



Smith-Magenis syndrom

Nyhetsbrev 410

Ågrenska arrangerar varje år drygt tjugo vistelser för familjer från hela Sverige. Till varje familjevistelse kommer ungefär tio familjer med barn med samma sällsynta diagnos, i det här fallet Smith-Magenis syndrom. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och eventuella syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation. Detta är första gången en familjevistelse med Smith-Magenis syndrom har arrangerats på Ågrenska.

Föräldraprogrammet innehåller föreläsningar och diskussioner kring aktuella medicinska rön, pedagogiska frågor, psykosociala aspekter samt det stöd samhället kan erbjuda. Barnens program är anpassat utifrån barnens förutsättningar, möjligheter och behov. I programmet ingår skola, förskola och fritidsaktiviteter.

Faktainnehållet från föreläsningar på Ågrenska utgör grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Pia Vingros, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare möjlighet att läsa och lämna synpunkter på en sammanfattning av sin föreläsning. För att illustrera hur det kan vara att ha ett barn med sjukdomen/syndromet ingår en fallbeskrivning. Familjedeltagarna har i verkligheten andra namn. Sist i nyhetsbrevet finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna.

Nyhetsbreven publiceras även på Ågrenskas hemsida www.agrenska.se.

Föreläsare som medverkat till detta nyhetsbrev:

Ann Nordgren, överläkare, sektionschef för mottagningsverksamheten, Klinisk genetik, Karolinska Universitetssjukhuset, Solna

Mai-Britt Giacobini, barnpsykiatriker, klinisk genetiker, Prima barn- och vuxenpsykiatri, Stockholm

Jan-Erik Broman, sjuksköterska, docent, Sömn- och andningscentrum, Akademiska sjukhuset, Uppsala

Bente Stranden Hunn, fysioterapeut, Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger, Norge

Thomas Ahlsén, psykolog och Lena Samuelsson, specialpedagog, Barnneuropsykiatri, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

Ingrid Mattsson Müller, logoped, DART, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

Samuel Holgersson, sjuksköterska, Ågrenska

Astrid Emker, pedagog, Ågrenskas barnteam

Maria Gardsäter, projektledare, Riksförbundet Sällsynta Diagnoser

Marie-Louise Sellgren, tandläkare, Mun-H-center, Hovås

Åsa Mogren, logoped, Mun-H-center, Hovås

Gunnel Hagberg, personlig handläggare, Försäkringskassan, Göteborg

Jenny Ranfors, jurist, Familjeverksamheten, Ågrenska

Här når du oss!

Adress	Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon	031-750 91 00
Telefax	031-750 91 85
E-mail	pia.vingros@agrenska.se
Hemsida	www.agrenska.se
Redaktör	Pia Vingros

Innehåll

Innehåll	3
Genetik och symtom vid Smith-Magenis syndrom	4
Vera är stillsam	8
Beteende vid olika åldrar och möjlighet till farmakologisk behandling	9
Vera vill inte äta	12
Sömn och dygnsrytmer	13
Vera är vaken på natten	17
Sjukgymnastik och fysisk aktivitet vid Smith-Magenis syndrom	18
Vera åker skidor	21
Neuropsykiatrisk utredning	22
Vera får medicin	26
Kommunikation	27
Vera lär sig tecken	30
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	31
Vera börjar särskolan	34
Syskonrollen	35
Vera har en storebror	38
Information från Riksförbundet Sällsynta Diagnoser	39
Ny förening bildad	40
Vera är på korttids	40
Munhälsa och munmotorik	40
Vera är tonåring	43
Information från Försäkringskassan	44
Vera har epilepsi och skolios	46
Samhällets övriga stöd	47
Information från informationscentrum för ovanliga diagnoser	50
Vera är världens centrum	51
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	51

Genetik och symptom vid Smith-Magenis syndrom

– **Många med Smith-Magenis syndrom diagnostiseras aldrig. Det kan leda till att patienterna inte blir optimalt omhändertagna. Att förbättra omhändertagandet av vuxna med sällsynta diagnoser är en av våra viktigaste uppgifter i vården.**

Det sa Ann Nordgren överläkare i klinisk genetik vid Karolinska Universitetssjukhuset i Solna som berättade om genetik och symptom vid Smith-Magenis syndrom, SMS.

– Mitt uppdrag som klinisk genetiker är att försöka lotsa patienten rätt och förmedla kontakter mellan familj och specialister i vården, beskrev Ann Nordgren sitt arbete.

Smith-Magenis syndrom är en sällsynt diagnos, men att ha en ovanlig genetisk sjukdom är inte ovanligt. Sammantaget finns det åtskilliga personer med ovanliga sjukdomar. Incidens, förekomsten av genetiska sjukdomar är 4,5 – 6 procent av alla födda.

Ordet syndrom kommer från grekiska och betyder ”springa tillsammans”. Syndrom är en kombination av avvikelser i utvecklingen som troligen har gemensam bakgrund. Fram till 1970-talet var orsakerna till dessa avvikelser till största delen okända.

– Orsakerna kan bero till hundra procent på miljöfaktorer som vid blixtnedslag eller mässlingen. Eller på en kombination av arv och miljö, som vid cancer och hjärt- och kärlsjukdom eller till hundra procent av genetiska faktorer, som vid Smith-Magenis syndrom, sa Ann Nordgren.

Historik om kromosomer

Kromosomer finns i alla våra celler. De innehåller vårt DNA, våra gener eller vår arvs massa. Våra ärvda egenskaper är fördelade på 46 kromosomer. Detta fastställdes 1956 av den svenske genetikern Johan Albert Levan och amerikanen Joe Hin Tjio. Tidigare ansågs antalet vara 48. De sista två kromosomparen är könskromosomerna, två X-kromosomer hos kvinnan och en X- och en Y-kromosom hos mannen.

Det dröjde ända till 1970-talet innan forskarna kunde färga kromosomerna i laboratoriemiljö. Färgningen gjorde att kromosomernas randning blev mer tydlig och det blev lättare att göra en mer noggrann kromosomanalys.

– Downs syndrom, som innebär att personen har tre uppsättningar av kromosom 21, så kallad trisomi, var den första kromosomavvikelse som upptäcktes. Det är fortfarande den mest vanliga kromosomavvikelsen, sa Ann Nordgren.

Under åren har nya metoder utvecklats för att göra DNA-analys. De har lett till att syndromdiagnostiken har utvecklats explosionsartat. 1959 studerade forskarna själva kromosomparen i ett blodprov med hjälp av ett mikroskop. Idag är analysen mer detaljerad och förfinad

tack vare förbättrade molekylära metoder och datorteknik. Array-CGH (comparative genome hybridisation) är en sådan analys som innebär att man på ett objektglas jämför DNA från ett blodprov på patienten med DNA från en kontroll. Tack vare att man har ett stort antal DNA-sonder som täcker in hela människans genom, arvsmassa, så kan man identifiera och tydligt visualisera små deletioner, förluster eller duplikationer, dubletter. Tack vare denna metod har man kunnat diagnostisera fler personer med SMS.

– Idag känner vi till några tusen olika diagnoser, men vi kommer att upptäcka många fler, tack vare de nya analysmetoderna, sa Ann Nordgren.

Smith-Magenis syndrom

Diagnosen Smith-Magenis syndrom, har fått sitt namn av genetikern Ann Smith. 1981 beskrev hon två barn med hjärtfel, gomdefekt, utvecklingsförsening, språkförsening, karaktäristiskt utseende, låg muskeltonus, muskelspänning, kortvuxenhet och små händer och fötter. 1986 beskrev cytogenetikern, kromosomexpert Ellen Magenis sex barn som hade problem, från mellanörat, hes röst, ögonavvikelser, sömnstörning och beteendevikelser som hyperaktivitet och aggressivitet. Eftersom båda bidragit till de viktiga diagnoskriterierna har deras respektive efternamn fått ge namn åt diagnosen.

Smith-Magenis syndrom förekommer bland både män och kvinnor över hela världen och i alla befolkningsgrupper. I Sverige föds 4 till 7 barn varje år med diagnosen. Ändå är endast ett 10-tal med syndromet kända i landet.

– Jag tror att det är många som inte fått diagnosen, trots att de har den. Det beror troligen på att det fortfarande är en okänd diagnos, som kan vara svår att ställa, sa Ann Nordgren.

Orsaken till SMS är en förlust, en deletion av den korta armen på en av kromosomerna i kromosompar 17p11.2. En annan orsak kan vara en mutation i RAI1 genen. Vanligtvis uppstår Smith-Magenis syndrom som en nymutation. Föräldrar till ett barn med en nymutation har därför mycket låg (1 procent) risk att få ytterligare ett barn med SMS.

Symtom under nyföddhetsperioden

Graviditeten är oftast normal. Många mödrar upplever det som att barnet rört sig ovanligt lite under graviditeten. Under nyföddhetsperioden är det vanligt att barnet har svårt att öka i vikt, bland annat på grund att det har svårt för att suga. De är ofta slappa i musklerna, hypotona.

– En del barn har gastroesofageal reflux, det läcker från matstrupen. Sömnbehovet är stort och barnen behöver ofta väckas för att äta. Babysar med SMS gråter sällan, men när de gör det låter de ofta lite hessa, sa Ann Nordgren.

Försenad utveckling

100 procent av barnen med diagnosen Smith-Magenis syndrom har försenad utveckling. Majoriteten, 90 procent har en försenad språkutveckling och många talar inte förrän vid sju års ålder. Majoriteten, 90 procent har också en motorisk försening. 90 procent har hypotoni, muskelsvaghet.

Känsliga öron

Majoriteten, 80-90 procent av barnen har kroniska öroninflammationer, kronisk otit. Hörselförlust finns hos 60-70 procent.

– Var särskilt observant på barnens hörsel. Den kan försämrats efter 10 års ålder. Många har också en överkänslighet för höga ljud, sa Ann Nordgren.

Andra symtom

Närsynthet är vanligt hos drygt hälften av personerna med SMS, 50-60 procent. 30-40 procent av personer med Smith-Magenis syndrom har hjärtfel av något slag. Njurar och urinvägar har avvikelser hos 30-40 procent.

Sömnstörning är vanligt liksom sömnapné, sömnapné.

– Nedsatt smärtekänslighet ingår också i symtombilden. Var därför särskilt uppmärksamma och tänk på att undvika tryck mot fötterna i skorna, för hård gipsning och liknande, sa Ann Nordgren.

Kontroller rekommenderas

Barn med SMS bör gå på kontroll hos neuropsykiatriker, eftersom det är vanligt med beteendestörningar vid Smith-Magenis syndrom. Kontinuerliga besök hos specialitandläkare rekommenderas också.

Sköldkörtelns funktion bör undersökas regelbundet liksom blodfetternas nivå. Andra undersökningar som bör göras kontinuerligt är

- vikt och längd
- rygg- och skoliosutveckling
- ögon-, öron- och hörselkontroll
- hjärta, urinvägar, hjärna om symtom uppstår från dessa organ

– Det är viktigt att kontrollera om barnet eventuellt har epilepsi, eftersom den kan påverka sömnen negativt, sa Ann Nordgren.

För att samordna alla specialister och resurser kring barnet med SMS behövs ett vårdprogram.

– I dagsläget är det ofta föräldrarna som måste vara spindlarna i nätet för att se till att alla specialister konsulteras och samarbetar kring diagnosen. Det skulle vara önskvärt att förbättra den situationen, avslutade Ann Nordgren.

Frågor till Ann Nordgren**Har alla barn med Smith-Magenis syndrom utvecklingsstörning?**

75 procent har utvecklingsstörning, 25 procent har det inte.

Handlar det om utvecklingsförsening eller utvecklingsstörning? Eller ska man säga störd i utvecklingen?

– Det råder oenighet om vilka termer som ska användas och begreppen ändras hela tiden. I diagnosmanualen används idag begreppet ID, för intellectual disability, intellektuell funktionsnedsättning. Man kan uttrycka det som att barn med Smith-Magenis syndrom har försenad utveckling, men att slutresultatet kan variera mycket mellan olika individer. Majoriteten har en mild till måttlig utvecklingsstörning.

Vår dotter har fått problem med sina binjurar som producerar för lite kalk vilket innebär att hon behöver äta extra vitamin B. Tror du att det beror på Smith-Magenis syndrom?

– Det kan kanske det hänga ihop. Smith-Magenis syndrom påverkar många endokrina organ. Flera med diagnosen har till exempel problem med sköldkörteln. Det är också känt att kolesterolvärdena kan påverkas. Därför kan det vara bra att ta upp frågan om hormonell utredning med er doktor.

Räcker det att göra ultraljudsundersökning av barnets hjärta och njurar?

– Ja, det räcker för att utesluta en strukturell missbildning.

Finns det risk att få ytterligare ett barn med Smith-Magenis syndrom om man redan har ett barn med diagnosen?

– Syndromet beror på en nymutation. Det är alltså inget som föräldrarna gjort som orsakat syndromet, utan en mutation, en förändring. Sådana uppstår hos människan hela tiden. Har man fått ett barn med nymutation finns en procents risk att få ett nytt syskon med SMS. Detta på grund av så kallad germinal mosaicism, dvs att mutationen finns i en andel av ägg eller spermier hos föräldrarna. Detta finns beskrivet men är mycket ovanligt. Så kallade balanserade kromosomavvikelse hos en förälder förekommer i sällsynta fall. Den som är orolig kan be om en kromosomanalys av föräldrarna och fosterdiagnostik kan erbjudas.

I vilken ålder ska man vara särskilt uppmärksam på skolios?

– Rygggraden ska man hålla under uppsikt på under hela uppväxten.

Varför är barnen så heta?

– Det kan bero på flera saker och man måste undersöka personen i fråga för att kunna säga varför hesheten uppkommit. Bland annat finns det avvikelser i larynx, struphuvudet som till exempel strukturella avvikelser, polyper, svullna stämband eller partiell stämbandsförslämning.

Vera är stillsam

Vera, 14 år kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med mamma Eva och pappa Håkan. Äldre brodern Oscar 18 år var kvar hemma.

Under graviditeten lade Eva märke till att babyn var stillsam. Eftersom Vera var familjens andra barn jämförde hon med den första graviditeten. När tiden var inne blev Eva igångsatt.

– Vera var blåaktig när hon kom ut och jag märkte att de tittade noga på henne. Hon lät lite och rosslade när hon andades, berättar Eva.

Redan när Eva skulle amma på BB saknade hon den djupa ögonkontakt som hon fått med storebror Oscar fyra år tidigare. Hon erkände inte sin reflektion ens för sig själv, utan förträngde den har hon insett senare.

– Jag berättade inget om mina tankar för Håkan. Det jag lade märke till existerade liksom inte, säger Eva.

Beteende vid olika åldrar och möjlighet till farmakologisk behandling

Många barn med Smith-Magenis syndrom har självskadebeteende som att slå sig eller bita sig själva. Beteendet har ofta ett samband med sömnstörningar. Språkträning, rätt bemötande och medicinsk behandling kan hjälpa barnet.

MaiBritt Giacobini, barnpsykiater vid PRIMA, barn- och ungdomspsykiatri, Stockholm talade om beteende och behandling vid Smith-Magenis syndrom.

Under första levnadsåret är det få barn som får diagnosen Smith-Magenis syndrom. De är ofta glada, nöjda och gråter sällan. De flesta sover bra men är trötta och slöa. Barnen kan vara hesa och många har uppfödningssvårigheter och är försenade i fin och grov motorik och språk.

– Först kring 18 månaders ålder brukar det vara möjligt att ställa diagnosen Smith-Magenis syndrom. Då syns fenotypen, det vill säga den samlade bilden av individens genotyp. Barnets utseende och beteende ger ledtrådar till diagnosen, sa MaiBritt Giacobini.

Förskole- och tidig skolålder

I förskole- och tidig skolålder upptäcks ofta fler beteenden som är vanliga för diagnosen. Ett exempel är utvecklingsförsening. I begreppet ingår en analys av IQ i kombination med en bedömning av hur barnet klarar sig i vardagen.

Barn med Smith-Magenis syndrom har ofta en mild till måttlig utvecklingsförsening.

– De kan ha svårt med korttidsminne, eller arbetsminnet, men lättare med långtidsminnet, sa MaiBritt Giacobini.

Andra svårigheter som upptäcks under denna ålder är koncentrations-svårigheter, hyperaktivitet, självskadebeteende, stereotypa beteenden (upprepningar) och utbrott av ilska.

– Nu märks sömnsvårigheterna ofta för första gången, sa MaiBritt Giacobini.

Självskadebeteende

Självskadebeteendet är mest vanligt efter två års ålder. Studier har visat att barnet då slår sig själv (80%) nyper sig (70%), biter sig själv, skin picking (65%) onychotillomani (dragnig av naglar), 25-30% eller drabbas av polyembolokoilamani (främmande objekt i kroppsöppningar 25-30%). Det finns ett samband mellan sömnstörningar och självskadebeteende. Men det kan också utlösas av andra fysiska problem.

– Om ni ser tydliga förändringar i beteendet, undersök då om det finns medicinska orsaker till barnets ändrade beteende och få ordning dem. Det kan handla om besvär med öronen eller förstoppad mage. Att utsluta sådana orsaker är särskilt viktiga om barnet inte kan uttrycka vilka besvär det har, sa MaiBritt Giacobini.

Stereotypa beteenden vid SMS kan också märkas i förskole- och tidig skolålder. Vanliga beteenden är självkramning (self hug), barnet slår armarna om sig själv. Att slicka på fingrarna och vända blad (lick and flip) är ett annat vanligt stereotypiskt beteende. Att stoppa handen i munnen, gnissla tänderna, gunga med kroppen och snurra på saker är också stereotypa beteenden.

Sömnstörning

Sömnstörningar är vanliga bland barn med Smith-Magenis syndrom. Minst två tredjedelar har sömnsvårigheter. De yttrar sig i att barnets totala sömntid är minskad, de har svårigheter att somna in, störs av flera uppvaknanden på natten och vaknar ofta tidigt på morgonen.

– Bristen på sömn leder ofta till att barnet är trött på dagen, sa MaiBritt Giacobini.

Ungdomar och vuxna

Sömnstörningarna finns kvar även när barnet blir äldre. Det gäller också självskadebeteenden, som kan öka då.

I vuxen ålder finns vredesutbrotten kvar. Även självskadebeteendena fortsätter, men lugnas ofta ner i vuxen ålder.

För personer med Smith-Magenis syndrom är det vanligt att också ha någon psykiatrisk diagnos som adhd, autism eller depression.

Behandlingsstrategier

I behandlingen av personer med diagnosen används både generella och individuella strategier. Vilka som används och hur beror på de symtom personen har.

– Det är viktigt att känna till de svårigheter som barnet kan ha till exempel med språket för att kunna avhjälpa dem. Att tidigt bedöma bar-

nets intellektuella förmåga är också nödvändigt för att ge rätt stöd till barnet och familjen, sa MaiBritt Giacobini.

Behandlingen innehåller ofta språk- och kommunikationsträning. Eftersom många av barnen har försenad utveckling av det talade språket kan de behöva lära sig tecken som stöd till exempel för att uttrycka sin vilja och känslor. Kontakt med logoped och talpedagog är ibland nödvändigt för munmotorisk träning. En neuropsykiatrisk och neuropsykologisk utredning för bedömning av den intellektuella förmågan är viktig att göra i förskoleåldern.

– När en kartläggning visat vilka behov barnet har kan man bättre utforma det stöd som det och familjen behöver och om medicinsk behandling ska prövas till barnet, sa MaiBritt Giacobini.

Medicinsk behandling

Vilka medicinska behandlingar som är särskilt verksamma för barn med Smith-Magenis syndrom har undersökts i en studie på 60 barn.

– Det enda läkemedel som alla i hela gruppen hade nytta av var melatonin, sa MaiBritt Giacobini.

När de gäller övriga mediciner gäller individuell utprovning för att veta om de hjälper mot barnets symtom. De läkemedel som används vid Smith-Magenis syndrom är centralstimulantia (vid hyperaktivitet och koncentrationssvårigheter), antidepressiva, sömnmedicin, humörstabiliserande, antipsykotisk, alfa 2-antagonister och benzodiazepiner.

– Atypisk neuroleptika kan användas som farmakologisk behandling om barnet är utåtagerande och har självskadebeteende, sa MaiBritt Giacobini.

Vid sömnsvårigheter är melatonin vanlig. Det är ett kroppseget ämne som inte ger biverkningar. För barn och ungdomar som är trötta under dagen kan betablockerare sätta in på morgonen för att öka vaktenhetsgraden. Även tyngdtäcke kan hjälpa vid sömnstörningar.

I en internationell studie som gjorts om läkemedelsanvändningen bland 62 barn med SMS hade 16 aldrig använt mediciner. Av patienterna fick flickorna mest medicin. Effekten av mediciner var svag och benzodiazepiner (mot depression) hade ingen effekt.

– Det är viktigt att lärare, specialpedagoger, psykologer och andra som kommer i kontakt med barn som har Smith-Magenis syndrom får information om barnets beteende och emotionella reaktioner så att de kan bemöta barnet och dess behov på bästa sätt, slutade MaiBritt Giacobini.

Frågor till MaiBritt Giacobini

Varför lugnar barnavårdscentralens personal föräldrarna när barnet är sent i utvecklingen istället för att ta reda på mer?

– Barn som avvikit tidigt i utvecklingen, till exempel vid ett enkelt språktest i tvåårsåldern har ökad risk att ha neuropsykiatriska problem vid sju års ålder, enligt en studie som Christopher Gillberg gjort. En

försenad utveckling kan alltså vara en varningsklocka. Om föräldrarna är oroliga är det viktigt att följa upp barnet. Vid autism är det bra att få diagnosen tidigt för att ge barnet den hjälp det behöver.

Varför får en del barn med SMS diagnosen adhd? Vilken är skillnaden mellan att ha SMS och SMS med adhd?

– För att få en adhd-diagnos måste barnet uppfylla vissa kriterier. Hos en del av barnen med adhd finns genetiska orsaker. Det kan vara värdefullt att fastställa om barnet har en adhd- eller autism diagnos för att ge dem rätt behandling. När det gäller adhd hos barn med SMS vet vi inte riktigt än hur det yttrar sig. Vanligast är koncentrationssvårigheter men även hyperaktivitet kan förekomma.

Kan barn med SMS även få autism?

– Ja. Är barnet sent i språket för det tankarna till autism. Vanligt hos barn med SMS är att fastna i repetitiva beteenden, vilket är vanligt vid autism.

Min dotter repeterar ibland vanliga frågor, vad kan det bero på?

– Det kan vara för att få bekräftelse, men om det inte är det kan det som hos personer med autism handla om det som kallas ekolali.

Hur ska man avstyra vanan att upprepa frågor?

– Man får fundera på varför hon gör det. Om det är ett tvång kan det uppkomma vid stress eller oro. Strategin är då att sänka stressen för barnet genom att förbereda det på vad som ska hända. Det kan också vara bra att inte hela tiden bekräfta barnets frågor, utan att svara att det där vet du redan. Genom att inte ge det negativa beteendet uppmärksamhet, kan det minska.

Vad är fenotyp?

– Det är de faktiska egenskaperna hos en individ.

Vad är ojämn begåvningsprofil?

– Det kan vara att barnet är sämre i de språkliga delarna av begåvningsstestet men bättre i den praktiskt logiska delen.

Hur ska man tolka att barnet inte pratar, men verkar väl utvecklad i sin uppfattning av känslor?

– Det är viktigt att man inte underskattar en person som inte talar. De kan ändå förstå mycket i samspelet mellan människor.

Vad ska man göra om läkarna inte vill ge antibiotika när barnet som har SMS får öroninflammation igen?

– Säg till läkaren att mitt barn har Smith-Magenis syndrom och när mitt barn gör såhär vet jag att något är galet. Säg också att du känner igen beteendet från tidigare öroninflammationer. Jag skulle hoppas att det kommer att finnas särskilda vårdcentraler där personalen är kunniga på de särskilda problem som barn med sällsynta diagnoser kan ha.

Finns det något sätt att kontrollera om vårt barn sover?

– Det beror på. Man kan undersöka sömnen i ett sömnlaboratorium.

Lärarna säger att vår dotter hamnar i ett ”stand by”-läge ibland, och blir frånvarande. Det är något som aldrig händer hemma.**Vad kan det vara?**

– Om det är mycket intryck i skolan kan det vara ett sätt för henne att ta paus. Försök kontrollera om det finns ett mönster, som att hon kommer i detta tillstånd i särskilda sammanhang. Det är också viktigt att utesluta absensepilepsi, som är epilepsi med frånvaroattacker.

Kan man mäta melatoninnivån hos vårt barn med SMS diagnos?

– Det går att mäta nedbrytningsprodukter från melatonin. Men det är en lite komplicerad och onödig process, eftersom personer med SMS sällan har för låg melatoninivå utan snarare en förskjuten utsöndring över dygnet.

Kan barn med SMS utveckla sin produktion av melatonin när de blir äldre?

– Sömnproblemen beror oftast inte på att deras produktion av melatonin är för låg, utan för att den utsöndras vid fel tidpunkt på dygnet.

Hur är ansvarsfördelningen mellan skolan och föräldrarna när det gäller barnet?

– Föräldern måste vara spindeln i nätet när det gäller insatserna för barnet.

Kan de nya medicinerna som ges barn vid adhd påverka sömnen negativt?

– Ja, det är en vanlig biverkan.

Hur kan vi få balans mellan behovet av sömn och aktivitet på dagen med hjälp av mediciner?

– Det är svårt att ställa in medicinerna så att det blir en bra balans. I varje enskilt fall får man försöka prova sig fram vad som passar barnet bäst.

Hur ska man hantera biverkningarna av medicinerna?

– Det gäller att tänka på att alla läkemedel har biverkningar. De ska vägas in i bedömningen av medicinernas nytta. En del av dem som används vid adhd påverkar till exempel aptiteten vilket kan vara bra att tänka på.

Vera vill inte äta

Det var besvärligt för Eva att amma Vera. När Eva försökte ge henne bröstet spjärnade Vera emot och kastade huvudet bakåt, trots att hon signalerat att hon var hungrig.

– Eftersom jag hade ammat ett barn förut visste jag hur jag skulle göra så jag tryckte henne till bröstet fast hon inte ville. Hon behövde ju mat, säger Eva.

Efter en stund tog Vera bröstet. Då gick det bra.

Senare har Eva förstått att liknande uppfödningproblem är vanliga för barn med SMS. De är hungriga, men vill samtidigt inte ha mat.

– Även när vi började ge henne smakportioner var det besvärligt. Vi fick ha henne fastspänd i barnstolen för hon ville ta sig ur den och kastade maten omkring sig, berättar Håkan.

Veras ambivalens kring maten fortsatte. Hon var aktiv ena stunden och andra gånger sov hon över matningstiden så att Eva fick väcka henne när det var dags att äta.

Vera var lugn under de första månaderna och sov mycket. Vid 8-10 månaders ålder märkte Eva att Vera inte hanterade leksaker som hon förväntades göra i den åldern.

– Tårarna rann på mig, när jag insåg att något var annorlunda med henne. Jag är förskollärare, så jag vet mycket väl vad barn förväntas kunna göra i olika åldrar.

Samtidigt var Vera inte så sen rent motoriskt. Hon satt som hon skulle och började gå vid 18 månaders ålder.

– Även om hon var lite sen, låg hennes motoriska utveckling ändå inom normalområdet. Jag frågade fortfarande inga läkare, men där- emot var jag väldigt vaksam på hur de tittade på henne när vi var på barnavårdscentralen, BVC, säger Eva.

Rosslade när hon andades

Varje gång de var på BVC blev familjen skickad akut till barnkliniken för att personalen tyckte hon rosslade när hon andades. Nu i efterhand vet familjen att det berodde på att hon var mjuk i luftstrupen, brosket som ska ge den stadga var inte färdigutvecklat.

– Jag gissar nu i efterhand att de också såg att det var någonting annorlunda. Så där satt jag på akuten i flera timmar med Vera och storebror Oscar. Det var jobbigt. Varje gång hämtade de fler läkarkollegor som skulle titta på henne, men de hittade ingenting konstigt. Men jag var jättevaksam.

Eva sa fortfarande inget om sina egna iakttagelser. Men hon började ställa frågor. Då blev de skickade till neurolog och andra specialister på barnkliniken. När de inte hittade några problem föreslog psykologen en bedömning av hennes begåvning.

– Bedömningen var att hon hade ett begåvningshandikapp, säger Håkan.

Sömn och dygnsrytmer

Eftersom personer med Smith-Magenis syndrom har en spegelvänd melatoninproduktion finns ett intresse från sömnforskare

att studera dem som har diagnosen. Förhoppningen är att studier av sömnsvårigheterna vid SMS kan leda till en ökad kunskap om vad som reglerar människans sömn.

Jan-Erik Broman, specialistsjuksköterska i psykiatri vid Sömn- och Andningscentrum, Akademiska sjukhuset i Uppsala pratade om sömn- och dygnsrytmer.

Sömn och vakenhet förhåller sig som Yin&Yang till varandra. De är varandras motsatser, men är beroende av varandra. För att den ena delen ska fungera behöver den andra göra det också. Människan har en monofasisk dygnsrytm. Det betyder att vi sover en gång (mono) per dygn. Hos djur är det annorlunda. Många djur sover flera gånger och stora delar av dagen.

– En delfin till exempel sover med en hjärnhalva i taget. Det är nödvändigt. Tar den sig inte till vattenytan kontinuerligt för luft drunknar den, sa Jan-Erik Broman.

Ljuset viktig faktor

Den biologiska klockan har lokaliserats ovanför synnervskorsningen djupt inne i hjärnan där synnerverna möts. Vår dygnsrytm kallas cirkadiansk rytm, efter latinets cirka dies som betyder ”ungefär en dag”. Visserligen ligger grundrytmen i våra gener, men ljuset är en viktig faktor för att den ska synkroniseras med omgivningen. Ljuset är vår tidgivare. I ögats näthinna finns receptorer för ljus. En särskild typ av dem används inte för att vi ska kunna se, utan för att ställa in dygnsrytmen.

– Informationen som ljuset ger sprids sedan i kroppen med hjälp av melatonin, som är vårt tidgivarhormon och som bildas i tallkottkörteln, förklarade Jan-Erik Broman.

Sömnen regleras av tre faktorer:

Jämvikten, hur länge människan varit vaken

Dygnsrytmen, vilken tid det är på dygnet

Beteendet, att man ligger ner i ett tyst mörkt rum

Vid studier av sömn mäts försökspersonernas EEG (hjärnaktivitet), ögonrörelser och muskelaktivitet.

– Sömnen består av cykler på 90 minuter. Först kommer ytlig sömn och sedan djupsömn. Därefter kommer REM (Rapid Eye Movement) sömnen i perioder. Under REM-sömnen är ämnesomsättningen i hjärnan lika hög som i vaket tillstånd, sa Jan-Erik Broman.

Reparation i kroppen under sömn

När vi sover pågår ett viktigt reparationsarbete i kroppen. Under vilan tillverkas viktiga tillväxthormoner och immunförsvaret stärks. Studier av människan har visat att det finns ett tydligt samband mellan sömn och fysisk och mental hälsa. Sömnbrist ökar till exempel känslighet för smärta och risken för depression. Sömnbrist minskar också prestationsförmågan.

Vårt behov av sömn skiftar under livet. En nyfödd sover 17-20 timmar per dygn, en tioåring 9-10 timmar och en 15-åring 8-9 timmar. Vid ökande ålder minskar behovet av sömn.

– Behovet av sömn är individuellt, några är långsovare andra behöver mindre sömn för att klara vardagen, sa Jan-Erik Broman.

För att sova bra är två faktorer viktiga. Det krävs goda rutiner och en sammanhängande vakenhet. För att sova bra kan det vara bra att undvika sådant som stör sömnen som kaffe och nikotin. Det finns fyra huvudgrupper av sömnstörningar: Insomnier (svårt att somna in och bibehålla sömnen), hypersomnia (mer sömn än normalt eller uttalad dagtrötthet på dagen), dygnsrytmstörning och parasomnier (olika fenomen under sömnen, som att gå i sömnen).

Dygnsrytmstörning är den variant som drabbar personer med SMS. Definitionen av åkomman är att det finns en obalans mellan den dygnsrytm som personen följer och den dygnsrytm som omgivningen följer. Resultatet blir att personen är trött på dagen när andra är pigga och har svårt att sova på natten.

– Det finns rapporter som visar att personer med SMS upplever en viss lättnad vid resor västerut. Då lider vi andra kanske av jetlag av tidsomställningen, men personer med SMS är då i takt en kort tid, sa Jan-Erik Broman.

Spegelvänd melatoninproduktion

Melatonin produceras av tallkottkörteln under natten. Den som har Smith-Magenis syndrom har en melatoninproduktion som är spegelvänd visar en färsk studie. Eftersom syndromet så tydligt har en koppling till sömn har forskare ett stort intresse av att studera regleringen hos personer med SMS. Gener som sätts i samband med diagnosen samverkar med klockgenen och forskarna hoppas att genom studierna bättre förstå hur man ska kunna behandla personer med Smith-Magenis syndrom.

– Genom att titta på hur melatoninproduktionen är hos en person med SMS kan man lätt förstå att behovet att somna är oemotståndligt vid 16-tiden. Det är strax efter en hög utsöndring av hormonet. Det leder lätt till att personen somnar för tidigt för att få en bra nattsömn när andra sover, sa Jan-Erik Broman.

Gärna tupplur vid lunch

I den nya studien av melatoninproduktionen hos personer med SMS minskar utsöndringen omkring midnatt. Sömnen blir mer yttlig och kroppen signalerar att nu är det dags att vakna, samtidigt som övriga kroppen signalerar att det är natt. Denna konflikt är en av anledningarna till att det finns större risk för utbrott vid dessa tider på dygnet. Utsöndringen av sömnregleringshormonet melatonin fortsätter att minska under morgontimmarna. När det är dags att gå upp vid sju åttatiden ökar påslaget igen och tröttheten slår till på riktigt vid lunchtid, eftersom melatonin nu signalerar sömn

– Då skulle personer med SMS må bra av att kunna få ta en tupplur med tanke på att deras kropp signalerar vila, sa Jan-Erik Broman.

För att hjälpa personer med syndromet att hantera tröttheten och sömnbehovet på dagen är det i Frankrike regel att ge melatonin som läkemedel för att öka sömnen på natten i kombination med ett annat läkemedel så kallade betablockerare för att hämma melatoninproduktionen på dagen och öka personens vakenhet.

Frågor till Jan-Erik Broman

Om nu melatoninproduktionen är spegelvänd vid SMS, kan man inte göra något för att sänka produktionen på dagen?

– En kombination av tillskott av melatonin på natten och betablockerare på dagen kan hjälpa, men behandlingen hjälper bara för stunden.

Hur mycket melatonin produceras normalt hos en person?

– Det är väldigt olika hos olika individer. Jag har aldrig sett några uppgifter på totala mängden. Man kan mäta melatoninnivån i blod eller saliv. Idag får personer med SMS utskriver mellan 2 och 5 mg per dygn, men det svårt att jämföra den tillförda dosen med kroppens egen produktion.

Kan barn med SMS utveckla en bättre sömnrhythmer med tiden?

– Troligen en bättre rytm på sikt, men inte helt bra. Jag gissar att om ni slutar med melatonin är ni tillbaka i den situation ni var innan hon började ta läkemedlet.

Varför pratar en del personer i sömnen?

– Detta är ett inte så ovanligt fenomen. Inslag av ofullständig sömn kan förekomma under sömnen. Men det är svårt att säga varför en del talar i sömnen.

Varför finns ett samband mellan övervikt och stress vid sömnbrist?

– Det finns flera förklaringar. En är att hormonet (leptin) som reglerar vår känsla av mättnad minskar om man sover för lite. Det är ett skäl till att sömnbrist leder till risk för övervikt.

Hur kommer det sig att det är skillnad i sömnbehov mellan könen?

– Vid Akademiska sjukhuset i Uppsala gjordes en studie där 1 500 personer fick frågan hur mycket de behövde sova och hur mycket de ansåg att de behövde. Resultaten visade att personerna i studien generellt behövde en timma mer än de får. Kvinnor angav större sömnbehov än män. En förklaring till det anses vara att kvinnor har en mer komplicerad hormonreglering, som kräver mer återhämtning för att fungera.

Varför förskjuter ungdomar sin dygnsrytm?

– Det finns en biologisk orsak till detta, som gör att man i den åldern blir mer kvällsmänniska. Ibland leder detta till att de sitter uppe och spelar datorspel sent på nätterna. Då förskjuts deras dygnsrytm ytterligare.

Vid vilken ålder sover vi bäst?

– I elvaårsåldern är vi generellt mest i balans mellan sömn och våra behov.

Personer med SMS har hög smärtröskel och sover lite, alltså tvärtom mot vad sömnstudier visar.

– Detta sannolikt två helt skilda fenomen och den förhöjda smärtröskeln är ju ett särskilt symptom vid SMS.

Vera är vaken på natten

Vid två års ålder blev Veras ilska alltmer intensiv. Hon dunkade sitt huvud i väggen och hade svårt att sova hela nätterna. Vera somnade i tid som andra tvååringar, men vaknade vid midnatt. Sedan var hon vaken i flera timmar innan hon somnade igen. När familjen gjorde en kartläggning av sömnen sov Vera inte enligt något bestämt mönster, utan det kunde skifta rejält natt för natt. När Vera var vaken på natten skulle hon absolut ligga nära eller vara bredvid Eva. Hon bråkade och slet stora tussar hår från sin mamma.

– När vi somnade igen hade jag ett konstant grep om hennes fotled, för att hon inte skulle smita iväg ensam på natten och riskera att skada sig medan vi sov, säger Eva.

Hon kommer bara ihåg korta minnesbilder från denna slitsamma tid.

– Det var en period när vi var uppe 3-4 timmar per natt. Vi turades om att vaka, säger Håkan.

Bytte sovrum

Föräldrarna ändrade strategi eftersom de förblev störda under natt-sömnen. Håkan låste in sig med Vera i sovrummet som hade mörkläggninggardiner, medan Eva som var mer lättstörd fick sova i ett annat rum. I sovrummet fanns få saker, för att inte Vera skulle lockas att leka mitt i natten.

– Vi såg till att det skulle vara så tråkigt som det bara gick, säger Håkan.

Men efter en tid slutade de med denna strategi, eftersom den inte hjälpte. Vera vaknade och var arg och skrek mitt i natten.

Hon bara gallskrek, då var det bättre att stoppa ner henne i en vagn.

– Under en lång period var jag ute och gick med henne vid 4-5 tiden på mornarna. Jag brukade möta brevbäraren på vägen hem, berättar Eva.

Att prova olika metoder har handlat om ren överlevnadsstrategi menar föräldrarna. Ibland har den ena av dem tagit ett tyngre lass och skött nattvaket, ibland den andre.

– Håkan behöver inte så mycket sömn, han klarar sömnbristen bättre än jag. Jag behöver betydligt mer sömn för att fungera, förklarar Eva.

Stöttat varandra

Föräldrarna berättar att de stöttat varandra genom kriserna. Eva krisade mest innan de visste vad det var med Vera, när hon märkte att det var något som var annorlunda.

– Det var den största krisen eller sorgen för mig. Sedan har jag haft andra kriser, men då har det berott på frustration eller trötthet.

För pappa Håkan var beskedet efter den första utvecklings- och begåvningsbedömningen när Vera var två år tufft.

– Då hade jag svårt att se några utvägar, säger Håkan.

Hans stora kris kom när Vera fick diagnosen Smith-Magenis syndrom. Då var det Eva som fick orka.

– För mig var det en lättnad att få besked, jag var jätteglad när vi fick diagnosen. Det var svart på vitt att det inte var mig det var fel på.

Även om jag varit ganska trygg med att det inte var mitt ”fel” så var det ändå jätteskönt när vi fick SMS-diagnosen. Psykologen sa att nu kan ni hamna i kris i alla fall, men jag sa nej. Det har inte blivit så, säger Eva.

Sjukgymnastik och fysisk aktivitet vid Smith-Magenis syndrom

Fysisk aktivitet är nödvändig för alla människor. En aktiv fritid gör oss välmående och ger oss energi. Barn med Smith-Magenis syndrom behöver aktiviteter som är varierade och intensiva. Bente Stranden Hunn, sjukgymnast från Frambu utanför Oslo, ett center för sällsynta diagnoser, berättade om verksamhetens erfarenhet av sjukgymnastik och fysisk aktivitet för personer med Smith-Magenis syndrom.

På Frambu hölls den första familjevistelsen för barn med Smith-Magenis syndrom redan år 2001. Då kom fyra barn. Sedan dess har flera vistelser med föredrag och kunskapsutbyte ordnats. Under åren har personalen samlat kunskap från de 19 personer, mellan 1 och 35 år, som vistats där.

– Vårt nuvarande projekt är att kartlägga funktionsnivån hos förskolebarn med Smith-Magenis syndrom, berättade Bente Stranden Hunn.

Målsättningen på Frambu är att ha barnet i fokus. Genom en helhets-syn vill man skapa goda uppväxtvillkor för barnen, stimulera deras utveckling av språk, kognition, social- och emotionell förmåga liksom motorik.

– Vi vill ge barnen bästa möjliga förmåga att hantera sina liv, sa Bente Stranden Hunn.

I sitt arbete analyserar personalen individens förmåga inom olika områden. De undersöker den psykomotoriska utvecklingen, kvaliteten på barnets rörelseförmåga, eventuella snedställningar, styrka och musklernas beskaffenhet, stabilitet och koordination, den orofaciala (mun-ansikte) funktionen och förmågan att klara det dagliga livet, ADL-funktionen.

– Fötterna är ofta snedställda hos barn med Smith-Magenis syndrom. Att iaktta deras funktion är därför en viktig del i undersökningen av barnets funktionella helhet, sa Bengt Hunn.

Det finns en stor variation på den motoriska förmågan hos personer med SMS. Många har försenad motorisk utveckling. Genomsnittsåldern för att sitta, krypa och gå är högre än för andra barn.

– Hypotoni, låg muskelspänning är vanligt. Det leder ofta till att barnen är mindre aktiva och att de kan få svårigheter att koordinera sina rörelser. Den låga muskelspänningen påverkar också balansen och stabiliteten och gör att gången ofta blir tung, sa Bente Stranden Hunn.

Erfarenheten från Frambus familjevistelser för barn med Smith-Magenis syndrom visar också att många är känsliga för sinnesintryck och har svårt för att tolka dem. Hyperaktivitet och koncentrationssvårigheter är vanligt. Smärttröskeln är ofta hög.

Skolios

Eftersom skolios, snedställning av ryggen, är ett vanligt symtom vid SMS är det viktigt att förebygga skevheten av ryggraden. Det kan göras genom att öka rörligheten, muskelstyrkan och se till att barnet stimuleras med en variation av rörelser. Det gäller också att avlasta ryggen med en god sittställning med stöd för rygg och fötter och öka stabiliteten runt bäcken och höfter. Barnets rygg bör undersökas kontinuerligt från unga år för att eventuell snedställning tidigt ska upptäckas. Besök hos barnneurolog eller ortoped kan behövas och ibland korsett eller operation.

– Om barnet måste ägna all kraft åt att hålla ryggen stabil när det sitter i skolan är det svårt att förväntas skriva och teckna samtidigt, sa Bente Stranden Hunn.

Sned fotställning

Fötterna är ofta snedställda vid SMS. Problemen kan till exempel orsaka plattfot. I alla fall av snedställningar gäller att dagligen träna fotens muskler så att fotens rörelser stimuleras. Fotriktiga skor är viktiga, ibland behövs ortopediska hjälpmedel eller kirurgi.

– Vår erfarenhet visar att det är viktigt för barn med Smith-Magenis syndrom att ha kontakt med en sjukgymnast och ortoped under sin uppväxt, sa Bente Stranden Hunn.

Sinnesintryck

Känsligheten för intryck från hörsel, syn och övriga sinnen är stor hos personer med SMS. Det är viktigt att ta hänsyn till och ordna miljön så att den inte innehåller så mycket störande ljus eller ljud från skrapande bord och stolar eller har dörrar som öppnas och stängs. En vilksam miljö, utan störande intryck från oräkneliga bilder på väggarna eller småsaker, underlättar också koncentrationsförmågan och ökar lugnet.

Orofaciala muskler

Ansiktsmuskulerna glöms lätt av när det är tal om motorik, men för barn med Smith-Magenis syndrom är det viktigt att de uppmärksammas. Ansikts- och munmuskulerna behöver fungera för att barnets artikulation ska vara tydlig och för att det ska kunna äta.

– Eftersom muskulaturen ofta är slapp, även i ansiktet och kring munnen är det nödvändigt att stimulera den med träning, sa Bente Stranden Hunn.

Hon berättade om olika övningar för att stimulera tungan. I den ingick att

- räcka ut tungan
- slicka på saker som hålls fram
- sträcka tungan mot haka och nästipp
- rulla tungan på längden och tvären i munnen
- suga med sugrör
- ”vinka” med tungan
- göra en bula i kinden med tungan
- ”husrengöring” att låta tungan tvätta väggar och tak i munnen

Andra metoder för att stimulera ansiktsmuskulerna är att

- blåsa och suga
- stimulera tandköttet med is, pensel eller tandborste
- blåsa ut ljus eller tändstickor
- blåsa såpbubblor
- blåsa bomullstussar, pingpongbollar eller fjäder
- använda blåsinstrument som munspel och blockflöjt
- tugga tuggummi (sockerfritt)

Sjukgymnastens roll

Sjukgymnastens roll är att kartlägga barnets funktioner och eventuella felställning och ge vägledning om övningar, liksom att följa upp utvecklingen.

– Barn med SMS behöver aktiviteter med god variation. Övningarna ska också innehålla en viss intensitet så att hjärtat tränas. Bästa sättet att hålla hjärtat och hälsan i form är genom träning. Det gäller alla och barn med Smith-Magenis syndrom, sa Bente Stranden Hunn.

Barn som är sena i utvecklingen behöver ofta hjälp att hitta sätt att träna och leka. De behöver stöd att hitta aktiviteter som de tycker är roliga. Vilka aktiviteter som är lämpliga och bör prioriteras beroende

på barnets behov kan diskuteras av föräldrarna i samråd med sjukgymnast. För vissa barn kanske ridning lockar, för andra väcks motivationen om får simma. Att välja en aktivitet som barnen att träna.

- Vardagsaktiviteterna är viktiga att utnyttja för motorisk stimulans. Ta vara på dem genom att uppmuntra barnet att klä sig själv, äta själv eller gå, även om det är besvärligt. Se möjligheterna istället för begränsningarna, sa Bente Stranden Hunn.

Lär barnen avslappning

Hennes råd är att tidigt lära barnen avslappning. Många lider av spända muskler, inte minst i axlar och nacke. Om de kan lära sig avslappningsteknik eller tycker om massage är det bra hjälpmedel mot smärt samma muskelbesvär.

- Forskning visar att fysisk aktivitet ger energi och förbättrar allmäntillståndet. Det är också bra för hjärta, lungor, muskler, mage och tarmar och immunförsvaret, sa Bente Stranden Hunn.

Frågor till Bente Stranden Hunn

Hur yttrar sig känsligheten för sensoriska intryck hos barn med Smith-Magenis syndrom?

- När barnen bombarderas av känslointryck av ljuden från radion, bilder i omgivningen och människors aktiviteter omkring dem mister de sin förmåga till koncentration. När de blir överväldigade är risken större att de blir oroliga och aggressiva. Plocka bort överflödiga visuella intryck, fundera över var i rummet barnet kan sitta för att slippa onödiga störningsmoment och få en vilsam miljö.

Kan botox användas mot stelhet i höften?

- Botox har mest använts mot spasticitet, inte mot stelhet.

Hur tidigt kan barnen börja rida?

- Vid fyra-fem års ålder brukar vara lagom.

Vera åker skidor

Vera började åka skidor när hon var fem. Föräldrarna försökte lära henne redan när hon var tre, eftersom storebror lärde sig åka vid den åldern, men det gick inte. När Vera var fem år bestämde sig Håkan för att göra ett nytt försök. Under en jul när han var ledig två veckor åkte de tillsammans varenda dag och kämpade för att hon skulle lära sig. Sedan dess har hon åkt skidor. Hon älskar friheten att klara sig själv.

- Hon har förhållandevis god teknik och är duktig på att anpassa farten, säger Eva.

I skidbacken precis som överallt annat kan det bli konflikter. Vera vill till exempel inte att föräldrarna ska åka före henne i backen.

Neuropsykiatrisk utredning

Barn som fått diagnosen Smith-Magenis syndrom kan ha nytta av att genomgå en neuropsykiatrisk utredning.

– Det finns en risk att barn med Smith-Magenis syndrom har adhd eller autism. För att de ska få rätt stöd kan det vara bra att veta vilka som är deras styrkor och svagheter, sa Thomas Ahlsén, psykolog. Han och Lena Samuelsson, specialpedagog, båda Barnneuropsykiatriska kliniken, BNK vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg berättade om neuropsykiatriska utredningar.

Det är främst barn från Göteborg och Västra Götalandsregionen som remitteras till BNK för utredning ifall det finns en misstanke om att barnet har neuropsykiatriska svårigheter som autism eller adhd. Ibland kommer även remisser mer långväga ifrån. Utredningen görs av ett team med läkare, psykolog, specialpedagog och ibland logoped. Vid första besöket träffar föräldrar och barn en läkare som gör en medicinsk bedömning.

– Läkaren informerar sig om vad som hänt från graviditeten och framåt, berättade Lena Samuelsson.

Innan barnet kommer för utredning planeras och förbereds utrednings- och testsituationen. Med utgångspunkt från information om barnet förbereds sedan utvecklings- och begåvningsbedömningen. Vilka tester skall väljas? Hur skall miljön utformas för att skapa största möjliga trygghet för barnet? Vilka ska belöningarna vara för att motivera barnet?

– Miljön ska vara optimal för att passa det enskilda barnet så att det kan göra sitt bästa på testerna, förklarade Thomas Ahlsén.

Pedagoger samlar in information från barnets förskola och skola. I enstaka fall görs hembesök.

– Vi ser barnet i sin vardagliga miljö på skolan och kan studera samspelet med kamrater och lärare. Det är en sida vi inte får fram under testerna på BNK. Vi intervjuar läraren om barnets utveckling och inlärning, sa Lena Samuelsson.

Utredningens innehåll

I utredningen ingår en bedömning av barnets

Utvecklings- och begåvningsnivå

Anpassningsförmåga

Kommunikation (till exempel förstå språket, uttrycka sig, icke verbalt uttryck)

Sociala samspel (till exempel ögonkontakt, tolka sociala signaler, ömsesidighet)

Beteende (till exempel annorlunda beteenden, rädslor, fixeringar)

Lek, intressen (till exempel intresse för detaljer mer än funktion, förmåga till fantasi)

Aktivitetsnivå/uppmärksamhetsnivå
Eventuella tvång och ångest

För att bedöma barnets utveckling används Griffiths utvecklingsskalor. För begåvningsbedömning används Wechslers skalor mest.

Efter utredningen

När utredningen är klar berättar personalen på BNK vad de kommit fram till angående barnets svårigheter och styrkor. Med utgångspunkt från resultaten förs ett samtal om vilket stöd barnet och familjen kan behöva. Men också vilka rättigheter familjen har. Den sista delen av utredningen är att bjuda in förskola och skola och berätta vad utredningen visat.

Varför utredning om adhd och autism?

Det finns anledning att undersöka om barn med Smith-Magenis syndrom har adhd eller autism eftersom en del barn har svårigheter inom dessa områden. Med kunskap om deras styrkor och svårigheter kan man sedan bättre planera för barnet i förskolan eller skolan. Personer med autism har ofta svårt med kommunikation och sociala kontakter. Det kan märkas på hur de uttrycker sig och förstår vad andra säger, men också på förmågan att tolka andras gester och delta i sociala sammanhang. Kommunikationssvårigheterna märks ofta vid tolkning av ickeverbal kommunikation som uttrycks i miner och kroppsspråk. – För en person med adhd eller autism kan svårigheten att tolka omgivningens beteende skapa osäkerhet. Det blir svårt att veta vad man kan förvänta sig och vad som krävs, beskrev Lena Samuelsson.

När vi tolkar omgivningen gör vi det efter att ha skapat oss ett helhetsintryck av situationen, där vi vägt in den andres ord, kroppsspråk och stämningen. Alla delar har en viktig roll i hur vi uppfattar det som sägs och påverkar informationen vi får. Det ger oss också ledning om hur vi själva ska agera, när det är läge att avbryta en diskussion eller komma med ett inlägg till exempel. Vi gör detta automatiskt, utan att reflektera över processen. En annan viktig funktion i det sociala spelet är förmågan att leva sig in i andras känslor. Det är en förmåga som framförallt utvecklas från 3-5 årsåldern.

Svårt med sociala relationer

Personer med autism och många med adhd har svårare med dessa sociala förmågor. Det kan vara knepigt för dem att skapa en helhetsbild, eftersom de har problem att avgöra vilka detaljer som är väsentliga. Det är också vanligt med svårigheter att leva sig in i andras tankar och känslor. De utgår ofta ifrån det de själva upplevt. Det påverkar spelet med andra, eftersom det blir svårare att känna av de subtila signaler som visar hur man ska bete sig i en grupp. Personer med adhd och autism behöver också ofta längre tid för att bearbeta och svara på andras beteenden.

– De kan ha svårare att känna av hur länge de kan prata om sitt intresse innan folk börjar tycka det är tråkigt. Om man dessutom har problem att läsa av andras signaler är det ännu mer knepigt att anpassa sig i situationer och veta vilket beteende som är lagom, sa Thomas Ahlsén.

Starka rädslor

En del av barnen med autism och adhd har starka rädslor. Många är känsliga för höga ljud och dofter. En vanlig rädsla är ljudet av handdukstorken på offentliga toaletter. Andra känner skräck inför djur, som hundar och katter. Vad man är rädd för är självklart individuellt. En del barn älskar ljudet av dammsugaren hemma. Några älskar djur. Men barnen kanske inte alltid reagerar som man tänker. Känsligheten för sinnesintryck hör ihop med svårigheterna att tolka dem.

– Reaktioner kan bero på att de upplever intrycken från sina sinnen väldigt starkt, vare sig det handlar om ljud, smak eller beröringen mot huden. Olika typer av maträtter kan också framkalla motvilja. De får inte lukta fel, smaka fel eller ha fel konsistens. De starka reaktionerna kan leda till att hela matsituationen påverkas för att undvika allt som stör, förklarade Thomas Ahlsén.

Beteende

Barn med autism har ofta svårt med det icke konkreta. När Thomas Ahlsén frågade en pojke varför man använder ett paraply fick han svaret:

– Vet inte.

När han formulerade frågan på ett annat sätt blev svaret annorlunda: När har du paraply?

– När det regnar!

Bland barn och ungdomar med autism eller adhd är det vanligare med ett annorlunda beteende som stereotypier, upprepande rörelser. De kan fastna vid fixeringar kring vissa saker de vill göra. De har också ofta ett annorlunda rörelsemönster.

– En förklaring till att deras rörelsemönster är annorlunda är att de inte härmar andras rörelser, som andra barn gör, förklarade Thomas Ahlsén.

Självskadebeteende kan ingå i sytombilden. Smärtröskeln är ofta hög.

Pedagogik vid adhd och autism

Tillvaron för barn med adhd och autism underlättas om miljön anpassas efter deras behov. Det är en fördel om miljön är lugn, utan alltför många andra aktiviteter på gång när de ska koncentrera sig eftersom många barn är känsliga för mycket sinnesintryck.

Ordning, där var sak är på sin plats, gör det lättare. En struktur och tydlighet över dagen med ett överskådligt schema över vad som ska hända skapar trygghet.

– Om man inte vet när lunchen ska serveras och vad som ska göras sedan är det svårt koncentrera sig på uppgiften i klassrummet. Ett vanligt schema räcker inte alltid utan strukturen kan behöva vara mer tydlig, för att minska stressen som osäkerheten ger, förklarade Lena Samuelsson.

Tydlig planering

Planering och tydlig förberedelse hjälper barnet att ställa in sig på vad som ska hända. Många barn med adhd eller autism är stresskänsliga och förståelse för vad som ska hända minskar stressen för dem.

Svårigheter med koncentration, uthållighet och uppmärksamhet är vanliga vid adhd men förekommer också vid autism. Personer med adhd är ofta på språng, på högvarv och pratar mycket. Erfarenheten visar att många barn har lättare att koncentrera sig om de har något i handen.

– Barnen kan berätta om känslan av rastlöshet. Hur de verkligen försöker sitta still i klassrummet, men att det är jättejobbigt. Små barn har ofta svårare för det, men med åldern lär sig många hantera sin rastlöshet och förmår sitta still, trots att det kryper i kroppen, sa Lena Samuelsson.

Uppmärksamhet

För barn med adhd eller autism är det ofta krävande att hålla kvar uppmärksamheten vid en uppgift. Kamraternas samtal, rörelser eller en fågels flykt utanför fönstret bryter lätt koncentrationen. De får ofta höra att de kan om de bara vill, men det är inte riktigt så enkelt som det låter.

– Barnen får ägna mycket energi för att förmå sig att sitta still och för att behålla uppmärksamheten kring uppgiften. Om de är motiverade och intresserade går det lättare, sa Thomas Ahlsén.

Barn med adhd har ofta svårt med korttidsminnet. Därför har de problem med långa instruktioner. När de hört den första delen av instruktionen och det är dags för andra, tredje, fjärde, femte instruktionen minns de inte den första delen. Därför riskerar de att misslyckas med uppgifterna. De får ofta skäll för att de tappar bort saker och inte klarar det de ska. Kritiken och misslyckandena riskerar att ge en dålig självbild.

Många barn med adhd har läs- och skrivsvårigheter. Det är viktigt att uppmärksamma så att de kan få det stöd de behöver för att lyckas.

Frågor till Thomas Ahlsén och Lena Samuelsson

Vid vilken ålder ska en neuropsykiatrisk utredning göras?

– Hos oss på BNK kan den göras mellan 1 och 18 års ålder. När den genomförs beror på vilken frågeställningen är. En grundregel är att det är bra att göra den så tidigt som möjligt för att kunna ge barnet det stöd det behöver.

Hur ska miljön vara för att gynna barnen i testsituationen?

– Vår miljö är avskalad från så mycket intryck som möjligt för att skapa lugn och underlätta barnens koncentrationsförmåga.

Finns det några bevis för att resultaten i testen stämmer med barnet i verkligheten?

– Vi intervjuar också föräldrarna och pedagogerna som möter barnet i vardagen. Deras svar vägs in i bedömningen av testresultaten. På det viset får vi en tydlig respons på hur resultaten stämmer med verkligheten. Vår erfarenhet är att de stämmer väl överens med föräldrarnas och pedagogernas erfarenhet av barnet.

Tidigare blev vår dotter ofta arg när hon fick frågor. Hur kan man förklara det?

– Det kan höra ihop med att i en fråga väcks krav på att man ska svara, att prestera något. Många av dessa barn har svårt när omgivningen förväntar sig något av dem, eftersom de kan ha problem att förstå vad som krävs.

Vår erfarenhet att förberedelser snarare kan skapa bråk, inte underlätta dem som ni säger.

– Variationerna hur barnen är och vad de reagerar på är stora. En del barn, speciellt dem som har svårt med tidsbegrepp kan haka upp sig på information om något som de uppfattar som starkt positivt eller negativt, och de kan sedan ha svårt att tänka på annat tills detta har inträffat. Därför är det viktigt att se till individen och förstå dennes särskilda känslighet för att förebygga besvärliga situationer.

Vera får medicin

Familjen besöker läkaren på habiliteringen en gång om året. Han pratar mest med Vera, men är påläst på syndromet och har sett till att de skickats till specialister. Tack vare honom har de blivit kallade för undersökningar av Veras ögon och öron. När han hörde att de inte var nöjda med bemötandet på tandvården, skickade han en remiss till specialisttandläkare.

Men det var inte han som ställde diagnosen Smith-Magenis syndrom, utan en genetiker som vikarierade som barnläkare.

– Jag tror det var vår psykolog som sa till läkaren att titta extra på Vera för hon är så annorlunda. Jag tror det är därför vi fick diagnosen. Det var bara tur, säger Eva.

Provar Ritalin

Mamma Eva har upptäckt att det är en fördel att ha ett barn med ovanlig diagnos, för hon upplever att man då alltid får komma till överläkaren. Det gäller även besöket de gjorde på BUP, när det blev tal om att Vera skulle få medicin för sina koncentrationssvårigheter och aggressivitet.

- Denna läkare var också helt fantastiskt. Han sa bara att 'vi brukar inte göra någon mer undersökning än att ni får fylla i ett formulär om hur ni uppfattar Veras svårigheter. Bedömer vi att Ritalin kan hjälpa sätter vi in det, fungerar det så fungerar det'.
- Det var jätteskönt för då behövde Vera inte gå igenom någon utredning igen. Jag gissar att han läst på och tänkte att Ritalin kunde hjälpa. Och det har det ju. Det har blivit ett jättelyft. Inte minst för att hon sover bättre.

God hjälp av habiliteringen

Vera har gått på samma förskola som Eva arbetar på och som storebror Oscar varit på. Det har varit bra, eftersom personalen kände familjen. På förskolan var hon ett av fem barn som hade särskilda behov. Familjen har fått stort stöd av personalen.

- De har vetat hur vi är som föräldrar. Vi har sluppit att bli ifrågasatta, säger Eva.

Inför Veras skolstart gjorde de en ny utvecklingsbedömning.

- Vi har haft god hjälp av habiliteringen. De har hjälpt oss att tänka. Psykologen på habiliteringen sa tidigt att Vera är annorlunda. Hon är inte som de andra barnen.

Utredningen visade att Vera har en begåvningsmässig funktionsnedsättning.

Kommunikation

- **Filma situationer där kommunikationen brukar gå snett med ert barn. Visa den för en pedagog eller logoped, som kanske kan ge tips om ett alternativt sätt att hantera situationen.**

Förslaget kom från Ingrid Mattson Müller, logoped vid DART som berättade om kommunikation och olika metoder för att underlätta den.

DART är Västra Sveriges kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning. DART arbetar med utredning, utprovning, utbildning samt forskning och utveckling inom kommunikation och AKK, Alternativ och Kompletterande Kommunikation. Kommunikations- och dataresurscenter liknande DART finns också på andra ställen i landet till exempel i Lund, Linköping, Gävle och Umeå.

- Vi kan hjälpa till med en probleminventering om barnets behov. Vi provar ut, provar och följer upp barnets behov av stöd vid kommunikationen. Tillsammans kan vi sätta upp gemensamma vilket mål att jobba mot för att ge stöd till barnet, sa Ingrid Mattson Müller.

Vad är kommunikation?

Vi kommunicerar av många anledningar. Vi gör det för att vi vill förmedla ett budskap, för att få kontakt, för att utbyta information, för att känna gemenskap, för att ge, få och förstå information och för att lära oss och utvecklas.

Kommunikation och språk består av tre delar.

Innehåll – *Vad* uttrycker eller säger vi?

Form – *Hur uttrycker vi det*, Använder vi tal, tecken, bilder, bliss eller bokstäver?

Användning – *Varför*, vilket är syftet med kommunikationen?

– Dessa delar behöver överlappa varandra för att kommunikationen ska fungera. Barn med autism har till exempel svårt att förstå varför man ska kommunicera, vilket påverkar samtalet med andra, sa Ingrid Mattson Müller.

Vi använder många olika uttryck när vi kommunicerar. Förutom med det talade språket visar vi med ljud, blick, ansiktsuttryck och kroppsspråk hur vi förstår, reagerar på och uppfattar det som sägs. Vi lär oss genom att se, lyssna och härma dem som är i vår omgivning.

– Det gäller att erbjuda många möjligheter till kommunikation i den miljön där barnet ingår. Att använda tecken kan vara bra för de barn som inte talar. Då kommer ofta talet också, sa Ingrid Mattson Müller.

Hur mottagaren förstår vad som sägs beror på syn, hörsel och koncentrationsförmåga. Men också på motivation, kognition, minne, miljö, erfarenheter och språk. Vi lär oss att kommunicera direkt vid födseln i mötet med andra människor. Det är en process som vanligtvis sker utan att vi ens tänker på det.

När det är svårt att kommunicera kan det höra ihop med att personen har

- expressiva svårigheter, svårt att uttrycka sig.
- impressiva svårigheter, svårt att förstå
- pragmatiska svårigheter, svårt att tolka eller anpassa sig till situationen

Förberedelser underlättar

För barn som har mycket utbrott eller aggressioner är det viktigt att förbereda dem på vad som ska hända under dagen. Kunskap om vad de ska göra kan minska risken för utbrott.

I projektet KomHit, provas en schemabok på en dagkirurgisk avdelning. Förhoppningen är att barn med kommunikationssvårigheter lättare ska förstå vad de ska vara med om inför, under och efter operationen tack vare boken. Tanken är att de och deras föräldrar ska känna sig tryggare och lugnare.

– Man kan också använda pekkartor, samtidigt som man pratar eller bilder för att underlätta förståelsen, föreslog Ingrid Mattson Müller.

Men flera av föräldrarna till barn med Smith-Magenis Syndrom använde att bilder inte alls fungerar för deras barn. En mamma berättade att bilder bara orsakade bråk eftersom barnet vägrade släppa bilden innan den förstörts.

– Har ni filmat en sådan situation, frågade Ingrid Mattson Müller.

Hon uppmanade föräldrarna att göra det vid något passande tillfälle och visa filmen för en pedagog eller logoped på sin habiliteringen på hemorten. Ingrid Mattson Müller menade att dessa specialister i sam-

råd med föräldrarna skulle kunna komma med förslag om andra redskap eller vad föräldrarna skulle kunna göra för att undvika bråk.

AKK

Ingrid Mattsson Müller tipsade om KomIgång-kursen som utgår från AKK-tiv projektet. AKK står för Alternativ och kompletterande kommunikation, där tiv står för tidig intervention, tidigt ingripande. Kurserna ges via habiliteringen.

Under åtta träffar får föräldrar en chans att bli en kommunikationspartner till sitt barn. Kursledarna är logoped och pedagoger.

– Genom AKK utbildningen ges en djupare kunskap om vad kommunikation är och deltagarna får en möjlighet att träffa andra föräldrar med samma behov. Samtidigt lär man sig metoder för att hantera svåra situationer som uppstår när kommunikationen inte når fram sa Ingrid Mattsson Müller.

Samtalsmatta

Ett bra komplement till annan kommunikation är samtalsmatta. Det är precis som namnet beskriver en matta där personer som har kommunikationssvårigheter får stöd i att uttrycka sina åsikter med hjälp av bilder. Den kan vara bra att ha på möten som ett utvärderingsinstrument efter en kurs eller aktivitet. På mattan fästs en bild, som är ämnet för dagens samtal. Ämnet för samtalet ska kännas angeläget för den som mattan används för. Under samtalet ställs öppna frågor till personen som har kommunikationssvårigheter: Vad tyckte du om utflykten? Till frågorna finns bilder. Personen placerar bilderna på mattan i förhållande till en visuell värderingsskala som innehåller bilder med olika åsikter, till exempel bra, sådär och dåligt. Åsikterna kan gestaltas med tummen upp eller tummen ner.

– Vi har genomfört flera projekt där vi prövat samtalsmatta för personer med olika typer av svårigheter. Utvärderingarna är positiva och har visat att även personer som haft svårt att uttrycka sig tidigare, kunde göra det med mattan, sa Ingrid Mattsson Müller.

Appar på gång

På DARTS hemsida (www.dart-gbg.org) finns en rad tips på material och en sammanställning av olika datorprogram, appar, applikationsprogram för datorer, smarta telefoner och surfplattor. För barn med Smith-Magenis syndrom kan hjälpmedel på dator eller telefon, bli värdefulla redskap för kommunikation. Ett gratisprogram för att berättas med hjälp av iPad, iPhone eller iPod touch är Grid Player. För att göra schema som förståelsestöd finns ett flertal appar. En är Tasuc Schedule som finns i både i OS och Android. Det finns flera Facebookgrupper som diskuterar AKK och appar för olika ändamål.

– Det finns tusentals appar och fler kommer hela tiden. På DART ska vi göra en nationell databas med appar som stöd för kommunikation. Vi ska testa och välja ut de bästa. Det är ett projekt som ska pågå under tre år, sa Ingrid Mattsson Müller.

Frågor till Ingrid Mattson-Müller

Vår dotter berättar hellre i telefon än till exempel via Skype, videosamtal via mobiltelefon eller dator. Vad kan det bero på?

– Det kan vara lättare för henne att processa informationen om hon inte har så många andra intryck att bearbeta under kommunikationen, det vill säga enbart hörselintryck och inga synintryck.

Är det risk att talutvecklingen hämmas om barnet lär sig kommunicera med tecken som stöd?

– Nej, det finns evidens för att Alternativ och Kompletterande Kommunikation, AKK främjar språkutvecklingen och främjar talutvecklingen. Har man förutsättningar att prata gör man det ändå, eftersom det är lättare i ett samhälle där de flesta talar.

Vår dotter får lära sig att skriva för hand i skolan, men det är besvärligt för henne. Måste hon verkligen göra det?

– Att lära sig skriva för hand kanske valts för att man tror att eftersom det är bra för barnens finmotoriska utveckling. Skrivträning och finmotorisk träning är en dålig kombination. Det är en kognitivt ansträngande uppgift att lära sig skriva och att dessutom behöva lägga sin kraft på att forma bokstäver för hand främjar på intet sätt skrivinläringen. För många räcker att kunna skriva på dator. Det finns en bra programserie som heter Communicate, där SymWriter ingår. I det programmet kan man skriva med bilder och färdiga fraser och få bildstöd i sin text.

Varför får vårt barn utbrott hemma, men inte i skolan?

– Skolan är en mycket mer strukturerad miljö än vad ett hem är. Man följer tydliga scheman och rutiner. I en skola kan man lättare anpassa den pedagogiska situationen efter barnets behov av kommunikationsstöd. Det är inte lika lätt i ett hem där det kan finnas fler faktorer som stör.

Barnets utbrott kommer utan förvarning. Vad ska vi göra?

– Filma dessa situationer och be en pedagog eller logoped komma med tips om hur ni ska agera. Det kan även vara bra att gå en kurs om kommunikation riktad till föräldrar till barn med kommunikationssvårigheter, AKK-tiv - KomIgång.

Vera lär sig tecken

När familjen skulle flytta från radhus till hus var Vera uppe i varv. De hade inte berättat för henne att de skulle flytta, utan försökte packa i smyg. De hade banankartonger lite här och var.

– Vi hade inte sagt så mycket för vi tänkte att vi inte skulle oroa henne i onödan, säger Håkan.

På förskolan hade de jobbat mycket för att lära henne tecken eftersom hon fortfarande inte pratade. Hon hade fått bra kontakt med en av pe-

dagogerna. Inför henne kunde Vera uttrycka att hon var rädd. Pedagogen hade frågat, men vad är du rädd för? Det hade tagit lång tid innan hon hade kunnat uttrycka vad det var, men sedan hade pedagogen förstått att det var de där kartongerna som skrämde henne.

– Det var fantastiskt att hon lyckades få fram det. Samtidigt var det pinsamt att hon som var en extrakontakt förstod bättre än vi vad Vera kände. Men så har det alltid varit, andra har haft bättre kontakt med henne än vi, eftersom hon alltid ska bråka med oss, säger Eva.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

– Det gäller att hitta nyckeln för vad som fungerar bäst för varje barn. Gör man det kan svåra situationer underlättas och barnet får mer stimulans som bidrar till positiv utveckling.

Astrid Emker, pedagog talade om Ågrenskas pedagogiska arbete inför en familjevistelse.

Pedagogik vid sällsynta diagnoser utgår från individens förutsättningar. Den bygger på generell specialpedagogik och på specifik kunskap om diagnosen. Inför familjevistelsen skaffar sig personalen kunskap om diagnosen genom medicinsk information, tidigare erfarenheter från Ågrenskas arbete med sällsynta diagnoser, familjens erfarenhet av barnet och information från barnens förskola eller skola.

– Eftersom detta är den första veckan som ordnats för barn med Smith-Magenis syndrom lär era barn oss väldigt mycket, sa Astrid Emker.

Det pedagogiska programmet utformas från WHO:s klassifikation ICF.

– Idag innebär det att personer med funktionsnedsättning inte bara ska ha möjlighet att vara med rent fysiskt utan att de också ska ha inflytande över sin delaktighet, förklarade Astrid Emker.

Mentalisering

När programmet för veckan skapas tar personalen på Ågrenska hänsyn till barnen och ungdomarnas förmåga till mentalisering. Mentalisering är att kunna avläsa och svara på andras intentioner, avläsa lyssnarens intresse och förstå skoj och missförstånd eller när någon lurar bland annat.

– Brister i mentalisering försvårar förståelsen av vilka konsekvenser ens eget eller andras handlande kan få eller vilka sociala regler som gäller, förklarade Astrid Emker.

En persons exekutiva funktioner är en annan faktor att ta hänsyn till. Exekutiva funktioner handlar om hur man hanterar information och handlar därefter. De styr en persons anpassningsförmåga, motivation och koncentration.

– Brister i den exekutiva förmågan påverkar hur en person löser en uppgift. Brister kan också påverka arbetsminne, tidsuppfattning och uthållighet, sa Astrid Emker.

Hon bad föräldrar och personal i publiken att vända sig de andra i rummet och diskutera vad de upplever som en utmaning i mötet med barn som har Smith-Magenis syndrom?

Efter samtal med närmaste bänkgrannarna kom flera ämnen upp.

- barnens tidsuppfattning
- bristen på förståelse och kunskap hos annan personal
- barnens koncentrationssvårigheter
- behovet av att aktiviteterna är lustfyllda för att motivera barnen

Tydliggöra

För att möta barnen och ungdomarnas behov av överblick och trygghet är det viktigt med ett tydligt schema över dagens aktiviteter. Ett sätt är att använda en taltapet (Rehabmodul.se). Det är ett redskap för att göra ett schema med talad information till varje aktivitet under en bild. Den talade informationen kan föräldern eller personalen själva spela in. Tryck på bilden med mat och tala in meddelandet: Det är mat.

– För individer som är kan det vara roligt att ha ett schema där de får trycka på en knapp, som denna, sa Astrid Emker.

Ett av målen under veckan är att stimulera och stödja kommunikation. Därför är samma personal med barnen under hela veckan. Aktiviteter och miljö är också valda för att inbjuda till kommunikation. Dagens aktiviteter anpassas efter var och ens ork och möjligheter. För barn med Smith-Magenis syndrom är det ofta viktigt att få titta först innan de vill prova något nytt. Har de fått chansen att se vad som ska hända och vad de förväntas göra kan deras intresse att prova väckas.

– Välj instruktioner som är tydliga och enkla. Prata i korta meningar. Upprepa hellre meningen en gång till än att förklara med nya ord. Undvik ord som har en otydlig innebörd som strax, snart, sa Astrid Emker.

Föräldrarnas frågor ledde in samtalet på vad som kan göras för att inte barnen ska bli aggressiva och bråka när det är bråttom att få på sig kläderna på morgonen till exempel. Astrid menade att det viktiga är att försöka bryta innan situationen urartar. Redan när situationen är på väg att utvecklas mot kaos gäller det att se till att hamna i ett läge utan affekt.

– Ofta är vi vuxna med och trycker upp situationen mot kaos. Med vår blick och vårt tonfall påverkar vi stämningen. Det är viktigt att hitta nyckeln som fungerar för det enskilda barnet och hålla fast vid den. Fundera över vad som behövs för att de situationer där bråk uppstår ska fungera med så lite konflikter som möjligt, sa Astrid Emker.

Barn med Smith-Magenis syndrom reagerar ibland med självskadebeteende, inte minst vid stress. Det gjorde även en flicka med en annan sällsynt diagnos som var på Ågrenska under en familjevistelse. Vid

varje överlämning mellan personal och familj i Blå salen bet hon sig själv så att de fick sätta på henne skyddshandskar.

– Vi funderade över vad vi kunde förändra för att hon inte skulle skada sig. Vi kom på att hon älskade att gunga. Vid gungan var hon som allra mest lugn. I fortsättningen gjordes överlämningen alltid vid gungorna. Då blev också hennes självskadebeteende mindre vid överlämningen, sa Astrid Emker.

Ett mål under veckan är att ge bästa förutsättningar för inläring och möjlighet till koncentration. För att lyckas används hjälpmedel som passar det enskilda barnet. Även arbetspassen anpassas till barnets ork. Gruppaktiviteter varvas med självständiga aktiviteter.

Under veckan ingår aktiviteter som stimulerar barnens fin- och grovmotorik.

– Barnen får vara både inomhus och utomhus. De är på stranden, i skogen eller lekplatsen. Gör vi gruppaktiviteter som kamratbanan handlar det inte om att tävla, utan är en övning i samarbete, sa Astrid Emker.

Frågor till Astrid Emker

Det är lätt att glömma bort sig när man har ont om tid. Då agerar man inte så lugnt som man borde för att undvika barnets utbrott.

– Det kommer att bli utbrott och konflikter och situationer då man inte agerar som man lärt sig är bra för att undvika bråk. Men har man väl hittat ”nyckeln” till vad som krävs för att det ska fungera, är man mer förberedd för att undvika situationer som skapar dem.

Vad ska vi göra för att undvika att barnets självskadebeteende?

– Vår erfarenhet är att det bästa är att inte lägga fokus på det. Vi ger det inte uppmärksamhet. Då blir situationerna färre.

När min dotter blir rädd blir hon ofta arg och får utbrott.

– Jag tror att ilska är en vanlig reaktion på rädsla.

Hur förbereder ni barnens ankomst hit?

– Föräldrarna får brev där de fyller i svar på frågor om sitt barn. Svaren följs upp när en pedagog ringer upp föräldrarna och pratar om barnet och de speciella behov det har. Förberedelserna är noggranna för att få en bra bild av barnet innan det kommer. Därför brukar inskolningen gå lätt.

Hur fungerar barn med Smith-Magenis syndrom tillsammans?

– De har inte alltid det så lätt i sociala relationer. Många leker mest och helst ensamma. Vi försöker få en grupp känsla och att ingen ska känna sig utanför.

Vilka synpunkter har ni på att barnets personal byts efter halva dagen för att de ska orka vara bra pedagoger? Kanske är bytena stressande för barnet?

– Orkar personalen vara professionella och bemöta barnet på rätt sätt under hela dagen? Om inte är det att föredra att byta efter halva dagen. Man kan också tänka sig att lägga in en egen aktivitet, som att gå en promenad, om skolan är en för stressig miljö för barnet.

Skolmiljön är anpassad för de andra barnen, inte för barn som behöver mer rofullt och lugnt omkring sig. Vi kunde inte göra om hela miljön, men har skapat en vrå som är mer rogivande.

– Det är bra att tänka konstruktivt kring vad vi själva göra eller ändra. Om det inte går att göra om ett helt rum kan det vara bra att erbjuda en lugnare del av ett rum.

Vera börjar särskolan

För familjen var det jättehärligt när Vera började skolan. För dem var det ingen kris att hon skulle börja särskolan, som de hört andra föräldrar berätta om.

– Ända sedan hennes första utredning om begåvning och utveckling, har vi vetat att hon hör hemma i särskolan, säger Eva.

Vera fick världens bästa fröknar som tillrättalagt undervisningen efter varje barn med bildstöd och schema. Samtidigt har de visat stor flexibilitet. När de märkte att Vera var som en studsboll på morgonen kunde de bestämma sig för att gå ut i skogen istället.

– Det är helt underbara människor, säger Eva.

Efter skolan var Vera på fritids.

Vera kommer på natten

När Vera började på skolan och fritids slutade hon att rycka andra barn i håret och att bita och slå dem, som hon gjort under hela förskolan. Men i början hade hon stora sömnsvårigheter. Tiden efter flytten till huset var en fruktansvärt tung period för hela familjen. Vera kom till föräldrarnas säng varje natt. Hon kissade så mycket på natten att blöjorna inte räckte till. Eva vågade inte röra sig, för råkade hon göra det kunde Vera skrika i tre timmar.

– Så jag låg kvar där i det blöta. Så var det i flera år. Senare råkade jag nämna detta för psykologen. Vi fick då veta att vi har rätt till vuxenblöjor till Vera. Psykologen är jätteduktig, men det är inte alltid lätt för henne att veta vad hon ska fråga efter. Och är man i det tillstånd jag var så kommer man inte ihåg att be om hjälp. Den ständiga sömnbristen och bråken med Vera gjorde att jag var som i ett töcken. Då var jag riktigt deprimerad. Det var inte sorgen. Det var mer en utmattningsdepression.

Planerade överraskning för Eva

Håkan insåg att Eva var illa där. Han planerade en överraskning. När han hade sin kris efter SMS-diagnosen åkte han med jobbet till

Japan en månad. Det unnade Eva honom. Det var förlösande för honom. Nu var det dags för Eva att få lite egen tid, tyckte han och frågade sin svägerska om Eva kunde följa med på deras resa till Cypern. Det fick hon.

– Jag sov på stranden och jag sov i sängen om natten. Jag orkade inte ens följa med dem ut och äta. Resan var välgörande. Värmen var underbar. Det tog tre dagar innan jag var varm ända in i själen, säger Eva.

– Vera kan driva oss till vansinne. Det var en punktinsats som betydde mycket. Sedan vände det, säger Håkan.

– Man ska vara givmild mot varandra, säger Eva.

Syskonrollen

Det är betydelsefullt för syskon till barn med funktionsnedsättning att bli sedda och bekräftade. De vet att de är viktiga men de behöver höra sina föräldrar säga det och gärna få en stund med dem själva i vardagen.

– Vi försöker stötta dem i deras utsatta roll genom våra syskongrupper, berättade Samuel Holgerson, sjuksköterska på Ågrenska.

Syskonrelationen är speciell eftersom den oftast är den längsta relation vi har i livet. Den kan vara fylld av gemenskap, men också präglas av rivalitet, avund och konflikter. Vad som dominerar kan vara olika, men även ändra sig över tid.

– Vi vill ge redskap i rollen som syskon till en syster eller bror med funktionsnedsättning, sa Samuel Holgersson.

Han berättade om erfarenheterna från arbetet med syskonen under familjevistelserna. Under veckan utgår personalen från syskonets behov och frågor, för att de ska få strategier att hantera sina känslor och sin vardag.

– Vår erfarenhet visar att det är viktigt med kunskap, att ha någon att tala med och att få träffa andra i samma situation, sa Samuel Holgersson.

Känslor och frågor

Att få ett syskon med funktionsnedsättning väcker många frågor och känslor. Det är en orolig tid. Den nya situationen påverkar vardagen och syskonrollen.

– Ett flertal studier visar att syskon har bristfällig kunskap om sin syster eller brors funktionsnedsättning och vilka effekter den ger. Studier visar också att föräldrar tenderar att överskatta barns kunskap och vad barn förstått. Barn har mindre möjligheter att påverka sin situation och omgivning på grund av sin ålder och sociala situation, sa Samuel Holgersson.

Den som får ett syskon med funktionsnedsättning ska förhålla sig till

syskonets funktionsnedsättning, till föräldrarnas behov och krav och sina egna behov och önsknings. Men det är inte bara jobbigt att ha ett syskon som har funktionsnedsättning. Forskning kring syskonskap visar att barnen har ökad mognad jämfört med jämnåriga, har stark empati, engagemang, ansvarskänsla och att de ofta lyfter fram positiva upplevelser i familjen.

Syskonens program

De två första dagarna på Ågrenska är det fokus på sjukdomen som syskonens bror eller syster har. Syskonen får träffa en läkare eller sjuksköterska med kunskap om sjukdomen. Till dem kan de ställa alla frågor de har. Informationen om diagnosen utgår alltid från barnens egna frågor och funderingar. I de yngre åldrarna räcker det ofta att syskonen får ett namn på sjukdomen och en kort beskrivning av hur den påverkar deras bror eller syster. I nioårsåldern växer en mer realistisk syn på tillvaron fram. Barnen inser att villkoren är olika. De börjar se och förstå konsekvenser av syskonets sjukdom. Frågorna kan handla om hur det ska gå för deras bror eller syster i skolan och hur framtiden ser ut.

I äldre syskons frågor hörs ofta skuld, skam och sorg. Skuld över att de själva inte fick funktionsnedsättningen. Men också sorg över att inte ha fått ett syskon som alla andra. Under samtalen får frågor som de burit på länge en chans att luftas. Kan man ta allt syre i sin mamas mage? frågade en 14-årig flicka med en tvillingsyster som har funktionsnedsättning.

– Prata med barnen. Allt man pratar om mister lite av sin farlighet, sa Samuel Holgersson.

Efter de två första dagarnas fokus på barnet med funktionsnedsättning blir det chans till reflektioner och fortsatt samtal kring syskonets egna känslor under onsdag och torsdag. Syskonen träffas i små grupper. Ofta är det första gången de träffar andra som har bröder eller systrar med samma diagnos. Utöver samtalen gör syskonen olika samarbetsövningar. De kan göra kamratbanan som består av äventyrsbanor där man behöver agera tillsammans för att klara övningarna.

Att lära känna varandra och ha roligt tillsammans lägger grunden för samtal där de kan dela hemligheter, känslor och strategier. Personalens uppgift i samtalen är att bekräfta barnens känslor, inte att avvisa dem genom att ge tröst. Det är viktigt att syskonen får lufta det svåra. De behöver veta att det är okej att känna som de gör och att de inte är ensamma i den känslan. Det osagda kan lätt kännas som en klump i magen eller någon annanstans i kroppen. I familjen är det kanske inte alltid så lätt att prata eftersom föräldrarna har så mycket att göra med barnet som har funktionsnedsättning att syskonet inte vill belasta dem.

Att bära det tunga inom sig skapar stress.

– Våra erfarenheter visar att gemenskapen och samtalen med andra får hjärnan att avlastas och att de flesta mår fysiskt bättre av samtal, sa Samuel Holgersson.

Berättelsebok

Under veckan skapar syskonet en berättelsebok om sig själv, om diagnosen och om sina egna strategier. I boken ritar de av sin hand, som en symbol för dem själva. Vid tummen ska de rita två saker de är bra på. Vid pekfingret saker de vill ska hända om två år. Vid långfingret, vad andra säger de är bra på. Vid ringfingret drömmar. Och vid lillfingret modiga saker de gjort.

En annan del i berättelseboken är att fylla en cirkel med tårtbitar av känslor. Glädje, sorg och ilska. Cirkeln blir en utgångspunkt för att diskutera vilka de svåra känslorna är och vad man kan göra åt dem? Men också vilka de härliga känslorna är och hur de kan kännas oftare. Sedan kan känslorna flyttas över till kroppen: Var sitter de glada känslorna och var är de svåra?

Frågekort är ett annat arbetsredskap. Syskonen drar ett kort med en fråga. Det kan till exempel bli: Vad gör dig arg? Under ett samtal med några tonårskillar svarade en: När någon retar min syster. Killarna var i en period då syskon och familjen mest var något de undvek. Men svaret var självklart: Jag blir arg, för då måste jag försvara henne.

- Varför?
- För att jag älskar henne.

Innehållet i veckan går ut på att skapa ett öppet och tillåtande klimat där det är okey att prata känslor och ha drömmar. Då kan även de bra sidorna av syskonskapet få plats.

– En sådan kommentar kom när vi satt och fikade med syskonen under hajakvariet på Universeum och en dem sa: Vilken tur att våra syskon har Smith-Magenis syndrom. Annars hade vi aldrig fått komma hit! berättade Samuel Holgersson.

Vardagstid med föräldern

Ett vanligt problem är att syskonet inte tycker det spelar någon roll vad de gör eller hur bra de är i skolan. Föräldrarna tar det bara för självklart att de är duktiga och tar ansvar. Brist på egen tid med föräldrarna är också något som syskonen pratar om. Nästan alla vill ha mer tid med mamma eller pappa.

– Men det behöver inte vara en vecka i solen som kompensation, utan det är stunderna i vardagen som är viktiga. Att gå på bio tillsammans eller att föräldern följer med på träning är sådant syskonen uppskattar, sa Samuel Holgersson.

Syskonens egna tips till föräldrarna är att de ska berätta om diagnosen och vad den innebär. De ska prata om hur den är idag och hur den kan bli i framtiden.

– Syskonen vill också att föräldrarna tydligt säger att det är de vuxna

som har ansvar om brodern eller systemen får ett utbrott, inte syskonet, sa Samuel Holgersson.

Frågor till Samuel Holgersson

Hur ska vi göra för att inte syskonet ska belastas med ansvar för sin bror med funktionsnedsättning?

– Yngre syskon lär sig snabbt se andras behov och de vill ofta gärna hjälpa till. Som förälder kan du säga att det är bra att de hjälper till, men att de inte behöver hjälpa till. De kan behöva få höra föräldern säga att broderns behov är de vuxnas ansvar, inte deras.

Är det viktigt att syskonen får prata med någon om sin situation?

– Ja, vår erfarenhet och studier visar att de mår bra av att träffa andra syskon med bröder och systrar som har funktionsnedsättning. Föräldrar kan också hjälpa dem genom att säga att de vet att de kan ha det jobbigt i sin syskonroll. Det öppnar för samtal om det de funderar på. Andra bra sätt är att läsa böcker som tar upp situationen.

Finns det inte en del positivt med att ha ett en bror eller syster med funktionsnedsättning?

– Ja absolut, men det är också viktigt att känna till syskonets behov för att veta hur man ska underlätta situationen.

Vad gör man om ett yngre syskon tar mycket uppmärksamhet?

– Boka tid så att ni gör något tillsammans med det andra barnet eller barnen någon gång i månaden.

Vår son berättade att kompisarna hade sagt att hans syster som har SMS ser konstig ut. Vad ska jag säga att han ska svara om det händer igen?

– Vi vet att syskonen har haft hjälp av att prata med sjuksköterskor eller läkare här på Ågrenska om sådana frågor. Under veckan får syskonen flera tips vad de kan svara på andras frågor.

Vera har en storebror

Oscar var 4,5 år när Vera föddes.

– Vi fattade ett beslut redan från början att han inte skulle ”belastas” eller anpassa sitt liv efter henne. Det har vi lyckats hålla genom åren. Visst har han fått känna av att han har en syster med funktionsnedsättning, men han har alltid haft sina fritidsaktiviteter. Vi har aldrig sagt att han skulle vara med Vera för att vi skulle få sova, vi har aldrig lagt ett sådant ansvar på honom, säger Eva.

– Jag har varit hans tränare i fotboll och skidåkning. Tack vare vår kontinuerliga aktivitet har vi en bra far-son relation, berättar Håkan.

Eva har ibland känt sig avundsjuk på deras relation, samtidigt som hon varit glad över att se hur bra den varit för dem. Oscar har verkligen fått något.

– Jag tycker ändå inte att han tappat kontakten med mig, säger Eva. När personalen från Ågrenska pratade om hur man ska agera och tänka på syskon till ett funktionsnedsatt barn kände Eva och Håkan att de gjort alla ”rätt”. Det var skönt tyckte de. De vet att Oscar är trygg och mår bra.

– Vi kände igen att han alltid varit mycket mer mogen än jämnåriga, genom det han varit med om, säger Eva.

Information från Riksförbundet Sällsynta Diagnoser

– **Sällsynta diagnosers dilemma är okunskap. Bilda en förening för att byta erfarenheter, skapa kontakter och bidra till att öka kunskapen om Smith-Magenis syndrom. Tillsammans har vi chans att påverka.**

Maria Gardsäter, projektledare för Sällsynta diagnoser, Rare diseases berättade om intresseorganisationen Riksförbundet Sällsynta diagnoser.

Förbundet startade 1998 för de diagnosgrupper som inte tyckte att de hörde hemma i något av de stora förbunden. Idag heter det Riksförbundet Sällsynta diagnoser och har 11000 medlemmar och är paraplyorganisation för ett 50-tal medlemsföreningar och övriga diagnosgrupper.

– Alla grupper med sällsynta diagnoser har några faktorer gemensamt. Diagnoserna är komplexa, de är medfödda och livslånga och har ett genetiskt ursprung. Var och en är föreningarna ofta så små att det är svårt att få inflytande. I ett gemensamt förbund kan vi ställa krav på samhället, sa Maria Gardsäter.

Bristen på kunskap om de sällsynta diagnoserna påverkar vården som erbjuds men också samhällets stöd och villkoren i skola och arbetsliv. Förbundet arbetar för att det ska byggas upp nationella medicinska center för alla diagnoser som förbundet representerar.

– Vi pratar mycket med politiker i riksdagens socialutskott och gör undersökningar för att beskriva verkligheten, sa Maria Gardsäter.

Nu pågår arbete med att skapa en Nationell strategi för sällsynta diagnoser. Underlaget som tas fram av Socialstyrelsen i samarbete med Nationella Funktionen för Sällsynta Diagnoser, NFSD ska presenteras för Socialdepartementet i höst.

Läs mer på

www.sallsyntadiagnoser.se

Ny förening bildad

På familjevistelsen skapades en förening för Smith-Magenis syndrom. Ordförande i föreningen är Annelie Edeblom anneli.edeblom@telia.com 070-2411607
vice ordförande Christina Asplund, casplund@telia.com 0722-408198

Vera är på korttids

Först var föräldrarna fundersamma över vad korttids hade för slags verksamhet. Personalen där ville inte ha utvecklingssamtal eller veta särskilt mycket om Vera eller familjen. När man som Eva kommer från förskolan där det är viktigt att ha kontakt med föräldrarna blev det en stor kontrast.

– Jag vill veta vad de har för mål med verksamheten och vad de har för innehåll, men får inte alltid bra svar, säger Eva.

Men Vera trivs där och hon har roligt. Personalen har lyssnat på den kritik de fått och utvecklat verksamhet och förhållningsätt, tycker föräldrarna.

Vera är på ett korttidsboende sex nätter i månaden. Där har hon varit sedan hon började skolan. Två nätter är hon hos sina stödföräldrar.

Hos dem har Vera varit sedan hon var två år. Det är en kollega till Eva och deras insats har betytt mycket för familjen, särskilt som stödfamiljen har en stor släkt i staden där de bor, vilket Eva och Håkan saknar.

– Tidigare fick Vera alltid åka till dem på juldagen. Då har vi kunnat vara själva med Oscar och spelat spel och tagit det lugnt bara, säger Håkan.

– Vera tillbringar nästan en tredjedel av månaden borta. Det är inget vi har dåligt samvete för, eftersom vi vet att hon har det bra, förklarar Håkan.

Vera har också ledsagare och avlösare som är samma person och funnits med i många år nu och är nästan en del av familjen.

Munhälsa och munmotorik

– Vi rekommenderar att barn med särskilda behov tidigt har kontakt med tandvården, gärna en barntandvårdsspecialist. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped.

Tandläkare Marie-Louise Sellgren och logoped Åsa Mogren, Mun-H-Center, Göteborg informerade om vilket stöd som finns att få hos tandvård och logoped.

Många diagnoser manifesterar sig i mun och ansikte.

Mun-H-Center är ett nationellt, orofacialt (mun och ansikte) kunskapscenter för sällsynta diagnoser. De samlar in, bearbetar och sprider information om problem som har med munnen att göra, som att

prata och äta *och* om munhälsa. Mun-H-Center har ett nära samarbete med Ågrenska sedan många år.

Under familjernas vistelse på Ågrenska samlar tandvårdspersonalen in ny kunskap genom frågeformulär till föräldrarna om barnens tandvård, munhygien och eventuella problem kring munmotorik och munhälsa. Mun-H-Centers tandläkare och logoped gör också en översiktlig undersökning av barnens munförhållande. Observationerna och uppgifterna i frågeformuläret samlas i en databas. Familjerna bidrar på så vis till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta diagnoser.

– För att vi ska rapportera på vår hemsida om mun och tänder vid olika diagnoser som t ex Smith-Magenis syndrom, behöver vi undersöka minst tio personer med diagnosen, sa Marie-Louise Sellgren.

Det är en stor fördel om den förebyggande vården är så bra att barnen slipper få hål i tänderna. Internationella studier visar att barnen kan ha problem med

- Svårt med tandborstning
- Matrester ligger kvar i munnen
- Tandanlag kan saknas
- Kron- och/eller rotavvikelser
- Bitovanor
- Tandgnissling
- Reflux
- Mediciner som kan ge muntorrhet
- Vid ev klaffsjukdom i hjärtat kan antibiotika behövas vid viss tandbehandling

Vid de undersökningar som gjordes av de barn som besökte Mun-H-Center vid den första familjevistelsen vid Ågrenska konstaterades att några av barnen hade;

- Avvikande form på vissa permanenta tänder
- Avvikelser i bittet som gav glesställning av tänder, öppet bett eller trångt bett
- Lite muntorrhet sannolikt beroende av mediciner

– Det är bra om barnen kan komma ofta till tandvården. Vi kan bland annat hjälpa till med munhygien och lägga extra fluor på deras kindtänder för att minska risken för karies, sa tandläkare Marie-Louise Sellgren

Hes röst

Ann Smith är en av de forskare som bidragit med mycket information om diagnosen. Hon har genom sina studier konstaterat att barn med syndromet ofta har avvikelser i larynx, struphuvudet och stämband vilket kan ge en hes röstkvalitet. Barnen hon undersökt har bland annat uppvisat:

- Stämbandspolyp
- Stämbandsknotttror

- Stämbandsödem
- Stämbands pares
- Andra missbildningar
- Generellt nedsatt rörlighet i orofacial muskulatur
- Svaghet i tungan
- Tungprotrusion - framåtrörelse i tungan
- Svaga läppar – öppen mun i vila
- Avvikelser i gommen/ gomfunktion - hypernasalitet
- Dregling
- Nedsatt känsel

När logopeden Åsa Mogren träffade barnen under familjevistelsen på Ågrenska 2012 kunde hon observera:

- Hypotona läppar, svag muskelkraft i läpparna
- Tungprotrusion, tungan putar fram
- Talsvårigheter – hypernasalitet
- Nedsatt kontroll över orofaciala muskler, ansiktsmuskler
- Bitovana - Hudirritation kring munnen
- Problem med dregling

Behandling

De svårigheter som finns kring mun- och ansiktsmuskulatur kan ofta behandlas med träning. Den består av senso-motorisk träning och tal- och kommunikationsträning.

– Barnen bör ha kontakt med en logoped som skapar ett individuellt program med ett tydligt mål, sa Åsa Mogren.

Barn med självskadebeteenden som biter sig själva eller andra behöver behandling där flera professionella samarbetar om upplägget.

Frågor till Marie-Louise Sellgren och Åsa Mogren

När ska man börja gå till tandvården?

– Det bör man börja med när de är små. Vid 1,5 års ålder kallas alla barn till BVC där de får träffa en tandhygienist. Vid 3-4 års ålder kallas man ofta till Allmäntandvårdskliniken. Därifrån eller från habiliteringen kan barnen få remiss till specialisttandvården. Det viktigt att följa bettutvecklingen för att se om de har behov av tandreglering. Barnen med Smith-Magenis syndrom bör komma minst två gånger om året till tandvården. Får ni en kallelse till tandvården bör ni förbereda dem med information om barnets särskilda behov och att de kanske avsätter längre tid för undersökning.

När ska man börja med fluor?

– Det kan man göra redan vid första tanden i form av en lågfluorid-tandkräm (barntandkräm). Vid 6 års ålder kan man börja med vuxentandkräm (högre fluorhalt) cirka en ärtas storlek och från 12 års ålder ca 2 cm tandkräm på borsten. I samråd med tandvården kan man be-

höva komplettera med extra fluor i form av t ex sköljning eller tabletter.

När vårt barn dricker rinner det ut vätska. Vad beror det på?

– Om barnet har en framåtrörelse i tungan, tungprotrusion, kan det hända att barnet trycker ut vätskan när det dricker. I kombination med att musklerna kan vara försvagade i ansikte och mun kan resultatet bli att vätskan rinner ut igen. Med träning kan det bli bättre.

Ska man ta bort halsmandlarna i förebyggande syfte?

Nej, men det är viktigt att ha kontakt med en öra-näsa halsspecialist eftersom man behöver försäkra sig om att förstörade körtlarna inte påverkar talet, förmågan att svälja eller andas. Eftersom sömnsvårigheter är ett stort problem för personer med Smith-Magenis syndrom är det extra viktigt att man inte har förstörade körtlar.

Behöver kosten anpassas för barn med Smith-Magenis syndrom?

– Vad jag lärt mig vid föreläsningar om kost är att man ska tänka på smaker. Har man låg tonus, muskelsvaghet behövs ofta smaker som stimulerar känslan. Använd alltså gärna starkare kryddor, använd kanel för att göra maten mer stimulerande. För att få ett mer utförligt svar kan man vända till en specialist på kost. (Åsa Mogren)

Hur ska man göra med de barn som har svårt att tugga maten?

– Öva dem genom att låta dem tugga på chewy tubes eller andra redskap. Även z-vibratoren, som liknar en tandborste, men är mer hållbar passar många.

Vera är tonåring

Som 14-åring sover Vera ofta ganska bra. Tror hennes föräldrar. De känner inget behov av att kontrollera. De vet i alla fall att hon inte är uppe på nätterna när hon är hemma.

– Hon är i sitt rum och hon kan komma till oss. Men hon kommer inte till oss längre. Det har svängt de senaste två åren, säger Håkan.

– Förut var hon alltid hack i häl på mig, men nu vill hon inte vara med oss alls, säger Eva.

Under småbarnsåren ville Vera alltid vara med Eva vad hon än gjorde, när hon läste tidningen, pratade i telefon eller plockade ur diskmaskinen.

– När hon var riktigt liten tog hon och slängde ut alla tallrikar ur diskmaskinen. Det bara flög grejer.

Sedan följde en tid då Vera ville hjälpa till. Idag kan hon avbryta en egen aktivitet för att hon vill sätta på tvättmaskinen. Ibland kan hon komma när hon hör att den är klar och hänga upp den.

– Hon gör det på sitt vis, men ändå, säger Eva.

– Ibland kan hon bli fullständigt vansinnig om Eva hänger upp tvätten. Det är små birester från förr som påminner om hur det var, säger Håkan.

– Nu kan jag säga till henne. Men detta är ett mamma-jobb, det är inte ett Vera-jobb. Jag försöker hitta strategier. Hennes kontrollbehov har funnits ända sedan ettårsåldern men har ändrat uttrycksätt nu, säger Eva.

Information från försäkringskassan

Personliga handläggaren Gunnel Hagberg, Försäkringskassan i Göteborg informerade om det ekonomiska stöd som familjer med barn med funktionsnedsättning kan få från Försäkringskassan.

Familjer som har barn med funktionsnedsättning kan ansöka om: Vårdbidrag, Bilstöd och Assistansersättning.

Från och med juli det år de blir 19 år kan funktionsnedsatta ungdomar själva ansöka om handikappersättning och aktivitetsersättning.

Ansökan

Till ansökan skall man bifoga ett utförligt medicinskt intyg utfärdat av behandlande läkare. När alla handlingar inkommit tar handläggaren, helst inom en vecka, kontakt med sökanden för att boka tid för utredningssamtal, vilket kan ske på Försäkringskassan, i hemmet eller via telefon. Handläggaren utreder och lägger ett förslag till beslut. Beslutet fattas sedan av en annan tjänsteman.

– Får man avslag kan ärendet omprövas vid Försäkringskassans omprövningsenhet. Vid avslag kan ärendet överklagas i Förvaltningsrätten, Kammarrätten och Högsta Förvaltningsdomstolen.

Vårdbidrag

Vårdbidrag kan de få som vårdar ett sjukt barn eller barn med funktionsnedsättning. Barnet måste behöva särskild vård och tillsyn minst sex månader. Vårdbidragets nivå beror på barnets vårdbehov, inte på vilken diagnos barnet har. Vid annat samhällsstöd, exempelvis om barnet bor hos stödfamilj eller på korttids påverkas nivån på vårdbidraget. Om barnet beviljas assistansersättning omprövas vårdbidraget. Exempel på merkostnader;

- Läkemedelskostnader som ryms inom ramen för högkostnads-skyddet.
- Slitage av kläder.
- Extra kostnader för ökat tvättbehov.
- Specialkost
- Behandlingsresor/behandlingsbesök
- Kostnader för kommunikationsträning, motorisk träning mm

Helt vårdbidrag är 250 procent av prisbasbeloppet, som är 44 000kr (2012). Vårdbidraget finns i fyra nivåer, helt bidrag, tre fjärdedels, halvt eller en fjärdedels vårdbidrag. Bidraget är pensionsgrundande och skattepliktigt. För 2012 ger det följande belopp:

Helt vårdbidrag 9 167 kr/ mån 110 000 kr/år

Tre fjärdedels vårdbidrag	6 875 kr/mån	82 500 kr/år
Halvt vårdbidrag	4 583 kr/mån	55 000 kr/år
En fjärdedels vårdbidrag	2 292 kr/mån	27 500 kr /år

Om tillsyns- och vårdbehovet för ett barn är så stort att du får ett helt vårdbidrag och du dessutom har merkostnader på minst 18 procent av prisbasbeloppet, dvs 7 920 kronor, kan du få ersättning för merkostnader utöver ett helt vårdbidrag.

Vårdbidraget är pensionsgrundande, inte sjukpenninggrundande och skattepliktigt. En del kan erhållas som skattefri del om det finns merkostnader. Vårdbidrag kan beviljas för olika tidsperioder. Barn med bestående funktionsnedsättning kan bli beviljade vårdbidrag på ”obegränsad tid”. Försäkringskassan följer då upp vårdbehovet genom att göra efterkontroller. Bidragstagarna är skyldighet att anmäla förändrat vårdbehov eller om man beviljats annat samhällsstöd.

Assistansersättning

Assistansersättning 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 ansökas hos kommunen eller försäkringskassan och beviljas sedan av respektive kommun eller Försäkringskassan. Kommunen har ansvaret då de grundläggande behoven uppgår till högst 20 timmar per vecka samt för att hjälpbehovet tillgodoses. Staten (försäkringskassan) kan bevilja assistansersättning för personlig assistans när 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 föräldraansvaret.

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 diagnos 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.

Bilstöd

Bilstöd är ett bidrag för inköp av bil. Föräldern kan få bilstöd om barnets funktionshinder gör att familjen har väsentliga svårigheter att förflytta sig med barnet eller att åka med allmänna kommunikationsmedel. Funktionsnedsättningen ska vara bestående eller i vart fall beräknas vara under minst nio års tid. Därefter finns det möjligheter att ansöka om ett nytt bidrag. Bidraget består av ett grundbidrag, ett inkomstprövat anskaffningsbidrag samt ett bidrag för anpassning av bilen.

Normalt kan man inte få nytt bilstöd innan det gått nio år sedan förra beslutet.

Vera har epilepsi och skolios

Vera pratar och andra förstår henne när hon är lugn och pratar långsamt. Men hon har lätt för att bli ivrig och tala för fort. Samtidigt är hon duktig på att ändra sig om någon säger att de inte förstår. Då kan hon förklara på ett annat sätt. Hennes ordförråd är stort.

– Det är fascinerande att hon inte är lika arg längre, utan tålmodig och fortsätter att förklara, säger Håkan.

För något år sedan fick hon sitt första epilepsianfall. Det hände vid frukostbordet. Hon bara föll ihop. Föräldrarna som sovit lugnt en period vågade inte sova längre, utan turades om att vara vakna på nätterna med Vera. Precis innan hon började krampa hade de börjat våga lämna henne en kort stund för att ta en promenad.

– Om grannarna var i trädgården sa vi till dem att vi tog en promenad och att Vera var ensam hemma så att de kunde vara extra vaksamma om det hände något eller om någon kom på besök. Efter anfallet vågade vi inte lämna henne ensam, säger Håkan.

I början var de motståndare till epilepsimedicin, sedan de läst om alla biverkningarna.

– Men har man ett barn med epilepsi och mycket aggressivitet tycker jag att man ska prova. För oss har det inneburit en stor skillnad, säger Eva.

Nu är hon så lugn och duktig att de pratat om att låta henne komma hem ensam från skolan med taxi och att de kommer en kvart senare.

– Hon har kommit pass långt att vi tänkt tanken. Det är mycket ljusningar som är på himlen Jag ser att det finns ett liv för henne också och att hon utvecklas, säger Håkan.

Vera har skolios

Vera har skolios. Hennes rygg blev snedare på bara några månader. Sjukvårdens enda alternativ är operation. Men en sådan innebär stillhet under ett halvår, något som de inte ens kan föreställa sig är möjligt med Vera. Istället har de vänt sig till en person som är utbildad i kine-

sisk medicin. Hos henne får Vera akupunktur och massage. Vera njuter av de två timmarna där.

– Det är kontroversiellt, men vi ser att behandlingen hjälpt. Hennes rygg är rakare, säger Eva.

När hon var 13 år fick Vera sin första menstruation. I början blödde hon många dagar och mycket varje gång och det var blod i hela huset. Nu har hon lärt sig att hantera det.

– Hon är lite tuff. Hon lär sig av erfarenheten. Ibland kan jag tänka att vi är för slappa när vi låter henne lära sig bäst på sitt sätt, men vi märker att hon växer av att göra det, säger Eva.

Vera är 14 år och vill vara ifred

Som 14 åring vill Vera helst inte vara i samma rum som sina föräldrar. Hon har fått en egen dator. Med den har hon och Håkan en kamp, eftersom han vill lägga tillräkta det hon gör på den som att lägga upp 17 kalendrar och ta bort program som är nödvändiga.

– Där har jag en kamp nu. Hon tycker att datorn bara är hennes och försöker låsa ute oss och blir arg när vi kommer i närheten, säger Håkan.

Hon är en lugnare mer mogen tjej idag. Det har gett hennes föräldrar gott hopp om framtiden.

– Jag gissar att nu när menssen kommit och puberteten börjat finns det gott hopp om att de positiva spiralerna ska fortsätta. Det är roligt, säger Eva.

Visst slåss Vera fortfarande ibland och visst har de fortfarande bråk när hon ska sätta sig i taxin på morgonen. Bråken kan vara mer kraftfulla än förr, men de varar inte lika länge.

– Hon kan bryta bråket och ibland kan jag stoppa ett som är på väg att ta fart, säger Eva.

– Det är ett samspel. Vi vet bättre än förut vad som triggat henne. Det gjorde vi inte tidigare. Vi har lärt oss.

– Hon kan väja ibland eller själv snabbt bryta sin aggression. Hon har hittat verktyg. Hon säger nej och så går hon in i rummet. Senare kommer hon ut igen.

– Vera har mest riktat sin aggression mot sin mamma och i nästa led mot mig. Vera har inte visat agg på skolan eller mot avlösaren som har en mamma-roll i den familjen. Inte mot sin bror heller, säger Håkan.

Samhällets övriga stöd

Korttids är en viktig möjlighet till avlastning för föräldrarna. Det ger samtidigt barnet en egen arena där det har kompisar och tillfälle till personlig utveckling och rekreation.

Jurist Jenny Ranfors är koordinatör vid Ågrenskas familjevistelser. Hon informerade om samhällets övriga stöd.

Samhällets övriga stöd utgår från två lagar LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) och Socialtjänstlagen, SoL.

LSS ger stöd för insatser och särskild service för personer

- 1) Med utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd.
- 2) Med betydande eller bestående begåvningsmässigt funktionshinder eller hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom
- 3) Med andra varaktiga fysiska eller psykiska funktionsnedsättningar 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.

Korttidsvistelse

För de föräldrar som har barn med funktionsnedsättning kan korttidsvistelse för barnet ge tillfälle till avlösning och utrymme för avkoppling. Under vistelsen får barnet byta miljö, får rekreation och en chans till personlig utveckling.

– Det ska vara en stimulerande miljö för barnet, poängterade Jenny Ranfors.

Avlösarservice i hemmet ger anhöriga en chans att få avkoppling och uträtta sysslor utanför hemmet. Det kan erbjudas både som regelbunden insats och som lösning vid akuta behov.

Korttidstillsyn för ungdomar gäller före och efter skoldagen samt under skollov.

– Det är för att föräldrarna ska kunna förvärvsarbeta, men också för att barnet ska få en meningsfull fritid, förklarade Jenny Ranfors.

Ledsagarservice under till exempel vårdbesök eller kontaktperson, som ett stöd utanför familjen, är andra stöd som kan sökas. Bostad med särskilt stöd, till exempel i en gruppbofastad (med personal om stöd) eller servicebofastad (med gemensam service som restaurang) ingår också i stödformerna. Daglig verksamhet, för att ge stimulans, utveckling och gemenskap är ytterligare en stödform.

För att ansöka om stöden kan man få hjälp hos habiliteringen, kuratorn, brukarstödsorganisationer (Lasse, Bosse), Brukarstödscentrum, organisationerna HSO, FUB, DHR eller RBU.

Förskola och skola

Stödet i skolan ska utformas med hänsyn till det enskilda barnet.

– Rektorn är skyldig att utreda om barnet behöver särskilt stöd. Det går inte att skylla på bristande resurser, utan barnet har rätt till det stöd det behöver, sa Jenny Ranfors.

Från och med den 1 juli 2011 gäller en ny svensk skollag för både offentliga och privata skolor. Den innebär bland annat skärpta krav på lärare; endast behöriga lärare ska kunna få tillsvidareanställning. Skolinspektionen har möjlighet att ge vite till eller stänga skolor som missköter sig.

– Rektorn eller förskolechefen är skyldig att utreda om en elev behöver särskilt stöd. Är det så ska ett skriftligt åtgärdsprogram utformas tillsammans med eleven och föräldrarna för hur eleven ska klara kunskapsmålen, sa Jenny Ranfors.

Stödåtgärder

Stödåtgärderna till en elev med funktionsnedsättning kan se olika ut och bestå av handledning och fortbildning av personal till exempel. Eleven kan få en resursperson eller assistent i skolan. I andra fall görs en omorganisation så att eleven undervisas i en mindre grupp. Även anpassning av lokal eller läromedel kan vara stöd.

– Det särskilda stödet ska i första hand ges inom den grupp eller klass som eleven hör. Om detta inte är möjligt så är det rektorn som beslutar ifall undervisningen ska ske i en annan grupp, sa Jenny Ranfors.

Särskolan

Särskolan är en egen skolform med egna läroplaner. Den är till för elever med en utvecklingsstörning. Det är en obligatorisk skolform på nio år, precis som grundskolan, men eleven har möjlighet till ytterligare två läsår om eleven inte har nått kunskapsmålen. Särskolan indelas i grundsärskola och träningsskola. Innan eleven antas till särskolan görs en utredning för en pedagogisk, psykologisk, medicinsk och social bedömning. Beslutet att anta eleven fattas av den ansvariga politiska nämnden i kommunen.

– Att gå i särskola behöver inte innebära att eleven går i en särskild skola. Det finns särskoleklasser i grundskolan. Enskilda individer kan också gå integrerade i en grundskoleklass, berättade Jenny Ranfors.

Vart vänder vi oss?

Om familjen är missnöjd med något beslut som berör barnet i skolan vänder man sig i första hand till rektorn eller förskolechefen. Nästa instans är ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Man kan även vända sig till Skolverket www.skolverket.se

Skolverkets upplysningstjänst:

Tel: 08 - 527 332 00
 upplysningstjansten@skolverket.se

Förbered mötet!

– Som förälder till ett barn med funktionsnedsättning blir det många möten med de parter som omger barnet. Förbered er väl inför mötet och se till att ha med beslutsfattare på mötet, tipsade Jenny Ranfors. Ha en dagordning och bestäm på förhand hur lång tid mötet ska vara. För ett protokoll om vem som ska göra vad till när. Boka en ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna.

Tips på bra hemsidor

www.agrenska.se – Ågrenska
www.fk.se - Försäkringskassan
www.1177.se – Sjukvårdsupplysningen
www.socialstyrelsen.se - Socialstyrelsen
www.skolverket.se – Skolverket
www.spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten
www.riksdagen.se - Riksdagen
www.regeringen.se – Regeringen
www.hi.se - Hjälpmedelsinstitutet
www.do.se – Diskrimineringsombudsmannen
www.tlv.se - Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket
www.notisum.se – Lagar på nätet

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Sahlgrenska Akademin, Göteborgs Universitet ansvarar för arbetet med Socialstyrelsens kunskapsdatabas. Det är en nationell resurs för alla som söker information om ovanliga diagnoser.

Ovanliga diagnoser/sjukdomar är i stor utsträckning också okända sjukdomar. Behovet av kunskap är därför stort. Informationscentrum gör kontinuerligt uppdateringar av kunskapsläget tillsammans med ledande specialister och handikapporganisationer och patientföreningar.

I databasen finns närmare 300 ovanliga diagnoser och nya tillkommer hela tiden. Via webbadressen www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser och i broschyrer skrivs en informationstext om varje diagnos som beskriver bland annat dess förekomst, behandling och forskning. Den som behöver flera broschyrer, för att till exempel dela ut till förskole- eller skolpersonal kan beställa det kostnadsfritt via ett mail till ovanligadiagnoser@gu.se

Vera är världens centrum

– Hon är otroligt självklar i sig själv. Vi har aldrig sagt att hon är anorlunda. Vi har aldrig haft mage att ta upp den diskussionen, säger Håkan.

– Hon tycker att hon är världens medelpunkt och att hon är bäst. Det har inte vi sett någon anledning att ta ifrån henne. Det kan hon få tycka menar vi, säger Eva.

Vera har humor och trivs allra bäst när livet är som på en bilsemester med ständiga uppbrott, nya miljöer och människor. Hon kliver rakt in i situationer på ett kaxigt sätt. Hon är populär.

– Personalen säger att det är så roligt att jobba med henne. Man förstår att hon är unik.

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Docent, överläkare Ann Nordgren
Klinisk genetik
Karolinska universitetssjukhuset Solna
171 76 STOCKHOLM
Tel: 08-51 77 00 00

Barnpsykiater MaiBritt Giacobini
PRIMA Barn- och ungdomspsykiatri
Götgatan 71
116 21 STOCKHOLM
Tel: 08-640 77 10

Sjuksköterska, docent
Jan-Erik Broman
Sömn- och andningscentrum
Akademiska sjukhuset
751 85 UPPSALA
Tel: 018-611 00 00

Sjukgymnast Bente Hunn
Frambu
Sandbakkveien 18
N-1404 SIGGERUD
NORGE

Logoped Ingrid Mattsson-Müller
DART
Kruthusgatan 17
411 04 GÖTEBORG
Tel: 031 - 739 80 82

Psykolog Thomas Ahlsén
Barnneuropsykiatri
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Otterhällegatan 12 A
411 18 GÖTEBORG
Tel: 031 - 343 40 00

Specialpedagog Lena Samuelsson
Barnneuropsykiatri
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Otterhällegatan 12 A
411 18 GÖTEBORG
Tel: 031 - 343 40 00

Logoped Åsa Mogren
Mun-H-Center
Ågrenska
Box 2046
436 02 HOVÅS

Tandläkare Marie-Louise Sellgren
Mun-H-Center
Ågrenska
Box 2046
436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 92 00

Maria Gardsäter
Riksförbundet Sällsynta diagnoser
08-28 18 07, 072-722 18 10 eller
maria.gardsater@sallsyntadiagnoser.se

Koordinator Jenny Ranfors
Familjeverksamheten
Ågrenska
Box 2058
436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 91 41

Sjuksköterska Samuel Holgersson
Ågrenska
Box 2058
436 02 HOVÅS
Tel: 031 750 91 00

Pedagog Astrid Emker
Ågrenska
Box 2058
436 02 HOVÅS
Tel: 031 750 91 00

Personlig handläggare Gunnel Hagberg
Försäkringskassan
Funktionshinder
Box 8784
402 76 GÖTEBORG
Tel: 010-1167085