

Dokumentation nr 438

Aperts syndrom, familjevistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2013



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

APERTS 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 Aperts syndrom.

Familjevistelser med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 1992, 1993, 2000 och 2008. 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.

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Ann Nachemson, överläkare, handkirurgi, SU/Sahlgrenska, Göteborg
Bertil Romanus, överläkare, ortopedkliniken, SU/Östra, Göteborg
Peter Tarnow, överläkare, plastikkirurgi, SU/Sahlgrenska, Göteborg
Daniel Nowinski, överläkare, kraniofacialt team, Akademiska sjukhuset, Uppsala
Maria Olsson, logoped, DART, Göteborg
Bodil Mollstedt, specialpedagog, Ågrenska
Astrid Emker, pedagog, Ågrenska
Gunnel Hagberg, handläggare, Försäkringskassan, Göteborg
Malena Ternström, socionom, Ågrenska
Johanna Skoglund, socionom, Ågrenska
Lotta Sjögreen, logoped, Mun-H-Center, Hovås
Marianne Bergius, övertandläkare, specialist i ortodonti, Mun-H-Center, Hovås
Anna Nielsen Magnéli, tandhygienist, Mun-H-Center, Hovås
Pia Dornerus, tandsköterska, Mun-H-Center, Hovås
Cecilia Wallenius, vuxen med Aperts syndrom
Kajsa Dohrman, vuxen med Aperts syndrom

Här når du oss!

Adress	Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon	031-750 91 00
E-post	pia.vingros@agrenska.se
Redaktör	Pia Vingros

Innehåll

Här når du oss!	3
Vad är Aperts syndrom?	5
Ella har liten magsäck	6
Ärftlighet	8
Ella föds	8
Kirurgi vid Aperts syndrom	9
Ella opereras	11
Operationer viktiga för bra liv som vuxen	12
Frågor till Daniel Nowinski och Peter Tarnow	13
Ella bor på sjukhus	14
Behandling av fötter	14
Ella kommer hem	16
Behandling av händer	17
Ella pratar	18
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	21
Frågor till Bodil Mollstedt	23
Syskonrollen	24
Ella får mat via sond	27
Munhälsa och munmotorik	28
Ella idag	30
Vuxen med Aperts syndrom	30
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	32
Nationella funktionen sällsynta diagnoser	33
Information från Försäkringskassan	33
Samhällets stöd - kommunen	37
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	41

Vad är Aperts syndrom?

Aperts syndrom har fått namnet efter den franske barnläkaren Eugene Charles Apert. År 1906 beskrev han nio personer med medfödda missbildningar i kraniet, ansiktsskelettet, fötterna och händerna.

Aperts syndrom finns i hela världen. Det föds ett barn med Aperts syndrom per 100 000 födda, vilket innebär ett barn per år i Sverige. Orsaken till syndromet är en mutation, en slumpmässigt uppkommen förändring, på kromosom 10:s långa arm. En ökad ålder hos fadern anses vara en viss riskfaktor för att denna uppstår. Personer med Aperts syndrom för anlaget vidare på så kallat autosomt dominant sätt. (Läs mer i avsnittet om ärftlighet)

– Genen kodar för en fibroblasttillväxtfaktor-receptor. Den påverkar bildandet av ett protein som har betydelse för skelettutvecklingen. Detta medför exempelvis att fingerlederna inte utvecklas och att fingrarna inte separeras som de ska, förklarade Ann Nachemson, överläkare vid handkirurgi, SU/Sahlgrenska i Göteborg.

Barn med Aperts syndrom föds med en annorlunda huvudform och sammanväxningar av fingrar och tår, så kallade syndaktylier. Det finns ett visst samband mellan graden av skelettförändringar kraniofacialt, det vill säga i ansikte och kranium respektive i händerna. Barn med svåra kraniofaciala förändringar har ofta mildare handförändringar och vice versa.

Andra symtom kan vara nedsatt rörlighet i leder som axlar, andningssvårigheter, ögon- och öronproblem och gomspalt. Käk- och tandproblem är vanligt. Utvecklingsstörning, som oftast är lindrig kan också förekomma.

Under och ibland före tonårstiden är det vanligt med svår akne.

Diagnos

Diagnosen kan ställas direkt vid födseln och grundar sig på ansiktsdragen men framför allt på händernas och fötternas utseende. Kombinationen av missbildningar i kranium och ansiktsskelett och sammanväxningar av fingrar och tår skiljer Aperts syndrom från andra kraniofaciala missbildningssyndrom.

Barn med Aperts syndrom svettas också mycket, speciellt nattetid.

Övriga symtom

Ryggrad

Hos 7 av 10 personer med Aperts syndrom finns sammanväxning av nackkotor vanligast enbart mellan två kotor.

Axel

Axeln har oftast något nedsatt rörlighet, framförallt framåt och utåt. Den blir stelare med åldern. Skulderleden kan vara underutvecklad och delvis felvinklad. Konsekvensen blir att personer med Aperts syndrom ofta har svårt att arbeta med händerna ovanför axelhöjd.

– Det är viktigt att rörelseträna lederna, sa Ann Nachemson.

Armbåge

Förmågan att böja armen kan vara lätt inskränkt, medan möjligheten att sträcka armen oftast är mer påverkad.

– Problemen förvärras inte med åldern och leder sällan till funktionsnedsättning, sa Ann Nachemson.

Andning

Övre luftvägarna kan vara trånga vid Aperts syndrom. Det kan leda till andningsuppehåll under sömnen, sömnapnéer.

– De som har apnéer får ofta orolig sömn, snarkar och känner sig trötta under dagen, säger Ann Nachemson.

Öron

Öroninfektioner, otiter är vanliga. Därför behöver många rör i öronen som dränering.

– Om infektionerna inte behandlas, kan de leda till sämre hörsel, sa Ann Nachemson.

Hud

Acne kan vara svår och sitta på ovanliga ställen till exempel armar och ben. Problemen kommer oftast vid puberteten, men kan uppstå tidigare.

– Det finns effektiv behandling. Ta kontakt med en hudläkare, sa Ann Nachemson.

En del får nedsatt pigmentering. Riklig svettning förekommer också. Den är vanligast på natten.

Det finns också andra organ som kan ha påverkats vid Aperts syndrom.

Missbildningar i hjärta och blodkärl finns hos 1 av 10. Missbildningar i urinvägarna hos 1 av 10. Gomspalt hos 3 av 10.

Ella har liten magsäck

Ella 5 år, kom till Ågrenska tillsammans med mamma Rebecka och pappa Erik och storebror Fredrik, 7 år.

I vecka 20 av Rebeckas graviditet visade ultraljudet att hon hade ovanligt mycket fostervatten.

– Rebecka hade 10 liter fostervatten, när man bara ska ha 0,7-1 liter. Förklaringen vi fick var att fostret saknade magsäck, säger Erik.

En läkare berättade senare att fostret hade en magsäck, men att den var mycket liten. Det var förklaringen till att hon inte kunde svälja undan fostervattnet, som foster ska. Rebecka tömdes på överflödigt fostervatten.

Vid analysen av ultraljudsbilden misstänkte personalen att fostret saknade en bit av sin luftstrupe, en defekt kallad esofagusatresi.

– Vi hörde att personalen pratade mer om ultraljudsbilden, säger Erik.

– Vi sa att vi ville veta allt, även om beskedet skulle vara att fostret inte skulle överleva. Men de berättade inget mer, bara att vi väntade en flicka, säger Rebecka.

Ett kromosomtest gjordes. Snabbtestet visade ingen kromosomförändring. Även det ”fullständiga” kromosomtestet gav samma resultat: Det fanns inget avvikande.

– Gud vad skönt tänkte vi. Ett ”fullständigt” kromosomtest, måste ju innebära att det inte var något mer problem än esofagusatresi. Det var lite naivt förstod vi senare. Testet var knappast ”fullständigt”, säger Erik.

– Vi bad dem hela tiden att berätta allt. Eftersom storebror Fredrik blivit till genom provrörsbefruktnings, var det lite speciellt att bli gravid på vanligt sätt, säger Rebecka.

En tid innan beräknad förlossning gjordes en magnetröntgen. Den bekräftade att flickan de väntade saknade en bit av sin luftstrupe. Ett datum bestämdes för förlossning, eftersom esofagusatrasin krävde specialister vid förlossningen.

– Vi kände på oss att det var något annat också, men eftersom ingen sa något förstod vi inte vad, säger Erik.

– Vi tänkte att en saknad luftstrupe kan de väl antagligen göra något åt, säger Rebecka.

Ärftlighet

Eftersom Aperts syndrom är en nymutation är upprepningsrisken i familjen minimal. För en vuxen person med Aperts syndrom däremot är det femtio procents sannolikhet att vid varje graviditet föra över anlagen. Arvsmönstret kallas autosomt dominant.

Autosomt dominant nedärvning innebär att om den ena föräldern har syndromet blir sannolikheten för såväl söner som döttrar att ärva den 50 procent vid varje graviditet.

De barn som inte fått den skadade genen som orsakar tillståndet får inte syndromet och riskerar inte att föra den vidare.

Ella föds

Vattnet gick sex veckor för tidigt. Rebeckas syster som är sjuksköterska, var med som duola, ett extra stöd, vid förlossningen. Erik fanns också där.

– När Ella föddes lade barnmorskan upp henne på mig med ryggen mot mitt bröst, säger Rebecka.

Men när Erik fick se flickan vände han sig bort. Rebecka som såg honom vända sig bort undrade varför. Vill han inte se sitt barn? Är hon missbildad? Syns esofagusatrasi på utsidan?

– Det första man tittar på när ett barn fötts är ju fingrar och tår. Då såg jag de där boxhandskarna, utan fingrar. Jag blev så ledsen. Hur ska hon klara sig i livet utan fingrar tänkte jag, säger Erik.

Vårdpersonalen tog med sig deras nyfödda flicka in på neonatalavdelningen. Rebeckas syster hjälpte till att föra ner en sugkateter, som ska suga bort saliv och slem, för att det inte ska rinna ner i lungorna.

– Innan Fredrik träffade sin lillasyster berättade vi för honom att hon inte har några fingrar, utan att handen är som en liten boxhandske, säger Erik.

– Min syster förklarade att man kan hälsa på henne ändå, säger Rebecka.

När tvååriga Fredrik skulle få se sin syster förklarade han stolt för personalen att:

– Min syster har inga fingrar, men man kan hälsa på henne ändå.

Ella åkte ambulanstransport till ett större sjukhus där specialister väntade. Några timmar senare åkte Rebecka och Erik efter med taxi. De fick med sig journalen i ett öppet kuvert.

– I journalen fanns dokumenterat att underarmar/händer eller underben/fötter inte setts på ultraljudet, säger Erik.

– De kunde sagt redan då att de misstänkte att hon hade något fel på händer och fötter. Då hade vi kunnat förbereda oss psykiskt innan förlossningen, säger Rebecka.

Kirurgi vid Aperts syndrom

– Vi kan inte följa ett exakt schema för alla patienter med Aperts syndrom, utan måste anpassa det efter varje patient. Vi vill göra rätt sak i rätt tid för varje individ.

Det sa Daniel Nowinski, överläkare vid Kraniofacialt centrum, Akademiska sjukhuset i Uppsala.

Uppsala är ett av landets två centrum för operation av skalle och ansikte, kraniofacial kirurgi. Den andra specialistenheten finns vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg. Det är vid dessa enheter som barn och unga med Aperts syndrom opereras.

– Aperts syndrom är det mest komplicerade tillstånd vi har att behandla inom kraniofacial kirurgi. Syndromet är varierande och kräver samarbete mellan flera olika specialiteter, sa Daniel Nowinski. Vid Aperts syndrom är tillväxten av skelettet påverkad. Huvudets form blir annorlunda eftersom skallen inte växer framåt och bakåt, som den ska. Huvudformen blir bred och kort med ett för litet mellanansikte. Orsaken till den förändrade formen brukar förklaras med att sömmen som går tvärsöver skallen, coronalsuturen, växer samman för tidigt. Den ska vara öppen tills barnet föds.

– Det är mer riktigt att det finns en störd tillväxt av skallbasen, alltså den del som finns under hjärnan, sa Daniel Nowinski.

Det är flera skäl till att små barn med Aperts syndrom opereras redan när de är sex månader. Trots den ändrade formen på skallen finns det plats för hjärnans tillväxt, åtminstone till en början. Men på sikt kan trycket bli för högt i skallen, därför opereras barnen i förebyggande syfte för att hjärnan ska kunna expandera. Ett annat motiv är att få en bättre form på huvudet och underlätta hjärnans expansion framåt och bakåt.

– Ett mer akut skäl att operera det lilla barnet är att öka utrymmet i mellanansiktet. Där påverkas viktiga funktioner som andning och möjligheten att äta om det är för trångt, sa David Nowinski.

Akuta och planerade operationer

Operationer delas upp i akut-halvakut och planerade ingrepp. Skäl till akuta eller halvakuta ingrepp är att skelettet i mellanansiktet inte utvecklats tillräckligt, vilket gör luftvägarna trånga.

– Detta påverkar andningen, särskilt för små barn, som kan ha svårt att sova om natten. De är i akut behov av operation, eftersom de också riskerar syrebrist. Syrebristen är viktig att åtgärda eftersom den påverkar deras ork att äta och få nödvändig energi, sa Daniel Nowinski.

Andra skäl till akut eller halvakuta operationer är högt tryck i huvudet och utstående ögon.

Planerade operationer görs för att åtgärda skallformen, gomspalt, skelning, bett och utseende.

Trånga luftvägar

Det finns flera olika slags åtgärder utöver skaloperation som kan användas för att underlätta andningen. En metod är att halvera eller ta bort tonsillerna, halsmandlarna. Nästubb eller C-PAP, en andningsmask med luftryck, för att minska sömnapné är andra hjälpmedel.

– Det finns invändningar att masken riskerar att trycka tillbaka det lilla mellanansiktet ännu mer, men det viktigaste i detta läge är att öka barnets syresättning. Mellanansiktet ska ändå lyftas fram vid en senare operation, sa Daniel Nowinski.

Fungerar inte dessa metoder får man överväga tracheostomi, en öppning i luftstrupen vid halsen. I vissa fall måste mellanansiktet flyttas fram för att underlätta andningen.

– Framflyttningen av mellanansiktet ska helst göras när barnet nästan växt färdigt. Flera operationer i samma område kan minska möjligheterna att få ett optimalt resultat.

Skallkirurgi

Vid Aperts syndrom är skallens form inte optimal för hjärnans utveckling. Den är bred och kort. Därför vill kirurgerna få den att expandera framåt och baktill. Detta gör man i steg för att förebygga ett högt tryck i skallen när barnens hjärna växer. Under det första levnadsåret görs oftast en framflyttning av pannan för att ge bra förhållanden i hjärnans framlob.

– Vid högt tryck, kan man i vissa fall lägga in en shunt temporärt, som leder bort överflödigt vätska, sa Daniel Nowinski.

Idag finns flera olika tekniker för att få huvudet att expandera. I Sverige används distraktorer eller fjädrar för att de uppsågade benfragmenten att glida isär. Båda metoderna ger goda resultat.

- Distractionsteknik används för att långsamt få skallen större. Med den lyckas vi flytta skallen mer än vid en vanlig operation. Framflyttningen görs med en millimeter per dag, sa Daniel Nowinski.

På grund av den trånga skallen kan barn med Aperts syndrom få utstående ögon. Ögonhålan räcker inte till för ögat, utan det trängs ut. Detta vill läkarna undvika, eftersom hornhinnan kan ta skada, vilket på sikt kan ge sämre syn.

- Vi kan sy ihop ögonlocken och på så sätt täcka hornhinnan och ge en bättre mer naturligt fuktig miljö åt den, sa Daniel Nowinski.

Vid Aperts syndrom är det vanligt med gomspalt. Den sitter ofta i den mjuka, inre delen av gommen och påverkar barnets förmåga att äta och prata. Vanligtvis åtgärdas gomspalt när barn är sex månader, men vid Aperts syndrom görs det senare.

- Det finns så mycket annan behandling som måste gå före. Vi får ibland vänta tills barnen är 1-2 år.

Flytta mellanansiktet

Den stora planerade operationen är att flytta fram mellanansiktet och käkarna. Ambitionen är att göra den så sent som möjligt, för att nå bästa möjliga resultat. Denna operation behöver ofta kompletteras med tandreglering för att ge ett bra bett. Ytterligare en käkoperation görs ofta senare, för att justera bettet när framflyttningen av mellanansiktet är klar.

- Vi strävar efter att ha en plan över vilka operationer som ska ske, under barnens uppväxt. Vår ambition är att behöva göra så få ingrepp som möjligt och ibland åtgärda flera saker samtidigt. Vi vet att de är krävande för både patienten och den övriga familjen och vill försöka underlätta så mycket som möjligt, sa Daniel Nowinski.

Ella opereras

Två dagar gammal opererades Ella och fick en knapp på magen, att få mat igenom. Den har hon fortfarande.

Sedan kom en läkare och berättade att deras flicka med 100 procents säkerhet hade Aperts syndrom. De fick veta att det var ett kromosomfel, som gav ett förändrat skelett.

- Nej, det kan inte vara någon kromosomförändring. Det fullständiga kromosomtestet visade inget avvikande, protesterade Rebecka.

– Då fick vi veta att testet inte täcker allt, säger Erik.

Av läkaren fick de också veta att vad han kände till var Ella unik. Han visste inte om någon mer i världen som hade kombinationen esofagusatresi och Aperts syndrom.

– Hon är troligen världsunik, säger Erik.

Nästa dag fick de träffa ett helt team med specialister. De hade ett färdigt program med planerade operationer för deras nyfödda dotter. När teamet undrade om de hade några frågor fick Rebecka och Erik inte fram ett ljud. De var så överrumplade att de inte ens visste vad de skulle fråga.

– Vi var nyblivna föräldrar och fortfarande chockade och fulla med funderingar över hur barnet skulle kunna klara sig utan att ha fingrar att greppa med, säger Rebecka.

– De erbjöd oss kurator och psykolog till stöd, säger Per.

Föräldrarna läste inget om Aperts syndrom, utan bestämde sig för att ta det som kom. Men de tackade ja till både psykolog och kuratorshjälp. Att få ett svårt sjukt barn är en utmaning.

– Vi fick snabbt det stöd vi behövde. Det var viktigt, säger Erik.

– Ibland gick vi båda tillsammans, ibland en och en, säger Rebecka.

Operationer viktiga för bra liv som vuxen

Vuxna med Aperts syndrom klarar utbildning och sysselsättning bra jämfört med andra, men har färre antal nära relationer. Stämningläget är något nedsatt, men de förbrukar inte antidepressiv medicin mer än normalt. De är fysiskt aktiva och attityden till livet är överlag positivt.

Allt enligt en enkätundersökning, där 24 vuxna födda 1990 och äldre, 13 kvinnor och 11 män, med Aperts syndrom, svarade på frågor om sin livssituation. Vid utvärderingen av enkäten jämfördes de med en kontrollgrupp på 241 friska unga vuxna. Bakom undersökningen, som är från 2012, stod bland andra överläkare Peter Tarnow, vid enheten för Plastikkirurgi, SU i Göteborg.

Syftet med enkäten var att Kraniofaciala enheten ville ta reda på hur de unga vuxnas liv gestaltade sig. Hade det hjälpt dem i livet att genomgå operationerna och att tvingas vistas i sjukhusmiljö som barn och tonåringar, under lång tid.

– Vi kunde konstatera att de unga vuxna klarade sig bra på många viktiga områden, sa Peter Tarnow.

I Sverige når sjukvården de flesta med Aperts syndrom, men i övriga världen är det annorlunda. På många platser opereras barnen inte alls.

Peter Tarnow visade en bild på en vuxen kvinna med Aperts syndrom som aldrig blivit opererad.

Hon hade nedsatt syn och hörsel och talade bara ett par enstaka ord. Hennes underbett var kraftigt, tandställningen fel och hon hade svårigheter att tugga maten. Kvinnan kunde inte gripa med handen eller gå mer än ett par hundra meter.

– Hon levde dock sitt liv i ett bra familjesammanhang och hade aldrig sökt vård. Vår målsättning är att genom operationer skapa så god form och funktion som möjligt för de som har Aperts syndrom, sa Peter Tarnow.

I behandlingen i Sverige finns många operationer som kan göras.

– Alla har sin plats men inte hos alla, menar Peter Tarnow.

En framflyttning av mellanansiktet görs i tonåren när tillväxten har upphört. Flickor opereras vid 16 års ålder och pojkar vid 18 år.

– Man ser på röntgen när tillväxtzonerna stängts, sa Peter Tarnow.

Det finns tre metoder att tillgå.

- Le Fort 1, som flyttar fram överkäken.
- Le Fort 2 som förutom överkäken lyfter fram näsområdet.
- Och Le Fort 3 som flyttar fram hela ansiktsskelettet.

Fjäder och distraktionsteknik används och uppmuntrar kroppen att bilda nytt ben. Processen fortgår med en ställning runt ansiktet, cirka tre månader efter operationen.

– Som patient ska man ifrågasätta vilka operationer som görs. Vad förbättrar den här operationen för mig? Funktion eller utseende? Vad är viktigt? Det ska gagna den enskilde, sa Peter Tarnow.

Målet är att göra få operationer med så stor vinst som möjligt för patienten, sa Peter Tarnow.

Sedan gäller det att under tider med många operationer inte glömma att leva ett bra liv.

– Ju mer som görs på den roliga sidan, desto mer klarar personen på sjukhuset, avslutade Peter Tarnow.

Frågor till Daniel Nowinski och Peter Tarnow

Vad är det för risker med att göra en operation en gång till?

– Att inte åstadkomma det man vill på grund av tidigare ärrbildningar är en risk. Det tar längre tid att operera en andra gång. Det är högre risk för blödning och infektion. Ju färre operationer i samma område desto bättre är det.

Vår dotter har en trachetomi, som kanske måste tas bort när mellanansiktet ska opereras. Vad finns det för alternativ för hennes andning då?

– När barnen blir äldre blir andningsvägarna ofta tillräckliga och man kan ta bort trachetomin.

Hur länge måste barnet hålla på med distraktionen?

– Den pågår under tre månader, sedan tillkommer tid för läkning.

Ella bor på sjukhus

Ella, Rebecka, Erik bodde på sjukhus i nio månader. Storebror Fredrik kom dit på helgerna, sedan fick även han flytta in till sjukhusets lägenhet. Föräldrarna lärde sig där att sköta Ellas sjukvård. – I början trodde jag aldrig att jag skulle klara att suga rent i matstrupen, där ett rör sitter för att suga upp slem. Men jag lärde mig. Idag kan jag allt om hur ett så svårt sjukt litet barn ska skötas, säger Rebecka.

Ella genomgick en stor skalloperation och hennes tummar frilades under månaderna på sjukhuset. Matstrupen opererades också så att hon kunde börja svälja undan sitt eget slem.

– Ella är fruktansvärt envis. Det har haft stor betydelse och gjort att hon återhämtat sig snabbt efter sina operationer, säger Erik.

Behandling av fötter

Händer och fötter liknar varandra på många sätt, men de har olika funktion. Händer behöver rörligheten och fötterna stabiliteten så att kroppen är i balans. Hos personer med Aperts syndrom delar inte tårna sig, leder saknas, vissa ben i foten är inte utvecklade, stortån är kortare än normalt och kan kröka sig rakt ut åt sidan. Det innebär problem för många.

Docent Bertil Romanus, Ortopedkliniken SU/Östra i Göteborg har ägnat sig åt Aperts syndrom och fötter i trettio år.

En vanlig fot har 30 ben. I foten finns många leder, en del viktiga för balansen andra enbart för att dämpa stegen mot marken.

För att kunna gå krävs det en fungerande hjärna, energi, raka ben med fötterna placerade under tyngdpunkten, muskelkontroll av lederna i höfter, knän, och fötter. Balanskontroll och en motorik som gör att vi kan växla mellan vänster och höger ben är också viktigt.

Andra krav på foten för att det ska vara lätt att gå med den, är att hälen sitter rätt i förhållande till underbenet, att hälen sitter rakt emellan muskler och leder. Foten ska vara rak och peka utåt i cirka 10 grader. Det är också viktigt att styrka, frånskjut och fotledsrörlighet fungerar.

Fötter vid Aperts syndrom

Vid Aperts syndrom är tårna inte separerade. Fötterna har omfattande syndaktylier, sammanväxningar. Stortån innehåller ett ben istället för två och är kortare än vanligt. Utsidan av foten växer sämre än insidan och en stelhet i mellanfotsbenen kan ge smärtor under främre trampdynan.

– Det sista beror på att benen i främre trampdynan och stortån inte ligger i samma plan. Då kan man höja eller sänka benen genom en operation, så att de kommer i samma nivå, sa Bertil Romanus.

Han poängterar att man aldrig ska operera isär tårna.

– I allmänt tal kallas fenomenet för sammanvuxna tår. Det är fel sätt att uttrycka det på. Utvecklingen har på grund av genetiken istället stoppat upp, i ett visst skede under fosterstadiet. Tårna hann inte bli delade, sa han.

Ökar stabiliteten

Så länge tårna hänger ihop växer de parallellt på längden och ökar stabiliteten i foten. Tar man isär dem kan stortån plötsligt börja peka ut åt sidan. Eller så drar någon av de andra tårna iväg när de mister kontakt med sin granne. Då måste man åtgärda det annars finns det ingen möjlighet att ha skor på fötterna och balansen blir dålig. Ärrbildningen efter en separerande operation kan också skapa en grogrund för fotsvampsangrepp.

Finjusteringar

När det gäller problem med mer eller mindre separata naglar på de sammanväxta tårna fordras ingen större operation.

– Man kan behöva separera naglarna ordentligt för att det kan blir problem med två naglar på en bred tå. Ibland blir någon millimeter av nagelanlaget kvar efter operationen och då växer det ut en nagel, trots det. Då får man göra om operationen.

Röntga ordentligt!

Ortopeden bör alltid röntga foten ordentligt på ett barn med Aperts syndrom och följa tillväxten.

– Då är man förberedd och kan se vad som behöver ändras på innan problem uppstår. Jag tycker generellt inte att man ska ha alltför bråttom att åtgärda problem med fötterna. Bäst är att vänta och följa utveckling och tillväxt, menade Bertil Romanus.

– Det är lämpligt att göra operationer och då talar jag inte om sammanväxta tår utan om annat, innan barnet eller den unge vuxne får besvär. Mindre barn står lättare ut med operationer än vuxna och de läker bättre.

Frågor till Bertil Romanus

Varför ska vi som bor i Uppsala åka till Sahlgrenska i Göteborg, när det numer finns ett kraniofaciellt centrum i Uppsala?

– Skälet kan vara att om ni påbörjat behandlingen i Göteborg är det en fördel att fortsätta den där.

Vårt barn klagar över ont i fötterna, men bara ibland, vad ska vi göra?

– Barn klagar inte utan anledning. Jag tycker att foten ska röntgas för att man ska kontrollera vad smärtan kan bero på. Man ska se till att barnet inte behöver ha smärta.

Hur viktigt är det att ha bra skor?

– Viktigt. Men det går inte att ändra foten med skorna. Skorna ska vara bekväma och ge plats åt foten.

Ella kommer hem

Strax efter hemkomsten fick de tid för en skiktröntgen, så kallad datortomografi, av Ellas skalle. Den gjordes en torsdag. På fredag ringde personalen och sa att de måste komma tillbaka för en akut operation.

– Hon hade för mycket hjärnvätska, på grund av dåligt avflöde ner i ryggmärgen, säger Erik.

– Det gav ett högt tryck, som gjorde att en operation var nödvändig omgående, säger Rebecka.
Ella fick en shunt, för att förbättra flödet från hjärnan.

Behandling av händer

– **Främsta skälet att operera händerna på det lilla barnet med Aperts syndrom är att öka handens funktion. Ökar funktionen förbättras också utseendet på händerna. Eventuella felställningar kan korrigeras när barnet blir större. Det sa Ann Nachemson när hon berättade om kirurgi av händerna vid Aperts syndrom.**

Missbildningar av händerna klassificeras i tre olika grader (Upton).

Typ 1

Vid typ 1 finns en separat tumme som ofta är kraftigt snedställd. Fingrarna är sammanväxta, dock ibland endast partiell syndaktyli, sammanväxning, mellan ring- och lillfinger. Lillfingrets ytterled är rörlig. Handflatan är plan.

Typ 2

Vid typ 2 är tummen snedställd och helt eller delvis syndaktylerad mot fingrarna. Alla fingrarna är syndaktylerade, pek-, lång- och ringfinger är sammanväxta även skelettmässigt. Handflatan är konkav, så kallad ”skedhand”

Typ 3

Vid typ 3 finns en kraftig sammanväxning av tumme, pek-, lång-, och ringfingrarna även skelettmässigt. Ring- och lillfingrarna är totalt syndaktylerade. Handflatan är konkav, så kallad ”rosenknoppshand”

Operationsplanering

I operationsplaneringen ingår att tidigt få ut tummarna, helst innan den första skalloperationen. Därefter görs ytterligare handoperationer cirka 1 gång i halvåret.

– Helst görs tumoperationen på båda sidor samtidigt. Målsättningen bör vara att alla fingrarna är separerade när barnet är 2-3 år, sa Ann Nachemson.

Vid den första operationen separeras tummarna (på båda händerna) från pekfingrarna med hud som förskjuts från handryggen samt fullhudstransplantat. Vid den andra operationen separeras pek- och långfingrar och ring- och lillfingrar med fullhudstransplantat på båda händerna.

Vid den tredje operationen sker en separation av lång- och ringfingrar som oftast har gemensamt skelett. Dessa ingrepp görs på en hand i taget och oftast i två steg, där man i steg ett drar isär mjukdelarna med ett särskilt distraktionsinstrument (Cube Fix Distractor) och i steg två gör en separation med fullhudstransplantat.

– Metoden med Cube Fix Distractor har utvecklats av Dr Habenicht för barn med Aperts syndrom. Distraktionen pågår under cirka fyra veckor. Cuben tolereras bra av barnen. Den stora fördelen är att mjukdelarna inklusive nageln tänjs ut vilket gör det lättare att separera fingrarna och ger snyggare resultatet sa Ann Nachemson.

Frågor till Ann Nachemson

Kan barnen leka när de har Cube Fix Distractor på handen?

– Ja den sitter på stadigt. Den skyddas av ett litet förband som man virar runt instrumentariet.

Vårt barn gick igenom operation med Distractorn, men långfingret blev kortare än ringfingret.

Längden är huvudsakligen förutbestämd av barnets skelettstrukturer. Man får dela dessa på bästa sätt då fingrarna separeras. Längden påverkas inte av Distractorn, den töjer bara ut mjukdelarna på bredden.

Ella pratar

Ella har ett rör ner i halsen, en kantarell, som hjälper henne att andas när hon sover. Men hon kan ändå tala.

– Ett tag var det bara jag som förstod henne, eftersom det var jag som var hemma med henne. Jag är förskollärare och är van att lyssna på och förstå barn, säger Rebecka.

– Tar hon sig tid att prata gör hon sig väldigt bra förstådd, men det ska gå väldigt fort, säger Erik.

De hoppas och tror att den planerade operationen med framflyttning av mellanansiktet kommer att förbättra hennes tal och minska hennes andningsproblem.

– Framflyttningen brukar inte göras förrän barnen är i tonåren, eftersom man inte vill göra två operationer, en när barnen är små och en senare, säger Erik.

– Men eftersom hon har så pass svår sömnapné på grund av sina trånga andningsvägar och mycket slem, överväger läkarna att göra den ganska snart, säger Rebecka.

Kommunikation

Människans behov av kommunikation med omgivningen hör ihop med vår längtan att vara del av ett sammanhang. Vi vill höra till. Men vi kommunicerar också för att ge och få information. Det berättade Maria Olsson, logoped från DART.

DART är ett kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning i Västra Götalandsregionen. Runt om i landet finns kommunikationscenter, som liknar DART. Kontakt med dem fås via den lokala habiliteringen.

På DART arbetar personalen med AKK, alternativ och kompletterande kommunikation. Syftet är att hitta alternativa sätt att kommunicera på eller komplettera talet med för personer med funktionsnedsättning.

– Till DART kan barn, ungdomar och vuxna med kommunikationssvårigheter komma via remiss från habiliteringen. Vi arbetar i ett team kring personen. Det består av arbetsterapeut, logoped, pedagog och datatekniker. Vi har också en verksamhet, till exempel utbildningar och temadagar, dit föräldrar och personal är välkomna, sa Maria Olsson.

Vad lägger ni i ordet kommunikation? Maria Olsson bad föräldrarna att fundera tillsammans. De svarade att vi kommunicerar för att förstå varandra och för att få våra behov tillfredställda. Maria Olsson bekräftade och fortsatte:

Kommunikation är när någon gör eller säger något som någon annan reagerar på. Det är alltså ett utbyte mellan människor.

Hon visade ett filmklipp med Per Lorentzen som är psykolog, utbildare och far till en flicka som är dövblind. Han uppfattar begreppet kommunikation som så brett att den knappast går att beskriva.

Det innehåller ett spektrum av uttryck där den ena ytterligheten är när vi förstår den andre utan ord till de mest avancerade språkliga kommunikationen i den andra änden.

Det är vanligt att små barns kommunikationsförsök tolkas som att de begär något. De kan handla om konkreta behov som mat eller om att få bli ombytt. Men kommunikation kan också vara ett uttryck för ett socialt behov av att få vara tillsammans.

Barn som talar uttrycker många olika saker. Men barn som inte talar tolkas ofta som att deras kommunikation handlar om att de begär något. Responsen blir då som mot små barn: Är du törstig? Hungrig? Men allt de vill är kanske att få vara nära. Vara i en gemenskap.

– Med hjälp av alternativ och kompletterande kommunikation, AKK kan det underlätta att förstå vad barnet vill. Är det en fråga, begär de något eller vill de berätta? sa Maria Olsson.

Eftersom barn lär sig genom att härma sin omgivning är det viktigt att föräldrarna reflekterar över vad de pratar med sitt barn om. Pratar de om samma saker med barnet som har kommunikationsproblem som med syskonen?

– Berätta om dig själv och vad du upplevt under dagen. Då är ni modeller för hur man kommunicerar och barnet lär sig hur man använder språk, sa Maria Olsson.

Hur vi förstår vad som sägs beror på miljö, erfarenheter och motivation. För att stimulera kommunikationen kan man använda responsiva strategier.

De är att

Titta och lyssna (vad är det barnet vill förmedla egentligen?)

Vänta och förvänta (låt svaret få ta tid, förvänta dig att ett svar kommer)

Tolka och bekräfta (Ja, det är sol idag. Ska vi gå ut?)

Få fler tips på DARTs hemsida www.dart-gbg.org

Frågor till Maria Olsson

Finns det ljud som inte går att göra om man har smal hög gom som många med Aperts syndrom har?

– Det kan vara ett problem med mjuka gommen om den inte kan stänga helt till näsan. Det kan vara svårt att bygga upp det tryck som behövs för att göra hårda konsonanter till exempel K, P, T.

När ska man börja med hjälpmedel för kommunikation?

– Så tidigt som möjligt.

Finns det risk att barnet inte lär sig tala om det lär sig tecken först?

– Nej, tecken är oftast ett stöd för att utveckla talet. Det är bra att ha många olika sätt att kommunicera på. Eftersom nästan alla i dess omgivning använder tal kommer barnet troligtvis att använda det när det kan.

Vad finns det för alternativa sätt att kommunicera när man är utomhus?

– Det finns en rad sätt, som kroppsspråk, bilder, skrift. Ipad och smartphones.

Vem ska lära barnet använda hjälpmedel för kommunikation?

– Uppdraget hamnar ofta hos föräldern. Hör med habiliteringen vad de kan bidra med. Se till att träffas tillsammans med skolans personal så att ni tillsammans kan planera vem som gör vad.

Var kan skolan hämta stöd, för att hjälpa vårt barn att utveckla sin kommunikation?

– Skolan kan vända sig till SPSM, specialpedagogiska skolmyndigheten. Deras uppgift är att hjälpa lärare och lärarlag bland annat vid kommunikationsproblem.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

Programmet under veckan är bland annat anpassat för att stärka språk och kommunikation och stimulera fin- och grovmotorik.

Bodil Mollstedt, pedagog, berättade om Ågrenskas pedagogiska arbete inför en familjevistelse.

– Det pedagogiska programmet under en familjevistelse planeras utifrån individens förutsättningar. Det bygger på generell specialpedagogik och specifik kunskap om diagnosen, sa Bodil Mollstedt.

Inför familjevistelsen med barn som har Aperts syndrom inhämtar personalen kunskap om barnen och deras behov genom samtal med föräldrarna och genom skriftlig information från pedagogerna i barnens förskolor och skolor. Andra viktiga informationskällor är

medicinsk information om konsekvenserna av behandlingen och de tidigare erfarenheterna från Ågrenskas många familjevistelser med barn som har Aperts syndrom.

Påverkas av omgivningen

Livet för barn och ungdomar som har Aperts syndrom påverkas av faktorer i deras omgivning, men också av de personliga förutsättningarna. Vad är viktigt i vardagen för era barn och ungdomar med Aperts syndrom? Bodil Mollstedt bad föräldrar och personal att diskutera frågan tillsammans under några minuter.

Föräldrarna svarade att det var viktigt för barnen och ungdomarna att få självförtroende och tillit till sig själva. De mår bra av lagom utmaningar. Deras erfarenhet var att barnen trivs bäst i mindre grupper och med lärare som har förståelse för dem och deras behov.

Bodil Mollstedt frågade hur mycket som beror på omgivningsfaktorer. Stora delar, enades föräldrarna och personalen om.

– Det är ju hoppfullt. Då är det faktorer som vi kan ändra på för att underlätta för barnen, sa Bodil Mollstedt.

Det pedagogiska programmet under familjevistelsen 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.

– Tanken är att en tillrättalagd miljö både fysiskt och strukturellt kan bidra till en ökad delaktighet i själva aktiviteten, förklarade Bodil Mollstedt.

Det pedagogiska programmet under veckan är planerat med hänsyn till fyra mål:

Stärka språk och kommunikation

Stimulera fin- och grovmotorik

Minska konsekvenserna av koncentrations- och inlärningssvårigheter

Bidra till att stärka självkänslan.

För att stärka språk och kommunikation används stödtecken, bilder och kroppsspråk. Barnen får göra samarbetslekar, som kom ihåg leken, memory eller leka charader.

– Vi har olika språklekar för att stimulera barnens språk, sa Bodil Mollstedt.

Med hjälp av ett fiskespö med magnet får barnet fiska upp kort i olika färger och former. På baksidan finns en bild och tillsammans kommer barnen på en sång som passar till bilden.

–Blir det en bild på en katt, sjunger alla tillsammans en sång om en katt, sa Bodil Mollstedt.

För att stimulera fin- och grovmotorik ingår mer krävande fysiska aktiviteter där barnen går till skogen eller stranden där terrängen är ojämn. De får göra kamratbanan eller delta i Walkie-Talkie gömme.

–Barnen kan få åka tåget ut till startplatsen för att de ska ha energi kvar till aktiviteten, sa Bodil Mollstedt.

Som omväxling till utelivet får barnen göra lugnare aktiviteter som att måla, klippa och klistra och ha sånglekar.

Fasta rutiner och en tydlig struktur i både aktiviteter och miljö bidrar till att minska konsekvenserna vid koncentrations- och inlärnings-svårigheter. Därför används särskilda scheman eller timglas och timstock för att barnen lätt ska få överblick över de olika arbetspassen.

–Vet man hur länge ett pass ska pågå är det lättare att vara uthållig, sa Bodil Mollstedt.

Samarbetsövningar och gemensamma lekar där var och en deltar efter sin egen förmåga väcker känslan av att lyckas. Sagor och berättelseboken som barnen gör är en bra hjälp för att prata om känslor och tankar.

Läs mer om vilket material som används på Ågrenskas webbplats.

Frågor till Bodil Mollstedt

Vilket är bäst att barnen går i särskola eller vanlig grundskola?

Det beror på det individuella barnets förutsättningar. Alla har inte möjlighet att gå i särskola. Vem som har rätt att gå där avgörs av en psykologisk bedömning. Denna bedömning kan göras om vid flera tillfällen.

Hur kan vi få ett bra arbetsmaterial till vårt barn i skolan?

Skolan bestämmer själva vilket material de köper in. Det är rektorns ansvar att fördela resurserna på skolan. Om det är ett personligt redskap, kan habiliteringen hjälpa till.

Ella har en storebror

Ända sedan Ella föddes har Fredrik hjälpt till i vården av sin syster.

– Han har hela tiden varit fantastisk och brukade sitta med händerna utbredda och vänta medan vi gjorde iordning henne för att han skulle få hålla henne en stund när hon var liten, säger Erik.

– Han lärde sig att suga slem ur halsen på henne. Jag tror det är bra att syskon är delaktiga i den vardagliga vården. Då blir det som sker naturligt för dem, säger Rebecka.

När Fredrik var fyra år och gick på förskolan ville han visa upp sin lillasyster Ella för sina kamrater.

– En del barn ryggade tillbaka och någon frågade, varför ser hon så arg ut? Då förklarade Fredrik precis varför hon såg ut som hon gjorde och att det beror på att det är fel på hennes skelett, säger Rebecka.

– Sedan sa han: Hon är opererad 76 gånger. Då fick vi rätta honom. Det är bara hälften så många, säger Erik.

Nu när Fredrik klasskamraterna kommer hem för att leka kan det hända att någon ryggar tillbaka när de ser Ellas hjälpmedel och frågar: Vad är det för spruta?

– Då visar vi nästa gång, att såhär går det till när Ella får mat genom knappen på magen, säger Rebecka.

– Vi tycker det är bra att vara öppna upp och berättar för kamrater och deras föräldrar om Ella. Det är särskilt viktigt, eftersom Ella kanske kommer att gå på samma skola som Fredrik när hon blir större, säger Erik.

Ella och hennes två år äldre bror Fredrik är som alla andra syskon. De älskar varandra och de bråkar och kivas med varandra.

Syskonrollen

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

– Vi försöker stötta dem i deras utsatta roll i våra syskongrupper, berättade Astrid Emker, pedagog på Ågrenska.

Syskonrelationen är speciell eftersom den oftast är den längsta relation vi har i livet. Den är fylld av gemenskap och kärlek, men prägl-

las också 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 Astrid Emker.

Under familjevistelsen utgår personalen från syskonets behov och frågor, för att de ska få strategier att hantera sina känslor och sin vardag. Barnteamet har 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 barnen förstått, sa Astrid Emker.

Syskonens program

Den första dagen på Ågrenska är det fokus på barnet vars syskon har Aperts 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, sa Astrid Emker.

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.

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. Han hade råkat träffa sin bror på benet med klubban när de spelade innebandy. Sedan fick brodern sin cancerdiagnos i benet.

Kan man få cancer av ett slag, frågade syskonet?

– Nej, ett slag ger inte cancer svarade läkaren. Lättnaden syntes i 14-åringens ansikte. Vem vet hur länge han burit på den frågan, sa Astrid Emker.

På onsdag och torsdag träffas syskonen i små grupper för olika aktiviteter. De kan göra kamratbanan som består av äventyrsbanor där de får hjälpas åt för att klara övningarna. Att ha roligt tillsammans och lära känna varandra lägger grunden för samtal där de kan dela hemligheter, känslor och strategier. Personalens uppgift i samtalen är att bekräfta barnens känslor. 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, sa Astrid Emker.

Under denna vecka med Aperts syndrom har det varit mycket frågor om utseende. Syskonen har fått känna på en modell av en skalle, för att förstå hur sömmen, som växt ihop för tidigt går. De har också pratat om hur man kan hantera kamraters eller andras frågor om syskonets utseende.

Berättelsebok

Under veckan skapar syskonen en berättelsebok om sig själv. 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.

Vardagstid med föräldern

Ett vanligt problem som syskon brukar tala om är att det inte 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. Syskonet med funktionsnedsättning är alltid i fokus.

– När jag kom hem med bra betyg, fick jag ingen uppmärksamhet, för den dagen hade lillbrorsan lyckats vicka på sin tumme för första gången, berättade en pojke vid en tidigare vistelse.

Nästan alla önskar mer egen tid med mamma eller pappa. Men det behövs inga stora förändringar i vardagen för att få utrymme.

– En mamma som skjutsade sin dotter till stallet lade till en kvart för fika efter ridningen. Det gjorde att de fick sin egen gemensamma tid att se fram emot varje vecka, sa Astrid Emker.

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 och ansvarskänsla.

– En liten treårig tvillingflicka, vars syskon hade en funktionsnedsättning, blev som en liten fröken under vistelsen här. Hon uppmärksammade på ett självklart sätt andras behov och plockade fram vantar och mössor när vi skulle gå ut. Denna omhändertagande förmåga är en stor tillgång och vi förmodar att flera syskon har sökt sig till arbete i vården som vuxna, sa Astrid Emker.

En bra erfarenhet som syskonen tycker att de har fått genom att deras syster eller bror har Aperts 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 Astrid Emker.

Läs mer om Ågrenskas syskonarbete på www.syskonkompetens.se

Ella får mat via sond

Ella får sina dagliga mål mat via sond, men hon äter också lite vanlig mat för att öva motorik och sväljreflexer. Föräldrarna försöker lära henne att sitta vid matbordet och äta lite med dem. Men det är svårt. Hon behöver sondmatas var tredje timma och har fått mat på många andra platser. Att sitta vid matbordet och äta har inte blivit något naturligt för henne.

– Vi har förståelse för att hon inte vill sitta vid ett bord med oss om hon inte ska stoppa in något i munnen, säger Erik.

– Hon kan äta, men är ovan vid att tugga och svälja. Hon lärde sig aldrig det som andra spädbarn, säger Rebecka.

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 och logoped Lotta Sjögren som informerade om vilket stöd som finns att få inom tandvården och logopedin.

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

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

MHC-basen

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

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



Tand- och munvård

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att barnet 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.

Aperts syndrom

I Mun-H-Centers databas finns sedan tidigare vinstelser på Ågrenska uppgifter om Aperts syndrom vad det gäller tänder och bett.

Hos barn med Aperts syndrom kan gomspalt och smal gom förekomma. Barnen kan ha liten överkäke, underbett, öppet bett och korsbett. Trångställda och felställda tänder kan förekomma.
– Eftersom många har en liten överkäke blir det lättare trångt för alla tänder och de kan få felställda tänder, sa övertandläkare Marianne Bergius.

Vid översynen på familjevinstelsen 2013 visade det sig att barnen hade gomspalt, smal gom, underbett, öppet bett och korsbett.
– Vi hittade även trångställning som redan var etablerad eller kan förväntas uppstå i framtiden, sa Marianne Bergius.

Med tanke på de särskilda behov barn med Aperts syndrom har när det gäller tänder och munhåla kommer de troligen att ha kontakt med flera olika slags tandvård. Det kan vara allmäntandvård, pedodonti (specialiserad barntandvård), ortodonti (tandreglering) och sjukhustandvård.

– Ta kontakt med tandvården innan första besöket. Det är bra om behandlaren har kunskap om syndromet och att det kanske behövs extra tid, sa Marianne Bergius.

Om familjen behöver stöd inför tandläkarbesöket går det bra att kontakta personalen på Mun-H-Center.

– Målet är att barnet ska känna sig tryggt och veta vad som ska hända under besöket, sa Marianne Bergius.

Munmotorik vid Aperts syndrom

Tal- och språkutvecklingen kan vara försenad vid Aperts syndrom. Också den oralmotoriska utvecklingen kan vara påverkad. Dregling är vanligt hos mindre barn.

Om barnet har svårigheter med kommunikationen, sug-, tugg- eller sväljförmågan kan en logoped göra en utredning för att barnet ska få rätt behandling.

-Logopeden ger tal- och kommunikationsträning och råd vid matnings- och ätsvårigheter, sa Lotta Sjögren.

För hjälp och stöd på hemmaplan kan man vända sig till en logopedmottagning eller till ett habiliteringsteam. Speciella nutritionsteam kan ge råd och behandling vid ät- och sväljsvårigheter och oralmotoriska team behandlar oralmotoriska funktionsnedsättningar.

Ella idag

Trots svårigheterna med andningen och slembildningen är Ella väldigt levnadsglad berättar hennes föräldrar. Hon älskar utmaningar och är inte rädd för förändringar. I somras var de i sitt hus i Italien som de brukar och hälsade på släkten där.

– Det krävs en helt annan planering att resa med Ella på grund av hennes nödvändiga medicinska utrustning. Men det går. Ella mår så mycket bättre i Italiens klimat. Vintern hemma förvärrar hennes andningsproblem, säger Rebecka.

Familjen har ett stort socialt nätverk med familj och vänner.

– När vi ringde runt den dagen Ella föddes, det var samma dag som min bror hade födelsedag, sa han: Det är den bästa födelsepresent jag någonsin har fått. Det tycker han än idag, säger Per.

Nu väntar den sista handoperationen för att få fram de sista två fingrarna på höger handen. När den är gjord har hon två händer med fem fingrar vardera. Nästa steg är framflyttningen av mellanansiktet.

Vuxen med Aperts syndrom

Cecilia Stocks intervjuar Kajsa Dohrman, 23 år och Cecilia, "Cissi" Wallenius, 31 år.

Hur ser ditt liv ut idag, Kajsa?

– Jag bor i en servicelägenhet och arbetar som ”mattant” tillsammans med en annan person, på en skola. Mina arbetsuppgifter är att lägga fram maten, förbereda sallad och att diska. Jag arbetar från 9 till 14 varje dag. Jag bor i en servicelägenhet, med personal, som det går att få hjälp av om jag behöver.

Hur mycket sköter du själv hemma?

– Jag städar och tvättar och betalar räkningar. Jag har också en god man.

Vad gör du på fritiden?

– Rider 50 minuter per vecka och går på gym. Träningen är viktig, för min hälsa. Jag umgås också med Cissi. Även om vi inte bor i samma stad, så håller vi kontakt via Internet och Facebook.

Hur ser ditt liv ut Cecilia?

– Jag bor själv i en egen lägenhet. Tio mil från mamma, men min släkt bor i samma stad, så jag kan få hjälp av dem om det behövs. Jag har ett jobb som ”allt-i-allo” på ett bussföretag. Jag är saknad om jag inte är där en dag. Först arbetade jag heltid, men min kropp och mitt humör sa ifrån. Nu har jag gått ner på halvtid. Det trivs jag bättre med.

Vad gör du på fritiden?

– Jag målar, pysslar och simmar. Jag har husdjur, fiskar.

Vilka svårigheter upplever ni som vuxna med Aperts syndrom?

– Jag har lärt mig leva med det som är besvärligt, säger Cecilia och Kajsa instämmer.

Vad gjorde vuxna som var bra under er uppväxt?

– De sa till andra vuxna som tittade på mig, att sluta titta. ”Hon ser ut så. Det är medfött, sa de.” De stöttade och peppade mig och trodde på mig, att jag kunde saker, säger Cecilia.

Hur var det i skolan?

– Åh, fy, men särskolan var bra. Där slapp man prov. Klassen var liten och pressen inte så stor, säger Kajsa.

– Jag gick i en vanlig klass från 1-6:an, sedan flyttade jag till en specialskola med sju elever. Där var det bra, det fanns ingen press, säger Cecilia.

Vad gör ni när andra tittar?

– På mitt arbete i skolan, informerar lärarna de nya eleverna innan de träffar mig. De säger att jag ser lite speciell ut. Det brukar gå bra. Nu kan jag inte vara ifrån mitt arbete förrän barnen frågar var är Kajsa?

– Jag har försökt att förklara. Min brors dotter som är fyra år är fascinerad av mina fötter, att tårna sitter ihop. Har du klister under dem, frågar hon. Ifall människor tittar på mig låtsas jag inte om det, säger Cecilia.

Vilken betydelse har Apertföreningen för er?

- Den betyder mycket. Där har vi våra kompisar, som vi träffar ett par gånger om året och annars håller kontakt med över Internet. Det är fantastiskt att träffa de som är som vi! Jag har varit med sedan jag bara var några månader, säger Kajsa.
- Då var jag åtta år när du började. Sedan dess har vi varit kompisar, säger Cecilia.

När förstod ni att ni var annorlunda?

- Det var i 5-6 års ålder, säger Cecilia.

Har ni fått mycket information om Aperts syndrom?

- Ja, min pappa är sjuksköterska och kan mycket om Aperts syndrom. Vi har pratat mycket i familjen om det, säger Cecilia.

Hur många operationer har ni gjort?

- Jag slutade räkna vid 50. Då var jag 20 år, säger Cecilia.
- Och jag vid 60, säger Kajsa.

Har ni fortfarande operationer kvar?

- Min sista var för fyra år sedan då opererade jag foten. Efter det kunde jag gå promenader. Men klart är att det är lättare att fördrå operationerna som vuxen, säger Cecilia.

Vad kommer ni ihåg från operationerna när ni var små?

- Smärtan, säger Kajsa.
- Ja, och att jag tog båda föräldrarna från min bror, säger Cecilia.

Vilken hjälp har ni fått från Försäkringskassan?

- Min mamma sköter kontakterna med Försäkringskassan. Jag har aktivitetsersättning och handikappersättning.
- Jag har tampats en del med Försäkringskassan, orkade inte jobba heltid, och ville gå ner till halvtid. Till slut fick jag igenom det, men jag fick använda hela min övertalningsförmåga, säger Cecilia.
- Nu har jag lönebidrag från Arbetsförmedlingen och halvtids sjukersättning från Försäkringskassan.

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

Socialstyrelsen har en kunskapsdatabas för ovanliga diagnoser. Den innehåller för närvarande informationstexter om cirka 300 ovanliga sjukdomar.

Texterna produceras av Informationscentrum för ovanliga diagno-

ser vid Göteborgs universitet i samarbete med ledande medicinska experter och företrädare för patientorganisationer. Kvalitetssäkring sker genom granskning av en särskild expertgrupp utsedd av universitetet.

Informationen i databasen uppdateras regelbundet och ytterligare diagnoser tillkommer varje år. Texterna översätts också successivt till engelska. Till varje text finns även en folder som kan beställas eller laddas ner från Socialstyrelsens webbplats.

De som skriver texterna svarar även på frågor och hjälper till att söka information och nås på 031-786 55 90 eller ovanligadiagnoser@gu.se

Nationella funktionen sällsynta diagnoser

För att öka samordningen, samverkan och spridning av information inom området sällsynta diagnoser har Socialstyrelsen på regeringens uppdrag inrättat Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD.

NFSD har sedan verksamheten startade den 1 januari 2012 arbetet i enlighet med uppdraget.

NFSDs uppgift är att:

- bidra till ökad samordning och koordinering av hälso- och sjukvårdens resurser för personer med sällsynta sjukdomar liksom ökad samordning med bland annat socialtjänst, frivilligorganisationer.
- bidra till spridning av kunskap och information till alla delar av hälso- och sjukvården och till andra berörda samhällsinstanser samt till patienter och anhöriga
- bidra till utbyte av information, kunskap och erfarenheter mellan de aktörer som bedriver verksamhet på området
- identifiera möjligheter till utbyte av kunskap, erfarenhet och information med andra länder och internationella organisationer.

NFSD drivs av Ågrenska, ett nationellt kompetenscenter med helhetsperspektiv för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättning, deras familjer samt professionella som de möter.

Mer om NFSDs verksamhet kan du läsa på www.nfsd.se

Information från Försäkringskassan

Försäkringskassan ger stöd till personer med funktionsnedsättning och till föräldrar som har barn med funktionsnedsättning

ning. 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

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 44 500 kr (2013).

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	111 250 kr/år
Tre fjärdedels vårdbidrag	6 953 kr/mån	83 438 kr/år
Halvt vårdbidrag	4 635 kr/mån	55 625 kr/år
En fjärdedels vårdbidrag	2 318 kr/mån	27 812 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 med mera.

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

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

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

Assistansersättning

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

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

Personlig assistans till barn

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

Tillfällig föräldrapenning

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

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

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

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

eller besöksdagar i skolan. Man kan få tillfällig föräldrapenning för kontaktdagar fram tills barnet fyller 16 år.

Bilstöd

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

Föräldern kan få bilstöd om barnets funktionshinder gör att familjen har väsentliga svårigheter att förflytta sig med barnet eller att åka med allmänna kommunikationsmedel. Funktionsnedsättningen ska vara bestående eller i vart fall beräknas vara under minst nio års tid. Därefter finns det möjligheter att ansöka om ett nytt bidrag.

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

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

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

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

Samhällets stöd - kommunen

Socionomen Johanna Skoglund är koordinator vid Ågrenskas familjevistelser. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för personer med funktionsnedsättning, utöver det stöd Försäkringskassan erbjuder. Malena Ternström, socionom informerade om fonder.

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 Johanna Skoglund.

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 Johanna Skoglund.

Avlösarservice kan erbjudas både som regelbunden insats eller som lösning vid akuta behov. Behovet bedöms individuellt.

– 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 Johanna Skoglund.

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 Johanna Skoglund.

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 nedsatt 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 Johanna Skoglund.

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 Johanna Skoglund.

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.

Särskolan

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

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

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 Johanna Skoglund.

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 Johanna Skoglund.

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

Fonder

Fonder kan sökas för ökade omkostnader på grund av sjukdom, hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhus kan man få hjälp med att hitta fonder. De finns också i bibliotekets böcker *Alla dessa fonder* och *Stora fondboken*. Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas: www.stiftelser.lst.se/StiftWeb/SSearch.aspx. Vissa företag hjälper också till att hitta rätt fonder för en mindre summa.

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

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Socionom Johanna Skoglund

Ågrenska

Box 2058

436 02 HOVÅS
Tel: 031-750 91 00

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

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

Logoped Maria Olsson
DART
Kruthusgatan 17
411 04 GÖTEBORG
Tel: 031-342 08 09

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

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

Övertandläkare, specialist ortodonti
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 Lotta Sjögren
Mun-H-Center
Box 2046
436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 92 00

Tandhygienist
Anna Nielsen Magnéli
Mun-H-Center
Box 2046
436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 92 00

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

Personlig handläggare Gunnel Hagberg
Försäkringskassan
Funktionshinder
Box 8784
402 76 GÖTEBORG
Tel: 010-116 70 85

Aperts syndrom

En sammanfattning av dokumentation nr 438

Aperts syndrom är ett medfött syndrom som drabbar ansiktskelettet, händer och fötter. Syndromet förekommer över hela världen och drabbar lika många flickor som pojkar. Det föds ett barn med Aperts syndrom per år i Sverige.

Syndromet orsakas av en nymutation på det 10:e kromosomparet. De genetiska förändringarna leder till att ett ökat antal celler blir benbildande. Det gör att skallbenet sluter sig för tidigt med ansiktsmissbildningar som följd.

Behandlingen består av ett stort antal operationer under barnens uppväxt. Förutom skallkirurgi är käkkirurgi och tandreglering är ofta nödvändig. De barn som har stora andningssvårigheter kan behöva särskilda andningshjälpmedel.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2013



ÅGRENSKA

www.agrenska.se