



Jouberts syndrom

Nyhetsbrev 411

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 Jouberts syndrom. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och eventuella syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation. Familjevistelser med tema Jouberts syndrom har arrangerats på Ågrenska 2004 och 2012.

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 Johanna Lagerfors, Ågrenska. Innan informationen blev tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare haft 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 dokumentationen finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas hemsida:

www.agrenska.se

Innehållsförteckning

Medicinsk information om Jouberts syndrom	3
Elsa har Jouberts syndrom	6
Elsa får sin diagnos	7
Njurpåverkan vid Jouberts syndrom	7
Elsas njurar är påverkade av syndromet	11
Ögonpåverkan vid Jouberts syndrom	11
Elsas ögonpåverkan	13
Neuropsykiatrisk utredning	13
Elsas självskadebeteende	17
Kommunikation	18
Träning av motorik för barn och ungdomar	20
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	22
Syskonrollen	25
Elsa och hennes syskon	27
Munhälsa och munmotorik	28
Hur ska det bli i framtiden?	30
Samhällets stöd – Försäkringskassan	31
Samhällets stöd – Kommunen	34
Det här gäller i skolan	36
Samhällets stöd – Hjälpmedel	37
Här finns mer information	38
Kontaktuppgifter	38

Här når du oss!

Adress	Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon	031- 750 91 00
Telefax	031-91 19 79
E-mail	johanna.lagerfors@agrenska.se
Hemsida	www.agrenska.se
Redaktör	Johanna Lagerfors

Medicinsk information om Jouberts syndrom

Ungefär ett barn av 100 000 har Jouberts syndrom. Det innebär att omkring fem barn med syndromet föds i Sverige varje år. Den egentliga siffran kan dock vara högre, eftersom en del personer med syndromet aldrig får någon diagnos.

– Personer med Jouberts syndrom har stora individuella skillnader, och ny forskning och kunskap har därför gjort att man utvidgat begreppet till Joubertliknande syndrom, säger Reidun Stenberg, överläkare och barnneurolog vid Örebro barn- och ungdomsklinik, som tillhör Universitetssjukhuset i Örebro.

Symptom som *kan* förekomma hos personer med Jouberts syndrom:

- Andningspåverkan, framför allt i spädbarnsåldern. Märks genom snabb andning och/eller andningsuppehåll.
- Påverkan på motoriken: ataxi (ostadigt och ryckigt rörelsemönster) och hypotoni (låg muskelspänning).
- Påverkan på munmotoriska funktioner och ansiktsmuskulatur. Kan leda till problem med tal, sväljning och sugförmåga vid amning.
- Ögonpåverkan.
- Njurpåverkan.
- Beteendestörning.
- Tillväxtrubbning.
- Leverpåverkan.
- Knutor på tungan.
- Polydactyli (extra fingrar eller tår).
- Ryggmärgsbräck i nacken.
- Epilepsi.
- Utvecklingsstörning.

– Föräldrar till spädbarn med Jouberts syndrom söker ofta tidigt hjälp hos sjukvården på grund av andningsproblem. Läkarna utreder då ofta initialt utifrån misstänkt infektion eller hjärtproblem, eftersom de ofta orsakar andningsproblem. Ibland misstänks även cp-skada eller muskelsjukdom, säger Reidun Stenberg.

Problem vid amning är ofta ett första tecken på att något inte står rätt till med ett spädbarn, och det indikerar att det kan finnas en neurologisk skada. Att suga och svälja som barnet ska göra vid amningen är

en avancerad neurologisk process.

Ögonpåverkan

Ögonpåverkan är vanligt hos personer med Jouberts syndrom. Bland tillstånden som kan förekomma finns nystagmus (att ögonen slår fram och tillbaka), ptos (hängande ögonlock), retinal påverkan (näthinna), oculomotor apraxi (svårigheter att ställa in ögonen vilket kan ge ”sned huvudhållning”) colobom (spaltbildning i exempelvis pupillen) samt skelning och synnedsättning.

– Att neurologiska skador kan påverka ögonen beror på att ögonen, om man ska förenkla det, bildas från samma grundceller som huden och hjärnan, säger Reidun Stenberg.

Njurpåverkan

En tredjedel av patienterna med Jouberts syndrom har också påverkan på njurarna.

– Den allvarliga njursjukdomen för barn med syndromet är neuro-nophtis, då njurarnas funktionella enheter slås ut. Det kan leda till dialys eller transplantation.

Beteendestörning:

Hos barn med Jouberts syndrom kan beteendestörningar som autism, autismliknande tillstånd, adhd och självskadebeteende förekomma.

– De här barnen har oftast inte ren klassisk autism utan autismliknande tillstånd, och hur detta yttrar sig är väldigt individuellt. Om det hämmar social tillvaro och inläring är det läge att söka hjälp inom sjukvården, säger Reidun Stenberg.

Hon säger också att majoriteten av barn med syndromet har en lindrig utvecklingsstörning, men de kan ha alltifrån normal begåvningsnivå till grav retardation.

– Vissa barn har en perceptionsstörning, kallad CVI, som gör att de kan få ”låga poäng” vid psykologbedömningar. Det behöver dock inte tyda på en utvecklingsstörning. Det är viktigt att man gör en psykologundersökning för att hitta barnets styrkor och svagheter, säger hon.

Vad krävs för diagnos?

För att ställa diagnosen undersöker läkaren om barnet har andningspåverkan, hypotoni (låg muskelspänning), nystagmus i ögonen och påverkan på motorisk och kognitiv utveckling. Man gör också en magnetrontgen av hjärnan som kan visa ”moolar tooth sign” – att lillhjärnan är formad som en tand – vilket *kan* innebära att personen har Jouberts syndrom.

Diagnosen ärvs autosomt recessivt, vilket innebär att båda föräldrarna måste bära på ett förändrat anlag vardera för att barnet ska riskera att bli sjukt. Mutationer uppstår framför allt i fyra gener: NPHP1, CEP290, AH11 och TMEM67.

Behandlingsmetoder:

Behandling av Jouberts syndrom sker utifrån symptomen.

- *Andningssvårigheter* behandlas med läkemedel (Ventolin), och vid behov respirator.
- Barn med *hämmand tillväxt* kan få tillväxthormon och nutritiontillskott, energiberikning genom en PEG ("knapp på magen").
- Problem orsakade av en eventuell *beteendestörning* avhjälpas genom att hitta rätt skolinsatser, strukturerade scheman och eventuellt medicinera med centralstimulerande och/eller anti-depressiv medicin.
- *Njurproblem* kontrolleras bland annat genom ultraljud och behandlas eventuellt med dialys och transplantation.
- *Motoriska svårigheter* avhjälpas med hjälpmedel och sjukgymnastik.
- Hur man ska behandla *ögonproblem* avgörs vid regelbundna ögonkontroller.

Frågor till Reidun Stenberg

Hur påverkas temperaturreglering hos barn med Jouberts syndrom?

– Hjärnstammen är viktig för temperaturregleringen. Påverkan på hjärnan kan ge effekter för flera olika funktioner i kroppen, däribland temperaturregleringen.

Kan man ta reda på mer om ärftligheten?

– Sjukvården rekommenderar inte att man gör allmänna gentester, eftersom det sällan går att hitta något genom dem. Vid njurpåverkan är det vanligare att man kan hitta var felet sitter, säger Reidun Stenberg.

– Det är bara om man vet vilken gen avvikelsen sitter på som det är någon idé att testa. Att ta fostervattenprov för att leta efter Jouberts syndrom är som att leta efter en nål i en höstack.

Ska friska syskon till ett barn med Jouberts syndrom själva testa sig

innan de skaffar barn?

- Igen, om man vet vad man ska leta efter kan man ju göra det, men man måste veta vad man frågar efter om det ska finnas en poäng.
- Det kan vara bra att tänka på att det kan vara en nackdel att ha screenat sig och hittat avvikelser när man till exempel ska teckna en sjukförsäkring. Det går ändå inte att säga att en viss avvikelse hänger ihop med den ena eller den andra egenskapen, så i vissa fall är det bättre att inte leta alls.

Om ett friskt syskon till ett barn med Jouberts syndrom har problem med sina njurar, kan det då bero på att hen bär på anlag för sjukdomen?

- Det skulle kunna vara så att det barnet tillhör en av subgrupperna till Jouberts syndrom, och då har en så kallad Joubertliknande sjukdom. Men det är naturligtvis inte säkert då påverkan på njurar är mycket vanligare Jouberts syndrom. Läkare avgör om vidare utredning skall göras utifrån typen av njurskada eller njurpåverkan.

Elsa har Jouberts syndrom

Elsa är 6 år och har Jouberts syndrom. Hon kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med sina föräldrar Hanna och Fredrik, sin storebror Otto 8 år och lillasyster Maja, som just fyllt ett.

Hanna upplevde graviditeten med Elsa som normal och märkte ingen skillnad mellan den och graviditeten med Elsas bror några år tidigare.

- Men nu i efterhand inser jag att det nog fanns skillnader. När jag på senare tid talat med andra föräldrar till barn med Jouberts syndrom har jag upptäckt att vissa detaljer liknar varandra, som att vi upplevde att magen var väldigt tung, att fostret var passivt och att förlossningen var svårare än när syskonen föddes. Så kanske finns det vissa kännetecken och gemensamma nämnare ändå, säger hon.

Vid förlossningen upplevde Hanna att barnet inte klarade av att kämpa sig ut. Det ”fastnade” på vägen och fick till slut förlösas genom ett akut kejsarsnitt. När pappa Fredrik fick Elsa i sin famn reagerade han direkt på att något kändes annorlunda jämfört med förra gången.

- Mitt första intryck var att bebisen inte öppnade ögonen. Hon var inte alls lika alert som sin storebror hade varit. När hennes farmor, som är sjuksköterska, kom till sjukhuset reagerade hon på att något kändes konstigt. Hon kommenterade direkt att Elsa hyperventilerade. Vi påkallade läkare men till en början fick vi höra att allt var som det

skulle och att 'barn inte har något jämnt andningsmönster', säger han.

Först när Elsa drabbades av andningsuppehåll reagerade sjukvårdspersonalen, och familjen flyttades till en neonatalavdelning.

– Där påbörjades en intensiv undersökningsperiod. Vi blev kvar i en och en halv månad, säger Hanna.

Elsa får sin diagnos

Efter flera veckor på neonatalavdelningen hade läkarna gått igenom varenda del av Elsas kropp. Den sista undersökningen var en MR – magnetröntgen – som visade "Moolar tooth", det vill säga att det fanns en påverkan på lillhjärnan.

– Vi fick reda på att det kommer att vara en bestående skada och att den kommer att påverka motoriken. Det var allt, berättar Hanna.

Pappa Fredrik satt uppe halva natten och sökte information på internet. Dagen därpå föreslog han Jouberts syndrom för läkarna.

Elsas hjärnröntgenbilder skickades till experter i Schweiz och man noterade också att hon hade flera av de visuella tecken man kan se hos många personer med Jouberts syndrom. Stort huvud, triangelformad mun, lågt sittande öron och hängande ögonlock.

– Plötsligt var det solklart vad det rörde sig om, säger Hanna.

Njurpåverkan vid Jouberts syndrom

– Omkring 25-30 procent av de personer som har Jouberts syndrom får problem med sina njurar. De som drabbas får på sikt en nedsatt njurfunktion och kan behöva åtgärda den på olika sätt, säger Svante Swerkersson som är barn- och njurläkare på Drottning Silvias Barn-och Ungdomssjukhus i Göteborg.

Njurarna har många funktioner i kroppen, men huvudfunktionen är att rena blodet och att reglera vätskebalansen. Njurarna bildar urin som skickas ner till blåsan. Det bildas dagligen ungefär 150 liter primärurin, men det mesta sugts åter upp innan det lämnar njurarna och återanvänds. Därför kissar man endast omkring en halv till en liter per dygn.

– Vid Jouberts syndrom är det främst återupptaget av vatten som är påverkat. Det gör att man helt enkelt kissar mer än normalt och lättare riskerar att få vätskebrist, säger Svante Swerkersson.

Normalt fungerar det så att en gen programmerar för ett protein som i sin tur har en effekt ut i vävnaderna.

– Alla människor har defekta gener, men de flesta defekter märks inte av, säger Svante Swerkersson.

Vid njurpåverkan hos personer med Jouberts syndrom kan proteinet nephrocystin i njuren påverkas och tillståndet nephronoftis uppstå.

– Nephronoftis innebär att njuren fylls av små vätskefyllda blåsor. Det leder till nedsatt funktion i njuren. Alla människor tappar sin njurfunktion med tiden när fler och fler av alla miljoner små filter i njuren stängs av, men för personer med cystsjukdomar som dessa går det snabbare.

Neuronoftis förekommer även hos personer som inte har Jouberts syndrom. Sjukdomen skapar en nedsatt förmåga att koncentrera urinen, vilket leder till en ökad urinmängd, ökad törst och en ökad benägenhet att få vätskebrist.

– Det finns ingen medicinsk behandling utan man behandlar genom att ge personen ständig fri tillgång till vatten. Det är farligt för personer med neuronoftis att ha en begränsad vattentillgång, säger Svante Swerkersson.

Det är också väldigt viktigt att söka vård i ett tidigt skede i situationer då det är lätt att förlora vätska, exempelvis vid kräkningar. Den som ska sövas kan behöva ett forcerat dropp.

Så upptäcks njurproblem

– Det första tecknet på problem är ofta att barnet är törstigt och kanske behöver gå upp på natten och dricka vatten. Törsten kommer för att barnet behöver dricka, och det ska därför alltid få göra det, säger Svante Swerkersson.

I risken med intorkning (vätskebrist) ingår ökad risk att också tappa i blodvolym, vilket är farligt. Därför ska man ha respekt även för en måttlig magsjuka, eftersom kräkningar snabbt riskerar att leda till vätskebrist.

Följder av sjukdomen

Den som har neuronoftis får en nedsatt njurfunktion vilket på sikt leder till njursvikt. Förr eller senare måste den åtgärdas och då i första hand genom transplantation.

Njurfunktionen mäts i mängden blod som filtreras per minut. Normalvärdet är 90 ml/min. (Lätt nedsatt funktion är 60-90 ml/min, måttligt nedsatt är 30-60 ml/min och kraftigt nedsatt funktion har den värde är lägre än 30 ml/min.) Det är först när njurfunktionen kommer

ner till under hälften av sin ursprungsfunktion som den drabbade personen märker av symptom.

Vid njursvikt förekommer följande symptom:

- Ökad trötthet.
- Nedsatt koncentration.
- Nedsatt aptit.
- Illamående.
- Viktminskning.

Man medicinerar njursvikt med en eller flera av följande mediciner: Fosfatbildare, D-vitamin, erythropoietin, bikarbonat (för att ej blodet ska bli surt), blodtrycksmedicin, järn och tillväxthormon.

– När funktionen försämras ytterligare kan man sätta in dialys, som är som en maskinell njure utanför kroppen. Dock strävar man efter att inte behöva använda sig av dialys, utan hellre att transplantera en ny njure redan i ett tidigare skede, säger Svante Swerkersson.

Transplantation

Det optimala när man har en terminal njursvikt är att få en ny njure. När njurfunktionen kommer ner i ungefär 15 ml/min skriver läkare remiss för transplantation på aktuell klinik. Omkring 15 barn i Sverige får varje år genomgå en njurtransplantation, och inför en sådan utreds både mottagaren och donatorn noggrant.

På barnet som ska få ny njure undersöker man bland annat blodgrupp och vävnadstyp, gör en bedömning av hjärtat och kontrollerar med hjälp av tandläkare att inget i munnen kan ge upphov till infektioner. Man ger också barnet vissa vaccinationer som de inte kan få efter transplantationen.

Även hos donatorn undersöks blod och hjärta, och man mäter njurfunktionen och gör en bedömning av njurkärnen.

– Det görs väldigt noggranna undersökningar av donatorn. Man får aldrig någonsin riskera hälsan hos en frisk person, även om den personen själv skulle vilja donera trots risker, säger Svante Swerkersson.

Efter transplantationen ligger barnet som mottagit en ny njure på sjukhus i ungefär en till två veckor, och är sedan borta från skolan i tre månader. Man behandlar med immundämpande medel, antibiotika, virushämmande medel och ibland även med blodtrycksmedicin. Barnet kontrolleras regelbundet av läkare, i början tre gånger per vecka. Dessa kontroller blir glesare och glesare. Ungefär en person av

tio drabbas av avstöttningsreaktion, där kroppen reagerar på den nya ”främmande” njuren. Denna reaktion behandlas med mediciner som ytterligare dämpar immunsystemet.

Frågor till Svante Swerkersson

Påverkas mättnadskänslan av njurpåverkan?

– Det har jag aldrig sett. Men det kan vara svårt att veta, studier bygger på att man har en större grupp att studera och att symptom som individerna i gruppen har länkas samman med syndromet.

Vårt barn har förutom Jouberts syndrom även autism och säger aldrig att han är törstig. Vad ska vi göra åt det?

– Törst är normalt en bra drivkraft, men om man har autism kan det vara svårt att tolka kroppens signaler. Då kan det hända att personen inte uppfattar känslan som törst. Här gäller inget annat än att truga med vatten, se till att barnet dricker även om det inte själv tar initiativet till det.

Förs några etiska diskussioner kring vem som ska få en ny njure och inte? Jag tänker främst på barn som kanske inte är medvetna om sina njurproblem och som inte förstår varför de ska genomgå behandlingar.

– Den som ska transplanteras måste kunna genomgå en dialys, vilket kan vara svårt om personen till exempel försöker rycka ut slangen. Det kan vara en obehaglig situation för den som inte förstår avsikten. Men som svar på din fråga: man behöver inte vara ’i övrigt frisk’ för att vara påtänkt för transplantation, det görs ingen sådan värdering i vem som kan få en njure och inte.

Kan njurproblemen komma tillbaka även om barnet fått en ny njure?

– Nej, felet sitter i den medfödda njuren och kommer därför inte tillbaka efter en transplantation. Det finns andra typer av njursjukdomar som kan återkomma, men inte de som drabbar personer med Jouberts syndrom.

Bör man kontrollera levern på barn med syndromet? I så fall hur ofta?

– Ja, det kan vara bra att göra det då och då. Inte årligen, men någon gång ibland. Det kan finnas ett stort mörkertal när det gäller leverpåverkan hos personer med Jouberts syndrom.

Elsas njurar är påverkade av syndromet

För Elsas del stod det klart tidigt att hon hade en påverkan på sina njurar. Så fort diagnosen Jouberts syndrom ställts inleddes en rad kontakter – med habilitering, barnneurolog, ögonläkare med flera. I samband med detta gjordes också en ultraljudsundersökning av njurarna, och läkarna kunde konstatera att hon hade neuronoftis.

– Det innebär att hennes njurar kommer att slås ut, det vet vi, säger Hanna.

I sexårsåldern började man se att njurfunktionen försämrades.

– Hon har många cystor på njurarna och just nu ligger njurkapaciteten på omkring 50 procents jämfört med vad som är normalt. Elsas njurar undersöktes en gång per kvartal i början, men idag behöver hon bara kontrollera dem en gång per år. Hon medicineras med järndroppar.

Ögonpåverkan vid Jouberts syndrom

Det är viktigt att barn med Jouberts syndrom undersöks regelbundet av ögonläkare för att man ska kunna ta reda på hur eventuell synproblematik ser ut, och därmed kunna hitta en bra behandling. Det säger Susann Andersson, överläkare på Barnögonmottagningen på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Synen hos barn utvecklas successivt från födseln fram till skolåldern. De här kontrollerna kan bli aktuella vid en ögonundersökning:

- Synskärpe-undersökning på långt och nära håll. Här används olika syntavlor anpassade efter barnets ålder.
- Förekomst av skelning.
- Synfältsundersökning.
- Spaltlampa – en undersökning av ögats främre delar.
- Autorefraktor – en undersökning av eventuella brytningsfel.
- Ögonbottenundersökning med oftalmoskop samt eventuell ögonbottenfotografering. Här tittar man på hur näthinnan, synnerven samt gula fläcken ser ut.

– Barnen lär sig ofta att hitta strategier för att kompensera för synproblem. Det är inte säkert att synen blir bättre, men situationen blir lättare att hantera. Först när vi är medvetna om vilka synproblem ett barn har kan vi hjälpa barnet med att hitta strategier för att underlätta, säger Susann Andersson.

Hos personer med Jouberts syndrom är det vanligt med olika typer av ögonpåverkan. Följande ögonåkommor/symptom kan förekomma:

- Brytningsfel.
- Nystagmus – ”ögondarr”.
- Svårigheter att göra följ rörelser, vilket kan leda till att man istället vrider hela huvudet.
- Strabism – skelning.
- Ptos – hängande ögonlock.
- Påverkan på näthinnan och synnerven.

Ögats synceller består av så kallade stavar och tappor. Stavarna används när man tittar i mörker och vid det perifera seendet. Tapparna används för att se ljus, färger och för synskärpan.

– Vissa sjukdomar som påverkar mörkerseende kan leda till att den drabbade personen blir lite mörkrädd. Det beror ofta på att han eller hon inte ser ordentligt i mörkret, säger Susann Andersson.

– För att kontrollera om man har en näthinnesjukdom kan man göra en ERG-undersökning. Den görs med en kontaktlins på ögat, som via en sladd har kontakt med en dator som registrerar hur ögat reagerar på olika ljus. Dessa olika ljus kommer från en ”parabolförmad” apparat som man tittar in i. Det kan vara en lite läskig undersökning för små barn och då kan man istället göra den under narkos.

Frågor till Susann Andersson

Vad är occulomotorisk apraxi?

– De ögonmuskler som styrs av occulomotorius-nerven fungerar sämre eller inte alls. Det ger en begränsning av rörligheten i ögat.

Kan Jouberts syndrom leda till blindhet?

– Ja, om barnet har en näthinnesjukdom, som exempelvis retinitis

pigmentosa. Denna sjukdom utvecklas dock mycket långsamt under många år och behöver inte leda till blindhet.

Går det att göra något åt de här ögonsjukdomarna?

– De går inte att bota i dagsläget, men det pågår mycket forskning om dem. Så förhoppningsvis är svaret annorlunda inom en ganska snar framtid.

Kan man med hjälp av en undersökning se hur näthinnesjukdomen kommer att utveckla sig?

– Genom att göra ERG-undersökning kan man utläsa hur bra stavarna och tapparna fungerar. Apparaten upptäcker förändringar i funktionen långt innan de ses i näthinnan. Ögonläkaren kan sedan göra en bedömning av svaren på undersökningen samt lägga samman detta svar med de andra ögonundersökningarna, för att förhoppningsvis kunna ge en prognos.

I vilken ålder bör barnen synundersökas?

– Det är bra att börja tidigt. Synutvecklingen pågår från födseln fram tills barnet är omkring åtta år, men är man sen i utvecklingen i övrigt kan den pågå ännu längre, kanske upp i tonåren. Under den här tiden finns stora möjligheter att påverka utvecklingen positivt med glasögon och andra hjälpmedel för att barnet i slutändan skall få en så bra syn som möjligt.

Elsas ögonpåverkan

Elsa har synproblematik som en följd av sin Joubertdiagnos. Redan när hon var bebis såg föräldrarna att hon hade hängande ögonlock – ett typiskt symptom för personer med diagnosen.

Elsa riktar inte blicken rakt fram utan upplevs som skelögd. Hon har också så kallad colobom, med begränsat synfält på höger öga. Med vänsterögat ser hon enligt läkarna troligtvis bara skillnad på ljus och mörker.

– Ändå är hon mycket synaktiv och riktar huvudet så att hon ser det hon vill. Som föräldrar upplever vi idag att Elsas synproblematik inte innebär något större hinder för henne i jämförelse med hennes övriga svårigheter, säger Hanna.

Neuropsykiatrisk utredning

Specialpedagog Lena Samuelsson och psykolog Thomas Ahlsén arbetar på Barnneuropsykiatriska kliniken på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg. Där utreder man barn med frågeställning kring neuropsykiatriska svårigheter, som exempelvis autism och ADHD.

– Vid tillstånd som Jouberts syndrom, där flera områden i hjärnan är påverkade av syndromet, vet man att risken för neuropsykiatriska svårigheter är högre än hos andra barn, säger Thomas Ahlsén.

I en neuropsykiatrisk utredning ingår flera olika bedömningar:

- Läkarbedömning.
- Psykologbedömning.
- Pedagogbedömning.
- ADOS, som är en lek- och samspelsobservation.
- Logopedbedömning.
- Sammanfattning med föräldrar, och eventuellt även information till barnet.
- Konferens med förskola/skola, eventuellt med representanter från habiliteringen.

Vid utredningen bedöms bland annat begåvningsnivå, utvecklingsmässig anpassningsförmåga, kommunikation och social interaktion med andra.

– Man gör ett test av utvecklingsnivån för att det rent juridiskt har betydelse. Den som har en dokumenterad utvecklingsstörning har rätt till insatser i skolan som andra barn inte har. Det kan innebära stora svårigheter för dem som ligger i gränslandet: över gränsen för utvecklingsstörning men som ändå har stora behov, säger Thomas Ahlsén.

Man anger barnets begåvnings/utvecklingsnivå enligt följande värden:


Genomsnittligt normalvärde: 100

Lätt utvecklingsstörning: 50-70

Måttlig utvecklingsstörning: 35-50

Svår utvecklingsstörning: 20-35

Djup utvecklingsstörning: Under 20



En lätt utvecklingsstörning innebär ofta att barnet går i grundsärskola, och de andra tre nivåerna innebär träningsskola.

– Det är alltid svårt när det finns så absoluta gränsvärden. På grupp-nivå blir bedömningen korrekt, men inte alltid på individnivå, säger Thomas Ahlsén.

Det är även viktigt att anpassa utredningsmiljön och utforma den så att den passar barnet.

– Om resultatet ska bli bra förutsätter det att nivån på testerna är rimlig, att de presenteras på ett sätt som just det barnet förstår och att det inte finns något i miljön som stör. Dessutom är det bra om man kan göra det roligt för att barnet ska känna sig motiverad.

Under en utredning åker en pedagog till barnets förskola eller skola för att observera barnet i hans eller hennes dagliga miljö. Då tittar man till exempel på hur barnet interagerar med andra jämnåriga, hur kommunikationen fungerar och hur barnet leker. Pedagogerna tittar också på den motoriska kompetensen, koncentrationsförmågan och hur impulsiv och aktiv barnet är.

– En person som har autism kan ha problem i interaktionen med andra. De kan ha svårt att tolka intryck, att till exempel se skillnad på när någon är arg eller glad. Ögonkontakt kan också vara knepigt och en del av barnen har lättare att koncentrera sig om de slipper titta någon i ögonen samtidigt, säger Lena Samuelsson.

Det är också mycket vanligt att personer med autismproblematik tolkar språk konkret, och därför har svårt att förstå ironi, metaforer och talspråk. Det kan medföra många onödiga missförstånd, och ibland till och med obehag, om en person till exempel uppmanas att ”slänga ett öga på något” eller att ”räcka någon en arm” eller liknande.

– En grundläggande sak att tänka på är att processen att ta in och bearbeta vad någon sagt, och sedan svara på det, ofta tar längre tid för personer med autism. Det tolkas ibland felaktigt som ointresse eller oförmåga av omgivningen, säger Lena Samuelsson.

Följande beteenden förekommer hos vissa personer med autism:

- Stereotypier (till exempel att man klappar händerna när man blir uppspelt).
- Sensoriska intressen som sitter kvar längre upp i åldrarna än vanligt.
- Rädslor av olika slag.
- Fixeringar.

- Självtstimulerande beteende.
- Självskadande beteende.
- Tvång.
- Behov av rutiner och ritualer.

Frågor till Thomas Ahlsén och Lena Samuelsson

Behåller man samma begåvningsnivå hela livet?

– Talar man generellt är svaret ja, men för individer kan det naturligtvis vara så att man går från en grupp till en annan. Antingen till en högre eller till en lägre begåvningsnivå, säger Thomas Ahlsén.

Kan problem som uppstår vid autism förbättras, eller ska man bara lära sig leva med dem?

– Inget är ju helt statiskt, självklart finns det en utvecklingspotential. Men framför allt kan man lära sig att handskas med svårigheterna och hitta strategier för att mildra dem. Det är viktigt att tänka på att det är lättare att arbeta med strategier när man är lugn och trygg, inte när man agerar i affekt, säger Lena Samuelsson.

– Vi vet att barn med autism har svårigheter med att exempelvis tolka intryck, ha ögonkontakt och så vidare. De svårigheterna försvinner sällan, interaktionen med andra blir inte mer naturlig, men personerna lär sig ”räkna ut” vad som kan passa sig i olika situationer och inte, säger Thomas Ahlsén.

Vad utlöser självskadebeteende?

– I brist på möjligheter att kommunicera kan självskadebeteende bli ett sätt att söka en reaktion hos omgivningen, även om det är destruktivt. En teori som finns är också att kroppen vid smärta utsöndrar morfinliknande ämnen som kan verka lugnande, vilket i så fall skulle trigga igång beteendet, säger Thomas Ahlsén.

– Det finns också barn som inte känner smärta på samma sätt som andra. En del biter på händer och fingrar när de blir väldigt glada eller uppspelta, säger Lena Samuelsson.

– Ibland fungerar medicin med goda resultat mot detta, ibland inte. Men det är viktigt att våga ta upp detta ämne med läkare och andra även om det kan kännas laddat.

Hur ska man hantera kraftiga humörsvängningar?

– Det är viktigt att kartlägga humörsvängningarna, exempelvis när de sker, i vilken miljö, med vilka personer, under vilka aktiviteter, och

vad som hände innan och efter. Utifrån detta får man sedan utveckla handlingsplaner.

Hur stöttar jag mitt barn att bli modigare?

– Det är en bra fråga, för det är viktigt att göra det! Många av de här barnen misslyckas gång på gång i olika sammanhang, och då är det viktigt att hjälpa dem att få lyckas ibland. Men det är också svårt att veta vad barnet självt uppfattar som ett misslyckande, säger Lena Samuelsson.

Får man anpassa psykologtester eller måste de gå till på exakt samma sätt med alla barn?

– Man får anpassa så att uppgifterna innebär samma utmaning som för andra. Det är inte konstigare än att vi översätter frågor till rätt språk eller läser upp dem för personer som är synskadade.

Elsas självskadebeteende

Elsas motoriska utveckling har alltid varit begränsad, och Hanna och Fredrik upplever att deras dotter känner sig fångad i sin egen kropp. – Hon kan ju inte tala om för oss med ord vad hon vill, och det gör henne väldigt frustrerad. Hon har utvecklat ett avancerat självskadebeteende som överskuggar allt annat för oss. Det är väldigt tungt att se som förälder, berättar Hanna.


Elsas självskadebeteende började redan i fyramånadersåldern då reflexer övergick till medvetna rörelser. Hon skadar sig genom att slå sig själv, banka kroppen mot hårda ytor, riva och bita sig.

– Elsa går i en förskoleklass på en träningskola och där måste alltid en personal vara med henne hela tiden. Man måste stundtals vara hennes kropp åt henne, omsluta henne så att hon inte skadar sig själv, säger Hanna.

Självskadebeteendet minskar dock när Elsa får mycket stimulans. När hon får göra saker som överensstämmer med hennes inre önskan och som hon upplever som meningsfullt och roligt. I och med skolstarten, då personalen började arbeta konsekvent med att förmå Elsa att uttrycka sig genom att peka på bilder, har självskadebeteendet minskat något och det går lättare att avleda.

Elsa gick på en specialförskola för barn med multifunktionshinder. Hon var knappt två år när hon började där.

– Det stod tidigt klart att Elsa föreföll förstå så mycket mer än man



först trott. Personalen på förskolan bemötte Elsa redan från början med utgångspunkten att hon förstod dem, och det har varit helt avgörande, säger Fredrik.

– Man kan inte nog understryka att många av de här barnen förstår betydligt mer än vad de själva kan uttrycka.

Det är tydligt att Elsa är medveten om vad som händer runtomkring henne. Hon kompenserar den fysiska begränsningen med andra sinnen och uttrycker tydligt vad hon tycker om och inte, säger föräldrarna. Till exempel älskar hon musik och kan hålla takten med handen trots sina stora motoriska svårigheter. Vidare gillar hon bland annat att spela datorspel, att bada och att umgås med andra. Numera kan hon till och med peka på första bokstaven i sitt namn.

– Hon har ett stort behov av ombyte och stimulans, när hon får det avklingar självskadebeteendet, säger Hanna.

Att ta in hjälp utifrån var till en början svårt för henne och Fredrik. Elsa hade knutit an till dem och det gjorde det komplicerat att lämna henne till någon annan, även under korta stunder. Men idag har Elsa en assistent några timmar efter skolan, och ett korttidsboende som hon åker till vissa helger.

– Vårt liv förändrades dramatiskt när vi valde att ta in hjälp. Elsas sex första år i livet var kaos för hela familjen. Men genom att öppna upp för hjälp har livet blivit så mycket bättre för oss allihop, säger Hanna.

– Vi bestämde oss också tidigt för att inte låta Elsas funktionsnedsättning bli det enda temat i familjen. Att till exempel kunna bibehålla sitt yrkesliv utanför familjen och att inte bara identifiera sig som ”handikappföräldern” har hjälpt oss och gjort det lättare för oss att ta till oss Elsas som den unika och fantastiska dotter hon är.

Kommunikation

– **Hur kommunikationen fungerar hos personer med Jouberts syndrom varierar inom gruppen. Ofta förstår de fler ord än de själva kan uttrycka och många har ett otydligt tal. Med hjälp av olika hjälpmedel och strategier kan kommunikationen för personer med kommunikationssvårigheter förbättras, säger logopeden Maria Olsson som arbetar på DART Kommunikations- och dataresurscenter i Göteborg.**

Kommunikationshjälpmedel syftar till att förstärka, utvidga, utveckla och underlätta kommunikationen. Det finns många olika sätt att

kommunicera, exempelvis genom tal, gester, mimik, teckenspråk, kroppskommunikation, skrift och bilder.

– För den som har förmågan att använda sitt tal, kommer talet alltid att bli nummer ett. Det finns ingen risk att man hämmar talet bara för att man lär sig att kommunicera på andra sätt, forskningen visar tvärtom att talutvecklingen förstärkas om den får stöd i andra typer av kommunikation, säger Maria Olsson.

– När ett nytt hjälpmedel ska introduceras är det viktigt att det inte blir för krångligt för barnet i början. Välj därför att börja i en situation som barnet gillar, då blir det lättare att lära sig det nya. För att barnet ska förstå vad man ska använda tecken, bildkartor och olika kommunikationshjälpmedel till och vad de betyder behöver omgivningen vara modell. Modell är man genom att själv använda samma kommunikationssätt som barnen, t ex peka på bilder.

Kommunikationssvårigheter kan vara på olika sätt t ex:

- Expressiva svårigheter: när en person har svårt att förmedla sig.
- Impressiva svårigheter: när en person har svårt att förstå språk.
- Pragmatiska svårigheter: när en person inte riktigt förstår hur språket ska användas i samspel med andra

AKK är en förkortning av ”alternativ och kompletterande kommunikation”, och är till för alla som har behov av ett alternativt sätt att uttrycka sig. Förutom bilder, tecken, symboler, kommunikationsapparater och datorer finns idag också appar till smartphones och surfplattor som kan användas i samma syfte.

Kommunikationshjälpmedel med bilder och symboler kan ge inspiration för samtalsämnen och få barnet att komma på vad det ska prata om.

– För att få AKK att fungera behövs insatser och stöd från omgivningen, både från föräldrarna och från skola, habilitering och andra berörda. Det underlättar om alla i omgivningen är engagerade och samarbetar. Att göra kommunikationskartor och kommunikationsanpassningar i högteknologiska hjälpmedel tar ofta mycket tid.

Ibland behöver omgivningen fundera på och eventuellt ändra på sitt eget sätt kommunicera på för att underlätta för personen med kommunikationssvårigheter. En tumregel kan vara att använda sig av responsiv kommunikationsstil, som ser ut såhär:

1. Titta och lyssna: Se vad personen gör, var uppmärksam på signaler.

2. Vänta och förvänta: Visa att du väntar dig ett svar eller en reaktion. Att vänta är ofta nyckeln för att få till en kommunikation, ibland är tid allt som krävs.

3. Tolka och bekräfta: Tolka och bekräfta vad personen gör, kommentera vad du ser.

Här kan man få information och tillgång till AKK-hjälpmedel:

- Logoped eller pedagog på habiliteringen kan hjälpa till att skapa det bildstöd som behövs i början. Logopeden förskriver också talande kommunikationshjälpmedel samt pärmar och fickor för bildstödet.
- DART lägger ut en del symbol- och bildkartor på webben.
- Hjälpmedelsinstitutet – HI – som är ett statligt hjälpmedelsinstitut.
- SPSM (Specialpedagogiska skolmyndigheten).
- Hjälpmedelscentralen.
- Datatek / bibliotek.

Frågor till Maria Olsson

Kan man lägga in bildkartor på en surfplatta?

– Ja. Men det är bra att ha både lågteknologiska och högteknologiska alternativ. Att bara ha en surfplatta kan vara problematiskt eftersom den kan strula, batterier kan ta slut och så vidare. Om man tycker att den vanliga bildkartan är osmidig kan man försöka anpassa dess storlek och form.

– Det finns nu appar där bildbaser följer med samt talsyntes på svenska och det går också ofta att spela in eget tal och lägga in foton. Det finns olika appar för kommunikation och kognitivt stöd till surfplattor och smartphones, exempelvis Grid Player, GoTalk Now, Om en bild, Visoutimer och Visual planner.

Om man känner att det är dags för ett nytt besök hos DART eftersom kommunikationen hos barnet utvecklats, hur går man tillväga?

– Skolan kan skicka en anmälan. Tillhör man en habilitering inom Västra Götaland är det smidigare om habiliteringen gör anmälan eftersom avtal kring betalning redan finns.

Träning av motorik hos barn och ungdomar

På habiliteringarna runt om i Sverige finns specialister på medicinska, psykologiska, sociala, pedagogiska och tekniska aspekter av att leva med en funktionsnedsättning. De jobbar i team eftersom det ger en större kunskap än summan av vars och ens kompetens.

Det säger Meta Nyström Eek som är specialistsjukgymnast på Regionhabiliteringen på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus.

”International Classification of Functioning, Disability and Health” – förkortat ICF – är ett klassifikationssystem som tagits fram av Världshälsoorganisationen (WHO) för att mäta hälsa och funktionsnedsättningar både på gruppnivå och individuell nivå.

– En diagnos säger ofta inte så mycket om hur en person är, eftersom det inom alla diagnoser finns stora individuella skillnader, säger Meta Nyström Eek.

ICF klassificerar människors hälsoegenskaper inom det sammanhang som deras personliga livssituationer och omgivning skapar, istället för att klassificera personen. Systemet används för skilda syften inom flera olika yrkesområden och samhällssektorer, bland annat för att skapa ett gemensamt språk för att förbättra kommunikation mellan exempelvis hälso- och sjukvårdspersonal, forskare, politiker och allmänhet.

– Systemet kretsar kring delaktighet, hur man får en person att vara MED, inte bara vara på plats. Kroppens funktioner ger oss vissa givna förutsättningar för vad man kan och inte kan, men samtidigt kan många kringliggande faktorer påverkas på olika sätt.

Problemlösningen utgår ifrån fyra steg:

- **Undersökning av problemet.** Beskrivning av vad man kan och vad man inte kan, vilka förutsättningar funktionsnedsättningen skapar. (Exempel: svårighet att röra armarna på grund av spänningar i musklerna.)
- **Analys.** Beskrivning av vilka praktiska problem som uppstår på grund av funktionsnedsättningen. (Exempel: på grund av spänningarna har personen svårt att äta på egen hand.)

- **Behandling.** Försök att åstadkomma en förbättring. (Exempel: Träna med sjukgymnast för att minska spänningarna i musklerna).
- **Utvärdering.** Att fundera över om man lyckats, om problemet avhjälpes eller om man behöver fortsätta att leta efter lösningar.

– Vad som är rätt lösning varierar från fall till fall. Det kan handla om att träna upp en fysisk funktion med hjälp av sjukgymnastik, men också att anpassa omgivningen eller att kompensera på ett annat sätt, säger Meta Nyström Eek.

Kroppen har flera automatiska system. Det är till exempel de som gör att vi drar bort handen snabbt när vi bränner oss, och att vi kan göra en gå-rörelse med benen innan vi lär oss att gå. Kroppen genomför dels inlärd automatiska rörelser, dels medfödda automatiska rörelser, men förstås också medvetna rörelser.

– Det är vanligt att medvetandet inte räcker till för att göra flera saker samtidigt, och då är det viktigt att träna en sak i taget, säger Meta Nyström Eek.

– Man får spalta upp kraven, inte ställa alla på samma gång. Det gör att det blir viktigt att prioritera: vad är viktigast att träna just nu? Det kan ibland vara svårt att avgöra eftersom specialister och läkare ofta tycker att just deras område är värt att prioriteras.

Meta Nyström Eek betonar vikten av att man ska se till målet – varför en viss funktion är viktig att träna på.

– Att kunna gå bedöms till exempel av många som en viktig funktion. Men målet med gången är ju att kunna ta sig dit man vill. Om man blir så trött av att gå att man inte orkar göra något när man kommer fram, då kanske rullstol är ett bättre alternativ i just den situationen.

Frågor till Meta Nyström Eek

Kan man träna upp kroppens muskeltonus?

– En tonus kan temporärt höjas, till exempel vid en glädjeyttring, men grundtonusen i sig är en faktor som inte går att träna upp. Men däremot kan man ju träna styrka för att få starkare muskler. För att bibehålla den styrkan måste man fortsätta träna regelbundet.

Hur delaktiga ska barnen vara vid möten med exempelvis habilite-

ringen?

– Det står i FN:s barnkonvention att barnen ska vara delaktiga, men det måste ju självklart anpassas till individens förutsättningar. Att vara delaktig betyder inte nödvändigtvis att man ska vara med på alla möten.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

Hos personalen på Ågrenska finns en bred kompetens och en stor erfarenhet av barn med Jouberts syndrom och andra sällsynta diagnoser. Barnteamet, som är med barnen medan föräldrarna går på föreläsningar under familjevistelserna, ser till varje barns individuella behov och är noga med att anpassa schemat så att det blir en bra vecka för barnen.

– Jouberts syndrom, och många andra syndrom, är en kombination av symptom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Med detta som utgångspunkt utformar vi programmet för ungdomarna och systerkonen under familjevistelserna, säger Anna Glenvik som arbetar i barnteamet på Ågrenska.

Barnteamet hämtar kunskap i form av medicinsk information, men väger också in Ågrenskas tidigare erfarenheter av barn med den aktuella diagnosen och information man fått genom samtal med föräldrar och skolpersonal.

– Vår pedagogik bygger till stor del på delaktighet. Jag brukar tala om ”goda cirkeln”, som handlar om att en ökad delaktighet påskyndar utvecklingen, vilket leder till stimulerande upplevelser, som i sin tur väcker lust och vilja att ta egna initiativ. Och med egna initiativ ökar delaktigheten. Därmed är vi tillbaka där cirkeln började, säger Anna Glenvik.

Ett av målen under familjevistelserna är att stärka barnens och ungdomarnas självkänsla genom samarbetsövningar och gemensamma aktiviteter. Men också genom att ungdomarna får möjlighet att ställa frågor om sin diagnos till läkare med specialistkompetens. Tillsammans med övriga i gruppen kan de då utbyta erfarenheter och reflektera.

Eftersom många personer med Jouberts syndrom har inlärningssvå-

righeter och koncentrationssvårigheter, bygger pedagogiken som används på Ågrenska på att motverka dessa svårigheter.

För att minska konsekvenserna av *inlärningssvårigheter* används följande strategier:

- Strukturerat schema, där många rutiner återkommer.
- Tydliga och anpassade arbetsuppgifter.
- Bildschema för dagens aktiviteter.
- Tidshjälpmedel

För att minska konsekvenserna av *koncentrationssvårigheter* används följande strategier:

- Ge korta och tydliga instruktioner.
- Ge vuxenstöd när det behövs.
- Anpassa uppgiften efter individen, gör den rolig för att höja motivationsnivån.
- Varva välkänt med nytt.
- Varva gruppaktivitet med självständig aktivitet.
- Varva lugna och mer motoriskt krävande aktiviteter.

Många barn med Jouberts syndrom har synnedläggning. Följande metoder används för att minska konsekvenserna av nedsättningen:

- Anpassa arbetsmaterial genom bra ljussättning och liknande.
- Stimulera språk och tal.
- Stimulera andra sinnen, till exempel känseln genom massage, lukt- och smaksinnen genom olika lekar med smakprover och hörseln genom musik och ljudspel.
- Stimulera grov- och finmotorik genom olika aktiviteter, både ute och inne.
- Stärk självkänslan genom att uppmuntra barnen till att delta i olika situationer och aktiviteter.

Frågor till Anna Glenvik

Vad kan man göra om barnet inte vill äta utan bara pratar hela tiden?

– Det är viktigt att vara tydlig med vad som gäller. Man kan säga ”nu ska vi vara tysta och äta, senare kan vi prata igen”. Då blir det lättare för barnet att fokusera på det som förväntas av honom eller henne.

Det är bra att komma ihåg att en tydlig struktur är bra för alla människor, ingen drabbas på ett negativt sätt av att det finns en sådan.

Hur ska man göra när barnet inte vill veta av de strukturanpassningar man föreslår?

– Det är svårt, men regeln är att det alltid är bra att vara tydlig. Förklara för barnet vilka svårigheter man ser, till exempel att barnet har svårt att förstå hur en viss situation upplevs av andra. Förklara sedan vad konsekvenserna blir, till exempel vilka känslor ett visst beteende väcker hos andra. Då blir det lättare för barnet att förstå varför vissa strategier eller anpassningar kan vara bra.

Hur kan man stötta sitt barn att bli modigare och att bryta sina barriärer?

– Ibland kan barnens rädsla eller försiktighet handla om att de inte vet hur en viss aktivitet ska gå till, snarare än att de faktiskt inte vill delta. Då är det bra att kunna läsa mellan raderna. I vissa lägen när barnet säger ”jag vill inte vara med på den aktiviteten”, kan det i själva verket betyda ”jag vet inte vad som förväntas av mig i den aktiviteten och därför är det enklast att dra mig undan”. Genom att förklara kan man då hjälpa barnet att bryta sina rädslor.

Syskonrollen

Under varje familjevistelse på Ågrenska är det viktigt att även syskon får känna sig viktiga. En syskonrelation är inte lik någon annan relation man har i livet, den är ofta livets längsta och innehåller nästan alltid både positiva och negativa inslag.

– Barn som får ett syskon med funktionsnedsättning känner ofta blandade känslor inför situationen. De kan inte välja bort den utan måste hitta ett sätt att förhålla sig till den, säger Samuel Holgersson som är sjuksköterska och arbetar i Ågrenskas barnteam.

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

- Syskonen har ofta en bristfällig kunskap om sin brors/systers diagnos och föräldrarna överskattar ofta hur mycket de vet om den.

- Information är inte detsamma som kunskap. Man vet inte hur mycket syskonet förstått och hur det tolkat informationen om funktionsnedsättningen och vad den innebär.
- Att förstå och skapa kunskap tar tid. Man kan behöva prata om det kontinuerligt då frågor och funderingar förändras.

– Många syskon är rädda att funktionsnedsättningen smittar, andra har en känsla av skuld och tror att de själva kan ha orsakat skadan, säger Samuel Holgersson.

Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade. Genom att involvera syskonen och ge dem mer kunskap kan man skapa förståelse och öka möjligheterna till problemlösning.

– Det är viktigt för syskonen att känna att de också får egentid med föräldrarna och att det inte bara handlar om tid som ”ändå blev över”.

Redan i väldigt ung ålder är syskon duktiga på att uppfatta andras behov av hjälp. De har många varför-frågor, men det är viktigt att bemöta barnet på rätt nivå.

Efter 9-årsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron än de haft tidigare. De börjar se konsekvenser och uppmärksammar omgivningens reaktioner.

– I den åldern börjar det bli jobbigt att syskonet kanske har ett avvikande beteende eller utseende. De noterar blickar och börjar fundera på hur de ska förklara för andra.

Äldre syskon tar ofta på sig ansvar för att föräldrarnas ska orka, de funderar över ärftlighet och existentiella frågor som ”varför blev mitt syskon drabbat men inte jag?”.

Under familjevistelserna på Ågrenska har barnteamet utarbetat ett koncept för syskonen som utgår ifrån kunskap, känslor och bemästrande.

Kunskap ges utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. Det är ofta lättare för dem att formulera frågor i grupp, som sedan besvaras av en läkare eller annan kunnig och insatt person.

– Vi berättar också att de själva inte har orsakat funktionsnedsättningen och hjälper dem med strategier för hur de ska hantera frågor från omgivningen. När de åker från Ågrenska ska de ha fått med sig bra verktyg för att hantera sådana situationer, säger Samuel Holgersson.

Känslor hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt.

– Vi gör olika aktiviteter med barnen och ungdomarna för att bli sammansvetsade som grupp, då blir det mycket lättare att prata om

personliga saker. Det är viktigt att inte avvisa jobbiga känslor utan att istället prata om dem och vad de står för.

Bemästrande handlar om att hitta strategier i vardagen, om att utbyta erfarenheter med andra syskon och att sätta ord på sådant som kan kallas för ”dåliga hemligheter”.

– Det kan handla om sorg över att man inte fick en bror eller syster som man kan leka med på samma sätt som ens kompisar leker med sina syskon. Det kan vara bra och logiska tankar, men om man inte får prata om dem blir de ganska tunga att bära. Dessutom undviker många barn att prata med föräldrarna om det som är jobbigt med syskonet, eftersom de inte vill belasta föräldrarna mer fler jobbiga saker. Därför gäller det att skapa strategier för hur man ska prata om det som är jobbigt, säger Samuel Holgersson.

Samtalen blir en berättelsebok där barnen och ungdomarna skriver om sig själva, om sjukdomen de eller syskonet har och om vad man kan säga till andra som frågar om sjukdomen. En övning som ofta används är ”cirkeln”, där man ska fylla i känslor och hur stor andel av en själv som består av glädje, ilska och andra känslor.

– De här övningarna blir ofta en bra ingång till förtroliga samtal. Med de äldre syskonen har vi ”känslkort” och andra spel och övningar som får igång snacket. Det är vanligt att första varvet handlar om vardagliga saker men efter en stund kommer man ofta in på det som handlar om ens syskon, säger Samuel Holgersson.


Han beskriver också många positiva effekter för syskon till barn med funktionsnedsättning.

– Många får en större respekt för andra människor. De lär sig tidigt att ta ansvar, känna empati och förståelse. Dessutom nämner många att det är härligt att få gå förbi kön på Liseberg. Sådana saker kan spela stor roll i ett barns tillvaro!

Elsa och hennes syskon

Hanna och Fredrik visste tidigt att de ville försöka få ett barn till efter Elsa, helst då ett friskt syskon åt Otto. En genetiker berättade för dem att det var 25 procents risk att även nästa barn skulle ha Jouberts syndrom. Efter att de förlorat ett barn sent i graviditeten föddes en frisk dotter, Maja, för ett år sedan.

Internationella forskare hade sedan Elsa föddes försökt hitta DNA-



avvikelsen som ger den höga ärftlighetsgraden. Först efter att ha matchat det dödfödda barnets DNA med Elsas och de övriga familjemedlemmarnas hittade man DNA-avvikelsens placering. På så sätt kunde man göra fosterdiagnostik vid Hannas graviditet med Maja och föräldrarna kunde säkert veta att detta barn inte hade Jouberts syndrom.

- Maja har gett oss mer balans i familjen på alla sätt som finns. Det har verkligen enbart varit positivt att få ett tredje barn, trots att Elsa ju kräver mycket av vår tid, säger Hanna.
- Elsa är dessutom fullt medveten om att hon fått ett småsyskon och hon tycker om det liv och rörelse som ett litet barn skapar i en familj. Maja härmar Elsas avvikande ljud och visar glädje när Elsa är hemma.

Elsas storebror Otto är en ansvarsfull och mogen 8-åring, vilket Fredrik och Hanna tror beror på att han umgåtts så mycket med vuxna.

- Hans första år i livet blev kaosartade med tanke på att vi alltid fick dela upp oss för att kunna vara med ett barn var i taget. Men trots det har han blivit väldigt mogen för sin ålder och i skolan har han blivit en sammanfogande länk bland kompisarna. Det är nog en direkt konsekvens av att växa upp med ett syskon med funktionsnedsättning tror jag, säger Fredrik.

Munhälsa och munmotorik

Mun-H-Center som ligger i anslutning till Ågrenska är ett nationellt orofacialt kunskapscenter vars syfte är att samla, dokumentera och utveckla kunskap kring sällsynta diagnoser. *Orofacialt* betyder att man tittar på det som rör munnen och ansiktet. Denna kunskap sprids för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga. Mun-H-Center är också ett nationellt resurscenter för orofaciala hjälpmedel för personer med funktionsnedsättningar.

Logoped Lotta Sjögren och tandläkare Marie-Louise Sellgren gav under familjevistelsen för Jouberts syndrom både generell och diagnosspecifik information om munhälsa och munmotorik.

MHC-databasen

Genom samarbetet med Ågrenska kring vuxen- och familjevistelser har Mun-H-Center träffat många barn med sällsynta diagnoser och

kunnat samla ihop en kunskapsbank om var och en av diagnoserna. Föräldrar får innan vistelsen fylla i ett frågeformulär om tandvård och munhygien och eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.

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

Tand och munvård

Det är alltid en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att personen slipper få hål i tänderna. Förutom vanlig tandundersökning som skall utföras varje år, bör tandläkaren kontrollera käkleder och tuggmuskulatur. Bettutveckling, munhygien och eventuell medicinering är andra viktiga faktorer att uppmärksamma. Vissa mediciner kan ge muntorrhet och ökad risk för karies, hål i tänderna.

Munmotoriska problem som kan förekomma vid Jouberts syndrom:

- Låg tonus, muskelspänning.
- Försenad munmotorisk utveckling.
- Ostadigt och ryckigt rörelsemönster (ataxi).
- Nedsatt förmåga att utföra rörelser på grund av muskelsvaghet eller inskränkt rörlighet.
- Motoriska planeringssvårigheter (apraxi).

– Om personens utveckling är sen generellt är det logiskt att även den munmotoriska utvecklingen kan bli försenad. Det betyder inte att den blir sämre, bara att den kommer senare, säger logoped Lotta Sjögren.

Skadan på lillhjärnan som finns hos personer med Jouberts syndrom gör att det kan vara svårt att koordinera rörelser och tal. De kan exempelvis ha minskad rörlighet i tungan.

– Personer med Jouberts syndrom talar ibland långsamt och trevande eller hackigt, vilket beror på ataxin, säger Lotta Sjögren.

Ataxi är inte förlamning, utan handlar om att man inte har kontroll över musklerna. Det går att avhjälpa med träning.

Munmotorisk träning vid Jouberts syndrom:

- Sensomotorisk träning.

- Tal- och kommunikationsträning. Bra att få tillgång till hjälpmedel för alternativ kommunikation (AKK).
- Behandling av ätsvårigheter och dregling.

– För att träna upp tungmotoriken finns till exempel gomplattor med olika funktioner, som anpassas efter personen och det specifika mål man behöver träna upp, säger Lotta Sjögren.

Tandproblem som kan förekomma vid Jouberts syndrom:

- Känslighet för beröring i munnen.
- Svårigheter vid tandborstningen.
- Försvårad självrengöring.
- Bitovanor.
- Knutor i tungan (ofarliga).

– Det är vanligt att barn med Jouberts syndrom behöver hjälp med tandrengöringen längre upp i åldrarna än andra, säger tandläkare Marie-Louise Sellgren.

– Bitovanor förekommer ganska ofta, och kan visa sig genom att personen biter sig i fingrar och händer, eller i tungan. Detta kan vara svårt att komma tillrätta med, men ibland försvinner det med åldern. Man får titta individuellt på varje person för att komma fram till

Att tänka på angående tandvård för barn med Jouberts syndrom:

- Viktigt med tidig kontakt med barntandvårdsspecialist.
- Förstärkt förebyggande behandling.
- Tand- och bettutveckling ska följas upp, ha därför en regelbunden kontakt med tandregleringsspecialist.
- Vissa mediciner kan ge muntorrhet och göra att kvaliteten på saliven försämras. Det ökar risken för karies och tandköttsinflammation.

Frågor till personalen från Mun-H-center

Vår son har ett väldigt högt och intensivt röstläge när han talar. Kan det bli bättre? Är det någon idé att träna?

– Det är absolut bra att träna. Lillhjärnan har sin skada och den försvinner inte, men med åren kan man hitta sätt att hantera svårigheter-

na och blir bättre på att kontrollera rösten. Så ja, själva problemet kan bli bättre, säger logoped Lotta Sjögreen.

– Men det kan vara viktigt att tänka på att det kan vara lika svårt för en person med Jouberts syndrom att ”sänka rösten” på uppmaning, som det kan vara för en person med ett rörelsehinder att ”gå ordentligt”. Det är viktigt att hitta en kravnivå som är lagom.

Behöver dold gomspalt åtgärdas?

– Nej, bara om den ger problem.

Hur ska det bli i framtiden?

Elsas mamma Hanna säger att hon och hennes man tänker lite olika när det gäller framtiden. De har olika sätt att förhålla sig till det faktum att ingen vet hur den kommer att se ut för Elsa och familjen.

– Jag tänker mig faktiskt att hon aldrig kommer att bli vuxen. Hon har sin njursjukdom som vi vet kommer att leda till njursvikt på sikt och jag har mentalt ställt in mig på att hon kommer att dö. Jag har gråtit floder över det och börjar så sakteliga, på något konstigt sätt, försona mig med att vi har en begränsad tid med vår dotter, säger Hanna.

Fredrik väljer istället att tänka mer positivt.

– I de ljusaste stunder hoppas jag att Elsa kan bli den sammanfogande länken i vår familj.

Fredrik säger att Elsas svårigheter fört familjen närmare varandra, men samtidigt att de isolerat familjen från omvärlden. Han hoppas att de i framtiden kan få assistans även på nätterna. Med mer hjälp utifrån kanske de kan öppna upp igen och leva ett liv som inte har lika mycket fokus på funktionsnedsättningen, hoppas han.

– Dessutom vet ingen vad som händer inom forskningen i framtiden. Kanske kommer snart viktiga genombrott! För min del måste jag tänka så, det går inte att tänka på något annat sätt.

Samhällets stöd – Försäkringskassan

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

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

Stöd för funktionsnedsatta

De 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 högkostnadsskyddet.
- 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, det vill säga 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 föräldransvaret.

Tillfällig föräldrapenning

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

Om vårdbidrag betalas ut för barnet kan tillfällig föräldrapenning inte betalas ut för samma vård- och tillsynsbehov som ger rätt till vårdbidrag.



Ersättningen kan betalas ut till dess att barnet fyller 12 år och i vissa fall upp till 16 år. Det finns även möjlighet att få tillfällig föräldrapenning för barn med allvarlig sjukdom och en pågående akutbehandling till dess barnet fyller 18 år. Speciellt läkarutlåtande krävs.

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

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.

Samhällets stöd - Kommunen

– Kommunen erbjuder en rad insatser för personer som omfattas av de tre personkretsarna inom LSS, säger Jenny Ranfors som är jurist och jobbar som koordinator för familjevistelserna på Ågrenska.

För att omfattas av LSS ska man tillhöra någon av följande tre kategorier:

1. Personer med utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd.
2. Personer med betydande och bestående begåvningsmässigt funktionshinder efter hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom.
3. Personer ed andra varaktiga fysiska eller psykiska funktionshinder som uppenbart inte beror på normalt åldrande, om de är stora och förorsakar betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och därmed ett

omfattande behov av stöd eller service.

Följande stödinsatser kan bli aktuella:

** Korttidsvistelse / stödfamilj:*

– Korttidsvistelse i en stödfamilj eller på ett korttidshem syftar både till att ge anhöriga avlösning och mer tid för syskonen, men också till att tillgodose barnets behov av miljöombyte och rekreation, säger Jenny Ranfors.

Tanken är att barnet ska få möjlighet till personlig utveckling. Korttidsvistelse kan bli aktuellt redan i tidig ålder.

** Avlösarservice i hemmet:*

– Den här insatsen finns för att anhöriga ska få möjlighet till avkoppling och till att uträtta ärenden utanför hemmet, säger Jenny Ranfors. Insatsen kan erbjudas både som regelbunden insats eller som lösning vid akuta behov. Behovet bedöms individuellt från fall till fall.

– Det är viktigt att tänka på att avlösarservice kan påverka vårdbidraget. Man måste komma ihåg att meddela Försäkringskassan om man får nya insatser beviljade, annars kan man bli återbetalningsskyldig, säger Jenny Ranfors.

** Ledsagarservice:*

En ledsagare hjälper till med kontakter i samhället och kan följa med på vårdbesök och delta i fritidsaktiviteter. Insatsen gäller när funktionsnedsättningen inte är alltför stor, och kan till exempel inte ges om personen redan har personlig assistans. Ledsagarservicen kan begäras per tillfälle eller som regelbunden insats.

** Kontaktperson:*

– En kontaktperson erbjuder personligt stöd utanför familjen, och ska ses som ett icke-professionellt stöd, en medmänniska, säger Jenny Ranfors.

Kontaktpersonen har ingen rapporteringsskyldighet (till skillnad mot exempelvis ledsagare) och behöver inte rapportera om vad man gjort till någon myndighet.

Det här gäller för boende- och verksamhetsstöd:

När det kommer till boende kan kommunen hjälpa till med två former av gruppboende för personer med särskilda behov. Det ena är en *gruppboende*, där de boende får hjälp med allt, såsom städning, matlagning och annat. Det andra alternativet kallas *serviceboende*, och här

är de boende mer självständiga, men har tillgång till fast anställd personal vid behov.

Daglig verksamhet faller också inom ramen för kommunens insatser, och är tänkt att utveckla den enskildes möjligheter till förvärvsarbete. Den dagliga verksamheten ska erbjuda stimulans och utveckling, och en känsla av meningsfullhet och gemenskap.

Hit kan man vända sig för att få hjälp med stödinsatser:

- Habilitering / kurator.
- LSS-handläggare.
- Brukarstödsorganisationer (exempelvis Bosse eller Lasse).
- Brukarstödcenter.
- Andra organisationer (exempelvis HSO, FUB, DHR, RBU).

Det här gäller i skolan

Från och med 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 för hur eleven ska klara kunskapsmålen utformas tillsammans med eleven och föräldrarna, säger Jenny Ranfors, som är jurist och jobbar som koordinator för familjevistelserna på Ågrenska.

Stödåtgärder som kan bli aktuella är fortbildning av personal på skolan, resursperson till eleven, anpassning av läromedel och lokaler, samt anpassad gruppstorlek. Den nya skollagen innebär också att fler beslut kan överklagas.

Den nya betygskalan går från A till F och elever måste vara godkända (det vill säga minst få betyg E) i 8-12 ämnen för att komma in på gymnasiet.

- Betyget ska vara grundat på all information som finns om eleven och vad den kan. Det innebär att en elev kan vara godkänd även utan att ha gjort något prov, säger Jenny Ranfors.

Man kan då ta hjälp av den så kallade ”pysparagrafen”, som innebär följande:

Om det finns särskilda skäl får det vid betygssättningen bortses från enstaka delar av de kunskapskrav som eleven ska ha uppnått. Med särskilda skäl avses funktionsnedsättning eller andra liknande personliga förhållanden som inte är av tillfällig natur och som utgör ett direkt hinder för att eleven ska kunna nå ett visst kunskapskrav.

Gymnasiesärskolan är till för elever som särskilda behov och genomgås på fyra läsår. Men man kan också fatta beslut om att utbildningen ska fördelas på längre tid, anpassad efter elevens behov.

– För varje elev ska det finnas en individuell studieplan, där det ska framgå om det finns behov av särskilt stöd för att eleven ska nå utbildningens mål, säger Jenny Ranfors.

Betygen i gymnasiesärskolan sträcker sig från A till E, och betyg ska sättas på varje avslutad kurs. För den elev som inte uppnår kraven för betyget E ska ett intyg om att eleven deltagit i kursen utfärdas av rektorn. Efter gymnasiet finns vidareutbildningar inom särvux eller på folkhögskola.

Jenny Ranfors tipsar föräldrar om att vara noga med att alla beslutsfattare är med vid möten som gäller barnets skolgång. Det är också bra att ta med skolsköterskan, att ha en dagordning och att föra protokoll, där varje beslut kopplas till en namngiven utförare.

– Se också till att boka ny tid för återkoppling och uppföljning om hur beslutet har genomförts, säger hon.

Om någonting som rör skolgången inte fungerar, ska man vända sig i första hand till rektorn och i andra hand till ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Man kan även vända sig till Skolverket. Deras upplysningstjänst har telefonnummer 08-527 332 00.

Samhällets stöd - Hjälpmedel

Hjälpmedel som kan behövas är huvudsakligen landstingets ansvar. Det avser oftast *inte* produkter som är vanligt förekommande i hemmet och i den vanliga handeln, exempelvis datorer. Beslut om beviljande/avslag av hjälpmedel kan inte överklagas.

Hit kan man vända sig angående hjälpmedel:

- Habiliteringen

- Hjälpmedelscentralen
- Datatek
- Datakommunikationscenter
- Hörcentralen
- <http://www3.vgregion.se/trollreda/>

– Man kan också söka fondmedel för hjälpmedel, och även för rekreationsresor och ökade omkostnader på grund av sjukdom, säger Jenny Ranfors.

Fonder att söka kan man hitta man via sjukhus, företag, på biblioteket (i böckerna ”Alla dessa fonder” och ”Stora fondboken”) och på länsstyrelsernas gemensamma stiftelsebas. Den finns här:
<http://www.lst.se/lst/sv/amnen/Stiftelser/stiftelsedatabas.htm>.


Här finns mer information

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

Kontakter

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

Verksamhetsansvarig Annica Harrysson



Ågrenska
Box 2058
436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 91 00

Tandsköterska, koordinator
Lena Gustafsson
Mun-H-Center
Ågrenska
Box 2046
436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 92 00


Redaktör Johanna Lagerfors
Ågrenska
Box 2058
436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 91 00

Överläkare Reidun Stenberg
Barn- och ungdomskliniken
Regionsjukhuset
701 85 ÖREBRO
Tel: 019 - 602 10 00

Logoped Maria Olsson
DART
Kruthusgatan 17
411 04 GÖTEBORG
Tel: 031-342 08 01

Informationskonsulent
Birgitta Gustafsson
Informationscentrum för ovanliga
diagnoser
Sahlgrenska akademien vid Göteborgs
universitet
Box 400
405 30 GÖTEBORG
Tel: 031 - 786 5590

Överläkare Susann Andersson



Ögonmottagningen för barn och ungdom
Drottning Silvias barn- och
ungdomssjukhus
416 85 GÖTEBORG
Tel: 031 - 343 40 00


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

Överläkare Svante Swerkersson
Drottning Silvias barn- och
ungdomssjukhus
416 85 GÖTEBORG
Tel: 031 - 343 40 00

Sjukgymnast Meta Nyström Eek
Regionala barn och
ungdomshabiliteringen, Hus 30
Box 21062
418 04 GÖTEBORG
Tel: 031 - 502595

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



Logoped Lotta Sjögren
Mun-H-Center
Box 2046
436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 92 00

Tandsköterska/koordinator Pia Dornérus
Mun-H-Center
Ågrenska
Box 2046
436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 92 00

Psykolog Helena Fagerberg Moss
Barn- och ungdomsmedicinska
mottagningen
Kungshöjd
Kungsgatan 11
411 19 GÖTEBORG
Tel: 031 - 7478920

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