



## Sturge Weber syndrom

Nyhetsbrev 397

På Ågrenska arrangeras veckovistelser där familjer som har barn med funktionsnedsättning bor, umgås och utbyter erfarenheter. Under en och samma vecka träffas ett antal familjer med barn som har samma diagnos, i det här fallet Sturge Weber syndrom. Familjevistelser med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 2003 och 2011.

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 på Ågrenska utgör grund för detta nyhetsbrev som skrivits av Jan Engström, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har föreläsarna möjlighet att läsa och lämna synpunkter på sammanfattningarna av deras föreläsningar.

För att illustrera hur problematiken kan se ut, och för att visa 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](http://www.agrenska.se).

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i detta nyhetsbrev:

Professor **Paul Uvebrant**, Göteborg, professor **Kristina Tornqvist**, Lund, överläkare **Desirée Wiegler Edström**, Solna, informationskonsulent **Lisbeth Högvik**, Göteborg, övertandläkare **Marianne Bergius**, Göteborg, logoped **Lotta Sjögren**, Göteborg, tandsköterska **Lena Gustafsson**, Göteborg, handläggare **Märta Löf Andreasson**, Göteborg, jurist **Jenny Ranfors**, Göteborg, pedagog **Astrid Emker**, Göteborg, föreningsrepresentant **Beth Lindecrantz**, Malmö

## Innehållsförteckning

Medicinska aspekter	3
Alma har SWS	5
Neurologi	5
Alma får komma hem	6
Epilepsi/epilepsibehandling vid SWS	6
Alma får sitt första ep-anfall och diagnosen SWS	8
Kognitiv funktionsnedsättning	9
Alma gör framsteg med motoriken	11
Ögonproblematik vid SWS	12
Alma har glaukom	13
Alma är sen med talet	14
Hudproblematik och behandling	14
Almas eldsmärke har behandlats många gånger	17
Alma börjar skolan	17
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter och arbetsmetoder	18
Munhälsa och munmotorik	20
Alma idag	21
Syskonrelationen	22
Föreningsinformation	23
Information från försäkringskassan	24
Samhällets övriga stöd	25
Informationscentrum för ovanliga diagnoser informerar	28
Att vara vuxen med SWS	29
Här kan man få mer information	31
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	31

## 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

## Medicinska aspekter

Professor Paul Uvebrant, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade om medicinska aspekter på Sturge Weber syndrom, SWS, på familjevistelserna på Ågrenska 2003 (uppdaterad) och 2011. Sammanfattningarna av den information som lämnas här kommer således från två vistelser.

-SWS karaktäriseras främst av ett portvinsfärgat födelsemärke (eldsmärke) i ansiktet. I SWS-bilden ingår ibland också kärmissbildningar på hjärnytan i form av en extra blodkärlshinna över hjärnhinnan. Inte sällan kallar man felaktigt denna hinna angiomas, trots att det inte är fråga om angiom (knutformade tumörer på blod- eller lymfkärl) utan missbildade hudkapillärer och vener som saknar normal nervförsörjning. I vissa fall karaktäriseras också SWS av grön starr (glaukom). Den samlade bilden av syndromet är svår att fånga eftersom många olika funktioner kan vara drabbade.

Eldsmärken i ansiktet är inte ovanligt, men bara 10 % av de med eldsmärken har SWS.

Det portvinsfärgade födelsemärket/eldsmärket i ansiktet, som är en av flera förutsättningar för diagnosen SWS typ 1 och typ 2 (se mer om de olika typerna längre fram i brevet), sitter på ena eller andra sidan av ansiktet, och över samma sidas öga. Märket har en utbredningsyta över delar av trigeminusnerven, ansiktetsnerven som också kallas femte hjärnnerven.

-Märkligt nog sammanfaller märkets utbredningsområde i huvudsak med en blodkärlshinna över hjärnytan på samma sida (typ 1 och 3), sa Paul Uvebrant.

Blodcirkulationen i blodkärlshinnan är försämrad på så sätt att tillflödet till området är normalt, men inte avflödet, som är mer eller mindre hindrat.

-Hjärnområdet under kärlförändringen påverkas också, men hur hjärnan påverkas av detta diskuterar man inom den medicinska vetenskapen. Antingen händer ingenting med hjärnans struktur och funktion, eller också krymper hjärnområdet samman i ett fortskridande, försämrade förlopp, där epilepsin, som de flesta av barnen också har, bidrar. I sämsta fall leder försämringen till att vi tvingas koppla bort den skadade hjärnhalvan, att göra s k hemisfärektomi.

(mer om detta längre fram i nyhetsbrevet)

Orsaken till SWS är en otillräcklig tillbakabildning av ett nätverk av blodkärl som har en viktig funktion under graviditeten, men som inte ska finnas kvar efter födseln.

-Vad man vet idag så finns det inga yttre faktorer som är orsaken till SWS. Något i ”programmet” som ser till att nätverket av blodkärl tillbakabildas, fungerar inte, sa Paul Uvebrant.

SWS kan medföra:

- ☒ epilepsi (75-90 %)
- ☒ utvecklingsstörning
- ☒ beteendestörning (neuropsykiatrisk problematik)
- ☒ grön starr, s k glaukom med synfältsbortfall
- ☒ halvsidig förlamning/svaghet
- ☒ försämrad finmotorik
- ☒ huvudvärk/migrän
- ☒ sömnstörningar

SWS förekommer i tre typer:

I **typ 1** ingår:

- ☒ både ansikts- och hjärnangiomas
- ☒ epilepsi
- ☒ grön starr

I **typ 2** ingår:

- ☒ enbart ansiktsangiomas
- ☒ grön starr (kan ingå)

I **typ 3** ingår:

- ☒ endast hjärnangiomas

Förekomsten av SWS är 1/50 000 födda barn, vilket innebär att det föds cirka två barn/år i Sverige med syndromet.

SWS är inte ärftligt betingat, mer än i mycket sällsynta fall.

-SWS orsakas inte av att någon av föräldrarna har ”misskött” sig, eller av andra yttre faktorer, utan orsaken tycks vara genetisk, sa Paul Uvebrant.

## Alma har SWS

Alma, 7 år har Sturge Weber syndrom. Hon kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med sin pappa Henrik, mamma Carola och storebror Filip.

Carolans graviditet med Alma var helt normal.

-Det var ingenting ovanligt med den jämfört med mina två tidigare graviditeter, säger Carola.

När Alma föddes hade hon det, för SWS, typiska eldsmärket i ansiktet.

-Det var stort och mörkrött, nästan svart. Till att börja med trodde barnmorskan att hjärnan inte hade syresatts ordentlig. Sedan kom en läkare som berättade att det inte var någonting att oroa sig för, det var bara ett vanligt födelsemärke. Vi blev naturligtvis lättade att få höra det, säger Henrik.

Eftersom Alma var pigg och glad och verkade må bra i övrigt ville familjen åka hem efter bara någon dag.

-Men det gick inte. Man ville ha kvar henne några dagar, men man berättade inte varför. Men nu fick vi höra alla möjliga hems kheter som kunde vara förknippade med födelsemärket, bl a halvsidesförlamning och epilepsi och att födelsemärket kunde skada hjärnan och medföra att hon fick en utvecklingsstörning. Allt som kunde höra samman med SWS berättade men, men man nämnde aldrig diagnosen vid namn, säger Carola.

## Neurologi

Födelsemärket och blodkärlshinnan över hjärnytan är missbildningar som barn med SWS föds med.

-Den påverkan som redan skett på den ena hjärnhalvan under fostertiden kan till viss del kompenseras av den friska hjärnhalvan, som ”tar över” funktioner från den påverkade delen. Då många hjärnområden dessutom inte tagits i bruk under nyföddhetsperioden kan det vara svårt att se någon negativ påverkan så tidigt. Men med hjälp av olika röntgenmetoder kan man konstatera att ådernätet är förkalkat och att delar av hjärnan har skrumpnat och gått under, sa Paul Uvebrant.

Hur handikappande **halvsidesförlamningen** blir beror på skadans utbredning och lokalisation, vilket oftast varierar mycket från fall till fall.

-**Cirkulationsrubningen** i kombination med epilepsin leder till att viss hjärnfunktion går under. Grovmotoriken kan påverkas men inte i större utsträckning än att alla barnen lär sig gå. Den finmotoriska funktionen kan däremot bli något mer påverkad. Den behandling som är möjlig för att förebygga en störning i blodcirkulationen är mediciner med acetylsalisylsyra (t ex Trombyl®).

**Huvudvärk** och **migrän** är vanligt förekommande vid SWS.

Många barn med neurologiska sjukdomar och epilepsi får **sömnstörningar** och **beteendestörningar**, så även barnen med SWS.

## Alma får komma hem

Efter knappt en vecka på barnsjukhuset fick Alma komma hem.

-Amningen hade kommit igång och hon verkade må precis lika bra som vilket annat barn som helst. Det enda man sa var att Alma kunde få kramper längre fram, men inte hur mycket eller vad som kunde utlösa dem, säger Henrik.

Väl hemma fick Henrik och Carola fortsätta att sväva i ovisshet när det gällde Alma och hur det skulle bli.

-Vi hade ju inte fått någon diagnos så vi visste verkligen inte vart vi skulle vända oss för att få mer kunskaper. Födelsemärken har nästan alla i familjen, men inte så stort som Emmas. Vi hoppades så klart att det inte skulle vara någonting allvarligt, säger Carola.

## Epilepsi/epilepsibehandling vid SWS

Paul Uvebrant informerade om **epilepsi, vilket drabbar 75-90 %** av barnen med SWS.

Epilepsidebuten vid SWS dröjer oftast upp till ett par år efter födelsen.

-Ju tidigare epilepsin startar desto större är risken att barnet får en förflamning i ena kroppshalvan. Barnet visar då upp ett antal förflamningar/kramper som oftast startar lokalt från den del av hjärnan som är drabbad av hjärnangiomet. Det förekommer att epilepsin startar som ett lokalt anfall och sedan sprids till hela hjärnan. Det är en mycket speciell epilepsi, men barnen har sällan den svåra, tidigt debuterande spädbarnsformen infantil spasm, sa Paul Uvebrant.

Epilepsin skadar förmodligen inte frisk nervvävnad om det rör sig om så kallade ”vanliga” anfall.

-Hur den påverkar skadad nervvävnad är mer osäkert, men anfallen slutar vanligen innan allvarlig syrebrist uppstår. I epilepsin finns inbyggda självbegränsande spärrar. Men epilepsin kan bli ett hinder för barnets inlärning.

**Epilepsibehandlingen** sker i första hand med hjälp av en eller flera epilepsimedicineringar.

-Målsättningen är att hitta en balans mellan anfallskontroll och biverkningar. Det kan ta väldigt lång tid att hitta optimal behandling eftersom det tar så lång tid att sätta in eller ställa ut en medicin. Målsättningen är att barnet ska må så bra som möjligt. Och det är bara ni föräldrar som kan avgöra detta.

En del av barnen har ”stormiga” anfall från den skadade delen av hjärnan och en uttalad förlamning i ena kroppshalvan.

-I sådana fall kan de bli aktuellt med **hemisfärektomi**, eftersom den friska delen av hjärnan ofta vinner på det. Å andra sidan är vi väldigt restriktiva med kirurgi om barnet har kvar viss finmotorisk funktion i den drabbade handen, eftersom vi inte vill riskera att barnet tappar funktion, sa Paul Uvebrant.

Hemisfärektomi kan göras på två sätt:

☒ **anatomisk hemisfärektomi**, vilket innebär att hela hjärnhalvan tas bort.

-Det är inte någon riktigt bra lösning. Bl a är det vanligt att det blir problem med vätskeansamling

☒ **funktionell hemisfärektomi** innebär att hjärnhalvan får ligga kvar, men förbindelserna skärs av eller kopplas ur.

## Frågor

### Är epilepsin svårast i unga år?

-Ja, det kan man kanske säga eftersom det sällan sker någon försämring med åren. Men däremot kan epilepsin förändras i sina uttryck, exempelvis från blandade anfallstyper till mer likartade anfall. Den svåraste typen av epilepsi visar sig tidigt under de första spädbarnsåren, sa Paul Uvebrant.

### Kan anfallsbilden bli annorlunda?

-Ja, anfallsbilden ändras ofta under barnaåren.

### **Kan kärlförändringarna störa andra områden av hjärnan än den egna utbredningen?**

-Nej, det gör de inte, men epilepsiaktiviteten som kommer från utbredningen kan störa andra delar av hjärnan, säger Paul Uvebrant.

### **Vad innebär förkalkningen i hjärnan?**

-Den ger i sig inte några besvär. Det är inte en förkalkning av samma typ som den vid åderförkalkning och den deltar inte i sjukdomsprocessen. Däremot kan förkalkningen vara till hjälp för diagnostiken och är utan tvivel ett ”kvitto” på att området inte mår bra.

## **Alma får sitt första ep-anfall och diagnosen SWS**

När Emma var tre månader fick hon sitt första epilepsianfall.

-Det började med att hon satt helt stilla och tittade rakt fram, var helt okoncentrerad och förlamad i vänster kroppshalva. Vi fattade inte först vad det, men att det var något konstigt det förstod vi. Vi blev uppmanade att åka in till sjukhuset. Där eskalerade anfaller och hon fick synliga kramper i vänster kroppshalva. Vi vet inte om det var en tillfällighet, men just då fanns det på sjukhuset en läkare som direkt visste att det var Sturge Webers syndrom som Alma hade. Sedan försvann läkaren och återkom först vid ett senare tillfälle. Numera är han en av flera läkare man kallar in när Alma kommer akut till sjukhuset, säger Henrik.

Alma blev inlagd och började medicineras med epilepsimediciner.

-Man tog prover och gjorde olika undersökningar och fick vi veta mer om hennes epilepsi, att hon hade långvariga anfall som sträckte sig över flera dagar. Det var dock ingen som visste vad SWS var.

-Vi skulle invänta tills det kom någon som kunde förklara vad SWS var. Samtidigt varnade man oss för att gå ut på nätet och läsa om sjukdomen. Då blev vi ännu mer konfunderade. Vi låg kvar två veckor på sjukhuset innan krampanfallet hade gett med sig och medicinerna ställts in, säger Carola.

Hemma satt halvsidesförlamningen i ungefär en månad. Därefter kunde man tydligt märka att hon var betydligt mycket svagare i sin vänstra kroppshalva.

-Sedan dröjde det nästan ett halvår innan nästa anfall kom. Så fortsatte det med hennes anfall. Det har varit långt mellan dem, men när de kommit så har de alltid varit väldigt svåra. Det har inte gått att häva anfällen på annat sätt än med nedsövning i respirator, säger Henrik.

## Kognitiv funktionsnedsättning

Den kognitiva funktionsnedsättningen vid SWS kan vara generell och relativt jämn, men den kan också vara lokaliserad till vissa delar av hjärnan.

-Därför gör vi tidigt en sk neuropsykologisk undersökning av barnet för att hitta dess styrkor och svårigheter, sa Paul Uvebrant.

Har ett barn kognitiva svårigheter påverkar de vardagen och orsakar ofta beteendeproblem.

-Det är inte ovanligt att ögonproblemen felaktigt får skulden för kognitiva svårigheter och beteendeproblem vid SWS, för det är lättast att lägga fokus på.

Förändringar i hjärnan bestämmer vilka problem barnen med SWS får.

- Vi har noterat att ju tidigare epilepsidebuten är ju mer problem får barnen.

Om hjärnan bombarderas av epileptiska anfall under perioder då barnet ska inhämta kunskap, påverkas naturligtvis den inhämtningen negativt.

-De hjärnskador, t ex utvecklingsstörning, som kan bli följden, beror på anfallets storlek, lokalisering och allvarlighetsgrad. Tidig debut av generaliserande kramper, deras frekvens och hur bra den medicinska kontrollen är, betyder mycket för graden av utvecklingsstörning, sa Paul Uvebrant.

### **Frågor**

#### **Varför kan tecken som stöd vara bra vid SWS?**

-De delar av hjärnan som ska hantera språkinformation kan vara påverkade vid SWS. Därför kan icke-verbal information användas som ersättning. DART är en resurs där det finns mycket värdefull kompetens när det gäller alternativa kommunikationssätt som är användbara även i fall där det är väldigt låst i kommunikationen.

#### **Kan ena hjärnhalvan ta över förmågor från den andre?**

-Ja, det kan den i de flesta fall, och ju tidigare i livet detta sker desto lättare går det. Ett undantag är vuxna med fortskridande försämringar. Ofta är det en kapplöpning med tiden. Ju längre man dröjer med överflyttningen desto mera sluten är den möjligheten.

### **Hur mycket press ska man lägga på de här barnen i skolarbetet?**

-Man måste ta hänsyn till det enskilda barnets förutsättningar när man beskriver vilka förväntningar man har på resultat. Överkrav är barnmisshandel. Frustrerade barn har svårt att lyckas med en uppgift. Pedagogiska, neurologiska och psykologiska aspekter avgör, sa Paul Uvebrant.

### **Är barnen med SWS extra trötta?**

-Ja, det är nog vanligt p g a medicineringen, sömnbrist, epilepsianfall och hela livssituationen.

### **Är huvudvärk vanligt vid SWS?**

-Migrän och SWS ligger nära varandra i uttryck. I båda fallen handlar det om en kombination av nervcellsaktivitet och blodcirkulationsstörning. Men i grunden är det olika processer som drar igång den migränliknande huvudvärken vid SWS. Vissa migränmediciner är därför inte användbara vid SWS, sa Paul Uvebrant.

### **Hur vanligt är det med sömnproblem vid SWS?**

-Barn med beteendestörningar har ofta sömnproblem. I svåra fall kan det vara värt att pröva att ge barnen melatonin.

### **Är det farligt att inte sova?**

-Det är svårt att ge ett generellt svar på den frågan om man inte definierar vad man menar med ”farligt” och ”inte sova”. Själva hjärnan skadas dock inte av sömnbrist.

### **Vad händer i framtiden för våra barn?**

-Inga dramatiska förändringar eftersom det mest skett under spädbarnsåren. Ibland benämns barnens funktionsnedsättningar som ”försenad utveckling”. Det låter som om barnen skulle kunna ta igen det de tappat i utveckling jämfört med andra jämnåriga barn, men så är det ju inte. Glappet mellan normal utveckling och en ”utvecklingsstörning” kan öka. Jag tycker att barn ska ges en möjlighet att följa sin egen optimala utveckling utifrån de egna förutsättningarna. Det barnen tränar på blir de bättre på, men de når kanske inte upp till ”normal” funktion. Det finns en fara i att beteckna det som ett misslyckande att de inte når dit.

### **Vilka långtidsbiverkningar kan barnen få av medicinerna?**

-Det handlar om mediciner som barnen måste kunna äta under många år. Händer det någonting på grund av medicinerna så sker det oftast tidigt, t ex i form av allergireaktioner. Epilepsimedikiner med negativ

effekt på lång sikt har vi tagit bort och därför är risken för långtidsbiverkningar liten.

### **Är det bra med fysisk aktivitet vid SWS?**

-Ja, det är det, men då i rätt utsträckning. Är man osäker på vad som är lämpligt kan man fråga barnets doktor eller personal på habiliteringen vad som kan passa barnet, sa Paul Uvebrant.

## **Alma gör framsteg med motoriken**

Almas halvsvidesförslamning innebar ett klart hinder i hennes motoriska utveckling.

- Det gick inte att invänta att de motoriska framstegen skulle komma med automatik. Vi var tvungna att bestämma att nu var det dags att börja krypa, nu var det dags att börja träna att gå, o s v. Så fick vi jobba med det, en sak i taget. När hon skulle börja krypa använde hon bara högerhanden och det blev ju väldigt svårt att krypa då. När hon började äta själv använde hon också bara högerarmen, säger Carola.

Alma skrevs in på habiliteringen när hon fick diagnosen.

-Insatserna från habiliteringen har varierat över tid, beroende på vad som varit viktigt för tillfället. Sammantaget har vi fått väldigt bra stöd och hjälp från habiliteringen, men just då, när hon försökte krypa, fick hon ingen hjälp med motoriken av en sjukgymnast. Till att börja med tyckte man att hon var för liten för sjukgymnastik.

-Vi fick som sagt var träna henne mer medvetet att sitta och stå och hon hade det inte lätt. När hon satt hängde hon över åt vänster och när hon stod så gjorde hon det oftast på ett ben. Efterhand har hon också blivit jättebra på att balansera upp den svagare sidan av sin kropp. Det syns inte så jättetydligt när hon står stilla, men desto mer när hon ska röra sig fort och springa, säger Carola.

Senare fick Alma ganska mycket sjukgymnastik som hjälp vid de långa perioderna av återhämtning efter epilepsianfallen, återhämtningar som kunde ta upp till en och en halv månad.

-Hon har bl a fått hjälp med kontinuerlig finmotorikträning av handen. En gång i halvåret träffar vi Almas ansvariga läkare på habiliteringen. En vanlig orsak till dessa möten har varit behovet att byta epilepsimediciner som ofta inte fungerat så bra, säger Carola.

## Ögonproblematik vid SWS

Professor Kristina Tornqvist, Universitetssjukhuset Lund, informerade om ögonproblematik vid SWS.

-Ögonen är väl förankrade i sina ögonhålor, men behöver trots det skyddas. I korthet består ögat, utifrån och in, av hornhinnan som är klar, linsen, regnbågshinnan (iris), ögonkammaren mellan iris och linsen innehållande glasklar vätska, glaskroppen, näthinnan, åderhinnan, samt senhinnan som är täckt av en tunn slemhinna, bindhinnan.

I näthinnan omvandlas ljus till nervsignaler. Synnerven transporterar sedan synintrycken från näthinnan till hjärnans syncentrum i form av nervimpulser.

-Signalerna modifieras utifrån olika synintryck. Synnerven leder till en första omkopplingsstation i hjärnan och sedan vidare till syncentrum. Om det finns ett fel i hjärnan kan det innebära en synfältsinskränkning lik den vid SWS, sa Kristina Tornqvist.

Små barn har en omogen syn som behöver tränas upp, vilket sker från födseln till ungefär åtta års ålder. Olika brytningsfel (refraktion) och skelning är inte ovanligt i den här åldern.

-Hela synbanan måste vara frisk för att man ska ha en bra syn. Gula fläcken, den del av näthinnan där man ser skarpt, tål inga stora skador för att man ska få sämre skärpa. Om man misstänker att barnet har ett synfältsbortfall kan man göra ett enkelt test.

Vid SWS är ofta det ena ögat större än det andra och det beror på ett förhöjt tryck i det större ögat. I normala fall finns det ett visst tryck i ögat, vilket åstadkoms genom balans mellan bildandet av vätska och avflödet från ögat.

Onormalt högt tryck i ögat, d v s glaukom, eller grön starr, är en grupp sjukdomar som medför påverkan på synnervens blodcirkulation och påverkan på vätskecirkulationen i ögat.

-De flesta barnen med SWS får glaukom redan i spädbarnsåldern, resten i barndomen eller som vuxna. Vanliga tecken är ljusskygghet och att barnet gnuggar eller kniper med ögonen.

Det finns två typer av grön starr:

1/ **med trång kammarvinkel**, genom vilket vätskeflödet inte sker fritt. Ögat blir förstorat och barnet blir känsligt för ljus, tårögd och får en grumlig hornhinna. Behandlingen är ögondroppar och i vissa fall operation

-Ögat bör kontrolleras och tryckmätas en gång/år.

2/ **hemangiom**, rödaktiga smultronmärken i ögats inre eller nära ögat.

Tryckmätning av ögat sker med hjälp av applanationstonometri eller den nyare metoden med Icare. Om barnet får en tidig skada på grön starr "försvinner" delar av synfältet. De som får grön starr känner oftast inte av det. Första symptomet är att färger ter sig mörkare än de är, vilket är mycket svårt att få uppgift om från ett barn. Om man har en synskada beroende på glaukom ställer detta extra stora krav på stark och välriktad belysning.

### **Frågor**

**Vårt barn har ihärdiga blinkningar som är mycket irriterande.**

**Vad bör vi göra?**

-Tryckmät ögat.

**Finns det någon vuxen eller barn som opererat bort ögat på SWS?**

-Nej, inte vad jag känner till.

**Kan synfältbortfallet variera i styrka?**

-Ja, det kan variera från att vara helt mörkt till en aning suddigt, sa Kristina Tornqvist.

## **Alma har glaukom**

Alma fick sitt glaukom som liten, bara några månader gammal.

-Redan innan vi åkte hem från BB så tittade man på ögat. Sedan började vi väl med ögondroppar, för att hålla nere trycket, när hon var ungefär tre månader. Det har väl gått rätt bra, men ett par gånger har vi åkt till ett större sjukhus som är specialiserat på mindre operationer som går ut på att lätta på trycket, säger Henrik.

Alma har en trång passage i ena näsgången vid näsroten nära det öga som är påverkat.

-När hon sövdes försökte man sätta en sond i den näsgången men det misslyckades. Man valde då att lägga sonden i munnen. Vi vet inte om det hör samman, eller om det är en tillfällighet med dessa problem, säger Carola.

Idag har Alma ett brytningsfel och en synfältsinskränkning nedåt och till viss del även åt sidorna och använder de glasögon hon fått nästan jämt. Hon tar av sig dem ibland, t ex när hon är trött.

## Alma är sen med talet

När Alma var ungefär två år gammal förstod man att hon var sen med talet.

-Hela familjen fick då gå på teckenkurs och vi blev jätteduktiga på det, alla utom Alma som vägrade använda tecken, säger Carola.

Men trots att Alma inte nappade på denna form av kommunikation fortsatte övriga familjen att använda tecken tillsammans med tal. På dagis arbetade de också med veckans tecken o s v. Efter några år gav det lite oväntat resultat.

-Hon var tidigt duktig på att sortera färger, men kunde inte benämna dem i tal. Då valde hon att använda tecken och det har hon gjort sedan dess eftersom hon fortfarande är sen med talet. Hennes tal ligger idag på ungefär en treårings nivå. På habiliteringen gör vi regelbundna avstämningar, tillsammans med en talpedagog, när det gäller hennes tal och den sociala utvecklingen, säger Henrik.

## Hudproblematik och behandling

Överläkare Desireé Wiegleb Edström, Karolinska universitetssjukhuset, Solna, informerade om hudproblematik och behandling vid SWS.

-Jag har träffat en del barn och vuxna med SWS och behandlat eldsmärken med laser. Eldsmärken ska inte förväxlas med smultronmärken, hemangiom. Hemangiom finns sällan vid födseln, men kommer ofta inom 1-2 veckor och tillväxer upp till dess barnet är ett år. Därefter tillbakabildas det långsamt. Eldsmärket, som däremot är en medfödd kärmissbildning, försvinner inte.

Huden består ytterst av överhuden som är 0.1-1 mm tjock och saknar blodkärl. Under överhuden ligger läderhuden (som ständigt förnyas) med mycket blodkärl.

-Trots att överhuden är så tunn så överlever vi inte utan den, eftersom den är vår viktigaste barriär och skydd utåt.

Längst ned ligger underhuden som består av fettvävnad.

-Fettvävnaden har större betydelse än man tror eftersom det är där kroppen lagrar D-vitamin. Huden är kroppens största organ, den är ungefär två kvadratmeter stor.

Vid SWS finns det fler kärl än normalt i läderhuden. Nerverna som går till kärlen saknas helt eller delvis, varför kärlen inte öppnar och stänger sig som normala kärl.

-Barn med eldsmärken har ibland en tendens att få eksem på området med eldsmärke, vilket är tecken på att huden inte mår bra. Mjukgörande hydrokortison rekommenderas i sådana fall.

I behandlingen av eldsmärken används vanligen s k färgämneslaser.

-Lasern ger en energirik stråle. Laserbehandlingen innebär vanligtvis att den mörka färgen i eldsmärket bleknar, blir ljusare, sa Desirée Wiegleb Edström.

Tekniken att behandla födelsemärkena bli allt bättre, men fortfarande är det svårt att behandla födelsemärken som har en tjockare struktur.

-Det vi gör med modern laserbehandling är att vi ”punktsvetsar” alla blodkärl och det fungerar inte om de ligger djupare än 1 mm. Viss bucklighet går att ”platta” till så att det blir sminkbart. Helst behandlar vi barnen före sju års ålder, men inte före ettårsåldern.

Resultatet av laserbehandlingen varierar. Hos 7 % är märket helt borta vid femårsuppföljningen.

-Hos merparten av de behandlade har det skett en mer än 70 procentig blekning. Hos 14 % har blekningen varit under 50 %.

Laserbehandlingen är en bra grund för sminkning.


-Det är svårt att få bort varenda röd fläck och därför hjälper vi till med sminkningen, vi har en sminkskola både för flickor och pojkar. Krämererna eller salvorna vi använder blandar vi till själva eftersom de ser olika ut beroende på årstiden.

En ny behandling håller på att utvecklas och den kallas PDT, fotodynamisk terapi.

-Det är en salva/ett ämne som fungerar som en målsökande robot till celler som delar sig ovanligt snabbt. Väl på plats belyses huden och cellerna går under. Det är en metod som används framgångsrikt vid hudcancer och som vi tror mycket på. Ämnet kan drickas, sprutas in i huden eller läggas på huden som salva. Vad man bör välja är fortfarande oklart, det behövs ytterligare utprovning innan vi vet hur behandlingen bör skötas, sa Desirée Wiegleb Edström.

### **Frågor**

**På vårt barn har laserbehandlingen inte fungerat. Vad kan det bero på?**



-Lasern når bara ner 0,65 mm och det räcker inte alltid eftersom kär-  
len kan variera i storlek och det djup de ligger på. Laserstrålens energi  
räcker då inte till.

### **När bör laserbehandlingen utföras?**

-Barn bör behandlas före skolåldern då vissa studier tyder på att resul-  
tatet troligen blir bättre om behandlingen påbörjas när barnet är litet.  
Vi kan ge barnet lokalbedövning i form av bedövningssalvan EMLA,  
men oftast kan då endast mindre områden behandlas vid varje tillfälle.  
Om större områden ska behandlas, framför allt i ansiktet, måste barnet  
sövas.

### **Finns det några biverkningar med behandlingen?**

-Ja det finns en liten risk för ökad pigmentering, ärrbildning och ljusa  
fläckar efter lasern samt att det gör förhållandevis ont att genomgå  
behandlingen. Efter behandlingen bör man undvika att ha barnet i so-  
len, alternativt att smörja dem rejält med sololja med hög faktor, sa  
Desireé Wiegleb Edström.

### **Hur ser framtiden ut?**

-Eldsmärket kan komma tillbaka flera år efter behandlingen och då går  
det bra att behandla det igen.

### **Vad kan man göra för att förhindra att laserbehandlingen påver- kar hårsäckarna till ögonbrynen så att man tappar dem?**

-Man använder mycket vatten och blöter ögonbrynen ordentligt under  
laserbehandlingen för att undvika att de tar upp värmen.

### **Vad gör man åt torr hårbotten med eksem?**

-Man bör inte riva och klia sig i hårbotten så att hornlagret, som ska  
skydda huden mot bakterier, försvinner. Klåda i hårbotten beror ofta  
på mjälleksem och i sådana fall bör man tvätta håret med ett mjäll-  
schampo. Man kan också använda ett speciellt kortisonliniment, t ex  
Betnovat®.

### **Kan eldsmärket skifta färg beroende på om barnen mår bra eller dåligt?**

-Det verkar som om märket hos vissa barn kan bli mörkare när barnet  
mår dåligt och är stressad samt bli ljusare när barnet mår bra. Det kan  
ha med ökad eller minskad blodcirkulation att göra, sa Desireé Wieg-  
leb Edström.

## Almas eldsmärke har behandlats många gånger

Almas eldsmärke har behandlats tolv gånger med laser.

-Första gången behandlades det när Alma var ungefär ett år gammal. Från att ha varit nästan svart hade märket nu blivit mörkrött. De hudpartier som behandlats är en aning svullna. Nu tycker vi att det har börjat mörkna något igen, men det är väldigt mycket bättre än vid födseln, säger Carola.

## Alma börjar skolan

För knappt ett halvår sedan började Alma skolan.

-Eftersom jag är lärare såg jag ganska tydligt att den vanliga skolan inte var något alternativ för Alma. Det var flera saker som skulle bli för svåra för henne i vanliga skolan, även om hon fick viss hjälp. Därför var valet att hon skulle gå i särskola ganska enkelt, säger Carola.

Inför skolstarten gjordes en psykologisk utvecklingstest som tydligt visade på Almas ojämnheter i sin utveckling.

-I vissa avseenden ligger hon på en tvåårsnivå, i andra på en femårsnivå. Efter det testet fick hon diagnosen utvecklingsstörning, säger Henrik.

Valet att låta Alma gå i särskola har visat sig passa henne alldeles utmärkt.

-Här får hon känna att hon lyckas och att hon räcker till. Det tror vi är väldigt betydelsefullt.

Alma har emellanåt koncentrationssvårigheter och särskilt tydliga blir de när hon gör någonting hon inte gillar särskilt mycket.

-Hon är då rätt lättstörd. Miljöer med mycket folk och mycket ljud ogillar hon. I lugn och ro går allt mycket bättre. I skolan har Alma inget åtgärdsprogram eftersom hon inte behöver särskilda stödinsatser. I skolan får Alma hjälp av ytterligare en talpedagog och använder då en del tecken som stöd.

När detta skrivs har Alma bara gått några månader i skolan.

-Hon trivs jättebra. Efter det man lärt känna henne ordentligt satsar skolan just nu mycket på att förbättra Almas tal. Enkla pekräkningsövningar hjälper vi till med.

I Almas klass är det bara sex barn och därför får man ofta tid för individuellt utformade aktiviteter, t ex gymnastik.

-Gymnastiken fungerar fantastiskt bra. En gång i veckan har de gymnastikövningar där man tränar motoriken. En gång i veckan badar och simmar de. Veckan avslutas veckan med ett extra motorikpass där man arbetar mer individanpassat efter varje barns behov. Detta är någonting som passar Alma alldeles utmärkt, säger Carola.

## Ågrenskas pedagogiska erfarenheter och arbetsmetoder

Pedagog Astrid Emker, Ågrenska, informerade om Ågrenskas pedagogiska erfarenheter och arbetsmetoder.

-Pedagogiken vid sällsynta funktionsnedsättningar utgår alltid från individens förutsättningar, generell specialpedagogik samt specifik kunskap om diagnosen. Våra kunskapskällor när det gäller medicinsk information är bl a Ågrenskas nyhetsbrev och Socialstyrelsens information om ovanliga diagnoser. Ågrenskas pedagogiska erfarenheter, samtal med föräldrarna och information från barnens förskola/skola används också när vi planerar veckan för barnen.

*Mentalisering* innebär bl a att förstå känslor, sitt eget och andras, tankar och upplevelser och att förstå och kunna sätta sig in i hur andra människor känner och tänker.

-Har barnet brister i sin mentalisering har det svårt att förstå känslor, sitt eget och andras handlande, sociala regler och kommunikation. Här kan ritprat och sociala berättelser vara till hjälp.

Fungerande *exekutiva funktioner* behövs när man ska samordna olika typer av information, planera aktiviteter mot vissa mål, för problemlösning och utveckling av strategier.


-De behövs också för anpassning till nya situationer och automatisering och för att upprätthålla motivation och koncentration. Exekutiva funktioner behövs för allt målinriktat handlande.

Bristar i exekutiva funktioner påverkar inlärningssituationen negativt och försvårar lösandet av uppgifter där det krävs fungerande arbetsminne, korrekt tidsuppfattning, överblick, uthållighet och anpassning till nya situationer.

Ett barn som har svårigheter med de exekutiva funktionerna behöver ofta hjälp med att upprätthålla motivationen. De behöver också tydlighet i inlärningssituationen t ex när det gäller:

☒ schemat (när, var, med vem, sedan)

☒ miljön (vad, var, hur)



☒ aktivitetsordningen (vad, hur mycket, var börja, var sluta, sedan)  
-Med tydlighet menar vi konkreta ord, visualisering, fakta, korta meningar och att man undviker ord med otydlig innebörd.

När man vill att barnen använder tecken som stöd förutsätter det att de vuxna är en förebild och själva använder tecken.

-Bilder kan vara till stor hjälp i kommunikationen, och då i form av samtalskortor, bildscheman och ordningsbilder när det gäller att få struktur i en aktivitet. Bilder tillsammans med ord kan också förbereda barnet inför exempelvis ett tandläkarbesök.

Följande är exempel på mål och metoder för barnen med diagnos:

- ☒ uppmuntra till socialt samspel och bra kamratrelationer
  - ☒ stärka självkänslan
  - ☒ minska konsekvenserna av inlärningssvårigheter
  - ☒ stimulera kommunikation, språk och tal
  - ☒ minska konsekvenserna av synproblem
  - ☒ kompensera för svårigheter med huvudvärk, trötthet och koncentration
  - ☒ stimulera finmotorik, grovmotorik, rörelseförmåga och fysisk ork
  - ☒ anpassa dagens aktiviteter till varje barns individuella omvårdningsbehov och medicinska svårigheter
- Mer allmänt sett handlar det om att förbättra miljön, t ex i form av mer struktur, för att minska konsekvenserna av funktionsnedsättningen. I gruppen får det aldrig bli en tävling om vem som är bäst. Det viktiga är att alla i gruppen känner sig som en viktig länk.

Barnen kan behöva individuella åtgärdsprogram utifrån medicinsk kunskap, kartläggning av barnets starka och svaga sidor, kartläggning av skolans/förskolans miljö.

-Samverkan mellan skola, förskola, föräldrar, sjukvård, habilitering, barnhälsovård och kommunens resursteam är också av stor vikt.

### **Frågor**

#### **Vilka nya rättigheter har tillkommit i skolan för barn med funktionsnedsättningar?**

-Från och med 2011 har barnen rätt att få ett åtgärdsprogram som är möjligt att överklaga, vilket är helt nytt.

## Munhälsa och munmotorik

Övertandläkare Marianne Bergius, logoped Lotta Sjögren och tand-sköterska Lena Gustafsson, Mun-H-Center, Göteborg, informerade om munhälsa och munmotorik.

Mun-H-Center är ett nationellt orofacialt (mun och ansikte) kunskaps-center 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 familje- och vuxenvistelser delar vi med oss av de kunskaper vi redan har om diagnosen. Vi samlar också in ny kunskap med hjälp av särskilda frågeformulär till deltagarna om tandvård och munhygien samt eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.

-Genom att vända sig till Mun-H-Center kan tandvårdspersonal och enskilda få 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](http://www.mun-h-center.se) Där finns även information om hjälpmedel varav en del finns till försäljning.

-Under vistelsen tittade vi på barnens orofaciala funktioner inklusive bitt och munhälsa. Vi kunde konstatera viss asymmetri av ansiktet hos några av barnen. Eventuellt kunde vi hos några se att framtänderna i överkäken var förskjutna åt den sida som *inte* har hudförändringen (när hudförändringen var enkelsidig). Fortlöpande bettkontroller bör ske regelbundet och eventuell konsultation av tandregleringsspecialist vid behov.

För övrigt hade barnen med SWS god munhälsa och normala orofaciala funktioner. Viss medicinerig (t ex med Topimax® och Trimonil®) kan som bieffekt ge muntorrhet och därmed ökad risk för karies (hål i tänderna).



-Det har också rapporterats i litteraturen att tänder och käke på samma sida som hudförändringen är tidigare utvecklade än på motstående sida.

Barn med SWS och neurologisk påverkan kan ha en försenad tal- och språkutveckling.

## Alma idag

Idag är Alma sju år. Matte och talet är det hon har svårast med och där ligger hon idag ungefär på en tre-fyraårings nivå.

-Ja och det är väl också på den nivån hon ligger totalt sett, med variationer uppåt och nedåt.

Grovmotoriskt ligger Alma ganska nära motsvarande andra jämnårigas nivå och det gäller också finmotoriken på högersidan.

Med hjälp av magnetkamera har man kontrollerat eventuella kalkavlagringar i hjärnhinnan som täcks av kärmissbildningar.

-De lär ha funnits där från början men inte varit riktigt synliga. Men allteftersom åren går så blir de tydligare. Som vi fått veta ska detta inte kunna orsaka ytterligare funktionsnedsättningar och därför gör man ingenting åt en eventuell inlagring av kalk, säger Henrik.

Alma blir fortare trött, jämfört med andra barn.

-Ända tills för ett år sedan sov hon middag mitt på dagen. Det har vi slutat med, men fortfarande blir hon väldigt trött. Efter en dag i skolan är hon helt slut och vill gärna vila lite. Nya miljöer tar mycket på hennes krafter. Det märktes också rätt tydligt när vi kom hit till Ågrenska.

Alma gillar att cykla. När hon började cykla för något år sedan började hon med en trehjuling.

-Idag kan hon cykla på en vanlig cykel med stödhjul.

I stort sett uttrycker Carola och Henrik att de haft tur med exempelvis bra läkare, tillmötesgående habilitering och bra skola.

-Men det har inte inneburit att vi kunnat ta det lugnt och invänta att det eller andra blir gjort. När Alma skulle få en extra resurs på dagis, när hon var fem år, drog det ut på tiden och vi var tvungna att ligga på för att resursen skulle komma. Vi går alltid och är inställda på att bevaka och vara på vår vakt så att hon får den hjälp hon behöver, säger Carola.

Huvudvärk eller migrän tror Carola och Henrik att hon inte har.

-Men man vet inte säkert. Hon uttrycker aldrig smärta. För ett år sedan tog man bort blindtarmen och inte ens då uttryckte hon att hon hade ont. Sömnstörningar har Alma inte. Hon har alltid sovit bra, men vaknar oftast på nätterna och är väldigt törstig, säger Henrik.

Alma har inga stora problem när det gäller tänder, bett, andning (oro-facial problematik).

-Hon har en tandställning, eftersom käkarna är lite sneda, men den använder hon nästan aldrig, hon vägrar att ha den när hon sover.

Trots att Alma nu kommit igång med lite mer tal fortsätter Carola och Henrik med tecken.

## Syskonrelationen

Astrid Emker informerade också om syskonrelationen.

-Syskonrelationen är en speciell relation som inte är lik någon annan relation. Den är oftast livets längsta relation och den kan innehålla blandade känslor.

Att få ett syskon med funktionsnedsättning innebär nya förutsättningar, inte bara för föräldrarna utan även på eventuella syskon.

-Det innebär en orolig tid med mycket osäkerhet. Vad gör man och vad är tillåtet att känna? Vad man fråga och prata om? Hur hanterar man vardagen?

Barn uppfattar tidigt syskonets behov och behöver få veta en hel del om vad funktionsnedsättningen kan komma att innebära, om det finns ett namn på den, o s v.

-Kunskap är viktigt, likaså att ha någon att prata med. Studier visar att syskon ofta har bristfällig kunskap om syskonets funktionsnedsättning och att föräldrarna överskattar syskonets kunskaper. Det är också viktigt att ha ett namn på funktionsnedsättningen som man använder i familjen.

Syskonintervjuer visar att de har stort behov av att bli "sedda" och bekräftade och att de uppfattas som lika viktiga som syskonet.

-Det är också viktigt att syskon ges möjlighet att träffa andra syskon i samma situation.

Syskonens program på Ågrenska innehåller flera möjligheter att få information och kunskap om syskonets funktionsnedsättning, att utbyta erfarenheter med andra syskon och möjligheter att reflektera.

-Kunskap, känslor och bemästrande är ledord för mycket av det som ingår i syskonens program. Att exempelvis få förslag på strategier hur man kan hantera ”svåra situationer” och vad man kan säga när kamraterna frågar, är oerhört värdefullt.

Vanliga ämnen och frågor som ofta kommer upp är:

- ☒ vad innebär sjukdomen/funktionsnedsättningen på kort och lång sikt
- ☒ vilka är förväntningarna på mig som syskon
- ☒ bristen på egen tid med föräldrarna
- ☒ oro för framtiden

Syskonen upplever inte enbart svårigheter och att det är något negativt att få ett syskon med funktionsnedsättning.

-Många framhåller att man har flera positiva erfarenheter av syskonskapet, såsom ökad respekt för olika människor, att man blivit mer ansvarstagande, att empatin ökat, att man lärt sig ha mer tålamod och att man haft mycket roligt med syskonet.

Föräldrar bör vara uppmärksamma på tecken när syskonen inte mår bra.

-Det kan ta sig uttryck i ett ändrat beteende, sömnproblem, huvudvärk och ont i magen. Det bästa föräldrarna kan göra då är att berätta så mycket som möjligt om syskonets sjukdom, vad den innebär nu och i framtiden, hur man kan hantera olika situationer, o s v. Skolan bör också vara uppmärksam på om syskonet visar tecken på att inte må så bra.

## Föreningsinformation

Beth Lindecrantz, ordförande i Sturge Weber föreningen, informerade om föreningen och dess arbete.

Initiativet till att bilda Sturge Weber föreningen i Sverige togs av Beth Lindecrantz efter en familjevistelse på Ågrenska 2003.

-Vi var nio stycken som samlades i Scoutgården i Tranås i april 2010 och bildade där vår efterlängta förening.

Syftet med föreningen är att samla och sprida information om Sturge Weber syndrom samt att bilda ett levande nätverk med hjälp av medlemsregister och familjeverksamhet.

-Till vår hemsida kan vem som helst i föreningen skicka sina synpunkter, idéer och frågor och få svar av styrelsen eller någon annan ansvarig, sa Beth Lindecrantz.

Adressen till föreningen är  
Beth Lindecrantz, ordförande  
Monicavägen 12  
213 63 Malmö  
Tel 070-521 84 60  
e-post: [bethlindecrantz@hotmail.com](mailto:bethlindecrantz@hotmail.com)  
hemsida: [www.sturge-weber.se](http://www.sturge-weber.se)

## Information från försäkringskassan

Märta Lööf Andreasson från Försäkringskassan, Göteborg, informerade om de ekonomiska stöd familjer som har barn med funktionsnedsättning kan få från försäkringskassan, d v s vårdbidrag, handikappersättning, bilstöd, personlig assistans och tillfällig föräldrapenning.

-**Vårdbidrag** kan föräldrar söka om barnet har en funktionsnedsättning 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 (8 833 kr/månad, 2010), tre fjärdedels (6 625), halvt (4 417) och en fjärdedels (2 208). 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 funktionsnedsättning medför att familjen inte kan åka med allmänna kommunikationsmedel.

-Funktionsnedsättningen ska vara bestående eller i vart fall beräknas vara under minst sju 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 funktionsnedsättning 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 funktionsnedsättningen, 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, sa Gunnel Hagberg.

## Samhällets övriga stöd

Jenny Ranfors, jurist, Ågrenska, informerade om samhällets övriga stöd.

-Min information om samhällets stöd kommer att innehålla två delar; *Insatser enligt LSS/SOL och förskola/skola/särskola*

**LSS**, lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade, är en rättighetslag.

-Det innebär bl a att den som tillhör personkretsen har rätt till vissa insatser om han/hon behöver dem och att beslut om insatser kan överklagas. Avsikten med LSS är att ge människor med funktionsnedsättning 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 LSS ingår ett antal rättigheter, bl a:

1. korttidsvistelse utanför hemmet
2. avlösarservice i hemmet
3. ledsagarservice
4. kontaktperson

### **1/ korttidsvistelse utanför hemmet**

Insatsen är avsedd för anhöriga att få möjlighet till avlösning och utrymme för avkoppling.

-Vistelsen ska också tillgodose barnets behov av miljöombyte, rekreation och personlig utveckling.

### **2/ avlösarservice i hemmet**

Det är här fråga om en insats som ska göra det möjligt för anhöriga att få avkoppling och möjlighet att uträtta sysslor utanför hemmet.


-Avlösarservice i hemmet kan sökas både som regelbunden insats och som lösning vid akuta behov. Behovet bedöms individuellt från fall till fall.

### **3/ ledsagarservice**

Insatsen kan beviljas för tillfällig hjälp med personliga kontakter i samhället, exempelvis för vårdbesök, för att delta i fritidsaktiviteter eller komma ut på promenader.

-Insatsen, som kan vara regelbunden eller begäras för enskilda tillfällen i taget eller som regelbunden insats. Insatsen beviljas inte om personen har personlig assistans.

### **4/ kontaktperson**



Kontaktperson kan personer med funktionsnedsättning få för personligt stöd utanför familjen. Kontaktpersonens främsta uppgift är att vara en medmänniska, en vän som man kan lita på och umgås med. Kontaktpersonen har tystnadsplikt och är således inte rapporteringsskyldig när det gäller aktiviteter och annat som har med relationen att göra.

Insatser enligt **SOL, Socialtjänstlagen**, är också möjliga att söka om man exempelvis inte tillhör personkretsen vid LSS.

-Kommunens möjligheter att ta ut avgifter för insatser är mer restriktiv enligt LSS jämfört med SOL.

### **Vart vänder man sig för att få hjälp?**

Det finns flera institutioner och organisationer som man kan vända sig för att få hjälp- och stödinsatser t ex habiliteringen, kurator, LSS-handläggare, brukarstödsorganisationer, brukarstödcentrum, intresseföreningar såsom HSO, FUB, DHR, RBU.


-När man ansöker om en insats är det bl a viktigt vad barnets läkare skriver i läkarintyget som ska bifogas ansökan. Det bör exempelvis innehålla diagnos och diagnosbeskrivning på både läkarpråk och vanlig svenska, vilka svårigheter diagnosen orsakar, vilka insatser/hjälp barnet behöver samt en beskrivning på vad det innebär om insatsen ej beviljas, sa Jenny Ranfors.

### **Förskola/skola**

Den nya skollagen som kom i juli 2011 innebär bl a:

- ☒ att samma regler ska gälla för fristående och offentliga förskolor och skolor
- ☒ skärpta krav på lärarna, bl a att endast behöriga lärare kan få tillsvidareanställning
- ☒ att skolinspektionen har möjlighet att kräva böter eller stänga skolor som missköts
- ☒ att förskolechefen/rektorn är skyldig att utreda om en elev behöver särskilt stöd
- ☒ att åtgärdsprogram upprättas där det framgår hur eleven ska klara kunskapsmålen och vilket stöd behövs för detta
- ☒ att flera beslut kan överklagas t ex rätten till skolskjuts och åtgärdsprogrammet

### **Särskolan**



Särskolan är avsedd för elever med utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd som inte når upp till kunskapsmålen i grundskolan.

-Efter begåvningsnivåutredning, medicinsk utredning och pedagogisk bedömning avgör ansvariga politiska nämnden om eleven ska få särskoleundervisning. Särskolan, som är en egen skolform med egna kursplaner, är indelad i träningskola och grundsärskola. Särskolan tillgodoser kravet på gott om tid för barnets lärande.

Föräldrarna har möjlighet att avgöra om barnet ska gå i särskola eller vanlig grundskoleklass. De har också möjlighet att när som helst under pågående skolgång ändra sig eller initiera en utredning för ansökan till särskola.

-Särskolan innebär begränsningar när det gäller framtida studier efter gymnasiet. Särsvux eller folkhögskola är vanliga eftergymnasiala utbildningar för särskoleelever. En särskoleelev kan få provning i ett eller flera ämnen i grundskolan och få grundbetyg i dessa ämnen, sa Jenny Ranfors.

Tips på bra hemsidor

[www.agrenska.se](http://www.agrenska.se) - Ågrenska

[www.1177.se](http://www.1177.se) - Sjukvårdsupplysningen

[www.hi.se](http://www.hi.se) - Hjälpmedelsinstitutet

[www.socialstyrelsen.se](http://www.socialstyrelsen.se) - Socialstyrelsen

[www.skolverket.se](http://www.skolverket.se) - Skolverket

[www.riksdagen.se](http://www.riksdagen.se) - Riksdagen

[www.regeringen.se](http://www.regeringen.se) - Regeringen

[www.hso.se](http://www.hso.se) - Handikappsförbundens samarbetsorgan

[www.dhr.se](http://www.dhr.se) – De handikappades riksförbund

[www.do.se](http://www.do.se) – Diskrimineringsombudsmannen

[www.tlv.se](http://www.tlv.se) - Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket

[www.bosse-kunskapscenter.se](http://www.bosse-kunskapscenter.se) - Råd och stöd

[www.brugarstod.nu](http://www.brugarstod.nu) - Västerbotten


[www.lassekoop.se](http://www.lassekoop.se) - Västra Götalandsregionen

[www.notisum.se](http://www.notisum.se) – Lagar på nätet

## Informationscentrum för ovanliga diagnoser informerar

Informationskonsulent Lisbeth Högvik, Informationscentrum för ovanliga diagnoser, Sahlgrenska akademien vid Göteborgs universitet, informerade om verksamheten.

-Informationscentrum för ovanliga diagnoser ansvarar för arbetet med Socialstyrelsens kunskapsdatabas för ovanliga diagnoser. 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 för att informationen ska bli lättillgänglig för allmänheten. Allt material faktagranskas av en expertgrupp. Förutom den utförliga informationstexten i databasen finns också en kort sammanfattande text i en särskild folder för varje diagnos.

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

-Verksamheten kan liknas vid en sambandscentral som samlar in, sammanställer och förmedlar kunskap, svarar på frågor och hjälper till med informationssökning. Alla som söker information, eller har frågor om en ovanlig diagnos, kan ta kontakt med oss och det är kostnadsfritt, sa Lisbeth Högvik.

## Att vara vuxen med SWS

Jakob, som är 24 år och har Sturge Weber syndrom, kom till Ågrenskas familjevistelse 2011 och berättade hur han har det som vuxen med SWS.


Idag har Jakob aktivitetsstöd, (förr kallat förtidspension). 2003, när Jakob var 16 år, var han och hans familj med på Ågrenskas vistelse för familjer med barn med SWS. Jakobs föräldrar Karin och Ulf berättade då i en intervju om Jakobs uppväxt med SWS. Den intervjun ingår i Ågrenskas nyhetsbrev nr 228, vilket finns att läsa på Ågrenskas hemsida, [www.agrenska.se](http://www.agrenska.se)

Följande intervju med Jakob gjordes under vistelsen på Ågrenska för vuxna med SWS 2010.

### **Hur är det att vara vuxen och ha SWS?**

-Det är väl på gott och ont. Det kan vara jobbigt med de reaktioner man ofta får från omgivningen. En del vuxna tror nog att man har blåmärken efter att ha blivit misshandlad, men frågar inte. Barn och vuxna reagerar på olika sätt. Barnen förstår inte och får heller ingen förklaring. De bara tittar och det kan vara svårt att stå ut med ibland. Man vet inte om man ska försöka berätta eller bara låta det vara.

### **Har du arbete?**



-Jag har nyligen provat ett nytt jobb, ett allt-i-allojobb med städning och liknande. Annars har jag sjukersättning, vilket är detsamma som det som förr kallades förtidspension.

-Jag är politiskt aktiv i ett ungdomsförbund och i det arbetet har jag fått många vänner. Det arbetet vill jag gärna fortsätta med, man får mycket tillbaka, t ex träffar jag mycket trevliga människor.

### **Du använder rullstol?**

-Ja, men det är bara tillfälligt eftersom jag har fått ena foten opererad. Man har satt in märlor för att förhindra att fotvalvet sjunker ned och förlängt hälsenan. Jag har i vanliga fall inga motoriska problem, säger Jakob.

### **Hur bor du idag?**

-Jag bor i egen lägenhet sedan ett halvår. Jag sköter mig helt själv och klarar mig bra utan hjälp. Men jag har en god man som hjälper mig med bl a ekonomin.

### **Hur var uppväxten? Påverkade sjukdomen ditt yrkesval?**

-Det varierade. Skolan var rätt tuff och jag fick inte läsa den gymnasielinje jag ville. Det fanns bara tre linjer på gymnasiesärskolan där jag gick. Helst hade jag velat skaffa mig en utbildning för att jobba med människor, t ex inom äldreomsorgen. Men det gick inte.

### **Vilka problem är störst idag?**

-Det är väl inlärningsproblemen jag har. Men ibland tror jag att det största problemet ligger hos mig själv. Jag måste nog börja tro mer på mig själv och mina förmågor.


-Mitt synfältsbortfall innebär att jag inte får ta körkort och det begränsar mina möjligheter att jobba med sådant jag gillar. Men det finns de som har det mycket värre än jag har det, så jag ska inte klaga.

### **Hur ser du på framtiden?**

-Jag ser ljusst på framtiden. Jag tänker jobba på att hitta en bra sysselsättning, man får pröva sig fram. Jag tänker ta reda på vilken slags utbildning jag kanske behöver för att jobba inom äldre vården. Men en förutsättning för den typen av jobb är att jag slipper tunga lyft. Jag är mycket försvagad i högra delen av kroppen. Jag har erfarenhet av att sommarjobba inom demensvården och det gick bra.

### **Vad ger dig kraft och styrka att klara av vardagen?**

-Det är främst mina vänner och det politiska arbetet, där jag känner mig uppskattad. Men mina föräldrar har varit till mycket stöd och



hjälp, men numera bor de så långt från där jag bor, så nu får jag ofta klara mig utan deras hjälp. Jag har valt att bosätta mig där jag bor och satsar på att utveckla ett självständigt liv, säger Jakob.

## Här kan man få mer information

Socialstyrelsens kunskapsdatabas har internetadress:

[www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser](http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser)

Informationscentrum för ovanliga diagnoser:

[www.sahlgrenska.gu/ovanligadiagnoser](http://www.sahlgrenska.gu/ovanligadiagnoser)

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/)

## Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Professor Paul Uvebrant  
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus  
416 85 Göteborg  
Tel: 031- 343 40 00

Professor Kristina Tornqvist  
Universitetssjukhuset Lund  
221 85 Lund  
Tel: 046- 17 10 00

Överläkare Desirée Wiegleb Edström  
Karolinska universitetssjukhuset, Solna  
171 76 Stockholm  
Tel: 08- 517 70 00



Informationskonsulent Lisbeth Högvik  
Informationscenter för ovanliga diagnoser  
Sahlgrenska akademien vid Göteborgs universitet  
Box 400  
405 30 Göteborg  
Tel: 031-786 55 90

Övertandläkare Marianne Bergius  
logoped Lotta Sjögren  
tandsköterska Lena Gustafsson, Göteborg  
Mun-H-Center  
Box 2046  
436 02 Hovås

Handläggare Märta Lööf Andreasson  
Försäkringskassan  
Box 8784  
402 76 Göteborg  
Tel: 010- 116 70 91

Jurist Jenny Ranfors  
pedagog Astrid Emker  
Ågrenska  
Box 2058  
436 02 Hovås  
Tel: 031 750 91 00

Föreningsrepresentant Beth Lindecrantz  
Monicavägen 12  
213 63 Malmö  
Tel 070-521 84 60