



Prader-Willis syndrom

Nyhetsbrev 293

På Ågrenska arrangeras veckovistelser där familjer som har barn med funktionshinder bor, umgås och utbyter erfarenheter. Under en och samma vecka träffas ett antal familjer med barn som har samma diagnos, i det här fallet Prader-Willis syndrom. Familjevistelser med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 1992, 1994, 2001 och 2007.

Under en familjevistelse är föräldrarnas dagar fyllda med medicinska och psykosociala föreläsningar och diskussioner. Barnen, som har ett eget program, tas då omhand av särskild personal. Faktainnehållet från föreläsningar under en eller flera vistelser på Ågrenska utgör grund för nyhetsbreven som skrivs av Jan Engström, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har föreläsarna möjlighet att läsa och lämna synpunkter på sammanfattningarna. Den medicinska informationen uppdateras fortlöpande i samarbete med föreläsarna, antingen till vissa delar eller i sin helhet. För att illustrera hur problematiken kan se ut, och hur det kan vara att ha ett barn med sjukdomen/syndromet, ingår en fallbeskrivning

Sist i nyhetsbrevet finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna. Sedan år 2000 publiceras nyhetsbreven även på Ågrenskas hemsida, www.agrenska.se.

Följande föreläsare har medverkat vid framställningen av detta nyhetsbrev: Överläkare **Ann Christin Lindgren**, Stockholm, dietist **Ellen Karlge-Nilsson**, Göteborg, enhetschef **Tommy Albinsson**, Eksjö, sjuksköterska **Andreas Tallborn Dellve**, Göteborg, logoped **Susanne Bäckström**, Göteborg, specialpedagog **AnnCatrin Röjvik**, Göteborg, sjukgymnast **Birgitta Althoff**, Västerås, övertandläkare **Gunilla Klingberg**, Göteborg, logoped **Åsa Mogren**, Göteborg, handläggare **Britt Åkerström**, Göteborg, socionom **Anna Lindfors**, Göteborg, specialpedagog **Astrid Emker**, Göteborg, informationskonsulent **Birgitta Gustafsson**, Göteborg, föreningsrepresentant **Ia Bjärgö**, sjukgymnast **Birgitta Althoff**, Västerås

Innehållsförteckning

Medicinsk information	3
Genetik/ orsaken till PWS	3
Tidiga symptom vid PWS	5
Hanna har PWS	5
PWS första faser	6
Hanna utvecklas motoriskt. Hanna får hjälp av dietist	7
Kost	7
Den mentala utvecklingen.	10
Symptomkriterier och tilläggsymptom	10
Hanna får diagnosen PWS	10
Hanna börjar skolan	11
Omhändertagande vid PWS	12
Tillväxthormonbehandling	12
Hanna behandlas med tillväxthormon	13
PWS, ungdomstiden samt vuxen ålder	14
Hanna idag	14
Kommunikation	15
En fungerande vardag	17
Rörelse och samspel	20
Möjligheter till delaktighet och aktivitet i vardagen	21
Funktioner i och kring munnen	23
Familjesituationen, syskonrollen	24
Information från Ågrenskas barnteam	28
Samhällets stöd	29
Information från försäkringskassan	31
Föreningsinformation	33
SmågruppsCentrum informerar	33
Här kan man få mer information	34
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	34

Här når du oss!

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

Medicinsk information

Överläkare Ann Christin Lindgren, Astrid Lindgrens Barnsjukhus, Stockholm, informerade 2001 och 2007 om medicinska aspekter på Prader-Willis syndrom, i fortsättningen förkortat PWS. Följande information är hämtad från dessa Ann Christin Lindgrens båda föreläsningar.

-Jag har PWS som specialintresse sedan 20 år och har skrivit en avhandling 1998 om tillväxten vid PWS.

Med syndrom menas en samling symptom som är gemensamma för flera barn.

-1956 beskrev läkarna Prader, Labhart och Willis symptom hos fem barn. Barnen hade det gemensamt att de var överviktiga, de var muskelsvaga i nyföddhetsstadiet och de hade en psykomotorisk utvecklingsförsening. Samtliga var korta och hade en sen pubertetsutveckling med dåligt utvecklade könsorgan. Alla hade dessutom typ-II-diabetes.

I slutet av 1970-talet utvecklades kunskaperna mycket kring PWS. I ledningen för det arbetet stod bl a professor Martin Ritzén på Karolinska sjukhuset i Stockholm. Den positiva utvecklingen har sedan fortsatt och nya kunskaper har kommit fram på området.

PWS är en **neurogenetisk sjukdom** vilket innebär att symptomen kommer från hjärnan och har en genetisk orsak. Sjukdomen, som innebär att hypotalamus inte fungerar som den ska, är inte ärftlig och det finns heller inga könsskillnader.

Ett barn på 15-30 000 födda i Sverige har sjukdomen, vilket betyder att det i genomsnitt föds 4-8 barn med PWS/år i Sverige.

Genetik/ orsaken till PWS

Varje människa föds med 46 kromosomer. 22 par är s k kroppskromosomer och ett par är könskromosomer. Hälften av kromosomerna kommer från mamman och hälften från pappan

I kromosomerna finns generna, våra anlag. Idag är 30 000 av dessa gener kända.

Den vanligaste orsaken till PWS (ca 70-75 % av fallen) är att det antingen saknas en del (**deletion**), eller att det finns en skada på kromosom 15 (inom området q 11-13) från pappan.

-Saknas motsvarande del av mammans kromosom får barnet ett annat syndrom, Angelmans syndrom, se Ann Christin Lindgren.

PWS kan också orsakas av att barnet fått en dubbel uppsättning av kromosom 15 från mamman och ingen alls från pappan. Detta kallas **maternell disomi** och är till 25-30 % orsaken till PWS.

De ovanligaste orsakerna till PWS är **imprintingmutation** (mindre än 5 %) vilket innebär en inaktivering av delar av pappans kromosom, samt **translokation** (mindre än 1 %) då det sker ett utbyte av kromosomdelar mellan olika kromosomer, vanligast mellan kromosomerna 12 och 15.

-Translokation och imprintingmutation är de enda ärftliga orsakerna till PWS. Det här innebär att ytterst få familjer får flera barn med PWS.

Den vanligaste orsaken till PWS (deletion) upptäcks med hjälp av ett enkelt blodprov och DNA-test.

På senare tid har man funnit flera kandidatgener (Necdin, SNRP-gener) som tros samspela vid PWS

De genetiska avvikelserna leder bl a till störningar i hypothalamus.

-Hypothalamus, som ligger strax ovanför hypofysen i mellanhjärnan, är en "omkopplingsstation" för signaler från högre och lägre delar av hjärnan. I hypothalamus finns centra som reglerar aptit, tillväxt, könsutveckling, mm.. Barnen får symptom som härleds till någon slags defunktions i hypothalamus, vilken också har som uppgift att styra aptit- och hungerkänslor, könsutvecklingen och tillväxten.

Idag vet man att barn med PWS har en brist på tillväxt- och ämnesomsättningshormon (GH) och ofta låga nivåer av hormon som stimulerar könsutvecklingen (FSH). Hormon som stimulerar sköldkörteln kan också vara för låga.

Tidiga symptom vid PWS

Tidiga karaktäristiska symptom för PWS är svaga fosterrörelser **under graviditeten** och att barnen ofta föds i säte.

I **nyföddhetsfasen** är barnen uttalat muskelsvaga, särskilt uttalat i nacken och övre bålen, har ett svagt skrik och värmeregleringssvårigheter samt spolförmiga händer och fötter beroende på avsaknad av muskulatur.

-Barnen har ofta andningsstörningar orkar ofta inte ta bröstet/flaskan utan måste sondmatas. Deras saliv kan vara tjock och skummande. Pojkarna har liten penis och pungen är ofta tom. Testiklarna har inte vandrat ned utan ligger inne i kroppen. Flickornas könsorgan har inte lika tydliga skillnader gentemot det normala, men deras blygdläppar och klitoris är mindre. Hos båda könen är orsaken otillräckligt med könshormon, sa Ann Christin Lindgren.

Hanna har PWS

Hanna, 7 år, kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med pappa Per, mamma Birgitta och syster Kajsa, 5 år.

Birgittas graviditet med Hanna var till att börja med normal. Men när två månader återstod av graviditeten slutade Hanna att växa.

-När en månad återstod förlöstes hon akut eftersom tillväxten hade upphört. Hanna vägde då 1890 gr och var 46 cm lång, säger Birgitta.

Hanna var mycket muskelslapp och fick ligga kvar på avdelningen för för tidigt födda barn en månad. Den första natten låg Hanna i kuvös, sedan fick hon ligga på en varmvattenbädd. Maten fick hon genom sond i näsan.

-Man tog en massa prover och misstänkte redan då en muskelsjukdom. Men proverna visade inte något ovanligt och man tyckte att vi skulle avvakta och se, säger Per.

Efter en månad på BB kunde Hanna fortfarande inte suga själv. Näs-sonden hade bytts ut mot en munsond.

-Hon kunde tillgodogöra sig maten bra och gick stadigt upp i vikt, men hennes händer, fötter och ansikte förblev relativt små, säger Birgitta.

Efter det att familjen kommit hem fortsatte man gå på kontroller med Hanna, utan att man fann något ovanligt.

-Hanna hann bli ganska rund redan vid ett halvårs ålder. Hon sov mycket och rörde sig lite. Vid åtta månaders ålder fick Hanna hjälp av en sjukgymnast som kom hem till oss en gång i veckan. Vi fick också lära oss att använda ett speciellt träningsprogram för Hanna. De fin- och grovmotoriska framstegen blev trots det få. Vid den här tiden kunde vi i alla fall sluta att sondmata Hanna, säger Per.

PWS första faser

Efter nyföddhetsfasen kommer barnen in i **spädbarnsfasen**.

-Under den här fasen blir det alltmer uppenbart att barnen har en *psykomotorisk utvecklingsförsening*, särskilt tydliga blir problemen med grovmotoriken. Under spädbarnsfasen får barnen ett mer *typiskt utseende* med litet ansiktsskelett, smal panna och näsa, mandelformade ögon samt å fötter och händer. Uppfostringsvårigheterna kvarstår under större delen av fasen, sa Ann Christin Lindgren.

Hypopigmentering, d v s underpigmentering med blå ögon och ljus hår, blir tydlig hos en del av barnen (de med deletion), eftersom den sk pigmenteringsgenen ligger i området i kromosom 15 som är deleterat.

Under **barndomsfasen** kan intresset för mat öka snabbt och leda till *hyperphagi*, d v s att barnen äter för mycket.

-Till att börja med gläds föräldrarna åt att barnet nu börjar äta, men glädjen förbyts snart i oro när barnen istället snabbt blir överviktiga, eftersom de saknar signaler för mättnad. Fettfördelningen med mycket fetma på nedre delen av magen och på låren är också typisk.

Humörutbrotten blir mer utpräglade och svåra att hantera.

Barnens tillväxt är oftast avvikande. Från att ha fötts normalviktiga med normal längd tappar barnen både i vikt och längd under det första levnadsåret. Senare får de heller inte normal pubertetstillväxtspurt. (se mer om tillväxthormonbehandling under särskilt kapitel)

Den *mentala utvecklingsförseningen/-störningen* blir mer uppenbar under barndomsfasen och många av barnen har någon form av *autism-spektrumstörning*.

När det gäller ytterligare symptom så är många av barnen mycket *smärttåliga*, en del *skelar* och många (85 %) utvecklar *skolios*, ryggradskrökning och *kontrakturer* (inskränkt ledrörlighet).

-Skoliosen kan, p g a muskelsvagheten, komma mycket tidigt innan barnet ens börjat belasta kroppen. Sjukgymnastik och tillväxthormonbehandling kan stärka muskulaturen.

Sömn- och andningsbesvär, ofta med andningsuppehåll (sömnapnéer), fortsätter under uppväxtperioden.

-En del av barnen sover med öppen mun och snarkar dessutom, vilket förvärrar sömn- och andningsbesvären. Detta innebär att barnen ofta är mycket trötta. Vi vet inte riktigt om tillväxthormonbehandling kan påverka andningen. I vilket fall är det viktigt att göra s k andningsregistrering och upprepa den om nödvändigt, sa Ann Christin Lindgren.

Hanna utvecklas motoriskt. Hanna får hjälp av dietist

1,5 år gammal kunde Hanna sitta utan stöd och hasade sig fram på stjärten. Hon började på daghem och det bidrog ytterligare till att Hanna utvecklades motoriskt.

-Hon kunde emellertid inte krypa och hon gjorde inga ansatser att försöka resa sig upp. Hennes tal utvecklades inte normalt men hon kunde säga mamma och pappa. Eftersom hon börjat bli lite rund fick vi träffa en dietist och Hanna fick anpassad kost. Det märkliga var att hon alltid åt det vi satte fram till henne och aldrig själv visade att hon ville ha mat. Trots att hon inte fick särskilt mycket mat fortsatte hon att gå upp i vikt, säger Birgitta.

Hanna fick en assistent på daghemmet och då och då kom en sjukgymnast dit och hjälpte till med ett träningsprogram för Hanna.

-Finmotoriken fungerade mycket bättre än grovmotoriken och Hanna kunde ganska tidigt äta själv med sked, säger Per.

Kost

Dietist Ellen Karlge-Nilsson, Drottning Silvias barn- och ungdoms-sjukhus, Göteborg, informerade om kost vid PWS.

-Mängden mat och dryck till barn med PWS bör vara anpassat efter barnets behov. Både mat och dryck bör innehålla så lite socker och fett som möjligt och vara fiberrikt. Det bör finnas struktur och regler kring och under måltiderna.

Maten kan behöva anpassas för att

- ☒ tillgodose behovet av vitaminer + mineraler
- ☒ ge mättnad men ändå ge mindre energi (=kalorier) jämfört med jämnåriga friska barn
- ☒ ge trygghet
- ☒ normalvikt eftersträvas
- ☒ bibehålla eller förbättra rörlighet och sömn
- ☒ förebygga sjukdomar

-Typiskt för barn med PWS är att de gärna pratar om mat, vill veta i förväg vad och när man ska äta. För de här barnen är dagens huvudattraktion maten. När de äter så äter de fort. Behovet av vitaminer och mineraler är lika stort hos barnen med PWS som hos andra, men energibehovet är lägre, sa Ellen Karlge-Nilsson.

Protein finns i kött, fisk, ägg, linser, bönor och fettlåga mjölkprodukter.

-Protein består av olika aminosyror, varav vissa är essentiella, vilket innebär att kroppen inte kan tillverka dem utan de måste tillföras kroppen via maten. Välj fettlåga produkter.

Kolhydrater är ett samlingsnamn för stärkelse (ris, potatis, bröd och pasta), sockerarter och kostfibrer (grönsaker, grovt bröd, frukt och flingblandning. Undvik socker.

Fett av olika typer som alla innehåller lika mycket energi:

- ☒ *mättat fett*, kött, mjölkprodukter mm
- ☒ *enkelomättat fett*, oliv- och rapsolja, oliver mm
- ☒ *fleromättat fett*, fet fisk, linfrö-, majs-, solros- och druvolja

En liten mängd fett/dag som innehåller alla tre sorterna ger en bra fettkvalité.

Dryck: bör helst vara vatten.

-Många föredrar allt annat än vatten men det går att ändra på. Var envis, smaksätt med osötade bär och vänj av med att dryck måste smaka något.

-Hur mycket sött och fett man äter är en vanesak, men det går att förändra. En bra tumregel är att fylla halva tallriken med grönsaker, en fjärdedel med kött/fisk/vegetariskt och en fjärdedel med potatis/ris/pasta. Väljer man nyckelhålmärkt mat innebär detta att varan innehåller lite fett, socker och salt, men mycket fibrer. Man ska också tänka på att portionerna inte blir för stora, sa Ellen Karlge-Nilsson.

-Ni i barnens omgivning påverkar oerhört mycket vad barnen har och kommer att få för åsikter om olika sorters mat. Det är ni som kan "sälja in" lämplig mat i deras vardag och "fasa ut" mindre lämplig mat.

Hungriga barn äter gärna för mycket och för fort. Att dela upp måltiden i två mindre portioner kan vara ett sätt att "bromsa" när det går för fort.

-Belöna inte med mat eller godis när ni tycker att barnen gjort något bra..

Tre huvudmål och tre mellanmål/dag är en bra regel.

-En person med PWS kan inte ta ansvar för vad och hur mycket han/hon äter. Men det underlättar om det finns regler som de känner väl till. Räkna aldrig med att de avstår om de erbjuds någonting att äta.

I bra rutiner bör ingå att

- ☒ ha samma måltidsordning varje dag
- ☒ introducera goda vanor och regelbundna måltider tidigt och sedan vara konsekvent och hålla dem
- ☒ inte handla hem mer än vad som ska gå åt
- ☒ servera maten på små tallrikar
- ☒ undvika serveringsfat med mat på bordet
- ☒ lära sig ett sätt att mäta vad en lagom portion är.
- ☒ informera släkt o vänner vad som gäller

-Om ni ska gå på fest eller på restaurang ta då reda på vad som ska serveras och ta eventuellt med alternativ mat.

-Tyck aldrig synd om barnen när det gäller deras diet, hjälp dem istället att leva med det, menade Ellen Karlge-Nilsson.

Den mentala utvecklingen.

Symptomkriterier och tilläggsymptom

Barnens intellektuella kapacitet är i de flesta fall nedsatt och de är senare i sin mentala utveckling. 5 % av barnen är normalbegåvade och klarar normalklass upp till mellanstadiet, 5 % har grav utvecklingsstörning..

-Därefter får de flesta sådana avvikelser i beteendet att de inte kan gå i vanlig klass. För 60-70 % av barnen med PWS passar särskola bäst och för resten är träningsklass lämpligast. Många lär sig läsa och skriva utmärkt, men i tonåren får de flesta inlärningsproblem och svåra humörsvängningar. Särskilt svårt har barnen med matematik och deras korttidsminne är sämre, sa Ann Christin Lindgren.

Ann Christin Lindgren tog också upp vissa komplikationer som kan följa på övervikt, men som inte är orsakat av PWS, t ex typ II-diabetes och hjärtproblem.

Barnens muskelmassa är mindre än normalt. I stället har de ett överskott av fettvävnad.

-När man ställer diagnos finns det ett antal symptom som är överordnade och som måste finnas med för att ett barn ska få diagnosen. Dessa symptom är muskelsvaghet, uppfödningssvårigheter, dåligt utvecklad pubertet och dåligt utvecklade könsorgan, fetma, sen psykomotorisk utveckling, omättlig aptit och ett speciellt utseende.

Dessutom finns följande, mer underordnade kriterier, som förekommer i olika utsträckning; nedsatta fosterrörelser, beteendestörningar, sömnsvårigheter, kortvuxenhet, små händer och fötter, ögonproblem, talsvårigheter.

-Slutligen talar vi om så kallade stödjande fynd; tidig hudpubertet, hög smärtröskel, oförmåga att kräkas, rubbad kroppstemperatur och skolios (ryggradskrökning).

Hanna får diagnosen PWS

Vid 2,5 års ålder hade Hanna vid ett flertal tillfällen fått träffa en neurolog på grund av den försenade grovmotoriska utvecklingen.

-Vid ett rutinbesök sa neurologen plötsligt att han trodde att Hanna hade PWS. Vi fick veta att Hanna troligen skulle bli jättetjock och

utvecklingsstörd. Det var en fruktansvärd chock för oss att helt oförberett få höra detta, säger Birgitta.

När chocken lagt sig tog Birgitta och Per själva reda på lite mer om PWS.

-När vi fick mer relevant information om PWS insåg vi ju att Hanna hade fått en riktig diagnos. Nya undersökningar gjordes, bl a ett kromosomprov, som ytterligare bekräftade diagnosen. I huvudsak var det en lättnad att få reda på vad som var annorlunda med Hanna. Nu kunde vi ta itu med problemen på ett annat sätt och gick med i RBU, säger Per.

Knappt tre år gammal kunde Hanna gå själv utan stöd. Hon pratade mycket, men det var ett otydligt tal.

-Hanna fick något år senare hjälp av en talpedagog som arbetade mycket med tecken. Förstärkning av talet med tecken nappade Hanna på och hon lärde sig snabbt att använda dem när hon behövde, säger Per.

Hanna börjar skolan

Efter diagnosen skärptes kostrekommendationerna för Hanna.

-Men matsituationen har aldrig varit något problem hos oss. Hanna och vi andra har alltid ätit samma mat och Hanna har alltid varit nöjd med den mängd mat hon fått. Innan vi fick diagnosen var ju Hanna ganska rund. Efter diagnosen föreslog dietisten en gräns på 800 kcal/dag för Hannas del. Det innebar att Hanna kunde äta i stort sett samma mat som de andra barnen på daghemmet, men i reducerad mängd. Hon fick aldrig smör på smörgåsarna och alltid frukt till mellanmål. I praktiken blev det inte så stora förändringar hemma. Ibland har vi exempelvis gjort två olika såser, etc, säger Birgitta.

Inför skolstarten gjordes en utvecklingspsykologisk test på Hanna. Den visade att Hanna hade en utvecklingsförsening på i genomsnitt ett år.

-Hennes tal var fortfarande otydligt, men det blev bättre och bättre efterhand. Personalen på habiliteringen rekommenderade att Hanna började i grundsärskola. Eftersom vi också trodde att det skulle passa henne så fick det bli så, säger Per.

Inför skolstarten ordnades ett informationsmöte med skolpersonalen.
 -När Hanna sedan började skolan fungerade allt mycket bra. Hon fick börja i en klass med en lärare, en assistent och bara fyra elever när hon var sex år gammal. På fritidshemmet har hon kvar sin tidigare assistent, säger Birgitta.

Omhändertagande vid PWS

I de PWS-team som finns på många av de större sjukhusen, ingår barn- eller habiliteringsläkare, dietist, sjuksköterska, sjukgymnast, logoped, psykolog/psykiater. Dessutom kan teamen konsultera andra specialister, exempelvis ögonläkare.

Ett förslag till riktlinjer för omhändertagande av barn och vuxna med PWS är utarbetat och finns att tillgå på barnläkarföreningens hemsida på nätet, www.blf.net

När det gäller behandlingen av barn bör följande ingå:

- ☒ strikt anpassad kosthållning
 - ☒ regelbunden fysisk aktivitet
 - ☒ behandling med tillväxthormon, könshormoner och andra hormoner som det finns brist på
- Man har funnit gynnsamma effekter av tidig tillväxthormonbehandling av små barn, med start före 18 månaders ålder.

Tillväxthormonbehandling

Ann Christin Lindgren berättade om en studie omfattande 30 barn i åldern 3-12 år, med tillväxthormonbrist. De behandlades med tillväxthormon och följdes under 2,5 år

-Det första året barnen behandlades växte de 10-16 cm, mot normalt 6 cm. Fetman minskade och muskelmassan ökade. Barnen blev mer aktiva och starkare i sina muskler. Deras kroppsform och ansiktsform förändrades märkbart till det bättre.

Efter två års behandling för hälften av gruppen och ett års behandling med större dos för den andra halvan, avbröts studien.

-Resultatet av studien var inte bara den att barnen växte mer. Kroppssammansättningen förändrades. Många av barnen blev slankare och starkare. Fördelningen fett/muskler förändrades så att barnen fick mer muskler och orkade mer. Flera föräldrar ansåg också att barnen mådde mycket bättre psykiskt sett. Deras humör stabiliserades och aggres-

sionsutbrotten blev färre. Ingen familj har rapporterat att barnens aptit blivit större och att de krävt att få mer mat.

Ann Christin Lindgren berättade också att barnen som ingått i studien fått en förbättrad andningsfunktion, så som ventilering.

-Många av barnen med PWS underventilerar, dvs deras blod syresätts inte tillräckligt bra under delar av dygnet. Andningsfunktionen, som påverkas av en signalsubstans från hypothalamus, stimuleras i normala fall av koldioxidhalten i luften. Men barn med PWS tycks inte vara lika känsliga för koldioxidhalten i luften. Under studiens gång tycks den här känsligheten ha ökat.

Ann Christin Lindgren menade att barn med PWS alltid bör utredas med frågan om de har tillräckligt med eget tillväxthormon. Har de en brist bör de behandlas med tillväxthormon. Och den behandlingen bör då sättas in så tidigt som möjligt, så att barnen därmed tappar så lite som möjligt i längd.

-Sedan sommaren 2000 är det, efter hårt motstånd, tillåtet att behandla barn med tillväxthormon utifrån avvikelser i längd och kroppssammansättning. Behandlingen kräver emellertid verifierad PWS och att barnen står på diet. Utan diet blir resultaten inte alls lika bra. I puberteten kan det bli aktuellt med könshormonbehandling och tillförsel av andra hormoner vid brist, sa Ann Christin Lindgren.

Hanna behandlas med tillväxthormon

Efter det att Hanna fått en mer fettreducerad diet planade hennes tillväxtkurva ut. Ungefär kring skolstarten gjordes en hel del tester för att se om Hanna hade tillväxthormonbrist.

-Testerna visade att Hanna hade något låga halter tillväxthormon och man bestämde att hon skulle behandlas med extra tillväxthormon. Då låg Hannas längd cirka 2-3 längdkurvor under genomsnittet. Behandlingen började med en låg dos tillväxthormon under tre månaders tid. Eftersom det inte gav någon märkbar extra tillväxt höjde man dosen till "normalnivå". Tre månader senare hade Hanna vuxit 3 cm. Hon hade dessutom blivit mycket starkare i sina muskler. Hon fick mer ork och blev gladare till humöret. Utbrotten av ilska, som hon tidigare haft då och då, blev färre, säger Per.

PWS, ungdomstiden samt vuxen ålder

Under *ungdomstiden* blir beteende- och inlärningssvårigheterna allt tydligare och utvecklingsstörningen kan leda till depressioner och psykoser.

-Underventileringen ger fortsatta sömnproblem. Puberteten är förse- nad och underutvecklad och pubertetsspurt saknas ofta. Kvinnorna är mycket sena med att få menstruation, för en del kan det dröja upp till 30 åå. Hudpuberteten kan däremot komma väldigt tidigt, redan när barnen är 6-7 år, sa Ann Christin Lindgren.

Ann Christin Lindgren känner till tre stycken kvinnor med PWS som fått barn, men inga män som blivit pappor.

-Testiklarna är ofta små och underutvecklade. Biopsier som tagits ur testiklarna visar ändå att det finns spermier, men att de är få. Detta innebär att man måste förutsätta att män med PWS ändå är fertila.

Barnen med PWS behöver behandlas med könshormoner för att pu- berteten ska få ett naturligt förlopp och bentätheten utvecklas normalt.

I *vuxen ålder* är det vanligt att män och kvinnor med PWS får olika komplikationer orsakade av sjuklig fetma, exempelvis diabetes typ II, hjärtproblem och andningsproblem. Beteendeproblemen och proble- men med onormal hunger består.

Hanna idag

Idag har Hanna ett utseende som är mindre typiskt för PWS än hon hade för bara några år sedan.

-Tack vare hormonbehandlingen har hon blivit betydligt resligare och smalare och hon rör sig betydligt säkrare än tidigare. Skelningen är opererad. Hanna har inte hög smärttålighet, tvärtom, och heller inget tandövertal. Hon pratar mycket, men det mesta är väldigt otydligt. Därför använder hon fortfarande tecken som stöd till sitt tal när hon behöver, när vi inte förstår henne. Med jämna mellanrum träffar hon logopeden, säger Per.

Var tredje månad kontrolleras Hannas tillväxt och hälsa.

-Tillväxten är mycket bra, så det är vi väldigt nöjda med. Men hon är fortfarande lite muskelsvag och har dålig balans, även om den också har förbättrats. En gång om året träffar hon en sjukgymnast. Vi har fått ett träningsprogram som Hanna arbetar efter. Hon är inte alls ovillig

att röra på sig. Vi tycker nog att Hannas problem är förhållandevis lindriga i det här skedet, säger Birgitta.

Kommunikation

Logoped Susanne Bäckström, DART, Kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionshinder, Göteborg, informerade om alternativ och kompletterande kommunikation, AKK. DART är ett resurscenter avsett för både vuxna och barn med funktionshinder.

På DART gör man utredningar och utprovningar av hjälpmedel, anordnar utbildningar för föräldrar och personal, bedriver forskning och utvecklingsarbete.

-Vi arbetar i team och i nära anslutning till Specialpedagogiska Institutet. Oavsett vilket alternativt kommunikationssätt barnet använder så tycker jag att man ska börja så tidigt som möjligt. I hemmet använder man kanske inte kommunikationshjälpmedel i så stor utsträckning, man förlitar sig mer på kroppsspråk, ljud och andra signaler och oftast går det bra. Utanför hemmet, i andra miljöer med andra människor som kanske inte känner barnet så bra, så är behovet av hjälpmedel större. Alla vuxna personer runt barnet måste vara överens vad man vill med exempelvis ett kommunikationshjälpmedel, annars fungerar det inte, sa Susanne Bäckström.

Kommunikation är:

- ☒ när en människa påverkar en annan människa, ofta med avsikt
- ☒ när minst två människor sänder/tar emot information, ofta samtidigt
- ☒ någonting som alla människor sysslar med och som är svårt att undvika

-Kommunicerar gör vi av olika anledningar; exempelvis för att få konkreta behov uppfyllda, för att känna gemenskap, för att få och ge information.

Kommunikation kan ske på många olika sätt:

- ☒ tal
- ☒ röst
- ☒ gester, ansiktsuttryck, mimik
- ☒ teckenspråk
- ☒ större kroppsrörelser, fysisk placering i rummet
- ☒ skrift

- ☒ bilder
- ☒ med dialekt, ordval, kläder, frisyr, fysisk handling, mm

När barnet har **kommunikationssvårigheter** är kopplingen mellan uttryck, innehåll och avsikt ibland oklar.

-Barnet kan ta initiativ som kan vara svåra att upptäcka, vilket kan innebära att samspelet påverkas negativt, att barnet tar färre initiativ till kommunikation och inte svarar så mycket. En negativ spiral startar som innebär att vi vuxna tar över och dominerar samtalen, t ex genom att både fråga och svara, alternativt tar färre initiativ till kommunikation, vilket ytterligare försämrar barnets möjligheter. Därför behövs AKK, sa Susanne Bäckström.

Alternativ och Kompletterande kommunikation, AKK används när den vuxne och barnet behöver extra stöd för att kunna tala med varandra på ett bra sätt.

-AKK används också för att stötta barnets delaktighet och utveckling när det gäller språk, tänkande och identitet. Som visuellt hjälpmedel kan AKK användas i förberedande syfte, t ex bilder i schema för att tydliggöra tiden och bilder i seriesamtal för att visa sociala regler.

AKK innefattar barnet, redskapen och omgivningen, d v s *någon* att tala med och *något* att tala om. Redskapen kan vara bilder, Bliss, pictogram, manuella tecken, ljud, talande hjälpmedel mm. Omgivningen innefattar den fysiska och psykosociala miljön, inte minst kunskap, attityder och intresse hos de människor som barnet samspekar med.

AKK hämmar inte talutvecklingen. Tvärtom så visar all forskning att talutvecklingen gynnas av AKK. Ju tidigare man kommer igång med AKK desto bättre är det.

AKK väljer man med utgångspunkt från bl a:

- ☒ kroppsfunktioner, aktivitet och delaktighet
- ☒ barnets och de närståendes problem och resurser i vardagsaktiviteter
- ☒ barnets utvecklingsbehov
- ☒ tillgänglighet

-Det är viktigt formulera tydliga mål utifrån problem som det enskilda barnet har, utvärdera, ändra och utveckla metoden.

En viktig förutsättning för att få **AKK att fungera** är att hjälpmedlen används och att vuxna är förebilder som visar hur hjälpmedlen ska användas.

-Det är också viktigt att hjälpmedlen finns till hands så mycket som möjligt och inte läggs undan bara därför att de inte används hela tiden. AKK fungerar också bara om barnet får rätt hjälpmedel till sina olika behov och att både vuxna och barn förstår vad de ska användas till. Man måste också ge barnet tid och inte förvänta sig att hjälpmedlen omedelbart fungerar som man tänkt sig, sa Susanne Bäckström.

En fungerande vardag

Enhetschef Tommy Albinsson, Eksjö, informerade och diskuterade med föräldrarna kring ämnet *En fungerande vardag*.

-En fungerande vardag bygger på en positiv människosyn, vardagsnära metoder, fokus på att hitta lösningar samt en tro på att det är möjligt att förändra och förbättra. Det är också viktigt att inte låta funktionshindret skymma individen/människan.

En mycket god hjälp för en fungerande vardag är *scheman*, dagscheman, veckoscheman, matscheman och mycket struktur.

-Det ska vara scheman som är enkla och tydliga och bygga på ett intresse hos barnet.

För att *förändra ett negativt beteende* krävs:

- ☒ förstärka positivt beteende genom att uppmärksamma, uppmuntra och berömma det som är bra
- ☒ att man "täpper till" lockelser i närmiljön, exempelvis glasskiosk och närbutik
- ☒ utgå från konkreta problem och inte det negativa beteendet i sig och diskutera sedan lösningar
- ☒ rollspel av negativa beteenden kan göra det oönskade beteendet tydligt
- ☒ skilj på vad som är normalt för alla barn och vad som har med PWS att göra.
- ☒ tydliga gränser
- ☒ förebygg negativa beteenden med ett enkelt och tydligt språk

Vredesutbrotten ökar oftast när man börjar använda scheman av olika slag och rutinerna bryts.

-Det är viktigt att tona ner sina egna känslor, lära sig stå ut och uthärda och inte ge efter. Rutiner innebär trygghet, så länge de inte bryts. Problemet är att ibland krävs viss flexibilitet och det är bra om det kan ingå i enkla scheman på något sätt.

Samma frågor och ifrågasättande kommer tillbaka om och om igen och då är det viktigt att ha samma svar.

-Om barnet försöker skada sig själv gör man bäst i att bara hålla om barnet, sa Tommy Albinsson.

Tommy Albinsson berättade mer ingående om August, 14 år som har PWS. Följande ger viss information om hans problem och de åtgärder som vidtogs:

- ☒ kraftigt överviktig
- ☒ fem stora vredesutbrott, många små däremellan
- Personskador, stor skadegörelse i hemmet, alla känner panik
- ☒ straffar ut sig i alla sociala sammanhang
- ☒ bor delvis hemma, delvis på grupphem
- ☒ matproblem (matstölder, rymningar, tvång)
- ☒ skolproblem (skadegörelse, hot, våld, lärare som får panik, stor personalomsättning)
- Vändningen kom i och med reaktioner från alla håll, skolan, polisen, sociala myndigheterna mm. Det bildades ett brett kontaktnät med representanter från nämnda myndigheter, fritidspersonal, handläggare, mm som tillsammans bildade ett expertteam. Viktigast i det här läget var att skapa psykisk hälsa, fysisk hälsa och därefter få igång studierna.

Teamet insåg att det handlade om att lära in ett nytt beteendemönster, utforma en behandlingsplan med enkla vardagsnära scheman som utgick från Augusts intressen/fixeringar, d v s måltiderna.

-Det viktiga var nu att teamet innehöll mycket kunskap, att personalen trodde fullt och fast på det man skulle arbeta med, att de fick det fulla ansvaret och att man konsekvent höll fast vid ett förhållningssätt.

Beteendeterapin innebar ett flerårigt arbete med att förändra Augusts beteenden med hjälp av intressebaserade arbetsuppgifter.

-Man försökte lägga in variation i arbetsuppgifterna och byggde upp nya uppgifter som passade August. Man arbetade med mat och sålde

grönsaker, mm. Till att börja med kunde August arbeta koncentrerat, tre-fyra minuter åt gången. Men efterhand, med konsekvent behandling, förlängdes perioderna av arbete så att August, efter tre års terapi, kunde arbeta upp till tre timmar åt gången. Detta visar att det faktiskt kan löna sig att försöka träna in ett nytt beteende, sa Tommy Albinsson.

De problem som hade med maten att göra löstes delvis med hjälp av ett matschema och ett nära samarbete med en dietist.

-Man använde roliga recept, planerade, handlade in och tillagade maten och försökte få maten att bli en glädjekälla istället för ett problem. Han har fått hjälp av dietist att laga några bra snabbretter. Lås på kylskåpet kan vara ett sätt att hålla kontroll på maten i ett inledningskede. För många känns det skönt och tryggt att inte frestas att försöka komma över mer mat.

Motion och fysisk aktivitet blev ett viktigt inslag i behandlingen. Man försökte hitta enkla och roliga former för aktiviteterna med bl a bowling, bad och simning, golf och lustfyllda fritidsaktiviteter.

-Att skapa en fungerande vardag för August, hans föräldrar och personalen runt honom, tog tre år. Ibland kan det gå fortare, ibland ta ännu längre tid. August vet nu hur hans dagar ser ut och därmed också hur hans liv ser ut. Han har lärt in nya aktiviteter för nästan alla dygnets timmar.

August är lugnare och mer stabil och de utbrott han får då och då är mer odramatiska. Han är mer vaken och har gått ner i vikt. Han jobbar i affär, reser runt och tävlar i bowling, spelar innebandy.

-Han är numera en kille som gärna diskuterar det ena och andra. Han vet mycket väl vad som förväntas av honom och vilka uppgifter han ska arbeta med. Numera klarar han också av förändringar i schemat.

-Vi som arbetar med människor med olika funktionshinder måste vara väldigt samspelade, visa engagemang och respekt, tolerans och förståelse. Det krävs mycket samtal och möten för att hålla strukturer och ett bra gemensamt bemötande, sa Tommy Albinsson.

Rörelse och samspel

Sjukgymnast och lärare i Sherbornepedagogik Birgitta Althoff, Västerås, talade om rörelse och samspel vid olika funktionshinder. Hon belyste Sherbornemetodiken, en metod som bygger på att utveckla trygghet i sin kropp, rörelseglädje, självtillit och kreativitet.

-Metodiken kan ses som en social process som utvecklar samarbete och kommunikation mellan barn och mellan barn och vuxna.

Veronica Sherborne (1922- 1990), sjukgymnast och dramapedagog utvecklade det som idag kallas Sherbornemetodiken, som utgår från att vi behöver:

- ☒ goda och lustfyllda rörelseerfarenheter
- ☒ god kroppsutfattning, att känna oss hemma i vår egen kropp
- ☒ självtillit och samspel med andra människor

Rudolf Laban (1879-1958), rörelsefilosof och koreograf, lade grunden till Sherbornemetodiken med sina idéer och tankar, bl. a med

- ☒ att det inte är det synliga i en rörelse som är det primära utan den känsla som rörelsen ger upp till.
- ☒ att ta tillvara individens/barnets kreativitet och möjligheter att utveckla rörelsens kvaliteter.

För att utveckla sin rörelseförmåga och sin person menar Veronika Sherborne att man behöver känna sig hemma i sin egen kropp (kroppskänedom). Man behöver bli trygg med andra personer (samspel) och trygg i rummet (spatiala relationer).

Kroppskänedom innebär

- ☒ att kunna känna skillnader i kroppen vid olika rörelser
- ☒ att man känner sig trygg mot underlaget (är grundad)
- ☒ att man blir medveten om sin kropp på ett positivt sätt

☒ *Kroppsempati*

- ☒ att utvecklas genom lyhördhet och närvaro i händer och blick
- ☒ att hitta det positiva i mina rörelser och i min kropp
- ☒ att uppleva samspel med andra
- ☒ att få känna självtillit och rörelseglädje.

– Utebliven rörelsestimulans kan ge oro, ångest, smärta, försvagning, nedsatt vakenhetsgrad, mm. Rörelser bekräftar vår jagkänsla och vårt medvetande. Goda sinnesstimuli, taktilt eller med rörelser kan ibland påverka självskadande beteende.

Relation Play/Sherbornerörelse innebär i praktiken:

- ☒ Dialog istället för order
- ☒ tydliga ramar, struktur
- ☒ att få lyckas
- ☒ humor och kontraster
- ☒ enkla rörelser som finns i alla kulturer
- ☒ tillåtande klimat, där man inte korrigerar
- ☒ den egna kreativiteten tas tillvara.

Idag är Sherbornemetodiken spridd i Sverige och flera länder i Europa men även till Japan m.m. Forskning pågår fr.a. inom det pedagogiska området.

Möjligheter till delaktighet och aktivitet i vardagen

Specialpedagog AnnCatrin Røjvik, Ågrenska, Göteborg, ledde en diskussion med inriktning på hur man kan ta tillvara möjligheter till delaktighet för barn med funktionshinder.

- Prader-Willis syndrom är en syndromdiagnos, det vill säga den innefattar flera olika symtom. Kombinationerna av dessa symtom kan variera och förekomma i olika svårighetsgrad, vilket leder till olika komplexa konsekvenser. Därför kan det aldrig finnas en speciell pedagogik som gäller alla som har samma diagnos som t ex PWS. Till Ågrenska kommer ofta 10 familjer med barn som har samma diagnos och då ser vi verkligen hur olika barnen är som individer och att variationen av svårigheter är stor. Som skolpersonal behöver man ha kunskap om elevens individuella förutsättningar och behov, kunskap om generell specialpedagogik och specifik kunskap om diagnosen, sa AnnCatrin Røjvik.

Deltagarna inledde med att, i mindre grupper, diskutera och definiera begreppet **delaktighet**. Resultaten av diskussionerna spände över ett stort fält och innehöll bl a:

- att vara med i gemenskapen,
- att någon lyssnar på vad man säger

- att bli respekterad
- att ge och ta i en diskussion
- att få den tid man behöver
- att känna sig betydelsefull
- att uttrycka åsikter
- att vara med och fatta beslut
- att vara i "jämnhöjd" med andra
- att delta i vardagsaktiviteter
- att känna värdegemenskap

Man diskuterade därefter **faktorer som påverkar delaktighet** bl a följande:

⌘ Individens förutsättningar

- handikapp/funktionshinder
- syn och hörsel
- självkänsla och självrespekt
- den egna personligheten
- kultur och religion

⌘ Förutsättningar hos personal

- omgivningens kunskaper om funktionshindret
- fördomar om funktionshinder
- omgivningens lyhördhet
- personalbyten

⌘ Förutsättningar i miljön

- anpassningar i omgivningen/miljön
- tillgänglighet
- hjälpmedel
- kommunikationsmöjligheter

Tidigare användes WHO:s definition på handikapp. Den utgick från en skada som leder till en funktionsnedsättning som ger ett handikapp i mötet med miljön. Denna definition utgick ifrån ett sjukdomsperspektiv.

-Idag arbetar man med WHO:s nya definition (2001), ICF (International Classification of Functioning) som utgår ifrån ett hälsoperspektiv med begrepp som kropp, aktivitet och delaktighet.

För att tillvara möjligheter till delaktighet och aktivitet i vardagen behöver förskola/skola bl a ha medicinsk kunskap om individen och funktionshindret.

-Man behöver också kartlägga såväl barnets individuella förutsättningar som förskolans/skolans miljö så att man kan anpassa förskolans/skolans verksamhet efter barnets behov. Förskolan/skolan behöver också samverka med flera parter, i första hand med föräldrarna, men också med sjukvård/habilitering, barnhälsovård/elevhälsa, kommunens resursteam och Specialpedagogiska Institutet (SIT), sa Ann-Catrin Röjvik.

Funktioner i och kring munnen

Övertandläkare Gunilla Klingberg och logoped Åsa Mogren, Mun-H-Center, Göteborg, informerade om funktioner i och kring munnen.

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

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

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

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

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

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

I Mun-H-Centers uppgifter ingår också utbildning, handledning, konsultation, viss behandling, forskning och metodutveckling. Informa-

tion finns på www.mun-h-center.se Där finns även information om hjälpmedel varav en del finns till försäljning.

Orofaciala avvikelser som kan förekomma hos personer med PWS:

- Minskad salivproduktion och seg saliv vilket kan ge upphov till muntorrhet och ökad risk för karies (hål i tänderna)
- Försenat tandframbrutt
- Tandövertal
- Avvikelse i tandemalj
- Tandställningsfel

Orofaciala problem som kan förekomma:

- ⌘ **Sug- och sväljsvårigheter.** Den nedsatta muskelspänningen hos nyfödda barn med PWS gör att många inte kan ammas. De flesta spädbarn behöver specialnappflaskor eller matas med sond
- ⌘ **Talsvårigheter.** Försenad tal- och språkutveckling och nedsatt oral-motorisk funktion är vanligt
- ⌘ **Tandgnissling** är något vanligare än normalt
- ⌘ **Snarkning.** Låg muskelspänning samt trånga andningsvägar i näshåla och svalg bidrar till ökad snarkning.
- ⌘ **Ökad kariesrisk.** Det finns en ökad risk för karies på grund av avvikelser i saliven.

Antalet symptom och svårighetsgraden av symtomen varierar mycket. Det är viktigt med regelbundna kontroller hos tandläkare och många behöver förstärkt förebyggande tandvård. Kontakt med logoped kan också vara befogat för behandling av talsvårigheter och munmotorisk träning.

I Mun-H-centers databas fanns 58 personer med PWS registrerade i maj -07. Där framkommer att talsvårigheter, tandgnissling och snarkning är de vanligast förekommande orofaciala problemen.

Familjesituationen, syskonrollen

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

-På Ågrenska har vi intresserat oss för familjesituationen och syskonrollen i familjer med barn med funktionshinder, med inriktning på stress och välbefinnande samt habiliteringsprocessen. I de forskningsprojekt som jag ingått i ville vi också ta reda på vad som är gemen-

samt för familjer med barn med ovanliga funktionshinder i förhållande till situationen där funktionshindret är mer vanligt.

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

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

Kaossituationen innebär ofta

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

Vändpunkten kan komma

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

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

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

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

Bakgrunden till ett av forskningsprojekten med inriktning på familjesituationen, var att det ofta är svårt för föräldrar till barn med ovanliga

funktionshinder att få bra och relevant information och att många känner sig väldigt ensamma.

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

Syskonrollen

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

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

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

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

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

- ☒ att förstå vad funktionshindret innebär och beror på

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

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

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

- ☒ att få hjälpa till/ slippa hjälpa till

- ☒ att få uppskattning när man anstränger sig

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

- ☒ att själv få egen tid med föräldrarna
- ☒ att få vara ifred, ha sina saker ifred, inte bli störd
- ☒ att inte behöva känna rädsla, känna sig hotad eller utsatt
- ☒ att kunna ha kamrater hemma

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

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

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

Information från Ågrenskas barnteam

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

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

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

-Det övergripande målet är att främja självständighet, samhörighet och delaktighet för barnen med funktionshinder och i det fallet följer vi

ICF, WHO:s klassifikation av hälsotillstånd. Det noggranna förberedelsearbetet ger både barnen och Ågrenskas personal trygghet under familjevistelserna, säger Astrid Emker.

Samhällets stöd

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

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

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

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

Lagstiftning för alla, är exempelvis lagar där **A/ kommunen** administrerar stöd och hjälp t ex:

- ☒ *Skollagen*
- ☒ *Socialtjänstlagen, SOL*

B/ landstingen administrerar stöd och hjälp t ex:

- ☒ *Hälso- och sjukvårdslagen* (som inte går att överklaga)
- Här ingår bl a habilitering, psykiatriskt stöd, råd och stöd enligt LSS, hjälpmedel, sjukresor, mm
- ☒ *Förvaltningslagen, AFL-lagen om allmän försäkring*. (Se särskilt kapitel)

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

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

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

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

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

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

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

I den nya lagen talas om de tio rättigheterna:

- ☒ rådgivning och annat personligt stöd
- ☒ personlig assistans
- ☒ ledsagarservice
- ☒ kontaktperson
- ☒ avlösarservice i hemmet

- ☒ korttidsvistelse utanför hemmet
- ☒ korttidstillsyn för skolungdom över 12 år
- ☒ boende i familjehem eller i bostad med särskild service för barn och ungdom
- ☒ bostad med särskild service för vuxna eller annat särskilt anpassad bostad för vuxna
- ☒ daglig verksamhet

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

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

I varje enskilt fall görs en individuell bedömning av LSS-handläggaren i kommunen.

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

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

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

Information från försäkringskassan

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

-**Vårdbidrag** kan föräldrar söka om barnet har ett funktionshinder eller sjukdom som kräver extra vård, tillsyn och/eller har **mer-**

kostnader. Ett krav är att den särskilda insatsen behövs under minst sex månader.

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

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

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

Assistansersättning är ett ekonomiskt stöd som ger personen med funktionshinder rätt till personlig assistent för att kunna leva ett mer självständigt liv. Om det grundläggande behovet, d v s hjälp med personlig hygien, på- och avklädning, att äta och kommunicera samt att assistenten ska vara väl förtrogen med funktionshindret, uppgår till mer än 20 timmar/vecka utgår ersättning från försäkringskassan för de timmar som överstiger detta antal.

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

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

-För barn som omfattas av LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) gäller särskilda regler. För dem kan ersättning utgå från 16 års ålder upp till dess de fyller 21 år. Föräldrarna till dessa

barn har också rätt till tio kontaktdagar/barn och år. Dessa dagar kan användas till exempelvis föräldrautbildning eller vid inskolning till förskoleverksamhet.

Föreningsinformation

Ia Bjärgö, Prader Willi föreningen i Sverige, informerade om föreningen och dess arbete.

Föreningen bildades 1991 och ingår numera i Föreningen Sällsynta diagnoser.

Bästa informationen om föreningen får man från hemsidan:

www.prader-willi.se

Ordförande i föreningen är:

Sven Martinsson

Adress Farthings, 44 Warwick Park, Tunbridge Wells,

Kent TN2 5EF England

Tel. o Fax: +44 1892 54 94 92

E-post: smartinsson@aol.com

SmågruppsCentrum informerar

Informationskonsulent Birgitta Gustafsson, SmågruppsCentrum, Göteborg, informerade om SmågruppsCentrum.

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

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

-Verksamheten kan liknas vid en sambandscentral som samlar in, sammanställer och förmedlar kunskap, svarar på frågor och hjälper till

med informationssökning. Alla som söker information, eller har frågor om en ovanlig diagnos, kan ta kontakt med oss och det är kostnadsfritt, sa Birgitta Gustafsson.

Här kan man få mer information

Socialstyrelsen informationsfoldrar
e-post: sos.order@special.lagerhus.se
internetadress: www.sos.se/smkh

Center för små handikappgrupper, Danmark
internetadress: www.csh.dk

Frambu, center för sällsynta funktionshinder
internetadress: www.frambu.no

National Library of Medicine i USA producerar PUB Med som är en databas med medicinska artiklar från vetenskapliga tidskrifter
internetadress: www.nlm.nih.gov/

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

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Överläkare Ann Christin Lindgren
Astrid Lindgrens barnsjukhus
171 76 Stockholm
Tel: 08- 517 775 79

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

Enhetschef Tommy Albinsson
Alt@eksjo.se

Sjuksköterska Andreas Tallborn Delleve
Lyckans Backe
Lerkilsvägen 167
434 93 Vallda

Logoped Susanne Bäckström
DART
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Övertandläkare Gunilla Klingberg
logoped Åsa Mogren
Mun-H-Center
Ågrenska
Box 2046
436 02 Hovås
Tel: 031- 750 92 00

Handläggare Britt Åkerström
Försäkringskassan
Rehab
405 12 Göteborg
Tel: 031- 700 6731

Socionom Anna Lindfors
specialpedagog Astrid Emker
specialpedagog AnnCatrin Røjvik
Ågrenska
Box 20 58
436 02 Hovås
Tel: 031- 750 91 00

Informationskonsulent Birgitta Gustafsson
SmågruppsCentrum
Sahlgrenska akademien vid Göteborgs universitet
Box 400
405 30 Göteborg
Tel: 031- 773 55 90

Föreningsrepresentant Ia Bjärgö
PWS-föreningen
Vetegatan 8
118 59 Stockholm
Tel: 08- 642 32 20

Sjukgymnast Birgitta Althoff
Fågelviksvägen 34
723 48 Västerås