



Silver-Russells syndrom

Nyhetsbrev 290

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 Silver-Russells syndrom. Familjevistelser med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 1996, 2002 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 nyhetsbrev som skrivs av Jan Engström, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har föreläsarna möjlighet att läsa och lämna synpunkter på sammanfattningarna. Den medicinska informationen uppdateras fortlöpande i samarbete med föreläsarna, antingen till vissa delar eller i sin helhet. För att illustrera hur problematiken kan se ut, och hur det kan vara att ha ett barn med sjukdomen/syndromet, ingår en fallbeskrivning

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

Följande föreläsare har medverkat vid framställningen av detta nyhetsbrev: Överläkare **Jovanna Dahlgren**, Göteborg, övertandläkare **Heidrun Kjellberg**, Göteborg, överläkare **Ann-Charlott Söderpalm**, Göteborg, överläkare **Marie-Louise Barrenäs**, Göteborg, psykolog **Marita Aronson**, Göteborg, verksamhetschef **Andreas Tallborn Dellve**, Vallda, specialpedagog **AnnCatrin Röjvik**, Göteborg, barnögonläkare **Marita Andersson Grönlund**, Göteborg, logoped **Gunnel Wallgren**, Bankeryd, övertandläkare **Marianne Bergius**, Göteborg, logoped **Lotta Sjögren**, Göteborg, tandsköterska **Pia Dornérus**, Göteborg, handläggare **Britt Åkerström**, Göteborg, informationskonsulent **Birgitta Gustafsson**, Göteborg

Innehållsförteckning

Den kliniska bilden, symptom	3
Johanna har SRS	4
Endokrinologi	5
Neuropsykiatriska aspekter, frågeställningar	7
Johanna utvecklas bra mentalt, men motoriken är försenad	8
Johanna får tillväxthormon	9
Ortopedi	9
Ögon	11
Logopedi	13
Odontologi	14
Öron- och hörselaspekter	16
Johanna idag	17
Funktioner i och kring munnen	18
Puberteten	19
Ågrenskas erfarenheter av barn/ungdomar med SRS	20
Familjesituationen, syskonrollen	22
Information från Ågrenskas barnteam	26
Samhällets stöd	26
Information från försäkringskassan	29
SmågruppsCentrum informerar	31
Här kan man få mer information	31
Namn och telefonnummer till föreläsarna	32

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

Den kliniska bilden, symptom

Följande information kommer från två familjevistelser 2002 (uppdaterad) och 2007 på Ågrenska med barn med Silver- Russells syndrom (SRS),

Överläkare Jovanna Dahlgren, Tillväxtenheten, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade om den kliniska bilden och symptom vid SRS.

-Sedan sju år är Tillväxtenheten på barnsjukhuset nationellt center för barn med SRS. Till att börja med var det fråga om ett projekt, därefter bildades ett multidisciplinärt team som idag består av barnendokrinolog, logoped, tandläkare, neuropsykolog, ögonläkare, öronläkare, barnsjuksköterska, röntgenläkare, ortoped och sjukgymnast. Teamarbetet har givit oss möjligheter att se till hela barnets situation och samordna utredningar och insatser. Ett av uppdragen teamet fått av Socialstyrelsen har varit att medverka till att en vårdplan för barn med SRS kommit till stånd.

Teamet sammanställer utredningar i skriftliga rapporter som sedan skickas till barnets läkare på hemorten och på begäran även till föräldrarna.

-Det är något av själva vitsen med ett spetskompetent team att kommunikationen med barnets ordinarie läkare fungerar bra och därför vill vi ha direktkontakt med barnets ordinarie läkare på hemorten. Alla ni föräldrar som har barn med SRS bör få möjligheten, att någon gång i livet, få träffa ett specialistteam, d v s en grupp specialister som kan mycket om SRS.

Jovanna Dahlgren gav också en kort historisk bakgrund till syndromet och vad som är utmärkande för det.

Den amerikanske pediatrikern H K Silver beskrev 1953 ett syndrom där medfödd hemihypertrofi (asymmetriska kroppshalvor), kortvuxenhet och förhöjda halter av könshormoner ingår. Den engelske pediatrikern A Russell beskrev ett år senare samma symptom som Silver, men med tilläggen avvikande ansiktsskelett och tillväxthämning under fostertiden.

-Det finns många olika orsaker till att barn föds små. Vanligast är att modern är liten. Men det kan också finnas andra orsaker, såsom att moderkakan inte mår bra, att blodflödet till barnet är otillräckligt eller att det finns en genetisk orsak. 90 % av alla barn som föds små får s k ”catch-up-tillväxt”, vilket innebär att de tar igen merparten av vad de

förlorat under fostertiden. Detta gäller emellertid inte för barn med SRS, sa Jovanna Dahlgren.

Följande är gemensamt för barn med SRS:

- ☒ **triangulär ansiktsform** med stor panna, liten haka, liten underkäke och högt gomtak
- ☒ **tillväxthämning** under fostertiden och uppväxten
- ☒ **uppfödningssvårigheter**, barnet orkar inte suga, utan får sondmatas det första halvåret eller längre, har dålig aptit under småbarnsåren, har ofta lätt för att kräkas
- ☒ **olika stora kroppshalvor**, vilket kan medföra olikheter i ansikts-halvorna (ofta diskret skillnad), i ben, armar och bäcken. Muskel styrkan kan vara olika stor i de båda kroppshalvorna
- ☒ **annorlunda begåvningsprofil**, där barnen är bra på vissa saker, exempelvis när det gäller verbala förmågan och sämre på andra, exempelvis det tredimensionella seendet (visuell perceptionsstörning)
- ☒ **förhöjda nivåer av könshormoner, tidig och snabb pubertetsperiod**
- ☒ **viss ärftlighet**, hos en del av barnen har man funnit mutationer (förändringar) i bl a kromosomerna 7

Johanna har SRS

Johanna, fem år, kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med sin mamma Lena, sin pappa Gunnar och sina systrar Pernilla, 13 år och Mikaela, 14 år. Johannas syster Katarina, 16 år, kunde inte vara med på vistelsen.

Lenas graviditet med Johanna var normal, likaså förlossningen.

-I 30:e veckan tyckte jag att magen slutade växa och det kändes annorlunda gentemot mina andra graviditeter. Det kändes som om barnet kunde röra sig mycket mer och jag tänkte att det måste vara ett väldigt litet barn. Men de undersökningar som gjordes, visade inte att barnet skulle vara onormalt litet, men så mätte de ju bara huvudets omfång och det var ju normalt, säger Lena.

I 39:e veckan gick vattnet och fosterljuden försvann.

-Då blev det väldigt bråttom och man satte dropp för att få igång förlossningen. När Johanna föddes tyckte vi att hon var som alla andra barn, men hon var liten. Hon vägde bara 2100 g och var 43 cm lång.

Så fick jag bekräftat det jag hade känt länge under graviditeten, säger Lena.

Eftersom Johanna var så liten flyttades hon till ett sjukhus med större resurser att ta hand om små barn.

-Vi tyckte inte det var så konstigt. Eftersom Johanna såg helt normal ut och verkade pigg, trodde vi förflyttningen bara berodde på att hon var liten, berättar Gunnar.

Johanna lades i kuvös och fick stanna på sjukhuset i två veckor.

-Under den tiden fick hon ganska små mängder mat från nappflaska, 40 ml var 3:e timme, eftersom hon inte kunde suga. Johanna gick upp dåligt i vikt, men trots det fick vi åka hem. Hemma försökte vi ge henne mer mat för att hon skulle gå upp snabbare i vikt. Men det som hände då var att hon började kräkas upp allt hon fick i sig. På BVC trodde man inte att det var något fel på Johanna, att det nog vände snart. Men det gjorde det inte. Efter en månad med ständiga matningar och kräkningar åkte vi med henne till sjukhuset. Där fick Johanna mat genom sond och man gjorde en mängd olika undersökningar. Vi stannade nästan ett halvår på sjukhuset, med korta avbrott för hembesök. Under tiden gick Johanna upp bara 100 g/vecka och kom inte ikapp andra jämnåriga barn i vikt, säger Lena.

Endokrinologi

Barn med SRS har en tillväxthämning redan som foster och tillväxer sedan dåligt även under uppväxtåren.

-Forskare tror att tillväxthämningen kommer tidigt i graviditeten. Redan vid första ultraljudundersökningen, i cirka vecka 16, kan man oftast se att fostret är litet. Många föräldrar vittnar om att barnmorsorna ”flyttat tillbaka” graviditetsåldern 2-3 veckor.

Om barnen inte behandlas med tillväxthormon blir ofta både deras vikt och längd mycket under jämfört med jämnåriga barn, flickornas slutlängd 140 cm i genomsnitt och pojkarnas 150 cm. 30-40 % av barnen med SRS har för lite tillväxthormon och resten en nedsatt känslighet för hormonet.

-Uppfödningssvårigheterna bidrar till den dåliga tillväxten. Vi har behandlat barnen med tillväxthormon alltsedan 15-30 år tillbaka och de flesta svarar mycket bra på behandlingen, sa Jovanna Dahlgren.

I den hormonutredning man gör i teamet ingår en s k basalutredning där man utesluter glutenintolerans, dålig näringstillförsel, dålig sköldkörtelfunktion, hjärtfel, astma, njur- eller leversjukdom och kromosomavvikelse. Därefter tittar man mer specifikt på tillväxthormonnivåerna, hur stor spontanproduktionen är, mätt under ett dygn, eller hur mycket kroppen orkar producera när den stimuleras med hjälp av insulin.

-Vi har sett att barn med SRS som är födda små har en spontanproduktion av tillväxthormon med få höga toppar. Höga tillväxthormontoppar med efterföljande låga dalar är en viktig signal för normalt växande.

Om utredningar visar att barnen behöver tillväxthormon är det en fördel att börja behandlingen tidigt.

-Jag tycker man ska starta behandlingen redan när barnen är 5-6 år gamla eller ännu tidigare. Den bästa återhämtningen har alla korta barn de första behandlingsåren, därefter blir tillväxttakten mer normal. Startar behandlingen så sent som under puberteten "vinner" inte barn med SRS mer än några centimeter i längd. Många av barnen som är "små i maten" blir mer matglada sedan de börjat behandlas med tillväxthormon.

Behandlingen med tillväxthormon har, förutom den ökade tillväxten där barnen i genomsnitt vinner 2-4 standarddeviationer i längd, fler fördelar när det gäller korta barn som är födda små, bl a:

- ☒ kroppssammansättningen förändras så att barnen får mer muskler, mindre bukfetma och ökad benmineralisering
- ☒ de neuropsykologiska problemen minskar, barnen presterar bättre i olika test
- ☒ blodfetterna förbättras

Behandlingen med tillväxthormon är inte utan biverkningsrisker. Man har befarat att tillväxthormon skulle kunna ge diabetes senare i livet. Normalt ökar insulinnivåerna i barnens kroppar med åldern och ökad vikt.

-I en holländsk studie gjord på korta barn, födda små och behandlade med tillväxthormon, tittade man extra noga på insulinproduktionen vid sockerbelastning. Man fann att dessa barn hade högre värden än de haft vid behandlingsstarten, men lika värden som jämnåriga kontrollbarn. Det är viktigt att hitta rätt individuell dos av tillväxthormon. För hög dos kan medföra humörsvingningar och för hög belastning på bukspottkörteln som producerar insulin. Det finns en individuell känslighet för hormonet som kan mätas med bl a tillväxtfaktorer i blodet

under tillväxthormonbehandlingen. Man befarar att höga nivåer av tillväxtfaktorer, under många år, på sikt skulle kunna öka risken att drabbas av cancer, sa Jovanna Dahlgren.

1999 presenterades en studie där 15 barn med SRS från olika barnkliniker ingick. Den visade bl a följande:

8/15	hade för låg spontan produktion av tillväxthormon
3/15	hade för låg nivå tillväxthormon med stimuleringstest
12/15	hade ansiktsasymmetri
10/15	hade uppfödningssvårigheter
10/15	hade tal- och språkförsening
5/15	hade IQ under 83
10/15	hade visuell perceptionsstörning och lässvårigheter
8/15	hade asymmetrisk muskelstyrka

Neuropsykiatriska aspekter, frågeställningar

En del föräldrar nämnde att deras barn med SRS har en del neuropsykiatriska problem, bla har en del Aspergers syndrom och ADHD. Det pågår en inventering av detta, berättade Jovanna Dahlgren.

(Beträffande autistiska drag, Aspergers syndrom och autismspektrumstörningar hänvisas till Ågrenskas nyhetsbrev nr 255 kapitlet "Markörkromosom 15 och neuropsykiatri" som är en sammanfattning av överläkare Susanne Steffenburgs föreläsning där huvuddelen handlar om autismspektrumstörningar i allmänhet.)

Jovanna Dahlgren avslutade med att svara på en del av de frågor föräldrarna formulerat inför mötet med henne.

Fråga: Hur fungerar våra barn i samspelet och kontakten med andra barn? Har de svårare att klara beröring?

-Ja, det kan tänkas, eftersom en del av barnen, särskilt pojkar med SRS, kan ha svårt att tolka signaler och koder som finns med i samspelet mellan barn. En mamma påtalade att hennes pojke såg ut att ha ont när man rörde honom, vilket är en intressant iakttagelse som jag inte har någon förklaring till

Fråga: Påverkar föräldrarnas längd barnets slutlängd?

-Ja, det gör den alltid, mer eller mindre. I era barns fall spelar föräldrarnas längd mindre roll

Fråga: Om våra barn får barn med någon som också har SRS hur stor är då risken att de får ett barn med SRS?

-Ännu har man inte hittat någon enskild gen som förklarar alla fall av SRS. Men om man antar att det är ett recessivt nedärvt tillstånd så är risken 100 % och om det är dominant nedärvt är risken att barnet får SRS 75 % vid varje graviditet. I 25 % av fallen blir barnen, i det senare fallet, helt friska med avseende på SRS.

Fråga: Vad bör man tänka på inför skolstarten?

-De flesta barnen med SRS har en något ojämn begåvningsprofil, vilket innebär att de är mycket duktiga i vissa avseenden och påtagligt mycket svagare inom andra områden. En mindre del av barnen kan dessutom ha en lindrig utvecklingsstörning. Inför skolstart är det viktigt att man gör en neuropsykologisk utredning för att ta reda på barnets starka och svaga sidor. Det är också bra att vi i teamet får möjlighet att träffa barnet inför skolstart och att skolpersonalen informeras om barnets diagnos och eventuella behov av stödinsatser.

Fråga: Vad kan man göra åt barnets matvägran?

-Det är oerhört ångestladdat och frustrerande när ett barn, som behöver extra mycket mat och näring, inte äter. Oftast är det omöjligt att "vänta ut" barnet, eftersom många av barnen saknar normal aptitreglering. "Önskekost" och "ren" mat, dvs mat där man inte blandar samman olika delar, fungerar ofta bättre. I vissa mycket svåra fall har man satt in en "knapp" till magsäcken för att delar av dygnet ge extra näringstillskott utöver den lilla mängden mat en del mindre barn får i sig.

Johanna utvecklas bra mentalt, men motoriken är försenad

Trots alla problem med att få i Johanna tillräckligt med näring var hon oftast mycket glad och intresserad av omgivningen.

-Vi förstod ganska snart att Johanna inte hade några hjärnskador eller var mentalt försenad. Det största problemet var att hon sov alldeles för mycket och att hon inte verkade ha några hungerkänslor. Vi fick ofta väcka henne för att ge henne mat. Motoriskt utvecklades hon därför nästan ingenting de första sex månaderna, säger Gunnar.

Eftersom Lena arbetar inom sjukvården misstänkte hon tidigt att Johanna kunde ha för lågt blodsocker.

-På sjukhuset delade man mina misstankar och tog prover när vi var där. Men proverna var aldrig positiva. Vi fick hjälp av dietist som räknade på hur mycket Johanna tillgodogjorde sig av maten, säger Lena.

Problemen fortsatte i ytterligare ett år innan något hände som ledde sjukvården på rätt spår.

-Johanna började på daghem när hon var ett år gammal och där fick hon ett halvår senare sin första kramp. Först misstänkte man epilepsi, men undersökningarna visade att så var inte fallet. Mina misstankar om blodsockret fanns kvar. Därför ordnade jag så att vi fick låna hem en apparat att mäta blodsockret med. Efter bara någon vecka stod det klart att Johannas blodsocker var alldeles för lågt, berättar Lena.

Johanna får tillväxthormon

Efter nya utredningar bestämdes det att man skulle prova att ge Johanna en låg dos tillväxthormon, med avsikten att normalisera och stabilisera hennes blodsocker. Behandlingen startade när hon var två år gammal. Habiliteringen hade tränat Johanna på daghemmet sedan hon var ett år gammal. Johanna kunde därför gå när tillväxthormonbehandlingen startade, även om gången var väldigt instabil.

-Det blev en omedelbar reaktion på behandlingen. Kräkningarna upphörde och Johanna började äta. Så fort hon var vaken åt hon alltid på någonting, men hon gick inte upp snabbare i vikt, säger Gunnar.

Efter några månader började Johanna komma tillbaka till sitt tidigare tillstånd och började kräkas igen.

-Så fort hon fick minsta förkylning blev hon väldigt sjuk och trött. När Johanna var två år och tio månader höjde man dosen tillväxthormon och genast svarade Johanna med att må bättre och att växa snabbt på längden. Från att ha legat fyra standarddeviationer under normallängden växte Johanna så att hon idag ligger bara två under. Under de här åren ökade hon med 2 kg i vikt/år.

Ortopedi

Överläkare Ann-Charlott Söderpalm, Sahlgrenska universitetssjukhuset/Östra, Göteborg, informerade om ortopedi vid SRS.

-Vi ortopeder i teamet har stor hjälp av en radiolog som röntgar barnet.

Vanliga ortopediska symptom vid SRS är:

- ☒ oliklånga ben (hemihypertrofi), vanligast
- ☒ krokig rygg, (skolios) som relativt ofta kan kräva behandling
- ☒ krokiga lillfingrar

Radiologi (röntgen) vid SRS kan

- ☒ göra sidoskillnaderna (asymmetrierna) tydligare
- ☒ ge en mognadsbeskrivning av skelettet
- ☒ påvisa eventuella skelettavvikelse

Följande röntgenfynd har gjorts vid SRS:

- ☒ avvikelser i skelettmognaden
- ☒ handskelettavvikelse
- ☒ underutvecklade fingrar och tår
- ☒ slanka och långa rörben
- ☒ armbågsleden och höftleden ur led
- ☒ skolios
- ☒ oregelbundna ryggkotor
- ☒ underutvecklad korsrygg och svansben

Det är möjligt att få fram en beräknad benlängdsskillnad utifrån förväntad kroppslängd, föräldrarnas och syskonens längd, tillväxtdiagram, röntgenbilder och genom att man tittar på det enskilda barnet.

-Genom att röntga handskelettet får vi också en uppfattning om skelettåldern. Därmed kan vi uppskatta benlängdsskillnaden och se när det är möjligt att påverka tillväxten.

Vid prognostisk benlängdsskillnad på mer än 5 cm och kroppslängd under medellängd **kan man förlänga det korta benet**, vilket är en mycket krävande behandling. På Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus har man aldrig förlängt några ben på barn med SRS. Följande komplikationer/hinder är vanligt förekommande vid benförlängning:

- ☒ kärl- och nervskador
- ☒ infektioner runt stift och benskarvar
- ☒ rörelseinskränkningar, subluxationer (nära förestående urlidvridningar) och luxationer (urlidvridningar) i angränsande leder
- ☒ vinkelfelställningar
- ☒ för tidig slutning av operationsstället

-Benet delas dag 1 och skruvas isär 1 mm/dag. Vill man förlänga benet 5 cm tar det således 50 dagar att skruva isär. Därefter tar det minst 30 dagar/förlängd cm för att benet ska läka och bli starkt. Först därefter kan man ta bort instrumentet. Därefter följer en tid med kryckor. Det är en lång och svår procedur att gå igenom och därför rekommenderar jag benförlängning enbart i vissa utvalda fall, sa Ann-Charlott Söderpalm.

Vid en prognostisk benlängdskillnad mellan 2-5 cm och kroppslängd över medellängd, **förkortar man det långa benet**. Förkortning eller inbromsning av tillväxten kan åstadkommas t ex genom att man under operation borrar i tillväxtzonen så att denna läker ihop, eller att man sätter klamrar över tillväxtzonen på benets in- och utsida.

-Dessa operationer görs vid lämplig tidpunkt som vi kan räkna fram via de diagram, mätningar och röntgenbilder som vi har till vårt förfogande.

Vid en prognostisk benlängdsskillnad på mindre än 2 cm opererar man inte alls.

Skolios (krökning av ryggraden) **vid SRS** kan se olika ut och kräver inte alltid behandling. En benlängdskillnad kan t ex se ut som skolios.

-Vi börjar med att göra en skoliosundersökning där vi tittar på eventuella benlängdskillnader, ömhet/smärta, reflexer, rörelsemönster och om det finns en uppmätbar rotation (skolionometer). Visar skolionometern 7° eller mer röntgar vi ryggen för att kontrollera hur kraftig krökningen är och för att kunna bedöma utvecklingen och behovet av eventuell behandling (korsett eller operation).

Ögon

Barnögonläkare Marita Andersson Grönlund, Ögonmottagningen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade om SRS sett ur ögats perspektiv.

Marita Andersson Grönlund inledde med en kort information om ögats anatomi och synsystemet och gick sedan in på vad som kan bli fel vis SRS.

☒ Synskador delas in i två grupper; **främre synbaneskador** och **bakre synbaneskador**.

⌘ Synskador i **främre synbanorna** berör ögat, synnerven och synnervskorsningen. Exempel på sådana skador är defekt avbildning som påverkar synskärpan, synfältet, färgseendet, kontrastkänsligheten och mörkerseendet.

⌘ Synskador i **bakre synbanorna** innebär störningar i funktionen att bearbeta, tolka och sortera synintryck och påverkar avbildningen och överföringen av synintrycken.

Har barnet perceptionsproblem skapar detta osäkerhet, t ex när barnet går i naturen, är ute i trafiken, men också när det gäller att känna igen ansikten. Detta kan medföra att det är svårt för dem att exempelvis orientera sig i nya miljöer och bedöma höjdskillnader.

-En del av barnen med perceptionsproblem får läs- och skrivsvårigheter, exempelvis när de ska läsa långa ord eller många ord i flera långa meningar efter varandra.

I litteraturen finns beskrivet att barn med SRS kan ha varierande ögonförändringar, de kan exempelvis

⌘ vara närsynta

⌘ skela

⌘ ha synnedläggning och asymmetriska synnerver,

⌘ ha ptos (nedhängande ögonlock), epikantusveck, blå senhinna (ögonvitorna), olikfärgad regnbågshinna, medfött glaukom (för högt tryck i ögonen), avsaknad av tårvägar, hypertelorism (brett mellan ögonen), annorlunda växtsätt på ögonbrynen samt långa ögonfransar.

Barn som är tillväxthämmade kan ha ibland ha en liten synnervsarea.

-Vilka orsakerna till detta är vet vi inte, men det kan röra sig om en påverkan på det totala antalet synnervstrådar. Kärlförgreningarna i ögat kan också vara påverkade. Om detta påverkar funktionen vet vi inte. Det är än så länge bara ett observandum.

En undersökning av ögonen och synfunktionen kan innefatta mätning av synskärpan på nära och långt håll, att undersöka eventuell skelning och brytningsfel, att mäta ögats storlek, undersöka synfält, registrera ögonrörelser, dilatera pupillen och titta in i ögat, fotografera ögonbotten, mäta näthinnans och hjärnans aktivitet osv.

-Sammanfattningsvis kan man konstatera att 83 % av alla barn med SRS har någon form syn- och ögonförändring, sa Marita Andersson Grönlund.

Logopedi

Logoped Gunnel Wallgren, Bankeryd, som till en del ingår i teamet kring barn med SRS, informerade om logopedi vid SRS.

-Logopeder arbetar ofta med fokus på kommunikation människor emellan. När det gäller kommunikation i vid bemärkelse, skiljer vi på **röst** (stämbanden), **tal** (hur vi formar språkljuden med läppar, tunga, gom, tänder) och **språk** (innehållet i kommunikationen, vilket formas i hjärnan).

Exempel på **röstproblem** är heshet, på **talproblem** om munregionens muskler inte fungerar som de ska och **språkproblem** när man vet vad man ska säga, men inte kan få fram det, exempelvis beroende på en hjärnblödning.

-De två senare problemområdena är de som främst ingår i logopedens arbetsområde. Att forma språkljud ställer stora krav på fungerande munmotorik, men det gör det även att suga, äta och svälja. I språk ingår även läsning och skrivning.

Talpedagogens och logopedens arbetsområden sammanfaller till vissa delar. Logopeden arbetar idag mestadels inom hälso- och sjukvården och talpedagogen inom skolan. Men här sker en successiv förändring i o m att logopeder också arbetar mer och mer inom skolan.

Vad är då typiskt för logopedi och SRS?

-När jag sökte information med dessa samband fann jag ett magert intresse för SRS och kommunikation i litteraturen. När jag fann något så var informationen motsägelsefull eller med stor spännvidd, från små problem till stora. Det är därför svårt att dra några generella slutsatser mellan SRS och av det jag funnit, sa Gunnel Wallgren.

I de studier som publicerats har två problemområden varit mer framträdande när det gäller barn med SRS; **munmotoriska problem/uppfostringsvårigheter** och **språklig förmåga**.

-I en studie hade exempelvis 8 av 12 barn någon form av artikulationsproblem, särskilt när det gällde att bilda ljudet "r". Av dessa 8 hade 4 en försenad språkutveckling. I en annan studie uppges att 40 % av barnen låg 2 år under förväntad läsförmåga för åldersgruppen, 12/25 hade specialundervisning och 12/25 logopedbehandling. 20 barn av 25 hade någon form av uppfödningssvårigheter.

I Gunnel Wallgrens uppgifter i det pågående projektet ingår att titta på hur omfattande de munmotoriska problemen/uppfödningssvårigheterna är och i vilken utsträckning språkförsening och läsproblem förekommer.

-Det jag funnit med hjälp av iakttagelser, tester, samtal och frågeformulär överensstämmer väl med uppgifterna i litteraturen. Ett problem inom logopedin är att de flesta testen inte är standardiserade och många är begränsade till vissa åldersgrupper, vilket innebär att det är svårt att mäta problemen. Istället blir det så att man försöker beskriva problemen så väl som möjligt.

I Gunnel Wallgrens studie ingick 15 barn med SRS. Tester och undersökningar visade tydligast resultat när det gällde munmotoriken.

-14 av 15 barn hade problem som innebär att munmotoriken inte fungerade fullt ut. Den var oftast långsam och kraftlös. Detta behöver inte påverka barnens tal och det sambandet har jag heller inte sett. Men det kan också bero på att många av barnen kompenserar bristerna i munmotoriken. Den ökade gomhöjden påverkar inte bara sugförmågan utan också förmågan att hitta vissa språkljud. Uppfödningssvårigheter var vanligt förekommande och det fanns också barn med språkförsening och läsproblem i gruppen.

Kartläggningen och undersökningarna innebär att problemen upptäcks tidigt och adekvata insatser som minskar problemen kan sättas in tidigt.

-De senaste åren har kunskaperna om de här problemen ökat snabbt och behandlingsmetoder och ny hjälpmedel har utvecklats. Här har bl a Mun-H-Centers unika kompetens varit till stor hjälp för många, sa Gunnel Wallgren.

Odontologi

Övertandläkare Heidrun Kjellberg, Odontologiska kliniken, Göteborg, informerade om odontologi vid SRS.

Heidrun Kjellberg är ortodontist, d v s tandläkare som specialiserat sig på tandreglering och att flytta tänder.

-Numera arbetar jag mest med bett och bettutveckling. I många fall har vi ortodontister ett nära samarbete med logoped och käkkirurg.

Det finns bara några få odontologiska studier som rör barn med SRS där man studerat avvikelser i ansiktsskelettet.

-Det man i tidigare studier har funnit är en låg ansiktshöjd, litet triangulärt ansikte, små käkar, lågt sittande öron och neddragna mungipor. De karaktäristiska dragen mildras med åldern.

På Odontologiska kliniken har man gjort en undersökning där man studerat tillväxten hos 16 barn med SRS, 10 pojkar och 6 flickor. Bl a har man:

- ☒ gjort avgjutningar av barnens tänder, på vilka man kunnat mäta avvikelser i bettet.
- ☒ fotograferat inne i munnen och på så sätt kunnat upptäcka eventuella mineraliseringsstörningar
- ☒ tagit profilröntgenbilder på ansiktsskelettet och på dessa bilder kunnat mäta vinklar som visar eventuell asymmetri samt avläsa tandmognad och tandutveckling
- ☒ gjort en bettfysiologisk undersökning som visar om barnet har funktionella problem som t.ex. ömhet i käkleder eller tuggmuskulatur.

Undersökningen visade bl a att

- ☒ den bakre ansiktshöjden var mindre än den främre
- ☒ den bakre skallbasen var kortare än kontrollgruppens
- ☒ underkäken hade låg höjd och var tillbakasatt
- ☒ att hela ansiktet ligger långt tillbakaskjutet
- ☒ barnen hade brant plan överkäke och underkäke
- ☒ överbett var vanligt förekommande

Bettavvikelser (stort överbett, mer än 6 mm) fann man hos 25 % av barnen med SRS jämfört med 15 % hos kontrollgruppen.

-Överbett blir, i motsats till underbett, bättre med tiden. Är det fråga om mycket stora överbett kan det bli aktuellt att behandla med tandställning. S k djupbett har nästan en tredjedel av barnen. Det kan behöva åtgärdas eftersom barnen kan bita sig och skada gommen. Fungerar barnens bett bra så gör vi ingenting, sa Heidrun Kjellberg.

Asymmetriska ansikten har vi alla, mer eller mindre. Man kunde inte finna någon statistisk skillnad gentemot kontrollgruppen när det gäller ansiktsasymmetrin och inte heller fann man någon annan asymmetri av betydelse.

Gomhöjden var emellertid något förhöjd hos barnen med SRS.

-Om barnen har smalt och högt gomvalv kan det vara svårt att få upp tungan och att svälja. Ett smalt gomvalv kan åtgärdas genom breddning av överkäken. Det sker med hjälp av tandställning och öppning

av bensömnen i gommens mittlinje. Det är en behandling vi kan göra från det att barnet är 6-7 år gammalt.

Tänderna hos barn med SRS, både mjölkänderna och de permanenta tänderna, kan vara något mindre och kortare, jämfört med kontrollgruppen. Ibland rör det sig om enstaka tänder hos ett barn, ibland om alla. 40-50 % av barnen har mineraliseringsstörningar i tänderna, framför allt i mjölkänderna och de permanenta framtänderna.

-Ibland kan man behöva göra något åt detta och beroende på vilket problem det är fråga om, kan vi använda höljen, kronor eller skalkeramiska fasader.

Tandmognaden hos barnen med SRS skiljde sig inte gentemot kontrollgruppen. Tandväxlingen sker något senare (ca 1 år). Trångställning av tänderna (framför allt underkäksframtänder) är mycket vanligt förekommande hos barnen och inte sällan behöver någon eller några tänder tas bort och då tar man bort någon eller några av kindtänderna.

-30 % av alla barn har tandställning någon gång under uppväxten. Den siffran är endast något högre vid SRS.

Käkfunktionen (gapförmåga, tuggförmåga) visade ingen skillnad gentemot kontrollgruppen.

Öron- och hörselaspekter

Överläkare Marie-Louise Barrenäs, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade om öron- och hörselaspekter vid SRS.

Marie-Louise Barrenäs inledde med att informera allmänt om örats anatomi och funktion samt hörselskador.

-De hörseltester vi gjort på barn med SRS har visat normala resultat. Därför finns det ingenting som talar för att det finns någon påverkan på hörselcellerna hos de här barnen. Däremot är förekomsten av öroninflammationer och öronkatarrer vanligare än hos barn i allmänhet, särskilt när barnen är små. Dessa problem, som troligen beror på att örats ventilationskanal fungerar sämre, växer oftast bort. Jag tycker att man oftare borde operera in ett ventilationsrör genom trumhinnan på barn med SRS, så att hörseln normaliseras.

Sekret i mellanörat (d v s bakom trumhinnan) kan tillfälligt påverka barnets hörsel, vilket i sin tur ibland påverkar talutvecklingen.

-Några hörselskador hos barn med SRS har vi således inte funnit. Hur det blir på sikt vet vi inte, men ingenting tyder på att det blir problem i vuxenlivet. Jag tycker ändå att det är motiverat att barn med SRS har regelbunden kontakt med en öronläkare, sa Marie-Louise Barrenäs.

Johanna idag

Johanna har ingen asymmetri i sin kropp, vilket underlättade hennes motoriska utveckling.

-Vi har alltid låtit Johanna klara sig själv och inte sprungit och passat henne, så att hon inte skulle ramla. Och ramlat mycket har hon gjort. Ibland har det varit väldigt svårt att inte gripa in och hindra henne från att göra olika aktiviteter. Idag är Johanna som vilken annan femåring som helst. Hon klättrar, springer och rör sig obehindrat, säger Lena.

Brister i finmotoriken är idag Johannas största problem.

-Hennes händer är små som hos en tvååring. Ingen har kunnat förklara varför händerna inte vuxit mer. Det innebär att hon har haft väldigt svårt att utveckla finmotoriken. Vi har försökt att få hjälp av en arbetsterapeut, men ännu inte fått det. På senare tid har hon tränat upp arbetet med händerna och just börjat rita och måla. Hon är glad och pigg och vill vara med på allt som hennes storasysstrar gör. Systrarna har varit en väldigt stor tillgång och betytt mycket för att Johanna kan så mycket och mår så bra som hon gör idag, säger Lena.

Idag får Johanna tillväxthormon två gånger/dag, morgon och kväll.

-Eftermiddagarna är jobbiga för Johanna. Då avtar den positiva verkan av tillväxthormonet och hon blir väldigt trött. Det är något som oroar oss, när vi tänker på att hon snart ska börja skolan och att det då ställs andra krav på Johanna. Vi hoppas att hon får behålla sin personliga assistent från daghemmet när hon börjar skolan, säger Gunnar.

Johanna har en liten underkäke och trångställda tänder. Det har inte försenat hennes talutveckling, som idag är helt normal. Men eftersom hon alltid går och äter på någonting, kan hennes tänder ha tagit skada.

-Vi har inte orkat ta itu med tandhygienien också, men känner nog att det är viktigt att Johanna får träffa en tandspecialist och få tandvård, säger Gunnar.

Funktioner i och kring munnen

Övertandläkare Marianne Bergius och logoped Lotta Sjögren 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.

I Mun-H-Centers uppgifter ingår också utbildning, handledning, konsultation, viss behandling, forskning och metodutveckling. Information finns på www.mun-h-center.se Där finns även information om hjälpmedel varav en del finns till försäljning.

Utmärkande för barn med Silver-Russells syndrom kan vara:

- ☒ liten "tillbakasatt" underkäke
- ☒ något högre gomvalv
- ☒ vanligare med tandställningsfel:
 - överbett
 - djupbett
 - trångställning
- ☒ mineraliseringsstörningar

☒ något senare tandväxling

-Dessa avvikelser kan medföra problem med att suga, tugga, svälja och att andas. Stora problem med kräkning kan förekomma, särskilt när barnen är små. Ättsvårigheterna är ibland så uttalade att barnen behöver sondmatas. Barn som sondmatas under längre tid utvecklar ofta en överkänslighet i och kring munnen. Illamående och kräkningar, överkänslighet i munnen och bristande aptit bidrar till att det kan vara svårt att övergå från sondmatning till att äta med munnen.

Behandling med tillväxthormon för stimulering av kroppslängd har visats resultera även i ökad tillväxt av underkäken.

-Tandvården bör således vara väl insatt i de problem som kan förekomma för barn som har ett annat tillväxtmönster.

Munhälsan kan också påverkas negativt av de problem barnen har.

-Om barnet behöver äta 10-12 gånger/dag för att få i sig tillräckligt med näring, så får det konsekvenser på tandhälsan.

Barnen behöver i de flesta fall ha kontakt med specialisttandvården, t ex med en pedodontist, en specialiserad barntandläkare eller med ortodontist för tandregleringsbehandling.

-Barnen bör ha tätare och tidigare kontakt med tandvården med mycket förebyggande tandvård, t ex polering eller inplastning av nya tänder.

Förebyggande tandvård sker också i hemmet med tandborstning morgon och kväll, i vissa fall med specialtandborste eller andra hjälpmedel. Förstärkt fluortillförsel, förutom borstning med den fluortandkräm alla behöver, kan ske genom fluorsköljning/-lackning eller med fluor-tabletter.

Puberteten

Som nämnts tidigare riskerar barn med SRS att få en för tidig och för kort pubertet.

-Med för tidig pubertet menar vi hos flickor när dessa kommer in i puberteten före nio års ålder. Behandlas de med pubertetsbromsare hålls brösttillväxten tillbaka. Utvecklingen av pubertetsbehåring och

eventuell acne kan vi dock inte stoppa med en sådan behandling. De biverkningar vi känner till vid pubertetsbromsning kan innebära viktökning och att ägglossningen dröjer ett tag efter att man slutat med medicinen. Men behandlingen påverkar inte fertiliteten, sa Jovanna Dahlgren.

-Ej helt nedvandrade testiklar och mindre testiklar som vuxna är något vanligare hos pojkar födda små än bland pojkar och män i övrigt.

Ågrenskas erfarenheter av barn/ungdomar med SRS

Specialpedagog AnnCatrin Röjvik, Ågrenska, informerade om Ågrenskas erfarenheter av barn och ungdomar med Silver Russells syndrom.

-Under familjevistelserna, då ofta tio barn med diagnosen kommer till Ågrenska, sammanställer vi de erfarenheter vi får om syndromet med hjälp av övergripande frågor till förskolläraren/läraren och ett observationsmaterial utformat av Ågrenska. Dessutom inhämtar vi aktuell och adekvat medicinsk information. Målsättningen med observationerna är att hjälpa barnen i förskolan, skolan och vardagslivet. Efter den här familjeveckan kommer vi att ta kontakt med varje enskilt barns skola och berätta vad vi sett, om föräldrarna tycker att det är bra.

Den pedagogik som passar det enskilda barnet med sällsynt diagnos utformas utifrån

- ☒ individens förutsättningar
- ☒ generell specialpedagogik
- ☒ specifik kunskap om diagnosen

-Syndromdiagnoser är kombinationer av symptom som förekommer i varierande svårighetsgrader och ger komplexa konsekvenser, sa Ann-Catrin Röjvik.

I de övergripande frågorna till läraren/förskolläraren ingår bl a

- ☒ ge exempel på sådant som fungerar bra för barnet i förskolan/skolan
- ☒ vilka svårigheter upplever ni att barnet har i förskole-/skolsituationen och när blir de mest tydliga
- ☒ hur förebygger ni dessa svårigheter och hur gör ni för att ge barnet hjälp

Observationerna av barnen utgår från basfakta d v s ålder, kön, skola, eventuellt stöd och hjälp och inriktades på följande områden:

- ☒ social och känslomässig utveckling
- ☒ kommunikation, språk och tal

- ☒ grov- och finmotorik
- ☒ perception (det man uppfattar med sina sinnen)
- ☒ begreppsuppfattning
- ☒ undervisning enskilt och i grupp
- ☒ kärnämnen d vs matematik, läsning och skrivning
- ☒ idrott
- ☒ fritid och raster

Under familjevistelsen tas största möjliga hänsyn till varje barns/ungdoms individuella omvårdnadsbehov genom att bl a:

- ☒ genom att ge möjlighet till lugn och ro
- ☒ anpassa tider efter barnens/ungdomarnas behov, t ex mattider
- ☒ skapa en tillgänglig miljö med hjälp av pallar, bord, skåp och toaletter på rätta höjder

Ett axplock ur observationsmaterialet visade bl a när det gällde 1/ att **stimulera kommunikation, språk och tal** att använda:

- ☒ stödtecken, bilder, kroppsspråk
- ☒ sång, rim och ramsor
- ☒ språklekar och berättelser
- ☒ samarbetslekar, såsom walkie-talkiegömma
- ☒ ge tid

2/ att **minska konsekvenserna av inlärnings- och koncentrations-svårigheterna** att:

- ☒ använda samma struktur och återkommande aktiviteter
- ☒ ge korta, enkla och tydliga instruktioner med hjälp av tecken och bilder
- ☒ utforma mer individuellt anpassade arbetspass
- ☒ varva gruppaktiviteter med självständigt arbete
- ☒ varva välkänt med nytt
- ☒ varva lugna, mer koncentrationskrävande aktiviteter med sådana som är mer motoriskt krävande

3/ att **bidra till att stärka självkänslan, det sociala samspelet och kamratrelationer** att:

- ☒ ge positiv förstärkning och stödja barnet i kontakter, relationer och handlingar
- ☒ ge vuxenstöd när så behövs, t ex under arbetspass, uteaktiviteter och tider mellan olika aktiviteter
- ☒ arrangera samarbetsövningar och gemensamma lekar där var och en deltar på sina egna villkor och får uppleva att de lyckas
- ☒ arrangera lekar där barnet, ungdomen får stå i centrum

4/ att **bidra till ökad insikter och kunskaper om funktionshindret**, att:

- ☒ ge skoleleverna medicinsk information, möjligheter att samtala om hur det är att ha funktionshindret samt att träffa andra i samma situation

5/ att **stimulera fin- och grovmotorik** genom

- ☒ bild och form, där barnen målar och klistrar
- ☒ fysiska aktiviteter med grov- och finmotoriska inslag såsom promenader i skogen och plocka snäckor på stranden
- ☒ varva lugna aktiviteter med sådan som är mer fysiskt krävande

För att hjälpa barnen krävs medicinsk kunskap om diagnosen, kartläggning av barnets problematik, kartläggning av skol- och förskolemiljön, anpassning av verksamheten samt samverkan mellan bl a habilitering, skola, barnhälsovård och föräldrar.

-Barnen behöver ofta noggranna förberedelser inför olika moment och aktiviteter, få klart för sig med vilka, hur länge, sedan, o s v, vid olika aktiviteter samt fasta rutiner och tydlig struktur. Ett åtgärdsprogram som bygger på medicinsk kunskap och kartläggning av barnets starka och svaga sidor bör ligga till grund fören anpassning av verksamheten, sa AnnCatrin Röjvik.

Familjesituationen, syskonrollen

Sjuksköterska Andreas Tallborn Dellve, Lyckans backe, Vallda, in-formerade 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 gemensamt 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 kvalité 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 rehabiliteringen osv. Syskonens kunskap är en ”nyckel” till ett bra sätt för dem att förhålla sig till situationen.

- ☒ att få hjälpa till/ slippa hjälpa till

- ☒ att få uppskattning när man anstränger sig

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

- ☒ att själv få egen tid med föräldrarna

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

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

- ☒ att kunna ha kamrater hemma

-Inte sällan uttrycker syskonen ”svåra” känslor som de försöker förhålla sig till så bra som möjligt, exempelvis skam, skuld, oro, rättvisa/orättvisa, bekymmer/omsorg, kränkningar. Syskon vill ofta prata

om hur det blir ”sedan”, när föräldrarna inte finns i livet längre. Utmärkande är också den oerhört starka lojaliteten syskon känner för den egna familjen och för syskonet med funktionshindret, sa Andreas Tallborn 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 **lag-**

stiftning 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 Omvårdslagen 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 Britt Åkerström, 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 **merkostnader**. 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.

SmågruppsCentrum informerar

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

-SmågruppsCentrum ansvarar för arbetat 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.

SmågruppsCentrum är också ett nationellt informationscentrum för alla ovanliga diagnoser.

-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. SmågruppsCentrum, som finns vid Sahlgrenska akademins kansli på Göteborgs universitet, har en verksamhet som finansieras av Socialstyrelsen.

Här kan man få mer information

Socialstyrelsens kunskapsdatabas om små och mindre kända handikappgrupper

internetadress: www.socialstyrelsen.se eller www.sos.se/smkh

SmågruppsCentrum - nationellt informationscentrum för ovanliga diagnoser

Internetadress: www.sahlgrenska.gu.se/sgc

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

Namn och telefonnummer till föreläsarna

Överläkare Jovanna Dahlgren
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Övertandläkare Heidrun Kjellberg
Odontologiska kliniken
Medicinaregat 12
403 30 Göteborg
Tel: 031- 773 30 00

Överläkare Ann-Charlott Söderpalm
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Överläkare Marie-Louise Barrenäs
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Psykolog Marita Aronson
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Verksamhetschef Andreas Tallborn Dellve
Lerkilsvägen 167
434 93 Vallda
Tel: 0300- 278 91

Specialpedagog AnnCatrin Röjvik
Ågrenska
Box 2046
436 02 Hovås
Tel: 031-750 91 00

Barnögonläkare Marita Andersson
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Logoped Gunnel Wallgren
Vättergatan 9
564 32 Bankeryd
Tel: 036- 37 16 95

Övertandläkare Marianne Bergius
logoped Lotta Sjögren
tandsköterska Pia Dornérus
Mun-H-Center, Ågrenska
Box 2046
436 02 Hovås
Tel: 031- 750 92 00

Handläggare Britt Åkerström
Försäkringskassan
405 12 Göteborg
Tel: 031- 700 66 09

Informationskonsulent Birgitta Gustafsson
SmågruppsCentrum
Sahlgrenska akademien vid Göteborgs universitet
Box 400
405 30 Göteborg
Tel: 031- 786 55 90