

Dokumentation nr 421

# Cornelia de Langes syndrom

**ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2012



**ÅGRENSKA**

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

# CORNELIA DE LANGES SYNDROM

Ågrenska arrangerar varje år mellan tjugo och trettio vistelser för familjer från hela Sverige. Till varje familjevistelse kommer ungefär tio familjer med barn som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet Cornelia de Langes syndrom. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och eventuella syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

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

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Johanna Lagerfors, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare sakgranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med sjukdomen eller syndromet berättar en familj om sina erfarenheter. Familjedeltagarna har i verkligheten andra namn. Sist i dokumentationen finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbplats, [www.agrenska.se](http://www.agrenska.se).

## Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

**Britt-Marie Anderlid**, överläkare på Neuropediatrika mottagningen, Astrid Lindgrens barnsjukhus vid Karolinska universitetssjukhuset i Solna.

**Petter Malmborg**, biträdande överläkare på Barn gastrosektionen, Astrid Lindgrens barnsjukhus vid Karolinska universitetssjukhuset i Solna.

**Tobias Laurell**, specialistläkare i handkirurgi på Handkirurgiska kliniken, Södersjukhuset i Stockholm.

**Barbro Westerberg**, överläkare på Neurologmottagningen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

**Marika Jonsson**, sjukgymnast på Barn- och ungdomshabiliteringen Lundbystrand i Göteborg.

**Anna Carlstrand**, logoped och enhetschef på DART kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning i Göteborg.

**Astrid Emker**, pedagog i Ågrenskas barnteam.

**Samuel Holgersson**, sjuksköterska i Ågrenskas barnteam.

**Birgitta Gustafsson**, informationskonsulent Informationscentrum för ovanliga diagnoser, Sahlgrenska akademien vid Göteborgs universitet.

**Cecilia Schrewelius**, ordförande Cornelia de Lange-sällskapet.

**Marie-Louise Sellgren**, tandläkare Mun-H-Center.

**Lotta Sjögren**, logoped Mun-H-Center.

**Pia Dornérus**, tandsköterska, Mun-H-Center.

**Helena Fagerberg Moss**, psykolog på Barn- och ungdomspsykiatriska mottagningen Kungshöjd i Göteborg.

**Gunnel Hagberg**, personlig handläggare på Försäkringskassan i Göteborg.

**Jenny Ranfors**, jurist och koordinator på Ågrenskas familjeverksamhet.

## Innehåll

Medicinsk information	5
Frågor till Britt-Marie Anderlid	7
Alva har Cornelia de Langes syndrom	8
Mag- och tarmbesvär hos barn med Cornelia de Langes syndrom	8
Frågor till Petter Malmborg	10
Alva får refluxproblem	11
Extremitetsavvikelser	12
Frågor till Tobias Laurell	14
Alva har små händer och fötter	14
Kommunikation	14
Frågor till Anna Carlstrand	16
Alva kommunicerar genom att visa med händerna	17
Sjukgymnastiska insatser	17
Frågor till Marika Jonsson	19
Alva nu och i framtiden	25
Munhälsa och munmotorik	25
Frågor till Mun-H-Center	28
Samhällets stöd – Försäkringskassan	29
Samhällets stöd – kommunen	33
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	36
Cornelia de Lange-sällskapet	37
Tips på bra webbplatser	38
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	38

## Här når du oss!

Adress      Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås  
 Telefon     031-750 91 00  
 Redaktör    Johanna Lagerfors  
 E-post       johanna.lagerfors@agrenska.se

## Medicinsk information

**I Sverige föds några barn per år som får diagnosen Cornelia de Langes syndrom. Det är svårt att uppskatta exakt hur vanligt syndromet är, men man tror att det föds ett barn per 10 000 - 100 000 födslar. Det säger Britt-Marie Anderlid, överläkare vid Astrid Lindgrens barn- och ungdomssjukhus och kliniskt genetiska avdelningen på Karolinska Universitetssjukhuset.**

Syndromet beskrevs första gången 1933 av den holländska barnläkaren Cornelia de Lange som fått ge namn till tillståndet. Det förkortas ibland CdL. Diagnosen kan vara lätt att ställa om barnet har typiska yttre drag och symtom, i andra fall betydligt svårare då det också finns lindriga fall med mindre uttalade symtom.

Det typiska utseendet omfattar tydligt markerade ögonbryn, långa ögonfransar, kort uppnäsa, lång överläpp och nedåtvinklade mun-gipor.

– De här barnen liknar ofta varandra mer än de liknar sina syskon. Utseendet kan bedömas först när barnet är fött, men under graviditeten kan man ofta se att barnet är litet i förhållande till antal graviditetsveckor, säger Britt-Marie Anderlid.

Fler än 95 procent har en hämmad tillväxt och utvecklingsstörning. Extremitetsavvikelse, framför allt missbildningar på händer och fötter, är också vanligt.

Utvecklingsstörningens grad varierar men är i de flesta fall svår.

– I befolkningen är IQ-medelvärdet ungefär 100. För personer med CdL är genomsnittet 50. Det finns också en mindre andel individer med syndromet som har en normal begåvningsnivå, säger Britt-Marie Anderlid.

Vissa beteendeproblem, såsom kommunikationssvårigheter och autistiska drag, förekommer hos många av barnen med CdL. Det är också vanligt att de har reflux, det vill säga återflöde av magsyra upp i matstrupen, vilket bland annat orsakar kräkningar. Många av barnen matas därför med en sond i magen.

*De vanligaste symtomens förekomst:*

Tillväxthämning	mer än 95 procent
Utvecklingsstörning	mer än 95 procent
Extremitetsavvikelse	mer än 95 procent
Hörselnedsättning	80 procent
Icke nedvandrad testikel	75 procent av pojkarna
Ptos, hängande ögonlock	50 procent
Svåra extremitetsavvikelse	25 procent
Epilepsi	25 procent
Hjärtfel	25 procent

– Det är ovanligt med allvarliga hjärtfel. I de flesta fall där det finns en hjärtmissbildning krävs varken medicin eller operation, säger Britt-Marie Anderlid.

**Tre former av syndromet**

Man talar om tre typer av Cornelia de Langes syndrom: Klassisk form, mild form samt en kategori där barnen har symptom som liknar CdL, men där orsaken är en annan genetisk avvikelse.

Syndromet ärvs i de flesta fall autosomt dominant och nästan alla fall är nya mutationer. Det betyder att avvikelsen uppkommer i samband med befruktningen. Det drabbade barnet är då det enda fallet i släkten med CdL. Ett fåtal fall nedärvda från en milt drabbad förälder finns beskrivna. Mutationer i tre olika gener har rapporterats hos individer med CdL. Hos drygt hälften av de som genomgått analys har man påvisat en mutation i genen NIPBL, och hos några procent ses mutationer i en av generna SMC1A eller SMC3. NIPBL och SMC3 är båda autosomt dominant gener. Autosomal dominant nedärvning innebär att ena föräldern har ett normalt och ett muterat anlag, och föräldrarna har då 50 procent risk föra vidare det sjuka anlaget till sitt barn. I några enstaka familjer med friska föräldrar finns fler än ett barn med CdL. Då kan mutationen finnas i en av föräldrarnas könsceller (äggceller och spermier), vilket kallas gonadal mosaicism. I dessa ovanliga fall är upprepningsrisken förhöjd. Mutationer i SMC1A nedärvs könsbundet.

När man gör en kromosomanalys kan man inte se mutationer i enskilda gener, vilket är orsaken vid CdL. Det betyder att en normal kromosomanalys inte utesluter CdL.

– Majoriteten av personer med diagnosen har en mutation i en specifik gen, som ger upphov till ett icke-fungerande protein. Trots detta har de drabbade symtom från många olika delar av kroppen. Detta beror på att proteinet som de drabbade har för liten mängd av i sin tur påverkar många andra geners funktioner, säger Britt-Marie Anderlid.

I ungefär 40 procent av fallen hittar man idag inte den genetiska orsaken till syndromet då det inte finns ett genetiskt test som helt utesluter CdL. Eftersom man genom forskning förstår allt mer kring uppkomstmekanismerna vid CdL, och också finner nya gener där mutationer leder till CdL, kommer sannolikt de diagnostiska möjligheterna att bli allt bättre under de närmaste åren.

## Frågor till Britt-Marie Anderlid

*Hur ska man veta vad som beror på hörselnedsättning och vad som beror på utvecklingsstörning när barnen är små?*

– Innan ett barn fyller tre år talar man om utvecklingsförsening, inte utvecklingsstörning. Det beror på att det är mycket svårt att testa ett litet barns förmåga till inläring innan tre års ålder. Ju äldre barnet blir, desto fler tester går att göra, och dessa kan anpassas till en eventuell hörselnedsättning för att man ska gå ett så korrekt resultat som möjligt. Men under de första åren kan det vara svårt att veta vad som är vad.

*Finns det någon epilepsimedicin som rekommenderas för barn med CdL?*

– Nej, man väljer medicin utifrån vilken typ av kramper eller anfall som barnet har. Ibland kan man behöva prova sig fram.

*Hur länge lever personer med CdL?*

– Livslängden påverkas sannolikt inte direkt av att syndromet, om

inte personen har ett hjärtfel eller andra problem eller symptom som i sig kan förkorta livslängden.

## Alva har Cornelia de Langes syndrom

Alva, sex år, kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med sin mamma Julia. Julia berättar att graviditeten med Alva var normal, helt utan komplikationer.

– Under ett ultraljud minns jag att bebisen beskrevs som ”liten och söt”, men det var inget som någon fäste någon särskild vikt vid. Julia beskriver att hon var i ett lyckorus efter förlossningen, som i en bubbla av hormoner. Men eftersom Alva föddes med ett blåsljud på hjärtat hamnade familjen på neonatalavdelningen. Dagen efter förlossningen kom en läkare in på rummet och kommenterade att Alva ”inte såg normal ut”, att hennes händer och fötter var för små. Efter en vecka fick Julia och hennes man veta att deras dotter hade den ovanliga diagnosen Cornelia de Langes syndrom. Diagnosen ställdes utifrån Alvas utseende.

– Det var ett chockartat besked. Man är ju så inställd på att få ett friskt barn, säger Julia.

Hon minns den första tiden som en känslomässig berg- och dalbana.

– Man känner en glädje över att ha fått sitt barn och en otrolig kärlek, samtidigt som andra ’letar fel’ på barnet. Alva är världens bästa unge i mina ögon och jag var en stolt nybliven förstagångsmamma.

## Mag- och tarmbesvär hos barn med Cornelia de Langes syndrom

**Många av barnen med Cornelia de Langes syndrom besväras av gastroesofageal reflux, vilket innebär att de kräks mycket. Det säger Petter Malmborg, biträdande överläkare på Barn-gastrosektionen vid Astrid Lindgrens barn- och ungdomssjukhus i Solna.**



– Standardbehandlingen mot kräkningar är att se till att maten har tjockare konsistens, till exempel att välja gröt istället för välling. Det gäller även barn som har gastrostomi, det vill säga matas med en sond som går genom bukväggen in i magsäcken. Det brukar göra att en del av problemen försvinner eftersom mat som är trögflytande mindre ofta skvimpar upp i matstrupen, säger Petter Malmberg.

För att få en tjockare konsistens kan det vara bra att mixa vanlig mat att ge via gastrostomin istället för sondnäring.

Det är inte ovanligt med allergi mot mjölkprodukter hos mindre barn. Hos spädbarn som kräks mycket bör man därför överväga att prova mjölkfri kost. Om inte kräkningarna minskat efter två till fyra veckor kan man dock utesluta mjölkallergi, säger Petter Malmberg.

De flesta som kräks har normal anatomi i hals och mage. Missbildningar i mag- och tarmkanalen är ovanligt hos barn med CdL, men det förekommer något oftare än hos andra barn. Därför kan det finnas skäl att röntga övre magtarmkanalen (matstrupe, magsäck och tolvfingertarm) om barnet kräks mycket och har svårt att gå upp i vikt.

Hos barn som har svårare besvär med kräkningar kan man överväga en fundoplikation. Vid denna operation skapar man en backventil genom att sy övre delen av magsäcken som en kuff runt övre magmunnen. Operationen leder oftast till att kräkningarna helt upphör, vilket kan vara bra i vardagen men jobbigt i situationer då man behöver kunna kräkas, som när man får magsjuka. Barn med gastrostomi har ju dock också en tömningsmöjlighet via gastrostomin.

– Ganska få barn behöver opereras och i Sverige genomförs den här operationen mer sällan än i andra länder, säger Petter Malmberg.

### **Medicinering**

De flesta barn med Cornelia de Lange växer ifrån sina gastroesofagala refluxbesvär efter de första levnadsåren, men vissa kommer att besväras av sura uppstötningar under uppväxten. För dessa barn

kan mediciner som magsyrehämmande mediciner används för att minska magsyrproduktionen i magsäcken. De dämpar smärta och obehag som magsyran kan orsaka i matstrupe och svalg.

– Det finns dock inga skäl att sätta alla barn med CdL på förebyggande behandling mot sår i matstrupen. Men det är viktigt att vara lyhörd och barn med CdL bör frikostigt erbjudas gastroskopiundersökning om man misstänker att de har kraftiga besvär av gastroesofagala reflux. Magsyrahämmande mediciner kan vara jättebra men bör inte användas alltför lättvindigt, säger Petter Malmberg.

Förstoppning är vanligt hos alla barn, men ännu mer vanligt hos barn med Cornelia de Langes syndrom. Förstoppning orsakas väldigt sällan av någon sjukdom men hos barn med långdragna besvär bör man överväga att kontrollera om barnet har celiaki (glutenöverkänslighet). Förstoppning går ofta bra att behandla med receptfria läkemedel. Hos många barn krävs dock långvarig behandling och vissa barn kräver behandling med kraftfullare förstoppningsmedicinering

– Det finns inga egentliga biverkningar av förstoppningsmediciner mer än att barnet får diarré om man skulle ge för stor dos. Det gäller att hitta en dos som resulterar i ungefär en tarmtömning per dag, säger Petter Malmberg.

## Frågor till Petter Malmberg

*Blir man mer mätt av vanlig mat än av sondnäring?*

– Vad som ger mättnad beror i och för sig dels på konsistensen, men också på sammansättning av fetter och proteiner etcetera. Så nej, det är förmodligen ingen större skillnad i det avseendet.

*Kan man ge mixad mat i sonden i vilken slang som helst eller måste det vara en extra tjock sond?*

– Det går bra att ge mixad mat i alla gastrostomi-sonder. Men självklart är det viktigt att göra rent den ordentligt så att ingen mat fastnar.

*Kan man avhjälpa förstoppning genom att dricka vatten?*

– Nej, det vi dricker är en så liten del av den totala mängd vätska som når tjocktarmen. Därför är det oftast onödigt att lägga energi på att försöka låta barn med förstoppning dricka extra mycket.

*Kan nattmatning ge negativa effekter på sikt?*

– Generellt är det bäst att göra det som kroppen är byggd för, det vill säga låta den vila på natten. Man kan säga att kroppen har ett städprogram i tunntarmen som kickar igång någon gång mellan klockan fyra och åtta på morgonen. Därför kan det finnas en poäng i att undvika att ge barnet mat mellan dessa tider.

*Är det vanligt att barn med CdL har en dåligt fungerande nedre magmun?*

– Förträngning av nedre magmunnen, pylorusstenos, kan utvecklas hos enstaka barn med CdL under första levnadsmånaderna och detta tillstånd kräver operation. Övre magmunnen verkar ofta vara sämre koordinerad hos barn med CdL än hos andra barn utan att man för den sakens skull kan se någon anatomisk skillnad. Det finns ett läkemedel (Cisaprid®) som riktar sig mot den nedsatta koordinationen av övre magmunnen, men det kan bara förskrivas på licens från läkemedelsverket eftersom vuxna patienter misstänks ha fått störningar i hjärtrytmen av detta preparat.

## Alva får refluxproblem

Efter att Alva fått sin diagnos drog en hel cirkus igång, berättar Julia. Alva kunde inte ammas eftersom hon hade försvagad sugreflex, och därför sattes en nasal sond in redan första dygnet.

Den kommande tiden hade Alva problem med reflux och kräktes lätt. Vid tre månaders ålder fick hon därför en så kallad ”knapp på magen”, en gastrostomi.

– Jag pumpade bröstmjolk för att ge henne genom sonden i ett halvårs tid, det var slitigt. Man vill förstås att barnet ska få i sig näring. Men med knappen lade hon tack och lov på sig bra med vikt, säger Julia.

Efter bröstmjölken fick Alva sondnäring, men den gjorde henne hård i magen.

– Då fick jag tips av en annan förälder att istället mixa vanlig mat och ge henne den genom sonden. Det hjälpte. Samtidigt fortsatte jag att ge henne smakportioner i början av varje måltid, innan jag gav resten i sonden, säger Julia.

När Alva var 4,5 år började hon äta hela måltider av mixad mat på vanligt vis. Det i kombination med magsyrahämmande medicin gjorde att hon i princip slutade kräkas.

Idag får Alva bara vätska genom sonden eftersom hon har svårare att dricka på egen hand. Det är mun- och tungmotoriken som är försvagad. Sväljreflexen fungerar som den ska, det har läkarna kontrollerat genom röntgen.

## Extremitetsavvikelser

**Många barn med Cornelia de Langes syndrom har missbildningar på händer och/eller fötter.**

– Vid Cornelia de Langes syndrom varierar dessa missbildningar mycket mellan patienter. Det är därför svårt att definiera enbart en hand- eller fotmissbildning som är typisk för Cornelia de Lange, säger Tobias Laurell som är specialistläkare i handkirurgi på Södersjukhuset i Stockholm.

Målet med handkirurgisk behandling är att förbättra händernas funktion och barnets livssituation. För att utvärdera om det finns ett behov av operation bedöms alla barn individuellt utifrån sin befintliga funktion och specifika missbildning.

– När handmissbildningen är en del av ett syndrom som CdL över-skuggas ibland vardagen av andra problem, vilket kan göra att man väljer bort handkirurgi. Det är ändå viktigt att man gör en handkirurgisk bedömning av barnet tillsammans med föräldrarna tidigt i livet för diskussion kring prognos och etiologi, säger Tobias Laurell.

*Bland de mindre allvarliga anatomiska avvikelserna hos barn med CdL finns:*

Syndaktyli (sammanvuxna fingrar)

Polydaktyli (extra fingrar)

Klinodaktyli (krokiga fingrar, framför allt lillfingret)

Brachydaktyli (korta fingrar, framför allt tummen)

När fingrar eller tår vuxit samman är det oftast bara huden som vuxit ihop. Detta kan man åtgärda genom kirurgi. Extra fingrar tas oftast bort om de inte bidrar till bättre funktion.

Bland mer allvarliga missbildningar finns bland annat radial och ulnar dysplasi – avsaknad av tumsidan eller lillfingersidan av handen – och nedsatt armbågsrörlighet.

– Armbågsrörligheten är central i många situationer, till exempel när vi äter. Den behövs för att kunna föra handen till munnen, säger Tobias Laurell.

Barn med CdL kan födas med en luxation av radiushuvudet vilket gör att armbågen blir stel. Kirurgi kan inte återskapa en armbågsled om den helt saknas.

– Om barnet har mycket ont i armbågen kan man i sällsynta fall operera bort radiushuvudet. Detta ger inte ökad rörlighet utan bara smärtlindring, och görs i så fall först när barnet vuxit klart.

Vid radial dysplasi, alltså när tumsidan av handen saknas, kan man ibland behandla med kirurgi. En av operationerna innebär att barnet får en stålram på handleden i två månader, och att föräldrarna skruvar åt den lite varje dag under ett par veckors tid för att räta upp handleden.

– Vi försöker om möjligt bli klara med operationerna innan barnet når skolåldern. Det är bra att kunna göra justeringar så tidigt som möjligt, säger Tobias Laurell.

## Frågor till Tobias Laurell

*Min dotter är känslig i händerna, vad kan det bero på?*

– Händerna har stor representation i hjärnan, vilket gör att vi får stor känselinput från våra händer och fingrar generellt sett. I din dotters fall vet jag inte vad det beror på.

*Vad kan man göra mot extra behåring?*

– Vi behandlar inte extra behåring men ibland vid handkirurgiska ingrepp flyttas hud från ljumsken till handen och då kan hårsäckar hänga med. Detta kan man ibland behandla med laser om det är ett problem. Jag har ingen erfarenhet av laserbehandling på stora hudytor.

## Alva har små händer och fötter

Alva har händer och fötter som är ovanligt små. Det var bland det första som läkarna tittade på när de misstänkte att något inte stod rätt till med henne efter förlossningen.

Att fötterna är små har gjort att Alva har lite dålig balans, men hon lärde sig stå när hon var två år och kunde gå när hon var tre.

– Alva har en enorm inre motor och har jobbat mycket själv med att lära sig nya saker. Man ser verkligen att det finns en drivkraft i henne och att hon själv vill utvecklas, säger Julia.

Alva går inte på sjukgymnastik och har heller inga ortoser eller andra hjälpmedel. Hon tar sig runt gående på egen hand.

– Det fungerar bra, men det mesta tar lite längre tid än för andra, säger Julia.

## Kommunikation

– **Hur kommunikationen fungerar hos personer med ovanliga diagnoser varierar stort. Många barn förstår fler ord än de själva kan uttrycka och en del har inget eget tal. Men med hjälp av olika hjälpmedel och strategier kan kommunikationen**

**för personer med kommunikationssvårigheter förbättras, säger logopeden Anna Carlstrand som är enhetschef 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, tecken- språk, kroppskommunikation, skrift och bilder.

– Alla människor kommunicerar, både medvetet och omedvetet.

Det gör vi till och med innan vi är födda, genom sparkar i magen.

Vi kommunicerar för att få närhet, för att få behov uppfyllda, för att vara delaktiga, lära oss saker och för att vi helt enkelt har den för- mågan, säger Anna Carlstrand.

Även den som har ett tal kan ha nytta av ett alternativt kommunika- tionssätt. Det finns ingen risk att man hämmar talet genom att lära sig kommunicera på andra sätt – forskningen visar tvärtom att tal- utvecklingen förstärks om den får stöd i andra typer av kommuni- kation.

– Forskningen säger entydigt att bilder och tecken ger en ökad chans till förståelse av det talade ordet. En bild finns kvar i handen en längre stund än det talade ordet, som ju försvinner snabbt, säger Anna Carlstrand.

När ett nytt hjälpmedel ska introduceras är det viktigt att det inte blir för krångligt i början. Det är därför bra att börja i en situation som barnet gillar, då blir det lättare att lära in det nya. För att barnet ska förstå vad man ska använda tecken, bildkartor och olika kom- munikationshjälpmedel till – och vad de betyder – behöver omgiv- ningen agera modell. Modell är man genom att själv använda sam- ma kommunikationssätt som barnen, exempelvis att peka på bilder.

Kommunikationssvårigheter kan visa sig på olika sätt, till exempel genom:

- 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 smarta telefoner och surfplattor som kan användas i samma syfte.

Ofta behöver omgivningen fundera på och eventuellt förändra sitt eget sätt kommunicera för att underlätta för personen med kommunikationssvårigheter. En tumregel kan vara att använda sig av en 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, arbetsterapeut 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. Adressen är [www.dart-gbg.org](http://www.dart-gbg.org).
- Hjälpmedelsinstitutet – HI – som är ett statligt hjälpmedelsinstitut.
- SPSM (Specialpedagogiska skolmyndigheten).
- Hjälpmedelscentralen.
- Datatek / bibliotek.

## Frågor till Anna Carlstrand

*Hur vet man hur mycket barnet förstår?*

– Man kan testa barns språkförståelse, till exempel med bildtester. Sedan finns mer komplicerade tester att göra ju äldre barnen blir.



Testerna görs ofta av en logoped och ibland av en psykolog och kan ge en viktig vink om barnens förmåga att förstå sin omgivning.

*Ska man introducera flera nya kommunikationssätt på en gång eller fokusera på ett i taget?*

– Det är bra att börja tidigt och att kombinera flera olika kommunikationssätt, såsom bilder, tecken, tal och kroppsspråk. Det är också bra att göra det i flera olika situationer och att involvera många människor i barnets omgivning, men detta är förstås också krävande. Börja med att kolla vilken kommunikation som redan finns, hur barnet signalerar vad det vill, och kom sedan överens om ett gemensamt sätt att reagera på den signalen. Det är ett bra första steg.

## Alva kommunicerar genom att visa med händerna

Alva har inget tal men kommunicerar på andra sätt, genom ljud, skratt och gråt. Om hon är missnöjd gör hon ett litet knorr ljud.

– Hon visar tydligt vad hon vill genom att ta min hand och gå och visa. Det är inte jag som lärt henne att kommunicera, utan snarare hon som lärt mig, säger Julia.

Familjen har varit på kommunikationsenheten i sin hemstad för att hitta bra alternativa kommunikationssätt för Alva. Eftersom hon har en utvecklingsstörning och dessutom hörselnedsättning och hörapparater är det framförallt kommunikation med bilder som fungerar.

– Vi försöker lära henne att förstå bilder och omsätta dem till budskap, säger Julia.

## Sjukgymnastiska insatser

– **Många barn med CdL har problem med kommunikationen och det kan vara svårt för dem att förstå varför sjukgymnastik och annan träning är bra för dem. Då gäller det att nå fram till**

**barnen och möta dem på rätt nivå. Ett sätt att förbereda kan vara att lägga in träningen som en rutin, till exempel att alltid efter frukosten avsätta en stund för motorisk träning.**

**Det säger Marika Jonsson som är legitimerad sjukgymnast på barn- och ungdomshabiliteringen Lundbystrand i Göteborg.**

Hos en sjukgymnast kan barnen bland annat få motorisk träning och hjälp med att utreda orsaker till eventuella motoriska svårigheter.

– Det kan finnas flera anledningar till att ett barn exempelvis är sen med att lära sig gå. För en del är orsaken anatomisk, exempelvis att man har ett vridet bäcken som försvårar gången. Det kan man försöka kompensera på olika sätt för att underlätta barnets gångutveckling, säger Marika Jonsson.

För barn som har problem med slem i luftvägarna och/eller ofta har luftvägsinfektioner är en PEP-mask bra att använda. Den ger ett motstånd vid utandningen vilket hjälper barnet att hosta upp slemmet.

– I början kan den vara lite obehaglig att använda och då gäller det att träna försiktigt. Det är viktigt att ha en tydlig struktur och att förbereda barnet så att det vet vad som ska hända. Andningsgymnastik kan man också genomföra genom lekbetonade övningar, exempelvis genom att blåsa såpbubblor, säger Marika Jonsson.

Hon betonar vikten av att röra på sig. Dels för andningens skull, men också för att skapa smärtlindring, ökad blodcirkulation, förbättrad mag- och tarmaktivitet och minska risken för benskörhet.

– Man får testa sig fram för att hitta aktiviteter som passar just ens eget barn. Ridning och simning eller vattenlek fungerar bra för många barn med diagnoser, säger hon.

En del av barnen med Cornelia de Langes syndrom kan ha försämrad ledrörlighet. Det påverkar sittandet, ståendet, huvudkontrollen och ökar risken att barnet utvecklar skolios.

– För att motverka skolios får vissa barn en korrigerande korsett att ha på 23 timmar av dygnet. En sådan botar inte skoliosen utan ska utan enbart motverka att den blir sämre. När barnet väl vuxit färdigt är det mycket liten risk att det utvecklar skolios.

Ergonomi – att hitta hjälpmedel och metoder som skonar kroppen i olika situationer – är viktigt för att kroppen ska hålla i längden. För föräldrar till barn med särskilda behov, som kanske behöver lyftas mycket, är det extra viktigt att vara medveten om sin lyftteknik.

- Håll barnet nära din egen kropp.
- Böj på knäna, inte på ryggen.
- Undvik vridningar under lyften.
- Låt barnet hjälpa till självt så mycket som möjligt.
- Använd tillgängliga hjälpmedel som exempelvis lyftar, gåbälten, handtag på väggen, snurrbar bilbarnstol etcetera.

## Frågor till Marika Jonsson

*Hur stor del av gångkapaciteten är mental, och hur stor del avgörs av de fysiska förutsättningarna?*

– Förmågan att gå handlar om både anatomi och motivation. Med träning, hjälpmedel och stimulans optimeras förutsättningarna att lära sig gå så tidigt som möjligt. Barnen med CdL har ofta balanssvårigheter och en del har annorlunda form på fötterna. Det kan försvåra gången. Men det kan hjälpa att exempelvis använda specialutformade skor eller ortoser.

## Habiliteringens roll för behandling, råd och stöd

**– För att få hjälp av habiliteringen krävs ingen orsaksdiagnos, det räcker att man har en funktionsdiagnos, till exempel rörelsehinder eller autism, säger Barbro Westerberg, habiliteringsöverläkare på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.**

Habiliteringsverksamhet startade i Sverige på 1950-talet i Göteborg och Uppsala. På habiliteringsmottagningar arbetar personalen i team där exempelvis läkare, sjukgymnaster, logopedier och psykologer samarbetar med varandra. Dessa kommer tillsammans med föräldrarna fram till vad barnet behöver för insatser inom varje om-

råde.

– När det gäller barnen med Cornelia de Langes syndrom samarbetar vi också ofta tätt med sjukhusen. Det kan bland annat gälla mag-tarm-specialister, syn-hörselmottagningar och operationer av extremitetsavvikelser, säger Barbro Westerberg.

Att hitta rätt kommunikationshjälpmedel är också en viktig del av habiliteringens verksamhet. Många barn med CdL saknar tal och kan ha svårt att teckna på grund av missbildningar på händerna. Dessutom kan en hörselnedsättning komplicera kommunikationen. På habiliteringen kan man få hjälp med att testa och utveckla vilka kommunikationssätt som fungerar bäst för barnet.

Habiliteringspersonalen kan också hjälpa till att skriva de intyg som behövs för ansökningar om stöd hos Försäkringskassan.

– Vi kan göra en medicinsk beskrivning, vad barnet har för diagnos och vad den innebär. Men det är föräldrarna som vet alla detaljer i vardagslivet, vilka behov som finns i hemmet och hur de ser ut, säger Barbro Westerberg.

## Frågor till Barbro Westerberg

*Vad händer i vården när barnen blir äldre?*

– Det finns vuxenhabiliteringar i vissa städer, men inte överallt. Ofta har man glesare kontakt med habiliteringen i vuxen ålder vilket gör att man kan behöva komplettera med vårdcentral och andra sjukvårdskontakter.

*Hur mycket stöd och hjälp kan man förvänta sig av habiliteringen?*

– Det är en viktig fråga. En vanlig missuppfattning är att vi jobbar på föräldrarnas uppdrag, men så är det inte. Ni föräldrar ska inte behöva veta vilken hjälp som finns att få – istället är det vi på habiliteringen som ska följa med i utvecklingen och ge rekommendationer till er om vilka alternativ som finns.

– Men självklart tar vi också emot föräldrarnas kunskap, den är ofta större än vår när det kommer till den specifika diagnosen.

## Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

**Hos personalen på Ågrenska finns en bred kompetens och en stor erfarenhet av barn med 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.**

– Barn med Cornelia de Langes syndrom har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Med detta som utgångspunkt har vi utformat programmet för barnen och ungdomarna. Även syskonen har sitt eget program under familjevistelsen, säger Astrid Emker, pedagog i Ågrenskas barnteam.

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

– Våldigt många påverkansfaktorer för barnens välbefinnande och delaktighet handlar om omgivningen, och hur den kan anpassas på bästa sätt, säger Astrid Emker.

Ett av målen under veckan är att stimulera sinnen, och det görs med hjälp av taktil stimulans, sång, musik, och lek med rytminstrument.

– Vi har också en samling varje morgon. Varje dag har sin egen färg och doft. För de yngre barnen har vi en väska där mjukisdjuret Kalle kanin bor. Barnen får knacka på väskan och Kalle kommer fram och hälsar och pratar med varje barn. Han har med sig en passande aktivitet för samlingen. När samlingen är slut säger Kalle hej då och hoppar ner i väskan igen. Detta ger en tydlig början och slut på samlingen.

Ett viktigt mål under veckan är att stimulera kommunikation på olika sätt. Det görs genom en tydlig struktur i såväl aktiviteter som miljö, där barnen förbereds och kan känna igen sig.

– Vi uppmuntrar kommunikation och låter barnen kommunicera

utifrån sina egna förutsättningar. Det innebär ofta att man måste ge tid, invänta svar och ge bekräftelse.

För att stärka sociala samspel och kamratrelationer introducerar barnteamet gemensamma lekar där barnen får uppleva att de lyckas, och där de får positiva förstärkningar.

– Delaktighet är otroligt viktigt. Det är så lätt att vi tar över, och till exempel trummar med barnets hand på en trumma när de inte kan göra det själva. Men det kan vara bättre att bara lägga barnets hand på trumman och själv slå bredvid. Då känner barnet vibrationerna och blir delaktig på ett bättre sätt, säger Astrid Emker.

Hon berättar också om vilket stöd skolan kan erbjuda. I den nya skollagen som trädde i kraft juli 2011 betonas barnens rätt till anpassat stöd.

– När man ska göra ett åtgärdsprogram för barnet är det viktigt att vara så specifik som möjligt i beskrivningar av mål och metoder.

Bestäm gärna en enda konkret sak och se till att den fungerar. Det finns en risk att tjugiga formuleringar annars blir för generella och att det då inte sker någon förändring på riktigt, säger hon.

Det är viktigt att skolan ger barnet stimulerande upplevelser och erfarenheter, då kickas den ”goda cirkeln” igång. Den innebär att stimulerande upplevelser väcker lust hos barnet att ta egna initiativ, vilket i sin tur gör barnet mer delaktigt. Då uppmuntras utvecklingen.

## Syskonrollen

**Under varje familjevistelse på Ågrenska är det viktigt att även syskon får känna sig betydelsefulla. 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 till barn med funktionsnedsättning duktiga på att uppfatta andras behov av hjälp. De har många varför-frågor som behöver svar, 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 också över ärftlighet och existentiella frågor som varför de själva inte drabbades när deras syster eller bror gjorde det.

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

rande.

*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, sjuksköterska 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 tunga saker. Därför gäller det att skapa strategier för hur man ska prata om det som känns svårt, säger Samuel Holgersson.

Under veckan gör barnen och ungdomarna en berättelsebok där de 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 hand-



lar 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 aspekter 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!

## Alva nu och i framtiden

Alva började i en specialförskola när hon var två år. Det tyckte hennes föräldrar var fantastiskt bra, personalen där blev nästan som en del av familjen. Mamma Julia anpassade sitt arbete så att hon kunde styra sina tider bättre.

Efter fyra år på specialförskolan har Alva nu börjat i en sexårsklass på en särskola, där det går ett tiotal elever. Varje barn har en egen assistent och utöver det har klassen två lärare. Skolan fungerar bra för Alva, som är glad och nyfiken.

– Hon gillar musik, instrument och att vara ute. Ungefär samma saker som andra barn tycker om. Och hon är energisk och kramig, jag skulle inte vilja byta henne mot något i hela världen, säger Julia.

Hon oroar sig inte så mycket för framtiden och har inte funderat närmare på den, säger hon.

– Självklart ska min dotter ha det så bra som möjligt och njuta av sin barndom med bus och roligheter i största möjliga utsträckning. Och jag hoppas att jag får vara med henne så länge det bara går. Vi är ett team och mår bra av att vara tillsammans.

## 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.**

**Det sade tandläkare Marie-Louise Sellgren och logoped Lotta Sjögren, som informerade om vilket stöd som finns att få inom tandvården och logopedin.**

Många diagnoser manifesterar sig orofacialt, det vill säga påverkar funktioner i munnen och ansiktet. Mun-H-Center är ett nationellt orofacialt kunskapscenter vars syfte är att samla, dokumentera och utveckla kunskapen inom detta område när det gäller sällsynta diagnoser.

Denna kunskap sprids sedan 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.

### **MHC-basen**

Genom samarbetet med Ågrenska kring vuxen- och familjevistelser har Mun-H-Center träffat många personer 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. Denna information sprids via Mun-H-Centers webbplats ([www.mun-h-center.se](http://www.mun-h-center.se)) och via MHC-appen:



### **Tand- och munvård**

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att personen kan bevara en god munhälsa. I den regelbundna undersökningen på tandklinik bör även ingå kontroll av käkleder och tuggmuskulatur. Bettutveckling, munhygien och eventuell mediciner är andra viktiga faktorer att uppmärksamma. Vissa mediciner kan ge muntorrhet och ökad risk för karies, hål i tänderna.

### **Munhälsa vid Cornelia de Langes syndrom**

Symtom som kan – men inte behöver – förekomma vid CdL är:

- Små käkar, framför allt att underkäken kan vara liten.
- Små tänder, som kan ha annorlunda form eller sitta glest/trångt.
- Tandanlag kan saknas.
- Sent tandframbrott.
- Öppet bett, det vill säga att det finns ett större mellanrum mellan framtänderna i över- och underkäken. .
- Högt gomvalv eller gomspalt.
- Tandgnissling.
- Reflux.
- Hjärtfel – antibiotika kan behövas vid vissa ingrepp i munnen.

– I och med att refluxen ofta leder till mycket kräkningar kan magsyran på sikt skada tändernas emalj. För barn som dessutom gnisslar tänder slits emaljen också mekaniskt vilket gör att det blir en dubbel påfrestning för tänderna, säger tandläkare Marie-Louise Sellgren.

Det är därför viktigt att tänka på att ha en bra förebyggande tandvård med täta besök, polering och fluorbehandling av tänderna. Alla bör använda fluortandkräm, och sedan kan man individuellt komplettera med andra fluorprodukter, t ex fluortabletter eller fluorosköljning.

– Det kan också vara bra att plasta nya tänder för att förebygga karies. Då fyller man i gropiga tänder med ett tunt plastlager som skyddar mot bakterier.

För att underlätta tandborstningen tipsar Marie-Louise Sellgren om att stå bakom barnet och använda den egna kroppen som stöd.

– Just tandborstningen kan vara extra svår för barn med CdL eftersom den kan framkalla kräkningar. Men det finns många olika typer av borstar och bitstöd med mera som kan underlätta, säger hon.

### **Munmotorik vid Cornelia de Langes syndrom**

Symtom gällande munmotorik som kan förekomma vid CdL är:

- Låg muskelspänning.
- Försenad munmotorisk utveckling.
- Svaga muskler.
- Att barnet biter på händer och föremål.
- Sug- tugg- och sväljsvårigheter.
- Kommunikationssvårigheter.
- Dregling.
- Påverkad munhälsa och bettutveckling.

– Om muskelspänningen i kroppen i övrigt är låg brukar det vara samma sak med munnens muskulatur, säger logoped Lotta Sjögren.

Ättsvårigheter är mycket vanliga och behandlas ofta med medicinska åtgärder som exempelvis gastrostomi ("knapp på magen") och medicinering eller kirurgi vid mag-tarmproblem. Kostanpassning, sittställning och matningsteknik är viktiga för att man ska kunna äta och dricka på ett bra och säkert sätt, och det finns många hjälpmedel att ta till.

– Man kan använda sensomotorisk träning i form av munmassage för att stimulera ätutvecklingen och förebygga eller behandla överkänslighet i munnen, säger Lotta Sjögren.

## **Frågor till Mun-H-Center**

### *Hur kan man stimulera ätandet?*

– Det finns många hjälpmedel som kan användas för att stimulera munnen och göra den tåligare och musklerna starkare, exempelvis en chewy tube eller en z-vibrator. Det är viktigt att fortsätta ätträna

även om barnet får den mesta maten genom knappen på magen för att få smakstimulans och munmotorisk träning, säger Lotta Sjögren.

## Samhällets stöd – Försäkringskassan

**Försäkringskassan ger stöd till personer med funktionsnedsättning och till föräldrar som har barn med funktionsnedsättning. Gunnel Hagberg, som är personlig handläggare på Försäkringskassan i Göteborg, informerade om det ekonomiska stöd dessa familjer kan erbjudas.**

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**

När man skickar en ansökan till Försäkringskassan ska ett utförligt medicinskt intyg utfärdat av behandlande läkare bifogas. Intyget ska beskriva barnets funktionsnedsättning. När alla handlingar inkommit tar handläggaren, helst inom en vecka, kontakt med sökanden för att boka tid för utredningssamtal. Detta kan ske på Försäkringskassan men också i hemmet eller via telefon. Handläggaren utreder ärendet och lägger ett förslag till beslut, och beslut fattas till sist av en särskilt utsedd beslutsfattare.

Vid avslag kan ärendet omprövas vid Försäkringskassans omprövningsenhet. Får man avslag där kan ärendet överklagas i Förvaltningsrätten, därefter i Kammarrätten och Högsta Förvaltningsdomstolen. Dessa avgör dock om prövningstillstånd lämnas eller inte. Detta innebär att Förvaltningsrätten kan bli den slutliga instansen. – Eftersom Försäkringskassan gör en individuell prövning i varje enskilt fall är det viktigt att man överklagar beslut man inte är nöjd med. Överklagan behöver inte vara komplicerad, det räcker med ett brev där man på ett enkelt sätt förklarar varför man är missnöjd med beslutet, säger Gunnel Hagberg.

Mer info och blanketter för ansökan finns på  
[www.forsakringskassan.se](http://www.forsakringskassan.se)

### Vårdbidrag

Vårdbidrag är till för dem som vårdar ett sjukt barn eller barn med funktionsnedsättning. Det kan betalas ut från att barnet är nyfött till och med juni det år det fyller 19 år.

För att man ska kunna få vårdbidrag måste barnet behöva särskild vård och tillsyn under minst sex månader. Vård- och tillsynsbehovet innefattar exempelvis medicinering, hjälp med kommunikationen, aktivering, träningsprogram och tillsyn för att avstyra farliga situationer.

Vårdbidragets nivå styrs av barnets vårdbehov, inte av vilken diagnos barnet har. Det kan alltså ges även om ingen fastställd diagnos finns. När annat samhällsstöd finns, exempelvis om barnet bor hos stödfamilj eller åker på korttidsverksamhet, påverkas nivån på vårdbidraget. Om barnet beviljas assistansersättning omprövas vårdbidraget.

Ett helt vårdbidrag är 250 procent av prisbasbeloppet, som är 44 000 kr (2012).

Vårdbidraget finns i fyra nivåer: helt, tre fjärdedels, halvt eller en fjärdedels bidrag. 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

Utöver vårdbidraget – som är en ersättning för den extra arbetsinsats funktionsnedsättningen medför för föräldrarna – kan familjen också i vissa fall få ersättning för merkostnader. Det innebär att om det finns merkostnader på 18, 36 eller 69 procent av prisbasbeloppet, som godkänts av Försäkringskassan, kan denna del av vårdbidraget skattebefrias.

Det finns även möjlighet att få merkostnadsersättning utöver beviljat vårdbidrag. Det sker om tillsyns- och vårdbehovet för ett barn är så stort att familjen får ett helt vårdbidrag och dessutom har merkostnader på minst 18 procent av prisbasbeloppet (det vill säga 7920 kronor).

*Merkostnader innefattar exempelvis:*

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

Merkostnaderna är de *extra* kostnader familjen har till följd av barnets funktionsnedsättning, alltså inte den totala kostnaden för varje kategori.

Vårdbidraget är skattepliktigt och pensionsgrundande, men inte sjukpenninggrundande. Det kan beviljas för olika tidsperioder, men barn med bestående funktionsnedsättning kan bli beviljade vårdbidrag på ”obegränsad tid”. Försäkringskassan följer då upp vårdbehovet genom att göra efterkontroller.

Bidragstagarna är skyldiga att anmäla förändrat vårdbehov eller om man beviljats annat samhällsstöd.

### **Assistansersättning**

Assistansersättning är ett ekonomiskt stöd som ger de personer med de allra svåraste funktionsnedsättningarna rätt till personlig assistent för att kunna leva ett mer självständigt liv.

Personlig assistans kan ansökas hos kommunen 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 per vecka.

### **Personlig assistans till barn**

För att assistans till barn ska 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.

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 där det föreligger hot mot barnets liv, till dess barnet fyller 18 år. Speciellt läkarutlåtande krävs då.

För barn som omfattas av LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) gäller särskilda regler. Tillfällig föräldrapenning kan i dessa fall utgå upp till 21-23 års ålder. Föräldrarna till dessa barn har också rätt till tio kontaktdagar per barn och år, vilka kan användas för att ge föräldrarna möjlighet att lära sig mer om hur de kan stödja sitt barn. Det kan exempelvis ske genom kurser eller besöksdagar i skolan. Man kan få tillfällig föräldrapenning för kontaktdagar fram tills barnet fyller 16 år.

### **Bilstöd**

Bilstöd är ett bidrag för inköp av bil (genom grundbidrag och anskaffningsbidrag), eller anpassning 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.



Bilstödet består av ett grundbidrag på 60 000 kronor, ett inkomstprövat anskaffningsbidrag på maximalt 44 000 kronor samt ett bidrag för anpassning av bilen. För anpassningen finns inget kostnadstak.

Bilen får inte vara köpt innan beslutet är fattat. Efter beslut har familjen sex månader på sig att införskaffa den nya bilen eller genomföra anpassningen. Familjen väljer själv bil men blir återbetalningsskyldig om den säljs inom nio år efter att beslut om bilstöd fattades.

– Vill man köpa en ny bil inom den tiden kan man föra en dialog med sin handläggare, säger Gunnel Hagberg.

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. Jenny Ranfors som är jurist och jobbar som koordinator för familjevistelserna på Ågrenska berättar om de olika typerna av stöd som erbjuds, och vad som gäller i skolan.**

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 begåvningsmässig funktionsnedsättning efter hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom.
3. Personer 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.

Följande stödinsatser från kommunen kan bli aktuella för personer inom LSS personkretsar:

**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 utträtta ärenden utanför hemmet, säger Jenny Ranfors.

Avlösarservice 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 återbetalningskyldig, 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.

### **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**

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Det är rektorns ansvar att eleven får ett åtgärdsprogram om det behövs.

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, säger Jenny Ranfors.

### **Stödåtgärder**

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

### **Särskolan**

Särskolan är en egen skolform som finns till för personer med utvecklingsstörning. Den är obligatorisk på nio år, precis som grundskolan, men har egna läroplaner som ger eleven möjlighet till ytterligare två läsår om kunskapsmålen inte uppnåtts efter nio år.

Särskolan indelas i grundsärskola och träningskola. 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 annan skola. Det finns särskoleklasser i grundskolan. Enskilda individer

kan också gå integrerade i en grundskoleklass, säger Jenny Ranfors.

### **Betyg i särskolan**

Att läsa på särskola innebär begränsningar när det gäller framtida studier. Men särskoleelever kan ändå få prövning i ett eller flera ämnen i den vanliga grundskolan och då få grundbetyg i dessa. Inom särsvux och på folkhögskolor finns utbildningar för personer som gått i grundsärskola.

### **Tips inför möten med skolan**

– Som förälder till ett barn med funktionsnedsättning blir det många möten med de parter som omger barnet. Förbered er väl inför sådana möten och se till att ha med berörda beslutsfattare, säger Jenny Ranfors.

Det är bra att ha en tydlig dagordning och föra protokoll om vem som ska göra vad – och till när. Det ökar chanserna att förslagen faktiskt genomförs. Det är också viktigt att boka in en ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna.

### **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](http://www.skolverket.se)

Skolverkets upplysningstjänst:

Tel: 08 - 527 332 00

[upplysningstjansten@skolverket.se](mailto:upplysningstjansten@skolverket.se)

## **Informationscentrum för ovanliga diagnoser**

**Informationscentrum för ovanliga diagnoser finns i Göteborg och arbetar på uppdrag av Socialstyrelsen. Där finns en databas med information om cirka 300 ovanliga diagnoser, bland annat Cornelia de Langes syndrom.**

– Våra texter är noga förankrade med medicinska experter på om-

rådet, säger Birgitta Gustafsson som är informationskonsulent på Sahlgrenska akademien vid Göteborgs universitet.

Informationscentrum ger också ut en folder med information om varje diagnos, som är en sammanfattning av den längre texten som finns att hitta i databasen.

– Foldrarna är till exempel bra att sätta i händerna på skolpersonal eller andra som barnen kommer i kontakt med, säger Birgitta Gustafsson.

De kan beställas kostnadsfritt från Socialstyrelsens hemsida. Man kan också ringa till Informationscentrum för ovanliga diagnoser och beställa dem över telefon.

Databasen finns på: [www.sahlgrenska.gu.se/ovanligadiagnoser](http://www.sahlgrenska.gu.se/ovanligadiagnoser).

## Cornelia de Lange-sällskapet

**Föräldraföreningen Cornelia de Lange startade 1997 och har idag 40-50 medlemmar. Den har tidvis varit vilande eftersom det inte finns så många medlemsfamiljer.**

**– Men för fem år sedan skedde en generationsväxling. Nu hoppas vi att föreningen kan få nya medlemmar och ny kraft, säger Cecilia Schrewelius, föreningens ordförande.**

Cornelia de Lange-sällskapet arrangerar träffar för sina medlemsfamiljer varje år. Syftet är att familjerna ska umgås, utbyta erfarenheter, koppla av och lära sig mer om syndromet genom föreläsningar. Tanken är också att syskonen till barnen med CdL ska få träffa andra barn som är i samma situation som de.

I år, 2012, gick föreningen med i Sällsynta diagnoser, en organisation bestående av flera mindre förbund som arbetar med handikappolitiska frågor på olika sätt.

Föreningen har ännu ingen webbplats men för att bli medlem eller få mer information går det bra att kontakta Cecilia Schrewelius, på adressen [cecilia.schrewelius@bredband.net](mailto:cecilia.schrewelius@bredband.net).

## Tips på bra webbplatser

[www.agrenska.se](http://www.agrenska.se) – Ågrenska  
[www.fk.se](http://www.fk.se) – Försäkringskassan  
[www.1177.se](http://www.1177.se) – Sjukvårdsupplysningen  
[www.socialstyrelsen.se](http://www.socialstyrelsen.se) – Socialstyrelsen  
[www.skolverket.se](http://www.skolverket.se) – Skolverket  
[www.spsm.se](http://www.spsm.se) – Specialpedagogiska skolmyndigheten  
[www.riksdagen.se](http://www.riksdagen.se) – Riksdagen  
[www.regeringen.se](http://www.regeringen.se) – Regeringen  
[www.hi.se](http://www.hi.se) – Hjälpmedelsinstitutet  
[www.do.se](http://www.do.se) – Diskrimineringsombudsmannen  
[www.tlv.se](http://www.tlv.se) – Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket  
[www.notisum.se](http://www.notisum.se) – Lagar på nätet  
[www.varsam.se](http://www.varsam.se) – Varsam

## Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Koordinator Jenny Ranfors  
Verksamhetsansvarig AnnCatrin Røjvik  
Ågrenska  
Familjeverksamheten  
Box 2058  
436 02 HOVÅS  
Tel: 031 - 750 91 00

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

Överläkare Barbro Westerberg  
Barnneurologen  
Drottning Silvias barn- och  
ungdomssjukhus  
416 85 GÖTEBORG  
Tel: 031 - 343 40 00

Leg sjukgymnast Marika Jonsson  
Barn- och ungdomshabiliteringen  
Lundby strand  
Regnbågsgatan 1 A  
417 55 GÖTEBORG  
Tel: 031-7592100

Logoped Anna Carlstrand  
DART  
Kruthusgatan 17  
411 04 GÖTEBORG  
Tel: 031 - 342 08 10

Bitr överläkare Petter Malmborg  
Barngastrosektionen, Solna  
Astrid Lindgrens barnsjukhus  
Karolinska Universitetssjukhuset  
171 76 STOCKHOLM

Specialistläkare i handkirurgi  
Tobias Laurell  
Barngastrosektionen, Solna  
Södersjukhuset  
Handkirurgiska Kliniken  
118 83 STOCKHOLM

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

Informationskonsulent  
Birgitta Gustafsson  
Informationscentrum för ovanliga diagnoser  
Sahlgrenska akademien vid Göteborgs universitet  
Box 400  
405 30 GÖTEBORG

Sjukhustandläkare Marie-Louise Sellgren  
Logoped Lotta Sjögren  
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

Personlig handläggare Gunnel Hagberg  
Funktionshinder  
Försäkringskassan  
Box 8784  
402 76 GÖTEBORG

# Cornelia de Langes syndrom

*En sammanfattning av dokumentation nr 421*

Cornelia de Langes syndrom beskrevs första gången av barnläkaren Cornelia de Lange i Amsterdam 1933. Barn med syndromet har ofta medfödda missbildningar på händer och/eller fötter, intellektuell funktionsnedsättning och ett karaktäristiskt utseende. Typiska drag innefattar bland annat tillväxthämning, ökad behåring, tydligt tecknade ögonbryn och nedåtgående mungipor. Många av barnen har en mag- och tarmproblematik.

Syndromet beror oftast på en förändring av ett arvsanlag på korta armen av kromosom fem. Det finns ännu inte någon botande behandling, utan insatserna inriktas på att lindra symtomen och kompensera för funktionsnedsättningarna.

**ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2012



**ÅGRENSKA**

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



