



Kabukisyndromet

Nyhetsbrev 383

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

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

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

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

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

Vid denna vistelse är diagnosen Kabukisyndromet. Ågrenska har haft vistelser inom denna diagnos 2006 och nu 2011.

Följande föreläsare har medverkat till framställningen av detta nyhetsbrev:

Britt-Marie Anderlid, överläkare, Neuropediatrika mottagningen, Astrid Lindgrens Barnsjukhus, Karolinska sjukhuset, Stockholm;

Medicinsk information och genetik

Solveig Óskarsdóttir, barnöverläkare, Sektionen för klinisk immunologi och reumatologi, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg; *Immunförsvaret*

Radi Jönsson, överläkare, ÖNH-mottagningen för audiologi, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg; *Öron och hörsel*

Ann-Charlott Söderpalm, överläkare, Barnortopeden, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg; *Ortopedi*

Anna-Lena Hård, överläkare Ögonmottagningen för barn och ungdom, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg; *Ögon och syn*

Ulrika Ferm, logoped, DART, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg; *Kommunikation*

Samuel Holgersson, sjuksköterska, Ågrenska; *Syskonrollen*

Marie-Louise Sellgren, sjukhustandläkare, **Åsa Mogren**, logoped och **Lena Gustafsson**, tandsköterska, Mun-H-Center, Hovås; *Munhälsa och munmotorik*

Birgitta Bergendal, övertandläkare, Kompetenscenter, Odontologiska institutionen, Jönköping; *Tand- och munsymtom*

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

Jenny Ranfors, jurist, Ågrenska; *Samhällets övriga stöd*

Övriga

Helena Fagerberg Moss, psykolog, Barn- och Ungdomsmedicinska mottagningen Kungshöjd, Göteborg. Hon höll på torsdagen strukturerade samtal med föräldrarna. Dessa samtal återges inte i detta nyhetsbrev.

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

Astrid Emker, pedagog, Ågrenska, talade om pedagogiska erfarenheter. Detta tas inte upp i nyhetsbrevet

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

Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås

Telefon 031-750 91 42

Telefax 031-750 91 77

E-mail susanne.westergren@agrenska.se

Hemsida www.agrenska.se

Redaktör Susanne Lj Westergren

Innehållsförteckning

Följande föreläsare har medverkat till framställningen av detta nyhetsbrev:	2
Innehållsförteckning	3
Kort diagnosbeskrivning	4
Medicinsk information	6
Genetik (uppdaterad från 2006)	8
Ortopedi (uppdaterad från 2006)	10
Kan immunförsvaret påverkas av Kabukisyndromet? (uppdaterad från 2006)	13
Öron och hörsel (uppdaterad från 2006)	16
Ögon och syn	19
Munhälsa och munmotorik	21
Mun- och tandsymtom vid Kabukisyndromet (uppdaterad från 2006)	23
Kommunikation	25
Intervju 2006 och 2011 – Oliver fixar det mesta!	29
Syskonrollen	34
Information från försäkringskassan	40
Samhällets övriga stöd	43
Länk- och lästips	46
Kontaktuppgifter till föredragshållarna	50

Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon 031-750 91 42
Telefax 031-750 91 77
E-mail susanne.westergren@agrenska.se
Hemsida www.agrenska.se
Redaktör Susanne Lj Westergren

Kort diagnosbeskrivning

Förekomst

Kabukisyndromet är ett medfött tillstånd som medför ett karaktäristiskt utseende, utvecklingsstörning och olika typer av missbildningar. Det beskrevs första gången i början av 1980-talet.

I Sverige föds ca tre till fyra barn varje år med syndromet. Det är lika vanligt hos pojkar som hos flickor och förekommer över hela världen.

Den engelska synonymen *kabuki makeup syndrome* anspelar på det karaktäristiska utseendet som liknar sminkningen hos skådespelarna i den traditionella japanska teaterformen kabuki.

Orsak

Orsaken är genetisk och hos drygt hälften av de drabbade har man kunnat påvisa en förändring, mutation, i ett arvsanlag som kallas för MLL2.

Ärftlighet


Oftast är orsaken en nymutation, men man känner till barn som ärvt syndromet via en autosomalt dominant nedärvning, vilket innebär att om en förälder har syndromet är risken för såväl söner som döttrar att ärva sjukdomen 50 procent.

Symtom

Symtomen kan påverka många olika organ och organsystem, och tidigt märks att de flesta barnen har nedsatt muskelspänning och överrörliga leder.

Andra symtom;

- De kan ha svårt att suga och få i sig mat och en del har gomspalt
- Motorisk utvecklingsförsening. Dessa symtom minskar allt eftersom barnet blir äldre
- Språklig utvecklingsförsening som inte enbart beror på svårigheter att forma ljud och ord
- De flesta har en lindrig eller måttlig utvecklingsstörning
- Epilepsi är ganska vanligt och olika typer av anfall förekommer, med start i olika åldrar
- Ungefär hälften av barnen har medfött hjärtfel (olika typer)
- Missbildningar i njurar, urinvägar och könsorgan förekommer också
- Vanligt är infektionskänslighet och upprepade övre luftvägsinfektioner samt öron- och lunginflammationer
- Nedsatt hörsel förekommer
- Ögon och syn kan vara påverkade, men allvarlig synnedsättning är ovanligt



Avvikelser och missbildningar kan också finnas på andra ställen i kroppen, t ex bräck och avvikelser i tänderna och skelettet.

De flesta med syndromet har en god social förmåga, men en del har en begränsning av förmågan till ömsesidigt socialt samspel samt språklig och icke-språklig kommunikation (autism eller autismliknande tillstånd). De flesta med syndromet är kortväxta.

Diagnosen ställs med hjälp av yttre kännetecken, andra symtom och undersökningsresultat. Karaktäristiskt utseende med långa ögonspringor, bågformade ögonbryn som är tunnare mot tinningarna, nedpressad nästipp och stora öron, i kombination med avvikelser i den motoriska och intellektuella utvecklingen är de viktigaste symtomen för diagnos.

Behandling

Eftersom flera olika symtom ingår i syndromet behöver barnet och familjen kontakt med olika specialister samt med ett habiliteringsteam.

Redan under förskoleåren bör en utvecklingsbedömning göras.

Epilepsi behandlas med mediciner.

Alla barn med syndromet bör få hjärtat och njurarna undersökta med ultraljud, och tillväxten behöver kontrolleras regelbundet. En del hjärt- och njurfel kan behöva opereras.

Syn och hörsel bör undersökas i tidigt skede och sedan kontrolleras regelbundet.

De barn som har påtagliga problem med upprepade infektioner bör genomgå en immunologisk utredning.

Undersökning av gom och gomfunktion behöver också göras tidigt. De flesta behöver kontakt med specialisttandvården.

Vuxna med syndromet kan behöva fortsatt medicinsk uppföljning, individuellt anpassade habiliteringsinsatser samt stöd i det dagliga livet.

Källa;

- **Socialstyrelsen** (2010)
<http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/kabuki-syndromet>
- **Ågrenskas Nyhetsbrev**, familjevistelse, Nr 282 (2006)
<http://www.agrenska.se/Global/Nyhetsbrev/Kabuki.pdf>

Texten är granskad av dr Britt-Marie Anderlid

Medicinsk information

Britt-Marie Anderlid är överläkare på Neuropediatrika mottagningen vid Astrid Lindgrens Barnsjukhus Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm. Hon arbetar dels som klinisk genetiker och dels som läkare på barnneurologiska mottagningen.

Bakgrund

Kabukisyndromet beskrevs första gången 1981 av två japanska genetiker, Norio Niikawa och Yoshikazu Kuroki, som oberoende av varandra beskrev syndromet. Syndromet har fått sitt namn på grund av de speciella och gemensamma ansiktsdrag som personer med syndromet har och som liknar den makeup som skådespelarna i en traditionell japansk kabuki-teater använder.

I hela världen finns 350 fall beskrivna i den vetenskapliga litteraturen, men det antas finnas många fler personer med syndromet. Det föds i Sverige ca tre barn varje år med kabuki.

Orsaken är genetisk och de flesta med syndromet har en **nymutation**, det vill säga de är först i familjen med att ha kabukisyndromet. Så risken för att ett föräldrapar skall få två barn med syndromet är mycket liten.

Att ställa diagnosen

När det gäller att ställa **diagnosen** så finns det idag inga klart definierade kriterier. Tidigare ansåg man att fyra av de fem nedanstående huvudkriterier behöver uppfyllas för att en person skall få diagnosen. Idag ställs diagnosen när barnet har en utvecklingsavvikelse och nedan beskrivet karaktäristiskt utseende.

Huvudkriterier

- Karaktäristiskt utseende (återfinns hos 100 %)
- Skelettavvikelser (hos 92 %)
- Avvikande fingerblommor, kuddiga fingertippar, (93 %),
- Postnatal tillväxthämning (tillväxt efter födelsen) (83 %)
- Lindrig utvecklingsstörning (92 %)

Andra vanliga symtom vid diagnosen, med förekomst högre än 50 % ;

- Långa ögonspringor (97 %), långa ögonfransar, bågade ögonbryn (77 %) utåtvridet nedre ögonlock (87 %) *se avsnittet om ögon*
- Avvikande ytteröron (87 %) och stora öron (80 %),
- Kort nässeptum (skiljevägg i näsan) (92 %), nedtryckt nästipp (83 %)
- Läpp-, käk- och/eller gomspalt samt hög gom.
- Avvikande tandstatus (68 %)
- Kort lillfinger (79 %) och ”fetal finger pads” (89 %)

- Ortopediska avvikelser; luxation av knä och höft, skolios, kot- och revbensavvikelse, *se avsnittet om ortopedi*
- Hypotoni och ledöverrörlighet (74 %)
- Uppfödningproblem (75 %)
- Kortväxthet (dvs. under två standardavvikelse på tillväxtkurvan, 55 %)
- Sen tal och språkutveckling (vilket påverkar kommunikationsförmågan)
- Medfödda hjärtfel (30-50%),
- Mikrocefali/minskat skallomfång
- Missbildning i urinvägarna
- Sömnstörningar
- Övre luftvägsinfektion (49 %) och hörselnedsättning till följd av detta
- Epilepsi förekommer
- Allvarlig gallvägsvikelse hos ett fåtal, även diafragmabråck

– När det gäller tillväxten så ligger ca hälften av barnen två standarddeviationer under medelkurvan och de flesta är något kortare än övriga familjen och har dessutom ett mindre huvudomfång. Det beror sällan på brist av tillväxthormon. Det finns en risk för att utveckla övervikt i tonåren och tidig pubertet framför allt hos flickor. Flickor kan också ha en svullnad av bröstkörtlarna i tidigare år som går tillbaka av sig själv, säger Britt-Marie Anderlid.

– Flickor som har en mycket tidig pubertet (yngre än 8-9 år) bör bedömas av en endokrinolog, då man ibland kan behöva bromsa upp denna pubertet tills barnet kommit i både en bättre mental mognad och ålder.

Övriga symtom

I urinvägarna ses ibland avvikelser som:

- Dubbla njurbäcken med reflux (backflöde i urinvägarna, kan orsaka urinvägsinfektioner)
- Missbildad njure, exempelvis hästskonjure.

Dessa förändringar kan upptäckas med ultraljud

Hos pojkar förekommer:

- Ej nedvandrade testiklar
- Liten penis eller hypospadi (urinröret mynnar ut på penis undersida)

De typiska **ansiktsdragen** kan vara svåra att känna igen hos det lilla barnet, vilket innebär att diagnosen ofta är svår att ställa före 2-4 års ålder.

Luftvägar; trånga och mjuka luftrör, sömnapnéer, andningsuppehåll samt snarkning

Hjärta; förträngning av aortabågen, öppetstående *ductus* som förbinder lungpulsådern och kroppspulsådern, transposition d v s byte av lägen på de stora utgående kärlen från hjärtat

Mage och tarm; matningsproblem hos spädbarnen, eventuell sondnäring, reflux, mat i luftstrupen, dålig viktökning, ljumskbråck och problem från lever- och gallgångar

Sömn och sömnsvårigheter är vanligt

– Sömnproblem kan behandlas på flera olika sätt. Sönmönstret, den *cirkadiska rytmen är ofta störd. Melatonin är ett kroppseget hormon som styr denna rytm, och kan ges som tabletter och har ofta en god effekt.

*Red anm: **cirkadisk rytm** är vår biologiska dygnsrytm på ca 24 timmar. Rytmen styr viktiga biologiska processer och uppkommer spontant, oberoende av yttre påverkan. [Läs mer via NE, klicka på länken](#)

Personlighetsdrag; 85-90 % har en lindring eller måttlig utvecklingstörning. Sen språkutveckling är vanligt, några få har svår utvecklingsförsening och det finns en överrepresentation av autismliknande tillstånd. Många har dock en god social förmåga

– Observera att inget barn har samtliga symptom, utan vart och ett av barnen har sin speciella kombination av symptom och i varierande grad.

Genetik (uppdaterad från 2006)

Dr Britt-Marie Anderlid fortsätter:


Allmänt om genetik

I DNA-molekylen, som finns i varje cellkärna i vår kropp, finns all information kroppen behöver för utveckling och funktion.

Informationen finns lagrad i 23 par kromosomer som tillsammans innehåller cirka 30 000 gener (arvsanlag).

– Varje enskilt arvsanlag (gen) utgör mönster för produktion av ett särskilt äggviteämne som kroppen behöver.

Vid befruktningen kommer 23 kromosomer från den manliga sädescellen och 23 kromosomer från kvinnans ägg. Dessa kromosomer bildar i den nya cellen 23 kromosompar, d v s 46 kromosomer. Ett av kromosomparen utgörs av våra könskromosomer, XX för kvinnor och XY för män.



– Det som från början är en enda befruktad äggcell delar sig flera miljoner gånger och varje gång ska DNA-spiralen med all information läsas av och kopieras till den nya cellen.

En enda fel läsning vid kopieringen i könscellen, eller det lilla embryot, kan leda till en mutation och allvarlig sjukdom. I Y-kromosomen finns en gen som styr om utvecklingen från kvinnlig utveckling till manlig utveckling. Finns inte den genen blir det alltid kvinnlig utveckling. På X-kromosomen finns många viktiga gener med betydelse för bl. a. hjärnans utveckling.

Vid Kabukisyndromet

Kabukisyndromet orsakas av en förändring i arvsmassan.

– Det finns fall med kabukisyndromet som är nedärvda, men de flesta fall är sporadiska, d. v. s. det finns bara ett fall i familjen.

Man har tidigare beskrivit flera olika kromosomförändringar hos individer med kabukisyndromet utan att någon gemensam orsak framträtt.

Sommaren 2010 upptäckte en forskargrupp en mutation i genen MLL2 och som verkar vara en, av flera, bakomliggande orsaker till kabukisyndromet. I de första studierna hade 66-75% personer denna mutation, vilket betyder att det måste finnas andra genetiska orsaker som ger upphov till syndromet. Genen MLL2 styr bildningen av ett protein som påverkar DNA's struktur och genernas förmåga att stängas av och slås på. Därför påverkas många gener av mutationen och symtomen blir följaktligen många olika. MLL2 är en stor gen vilket gör att den är svår att analysera, och det är ännu inte möjligt att testa den inom sjukvården.

Differentialdiagnoser, sådana som kan förväxlas med kabukisyndromet, är:

- Turners syndrom, flickor som saknar en X-kromosom
- Noonans syndrom
- Ringkromosom 22-syndromet
- 22q11-deletionssyndrom
- van der Woudes syndrom

Ortopedi (uppdaterad från 2006)

Ann-Charlott Söderpalm, överläkare på barnortopedien vid Östra sjukhuset/Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg, informerade om ortopedi vid Kabukisyndromet.

– Jag träffar barn med alla möjliga sjukdomar där det finns ortopediska problem. Det jag tar upp i den här informationen baseras på den erfarenheten. Ortopedi betyder ”raka barn” och kommer från grekiskans *orthos-rak* och *paid-barn*, och en av målsättningarna med arbetet som barnortoped kan vara att korrigera t ex ett krokigt ben så att det blir rakt eller kan växa sig rakt. Ur ortopediskt perspektiv är man barn så länge man växer, d v s i princip oavsett ålder.

– Växer gör man så länge tillväxtzonerna är öppetstående. Tillväxtzoner finns bl.a. i ändarna av rörbenen. När dessa sluter sig upphör benets längdtillväxt. Tillväxtplattan och benhinnan påverkar tillväxten. Vid benbrott kan till exempel dessa påverka tillväxten/remodulering utan att man i varje enskilt fall behöver korrigera frakturen. Skelettet är på detta sätt många gånger tillåtande hos barn och barnets skelett läker snabbt och har en ”inneboende kraft” att vilja växa rakt.

– Om benet belastas så *rakt och anatomiskt* som möjligt och ledrörligheten är så normal som möjligt så får skelettet den bästa tillväxten, både till form och till storlek.

Tillväxten kan vara påverkad vid Kabuki syndrom. Tillväxten följs på BVC med hjälp av tillväxtkurvan. Om barnet avviker från kurvan kan det vara aktuellt att utreda detta eftersom det kan bero på olika faktorer till exempel brist på tillväxthormoner eller annat.

Så länge benet växer har det en stor förmåga att korrigera en vinkelfelställning, som t ex kan ha uppstått då man brutit benet. Denna förmåga är större ju yngre individen är och mycket liten hos en fullvuxen individ.

– Därför är det möjligt att lämna vissa felställningar och vissa frakturer, exempelvis handledsfrakturer, obehandlade eller endast gipsade, utan ytterligare korrektion. Därefter följer man enbart utvecklingen med röntgen. Armbågsfrakturer, däremot, måste ofta tryckas tillbaka i rätt position, stiftas och gipsas, då benet här inte har samma förmåga att växa sig rakt, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Inom ortopedin är röntgenundersökningen ett av de viktigaste verktygen.

– Emellertid är benet hos ett mycket litet barn fortfarande så omoget att mycket av det som skall utvecklas till ben fortfarande är brosk och

syns därför inte på röntgen. Värdet av en röntgenundersökning kan därför många gånger vara begränsat hos ett litet barn.

Som exempel på detta visades röntgenbilder av höfter och fötter tagna strax efter födseln med en del ”tomma” delar där det framöver med ökad ålder kommer att synas ben. Även röntgenbilder på skelettets förmåga att remodelera visas 2011.

– Den kliniska undersökningen kan därför vara extra viktig och vi får i allmänhet följa barnen under lång tid för att få en uppfattning om hur skelettet utvecklas.

Vanligt förekommande muskuloskeletära karaktäristika vid Kabuki syndrom är:

- Överrörliga leder (förbättras dock med åren)
- Luxation (”hoppa” ur led) i höftleden (vid kabuki får ca 18-40 % detta), luxationer av knä och axel förekommer också
- Skolios
- Korta krokiga lillfingrar, mellanfalangen kortare
- Syndaktyli – Simhud mellan fingrarna, kan behöva opereras om den sitter långt ut på fingrarna, detta för att öka grepp och rörelseförmåga
- Deformerade rygg-kotor/revben, ex fjärilskota, en klyfta genom kotan
- Hypotoni, minskad muskelspänning
- Kortvuxenhet - Vuxna med Kabuki är kortare än genomsnittet (mindre än 2 standardavvikelse på tillväxtkurvan).
- Plattfot

Överrörligheten i leder tar sig ibland, vid Kabuki syndrom, uttryck i en uttalad **plattfothet**.

– Om tillståndet kräver det, försöker man i första hand behandla med inlägg och ortopediska skor. Ibland kan plattfotheten vara så pass grav att inlägg inte räcker. Det finns då möjlighet att korrigera och stabilisera foten med olika kirurgiska ingrepp och/eller någon form av orthoser/skenor. Även ståskal för hela kroppen kan bli aktuellt.

Höftlederna undersöks numera rutinmässigt på BB. I allmänhet upptäcker man då om det finns en ostadighet, går att luxera eller om det finns en direkt felställning i höften.

– Barnet remitteras då till oss på ortopedmottagningen för ytterligare bedömning och behandling. Behandlingen avgörs därefter beroende på hur ostadig höften är.

Om höftleden är luxerbar, d v s det går att trycka höften ur led och därefter få den på plats igen, blir behandlingen tre månader lång.

Inledningsvis 6 veckor i så kallad von Rosenskens dygnet runt, som föräldrarna inte får ta av.

– De kommer till ortopedmottagningen en gång per vecka och badar barnet, höfterna kontrolleras och barnet läggs åter i skenan av van personal. De sista 6 veckorna sker behandlingen i detta fall i s.k. Frejkakudde, som föräldrarna kan sköta själva i hemmet. Kudden ska sitta på dygnet runt, med undantag för bad och blöjbyte, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Efter tre månader kommer man för ytterligare läkarkontroll och om höfterna då är stabila kan behandlingen avslutas. Barnet följs sedan regelbundet på mottagningen, åtminstone tills 18 månaders ålder, med klinisk kontroll och röntgenundersökning så att man kan se att höften har en normal utveckling.

Om en höftledsluxation inte upptäcks på BB, upptäcks den i allmänhet på BVC vid senare kontroller. Behandlingen blir då mer komplicerad. Så kan också bli fallet om höften inte stabiliserar sig på en initial behandling.

– Vid en sent upptäckt höftledsluxation sträckbehandlar vi barnet först i två veckor, därefter kan höften opereras och läggas på plats. Efterbehandlingen innebär gips i tre månader, därefter en höftskena (CAMP-ortos) dygnet runt i tre månader och slutligen samma höftskena ytterligare minst tre månader nattetid. Vidare röntgenkontroller och kliniska undersökningar visar hur väl höften utvecklas. Ibland krävs ytterligare operationer på bäcken eller lårben eller höftledskapsel för att få höften stabil.

Skolios

Ryggen har normalt en viss krökning i sidoplanet med en viss kutryggighet i bröstryggen och en viss svank i ländryggen. Skolios, innebär en ryggradskrökning i ryggens frontalplan. Skolios kan vara av olika typer; strukturell eller funktionell d v s mer hållningsbetingad.

– Den kontroll av ryggen som görs inom skolhälsovården i fjärde klass av alla barn är ofta den enda som görs under skolan.

Den **strukturella skoliosen** kan bero på olika orsaker:

- Neuromuskulär sjukdom med t ex hypotoni (låg muskelspänning) som vid Kabuki syndrom
- Medfödd anläggningsrubbnings d v s kotmissbildning
- Andra syndrom t ex neurofibromatos
- Lokal skada t ex efter strålbehandling vid ex cancersjukdom
- Idiopatisk orsak d v s man vet inte varför (=vanligast), framför allt flickor som drabbas.

Hur stor är risken att skoliosen ökar och när skall man behandla?
– Det beror dels på krökens storlek; ju större krök desto större risk att kröken ökar med tiden. Det beror dessutom på barnets ålder och utvecklingsgrad. Ju yngre barnet är, desto större är risken att kröken ökar. Detta följer vi med röntgenkontroll av vänster handskelett som ger besked om skelettåldern, d v s hur moget skelettet är samt med hjälp av sekundära könskaraktärer, d v s bröstutveckling mm som ger upplysning om barnet gått in i puberteten. När individen vuxit färdigt minskar risken betydligt att kröken skall öka, men om det föreligger en neuromuskulär sjukdom, med en muskulär obalans, finns det ändå risk för progress, likaså om kröken överstiger 55 grader vid avslutad tillväxt. Man bör då följa detta med fortsatta kliniska kontroller och eventuellt röntgen, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Behandling av skolios

- Endast med kontroller – kliniskt och med röntgen- då skoliosens gradtal håller sig under 25-30 grader. Korsett kan här korrigeras skolios och underlätta sittande (23 timmar/dygn)
- Tätare kontroller under tillväxtpurten.
- Kontroller kan avslutas då tillväxten är avslutad
- Vid skolios hos växande individ med mer än 40 grader och hos äldre tonåringar mer än 50 grader rekommenderas operation

Överrörlighet

Ledöverrörlighet är vanligt, särskilt hos yngre. Om samtidig hypotoni, kan detta lättare leda till luxation av leder. Det är fortfarande oklart om överrörligheten är neurologiskt orsakad eller orsakad av mjuk bindväv.

Kan immunförsvaret påverkas av Kabukisyndromet? (uppdaterad från 2006)

Barnöverläkare Sólveig Óskarsdóttir, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade om Kabuki syndrom och immunförsvaret.

Det normala immunförsvarets uppgift är:

- Att känna igen för kroppen främmande ämne och försvara kroppen mot dem
- Att skilja mellan kroppens egna, friska celler och främmande eller förändrade celler
- Att samverka med andra organ i kroppen

Följande avvikelser och symptom relaterade till immunförsvaret är beskrivit vid Kabukisyndromet:

- Ökad förekomst av infektioner; vanligt med återkommande öroninflammationer samt lugninflammationer
- Avvikelser i immunförsvaret; låga nivåer av antikroppar (immunglobuliner) och immunbristsjukdomen Hypogammaglobulinemia
- Ökad förekomst av autoimmuna sjukdomar

Infektioner:

Ökad benägenhet för infektioner beskrivs som vanligt förekommande vid Kabukisyndromet. Det handlar framför allt om infektioner i luftvägar, särskilt öroninflammationer, men även lunginflammationer.

– Har barnen tecken på infektion har vi att ta ställning till om det är en bakteriell infektion eller en virusinfektion. Om det är en bakteriell infektion så kan man behandla med antibiotika medan en virusinfektion behandlas genom symtomatisk behandling. Det vill säga man behandlar de symptom som uppkommer och som påverkar barnet negativt.

– Öroninflammation är en akut infektion i mellanörat. Återkommande öroninflammationer kan bero på immunbrist, men vi vet också att barn födda med gomspalt lättare får öroninflammationer. Det är också bra att veta att alla barn inte visar på öronsmärta vid öroninflammation, utan kan uppvisa andra symptom så som mindre matlust och irritation.

Autoimmuna sjukdomar förekommer i ökad utsträckning vid Kabuki syndrom. De sjukdomar som har beskrivits är; ITP (låga blodplättar) som kan visa sig som blödningar i huden/små prickar (petekier), blåmärken eller blödningar från slemhinner, autoimmun hemolytisk anemi (lågt blodvärde), sjukdomar i sköldkörtel (thyreodit) och vitiligo (opigmenterade /”vita” fläckar i huden).

Immunologiska avvikelser

– Det finns inga stora studier om immunologiska avvikelser vid Kabukisyndromet. I den största studien som jag kunde hitta utreddes 19 patienter i åldern 1-20 år. Många av patienterna hade sänkta värden av en eller flera immunoglobuliner, men endast ett fåtal hade uttalad brist. Majoriteten hade låga IgA värden, men endast två hade IgA brist. 8 av de 19 patienterna hade sänkta värden av IgG (gammaglobulin), men endast två av dem hade kraftigt sänkta värden. Lättare immunologiska avvikelser är således vanliga, medan en mer allvarlig immunbrist endast förekommer hos enstaka patienter.

– Det är enkelt att kontrollera mängden av immunoglobuliner i blodet för att se om det enskilda barnet är drabbat. Det är viktigt att upptäcka hypogammaglobulinemi eftersom dessa patienter behöver behandlas

med gammaglobulin. Det är också bra att känna till att utan behandling kan dessa patienter ha nedsatt inflammationsförmåga, det vill säga att de visar mindre tydliga symtom och har mindre sjukdomskänsla när de är infekterade än andra som drabbas av samma bakterier eller virus.

Att ha hypogammaglobulinemi kan alltså ge upphov till olika typer av problem med upprepade infektioner och påverka många organ i kroppen. Ibland med diffusa symtom som trötthet, dålig tillväxt till mer påtagliga infektioner som blodförgiftning, lunginflammation mm. Personer med IgA och IgG brist har också ökad risk för autoimmuna sjukdomar.

Red.anm; läs mer om Hypogammaglobulinemi i [länkad informationsskrift](#) från Sahlgrenska/GU i Göteborg

– På grund av dessa immunologiska avvikelser som är vanligt förekommande vid Kabuki syndrom rekommenderas immunologisk utredning därför i samband med diagnos, säger Sólveig Óskarsdóttir.

Behandlingen vid antikroppsbrist är:

- Tillförsel av gammaglobulin vid svår IgG brist.
- Förebygga infektioner, minska skada av infektioner
- Individuell behandling beroende på typ och grad av infektionsproblem
- Antibiotika vid behov
- Långtidsbehandling med antibiotika vid behov
- Inhalationsbehandling (eventuellt)
- Sjukgymnastik (eventuellt)

Hur tar man hand om barnen på bästa sätt?

– Se på helheten hos barnet, vilka andra bekymmer eller symtom har barnen och vilka symtom påverkar varandra. Det är bra att som förälder föra en infektionsdagbok Att dessutom ha en egen barnläkare som man alltid vänder sig till vid sjukdom ger bättre kontinuitet och behandlingsstrategier. Habiliteringsläkaren kan man istället vända sig till om barnet/familjen behöver hjälp med annat.

***PIO** primär immunbristorganisation, har en bra **infektionsdagbok** att ladda ner:
http://www.pio.nu/cms/index.php?option=com_content&view=article&id=37&Itemid=55

Att tänka på

– Det vanliga vaccinationsprogrammet bör man följa. Barn med upprepade öroninflammationer, som inte fått pneumokockvaccin i det vanliga vaccinationsprogrammet kan vaccineras med ett sådant vaccin. Det går att se/kontrollera om barnet utvecklat antikroppar mot de bakterier som man vaccinerat mot. Om det visar sig att barnet inte har utvecklat antikroppar kan detta vara ett tecken på svagheter i immunförsvaret.

Öron och hörsel (uppdaterad från 2006)

Överläkare Radi Jönsson, Öron- näs- och halskliniken, Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg, informerar om hörsel och öronbesvär vid Kabuki syndrom.

– Kabuki syndrom tror jag är underdiagnostiserat och det beror bl a på att det fortfarande, i huvudsak, är en klinisk diagnos och att det finns ett stort spektrum associerade symptom också när det gäller örat och hörselsystemet.

Medfödd hörselskada måste utredas och behandlas. Syftet är att ge förutsättningar för en nära normal hörselfunktion, språkutveckling och kommunikationsförmåga. Målet är tidig diagnos (före 3 månaders ålder), tidig habiliteringsstart (före 6 månaders ålder) och hörhjälpmedel.

Ett barn som har problem med hörseln och språkutvecklingen får ofta problem med kommunikationen. Att vänta med diagnos och habiliteringsstart kan exempelvis innebära att barnet får ett sämre hörselminne, eftersom det byggs upp under förskoleåren.

På hörselvården på Sahlgrenska testar man enbart barn som kommer på remiss.

– Alla barn som föds i Sverige idag erbjuds hörselscreening under tiden på BB. Om barnet inte klarat denna screening, är det viktigt att fortsätta utreda barnet pga misstänkt hörselpåverkan. För barn som har misstänkta syndrom, men har klarat hörselscreeningen, är det väsentligt att fortsätta följa barnets hörselutveckling, samt undersöka kring eventuell förekomst av tillfällig mellanöresjukdom, säger Radi Jönsson.

Bland de fem huvudkriterierna för att få diagnosen Kabuki syndrom finns inte hörsel- och öronproblematiken med, men indirekt finns en koppling i och med att skelettanomalier kan påverka hörselbenkedjan samt mellan- och innerörats uppbyggnad. Muskelslapphet kan också påverka hörseln.

Normal hörsel förutsätter bl a:

- Två **ytteröron** av bestämd form som är riktade framåt/utåt för att dels fånga ljudet, dels ge möjlighet att avgöra varifrån ljud kommer
- Två **hörselgångar** av bestämd form, cirka 2,5 cm långa, som också förstärker ljudet
- Att ljudvågorna träffar en **trumhinna** (ca en cm i diameter) som är elastisk och något trattformad

- Att ljudet kan förstärkas (60 decibel-dB) ytterligare av det **hörselbensystem/kedja**, hammaren, städet och stigbygeln, som finns i mellanörat
- **Fungerande leder** i hörselbenen och att upphängningen med ligament är normal
- Att de **muskler** som finns i mellanörat fungerar normalt, exempelvis den muskel som spänner stigbygeln
- **Luft/gas i mellanörat**, med samma tryck på var sida om trumhinnan
- **En örontrumpet** som öppnas för att utjämna tryck när man t ex gapar och sväljer, och i övrigt är stängd
- Ett normalt utvecklat inneröra (snäcka) som står i **förbindelse** med mellanörat vid ovala och runda fönstren (den öppning i hörselsnäckan där stigbygeln leder in ljudet och det runda hål i innerörat som leder till hörselsnäckan)

– När ljudsignalerna når innerörat "översätts" mekaniska svängningar till elektriska nervimpulser. För att detta ska fungera krävs det att snäckan är roterad, att membranet är 2,5 cm långt, att vätskorna i innerörat har rätt saltbalans samt att hårcellerna som ligger på ett membran fungerar. När hårcellerna böjer sig sker en elektrisk urladdning/bildas en nervimpuls.

Vi hör med 3000 celler, våra inre hårceller. Hörselnerven som tar upp signalen börjar i botten på varje hårcell. Förutom ytter-, mellan- och inneröresystemen finns det också ett centralt hörselsystem där hörselnerv, hjärnstam och olika hörselcentra ingår, exempelvis ett centrum som ger innebörd åt det vi hör och ett centrum för talet. Båda öronen hör/uppfattas i båda hjärnhalvorna.

I örats funktion ingår:

- Att vara ett orienteringssinne
- Att uppfatta starka, svaga, ljusa och mörka ljud
- Att uppfatta riktningen till en ljudkälla
- Att uppfatta språkljud/mänskligt tal

– Hörselsinne och talorgan har ett mycket nära förhållande

Hörselnedsättningen vid Kabuki syndrom beror ofta på:

- Missbildningar av hörselbenen
- Inneröremissbildningar, anläggningsmissbildning på snäcka och balansorganen
- Förändringar i centrala hörselbanor
- Infektionsbenägenhet som ger infektioner som kan ge hörselnedsättningar och som kan bli kroniska. Öroninfektioner läker ut i en öronkatarr och så länge det finns sterilt slem/vätska i öronen hör man dåligt. Sätter man in rör i öronen och får en tryckutjämning återfår man hörseln.

– Dessutom finns kliniska fynd som kan bidra till en hörselnedsättning, t ex annorlunda ytteröron och mellanöremissbildningar. Hörselnedsättningen kan vara allt ifrån lindrig till total dövhet.

– För att ställa diagnos på vilken hörselskada det är fråga om, och var i hela hörselsystemet felet sitter, så tittar vi på vilka resultat vi får av kontroller med ljud via luft och ljud via ben. Det är mycket lätt att ta reda på vilken typ av hörselnedsättning era barn har, men man måste anpassa metod efter barnets ålder och utvecklingsnivå, säger Radi Jönsson.

Grad av hörselnedsättning

Man tar reda på hörselskadans grad med hjälp av psykoakustiska mätningar och hjärnstamsaudiometri (objektiv metod att mäta hörtrösklar) och då gäller följande dB-decibel nivåer:

- Upp till 40 dB- lätt nedsättning
- 70 dB- måttlig nedsättning
- Över 70 dB-grav nedsättning
- Över 90 dB- dövhet

Det finns olika metoder att göra hörseltest på barn:

- På barn under 6 månader använder man sig av så kallade objektiva mätmetoder, mätning av ”ekon från innerörat”, otoakustiska emissioner och/eller hjärnstamsaudiometri (*audiometri=hörselmätning*)
- Små barn (6 till 9 månaders ålder) görs främst genom observation av barnets reaktioner på toner och olika ljud t ex fågelkvitter. Här försöker man se på vid vilka ljudnivåer barnet reagerar.
- Barn 1/2 år -2 år testas med tittlådeaudiometri. Det innebär att de lär sig att titta på en skärm när ett ljud spelas upp. Deras hörsel kan ibland testas med hjälp av lurar som ger värden på båda öronen, vilket inte test med högtalare gör.
- Barn 2-5 år testas med lekaudiometri vilket innebär att barnet exempelvis lägger en kloss i en låda när det hör ett ljud.
- Barn 5 år och uppåt kan testas med vanlig audiometri.
- Benledningsmätning går till på ungefär samma sätt som hörseltest för ljud presenterade i högtalare eller hörlurar.

– Den energi som når skallbenet sätter innerörats vätskor i svängningar på samma sätt som när ytterörat har normal funktion. Om barnet helt saknar hörselgång eller har ett defekt mellanöra går emellertid minst 60 decibel av förstärkningen förlorad. Vid en benledningsmätning sätts en vibrator över skallbenet bakom örat och ett vanligt audiogram mäts fram.

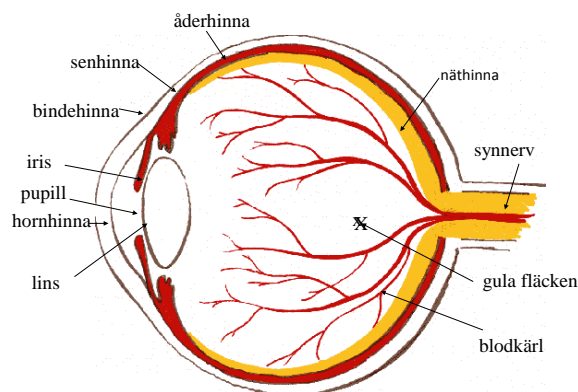
I **hörselhabilitering** ingår: information, råd och stöd, medicinsk uppföljning, eventuell kirurgi (t ex plaströr), hörselförbättrande åtgärder samt stimulering för kommunikation, språk- och talutveckling.

”You hear with your ears, but listen with your brain” eller Du hör med öronen men du förstår/tolkar vad du hört med hjärnan.

Ögon och syn

Anna-Lena Hård är ögonläkare vid Drottning Silvias Barn- och Ungdomssjukhus i Göteborg. Hon berättar om ögon och syn vid Kabuki syndrom, men började med att gå igenom ögats anatomi och hur ögonen och hjärnan hör ihop.

Synnerverna förmedlar synintrycken till syncentrum längst bak i hjärnan. Därifrån går banor till olika delar av hjärnan som bearbetar synintrycken och tolkar det vi ser, förklarar hon.



Ögats anatomi

Bild: Ögats anatomi (Illustration Lisa Hård)

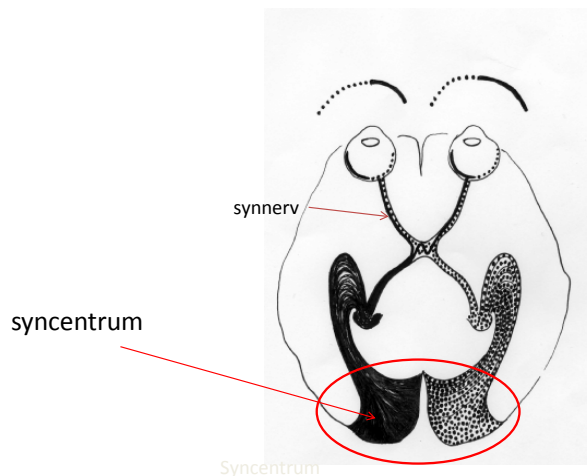


Bild: Längst upp på bilden ses ögonen och synnerverna. Efter synnervskorsningen sker omkoppling till banor som förmedlar synintryck till syncentrum längst ner på bilden. (Illustration: Lisa Hård)

Synutvecklig och amblyopi (lazy eye)

Hela barndomen är en så kallad "känslig period" för utvecklingen av synen. Det är då man lär sig se och om man inte får normala synintryck under den tiden kommer synen att försämrans permanent. Om sådant som stör synutvecklingen upptäcks och behandlas tidigt finns det goda chanser till förbättring. De vanligaste orsakerna är skelning och brytningsfel men allt som stör bilden i ett öga kan leda till amblyopi. Behandlingen innebär att man skapar en bra bild t.ex. med glasögon vid behov och/eller att man tränar det amblyopa ögat genom att sätta en lapp för, eller droppar en avslappnande droppe i det bästa ögat.

Synfunktioner

- Synskärpa mäts genom att man undersöker hur små symboler som en person kan identifiera.
- Synfält är allt det man ser samtidigt
- Visuell perception - förmågan att tolka det vi ser som t.ex. att:
 - Känna igen ansikten och former
 - Orientera sig
 - Bedöma nivåskillnader
 - Se föremål i rörelse
 - Urskilja en sak bland många
 - Få ihop en helhet av delar

Brytningsfel

Brytningsfel är optiska fel som medför dålig kvalitet på den bild som faller på näthinnan. Nyfödda har ofta brytningsfel som normalt växer bort när synen används. De brytningsfel som finns är närsynthet, översynthet och astigmatism.

Skelning

Skelning innebär att ena ögat är riktat mot det man tittar på medan det andra ögat är riktat åt ett annat håll. Normalt riktas bägge ögonen reflexmässigt mot det man tittar på.

Vid skelning hos barn brukar hjärnan koppla bort synen på det skelande ögat och synen försämras. Synen på det skelande ögat kan ofta tränas upp med lappbehandling men skelningen i sig brukar inte påverkas av lapp.

Vid kabuki syndrom har man ofta välvda ögonbryn med sparsamt med hår i den yttre delen. Ögonspringorna är ofta långa med den yttre delen av det nedre ögonlocket utåtvikt, vilket gör att tårarna rinner över där och att det kan vara svårt att stänga ögat helt vid sömn. Om man inte kan stänga ögat kan fuktande ögondroppar behövas för att ögat inte ska bli för torrt på natten.

Ibland hänger övre ögonlocket ner i varierande grad. Detta kallas ptos och om övre ögonlocket täcker pupillen, vilket inte är vanligt, kan den behöva opereras för att ögat ska se.

Skelning hos barn med Kabukis syndrom är inte ovanligt och nystagmus (ögondarr) finns också beskrivet.

Munhälsa och munmotorik


Marie-Lousie Sellgren är sjukhustandläkare, Åsa Mogren logoped och Lena Gustavsson är tandsköterska på Mun-H-Center här i Göteborg/Askim. De informerar allmänt om munhälsa och munmotorik och sin verksamhet (Texten nedan är en allmän text som finns med vid alla våra vistelser)

Vad är Mun-H-Center?

Mun-H-Center är ett nationellt orofaciellt (mun och ansikte) kunskapscenter vars syfte är att samla, dokumentera och utveckla kunskap kring sällsynta diagnoser samt sprida denna kunskap för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga. Mun-H-Center är också ett nationellt resurscenter för orofaciella hjälpmedel för personer med funktionsnedsättningar.

MHC-basen

– Genom samarbetet med Ågrenskas familjevistelser har vi haft förmånen att träffa många barn med sällsynta diagnoser och kunna samla på oss en kunskapsbank om var och en av diagnoserna. Föräldrarna får innan vistelsen fylla i ett frågeformulär om barnets tandvård och munhygien samt eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.



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

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

Tand och munvård

Det är viktigt att barnen tidigt kommer i kontakt med tandvården för förstärkt förebyggande vård. Målet är att den förebyggande tandvården ska vara så bra att barnet slipper få hål i tänderna. Förutom vanlig tandundersökning som skall utföras varje år, bör tandläkaren även kontrollera; käkleder, tuggmuskulatur och även gapningsförmåga som kan vara bra att ha en uppskattning om och mäta genom åren. Även bettutveckling, munhygien och om barnet äter någon medicin, är viktiga aspekter. Vissa mediciner kan ge muntorrhet och ökad risk för karies (t.ex. vissa epilepsimediciner).

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

När det gäller munhygien är det viktigt med tandborstning morgon och kväll, barnen behöver extra hjälp och uppmuntran ända upp till 12-årsåldern. En del kan vara hjälpta av eltandborste. För många är det bra med plastning (fissurförsegling) av djupa fåror på tuggytorna på nya tänder. Alla bör använda fluortandkräm från det att första tanden kommer fram. Små barn ska bara ha ytterst lite tandkräm på tandborsten, maximalt motsvarande storleken på barnets lillfingernagel. Ibland behövs extra fluor i form av fluortabletter, fluorsköljning eller fluorlackning, men detta ska beslutas på individuell basis för det enskilda barnet.

Hur tandvård är uppbyggd

- Allmäntandvård – tar emot alla patienter. Barn och ungdom har kostnadsfri tandvård till och med året de fyller 19.
- Specialisttandvård – för detta behövs remiss. För barn är det framför allt två typer av specialisttandvård som kan vara aktuellt:

- Pedodonti – specialiserad barntandvård.
- Ortodonti – tandreglering
- Sjukhustandvård – tandvård för vuxna med sjukdom eller funktionsnedsättning som behöver särskilt omhändertagande. Tar hand om vuxna patienter.

Barn- och ungdomspatienter med sällsynta diagnoser är ibland i behov av specialisttandvård som pedodonti och/eller tandreglering. Ofta medverkar pedodontist i utredning, bedömning och terapiplanering av barn och ungdomar med sjukdom eller funktionsnedsättning. Tandbehandlingen kan sedan ske antingen på allmän tandvårds klinik eller specialistklinik beroende på vilka problem personen har från munnen och vilka individuella behov som finns.

Munmotoriska funktionsnedsättningar

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

Mun- och tandsymtom vid Kabukisyndromet (uppdaterad från 2006)

Birgitta Bergendal är övertandläkare vid Kompetenscentret för sällsynta odontologiska tillstånd vid Odontologiska institutionen i Jönköping. Kursiv text nedan är hämtad från [socialstyrelsens databas om ovanliga diagnoser](#), där avsnittet om mun- och tandsymtom vid kabukisyndromet har författats av Birgitta Bergendal.

Ökad kunskap, ny utmaning för tandläkaren

Idag har möjligheterna att ställa genetiska diagnoser ökat och så även kunskapen kring ovanliga diagnoser. Informationen och kunskap finns många gånger lätt tillgängligt via Internet och patienter och föräldrar vet idag ofta mer än vårdgivaren. Många av de ovanliga syndromen/diagnoserna innefattar dessutom mun- och tandpåverkan och allt fler patienter behandlas utanför specialistklinikerna. Detta har blivit en ny utmaning för tandläkarna, menar Birgitta Bergendal.

– Kompetenscenter för sällsynta odontologiska tillstånd är ett nationellt center för patienter med ovanliga diagnoser och behov av omfattande oral habilitering/rehabilitering. Vi är idag en resurs för både tandläkare, annan vårdpersonal, patienter och patientföreningar. Den kliniska erfarenheten av kabukisyndromet inom tandsjukvården

är begränsad, men vi har god erfarenhet av den behandling som kan behövas eftersom samma behov finns hos många andra.

– När man söker på nätet ([via databasen PubMed](#)) efter publikationer om ”Kabuki syndrom” får man idag (2011) cirka 200 träffar om kabukisyndromet och endast ett tjugotal av artiklarna handlar om mun- och tandsymtom.

Mun och tänder

Vid kabuki syndrom beskrivs munmotoriken ofta som utslätad och talet otydligt. Dregling kan också förekomma.

Många av barnen har en tunn och smal överläpp, och en del har gropar eller upphöjda blåsor på underläppen. Ungefär en tredjedel har en liten överkäke. Det är vanligt med hög gom, och 40 procent har någon form av spalt, vanligen gomspalt, men läpp- och käkspalt förekommer också.

Hos de allra flesta finns avvikelser i tändernas antal och form, vilket gör att många har glest mellan tänderna. Oftast är det framtänder i över- eller underkäken som saknas. Ibland smalnar de mittersta framtänderna i överkäken av nedåt (skruvmejselform). Barn med kabukisyndromet kan också få sina tänder senare än normalt.

Avvikelse i gommen och nedsatt muskeltonus kan ge oralmotoriska symtom. Vid kabuki syndrom är det vanligt att barnen har en påverkan på tal, mimik, röst, samt sug-, tugg- och sväljförmåga. Dregling är mest vanligt under småbarnsåren men kan avta eller försvinna helt när barnen blir äldre.

Behandling och åtgärder

En noggrann undersökning av gom och gomfunktion bör göras tidigt, eftersom även en mindre gomspalt kan göra det svårt för barnet att äta. Spaltbildning kräver operationer av en plastikkirurg i flera steg under uppväxten. För att de barn som har svårt att suga och äta ska få i sig tillräckligt med näring kan föräldrarna behöva kontakt med ett nutritionsteam, där bland annat logoped och dietist ingår.

De barn som har nedsatt munmotorik och otydligt tal behöver kontakt med en logoped för utredning och behandling.

Omsorgsfull inskolning till tandbehandling bör ske hos en specialist i barntandvård, eftersom barn med kabukisyndromet senare kan ha ett stort behov av odontologisk rehabilitering. Familjen bör informeras om möjligheten att ersätta saknade tänder både på kort och på lång sikt. Uppföljning av munvård samt förebyggande åtgärder bör ske regelbundet hos en tandhygienist/profylaxtandsköterska.

Antalet tänder kan fastställas med röntgen av tänder och käkar vid 8-9 års ålder. Om tänder saknas bör planeringen av tandbehandlingen ske hos ett team av specialister i pedodonti (barntandvård), ortodonti (tandreglering) och protetik (tandersättningar).

Kommunikation

Ulrika Ferm är logoped och språkvetare på [DART i Göteborg](#). Hon informerar kort om DART och berättar om kommunikationsstöd och AKK – Alternativ och Kompletterande Kommunikation, om vad det är, varför det finns, behövs och hur man får det att fungera.

Vad är och gör DART?

DART är Västra Sveriges kommunikations- och dataresurscenter och är en del av regionhabiliteringen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg. DART är beläget i samma lokaler som Specialpedagogiska Skolmyndigheten/SPSM och har genom det möjlighet till viss samverkan.

På DART arbetar ett tvärprofessionellt team som erbjuder utredning/utprovning och utbildning kring kommunikation samt metoder och hjälpmedel, både låg- och högteknologiska hjälpmedel, för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättning, deras familjer och personal kring dem. Det vanligaste är att man kommer till DART via remiss från habiliteringen.

Red.anm: Det finns liknande verksamheter runt om i landet fast under andra namn. Gå in på [FunkaPortalen](#) för att hitta ett kompetenscentrum nära dig:
<http://www.funkaportalen.se/Hitta/Kompetenscentrum/?ch=d>.

Vad är kommunikation?

Kommunikation är mer än bara tal, det är:

- När en människa påverkar en annan människa - med eller utan avsikt
- När minst två människor utbyter information - ofta samtidigt
- Något som alla människor sysslar med och som är svårt att undvika, både lätt och svårt att missa

Varför kommunicerar vi?

Vi kommunicerar av många olika anledningar, några är:

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

Hur kommunicerar vi?

Vi kommunicerar med varandra genom:

- Tal och röst
- Gester, ansiktsuttryck och mimik
- Större kroppsrörelser
- Tecken med händerna
- Skrift
- Bilder

- Språkval, dialekt, ordval, tonfall, kläder, frisyr, förhållningssätt, fysisk handling

Kommunikationen börjar direkt vid födseln. Människan är ju en social varelse som har vilja och förutsättningar att göra omgivningen begriplig. Förståelsen för kommunikationens olika koder utvecklas sedan genom att vi ständigt utsätts för kommunikation i möten med olika människor i olika aktiviteter och miljöer. Allt detta sker vanligtvis utan att man tänker på det.

AKK vad är det?

AKK – Alternativ och Kompletterande Kommunikation – är en samlingsterm för alla insatser som avser att förbättra en persons kommunikation, att kompensera för aktivitetsbegränsning och delaktighetsinskränkning hos personer med kommunikationssvårigheter. AKK kompletterar bristande tal och språk i kommunikation mellan människor.

AKK används när du och barnet behöver extra stöd för att tala och förstå varandra på ett bra sätt och för att stötta barnets delaktighet och utveckling av språk, tänkande, identitet.

Man skall tänka på funktion i stället för diagnos när man väljer AKK. Vi brukar tala om tre grupper av personer i behov av AKK. Grupperna skiljer sig åt när det gäller den funktion AKK förväntas fylla samt när det gäller språkförståelse och utvecklingsmöjligheter. Barn som tillhör den *expressiva gruppen* har ett stort gap mellan språkförståelse och uttrycksförmåga. Barnet är ”starkare” när det gäller språkförståelse än tal. Barnet har svårt att uttrycka sig med tal och behovet av AKK är livslångt. Barn som tillhör *gruppen i behov av stöd* har ofta både nedsatt språkförståelse och nedsatt förmåga att tala. Behovet av AKK kan dock vara övergående och varierar ofta med aktivitet och situation. Barn som behöver AKK både för att förstå andra och för att själva uttrycka sig och där behovet är livslångt tillhör *den alternativa gruppen*.

AKK involverar alltid barnet, kommunikationssätt, metoder och hjälpmedel samt människor och andra faktorer i miljön.

Med **kroppsbasead** AKK avses gester, ljud, ansiktsmimik, leenden och andra kropps rörelser. Kroppsbasead AKK är snabb och naturlig; kommunikationen finns alltid med personen och människan är bra på att använda och tolka dessa signaler.

Med **hjälpmedelsbasead** AKK avses t.ex.:

- Bilder, fotografier eller blisymboler på kommunikationskortor och scheman och i kommunikationsböcker, digitalt och syntetiskt tal, talapparater och datorer
- Åsiktsmetoder – samtalsmatta

Symbol- typ:	Bliss	Dynasym	Foto	PCS	Pictogram	Rebus
Re- stepp						
hund						
kläder						
sova						
vem?						
vill (ha)						

2011

Bild: AK-hjälpmedel

Hur får man stöd och vad väljer man?

- Logoped på habilitering eller annan mottagning kan hjälpa till med AKK
- AKK väljs utifrån ett vardagsperspektiv: barnets och de närståendes problem och resurser i vardagen
- Ett meningsfullt, socialt och funktionellt innehåll
- Olika kommunikationssätt i olika sammanhang – viktigt att kartlägga barnets och familjens sociala nätverk
- Tänk på utvecklingsbehov och tillgänglighet – tänk framåt
- Våga pröva och pröva igen när barnet växer och mognar

När det inte fungerar, tänk då på att se över era mål och metoder. Fokuserar ni på det mest relevanta? Har ni formulerat tydliga mål utifrån de problem som finns? Det är viktigt att sälla bland problemen och att rikta in sig på det som känns viktigast. Barn lär sig att kommunicera genom att kommunicera med andra människor i olika vardagliga sammanhang. Det är därför viktigt att se över barnets möjligheter till kommunikation samt förmåga, kunskap och attityder hos barnets olika samtalspartners, barn och vuxna. Det är viktigt att de som förväntas arbeta lite extra med barnets kommunikation är väl insatta i problematiken och målet med arbetet samt att vederbörande får utbildning och stöd när det gäller kommunikation i allmänhet och AKK mer specifikt. Det är också viktigt att utvärdera ofta och att anpassa hjälpmedel och metoder till resultatet av utvärderingen.

Kom ihåg!

- Använd barnets hjälpmedel och metoder – ”förebilda”
 - språkgemenskap
 - så här gör man – lär dig och barnet mycket
 - kan andra barn kommunicera med barnet
- Se till att hjälpmedlen finns på plats
 - om inte alltid så ofta

- ta inte undan bara för att man inte talar ”just nu”
 - ta inte undan så fort något fungerar
- Se till att alla förstått varför man skall använda AKK
 - Ge tid
 - Positiv förväntan
 - Fungerar sällan genast och överallt
 - Informera om AKK, om barnet och om barnets kommunikation så snart ni träffar nya personer. Detta kan göras genom ett *kommunikationspass*

Red.anm: Det går att ladda ner exempel på och mallar till kommunikationspass och andra material via DART's webbplats, under fliken ”tips och material”. http://www.dart-gbg.org/tips_material/

Kommunikation en rättighet

- FN:s konvention om rättigheter för personer med funktionsnedsättning (<http://www.sweden.gov.se/sb/d/10489>)
- Barn ska inte förväntas kunna det som hjälpmedlet ska hjälpa dem att lära för att få hjälpmedel
- AKK hämmar inte talutvecklingen

AKKtiv - AKK - Tidig InterVention till föräldrar som har barn med omfattande kommunikationssvårigheter



Det finns kurser för föräldrar som har barn med omfattande kommunikationssvårigheter. Hör med din habilitering.

Intervju 2006 och 2011 – Oliver fixar det mesta!

Oliver, 7 år, har Kabuki syndrom. Han kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med pappa Johan, mamma Jessica samt sin bror Rasmus.

Jessicas graviditet och förlossning med Oliver var normal.

– Han föddes tre och en halv vecka för tidigt. Direkt efter födseln fick vi en känsla av att någonting inte var som det skulle. Det var någonting med utseendet som var annorlunda och inte stämde när vi jämförde med hur hans storebror var efter födseln. Han hade långt, tjockt och svart hår och en annorlunda huvudform. Dessutom verkade han vara ovanligt trött, han orkade varken amma eller suga själv på flaska. Med hjälp av en nappflaska med stort hål hällde vi i honom maten, säger Jessica.

Efter fyra dagar på BB fick Jessica och Oliver komma hem.

– Den första känslan, att någonting inte var som det skulle, höll i sig. Han var slapp och trött. När han inte sov så åt han och kräktes väldigt mycket. Man skulle kunna beteckna honom som ett ”snällt” barn, men det gjorde inte vi, eftersom vi hade en känsla av att allt inte stod rätt till, säger Johan.

På BVC fick Johan och Jessica antingen höra att det inte fanns någonting att oroa sig för, eller ingen reaktion alls. Vi åtta månaders ålder blev det uppenbart att Oliver hade en grovmotorisk utvecklingsförsening.

– Han rörde sig ovanligt lite. Vid åtta månaders ålder kunde han hålla upp huvudet, men allt han gjorde gick långsamt och tog tid. Han hade överhuvudtaget svårt att få ordentlig styrsel och kraft i sina rörelser. Mentalt märkte vi inget ovanligt. Ögonkontakten fungerade bra, men han var ovanligt mimikfattig. Vi stod ändå på oss och ville att han skulle undersökas närmare, eftersom han bl. a hade börjat få affektkramper och tycktes vara överkänslig för ljud och ljus. Undersökningarna, bl. a en EEG-undersökning, visade ingenting ovanligt. Våra känslor åkte berg- och dalbana. Ena dagen var vi fullständigt övertygade om att Oliver hade någon allvarlig sjukdom, nästa dag var vi jätteglada för att vi trodde att han var helt frisk, säger Jessica.

– Vid 1,5 års ålder började Oliver på daghem och nu förvärrades den överkänslighet för infektioner som visat sig tidigare i utvecklingen när han nu kunde höra bra. Hans tal förbättrades också. Innan dess var det nästan bara vi som förstod vad han sa, säger Johan.

Oliver får diagnosen Kabuki syndrom

Redan vid födseln såg man att Oliver hade skelettavvikelse, bl a i svanskotan. Han följde sin längdkurva, men låg under hela förskoletiden två SD(standard avvikelser) under normallängden.

– Vid fyra års ålder blev de, för syndromet, typiska ansiktsdragen tydligare, bl. a långa ögonspringor, bågade ögonbryn, hängande ögonlock, avvikande ytteröron, kort nässeptum, nedåtvänd nästipp, säger Johan.

När Olivers permanenta tänder kom var de typiskt skruvmejselformade och glesa. Åren före skolstart hade han ständiga övre luftvägsinfektioner. Fyra år gammal fick han glasögon för att korrigera sin översynthet.

– Vid den här tidpunkten gjordes hörselundersökningen samt en neuropsykologisk utvecklingsbedömning som visade att han var väldigt ojämn i sin utveckling. Totalt sett hade han en IQ som låg i den lägre delen av normalspannet. Bedömningen bekräftades ett år senare när diagnosen Kabuki syndrom ställdes. Det var en stor befrielse att få ett namn på Olivers problem och få veta mer vad vi kunde förvänta oss av framtiden, säger Jessica.

Oliver får hörapparat och börjar i hörselklass

Efter hörselkontrollen fick Oliver hörapparat på höger öra, vilket omedelbart förbättrade hans tal.

– Därefter utvecklades Oliver väldigt mycket, han både förstod och kunde uttrycka mer. Ett problem var hans korta och höga gom i kombination med svaghet i svalget. När han var sex år gjordes en s k farynxlambå, en operation av gom och svalg, med avsikt att förbättra talet. Operationen syftar till att förhindra onormalt luftflöde upp genom näsan som orsakar s. k hypernasalt tal. Olivers tal förbättrades också betydligt efter operationen, säger Johan.

Sex år gammal började Oliver i hörselklass, med två pedagoger på 16 barn.

– Det blev så fantastiskt bra för Oliver, som gjorde stora framsteg snabbt. Man satsade också mycket kraft på att stärka elevernas självförtroende. Idag, när Oliver gått ett halvår i första klass, kan han läsa och skriver väldigt bra på datorn. Hans tal har förbättrats avsevärt. I skolan får han ofta känna sig duktig, men inte när det gäller matte, det har han väldigt svårt för, säger Jessica.

Oliver 2006

Idag (2006) har Oliver förhållandevis små problem, tycker Jessica och Johan.

– Han har fortfarande överrörliga leder, men det innebär inga stora problem. Han går bra, men har en lite bredbent och vaggande gång. Han tränar själv motorik och koordination genom olika lekar och aktiviteter, eftersom han älskar att röra på sig, säger Johan.

Oliver har numera inga stora problem med ständiga infektioner och betecknas inte längre som överkänslig för infektioner.

– Det vi ser nu är att han gärna leker med barn som är några år yngre än han själv. Han blir lätt ängslig och har behov att få veta vad som ska hända. Han talar ofta med sig själv, har vissa uppmärksamhetsproblem och är också överkänslig för ljud, lukt, synintryck, smak och konsistens på maten. Att klä på sig och klä av sig, sköta hygien, äta, o s v, klarar han allt bättre. Ingenting av det här tycker vi är något stort problem. Oliver är en härlig kille som verkar trivas med livet. På senare år har han fått allt bättre självförtroende och vill gärna göra saker på egen hand, säger Jessica

Oliver idag 2011 (komplettering på intervjun 2011)

– Det har hänt så otroligt mycket med Oliver de senaste åren. Han har förvånat oss gång på gång med sina framsteg. Dock jobbar vi ganska så hårt i vardagen med att stötta honom i situationer som han tycker är jobbiga. Och sådana situationer finns det fortfarande en hel del av.

Oliver och skolgången

Oliver har gått ut femman i en vanlig klass, men anpassad för hörselskadade barn. Han ska nu till hösten börja årskurs 6. Undervisningen bedrivs på teckenspråk och talspråk.

– Aldrig trodde vi att han skulle klara sig så länge i en ”vanlig” klass och framförallt trodde vi kanske inte att han skulle passa in så bra med sina kamrater men det har än så länge fungerat över förväntan. Och klasskamraterna verkar acceptera hans ibland lite avvikande beteende.

Oliver klarar sin skolgång bra, mycket tack vare sitt fantastiska minne. Han har lätt för språk, svenska och historia och pratar gärna inför klassen. Är med i musikalerna och teaterföreställningar, han älskar musik!

– Ibland blir vi förvånade över att han har så gott självförtroende. För han sticker trots allt ut litegrann. Det han tycker sämst om och har absolut svårast för är matte och gymnastik. Han har även svårt för klockan och tidsuppfattning.

På skolan har han fått lov att använda sig av datorn extra mycket. Med hjälp av den skriver han både fort och läsligt. Utan den skulle skrivandet orsaka honom stora problem, då han skriver både snett, vint och långsamt på grund av dålig finmotorik.

Fritiden

Oliver ägnar ganska så mycket tid vid datorn och han älskar sin Facebook. Han tittar även mycket på tv-program på datorn, gärna om och om igen. Ofta väljer han att titta på gamla liveprogram med olika artister, typ som "Allsång på Skansen", "Lotta på Liseberg", "Så mycket bättre" eller barndokumentärer av typen "Så här bakar man semlor". Han tittar nästan aldrig på vanliga filmer.

– Vi brukar skämtsamt säga att Oliver gärna fastnar i "vinkelvolten". Säger man till honom att han ska få gå på en fotbollsmatch eller åka till Gröna Lund, så frågar han om detta flera gånger i veckan, ibland flera gånger om dagen. Det är som att han inte kan hejda sig.

Han har lätt för att oroa sig. Allt från svälten i Afrika till hur det ska bli om han inte får åka skoltaxi mer till skolan om ett år.

– Oliver besitter även en otrolig empati. Det är förstås bra men han blir ofta mycket mer känslomässigt berörd än vad situationen kräver. Till exempel om han glömmet gympakläderna till skolan, eller om jag frågar om han kan vara hemma själv en stund när jag åker och handlar. Han är ju trots allt 12 år. Först säger han glatt ja, men när jag sedan står i dörren så kommer han utrusande med tårarna rinnande nerför kinderna.

– Så vi försöker hjälpa honom att kontrollera och hantera sina känslor på ett kanske mindre dramatiskt sätt, få honom att förstå vad som kan ge anledning till oro och vad som inte bör göra det. Barnen i hans klass är vana och brukar klappa om honom lite extra då han "bryter ihop". Som tur är går det oftast fort över och han säger själv att han är extra känslig och kan skratta åt det.


Tyvär har Oliver inte så mycket kompisar. Klasskamraterna bor inte i närheten och Oliver tyr sig oftast till vuxna. Han behöver känna sig väldigt trygg med andra barn för att kunna delta.

– Vi har pushat honom de sista åren att åka på sommarkollo och miniläger när tillfälle har getts. Initialt har han oroat sig och vägrat, men sedan älskat det och pratat glatt om det resten av året! Vi tycker också att han utvecklas enormt då han får komma iväg på egen hand. Det är så lätt att man överbeskyddar sina barn med särskilda behov.

Storebror och lillebror

Storebror Rasmus har varit ett bra stöd för Oliver, en trygghet man både kan kramas med och få stöd och hjälp hos, men även bråka med på syskons vis. Oliver är snäll och försiktig i de flesta situationer i livet, men de sista åren har han passat på att kaxa upp sig mot sin storebror.

– Vi har förklarat för Rasmus att det är för att Oliver känner sig trygg med honom. Någon måste han ju träna sig på.



Oftast fungerar det bra mellan dem men Rasmus har kanske fått ta ett annat ansvar för sin bror än andra syskon gör och han kan i vissa fall ha svårt att släppa sin bror på egna äventyr. Ofta väljer Rasmus själv att gå med Oliver, för att se så det inte händer något.

– Det har också blivit så i vår familj att Rasmus har fått passa sin lillebror mycket mer än vad som kanske är vanligt. Han knorrar sällan om det utan ställer upp, som tack får han en extra slant då och då.

Ledsagare, en god hjälp

– Eftersom vi inte alltid får ihop vardagen med Oliver så har vi bätt kommunen om stöd. Oliver har därför under socialtjänstlagen fått ledsagarstöd 20 timmar i månaden. Det har varit en stor hjälp för oss. Rasmus tränar mycket och min man är den som tränar honom i friidrott. Dom är därför borta flera kvällar i veckan. Jag jobbar som barnmorska med flera kvällar och helger. Då kan Oliver's ledsagare hjälpa till ett par kvällar i veckan. Ibland hittar de på något kul, som bio och ibland hänger dom bara hemma, bakar och tittar på tv.

Äntligen sugen på mat, men..

Oliver har inte kommit in i puberteten ännu och han pratar fortfarande med ljus röst. Han har växt en del på längden, men fram för allt ökat i vikt. Han har de senaste åren gått från att var kinkig med mat till att vara en riktig allätare. Om man bortser från frukosten, som fortfarande enligt honom är en pina, då han ofta är illamående och inte kan äta något.

– Tyvärr är han alldeles för snacks- och sötsugen och han frågar jämt efter nått att äta. Vi har precis bestämt, för hundrade gången, att vi **måste** försöka begränsa honom lite. Han är dessutom inte helt träningsvillig, så mer träning och bättre mathållning står på höstens agenda!

Att bli självgående i vardagen

– Vi strävar efter att Oliver ska kunna ha en så normalt fungerande liv som möjligt. Att han i mångt och mycket ska kunna klara sig helt själv. Men fortfarande behöver han hjälp med vissa bitar av sin hygien.

Han har haft några episoder av svimningsattacker i samband med toalettbesök, så under hösten har han utretts för epilepsi. Troligtvis var det inte det, utan en vanlig vasovagal reaktion, en svimningsattack helt enkelt.

Han har varit mycket hos tandläkaren den sista tiden på grund av ett litet brett och tänder som inte riktigt får plats. Utdragning av några tänder och tandställning är planerat.

Framtiden

– Sammanfattningsvis kan man säga att vi fortfarande inför varje skolår undrar om det är detta året vi ska bli ”knackade på axeln” och meddelade att Oliver inte hänger med sina kamrater i skolan längre, att han inte längre klarar en vanlig skolgång. Vad vi ska hitta på då vet vi nog faktiskt inte. Särskolan känns just nu inte som ett alternativ. Det han behöver för att klara sig bra är bara lite extra stöd. En knuff i ryggen och någon som säger, ”Bra där Ojje! Just så!” Då brukar han också sträcka på sig och faktiskt fixa det mesta.

Syskonrollen

Samuel Holgersson sjuksköterska från Ågrenskas barnteam berättar om våra erfarenheter av syskonens livsförhållanden, roll och frågor.

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

Att få ett syskon med funktionsnedsättning

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

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

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

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

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

Att ha ett syskon med funktionsnedsättning

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

Här följer fyra studier som framhåller detta:

1. Ett flertal studier visar att syskon har bristfällig kunskap om sin systers/brors sjukdom/funktionsnedsättning och vilka effekter sjukdomen/funktionsnedsättningen ger (Lobato & Kao 2002, Glasberg 2000). Kunskapen är lägre än vad man kan förvänta sig från barnets utvecklingsnivå. Tänkbara förklaringar till detta är att sjukdom/funktionsnedsättning är abstrakt och svår att förstå och att känsloladdad information är svår att ta till sig. Studier visar också att föräldrar tenderar att överskatta barns kunskap och vad barnet förstått.
2. Forskning (Brodzinsky et al, 1986) visar att processen att skapa kunskap och veta, innehåller två komponenter: att få information och att förstå. Information i sig är ingen garanti för förståelse. Vi måste alltså sluta att sammanblanda information och kunskap. Information tar inte särskilt mycket tid, men att förstå och skapa kunskap tar tid. Barn måste därför, på sin egen utvecklingsnivå, ges många möjligheter att prata om och bearbeta det de får veta för att kunna förstå och göra kunskapen till sin.
- 3 och 4. Kunskap hjälper, kunskap ger trygghet och bättre självkänsla. (Roeyers & Mycke 1995 och Lobato & Kao 2002).

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

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

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

Syskonens program på Ågrenska

Det övergripande syftet med syskonens program och våra samtal med dem är att syskonen ska erbjudas kunskap, erfarenhetsutbyte och

reflektionsmöjligheter för att på bästa sätt kunna bemästra sin situation.

Nyckelrubriker

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

Så här ser veckan ut, dag för dag:

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

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

Måndag /Kunskap

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

Tisdag /Kunskap

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

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

Exempel på frågor:

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

- Kan jag få det?
- Kan mina barn få det?

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

Onsdag och torsdag: Kunskap, känslor och bemästra/strategier

- Reflektion och fortsatta samtal utifrån diagnosinformationen.

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

Fredag/frågetecken kan rätas ut

- Inga inplanerade syskonsamtal, uppföljning vid behov.

Samtalsämnen som kan komma upp:

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

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

- **Tid och uppmärksamhet:** Att föräldrarna bryr sig mer om syskonet med funktionsnedsättningen. Exempel på uttalanden: ”Han får mycket tid av våra föräldrar, Jag får alltid vänta, Min bror styr alltid, Vi kan aldrig bestämma nåt i förväg, det händer alltid nåt som ändrar planerna för dagen, vi måste åka till sjukhuset, Jag kan inte ta hem kompisar eller gå någonstans pga av infektionsrisken, Han får massa saker, tex dator och permobil”.

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

Frågor, efter 9-årsåldern

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

Frågor från omgivningen, negativa reaktioner från omgivningen

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

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

Existentiella frågor

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

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

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

Utgå från att barnet inte berättar

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

Det finns stora fördelar med att våga samtala:

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

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

utlämnat sig för mycket.

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

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

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

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

Syskons tips till föräldrar:

- Berätta om sjukdomen och vad den innebär och upprepa detta så ofta det behövs.
- Prata om nuet och framtiden.
- Föräldrarnas ansvar vid utbrott mm.
- Få egen tid med föräldrarna är viktigt, gå på bio, fika, shoppa bara det är egen tid.

Syskons tips till lärare:

- Lärare är viktiga, kan se och bekräfta
- Fråga hur de mår ibland
- Fråga inte om syskonens diagnoser, det kan vara jobbigt att prata om det och barnet kan komma i lojalitetskonflikter. Låt istället någon vuxen informera i klassen, tex skolsköterska, kurator.
- Lärare ska hjälpa så att man inte blir retad pga sitt syskon
- Kom ihåg att koncentrationssvårigheter ibland kan bero på att det varit jobbigt, stressigt, konfliktyllt på morgonen

- Syskonet kanske har föräldrar som inte hinner hjälpa dem med läxorna hemma, det kan vara bra att få göra läxorna i skolan istället.

Ågrenskas erfarenheter av/från syskongrupper

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

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

Information från försäkringskassan

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

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

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

Stöd för funktionsnedsättning

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

Din ansökan

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

Vårdbidrag och merkostnader

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

Exempel på merkostnader;

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

Vårdbidraget består av fyra olika nivåer (2010)

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

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

Avslag och omprövning

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

Bilstöd

Bilstöd är ett bidrag till hjälp för inköp av bil. Förälder kan få bilstöd om barnets funktionsnedsättning medför att familjen inte kan åka med

allmänna kommunikationsmedel. Funktionsnedsättningen ska vara bestående eller i varje fall beräknas vara under minst nio års tid. Därefter finns det möjligheter att ansöka om ett nytt bidrag. Bidraget består av ett grundbidrag samt ett inkomstprövat anskaffningsbidrag. Dessutom kan extra bidrag utgå för att anpassa bilen.

Assistansersättning

Assistansersättning-LASS är ett ekonomiskt stöd som ger personer med svåra funktionsnedsättningar rätt till personlig assistent för att kunna leva ett mer självständigt liv.

Personlig assistans kan beviljas av kommunen eller Försäkringskassan. Kommunen har ansvaret då de grundläggande behoven uppgår till högst 20 timmar per vecka samt för att hjälpbehovet tillgodoses. Staten har ansvaret i de fall där de grundläggande behoven överstiger 20 timmar

Personlig assistans till barn

För att assistans till barn skall kunna utgå krävs det att vårdbehovet är betydligt större än vad som normalt ingår i föräldransvaret.

Tillfällig föräldrapenning

Tillfällig föräldrapenning är ersättning för inkomstbortfall när en förälder måste avstå från arbete för bland annat vård av sjukt barn, behandlingsbesök eller kurs av sjukvårdshuvudman, Ersättningen kan utgå maximalt 120 (60+60) dagar/år och barn.

Om vårdbidrag betalas ut för barnet kan tillfällig föräldrapenning inte betalas ut för samma vård- och tillsynsbehov som ger rätt till vårdbidrag. Ersättningen kan betalas ut till dess att barnet fyller 12 år och i vissa fall upp till 16 år. Det finns även möjlighet att få tillfällig föräldrapenning för barn med allvarlig sjukdom och en pågående akutbehandling till dess barnet fyller 18 år. Speciellt läkarutlåtande krävs.

För barn som omfattas av **LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade)** gäller särskilda regler. Tillfällig föräldrapenning kan utgå upp till 21/23 år. Föräldrarna till dessa barn har också rätt till tio kontaktdagar/barn och år. Kontaktdagar kan uppbäras till 16 år.

För unga vuxna gäller:

Aktivitetsersättning

- Fr.o.m. det år man fyller 19-29 år
- Om arbetsförmågan är nedsatt eller man behöver förlängd skolgång på grund av funktionsnedsättning
- Är tidsbegränsad längst 3 år i taget

Handikappersättning

- Från och med juli det år man fyller 19 år

- Behov av hjälp av annan i den dagliga livsföringen såsom personlig omvårdnad, av- och påklädning, matlagning, hushållsarbete
- Merutgifter
- Skattefri ersättning

Mer information

Det finns många bra länkar på Försäkringskassans egen webb. Här har du en översiktlig länksamling med namn "[Alla förmåner](#)".

Samhällets övriga stöd

Jenny Ranfors är jurist och arbetar som koordinator på familjeverksamheten på Ågrenska. Hon berättar, förklarar och tipsar om samhällets övriga stöd.

Hon utgår ifrån två huvudrubriker:

- Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade (LSS) och Socialtjänstlagen (SoL)
- Skola

LSS och SoL

LSS eller SoL?

LSS är en rättighetslag. Den som tillhör de tre personkretsarna som lagen vänder sig till har rätt till vissa insatser, om han/hon behöver dem. Och inom ramen för SoL finns också möjligheter att få hjälp och bistånd, om ramarna för LSS inte stämmer för den enskilda personen.

Det kan vara bra att veta om att kommunens rätt att ta ut avgifter för insatserna är mer restriktiv i LSS än SoL.

LSS personkretsar

De personer som kan få hjälp genom LSS delas in i tre kategorier, personer med;

1. Utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd
2. Betydande och bestående begåvningsmässigt funktionshinder efter hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom
3. Andra varaktiga fysiska eller psykiska funktionshinder som uppenbart inte beror på normalt åldrande, om de är stora och förorsakar betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och därmed ett omfattande behov av stöd eller service.

Vad innebär LSS-insatserna?

1. *Rådgivning och annat personligt stöd*: för barnet och familjen, information om rättigheter, samtal, stödgrupper och anhörigkonsult.

2. *Personlig assistent*; Kan fås om man har stora och varaktiga funktionsnedsättningar och behöver hjälp med grundläggande behov som: - personlig hygien, på- och avklädning, kommunikation, annan hjälp som förutsätter ingående kunskap om personen med funktionsnedsättning.

3. *Ledsagarservice*; Hjälp/personligt stöd för att hålla kontakter i samhället, såsom vårdbesök, delta i fritidsaktiviteter och komma ut på promenad. Personen bör inte ha alltför omfattande funktionsnedsättning, och fås inte om man redan har personlig assistans eller bor i ett gruppboende. Bedömningen görs utifrån personens livssituation, ålder och behov.

4. *Kontaktperson*; Personligt stöd utanför familjen, kan vara en s.k. stödfamilj. Det är icke-professionellt stöd mer som medmänniska och kontaktpersonen har ingen rapporteringskyldighet.

5. *Avlösarservice i hemmet*; Göra det möjligt för anhöriga att få avkoppling och utträta sysslor utanför hemmet. Kan erbjudas både som regelbunden insats och som lösning vid akuta behov. Behovet bedöms individuellt från fall till fall.

6. *Korttidsvistelse utanför det egna hemmet*; Ger anhöriga en möjlighet till avlösning och utrymme för avkoppling. Tillgodoser barnets behov av miljöombyte och rekreation och ger barnet möjlighet till personlig utveckling.

7. *Korttidsstillsyn för skolungdom över 12 år*; utanför det egna hemmet i anslutning till skoldagen samt under lov.

8. *Boende i familjehem eller bostad med särskild service eller annan särskilt anpassad bostad*

9. *Daglig verksamhet*, skall erbjuda den enskilde stimulans, utveckling, meningsfullhet och gemenskap. Skall även utveckla den enskildes möjligheter till ett förvärvsarbete

Vart vänder du dig för att få hjälp?

För att få denna hjälp och detta stöd så finns det lite olika instanser att vända sig till. Du kan kontakta kuratorn på den lokala habiliteringen, LSS-handläggare på kommunen, brukarstödsorganisationer och brukarstödscentrum, men även olika organisationer såsom [HSO](#) – Handikappförbundets samarbetsorgan, [FUB](#) - Föreningen för barn, unga och vuxna med utvecklingsstörning, [DHR](#) – De handikappades riksförbund/”en organisation för personer med nedsatt rörelseförmåga”, [RBU](#)- Riksförbundet för Rörelsehindrade Barn och Ungdomar, m.fl.

Skola

– Alla barn har olika förutsättningar. Enligt lag skall stödet i förskolan och skolan utformas med hänsyn till det enskilda barnets behov. Rektorn är skyldig att utreda om barnet behöver särskilt stöd och kan inte heller skylla på bristande resurser när det gäller att tillgodose barnets behov för att kunna fullfölja sin skolgång.

Behoven kan gälla alltifrån; handledning/fortbildning av personal, resursperson, minskning/anpassning av barngrupper, anpassning av lokaler, läromedel till grundutrustning såsom bord och stolar.

Särskolan

För elever med utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd finns särskolan. Bedömningen av om eleven ska tas emot i särskolan görs av den ansvariga politiska nämnden i kommunen. För att kunna göra en sådan bedömning måste det finnas ett underlag att bedöma. Detta får man genom att barnet genomgår en utredning där man undersöker begåvningsnivå och gör en pedagogisk samt en medicinsk bedömning.

Vad är annorlunda med särskolan?

Särskolan är en egen skolform med egna kursplaner. Den kan indelas i en träningsskola och grundsärskola. Det behöver inte innebära att man går i en särskild skola, det kan lika gärna vara en särskoleklass eller en individintegrering i vanlig klass på en vanlig grundskola. Här får elever gott om tid för sitt lärande.

– **Föräldrar får bestämma** om barnet ska prövas för att kunna gå i särskolan och de kan initiera en utredning för ansökan till särskolan. Man kan när som helst under skolgången ändra sig och ansöka om att barnet skall få gå över till särskolan. Kommunen har en skyldighet att informera om alternativet att gå individintegrerad i sin tidigare klass.

När det gäller **särskolan och framtiden** kan det vara bra att känna till att om barnet har gått i särskolan så innebär det vissa begränsningar när det gäller framtida studier. Men det finns utbildningar efter särskolegymnasiet inom särvux och folkhögskola. Eleven kan dessutom få pröva i ett eller flera ämnen inom grundskolan och få ett grundbetyg i dessa.

(Red.anm: På **skolverkets webbplats** hittar du mer [information om särskolan](http://www.skolverket.se/sb/d/2413) gå in på ; <http://www.skolverket.se/sb/d/2413> . Det finns [två broschyrer](http://www.skolverket.se/sb/d/2415/a/2572;jsessionid=1CBA37589C9E560D3B7C59AA983A61E2), en för personal och en för föräldrar att ladda ner med mer information, gå in på, <http://www.skolverket.se/sb/d/2415/a/2572;jsessionid=1CBA37589C9E560D3B7C59AA983A61E2>)

Vart vänder man sig om man inte är nöjd?

- Förskolechefen/rektorn/föreståndaren (begära elevvårdskonferens)
- Ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen
- Skolverket

Att lyckas med ett möte!

Alla som påbörjat den mödosamma och långa vägen att hjälpa sitt barn i denna djungel av möjligheter och skyldigheter, vet att det inte alltid är så lätt att få ut något konkret av dessa möten. För att bättre lyckas med ett möte har Jenny Ranfors satt upp några hållpunkter som kan underlätta;

- Alla beslutsfattare skall vara med på mötet, annars är det bättre att skjuta på mötet
- Skolsköterskan kan vara en bra resurs
- Ha en genomtänkt dagordning
- Ha koll på hur lång tid mötet kommer vara
- För protokoll (varje beslut om åtgärd bör kopplas till en namngiven utförare).
- Sätt upp ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna innan ni avslutar mötet

Jennys tips om bra webbplatser

www.agrenska.se - Ågrenska
www.1177.se - Sjukvårdsupplysningen
www.hi.se - Hjälpmedelsinstitutet
www.spsm.se - Specialpedagogiska skolmyndigheten
www.skolverket.se - Skolverket
www.riksdagen.se - Riksdagen
www.regeringen.se - Regeringen
www.hso.se - Handikappsförbundens samarbetsorgan
www.dhr.se - De handikappades riksförbund
www.do.se - Diskrimineringsombudsmannen
www.tlv.se - Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket
www.bosse-kunskapscenter.se - Råd och stöd
www.lassekoop.se - Västra Götalandsregionen
www.notisum.se - Lagar på nätet

Länk- och lästips

Diagnosrelaterat;

- **Ågrenskas Nyhetsbrev**, familjevistelse, Nr 282 (2006)
<http://www.agrenska.se/Global/Nyhetsbrev/Kabuki.pdf>
- **Socialstyrelsen** (2010)
<http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/kabuki-syndromet>
- **Rare Link**; en nordisk länksamling för ovanliga diagnoser om **kabukisyndromet**
<http://www.rarelink.se/diagnosedetail.jsp?diagnoseId=136>
- **Kabuki Syndrome Gene Identified** ;
<http://www.nih.gov/researchmatters/august2010/08232010kabuki.htm>

- **Kabuki Syndrome Network**, en organisation i Kanada; <http://kabukisyndrome.com/>
- **Supporting Aussie Kids with Kabuki Syndrome**. En icke vinstgivande webbplats för barn och föräldrar i Australien, de har ett Facebookkonto också; <http://www.sakks.org/>

Övriga länkar;

- **Mun-H-Center** är ett nationellt orofacialt kunskapscenter vars syfte är att samla, dokumentera och utveckla kunskap kring sällsynta diagnoser samt sprida denna kunskap för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna. www.mun-h-center.se
- **För lättfattlig och utförlig information om genetik gå in på;**
 1. **GenSvar** är en informationsdatabas som vänder sig till sjukvården och allmänheten, och som syftar till att förmedla information om genetiska sjukdomar.
GenSvar drivs av Kliniskt genetiska avdelningen vid Karolinska Universitetssjukhuset med hjälp av egna och andra svenska experter inom området.
Om svaret på specifika frågor inte går att finna med hjälp av GenSvar finns möjlighet för personal inom hälso- och sjukvården att ställa frågor som besvaras av expertgruppen.
[Här har du en länk till startsidan klicka på; www.gensvar.se](http://www.gensvar.se)
 2. **EuroGentest**; information för patienter och föräldrar: http://www.eurogentest.org/web/info/public/unit6/patients_swedish.xhtml
- **”Specialpedagogiska skolmyndigheten SPSM**, bildades den 1 juli 2008 för statens samlade stöd i specialpedagogiska frågor. Denna myndighet har övertagit all verksamhet inom Sibus, Specialpedagogiska institutet och Specialskolemyndigheten.” ”Vår uppgift är att ge specialpedagogiskt stöd till skolhuvudmän, främja tillgången på läromedel, driva specialskolor för vissa elevgrupper och fördela statsbidrag till studerande med funktionsnedsättningar och till utbildningsanordnare.”
www.spsm.se
- **Föräldrakraft, en superbra tidning!**
”Föräldrakraft vänder sig till föräldrar och andra anhöriga, men även professionella inom offentlig och privat vård, omsorg, skola, myndigheter och organisationer. Vi som arbetar med Föräldrakraft har själva personliga erfarenheter som anhöriga till barn och unga med funktionsnedsättningar. Vi skildrar sorgen och kampen. Men lika viktigt för oss är att beskriva glädjen och möjligheterna. Vi har en mycket nära kontakt med våra läsare, som vi ständigt tar hjälp av vid

utformning av nyheter och fördjupningar”.

<http://www.foraldrakraft.se/>

- **Infektionsdagbok** att ladda ner från PIO -primär immunbrist organisation:
http://www.pio.nu/cms/index.php?option=com_content&view=article&id=37&Itemid=55

Stöd för kommunikation, läs- och skrivutveckling samt företag som tillverkar och säljer program för bl.a. tal- och språkträning;

- **Hos Hargdata** hittar du programvaror och datoranpassningar speciellt för barn, ungdomar och vuxna med funktionshinder. De har bl.a. SymWriter, In Print, Widgit Symbolskrift och Clicker. www.hargdata.se
- **Frölunda Data** Frölunda data är ett hjälpmedelsföretag, vars målsättning är att hitta lösningarna för att kompensera funktionsnedsättningar och stödja inlärningsprocessen. För att personer med kommunikationshandikapp, läs- och skrivsvårigheter eller andra funktionshinder ska kunna utvecklas och fungera i samhället krävs stöd från många håll. www.frolundadata.se
- **Abilia** är leverantör av hjälpmedel inom kommunikation, kognition, omgivningskontroll & larm för personer med funktionsnedsättningar. www.abilia.se
- **Skoldatatek.** Skoldatateks verksamhet innebär att kommunen organiserar en övergripande verksamhet som ansvarar för och arbetar med IT och specialpedagogik. Portalen, som vi länkar till här, fungerar som information för alla som har ett intresse av "alternativa verktyg" i skolan eller hemma. Här kan du finna länkar till er eget "lokala" skoldatatek; <http://www.skoldatatek.se/index.php>
- **HelpKidzLearn:** a web site full of free software and resources from Inclusive Technology. <http://www.helpkidzlearn.com/>
- **Rehabmodul företag** som säljer hjälpmedel för kommunikation <http://www.rehabmodul.se/>

Kommunikation

- **DART erbjuder:** utredning, utbildning och utveckling kring kommunikation och datorbaserade hjälpmedel för barn, ungdomar och vuxna med funktionshinder, deras familjer och personal <http://www.dart-gbg.org/index2.html> se [Tips och material länken på vänsterspalten.](#) på DART.

- **Kommunikationspass, boken om mig själv...**Här hittar du information och material kring kommunikationspass. Kommunikationspass är ett dokument i form av en liten bok som på ett personligt sätt tillhandahåller information om en person och hans/hennes kommunikation. DART erbjuder också [kurser](#) kring kommunikationspass: halvdags introduktion respektive workshop då du tillverkar ett pass. <http://www.dart-gbg.org/index2.html>
- **Samtalsmattan** - ett genialt kommunikationsredskap ”... Modellen erbjuder redskap för kommunikation där brukarens åsikter och känslor kring sitt liv och sin vardag verkligen kan komma fram”. Samtalsmattan är utvecklad för att förbättra möjligheten till större delaktighet i socialt liv och olika sorters beslut, för personer med kommunikationssvårigheter och kognitiva funktionsnedsättningar. Läs mer på; http://www.handikappupplysningen.se/gn/opencms/web/HAB/Vad_ar_habilitering/Information_kunskap_utbildning/habilitering_nu/habilitering_nu_2_08/samtalsmattan_ett_genialt_komm_redskap.html
- **PALETTO** är ett mångsidigt pedagogiskt hjälpmedel för kommunikation, lärande och utveckling, den användes på Ågrenska. Paletto finns i Bas, Plus och Vägmodell; <http://www.kikre.com/default.asp>
- **Handifon**; är en Handdator med anpassad programvara främst för personer med kognitiva funktionshinder. Med Handifon kan man även ringa och skicka SMS. Ny Handifon har nya funktionerna Bildsamtal, Bild-SMS och Miniräknare, SMS upplästa av talsyntes. Kan köpas via www.gewa.se
- **Pedagogisk Designs** Pedagogisk Designs producerar test- och träningsmaterial. De vänder oss till logoped, tal- och specialpedagoger, lärare och andra som är engagerade i barn med tal- och språkproblem och elever med läs- och skrivsvårigheter. www.dop.se har en ny adress till hemsidan: www.pedagogiskdesign.se

Kontaktuppgifter till föredragshållarna

Överläkare Britt-Marie Anderlid, Neuropediatrika mottagningen
Astrid Lindgrens Barnsjukhus, Karolinska universitetssjukhuset i
Solna, 171 76 STOCKHOLM, Tel: 08 - 517 700 00

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

Barnöverläkare Sólveig Óskarsdóttir, Sektionen för klinisk
immunologi och reumatologi, Drottning Silvias barn- och
ungdomssjukhus, 416 85 GÖTEBORG, Tel: 031 - 343 40 00

Överläkare Radi Jönsson, Hörselvården, SU/Sahlgrenska
413 45 GÖTEBORG, Tel: 031 - 342 10 00

Överläkare Anna-Lena Hård, Ögonmottagningen för barn och
ungdom, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 GÖTEBORG, Tel: 031-343 40 00

Logoped, fil.dr. Ulrika Ferm, DART, Kruthusgatan 17, 411 04
GÖTEBORG, Tel: 031 – 342 08 01

Sjukhustandläkare Marie-Louise Sellgren, logoped Åsa Mogren,
Tandsköterska, koordinator, Lena Gustavsson, Mun-H-Center
Box 2046, 436 02 HOVÅS, Tel: 031 - 750 92 00

Övertandläkare Birgitta Bergendal, Kompetenscenter, Odontologiska
Institutionen, Box 1030, 551 11 JÖNKÖPING, Tel: 036 - 32 46 66

Psykolog Helena Fagerberg Moss, Barn- och ungdomsmedicinska
mottagningen Kungshöjd, Kungsgatan 11, 411 19 GÖTEBORG
Tel: 031 - 747 89 20

Personlig handläggare Gunnel Hagberg, Försäkringskassan,
Funktionshinder Box 8784, 402 76 GÖTEBORG

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

Specialpedagog AnnCatrin Røjvik, koordinator Jenny Ranfors,
Familjeverksamheten samt pedagog Astrid Emker och sjuksköterskan
Samuel Holgersson, Barnteamet, Ågrenska, Box 2058, 436 02
HOVÅS
Tel: 031 - 750 91 00