



Williams syndrom

Nyhetsbrev 245

På Ågrenska arrangeras veckovistelser där familjer med barn med funktionshinder bor och utbyter erfarenheter. Under en och samma vecka träffas ett antal familjer med barn som har samma diagnos, i det här fallet Williams syndrom. Familjevistelser med barn med denna diagnos har arrangerats på Ågrenska 1994, 1998, 1999, 2002 och 2004.

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

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

Följande föreläsare har medverkat vid framställningen av detta nyhetsbrev:

Överläkare **Peder Rasmussen**, Göteborg, överläkare **Daniel Holmgren**, Göteborg, överläkare **Lars Gelander**, Göteborg, överläkare **Eva Holmberg**, Göteborg, barnläkare **Britt-Marie Anderlid**, Stockholm, psykolog **Kit Wadensjö**, Täby, psykolog **Stefan Blomberg**, Kolmården, specialpedagog **Ann-Catrin Röjvik**, Göteborg, övertandläkare **Anders Ekfeldt**, Göteborg, logoped **Lotta Sjögren**, Göteborg, socionom **Anna Lindfors**, Göteborg, specialpedagog **Astrid Emker**, Göteborg, sjuksköterska **Andreas Tallborn**, Göteborg, sjuksköterska **Lotta Thomasson**, Göteborg

Innehållsförteckning

Medicinsk information, förekomst och diagnostik	3
Kroppsliga särdrag och övriga avvikelser	3
Jesper har Williams syndrom	4
Hjärtfel vid Williams syndrom	5
Jespers hjärtfel upptäcks	9
Genetik	10
Jesper får kontakt med habiliteringen, WS nämns igen	11
Kalk och skelett, tillväxt och pubertet	12
Avvikelser i beteende och begåvningsutveckling	15
Jesper börjar på daghem	16
Långsam tillväxt, klumpig motorik	17
Jesper börjar tala. Motoriken förbättras mycket	17
Jesper utvecklar ett avvikande beteende	18
Pedagogiska aspekter	19
Jesper börjar skolan	23
Erfarenheter från Ågrenska	23
Psykologiska aspekter, vardagsstrategier	25
Funktioner i och kring munnen	29
Prognos	31
Jesper idag	32
Syskonrollen	33
Barnens bok	34
Information från Ågrenskas barnteam	35
Samhällets stöd	36
Information från försäkringskassan	39
Föreningsinformation	41
Här kan man få mer information	41
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	42

Här når du oss!

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

Medicinsk information, förekomst och diagnostik

Överläkare Peder Rasmussen, Barnneuropsykiatri, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade om medicinska aspekter på Williams syndrom, WS.

-Exakta kunskaper om hur vanligt WS är finns egentligen inte. Flera undersökningar talar för att ungefär ett per 20 000 födda barn har syndromet. Det är inte omöjligt att många med lindriga symtom undgår upptäckt och att siffran egentligen är högre. Översatt till svenska förhållanden skulle detta innebära att 4 – 5 barn med WS föds varje år. Syndromet är lika vanligt hos flickor som hos pojkar.

Ibland upptäcks redan i tidig spädbarnsålder att ett barn har WS. Det gäller framförallt om barnet också har hjärtfel. Svåra uppfödningssproblem eller karaktäristiska ansiktsdrag kan ibland leda till tidig upptäckt. Många gånger ställs diagnosen först under småbarnsåren sedan det blivit uppenbart att barnet har en försenad och avvikande utveckling.

-Hos barn med lindriga symtom kan det hända att man uppmärksammar problemen först flera år efter skolstarten då barnet inte längre förmår följa med i den förväntade inlärningstakten i grundskolan, sa Peder Rasmussen.

Kroppsliga särdrag och övriga avvikelser

Typiskt för WS är en kombination av ett karaktäristiskt utseende, vissa fysiska symtom, utvecklingsstörning och ett speciellt beteendemönster.

-För dem som tidigare träffat personer med WS kan det vara ganska lätt att känna igen de karaktäristiska dragen både vad gäller utseendet och beteendet. Det typiska hjärtfelet vid WS, supravulvulär aortastenos (SVAS), är ett ovanligt hjärtfel. Det kan ge upphov till ett blåsljud redan i nyföddhetsåldern. Om det då konstateras att det rör sig om SVAS måste läkaren alltid tänka på möjligheten att barnet skulle kunna ha WS, sa Peder Rasmussen.

En del barn med WS har betydande uppfödningssvårigheter under de första levnadsåren, ibland i kombination med allmän brist på välbefinnande. Sådana symtom, som ibland kan vara förenade med hög kalkhalt i blodet, (se särskilt kapitel) kan därför leda till att man utreder om det kan vara fråga om denna diagnos.

Det typiska utseendet vid WS är lättare att känna igen än att beskriva i ord. Dragen blir i allmänhet mer uttalade med åren men kan i enstaka fall kännas igen redan i spädbarnsåldern.

-Barn med WS liknar i allmänhet andra barn med syndromet mera än vad dom liknar sina syskon och föräldrar.

I genomsnitt föds barn med WS 1 – 2 veckor över tiden. Trots det tenderar födelsevikten att vara något lägre än för genomsnittet.

Uppfödningssvårigheterna kan bero på en slapphet i övre magmunnen med tendens till kräkningar och irritation av slemhinnan i matstrupen.

-Ett högt kalkvärde kan troligen förstärka problemen. Hos enstaka barn är dessa problem så uttalade att sondmatning kan behövas under en period.

Andra relativt vanliga fysiska avvikelser är kortväxthet, bråck i ljumsk- och navelregionen, skelning, fickbildningar i grovtarmen och i urinvägarna, hes stämma och hög ljudkänslighet.

Jesper har Williams syndrom

Jesper, 15 år, har WS. Han kom till Ågrenskas familjevistelse 1999 tillsammans med mamma Yvonn, pappa Benny och brodern Linus, 13 år. Kvar hemma fanns systrarna Lisa 19 år och Frida 21 år.

Både graviditet och förlossning var normala när Yvonn väntade Jesper. Trots att hon gick två veckor över tiden var Jesper liten, han vägde 2640 gr och var 47 cm lång. Jespers rygg var krokig vid födseln och hans ögon hade en svullnad som inte gick över.

-Han hade dessutom väldigt stor underläpp och såg därför lite annorlunda ut. Jag kände direkt att det var något ovanligt med Jesper, något som jag inte kände när hans systrar föddes, säger Yvonn.

Jesper ammadades inte, utan fick mat via flaska. Han var väldigt svårmatad. Det tog lång tid att få i honom det han skulle ha och dessutom kräktes han mycket. På BB upptäcktes inget blåsljud och efter några dagar fick Jesper komma hem. Han följde sin viktkurva och gick således upp normalt i vikt. Jesper hade inga sömnproblem, men hade svårt att somna. När man upptäckte att han ville vara inpackad i en bomullsfil försvann problemet.

Jespers försenade motorik visade sig tidigt. Han rörde sig, men inte så påtagligt som Yvonn och Benny väntade sig. Han ville heller inte ligga på mage eller lyfta huvudet.

-Tidigt visade han sig också vara överkänslig för ljud. Särskilt illa tyckte han om att man skrattade eller satte på dammsugaren, säger Benny.

-Ögonkontakten med Jesper var också annorlunda. Eftersom jag arbetar med förskolebarn, såg jag tidigt att något inte var normalt. När vi kontaktade BVC fick vi beskedet att Jesper var ett "måndagsbarn", vilket vi tyckte var ett minst sagt underligt sätt att uttrycka sig om barn med funktionshinder, säger Yvonn.

Hjärtfel vid Williams syndrom

Överläkare Daniel Holmgren, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade om hjärtfel vid Williams syndrom.

I hjärtats arbetsuppgifter ingår att transportera syre, nödvändig energi och förbrukningsprodukter till och från kroppens samtliga vävnader. Hur blodcirkulationen verkligen fungerar är en förhållandevis modern kunskap, bara 300-400 år gammal.

-Från kroppen kommer syrefattigt blått blod (som inte är så syrefattigt, 60-70 % syre finns kvar) till hjärtats högra förmak via övre och nedre hålvenerna. Förmaket, som fungerar som ett slags reservoar, fylls av blod innan klaffen till höger kammare öppnas och blodet sugas in i kammaren. Därefter stängs samma klaff, kammaren drar ihop sig och pressar blodet vidare genom lungpulsådern till lungorna där det syresätts.

Lungpulsådern delar sig ett antal gånger ned till kapillärnivå.

-Mellan kapillärerna och lungblåsan finns ett skikt som är så tunt att gaser kan passera, syre åt ena hållet och koldioxid åt andra, (s k diffusion). Här syresätts upp till 95 % av blodet innan det transporteras vidare via lungvenerna till hjärtats vänstra förmak och kammare. Denna del av hjärt-/lungfunktionen kallas lilla kretsloppet, sa Daniel Holmgren.

Vänsterkammaren pumpar runt det syrerika blodet i kroppen med viss fart, mängd och tryck. Detta kallas stora kretsloppet.

Viktigt i stora kretsloppet är att tryck, flöde och syremättnaden är de rätta (gäller också lilla kretsloppet). Sjunker trycket får hjärtat signalen att arbeta mera. Uppfylls inte kraven vid t ex hjärtsvikt, kan man få problem,.

Vänsterkammaren, som ser lite annorlunda ut jämfört med högerkammaren, är mer cylindrisk och producerar ett blodtryck ut i kroppspulsådern som är 4-5 gånger större än det i högerkammaren. Hjärtat, som är en pump som aldrig vilar, förser olika ställen av kroppen med syrerikt blod i exakt rätt mängd.

0,8 % av alla levande födda barn (ungefär 800 barn/år i vårt land) har någon form av hjärtfel, en siffra som ser likadan ut i hela världen och som inte förändrats med tiden.

Hjärtat har fyra klaffar, två förmak och två kammare, pulsådor och vener. På alla ställen kan det bli fel. Möjliga fel är trånga klaffar, hål mellan förmak och kamrar, felmyningar, att aorta och lungpulsåder har bytt plats och mycket annat.

Vanligaste hjärtfelen (cirka 85 % av alla förekommande hjärtfel) är :

- ☒ **kammarseptumdefekt** (öppning i skiljeväggen mellan kamrarna)
- ☒ **förmaksseptumdefekt** (öppning i skiljeväggen mellan förmaken)
- ☒ **öppetstående duktus** (fosterförbindelse mellan vänstra lungartären och kroppspulsådern), vilken i normala fall stängs några dagar efter födelsen)
- ☒ **aortastenosis**, förträngning i aortaklaffen

- ⌘ **pulmonalisstenos**, (förträngning i öppningen mellan höger kammare och lungpulsådern)
- ⌘ **förträngning på stora kroppspulsådern på platsen för duktus**
- ⌘ **stora blodkärl byter plats**
- ⌘ **Falot** (kammarseptumdefekt, förträngning på lungpulsådern, överridande aorta)

- Vid Williams syndrom har man en mutation i kromosom 7q11.23 vilken omfattar platsen för elastingenen. Detta gör att syntesen av elastin inte är normal. Eftersom elastin ingår som en viktig komponent i hjärtats och kärlens bindväv påverkas också hjärta och stora blodkärl.

Av de barn med Williams syndrom som är i 3-4 årsåldern har ca 85% någon form av missbildning eller fel på hjärta eller kärl. Hos de som är 22-23 år gamla har ungefär 50% hjärtfel.

⌘ Vanligast (71-73 %) vid WS är **supraaortavulär aortastenos**, SVAS, som är en förträngning på stora kroppspulsådern ovanför klaffarna. -Förträngningen innebär ett motstånd för kammaren när den ska pumpa ut blodet i kroppspulsådern. Trycket ökar i kammaren för att blodvolym och tryck ska bli normalt efter förträngningen. På sikt är det förhöjda kammарtrycket inte bra för hjärtat. Vid SVAS sitter förträngningen strax bortanför kranspulsåderns mynning på aorta och därför kan det höga trycket orsaka skador på hjärtats kranskärl, sa Daniel Holmgren.

⌘ Näst vanligaste (38-41 %) hjärtfelet vid WS är **pulmonalisartärstenos**, som är en förträngning i lungartären ovanför klaffarna, mellan artären och höger kammare.

-Förträngning kan sitta varsomhelst i artären. I sämsta fall sitter den nära lungorna och då kan vi varken se den med ultraljud eller operera den.

⌘ Därefter är det vid WS vanligt med **klaffel** (11-27 %), **förträngning i njurartärerna** (33 %), **förträngning i kroppspulsådern** nere i buken.

Med hjälp av **ultraljud** kan man upptäcka och lokalisera de flesta hjärtfel som förekommer vid WS.

-Om man inte har tillgång till ultraljud kan man ändå misstänka förträngning på stora kroppspulsådern om man har högt blodtryck och normala pulsar i armen men svaga pulsar och lågt blodtryck i benen. På så sätt kan man förstå var förträngningen sitter och hur stor den är, sa Daniel Holmgren.

Blodtrycket styrs bland annat av njurarna så att det blir rätt tryck i de olika organen.

-Sitter man exempelvis i en bastu vidgas blodkärlen och trycket sjunker något. När man sedan hoppar i iskallt vatten sluter sig blodkärlen blixtnsnabbt och blodtrycket kan då bli väldigt högt, kanske 300, vilket inte är särskilt hälsosamt. Finns det en förträngning någonstans ger detta ”konstiga” signaler till njurarna, som inte vet hur de ska reagera. Om det inte är möjligt att reglera trycket resulterar det i förtjockade kärl. Röntgen kan t ex visa att hjärtat har förstörats och av detta förstår vi att det måste finnas en förträngning, men att den är svår att upptäcka.

Hjärtfelen vid WS upptäcks när barnet får symptom, hos små barn ofta hjärtsvikt. Diagnosen Williams syndrom ställs i regel när pojkarna är ungefär två år och flickorna fyra-fem år.

-Pojkar och flickor med WS har samma typ av hjärtfel, men av något skäl blir hjärtfelen hos pojkarna svårare.

Behandling av hjärtfel vid WS

Förträngningen eller förtjockningen av väggen i stora kroppspulsådern, som vid WS är timglasliknande (75 %) eller mer långsmal (25 %), bildar en fibrös ring som inte utvidgar sig på ett normalt sätt.

-Förträngningarna ger inte efter när vänsterkammaren ökar trycket för att pumpa ut mer blod. Detta ställer oerhörda krav på hjärtat som försöker kompensera det ökade motståndet med ännu högre tryck. Vid stora förträngningar måste hjärtat opereras. Artären öppnas upp och vidgas. Vid större och längre försnävningar ersätts den förträngda delen av en bit av lungsäcken eller med konstfiber materialet Goretex eller liknande. Även på andra ställen i systemartären och i lungartärens perifera små kärl kan liknande oelastiska förträngningar uppstå, sa Daniel Holmgren.

Efter operation av en förträngning får njurarna nya signaler. Motståndet som fanns före operationen finns inte kvar och trycket måste ändras.

-Efter hjärtkirurgi kan det bli nödvändigt att medicinera exempelvis mot högt blodtryck och med livslång uppföljning, även när det är problemfritt.

Daniel Holmgren informerade också om en liten studie där man mätt prestationsförmågan hos en grupp pojkar och flickor med WS och jämfört resultaten med en kontrollgrupp.

-Alla barnen fick springa på ett rullband med samma belastning. Studien visade att barnen i kontrollgruppen orkade springa dubbelt så länge som barnen med WS (14 minuter mot 7 minuter). Hjärtfrekvensen hos kontrollgruppen var 145 och hos WS-gruppen 167 och blodtrycket 128 resp 146. Mycket talar för att prestationsförmågan hos barnen med WS går att förbättra med fysisk träning förutsatt att ingen allvarlig kärlförträngning (aortastenosis, lungartärstenosis etc) eller allvarligt hjärtfel föreligger.

Högt blodtryck är vanligt vid Williams syndrom även utan förekomsten av allvarligt hjärtfel. Fysisk träning har visat sig kunna minska graden av förhöjt blodtryck hos vuxna.

-Möjligen kan man sänka blodtrycket med regelbunden fysisk aktivitet också hos de barn och unga vuxna med Williams syndrom som har förhöjt blodtryck som dominerande problem. En förutsättning är att de inte har ett allvarligt hjärtfel eller en förträngning på lung- eller kroppspulsådern. Därför rekommenderar jag att man talar med sin hjärtläkare och tar kontakt med en sjukgymnast och diskuterar om man kan få hjälp med att lägga upp en lämplig träning, sa Daniel Holmgren.

Jespers hjärtfel upptäcks

När Jesper var fem månader fick han en remiss för kontroll av hjärtat, eftersom man upptäckt ett blåsljud, samt undersökning av ryggen hos ortoped.

-Ortopeden hävdade att Jespers krokiga rygg skulle rätta till sig automatiskt när hans ryggmuskler blev starkare. Hjärtläkaren konstaterade,

efter undersökning, att Jesper hade SVAS. Han förklarade vad hjärtfelet innebar och att det skulle följas upp. Dessutom tog han upp Jespers lite speciella utseende. Jag minns att han nämnde elfin face, men inte närmare vad som menades med det, säger Yvonn.

("Elfin face", alfansikte, är hämtat ur en engelsk sagobok där huvudpersonerna är alfer. En del anser att barn med WS har ansiktsdrag som påminner om alfer).

Genetik

Barnläkare och klinisk genetiker Britt-Marie Anderlid, Karolinska Universitetssjukhuset, Stockholm och överläkare Eva Holmberg, avdelningen för klinisk genetik, Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra, Göteborg informerade om genetik (ärftlighet) vid WS.

Vid universitetssjukhusen i Umeå, Uppsala, Karolinska sjukhuset i Stockholm, Linköping, Göteborg och Lund finns specialistkliniker för klinisk genetik. Eva Holmberg och Britt-Marie Anderlid är två av totalt cirka 25 specialister i klinisk genetik som finns i Sverige.

-Inom klinisk genetik arbetar vi bl a med att göra genetiska utredningar, diagnostisera ärftliga sjukdomar och missbildningar och ge genetik vägledning/rådgivning. När man t ex misstänker att ett barn har WS, p g a de symptom barnen har, kan diagnosen bekräftas med hjälp av ett kromosomprov och s k FISH-analys för aktuella kromosområden.

I alla kroppens cellkärnor finns den s k DNA-molekylen som är en två meter lång dubbelspiral med alla anlag i dubbel uppsättning i form av cirka 30 000 gener (arvsanlag) fördelade på 23 par kromosomer. Alla gener har sina fasta platser på kromosomerna.

-En gen består av särskilda bitar av DNA-spiralen som kodar för olika aminosyror, vilka tillsammans bildar särskilda protein, beroende på kombinationen av aminosyror. En del gener styr funktionen av flera andra gener och detta är ofta fallet för gener som förorsakar medfödda missbildningar. Beror en missbildning på en genförändring kan den antingen vara nedärvd eller ha uppstått som en spontan mutation.

Williams syndrom är inte ärftligt, utan beror på en nymutation (nyligen uppkommen förändring) i arvsmassan i samband med bildningen av könscellerna, ägg eller sädescell. När förändringen i arvsmassan, en

mikrodeletion i kromosom 7, uppstått blir den därefter ärftlig och kan föras vidare till nästa generation. Ärftligheten kallas autosomt dominant och detta innebär att risken för en person med WS att få ett sjukt barn är 50 % vid varje graviditet.

I föreläsningen ingick också en snabbgenomgång av vanligt förekommande symptom vid WS, vilka i huvudsak redan beskrivits tidigare i nyhetsbrevet. Dessutom informerades om problem som är vanligt förekommande under spädbarnstiden, t ex:

- ☒ matvägran
- ☒ kräkningar
- ☒ trög/lös mage
- ☒ skrikighet
- ☒ sugvårigheter
- ☒ tugg- och sväljproblem
- ☒ sen talutveckling
- ☒ onormalt sömnbeteende
- ☒ ljudkänslighet

95 % av de, som misstänks ha WS, har en mikrodeletion i kromosom 7 (q11.23 som beskriver var på kromosomen deletionen skett). En mikrodeletion är ett bortfall av ett litet kromosomområde som innehåller gener, bland annat genen som kodar/styr bildningen av elastin.

-Men bortfallet av elastinogenen förklarar inte alla symptomen vid WS, exempelvis begåvningshämningen och tandavvikelsena och därför är sannolikt många fler gener involverade i syndromet. En sådan gen är LIM-kinas1-genen som kan ha betydelse för beteendevikelsena, en annan är RFC2-genen som kan vara orsaken till tillväxthämningen. Eftersom det finns massor av gener i området är det troligt att man kommer att hitta fler som bidrar till syndromet.

Jesper får kontakt med habiliteringen, WS nämns igen

När Jesper var 8 månader fick familjen kontakt med barnhabiliteringen genom en vän till Yvonn som var sjukgymnast där.

-Hon kom hem till oss och tittade närmare på Jesper och hans motoriska utveckling. Då kunde han nästan sitta själv med stöd, men han kunde inte gripa föremål med handen och ögonkontakten var så gott som obefintlig. Vi fick en remiss till en barnläkare på habiliteringen, säger Yvonn.

Vid ett besök hos läkaren något senare nämnde han att Jesper skulle kunna ha WS.

-Sjukgymnasten hjälpte oss att skaffa ytterligare information om WS, men trots det tyckte vi inte att diagnosen stämde in på Jesper, säger Benny.

Vid den här tiden var det fortfarande stora problem med att tillgodose Jespers näringsbehov

-Vi matade och han skrek och kräktes. Munmotoriken var slapp och motoriken i stort var klart försenad, säger Yvonn.

Kalk och skelett, tillväxt och pubertet

Överläkare Lars Gelander, Centrum för pediatrik tillväxtforskning, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade om kalkstörningar vid WS.

-Kalkstörningar finns beskrivna hos små barn, men det är fortfarande oklart varför de uppstår. Vid WS är det vanligt att barnen har för mycket kalk i blodet när de är små. I litteraturen beskrivs att barnen växer ifrån detta fram till 3 årsåldern, men min erfarenhet är att man ser förhöjt kalkvärde i blodet hos barn med WS som är betydligt äldre.

Sköldkörteln (tyreoidea) och bisköldkörtlarna (fyra stycken) har viktiga funktioner i ämnesomsättningen. Från bisköldkörtlarna kommer ett hormon, PTH (parathormon). Detta hormon spelar en viktig roll för kalkomsättningen i kroppen. Kalk behövs för uppbyggnaden av skelett och tänder, men också för att muskel- och nervfunktioner ska fungera.

-När nerverna kommunicerar med musklerna behövs exempelvis kalk vid överföringen av signaler.

Det finns tre ställen varifrån behovet av kalk kan tillgodoses:

a/ från tarmen, från det vi äter

b/ från skelettet, om det inte finns tillräckligt med kalk att hämta från tarmen.

-Skelettet är som ett levande kalkbatteri, som utnyttjas av kroppen för att hålla en lagom nivå kalk i blodet. Skelettet är ett levande organ som ständigt bryts ner och byggs upp igen. Detta styrs också av PTH.

c/ från njurarna, dit allt överskott av kalk går.

-Njurarna reglerar bl a kalk/fosforbalansen och utsöndrar överskott av kalk, eller håller tillbaka kalk om det föreligger brist.

Hormonerna fungerar som en slags signaler i blodet, där det finns en avsändare (hormonella körtlar) och mottagare (celler).

-Hormonsystemet reagerar på vad kroppen behöver i olika situationer. Är vi exempelvis ute i kallt väder ökar ämnesomsättningen. Äter vi mycket kalk anpassar sig kroppen till det. För mycket kalk i blodet innebär sämre funktion, sa Lars Gelerder.

50 % av alla personer med WS har för mycket kalk i blodet. Samtidigt finns det personer som har liknande genetiska bakgrund som WS med enbart för höga kalkvärden men inga andra av de symptom som ingår i WS.

-Symptomen på för mycket kalk är dålig aptit, huvudvärk, irritabilitet, tarmproblem, njursten, bensmärter, förkalkningar i ögonen och förkalkningar efter blåmärken. Eftersom riktigt höga kalkvärden kan skada njurarna är det viktigt att det behandlas.

Kalkmängden i blodet ska vara konstant och således varken vara för hög eller för låg. Att reglera kalknivån i blodet är emellertid komplicerat. Tre hormoner är inblandade.

-PTH förhindrar att kalknivån blir för låg och kalcitonin sänker nivån genom att flytta kalk till skelettet. Det tycks som om kalcitoninet hos barn med WS inte fungerar som det ska, att det fungerar lite sämre. Det verkar också som om barnen med WS vant sig vid att ha för mycket kalk i blodet. I akuta situationer av för högt kalkvärde med stor risk för njurskada bör man behandla den höga kalknivån genom att tillföra kalcitonin och det brukar kroppen svara bra på. En teori har varit att tarmarna sugit upp för mycket kalk, vilket sker med hjälp av D-vitamin, men så verkar inte vara fallet. Däremot tycks det som om barnen med WS är D-vitaminöverkänsliga på så sätt att de får ett kraftigt förhöjt kalkvärde om de får D-vitamin.

För höga kalkvärden kan medföra högt blodtryck och sammanväxta leder.

-Slår barnen i exempelvis en arm kommer kalk rusande till stället och det kan medföra att leder växer ihop.

Man har hittills ofta behandlat de barn som har långdraget kraftigt förhöjda kalknivåer med kost som har mycket låg kalkhalt och genom att inte ge barnen D-vitamin.

-Detta kan ge komplikationer genom en form av bensvaghet, engelska sjukan. Jag tror istället att man ska försöka medicinera på samma sätt som man gör vid benskörhet hos vuxna och ge läkemedel som hindrar

nedbrytning av skelettet. Mer forskning behövs för att visa om detta är bättre.

Lars Gelander informerade också om **tillväxt och pubertet**.

-Flera faktorer påverkar hur lång man blir som vuxen, bl a ärftliga faktorer, födelsestorlek, sjukdomar (exempelvis hjärtfel), näringsbrist och kärlek. Vid sjukdom kommer viktnedgång först, därefter påverkas också längden.

7-8-åriga barn i Sverige är påtagligt längre än för bara några decennier sedan. Men de kommer också tidigare in i puberteten, vilket innebär att längdtillväxten successivt stoppas upp.

Lars Gelander informerade om hormoner och sköldkörteln och bi-sköldkörtlarnas (4 st) roll för tillväxten.

-Hormoner, som utsöndras från körtlar, fungerar, som redan nämnts, som ett slags signalsubstanser som via blodet påverkar andra organ. Vad som händer beror på vilket hormon det är fråga om samt vilka celler som träffas av hormonet. Hjärnceller som stimuleras av tillväxthormon får exempelvis mer drivkraft, muskelceller mer muskler och fettceller bryts ned.

Barn **tillväxer** i tre faser:

- ☒ spädbarnsfasen, vilken utgör en fortsättning från fosterlivet
- ☒ barndomsfasen, från 9 mån till puberteten
- ☒ pubertetsfasen

Flera hormoner är på olika sätt verksamma i de tre faserna, exempelvis tillväxthormon, androgener och östrogen.

-Inte bara hormoner är viktiga för tillväxten. Det är också viktigt att de tillväxtzoner som finns i ändarna på varje avlångt ben, finns kvar. Sjukdomar kan påverka zonerna och det kan hormoner inte hindra.

Barn med WS ligger oftast cirka 3 kanaler under den normala tillväxtkurvan redan vid tre års ålder.

-Eftersom de också oftast får en för tidig pubertet blir deras vuxenlängd kortare än genomsnittet, för pojkar cirka 168 cm och flickor 154 cm. Vad den minskade tillväxten beror på vet vi inte. Kanske kan vissa barn ha en tillväxthormonbrist. Det här området behöver vi forska mycket mer på för att kunna säga något om orsakerna och eventuell behandling, sa Lars Gelander.

Avvikelser i beteende och begåvningsutveckling

Utvecklingen vid WS är lätt till måttligt försenad och det gäller mestadels både förståndsutveckling, tal och språk samt motorik.

-När man längre fram har möjlighet att mer ingående testa barnets förståndsfunktioner visar det sig att de ligger inom området lätt eller måttlig utvecklingsstörning. Uttryckt i en begåvningskvot (IQ) motsvarar detta 35 – 70, sa Peder Rasmussen.

Det är, enligt Peder Rasmussen, viktigt att veta att de flesta med WS, vilken sammanlagd begåvningsnivå de än ligger på, har en karaktäristisk och mycket ojämn begåvningsprofil.

-De har en förhållandevis god förmåga att se och återge detaljer men mycket stora svårigheter att sammanfoga dessa till en begriplig helhet. Denna svårighet när det gäller visuospatiala funktioner är ett stort hinder vid bl a läs- och skrivinlärning, men säkert också i andra sammanhang, t ex att orientera sig i tid och rum. Å andra sidan har många med WS en ovanligt god förmåga att känna igen personer.

Till det speciella beteendet vid WS hör i hög grad den stora pratglädje som så många har och som blir uppenbar när barnet äntligen börjar prata.

-Tydligt är att det ofta är avsevärt lättare att själv prata (expressivt) jämfört med att förstå vad andra säger (impressivt). Hos många finns också en stor glädje i kontakt med andra. Inte sällan uppfattas denna kontaktglädje som en distanslöshet och ibland faktiskt som ett problem.

Många barn med WS har en speciell inneboende ängslighet. Denna är svårförutsägbar och kan komma över dem plötsligt, som en blix från klar himmel.

-Detta kan te sig som en tidig form av paniksyndrom, något som faktiskt ses hos en del vuxna med WS. Just den här växlingen mellan å ena sidan påtaglig kontakt- och pratglädje, och å andra sidan plötsligt påkommen ängslighet, formar sig till ett mönster som är mycket tydligt hos en stor andel av alla med WS, sa Peder Rasmussen.

Specifika och påtagliga svårigheter med koncentration och uthållighet, ibland kombinerat med en påtaglig överaktivitet, är vanligt hos barn

med WS. Det kan då bli fråga om att man ställer diagnosen ADHD (uppmärksamhetsstörning med hyperaktivitet) som tillägg till de andra diagnoserna.

En del barn med WS har beteendevikelser av det slag som förekommer vid autism.

-Det kan vara fråga om stereotypa, ensartade, intressen och beteendemönster, ett starkt beroende av rutiner och ritualer och svårigheter att samleka med andra barn, att ”ge och ta”. Samvaron med vuxna fungerar ofta bättre. Det starka intresset för social kommunikation som finns också hos dessa barn med WS gör att kriterier för diagnos inom autismområdet sällan är uppfyllda, sa Peder Rasmussen.

Jesper börjar på daghem

När Jesper var knappt ett år fick han via habiliteringen plats på daghem med en särskild assistent som ansvarade för hans motoriska träning.

-Dessutom kom både sjukgymnast, logoped och förskolekonsulent till daghemmet och hjälpte till med bl a råd och tips beträffande hans utveckling. Det var i samband med ett av deras besök som man upptäckte att han inte kunde vrida underarmarna och händerna, säger Benny.

Ljudöverkänsligheten blev emellanåt ett problem för Jesper när han var på daghemmet och de andra barnen var särskilt stimmiga. Vid sådana tillfällen valde personalen att gå ut med honom.

Vid ett års ålder utvecklades jollerljuden och några månader senare kunde Jesper säga mamma.

-Ögonkontakten var fortfarande dålig, men om man var ensam med honom var det lättare att få kontakt, säger Yvonn.

Matningsproblemen minskade och kräkningarna upphörde helt i och med att Jesper fick tänder och började äta fast föda.

Långsam tillväxt, klumpig motorik

Tillväxten är något långsammare än hos andra varför många personer med WS blir kortvuxna. Särskilt hos flickor med WS finns en tendens till tidig pubertetsstart.

-De flesta barn med WS har en motorisk klumpighet. Inte sällan har de en avvikande vilospänning i muskulaturen, den kan vara både för låg och för hög. Med åldern tenderar vilospänningen att bli för hög. Detta kan leda till viss inskränkning i ledrörligheten som ofta är mest uttalad i underarmen, sa Peder Rasmussen.

Jesper börjar tala. Motoriken förbättras mycket

Musik visade sig tidigt ha en lugnande och stimulerande inverkan på Jesper.

-När hans tal utvecklats, vilket skedde från 15 månaders ålder, började han snart också att sjunga, men inte tillsammans med andra utan bara själv, säger Yvonn.

Logopeden hjälpte Jesper att träna upp munmotoriken, främst genom läppstimulering, vilket bidrog till att när talet väl kom igång så utvecklades det också snabbt.

-Före 15 månaders ålder förstod Jesper det mesta vi sa till honom. Därefter blev han allt bättre på att uttrycka sig och fick snart ett stort ordförråd, där också ord ingick som han inte själv förstod betydelsen av. Den munmotoriska träningen bidrog också till att minska Jespers ganska omfattande dregling, säger Benny.

Genom habiliteringen gjordes senare en kalkbelastningsundersökning, men den visade inga onormala värden. Inte heller njurröntgen visade något onormalt.

Jesper utvecklar ett avvikande beteende

När Jesper var nästan två år gammal började han gå och därmed utvecklades grovmotoriken mer än finmotoriken.

-Han var inte särskilt intresserad av att sitta stilla, utom när han lyssnade på musik. Han visade tecken på att ha klara koncentrations svårigheter och sprang mest omkring på måfå. Detta irrande var utan hämningar och känsla för farligheter, säger Yvonn.

Vid 2,5 årsålder konstaterades att Jesper hade migrän då och då.

-Vi lärde oss snart att se när ett anfall var på gång. Gav vi honom magnecyl i tid uteblev anfallet och så är det än idag, säger Benny.

Under hela förskoleperioden följdes hjärtfelet upp med regelbundna årliga undersökningar, men de visade inte på någonting oroande.

Jespers beteende blev mer avvikande allteftersom han blev äldre.

-Han intresserade sig tidigt för brandbilar, ett intresse som snart utvecklades till att omfatta alla fordon som låter mycket t ex traktorer och snöplogar. Hans hörsel är inställd på ljud från sådana fordon. Han kan höra på mycket långt håll om exempelvis en sopmaskin är igång. Detta "intresse" krävde tidigt en hundra procentig kontroll på var han var. Han kunde försvinna på en halv sekund om han hörde något intressant ljud och så är det än idag, säger Yvonn.

Jesper visade också tidigt smärre avvikelser i det sociala samspelet med andra människor.

-Han har aldrig varit intresserad av kontakt med jämnåriga barn. Med vuxna har det varit lättare och med dem lärde han sig tidigt att föra hyggliga samtal, särskilt om de var intresserade av brandbilar. Han kan prata mycket, men förstår inte alltid själv alla fraser och ord som rinner ur honom. Idag frågar han vad ord som han inte förstår betyder. Han har aldrig varit distanslös på så sätt att han bara går fram och kramar om vem som helst, säger Benny.

Pedagogiska aspekter

Pedagogisk handledare Margareta Kärnevik-Måbrink, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, informerade på familjevistelsen 2002 (uppdaterad 2004) om pedagogiska aspekter vid WS.

- Pedagogik betyder vetenskapen om undervisning och uppfostran samt förutsättningar, mål och medel för detta. Med förutsättningar menar jag information om barnet och generell kunskap om ev funktionshinder. Vilket mål man ska ha med pedagogiken för barn med olika funktionshinder, är svårt att definiera, men i stort sett är målet detsamma som för alla barn, att utifrån förutsättningarna hjälpa barnet att bli så självständigt som möjligt.

Föräldrarna fick ge exempel på sådant som de uppfattade som styrkor hos barnen och där ingick bl a

- ☒ envishet/ihärdighet
- ☒ känsla för rättvisa
- ☒ viljestyrka
- ☒ positiv livssyn
- ☒ empati
- ☒ livsglädje
- ☒ nyfikenhet
- ☒ inre trygghet

Föräldrarna gav också exempel på utredningar som gjorts på deras barn t ex hjärt-, syn-, kromosom- och habiliteringsutredningar, psykologisk utredning och utredning av eventuella ätsvårigheter. Några barn hade också genomgått pedagogisk utredning.

- Inte sällan upptäcker man vid sådana utredningar att barnet förutom WS kanske dessutom har ett intellektuellt funktionshinder (utvecklingsstörning) och/eller svårigheter som förekommer inom autismspektrum. Eventuell diagnos bör ge ökad förståelse från omgivningen för de svårigheter barnet har, vilket i sin tur bör leda till att barnet får rätt behandling, rätt bemötande och adekvata krav. Personer med diagnos utvecklingsstörning och autism har ju också rättighet att få stöd och hjälp enligt LSS, sa Margareta Kärnevik-Måbrink.

(Läs mer om LSS, Lagen om Stöd och Service till vissa funktionshindrade i särskilt kapitel)

Ett barn som har en **utvecklingsstörning** saknar inte begåvning, men det har begränsningar när det gäller att lära sig vad andra barn lär sig och behöver därför hjälp och stöd utifrån sin utvecklingsnivå. För att bestämma barnets utvecklingsnivå görs en utvecklingsbedömning och/eller begåvningsbedömning.

-Barn med utvecklingsstörning tänker olika beroende på den utvecklingsnivå de befinner sig på. Har barnet t ex en **svår utvecklingsstörning** tänker barnet mycket konkret, förstår det som sker här och nu, och tänker genom att göra saker.

Måttlig utvecklingsstörning innebär att barnet i princip förstår att talat språk och bilder föreställer något verkligt. De kan minnas händelser med ord och förstår att förändringar kan ske genom handling. Barnets egna erfarenheter sätter gränsen för vad de kan lära sig.

Lindrig utvecklingsstörning innebär bl a att barnet kan sätta samman upplevelser och erfarenheter och föreställa sig ett resultat. De kan också kombinera abstrakta symboler, vilket ger möjligheter att lära sig läsa och skriva.

Allmänt sett vill jag påpeka att vad barnen klarar och inte klarar på de olika nivåerna av utvecklingsstörning kan i olika avseenden variera mycket, eftersom inget barn är helt likt ett annat.

IQ är det samlade resultatet av flera deltest som går ut på att förstå hur det enskilda barnet tänker och bearbetar sinnesintryck/information. IQ=100 är det resultat man förväntar sig om barnet utvecklas som genomsnittet för åldersgruppen. IQ=50-70 betecknas som lindrig utvecklingsstörning, IQ= 35-50 som måttlig och IQ=20-35 som svår utvecklingsstörning. Gränsen för särskola går vid IQ=70.

- Begåvningsprofilen hos barn med autism är ofta mycket ojämn om man tittar närmare på varje deltest. Därför är det viktigt att ta reda på barnets styrkor och svårigheter. Om barnet ligger på gränsen mellan lindrig och måttlig utvecklingsstörning och man tror att barnet eventuellt skulle kunna lära sig att t ex läsa, är det självklart att man bör pröva och se om detta är möjligt.

Margareta Kärnevik-Måbrink menade att en del barn med WS kan ha autism eller autismliknande tillstånd.

-Ibland händer det att de svårigheter, som är förknippade med autism blir tydligare först när uppenbart mer angelägna problem har tonat

ned. Om man tycker att barnets beteende är så annorlunda att det inte enbart stämmer in på diagnosen WS är det viktigt att utreda om barnet också har autism. Personer med autism har svårigheter inom vissa områden som är nödvändiga att känna till för alla som kommer i kontakt med dem.

✘ **Bristande mentaliseringsförmåga**, vilket betyder att man har svårt att förstå att bakom människors blickar, gester, mimik och ord finns tankar, känslor och avsikter. Mänskligt beteende blir svårt att förstå och personer med autism har svårt att klara interaktionen med människor som inte är väldigt tydliga och förutsägbara i sitt beteende

✘ **Executiva funktionssvårigheter** innebär bl a svårigheter att veta i vilken ordning saker och ting ska ske, att planera och hitta strategier för aktiviteter. Hit hör också svårigheter med motivation och koncentration.

✘ **Brist på centralt sammanhang** betyder svårigheter att se sammanhang, att delar bildar en helhet, mm. Man är duktig på att lägga märke till och komma ihåg detaljer. Omvärlden blir då fragmentarisk utan helhet och det blir svårt att generalisera och känna igen sig.

✘ **Automatiseringssvårigheter** innebär att det tar lång tid att lära sig olika färdigheter och att kunna använda dem i olika sammanhang. Personer med autism behöver längre tid på sig innan saker går automatiskt utan att de behöver tänka på hur de ska utföras.

Personer inom autismspektrum är hjälpta av tydlig **struktur** i vardagen.

-Det kan vara scheman med objekt, bilder eller text som berättar vad, var, när, hur mycket/hur länge barnet ska göra en viss aktivitet. Det bör framgå klart när aktiviteten börjar och när den slutar, samt vad som händer sedan.

Det är viktigt att barnen får stöd att utvecklas att bli så självständiga som möjligt och att kunskaperna är användbara i ett livsperspektiv. Exempel på viktiga självständiga färdigheter som barnet har nytta av hela livet är t ex personlig hygien, av- och påklädning, hushållsgöromål, inköp.

Det bedömningsmaterial Margareta Kärnevik-Måbrink använder för att göra pedagogiska bedömningar kallas PEP (Psycho Educational Profile) för barn upp till 7 års utvecklingsnivå.

Med hjälp av PEP-testet tittar man närmare på

- ☒ imitation
- ☒ perception (förnimmelse, varseblivning)
- ☒ finmotorik
- ☒ grovmotorik
- ☒ öga/handintegration
- ☒ icke-verbal kognition (kognition betyder ungefär hur man tar in och bearbetar sinnesintryck)
- ☒ verbal kognition

-Med hjälp av PEP-bedömningen kan vi få reda på vad barnet kan, inte kan och vad det är på väg att lära sig. Resultatet från bedömningen kan ligga till grund för en individuell undervisningsplan, sa Margareta Kärnevik-Måbrink.

Bedömningen, som inte görs på tid, sker bakom en spegelvägg, så att föräldrarna kan följa hur barnet arbetar och betar sig.

-Vi observerar också hur barnet betar sig, t ex vilken ögonkontakt barnet har, om det är impulsstyrt, hur det påkallar uppmärksamhet, om de fastnar i uppgifterna, hur barnet kommunicerar, hur det löser uppgifter osv.

-Det pedagogiska arbetssätt som vi förespråkar är inspirerat av TEACCH. (TEACCH står för Treatment and Education of Autistic and related Communication Handicapped children). De viktigaste byggstenarna i TEACCH är struktur, organisation, rutiner, individuella scheman och visuella instruktioner.

Margareta Kärnevik-Måbrink avslutade föreläsningen med delar av två videofilmer som visade testsituationen för en treårig flicka och en nioårig pojke.

Jesper börjar skolan

Inför skolstarten gjordes ett utvecklingspsykologiskt test. Det visade att Jesper låg på gränsen mellan särskolan och grundskolan.

-Det blev vi som fick bestämma och vi valde särskolan, eftersom det finns mer resurser där. Idag kan vi se att det var det enda rätta, säger Benny.

Jesper började som ensam nybörjare i en grundsärskoleklass med äldre elever.

-Det fungerade inget vidare varken med undervisningen eller läraren. Sedan vi diskuterat detta med skolledningen fick Jesper byta till en mindre grupp och där trivdes han sedan mycket bra, säger Yvonn.

Under de första åren satsade skolan mycket arbete på ADL-färdigheter, vilket var bra för Jesper. (ADL= aktiviteter i dagliga livet, d v s att klä på sig och av sig, sköta hygien, äta, mm).

Erfarenheter från Ågrenska

Specialpedagog Ann-Catrin Røjvik, Ågrenska, informerade om erfarenheter från Ågrenska.

-Det är viktigt att ha ett **helhetsperspektiv** och **livsperspektiv** när man försöker finna lösningar på olika svårigheter och problem som barn med funktionshinder kan ha. Därför är det bra att man exempelvis skapar en bra kommunikation mellan hemmet, skolan och fritiden och så att mål och problemlösningar kan bli gemensamma.

För att **hitta bra lösningar** på de problem som uppstår är det viktigt att fokusera på barnets vardag, ta tillvara på olika typer av information och kompetens.

-Vardagspedagogik handlar om att ge barnet möjligheter att hantera vardagen, att hitta strategier för att göra barnet delaktigt och självständigt, men också för att prioritera bland kort- och långsiktiga mål, sa Ann-Catrin Røjvik.

Specialpedagogik utgår från ett helhetsperspektiv där man ser till barnens utvecklingsmöjligheter och de svårigheter som kan uppstå när omgivningen inte är anpassad på ett, för barnet, ändamålsenligt sätt.

-Barn med WS behöver ofta specialpedagogiska insatser och många undervisas i särskolan.

Särskolans läroplan kännetecknas av

- ☒ att krav och instruktioner är individuellt anpassade
- ☒ att arbetet bedrivs utifrån det konkreta till det alltmer abstrakta
- ☒ att undervisningen bryts ned i mindre deluppgifter
- ☒ mycket repetition
- ☒ extra mycket tid för att befästa kunskaper
- ☒ kontinuitet/fasta rutiner
- ☒ struktur
- ☒ överblickbara uppgifter
- ☒ tydliga arbetsplaner
- ☒ rena arbetsytor,
- ☒ ostörda arbetsplatser
- ☒ skoluppgifter varvas med lek- och lustbetonade aktiviteter
- ☒ att man utgår från det som fungerar bra hos barnet

För att skolpersonalen ska kunna göra ett bra arbete krävs det att de har **goda kunskaper om det enskilda barnets funktionshinder**, exempelvis när det gäller:

- ☒ graden av utvecklingsstörning
- ☒ eventuella neuropsykiatriska problem av typen ADHD, autism eller autismliknande tillstånd
- ☒ hörsel, syn, motorik
- ☒ språklig och kommunikativ förmåga

-Kunskapen kan skolpersonalen få från barn- och ungdomshabiliteringen, syncentralen, pedagogiska hörselvården, Specialpedagogiska institutet och naturligtvis av föräldrarna som är specialister på sina barn. Skolpersonalen måste också få kunskap om hur, varför och när barnet ska använda olika hjälpmedel, såsom ortoser, ståskal, talapparater mm, se Ann-Catrin Röjvik.

Vanligt förekommande problem vid WS med betydelse för barnens utveckling är:

- ☒ låg muskeltonus
- ☒ inskränkt rörlighet
- ☒ finmotorisk klumpighet
- ☒ sämre språkförståelse
- ☒ problem med rumslig orientering
- ☒ att de är impulsstyrda
- ☒ oro, ängslighet

- ☒ koncentrationssvårigheter
- ☒ brister i det sociala samspelet
- ☒ autistiska drag
- ☒ utvecklingsstörning

-När vi planerat innehållet i vistelsen för barn och ungdomar med WS här på Ågrenska har vi haft följande i särskild åtanke:

att **stimulera fin- och grovmotoriken** genom

- ☒ aktiviteter i bild och form, där barnen klipper, klistrar och dekorerar
- ☒ utomhusaktiviteter, promenader på stranden och i skogen
- ☒ aktivitetsbana inomhus

att **stimulera språk och kommunikation** med hjälp av

- ☒ bilder, kroppsspråk
- ☒ samarbetslekar av olika slag

att **minska konsekvenserna av inlärningssvårigheterna** med hjälp av

- ☒ strukturerat schema med återkommande aktiviteter
- ☒ konkret material
- ☒ små grupper
- ☒ vila och taktil stimulans

Psykologiska aspekter, vardagsstrategier

PTP-psykolog/förälder till ett barn med WS, Stefan Blomberg, Barn- och ungdomshabiliteringen, Västervik och psykolog Kit Wadensjö, Täby habiliteringscenter för barn och ungdomar och Kunskapsteamet för Williams syndrom, Stockholm, informerade om psykologiska aspekter och vardagsstrategier.

Stefan Blomberg inledde med att berätta om sin dotter Rebecca, 12 år, som har WS. Därefter diskuterade han WS utifrån vad som kännetecknar **psykisk hälsa**.

-En grundförutsättning för psykisk hälsa är att man trivs med sig själv, med den man är. Det är också viktigt att ha ett socialt liv, att känna sig delaktig. Icke vald ensamhet är inte, i längden, bra för hälsan. Men livet behöver inte vara problemfritt, som kanske många tror, för att man ska kunna uppleva psykisk hälsa. Att kunna leva ett meningsfullt liv trots olika slags problem, är viktigt. Det är också viktigt att ha in-

tressen (även utifrån säregna behov) och att få utöva dem inom rimliga gränser, sa Stefan Blomberg.

Ibland kan svårigheterna dominera allt och då kan det vara svårt att glädjas åt de starka sidor som alla har.

-Språkglädje, social drift, ansiktsgenkänning, auditiv styrka, musikalitet och förmågan att lära sig främmande språk är exempel på starka sidor som personer med Williams syndrom ofta har. Jag tycker att man ska försöka ha de starka sidorna som en bas för att klara av mötet med en tuff verklighet.

Vad kan man göra som förälder?

En **grundstrategi i alla sammanhang** bör innehålla:

- 1 att man belönar/uppmärksammar önskvärda beteenden (positiv förstärkning)
- 2 att man ignorerar icke önskvärda beteenden
- 3 att det finns tydliga, rimliga och förutsägbara konsekvenser av icke önskvärda beteenden
- 4 bestraffning (använd mycket sparsamt och försiktigt)

En **grundstrategi vid allmän rädsla, ångest och andra starka känslor** bör innehålla:

- ☒ att det alltid är ok att känna starka känslor
- ☒ acceptans av känslorna.
- Det betyder att man bekräftar uttrycken (jag ser och hör och accepterar) och klarar av att ta emot dem. Känslor som man försöker hindra eller motverka biter sig fast och stannar kvar medan känslor som accepteras går över av sig själv. Detta är viktigt att förmedla.

Grundstrategin vid specifik rädsla/ångest:

- ☒ gradvis exponering av rädsl objektet
- ☒ motivera genom positiv förstärkning och värderade mål
- Detta innebär att man i små portioner utsätts för det man är rädd för. För att höja motivationen kan man använda belöningar av olika slag. Belöningarna ska vara många, små och snabba. Kom ihåg att beröm och uppmärksamhet också är en bra belöning.

Grundstrategi vid ältande oro:

- ☒ bryt ältande genom att spetsa till det hela med vad som är det värsta som kan hända.
- Det innebär att man ökar på styrkan i känslorna, d v s ökar ångesten istället för att försöka bli av med den. Och när en känsla blir stark samtidigt som den accepteras, så går den snart över av sig själv.

Grundstrategi vid nedstämdhet:

☒ gör trevliga saker *trots* nedstämdheten

- Låt inte nedstämdheten hindra från att leva ett innehållsrikt liv. Genom att göra saker som är kul och meningsfullt, bryts successivt en förlamning som följer på nedstämdhet. Men kom ihåg att det är ok att vara nedstämd. Det är dock inte ok att sluta leva ett innehållsrikt liv.

Övriga tips:

☒ en "orostund" varje dag, då det är tillåtet att oroa sig för vad som helst

☒ avslappning till musik

☒ rollspel

Personer med WS har två distinkta sidor i sina personligheter:

☒ en "**positiv**" sida med övervänlighet, omtänksamhet, oblyghet i nya miljöer, empati gentemot andras känslor, stark drift till socialt umgänge, språk- och pratglädje

☒ en "**negativ sida**" med impulsivitet, hyperaktivitet, brist på koncentration, distanslöshet, svårigheter med social bedömning, exekutiva svårigheter, svårigheter att förstå andras intentioner och att upprätthålla kamratrelationer, tvångsmässighet, lättväckt ångest, oro, rädsla och depression, humörsvängningar

Vanliga beteendeproblem vid WS (enl. olika studier):

☒ koncentrations- och uppmärksamhetssvårigheter	100 %
☒ bristande anpassningsförmåga och flexibilitet	75-85 %
☒ tvångsmässighet	43 %
☒ svårigheter att följa instruktioner	87 %
☒ raserianfall (barn)	48-74 %
☒ raserianfall (vuxna)	39 %
☒ intolerans mot andra	57 %
☒ självskadande beteende	21 %
☒ rastlöshet, vuxna	60 %
☒ stereotypiska beteenden, barn	62 %
☒ stereotypiska beteenden, vuxna	37 %
☒ planlöst irrande, försvinnande (vanligt bland barn)	
☒ överaktivitet/hyperaktivitet	63- 71 %

- Observera att dessa siffror inte är exakta utan är resultatet av hur många som hade dessa problem i en viss undersökningsgrupp.

Vanligt förekommande mycket starka rädslor vid WS (undersökning av 38 svenska personer med WS):

- ☒ berg- och dalbana 48 %
- ☒ få en spruta 36 %
- ☒ åskväder 36 %
- ☒ höga sirener 33 %

-Detta skiljer sig tydligt från de rädslor som andra grupper brukar uppge. Förekomsten av rädslor är dessutom avsevärt högre hos WS-personer jämfört med andra.

Hyperacusis vid WS

Vid en svensk undersökning var förekomsten av hyperacusis (överkänslig hörsel) fem gånger vanligare hos WS-personer jämfört med andra.

Det fanns också ett mycket tydligt samband mellan hyperacusis och rädslor. En hypotes är att centrala nervsystemet hos personer med WS lätt (över) reagerar, vilket skulle kunna påverka både hyperacusis och rädslor. På sikt kan detta innebära en sårbarhet för att utveckla psykiatrisk problematik. Det som tidigare nämnts om att exponera för rädslor samt att lära sig att acceptera sina starka känslor, för att inte hamna i flykt- och undvikandebeteenden är därför mycket viktigt på lång sikt.

Utvecklingen av känslomässiga störningar över tid

- ☒ problemen ökar i takt med stigande ålder, men planar ut för pojkar i tonåren och hos flickor först i vuxen ålder
- ☒ vuxna kvinnor med WS har svåraste problemen, men naturligtvis är variationen stor

Det är viktigt att man som förälder försöker ha ett så normalt liv som möjligt, trots problemen.

-Om man inriktar sig mer på det som fungerar bra kan man få mycket glädje också.

Det finns böcker som kan vara till hjälp för föräldrar med tonåringar och unga vuxna med WS, bl a följande två böcker:

- ☒ "Understanding Williams Syndrome" av Eleanor Semel och Sue R Rosner. Detta är en relativt lättläst bok med mycket praktisk och konkret information.
- ☒ "Journey from Cognition to Brain to Gene" av Ursula Bellugi och Marie St George. Detta är en tämligen avancerad bok som beskriver forskning om WS.

-Många föräldrar oroas naturligtvis när deras barn blir tonåringar och utvecklas utan föräldrarnas kontroll. Det kan gälla sexualitet, kamratrelationer, arbete, egen bostad mm.

En engelsk undersökning av 70 vuxna personer (19-39 år) med WS visade, exempelvis när det gällde frågan självständighet att 80-90 % behövde hjälp med dagliga aktiviteter av typen sköta hygien, sköta ett hem med matlagning och städning osv.

- Ingen av de 70 hade körkort och nästan 50 % åkte ensamma på buss och andra kommunikationsmedel. Många hade fritidsaktiviteter, men inte lagsporter eller aktiviteter som krävde bra koordinering. 60 % sysslade med någon form av musikutövande och nästan alla hade specialintressen.

Hälften av personerna i undersökningen bodde hemma hos föräldrarna och 30 % hade lämnat föräldrahemmet. Två stycken bodde helt själva och en var gift. Övriga hade olika former av boenden.

-Undersökningen visade att vuxna personer med WS behöver mer hjälp än man kanske tror. Det är lätt gjort att man överskattar personernas förmåga och ställer överkrav. Målsättningen kan vara att de ska klara sig själva, men det krävs mycket hjälp för att nå dit. Det är sällan föräldrar överbeskyddar sina barn som har WS. Redan under tonåren bör man börja fundera på hur det ska bli med arbete/sysselsättning och boendet. En kontaktperson kan vara viktig när det gäller att bryta ett för stort föräldraberöende.

Funktioner i och kring munnen

Övertandläkare Anders Ekfeldt och logoped Lotta Sjögren från Mun-H-Center, informerade om funktioner i och kring munnen.

Mun-H-Center är ett nationellt, orofacialt (mun och ansikte) kunskapscenter för små och mindre kända handikappgrupper som erbjuder information, utbildning, handledning, konsultation och behandling.

-Munnen var länge en lågprioriterad del av kroppen, men detta håller nu på att ändras. Och det är inte så konstigt, eftersom några av kroppens viktigaste funktioner finns i just munnen.

Exempel på funktioner i och kring munhålan är andning, näringsintag, tal och ickeverbal kommunikation, t ex mimik. Området har en mycket komplicerad muskulatur och minsta störning kan leda till problem. Idag finns det olika munmotoriska träningsprogram som i vissa fall kan förbättra funktionen.

Föräldrarna på vistelsen fyllde i ett frågeformulär om tandvård, om barnets funktionshinder, om matsituationen och om dregling.

-Uppgifterna samlas i en databas som sedan blir tillgänglig för föräldrar och tandvårdspersonal. Har er tandläkare behov av information så be honom eller henne att vända sig till oss.

Barn med WS har relativt mycket problem kring matsituationen. En del av barnen är överkänsliga i munnen och har svårt att tugga och att svälja. Dregling förekommer också. Sugsvårigheter hos spädbarn är vanligt.

-Bakomliggande orsaker kan vara muskelslapphet och/eller hjärtfel. Förhöjda blodkalkvärden misstänks kunna ge illamående och bristande aptit, ibland med matvägran som följd.

Överkänslighet i munnen och beteendeproblematik försvårar tandborstning.

-Förstärkt förebyggande tandvård är ofta nödvändig. Barnen bör få tillräckligt med fluor, främst genom tandborstning med fluortandkräm ibland förstärkt med exempelvis fluorlackning eller fluortuggummi. Emaljförändringar kan förekomma, liksom ibland annorlunda tandform.

Vänjningsbehandling krävs ofta inför tandbehandling, inte minst om det är aktuellt med tandställning.

-Man bör också vara observant på att de hjärtproblem som förekommer vid WS ibland kan kräva förebyggande antibiotikabehandling vid blodiga ingrepp i munnen.

En del av barnen behöver **tandregleringsbehandling** på grund av olika bettavvikelser, vilket kan vara ett problem, eftersom det är så vanligt att barnen är överkänsliga i munnen.

-Det är därför bra om föräldrarna successivt vänjer barnen vid att ha någonting i munnen. Det underlättar om det skulle bli aktuellt med tandregleringsapparat.

Munmotorisk träning kan minska ätproblemen och dreglingen hos många av barnen.

-Nästan alla barn med WS har svag läppmuskulatur som kan ge flera problem, bl a också otydligt tal. Logoped eller talpedagog kan hjälpa till att lägga upp ett individuellt anpassat träningsprogram. På många orter finns det idag s k oral-motoriska team där olika specialister samarbetar kring barn och vuxna med munmotorisk problematik.

Tuggträning för att stärka svag muskulatur kan barnen få genom att tugga tuggummi och inte äta alltför lättuggad mat.

Direkt från födseln kan föräldrarna behöva **matningsråd** av specialister, exempelvis logoped och dietist.

Prognos

De flesta som har WS kommer som vuxna att i viss utsträckning vara beroende av hjälp från andra.

-Efter genomgången särskola är ungdomarnas språkliga kunskaper, inklusive läsning och skrivning, ofta relativt väl utvecklade. Men fortsatt ses ofta svårigheter med förståelse av språk, muntligt såväl som skriftligt, sa Peder Rasmussen.

Som hos andra ungdomar och vuxna med motsvarande grad av utvecklingsstörning behöver många få sin dagliga sysselsättning inom verksamhet vid dagcenter eller annan skyddad arbetsplats.

-Också med planering av inköp och ekonomi i övrigt får man räkna med fortsatt behov av hjälp från andra. Många vuxna med WS behåller en direktet i sitt kontaktmönster och en kanske litet barnlig charm och är ofta uppskattade av andra människor.

Vissa fysiska problem är förhållandevis vanliga hos vuxna med WS. Hit hör högt blodtryck, problem med förstoppning och fickbildningar i tarmen och kanske också fortsatta problem med kalkomsättningen.

-Psykiska svårigheter i form av tendens till depression och överdriven ängslighet är också vanligt. Allt detta går naturligtvis att få behandling

för men det kan vara klokt att vuxna med WS erbjuds regelbunden hälsokontroll, sa Peder Rasmussen.

Jesper idag

Idag (1999) är Jesper 15 år och går på särskolans högstadium som är integrerad i en normalklass. Han har hjälp av en specialpedagog och en assistent.

-I alla praktiska ämnen är Jesper tillsammans med alla eleverna, men utifrån en bedömning vad han behöver och klarar av i varje enskilt ämne. Han kan läsa, men skriver dåligt och har problem med matematiken. En ambition är att släppa på de teoretiska kraven och satsa mer på praktiska kunskaper som Jesper kan ha nytta av. Idag har han exempelvis extra idrott och extra hemkunskap, säger Yvonn.

Jesper klarar den mesta av- och påklädningen, men kan inte bestämma vad han ska ha på sig. När det gäller hygien kan han tvätta händerna och borsta tänderna och tränar på att duscha själv.

Jesper är inte medveten om att han är annorlunda och har aldrig haft några problem med mobbning.

-Han är omtyckt i skolan, men har inga kamrater som han umgås med på fritiden. "Kompisar" har han på fritidshemmet där han ingår i en grupp med särskilda behov, säger Benny.

Intresset för musik har följt med under uppväxten och idag spelar Jesper både gitarr och trummor i kommunala musikskolan och i ett band som några killar bildat på skolan. Sitt specialintresse, brandbilar, har han också kvar, men nu omfattar intresset också motorcyklar.

-På TV tittar helst på nyhetsprogrammen där han vet att det finns en chans att få se brandbilar eller andra "intressanta" fordon, säger Benny.

Sammanfattningsvis menar Yvonn och Benny att det som varit mycket jobbigt under Jespers uppväxt sjunkit undan.

-Ett stort kvarstående problem idag är att vi inte kan lita på honom. Vi måste hela tiden veta var han är och vad han gör. Samtidigt har han blivit medveten om detta och vill inte bli övervakad.

Jesper rör på sig mycket, han cyklar och simmar.

-På senare tid har han också börjat prata om att han vill ha moped. Han vet också att man får lov att övningsköra bil när man fyller 16. Det här kan bli ett stort problem, som är svårt att förklara, eftersom bådadera är en omöjlighet för Jesper, säger Yvonn.

Syskonrollen

Sjuksköterska Andreas Tallborn, Ågrenska, informerade om 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 och 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.

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

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

- ☒ att förstå vad funktionshindret innebär och beror på

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

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

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

- ☒ att få hjälpa till/ slippa hjälpa till

- ☒ att få uppskattning när man anstränger sig

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

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

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

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.

Barnens bok

Sjuksköterska Lotta Thomasson, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade om "Barnens Bok".

-Barnens Bok är ett litet och behändigt fotoalbum som innehåller information om barnet och barnets funktionshinder. Meningen med boken, som egentligen är ett arbetsmaterial som föräldrarna fyller i med uppgifter, är att underlätta för föräldrarna i kontakten med sjukvården, kommunen, skolan och andra institutioner som barnet kommer i kontakt med.

Den prototyp till Barnens Bok som Lotta Thomasson visade föräldrarna kan innehålla

- ☒ **personliga uppgifter**, namn, födelsedatum, foto, grunddiagnos, tilläggsdiagnos, överkänslighet, kommunikationsmetod, övriga familjemedlemmar och andra viktiga personer
- ☒ **barnets mediciner**, aktuella mediciner, styrka, dos, vem som ordinerat dem, hur de ska intas, mm
- ☒ **barnets mat**, vad barnet äter/inte äter, hur mycket, mag-tarmproblem

- ☒ **specialbehandling**, ex RIK
- ☒ **hjälpmedel**, ex stol, korsett, tippbrädor, säng, sängutrustning mm
- ☒ **skola, personlig assistent, gruppbostad, vad barnet tycker om att göra/inte göra, habiliteringsteam, viktiga telefonnummer, fler foton, osv**

-Barnens Bok har jag tänkt mig som en länk mellan familjen och alla institutioner som kommer i kontakt med barnet. Det som står i boken är vad föräldrarna vill förmedla och istället för att själva alltid behöva berätta om sjukdomen, barnets symptom, mm, kan de överlämna boken till personal som barnet möter. Boken ska därför alltid vara där barnet är och bör hållas aktuell av föräldrar och personal. Det är viktigt att poängtera att boken inte är någon journalhandling, sa Lotta Thomasson.

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, det nya internationella handikappbegreppet. Det noggranna förberedelsearbetet ger både barnen och Ågrenskas personal trygghet under familjevistelserna, säger Astrid Emker.

Samhällets stöd

Socionom Anna Lindfors, Ågrenska, informerade om vårdbidrag och lagar som berör alla människor, samt speciallagar som berör barn med funktionshinder och kurator Mats Månsson informerade om 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.

Lagar som gäller för alla, är exempelvis Skollagen, Socialtjänstlagen, Hälso- och sjukvårdslagen (som inte går att överklaga), Förvaltningslagen, AFL-lagen om allmän försäkring.

-Därutöver finns LSS, Lagen om stöd och service till funktionshindrade, som är en ”pluslag” som kom 1994. (Se mer om denna lag längre fram i kapitlet).

Landstingen administrerar följande stöd och insatser (och de olika landstingen kan lägga upp det som de vill)

- ☒ habiliteringen
- ☒ psykiatriskt stöd (BUP)
- ☒ hjälpmedel
- ☒ hemsjukvårdsbidrag
- ☒ sjukresor

Det går bra att kontakta försäkringskassan och socialtjänsten och be om mer information. Se dessutom särskilt kapitel ”Information från försäkringskassan”.

Följande är sammanfattad information från kurator Mats Månssons föreläsning "Samhällets stöd" hämtad från familjevistelsen om Neurofibromatos på Ågrenska i april 2003.

I början på 1980-talet kom en vändning och samhället övergick från att omyndigförklara personer med svåra funktionshinder till att börja betrakta dem som fullvärdiga medlemmar.

-Vi fick Omsorgslagen 1986, den lag som åtta år senare utvidgades till LSS. LSS är en mycket bra lag där det finns stora möjligheter att individualisera olika hjälpinsatser. Det sägs att lagen är en rättighetslag, men jag anser att det snarare är en möjlighetslag. Tanken med lagen är att "den enskilde ska få möjlighet att leva som andra" (5§). Den målsättningen anser jag är lagens stora förtjänst, även om man kan diskutera vad det innebär att leva som andra, sa Mats Månsson.

Oavsett om barnet tillhör personkretsen som har rätt till insatser enligt LSS, eller ej, bör föräldrar lära sig mer om olika lagars innehåll och om förhandlingsteknik.

-Om några 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 detta 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 luriga. 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.

När man anser sig veta vad lagen säger om personlig assistent i skolan begär man möte, elevvårdskonferens, med rektor, lärare, kurator och annan berörd personal som har makt att fatta beslut.

-Om inte den person som har rätten att fatta beslut i ärendet inte kan vara med, så är det bättre att vänta med mötet tills den personen kan närvara. Till det mötet sedan är det bra att med sig ett dagordningsförslag. Eftersom ni sällan är ute efter att ha trevligt på sådana här

möten är det också viktigt att det utses en protokollförare, sa Mats Månsson.

Varje beslut om stöd och hjälp som fattas på mötet bör kopplas till en namngiven utförare, en person som ansvarar för att insatsen blir av. -Man bör inte nöja sig med att skolan säger ”att de ska titta närmare på problemet, undersöka om det finns resurser mm och att man återkommer”. Kräv i sådana fall ett namn på personen som ska utreda frågan, samt datum och plats för ett nytt möte. Om skolans ledning bestämt sig för att avslå begäran ska ni kräva att de har med sig ett skriftligt avslagsbeslut så att ni kan överklaga. Det är inte alltför ovanligt att myndighetspersoner hänvisar till ”policybeslut” och det kan man bara göra muntligt. I ett skriftligt avslagsbeslut måste man ange vilken lag och vilken lagparagraf man stöder sitt beslut på.

LSS är till 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 särskilda tjänstemän i kommunen (LSS-handläggare).

-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, sa Mats Månsson.

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".

Information från försäkringskassan

Agneta Ljungwall-Bergstrand från Försäkringskassan, Göteborg, informerade om de 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 (98 250 kr/år, 2004), tre fjärdedels (73 688), halvt (49 125) och en fjärdedels (23 563). Bidraget är pensionsgrundande och skattepliktigt. En viss del kan erhållas som skattefri del om det finns merkostnader. Vårdbi-

draget 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 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 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, sa Agneta Ljungwall-Bergstrand.

Föreningsinformation

1992 träffades ett antal familjer på Ågrenska och efter det bestämde föräldrarna att bilda en förening, vilket också skedde året därpå av 17 familjer.

1996 bildades sex olika regioner; södra, sydöstra, östra, nordöstra, västra och norra.

De huvudsakliga uppgifterna för föreningen är bl a att

- ☒ erbjuda stöd och hjälp till enskilda med WS samt familjer med barn med WS
- ☒ medverka till att ökad kunskap om WS sprids
- ☒ verka för gruppens intressen hos institutioner och myndigheter
- ☒ stödja forskningen på området
- ☒ hålla kontakt med föreningar i andra länder

Föreningen har en hemsida där man kan få mer information:

www.databasen.se/forening/williams-syndrom/

På hemsidan finns namn och telefonnummer till kontaktombuden i varje region.

Ordförande i föreningen är:

Stefan Blomberg

Ryttarstigen 15

618 30 Kolmården

Tel: 011- 39 74 20

e-postadress: w-s@mail.databasen.se

Här kan man få mer information

Socialstyrelsen informationsfoldrar

e-post: sos.order@special.lagerhus.se

internetadress: www.sos.se/smkh

Center för små handikappgrupper, Danmark

internetadress: www.csh.dk

Frambu, center för sällsynta funktionshinder

internetadress: www.frambu.no

artiklar ur Läkartidningen

internetadress: www.lakartidningen.se

(här krävs prenumerationsnamn och nummer som biblioteken kan hjälpa till med)

National Library of Medicine i USA producerar PUB Med som är en databas med medicinska artiklar från vetenskapliga tidskrifter

internetadress: www.nlm.nih.gov/

OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man)

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

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Överläkare Peder Rasmussen

Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus

Otterhällegatan 12 A

411 18 Göteborg

Tel: 031- 343 40 00

Överläkare Daniel Holmgren

Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus

416 85 Göteborg

Tel: 031- 343 40 00

Överläkare Lars Gelander

Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus

416 85 Göteborg

Tel: 031- 343 40 00

Överläkare Eva Holmberg

Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra

416 85 Göteborg

Tel: 031- 343 40 00

Barnläkare Britt-Marie Anderlid
Karolinska sjukhuset
CMM L8:02
171 76 Stockholm
Tel: 08- 517 700 00

Pedagogisk handledare Margareta Kärnevik-Måbrink
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 Göteborg
Tel: 031 343 40 00

Psykolog Kit Wadensjö
Täby habiliteringscenter för barn och ungdomar
Kemistvägen 8
183 79 Täby

Psykolog Stefan Blomberg
Ryttarstigen 15
618 30 Kolmården
Tel: 011-39 24 70

Specialpedagog Ann-Catrin Röjvik
socioonom Anna Lindfors
specialpedagog Astrid Emker
sjuksköterska Andreas Tallborn
Ågrenska
Box 20 58
436 02 Hovås

Övertandläkare Anders Ekfeldt
logoped Lotta Sjögren
Mun-H-Center
Ågrenska
Box 2046
436 02 Hovås