

Dokumentation nr 439

# Aperts syndrom, vuxenperspektivet

**ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2013



ÅGRENSKA

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



## APERTS SYNDROM, VUXENPERSPEKTIVET

Ågrenska arrangerar varje år vistelser för vuxna, med sällsynta diagnoser, från hela Sverige. Varje gång kommer ett antal personer som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet Aperts syndrom.

Familjevistelser med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 1992, 1993, 2000 och 2008. Det här är den första vuxenvistelsen. Under tre dagar får deltagarna kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

Programmet innehåller föreläsningar och diskussioner kring aktuella medicinska rön, pedagogiska frågor, psykosociala aspekter samt det stöd samhället kan erbjuda.

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Marianne Lesslie, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med syndromet ingår en kortare intervju med en av deltagarna på vistelsen. I sammanfattningen av gruppdiskussionen om vardagsliv och samhällsinsatser beskrivs hur det kan se ut mer generellt för gruppen. Deltagarna i intervjuerna har i verkligheten andra namn.

Sist i dokumentationen finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna.

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

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

**Ann Nachemson**, överläkare, handkirurgi, SU/Sahlgrenska, Göteborg  
**Daniel Nowinski**, överläkare, kraniofacialt team, Akademiska sjukhuset, Uppsala  
**Peter Tarnow**, överläkare, plastikkirurgi, SU/Sahlgrenska, Göteborg  
**Bertil Romanus**, överläkare, ortopedkliniken, SU/Östra, Göteborg  
**Åsa Mårtensson**, tandläkare, Mun-H-Center, Hovås  
**Pia Dornerus**, tandsköterska, Mun-H-Center, Hovås  
**Annette Carlsson**, tandhygienist, Mun-H-Center, Hovås  
**Kajsa Dohrman**, vuxen med Aperts syndrom  
**Cecilia Wallenius**, vuxen med Aperts syndrom  
**Samordnare inom Arbetsförmedlingen Pia Ekman**, Mölndal.  
**Handläggare Sara. A. Eriksson**, Försäkringskassan, Göteborg  
**Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser, Cecilia Stocks.**

Här når du oss!

Adress	Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon	031-750 91 00
E-post	Marianne.Lesslie@agrenska.se
Redaktör	Marianne Lesslie

## Innehåll

Vad är Aperts syndrom? .....	6
Ärftlighet .....	7
Kirurgi vid Aperts syndrom .....	8
Operationer viktiga för bra liv som vuxen .....	10
Frågor till Daniel Nowinski och Peter Tarnow .....	12
Behandling av fötter .....	12
Frågor till Bertil Romanus .....	14
Behandling av händer .....	16
Information från Informationscentrum för ovanliga diagnoser .....	17
Munhälsa och munmotorik .....	18
Vara vuxen med Aperts syndrom .....	19
Information från Försäkringskassan .....	21
Information från Arbetsförmedlingen .....	25
Karolina har Aperts syndrom .....	27
Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser .....	29
Adresser till föreläsarna .....	32

## 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 mutationen 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 avvikande huvudform och sammanväxningar av fingrar och tår, så kallade syndaktylier. Det finns ett visst samband mellan graden av skelettförändringar i ansikt, kranium och händer. 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. Barn med Aperts syndrom svettas också mycket, speciellt nattetid.

### **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.

### **Övriga symtom**

#### **Axeln**

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.

### **Ryggrad**

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

### **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.

### **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.

### **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.

### **Övrigt**

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.

## **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.

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

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

## 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, kranio-facial 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 lufttryck, 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.

## **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.**

Uppgifterna kommer från en enkät. I den ingick 24 vuxna födda 1990 och äldre, 13 kvinnor och 11 män, med Aperts syndrom. De 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.

***Jag har knölar på skallen, rester av operationen. Ska man vara observant?***

– Efter skaloperation kan skallen vara ojämn, eftersom man sågat i skullskelettet. Är det nytillkomna förändringar är det bra att få det undersökt.

***Varför svettas man?***

– Svettkörtlarna är förstörade vid Aperts syndrom. Både svett och talgproduktionen ökar. Det finns medicin mot det i tablettform. Botox-injektioner i armhålorna är en annan variant. Eller att konsultera en dermatolog eller svettkliniken på Sophiahemmet i Stockholm.

***Jag har en droppande näsa och dålig känsel i nästippen. Vad göra?***

– Det kan vara en allergi eller inflammerad slemhinna. Kontakta en öronläkare.

***Varför är jag tröttare än normalt?***

– Det finns ingen generell orsak som har med Aperts syndrom att göra, som gör att du är trött. Den som har en shunt inopererad kan vara trött för den sakens skull. Den som inte är fysiskt aktiv blir tröttare. Hur bra man sover på nätterna kan ha inverkan. Hur det står till med sömnapné, den nattliga syresättningen till exempel.

## 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.

Han har opererat flera av de unga vuxna med Aperts syndrom, som deltar under Ågrenskas vuxenvistelse. Skratt och uppmuntrande tillrop hörs från bänkraden där hans ”gamla” patienter sitter.

– Det är tack vare många av er jag har fått erfarenhet och lärt mig allt jag kan om Apertfötter, sa Bertil Romanus uppskattande till dem.

### **Först lite om fotens anatomi och den normala foten**

En vanlig fot har 30 ben, 20 av dem är riktigt viktiga för fotens funktion. 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.

### **En fot skall vara lätt att gå med**

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 fotledsrlighet fungerar.

### **Fötter vid Aperts syndrom**

Vid Aperts syndrom är tårna inte separerade. Fötterna har omfattande 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 de 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 så går det under epitetet finjustering. Det fordras ingen större operation och kräver varken gips eller någon längre omvårdnad efteråt.

– 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 generellt bättre.

**Gör tår som sitter ihop ont?**

– Nej, den uteblivna delningen, gör inte ont. Problem uppstår först när kroppen blir tyngre, hos den vuxne och fotens yta blir för liten att belasta. Och om foten är sned och man har svårt att belasta den. De som är friska och har en normal fot kan kompensera snedhet med lederna. När det inte finns leder som i fallet med Aperts syndrom, går inte det. Då tappar foten. Om det går bör man göra något åt det innan stora problem uppstår.

En stortå som pekar rakt ut åt sidan är besvärligt eftersom det inte går att ha skor på fötterna. Vid en operation riktar ortopedan tån och sätter ett stift i den medan den läker.

– Operationen är inte svår och resultatet blir oftast bra. Det går inte att garantera att tån växer rakt hela livet, men man kan underlätta skoför-sörjningen under flera år, sa Bertil Romanus.

**Frågor till Bertil Romanus**

*Jag har inlägg i fötterna och specialskor. Rekommenderar du inte det?*

– Jo absolut, om det känns bättre. Men vad jag vill säga är att det är bättre att korrigera felet i foten än att använda inlägg. Foten ändrar sig inte av inläggen, men det är klart att det kan kännas bättre för stunden.

***Ont under foten vid belastning. Ska man operera?***

– Då ska man röntga och se vad som är problemet. Det är definitivt ett skäl att diskutera med läkaren vad en operation skulle innebära.

***Varför måste man åka till Göteborg för alla undersökningar?***

– Det har med kraniofacialkirurgin historiskt att göra. Plastikkirurgen Claes Lauritzen, som initierade vården kring Aperts syndrom, bestämde att kraniofacial kirurgi skulle finnas i Göteborg. Jag var den på den tiden som var intresserad av att ta mig an fötterna. Sedan dess har det blivit kvar i Göteborg, sa Bertil Romanus.

– Sedan två år tillbaka har man också ett Kraniofacialt team i Uppsala. De som bor runt Uppsala kan välja att åka dit, tillägger Ann Nachemson.

***Varför knakar det i kroppen när jag suttit still?***

– Om det knakar och inte gör ont spelar det inte stor roll. Gör det ont också får man titta efter vad det är som gör ont. Är det axlar och armbågar kan man hitta benknölar när man röntgar, som kan vara i vägen och som behöver korrigeras. Eller så kan det var senor och de kan behöva rätas ut särskilt om de ligger över benknölar.

***Kan man förebygga värk. Saker att tänka på?***

Gör det ont när man gör saker måste man analysera vad det är som gör ont. Finns det någon orsak till det och återkommer det på samma ställe? När man sett hur det ser ut inuti får man diskutera med sin läkare om det går att göra något åt det.

***Blir man sämre i ben och kropp med åren?***

Ja det har jag sett. Därför tycker jag att man skall eliminera det som kan bli värk långt innan det blir det. Vi har en äldre och en yngre grupp med Aperts syndrom och ett stort glapp emellan. Den äldre gruppen har jag opererat flera gånger, fast inte så tidigt eftersom jag då inte visste att man kunde och borde göra. De yngre har jag opererat tidigare. Det är de yngre som så småningom kommer att kunna svara på frågan om hur mycket nytta detta har gjort. Det finns inga studier på fötter och Aperts syndrom över huvudtaget eftersom det inte anses vara tillräckligt intressant, mer studier finns när det gäller skalle och händer. Jag tro att man kan förebygga en del fotproblem längre fram, genom att rätta till det man ser och vet kan ge problem med tillväxten.

***Varför vill man inte operera fötter på samma sätt som händer?***

Det är fel att separera tårna så som man gör med händerna. Händer ska vara rörliga, fötter stabila. Det blir problem med fötterna om man separerar tårna, mycket mera än om man inte gör det. Man kan få bland annat svamp, ärrproblem och sprickor mellan tårna.

***Ska man kompensera benlängd med inlägg i skorna?***

Under uppväxten kan man se hur benen växer och förutsäga hur stor skillnaden blir mellan benen. När man är färdigvuxen bör man prova att bromsa det långa benet hellre än att förlänga det korta. Som vuxen kan man prova med att kompensera längden med inlägg. För de flesta vuxna med inte mer än 2 centimeter i skillnad brukar det kännas bra. Det kan bli bättre balans, men ändrar inte på framtida problem i rygg, höft eller knä.

***Finns det risk för benskörhet som följd av Aperts syndrom?***

Nej det tror jag inte. Benskörhet uppstår som en sjukdom i ämnesomsättningen och vid stillasittande. Det gäller inte vid Aperts syndrom.

## 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 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 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.

## **Information från 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 diagnoser 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](mailto:ovanligadiagnoser@gu.se).  
[www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser](http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser)

## Munhälsa och munmotorik

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. Deltagarna får innan vistelsen fylla i ett frågeformulär om tandvård och munhygien och eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.

Under vistelsen fick deltagarna träffa tandläkare Åsa Mårtensson och tandhygienist Annette Carlsson som gjorde en översiktlig undersökning och bedömning av deras munförhållanden. Dessa observationer och uppgifter i frågeformuläret dokumenteras i en databas. Den vuxne med Aperts syndrom bidrar på så vis till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta diagnoser. Denna information sprids via Mun-H-Centers webbplats ([www.mun-h-center.se](http://www.mun-h-center.se)) och via MHC-appen

Deltagarna fick dessutom information och instruktion om sin munhygien.

### **Tand- och munvård**

Utmärkande för Aperts syndrom är:

- Tidiga sammanväxningar mellan skallens ben (kraniosynostos) och det i sin tur orsakar kraniofaciala missbildningar.

- Gommen är ofta hög och smal.
- Gomspalt kan förekomma.
- Trångställda tänder och underbett är vanligt
- Trånga andningsvägar i de övre luftvägarna kan medföra andningssvårigheter sömnapné (täta andningsuppehåll under sömn).
- Missbildningarna i ansiktsskelettet försvårar artikulationen och påverkar tuggförmågan.

Vuxna med Aperts syndrom har i regel genomgått käkkirurgi och omfattande tandreglering.

Deltagarna under vistelsen uppvisade ett relativt välfungerade bett och uppgav inga problem med att äta eller tala. Flera rapporterade att de snarkar vilket i vissa fall kan behöva utredas med tanke på sömnapné.

Handmotoriken är påverkad vilket försvårar möjligheten att utföra en god munhygien. Vuxna med Aperts syndrom kan därför behöva förstärkt förebyggande tandvård inklusive utprovning av lämpliga munvårdshjälpmedel

## Vara 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.

### *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. Där trivs jag och de trivs med mig. 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.

***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?***

– Min sista var för fyra år sedan och 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, det har han alltid sagt och det känns jobbigt, 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.

## Information från Försäkringskassan

**Sara. A. Eriksson från Försäkringskassan, Göteborg, informerade om de ekonomiska stöd vuxna med funktionsnedsättning kan få genom Försäkringskassan.**

Sjukpenning 80 % av inkomsten får man i 365 dagar. Utökad sjukpenning som längst i 914 dagar. Första två veckorna betalar arbetsgivaren, är man arbetslös har man en karensdag och sedan betalar Försäkringskassan. De första 90 dagarna kan man ha rätt till sjukpenning om man inte klarar sitt ordinarie arbete. Därefter upp till 180 dagar om man inte klarar något arbete alls hos sin arbetsgivare.

– Vi försöker vara aktiva så att man snabbt vet om personen behöver ha stöd av Försäkringskassan för att komma tillbaka, sa Sara. A.

Eriksson. Den som är arbetslös kan få sjukpenning om arbetsförmågan är nedsatt på grund av sjukdom. Den ska vara nedsatt med minst en fjärdedel i alla arbeten på hela arbetsmarknaden, för att man ska kunna få sjukersättning.

– Vi försöker vara aktiva så att man snabbt vet om personen behöver ha stöd av Försäkringskassan för att komma tillbaka, sa Sara. A.

Eriksson.

Efter ett halvår bedöms arbetsförmågan igen.

### **Aktivitetsersättning**

Aktivitetsersättning är till för unga vuxna mellan 19 år och månaden innan de fyller 30 år. För att vara berättigade till aktivitetsersättning ska man inte kunna arbeta på minst ett år på grund av sjukdom, skada eller en funktionsnedsättning. Vid aktivitetsersättning ska arbetsförmågan vara nedsatt med minst en fjärdedel.

Man kan även ansöka om aktivitetsersättning om man inte kunnat genomföra sina studier på grund av funktionsnedsättning.

Under tiden man är beviljad aktivitetsersättning kan man söka särskild ersättning för aktivitet. Aktiviteten ska ha en positiv inverkan på sjukdomstillståndet, den fysiska eller psykiska prestationsförmågan. Aktiviteterna ska ha till syfte att öka förutsättningarna att förbättra arbetsförmågan.

– Under tiden man är beviljad aktivitetsersättning vid nedsatt arbetsförmåga ska det finnas en tydlig planering med en arbetsförmedlare, för vilken rehabilitering som förväntas pågå under tiden ersättningen är beviljad. Det kan handla om en kurs i ett språk på ett studieförbund eller fysisk träning. Syftet med ersättning för aktiviteter är att det ska leda framåt och den som beviljas aktivitetsersättning kan beviljas det minst ett år, max tre år, sa Sara. A. Eriksson.

### **Sjukersättning**

- En ersättning för personer mellan 30-64 år som troligen aldrig kommer att kunna arbeta heltid på grund av sjukdom, skada eller funktionsnedsättning.
- Arbetsförmågan ska vara nedsatt med minst en fjärdedel i alla arbeten på hela arbetsmarknaden.
- Personen kan själv ansöka om sjukersättning eller så kan Försäkringskassan besluta att byta ut en sjukpenning mot sjukersättning.

**Vilande ersättning**

- Sjukersättning kan vara vilande när man har haft aktivitetsersättning eller sjukersättning minst ett år och vill studera eller pröva på ett arbete.
- Månadsbelopp i tolv månader när ersättning är vilande vid arbete (25 % av den ersättning som är vilande)
- Vilande aktivitetsersättning kan beviljas för längre tid än beslutat.

**Handikappersättning** kan den få som har nedsatt funktionsförmåga i minst ett år. Det går att få från och med det år personen fyller 19 år och fram till 65 år. Funktionsförmågan ska vara så nedsatt att personen i sin vardag behöver hjälp eller har betydande merkostnader på grund av sin sjukdom.

Sådana merkostnader kan vara:

- kostnader för hjälpmedel och läkemedel
- Kostnader upp till högkostnadsskydd för hälso- och sjukvård
- Kostnader för specialkost
- Kostnader för resor
- Förbrukningsartiklar
- Slitage med mera

Det ska finnas ett direkt samband mellan kostnaden och funktionsnedsättningen och det måste vara en extra kostnad inte en kostnad som de flesta människor har.

Handikappersättningen är skattefri och indelad i tre olika nivåer. Beloppen gäller per månad år 2013.

- 69 procent (2530 kr)
- 53 procent (1943 kr)
- 36 procent (1320 kr)
- Ansökan om handikappersättning ska vara skriftlig och innehålla personuppgifter och personnummer.
- Det ska finnas ett läkarutlåtande som beskriver den sökandes funktionsnedsättning och hur det påverkar förmågan att klara av vardagen, arbetet eller studierna.
- Handikappersättning handläggs av personliga handläggare på Försäkringskassans lokala försäkringskontor.

**Bilstöd** är ett bidrag till hjälp för inköp av bil. Det är till för att underlätta tillvaron för den som har svårigheter att använda allmänna kommunikationer. Bidraget består av ett grundbidrag för att köpa bil på 60 000 kr, samt ett inkomstprövat anskaffningsbidrag. Det går också att

få bidrag till körkortsutbildning. Bilstödet handläggs av Försäkringskassan i Västervik.

### **Assistansersättning**

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

Man ansöker hos kommunen eller Försäkringskassan. Kommunen har ansvaret då de grundläggande behoven uppgår till högst 20 timmar per vecka. Staten (Försäkringskassan) kan bevilja assistansersättning för personlig assistent när de grundläggande behoven överstiger 20 timmar per vecka.

### **Avslag**

Vid avslag kan alla ärenden omprövas vid Försäkringskassans omprövningsenhet. Får man avslag även där kan ärendet överklagas i Förvaltningsrätten, därefter i Kammarrätten och Högsta Förvaltningsdomstolen. De avgör om prövningstillstånd lämnas eller inte. Förvaltningsrätten kan bli den sista instansen.

Mer information finns på Försäkringskassans hemsida:  
[www.forsakringskassan.se](http://www.forsakringskassan.se)

### **Tips på bra webbsidor**

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



## Information från Arbetsförmedlingen

### **Samordnaren på Arbetsförmedlingen Pia Ekman, informerade om hjälp och stöd när det gäller personer som har funktionsnedsättningar.**

Pia Ekman påminde om vikten av att ta med sig ett läkarutlåtande vid första besöket på Arbetsförmedlingen. I utlåtandet ska läkaren beskriva aktuell diagnos/prognos och om det är övergående eller bestående besvär. Det kan också gärna stå om begränsningarna påverkar arbetsförmågan? Vilka arbetsuppgifter som passar och vilka som inte passar. Om det är något som absolut skall undvikas? Är återgång till tidigare yrke möjligt? Är det realistiskt med heltidsarbete? Om deltid är aktuellt, i så fall i vilken omfattning? Eventuella begränsningar i möjligheten att ta sig till och från ett arbete och så vidare. Ett utförligt läkarutlåtande är av godo menade Pia Ekman.

### **Personlig handläggare**

Efter inskrivning på Arbetsförmedlingen, får den arbetssökande en personlig handläggare, arbetsförmedlare, som arbetar med personer som har funktionsnedsättningar.

– Tillsammans gör de en framtidsplanering. Arbetsförmedlaren ser till individen. Vad hon/han vill? Vad hon/han klarar av? Kanske behöver den arbetssökande pröva andra möjligheter än tidigare, sa Pia Ekman.

### **Rehabiliteringsteam**

Som arbetsförmedlare har man möjlighet att ta in specialistkompetens. Arbetsförmedlingen har ett rehabiliteringsteam som består av arbetsterapeut, arbetspsykolog, sjukgymnast, socialkonsulent och utöver det även en SIUS-konsulent (Särskild Introduktions- och Uppföljningsstöd).

Om man har haft praktikplats eller jobbat extra ska man berätta det.

– Allt man har gjort är värdefullt! Inte bara för att man har testat på att komma varje dag i tid till ett arbete, och kan göra saker någon annan talar om att man ska göra, utan i vägledande syfte. Man har fått erfarenheter och vet själv vad man trivs med och inte. Arbetspsykologen i specialistteamet kan sedan göra en individuell yrkesvalsutredning.

### **Praktikplats**

Arbetsförmedlaren hjälper till med att se till att den arbetssökande får en praktikplats som kan leda till en tillsvidareanställning.

Kanske vet personen inte riktigt vad han/hon vill göra och har då möjlighet att rådgöra med en arbetspsykolog, när det gäller yrkesvalet. Arbetspsykologen gör en individuell yrkesvalsutredning utifrån intressen, fallenhet och funktionsnedsättning. Efter samtalen kommer den arbetssökande och arbetsförmedlaren fram till en lämplig arbetsplats på lagom avstånd från hemmet. Arbetsförmedlaren ringer till arbetsplatsen och hör om det går att göra studiebesök där. Den arbetssökande avgör förstås själv om hon/han vill arbetsträna på praktikplatsen. – Efter arbetsträningen kommer kanske arbetstagaren och arbetsgivaren väl överens och så småningom kan det bli en tillsvidareanställning. Då kan arbetspsykologen återigen stötta. Tillsammans kan de diskutera hur den nyanställde ska berätta om sin funktionsnedsättning på sin arbetsplats.

### **Anpassning av arbetsplatsen**

En arbetsterapeut kan sedan anpassa arbetsplatsen efter behov. Det kan handla om att rätta till belysningen, eller göra arbetsplatsens utformning mera funktionell. Ändra ventilation, förändra olika arbetsredskapsfunktioner och så vidare.

### **En fråga som kan dyka upp är:**

#### ***Varför skulle en arbetsgivare ta mig, en sjuk person, när det finns hur många som helst som vill ha jobbet?***

Ett svar på det kan vara att genom Arbetsförmedlingen får arbetsgivaren en person som är noga utprovad och som passar för jobbet. Dessutom kan Arbetsförmedlingen bidra med kompensation, för till exempel arbetstidsbortfall på grund av funktionsnedsättningen.

Om inte den nyanställde kan arbeta full tid på grund av sin funktionsnedsättning, kan Arbetsförmedlingen bidra med de överskjutande kostnaderna för arbetsgivaren, i form av ett lönebidrag.

– Det är en uppgörelse mellan den som blir anställd, arbetsgivaren och Arbetsförmedlingen. Ingen annan behöver veta om det och anställning är för övrigt en helt vanlig anställning, sa Pia Ekman.

### **SIUS-konsulent**

SIUS-konsulenten kan i början av anställningen stötta den nyanställde på arbetsplatsen och se till att allt fungerar som det ska. En SIUS-konsulent gör under en tid återkommande besök på arbetsplatsen och blir ett stöd till både arbetsgivaren och arbetstagaren.

– Vid behov kan SIUS-konsulenten förklara sådant för arbetsgivaren och arbetskamraterna, som kan vara svårt för den nyanställde att prata om, sa Pia Ekman.

**Arbets terapeut**

Arbets terapeut kan sedan göra arbetsplatsanpassning med till exempel arbetstekniska hjälpmedel.

– Arbetsförmedlingen kan hjälpa till med anpassningen det första året, sedan är det arbetsgivaren som tar över, sa Pia Ekman.

I vissa fall gör funktionsnedsättningen att man inte kan arbeta fullt ut. Då kan Arbetsförmedlingen gå in och bidra med en del av lönen.

En sådan anställning kallas för **lönebidragsanställning**. Allteftersom arbetstagaren blir mer varm i kläderna fasas lönebidraget ut. Det kan vara i högst fyra år. **Utvecklingsanställning** kan den som anställs få i ett år och då är det kanske någon speciell arbetsuppgift som ska tränas in. Kvarstår funktionsnedsättningen efter lönebidraget och det hindrar en del av arbetsuppgifterna kan personen få en **trygghetsanställning**. Den varar till pensionen och behöver inte omprövas.

På Arbetsförmedlingens hemsida [www.arbetsformedlingen.se](http://www.arbetsformedlingen.se), finns mycket information att hämta.

## Karolina har Aperts syndrom

**Karolina är 28 år och läser en kurs på Komvux med inriktning mot äldre vård. Just nu praktiserar hon också på ett äldreboende två mil från bostaden. Hon trivs mycket bra med det. Karolina känner att hon för första gången i livet behandlas som någon att räkna med.**

Drömmen är att så småningom kunna utbilda sig till undersköterska och få ett fast jobb med lönebidrag inom äldreomsorgen.

– Men utbildningen kommer att ta tid för mig. Jag är tveksam till om jag någonsin kommer att klara av det, säger hon lite uppgiven.

Karolina växte upp i ett bostadsområde med mamma, pappa och syskon.

– Vi var en kärleksfull familj. Jag hade det bra hemma och mina föräldrar och syskon har alltid stöttat mig. Det var inget speciellt hemma med att jag hade Aperts syndrom, förutom att jag tillbringade mer tid på sjukhus än mina syskon gjorde, säger hon.

**Värk i kroppen**

Karolina gick igenom sina operationer när hon var liten. Hon har opererat händerna, käken och flyttat fram pannan. Operationerna var jobbiga, tycker hon. Den som rörde händerna blev dessutom inte så bra som hon hade hoppats på. Idag skulle hon behöva göra ett par operationer till, men hon orkar inte riktigt med det.

Hon har ibland värk i kroppen och känner sig lite svag, men för övrigt fungerar hon bra, tycker hon.

Äter du mediciner?

– Nej ingenting fränsett en vanlig värktablett ibland.

### **Fysisk aktivitet**

Problemet under uppväxten har varit att hon tycker att hon har haft för få egna kamrater. Storebror är tre år äldre och hon har kunnat vara med honom och hans kompisar. Annars har hon varit mycket för sig själv. Istället för att umgås med kompisar har hon ägnat sig åt fysiska aktiviteter, som gymnastik och simning. Det tycker hon fortfarande är riktigt härligt.

Karolina gick i särskolan hela vägen upp till och med gymnasiet. Skolan är inte rolig att tänka tillbaka på. Hon var mobbad, främst på rasterna på skolgården, och kände sig många gånger ensam och utsatt. I gymnasiet blev det något bättre.

### **Tycker om att laga mat**

Idag bor hon i egen lägenhet, som hon sköter helt själv. Hon betalar räkningar men hennes pappa tar hand om den övergripande ekonomin. Hon gillar att laga mat och gör det varje dag till sig själv. Det blir mycket husmanskost och olika kycklingrecept. Ibland bjuder hon sina släktingar på middag.

Karolina har fortfarande lite för få vänner tycker hon. Det finns ett par stycken, som hon träffar då och då hemmavid. Hon har också en del kompisar i Apertföreningen, som hon engagerar sig i.

– Men de flesta av dem bor någon annanstans, så det blir mest kontakt via Internet.

Vad gör ni när ni träffas?

– Vi pratar om allt och ingenting, säger hon och ser glad ut.

Att få en pojkvän har länge varit en dröm.

– Jag gjorde mina försök, men gav upp. Nu anstränger jag mig inte längre, säger Karolina.

### **Körkort**

Eftersom hon bor ute på landet var det en nödvändighet att ta körkort och hon tog ett specialkörkort för funktionshindrade.

– Det var jobbigt men det gick bra till slut och det tog faktiskt bara tre månader! Teorin kunde jag göra på datorn hemma.

Nu tar hon bilen till äldreboendet, som ligger två mil hemifrån.

**Hur mår du idag?**

– Det är olika. Ena dagen kan jag skämta om det. Andra dagar känns det som pest och pina. Det beror helt på dagsformen. Ofta handlar deppigheten inte bara om Apert, utan om det som hänt den dagen, säger hon.

**Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser**

Under vistelsen på Ågrenska för vuxna med Aperts syndrom, deltog fyra kvinnor i åldrarna 23 till 31 år, i ett erfarenhetsutbyte med sociologen Cecilia Stocks från Ågrenska.

Följande är ett urval av de synpunkter som deltagarna lämnade. Diskussionerna handlade om upplevelsen av skola, utbildning, yrkesliv, boende, vardagsliv, sömn, återhämtning, fritid, socialt liv, familj, vänner samt sjukvård.

**Skola och utbildning**

De som började i vanlig klass hade svårigheter att hänga med. Så småningom hamnade alla i specialklass eller särskola. I grundskolan var det problem med mobbning för alla.

– Jag blev mobbad de fyra första åren av både lärare och klasskamraterna. Jag hade bara en kompis, som hade hjärtfel. När hon dog fanns det ingen.

– Ibland fick jag hjälp av skolpersonalen, som pratade med mina klasskamrater, men det hjälpte inte i längden.

När föräldrarna informerade lärarna om Aperts syndrom blev det bättre, säger ett par av dem.

En kvinna som gick i vanlig skola fram till och med sjätte klass, säger så här:

– Hade jag fått börja i en specialklass från början hade jag lärt mig mycket mer.

Det bästa med särskolan var att allt gick lite långsammare. Flera av dem var nöjda med att det inte var så mycket prov. Det är koncentrationen och minnet som inte riktigt har fungerat som det ska, är de överens om.

– Vi har behövt extra stöd för att kunna hänga med. Innan jag flyttade till särskola försökte mina föräldrar övertyga skolan om att jag behövde assistans, men det lyckades de inte med.

– Jag stannade hemma i ett år och vägrade att gå till skolan. Mina föräldrar förstod mig.

– Jag var tvungen att byta skola i gymnasiet. Det fungerade lite bättre i den nya skolan.

Trots en ganska trist upplevelse av grundskolan har alla jobb. Två har idag praktikplatser på äldreboenden, en är allt i allo på ett bussbolag och en är ”mattant” på en skola.

För att undvika att de nya eleverna stirrar på henne, har personen som arbetar som mattant i skolan informerat lärarna om Aperte syndrom. Lärarna informerar i sin tur eleverna om hennes syndrom i början av skolåret.

– Det brukar fungera bra. Efter en vecka är det ingen som stirrar mer. Tvärtom frågar de alltid efter mig om jag inte är där.

En av deltagarna har praktikplats på ett äldreboende. Hon serverar frukost, städar och hämtar medicin åt de äldre. Arbetstiden är mellan klockan 9 och 15. Hon tycker att arbetet fungerar mycket bra. Hon har nämnt för arbetskamraterna att hon har Aperts syndrom och ska snart berätta mera om det för dem.

– För första gången blir jag behandlad som en vuxen kvinna och inte som en person med funktionsnedsättning. De tror på mig och att jag kan klara av något.

Hon skulle dock vilja göra mycket mera än vad hon får göra på äldreboendet. Till en del orkar hon inte riktigt och vill träna upp sig så att hon blir stark. Det handlar också om att hon har en anställning med begränsningar. Hon går en kurs med inriktning på äldreomsorg på Komvux. Så småningom hoppas hon kunna få fler och mer utmanande arbetsuppgifter.

En av dem arbetar deltid på ett bussbolag som alltiallo.

– Jag började med heltid men kroppen och humöret sa ifrån. Efter att ha använt all min övertalningsförmåga i kontakterna med Försäkringskassan, fick jag gå ner till halvtid.

Hennes arbete handlar till stor del om att städa i en bussverkstad.

– Jag är saknad när jag inte är där. Det känns bra!

Deltagarna i samtalet tar sig till arbetet på olika sätt. En av dem har tagit körkort och tar bilen dit. Resten åker kommunalt, cyklar eller åker färdtjänst.

### **Boende och vardagsliv.**

Alla i samtalsgruppen har egna lägenheter, städar, lagar mat och tvättar själva. Ett par av dem bor i servicelägenheter, där de har tillgång till personal dygnet runt. Räkningarna betalar de själva och de tycker att det fungerar bra när de använder autogiro. Den totala ekonomin och samhällskontakterna sköter, för de flesta, en förälder som fungerar som God man.

En i gruppen har körkort.

– Det var besvärligt, men trots det tog jag det på bara tre månader. Teorin gjorde jag hemma framför datorn.

Samtliga tar sig upp själva på morgonen, när de ska till jobbet. Efter jobbet är det flera av dem som är trötta och lägger sig och vilar en stund.

### **Socialt liv och vänner.**

Deltagarna i samtalet har inte så många vänner som de kanske skulle velat ha. Flera av dem umgås mest med släktingar och över internet, Facebook.

Apertföreningen, som alla är engagerade i, är en källa till glädje.

Den person som bor i servicelägenhet, följer med personalen på utflykter, bio etcetera.

De flesta är fysiskt aktiva, rider, går på gym, simmar och gympar.

### **Vård och samhällskontakter**

De har alla operationerna bakom sig nu och det är de mycket nöjda med. De har gått igenom många operationer, som orsakat smärtor och andra olägenheter, som allra mest 50 till 60 stycken. Nu är de inskrivna i vuxenhabiliteringen. De besöker kurator, logoped och tandhygienist med jämna mellanrum.

## Adresser till föreläsarna

Överläkare Ann Nachemson,  
handkirurgi,  
Sahlgrenska Universitetssjukhuset  
Göteborg  
Tel: 031 3421000

Överläkare Bertil Romanus  
Ortopeden  
Sahlgrenska Universitetssjukhuset  
Göteborg  
Tel: 031 3421000

Överläkare Daniel Nowinski,  
Kraniofacialt team  
Akademiska sjukhuset  
Uppsala  
Tel: 018 6110000

Överläkare Peter Tarnow  
Plastikkirurgen  
Sahlgrenska Universitetssjukhuset  
Göteborg  
Tel: 031 3421000

Tandläkare Åsa Mårtensson,  
Mun-H-Center  
Ågrenska  
Box 2046  
436 02 Hovås  
Tel: 031 750 92 00

Tandsköterska Pia Dornerus  
Mun-H-Center  
Ågrenska  
Box 2046  
436 02 Hovås  
Tel: 031 750 92 00



Tandhygienist Annette Carlsson  
Mun-H-Center  
Ågrenska  
Box 2046  
436 02 Hovås  
Tel: 031 750 92 00

Samordnare Pia Ekman,  
Arbetsförmedlingen  
Mölndal  
Tel: 0104862446

Handläggare Sara. A. Eriksson,  
Försäkringskassan,  
Göteborg  
Tel: 0101195450

Verksamhetsansvariga  
Annica Harrysson och  
AnnCatrin Röjvik,  
Socionom Cecilia Stocks,  
Vuxenverksamheten  
Ågrenska  
Box 2058  
436 02 HOVÅS  
telefon 031 7509170





# Aperts syndrom

*En sammanfattning av dokumentation nr 439*

Aperts syndrom är ett medfött syndrom som drabbar ansiktsskelettet, 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, vilka orsakar 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 ofta nödvändig. De barn som har stora andningssvårigheter kan behöva särskilda andningshjälpmedel.

**ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2013



