är det möjligt att skapa kontakt mellan personer/berörda som har samma sällsynta diagnos. http://www.rarelink.se eller http://www.rarelink.se/diagnosedetail.jsp?diagnoseId=203

- **Svenska Noonaföreningen**; http://www.svenska-noonan.org/

- **Norge, Foreningen for Noonans syndrom** ble stiftet på Frambu i 1990 og har ca 80 medlemmer (familier med ett eller flere medlemmer med Noonans syndrom). Foreningen er også åpen for fagpersoner og andre interesserte. http://www.frambu.no/modules/diagnoser/diagnose.asp?iDiagnoseId=45&iPageId=12319

- **Tyska noonanföreningen**; http://www.noonan-kinder.de/con/

Övriga;

- ”**Specialpedagogiska skolmyndigheten** SPSM, bildades den 1 juli 2008 för statens samlade stöd i specialpedagogiska frågor. Denna myndighet har övertagit all verksamhet inom

Sisus, Specialpedagogiska institutet och Specialskolemyndigheten.” ”Vår uppgift är att ge specialpedagogiskt stöd till skolhuvudmän, främja tillgången på läromedel, driva specialskolor för vissa elevgrupper och fördela statsbidrag till studerande med funktionsnedsättningar och till utbildningsanordnare.”
www.spsm.se

- **Hjälpmedelsinstitutet och fritidshjälpmedel**
  På HI finns det en speciell sida för fritidshjälpmedel som ger bra tips.
  Se www.hi.se eller http://www.hi.se/sv-se/Hjalpmedelstorget/Fritid/-/Fritid/

- **PALETTO** är ett mångsidigt pedagogiskt hjälpmedel för kommunikation, lärande och utveckling, den användes på Ågrenska. Paletto finns i Bas, Plus och Väggmodell; http://www.kikre.com/default.asp

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 oss till logopeder, 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

- **Talktools, munmotorikterapi mm** Innovative Therapists Int'l, Inc. (ITI) was founded in 1995 by **Sara Rosenfeld-Johnson**. Originally intended as a speaker's bureau and a means to explore and communicate the potential benefits of oral-motor therapy. Today the organization includes its own product brand (TalkTools®), a full-service clinic focused on the remediation of speech and feeding issues (SRJ Therapies™), and is heavily involved in research on oral-motor therapy for speech clarity and feeding safety. www.talktools.net

- **Rolltalk** är en serie av talapparater för människor med nedsatt talförmåga. Kan utskrivas av logopeden. www.falkigel.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

Lästips

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
- Hur gör vi nu? – handbok för föräldrar & lärare om barn med neuropsykiatriska… Monica Eriksson, Brain Books, 2008

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Professor Göran Annerén, Rudbecklaboratoriet, Avd för klinisk genetik, Akademiska barnsjukhuset 751 85 UPPSALA
Tel: 018 - 611 00 00

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

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

Logoped Gunilla Thunberg, DART, Drottning Silvias Barn- och ungdomssjukhus, Kruthusgatan 17, 411 04 GÖTEBORG
Tel: 031 - 739 80 87

ADHD-konsulent Johanna Björk, Tel: 031 - 750 91 76, Mobil: 0705 - 91 12 90, Email: adhdkonsulent@agrenska.se

Kontaktperson i Skåne Ellen Wadenheim, Svenska Noonanföreningen
Fler kontaktpersoner för andra delar av landet finner ni på deras webb http://www.svenska-noonan.org/

Sjuksköterska/speciallärare Ann-Marie Alwin, BILLDAL

Övertandläkare Marianne Bergius, Mun-H-Center, Box 2046
436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 92 00

Logoped Åsa Mogren, Mun-H-Center, Box 2046
436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 92 00

Psykolog Helena Fagerberg Moss, Barn- och ungdomsmedicinska mottagningen Kungshöjd, Kungsgatan 11, 411 19 GÖTEBORG
Tel: 031 - 333 62 00

Utredare Britt Åkerström, Funktionshinder, Försäkringskassan
Box 8784, 402 76 GÖTEBORG
Tel: 010-1167121

Informationskonsulent, Birgitta Gustafsson, Informationscentrum för ovanliga diagnoser, Sahlgrenska akademin vid Göteborgs universitet,
Box 400, 405 30 GÖTEBORG
Tel: 031 - 773 55 90

Specialpedagog AnnCatrin Röjvik, Ågrenska
Box 2058, 436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 91 00

Kursansvarig Marianne Alexanderson, Ågrenska
Box 2058, 436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 91 00