

Dokumentation nr 424

# **Williams syndrom, familjevistelse**

**ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2012



**ÅGRENSKA**

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

# WILLIAMS SYNDROM

Ågrenska arrangerar varje år drygt tjugo vistelser för familjer från hela Sverige. Till varje familjevistelse kommer ungefär tio familjer med barn som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet Williams 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 Pia Vingros, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med sjukdomen eller syndromet berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn. Sist i dokumentationen finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna.

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

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

**Peder Rasmussen**, överläkare, Barnneuropsykiatri, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus

**Alexandra Topa**, specialistläkare inom genetik och barn- och ungdomsmedicin, Klinisk genetik, Sahlgrenska universitetssjukhuset

**Jan Sunnegårdh**, överläkare, Hjärtcentrum, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus

**Kit Wadensjö**, klinisk psykolog, ingår i kunskapsteamet för Williams syndrom i Stockholms län

**Gunilla Thunberg**, logoped, DART- kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning, Göteborg

**Elisabeth Stenrosen**, vuxen med Williams syndrom

**Astrid Emker**, pedagog, Ågrenska

**Marcus Berntsson**, idrottspedagog, Ågrenska

**Marianne Bergius**, övertandläkare, Mun-H-Center, Ågrenska

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

**Åsa Mogren**, logoped, Mun-H-Center, Hovås

**Gunnel Hagberg**, personlig handläggare, Försäkringskassan, Göteborg

**Jenny Ranfors**, jurist, Familjeverksamheten, Ågrenska

Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås

Telefon 031-750 91 00

E-post [pia.vingros@agrenska.se](mailto:pia.vingros@agrenska.se)

Redaktör Pia Vingros

## Innehåll

Medicinsk information om Williams syndrom	5
Joacim har kolik	8
Genetik vid Williams syndrom	9
Joacim får diagnos	13
Hjärt- och lungsjukdom vid Williams syndrom	14
Joacim har litet blåsljud	17
Psykologiska aspekter och vardagsstrategier	18
Joacim får hjälp av en specialpedagog	21
Kommunikation	22
Joacims ordförråd är rikt	25
Att vara vuxen med Williams syndrom	25
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	27
Joacim går i särskola	30
Syskon	31
Joacim och hans bror	36
Munhälsa och munmotorik	36
Joacim idag	40
Information från Försäkringskassan	41
Samhällets stöd - kommunen	45
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	48
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	48

## Medicinsk information om Williams syndrom

**Under sent 1940-tal och början på 1950-talet blev det en epidemi i England där många små barn fick speciella beteenden och åt dåligt. Ingen visste först vad det var för sjukdom, men man upptäckte att barnen hade hyperkalcemi, för mycket kalk i blodet. Orsaken visade sig vara att en felaktig rekommendation om för hög dos AD-droppar gått ut till föräldrarna. När man förstod orsaken kunde den höga halten kalcium i blodet minskas. Men en del av barnen blev inte bra. Flera av dem hade dessutom hjärtfel.**

– Det var barn, som sedan visade sig ha det vi idag kallar Williams syndrom, sa Peder Rasmussen, överläkare vid barnneuropsykiatriska kliniken, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg som berättade om historiken och diagnostiken av Williams syndrom.

Syndromet beskrevs 1961 av läkaren J C P Williams från Nya Zeeland. Ett år senare kompletterades beskrivningen av den tyske hjärtläkaren Alois Beuren. Efter de båda upptäckarna kallas syndromet William-Beuren syndrom.

Williams syndrom kännetecknas av ett karaktäristiskt utseende och beteende. Det är vanligt med hjärtfel, utvecklingsstörning och kalkrubbingar. Williams syndrom ses hos mellan 1 på 1000 eller 1 på 20 000 nyfödda barn. Det innebär att det varje år föds mellan 5 och 10 barn som får diagnosen. Williams syndrom är lika vanligt hos flickor som hos pojkar.

Orsaken till Williams syndrom är att det saknas en liten bit i arvsanlagen av den långa armen på en av de två kromosomerna i kromosompar 7 (7q11.2). Williams syndrom är för det mesta en nymutation, det vill säga att den uppstår för första gången hos personen själv och är inte ärvd från någon av föräldrarna.

Det typiska utseendet vid Williams syndrom är lättare att känna igen än att beskriva. Dragen blir i allmänhet mer uttalade med åren men kan i enstaka fall kännas igen redan under spädbarnsåret.

– Barn med Williams syndrom liknar i allmänhet andra barn med syndromet mer än vad de liknar sina syskon och föräldrar, sa Peder Rasmussen.

Hälften av alla med Williams syndrom har avvikelser i hjärta och de stora blodkärlen. Det vanligaste är en förträngning av den stora kroppspulsådern, aorta, supravulvulär aortastenosis SVAS. (Läs mer i avsnittet om hjärtat). Förträngning av andra stora blodkärl förekommer också, till exempel i njurar och lungor. Pulsåderna, artärerna, har ofta nedsatt elasticitet i sina väggar. Detta innebär att kärlen blir stela vilket i sin tur kan leda till förhöjt blodtryck ibland redan i barndomen.

Missbildningar i bröstorg samt ljumsk- och navelbråck är vanligt. Även förändringar i njurar och uringångar förekommer. Fickbildningar (divertiklar) i tjocktarmen med eller utan förstoppning är vanligt och kan behöva utredas och behandlas.

– Barnen har ofta förstoppning. Troligen är det viktigt att förebygga förstoppning för att förhindra att divertiklarna blir inflammerade, sa Peder Rasmussen.

Rösten hos personer med Williams syndrom är ofta hes. Hos pojkar syns ett stort adamsäpple. En påtaglig överkänslighet för ljud är mycket vanligt ibland i kombination med hörselnedsättning. Personer med Williams syndrom är ofta kortvuxna. Särskilt flickorna kommer ofta i puberteten tidigare än jämnåriga. Med åldern tilltar stelhet i lederna.

Oro och ängslan är vanligt. I vuxen ålder kan det visa sig som depression, tvångssyndrom och GAD, generell ångest.

### **Beteende**

Vid Williams syndrom finns en lindrig eller måttlig utvecklingstörning. Den språkliga förmågan är för det mesta god, men den språkliga förståelsen är vanligtvis lägre.

– Barnen är många gånger bra på att uttrycka sig, med ett rikt ordförråd och stor pratglädje. Därför är det lätt att dra slutsatsen att också språkförståelsen är på samma nivå. Men den ligger oftast på en lägre nivå, sa Peder Rasmussen.

Barnen är ofta bra på detaljer, men sämre på helheter. Det visar bland annat en jämförelse mellan ett barn med Williams syndrom och ett med Down syndrom där båda skulle rita en cykel. Medan barnet med Down syndrom, som har lättare för helheter, ritade en

teckning som liknade en cykel, ritade barnet med WS alla delar av en cykel (pedaler, styre, hjul och så vidare) men utan att sätta ihop dem till en tydligt urskiljbar cykel.

Mycket typiskt för personer med Williams syndrom är deras goda förmåga att känna igen personer och namn. Många är musikaliska. – De är fenomenala på att komma ihåg ansikten och namn, sa Peder Rasmussen.

### **Uppföljning till vuxen ålder**

I en amerikansk studie följdes tjugo individer med Williams syndrom från småbarnsåren till vuxen ålder. Hälften av dem var kvinnor, hälften män. Deras IQ var i genomsnitt 60 (medelvärde i befolkningen är 100) vilket innebär lindrig utvecklingsstörning.

– IQ är stabilt över tid. Det är positivt, eftersom det betyder att den kognitiva funktionen inte försämras, sa Peder Rasmussen.

Åtta av dem bodde kvar hemma i vuxen ålder, fem bodde i särskilt boende, två på vårdhem och de resterande fem i annat skyddat boende. Flertalet arbetade i daglig verksamhet.

### **Medicinska konsekvenser**

Majoriteten i studien hade lätt hörselnedsättning. Tretton av de tjugo hade hjärtproblemet SVAS, men bara i tre fall hade de opererats. Tolv av de tjugo led av högt blodtryck. 19 hade problem med mage och tarm.

– Syndromet innebär en ökad risk för diabetes. 18 av patienterna i den amerikanska undersökningen hade diabetes eller förstadium till diabetes. Det är bra att veta vid medicinsk uppföljning av syndromet, sa Peder Rasmussen.

## **Frågor till Peder Rasmussen**

### ***Kan man fördröja puberteten?***

– Ja, det kan ibland gå att göra. Ta en diskussion med en läkare som är specialiserad på barns hormonella utveckling, (barnendokrinolog) för att göra en bedömning.

### ***Beror graden av utvecklingsstörning på hur stor deletionen på kromosomen är?***

– Nej, deletionen är nog lika stor hos alla med det typiska syndromet. Sen är det inte bara deletionen som avgör graden av utveck-

lingsstörning. Ett barn som får ett bra bemötande hemma och i skolan kan påverka IQ positivt.

***Finns det ett samband mellan högt kalkvärde i blodet och nedsatt aptit?***

– Ja jag tror att det finns ett samband. Det kan vara idé att prova mat med lägre kalknivå om aptiten är dålig. Ta kontakt med en dietist.

***Kan adhd-medicin förbättra sömnen?***

– Ja genom att hjärnan blir mer vaken dagtid, sover barnet bättre på natten. Men det gäller att skraddarsy medicineringen. Vi föreslår ofta melatonin först vid sömnbesvär.

***Är barn med Williams syndrom undermedicinerade för ångest och depression?***

– Ja, jag tror det. De får förmodligen också för lite medicinsk hjälp vid adhd-liknande problem.

***Har alla barn med Williams syndrom utvecklingsstörning?***

– Nej det måste avgöras från fall till fall. De flesta har lindrig eller måttlig utvecklingsstörning men enstaka har en begåvning lågt inom normalområdet.

## Joacim har kolik

Joacim, 7 år kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med lillebror Jacob, mamma Emma och pappa Niklas.

Graviditeten med Joacim var utan problem. Han föddes två veckor över beräknad tid och vägde 3,675 kg.

– När han var åtta veckor fick han operera ett bråck. När Joacim var åtta månader fick han opereras för bråck igen, berättar Emma.

Inför operationen upptäcktes att han hade ett blåsljud på hjärtat. Han hade också torticollis, svag nackmuskulatur och fick besöka sjukgymnast för att föräldrarna skulle lära sig hur de skulle öva hans försvagade nackmuskler.

– Han åt bra och gick upp i vikt som han skulle. Först när vi fick vårt andra barn förstod jag hur långsamt han åt, säger Emma.

Joacim hade mycket besvär med magen och led av svår kolik. Han hade också sömnrubbingar.



– Förutom koliken var han en glad kille. Men under min pappaledighet märkte jag att han inte sträckte sig efter bollen när den rullade iväg, som andra barn gjorde. Han såg den rulla bort och var nöjd ändå, säger Niklas.

– Jag kände i mammahjärtat att något inte var helt rätt. Men när jag försökte ta upp det med personalen på barnavårdscentralen bemötte de oss inte alls. De tittade på längd och vikt, men skulle behövt lägga ett större pussel. Om barnet har bråck, tortecollis, dålig mage och mycket försenad utveckling borde det ringa en klocka. Vi kanske kunde fått kontakt med habiliteringen tidigare, säger Emma.

## Genetik vid Williams syndrom

**Symtomen vid Williams syndrom är orsakade av en förlust, deletion, på kromosom 7. Förlusten kan uppstå vid bildningen av könscellerna eller tidigt efter befruktningen.**

**Det sa Alexandra Topa, specialistläkare inom genetik och barn- och ungdomsmedicin, Klinisk Genetik, Sahlgrenska universitetssjukhuset, Göteborg.**

Genetiker kartlägger vår arvs massa bland annat vid misstanke om sällsynta sjukdomar eller syndrom. Vår arvs massa kan jämföras med ett bibliotek, där generna är böcker.

Hos människan finns generna i kroppens alla cellkärnor. De är tätt förpackade i kromosomer som innehåller den så kallade DNA-molekylen. Utsträckt är DNA-molekylen en 2,7 meter lång dubbel-spiral. Människan har 46 kromosomer ordnade i 23 kromosompar, en kromosom i varje par kommer från pappan och en från mamman.

Arvs massan består av cirka 25 000 gener som finns i dubbel uppsättning, en från modern och en från fadern, med undantag från en del gener som sitter på könskromosomerna. En gen är en del av DNA-spiralen och den kodar för olika äggviteämnen, också kallade proteiner.

– Dessa äggviteämnen är kroppens byggstenar. De finns i alla kroppens vävnader till exempel i musklerna och de lägger grunden för hjärnans funktion, sa Alexandra Topa.

För att förstå orsaken till olika symtom analyserar genetiker en individs blodceller för att kartlägga de 46 kromosomerna, ordnade i

de 23 par som finns i varje cell. Analysen kallas *karyotyp* och innebär en färgning av kromosomerna (namnet kromosom kommer från grekiska *chroma* – färg). Med färgen framträder det bandningsmönster som de har och avvikelser i antal och struktur kan studeras i mikroskop.

– Kromosomerna har en lång (q) och en kort arm (p), som tillsammans med bandningsmönstret ligger till grund för klassificeringen, säger Alexandra Topa.

Förlusten av genetiskt material på den långa armen (q) brukar inte synas med enbart färgning. Det behövs därför en kompletterande analys, vars namn förkortas FISH (*flourescens in situ hybridisation*). Där används specifika markörer för att identifiera en förlust eller tillskott av material i ett visst kromosomområde i arvsmassan, i detta fall 7q11.2 för Williams syndrom.

Williams syndrom är vanligtvis inte ärftligt utan beror på en nymutation (nyligen uppkommen förändring) i arvsmassan i samband med att könscellerna, ägg eller sädescell, bildas.

I en vanlig cell delas kromosomerna vid separationen och dottercellen får samma genetiska information.

– Men vid bildandet av en könscell sker ett utbyte av information (genetiskt material) i var och en av de 23 kromosomparen. Det är vid utbytet av denna information som det kan gå fel och ge en förlust, kallad deletion. Det är vad som skett vid Williams syndrom, där det finns en förlust på den långa armen (q) på kromosom 7, sa Alexandra Topa.

Eftersom WS vanligtvis är en nymutation är upprepningsrisken i familjen minimal, under en procent. För en vuxen person med Williams syndrom är det femtio procents sannolikhet vid varje graviditet att föra över anlagen. Arvsmönstret kallas autosomt dominant eftersom förlusten finns i någon av kromosomerna (i det här fallet kromosom 7), som är autosomer till skillnad från könskromosomer. Dominant betyder att det räcker med en förändring på ena kromosom 7 för att bli sjuk.

Även om Williams syndrom vanligtvis är en nymutation, ingen av föräldrarna har alltså sjukdomen, visar studier att en del av dem har en invertering på 180 grader som omfattar kromosomområdet 7q11.2. Detta kallas inversion.

20-30 procent av föräldrarna till barn med Williams syndrom bedöms ha denna variation. Men den har ingen betydelse för bärarens

hälsa, utan är en normal variation som 6 procent av befolkningen bedöms ha.

– Man kan således vara bärare utan att det nödvändigtvis leder till förhöjd risk att få barn med Williams syndrom. Testning av bärarskap är därför inte aktuellt hos föräldrar till barn med Williams syndrom, sa Alexandra Topa.

En del av generna som omfattas av förlusten 7q11.2 är okända medan andra är väl kartlagda. En av de kända generna är elastingenen, som kodar för bindvävsproteinet elastin. 95 procent av personerna med Williams syndrom har förlust av elastingenen på ena kromosomen 7. Bindväv finns överallt i kroppen och är väldigt viktig. Elastinen i bindväven påverkar blodkärlens funktion, tänderna, benen och mycket mer.

– En av de allvarliga konsekvenserna av bristen på elastin är att man kan få förträngning av stora kroppspulsådern. Normalt är blodkärlen elastiska, men vid Williams syndrom är de förträngda och stela. Det kan förklara det höga blodtryck, som många med syndromet har, sa Alexandra Topa.

En annan gen som påverkats är LIM-Kinas1. Den är inblandad vid nervcellernas växt och förgrening. Den är bland annat viktig för hjärnans utveckling och funktion.

– Förlusten påverkar den visuospatiella förmågan, förmågan att känna igen former och konturer och sätta ihop dem till en helhet. Förlusten av denna gen påverkar också utvecklingen av innerörat, vilket kan förklara ljudkänsligheten och senare hörselnedsättningen vid Williams syndrom, sa Alexandra Topa.

Idag kan fosterdiagnostik erbjudas vid rädsla för upprepning. Då tas ett moderkaksprov mellan graviditetsvecka 11-14 för en riktad analys mot kromosomområdet 7q11.2. Missfallsrisken är 0,5 procent vilket får vägas mot risken för upprepning, som också ligger under en procent. Det går också att göra ett fostervattensprov senare under graviditeten med samma beräknade missfallsrisk.

Mycket är gåtfullt vid Williams syndrom. En fråga är varför kalkhalten i kroppen är så höga. Kan det bero på förlusten av BAZ1B genen, som kodar för ett protein som interagerar med receptor för vitamin D? Forskning pågår kring detta ämne. Vitamin D är viktigt för kalkomsättningen i kroppen. Andra oförklarliga delar är ljudkänsligheten och talangen för musik och känslan för språk, samt en ovanlig vänlighet och intresse för andra människor.

– Ny forskning har visat att strukturella förändringar i amygdala som är en del av hjärnan, spelar en roll i den sociala och känslomässiga förmåga som patienter med Williams syndrom har. Amygdala ansvarar för människans reaktioner på stress, men har också en roll i njutning och minnesprocesser, sa Alexandra Topa.

## Frågor till Alexandra Topa

### ***Kan man missa Williams syndrom vid vanlig FISH-test?***

– I allmänhet är FISH tillräckligt känslig för att klargöra om det handlar om Williams syndrom. Men i vissa fall, särskilt hos barn med en inte så typisk form av Williams syndrom kan det bli aktuellt att använda nya analysmetoder som är känsligare och mer specifika för att ställa diagnosen.

### ***Är det vanligt att mammor, vars barn har Williams syndrom, går över tiden?***

– Ja, det stämmer att överburenhet ofta är fallet för graviditeter med Williams syndrom. Varför det är så vet vi inte. Ofta märker man en tillväxthämning vid födseln.

### ***Är det många med Williams syndrom som fått barn?***

– Det finns de som fått det i USA, men det är inte så vanligt.

### ***Min dotter har tappat åtta gener på kromosom 7 och det som kallas SVAS plus. Hur påverkas hon medicinskt av att det är åtta gener?***

– Den kliniska bilden vid Williams syndrom är påverkad av deletionens storlek vid kromosomområdet 7q11.2. Detta innebär att antalet gener som omfattas av förlusten kan variera mellan patienter med Williams syndrom. Hos 95 procent av patienterna med WS omfattar deletionen elastingenen. Men andra gener som är viktiga för hjärnans utveckling omfattas av deletionen i varierande grad. Detta gör att vissa patienter bara har en del av symtomen, till exempel förträngning av stora kroppspulsådern (aorta stenosis) samt ovanligt beteendemönster och utseende som liknar Williams syndrom. Så är fallet med SVAS plus som är en förkortning för ”supravalvulär aorta stenosis”. Plus betyder att förutom hjärtproblemet har man även andra symtom som överlappar Williams syndrom. Dock har barnet inte utvecklingsförsening i samma utsträckning som en typisk patient med Williams syndrom. Man måste också ta hänsyn till att trots likheterna hos barnen med Williams syndrom finns det en variation som beror på ett inflytande från de övriga

generna i arvsmassan som interagerar med varandra och gör varje individ unik. Samspelet mellan generna är mycket komplicerat, därför är det svårt att svara på exakt hur hon påverkats.

***Vad händer om både pappa och mamma har Williams syndrom?***

– Om både pappa och mamma har Williams syndrom blir det rent teoretiskt 25 procents sannolikhet att få ett friskt barn och 75 procents sannolikhet att få ett barn som har nedärvt anlaget för WS. Av dessa 75 procents sannolikhet, är sannolikheten rent teoretiskt 25 procent att ett barn nedärvt förlusten på kromosom 7 från båda sina föräldrar. Det skulle innebära att en del gener är helt borta, vilket sannolikt inte är förenligt med livet.

## Joacim får diagnos

En dag strax innan Joacim skulle fylla två år var Joacim så dålig i magen att familjen inte stod ut, utan åkte akut till vårdcentralen. Lillebror Jacob var nyfödd.

– När jag kom dit med mina två barn, Joacim och hans lillebror, var jag utmattad av sömnbrist. Jag sa att jag går inte härifrån förrän ni säger vad det är med mitt barn, berättar Emma.

Sedan Joacims lillebror Jacob fötts upplevde hon i ännu högre grad att något var annorlunda med Joacim. Allmänläkaren på vårdcentralen tog henne på allvar. Hon lade ihop alla symtom som Emma berättade om. Läkaren beställde alla tänkbara prov på Joacim. Under två veckor gick Emma till vårdcentralen varje dag och tog olika prover på Joacim. De visade att han hade en sköldkörtelrubbing.

Familjen fick remiss till en endokrinolog. Hon ställde massor med frågor, undersökte Joacim och tog en rad bilder på honom.

– Andra föräldrar vi träffat säger att vi ska vara glada för att vi bor i en storstad med fler experter, men det hjälper inte alltid. Många av de läkare vi mött har aldrig tidigare träffat ett barn med Williams. Vi har lärt oss att det är vi som måste vara experterna, säger Niklas.  
– Läkaren misstänkte att Joacim hade någon slags syndrom, kanske Williams. Hon ville göra ett gentest, säger Emma.

Men dagen innan de skulle få besked om gentestet undersöktes Joacim också av hjärtläkare.

– Efter undersökningen kom han bara och sa att det inte råder någon tvekan om att ditt barn har Williams syndrom. Emma var helt oförberedd.

– Hans beteende var så plumpt. Han är säkert en skicklig specialist, men inte särskilt bra på att hantera människor.

Hjärtläkaren kunde låtit deras endokrinolog ge dem beskedet när hon berättade om gentestet dagen därpå, tycker Emma och Niklas. Emma har ingen aning hur hon kom hem från sjukhuset med sina två barn i bilen.

– Kanske skulle de haft en kurator på plats när vi fick beskedet. Men det skulle kanske inte hjälpt. Ett sådant besked är alltid chockartat, säger Emma.

Dagen efter fick de veta att testet visade att Joacim har Williams syndrom. Föräldrarna reagerade helt olika på beskedet och hanterade sorgen på olika sätt. Emma hade redan efter mötet med hjärtläkaren surfat på nätet efter all tänkbar information och var full av frågor.

– Jag ramlade ner i ett svart hål och tänkte direkt på vad som skulle hända honom när vi dör. Sedan tog jag mig upp och blev en problemlösare och försökte att skaffa mig all information jag kunde, berättar Emma.

– Jag måste först hitta ett förhållningssätt inom mig, där jag ser Joacim som person, inte som en diagnos, för att hantera situationen, säger Niklas.

De accepterade och förstod varandras olikheter. På var sitt håll tog de professionell hjälp för att hantera den nya situationen. Det hjälpte dem.

– Det är extremt viktigt att få bearbeta sorgen på sitt eget vis. Bara för att vi är gifta med varandra behöver vi inte hantera den likadant. Det är bra att förstå varandras olikheter. Hur olika man är förstår man inte förrän man utsatts för en sådan här upplevelse, säger Emma.

## Hjärt- och lungsjukdom vid Williams syndrom

**I olika studier anges att 37-73 procent av alla barn med Williams syndrom har hjärtfelet supravulvulär aortastenosis, förkortat SVAS. Det är det allvarligaste hjärtproblemet av de hjärt- och kärlsvårigheter som drabbar personer med Williams syndrom.**

– Hjärtproblem är lite vanligare hos pojkar med syndromet, sa Jan Sunnegårdh, överläkare vid Hjärtcentrum, Drottning Sil-

**via barn- och ungdomssjukhus, Göteborg när han berättade om hjärtfel vid Williams syndrom.**

I hjärtats uppgifter ingår att transportera syre i kroppen. Hjärtat har två kretslopp, ett som för runt blodet i kroppen, kallat det stora kretsloppet. I det andra, kallat det lilla kretsloppet syresätts blodet via lungorna. Efter att blodet varit ute i kroppen återvänder det till hjärtats högra förmak via övre och nedre hålvenerna för att få nytt syre. Förmaket fungerar som en slags reservoar och fylls av blod innan klaffen till höger kammare öppnas och blodet förs in i kammaren. Därefter stängs klaffen, kammaren drar ihop sig och pumpar blodet vidare till lungpulsådern och lungorna där det syresätts. Hjärtat har fyra klaffar, två förmak och två kammare, pulsådern och vener. På alla dessa ställen kan det bli fel. Möjliga fel är trånga klaffar, hål mellan förmak och kamrar, trånga kärl och mycket annat.

Det vanligaste hjärtproblemet vid Williams syndrom är supravulvulär aortastenosis, SVAS. Det är en förträngning av den stora kroppspulsådern, aorta, precis där den lämnar hjärtats vänstra kammare ovanför aortaklaffen. Förträngningen är ofta timglasformad. Om förträngningen är lindrig saknar den betydelse, men om den är svår innebär den ökad belastning för vänster kammare, vilket på sikt kan vara skadligt.

– En större förträngning leder till högt tryck i vänster kammare. Den blir med tiden förtjockad och dåligt fungerande, sa Jan Sunnegårdh.

Ett annat vanligt hjärtfel är grenstenos på lungartärerna, som drabbar 60% av patienterna med Williams syndrom. Förträngningen kan sitta varsomhelst i artären i lungartärens huvudstam eller i de båda grenarna till höger och vänster lunga. Ett annat problem för dessa barn är att klaffen mellan den vänstra kammaren och kroppspulsådern, aortaklaffen, ibland bara består av två klaffsegel. Det normala är att klaffen har tre separata klaffsegel.

I hjärtat ska det finnas fyra klaffar, men cirka 25 procent av alla med Williams syndrom har bara två klaffar, bicuspid aortaklaffar.

Övriga hjärtfel som kan finnas vid Williams syndrom är valvulär pulmonalstenos, kammarseptumdefekt, förmaksseptumdefekt och förträngning av nedåttstigande delen av kroppspulsådern (coarctatio aortae)

– Förträngning av njurartär/njurartärer förekommer också. En och samma person kan ha kombinationer av dessa avvikelser, sa Jan Sunnegårdh.

### **Behandling**

Hjärtfelet vid Williams syndrom upptäcks om inte förr när barnet får symtom. Vid supraavalvulär aortastenosis brukar ofta diagnosen ställas tidigt. Med hjälp av ultraljud kan man upptäcka och lokalisera de flesta hjärtfel som förekommer vid Williams syndrom. Utan tillgång till ultraljud kan en förträngning av stora kroppspulsådern misstänkas om barnet har högt blodtryck och normala pulsar i armen, men svaga pulsar och lågt blodtryck i benen.

Är förträngningen av stora kroppspulsådern uttalad ska en operation göras så snart som möjligt. Den trånga delen av artären ersätts då med en bit av ett konstgjort material. Annan form av kirurgi är att sätta in en stent, ett stålnät för att vidga kärlet där kärlen är trånga. Ballongvidgning är ytterligare en metod för att vidga kransekärlen till hjärtat.

– Efter operation är prognosen för barnet god, även på lång sikt, sa Jan Sunnegårdh.

Förträngningar på lungpulsådern behöver också ibland opereras. En annan behandlingsform är att med kateterteknik sätta in ett stent, ett slags nät av metallmaterial för att vidga kärlet där kärlen är trånga. Högt blodtryck förekommer också vid Williams syndrom, även utan att patienterna har allvarligt hjärtfel.

I Sverige opereras sedan 1994 barn med medfödda hjärtfel endast i Göteborg och Lund. Vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus och Lunds universitetssjukhus utförs totalt cirka 600 hjärtoperationer på barn och ungdomar varje år.

## Frågor till Jan Sunnegårdh

*Vår son fick diagnosen SVAS när han var sex månader. Nu är han 7 år, men följs inte alls upp av hjärtläkare.*

– Det finns inga riktlinjer för hjärtsjukvården vid Williams syndrom, men jag tycker att det är lämpligt med en årlig kontroll de första åren, beroende på hur uttalad förträngningen är.



***Vår dotter opererades för SVAS när hon var två månader. Finns det risk att hon måste göra en ny operation?***

– Ja det finns alltid en risk, men det är ovanligt att operationen vid SVAS måste göras om.

***Kan man göra något för att förebygga högt blodtryck hos barnen?***

– Det viktiga är att kartlägga orsaken till ett högt blodtryck. I vissa fall, exempelvis coarctatio aortae, skall man operera. I andra fall kan det handla om att medicinera mot högt blodtryck. Om barnet säger att det har ont i bröstet vid fysisk ansträngning ska man inte pressa det till att anstränga sig.

***När vårt barn undersöktes vid 5 års ålder fann de inga hjärtfel. Kan de uppstå senare?***

– Nej det är inte vanligt. För att vara på den säkra sidan kan man göra en ultraljudundersökning eller magnetröntgen, MR vid 12-13 års ålder.

***Vilket är det naturliga förloppet när det gäller förträngning av aorta vid Williams syndrom? Kan förträngningen växa bort?***

– Förträngningar i lungartären eller i dess grenar kan växa bort spontant och detta gäller även förträngningar i den första delen av kroppssulsådern (supravalvulär aortastenos, SVAS). Vid uttalade förträngningar måste man ändå operera eftersom hjärtat annars tar skada och barnet kan få svåra symtom.

***Är det viktigt att meddela läkare (och tandläkare) inför operation att barn med syndromet reagerat med allvarliga biverkningar på narkosmedel (malign hypertermi)?***

– Ja.

## Joacim har litet blåsljud

Innan Joacims diagnos bekräftats undersöktes hans hjärta och njurar. Läkaren konstaterade att han har SVAS. Sedan dess går han regelbundet på kontroller för sitt hjärta.

Joacim hade besvär med magen under sina första år, men i samband med att han började ta Levaxin för sin sköldkörtelrubbnings när han var knappt två år gammal blev magen bättre.

– Ingen har kunnat påvisa att det finns något samband. Kanske är det bara en tillfällighet att magen blev bättre precis då. Men så var det. Livet blev lite lättare, säger Niklas.

En senare utredning har visat att Joacim har svår adhd och autismliknande tillstånd. Läkaren de går hos föreslog tidigt att Joacim skulle medicineras för sin adhd, men Emma och Niklas ville först inte.

– Hon tog upp det när vi träffades, utan att propa på det. Läkaren lät beslutet mogna i oss, säger Niklas.

– Hon beskrev Joacims liv med adhd som att åka i 110 km i timmen på motorvägen med ljusen släckta. Du hinner inte ens registrera omgivningen. Med medicin skulle det vara som att köra i 70 km i timmen och ha lamporna tända, säger Emma.

Den beskrivningen fick föräldrarna att besluta sig för att ge mediciner till Joacim. Det förändrade livet för honom och familjen. Medicineringen började när han gick sista terminen på förskolan. Tidigare hade han gått runt och tittat på de andra barnens aktiviteter hela dagen, utan att kunna koncentrera sig på något. Med medicinerna fick han ro. Personalen tyckte att han blev en lugnare kille, som de kunde lära känna.

## Psykologiska aspekter och vardagsstrategier

**Använd det som är starkt för att underlätta det som är svagt. Utnyttja gärna den musikaliska förmågan även i undervisningen. Lär barnet tidigt att inte alltid vara så kramvänlig. Det sa Kit Wadensjö, psykolog, när hon berättade om beteende, begåvning och färdigheter hos personer med Williams syndrom.**

Redan under första levnadsåret söker barn med Williams syndrom mycket mer ögonkontakt med omgivningen än vad andra barn gör.

– Det är en normal överlevnadsförmåga som personer med Williams syndrom har fått extra mycket av. Det är ju en deletion, en förlust som är orsak till syndromet. Men man kan kanske förklara symtomen med att andra gener än annars interagerar med varandra, sa Kit Wadensjö.

Majoriteten av barnen med Williams syndrom har en lätt till måttlig utvecklingsstörning. Det finns även barn med nästintill normal begåvning. De har en speciell begåvningsprofil som är mycket ojämn. Den starkaste sidan hos personer med Williams syndrom är språket. Det utvecklas långsamt, men tar fart i 3-årsåldern. Ibland hänger inte förståelsen riktigt med.

Den musikaliska förmågan är ofta starkt utvecklad hos personer med Williams syndrom. Den omfattar både tonträff och rytmisk förmåga. Eftersom den musikaliska förmågan är stark är det bra att ta hjälp av musiken i den vanliga undervisningen. Barnen kan till exempel lära sig ramsor via musiken.

– Det är bra att tidigt introducera instrument för barnet. Många med Williams syndrom spelar trummor, sa Kit Wadensjö.

Som en kontrast till den musikaliska förmågan är många med Williams syndrom känsliga för ljud, särskilt oförutsägbara ljud som åska, fyrverkerier eller smäll av en ballong.

– Rädslan väcks av de plötsliga ljud som är utom barnets kontroll. Öka barnets kontroll och kunskap på olika sätt. Spela till exempel in ljudet på band och spela upp på låg volym först och låt barnet höja gradvis. När barnet blir äldre kan ni lägga till förklaringar om vad som händer när blixten slår ner, sa Kit Wadensjö.

Fin- och grovmotoriken kan vara nedsatt. Ett tips är att ha pennor med tjockt skaft för att underlätta att skriva och rita. För att träna grovmotorik och balans är det bra att gå i ojämn terräng. Att gå upp och ner för en trottoarkant är bra träning. Simning och ridning är andra aktiviteter som stärker förmågan.

– Som fritidsaktivitet kan barnet vara med i scouterna. Då får de träna både fin- och grovmotorik, sa Kit Wadensjö.

Barnen har ofta svag visuo-spatial förmåga, vilket gör att de har svårt att rita och förstå avstånd. Material där de kan rita efter prickar, eller följa med pennan i en tecknad labyrint är andra bra metoder.

– Använd gärna ord för att beskriva hur de ska skriva ett b. Säg: *Först ritar du ett streck neråt* och så vidare.

### **Beteende**

Barnen är tidigt mycket vänliga och fyllda med ett stort intresse och omtänksamhet för andra människor. De är känsliga för hur andra mår, generösa och tror alla om gott. Även språk- och pratglädjen är stor.

– Deras stora sociala och språkliga förmåga leder ofta till felaktiga, ofta för stora, krav och förväntningar från omgivningen. De kan också råka illa ut. Att som liten kasta sig om halsen på nya kontakter är okej, men det är inte lika uppskattat när de är äldre. Därför behöver de lära sig hur man möter och hälsar på andra människor. Börja redan under småbarnsåren, sa Kit Wadensjö.

Ett annat och bättre beteende kan övas in genom att spela rollspel med barnet. De får helt enkelt träna på hur de ska svara eller agera om de träffar en okänd som vill ha kontakt. Övningarna handlar också om att lära barnet hur de ska backa ur en situation som inte känns bra. De behöver lära sig att de när som helst kan vända på klacken och gå. De behöver knep för att lära sig att inte vara öppna och vänliga mot alla.

– En flicka fick lära sig att om hon gick vilse skulle hon vända sig till en person som såg ut som hennes mormor eller farmor och be om hjälp, sa Kit Wadensjö.

En annan bra metod är att göra en social berättelse med bilder och ord tillsammans med barnet för att lära in ett nytt beteende.

– Det kan vara bra att ta upp barnets övervänlighet på ett föräldramöte i förskola eller skola och be dem att inte uppmuntra barnens kramighet, sa Kit Wadensjö.

## Frågor till Kit Wadensjö

### ***Kan barnen lära sig bli mindre övervänliga med åldern?***

– Ja, jag har träffat många unga och vuxna som klarar detta på ett bra sätt.

### ***Hur kan man undvika barnens humörsvängningar?***

– Om det är någon humörsvängning på gång kan ni försöka att länka över till mer ofarliga samtalsämnen.

### ***Vårt barn är livrädd för vissa saker, bland annat små kryp. Hur ska vi hantera det?***

– Det viktigaste är att inte bagatellisera barnets rädsla, utan att med värme och empati förmedla att ni förstår känslan. Sedan kan ni arbeta på längre sikt med att hjälpa barnet att minska sin rädsla. Titta på bilder på flugor. Berätta om dem. Köp hem små flugor i plast så att barnet gradvis får vänja sig vid dem. Fånga flugor och ha dem hemma i en burk så att barnet får studera dem.

### ***Vårt barn äter ensidigt och det blir konflikter vid varje måltid. Hur kan vi göra för att skapa lugn?***

– Lägg upp en behandlingsplan tillsammans med personalen på habiliteringen. Måltiden ska vara en lustfylld upplevelse. Låt barnet äta sin favoriträtt och introducera långsamt nya smaker som tillval. Många barn har haft höga kalkhalter i blodet, vilket lett till magont

och olust vid mat. Skapa trygghet vid måltiden, prata om positiva saker. Gräl hör inte hemma vid matbordet.

***Vår dotter talar om och om igen om samma sak. Hur ska vi få henne att sluta?***

– Det är ett vanligt problem. Det vanligaste rådet i teorin men svårt i praktiken är att alltid bara svara en gång och sedan ignorera barnets fråga och introducera ett annat samtalsämne. Om det är en speciell händelse hon ser fram emot kanske en almanacka där hon själv drar ett streck för varje dag som går, kan hjälpa. Då kan man säga: Gå till almanackan och titta själv.

***Vårt barn har svårt med tidsuppfattningen. Vad kan vi göra?***

– Be om hjälp hos habiliteringens arbetsterapeut. De har olika tids-hjälpmiddel som kan hjälpa barnet att förstå hur lång tid det är kvar.

***Vi tillrättavisar ofta vårt barn, men är rädda att alla ”stopp, nej, sluta” skapar en dålig självbild hos honom.***

– Titta på varje situation och se vad som kan göras istället. Säg: *Nu gjorde du såhär, nästa gång kanske du kan göra såhär istället?* Försök att använda andra sätt än språket för att förändra ett beteende. Lyft bort barnet. Om du ändå använder ord: tänk på att alltid ge lika mycket beröm. Använd ditt ansiktsuttryck för att visa att du tycker om barnet, vad det än presterar.

## Joacim får hjälp av en specialpedagog

När familjen remitterades till habiliteringen fick de kontakt med en specialpedagog. Hon har hjälpt dem med vardagsstrategier. Joacim är öppen, social och vill gärna krama alla han tycker att han känner.

– Hon sa tidigt att det som är gulligt nu är det inte när han är 13 år. Därför är det nödvändigt att lära honom rätt beteende tidigt, säger Niklas.

– Vi har varit konsekventa och ”tuffa” och sagt att: *Nej vi hälsar inte på alla som är i affären. Vi hälsar bara på dem vi känner.* Nu kan vi gå till ICA och handla och han kan fråga: *Känner vi dem?* Innan han hälsar, säger Emma.

Hur viktigt det är att lära Joacim att inte vara så kärvänlig och öppen blev Emma påmind om under ett besök på sjukhuset. Hon stod med Joacim och lillebror Jacob och tittade på fiskarna i ett akvarium, när Jacob plötsligt började kräkas.

– Jag försökte hjälpa honom, samtidigt som jag kastade ett öga på Joacim vid akvariet. Plötsligt var han borta och jag såg honom gå hand i hand med en okänd man mot utgången.

Emma sprang i kapp mannen. Hans förklaring var att Joacim sagt att han kommit bort.

– Men då går man väl inte mot utgången, invänder Emma.

Hon blev så chockad att hon bara tog Joacim och Jacob och åkte hem.

Ända sedan de fick diagnosen har familjen varit öppen med att Joacim har Williams syndrom. Emma skrev en informationslapp till de andra föräldrarna på förskolan och senare på skolan för att berätta om hur Joacim fungerar, vad som är hans styrka och hans svagheter.

– Det känns helt rätt att berätta, både för oss själva och för att underlätta för Joacim, säger Niklas.

Emma och Niklas fick lära de andra föräldrarna att säga nej till Joacim när de kom för att hämta sina barn. De hann inte ens ropa på sitt barn innan han mötte dem med kramar.

– Även om de tyckte det var mysigt sa vi att bästa sättet att hjälpa honom var att säga nej direkt.

– Till Joacim sa vi att de kommer för att hämta Alice. Inte dig.

## Kommunikation

**– Det är lätt att överskatta kommunikationsförmågan när en person har tal och underskatta behovet av kommunikationsstöd. Det menade Gunilla Thunberg, logoped vid DART – kommunikations- och dataresurscenter i Göteborg.**

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

I takt med ökad kunskap om alternativ och kompletterande kommunikation (AKK) finns idag många metoder, redskap och tips att använda sig av för den som har svårt att tala. Studier visar att AKK inte hämmar talutvecklingen.

– Tvärtom vet vi att alla sätt att kommunicera underlättar talutveckling. Det är viktigt att kommunikationsstödet är stort redan när barnet är litet. De som börjar tala senare, kommer ändå att använda talet, eftersom det är lättare i de flesta sammanhang, sa Gunilla Thunberg.

Familjer som vill ha stöd kan vända sig till DART för att få råd via telefon eller mail, eller gå någon av DART:s kurser. Råden kan bestå av enkla tips om redskap som bilder och hur familjen kan hitta stunder på dagen för kommunikation. För att komma på en utredning krävs remiss från habiliteringen. DART:s upptagningsområde är Västsverige.

– Stöd kan behövas både för förståelse och uttryck, sa Gunilla Thunberg.

Tidigare forskning om den språkliga förmågan hos personer med Williams syndrom drog slutsatsen att den språkliga förmågan är god. Men senare forskning visar att det inte stämmer. Språket är i nivå med annan kognitiv förmåga.

Barn med Williams syndrom har särskilt svårt att förstå sådant som vi använder bildligt som ”att hoppa över middagen” eller ”bita ihop”. Men också för rumsmässiga begrepp som vänster-höger, bakom-framför, ägande och relationer. De kan ha svårt att förstå skillnaden mellan ”pojkenes pappa” och ”pappans pojke”.

– En förklaring är att de på grund av sina svårigheter med den visuo-spatiala förmågan har svårt att skapa sig en inre bild över begreppet. De tolkar det istället bokstavligt, sa Gunilla Thunberg.

Det är vanligt att personer med Williams syndrom pratar mycket färgat med känslolagda uttryck. De kan ha svårt att förstå hur mycket information lyssnaren behöver.

– De kanske börjar berätta om en upplevelse på en utflykt förra veckan, utan att informera om sammanhanget för den som lyssnar, sa Gunilla Thunberg.

### **Kommunikationspass**

För att underlätta mötet med andra kan det vara bra att ha ett kommunikationspass för att beskriva sig själv och sin kommunikation. Syftet med kommunikationspasset är att få förståelse för de problem som ofta döljs av talet. Förhoppningen är att det leder till ett bättre och mer konsekvent bemötande från omgivningen.

Kommunikationspasset skrivs i jagform, med kort text och ska gärna innehålla bilder. Det ska tillverkas av någon som känner perso-

nen väl och godkännas av den som ska ha det eller målsman/god man.

– Mallar och manual till kommunikationspass finns på DART:s hemsida, [www.dart-gbg.org](http://www.dart-gbg.org) Där finns också mer information om material, kurser och appar, se Gunilla Thunberg.

### **Samtalsmatta**

En annan användbar metod för kommunikation är samtalsmatta. Med den kan personer som har kommunikationssvårigheter få stöd i att uttrycka åsikter med hjälp av bilder. På mattan fästs en bild, som är ämnet för dagens samtal. Ämnet för samtalet ska vara relevant för personen som mattan används för, som tandläkarbesöket, hur det var i skolan eller vad man vill göra på fritiden. Under samtalet får personen som har kommunikationssvårigheter öppna frågor och till dessa frågor finns bilder. Personen placerar bilderna på mattan i förhållande till en visuell värderingsskala som innehåller bilder med olika åsikter, till exempel bra, sådär och dåligt.

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

### **Föräldrautbildning**

AKK-tiv, KomIgång är en föräldrautbildning om alternativ kommunikation och AKK. Utbildningen ges via habiliteringen och finns på flera platser. Liknande kurser finns också för personal.

## **Frågor till Gunilla Thunberg**

*Vi använde tecken som stöd när vårt barn var litet, men slutade när han började tala. Kanske ska vi börja öva det igen?*

– Ja, försök hålla kvar förmågan att använda tecken som stöd. Se till att använda det kontinuerligt i vissa sammanhang. Använd hellre för många olika stöd än för få.

*Vår flicka berättar historier baklänges. Vad kan vi göra?*

– Hon kan ha nytta av att höra skrivna berättelser för att förstå hur en historia är uppbyggd.



## Joacims ordförråd är rikt

Joacim pratade tidigt. Föräldrarna tror att det beror på att Emma tidigt läste sagor och ramsor för honom. Och för att de alltid pratat mycket med honom.

– Flera läkare har påpekat att han har ett stort ordförråd och att han artikulerar bra, säger Emma.

Joacim bästa sparringpartner och pedagog är hans lillebror Jacob. När Joacim inte vill prova något inspirerar Jacob honom att försöka.

– I perioder har Jacob fått Joacim att utvecklas, säger Niklas.  
– För den som har Williams syndrom är det rena Lotto-vinsten att ha ett mindre syskon. Trots att Jacob är lillebror är han den som är bäst i familjen på att hantera Joacim, säger Emma.

Om Emma blir arg på Joacim, kan Jacob tillrättavisa henne med orden; *”Men mamma du får inte bli arg på Joacim, han förstår inte så bra”*.

## Att vara vuxen med Williams syndrom

**Elisabeth Stenrosen, 30 år intervjuas av Ann-Catrin Röjvik, specialpedagog och verksamhetsansvarig på Ågrenska.**

### *Hur var det i skolan?*

– Jag var tretton år när jag fick diagnosen. Jag märkte tidigt att något inte stämde, men jag kunde inte riktigt sätta fingret på vad. Jag var hos den sjukgymnast jag tränat med i fem år när han sa: *”Du har en diagnos som heter Williams syndrom. Den innebär att du tolkar signaler fel.”*Då förstod jag varför jag ibland fick för mig att andra inte tyckte om mig. Jag tolkade deras reaktioner fel.

### *I vilken slags skola gick du?*

– Jag gick i vanlig skola. Det var bra. Vi gjorde en massa saker ihop, men sedan upptäckte de att jag hade svårt för matte och geografi. Efter en termin i sjätte klass bestämde de att jag skulle flytta till särskolan. Det blev inte bra, särskilt inte i matte eller geografi. Det var ingen där som förstod mig. Först när jag kom till särvux blev det bättre. Där fanns en lärare som lärde sig om diagnosen. Han såg mig och visade hänsyn till mina svårigheter.

Den allra bästa skoltiden var på folkhögskolan, där jag gick på allmän kurs med omvärldskunskap i två år. Jag lärde mig mycket om mig själv och om andra. Där träffade jag min första pojkvän.

***Var bor du?***

– Jag bor i ett serviceboende.

***Vad gör du idag?***

– Jag är sångerska och studiebesöksvärdinna på Grunden Media och passar en hund. Jag arbetar varje dag utom torsdagar. Jag vann Musikslaget 2012. Det är som finalen av Melodifestivalen fast för personer med funktionsnedsättning. Låten heter Alla ord som regnar. Hela showen finns på Youtube.

***Hur har du det med hälsan?***

– Jag tränar vattengymna för mina stela leder. Det var en sjukgymnast som tipsade mig för längesedan och det har jag fortsatt med. Hjärtat är det inga problem med, men jag behöver insomningstabletter för att sova.

***Några råd till dem som möter dig?***

– Med Williams syndrom är man ofta kortväxt. Det har gjort att jag blivit bemött som om jag är yngre än jag är. En läkare jag var hos på vårdcentralen trodde jag var tolv år. Men jag är trettio år även om jag är 152 centimeter lång. Jag vill bli bemött för den ålder jag är.

***Vilka är dina framtidsplaner?***

– Jag ska sjunga tills mina stämband spricker. Och jag hoppas träffa någon att dela livet med.

## Föräldrarnas frågor till Elisabeth Stenrosen

***Hur har du haft det med mat?***

– I perioder har jag varit väldigt smal och inte brytt mig om mat. En period åt jag näringsdryck för att gå upp i vikt. Allt förändrades när jag flyttade till Göteborg för två år sedan. Nu tycker jag att mat är gott och nyttigt. Jag köper mest färdigmat, men ska försöka lära mig laga mat. Det blir för dyrt annars.

***Av vilken anledning åt du inte mat tidigare?***

– Jag hade problem med magen. Jag fick anfall och var tvungen att lägga mig. Det gjorde att jag förlorade aptiten. Jag är glutenintolerant och laktoskänslig. Under en vecka när jag hade väldigt ont, gick mamma till hälsokosten och hittade naturtillskottet ProbiMax. Sedan dess är mitt liv helt förändrat. Jag har inga anfall och förlorar inte aptiten.

***Är du rädd för höga ljud eller gör de ont?***

– Jag är fullständigt livrädd för plötsliga ljud. Det är något jag kämpar med. Ljuden på spårvagnen hanterar jag genom att fokusera på att jag ska till jobbet som jag älskar.

***Vad ska jag som förälder veta för att hjälpa mitt barn som har Williams syndrom?***

– Fokusera bara på att finnas där och stötta så mycket det går. Lyssna på ditt barn. Ha tålamod. Träna gärna lokalsinnet genom att åka olika vägar till samma ställe. Balansen kan vara ett problem. Se till att barnet får broddar på vintern. Håll i ert barn när ni går ut tillsammans.

## Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

**För att stärka det sociala samspelet och självkänslan ges barnen vuxenstöd när det behövs under och mellan aktiviteterna. Metoden är att genom positiv förstärkning stödja barnet i kontakter, relationer och handlingar.**

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

Inför familjevistelsen med Williams syndrom inhämtar personalen sig kunskap om diagnosen genom att läsa medicinsk information, sina tidigare erfarenheter från Ågrenskas familjevistelse med Williams syndrom och samtal med föräldrarna. Veckans program planeras utifrån familjernas berättelser om barnen och information från pedagogerna vid förskola eller skola.

Det pedagogiska programmet utformas från WHO:s klassifikation ICF, International Classification of Functioning. Den innebär att personer med funktionsnedsättning inte bara ska ha möjlighet att vara med rent fysiskt utan att de också ska ha inflytande över sin

delaktighet. Tanken är att en tillrättalagd miljö både fysiskt och strukturellt kan bidra till en ökad delaktighet.

– Pedagogik vid sällsynta diagnoser utgår från individens förutsättningar. Den bygger på generell specialpedagogik och på specifik kunskap om diagnosen, sa Astrid Emker.

### **Påverkas av omgivningen**

Vardagslivet för barn och ungdomar med Williams syndrom påverkas av faktorer i deras omgivning, men också av de personliga förutsättningarna. Vad är viktigt för era barn och ungdomar med Williams syndrom? Astrid Emker bad föräldrar och personal att diskutera frågan tillsammans under några minuter.

Föräldrarna och personalen svarade att det var viktigt för barnen och ungdomarna att ha struktur i vardagen. De behöver hjälp med att hitta sin plats i det sociala livet. Trygghet, tydlighet och tid att förklara på sitt sätt, var andra faktorer som nämndes.

Astrid Emker frågade hur mycket som beror på omgivningsfaktorer. Stora delar, enades föräldrarna och personalen om. Men många faktorer påverkas också av de egna personliga förutsättningarna.

I planeringen av veckans aktiviteter för barn och ungdomar med Williams syndrom är ett av målen att erbjuda möjligheter att stärka kommunikationen.

– Som metod använder vi korta och tydliga instruktioner, kroppsspråk, men också stödtecken, bilder och kommunikationskortor. Vid våra samlingar använder vi sång och trummor och språklekar. Det går livat till på våra sångsamlingar, berättade Astrid Emker.

Ytterligare ett viktigt mål under veckan är ge en tydlig struktur i såväl aktiviteter som miljö, där barnen förbereds och kan känna igen sig. Varje dag börjar med en morgonsamling. Hos de yngre barnen kommer mjukisdjuret Kalle kanin i sin väska och hälsar på. 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.

För att minska konsekvenserna av barnens inlärningssvårigheter används ett strukturerat schema som förbereder eleven på vad dagen ska innehålla. Som material används bland annat talstapeln, som är ett talande schema. Barnen får gärna använda dator för att skriva istället för att skriva för hand.

– Studier har visat att det är bättre att barnen ägnar sin koncentration åt inläring och skriver på datorn, än att de tragglar med att skriva för hand om de har problem med det. Måste de skriva för hand går all kraft åt det och det finns inte så mycket kraft kvar att lära sig andra saker. Sin finmotorik kan de öva på andra sätt, sa Astrid Emker.

Många barn med Williams syndrom har problem med att sätta igång aktiviteter och att koncentrera sig längre stunder, så kallat exekutiva funktioner. Därför ges korta, enkla och tydliga instruktioner inför aktiviteterna. Under arbetspassen finns vuxna som stöd. Varje aktivitet är anpassad efter individens förmåga.

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

Barn med Williams syndrom behöver ofta lära sig att förstå sin omgivning, så kallad mentalisering. Därför tar personalen gärna upp hur berättelser, händelser och uttryck kan uppfattas under spontana samtal med barnen. Mentalisering är att kunna avläsa och svara på andras intentioner, avläsa lyssnarens intresse och förstå skoj och missförstånd eller när någon lurar bland annat.

– Brister i mentalisering gör det svårt att förstå vilka konsekvenser ens eget eller andras handlande kan få eller vilka sociala regler som gäller, förklarade Astrid Emker.

Under dagen finns flera aktiviteter för att träna fin- och grovmotoriken. För att träna finmotoriken får barnen göra namntavlor i trolldag. Eller skriver på dator.

– Utomhusaktiviteterna kan innehålla balans- och koordinationsövningar, trekamp och bollekar. Aktiviteterna anpassas också efter barnen och ungdomarnas ork. Därför kan de få skjuts ut till aktiviteten i skogen.

– Kraften ska inte ta slut innan det roliga i skogen börjar, sa Astrid Emker.

Läs mer om vilket material som används på Ågrenskas webbplats.

### **Åtgärdsprogram**

De särskilda behov som barn och ungdomar med Williams syndrom har kan leda till att de behöver extra stöd för att klara skolan. I sådana fall ska ett åtgärdsprogram upprättas.

– Ett åtgärdsprogram innebär att skolan upprättar en plan för hur skolans personal ska agera och skolarbetet organiseras för att stötta eleven på bästa sätt. Åtgärdsprogrammet ska formars av skolans personal i samarbete med föräldrar och elev. Återkommande uppföljning bör ske för att se om stödet gjort resultat eller om det är något som behöver läggas till, sa Astrid Emker.

### **Samverkan**

Samverkan mellan olika yrkeskategorier kan göra tillvaron bättre i skolan. För att sprida kunskapen om elevens särskilda behov kan en modell vara att ordna samverkansmöten med berörda samhällsin- stanser, föräldrar, sjukvård och barnhälsovård, kommunens resurs- team eller personal från Specialpedagogiska skolmyndigheten. Ett tips till de som planerar att ordna samverkansmöte är att ta med alla inblandade, både beslutsfattare som rektor, som pedagoger och skolsköterska.

– Ta vara på de goda erfarenheterna och tipsa gärna varandra om vad som fungerar för era barn och ungdomar. Stimulerande upple- velser och erfarenheter väcker lust att ta egna initiativ och leder till ökad aktivitet, sa Astrid Emker.

## Frågor till Astrid Emker

***Vårt barn vill inte använda bilder längre som stöd. Vad ska vi göra?***

– Det finns en rad bra redskap att ladda ner på datorn. Titta bland annat på Hjälpmedelsinstitutets webb [hi.se](http://hi.se).

***Måste vi ha lika bilder hemma och i skolan för att underlätta?***

– Ja det är en fördel att det är samma bilder.

## Joacim går i särskola

Klockan halv åtta ringer chauffören till skolskjutsen på för att häm- ta Joacim. Han är första barnet på turen till särskolan. Joacim är alltid glad och positiv eftersom han älskar den halvtimmeslånga resan.

– När chauffören kommer tar Joacim sin ryggsäck och säger hej då bara, säger Emma.

Emma och Niklas förstod tidigt att särskolan var rätta platsen för Joacim. De vill att Joacim ska känna sig duktig och bygga upp sin självkänsla. När han gick på förskolan hade de tur och fick resurs

de tyckte var fantastisk, som själv har en autistisk son. Trots att personalen gjorde vad de kunde blev Joacim ändå ett undantag, som var sämst på det mesta. Han gjorde de flesta aktiviteter ensam med sin resurs, inte tillsammans med de andra barnen. Joacim fick inte den träning och stimulans Emma och Niklas önskade.

– Det var en stor förskola. När barnen skulle klä på sig för rast, hade de 12 minuter tills nästa grupp skulle ha hallen. Då kunde Joacim inte ta den tid han behövde för att träna på att ta på sig sina skor, utan någon annan gjorde det åt honom varje dag, säger Niklas.

De fick kämpa för att Joacim skulle börja särskolan, istället för att gå ett extra år i förskolan som regel var. Emma fick argumentera för Joacims sak inför både kommun och habilitering.

– Särskolan har blivit ett lyft för Joacim. På ett halvår har han lärt sig att klä på sig själv när de ska gå ut på rast. Han behövde inte skynda sig när han tränade, utan det fick ta den tid han behövde, säger Niklas.

En annan fördel tycker Niklas och Emma det är att personalen på särskolan faktiskt valt att arbeta med barnen där. De är intresserade, kunniga och vet hur de ska stimulera Joacim. Även om förskolepersonalen gjorde vad de kunde med de förutsättningar de gavs, så har Joacim det bättre och utvecklas mer i särskolans miljö.

## Syskon

**Syskon till barn med funktionsnedsättning behöver kunskap, att få träffa andra och ha någon som orkar lyssna på dem. Det visar forskning och Ågrenskas syskonprojekt.**

**– Vi försöker stötta dem i deras utsatta roll i våra syskongrupper, berättade Marcus Berntsson, idrottspedagog på Ågrenska.**

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

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

Han berättade om erfarenheterna från arbetet med syskonen under familjevistelserna. Under veckan utgår personalen från syskonets behov och frågor, för att de ska få strategier att hantera sina känslor och sin vardag. Under familjevistelserna på Ågrenska har barnteamet utarbetat ett program för syskonen som utgår ifrån kunskap, känslor och bemästrande. *Kunskap* ges utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. *Känslor* hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt.

*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”.

### **Känslor och frågor**

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

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

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.

### **Syskonens program**

Den första dagen på Ågrenska är det fokus på barnet eller ungdomen vars syskon har Williams syndrom. Syskonen berättar om sig



själv eller sin familj om man vill. Andra dagen börjar man fundera kring diagnosen och formulera frågor till sjuksköterska eller läkare. Till dem kan de ställa alla frågor de har. Informationen om diagnosen utgår alltid från barnens egna frågor och funderingar. I de yngre åldrarna räcker det ofta att syskonen får ett namn på sjukdomen och en kort beskrivning av hur den påverkar deras bror eller syster. I nioårsåldern växer en mer realistisk syn på tillvaron fram. Barnen inser att villkoren är olika. De börjar se och förstå konsekvenser av syskonets sjukdom. Frågorna kan handla om hur det ska gå för deras bror eller syster i skolan och hur framtiden ser ut.

– Mitt syskon har svårt att sitta still länge. Hur ska det gå i skolan, är funderingar de kan ha, sa Marcus Berntsson.

I äldre syskons frågor hörs ofta skuld, skam och sorg. Skuld över att de själva inte fick funktionsnedsättningen. Men också sorg över att inte ha fått ett syskon som alla andra. Under samtalen får frågor som de burit på länge en chans att luftas.

För några år sedan var det en pojke som trodde att han orsakat sin brors funktionsnedsättning. Nej, blev svaret från läkaren. Lättnaden syntes i 14-åringens ansikte.

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

På onsdag och torsdag finns det chans till reflektioner och fortsatt samtal kring syskonets egna känslor. Syskonen träffas i små grupper. Ofta är det första gången de träffar andra som har bröder eller systrar med samma diagnos.

Utöver samtalen gör syskonen olika samarbetsövningar. De kan göra kamratbanan som består av äventyrsbanor där får agera tillsammans för att klara övningarna.

Att lära känna varandra och ha roligt tillsammans lägger grunden för samtal där de kan dela hemligheter, känslor och strategier. Personalens uppgift i samtalen är att bekräfta barnens känslor, inte att avvisa dem genom att ge tröst. Det är viktigt att syskonen får lufta det svåra.

De behöver veta att det är okej att känna som de gör och att de inte är ensamma i den känslan. Det osagda kan lätt kännas som en klump i magen eller någon annanstans i kroppen. I familjen är det kanske inte alltid så lätt att prata eftersom föräldrarna har så mycket att göra med barnet som har funktionsnedsättning att syskonet inte vill belasta dem.

Att bära det tunga inom sig skapar stress.

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

### **Berättelsebok**

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

En annan del i berättelseboken är att fylla en cirkel med tårtbitar av känslor. Glädje, sorg och ilska. Cirkeln blir en utgångspunkt för att diskutera vilka de svåra känslorna är och vad man kan göra åt dem. Men också vilka de härliga känslorna är och hur de kan kännas oftare.

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

### **Vardagstid med föräldern**

Ett vanligt problem är att syskonet inte tycker det spelar någon roll vad de gör eller hur bra de är i skolan. Föräldrarna tar det bara för självklart att de är duktiga och tar ansvar. Om kommer hem med höga betyg får de inte den uppmärksamhet de önskar, för föräldrarna är fullt upptagna med att lillebror kunnat vicka på tummen! Brist på egen tid med föräldrarna är också något som syskonen pratar om. Nästan alla vill ha mer tid med mamma eller pappa. – En pappa som skjutsade sitt barn till ridningen lade till kvällsmat på McDonalds efteråt. Tack vare det blev turen som tidigare var ytterligare ett stressmoment en egen stund tillsammans varje vecka, sa Marcus Berntsson.

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

Men det är inte bara jobbigt att ha ett syskon som har funktionsnedsättning. Forskning kring syskonskap visar att barnen har ökad mognad jämfört med jämnåriga, har stark empati, engagemang,

ansvarskänsla och att de ofta lyfter fram positiva upplevelser i familjen.

En bra erfarenhet tycker att de har fått genom att deras syster eller bror har Williams syndrom är att alla föds olika och har olika förutsättningar i livet.

– En annan fördel är att de får gå före i kön till Liseberg. Och åka allt två gånger, sa Marcus Berntsson.

Läs mer om Ågrenskas syskonarbete på [www.syskonkompetens.se](http://www.syskonkompetens.se)

## Frågor till Marcus Berntsson:

### ***Hur ska vi stötta syskonen som tar illa vid sig av gliringar som brodern med Williams syndrom får?***

– Bekräfta känslorna som barnet känner. Under veckan här har vi övningar om andras reaktioner, där syskonen ger varandra förslag hur de kan reagera på gliringar. Vi säger att det är okej att bli arg och säga till de som är dumma. Men det finns inga standard svar eller lösningar. Vad man ska göra måste bero på den särskilda situationen.

### ***Hur tidigt ska man prata om funktionsnedsättningen med syskonen?***

– 5-6 års åldern, ibland så tidigt som 3-4 års åldern, kan vara lämpligt för ett samtal, för att på ett lekfullt vidga barnets känsloregister. Använd gärna böcker som Pricken för att inleda samtalet.

### ***Vad kan man göra för att syskonet ska ta mindre ansvar för sin bror eller syster med Williams syndrom?***

– En del barn tar naturligt ansvar för sin bror eller syster med en funktionsnedsättning. Andra gör det inte. Många syskon säger att de kan mer än jämnåriga och förstår andra tack vare sin erfarenhet av ett syskon med funktionsnedsättning. Det är en nyttig erfarenhet som de kan ta med sig i arbetslivet.

### ***Kan man verkligen få alla att prata om känslor?***

– De flesta är intresserade. Men det finns de som också bara lyssnar. När de gör det kan de få idéer om hur man kan prata om känslor. Det måste också vara okej att inte prata om känslor. En kille som satt tyst under samtalen suckade efteråt av lättnad och sa:

*Åh, vad det är skönt att prata ut.*

## Joacim och hans bror

När Joacim var 22 månader föddes hans lillebror Jacob. Att det är så kort tid mellan dem har bundit dem samman, menar Niklas och Emma. Jacob var med i en syskongrupp på habiliteringen för barn med en syster eller bror med funktionsnedsättning redan när han var fyra år. Det har haft stor betydelse och hjälpt honom att sätta ord på hur det är att ha Joacim som bror, menar föräldrarna.

– Jacob har just lärt sig ironi och försökte berätta en historia för Joacim. Då fick vi säga att ironi förstår Joacim inte. Då berättar jag en annan historia sa, Jacob helt självklart, säger Niklas.

Jacob har också fått lära sig att livet är orättvist. Han får ingen kvällssmörgås, men det får Joacim eftersom han inte äter tillräckligt mycket på dagen.

– Att medge att det är orättvist lärde jag mig på en föräldragrupp, där en familj med ett gravt autistiskt barn lät henne äta framför teven. Då fick hon ro. Och resten av familjen också. Det är bra. Livet är inte rättvist, säger Emma.

Familjen funderar på att Joacim ska få komma till kortis. En av anledningarna är att Jacob då skulle få egen tid med föräldrarna. Idag tar Joacim mycket av deras uppmärksamhet.

– Jacob har alltid varit jätteduktig och jag tror att det gör honom till en bättre människa att ha ett syskon med funktionsnedsättning.

Vi får ofta höra att Jacob är så omtänksam mot andra, säger Emma.

– Syskon som Jacob har lärt sig hur man måste fungera i ett lag, att man måste kunna sätta sig själv åt sidan ibland och hur man kommunicerar med andra och andra villkor. Han får ett bredare register att läsa av andra människor. Han har egenskaper som man vill att det ska stå på vilket CV som helst, säger Niklas.

## 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 övertandläkare Marianne Bergius, tandsköterska Pia Dornérus och logoped Åsa Mogren, 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.

### **Williams syndrom**

I Mun-H-Centers databas finns sedan tidigare vinstelser på Ågrenska uppgifter från 69 barn, ungdomar och vuxna med Williams syndrom, WS. Det är vanligt att barn med Williams syndrom har låg muskelspänning i mun- och ansiktsmuskler. Den låga muskelspänningen kan medföra att munnen ofta är öppen, ge problem med dregling och att talet blir otydligt. Problem med svag muskelspänning minskar ofta när barnen blir äldre.

Andra vanliga problem som är ätsvårigheter. De kan märkas redan hos spädbarn som har svårt att suga. Små barn med Williams syndrom kan ha problem med att äta. En del barn är överkänsliga i munnen och har svårigheter med att tugga och svälja. Förhöjda kalkvärden i blodet misstänkts kunna ge illamående och bristande aptit.

Ätsvårigheterna brukar dock bli bättre med tiden och få vuxna med Williams syndrom har svårigheter med ätandet.

### **Munhälsa vid Williams syndrom**

Hos barn med WS kan det finnas vissa avvikelser i bettet. Barnen kan ha

- mindre och smalare tänder,
- annorlunda tandform
- emaljförändringar
- ibland saknas anlag till någon tand
- glesställning, trångställning
- liten underkäke

Barnen som undersöktes vid denna vistelse hade alla fina tänder, i nästan alla fall utan karies. Några hade mindre, smalare tänder och viss glesställning och annorlunda form på tänderna.

– Vi tycker att barn med Williams syndrom helst ska gå i specialisttandvård för att bland annat kunna följa upp utvecklingen av bettet, sa Marianne Bergius.

### **Inför besöket**

Ta kontakt med tandvården innan barnet ska dit på besök.

– Eftersom de flesta barn med Williams syndrom är lite oroliga och ängsliga är viktigt att de som ska behandla barnet känner till diagnosen, sa Marianne Bergius.

Inför besöket på Mun-H-center kan barnen få med sig bilder hem, som beskriver miljön och vad som ska hända hos tandläkaren. Med förberedelser går undersökningen och behandlingen ofta lättare.

### **Munmotorik**

Medan tandläkaren ansvarar för tändernas form är det logopedens uppgift att se över funktionen i munnen, munmotoriken.

Munmotoriken är viktig för tal och mimik. Men också för att kunna kontrollera saliven, suga, tugga och svälja.

– De barn som undersöktes under vistelsen hade låg muskelspänning i munnen, öppen mun i vila och ofta en hes mörk röst, sa Åsa Mogren.

En förklaring till den hesa rösten är att stämbandets struktur är påverkad av bristen på elastin.

För att komma tillrätta med ätsvårigheter, artikulation och dregling kan barnet få råd om munmotorisk träning. Det gäller också om barnen har talsvårigheter. Logopeden kan hjälpa till att lägga upp ett individuellt anpassat träningsproblem.

Tuggträning genom att tugga tuggummi kan stärka muskulaturen.

– De vanligaste problemen med slapp muskulatur i munnen och ätsvårigheter blir bättre när barnen bli äldre. De talsvårigheter barnen med Williams syndrom kan ha är oftast lätta och kan handla om problem att uttala vissa språkljud, sa Åsa Mogren.

## Frågor till Marianne Bergius och Åsa Mogren

***Min dotter tränade tidigare musklerna i munnen, men slutade när hon blev bättre. Borde vi egentligen fortsätta träningen?***

– Det beror på. En del barn behöver bara lite träning för att komma på rätt spår. Sedan går allt av sig själv i fortsättningen. Andra barn behöver träna igen efter ett tag. Om barnet ska fortsätta träningen beror på hur funktionen är. För en bedömning behöver man utgå från det enskilda barnet. Det gäller också träningen som ska vara anpassad efter barnets behov.

***Kan vi få komma till Mun-H-Center för undersökning och behandling?***

– Mun-H-center är ett nationellt kunskapscenter, alltså en resurs för hela landet. Du kan be din tandläkare om en remiss till oss.

## Joacim idag

Joacim har särskilda krav på sin mat. Han föredrar potatis i de flesta former. Gärna potatismos, men det ska vara hemlagat med riktigt smör. Såklart. Pannkakor går också bra. Maten ska vara mjuk och lättuggad. Eftersom föräldrarna haft svårt att få i honom varierad kost, vände de sig till en dietist. Hon lugnade dem:

– Slappna av. Han kommer inte att svälta ihjäl. Men erbjud honom smakportioner på andra saker.

För att han ska lära sig att äta annat får han en tallrik med smakportioner till middagen.

– Nu går det bra att värma ugnspannkakan i mikro. Förr invände han: Mamma, denna är inte ny, berättar Emma.

Niklas hade gärna önskat att Joacim lärde sig att cykla, eftersom han själv gillar cykling. Dessutom har de andra barnen på gatan, som leker med bröderna börjat cykla. Men Joacim är inte intresserad. Hans balans är också dålig. Däremot är han fantastisk på att gå långt. En mils promenad är inget problem.

Joacim gillar grävmaskiner. Därför köper familjen tidningen Lantbruksbörsen där det finns bilder på massa maskiner. Han är också väldigt intresserad av matlagning och har ett fantastiskt minne för recept.

– När han var liten stod han på en stol bredvid mig när jag gjorde paprikasoppa. Då sa han plötsligt; Men mamma vi har glömt Ajvar. Tomat- och paprikablandningen Ajvar relish, alltså. Så har han gjort många gånger, säger Emma.

Familjen har det ganska lugnt och bra idag, tycker de. Sedan Joacim fick adhd-medicin har de fått det bättre eftersom den gjort att han sover lite bättre. De första fem åren turades Emma och Niklas om att sova varannan natt, eftersom Joacim ofta vaknade mellan sina sömnperioder och inte somnade om igen efter en timma eller flera.

– Vi försöker leva vårt liv så vanligt som möjligt, säger Niklas.



## Information från 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 föräldrans ansvar.

### **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 återbe-

talningsskyldig 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 uträtta 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 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 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.

### **Skolskjuts**

Kommunen är skyldig att anordna skolskjuts om det behövs på grund av skolvägens längd, trafikförhållanden eller en elevs funktionsnedsättning. Denna skyldighet gäller dock bara till den skola som hemkommunen hänvisar till. Skolskjuts till annan skola kan medges om den kan ordnas utan organisatoriska eller ekonomiska svårigheter. Beslutet kan överklagas.

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

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

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

## **Adresser och telefonnummer till föreläsarna**

Överläkare Peder Rasmussen  
Barnneuropsykiatri  
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus  
Otterhällegatan 12 A  
411 18 GÖTEBORG  
Tel: 031 - 343 40 00



Överläkare Jan Sunnegårdh  
Hjärtcentrum  
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus  
416 85 GÖTEBORG  
Tel: 031 - 343 40 00

Psykolog Kit Wadensjö  
Täby habiliteringscenter för barn och ungdom  
Kemistvägen 8  
183 79 TÄBY  
Tel: 08 - 446 36 70

Logoped Gunilla Thunberg  
DART  
Kruthusgatan 17  
411 04 GÖTEBORG  
Tel: 031 - 342 80 07

ST-läkare, specialistkompetens  
barn- o ungdomsmedicin  
Alexandra Topa  
Sahlgrenska universitetssjukhuset  
Klinisk Genetik  
413 45 GÖTEBORG

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

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

Övertandläkare Marianne Bergius  
Mun-H-Center  
Ågrenska  
Box 2046  
436 02 HOVÅS  
Tel: 031 - 750 92 00

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

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

Elisabeth Stenrosen  
GÖTEBORG

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

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

Psykolog Monica Lidbeck  
MHV/BHV  
Lillhagsparken 6  
422 50 HISINGS BACKA  
Tel: 010-4733065

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



# Williams syndrom

*En sammanfattning av dokumentation nr 424*

Personer med Williams syndrom är ofta lika varandra till utseende och är öppna och intresserade av andra människor. Det är vanligt med symtom från hjärta- och kärl. De flesta har utvecklingsstörning med en ojämn begåvningsprofil.

Det föds uppskattningsvis 5-10 barn i Sverige med syndromet varje år. Diagnosen kan ställas av läkaren vid en klinisk bedömning eller genom gentest. Williams syndrom är lika vanligt bland flickor som hos pojkar.

Tidig kontakt med habiliteringen behövs bland annat för att stimulera den motoriska och språkliga utvecklingen. Vid hjärtfel kan operation behöva göras.

**ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2012

