



## Sotos syndrom

Nyhetsbrev 289

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 Sotos syndrom. Familjevistelser med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 1996, 2003 och 2007.

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

Sist i nyhetsbrevet finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna. Sedan år 2000 publiceras nyhetsbreven även på Ågrenskas hemsida, [www.agrenska.se](http://www.agrenska.se).

Följande föreläsare har medverkat vid framställningen av detta nyhetsbrev: Habiliteringsöverläkare **Barbro Westerberg**, Göteborg, överläkare **Mihailo Vujic**, Göteborg, överläkare **Jovanna Dahlgren**, Göteborg, psykolog **Jane Gabrielsson**, Göteborg, verksamhetschef **Andreas Tallborn Dellve**, Vallda, föreningsrepresentant **Johan Hedenström**, logoped **Susanne Bäckström**, Göteborg, specialpedagog **AnnCatrin Röjvik**, Göteborg, socionom **Cecilia Stocks**, Göteborg, tandläkare **Carl-Otto Brahm**, Göteborg, logoped **Åsa Mogren**, Göteborg, tandsköterska **Lena Gustafsson**, Göteborg, handläggare **Gunnel Hagberg**, Göteborg

## Innehållsförteckning

Medicinsk information	3
David, 6 år, har Sotos syndrom	5
Diagnostik	6
Genetik	7
David har en utvecklingsförsening	9
Tillväxtprofilen vid Sotos	10
Neuropsykologisk testning och utredning	12
David kommunicerar med enkla tecken, börjar prata	15
Kommunikation	16
Möjligheter till delaktighet och aktivitet i vardagen	18
Pedagogiska aspekter	20
Ågrenskas erfarenheter av barn och ungdomar med Sotos syndrom	22
Habiliteringsaspekter, frågor från föräldrarna	24
David idag	26
Funktioner i och kring munnen	26
Familjesituationen, syskonrollen	30
Information från Ågrenskas barnteam	33
Samhällets stöd	34
Information från försäkringskassan	37
Föreningsinformation	38
Här kan man få mer information	39
Namn och telefonnummer till föreläsarna	39

## 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](mailto:nyhetsbrev@agrenska.se)  
 Hemsida [www.agrenska.org](http://www.agrenska.org)  
 Redaktör Jan Engström

## Medicinsk information

Överläkare Barbro Westerberg, Drottning Silvias barn- och ungdoms-sjukhus, Göteborg informerade om medicinska aspekter på Sotos syndrom.

-Kunskaperna kring Sotos syndrom, som tidigare kallades cerebral gigantism, har utvecklats mycket de senaste åren, framför allt när det gäller orsakerna till den ökade tillväxten och vad den funna genen gör, sa Barbro Westerberg.

Professor Juan Sotos från Ohio, USA, som givit namn åt syndromet, beskrev på 1960- talet likartade symtom hos fem barn i Kalifornien. Alla barnen hade tillväxtstörningar, de var ovanligt stora till växten, hade stort huvud, spetsig haka och välvd panna.

-Idag vet vi att det varierar väldigt mycket beträffande hur mycket svårigheter man har vid Sotos syndrom. En del barn är mer muskelsvaga, andra har normal muskelstyrka. En del har låg, andra hög muskelspänning (tonus). Jag har träffat 70 barn med syndromet, men säkerligen finns det många fler, sa Barbro Westerberg.

Det typiska för barnen är att alla har en störning i utvecklingen och i tillväxten. Barnen föds med stort huvud och är långa redan från födseln. Medellängden för nyfödda barn med syndromet är 55,2 cm (normallängd flickor: 50 cm, pojkar: 52 cm). Vikten är däremot normal, i genomsnitt 3400 g.

Orsaken till Sotos syndrom är fortfarande okänd, vilket innebär att **diagnosen** ställs på kliniska karaktärsdrag, varav följande är vanliga:

☒ stora barn	100 %
☒ framskjuten panna	96 %
☒ hög gom	96 %
☒ långt mellan ögonen	91 %
☒ stort och långsträckt huvud	84 %
☒ stora händer/fötter	83 %
☒ lätt eller måttlig utvecklingsstörning	83 %
☒ spetsfot	83 %

-De typiska ansiktsdragen kan dröja men blir ofta tydligare i fyraårs-åldern, menade Barbro Westerberg.

Följande **kliniska karaktärsdrag** förekommer:

- ☒ stora öron
- ☒ låg muskelspänning, s k hypotoni
- ☒ navelbråck
- ☒ uppfödningssvårigheter, kräkningar, svaga sugreflexer
- ☒ snedställda, antimongoloidställda ögon
- ☒ stegrade reflexer
- ☒ tunna och sköra naglar
- ☒ speciellt handflatemönster
- ☒ tidigt tandframbrott

Följande **utvecklingsavvikelser** förekommer:

- ☒ ökad tillväxt, särskilt de första fyra åren, därefter är den i huvudsak normal
  - ☒ tidigt tandframbrott
  - ☒ försenad gångdebut
  - ☒ försenat tal
  - ☒ motorisk klumpighet
  - ☒ inlärningssvårigheter
  - ☒ lätt/måttlig utvecklingsstörning
  - ☒ autistiska drag
- Alla grader av utvecklingsstörning förekommer, även om måttlig eller lindrig grad är vanligast, se Barbro Westerberg.
- ☒ beteendevikelser- utbrott av ilska

Följande **neurologiska avvikelser** förekommer:

- ☒ nedsatt finmotorisk förmåga, koordinationssvårigheter
- ☒ avvikande gång
- ☒ muskelsvaghet
- ☒ dregling
- ☒ kramptillstånd/epilepsi
- ☒ hyperaktivitet

Genom undersökning med datortomografi har man funnit att barnens hjärna är normalstor men att hålrummen i hjärnan är vidgade.

Följande avvikelser i **muskler och skelett** förekommer:

- ☒ plattfothet
- ☒ slappa leder
- ☒ skolios/kyfos/lordos d v s ryggradskrökning/puckelrygg /framåtkrökt ryggrad

Följande avvikelser i **perceptionen** (ung varseblivning) förekommer:

- ☒ visuo-spatiala perceptionen, d v s hur man ser och uppfattar former
- ☒ motorisk visuell integrering (som bl a behövs för att undvika att trampa fel när man går)
- ☒ svaghet när det gäller det verbala, ex sent och otydligt tal

Följande avvikelser när det gäller **ögonen** förekommer:

- ☒ översynthet
- ☒ ögondarr
- ☒ skelning
- ☒ grå starr
- ☒ sämre ljus- och färgkänslighet

-Det är viktigt att förstå att endast enstaka barn har alla symtom. Varje barn har sin speciella sammansättning av symtom. Inom en inte alltför avlägsen framtid kommer det, som vid många andra sjukdomar och syndrom, att vara möjligt att ställa diagnosen Sotos syndrom enbart med hjälp av ett enkelt blodprov, sa Barbro Westerberg.

## David, 6 år, har Sotos syndrom

David, 6 år, kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med pappa Michael, mamma Susanne och bror Johan, 8 år.

Susannes graviditet med David var helt normal, likaså förlossningen. -Visserligen hade David navelsträngen två varv runt halsen, men det hade inte inneburit någon olägenhet för honom. David var ju ovanligt lång, 58 cm, men det var heller inget vi reagerade på just då. Hans utseende tyckte vi också var helt normalt, säger Susanne.

Amningen kom igång som den skulle och David sög bra. På femte dagen fick familjen åka hem.

Tre månader gick utan särskilda problem.

-Men så tyckte vi att Davids huvud växte fortare än det borde. På BVC mätte man det och fann att det var något större än det borde vara. Men det föranledde inga vidare åtgärder. Vid fyra månaders ålder började vi misstänka vattenskalle och fick remiss till en lite större

barnmottagning och började gå på mer regelbundna kontroller, säger Michael.

Kontrollerna fortsatte hela det första året. Det tunga och stora huvudet hindrade delvis David i hans motoriska utveckling. Han hade svårt att lyfta huvudet när han låg på golvet. David hade inga andra problem t ex problem med maten, vilket ju är vanligt förekommande.

-Vid ett års ålder gjorde man en ultraljudundersökning av Davids skalle. Undersökningen visade att hans ventriklar och hålrum var förstörade, berättar Susanne.

Susanne och Michael fick åka hem och vänta på mer information senare.

-Efter en vecka ringde de från sjukhuset och meddelade att allt var normalt och vi drog en lättnandens suck och kände att vi kunde koppla av vår oro, säger Michael.

Något senare fick David infektionsastma och i samband med läkarbesök för detta upptäckte man att David hade högt gomvalv.

-Det var en nyupptäckt och det kunde kanske förklara Davids märkliga sätt att äta då. Han tryckte in mat i munnen och svalde utan att tugga maten, säger Susanne.

Det kommande året blev lugnt. David utvecklades normalt tyckte Michael och Susanne.

-Men han drack mycket och svettades mycket. Ett tag misstänkte vi diabetes, men det konstaterade man att han inte hade. När han var runt två år gammal tyckte vi att kontakten med honom försämrades, bland annat så blev ögonkontakten sämre. Då hade han ännu inte börjat prata, säger Michael.

## Diagnostik

Det finns en rad sjukdomar, syndrom eller tillstånd som kan förväxlas med Sotos syndrom.

-Eftersom Sotos syndrom är en uteslutningsdiagnos bör följande differentialdiagnoser (diagnoser med likartade symtom) övervägas :

- ☒ jätteväxt, tumör i hypofysen
- ☒ Marfans syndrom
- ☒ Klinefelters syndrom

- ☒ testosteronbrist
- ☒ för tidig pubertet
- ☒ medfödd binjurebarkförstoring
- ☒ Beckwith-Wiedemans syndrom
- ☒ konstitutionell storvuxenhet, d v s att föräldrarna är ovanligt långa
- ☒ Fragile X

Diagnosen Sotos syndrom ställs genom

1/ uteslutning av ovanstående diagnoser

2/ att titta på ansiktsdragen

3/ att barnets längd ligger mer än tre standarddeviationer (SD) över normallängd

4/ att barnets huvudomfång är större än tre SD över normalomfånget

5/ att barnets skelettålder ligger 3-4 år före barnets ålder

6/ datortomografiundersökning av barnets hjärna

7/ magnetresonansundersökning av barnets hjärna

-Sammanfattningsvis kan man säga att orsaken till Sotos syndrom fortfarande är okänd, och att det fortfarande är en symptomdiagnos. Men i o m att genen, i kromosom 5, som orsakar syndromet är känd kan det snart förändras till att bli en orsaksdiagnos.

-Alla hormoner är undersökta och har befunnits i stort sett normala. Vi har sett tendenser till aningen lågt tillväxthormon, vilket är förbryllande. En orsak kan vara att barn med syndromet kan vara överkänsliga för det hormonet i ett tidigt skede i barndomen, sa Barbro Westerberg.

## Genetik

Överläkare Mihailo Vujic, Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra, Göteborg, informerade om genetik i allmänhet och genetik vid Sotos syndrom i synnerhet.

-I korthet kan man säga om genetiken i allmänhet att vi alla har ungefär 1000 miljarder celler som är specialiserade på 300 olika vävnader. Alla celler har en cellkärna med 23 kromosompar som innehåller uppskattningsvis 30 000 genpar/arvsanlag. Kromosomerna kunde observeras första gången för drygt 50 år sedan och då med hjälp av ett ljusmikroskop. Av alla dessa gener, som vi har med oss från början, är

en del mer eller mindre skadade hos alla, men ger inte alltid symptom, sa Mihailo Vujic.

När en befruktning sker bidrar vardera föräldern med en av kromosomerna i varje kromosompar, sa Mihailo Vujic och visade en bild på hur kromosomerna kan se ut i delningsfasen sedan man sprängt cellkärnan.

-Kromosomerna ligger utspridda men är ändå ganska lätta att par ihop eftersom man känner igen dem på de mörka och ljusa tvärbanden. Ibland upptäcker man redan på det här stadiet att det kan fattas en specifik bit av kromosomen, exempelvis på kromosom 5, och då kan det röra sig om ett syndrom som heter Cri du Chat syndrom. Eller så kan man hitta en extra kromosom 21 och då har barnet Downs syndrom.

Av alla gener vi bär på kan uppskattningsvis 20 000 vara sjukdomsframkallande.

-Varje kromosomband innehåller således ett antal gener, vilka i sin tur består av molekyler, upp till 1 miljon stycken i en gen. Det räcker att en enda molekyl är felaktig för att det protein som genen kodar för ska bli felaktigt. Ett felaktigt protein kan innebära att cellen, vävnaden och därmed kroppen inte fungerar normalt, sa Mihailo Vujic.

I flera år har man spekulerat var skadan som orsakar Sotos syndrom finns.

-Utifrån symptom och andra åkommor trodde man länge att det rörde sig om en mindre avvikelse, en s k mikrodeletion (en liten bit faller bort) i någon bestämd kromosom. 2003 hittade man en gen på kromosom 5 med mutationer som kan orsaka Sotos syndrom. Hos 50 % av alla med Sotos syndrom hittar vi en mutation i den genen, men hos övriga 50 % hittar vi inte någon mutation. Problemet är att sotosgenen är så stor så att det är omöjligt att genomsöka den varje gång vi misstänker Sotos syndrom hos en patient. Därför är det fortfarande i huvudsak kliniska fynd som ligger till grund för att ställa diagnosen Sotos syndrom.

Vid Sotos syndrom rör det sig i 95 % av fallen om en nymutation, en i könscellen uppkommen mutation, som därefter blir ärftlig.

-I de allra flesta fallen rör det sig om mutationer där enstaka molekyler fallit bort. I 10 % av fallen har stora bitar (deletioner) fallit bort i

sostosgenen och i dessa fall har barnen ofta en svårare form av utvecklingsstörning..

Ärftligheten vid Sotos syndrom är

∝ vid enstaka tillfällen (5 %) autosomal dominant. Autosomal betyder att genen inte finns i någon av könskromosomerna. Dominant att man kan bli sjuk om man har genskada i en av de två genkopiorna, antingen genkopian som kommer från modern eller den som kommer från fadern.

∝ ännu mer sällan förekommer autosomal recessiv nedärvning,, vilket betyder att man måste få gendefekten från både mamman och pappan för att bli sjuk. Vanligaste orsaken till gendefekten som ger Sotos syndrom är en tillfällig, sporadiskt uppkommen mutation (förändring) i den ansvariga genen, eller i kromosomområdet där genen är lokaliserad.

-Genetiska sjukdomar är således inte alltid ärftliga. De blir däremot ärftliga efter det att mutationen uppstår. Mycket kan hända med generna när de kopieras i könscellerna, exempelvis omlagringar såsom balanserade translokationer (genmaterial byter plats mellan kromosomerna). Man har hittat sådana translokationer mellan kromosomerna 5 och 15 och mellan 5 och 8 vilka har förorsakat Sotos syndrom, sa Mihailo Vujic.

Forskning och utveckling inom området genetik går väldigt fort.

-Den utrustning och de instrument vi får tillgång till när vi ska undersöka gener, vilka ibland är enormt stora, förfinas och förbättras ständigt. Det senaste är ett instrument med vilket vi kan titta på alla kromosomerna samtidigt och då få svar på 500 000 frågor. Det är en bit på vägen mot målet att ha ett instrument som klarar att samtidigt ge svar på nio miljarder frågor, sa Mihailo Vujic.

## David har en utvecklingsförsening

Läkare som träffade David på grund av hans astma reagerade på att han inte talade.

-En läkare frågade om vi inte pratade med honom. Någoting var fel, det började vi förstå nu. En rad undersökningar gjordes. I efterhand förstår vi att undersökningarna i mycket gick ut på att utesluta diagnoser som ligger nära Sotos syndrom, säger Michael.

Davids motorik utvecklades inte så bra. Koordination och balans var heller inte riktigt bra och han var klumpig i rörelserna. Finmotoriken var dålig.

-När David var tre år gammal gjordes en psykologbedömning. Den visade att David hade en utvecklingsförsening på ungefär 1,5-2 år, säger Susanne.

David, som just fått plats på daghem, fick nu hjälp av logoped en gång i veckan.

-Av, som det verkade, misstag nämnde hon i förbigående att David har Sotos syndrom. Det var första gången vi hörde talas om detta syndrom. Vi tog genast kontakt med Davids läkare för att få besked. "Det är ingen riktig diagnos vi satt på David, det pekar bara i den riktningen" fick vi höra, säger Michael.

## Tillväxtprofilen vid Sotos

Överläkare Jovanna Dahlgren, Drottning Silvias barn- och ungdomsjukhus, Göteborg, informerade 2003 och 2007 om tillväxtprofilen vid Sotos syndrom.

-Sotos syndrom, även kallat även hypofysär gigantism, innebär storväxthet. Barn med Sotos syndrom är stora redan före födseln och förblir stora även efter. I förhållande till andra nyfödda barn ligger de två standarddeviationer (SD=tillväxtkurvor) över genomsnittet, oavsett i vilken vecka de föds.

Det finns tre tillväxtfaser från födelsen till vuxen ålder, med särskilda karakteristika:

- ⌘ spädbarnsfasen, s k infancyfasen
- ⌘ barndomsfasen
- ⌘ pubertetsfasen

-För barn med Sotos syndrom är det infancyfasen, dvs perioden som foster och det första levnadsåret, som är påverkad med en ökad tillväxt. Under de följande barndomsåren fram till puberteten är tillväxten ungefär som hos andra barn och därför följer de "sin" tillväxtkanal, sa Jovanna Dahlgren.

Under pubertetsfasen, som startar något tidigt, får barn med Sotos syndrom en accelererande skelettmognad, och uppnår sin slutlängd

tidigare än andra jämnåriga ungdomar och ”tappar” därmed något i slutlängd.

-De blir därmed inte så långa som förväntat. Slutlängden för gruppen blir i genomsnitt 1,7 SD över genomsnittet för befolkningen. Man har vidare funnit att barn och vuxna med Sotos syndrom har ett ökat armspann och längre ben än bål. I vanliga fall är armspannet ungefär lika med den totala längden. Det är inte enbart längdtillväxten som är påverkad. Testiklarna är ofta inte nedvandrade, förhuden har inte lossnat längst ut i spetsen och mynningen kan ha hamnat lite högre upp på penis, s k hypospadi.

I de utredningar som utförs ingår kroppslig undersökning av barnläkare och provtagning där bl a olika tillväxtfaktorer och ämnesom-sättningen mäts. Om det är påkallat görs även en magnetkameraundersökning av hjärnan.

-Vi mäter också tillväxthormonnivån i blodet. Eftersom nivån varierar under ett dygn, med dalar och toppar, kan tillväxthormon inte mätas med ett enda blodprov. Det finns därför två olika sätt att mäta: Studera den spontana/naturliga produktionen, med mätningar var 20:e minut under ett dygn eller en natt. En sådan mätning kan vi göra på sjukhuset och barnet kan då leka och röra sig i stort sett fritt. Eller så mäts tillväxthormonnivån efter att hypofysen stimulerats med t ex en mindre mängd Arginin och insulin (s k AITT).

Mätningar av tillväxthormonnivåer hos barn med Sotos syndrom visar på höga basalnivåer, d v s mönstret når aldrig ner till nollnivån.

-Vi vet att mönstret med toppar och dalar av tillväxthormon är en viktig kod för tillväxthormonreceptorn i cellerna, på samma sätt som Morse-alfabetet är vid signalering. Vad detta har för betydelse känner vi ännu inte till, men från andra studier vet vi att det förändrade mönstret spelar roll för tillväxten, sa Jovanna Dahlgren.

En mätning av barnets skelettålder, vilket görs med slätröntgen av handens tillväxtzoner, ger en uppfattning om barnets slutlängd. Men ju längre tid barnet har kvar till slutlängd ju större blir metodfelet vid skelettåldersbestämning. Det finns även andra faktorer, förutom tillväxthormonnivåerna, spelar roll för tillväxt och skelettmognad under uppväxten, exempelvis s k androgener, det vill säga steroidhormon som bildas i binjurar och könsorgan.

På frågan om man bör stoppa tillväxten, med hjälp av hormon, svarade Jovanna Dahlgren att man oftast avråder från detta.

-Pojkar kan exempelvis, som biverkan till testosteronbehandling, kan få en "galopperande" acneutveckling. Bestämmer man sig för att stoppa tillväxten finns det ett annat sätt. Ortopeder vid större sjukhus kan rent mekaniskt stoppa tillväxten tidigare än normalt, genom att med ett enkelt operativt ingrepp förstöra tillväxtzonerna i båda benen 1,5 år innan barnen är färdigvuxna.

Det framkom under föreläsningen att en del barn har problem med övervikt och fetma i skol- och tonåren.

-Detta är inte studerat specifikt hos barn med Sotos syndrom, men välkänt vid flera olika syndrom. Om familjerna har bekymmer med detta kan jag upplysa om att det vid alla större universitetssjukhus finns speciella obesitasteam, sa Jovanna Dahlgren.

Andra symptom vid Sotos syndrom som är beskrivna i litteraturen är lågt blodsocker och höga kalknivåer i blodet.

-Det finns flera teorier som försöker förklara detta, men inga vetenskapliga är gjorda, vilket talar för att det återstår en hel del forskning att göra de närmaste åren beträffande hormonbalansen vid Sotos syndrom, sa Jovanna Dahlgren.

## Neuropsykologisk testning och utredning

Psykolog Jane Gabrielsson, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, SU/Östra, Göteborg, informerade 2003 (uppdaterad 2007) om neuropsykologisk testning och utredning av Sotos syndrom.

-Neuropsykologi handlar om hjärnans olika funktioner. Numera finns möjligheter att "fotografera", ta bilder på hjärnan med hjälp av MR-spektroskopi, men det är inte alltid så att det finns en överensstämmelse mellan hur hjärnan fungerar och vad dessa bilder visar, sa Jane Gabrielsson.

För två år sedan, år 2000, startade en studie med 18 barn med Sotos syndrom på enheten för neuropsykiatri på sjukhuset. Gruppen barn, som var i åldern 1-15 år, bestod av 13 pojkar och 5 flickor.

-Vår målsättning var att göra en neuropsykologisk funktionell nivåbeskrivning av kognitiva svagheter och styrkor. Vi ville också se om det fanns en överensstämmelse mellan funktion och vanligt förekomman-

de hjärnstrukturförändringar vid Sotos syndrom, samt komma fram till olika förslag när det gäller pedagogiska åtgärder.

(Kognition: ung den intellektuella verksamhet som följer på olika intryck och som leder till förståelse, tankar mm)

11 stycken av barnen i gruppen hade glasögon p g a översynthet, närsynthet, nystagmus (ögondarrningar) eller strabism (skelögdhet). I föräldrarnas beskrivningar av barnen ingick ofta återkommande öroninfektioner, försenat tal och bättre språklig förståelse än vad de själva kunde uttrycka. Några av barnen hade epilepsi.

Varierande grader och typer av beteendeproblem beskrevs hos 13 av barnen, såsom:

- ⌘ svårigheter att vistas i miljöer med många människor
- ⌘ svårigheter att vistas i nya miljöer
- ⌘ att de ofta är svårtrötade, aggressiva, rutinbundna, rigida och lätt-distraherade

Dessutom framhöll många föräldrar, 15/18, att deras barn hade klart sänkt uthållighet, att de var okoncentrerade och ouppmärksamma i kravsituationer. En del av barnen hade udda specialintressen. Flera av barnen var antingen överaktiva eller underaktiva. De flesta av barnen hade ett stort behov av struktur och förutsägbarhet i tillvaron. Bristen på uthållighet innebar för många av barnen att de hade svårt att fylla på sina "batterier", att få energi till nya aktiviteter igen, när de en gång tömts.

Alla barnen testades med olika åldersadekvata testmetoder, utifrån varje barns kognitiva förmåga att medverka, exempelvis hänthetsformulär, dikotiskt lyssningstest, Ruglands reaktions- och uppmärksamhetstest, Griffiths utvecklingsskalor I och II, WIPPSI-R, och WISC III.

Följande är ett urval av testresultaten:

### **1/ MOTORISK FUNKTION**

- ⌘ De flesta av barnen hade balanssvårigheter, hade en klumpig och stum grov-motorik och svårigheter att samordna rörelserna.
- ⌘ De flesta av barnen hade åldersadekvat fot- och fingersnabbhet samt gripstyrka i händerna
- ⌘ 10/14 hade en sänkt finmotorik i båda händerna, oavsett ålder. (4 barn var för små att delta i testet)

## 2/ BEGÅVNING

Griffiths utvecklingsskalor användes på 5/18 barn

WIPPSI-R och WISC III användes på 13/18

De olika begåvningsstesterna var inriktade på att ta reda på barnens intelligenskvot (IQ).

Om IQ 100 anses som normal intelligenskvot för åldersgruppen har ett barn med:

IQ 20-35 en svår utvecklingsstörning

IQ 35-40 en måttlig utvecklingsstörning

IQ 50-70 en lätt utvecklingsstörning

Testresultaten visade följande IQ hos barnen med Sotos syndrom:

✕ IQ 70 och uppåt (medel:80,87)	8/18
✕ IQ 50-70 (medel: 55,5)	6/18
✕ IQ 35-50 (medel: 49,9)	2/18
✕ IQ 20-35 (medel: 27,5)	2/18

Några få barn hade IQ 100 och var enligt testen normalbegåvade.

Testresultaten från den **verbala delen** visade att barnen klarade matematik, likheter och sifferrepetition sämre. Ordförråd, förståelse, information och upprepande av meningar klarade de bättre.

-Barnen klarade bra att bearbeta och förstå instruktioner. Men på grund av varierande uppmärksamhet bör man ändå repetera och dela upp information. Barnen hade svårt med språkflödet och att använda språket för att göra språkliga analyser och jämförelser. Impressiv språkförståelse och ordförråd var relativt bra.

Testresultaten från den **ickeverbala delen** visade på större svårigheter att kopiera geometriska mönster, att visuomotoriskt spåra i labrynter samt att koda en text, men att de lyckades bättre på deltestet bildkomplettering.

-Hos flera av barnen fanns en stor obalans i begåvningen mellan verbala och ickeverbala deltest, där barnen totalt sett hade bättre resultat på den verbala delen.

Språkliga testerna visade att barnen behöver få information uppdelad, repeterad och konkretiserad. Dessutom behöver de hjälp att komma igång, "värma upp" och träna inför olika uppgifter.

### 3/ VISUOPERCEPTUELL FUNKTION

(förmågan att tolka och analysera det man ser)

☒ 11/12 barn hade svårt att rikta och relatera rätt i sin visuoperception, vilket kan komma att innebära att de har svårt att se orsak och verkan i sociala situationer. Barnen får svårt att hinna läsa av vad som händer runt omkring dem.

-Barn med Sotos syndrom behöver gott om tid att analysera information

☒ 5/12 barn hade svårt med figur/bakgrundsperceptionen

☒ Det tycks som om barnen har svårare att bearbeta och förstå detaljer utifrån en helhet än att se en helhet utifrån detaljer.

☒ 11/14 barn hade svårigheter med öga/handkoordinationen.

-En bidragande faktor kan här vara de finmotoriska svårigheter vi fann hos barnen.

### FÖRSLAG FÖR OPTIMAL INLÄRNING UTIFRÅN TEST-RESULTATEN:

☒ god struktur och förutsägbarhet

-Barnen är betjänta av noggrann information om arbetsuppgifter som bl a ger svar på frågorna vad, hur länge, vad ska jag göra sedan.

☒ lite information åt gången, repetition, lagom långa arbetspass. inläringen måste ligga på en sådan nivå att barnet lyckas, d v s lagom mycket och lagom länge

☒ skrivhjälpmedel och konkreta arbetsmaterial är till god hjälp för många av barnen

☒ i största möjliga utsträckning inläring utifrån barnets egna erfarenheter med hjälp av alla sinnen, s k "learning by doing."

☒ gott om tid vid all inläring och för vardagliga göromål

☒ små arbetsgrupper i lugna miljöer

☒ musik och rytm som hjälpmedel

## David kommunicerar med enkla tecken, börjar prata

David trivdes bra på daghemmet, men lekte inte gärna med de andra barnen. Behövde han kommunicera gjorde han det med enkla tecken.

-Han började sedan tala när han var drygt tre år gammal och då kom det mesta väldigt snabbt. Han hade från början problem med vissa

ljud och de problemen finns kvar än idag. De autistiska drag, vi tyckte David hade, försvann delvis i och med att han började tala, säger Susanne.

När David var fyra år gammal sökte Susanne och Michael vårdbidrag.

-I samband med ansökningen fick vi för första gången se bilder på andra barn med Sotos syndrom. Då såg vi ju på en gång att David var lik andra barn med syndromet. Trots det så fick vi nästan inga svar alls på våra frågor om vad Sotos syndrom innebär, säger Michael.

En ny psykologbedömning gjordes när David var 4,5 år gammal. Den visade att utvecklingsförseningen hade minskat till ett halvår.

## Kommunikation

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

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

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

**Kommunikation** är:

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

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

**Kommunikation** kan ske på många olika sätt:

- ☒ tal
- ☒ röst
- ☒ gester, ansiktsuttryck, mimik
- ☒ teckenspråk
- ☒ större kroppsrörelser, fysisk placering i rummet
- ☒ skrift
- ☒ bilder
- ☒ med dialekt, ordval, kläder, frisyr, fysisk handling, mm

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

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

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

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

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

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

**AKK väljer man** med utgångspunkt från bl a:

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

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

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

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

## Möjligheter till delaktighet och aktivitet i vardagen

Socionom Cecilia Stocks och specialpedagog AnnCatrin Röjvik, Ågrenska, Göteborg, ledde en diskussion med inriktning på hur man kan ta tillvara möjligheter till delaktighet för barn med funktionshinder.

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

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

- att vara med i gemenskapen,
- att någon lyssnar på vad man säger
- att bli respekterad
- att ge och ta i en diskussion

- att få den tid man behöver
- att känna sig betydelsefull
- att uttrycka åsikter
- att vara med och fatta beslut
- att vara i ”jämnhöjd” med andra
- att delta i vardagsaktiviteter
- att känna värdegemenskap

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

α Individens förutsättningar

- handikapp/funktionshinder
- kropps läge, t ex sittställning eller möjligheter att stå upp
- syn och hörsel
- självkänsla och självrespekt
- den egna personligheten
- kultur och religion

α Förutsättningar hos personal

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

α Förutsättningar i miljön

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

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

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

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

-Man behöver också kartlägga såväl barnets individuella förutsättningar som förskolans/skolans miljö så att man kan anpassa förskolans/skolans verksamhet efter barnets behov. Förskolan/skolan behö-

ver också samverka med flera parter, i första hand med föräldrarna, men också med sjukvård/habilitering, barnhälsovård/elevhälsa, kommunens resursteam och Specialpedagogiska Institutet (SIT), sa Ann-Catrin Röjvik.

## Pedagogiska aspekter

Speciallärare Karin Järlehed, Göteborg, informerade 2002 om pedagogiska aspekter vid Sotos syndrom.

-I huvudsak kommer min information att handla om grundsärskolan och röra personkrets, styrdokument, undervisning i särskoleklass och särskoleelev i grundskolan, generella problem, utvecklingsplaner, schemaläggning mm. Jag kommer också att gå in en del på problem som är vanliga vid Sotos syndrom, exempelvis perceptionsproblem och problem med fin- och grovmotoriken.

Olika måldokument styr särskolans arbete; särskoleförordningen, Läroplan 94 och Kursplaner 2002 för Obligatoriska Särskolan.

Läroplanen gäller för obligatoriska särskolan, grundskolan, specialskolan och sameskolan.

-Kursplanerna anger kunskapsmål att uppnå, efter elevens förutsättningar, efter år 5 och efter avslutad skolgång. Efter fullgjord skolgång i särskolan har alla elever rätt till en plats i gymnasiesärskolan, sa Karin Järlehed.

I Göteborg är en stadsdelsnämnd, Högsbo SDN, skolstyrelse för särskolan och har bl a hand om inskrivning av elever.

-Föräldrar söker plats i särskolan. För att bli inskriven krävs pedagogiskt utlåtande, läkarutlåtande och begåvningsbedömning. Beslut kan överklagas. En elev kan när som helst skrivas ut från särskolan, men då krävs en ny bedömning.

Grundsärkoleklasserna är sällan helt åldersadekvata, eftersom det inte föds tillräckligt många barn för att exempelvis ha klasser med bara elever i årskurs fem.

-Men även om det skulle vara så att vi får en "ren" etta måste undervisningen läggas upp individuellt och utgå från var och ens starka och svaga sidor. Vi lägger ned mycket arbete på att ta reda på så mycket som möjligt om varje elev, t ex hur mogen han är för sin ålder, om självkänslan är god eller dålig. Vi har också mer generella punkter

som vi försöker få svar på exempelvis elevens abstraktionsförmåga och förmåga att förstå sammanhang. Utifrån var barnet befinner sig i sin utveckling och vilka förutsättningar det har gör vi en utvecklingsplan tillsammans med eleven och föräldrarna, som ligger till grund för undervisningen.

Därefter gick Karin Järlehed in på vilka faktorer som kännetecknar undervisningen i särskolan, d v s:

- ☒ individuellt anpassad undervisning
- ☒ arbete från det konkreta till det abstrakta
- ☒ undervisningen bryts ned i mindre deluppgifter
- ☒ mycket repetitioner
- ☒ kontinuitet
- ☒ struktur
- ☒ omväxlande lek- och lustaktiviteter

Karin Järlehed gick också närmare in på innehållet i olika ämnen, vilka förutsättningar som krävs och vilka svårigheter eleven kan ha vid en skolstart i åk.1.

Före den egentliga inläringen av bokstäver, läsning och skrivning är det viktigt att träna:

- ☒ språklig medvetenhet, rim och ramsor
- ☒ begreppsförståelse
- ☒ motorik, mun, öga, hand
- ☒ auditiv och visuell träning
- ☒ radläsning, riktning
- ☒ former

I matematik tränar man eleven i:

- ☒ klassificering
- ☒ mängder
- ☒ former
- ☒ storlek
- ☒ position
- ☒ ramsräkning
- ☒ antalsuppfattning- talbegrepp
- ☒ siffror
- ☒ addition, subtraktion

Har barnet exempelvis perceptionsstörningar, vilket många barn med Sotos syndrom har, kan de bl a ha svårt

- ☒ att lära sig läsa
- ☒ att hålla sig på raden när de skriver
- ☒ att skriva siffror i rutor
- ☒ att stå i kö i matbetspisningen
- ☒ beräkna kraften i muskelrörelser
- ☒ klä av och på sig, knyta skosnören, mm

Följande är lämpligt att träna om barnet har perceptionssvårigheter:

- ☒ taktil perception (känsl)
- ☒ kinetisk perception (känsl på djupet), ex muskelspänning
- ☒ auditivt: konstans, minne, sekvens, bakgrundsljud
- ☒ visuell perception

Karin Järlehed gav exempel på hur eleverna kan träna öga-hand, figurbakgrund, formuppfattning, helhetsuppfattning, rums- och lägesförhållande, finmotorik, armens och handens rörelser. Hon gav också exempel på grovmotorisk träning för att öka kroppsmedvetenheten, genom att rulla, åla, krypa, gå balansgång, springa och hoppa.

## Ågrenskas erfarenheter av barn och ungdomar med Sotos syndrom

Specialpedagog AnnCatrin Röjvik, Ågrenska, informerade om Ågrenskas erfarenheter av barn och ungdomar med Sotos 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. 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
- ☒ vilka svårigheter har barnet och när blir de mest tydliga
- ☒ hur förebygger ni svårigheter och hur får 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

Ett axplock ur observationsmaterialet visade, när det, under familjevistelsen, gällde mål och metoder för

1/ att **stimulera kommunikation, språk och tal** att använda:

- ☒ stödtecken, bilder, kroppsspråk
- ☒ sång, rim och ramsor
- ☒ språklekar och berättelser
- ☒ samarbetslekar, såsom stafettcharader, ljudmemory

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 fysiskt 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 öga-handkoordination samt fin- och grovmotorik** genom

- ☒ bollekar, utelekar
- ☒ att klättra i berg och promenera i ojämn terräng
- ☒ att göra hinderbanor ute och inne
- ☒ trumspel

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 för en anpassning av verksamheten, sa AnnCatrin Röjvik.

## Habiliteringsaspekter, frågor från föräldrarna

De viktigaste svårigheterna vid Sotos syndrom är

- ☒ stor längd
- ☒ utvecklingsstörning
- ☒ beteendeproblem
- ☒ läs- och skrivsvårigheter
- ☒ dåligt självförtroende
- ☒ skolsvårigheter

- ☒ klumpighet
- ☒ kramper

-De teaminsatser som kan komma ifråga kommer från sjukgymnast, speciallärare, psykolog/kurator, logoped mm, sa Barbro Westerberg.

Följande är ett urval av de frågor från föräldrarna som Barbro Westerberg svarade på:

### **Sotos syndrom och autism, vad är vad?**

-Barn med svår utvecklingsstörning har ofta också autistiska drag (lindrigare form av autism). Det är inte alltid så lätt att avgöra vad som är vad, det kräver en samlad bedömning av ett neuropsykiatriskt team.

(För den som vill läsa mer om autismspektrumstörningar, där autistiska drag ingår, rekommenderas Ågrenskas nyhetsbrev nr 261, valda delar av kapitlet "Neuropsykiatri vid hydrocefalus." Texten kan läsas och laddas ned kostnadsfritt från Ågrenskas hemsida: [www.agrenska.se](http://www.agrenska.se) )

### **Hur hanterar man barnets sexualitet när det kommer in i puberteten?**

-Det kan vara svårt i vilket fall som helst. Barnen med Sotos syndrom är inte översexuella. Lämpligt att prata med dem är när de visar tecken på att gå in i puberteten, med bl a ökad behåring.

### **Hur ska jag som förälder hantera skolsituationen, med ständiga infektioner och mycket frånvaro?**

-Det är skolans skyldighet att ge barnet det stöd och den hjälp det behöver samt att göra nödvändiga anpassningar. Bäst är det att ni föräldrar, tillsammans med skolan och kanske också habiliteringen, upprättar ett åtgärdsprogram.

### **När och hur förklarar jag för barnet att det finns ett namn på de svårigheter barnet har?**

-Jag tycker att man ska göra det när barnet kommer och frågor om olika saker som har med de här svårigheterna att göra. Ibland kan ni som föräldrar behöva hjälp och stöd av en psykolog i dessa samtal.

## David idag

En synundersökning för ett år sedan visade att David hade ett brytningsfel och att han var översynt. Därför har han glasögon. Davids skelettålder är idag något tidigare än normal.

David är idag sex år gammal. Han väger 35 kg och är 131 cm lång.  
-Det innebär att han är störst och kraftigast på sitt daghem. Någon muskelsvaghet har vi aldrig märkt av, säger Michael.

Idag har David en "extra resurs" på sitt daghem.  
-Den personen har bland annat hjälpt David att utveckla sin finmotorik, förbättra koncentrationen och fått honom att ändra sitt sätt att äta. Han kastar inte längre i sig maten. Varje morgon har David specialträning på daghemmet och en gång i veckan bassängträning med sjukgymnast. Den träningen har utvecklat hans motorik mycket. Fortfarande leker han dock mycket för sig själv på daghemmet, säger Susanne.

Davids utseende avviker idag mycket lite.  
-Den biten oroar vi oss inte för. Istället undrar vi desto mer över hur stor David kommer att bli. Davids läkare har sagt att David inte blir längre än 1.85, men kan vi lita på det, undrar Michael.

Ute bland folk blir David lätt överaktiv och lättirriterad.  
-Han är oftast en glad och rolig kille men ibland blir han arg och trotsig utan att vi riktigt förstår varför. Han har ett hett humör, kan man säga. Man kan inte riktigt lita på honom och måste alltid ha honom under uppsikt. Då och då sticker han sin väg, säger Susanne.

Nästa år ska David börja skolan. Susanne och Michael vill till att börja med pröva att låta honom gå i normalklass.

## Funktioner i och kring munnen

Tandläkare Carl-Otto Brahm och logoped Åsa Mogren, Mun-H-Center, Göteborg, informerade om funktioner i och kring munnen.

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

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

Mun-H-Center har ett nära samarbete med Ågrenska sedan många år. Under Ågrenskas familjevistelser delar vi med oss av de kunskaper vi redan har om diagnosen. Vi samlar också in ny kunskap med hjälp av särskilda frågeformulär till föräldrarna om barnets tandvård och munhygien samt eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.

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

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

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

Utmärkande vad gäller orofaciala symptom vid Sotos syndrom är:

☒ **Speciella ansiktsdrag**, såsom bullig panna, långsmalt ansikte och sneda ögon.

☒ **Hög och smal gom** - den höga och ofta smala gommen som är karaktäristisk för personer med Sotos syndrom kan påverka flera orofaciala funktioner. Den kan påverka sugförmågan negativt och mat kan fastna i gommen vid ätande.

-Den avvikande formen på gommen kan påverka artikulationen (ljudbildningen). Formen på gommen kan också påverka hur mellanansiktet är utvecklat för övrigt. Kaviteterna i näshålan kan vara trånga vilket bidrar till att försvåra näsandning och det kan vara en av orsakerna till snarkning hos personer med Sotos syndrom.

☒ **Bettavvikelser** - I litteraturen beskrivs förekomst av bettavvikelser, exempelvis överbett, öppet bett och trångställningar.

-Vid vår undersökning noterades framförallt trångställningar samt att laterala incisiven (frammand) och andra premolaren (kindtand) inte kommit fram.

Barnen hade mestadels så kallade växelbett, det vill säga primära (mjölk tänder) och permanenta tänder samtidigt. Många hade också tagit bort kariesade primära tänder. Trångställningarna kan lösas spontant genom att plats skapas när barnen växlar sina primära tänder till permanenta. Trångställningen behöver därför inte följa med barnet i vuxen ålder.

-Vid vårt möte med familjerna framkom att många av barnen saknade tandanlag, vilket ordinarie tandläkare bekräftat utifrån tandröntgen. I litteraturen finns en artikel som beskriver detta. Utifrån vad vi vet kan vi inte säga att barn med Sotos syndrom saknar tandanlag, men vi kan misstänka det. Varje landsting har sitt sätt att hantera bett med avsaknad av tandanlag. Detta bör diskuteras med tandvården på hemorten. För att uppnå en god bettfunktion bör barn med bettavvikelser visas för en specialisttandläkare i tandreglering. Detta kan förslagsvis ske vid 7 till 9 års ålder.

**Låg muskelspänning** - Många barn med Sotos syndrom har slapp (hypoton) orofacial muskulatur. Den låga muskelspänningen kan medföra att munnen ofta är öppen, att de dreglar och att talet blir otydligt. Problemen med svag muskelspänning minskar ofta när barnet blir äldre.

Problem och svårigheter som också kan förekomma vid Sotos syndrom är:

☒ **Dregling** - Dreglingsproblematiken hos barn med Sotos syndrom kan ha flera orsaker. Om barnet munandas och har en svag läppmuskulatur är munnen konstant öppen vilket gör att saliven lättare rinner ut. Detta i kombination med att barnet kanske inte sväljer undan saliven tillräckligt ofta kan ge upphov till en riklig dregling. Även bettavvikelser kan påverka förmågan att stänga munnen och hantera saliven.

☒ **Sömnapné/ snarkning** – låg muskelspänning samt trånga andningsvägar i näshåla och svalg kan bidra till ökad snarkning och sömnapné.

☒ **Ättsvårigheter** (sugning, tuggning). Flera faktorer bidrar till att barn med Sotos syndrom kan ha ättsvårigheter, bland annat den nedsatta

muskelspänningen i läpp och tuggmuskulatur den höga gommen och bettavvikelser. Den munmotoriska utvecklingen är ofta försenad. Munmotorisk träning är aktuell vid ätsvårigheter, talsvårigheter och dregling. Träningen kan bestå av: mungympa, sensomotorisk stimulering (massage med t ex eltandborste), olika träningshjälpmedel som t ex munskärm, sug- och blåsövningar och munleksaker.

⌘ **Försenad tal- och språkutveckling.** Många barn med Sotos syndrom har en försenad tal- och språkutveckling och behöver tal-, språk- och kommunikations träning av logoped.

⌘ **Ökad kariesrisk.** Personer med Sotos syndrom har en ökad benägenhet att få karies.

-Litteraturen förklarar inte varför, men vi tror att motoriska och kognitiva svårigheter påverkar kariesutvecklingen negativt. Dessutom kan nedsatt självrengöring av tänderna, som kommer sig av nedsatt muskelfunktion i läppar, kinder och tunga, bidra till att matrester ligger kvar i munnen lång tid efter måltid. Detta ökar risken för karies liksom förekomst av trångställda tänder som kan vara svåra att rengöra. Förebyggande tandvård är mycket viktigt för att förhindra uppkomst av karies. Då man som förälder borstar tänderna på sitt barn är det viktigt att man ser bra. Använd gärna stöd i olika former som t ex munvinkelhållare, bitstöd och god belysning. Barn som själva borstar sina tänder bör kontrolleras och eventuellt stödborstas av föräldrarna.

Enkla åtgärder, utöver tandborstning morgon och kväll med fluor- tandkräm, är utökad fluoranvändning.

-Tandvården kan, utöver egenvården i hemmet, stödbehandla barnen utifrån deras behov. Polering, fluorlackning och plastning av permanenta kindtänder är förhållandevis små insatser som har god effekt under lång tid.

I Mun-H-centers databas fanns 38 personer med Sotos syndrom registrerade i mars -07. Där framkommer tydligt att snarkning (66%), dregling (63%) och talsvårigheter (60%) upplevs som de största svårigheterna. Även tandgnissling upplevs som ett relativt stort problem av många (13%), men kan inte sägas vara typiskt för Sotos syndrom.

-Från Mun-H-Center framhåller vi vikten av att den behandlande tandläkaren sätter sig väl in i problematiken beträffande de odontologiska aspekterna vid Sotos syndrom.

## Familjesituationen, syskonrollen

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

-På Ågrenska har vi intresserat oss för familjesituationen och syskonrollen i familjer med barn med funktionshinder, med inriktning på stress och välbefinnande samt habiliteringsprocessen. I de forskningsprojekt som jag ingått i ville vi också ta reda på vad som är 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 kvalitét 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 ”insläppt” och delaktig, eftersom det är en familjeangelägenhet när ett barn har ett funktionshinder
- Inte sällan uttrycker syskonen att de vill följa med till doktorn, till habiliteringen osv. Syskonens kunskap är en ”nyckel” till ett bra sätt för dem att förhålla sig till situationen.
- ☒ att få hjälpa till/ slippa hjälpa till
- ☒ att få uppskattning när man anstränger sig
- ☒ att bara få vara barn och inte ha för stora krav
- ☒ att själv få egen tid med föräldrarna
- ☒ att få vara ifred, ha sina saker ifred, inte bli störd
- ☒ att inte behöva känna rädsla, känna sig hotad eller utsatt
- ☒ att kunna ha kamrater hemma

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

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

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

## Information från Ågrenskas barnteam

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

-Inför vistelserna tar två stycken ur barnteamet kontakt med föräldrar och skolpersonal och inhämtar uppgifter om vart och ett av barnen. Personalen läser tillgänglig information om funktionshindret och inför

vissa veckor får de också kompletterande information genom att träffa medicinsk och psykosocial expertis, säger specialpedagog Astrid Emker, Ågrenska.

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

-Det övergripande målet är att främja självständighet, samhörighet och delaktighet för barnen med funktionshinder och i det fallet följer vi ICF, WHO:s klassifikation av hälsotillstånd. Det noggranna förberedelsearbetet ger både barnen och Ågrenskas personal trygghet under familjevistelserna, säger Astrid Emker.

## Samhällets stöd

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

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

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

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

**Lagstiftning för alla**, är exempelvis lagar där

**A/ kommunen** administrerar stöd och hjälp t ex:

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

**B/ landstingen** administrerar stöd och hjälp t ex:

- ☒ *Hälso- och sjukvårdslagen* (som inte går att överklaga)

Här ingår bl a habilitering, psykiatriskt stöd, råd och stöd enligt LSS, hjälpmedel, sjukresor, mm

☒ *Förvaltningslagen, AFL-lagen om allmän försäkring.* (Se särskilt kapitel)

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

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

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

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

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

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

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

I den nya lagen talas om de tio rättigheterna:

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

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

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

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

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

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

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

## Information från försäkringskassan

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

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

## Föreningsinformation

Föreningsrepresentant Johan Hedenström, Svenska Sotossällskapet, informerade om föreningen och dess arbete.

Föreningen Svenska Sotossällskapet bildades 1996 under en familjeträff i Boden. Ett år tidigare, på en familjevistelse på Ågrenska, hade föräldrar bildat ett nätverk som sedan blev Svenska Sotossällskapet.

Föreningen har bl a ambitionen att

- ☒ fungera som en kunskapsbank för intern och extern information
- ☒ skapa förutsättningar för erfarenhetsutbyte medlemmar emellan
- ☒ verka för att de som fått diagnosen kan hävda sina rättigheter gent emot myndigheter, skola mm
- ☒ ge råd och stöd till nya och gamla medlemmar

Under de år som föreningen funnits har vi ordnat flera familjehelger, föreläsningar och annan samvaro. Föreningen har också tagit fram informationsmaterial om Sotos syndrom.

Den som vill veta mer om föreningen Svenska Sotossällskapet kan gå in på föreningens hemsida: [www.sotos.se](http://www.sotos.se)

Ordförande i föreningen (f o m maj 07) är  
 Johan Hedenström  
[johan@hedenstrom.nu](mailto:johan@hedenstrom.nu)

## Här kan man få mer information

Socialstyrelsen informationsfoldrar  
e-post: [sos.order@special.lagerhus.se](mailto:sos.order@special.lagerhus.se)  
internetadress: [www.sos.se/smkh](http://www.sos.se/smkh)

Center för små handikappgrupper, Danmark  
internetadress: [www.csh.dk](http://www.csh.dk)

Frambu, center för sällsynta funktionshinder  
internetadress: [www.frambu.no](http://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/](http://www.nlm.nih.gov/)

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

## Namn och telefonnummer till föreläsarna

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

Överläkare Mihailo Vujic  
Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra  
416 85 Göteborg  
Tel: 031- 343 40 00

Överläkare Jovanna Dahlgren  
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus  
416 85 Göteborg  
e-postadress: [jovanna.dahlgren@vgregion.se](mailto:jovanna.dahlgren@vgregion.se)

Verksamhetschef Andreas Tallborn Dellve  
[www.lyckansbacke.se](http://www.lyckansbacke.se)

Föreningsrepresentant Johan Hedenström  
johan@hedenstrom.nu

Logoped Susanne Bäckström  
DART  
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus  
Kruthusgatan 17, plan 6  
411 04 Göteborg  
Tel: 031- 739 80 80

Specialpedagog AnnCatrin Røjvik  
socionom Cecilia Stocks  
Ågrenska  
Box 2058  
436 02 Hovås  
Tel: 031-750 91 00

Tandläkare Carl-Otto Brahm  
logoped Åsa Mogren  
tandsköterska Lena Gustafsson  
Mun-H-Center  
Ågrenska  
Box 2046  
436 02 Göteborg  
Tel: 031- 750 92 00

Handläggare Gunnel Hagberg  
Försäkringskassan Rehab  
405 12 Göteborg  
Tel: 031- 700 6609