

Dokumentation nr 423

Wolf Hirschhorns syndrom, monosomi 4p-syndromet

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2012



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

MONOSOMI 4P-SYNDROMET

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 Wolf-Hirschhorns syndrom, eller Monosomi 4p-syndromet. I den här dokumentationen har vi valt att använda den senare benämningen, som också Socialstyrelsen använder. 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 ett föräldrapar om sina erfarenheter. De och deras barn har i verkligheten andra namn.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbplats, www.agrenska.se.

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Ulrika Wester Oxelgren, överläkare vid sektionen för barnneurologi och habilitering på Akademiska barnsjukhuset i Uppsala.

Göran Annerén, professor i klinisk genetik på Akademiska barnsjukhuset i Uppsala.

Anna-Karin Kroksmark, sjukgymnast på Regionhabiliteringen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Barbro Westerberg, habiliteringsöverläkare på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Ingrid Mattsson Müller, logoped på DART – kommunikations och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning i Göteborg.

Marcus Berntsson, pedagog Ågrenskas barnteam.

Anna Glenvik, pedagog Ågrenskas barnteam.

Maria Manning, NOC, Nätverket för ovanliga kromosomavvikelser.

Elisabeth Wallenius, Riksförbundet för Sällsynta Diagnoser.

Marianne Bergius, övertandläkare Mun-H-Center.

Lena Gustafsson, tandsköterska Mun-H-Center.

Lotta Sjögren, logoped, Mun-H-Center.

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

Innehåll

Medicinsk information	5
Frågor till Ulrika Wester Oxelgren	8
Genetiska aspekter vid monosomi 4p-syndromet	8
Frågor till Göran Annerén	10
Louise har monosomi 4p-syndromet	11
Motorisk träning för barn och ungdomar	12
Frågor till Anna-Karin Kroksmark	13
Habiliteringens roll för behandling, råd och stöd	14
Frågor till Barbro Westerberg	15
Louises familj får hjälp hos habiliteringen	16
Kommunikation	16
Frågor till Ingrid Mattsson Müller	19
Louise talar inte men visar tydligt vad hon vill	19
Ågrenskas pedagogiska program	20
Syskonrollen	22
Louise och hennes syskon	24
Munhälsa och munmotorik	25
Louise idag och i framtiden	28
Samhällets stöd – Försäkringskassan	28
Samhällets övriga stöd	32
Information om NOC	36
Riksförbundet för sällsynta diagnoser	37
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	37
Tips på bra webbplatser	38
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	38

Medicinsk information

Att ha en kromosomavvikelse kan innebära att man förlorat och/eller fått extra material på en eller flera kromosomer. Hälften av alla barn med kromosomavvikelse har Downs syndrom där barnet har en hel extra kromosom 21. Den andra hälften av barnen har en mängd sinsemellan olika diagnoser, varav en är monosomi 4p-syndromet.

Det säger Ulrika Wester Oxelgren, överläkare vid sektionen för barnneurologi och habilitering på Akademiska barnsjukhuset i Uppsala.

Personer som har förlorat material på den korta armen på kromosom fyra har monosomi 4p-syndromet, eller Wolf Hirschhorns syndrom som det också kallas. Ytterligare benämningar förekommer, exempelvis 4p-syndromet, 4p-, deletion 4p, partiell monosomi 4p, Wolfs syndrom, med flera. P:et i ”4p” anger att det är kromosomens korta arm som är påverkad. Ordet deletion beskriver att material *saknas* och ordet partiell visar att det bara är en del av materialet på korta armen som gått förlorat, inte hela armen.

Orsak

Monosomi 4p-syndromet kan vara orsakat av en så kallad de novo-deletion, vilket innebär att förlusten av material på kromosomen inträffat i befruktningsögonblicket.

Syndromet kan också bero på en så kallad obalanserad translokation, där material från kromosom fyra och material från någon annan kromosom bytt plats. Det kan ibland ha lett till att material från kromosom fyra gått förlorat, och ofta får man då också tillkomst av material från den andra kromosomen.

Syndromet förekommer hos ungefär ett barn per 50 000 levande födda, vilket motsvarar att det föds två barn per år i Sverige.

Dubbelt så många flickor som pojkar har syndromet. Vad det beror på vet man inte.

Symtom

Följande symtom från de inre organen förekommer vid monosomi 4p-syndromet:

Hjärta:

Vanliga hjärtfel är ASD (hål i väggen mellan förmaken), VSD (hål i väggen mellan kamrarna) och Fallots tetrad, ett komplicerat

hjärtfel. Hjärtfelen är vanligt förekommande men sällan svåra, och utgör oftast därför inte så stora problem.

Hjärna

Corpus callosum agenesi som drabbar en del av barnen innebär att väggen mellan hjärnhalvorna saknas eller är väldigt tunn. Detta har ingen egentlig betydelse för personen och det är inte detta som är orsak till epilepsi eller utvecklingsstörning.

Ögon

Iris colobom (regnbågshinnan har en öppen slits vilket gör att pupillen får en nyckelhålsform), synnedsättning (närsynthet, översynthet) samt skelning.

Öron

Många barn med syndromet har nedsatt hörsel, en del i sådan grad att de behöver hörapparat. Vissa har såpass låg hörsel att de beskrivs som döva.

Njurar

Det kan finnas avvikelser i njurens uppbyggnad som dock oftast saknar praktisk betydelse.

Läpp-, käk-, gomspalt

Förekommer hos många barn och omhändertas av särskilda team, så kallade LKG-team.

Första levnadsåret

Barn med monosomi 4p-syndromet är ofta små jämfört med andra barn och det är vanligt att födelsevikten ligger på omkring 2000 gram.

– De här barnen föds inte alltid för tidigt, men de är nästan alltid små i förhållande till veckan de föds i. Ett annat tecken på syndromet är att barnen har små huvuden i förhållande till längd och vikt – så kallad mikrocefali, säger Ulrika Wester Oxelgren. Många av barnen är hypotona, det vill säga har låg muskelspänning. Det kan göra att de har svårt att lära sig äta i början eftersom även munnens muskler då är svagare än vanligt.

Småbarnsåren

Alla barn med monosomi 4p-syndromet har en utvecklingsstörning, som kan vara alltifrån lindrig till svår.

– Förr sa man att barn med syndromet alltid hade en svår

utvecklingsstörning, men idag känner man till barn som tappat en mindre bit av kromosomen och då också har mindre problem. Därför tror man idag att den förlorade bitens storlek har betydelse för symtombilden, säger Ulrika Wester Oxelgren.

Många barn med utvecklingsstörning tycks ha en förhöjd risk för adhd. Det är därför viktigt att göra en utredning om misstanke på sådana svårigheter uppkommer. Detta för att i första hand få rätt pedagogik i förskolan och skolan, samt för att ge handledning till föräldrar. Vid svår adhd med kvarstående problem trots dessa insatser kan medicinering bli aktuell.

– Alla barn, oavsett om det finns annan bakomliggande diagnos eller inte, ska utredas om misstanke om adhd framkommer.

Ättsvårigheterna från spädbarnstiden kan hålla i sig upp i åldrarna. Det är vanligt med luftvägsinfektioner i småbarnsåldern eftersom en del av barnen har ett nedsatt immunförsvar. En del barn har svårt att svälja mat och riskerar att få lunginflammationer då maten hamnar i luftstrupen och vidare ner i luftvägarna. Vissa barn kan av det skälet inte äta via munnen under en tid av uppväxten. De får i stället näring genom en sond in till magsäcken (gastrostomi). Många barn som har en försenad utveckling av sitt ätande har också nytta av gastrostomi under varierande stor del av uppväxten.

Mer än hälften av barnen med syndromet utvecklar epilepsi. Den debuterar oftast vid 6-12 månaders ålder och hos många av barnen upphör den i tidiga tonåren.

– Många av mina patienter med monosomi 4p-syndromet har problem med sömnen. Det finns inte beskrivet i litteraturen men verkar väldigt vanligt. För att komma tillrätta med det är det viktigt att ta reda på om sömnsvårigheterna beror på smärta, epilepsi, reflux eller något annat som ger besvär nattetid, och som kanske kan åtgärdas, säger Ulrika Wester Oxelgren.

Det finns också möjlighet att behandla sömnstörning med sömnhormonet melatonin.

Tonåren

Det finns inte mycket kunskap om situationen för tonåringar med syndromet. En studie visade att 45 procent av barnen med monosomi 4p-syndromet kunde gå vid 12 års ålder. Vid samma ålder kunde 30 procent äta själva, 10 procent var torra dagtid och 6 procent av barnen kunde säga hela meningar.

– Många kan dock prata på andra sätt, genom enstaka ord, tecken

och bilder, så kallad Alternativ Kompletterande Kommunikation, säger Ulrika Wester Oxelgren.

Kortvuxenhet, epilepsi och hörselnedsättning är vanligt i tonåren.

Vissa barn har också hypothyreos, det vill säga försämrad funktion i sköldkörteln som är viktig för aktivitet och välbefinnande. Detta kan enkelt åtgärdas med hormontillskott.

Vuxenlivet

– Vi vet inte så mycket om vuxenperspektivet och förväntad livslängd, men det finns i alla fall beskrivet personer som blivit äldre än 30 år, säger Ulrika Wester Oxelgren.

Vid de novo-deletioner tror man att deletionens storlek är kopplad till livslängden.

Frågor till Ulrika Wester Oxelgren

Förs några register över hur många personer det finns med olika sällsynta syndrom i Sverige?

– Nej sådana register finns inte. Sjukvård och habilitering för journal med diagnos men det finns ingen samordning mellan landstingen i nuläget. På 1960-talet, efter neurosedynskandalen, startades ett register för övervakning av födda barn med bland annat kromosomavvikelse, men där finns ingen uppföljning av hur det går för barnen på sikt. Därför kan man inte idag använda det registret för att se hur många personer som har en viss diagnos.

Kan ett barn med syndromet som inte har epilepsi utveckla det senare?

– Det klassiska scenariot är att epilepsin debuterar tidigt, men man kan aldrig lova att den inte kommer senare bara för att barnet klarat sig till en viss ålder. Risken är något ökad för ett barn med en kromosomavvikelse jämfört med andra barn. Därför är det viktigt att man reagerar på tecken som skulle kunna vara epilepsi, exempelvis frånvaroattacker.

Genetiska aspekter vid monosomi 4p-syndromet

Varje människa har 23 kromosompar, alltså olika 46 kromosomer, som är uppbyggda av dna-spiraler bestående av

gener. I kroppen finns mellan 22 och 23 000 gener. Det säger Göran Annerén, professor i klinisk genetik på Akademiska barnsjukhuset i Uppsala.

Genernas anlag är inte jämnt fördelade på kromosomerna utan kan sitta väldigt tätt på vissa ställen och glesare på andra. Det gör att en person som saknar en bit av dna-materialet på en kromosom kan få en stor variation av symtom beroende på vilken del av kromosomen som försvunnit.

– På kromosom 21 finns exempelvis 290 gener, varav 140 stycken sitter på ett väldigt litet och avgränsat ställe. Saknas den får det förstås stora konsekvenser, säger Göran Annerén.

Vid monosomi 4p-syndromet saknas den subteleomära regionen på kromosom fyra. Det är ett område som sitter långt ut på kromosomens korta arm, p-armen.

Av alla kromosomavvikelser är ungefär 40 procent könskromosomavvikelser och 60 procent är avvikelser på de autosomala kromosomerna, vilket innebär att de sitter på något av de övriga 22 kromosomparen.

Genetiska orsaker till monosomi 4p-syndromet

Alla barn får sin genuppsättning från båda föräldrarna, med en kromosom från varje förälder. Ibland delar sig kromosomerna så att bitar av två kromosomer bryts av och byter plats med varandra. Det kallas translokation. Om alla kromosomsegment finns i två uppsättningar blir translokationen balanserad, det vill säga kromosomerna har bytt material med varandra men inget av materialet har försvunnit. Detta innebär i allmänhet att hälsan inte påverkas.

Dock utgör en balanserad translokation en risk för att material ska försvinna (deleteras) eller komma i dubbel uppsättning (dupliceras) i samband med könscellsbildningen. När det händer får barnet en obalanserad translokation, som till exempel kan göra så att barnet får monosomi 4p-syndromet.

– När material försvinner från kromosomen får barnet en ärftlig form av syndromet. Men det kan också uppstå som mutation utan att föräldrarna varit bärare av skadade gener. Ungefär 60 procent av alla kromosomavvikelser är så kallade de novo-förändringar, det vill säga de uppstod i befruktningsögonblicket. I dessa fall är risken för upprepning liten för föräldrarna, säger Göran Annerén.

Att upptäcka monosomi 4p-syndromet

– Sannolikt är syndromet vanligare än vi tror. En del genetiska tester, som vanlig kromosomanalys, visar inte avvikelser och om man nöjt sig med en sådan undersökning har inte rätt diagnos kunnat ställas. Därför kan det finnas fler med syndromet än vad som är känt, säger Göran Annerén.

* 50 - 60 procent av barnen med monosomi 4p-syndromet har en nyuppkommen (de novo-) förlust av yttersta segmentet på det övre bandet på kromosom fyra korta arm.

* I 40 - 45 procent av fallen beror syndromet på en translokation. Den kan vara antingen familjär eller de novo.

* 50 - 60 procent av fallen syns på vanlig kromosom-analys, övriga kräver subtelomer FISH (där 95 procent fångas upp) eller array-CGH (där 100 procent upptäcks).

Frågor till Göran Annerén

Hur vanligt är det att det finns flera barn med monosomi 4p-syndromet i samma familj?

– I omkring 20 till 30 procent av fallen har mamman eller pappan en balanserad translokation. Då kan friska syskon också ha det, och i dessa familjer finns alltså en ökad risk för sjuka barn.

Vad har hänt när även kromosom fem har en avvikelse?

– Då rör det sig antagligen om en translokation, det vill säga bitar av material från de båda kromosomerna har bytt plats med varandra. Det innebär att föräldrarna kan ha en balanserad translokation och då löpa risk att få fler barn med syndromet.

Varför är syndromet vanligare hos flickor än hos pojkar?

– Det vet man inte. Sannolikt är pojkar lite känsligare för denna avvikelse och därför något oftare råkar ut för spontana missfall.

Har pojkar en lindrigare form av syndromet?

– Nej, det som avgör är inte könet utan hur stor bit av kromosomen som saknas.

Varför vet läkare så lite om monosomi 4p-syndromet?

– Det finns ungefär 6000 syndrom, varav det här är omkring det tusende vanligaste. Det gör att det tar lång tid att skaffa sig kunskap

om vart och ett av alla syndrom som förekommer.

Hur länge lever personer med syndromet?

– Det går inte att svara på. Litteraturen beskriver bara barn. Förr i tiden var det en hög dödlighet på grund av infektionsrisken, men idag är infektioner inte livshotande på samma sätt. Det gör att dagens barn med syndromet kommer att leva längre än de som föddes för några decennier sedan.

Louise har monosomi 4p-syndromet

Louise som snart fyller sex år har monosomi 4p-syndromet. Hon kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med sin mamma Anna, pappa Fredrik och syskonen Oscar, tre år och Astrid, ett.

Annas graviditet med Louise var till en början normal, men mot slutet upptäckte en barnmorska under en undersökning att barnet var ovanligt stort. Anna fick då remiss till en extra ultraljudsundersökning, där man tvärtom kunde konstatera att barnet var ovanligt litet. Det bedömdes vara omkring 30 procent för litet för att vara i den 34:e veckan.

– Den första barnmorskan hade tagit fel på storlek eftersom det fanns så mycket fostervatten, säger Anna.

Louise växte inte mer i magen så i vecka 38 beslutade läkarna att sätta igång förlossningen. Louises hjärtfrekvens gick ner och det slutade med akutsnitt.

– Louise hade gomspalt när hon föddes och vägde bara 2080 gram. Hon var liten och ganska slapp i kroppen, säger Anna.

Familjen hamnade på neonatalavdelning där man konstaterade att Louises hjärta inte riktigt såg ut som det skulle, samt att hon hade missbildningar och cystor på hjärnan.

– Det var väldigt tungt och vi hamnade i kris. Vi visste ju ingenting. Efter undersökningar konstaterades det att hon hade fallots tetrad, ett hjärtfel, och hela familjen skickades till en annan stad för operation, säger Anna.

Men det blev ingen operation. Den blev uppskjuten några dagar och under den tiden kom resultatet från kromosomanalysen i hemstaden. Louise fick diagnosen monosomi 4p-syndromet.

– Beskedet att hon hade ett syndrom kändes väldigt mörkt. Läkarna

sa till oss att vår dotter bara skulle bli sex månader, och vi fick ett telefonnummer att ringa när hon blev sämre. Jag blev på något sätt fokuserad på att lösa allt det praktiska eftersom Anna hamnade i total kris, säger Fredrik.

I samband med beskedet beslutade läkarna tillsammans med Anna och Fredrik att det var bäst att avvakta med hjärtoperationen.

Motorisk träning för barn och ungdomar

På habiliteringarna runt om i Sverige finns specialister på medicinska, psykologiska, sociala och pedagogiska 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 Anna-Karin Kroksmark som är specialistsjukgymnast vid Regionhabiliteringen på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus.

Många barn med monosomi 4p-syndromet har en försenad psykomotorisk utveckling. Det är vanligt att de är hypotona (det vill säga har låg muskelspänning) och en del har medfödda ledfelställningar eller ledfelställningar som uppkommer med tiden. Bland annat förekommer klumpfot och skolios.

– Gångdebuten hos dessa barn är många gånger sen, men det finns ofta förutsättningar för att utveckla den förmågan senare, säger Anna-Karin Kroksmark.

För att förebygga ledfelställningar rekommenderas stretching för att bibehålla musklernas längd.

– Många med monosomi 4p-syndromet är överrörliga i lederna och i de fallen behöver de inte stretcha. De kan istället behöva ortoser för att stabilisera lederna. Ibland kan stabila fotortoser vara det som gör att ett barn kommer igång med stående och gående, säger hon.

Det går inte att på förhand avgöra i hur stor utsträckning träning kan kompensera för genetiska problem, men genom att stimulera till rörelse och aktivitet – på en nivå som är rätt för barnet – kan man utmana gränser och utveckla barnets psykomotoriska förmåga. Ibland kan det vara svårt att avgöra om svårigheterna beror på hypotoni eller på att musklerna i sig är svaga.

– Barn kan vara hypotona utan att vara muskelsvaga och tvärtom. Hos små barn krävs en noggrann undersökning för att man ska

förstå vad som är vad och hur träningen ska utformas, säger Anna-Karin Kroksmark.

Ståträning

– Barn med diagnosen har ingen missbildning på skelettet, men om man inte belastar det tillräckligt kan det medföra att skelettet blir skört.

Därför är det viktigt att ståträna, vilket har många positiva effekter för kroppens funktioner och allmänna välbefinnande. Bland annat stretchas höfter, knän och fotleder ut och skelettet belastas på ett bra sätt. Ståträning minskar också risken för skolios och förbättrar lungfunktionen.

Inläring

När det kommer till inläring är det viktigt med många repetitioner, tydliga mål med många mindre delmål, samt en god återkoppling.

– Man kan behöva misslyckas många gånger innan man lyckas. För att träning och inläring ska bli så stimulerande som möjligt är det bra att använda sig av aktiviteter som kommer naturligt i vardagen, säger Anna-Karin Kroksmark.

Frågor till Anna-Karin Kroksmark

Vad händer med barnets fötter om det ständigt sitter i rullstol?

– Om man inte går på fötterna blir de försvagade. Då kan man behöva ortoser som ger stöd. Alla mår bra av fysisk aktivitet, och simning är ett exempel på aktivitet som fungerar bra även för dem som har motoriska svårigheter.

Blir man muskelsvag av att använda ortoser?

– Nej, man använder ortoser för att stötta upp så att kroppen hamnar i rätt läge. En bra ortos ger utrymme för rörelse men stöttar till exempel bindväven.

Vilka muskler tränas vid hästridning?

– Att rida är ett utmärkt sätt att träna. Man måste sträcka på sig, hålla sig fast genom att pressa med benen och då använder man hela stå- och sittmuskulaturen. Ridning rekommenderas ofta av habiliteringen.

Habiliteringens roll för behandling, råd och stöd

– **En första kontakt med habiliteringen tas ofta när det upptäcks att ett barn har en försenad motorisk utveckling. För att få hjälp av habiliteringen krävs ingen orsaksdiagnos, det räcker med en funktionsdiagnos som exempelvis 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 som en extraresurs för vissa personer med varaktiga funktionsnedsättningar. Det som utmärker habiliteringens arbetssätt är att personalen arbetar i team där exempelvis läkare, sjukgymnaster, logopedier och psykologer ingår. Dessa kommer tillsammans med föräldrarna fram till vad barnet behöver för insatser inom varje område.

– Förutom motoriska problem kan det också finnas svårigheter inom andra områden. En del barn med monosomi 4p-syndromet har till exempel autism eller autismliknande drag, vilket är vanligt för alla barn med kromosomavvikelse, säger Barbro Westerberg.

En del personer med syndromet har också adhd-problematik.

– Det är viktigt att utreda svårigheterna för att bäst kunna hjälpa och stötta barnet. På habiliteringen kan en specialpedagog tillsammans med en psykolog göra en lekobservation av barnet i dess vanliga miljö, när det leker på egen hand och tillsammans med andra. De intervjuar också föräldrarna om barnets beteende och kan utifrån det bedöma om barnet har en autism- eller adhd-problematik.

Sådana utredningar görs först efter tre års ålder.

Att hitta rätt kommunikationshjälpmedel är en viktig del av habiliteringens verksamhet. Många barn med monosomi 4p-syndromet saknar tal och dessutom finns ofta en hörselnedsättning som kan komplicera kommunikationen.

– För dem som inte börjar tala tycker jag att man tidigt ska koppla in en logoped och en specialpedagog. Alla kan kommunicera, men det är jätteviktigt att hitta rätt metod, säger Barbro Westerberg.

På habiliteringen kan man få hjälp med att testa och utveckla vilka kommunikationssätt som fungerar bäst för varje barn.

Utvecklingsnivån varierar stort för barnen med syndromet och det går inte att säga på förhand vilka svårigheter de kommer att ha.

– I skolan är det viktigt att man läser av barnets reaktioner. Om utvecklingen planat ut kanske inlärningstakten i skolan plötsligt blir för svår, och det kan visa sig genom att barnet sover dåligt eller uttrycker stressymtom på andra sätt.

Sömnpblem är vanliga bland barn med monosomi 4p-syndromet.

– Det kan vara bra att medicinera för att få till en bra sömn. Sover man inte bra på natten påverkas ju även dagens aktiviteter, säger Barbro Westerberg.

Hon tipsar om att se över omgivningen i rummet där barnet sover. Det ska vara lagom varmt, ombonat och lugnt. Vissa barn har lättare att komma till ro om de sover i sovsäck eller under ett kedjetäcke som ger lite tyngd mot kroppen.

– I en del fall kan det vara så att barnet har lite ont någonstans. Då kan man prova att ge lite Alvedon vid läggningen för att se om sovvanorna förbättras. Det är inte farligt alls så länge man följer anvisad dos.

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

– Vi gör 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. Det påpekar vi ofta för Försäkringskassan, säger Barbro Westerberg.

Frågor till Barbro Westerberg

Kan barn med monosomi 4p-syndromet ha en högre smärtröskel än andra barn?

– Jag tror inte att det hör till diagnosen specifikt, men om barnet till exempel har autismliknande problematik kan det vara så. Man vet att en hög smärttålighet är vanligt hos personer med autism. Ibland kan det också handla om att vissa barn har svårt att kommunicera smärta, eller rättare sagt att vi har svårt att förstå barnets smärtsignaler för att de kanske inte ser ut som hos de flesta andra.

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

– Det är en viktig fråga. En vanlig missuppfattning är att vi enbart jobbar på föräldrarnas uppmaning, 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.

Louises familj får hjälp hos habiliteringen

Efter en tid kom Louises familj i kontakt med sin lokala habilitering, men var tvungna att ringa dit själva och be om hjälp. – Normalt ska det gå en signal direkt från sjukvården till habiliteringen, men så skedde inte, och det orsakade mycket extra lidande för oss, säger Anna.

När familjen väl fått kontakt med habiliteringen fick Anna gå på samtal hos en psykolog. Louise fick en sjukgymnast och familjen fick även en bra kontakt med en specialpedagog och en kurator. En genetiker som familjen träffade trodde inte att Louise skulle bli mer än två-tre år gammal, men åren gick samtidigt som hon utvecklades och hade stabil hälsa. Efter ett par år började hennes hjärtläkare tala om att operera hjärtfelet och när Louise var fyra år blev operationen av.

Ända sedan hon var liten har Louise haft sömnsvårigheter vilket varit påfrestande för hela familjen. Ingen vet exakt vad problemen beror på. En teori är att det hänger samman med hennes epilepsi. Sedan familjen bytte till en ny epilepsimedicin och ett kompletterande sömnmedel har sömnen blivit avsevärt bättre.

När Louise skulle börja förskolan hjälpte familjens habilitering till med att hitta en plats åt henne i grannkommunen, på en förskola för immunsvaga barn.

– Det fungerade jättebra där och det märktes att pedagogerna var duktiga och välutbildade. Det var roligt för Louise att träffa andra barn, säger Anna.

När förskolan stängde fick Louise istället plats i en förskolegrupp i särskolan, där hon har en assistent som sedan följer med hem ett par timmar på eftermiddagen. Också det har fungerat över förväntan, tycker Anna och Fredrik.

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 Ingrid Mattsson Müller 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, förutom genom tal även genom gester, mimik, teckenspråk, kroppskommunikation, skrift och bilder, så kallad Alternativ Kompletterande Kommunikation, AKK.

– Alla människor kommunicerar. Oavsett om en person förmedlar sig på ett medvetet eller omedvetet plan handlar det om kommunikation, som vi ägnar oss åt för att till exempel få närhet, för att få behov uppfyllda och för att lära oss nya saker, säger Ingrid Mattsson Müller.

Även den som har ett tal kan ha nytta av ett alternativt kommunikationssätt. Det finns ingen risk att man hämmar talet genom att lära sig kommunicera på andra sätt – forskningen visar tvärtom att talutvecklingen förstärks om den får stöd i andra typer av kommunikation. Att visa en bild tillsammans med talade ord skapar tydlighet eftersom bilden finns kvar i handen en längre stund.

– Det är viktigt att dokumentera barnets signaler när tal saknas. Notera hur barnet ser ut när han eller hon är glad, ledsen eller vill något. Om man vill kan man skriva ner informationen i ett så kallat kommunikationspass, en bok som i jag-form beskriver hur just den här personen kommunicerar. Det kan underlätta för skolpersonal, assistenter och andra som kommer i kontakt med barnet, säger Ingrid Mattsson Müller.

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

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

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

kommunikationshjälpmedel till – och vad de betyder – behöver omgivningen agera modell. Modell är man genom att själv använda samma kommunikationssätt som barnen, exempelvis att peka på bilder.

– Det är viktigt att barnet får se hur föräldrarna gör, annars blir det väldigt svårt att förstå hur man kan använda bildkartan, tecknen eller vad det nu handlar om. Tänk på att upprepa saker många gånger även om det känns lite tjatigt. Upprepning är viktigt för alla barn, och extra viktigt för barn som befinner sig på en tidigare utvecklingsnivå, säger Ingrid Mattsson Müller.

Kommunikationsutvecklingen hos barn sker i olika steg. En trappstegsmodell med fem trappsteg beskriver kommunikationsutvecklingen i ett spann från ”Spontana handlingar” – där barnet reagerar på händelser inifrån kroppen, såsom hunger och törst – till ”Symbolkombination” då barnet kommunicerar mer fler än 50 symboler och dessutom lärt sig att sätta samman dem till meningar. Däremellan finns ett brett spektrum med möjliga kommunikationssätt.

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.
- Hjälpmedelsinstitutet – HI – som är ett statligt hjälpmedelsinstitut.
- SPSM (Specialpedagogiska skolmyndigheten).
- Hjälpmedelscentralen.
- Datatek / bibliotek.

Frågor till Ingrid Mattsson Müller

Vad kan man vänta sig angående kommunikationen för ett barn med monosomi 4p-syndromet?

– Det går inte att säga vad man har att vänta utifrån en specifik diagnos eftersom kommunikationsutveckling är väldigt individuell. Men vad man kan säga är att det krävs fler insatser för att hitta bra kommunikationssätt för dessa barn än för barn med en normal utveckling.

Kan epilepsin förstöra hjärnan så att talförmågan försvinner?

– Ja, tyvärr är det så att stora epilepsianfall kan försämra hjärnfunktionen. Talet är en väldigt komplex funktion, mycket ska klaffa för att det ska fungera. Därför kan det ibland bli så att talförmågan går tillbaka hos personer med svår epilepsi.

Louise talar inte men visar tydligt vad hon vill

– Jag var väldigt tidigt ute med att jag ville hitta ett sätt att kommunicera med Louise. När hon var liten brukade jag sätta henne på min mage och prata med henne om hur dagen varit, säger Louise pappa Fredrik.

Han och Anna har gått en kurs i teckenförstärkning i habiliteringens regi, men de kände inte att de fick någon respons från Louise när de använde tecken.

– Vi läser av henne som hon är och upplever henne som delaktig trots att hon inte pratar. Hon visar tydligt vad hon vill och inte vill, säger Anna.

Nu har de också börjat med bilder som kommunikationsmedel,

samtidigt som Louises assistent förstärker kommunikationen med teckenspråk.

Ågrenskas pedagogiska program

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 monosomi 4p-syndromet 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 Anna Glenvik som arbetar 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. Ett övergripande mål för veckan är att barnen ska känna sig delaktiga. – Påverkansfaktorer för delaktighet handlar dels om kroppsliga faktorer, men också om omgivningsfaktorer. Förr fokuserade man mest på fysiska förutsättningar och hinder för varje barn. Men idag utgår pedagogiken framför allt från omgivningen och hur den kan anpassas för att barnet ska bli delaktigt och utvecklas. Vi försöker titta på vad som är möjligt att göra istället för att se problemen, säger Anna Glenvik.

Ett av målen under familjeveckan är att stimulera kroppens olika sinnen. Det görs bland annat med hjälp av taktil stimulans, sång, musik och lek med rytminstrument.

– Vi har också en samling varje morgon där varje dag har sin egen färg och doft. För de yngre barnen har vi en väska där mjukisdjuret Kalle kanin bor. Barnen blir delaktiga genom att de får knacka på så att Kalle kommer fram och pratar med var och en. När samlingen är slut säger han hejdå och hoppar ner i väskan igen.

Detta ger en tydlig början och slut på samlingen.

Eftersom många personer med monosomi 4p-syndromet har inlärnings- och koncentrationssvårigheter bygger Ågrenskas pedagogik på att motverka dessa svårigheter. Nedan följer några exempel på strategier som används:

- Strukturerade scheman, där många rutiner återkommer.
- Tydliga och anpassade arbetsuppgifter.
- Bildschema för dagens aktiviteter.
- Tidshjälpmedel.
- Roliga aktiviteter för att höja motivationsnivån.
- Variation i aktiviteterna. Gruppaktiviteter varvas med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar varvas med mer motoriskt krävande.

– De här åtgärderna är egentligen bra för alla. De allra flesta vuxna har kalendrar, scheman och god kunskap om vad som förväntas av dem på jobbet varje dag. Specialpedagogik för barn med särskilda behov bygger på samma principer om tydlighet och struktur, säger Anna Glenvik.

Ett annat 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.

– Då ökar möjligheterna till god kommunikation. Vi är lyhörda för barnens egna sätt att förmedla sig, genom minspel, ljud, ögonpekning eller på andra sätt. Det är viktigt att 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.

Anna Glenvik berättar också om vilket stöd skolan eller förskolan 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 riktig förändring.

Det är viktigt att skolmiljön ger barnet stimulerande upplevelser och erfarenheter. Då kickas den ”goda cirkeln” igång. Den innebär att lustfyllda upplevelser gör barnet intresserat av att ta egna initiativ, vilket i sin tur gör henne eller honom mer delaktig och aktiv. 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 Marcus Berntsson som 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 saken 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. En tvilling till en tjej med cp-skada trodde till exempel att hon tagit allt syre från sin syster under förlossningen, säger Marcus Berntsson.

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. Den ska vara avsatt speciellt för dem och inte bara bestå av 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 nioårsåldern 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. Barnen noterar blickar och börjar fundera på hur de ska förklara för andra. Då är det bra att ha ett gemensamt sätt i familjen angående hur man förklarar det funktionsnedsatta syskonets situation. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, eller kanske att syskonet har 'trötta ben' eller något liknande, säger Marcus Berntsson.

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 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, 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.

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.

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 handlar om vardagliga saker men efter en stund kommer man ofta in på det som handlar om ens syskon, säger Marcus Berntsson.

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!

Louise och hennes syskon

När Louise var åtta månader gjorde Anna och Fredrik ett genprov som visade att kromosomfelet inte fanns hos någon av dem. Därmed visste det att risken att ett andra barn skulle få samma syndrom var liten.

Idag har Louise två småsyskon: Oscar som är tre år och Astrid som är ett.

– Att få syskon till Louise har på många sätt varit räddningen för vår familj, säger Anna.

– De kivas och gosar med varandra precis som andra syskon, och de är alla tre sociala och trygga barn, säger Fredrik.

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 säger övertandläkare Marianne Bergius och logoped Lotta Sjögren som arbetar på Mun-H-Center.

Många syndrom 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) 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 monosomi 4p-syndromet

Symtom som kan – men inte behöver – förekomma vid syndromet:

- Läpp-käk-gomspalt (LKG).
- Hög gom.
- Små käkar.
- Små och/eller smala tänder.
- Försenat tandframbrutt.
- Mjölktänder som sitter kvar länge.
- Avsaknad av något tandanlag.

– En del av barnen gnisslar tänder och då slits emaljen. Det gör det extra viktigt med en bra förebyggande tandvård, säger tandläkare Marianne Bergius.

En god förebyggande tandvård innebär bland annat täta besök, polering och fluorbehandling av tänderna. Alla bör använda fluortandkräm, och sedan kan man individuellt komplettera med andra fluorprodukter, efter rekommendation av ansvarig tandläkare.

– 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, säger Marianne Bergius.

För att underlätta tandborstningen tipsar hon om att stå bakom barnet och använda den egna kroppen som stöd.

– Då blir det lättare att borsta och man kommer åt bättre. När man ska borsta tänderna på väldigt små barn kan det vara lättare att lägga dem ner på en säng eller en matta.

Det finns många olika typer av borstar att välja bland för att underlätta tandborstningen, samt bitstöd och andra hjälpmedel.

För att förbereda barnet inför en tandläkarundersökning kan det vara bra att visa bilder på rummet, stolen och exempelvis en

munspegel så att barnet känner igen sig när det väl är dags.

– Man kan också ta det i små, små steg där barnet får vänja sig vid situationen i små doser under en hel dag, så kallad 1000-inläring.

Att tänka på:

- Tidig kontakt med barntandvårdsspecialist.
- Förstärkt förebyggande tandvård.
- Inskolning i tandvården för att förbereda barnet på ett bra sätt.
- Vid behov underlätta frambrottet för permanenta tänder, exempelvis genom att ta bort mjölkttänder som inte själva lossnar.
- Vid blodiga ingrepp kan det bli aktuellt med antibiotikaproylax (efter kontakt med ansvarig läkare).

Munmotorik vid monosomi 4p-syndromet

Symtom som kan – men inte behöver – förekomma vid syndromet:

- Försenad munmotorisk utveckling.
- Låg muskelspänning.
- Sug- tugg- och sväljsvårigheter.
- Kommunikationssvårigheter.
- Dregling.

– Om muskelspänningen i kroppen i övrigt är låg och den motoriska utvecklingen försenad brukar det vara samma sak med munnens muskulatur. Det påverkar inte bara ätandet utan ibland också kommunikationen och ansiktsmimiken, 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. Men det är också viktigt att anpassa kosten, sittställningen och matningstekniken för att barnet ska kunna äta och dricka på ett bra och säkert sätt.

För en del barn är det avgörande vilken konsistens maten har. Det finns många hjälpmedel och strategier att ta till.

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

Louise idag och i framtiden

Sedan några månader tillbaka gör Louise stora framsteg, tycker Anna och Fredrik. Efter sommaren fick hon en ny assistent som blev som en vitamininjektion för henne och resten av familjen.
– Nu tränar Louise jättemycket på att gå, och varannan vecka går hon och assistenten iväg och simmar. I vattnet kan hon röra sig obehindrat, säger Anna.

Något som familjen upplever som mer bekymmersamt är att de känner sig låsta vid sin bostadsort eftersom Försäkringskassan, habiliteringen och andra instanser fungerar på så olika sätt i olika kommuner.

– Det gör att vi knappt vågar flytta, trots att vi kanske hade behövt det för vår jobbsituations skull, säger Anna.

Nästa höst börjar Louise skolan och familjen har redan nu börjat fundera på logistik och hur allt ska lösas på bästa sätt.

– I början tänkte man bara på en dag i taget, sedan en vecka i taget. Nu vågar vi börja se saker i lite längre perspektiv eftersom vi märker att Louise orkar mer. I somras åkte vi till och med iväg på semester allihop, till Jämtland. Idag har vi bättre koll på epilepsin och sömnen och vågar nog planera för åtminstone ett kvartal framåt, säger Fredrik.

Samhällets stöd – Försäkringskassan

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

Stöd för personer med funktionsnedsättning

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

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 mm

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 övriga stöd

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 autismsliknande 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:

Personlig assistans:

För att få en personlig assistent krävs att man har stora och varaktiga funktionsnedsättningar. Assistenten ska hjälpa till med att tillgodose grundläggande behov såsom måltider, på- och avklädning, kommunikation och personlig hygien.

Behoven måste vara av praktisk karaktär – att behöva hjälp med aktivering, påminnelser och motivation är inte tillräckliga skäl för att få assistans.

Det är bara då behovet av assistent understiger 20 timmar i veckan som den söks via kommunen, i annat fall ansvarar

Försäkringskassan för ärendet.

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 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.

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 ett läsår om kunskapsmålen inte uppnåtts efter nio år. Särskolan indelas i grundsärskola och träningsskola. Innan eleven antas till särskolan görs en utredning för en pedagogisk, psykologisk, medicinsk och social bedömning. Beslutet att anta eleven fattas av den ansvariga politiska nämnden i kommunen.

– Att gå i särskola behöver inte innebära att eleven går i en 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 provning 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

Skolverkets upplysningstjänst:

Tel: 08 - 527 332 00

upplysningstjansten@skolverket.se

Att flytta hemifrån:

– Det är bra att starta processen i god tid. Åk gärna runt i kommunen och titta på olika boenden, säger Jenny Ranfors. Vissa kommuner saknar vissa former av boenden. Då kan det vara bra att tidigt se över hur det ser ut i grannkommunerna.

Gruppboheter är till för personer med omfattande tillsyns- och Omvårdnadsbehov, som har behov av mer eller mindre kontinuerlig personalnärvaro.

Serviceboheter innebär att de boende har tillgång till gemensam service, exempelvis restaurang, matdistribution och fast anställd personal. Det kan för vissa vara ett bra mellanting mellan ett helt självständigt boende i egen lägenhet och en lägenhet i en gruppbohet.

Daglig verksamhet:

Daglig verksamhet finns för att utveckla den enskildes möjligheter till förvärvsarbete. Den ska erbjuda personer med funktionsnedsättning stimulans, utveckling, meningsfullhet och gemenskap.

Information om NOC

NOC – Nätverket för ovanliga kromosomavvikelser – är ett ideellt familjenätverk med ett hundratal medlemsfamiljer. – Flera olika syndrom finns representerade, bland annat monosomi 4p-syndromet, säger Maria Manning som är aktiv i föreningen.

Nätverket bildades våren 2000 sedan några föräldrar till barn med ovanliga kromosomavvikelser hade träffats på Wiks slott utanför Uppsala. De beslöt bilda ett nätverk inom FUB för människor med ovanliga kromosomavvikelser och deras anhöriga.

– Några andra föräldrar tog sedan över stafettpinnen och anordnar träffar för medlemsfamiljerna varje år, säger Maria Manning.

Träffarna sker oftast första eller andra helgen efter midsommar varje sommar och innehåller föreläsningar av sjukgymnaster, dietister och andra personer med expertkunskaper.

Bland föreningens cirka hundra medlemsfamiljer finns sex eller sju barn med monosomi 4p-syndromet.

Föreningens webbplats: www.noc.fub.se

Riksförbundet för sällsynta diagnoser

Riksförbundet för sällsynta diagnoser bildades för 15 år sedan av en grupp föräldrar till barn med olika typer av syndrom.

Föreningens uppdrag består framför allt i att driva handikappolitiska frågor, att påverka och påtala att sällsynta diagnoser måste uppmärksammas och forskas kring.

– Vi trycker på att personerna med sällsynta diagnoser har rätt till samma insatser från samhället som andra, till exempel när det gäller vård och behandling. De ska inte missgynnas på grund av att folk inte känner till så mycket om deras syndrom, säger Elisabeth Wallenius som är ordförande i förbundet.

Föreningens 11 000 medlemmar representerar ett 50-tal olika diagnosföreningar som sinsemellan är väldigt olika. Gemensamt är att alla diagnoser är livslånga, obotliga och nästan alltid har genetiska orsaker.

– Det är sällsynthetens dilemma som förenar oss, inte sjukdomen eller syndromet i sig, säger Elisabeth Wallenius.

Här hittar du Riksförbundet för sällsynta diagnoser:

www.sallsyntadiagnoser.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 monosomi 4p-syndromet.

Texterna i databasen är noga förankrade med medicinska experter på området.

Informationscentrum ger även ut en tryckt folder med information om varje diagnos, som innehåller en sammanfattning av den längre texten som finns att hitta i databasen. Tanken är att foldrarna ska spridas till skolpersonal eller andra som barnen kommer i kontakt med.

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.

Tips på bra webbplatser

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

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Verksamhetsansvarig Annica Harrysson
/koordinator Jenny Ranfors
Ågrenska
NKSD
Box 2058
436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 91 00

Överläkare Ulrika Wester Oxelgren
Barnneurologen
Sektionen barnneurologi och habilitering
Akademiska barnsjukhuset
751 85 UPPSALA
Tel: 018-611 00 00

Professor Göran Annerén
Avd för klinisk genetik
Rudbecklaboratoriet
Akademiska barnsjukhuset
751 85 UPPSALA
Tel: 018 - 611 00 00

Sjukgymnast, med.dr. Anna-Karin Kroksmark
Regionhabiliteringen
Box 21062
418 04 GÖTEBORG
Tel: 031 - 50 27 70

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

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

Elisabeth Wallenius
Sällsynta diagnoser
Box 1386
172 27 SUNDBYBERG

Övertandläkare Marianne Bergius, logoped Lotta Sjögren och
tandsköterska, koordinator Lena Gustafsson
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
Tel: 010-1167085

Marcus Berntsson, Anna Glenvik
Ågrenska
Box 2058
436 02 HOVÅS
Tel: 031-750 91 00

Monosomi 4p-syndromet

En sammanfattning av dokumentation nr 423

Personer som har förlorat material på den korta armen på kromosom fyra har monosomi 4p-syndromet, eller Wolf Hirschhorns syndrom som det också kallas.

Syndromet kan vara orsakat av en så kallad de novo-deletion, vilket innebär att förlusten av material på kromosomen inträffat i befruktningsögonblicket. Det kan också bero på en obalanserad translokation, där material från kromosom fyra bytt plats med material från någon annan kromosom.

Syndromet förekommer hos ungefär ett barn per 50 000 levande födda, vilket motsvarar att det föds två barn per år i Sverige. Dubbelt så många flickor som pojkar har syndromet. Vad det beror på vet man inte.

Symtomen varierar, men det är bland annat vanligt med hjärtfel och nedsatt syn och/eller hörsel. Alla barn med monosomi 4p-syndromet har en utvecklingsstörning, som kan vara alltifrån lindrig till svår. Det finns inget botande behandling utan insatserna inriktas på att lindra symtomen och kompensera för funktionsnedsättningarna.

