

Dokumentation nr 425

Noonans syndrom

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2012



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

NOONANS 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 Noonans 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 efter barnens förutsättningar, möjligheter och behov. I programmet ingår förskola, skola och fritidsaktiviteter.

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

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

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Jacqueline A Noonan, professor i pediatrik vid Kentucky childrens hospital i Kentucky, USA.

Jovanna Dahlgren, överläkare på tillväxtenheten vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Radi Jönsson, överläkare Audiologiska mottagningen vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Inger-Marie Isacson, dietist på Habiliteringen för barn och vuxna i Uppsala län.

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

Pi Tufvesson Cohen, ordförande för Svenska Noonanförningen.

Petra Tornblad, som själv har syndromet. Alingsås.

Astrid Emker, pedagog Ågrenskas barnteam.

Marcus Berntsson, idrottspedagog Ågrenskas barnteam.

Jenny Ranfors, jurist, Ågrenska.

Marianne Bergius, övertandläkare vid Mun-H-Center, Göteborg.

Åsa Mogren, logoped vid Mun-H-Center, Göteborg.

Helena Fagerberg Moss, psykolog, Barn- och ungdomsmedicinska mottagningen Kungshöjd, Göteborg.

Märta Lööf Andreasson, personlig handläggare Försäkringskassan i Göteborg.

Här når du oss!

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

Innehåll

Medicinsk information om Noonans syndrom och besläktade syndrom	5
Frågor till Jacqueline Noonan	7
Henrik har Noonans syndrom	9
Noonans syndrom – ett svenskt perspektiv	9
Frågor till Jovanna Dahlgren	11
Henrik får sin diagnos	11
Hörsel- och öronbesvär vid Noonans syndrom	13
Frågor till Radi Jönsson	14
Nutrition vid Noonans syndrom	14
Henrik är inte intresserad av mat	17
Ågrenskas pedagogiska program	17
Henrik och omgivningen	20
Syskonrollen	21
Henrik och hans bror Niklas	24
Munhälsa och munmotorik	24
Att leva som vuxen med Noonans syndrom	28
Information från Försäkringskassan	30
Samhällets övriga stöd	34
Svenska Noonanföreningen	39
Henriks föräldrar får stöttning och råd av andra i samma situation	40
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	40
Henrik och framtiden	41
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	42

Medicinsk information om Noonans syndrom och besläktade syndrom

– 1883 beskrev professor Kobylinski i en tysk publikation en kortvuxen tjugoförårig man med bred nacke. Man tror att han är den förste person med Noonans syndrom som finns beskriven i litteraturen.

Det säger Jacqueline A. Noonan, professor i pediatrik vid Kentucky Childrens Hospital i Kentucky, USA, som tack vare sin forskning gett namn åt Noonans syndrom.

Under 1900-talets första hälft beskrev läkare i olika länder patienter med olika symtom. 1959 hittade man den genetiska bakgrunden till vad som idag heter Turners syndrom, men eftersom det bara drabbar kvinnor uppstod då en fundering på om det fanns ett till – nära besläktat – syndrom.

Jacqueline Noonan undersökte i början av 1960-talet 833 barn med hjärtfel i Iowa, USA. Hon upptäckte då att nio av dem var lika till utseendet, som syskon, och 1963 skrev hon en numera välkänd artikel om sina forskningsupptäckter.

– I artikeln lanserade jag teorin om att dessa barn måste ha ett syndrom som ännu inte upptäckts. Gemensamt var deras hjärtfel, en deformerad bröstorg och ett karakteristiskt utseende, säger hon.

Fler barn med samma symtom hittades i andra delar av landet och fler utmärkande drag kunde tillfogas listan. Bland annat var det vanligt med skolios, hypotoni (låg muskelspänning), ljusa blå ögon, ptos (hängande ögonlock), lågt sittande öron, krulligt hår och markerade ansiktsdrag.

Så småningom fick syndromet namnet Noonans syndrom. Det förekommer hos båda könen, är ärftligt och personen som har syndromet har ofta en normal kromosomuppsättning.

Nyföddhetsåldern

Den kliniska bilden under spädbarnstiden varierar från person till person. Men det är vanligt att barnen med Noonans syndrom har ovanligt mycket skinn i nacken, något svullna armar och ben samt en sluttande och bred panna. De allra flesta har problem med uppfödningen och ligger under normalsnittet på tillväxtkurvorna.

Tonår och vuxenliv

En del pojkar med Noonans syndrom har testiklar som inte vandrat ner i pungen, och många hamnar i puberteten ganska sent. Flickorna får ofta något sen menstruation, men är oftast inte lika sena i puberteten som pojkarna.

En brittisk studie visade att drygt hälften av kvinnorna (54 procent) som vuxna blev kortare än genomsnittskvinnan. För männen är samma siffra 38 procent.

– Det är inte helt ovanligt att man ser en förstoring av mjälten och levern hos vuxna med Noonans syndrom. Svullna ben kan komma med åldern vilket kan tyda på att lymfsystemet inte riktigt fungerar. Många har lätt att få blåmärken, säger Jacqueline Noonan.

Vanligt med hjärtfel

2001 beskrev en italiensk publikation att Noonans syndrom ofta orsakas av en mutation i PTPN11-genen, som kodar för proteinet SHP2. Detta protein är bland annat viktigt för hjärtats utveckling.

Omkring 80 procent av alla barn med syndromet har någon form av hjärtfel. För hälften av dem är hjärtfelet pulmonaris stenosis, som innebär att klaffarna i hjärtat är förtjockade och därför mindre effektiva.

– Ibland finns det hjärtfelet i kombination med ett litet hål mellan förmaken. Hjärtat kan också ha ett hål mellan kamrarna, men detta är mer ovanligt, säger Jacqueline Noonan.

En fruktad komplikation av pulmonaris stenosis är hypertrofisk kardiomyopati, HCM, som innebär att hjärtmuskeln i kammaren blir förtjockad och sedan slapp. Då kan hjärtat börja läcka.

– Om symtom på HCM uppstår redan när barnet är spädbarn är prognosen ofta dålig. Men om hjärtfelet är mildt när barnet är i tre-fyraårsåldern kommer det troligtvis att förbli så, säger Jacqueline Noonan.

Ett annat hjärtfel som förekommer är så kallad öppen ductus.

Ductus, eller ductus arteriosus, är ett blodkärl som förbinder lungpulsådern och kroppspulsådern under fosterlivet. Kärllet stängs normalt när barnet föds och får en egen blodcirkulation. Hos för tidigt födda och hos barn med syndrom är det vanligt att ductusen förblir öppen, och ibland kan den behöva stängas genom operation.

Syndrom som är besläktade med Noonans syndrom

En del syndrom har symtom som överlappar med Noonans, och

ibland kan samma gener vara påverkade. Detta gäller framför allt LEOPARD-syndromet, CFC-syndromet och Costellos syndrom. Vid alla fyra syndrom är det vanligt med hjärtfel. Gemensamma drag för de fyra syndromen är även kortvuxenhet, stort huvud, låga sittande och något framåtroterade öron, platt näsa och sluttande panna. Inom alla kategorier har barnen svårt att gå upp i vikt, de har låg muskelspänning och det är vanligt att mamman hade mycket fostervätska under graviditeten.

Några symtom är unika för vart och ett av syndromen:

- **Noonans syndrom:** Ökad blödningsbenägenhet, ovanligt EKG, ökad risk för JMML (en speciell typ av leukemi).
- **Costellos syndrom:** Lös hud, ökad risk för tumörer och leukemi, missbildning på underarmen, samt godartade tumörer i munnen.
- **CFC-syndromet:** oral aversion (kraftig ovilja att äta), kramper, taktil hypersensibilitet (ovilja till kroppskontakt).

Barn med Noonans syndrom har den högsta andelen pulmonaris stenosis – det drabbar omkring 71 procent. Bara 10 procent av barnen med LEOPARD har pulmonaris stenosis, och samma siffra för CFC och Costello är 45 respektive 46 procent.

HCM, hypertrofisk kardiomyopati, är vanligast hos barnen med LEOPARD syndrom, där 80 procent har åkomman. Bara 7 procent av barnen med Noonan har HCM, och för CFC och Costello är andelen 40 respektive 44 procent.

Hur följer man upp Noonans syndrom?

Barn med syndromet behöver ha regelbunden kontakt med en kardiolog (hjärtspecialist). De behöver också göra en ögonbedömning, testa hörseln, utreda blödningsrubbing, utesluta kronisk sjukdom eller tillväxthormonbrist om uttalad kortvuxenhet. Har barnet tillväxthormonbrist eller sköldkörtelproblem kan detta åtgärdas med daglig medicinering.

Frågor till Jacqueline Noonan

Hur ska man tänka angående hjärtoperation?

– Det spelar stor roll var du är och vilka kirurger som finns

tillgängliga på ditt sjukhus. Det är bra om läkarna har träffat patienter med Noonan tidigare så att de har särskild kunskap om syndromet.

Hur påverkas orken när barnet har en öppen ductus?

– Jag har inte sett att det finns något samband mellan öppen ductus och dålig ork. Muskelsvaghet är vanligt hos barn med Noonan och det kan leda till att de snabbt blir trötta. Men det har inte något att göra med den öppna ductusen.

– Har barnet en *stor* öppning på sin ductus bör detta dock åtgärdas direkt. Tillståndet leder till ökad infektionsrisk och det är därför viktigt att göra något åt det.

Ska man behandla ett barns öppna ductus innan eller efter man startar en behandling med tillväxthormon?

– Det spelar ingen roll, de två hänger inte ihop. Men om barnet har symtom av sin öppna ductus, åtgärda den då direkt.

Varför får inte barn med syndrom göra hjärtbyten?

– Det finns många som har gjort det. Men eftersom det inte finns så många hjärtan att tillgå för transplantationer måste läkarna prioritera. För länge sedan bestämde man att bara personer som bidrog till samhället hade rätt att få nya organ. Den synen håller tack och lov på att förändras. Dock är det ofrånkomligt att en prioritering måste göras, och med det följer många etiska diskussioner.

Barn med Noonans syndrom har ju ofta ljusblå ögon. Gäller det även barn med Noonan i exempelvis Asien?

– Nej, där har även barnen med syndromet mörka ögon.

Är det normalt att en försämrad hörsel hänger ihop med hjärtsvikt?

– Nej, det finns det ingen evidens för.

Hur kommer livet att se ut för barnen som har Noonans syndrom?

– Många personer med syndromet blir inte diagnostiserade förrän i vuxen ålder. Ofta upptäcks syndromet när de själva blir föräldrar till ett barn med Noonans. En del av dem har haft problem i uppväxten, många har blivit retade i skolan och liknande. Samtidigt säger många av dem att det gjort dem starka i sig själva. Min erfarenhet av dem jag träffat är att många är stolta, har en god självkänsla och är trygga personer.

– En svårighet som många med syndromet kan ha är en minskad

förmåga att snappa upp saker som sägs mellan raderna. Men det är å andra sidan inget som är begränsat till personer med just Noonans syndrom, sådana svårigheter kan vi alla ha.

Henrik har Noonans syndrom

Henrik som är fyra år kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med sin mamma Ingrid, pappa Peter och storebror Niklas, sex år. Henrik har Noonans syndrom.

– När jag var gravid med Henrik märkte vi ingenting konstigt. Han föddes två veckor för tidigt men inte heller det är ju något man reagerar på, säger Ingrid.

Henrik föddes med peva, alltså snedställda fötter (det som i dagligt tal kallas klumpfot).

– Redan två dagar efter födseln var han gipsad med fötterna i rätt ställning och det var mycket fokus på fötterna under flera månader. Gipset skulle bytas en gång i veckan och efter tre månader opererade man hälsenorna under lokalbedövning.

– Fokus låg på att korrigera Henriks felställda fötter, men samtidigt tyckte vi nog att han såg annorlunda ut. Öronen satt lägre än vanligt och ptosen på ögonlocken var tydlig, säger Ingrid.

Noonans syndrom – ett svenskt perspektiv

– 60 till 80 procent av barnen med Noonans syndrom är kortväxta. De barn som har tillväxthormonbrist behöver behandling med tillväxthormon. Många har som spädbarn svårt att gå upp i vikt på grund av uppfödningssvårigheter och detta kan också påverka längdtillväxten negativt, säger Jovanna Dahlgren, barnendokrinolog på tillväxtenheten vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Baserat på rapporterade fall av vuxna personer med Noonans syndrom är genomsnittslängden för män 163 centimeter och för kvinnor 158 centimeter.

– När det gäller tillväxten för personer med syndromet handlar det om att se om man följer sin egen kurva. Att vara kortare är inte i sig ett problem, det är först om man plötsligt stannar upp i växten som

det kan vara en indikation på att något inträffat i kroppen. Det kan vara tecken på sköldkörtelproblem eller glutenintolerans, eller bero på något helt annat, säger Jovanna Dahlgren.

Pojkar med Noonans syndrom är oftast sena i puberteten, och det gör att de växer fram till en högre ålder än andra, till 20-22-årsåldern.

Behandling med tillväxthormon

Det är viktigt att de barn som har brist på tillväxthormon i kroppen får behandling. Dessa barn får sprutor med tillväxthormontillskott en gång per dag. Behandlingen har flera fördelar:

- Barnen får en betydande längdökning.
- Den ger även metaboliska effekter, till exempel starkare muskler.
- Kognitionen förbättras hos barn som innan hade brist på tillväxthormon. (Den som inte har en brist får dock inte ökad kognitiv förmåga som resultat av tillväxthormontillskott).

För att testa om en person har en tillväxthormonbrist får han eller hon tillbringa ett dygn på sjukhus, då ett blodprov tas var 20:e minut.

– Det finns också en metod där man sprutar in insulin för att få ner barnets blodsockerhalt, men den är mer riskfylld och används inte så ofta nu för tiden, säger Jovanna Dahlgren.

Studier i bland annat Storbritannien, USA och Nederländerna visar varierande resultat för hur många centimeter en person med Noonan kan växa tack vare behandling med tillväxthormon.

Genomsnittresultaten varierar mellan 3-4 cm och upp till 10-12 cm beroende på hur tidigt i barndomen behandlingen startade, men tillväxtökningen kan vara så stor som uppåt 20 cm. För att vara effektiv ska behandlingen inledas några år före puberteten.

– Det är otroligt viktigt att barn med Noonans syndrom som är korta får kortväxtheten utredd. Man ska inte nöja sig med syndromet som förklaring eftersom det kan vara något annat som orsakar kortväxtheten även hos personer med syndrom, säger Jovanna Dahlgren.

Frågor till Jovanna Dahlgren

Om barnet lider av att vara kort, kan man då kräva att få behandling med tillväxthormon?

– Nej. Rekommendationen är att enbart ge tillväxthormon om personen lider brist på det – och i de fallen är det mycket viktigt att barnet får behandling eftersom bristen kan vara skadlig. Men man ska inte överdosera, alltså inte ge tillväxthormon om barnet inte har en brist. Det beror bland annat på att det för två år sedan kom en fransk publikation som hävdade att överdosering av tillväxthormon kunde ge cancer. Detta påstående är dock mycket omdebatterat.

Varför kräks många av barnen mycket?

– Man vet inte till fullo vad det beror på, men antagligen hänger det ihop med hypotonin. Det är likadant för barn med många andra syndrom under de första levnadsåren.

Är muskelvärk och huvudvärk vanligt hos personer med Noonans syndrom?

– Ja, och det kan också ha att göra med hypotonin. Även ryggproblem som skolios kan ha att göra med kroppens låga muskelspänning.

Har barn med Noonan ökad risk för psykiatriska problem?

– Nej. Vissa har problem i skolan men med rätt hjälp brukar de ta sig igenom den. Som grupp kan det eventuellt vara så att begåvningsnivån är något lägre än för befolkningen i stort, men det finns samtidigt enskilda personer med Noonan som har ett högre IQ än genomsnittet.

Hur berättar man för ett barn att det har ett syndrom?

– Ett bra tillfälle är att delta i en vistelse tillsammans med andra barn med samma syndrom. Då blir det ett naturligt samtalsämne och barnen ser att de inte är ensamma om sin situation.

Henrik får sin diagnos

När Henrik var två år gjordes en omfattande operation på båda fötterna. Kirurgen flyttade om senor för att fötterna skulle kunna rätas ut, och efter ingreppet följde ett antal veckor med gips.

– Redan en vecka efter att han var gipsfri tog han sina första steg. Det var häftigt, säger pappa Peter.

Under de första åren blev det tydligt att Henrik hade flera olika symtom som vart och ett inte var så farliga, men som tillsammans gjorde läkarna uppmärksamma på att han kanske hade ett syndrom. Förutom de snedställda fötterna hade han också sina hängande ögonlock och en öppen ductus – ett hjärtfel som beror på att ett kärl som ska stänga sig vid födseln förblivit öppet. Dessutom hade Henrik svårt att lägga på sig vikt, han gick på kontroller var tredje månad. Han växte heller inte tillräckligt på längden och avvikelsen från normalkurvan blev tydligare för varje läkarbesök.

– På grund av alla symtom blev läkarna mer och mer säkra på att han hade ett syndrom. De visste bara inte vilket, säger Ingrid.

– Alla utredningar, tester och prover var påfrestande och det var överhuvudtaget en ganska jobbig period. Jag hade många funderingar kring om det han hade kunde vara farligt, kanske dödligt till och med, säger hon.

En neurolog nämnde ”Noonan” men skickade familjen vidare till en genetiker.

– Då gick vi förstas genast hem och sökte på internet och kunde checka av nästan varenda punkt på listan. Vi förstod att det var Noonans syndrom redan innan vi kom till nästa läkare, säger Peter. Genom ett blodprov konstaterades två månader senare att Henrik har Noonans syndrom, och att avvikelsen sitter på genen PTPN11. Då var Henrik tre år.

– Att få en diagnos var ingen stor grej för oss, det var bara skönt att få veta vad som var fel. Det blev också lättare att kunna rikta vården på rätt sätt, säger Ingrid.

Peter tycker att det var skönt att få ett namn på Henriks åkomma, det gjorde det lättare att kunna berätta för vänner och familj.

– Vi har hela tiden valt att vara väldigt öppna och tydliga med alla i omgivningen, även inför Henriks storebror Niklas. Vi tror att det är det bästa för Henrik, att det ökar andra människors förståelse för honom och hans behov, säger han.

Både Peter och Ingrid är beredda på att Henrik kommer att behöva en extra resurs i skolan. De har pratat med många andra föräldrar till barn med syndromet och fått bilden av att det är det vanligaste scenariot. Därför vill de redan innan Henrik når skolåldern informera skolan och Henrik och hans diagnos så att de i tid kan planera för extra stödresurser.

– I sådana lägen är det jättebra att ha en diagnos, och det skulle inte hjälpa vare sig oss eller Henrik att mörka att han har ett syndrom, säger Peter.

Hörsel- och öronbesvär vid Noonans syndrom

Personer med Noonans syndrom har en ökad risk för vissa typer av hörselnedsättningar, säger Radi Jönsson, överläkare öron- näs- och halskliniken och audiologiska mottagningen på Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Örat kan delas in i ytterörat, mellanörat och innerörat. Från snäckan som sitter i innerörat går hörselnerven till hörselbanor och hjärnan. Vi hör alltså med hjärnan snarare än med öronen, men örat behövs för att leda ljudsvängningar.

Människan hör ljud som ligger mellan 20 och 20 000 Hertz. En Hertz motsvarar en svängning per sekund.

– Vi hör de ljud vi behöver kunna höra, och funktionen är synkad till ljud vi själva kan producera och alltså optimerad för sådana ljud, som exempelvis tal, säger Radi Jönsson.

Som bäst hör man någonstans i mitten av upptagningsförmågan, när ljudet ligger mellan 100 och 6000 Hertz. Människan måste ha kapacitet att uppfatta väldigt svaga ljud och samtidigt ha öron som tål stora ljudtryck.

– Vid höga ljud, omkring 115 decibel, blir det smärtsamt för våra öron. Vid 130-140 decibel går örat sönder, trumhinnan kan till exempel spricka, säger Radi Jönsson.

Den bästa taluppfattningen har vi mellan 40 och 70 decibel – inom det spannet är det som lättast att skilja ut olika ljud från varandra. Människan har två öron för att kunna avgöra en ljudkällas placering. Två öron är också viktiga för vår förmåga att uppfatta svaga ljud i en starkare ”ljudmatta”.

Olika typer av hörselproblem

Hörselnedsättningar som kan lokaliseras till ytterörat eller mellanörat kallas *ledningsfel*.

En *sensorineural hörselnedsättning* utgår från en skada i hörselsnäckan eller hörselbanorna. Snäckan i innerörat är den vanligaste platsen för bestående hörselnedsättning, både hos barn och hos vuxna.

Ibland har en person en hörselnedsättning som är en kombination av ledningsfel och sensorineural hörselnedsättning.

Vid bestående hörselproblem är det viktigt med tidig diagnostisering, helst före tre månaders ålder. Hörselförbättrande

behandling ska helst inledas före sex månaders ålder.

Hörselproblem för personer med Noonans syndrom

Personer med syndromet löper större risk än andra att få infektioner, öronkatarr och förändrad funktion i hörselbenkedjan. Det sista är mer sällsynt och kan bero på infektionerna. Personer med Noonans syndrom kan också ha en något ökad risk att få en sensorineural hörselnedsättning, som ofta är lätt till måttlig.

– Det är viktigt att tänka på att barn med syndrom alltid ska få antibiotika om man misstänker en bakteriell infektion i öronen, det vill säga vanlig öroninflammation.

Frågor till Radi Jönsson

Är det risk att personer med Noonans syndrom får en försämrad hörsel med tiden?

– Risken för försämrad hörsel är alltid större för personer som redan från början har en hörselnedsättning. Men det beror också på vilken typ av problem man har. Därför är det svårt att ge ett generellt svar på den frågan.

Var i örat sitter tinnitus?

– Den kan sitta var som helst eftersom man kan säga att den är ett symptom på någon typ av skada i örat. Om man har en hörselnedsättning av något slag ökar risken för tinnitus.

Nutrition vid Noonans syndrom

Barn med Noonans syndrom är ofta små till växten och behöver därför ha sina egna tillväxtkurvor. Det är bra om föräldrarna är uppmärksamma på om barnet stannar i växten eller plötsligt börjar avvika från sin kurva.

Det säger Inger-Marie Isacson som är dietist vid Habiliteringen för barn och vuxna i Uppsala län.

Barn med Noonans syndrom kan ha svårt med matsituationen, bland annat kan de ha svårigheter med att suga, tugga och svälja. En del kräks ofta och klarar endast mycket små måltider.

Det ofta begränsade matintaget och risken att inte få behålla maten

ger upphov till tillväxtproblem, och det är därför viktigt att redan på en tidig nivå se till att kontrollera tillväxten regelbundet.

– Ett friskt barn följer sin tillväxtkurva och det är när barnet avviker från den man ska reagera. Barn med syndrom har sina egna anpassade tillväxtkurvor, säger Inger-Marie Isacson.

Vid Noonans syndrom är tillväxten förlängd eftersom personerna med syndromet hamnar i puberteten senare än andra.

Hos en dietist får patienter hjälp att hitta en kost som ger bra energi- och näringstillförsel. Man kan också få hjälp med strategier för att skapa bra förutsättningar för måltiderna där personen får eget inflytande och delaktighet över sin ätsituation. Dietisten ger även stöd och kunskap till föräldrar, närstående och personal.

En väl sammansatt kost

För att vi ska få i oss all nödvändig näring ska maten vi äter bestå av kolhydrater, kostfiber, fett, proteiner och vitaminer.

– Ungefär hälften av maten ska bestå av kolhydrater, som bland annat ger energi, bygger upp kroppen och ser till att tarmarna fungerar, säger Inger-Marie Isacson.

En tredjedel av energin ska komma från fett. Mättat fett finns till exempel i kött och mjölkprodukter, enkelomättat fett finns i olivolja och avokado och fleromättat fett finns bland annat i fet fisk.

– Äter man för mycket mättat fett ökar risken för hjärt- och kärlsjukdomar. Det bästa är att äta en liten blandad mängd per dag, säger Inger-Marie Isacson.

– Proteiner är viktiga, speciellt när man växer, och de bästa proteinerna finns i mjölk, kött, fisk, ost och baljväxter. I Sverige äter vi i snitt ungefär dubbelt så mycket protein som vi behöver.

Undernäring

Den som får i sig för lite näring får en minskad tillväxt och ett försämrat immunförsvar. Undernäringen kan också påverka beteendet eller orsaka spasticitet och epilepsi.

– Matsituationen är en helhet som påverkas av barnets ätmotorik och kommunikationsförmåga, men också av matens konsistens och näringsinnehåll, säger Inger-Marie Isacson.

Behandling mot undernäring handlar ofta om att införa regelbundna måltider med flera små måltider på bestämda tider.

– Det gäller också att hitta en bra måltidslängd och inte sitta vid bordet orimligt länge vid varje tillfälle. En normal måltidslängd är 20 minuter, och kanske tar det 30-40 minuter att äta för den som

har särskilda svårigheter. Längre tid än så ska man inte sitta, då försämras livskvaliteten och måltiden kostar mer energi än den ger.

Berikning

Istället för att truga med maten under långa stunder kan man prova att tillsätta extra fett, till exempel i form av oljedressing till salladen.

– Välj flytande margarin och undvik alla lättprodukter. Ett tips är att blanda ut vanlig yoghurt med matyoghurt och filen med gräddfil. Det finns också många berikningsprodukter som är bra att använda, säger Inger-Marie Isacson.

En del berikningsprodukter blandas ut i välling eller i annan mat eller dryck. Det finns också färdiga näringsdrycker som kan tas som mellanmål eller som måltidsdryck för den som vill få extra näring.

– Dessa kan användas till matlagning, bakning eller som glass. Produkterna finns på apotek men kan också fås på recept. En dietist beräknar då personens behov för en månad och en läkare skriver ut ett recept på de produkter som behövs. Barn upp till och med 15 år betalar bara 120 kronor för hela månadens åtgång av näringsdrycker. För personer över 15 år skiljer sig prisbilden från län till län.

Matens konsistens

Konsistensen på maten kan ha stor betydelse för barn med ätsvårigheter. Tjockare soppor och drycker kan till exempel vara lättare att svälja än tunna vätskor.

– Det finns ett stort utbud av förtjockningsmedel som man kan använda för att hitta rätt konsistens. Det är bra att göra det om barnet kräks mycket, eftersom mat med krämigare konsistenser är svårare att kräkas upp, säger Inger-Marie Isacson.

Den som har stora ätproblem kan få sin näring genom en gastrostomi, en så kallad ”knapp på magen”. Men innan man sätter in en sådan sond finns också många ät- och drickhjälpmedel som exempelvis arbetsterapeuter eller logopeder kan hjälpa till med att prova ut.

– Ätmiljön spelar också stor roll för hela situationen. Det är viktigt att tänka på att hitta rätt ljudnivå, belysning, rumstemperatur och sittställning för att barnet ska kunna äta så bra som möjligt. Matens utseende har också stor vikt och därför tycker jag att man alltid ska tänka på att mixa varje livsmedel för sig till personer som äter passerad mat. Då ser det mer aptitligt ut för ögat.

Förstoppning

En ej viljestyrd dysmotorik i tarmen kan leda till förstoppning, men även till det motsatta problemet. För att motverka förstoppning kan man tänka på att ha ett bra vätskeintag och regelbundna toalettvänor, äta anpassad mat samt se till att röra sig ordentligt. Det får igång tarmarna.

Personer med förstoppningsbesvär ska med fördel äta grönsaker och frukt (exempelvis katrinplommon, päron och kiwi) samt ceralier (bröd).

Vid ihållande problem kan man kontakta sin läkare för att diskutera laxerande medel och/eller olika typer av lavemang.

Henrik är inte intresserad av mat

Hela sitt liv har Henrik varit ganska ointresserad av mat och att äta. I början, när han ammad, orkade han inte äta så länge i taget utan fick ammas korta stunder men istället väldigt ofta. Han stöddammades upp till två års ålder eftersom det var svårt att få i honom barnmat.

– Det var ganska påfrestande för oss alla. Puréad mat tycker han inte alls om, inte ens idag, så barnmatsstadiet fick vi hoppa över, säger Ingrid.

Istället lät de Henrik börja äta det som resten av familjen åt. Det fungerade mycket bättre. För att Henrik skulle få i sig mer fett och lägga på sig vikt blandade de smör i allt han åt, vilket har gjort att han idag starkt ogillar allt vad smör heter.

– Han har ganska dålig munhälsa på grund av allt småätande. Man får ju trycka i honom vad han än vill ha eftersom det är svårt att få honom att alls äta, säger Ingrid.

Ågrenskas pedagogiska program

Hos personalen på Ågrenska finns en bred kompetens och en stor erfarenhet av barn med sällsynta diagnoser. Medan föräldrarna går på föreläsningar under familjevistelserna har barnen ett eget program, individuellt anpassat av Ågrenskas barnteam.

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

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

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

Det öppnar för möjligheten att anpassa skolmiljön, tänka på hur man som personalen bemöter barnet och andra faktorer för att utveckla en så stor självständighet som möjligt för barnet.

– När omgivningen förstår sin viktiga roll ökar möjligheterna för barnet att bli aktivt och delaktigt, säger Astrid Emker.

ICF – ett sätt att se på funktionsnedsättning

Ett övergripande mål för veckan är att barnen ska känna sig delaktiga. Pedagogiken utgår från ICF, som är ett klassifikationsredskap där man bedömer den totala livssituationen för personer med funktionsnedsättning. Det är framtaget av Världshälsoorganisationen, WHO.

– Påverkansfaktorer för delaktighet handlar dels om kroppsliga faktorer, men också om omgivningsfaktorer. Förr fokuserade man mest på fysiska förutsättningar och hinder för varje barn. Men idag utgår pedagogiken framför allt från omgivningen, hur den kan anpassas för att barnet ska bli aktivt och delaktigt. Vi försöker se möjligheter istället för att låta oss begränsas av de hinder som finns, säger Astrid Emker.

ICF används för skilda syften inom flera olika yrkesområden och samhällssektorer, bland annat för att skapa ett gemensamt språk för att förbättra kommunikation mellan exempelvis hälso- och sjukvårdspersonal, forskare, politiker och allmänhet.

Målsättningar med Ågrenskas pedagogik

Ett viktigt mål under veckan på Ågrenska är att stimulera kommunikationen.

– Det handlar inte bara om tal och språk utan också om förståelse.

För att vissa barn ska förstå på ett bra sätt kan det vara bra att använda korta meningar med en instruktion i taget. Det är bra att tänka på att välja konkreta ord och undvika alltför abstrakta uttryck som 'snart' eller 'senare', säger Astrid Emker.

Att ange konkreta klockslag blir ofta mer tydligt. Dessutom finns många tidshjälpmedel att ta till för att underlätta för personer som har svårt med sin tidsuppfattning, exempelvis den så kallade timstocken (som också finns som app till smarta telefoner).

Att stärka barnens självkänsla och underlätta för dem i det sociala samspelet med andra är också ett av målen under vistelsen på Ågrenska. För att träna detta introducerar barnteamet gemensamma lekar där barnen får uppleva att de lyckas, och där de får positiva förstärkningar.

- Vuxenstöd är viktigt, både i dagens alla aktiviteter men också i den tid som uppstår däremellan. I skolmiljön behöver många barn stöd under rasten, det kan vara just den ostrukturerade och fria lektiden som upplevs som svårast för en del, säger Astrid Emker.
- Men det är också viktigt att hitta en balans så att barnen får tid och möjlighet att själva utföra saker.

Mentalisering

Mentalisering är att förstå sina egna känslor, tankar och upplevelser, och även att förstå och sätta sig in i hur andra människor känner och tänker. En del barn kan behöva stöd och hjälp inom det området.

- De kan ha svårt att avläsa andra personer, räkna ut vad de vet och inte vet, förstå oskrivna regler eller förstå vad som är skämt och vad som är allvar, säger Astrid Emker.
- Då behöver man som vuxen vara med och stötta för att underlätta barnets kontakt med sin omgivning.

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

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

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

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

– Var sparsam med orken. Slösa inte bort energin på väg till en rolig aktivitet, då kanske barnet inte orkar vara delaktig i den aktivitet som var huvudmålet, säger Astrid Emker.

Skolan

I den nya skollagen som trädde i kraft juli 2011 betonas barnens rätt till anpassat stöd.

– När man ska göra ett åtgärdsprogram för barnet är det viktigt att vara så specifik som möjligt i beskrivningar av mål och metoder. Bestäm gärna en enda konkret sak och se till att den fungerar. Det finns en risk att tjugiga formuleringar annars blir för generella och att det då inte sker någon förändring på riktigt, säger Astrid Emker.

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

En myndighet skolan kan ta kontakt med när det gäller att anpassa skolgången så bra som möjligt är Specialpedagogiska skolmyndigheten (www.spsm.se).

Henrik och omgivningen

Sedan Henrik fick sin diagnos har Ingrid och Peter noterat att det ligger mycket känslor i ord som ”handikapp” och ”syndrom”.

– Jag ser ofta i folks ögon att de tänker att det är synd om oss.

Många gånger tror jag de reagerar mer än vi själva gör, säger hon.

– Vi är själva så trygga och säkra i situationen att det nästan blir underhållande att se andra bli så osäkra inför det faktum att Henrik har ett syndrom, säger Peter.

De känner sig lyckligt lottade över att ha upptäckt syndromet medan Henrik fortfarande var så liten. Det underlättar kontakten med sjukvården, även om Henrik hade ett team på habiliteringen redan innan han fick sin diagnos. Där har han bland annat kontakt med en sjukgymnast, en logoped och en specialpedagog. Även om Henrik får bra hjälp är det ibland ett problem att syndromet är så okänt.

– Han ser nästan alltid glad ut, det är ett av symtomen kan man säga. Flera gånger har det förvillat läkare. En gång kom vi in till akuten och blev hemskickade igen eftersom läkaren konstaterade att Henrik 'ju såg glad ut'. Men det visade sig att han hade lunginflammation. Barn med Noonans syndrom uttrycker inte hur de mår på samma sätt som andra barn, det måste läkarna kunna ta med i beräkningen, säger Ingrid.

Henrik går i en vanlig förskola och det fungerar bra. Ingrid och Peter har berättat för personalen om syndromet, men inte för de andra föräldrarna. Åtminstone inte ännu. De vill undvika att personer som inte känner Henrik så väl bara ska se syndromet och inte personen bakom.

Syskonrollen

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

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

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

- Syskonen har ofta en bristfällig kunskap om sin brors/systers diagnos och föräldrarna överskattar ofta hur mycket de vet om den.
- Information är inte detsamma som kunskap. Man vet inte hur mycket syskonet förstått och hur det tolkat informationen om funktionsnedsättningen och vad den innebär.
- Att förstå och skapa kunskap tar tid. Man kan behöva prata om saken kontinuerligt då frågor och funderingar förändras.

– Många syskon är rädda att funktionsnedsättningen smittar, andra har en känsla av skuld och tror att de själva kan ha orsakat skadan. En tvilling till en tjej med cp-skada trodde till exempel att hon tagit allt syre från sin syster under graviditeten, säger Marcus Berntsson. Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade. Genom att involvera syskonen och ge dem mer kunskap kan man skapa förståelse och öka möjligheterna till problemlösning.

– Det är viktigt för syskonen att känna att de också får egentid med föräldrarna. Den ska vara avsatt speciellt för dem och inte bara bestå av tid som 'ändå blev över'.

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

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

– I den åldern kan det kännas jobbigt att syskonet kanske har ett avvikande beteende eller utseende. Barnen noterar blickar och börjar fundera på hur de ska förklara för andra. Då är det bra att ha ett gemensamt sätt i familjen angående hur man förklarar hur situationen ser ut för syskonet med funktionsnedsättning. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, eller kanske att syskonet har 'trötta ben' eller något liknande, säger Marcus Berntsson.

Äldre syskon tar ofta på sig ansvar för att föräldrarnas ska orka. De funderar också över ärftlighet och existentiella frågor som varför de själva inte drabbades när deras syster eller bror gjorde det.

Under familjevistelserna på Ågrenska har barnteamet utarbetat ett

koncept för syskonen som utgår ifrån kunskap, känslor och bemästrande.

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

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

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

– Vi gör olika aktiviteter med barnen och ungdomarna för att bli sammansvetsade som grupp, då blir det mycket lättare att prata om personliga saker. Det är viktigt att inte avvisa jobbiga känslor utan att istället prata om dem och vad de står för.

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

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

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

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

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

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

Henrik och hans bror Niklas

Niklas som är två år äldre än Henrik har alltid fått veta att lillebror har något som heter Noonans syndrom.

– Vi har försökt att ta med honom ibland på sjukhusbesök och annat som Henrik går igenom för att han ska vara delaktig och veta vad som händer, säger Peter.

Det har varit viktigt för familjen att inte göra en stor sak av Henrik har ett syndrom. Niklas vet att Henrik föddes med syndromet och brukar jämföra det med att han själv föddes med sammanvuxna tår.

– Någon gång frågade han till och med om det fanns särskilda läger för barn med sammanväxta tår, eller 'ihoptår' som han kallar dem. För han vet ju att det finns lägervistelser för barn med Noonans syndrom, säger Ingrid.

Ibland har Niklas gjort bus och dumheter hemma för att få uppmärksamhet, och det tror föräldrarna beror på att han ibland får för lite egentid med dem.

– Vi ska försöka tänka mer framöver på att verkligen planera in egentid också med honom. Det är jätteviktigt.

Munhälsa och munmotorik

– Barn med särskilda behov rekommenderas ha en tidig kontakt med tandvården, gärna med en barntandvårdsspecialist. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped.

Det säger övertandläkare Marianne Bergius och logoped Åsa Mogren som arbetar på Mun-H-Center.

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

Denna kunskap sprids sedan för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga. Mun-H-Center är också ett nationellt resurscenter för orofaciala hjälpmedel för personer med funktionsnedsättningar.

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska kring vuxen- och familjevistelser har Mun-H-Center träffat många personer med sällsynta diagnoser och kunnat samla ihop en kunskapsbank om var och en av diagnoserna. Föräldrar får innan vistelsen fylla i ett frågeformulär om tandvård och munhygien och eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.

Tandläkare och logoped från Mun-H-Center gör under familjevistelsen en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munförhållanden. Dessa observationer och uppgifter i frågeformuläret dokumenteras i en databas. Familjerna bidrar på så vis till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta diagnoser. Denna information sprids via Mun-H-Centers webbplats (www.mun-h-center.se) och via MHC-appen:



Tand- och munvård

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

Munhälsa vid Noonans syndrom

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

- Hög gom
- Sent tandframbrott
- Små käkar
- Bettavvikelser

- Ökad kariesrisk (frekvent kostintag, surt ph på grund av kräkningar)
- Blödningsrisk och blåmärken

– En del barn med Noonans syndrom får tillväxthormon, vilket ibland kan påverka växten av framför allt underkäken. Underkäken kan ibland växa lite mer än överkäken, men det kan vara bra om barnet från början har ett överbett, säger tandläkare Marianne Bergius.

Barn med Noonans syndrom kan ha en ökad risk för blödning exempelvis vid tandutdragning, vilket kan vara bra att tänka på.

En god förebyggande tandvård innebär bland annat täta besök, polering och fluorbehandling av tänderna. Alla bör använda fluortandkräm, som sedan individuellt kan kompletteras med andra fluorprodukter efter rekommendation av ansvarig tandläkare. För barn som inte tycker om tandkrämssmaker finns särskilda tandkrämer utan smak.

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

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

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

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

För att förbereda barnet inför en tandläkarundersökning kan det vara bra att redan hemma visa bilder på rummet, stolen och exempelvis en munspegel så att barnet känner igen sig när det väl är dags.

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

Att tänka på:

- Ta tidigt kontakt med barntandvårdsspecialist.
- Informera tandvården om hur just ditt barn reagerar vid speciella situationer för att ni ska kunna bemötas på bästa sätt.

- Ha en förstärkt förebyggande tandvård.
- Skola in barnet i tandvården för att förbereda det på ett bra sätt.
- Kontakta läkare inför ingrepp som kan bli blodiga. Det kan bli aktuellt med antibiotikaproylax.

Munmotorik vid Noonans syndrom

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

- Hypoton/slapp orofacial muskulatur
- Sug- tugg och ätsvårigheter
- Talsvårigheter
- Överkänslighet i munnen
- Mag- och tarmproblem
- ”Failure to thrive” – ovilja att äta

– Om muskelspänningen i kroppen i övrigt är låg och den motoriska utvecklingen försenad brukar det vara samma sak med munnens muskulatur. Det påverkar inte bara ätandet utan ibland också kommunikationen och ansiktsmimik, säger logoped Åsa Mogren.

Ovilja att äta är vanligt hos barn med Noonans syndrom.

– Det kan hänga ihop med negativa erfarenheter som har att göra med munnen, exempelvis kräkningar och liknande, eller vara ett resultat av en försenad gastromotorisk utveckling, säger hon.

För att motverka ätsvårigheterna är det viktigt att anpassa kosten, sittställningen och matningstekniken för att barnet ska kunna äta och dricka på ett bra och säkert sätt.

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

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

En del barn med Noonans syndrom har en gastrostomi (”knapp på magen”).

Att leva som vuxen med Noonans syndrom

Petra Thörnblad är 26 år och bor i Alingsås med sin nyblivne make. Hon har Noonans syndrom och delade med sig av sina erfarenheter till familjerna under Ågrenskas familjevistelse.

Som bebis var Petra en aning sen i utvecklingen. Hon lärde sig gå och säga sina första ord någon gång i tvåårsåldern. Under skoltiden gick hon i en vanlig klass, men hade inlärningssvårigheter och behövde extra stöd i vissa ämnen – framför allt i kärnämnen matte, svenska och engelska.

– Det var svårt för mig att koncentrera mig. När läraren bara malde på, utan att jag förstod, blev det väldigt svårt för mig att sitta stilla och fokusera, säger hon.

I fjärde klass fick Petra en stödperson som hjälpte henne med matematiken i ett separat rum, vilket Petra upplevde som jättebra.

– Då förstod jag plötsligt! Min stödlärare lyssnade verkligen på mig och såg till att jag lärde mig, till skillnad från min vanliga lågstadielärare som varit 'för snäll' och låtit bli att ställa krav på mig på grund av min diagnos, säger hon.

– Att få för låga krav på sig blir inte heller bra.

Petras föräldrar hade berättat för skolan att hon har Noonans syndrom och att hon behövde extra stöd, men under mellanstadiet fanns inga sådana resurser. Då fick hon istället kämpa med skolarbetet med föräldrarna och storebroderns hjälp. Varje dag satt hon och pluggade två eller tre timmar efter skolan och repeterade många gånger för att lära in det hon skulle.

– På lågstadiet hade jag vant sig att skriva baklänges och att blanda stora och små bokstäver, så det kämpade jag för att bli av med under mellanstadiet, säger hon.

Petras syn försämrades gradvis mellan förskoleåldern och tredje klass, så pass mycket att hon behövde nya glasögon varje år. Hon hade också svårt med koordinationen och balansen och tyckte därför inte så mycket om gymnastiklektionerna.

– Grundskolan var över huvud taget inte positiv för mig, jag var mobbad från ettan till sexan. När jag gick i trean blev jag till och med retad av barnen i första klass. Min ett år äldre bror var ett enormt stort stöd för mig, men det var ändå en tuff tid.

När det var dags för Petra att börja högstadiet besökte hennes föräldrar en särskola, men bedömde att Petra inte skulle utvecklas alls om hon gick där. Istället sökte de till en vanlig högstadieskola med Montessoripedagogik.

– Det blev hur bra som helst för mig! På den nya skolan hade jag en lärare för varje ämne och kunde själv välja vad jag skulle jobba med på vilken lektion. De här åren gav mig jättemycket, säger hon.

På gymnasiet läste Petra Hälso- och omsorgspedagogiska programmet med inriktning mot barn och förskola. Där hade lärarna lovat att hon skulle få det stöd hon behövde men hon upplevde att det bara fanns stödresurser i de ämnen hon ändå tyckte var roliga. Inte i matte där hon hade störst behov av hjälp.

– Jag traggade mig igenom skolåren och det var svårt ibland. Men idag har jag övervunnit en del av svårigheterna och nu älskar jag att läsa, jag sitter gärna och läser när jag är ledig.

Studenterna på hennes gymnasium var garanterade jobb efter utbildningen, men eftersom Petra inte fick godkänt fick hon heller inget jobb. Istället sökte hon en arbetspraktik på en förskola via Socialtjänsten och fick jobba där fem dagar i veckan.

– Det var bra men alldeles för intensivt för mig, jag var trött hela tiden och sov i princip hela helgerna. Först när jag minskade arbetstiden till fyra dagar blev det en bra balans som gjorde att mitt liv fungerade, säger hon.

Då orkade hon till exempel åka till sin pojkvän Martin i Alingsås på helgerna, något hon varit för trött för tidigare.

Svårigheter med maten

Petra har alltid haft problem med att äta och inte tyckt särskilt mycket om mat över huvud taget. Som barn kräktes hon mycket. Idag är hon känslig för vissa konsistenser men äter det mesta förutom bröd.

– Men fortfarande skulle jag kunna glömma att äta under en hel dag. Martin ringer och påminner mig och frågar om jag har ätit lunch, annars kanske jag skippar det, säger hon.

För att vara en person som har Noonans syndrom har hon god tandhälsa och har bara haft hål i en tand en gång.

– Jag ogillar att borsta tänderna eftersom det ger mig kräkreflexer. Så det är nog mest tur att jag haft så få hål i tänderna, säger hon.

Petra nu och i framtiden

Idag jobbar Petra som undersköterska på ett demensboende för äldre. Hon gick en utbildning via Arbetsförmedlingen och efter två år som timvikarie erbjöds hon en fast tjänst på 80 procent. På jobbet har hon inte berättat att hon har Noonans syndrom, hon ser ingen anledning att prata om det eftersom hon tror att det skulle kunna påverka hur andra ser på henne och hennes kompetens.

Petra trivs bra med sitt jobb och med livet i stort. Hon bor numera ihop med Martin i Alingsås och i somras gifte de sig. Nu drömmer de om framtiden och planerar att skaffa barn tillsammans.

– Att jag har Noonans syndrom har aldrig avskräckt Martin. Men när vi först träffades kunde jag inte berätta, jag var rädd att han skulle lämna mig då. Jag valde till slut att skriva ett långt brev där jag förklarade allt. Som tur var förändrade inte brevet hans syn på mig över huvud taget, säger Petra.

Nyligen har paret köpt en husvagn som de ska hämta i vår.

– Jag ser verkligen ljus på framtiden. Jag och Martin planerar vårt liv tillsammans och snart har jag både man, hus och bil. Men det blir dock ingen Volvo, för Martin är en sann Opelfantast, säger Petra och skrattar.

Information från Försäkringskassan

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

Stöd för personer med funktionsnedsättning

De som har barn med funktionsnedsättning kan ansöka om vårdbidrag, bilstöd och assistansersättning. Från och med juli det år de blir 19 år kan funktionsnedsatta ungdomar själva ansöka om handikappersättning och aktivitetsersättning.

Ansökan

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

Vid avslag kan ärendet omprövas vid Försäkringskassans omprövningsenhet. Får man avslag där kan ärendet överklagas i Förvaltningsrätten, därefter i Kammarrätten och Högsta Förvaltningsdomstolen. Dessa avgör dock om prövningstillstånd lämnas eller inte. Detta innebär att Förvaltningsrätten kan bli den slutliga instansen.

– Eftersom Försäkringskassan gör en individuell prövning i varje enskilt fall är det viktigt att man överklagar beslut man inte är nöjd med. Överklagan behöver inte vara komplicerad, det räcker med ett brev där man på ett enkelt sätt förklarar varför man är missnöjd med beslutet, säger Gunnel Hagberg.

Mer info och blanketter för ansökan finns på www.forsakringskassan.se

Vårdbidrag

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

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

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

Vårdbidraget finns i fyra nivåer: helt, tre fjärdedels, halvt eller en fjärdedels bidrag. För 2013 ger det följande belopp:

Helt vårdbidrag	9 271 kr/ mån	111 300 kr/år
Tre fjärdedels vårdbidrag	6 953 kr/mån	83 400 kr/år
Halvt vårdbidrag	4 636 kr/mån	55 600 kr/år
En fjärdedels vårdbidrag	2 318 kr/mån	27 800 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.

Merkostnader innefattar exempelvis:

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

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

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

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

Assistansersättning

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

Personlig assistans kan ansökas hos kommunen eller Försäkringskassan. Kommunen har ansvaret då de grundläggande behoven uppgår till högst 20 timmar per vecka samt för att hjälpbehovet tillgodoses. Staten (Försäkringskassan) kan bevilja assistansersättning för personlig assistans när de grundläggande behoven överstiger 20 timmar per vecka.

Personlig assistans till barn

För att assistans till barn ska kunna utgå krävs det att vårdbehovet är betydligt större än vad som normalt ingår i föräldransvaret.

Tillfällig föräldrapenning

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

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

Ersättningen kan betalas ut till dess att barnet fyller 12 år och i vissa fall upp till 16 år. Det finns även möjlighet att få tillfällig föräldrapenning för barn med allvarlig diagnos, och en pågående akutbehandling där det föreligger hot mot barnets liv, till dess barnet fyller 18 år. Speciellt läkarutlåtande krävs då.

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

Bilstöd

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

Föräldern kan få bilstöd om barnets funktionshinder gör att familjen har väsentliga svårigheter att förflytta sig med barnet eller att åka med allmänna kommunikationsmedel.

Funktionsnedsättningen ska vara bestående eller i vart fall beräknas vara under minst nio års tid. Därefter finns det möjligheter att ansöka om ett nytt bidrag.

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

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

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

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

Samhällets övriga stöd

Juristen Jenny Ranfors är koordinator vid Ågrenskas familjevistelser. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för personer med funktionsnedsättning, utöver det stöd Försäkringskassan erbjuder.

LSS-insatser

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

LSS ger stöd för insatser och särskild service för personer...

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

Personlig assistans:

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

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

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

Korttidsvistelse / stödfamilj:

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

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

Avlösarservice i hemmet:

– Den här insatsen finns för att anhöriga ska få möjlighet till avkoppling och till att 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 återbetalningsskyldig, säger Jenny Ranfors.

Ledsagarservice:

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

Kontaktperson:

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

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

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

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

Hjälpmedel

Hjälpmedel skrivs ut för att förbättra eller vidmakthålla funktion och förmåga. Den kan också skrivas ut att kompensera för en ned-satt eller förlorad funktion eller förmåga att klara det dagliga livet. – Det gäller dock inte produkter som är vanliga i hemmet, som exempelvis en dator, säger Jenny Ranfors.

Hjälpmedel är oftast landstingens ansvar och kräver hälso- eller sjukvårdskompetens vid utprovning. Beslutet kan inte överklagas. Hjälpmedel finns på bland annat på habiliteringen, hjälpmedelscentralen, datatek, datakommunikationscenter, syn- och hörcentraler.

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

Anpassad studiegång

När andra stödåtgärder inte räcker till är anpassad studiegång ett alternativ för eleven.

Vid en anpassad studiegång skapas ett schema som avviker från

övrigas timplan, ämne och mål. Det är rektorns ansvar att eleven får en utbildning som så långt som möjligt är likvärdig övriga elevers utbildning.

Särskolan

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

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

Betyg och behörighet

Idag går betygsskalan från A till F. Eleven måste vara godkänd (alltså minst ha betyg E) i 8-12 ämnen för att komma in på en vanlig gymnasieskola. När betyg sätts ska läraren utgå från all information som finns om elevens kunskaper.

– Det innebär att en elev kan få godkänt även om den inte gjort ett visst prov. Det finns andra sätt att visa sin kunskap, till exempel genom ett muntligt prov eller en praktisk övning, säger Jenny Ranfors.

Betyg i särskolan

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

Tips inför möten med skolan

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

Det är bra att ha en tydlig dagordning och föra protokoll om vem som ska göra vad – och till när. Det ökar chanserna att förslagen

faktiskt genomförs. Det är också viktigt att boka in en ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna.

Vart vänder vi oss?

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

www.skolverket.se

Skolverkets upplysningstjänst:

Tel: 08 - 527 332 00

upplysningstjansten@skolverket.se

Boende och verksamhetsstöd

När det kommer till boende kan kommunen hjälpa till med två former av gruppboendestäder för personer med särskilda behov. Det ena är en *gruppboendestad*, där de boende får hjälp med allt, såsom städning, matlagning och annat. Det andra alternativet kallas *serviceboendestad*, och här är de boende mer självständiga, men har tillgång till fast anställd personal vid behov.

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

Tips på bra webbsidor

www.agrenska.se – Ågrenska

www.fk.se - Försäkringskassan

www.1177.se – Sjukvårdsupplysningen

www.socialstyrelsen.se - Socialstyrelsen

www.skolverket.se – Skolverket

www.spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

www.riksdagen.se - Riksdagen

www.regeringen.se – Regeringen

www.hi.se - Hjälpmedelsinstitutet

www.do.se – Diskrimineringsombudsmannen

www.tlv.se - Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket

www.notisum.se – Lagar på nätet

www.varsam.se – Varsam

Svenska Noonanföreningen

Svenska Noonanföreningen bildades 1996 på Ågrenska av en grupp föräldrar som träffades under en familjevistelse för syndromet. Idag har den omkring 220 medlemmar, varav de flesta är barn med Noonans syndrom och deras föräldrar och syskon. Det finns också en del stödmedlemmar.

– Vi anordnar familjekonferenser för medlemmarna varje år, i olika delar av landet. Det brukar vara mellan 80 och 100 personer med på varje vistelse och det är en jättebra möjlighet att träffa och umgås med andra som befinner sig i samma situation, säger Pi Tufvesson Cohen som är föreningens ordförande. Föreningen ger ut ett medlemsblad med fyra nummer per år, NoonanNytt, och har även gjort en film som heter ”Vi med Noonan”, från 2008.

Svenska Noonanföreningen ingår i Riksförbundet för sällsynta diagnoser, en paraplyorganisation för ett stort antal mindre diagnosföreningar.

– Att leva med en sällsynt diagnos är ett pussel. Därför behövs också en politisk påtryckningsgrupp och det är där Riksförbundet för Sällsynta diagnoser kommer in i bilden. Det är vår politiska gren, som försöker påverka samhället på olika sätt, säger Pi Tufvesson Cohen.

Riksförbundets slogan ”sällsynt men inte ovanlig” anspelar på det faktum att det finns många människor som lever med diagnoser som i sig är sällsynta. Det är med andra ord inte alls särskilt ovanligt att ha en sällsynt diagnos.

Riksförbundet har totalt omkring 11 000 medlemmar och är på så sätt en kraftigare påverkansfaktor i samhället än vad de mindre föreningarna skulle vara var för sig. Genom att vara medlem i Svenska Noonanföreningen blir man automatiskt också medlem i Riksförbundet för sällsynta diagnoser.

Webbadresser

Svenska Noonanföreningen: www.noonan.nu

Riksförbundet för sällsynta diagnoser: www.sallsyntadiagnoser.se

Kontakt Noonanföreningen

Svenska Noonanföreningen

Box 54, 431 21 Mölndal
info@noonanforeningen.se

Henriks föräldrar får stöttning och råd av andra i samma situation

Nästan direkt efter att Henrik hade fått sin diagnos sökte familjen upp Svenska Noonanföreningen och blev medlemmar. Redan samma sommar åkte de med på föreningens sommarläger. Niklas, Henriks bror, fick stanna hemma den gången eftersom Ingrid och Peter ville fokusera på att suga åt sig så mycket kunskap de bara kunde från de andra familjerna.

– Det var fantastiskt för oss att komma dit och få ett sammanhang. Totalt deltog 70-80 personer och trots att vi var nya lärde vi direkt känna andra föräldrar och kände oss välkomna, säger Peter.

– Där satt den samlade kunskapen om hur det är att leva med ett barn med Noonans syndrom. Det visste ju ingen av alla de läkare och andra experter vi hade träffat under åren. Utbytet med de andra familjerna var ovärderligt för oss, säger Ingrid.

Familjen planerar att åka på föreningens familjevistelser varje sommar och numer är det självklart att också Niklas följer med.

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

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

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

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

De kan beställas kostnadsfritt från Socialstyrelsens hemsida. Man

kan också ringa till Informationscentrum för ovanliga diagnoser och beställa dem över telefon.

Databasen finns på: www.sahlgrenska.gu.se/ovanligadiagnoser.

Henrik och framtiden

Det är omöjligt att veta exakt hur framtiden kommer att bli för Henrik, precis som för alla människor. Men han kommer att få tillväxthormonbehandling för sin kortvuxenhet, och eventuellt kommer det att bli aktuellt med ett ingrepp på hjärtat för att stänga hans öppna ductus.

– Vi kommer också behöva hålla koll på hans synutveckling för att se att inte ptosen ställer till det, säger Ingrid.

Peter funderar mycket kring om Henrik har en utvecklingsstörning eller inte, och hur det kommer påverka hans skolgång och liv.

– Det är ju inte ovanligt att personer med syndromet har en lätt utvecklingsstörning, och varför skulle det vara annorlunda med just Henrik? Sådant tänker man förstås på. En del av de fysiska symtomen kan man kanske rätta till, men utvecklingsstörningen är ju något permanent, säger han.

Därför har han och Ingrid redan ställt in sig på att inlärningsprocessen kommer att bli en stor utmaning för Henrik.

– Vi oroar oss också en del för mobbning och utanförskap, saker som en del andra föräldrar vi träffat har berättat om. Vi är inte oroliga för Henriks barndom, den kan vi ju kontrollera. Det är värre med skolan och tonårstiden. Att vara kortvuxen och sen i puberteten kan vara väldigt känsligt i den åldern, och det finns en risk att han kommer att bli behandlad som om han vore yngre än vad han är, säger Peter.

Han poängterar också att de upplevt mycket positivt tack vare Henriks syndrom. Familjen har träffat många nya vänner och bekantskaper och känner att en hel värld som är fördold för andra öppnat sig för dem.

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

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

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

Professor of Paediatrics
Jacqueline Noonan
USA

Överläkare Jovanna Dahlgren
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Tillväxtenheten
416 85 GÖTEBORG
Tel: 031 - 343 40 00

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

Överläkare Radi Jönsson
SU/Sahlgrenska
ÖNH Audiologiska mottagningen
413 45 GÖTEBORG
Tel: 031 - 342 10 00

Leg dietist Inger-Marie Isacson
Habiliteringen barn och vuxna
Villavägen 2 A
750 26 UPPSALA
Tel: 018 - 611 00 00

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

Konsulent Johanna Björk
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
Lena Romeling Gustafsson
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

Psykolog Helena Fagerberg Moss
Barn- och ungdomsmedicinska
mottagningen Kungshöjd
Kungsgatan 11
411 19 GÖTEBORG
Tel: 031 – 747 89 20

Personlig handläggare
Märta Lööf-Andreasson
Försäkringskassan
Box 8784
402 76 GÖTEBORG

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

Noonans syndrom

En sammanfattning av dokumentation nr 425

Uppskattningsvis 40-100 barn med Noonans syndrom föds i Sverige varje år. Sannolikt är det verkliga antalet högre. Många får inte någon diagnos eftersom den kan vara svår att ställa.

Variationen av symtom är stor, men det som mest kännetecknar syndromet är kombinationen av medfött hjärtfel, kortväxthet och ett speciellt utseende.

Diagnosen ställs i första hand på de symtom som finns, och den kan också sedan ofta bekräftas genom DNA-analys. Hos tre av fyra personer med Noonans syndrom har man kunnat påvisa ett förändrat arvsanlag (en muterad gen).

Det finns inget botande behandling utan insatserna inriktas på att lindra symtomen och kompensera för funktionsnedsättningarna.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2012



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

