



Rubinstein-Taybis syndrom

Nyhetsbrev 368

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

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

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

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

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

Vid denna vistelse är diagnosen Rubinstein-Taybis syndrom. Ågrenska har haft vistelser kring denna diagnos ett flertal gånger.



Följande föreläsare har medverkat till framställningen av detta nyhetsbrev:

Barbro Westerberg, habiliteringsöverläkare, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus: *Medicinska omvårdnadsaspekter och habilitering*

Gundela Holmdahl, överläkare, Barnkirurgi, Urologi, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg: *Urologi*

Britt-Marie Ekman-Joelsson, barnhjärtläkare, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg: *Hjärtat och hjärtmissbildningar*

Bertil Romanus, docent, överläkare, Ortopedkliniken, Sahlgrenska universitetssjukhuset/Östra, Göteborg: *Ortopedi*

Ingrid Mattsson-Müller, logoped, DART, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg: *Kommunikation*

AnnCatrin Röjvik, specialpedagog, Ågrenska: *Ågrenskas erfarenheter av barn med Rubinstein-Taybis syndrom*

Tina Ljunggren, förälder, Täby: *Föräldraerfarenhet*

Marianne Bergius, övertandläkare, **Åsa Mogren**, logoped och **Lena Gustafsson**, tandsköterska, Mun-H-Center, Hovås: *Munhälsa och munmotorik*

Gunnel Hagberg, personlig handläggare, Försäkringskassan, Göteborg: *Information från Försäkringskassan*

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.

Anders Sandegård, socionom och assistansansvarig på Ågrenska Assistans, talade om samhällets övriga stöd, detta återges dock inte i detta nyhetsbrev.

Birgitta Gustafsson, informationskonsulent, Informationscentrum för ovanliga diagnoser, Sahlgrenska akademien vid Göteborgs universitet, hon informerade om deras verksamhet

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

Innehållsförteckning

Följande föreläsare har medverkat till framställningen av detta nyhetsbrev:	2
Kort diagnosbeskrivning av Rubinstein-Taybis syndrom - 2010	4
Medicinska omvårdnadsaspekter och habilitering	6
Urologi	8
Hjärtat och hjärtmissbildningar	10
Ortopedi (uppdatering från 2004)	13
Kommunikation och AKK (Alternativ och kompletterande kommunikation)	15
Ågrenskas erfarenheter av barn med Rubinstein-Taybis syndrom (viss uppdatering från 2004)	19
Munhälsa och munmotorik	21
Syskonrollen	23
Föräldraerfarenhet	30
Samhällets övriga stöd	35
Information från försäkringskassan	36
Länktips	38
Boktips som underlag för diskussion med barnen	41
Kontaktuppgifter till föredragshållarna	42

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

Kort diagnosbeskrivning av Rubinstein-Taybis syndrom - 2010

Förekomst: I Sverige föds 1-2 barn per år med Rubinstein-Taybis syndrom (RTS). Det finns ett 50-tal personer med syndromet i landet. Syndromen beskrevs första gången 1963 av två läkarna, Jack Herbert Rubinstein och Hooshang Taybi som även givit syndromet sitt namn.

Orsak: RTS orsakas av mutationer på några olika gener. Bortfall av eller punktmutation i någon av dessa gener gör att genens reglerande effekt på organens utveckling under fosterstadiet mer eller mindre hämmas. Detta leder till de olika avvikelser och funktionsnedsättningar som förekommer vid syndromet.

Diagnos: ställs på symtombild och kan hos hälften bekräftas med hjälp av DNA-analys.

Ärftlighet: Uppstår vanligtvis som nymutation hos den enskilda individen. Däremot ligger ärftligheten på ca 50 % om personer med RTS själva får barn.


Symtom: Personer med RTS är som regel kortväxta (har låg födelsevikt) många har karaktäristiska ansiktsdrag som blir tydligare med stigande ålder såsom litet huvud, rund ansiktsform, liten haka, brett avstånd mellan ögonen, snedställda ögonspringor samt markerade ögon och ögonfransar. Överläppen kan vara kort, näsan kraftig och böjd och öronen sitta lågt. Vanligt är det också med breda tummar och stortår.

Under första levnadsåret har många av barnen **dåliga sug- och sväljreflexer** vilket resulterar i svårigheter med att amma och att äta. Många kräks och har en dålig viktuppgång, därför är det inte ovanligt att barnen sondmatas. En del har problem med förstoppning. Dessa problem brukar minska med åren.

Hos många finns olika grad av **synnedsättning**. **Hörselnedsättningar** förekommer också, ofta orsakade av mellanöroninfektioner. Ökad infektionskänslighet hos barnen leder till ökad mängd **övre luftvägsinfektioner**. Trånga luftvägar kan leda till **snarkning** med risk för täta andningsuppehåll under sömn. Det är även vanligt med **allergiska reaktioner**.

Missbildningar av inre organ förekommer ofta, t.ex. i urinvägarna, medfödd hjärtmissbildning (flera olika varianter förekommer) och testiklar som inte vandrar ner. Även kotmissbildning samt avvikelser i bröstben och revben.

Inlärningssvårigheter och koncentrationssvårigheter av olika grad är vanliga och ett fåtal barn utvecklar inget talat språk. Alla barn är unika, så även barn med RTS, men om man ser på gruppen i stort så är



barnen ofta vänliga och kärleksfulla, men även envisa och kan ha svårt för att acceptera förändrade rutiner. Vissa yngre barn vaggar, snurrar och handflaxar.

Orofaciala/odontologiska symtom: Hög, smal gom är vanligt liksom trångställda tänder. Enstaka tänder kan ha en utbuktning, så kallad ”talon kusp”. Tandställningsfel förekommer och tandgnissling är vanligt. Många har ätsvårigheter och försenad tal- och språkutveckling.

Behandling: Det finns ingen behandling som kan bota syndromet, utan behandlingen inriktas på symtomen. Under uppväxtåren behöver barnen kontakt med många olika specialister och det är också viktigt att familjen tidigt får kontakt med barn- och ungdomshabiliteringen, vars team av olika yrkeskategorier kan bidra till en bättre livssituation för barnet och familjen.

Personer med Rubinstein-Taybis syndrom löper risk för komplikationer vid narkos och bör bedömas av narkosläkare inför eventuell operation.

Orofacial/odontologisk behandling: Många behöver förstärkt förebyggande tandvård men även:

- Munmotorisk träning och stimulering är aktuellt vid ätsvårigheter, talsvårigheter och dregling.
- Tal-, språk- och kommunikationsträning.
- Tandgnissling bör följas upp och vid behov behandlas med bettskena.
- Snarkproblematik bör följas upp av läkare.
- Ortodontist bör konsulteras vid 7 till 9 års ålder för fastställande av tand- eller bettavvikelser och för planering av eventuell bettkorrigerande behandling.
- Ät- och sväljsvårigheter utreds och behandlas av specialistteam på sjukhus (nutritionsteam eller dysfagiteam) eller på habiliteringen.
- Personer med hjärtfel kan behöva antibiotika i förebyggande syfte vid blodiga ingrepp i munnen.
- Försiktighet vid intubering i samband med narkostandvård på grund av att instabilitet i halskotpelaren kan förekomma.

Källa;

- Ågrenskas Nyhetsbrev, familjevistelse, Nr 244 (2004) <http://www.agrenska.se/Global/Nyhetsbrev/Rubinstein-Taybi.pdf>
- Socialstyrelsen (2006) http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/rubinstein-taybissyndrom#anchor_3
- Mun-H-Basen <http://mun-h-center.se/sv/Mun-H-Center/MHC-Basen/Diagnoser/Rubinstein-Taybis-syndrom/>
- Amerikanska RTS föreningens webb. Här är länken till en bra sida kallad ”Book For Families” som berättar mer om syndromet på ett personligt sätt: http://www.rubinstein-taybi.org/book_for_families.html

Medicinska omvårdnadsaspekter och rehabilitering

Habiliteringsöverläkare Barbro Westerberg, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, i Göteborg, informerar om omvårdnad och rehabilitering vid Rubinstein-Taybis syndrom (RTS).

Rubinstein-Taybis syndrom (RTS) är ett ovanligt syndrom och det beskrevs först av några ortopedier 1957. 1963 beskrevs det sedan mer ingående av två amerikanska läkare som hette Rubinstein och Taybi.

Det föds cirka 1-2 barn per år i Sverige med RTS. Det finns några olika genetiska avvikelser beskrivna; dels en mutation på kromosom 16, i den så kallade CBP- genen (Cykliskt AMP-Bindande Protein). Förändringen kan antingen vara så att det saknas en bit av genen eller så finns det förändringar på genen som stör genens funktion. Några barn har istället en mutation på kromosom 22 och EP300-genen. CBP- och EP300-generna påverkar olika organs utveckling under fostertiden. De flesta barn verkar ha fått syndromet som en nymutation, det vill säga att det är för första gången som den uppstår hos det enskilda barnet och att det alltså inte ärvs via föräldrarna.

Symtombild vid RTS

Det nyfödda barnet har ofta låg födelsevikt, svaga sug- och sväljreflexer, matningssvårigheter, och stora kräkningar.

Andra symtom:

- Huvud-ansikte: litet huvud och haka, hög smal gom, felställda tänder, snedställda ögon, kraftiga ögonbryn, långa ögonfransar, kraftig och alltmer böjd näsa, hudveck vid ögat, skelning, brytningsfel, förträngning i tårvägarna och lågt sittande öron.
- Händer och fötter: breda tummar och stortår, korta krokiga lillfingerar, översträckbara leder, fyrfingerfåra i händerna.
- Inre organ: olika missbildningar – urinvägar hos 50 %, hypospadi 10 % (urinrörets mynning ligger på undersidan av penis), testiklar som inte vandrat ner. Samt att hjärtmissbildningar av olika slag ses hos 36%.
- Övrigt: trattbröst, skolios (sned rygg), svank, krokig penis, kortvuxenhet

Diagnosen ställs, som vid de flesta syndrom, med hjälp av kombinationen av symtom som är karaktäristiska för just den syndromet. Och hos c:a 50% av RTS barnen kan diagnosen bekräftas med DNA-analys av blodprov.

Behandling och åtgärder

Barnen med RTS behöver omvårdnad och rehabilitering tidigt i livet. Behandling och åtgärder inriktas på symtom och under uppväxten kan barnet behöva träffa flera olika specialister. Kombinationen av symtom gör också att barnet har möjlighet till kontakt med


habiliteringen, som kan vara en sammanlänkande kontakt mellan de olika specialisterna.

Exempel på problem och behov är:

- Uppfödningssproblem, oftast redan under första levnadsåret. Det är viktigt att koppla in en logoped och dietist tidigt.
- Andningssvårigheter som ofta växer bort. Även snarkning och andningsuppehåll vid sömn. På grund av trånga övre luftvägar är detta ett observandum vid narkos, det är viktigt att veta hur trångt det är och att informera narkosläkare om tillståndet.
- Infektioner i öron är vanligt
- Infektioner i lungorna förekommer också. Dessa kan bero på att barnet inte äter och sväljer så bra utan för ner mat och saliv i fel strupe, så kallad aspiration. Detta är vanligare de tre första levnadsåren.
- Hörselnedsättningar och trånga hörselgångar
- Fjättrad märg kan förekomma. Detta påverkar bland annat motorik och urinvägar och symtomen kan se lite olika ut beror på graden av fjättrad märg. Det går att till viss del att operera en fjättrad märg.
- Hjärtproblem och hjärtmissbildningar (se separat kapitel)
- Dålig tillväxt, som har annan orsak än brist på tillväxthormon
- Besvärlig förstoppning. – Om barnen är muskelsvaga i allmänhet så är de svaga också i tarmmuskulaturen och detta kan leda till svåra förstoppningar. Skulle även kunna bero på fjättrad märg. Movicol är en bra medicin och den är snällare för magen. Om det är mycket krångel är det bra att kontrollera så att barnet inte är glutenintolerant eller laktosintolerant mm. Men specialkost tror jag inte på i detta fall, det finns inga vetenskapliga studier som bevisar det. Däremot tror jag det är viktigt att pröva sig fram och göra det som upplevs bra för det enskilda barnet.
- Synproblem: närsynthet, översynthet och skelning
- Tandproblem: bl a små och outvecklade käkar
- Sen talutveckling: kan behöva hjälp med att hitta alternativ kommunikation, till exempel tecken som stöd, bilder mm.
- Försenad grov- och finmotorisk utveckling. Snittåldern för att börja gå är hos RTS-barn ca 1,5-2 år.

Barn med RTS har alla en utvecklingsstörning, av lite olika grad, ofta i kombination med hyperaktivitet och autismliknande drag. De flesta barn går på träningsskola och några på särskola. Som vuxna behöver de sedan fortsatt stöd inom vuxenhabiliteringen. Dock finns det inte en sådan på alla orter, utan man får välja annan hälso- och sjukvårdsresurs.

– För inte så länge sedan blev barn ”inskrivna” i habiliteringen och detta blev en slags stämpel som följde dem genom livet. Så är det inte längre. Idag ser man det mer som en resurs och en möjlighet. Barnen



kommer idag till oss på remiss och det innebär att vi tar hand om barnet på bästa sätt och ger barnet den hjälp det behöver. Insatserna från habiliteringen går att avsluta när som helst.

När barnet väl fått en diagnos är det vanligt att föräldrarna kan mer om barnets sjukdom och om hur det mår, än de flesta läkare och övrig sjukvårdspersonal.

– Därför vet oftast ni föräldrar bäst vad ert barn behöver, vilket är särskilt viktigt när man upprättar en habiliteringsplan. Det är också viktigt att se efter vad barnet tycker, säger Barbro Westerberg

Urologi

Gundela Holmdahl är överläkare och arbetar med barnkirurgi och urologi på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg. Hon informerar om det spektra av urologiska problem som barn med RTS kan ha.

När det gäller barn med RTS så har ca 50 % **urologiska problem**. Detta kan bland annat innebära en ökad risk för urinvägsinfektioner. De vanligaste **missbildningarna** är de **genitala**, men det finns även andra urologiska missbildningar.

Vanligaste urologiska missbildningarna

- Avsaknad av njure och dåligt fungerande njure
- Reflux från blåsa till urinledare, dvs urinen backar upp från blåsan via urinledarna till njurarna.
- Hinder i urinledare
- Dubblerad njure; med onormal inmyning av urinledare i blåsan, med ureterocele (utvidgning av urinledarens nedersta del) och/eller med reflux
- Hinder i urinrör, dubbla urinrör

– Det vanligaste symtomet på missbildningar inom urinvägar är urinvägsinfektion (UVI). Om barnet med RTS får feber utan att det kan förklaras av förkylning eller annat, bör urinprov och blodprov tas för att utesluta UVI. Om barnet har bakterier i urinen och feber bör han eller hon behandlas med antibiotika och utredas med bland annat ultraljud urinvägar och eventuellt blåsröntgen.

Genitala missbildningar hos pojkar

Det finns flera varianter av genitala missbildningar hos pojkar. Det kan röra sig om avsaknad av testikel, att testiklarna inte vandrat ner till pungen eller hypospadi – underutveckling av penis undersida.

Testiklar som saknas eller inte vandrat ner (kryptorkism)

Vid 1 års ålder så har testiklarna inte vandrat ner hos 1-2 % av alla pojkar. Hos 70 % av dessa så är det enbart en testikel som vandrat ner och hos de övriga 30 % så saknas båda testiklarna i pungen.

När det gäller de testiklar som inte vandrat ner, så går 80 % att känna (är palpabla) men ligger ovanför pungen. De kan också vara retraktila, det vill säga kan förflyttas in och ut ur pungen genom muskelsammandragning. Retraktila testiklar behöver inte åtgärdas, men bör kontrolleras. De som inte går att känna alls ligger oftast i buken eller så saknas testiklarna helt och hållet.

Varför behandla icke nedvandrade testiklar?

- *Fertilitet*: Man vill behandla för att öka möjligheterna för pojkarna att kunna få barn (paternitet). Det räcker med att en pojke har en normal testikel på plats i pungen för att kunna bli pappa. Hos de pojkar där ingen av testiklarna är nedvandrade så hamnar paternitetsprocenten på mellan 30-60 % efter behandling. Om man däremot lämnar tillståndet obehandlat kommer testikeln att bli infertil.
- *Malignitet (cancer)*: I de testiklar som inte ligger i pungen finns en ökad, men fortfarande liten risk, för att utveckla testikelcancer. Ju högre upp testikeln är belägen desto större risk för elakartad cancer. Risken för cancer efter operation minskar sannolikt inte, men operation gör att testikeln är lättare att känna och kontrollera.

Behandling av testiklar som inte vandrat ner i pungen innebär att man opererar för att få dem på plats. Detta görs med hjälp av ett ljumsksnitt eller pungsnitt och normalt ligger man inne bara över operationsdagen. Om testikeln inte går att känna inleds operationen med laparoskopi (titthålskirurgi).

Tidpunkt för operation

1. När det gäller förmåga att bilda spermier så har man genom vissa studier sett att operation före 18 månader kan förbättra spermieproduktionen. Likaså visar studier att en operation vid 9 mån ålder jämfört med 3 års ålder kan ge en större testikelvolym.
2. När det gäller hormonproduktion (testosteron) eller tumörutveckling, finns det inga studier som talar för att ålder, vid operationen, har någon betydelse.

Det finns en nordisk överenskommelse att operera barn med icke nedvandrade testiklar vid 9-18 månaders ålder. Men om barnet inte har några testiklar alls behöver de tillskott av testosteron för att kunna pubertera.

Red.anm. Läs mer om kryptokism på urologkanalen:

<http://www.urologkanalen.com/barnurologi/kryptorkism.shtml>

Hypospadi

Hypospadi är en underutveckling av penis undersida, och kan vara av olika allvarlighetsgrad.

- Urinröret mynnar någonstans på undersidan av penis-pung
- Kluven förhud
- Penis kurverad (böjd)
- Trång urinrörsmynning (meatusstenos)

– Vi opererar för att pojkarna ska kunna stå och kissa med rak och kraftig stråle, för att de skall ha en rak penis vid stånd och av kosmetiska skäl. Bra tidpunkt för operation är vid 1-1,5 års ålder.

Red.anm. Läs mer om hypospadi på urologkanalen:

<http://www.urologkanalen.com/barnurologi/hypospadi.shtml>

Hjärtat och hjärtmissbildningar

Britt-Marie Ekman-Joelsson är överläkare inom Barnkardiologi vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Hon börjar med att berättar rent allmänt om hjärtat, hjärtat under fosterutveckling och hjärtats utveckling.

Hjärtats utveckling

– Fram till vecka 8 är utvecklingens bas, organen anläggs i en bestämd ordning vilket innebär att man vet när i fosterutvecklingen vissa fel kan uppstå. Hjärtats rörelser kan man urskilja i vecka tre, hjärtat är det enda organ som utvecklas samtidigt som det försörjer resten av kroppen. Det är till strukturen färdigt i vecka 8.

Sedan beskriver hon mer i detalj hjärtats utveckling, om hur hjärtat arbetar och fungerar och visar bilder på detta. Tyvärr kan vi inte av copyrightskäl visa dessa bilder här.

Hjärtats fysiologi

– Orsaken till utveckling av fel i hjärtat är till exempel fel i blodflödet, felaktig celltillväxt eller felaktig cellvandring från hjärnan till hjärtat.

Hjärtfel

Det finns fyra huvudtyper av fel på hjärtat från fosterstadiet. Dessa är olika typer av *hål i väggen* mellan hjärtats höger- och vänsterhalva, *klaffel* (vanligast är trånga klaffar), *felkoppling* av de stora blodkärlen och kvarvarande *fosterförbindelser*. Fosterförbindelserna *ductus arteriosus* - växer i regel ihop inom 3 dagar, vid vissa hjärtfel är det här det enda blodkärlet till lungpulsådern och *foramen ovale* - växer inte heller ihop direkt.

– Hos nästan alla barn kan man upptäcka ett blåsljud någon gång under spädbarnsåren. Blåsljud är ett extra ljud mellan hjärtats vanliga toner. De flesta blåsljud beror inte på något fel i hjärtat, utan kommer från blodets flöde genom hjärtat. Barn har en tunnare bröstorg än vuxna, så ljud uppfattas på ett tydligare sätt. Blåsljud kan också uppkomma när det finns trånga klaffar eller hål i hjärtats skiljeväggar. Dessa ljud är i regel annorlunda än de normala strömningsljuden, starkare.

Det allra vanligaste hjärtfelet är hål i väggen mellan kamrarna (VSD), sedan kommer hål i väggen mellan förmaken (ASD), en förträngning av klaffen till lungpulsådern pulmonalisstenos (PS), samt någon form av kvarvarande fosterförbindelse.

Hjärtfel vid RTS

– Majoriteten av hjärtfel vid RTS verkar inte vara så komplicerade eller allvarliga i det material jag har läst igenom, säger Britt-Marie Ekman-Joelsson.

En tredjedel av barnen med RTS har en medfödd hjärtmissbildning. Här en sammanställning av de vanligaste felen:

- Vanligast är en öppning i skiljeväggen mellan hjärtats kamrar **VSD** (ventrikelseptumdefekt) eller en öppen förbindelse mellan vänstra lungartären och stora kroppspulsådern **PDA** (Persistent Ductus Arteriosus)
- Ibland förekommer en öppning i skiljeväggen mellan hjärtats förmak **ASD** (atriumseptumdefekt),
- Förträngning av kroppspulsådern **CoA** (coarctatio aortae)
- Förträngning av öppningen i hjärtat mellan högra kammaren och lungpulsåderstammen **PS** (pulmonalisstenos), denna typ av förträngning kan faktiskt bli bättre när barnet växer, men det kan också bli trängre.
- Eller att vänsterhjärtat är underutvecklat **HLHS** (Hypoplastic Left Heart Syndrome), detta är mer allvarligt än de övre punkterna, men går att operera.
- Samt rytmrubbningar

Symtom vid hjärtsjukdom

Hjärtsvikt

På ett litet barn ger hjärtsvikt andra symtom än hos vuxna. En baby med hjärtsvikt har svårt att få i sig näring och är andfådda, svettiga vid matning. Det innebär att de ökar dåligt i vikt, blir magra. Men inte svullna i kroppen som vuxna blir.

Barnet blir också lättare **cyantoniskt** (blåfärgade läppar, nagelbäddar mm) symtomen kommer av att syrsatt och icke syrsatt blod blandas vilket ger upphov till lägre syrehalt i blodet som når cellerna. Cellerna orkar därför inte anstränga sig lika länge som vid hög syrehalt och barnet blir tröttare på alla sätt.

Svårigheter för barn med hjärtfel

Svårigheter för barn med hjärtfel kan komma från att de har svårt att få i sig **mat och näring** på grund av att de kanske kräks mer, har magkatarr och lättare blir förstoppade. De behöver dessutom mer näring än ”friska” barn .

De kan vara mer **infektionskänsliga** och orkar inte med infektioner på samma sätt som andra. Det tar dessutom längre tid innan de blir friska (speciellt vid lägre syresättning).

– Se till att det vanliga vaccinationsprogrammet på BVC följs!

En del har **koncentrationssvårigheter** och andra **neurologiska problem**, samt jobbigt att hänga med rent fysiskt på aktiviteter och gymnastik.

– I enstaka fall finns ytterligare medfödd missbildning - ”syndrom” ett ”fel” under fostertiden kan drabba både hjärna och hjärta.

Vid **tandingrepp och eventuella tandinfektioner** bör man iaktta viss försiktighet. I vissa fall rekommenderas förebyggande antibiotikabehandling vid större och blodiga ingrepp i munnen, detta på grund av endokarditrisken, en bakteriell infektion i hjärtat. Barn med hjärtfel har i allmänhet lägre syresättning i tandköttet, som lättare ger upphov till infektioner.

Avslutningsvis visar hon en tabell med normalvärden för hjärtat

Normalvärden

Hjärtfrekvens (=antal hjärtslag på en minut)

6 år	75 - 130
8 år	70 - 120
10 år	65 - 110
10-16 år	60 - 120
> 16 år	50 - 100
Vid ansträngning	170 -190

Blodtryck

4 – 8 år	80 -115 /50-75
9 - 15 år	85 -125 / 50-80

Andningsfrekvens (=antal andetag på en minut)

Nyfödd	40
5 år	15 – 30

Ortopedi (uppdatering från 2004)

Bertil Romanus, docent, överläkare vid Ortopedkliniken, Sahlgrenska universitetssjukhuset/Östra, Göteborg, informerade 1999 och 2004 om ortopediska aspekter vid RTS. Detta är en uppdatering av dessa tidigare texter.

– Barnortopedi handlar om att göra barn raka. Felställningar och missbildningar i skelettet kan ha många orsaker, som kan ge likartade problem som de vid RTS. De ortopediska problem som är aktuella vid RTS och som kan behövas åtgärdas, är missbildningar i tummar och tår, stela fingrar och sned rygg. Fötterna kan också vara sneda och utåtriktade och barnen kanske går med platta fötter. Viktigt att veta är att de flesta felställningar går att göra något åt, men det kanske inte är nödvändigt, annat än ur kosmetisk synvinkel, säger Bertil Romanus.

Det framkommer att flera av barnen under vistelsen har blivit helkroppsröntgade under första levnadsåret för att se omfattningen av syndromet. Att flera har blivit röntgade tycker han är bra, det gör att man lättare upptäcker förändringar i tid och kan åtgärda dem eller ha dem under uppsikt. Det är även bra att följa tillväxten genom att röntga fler gånger under uppväxten, säger han.

Bertil Romanus berättar sedan hur tillväxtzoner ser ut och fungerar i kroppens alla ben.

– I tillväxtzonen, som inte syns på vanlig röntgen, förbenas broskceller som bara växer på längden, inte på bredden. Men genom upprepade slätröntgenundersökningar kan vi se hur barnet utvecklas. Man kan däremot se brosk och broskutvecklingen via magnetkameraundersökning. Tillväxtzonen kan ge snedhet, men också räta upp felställningar, allt beroende på vilken styrning som sker. Era barn är lite kortväxta, men detta beror inte på något fel i tillväxtzonerna, utan det beror på anlagen och syndromet.

Gångsvårigheter och obalans kan döljas hjälpligt genom att barnen alltid har bråttom och halvspringer.

– Att gå är en oerhört komplicerad process. Vi och aporna är ensamma om att klara av att gå upprätta på förhållandevis små fötter. En stor del av hjärnan används för att styra gången och för att vi ska kunna springa bra. Barn med en mindre hjärnskada går gärna lite framåtlutade, eftersom det är lättast att ta emot sig om man faller framåt. För att gå bra krävs, förutom stor hjärnaktivitet, också bra stabilitet i fötterna, vilket ofta saknas hos barn med t. ex. RTS.

Fötter och händer

I handen är kraven på rörlighet stor och kraven på stabilitet liten. I fötterna är det tvärtom. Det finns lite olika varianter på förändringar hos händer och fötter som han sedan berättar om.

– En relativt liten plattföthet i kombination med dålig balans och dålig syn kan göra att barnen inte vill gå, säger Bertil Romanus.

– Sammanväxta tår är således oftast inte så stort problem. Stortår som pekar utåt kan behöva åtgärdas för att man ska kunna gå i vanliga skor. Principen för kirurgi i tårna är att man tar bort en bit av tillväxtzonen, delar benet och gör det rakt. Det första vi gör när vi träffar t. ex. ett nytt barn, som ännu inte börjat gå, är att vi tar röntgenbilder på fötterna så snart som möjligt. Sedan väntar vi tills barnet går och utvärderar tillväxt mm. Jag vill ha minst två röntgenbilder på benen, med minst ett års mellanrum, för att kunna bedöma tillväxten och göra rätt operation. Därefter opererar vi om det visar sig nödvändigt, när barnet är ett par år gammalt. Vi kan då, t.ex. ta bort de hinder som finns för att fötter och tår ska kunna växa rakt.

Ett extra brett eller extra stortåanlag kan förekomma och i sådana fall rekommenderar han att man väntar med att justera stortån tills efter gångdebuten, men helst inte efter tre års ålder.

– Om man inte har för bråttom med att operera så får man större möjligheter att se vilka anlag, eller vilken del, som växer mest normalt och ska lämnas kvar. Och en del barn med RTS har anlag för keloid, (dvs tjocka ärr i huden) och detta är något som man också bör ta hänsyn till vid val av operation.

Tå-, finger- och fotproblem hänger ihop. Ibland flyttar kirurgen ben från foten och gör ett finger eller en tumme av benet. Överrörliga fötter i barndomen rekommenderar han inte att man stelopererar innan barnet nått puberteten. Detta för att se vilken utveckling som sker när det gäller stabiliteten. Det gäller att hitta de operationer som ger nytta för barnet, vare sig de är stora eller små.

– Alla leder begränsas i sin rörlighet av ledband. En del sjukdomar i bindväven t ex RTS, som ger överrörlighet, minskar ofta med åren.

Ryggen

Sneda ryggar (skolios) orsakas av missbildningar i kotornas tillväxtzoner.

– Inte sällan beror snedheten på en försvagning i musklerna på ena sidan ryggraden och en förstärkning på den andra sidan. Om ryggmuskulaturen inte orkar hålla uppe ryggen kan man pröva stödkorsett. Det är också viktigt att ta reda på hur tillväxten ser ut, vilket görs bäst med röntgen med 3-4 års mellanrum, säger Bertil Romanus.

Sedan svarar han på frågor från föräldrarna. Bland annat tas Perthes sjukdom upp och det verkar som flera av barnen har denna sjukdom (för mer information om Perthes sjukdom, se länklistan längst bak i detta nyhetsbrev samt via engelska Wikipedia eller Google).

Många av barnen är överrörliga och flera föräldrar berättar att det knäpper i lederna hos barnen, vilket Bertil Romanus håller med om.

– Att träna extra behövs inte om barnet redan har en bra fysik aktivitet. Men om barnet är stillasittande så är det bra att aktivera dem med lekar som är kul och roliga. Ren sjukgymnastik kanske inte är motiverat, menar han.

Håll koll med ”dagbok”

Han rekommenderar avslutningsvis att man som förälder för en slags ”dagbok” över saker och ting som händer i barnets liv och hur detta sedan utvecklas. Dessa anteckningar är värdefulla att ta med vid läkarbesöken.

Kommunikation och AKK (Alternativ och kompletterande kommunikation)

Ingrid Mattsson Müller är logoped och arbetar på DART, som är västra Sveriges kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättningar. De lyder under den regionala barn- och ungdomshabiliteringen, Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg. Hon informerar och berättar om kommunikationsstöd AKK – Alternativ och Kompletterande Kommunikation.

– Vi arbetar med AKK och datorstöd till funktionsnedsatta i alla åldrar. Vi erbjuder utredning och utprovning på specialistnivå, information, handledning och utbildning. Dessutom bedriver vi forskning och utveckling. Just nu har vi en 10 olika projekt på gång. I första hand vänder vi oss till barn, ungdomar och vuxna i Västra Götalandsregionen, men vi tar även emot förfrågningar från andra regioner i Sverige eller från utlandet, berättar Ingrid Mattsson Müller.

Hon upplyser om att det finns liknande verksamhet som DART's runt om i landet, fast under lite andra namn. Till exempel; Kommunikationsteam DRC i Umeå servar flera av regionerna i norrland, <http://www.vll.se/default.aspx?id=27561&refid=26434>. Kolla även in FunkaPortalen för att hitta kompetenscentrum, <http://www.funkaportalen.se/Hitta/Kompetenscentrum/?ch=d>.

– DART har varit med om att utveckla en föräldrautbildning inom projektet AKKTIV (Alternativ Kompletterande Kommunikation – Tidig Intervention). Utbildningen sprids nu till olika delar av landet. Företrädesvis är det logopederna som leder denna utbildning, där föräldrar till barn med funktionsnedsättning får kunskap om typisk och icketyppisk kommunikationsutveckling. Föräldrarna instrueras i att använda AKK till sina barn och får på så vis erfarenhet av alternativa kommunikationsformer.

(Red. Anm: *En studie av Anders Callenberg och Patrik Ganebratt* ”Studien utvärderar (bland annat), genom föräldrarnas bedömningar, kommunikativa och adaptiva förmågor hos en

grupp barn med olika utvecklingsrelaterade funktionsnedsättningar efter det att föräldrarna deltagit i AKKTIV (Alternativ Kompletterande Kommunikation – Tidig Intervention) föräldrautbildning”<http://www.dart-gbg.org/ANPASSNINGAR/Uppsatslogopedivt2009.pdf>)

Hon fortsätter med att informera om kommunikation i allmänhet och AKK i synnerhet.

Varför vi kommunicerar

Vi kommunicerar av många olika anledningar:

- För att vi har den förmågan
- För att få konkreta behov uppfyllda
- För att känna gemenskap och vara delaktiga
- För att ge, få och förstå information
- För att lära oss och för att utvecklas, genom språket utvecklas vi så språket är viktigt

Rättighet och skyldighet

Möjligheter till kommunikation är en rättighet som alla ska ha, men det är också en skyldighet att vi kommunicerar. Genom kommunikationen kan vi:

- Begära, avböja
- Påkalla uppmärksamhet
- Fråga och få svar på vad ska hända?
- Få reda på vad som förväntas av mig?
- Få reda på när och hur länge?
- Ge och få kommentera

– Hur vi kommunicerar beror på vilka möjligheter vi har. Vi kommunicerar på många olika sätt. Även tonfall, dialekt mm spelar roll för hur vi blir bemötta. – Kan man säga att ett kommunikationssätt är viktigare än något annat? Inte direkt, men ju fler kommunikationssätt du kan behärska desto bättre blir du ju förstådd.

Några olika sätt att kommunicera på:

- Tal och Röst
- Gester, ansiktsuttryck & mimik
- Teckenspråk, TAKK (tecken som AKK)
- Större kroppsrörelser och fysisk placering i rummet
- Skrift
- Bilder
- Språkval, dialekt, ordval, tonfall, kläder, frisyr, förhållningssätt, fysisk handling o.s.v.

Hur lär man sig att kommunicera?

Redan i förlossningssalen börjar en kommunikationen mellan barnen och de andra personerna i rummet och vi fortsätter sedan att kommunicera med hjälp av olika förmågor och resurser livet ut. Människan är ju en social varelse. Och mycket av det vi kommunicerar sker utan att vi är medvetna om det.

AKK ersätter eller kompletterar ett bristande tal/språk i kommunikation mellan människor

– Man bör som förälder och nära omgivning tänka på var i kommunikationsutvecklingen som barnet befinner sig? Håller det på att lära sig prata, kan det redan prata, förstår det vad vi säger, har det bara lite koncentrations svårigheter eller hittar det inte orken alltid. Genom att som förälder och övrig omgivning ligga steget före kan mycket frustration undvikas.

– Det är viktigt att tänka på att kommunikation är mycket mer än bara tal och att AKK inte hindrar talutvecklingen, utan tvärtom fungerar stimulerande. Har barnet kapacitet för talutveckling så kommer barnet, så småningom, att börja tala. Det visar all tillgänglig forskning.

– Och även om barnet inte kan teckna så bra på grund av rörelsehinder eller mental utveckling så är det viktigt att ni använder tecken för att förstärka det som ni själva säger och det som barnet försöker kommunicera. Satsa helst på både och istället för antingen eller. Barnet behöver träna sig i att använda sina AKK-hjälpmiddel, det är viktigt att ge dem den tiden och inte ge upp efter bara ett par gånger.

Här en översikt över olika AKK-former

Normal AKK består av gester, mimik, kroppsspråk och blickar. Så finns det **specifik kommunikation** och där igår:

- Teckenkommunikation/manuella tecken
- Föremål
- Foton (digital kamera är en guldgruva)
- Tecknade bilder/symboler och bokstäver
- Grafiska symbolspråk- Bliss, PCS, Pictogram, Rebus mm
- Datorbaserade hjälpmedel med eller utan talsyntes

(Red. Anm. Logoped Bitte Rydeman disputerade 2010 med avhandlingen *The Growth of Phrases. User-centred Design for Activity-based Voice Output Communication Aids* läs mer om hennes avhandling här <http://hdl.handle.net/2077/22204> och om Projektet Kommunikation genom ny teknik på webbplatsen www.kommed.nu)

Kommunikationskortor används för den som har nedsatt förmåga att tala och/eller förstå talat språk. Vilken diagnos barnet har spelar ingen egentlig roll. Man använder kartorna för att öka delaktighet i olika sociala sammanhang, som stöd för språklig, kognitiv och kommunikativ utveckling. För att uttrycka sig, bli förstådd, för att förstå, för minne och struktur.

Vilka ord, begrepp och tecken behövs till kommunikationskartan?

Det kan vara bra att utgå ifrån ”Vad behöver vi kommunicera och vilka basbehov har vi i vår familj?”, tex;

- Basordförråd, ord vi ofta använder i alla möjliga situationer. Ofta indelat grammatiskt och/eller i kategorier

- Specifikt ordförråd, till exempel ord för olika aktiviteter och situationer.

– Kombinationer behövs av bas- och specifika ordförråd, men fastna INTE i de konkreta vardagsbehoven! Och ta gärna hjälp av er logoped för att utveckla en bra kommunikationskarta, säger Ingrid Mattsson Müller

AKK, vem behöver det?

Hon visar sedan filmen GAKK (Grafisk AKK) från SÖK, Södra regionens kommunikationscentrum . Filmen visar barn och ungdomar som kommunicerar med hjälp av blisskartor, tecken och saker som symboliserar alltifrån platser, till göromål mm. ”Tillvaron är fylld av symboler att tala med och kring, avslutas filmen med”.

Grafisk AKK används av barn, ungdomar och vuxna med så stora funktionsnedsättningar inom tal, språk och kommunikation att de behöver AKK, och som endast i begränsad omfattning, kan uttrycka sig med tecken (TAKK- tecken som AKK).

Att peka med hela kroppen

Det finns olika sätt att peka på en kommunikationskarta. Man kan peka med hand, lampa eller med ögonen. Man kan också ha en karta som är uppbyggd med tanken att någon hjälper och leder personen i sin kommunikation, en så kallad partnerstyrd kommunikation. Man kan också använda sig av strukturerade frågor för att reda ut kommunikationssituationer.

Att tillverka och anpassa bildstöd, hur går man till väga och vem hjälper till?

– Ta kontakt med logopeden eller pedagog på er habilitering, eller motsvarande så kan hon hjälpa er till en början. Sedan när bildstödet växer så finns det fler alternativ och resurser. Logopeden kan förskriva material och även arbetsterapeuten på habiliteringen. Men det är givetvis viktigt att hela tiden samarbeta för att nå optimala lösningar.

Hur får man AKK att fungera i vardagen?

Det är bra att man lär sig att hela tiden själv kommunicera med kartorna, detta för att kunna komplettera med saker som man efter hand saknar och för att det skall bli mer naturligt för barnet att vilja kommunicera med kartorna.

– Ge tid och visa positiv förväntan och tro inte att det kan funka genast och överallt. Tänk på att ha rimliga krav och mål. Använd eventuell aktivitet som ni skall göra som utgångspunkt och tänk på vad barnet kan vilja och behöva säga i den aktiviteten..

Andra saker man kan tänka på är att om det behövs hjälpmedel, så se till att de finns tillgängliga överallt där barnet kommer befinna sig. Samt att alltid informera nya kontakter och nya omgivningar om AKK

och hur kommunikationen går till. Ett personligt kommunikationspass fungerar också bra som komplement och start på en ny kontakt.

Ågrenskas erfarenheter av barn med Rubinstein-Taybis syndrom (viss uppdatering från 2004)

Specialpedagog Ann-Catrin Røjvik, Ågrenska, talade om pedagogik i ett helhetsperspektiv och informerade om erfarenheter från Ågrenska.

Det är viktigt att ha ett **helhetsperspektiv** och **livsperspektiv** när man när man försöker finna lösningar på olika svårigheter som uppstår för barn med funktionsnedsättningar. Det innebär bl a att man skapar en bra kommunikation mellan hemmet, skolan och fritiden och senare även arbetsplatsen och att målen och strategier är gemensamma. För att **hitta bra lösningar** på de problem som uppstår är det viktigt att fokusera på barnets vardag, ta tillvara på 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 Røjvik.

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 RTS behöver ofta specialpedagogiska insatser och många undervisas i särskolan.

Särskolans läroplan kännetecknas av att kraven och instruktioner är individuellt anpassade, att arbetet bedrivs utifrån det konkreta till det alltmer abstrakta och att undervisningen bryts ned i mindre deluppgifter. Den menar också att det är viktigt med mycket repetition, extra mycket tid att befästa kunskaper, kontinuitet/fast rutiner, struktur, överblickbara uppgifter och arbetsscheman. Samt rena arbetsytor och ostörda arbetsplatser. Undervisningen skall även variera med lek och lustbetonade aktiviteter och att man utgår ifrån det som fungerar bra.

För att skolpersonalen ska kunna göra ett bra arbete krävs det att de har **goda kunskaper om det enskilda barnets funktionshinder**, 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, Specialpedagogiska skolmyndigheten (SPSM) 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.

I det pedagogiska arbetet är det också viktigt att utgå från det som ofta **fungerar bra** för barn med bl a RTS:

När vi planerar innehållet i vistelsen för barnen med RTS här på Ågrenska har vi särskilt tänkt på följande:

- *Stimulans av grov- och finmotoriken*, genom att måla, klippa, klistra och röra sig i skog och mark, rörelselekar
- *Att stimulera språk och kommunikation*, sång, rim, ramsor, språklekar, stödtecken, bilder, kroppsspråk, individuella kommunikationshjälpmedel, bilddagbok
- *Att minska konsekvenserna av inlärningssvårigheterna*, strukturerat schema, inlärning med lek, konkret material, dator, individuellt anpassade arbetspass
- *Att stärka/träna socialt samspel och kompetens*, lyhördhet för elevens känsloläge, trötthetsnivå, stödja barnen i kontakter, relationer och handlingar, ge vuxenstöd i arbetspassen, ge positiv förstärkning, grupplekar med turtagning och samarbete
- *Att stimulera sinnen:*
 - a. *Hörsel*; musiksamlingar med instrument, ljudspel
 - b. *Syn*; vispmålning, ballongskog, upplevelserum
 - c. *Lukt och smak*; bakning med touchkontakt
 - d. *Känsel*; bild, form och taktilstimulans

Detta bygger på våra tidigare erfarenheter, medicinsk information om diagnosen, information från barnens föräldrar och lärare.

Vi har även fått förslag från lärare på datorprogram som fungerat bra i undervisningen för de barn med RTS som deltog under veckan:

- *Teckenhatten*
- *Lexia*- ljud och bild, rimord, mera pussel, Det förtrollade landet, 101 lekfulla sätt, Fredi fisk
- *Lexia*; Pippispiel, bokstavsprogram
- *Teckenprogram*; Mini, Första klass, Lära med tecken, Tecken med Tusse

Munhälsa och munmotorik

Marianne Bergius är tandläkare och specialist i tandreglering (ortodonti) och Åsa Mogren är logoped på Mun-H-Center i Göteborg. De berättar om sin verksamhet, sina erfarenheter och kunskap om personer med RTS.

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, säger Åsa Mogren.

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

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

Orofaciala/odontologiska symtom: Hög, smal gom är vanligt liksom små käkar. Enstaka tänder kan ha en utbuktning på insidan, så kallad ”talon kusp”. Tandställningsfel förekommer tex trångställning. Många har ätsvårigheter och försenad tal- och språkutveckling och några har problem med dregling.

Orofacial/odontologisk behandling: Många behöver förstärkt förebyggande tandvård. Men det kan också behövas:

- Munmotorisk träning och stimulering är aktuellt vid ätsvårigheter, talsvårigheter och dregling. Exempelvis sug- och

- blåsövningar, massage ibland med hjälp av gomplattor försedda med olika stimulatorer för läppar och tunga
- Tal-, språk- och kommunikationsträning
 - Tand- och bettutveckling ska följas. Vid behov ska ortodontist (tandregleringsspecialist) konsulteras.
 - Ät- och sväljsvårigheter exempelvis i form av kräkningar, sugsvårigheter och tugg- och sväljproblem, utreds och behandlas av specialistteam på sjukhus (nutritionsteam eller dysfagiteam) eller på habiliteringen.
 - Läkarkontakt rekommenderas vid medicinska tillstånd som tex hjärtfel.
 - Försiktighet vid intubering i samband med narkostandvård på grund av att instabilitet i halskotpelaren kan förekomma.

Tand och munvård

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

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

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

Hur tandvård är uppbyggd

- Allmäntandvård – tar emot alla patienter. Barn och ungdom har kostnadsfri tandvård till och med året de fyller 19 i de flesta landsting.

- 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 mest 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 på specialistklinik beroende på vilka problem personen har från munnen och vilka individuella behov som finns.

Munmotoriska funktionsnedsättningar

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

Syskonrollen

Personal från Ågrenskas barnteam berättar om sina erfarenheter av syskonens livsförhållanden, roll och frågor.

– Syskonrelationen är en relation som inte är någon annan lik, den är oftast den längsta relationen i livet och varar tills döden skiljer syskonen åt. Syskon kan ha den djupaste gemenskap men också rivalitet, avundsjuka och konflikter. Vad som dominerar kan vara väldigt olika och även ändra sig över tid. Det speciella med en syskonrelation är att det oftast finns stort utrymme för alla dessa känslor och att känslorna är öppet accepterade i samhället.

Att få ett syskon med funktionsnedsättning

– Frågan är vad som sker när man får ett syskon som har en funktionsnedsättning och de behov, som det medför. Vad är okej då? Vad gör man som syskon, vad känner man och vem kan man fråga och prata med? Hur hanterar man sin vardag och sitt syskonskap?

Man vet att barn och ungdomars copingstrategier/sätt att bemästra/hantera olika situationer, skiljer sig från vuxnas. Barn har mindre möjligheter att påverka sin situation och omgivning, på grund av ålder och social situation.

När man får ett syskon med funktionsnedsättning ska man förhålla sig till flera delar i sin vardag

- Syskonet med funktionsnedsättning, dess behov, de krav som det ställer
- Föräldrarnas behov och krav
- Egna behoven och kraven, livsmålen och önskingarna

När man talar om att vara syskon till ett barn med funktionsnedsättning, tänker man ofta på det som är speciellt jobbigt. Men forskning kring syskonskap visar också på många positiva aspekter, så som ökad mognad, empati, engagemang, ansvarskänsla och betoning av positiva aspekter inom familjen.


Att ha ett syskon med funktionsnedsättning

– Vi vet också att information och kunskap kring diagnosen är viktig och gärna upprepad information varefter barnet växer och mognar. Att någon vågar lyssna och prata om hur det ”friska” barnet har det, är också viktigt för att barnet ska kunna hantera sin situation.

Här följer fyra studier som framhåller detta:

1. Ett flertal studier visar att syskon har bristfällig kunskap om sin systers/brors sjukdom/funktionsnedsättning och vilka effekter sjukdomen/funktionsnedsättningen ger (Lobato & Kao 2002, Glasberg 2000). Kunskapen är lägre än vad man kan förvänta sig från barnets utvecklingsnivå. Tänkbara förklaringar till detta är att sjukdom/funktionsnedsättning är abstrakt och svår att förstå och att känsloladdad information är svår att ta till sig. Studier visar också att föräldrar tenderar att överskatta barns kunskap och vad barnet förstått.
2. Forskning (Brodzinsky et al, 1986) visar att processen att skapa kunskap och veta, innehåller två komponenter: att få information och att förstå. Information i sig är ingen garanti för förståelse. Vi måste alltså sluta att sammanblanda information och kunskap. Information tar inte särskilt mycket tid, men att förstå och skapa kunskap tar tid. Barn måste därför, på sin egen utvecklingsnivå, ges många möjligheter att prata om och bearbeta det de får veta för att kunna förstå och göra kunskapen till sin.

3 och 4. Kunskap hjälper, kunskap ger trygghet och bättre självkänsla.(Roeyers & Mycke 1995 och Lobato & Kao 2002).



Ann Marie Alwin, lärare och sjuksköterska, har arbetat på Ågrenska i många år, bl a med syskonen. Hon har också intervjuat många syskon och de syskon som berättat om sina liv och erfarenheter har nästan alla haft samma behov och önsknings. Dessa kan sammanfattas i följande punkter:

- Att få bli sedd och bekräftad samt känna att man är lika viktig som sitt ”krävande” syskon med funktionsnedsättning
- Att få mera kunskap för att förstå sitt syskon bättre, vilket i sin tur ger möjlighet att välja olika sätt att lösa problem på
- Att få möta andra som har det på liknande sätt

Ågrenska har under alla år särskilt uppmärksammat syskonen och utarbetat en metod att arbeta med syskonen på.

Syskonens program på Ågrenska

Det övergripande syftet med syskonens program och våra samtal med dem är att syskonen ska erbjudas kunskap, erfarenhetsutbyte och reflektionsmöjligheter för att på bästa sätt kunna bemästra sin situation.

Nyckelrubriker

1. **Kunskap:** Förmedla så mycket diagnoskunskap, utifrån deltagarnas frågor, att de t.ex. kan svara på omgivningens frågor ”Vad har din bror/syster?”. De måste också få veta att inget de själva gjort kan ha orsakat funktionsnedsättningen hos syskonet.
2. **Känslor:** Erbjud ett öppet och tillåtande klimat, där deltagarna får möjlighet att dela känslor och erfarenheter, uppleva att de inte är ensamma och att andra ofta känner likadant. T.ex. samtala om ”förbjudna känslor” som sorg, ilska och avundsjuka. Prata om drömmar och framtiden och vart deras syskon hör hemma i allt detta.
3. **Bemästra:** Ge deltagarna vägledning i att hitta strategier för att hantera vardagen på bästa sätt. Syskonen delar med sig av råd och tips till varandra och personalen berättar om erfarenheter och strategier från tidigare syskongrupper.

Så här ser veckan ut, dag för dag:

– Vi som arbetar med syskonsamtalen på Ågrenska har olika professioner så som sjuksköterskor och pedagoger. Vi har en jämn könsfördelning i barnteamet. Någon av Ågrenskas sjuksköterskor håller i diagnosinformationen, medan övriga är mer inriktade på känslor och bemästrande. Under diagnosinformationen sitter den övriga personalen och lyssnar med barnens/ungdomarnas öron, bryter in om det behövs, frågar/förstärker så att barnen/ungdomarna förstår den information som ges.

–Vi följer nedanstående arbetsätt, men tar också vara på tankar och frågor, närhelst de dyker upp.

Måndag /Kunskap

– Samtal om varför familjen är på Ågrenska. Syskonen berättar om sig själva och sin familj. Vi ber också syskonen fundera över de frågor de har om sitt syskons funktionsnedsättning. Vi vill inte väcka frågor och tankar som barnen/ungdomarna inte själva tar upp.

Tisdag /Kunskap

– Barn/ungdomar och personal formulerar tillsammans frågorna, som i förväg lämnas till sjuksköterskan. Sjuksköterskan informerar om diagnosen utifrån frågorna.

Vi hjälper också barnen att formulera svar på frågor som omgivningen kan ställa.

Exempel på frågor:

- Smittar det?
- Kan det vara mitt fel, jag körde på honom med en leksaksbil när han var liten?
- Kan jag få det?
- Kan mina barn få det?

– Barnens frågor visar att kunskap är så viktig! Vi vill verkligen poängtera det!

Onsdag och torsdag: Kunskap, känslor och bemästra/strategier

– Reflektion och fortsatta samtal utifrån diagnosinformationen.

Övergång till samtal om tankar, känslor och bemästrande/strategier kring att ha ett syskon med funktionsnedsättningar. Vi rätar också ut frågetecken kring skuld och ansvar.

Fredag/frågetecken kan rätas ut

– Inga inplanerade syskonsamtal, uppföljning vid behov.

Samtalsämnen som kan komma upp:

- **Hur det kan vara hemma:** De yngre säger t.ex.: ”Han tar mina saker, Han förstör mina saker, Han drar mig jämt i håret, Han ska alltid vara med, Det är jobbigt när jag tar hem kompisar, Jag måste alltid vara snäll, Det är alltid jag som får städa”

– Små barn uppfattar andras behov av hjälp och tolkar personligt och konkret och har mycket ”varför-frågor”.

- **Tid och uppmärksamhet:** Att föräldrarna bryr sig mer om syskonet med funktionsnedsättningen. Exempel på uttalanden: ”Han får mycket tid av våra föräldrar, Jag får alltid vänta, Min bror styr alltid, Vi kan aldrig bestämma nåt i förväg, det

händer alltid nåt som ändrar planerna för dagen, vi måste åka till sjukhuset, Jag kan inte ta hem kompisar eller gå någonstans pga av infektionsrisken, Han får massa saker, tex dator och permobil”.

– Vi frågar om barnen känner igen sig och om det finns det någon som har tips på lösningar på de situationer som barnen berättar om?

Frågor, efter 9-årsåldern

Efter 9-årsåldern börjar man få en mer realistisk syn på tillvaron och omvärlden, man inser att villkoren är olika, att föräldrarna inte kan ställa allt till rätta, börjar se och förstå konsekvenser. Gradvis får man ett mer abstrakt tänkande, kan dra egna slutsatser, pröva sina tankar mot verkligheten, ser situationen ur olika aspekter, både föräldrarnas, sina egna och syskonets. Och de börjar uppmärksamma omgivningens reaktioner och även känna oro för att andra ska ge sig på ett provocerande syskon.

Frågor från omgivningen, negativa reaktioner från omgivningen

Ibland kan klasskamrater eller annan omgivning reagera, hur hanterar man det? Kan man be någon om hjälp att förklara eller bemöta reaktioner om man inte själv vill, kan eller vågar?

Frågor från äldre syskon, har ytterligare funderingar såsom; Hur ska mina föräldrar orka? Vem ska ta hand om syskonet sen? När flyttar han hemifrån? Kommer han att få någon flickvän? Ärftlighet, vilka risker löper mina kommande barn? Kan jag ha det själv, fast det inte märks? – Och man känner sorg inför ovan punkter.

Existentiella frågor

Skuld för att man själv inte fick funktionsnedsättningen. Dåligt samvete när man hävdar egna behov, dåligt samvete för negativa tankar

Sorg, att inte ha fått ett syskon som alla andra, som kanske inte går att umgås med eller utbyta erfarenheter med och ha roligt med. Sorg i att växa om sitt syskon, sorg över syskonets situation. Känna sorg för hela familjens situation. Varför skulle vår familj få det så här?

Exempel på hur syskonen kan formulera detta: ”Mina föräldrar har absolut inget liv idag, Familjen slutar existera, Jag tycker inte vi kan vara en hel familj. Jag skulle vilja bo någon annanstans”.

Utgå från att barnet inte berättar

– Utgå från att barnen inte berättar hemma om sina känslor och upplevelser. Det finns olika skäl till detta: man vill inte bekymra, tror inte det leder till något, rädd för att ha fel eller känna fel, vill inte dra igång något stort. Det kan därför vara bra att ha någon utomstående att tala med.

Det finns stora fördelar med att våga samtala:

- Man får också möjlighet att bekräfta barnets känslor och att bekräfta svåra känslor är viktigt. Alla människor har rätt till sina egna känslor, man skall inte försöka ”trösta bort eller bortförklara” känslor, det betyder att man underkänner känslan och säger att den är fel.
- Varje gång man uttalar något svårt så mister det lite av sin farlighet och blir begripligare.
- När man pratar kan man också samtidigt ge information och räta ut frågetecken och missuppfattningar tex om skuld.
- Tystnad och hemligheter är i allmänhet tunga och svåra att bära.

– För oss som lyssnar gäller det att sätta gränser, så att barnen inte yppar för mycket. Det behöver finnas gränser för hur och vad man berättar, inte för mycket på en gång så att man efteråt känner att man utlämnat sig för mycket.

Signaler som kan betyda att syskonen behöver någon att tala med, kan vara ett ändrat beteende såsom ett utåtagerande, tillbakadragenhet och tystlåtenhet, svårigheter med koncentrationen, rastlöshet, oro och nedstämdhet. Men även sömnproblem, psykosomatiska symptom som t.ex. ofta huvudvärk eller ont i magen, kan vara tecken på att barnen mår dåligt.

Vad syskonen själva och forskningen beskriver som positivt, med att ha ett ”annorlunda” syskon

- De lär sig mycket, blir klokare och mognare än andra, kan tycka att jämnåriga är barnsliga och intresserar sig för oviktiga saker, man blir medveten om ”viktiga” värden.
- Får perspektiv på tillvaron, hakar inte upp sig på bagateller, lär sig välja sina strider.
- Leder till självständighet, får fixa och klara mer själv.
- Lär sig också tålamod och att ta hänsyn
- Får förståelse och tolerans för att människor är olika, förstår att det finns orsaker
- Större empati
- Får vara med på saker som andra kompisar inte får, tex att få komma till Ågrenska
- ”Jag känner mig speciell för jag har ett annorlunda syskon”

Mer tips som framkommit genom bl. a. Ann-Marie Alwins intervjuer:

Syskons tips till föräldrar:

- Berätta om sjukdomen och vad den innebär och upprepa detta så ofta det behövs.
- Prata om nuet och framtiden.
- Föräldrarnas ansvar vid utbrott mm.

- Få egen tid med föräldrarna är viktigt, gå på bio, fika, shoppa bara det är egen tid.

Syskons tips till lärare:

- Lärare är viktiga, kan se och bekräfta
- Fråga hur de mår ibland
- Fråga inte om syskonens diagnoser, det kan vara jobbigt att prata om det och barnet kan komma i lojalitetskonflikter. Låt istället någon vuxen informera i klassen, tex skolsköterska, kurator.
- Lärare ska hjälpa så att man inte blir retad pga sitt syskon
- Kom ihåg att koncentrationssvårigheter ibland kan bero på att det varit jobbigt, stressigt, konfliktfyllt på morgonen
- Syskonet kanske har föräldrar som inte hinner hjälpa dem med läxorna hemma, det kan vara bra att få göra läxorna i skolan istället.

Ågrenskas erfarenheter av/från syskongrupper

- Syskonen har stort utbyte av att möta andra syskon, känna att de inte är ensamma, dela erfarenheter, inte behöva förklara, dela med sig av lösningar, ev knyta kontakter för framtiden
- Hos oss står de i lika stort fokus som sina syskon med funktionsnedsättning, får lika mycket uppmärksamhet, får sina egna tankar uppmärksammade och bekräftade
- Får ha roligt i sin egen grupp, litar på att syskonet med funktionsnedsättningen har det bra, kan koppla av, tillåtet att ha roligt tillsammans
- Viktigt för syskonen få träffa andra syskon med samma funktionsnedsättning i olika åldrar
- Kunna få höra exempel på hur framtiden kan gestalta sig, t ex av äldre syskon, av äldre med funktionsnedsättningen
- Vi ser att kunskap är viktig och att kunskap underlättar hantering av vardag.

– Frågorna förändras över tid och det krävs ofta djupare kunskap när man blir äldre. Därför är goda kunskapskällor viktiga, även samtal om kunskaperna är viktiga, så att man inte missuppfattar saker man hört eller kanske läst på Internet. Att barnen skaffar egna kunskapskällor är bra så att de inte alltid behöva få kunskapen via föräldrarna.

Föräldraerfarenhet

Tina Ljunggren kommer till Ågrenskas utbildningsdagar och är dessutom en av föreläsarna. Hon berättar om sin dotter Malin som föddes 1990 och om hur det är att leva med RTS i familjen. Till vardags är Tina fritidspedagog på en lågstadieskola men är även personlig assistent till dottern, sedan några år tillbaka.

Historien börjar

– Allt var normalt under graviditet och vid förlossning, men vi märkte snart att Malin andades jättefort och man bestämde sig för att lägga in henne på neonatalavdelningen. Där fick hon ligga den första veckan. Men eftersom hon dessutom hade svårt med att få i sig näring då matning inte riktigt fungerade, så fick vi stanna ytterligare en vecka för att se så att amningen kom igång ordentligt och att hon började gå upp i vikt. Sedan var det dags att åka hem, berättar Tina.

Man förstod att allt inte stod rätt till med Malin som fick genomgå en rad tester. Och när hon var tre månader gammal så visade en undersökning att hon hade omogna områden i hjärnan. Dagarna blev omedelbart fyllda av olika sjukvårdsbesök. Och Malin blev snabbt inskriven på habiliteringen. Hon fick sjukgymnastik, hjälp med skelande ögon och fick ögondroppar mm.


Men det var först vid fyra års ålder som hon fick diagnosen RTS. Det var hennes tummar som ledde till rätt diagnos och Tina minns fortfarande den tecknade bild som hon såg i läkarens bok, bilden föreställde en flicka med RTS och Tina tyckte att det var en kopia av Malin.

Hos Malin har syndromet inneburit ett ganska stort intellektuellt handikapp och hon har ingen tidsuppfattning, att vänta har blivit hennes stora problem. Hon har inget talat språk men hon är däremot en glad tjej och är trygg med många olika personer. Hon är nöjd med de få aktiviteter hon har, som till exempel sina pussel och musiken som hon ständigt lyssnar på, dessa ger henne den förströelse som hon behöver. Men Malin är framför allt en person som sprider värme kring sig.

Går vid tre års ålder

Malin lärde sig gå först vid tre och ett halvt års ålder. Hon behövde då stöd av en rollator för att kunna gå längre sträckor. Sedan provade hon en mängd hjälpmedel för förflyttning både för längre och kortare sträckor, men till slut blev det en rullstol.

– I rullstolen var det inbyggda högtalare så att Malin kunde lyssna på den musik hon gillade. Detta gav henne ett inre lugn så att hon kunde tänka sig att sitta stilla, eller framför allt sitta kvar i rullstolen. Hon orkade inte gå så långa sträckor så rullstolen blev ett välkommet



tillskott och förenklade vår tillvaro vad det gäller rörlighet. Den var också hennes trygghet och fredade zon, vi hade nämligen kommit överens om att när hon satt i den så skulle hon inte bli undersökt när vi var på sjukhuset. Även på resorna gav stolen trygghet med musik i nackstödet.

Men sedan några år tillbaka så klarar Malin sig faktiskt utan rullstol och hon har blivit starkare i kroppen och kan gå långa sträckor utan att bli trött.

– De första åren behövde vi sätta in extra bälten i bilen för att hon skulle sitta på plats, sedan accepterade hon att sitta i bilen och numera är det inga problem. Vi har alltid hennes DVD- spelare med som visar filmer som hon gillar. DVD'n är faktiskt med över allt.

Andra sjukdomstillstånd

– När Malin var fem år fick hon sitt första epilepsianfall och påbörjade behandling med läkemedel, men detta behövs inte längre. Man upptäckte också att hon hade något som kallas för ”corpus callosum agenesi”. (Red.anm: corpus callosum agenesi är en missbildning där hjärnbalken, som förbinder de två hjärnhalvorna, saknas helt eller delvis).

När hon var yngre hade hon ofta infektioner kring nagelbanden och då främst kring tumnaglarna. Hon hade och har även en hög smärtröskel.


– En gång ramlade hon rejält hemma, men det verkade inte som om hon hade slagit sig så mycket så jag skickade i väg henne till skolan som vanligt. När hon sedan kom hem såg jag att hon hade en lite konstig kroppshållning och anade att något var fel. På sjukhuset kunde man konstatera att hon brutit nyckelbenet, men hon visade aldrig på någon egentlig smärta, berättar Tina.

De senaste åren har hon börjat få små blåskimrande knölar på kroppen, de växer sakta och blir till slut hårda som brosk. När de når en viss storlek så opereras de bort. Man vet inte riktigt vad detta beror på och om det möjligen kan härröra från RTS.

Tänderna har varit ett annat problem, hon har varit tvungen att operera bort 8-9 tänder för att bereda utrymme i den trånga munhålan. Även mjölk tänder har fått tas bort.

– Varje gång hon skall bli undersökt i munnen har hon varit tvungen att sövas, så även vid tandborttagningen förstås. Vi har försökt jobba mycket förebyggande med extra tandvård hos tandsköterskan och fluorlackning av tänderna var tredje vecka. Nu i år har hon slussats över till vuxentandvården

Malin gråter aldrig, detta känns inte helt enkelt tycker Tina och menar att det är klart att det är svårt när ens barn inte uttrycker den formen av



känsla, utan ständigt verkar glad eller rastlös. Det är svårt att veta om hon kan uppleva dimensionen av sorg.

Dagis och skola

Malin har varit på dagis från det att hon var 4 år, sedan började hon på träningsskola och går nu på ett särgymnasium för barn med autism. Tina valde skolan för att hon upplevde att det var en bra skola med rätt pedagogik och som dessutom gjorde mycket tillsammans med ungdomarna.

Korttids och kollo

Redan som treåring började Malin på korttidsboende, det var en helg i månaden upp till hon var 15. Sedan har det blivit två helger i månaden.

– Jag hade nog inte trott att det skulle gå att ”lämna bort” Malin när hon var så liten, men vi blev pushade av andra föräldrar, som själva hade barn med funktionsnedsättningar, till att ta steget och det ångrar vi inte idag. Det sägs att det är lättare att börja med korttids innan barnet blir för gammalt och att det är lättare för barnet att vänja sig och uppskatta det då. Det har också blivit vår erfarenhet.

Hon har också varit på sommarkollo 3 veckor varje sommar, och verkligen gillat detta.

Får en lillebror

När Malin var 3,5 år bestämde sig familjen för att bli fler. De hade först tänkt satsa på en hel rad små syskon. Men när Jens föddes och under första året hade 13 penicillinkurer och sedan visade sig ha en språkstörning, så kände man att det nog var lagom att bara vara fyra i familjen. Det blev nu inte så allvarligt med Jens språkstörning utan idag har han en greppbar dyslexi.

Personlig assistans

Malin har haft personlig assistans sedan hon var 8 år och avlösarservice sedan hon var 4 år. Detta i lite olika utsträckning och vårdbidraget (ett helt) som man fick från början har justerats beroende på omfattningen av assistansen. Lillebror Jens, som nu är 16 år, har även han haft mycket god nytta av Malins assistenter. De har ju lekt och sysselsatt även honom, eftersom det är sådant som en ”vanlig” storasyster gör, och assistenten är ju Malins förlängda arm.

Nu jobbar Tina själv som personlig assistent på halvtid och Jens vill nog också kunna axla den rollen, mer formellt, så snart han blir myndig.

Mer hjälpmedel

Malin har haft hjälp av ortopediska skor och sulor för att öka stabiliteten.

– Det tog lång tid innan hon slapp ha blöjor och underlägg till natten, hon var faktiskt hela 17 år. Nu har hon aldrig blöjor och det sker sällan några olyckor. Nu har vi en så kallad ”vakt” i hennes rum, det är en sensor med klocka som är placerad så att den larmar när hon går upp och passerar en viss punkt i rummet. Jag får då en signal i mitt rum och vet att det är dags att gå och hjälpa henne till, till exempel toaletten.

Vid 12 års ålder började hon äntligen sova hela nätter, innan dess hade hon mycket svårt att komma till ro. Och Tina och hennes man fick nästan ligga ovanpå henne för att hon skulle känna sig lugn. Nu sover hon runt 8 timmar varje natt.

Kommunikationshjälpmedel

– Kommunikationshjälpmedel har vi provat många olika varianter på. Vi började med tecken och det fungerade riktigt bra, hon kunde till och med teckna flera sånger. Men efter att epilepsin debuterat så tappade hon den förmågan. Man kunde också konstatera en viss autism vilket givetvis påverkar viljan och förmågan att kommunicera.

– Sedan har vi på något sätt fått börja om från början. Vi har gjort olika bilderböcker för olika sysslor, till exempel för besök till tandläkaren, för resor och aktiviteter. Vi använder *PECS-pärmen som har varit fantastiskt bra, i den har vi 200-300 bilder. Malin bär den med sig över allt. Det tog lång tid innan hon kunde greppa PECS men med hjälp av logoped, skola, fritis och oss föräldrar så har hon successivt gjort stora framsteg.

** Red.anm: PECS (Picture Exchange Communication System) är ett bildkommunikationssystem för barn med autism. Man utgår från olika situationer i vardagen för att locka till kommunikation. Med tiden blir barnet alltmer självständigt och använder bilderna i kommunikativt syfte. I olika steg utvecklas kommunikationen till att omfatta flera situationer, personer och platser.*

Annan hjälp

Malin har färdtjänst med ”ensamåkning”, annars skulle det inte fungera. Familjen har fått bostadsanpassning av bland annat badrum och pengar att bygga en ”hjälpmedelsbod” för. I boden finns plats för rullstol, extra utrustningar, blöjor (tidigare) och en stor eldriven trehjulig tandemcykel.

Fritiden

Musik är något mycket viktigt för Malin. Med musik och ett pussel verkar hon förenad och kan fokusera på detta i flera timmar. Utan musik får hon mycket svårt att sitta stilla. Hon gillar många olika sorters musik, allt ifrån jazz till barnsånger. DVD är också viktigt.

– Vi gick för många år sedan med i en simklubb (Doppingen och Viggen) som använder sig av [Halliwickmetoden](#). Simskolan har varit hennes sjukgymnastik, där har vi också de flesta av våra vänner, bland föräldrar och syskon till barnen. Här har jag fått all support och

kunskap genom åren, både i form av mental peppning, till tips om de senaste hjälpmedlen och om intyg som behövs mm.

– Vi reser två veckor varje höst med klubben till varma ställen samt en resa till Åre varje vinter. Så reser familjen själva ganska mycket både till fjällvärlden och till värmen utomlands. Att resa långa sträckor går faktiskt riktigt bra, bara DVD'n är med.

Malin gillar som sagt film, TV och pussel, hon är en fena på datorer och att hitta musik där. Hon klarar också av att orientera sig på YouTube och spela upp klipp hon gillar. Hon gillar att sjunga, om än inte med ord, hon gillar också att bada i badkar och spa. Promenader är inget problem längre, hon kan gå i upp till en och en halv timme om hon känner för det. Hon besöker gärna Fryshusets aktiviteter tillsammans med en assistent.


Tina visar fina bilder från cykelutflykter med den specialbyggda cykeln. Den gör det möjligt att sitta på cykeln tillsammans. Den kostade 65 000 och kunde finansieras tack vare beviljade fondmedel på 60 000.



Bild. Tina och Malin på cykelutflykt

Hur orkar man?

– Många undrar förstås hur man orkar. Vi tar oss alltid tid för att göra olika saker, jag målar till exempel, min man golftar och jag med numera, och så tar vi oss tid att göra saker tillsammans, bara vi två. På det sättet fyller vi på med energi. Så ta er tid, unna er att göra saker tillsammans. Det är även viktigt att båda engagerar sig och att man på något sätt delar upp saker emellan sig. Hela familjen reser mycket



tillsammans och då tar vi i regel inte med någon assistent. Utan assistent så blir samvaron på semestern mer hel och det tvingar oss, på ett positivt sätt, att ta ett mer gemensamt ansvar för Malin. Så ser vi också till att Jens får tid med oss, både tillsammans och var för sig.

– När jag bad om ett råd från min man, ett råd att ta med mig hit till er sa han - Säg att det inte blir så djävligt som man trott.

Framtiden

– När det gäller Malins framtid så ser jag att det finns många bra möjligheter. Jag hoppas att hon får ett eget boende med assistent i en bra boendegrupp. Jag hoppas hon får en bra fritid och något att syssla med. Och jag vet att Jens också kommer att finnas där och prata med henne, och hitta på saker tillsammans med henne.

Samhällets övriga stöd

Under denna rubrik berättade Anders Sandegård, socionom, 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

Information från försäkringskassan

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

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

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

Stöd för funktionsnedsättning

När man har barn med funktionsnedsättning kan man ansöka om: Vårdbidrag, Bilstöd och Assistansersättning. Från och med juli det år han/hon blir 19 år kan ungdomar med funktionsnedsättning själva ansöka om handikappsersättning och aktivitetsersättning.

Din ansökan

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

Vårdbidrag och merkostnader

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

Exempel på merkostnader;

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

Vårdbidraget består av fyra olika nivåer (2010)

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

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

Avslag och omprövning

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

Bilstöd

Bilstöd är ett bidrag till hjälp för inköp av bil. Förälder kan få bilstöd om barnets funktionsnedsättning medför att familjen inte kan åka med allmänna kommunikationsmedel. Funktionsnedsättningen ska vara bestående eller i varje 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. det år man fyller 19-29 år
- Om arbetsförmågan är nedsatt eller man behöver förlängd skolgång på grund av funktionshinder
- Är tidsbegränsad längst 3 år i taget

Handikappersättning

- Från och med juli det år man fyller 19 år
- Behov av hjälp av annan i den dagliga livsföringen såsom personlig omvårdnad, av- och påklädning, matlagning, hushållsarbete
- Merutgifter
- Skattefri ersättning

Mer information

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

Länktips

Diagnosrelaterade;

- **Ågrenskas Nyhetsbrev**, familjevistelse, Nr 244 (2004)
<http://www.agrenska.se/Global/Nyhetsbrev/Rubinstein-Taybi.pdf>
- **Socialstyrelsen** (2006)
http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/rubinstein-taybissyndrom#anchor_3
- **Mun-H-Basen** <http://mun-h-center.se/sv/Mun-H-Center/MHC-Basen/Diagnoser/Rubinstein-Taybis-syndrom/>
- **Amerikanska RTS föreningens** webb. Här är länken till en bra sida kallad "Book For Families" som berättar mer om syndromet på ett personligt sätt:
http://www.rubinstein-taybi.org/book_for_families.html

- **Brittiska RTS föreningen**
http://www.rtsuk.org/about_rts/about_rts.asp
- **Svenska RTS föreningen**
<http://www.rtssverige.se/historia.htm>
- **Rare Link**; en nordisk länksamling för ovanliga diagnoser. Här länken till information och föreningar i Norden för RTS:
<http://www.rarelink.se/diagnosedetail.jsp?diagnoseId=239>

Övriga länkar

- **FUB, Riksförbundet för Utvecklingsstörda Barn, Ungdomar och Vuxna**, www.fub.se
- **RBU, Riksförbundet för Rörelsehindrade Barn och Ungdomar**, www.rbu.se
- **Hjälpedelsinstitutet och fritidshjälpedel**
På HI finns det en speciell sida för fritidshjälpedel som ger bra tips. Se www.hi.se eller <http://www.hi.se/sv-se/Hjalpedelstorget/Fritid/-/Fritid/>
- **Legg-Calve-Perthes sjukdom (Legg-Calve-Perthes disease)**
En speciell typ av vävnadsdöd i lårbenhuvudet hos barn, främst pojkar, och vars förlopp är ca fyra år.
<http://www.rarelink.se/diagnosedetail.jsp;jsessionid=30f1n8gw77oi?diagnoseId=407&refererLang=en>
- **PERTHES ASSOCIATION** is an entirely Voluntary Organisation, founded in Birmingham in 1976,
<http://www.perthes.org.uk/>
- **Vi som STÖDJER barn med Perthes sjukdom** finns på Facebook. <http://www.facebook.com/group.php?gid=105213300461>
- **”Specialpedagogiska skolmyndigheten SPSM**, bildades den 1 juli 2008 för statens samlade stöd i specialpedagogiska frågor. Denna myndighet har övertagit all verksamhet inom Sibus, 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
- **Teckenspråksutbildning för föräldrar – TUFF**,
”Teckenspråksutbildning för föräldrar till barn som för kommunikation är beroende av teckenspråk (TUFF) anordnas

enligt ramkursplan fastställd av Skolverket. TUFF ska ge föräldrarna sådana färdigheter att de på ett funktionellt sätt kan använda teckenspråk i kontakt med sina barn och därmed främja barnens utveckling”. I SPSM’s regi

http://www.spsm.se/Bidrag/Utbildningsanordnare/Teckensprak_sutbildning-for-vissa-foraldrar---TUFF/

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

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
- **Frolunda Data** Frolunda 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 logoped, 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>

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

Kontaktuppgifter till föredragshållarna

Habiliteringsöverläkare, Barbro Westerberg, Barnneurologen
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, 416 85 GÖTEBORG
Tel: 031 - 343 40 00

Överläkare Gundela Holmdahl, Barnkirurgi. Urologi
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, 416 85 GÖTEBORG
Tel: 031 - 343 40 00

Barnhjärtläkare , Britt-Marie Ekman-Joelsson, Drottning Silvias barn-
och ungdomssjukhus, 416 85 GÖTEBORG
Tel: 031 - 343 40 00

Docent, överläkare Bertil Romanus, Ortopedkliniken, SU/Östra
416 85 GÖTEBORG
Tel: 031 - 343 40 00

Logoped Ingrid Mattsson-Müller, DART, Kruthusgatan 17, 411 04
GÖTEBORG
Tel: 031 - 739 80 82

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

Övertandläkare Marianne Bergius och Logoped Åsa Mogren
Mun-H-Center, Ågrenska, 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

Personlig handläggare Gunnel Hagberg, Försäkringskassan
Box 8784, 402 76 GÖTEBORG
Tel: 010-1167085

Socionom Anders Sandegård, Ågrenska Assistans, Ågrenska
Box 2058, 436 02 HOVÅS
Tel: 031-7509156