

Dokumentation nr 447

1p36-deletionssyndromet

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2013



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

1P36-DELETIONSSYNDROMET

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 1p36-deletionssyndromet. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och eventuella syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

Föräldraprogrammet innehåller föreläsningar och diskussioner kring aktuella medicinska rön, pedagogiska frågor, psykosociala aspekter samt det stöd samhället kan erbjuda. Barnens program är anpassat från barnens förutsättningar, möjligheter och behov. I programmet ingår förskola, skola och fritidsaktiviteter.

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Johanna Lagerfors, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare 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 webbplats:

www.agrenska.se

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Ulrika Wester Oxelgren, överläkare, barnneurologi och habilitering, Akademiska barnsjukhuset i Uppsala.

Cecilia Soussi Zander, genetiker, Akademiska barnsjukhuset i Uppsala.

Marika Jonsson, sjukgymnast, Barn- och ungdomshabiliteringen Lundbystrand, Göteborg.

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

Ingrid Mattsson Müller, logoped, DART kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning, Göteborg.

Elisabeth Wallenius, NOC, Riksförbundet för sällsynta diagnoser.

Anna Glenvik, barnteamet, Ågrenska.

Astrid Emker, barnteamet, Ågrenska.

Marianne Bergius, övertandläkare, Mun-H-Center, Hovås.

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

Anna Magnéli, tandhygienist, Mun-H-Center, Hovås.

Märta Lööf-Anderasson, personlig handläggare på Försäkringskassan i Göteborg.

Johanna Skoglund, socionom, familjeverksamheten på Ågrenska.

Här når du oss!

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

Innehåll

Medicinsk information om 1p36-deletionssyndromet	5
Ella har 1p36-deletionssyndromet	9
Genetik vid 1p36-deletionssyndromet	10
Ella genomgår många utredningar	14
Motorik och rörelse vid 1p36-deletionssyndromet	14
Habiliteringens roll för behandling, råd och stöd	17
Kommunikation	20
Ella kommunicerar med tecken och bilder	23
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	24
Ella börjar i särskolan	27
Syskonrollen	28
Ella och hennes lillasyster	31
Munhälsa och munmotorik	32
Stöd från Försäkringskassan	36
Samhällets övriga stöd	40
Ella nu och i framtiden	45
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	45
Riksförbundet för sällsynta diagnoser	46
Nätverket för ovanliga kromosomavvikelse, NOC	46
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	48

Medicinsk information om 1p36-deletionssyndromet

Att ha en kromosomavvikelse innebär att man förlorat och/eller fått extra material på en eller flera kromosomer.

– Hälften av alla barn med kromosomavvikelse har Downs syndrom, en extra kromosom 21. Den andra hälften av barnen har en mängd sinsemellan olika diagnoser, varav en är 1p36-deletionssyndromet.

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

Barn med 1p36-deletionssyndromet har en förändring av arvsmassan på kromosom 1.

Partiet i ”1p36” anger att det är kromosomens korta arm som är påverkad. Ordet deletion beskriver att material *saknas* och ordet partiell visar att det bara är en del av materialet på den korta armen som gått förlorat – inte hela armen. (Läs mer om detta i avsnittet om genetik på sida 10).

Syndromet, som också kallas partiell monosomi 1p36-syndromet, förekommer enligt Socialstyrelsen hos ett barn av 5 000 - 10 000 födda. Det innebär att det föds mellan tio och tjugo barn med syndromet varje år i Sverige.

– Så många ser vi dock inte inom sjukvården idag. Det kan bero på att det finns personer som har syndromet men som inte fått någon diagnos. Tidigare saknades bra teknik för diagnostik, säger Ulrika Wester Oxelgren.

Då förlitade sig läkarna bland annat på de gemensamma utseendemässiga drag som är utmärkande för personer med syndromet. Många har till exempel litet huvud, framträdande panna, spetsig haka, raka ögonbryn och platt näsrygg. Barnen med syndromet liknar ofta varandra, men de liknar också sina syskon och föräldrar precis som andra barn.

Det finns ungefär hundra personer med 1p36-deletionssyndromet beskrivna i litteraturen, vilket gör att läkarna inte vet så mycket om hur det ytrar sig. Det finns vuxna som har syndromet, men man tror att den genomsnittliga livslängden eventuellt är förkortad jämfört med den övriga populationen. Detta är vanligt för alla kromosomavvikelser.

Samling av symtom

En kromosomavvikelse är i sig inte en sjukdom, utan ett tillstånd som innebär ökad risk för olika symtom och sjukdomar. Barn med 1p36-deletionssyndromet löper exempelvis större risk än andra att drabbas av syn- och hörselnedsättning, ät- och sömnsvårigheter, hjärtfel, epilepsi och autism.

Alla barn med syndromet har också en utvecklingsstörning. För en tiondel av barnen är den lindrig, men nio av tio barn med diagnosen har en måttlig till svår utvecklingsstörning.

– Man har sett att språkutvecklingen är långsammare än andra delar av utvecklingen, säger Ulrika Wester Oxelgren.

Barnen kan tidigt kommunicera känslor genom ansiktsuttryck, ljud och gester, men har ett försenat eller inget tal.

– Barnets första leende är ofta ett första tecken på kommunikation. Leendet kommer, men ofta senare än hos andra barn.

Den låga muskelspänningen, hypotonin, som är vanlig vid alla kromosomavvikelser påverkar även den motoriska utvecklingen.

Det är vanligt att barnen hoppar över krypstadiet och istället ”stjärthasar” sig fram tills de kan gå.

– Den låga muskelspänningen blir bättre med tiden men försvårar i tidig ålder barnens möjligheter att lära sig nya saker. Den bidrar till utvecklingsförseningen, men är inte ensam orsak till den, säger Ulrika Wester Oxelgren.

Syn- och hörselnedsättning

40-80 procent av barnen med 1p36-deletionssyndromet har en hörselnedsättning. Hörselproblemen kan dels vara medfödda sensorineurala, där hörselnerven är påverkad, men också konduktiva ledningshinder som kan uppkomma senare.

Många har också syn- eller ögonproblem i form av skelning, nystagmus (när ögonen slår), brytningsfel eller CVI (synnedsättning som beror på en svårighet för hjärnan att tolka synintryck).

– Därför är det viktigt att barn med diagnosen genomgår syn- och hörselundersökningar, säger Ulrika Wester Oxelgren.

Ätsvårigheter

Många av barnen med 1p36-deletionssyndromet har ätsvårigheter.

En del föds med läpp- käk- eller gomspalt som tas om hand av

särskilda team. Dessutom är det vanligt med koordinationsproblem

– att musklerna som ska samarbeta för att sväljfunktionen ska fungera inte gör det på ett bra sätt.

– En del barn har reflux som leder till att maten åker upp igen i matstrupen. Ibland hamnar den i luftstrupen vilket kan leda till lunginflammation. Det kan också vara smärtsamt, vilket gör att barnet får svårt att äta eller inte vill göra det, säger Ulrika Wester Oxelgren.

För att avhjälpa problemen brukar små barn få en nässond. Om svårigheterna att äta kvarstår vid ett års ålder väcks frågan om att istället sätta in en gastronomi, ”knapp på magen”.

Kardiomyopati, hjärtfel

Syndromet innebär också en ökad risk för olika typer av hjärtfel. Detta drabbar mellan 40 och 70 procent av barnen. Hjärtfel förekommer oftare hos barn med kromosomavvikelser än hos barn generellt, och vid just den här diagnosen är det vanligt med kardiomyopati, det vill säga påverkan på muskeln i hjärtväggen. Tillståndet leder till att hjärtat blir utvidgat.

– Många hjärtfel kräver operation. Kardiomyopati behandlas med medicin. I vissa fall kan hjärtat förbättras av sig självt.

Epilepsi

Ungefär hälften av barnen med 1p36-deletionssyndromet har epilepsi, som oftast debuterar innan tvåårsåldern. Alla typer av anfall förekommer.

– Precis som hos alla barn med epilepsi är anfallsfrekvensen kopplad till utvecklingen. Stora och frekventa anfall leder till långsammare utveckling, men många barn blir anfallsfria tack vare medicinering, säger Ulrika Wester Oxelgren.

Sömnsvårigheter

Sömnsvårigheter är vanliga, men blir ofta bättre med tiden. Barnen kan ha svårt att somna in och även vakna många gånger under natten. Det är viktigt att ta reda på orsaken till sömnproblemen.

– När det gäller barn med epilepsi är det viktigt att man utreder om det kan handla om nattliga anfall. Förstoppning och öroninflammation ger smärta och kan också göra att barnen vaknar, säger Ulrika Wester Oxelgren.

Ett boll- eller kedjetäcke, som är lite tyngre än vanliga täcken, kan hjälpa vissa barn att lättare komma till ro.

– Det går också att medicinera sömnsvårigheter med melatonin, som är kroppens naturliga sömnhormon. Det är inte beroendeframkallande på samma sätt som andra sömnmediciner. Även andra sömnmediciner kan behövas.

Beteendeproblematik

Eftersom barnen med 1p36-deletionssyndromet har en utvecklingsstörning löper de också större risk än andra att drabbas av autism. Hälften av barnen med svår utvecklingsstörning har autism, eller beteende som faller under benämningen autismspektrumstörning.

– Det finns också beskrivet i litteraturen att barnen kan bli utåtagerande när de blir arga eller frustrerade. Detta kan ha att göra med frustrationen över att inte kunna uttrycka vad man vill, säger Ulrika Wester Oxelgren.

För vissa barn kan beteendeproblemen därför avhjälpas genom att man hittar bra hjälpmedel eller metoder för alternativ kommunikation.

– I andra han kan man också medicinera, för att komma tillrätta med besvären.

Frågor till Ulrika Wester Oxelgren

Kan epilepsi försvinna med åren?

– Ja. Medicineringen syftar alltid till att göra barnen anfallsfria, och ibland kan man efter ett par år sätta ut medicinen utan att anfällen kommer tillbaka. Det är dock mindre chans att epilepsin växer bort hos barn med kromosomavvikelse, än hos barn som har epilepsi av andra skäl.

Hur många tabletter melatonin kan man ge barn som sover dåligt?

– Den dos ett barn ges ska alltid beslutas av barnets läkare. Man kan ge ett till nio milligram, mer än så ger ingen ökad effekt. Det gäller för alla. Melatonindosen beräknas inte på kroppsvikt som många andra läkemedel för barn. Om barnet vaknar före tvåtiden på natten kan man ge en dos till, då hinner det ändå gå ur kroppen innan morgonen så att barnet inte riskerar att bli trött på dagen. Maxdos per dygn är alltså 9 milligram.

Är barn med 1p36-deletionssyndromet mer infektionskänsliga än andra?

– Infektionskänslighet nämns i beskrivningar av syndromet men inte som någon stor sak. Ibland kan barn med kromosomavvikelser ha en benägenhet att drabbas av bakterieinfektioner, förkylningar blir lättare till lunginflammationer och så vidare. Reflux kan förvär-

ra situationen, så ibland minskar infektionskänsligheten när man kommer tillrätta med refluxproblemen.

Ska alla barn med syndromet vaccineras mot influensa?

– Där jag arbetar är det inte så. Vi skickar ut brev med sådan rekommendation till alla som vi tror skulle ha svårt att hantera en influensa, till exempel personer med nedsatt hjärt- lungfunktion.

Är riskbedömningar och annan information om 1p36-deletionssyndromet lika säkra som information om andra, vanligare, syndrom?

– Nej. Eftersom forskningsunderlaget är mindre för den här diagnosen än för många andra är resultaten också mer osäkra. Uppskattningarna bygger på erfarenheter från omkring hundra personer med 1p36-deletionssyndromet. Det är viktigt att poängtera att sjukdomarna som barnen med syndromet har en ökad risk att drabbas av, som epilepsi, sömnstörning och reflux, är sjukdomar som i sig är välkända. De drabbar många barn och behandlingen är lika för alla oavsett bakomliggande orsak.

Ella har 1p36-deletionssyndromet

Ella, som är 16 år, har 1p36-deletionssyndromet. Hon kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med sin mamma Helene, sin pappa Bo och syster Nora, 13 år.

– Det enda som var konstigt under graviditeten med Ella var att barnmorskan upptäckte vätskefyllda blåsor på bakhuvudet vid ultraljudet i vecka 18. Jag var också fyra veckor längre gången än man först trott, säger Helene.

I vecka 24 gjordes ett nytt ultraljud, där allt såg normalt ut. Ella föddes med oplanerat kejsarsnitt och var undernörd den första tiden eftersom hon hade svårt att amma. Familjen låg på neonatalavdelning och Ella fick mjölkersättning.

– Då trodde vi ju inte att det tydde på att något var fel, men nu i efterhand vet jag att det är vanligt att barn med kromosomavvikelse har svårt att amma eftersom de har låg muskelspänning.

Familjen fick åka hem från sjukhuset, men när Ella var en månad tyckte föräldrarna att hon ryckte konstigt när hon sov. De filmade henne under natten och åkte tillbaka till neonatal för att visa filmen.

– Läkaren sa direkt att det såg ut som att hon hade något fel på

hjärnan. Det var kanske inte så pedagogiskt uttryckt eftersom det var tufft att höra det på det sättet, när vi ändå inte hade någon mer information, säger Helene.

Ryckningarna visade sig vara epilepsi och tack vare medicinering blev Ella anfallsfri nästan direkt. Efter 15 månader slutade man att ge medicinen.

– Då trodde vi att allt var över, att hon var frisk. Men i samband med det läkarbesöket upptäckte läkaren att Ella var slapp i kroppen när han lyfte henne. Han sa då att något inte stämde, men visste inte vad det var. Efter det blev vi inskrivna på habiliteringen, säger Helene.

Genetik vid 1p36-deletionssyndromet

Varje människa har 46 kromosomer, indelade i par, som är uppbyggda av DNA-spiraler. De består bland annat av kroppens omkring 23 000 anlag (gener). Alla människor har avvikelse i sina gener, men bara en del av dem ger upphov till symtom hos bäraren.

Det säger Cecilia Soussi Zander som är klinisk genetiker vid Akademiska barnsjukhuset i Uppsala.

Kliniska genetiker är läkare som arbetar med ärftliga sjukdomar. Genetiker medverkar i sökandet efter diagnos, informerar familjerna och lotsar dem vidare inom vården.

– Det finns mycket som skiljer olika kromosomavvikelse åt, men mycket är också likt. Det gör att vi trots att det inte finns något stort forskningsunderlag om 1p36-deletionssyndromet kan lära oss av erfarenheter från andra, vanligare kromosomavvikelse, säger Cecilia Soussi Zander.

Ordet syndrom kommer från grekiskan och betyder ”som löper tillsammans”. Ett syndrom är en kombination av avvikelser i utvecklingen som tenderar att uppträda tillsammans, som troligen har en gemensam bakgrund och som sammantaget pekar mot en viss diagnos.

– Ordet syndrom i sig säger ingenting om att tillståndet skulle vara allvarligt.

När det finns en misstanke om att ett barn har ett visst syndrom

undersöks hela kroppen, alla organ som kan vara drabbade vid syndromet. Detta för att inte missa något. För att ställa diagnos tittar läkarna också på barnets utseende, där det kan finnas specifika drag som är typiska för ett visst syndrom. Alla människor kan ha sådana drag, men en specifik kombination av symtom och utseendemässiga drag ger misstanke om en viss diagnos.

– När man samlat in information om utseende och symtom kan detta matas in i ett dataprogram där information om en stor mängd kromosomavvikelse finns. Då kan man få förslag på vilken diagnos det kan handla om, säger Cecilia Soussi Zander.

Genetiska orsaker till 1p-36-deletionssyndromet

Varje individ har fått hälften av arvsmassan från sin mamma och hälften från sin pappa. Arvsmassan, alltså generna, finns i cellkärnan i kroppens celler. De utgörs av hoptvinnade DNA-spiraler som formar de 46 kromosomerna (23 kromosompar). Kromosomerna har numrerats i storleksordning, så att den största kromosomen är kromosom 1.

Hos alla barn med 1p36-deletionssyndromet saknas en bit av arvsmassan på den korta armen på kromosom 1. Man säger att området är *deleterat*. Generna i det saknade området finns då bara i en upplaga, en kopia har förlorats. Den saknade biten är olika stor hos olika individer med 1p36-deletionssyndromet, vilket bidrar till variationen i symptombilden. Anlagen är inte jämnt fördelade på kromosomerna utan kan sitta väldigt tätt på vissa ställen och glesare på andra.

Hos drygt hälften är det den yttersta delen av den korta armen som saknas. Hos en tredjedel har en bit lite längre ned gått förlorad medan den yttersta delen är bevarad (interstitiell deletion), och hos omkring en av tio patienter med syndromet är förändringen mer komplex och består både av förlust och tillkomst av material. En liten grupp har ärvt en ombyggd kromosom 1, som saknar den yttersta delen och bär på kromosommaterial från en annan kromosom.

Forskning pågår för att försöka förstå vilken betydelse de olika anlagen har i området. Bland annat finns flera som kopplats till hjärtproblematik (exempelvis *HSPB7*) och epilepsirisk (*KCNAB2*). *MMP23B* har sammankopplats med en för tidig slutning av skallens suturer.

Ännu kan man dock inte förutspå symptombilden utifrån vilken del

av kromosomen som förlorats. Det finns inte heller någon koppling mellan storleken på förlusten och svårighetsgraden av symptomen. Det är troligt att en del gener i området dessutom påverkar varandra.

Ungefär 1 / 5 000 – 1 / 10 000 barn föds med 1p36-deletionssyndromet. Den vanligaste orsaken är en nymutation, så kallad *de novo-mutation*, vilken innebär att förlusten av material på kromosomen har inträffat spontant när barnet blev till, under bildningen av könscellerna. För föräldrar till barn med de novo-deletion är risken för upprepning mycket liten, men inte noll, eftersom det kan röra sig om så kallad gonadal mosaicism. Det innebär att ytterligare några könsceller bär förändringen, men inte alla.

Ibland delar sig kromosomerna så att bitar av två kromosomer bryts av och byter plats med varandra. Det kallas translokation. Om kromosomerna endast har bytt material med varandra men inget material har försvunnit, säger man att translokationen är balanserad, det vill säga att individen har allt genetiskt material den behöver. Detta innebär i allmänhet att hälsan inte påverkas. Dock utgör en balanserad translokation en risk för att material ska försvinna (deleteras) eller komma i dubbel uppsättning (dupliceras) hos nästa generation. När det händer får barnet en obalanserad translokation, som till exempel kan leda till att det får 1p36-deletionssyndromet.

Sannolikheten för att samma föräldrar får fler barn med samma kromosomavvikelse beror på vilken form av avvikelse det rör sig om. Föräldrar som är bärare av en balanserad translokation löper ökad risk för missfall och för att få barn med kromosomavvikelse. – Risken är individuell, men man brukar säga att de generellt löper tio till femton procent högre risk än andra att få ett till barn med samma syndrom, säger Cecilia Soussi Zander.

Molekylär diagnostik

För att diagnostisera barn med 1p36-deletionssyndromet tar genetikern först ett blodprov från barnet. Arvsmassan renas fram från de vita blodkropparna som har cellkärna. Därefter letar genetikern efter deletioner och duplikationer (tillkomst eller förlust av material) i arvsmassan. Provet jämförs med prover från flera ”normalpatienter” vilket gör att man kan upptäcka vilka förändringar som finns. Metoden kallas array-CGH (Comparative Genome Hybridisation).

En annan metod är FISH-analys som kan riktas mot ett specifikt område på en kromosom. Den här metoden kan användas för att kontrollera resultatet från array-CGH-analysen, eller för att undersöka om föräldrarna bär på en balanserad translokation.

– Att det inte finns så många personer beskrivna med 1p36-deletionssyndromet beror på att man tidigare haft sämre metoder för diagnostik än man har idag, säger Cecilia Soussi Zander.

Hon tipsar om internationella nätverk för 1p36-deletionssyndromet och sällsynta kromosomavvikelser, exempelvis www.1p36dsa.org, och www.rarechromo.org. Mer information finns också på: www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser

Frågor till Cecilia Soussi Zander

Är det viktigt att känna till om ens barn fått syndromet på grund av en nymutation eller en obalanserad translokation?

– Ja, om man vill veta hur stor risken är för att kommande syskon ska få samma kromosomavvikelse. En de nymutation har uppstått på grund av slumpen, medan barn med en obalanserad translokation ofta fått syndromet eftersom föräldrarna har en balanserad translokation. I det senare fallet är upprepningsrisken högre.

Drabbas fler flickor än pojkar?

– I litteraturen står det att ungefär dubbelt så många flickor som pojkar får syndromet. Antagligen baseras denna siffra på att det ser ut så bland de hundra individer med syndromet som finns beskrivna.

Riskerar barn med 1p36-deletionssyndromet att föra sjukdomen vidare om de själva får barn?

– Det finns inte beskrivet i litteraturen att någon person med syndromet fått egna barn. Men rent teoretiskt borde risken vara 50 procent, eftersom personen vid befruktningen släpper ifrån sig antingen den skadade kromosomen eller den friska.

Kan barnens syskon få barn med syndromet?

– Om föräldrarna har en balanserad translokation kan den föras vidare till barnen som då själva blir bärare, med ökad risk att få barn med kromosomavvikelse. Man kan ta reda på om man är bärare genom att göra kromosomanalys (alternativt FISH) av ett

blodprov, men detta brukar vi vänta med tills personen är gammal nog att själv fatta beslut om huruvida hen vill ha den informationen eller ej. Alla vill inte det.

Ella genomgår många utredningar

När Ella skrivits in på habiliteringen följde många undersökningar för att man skulle få reda på vad som inte stämde. En sjukgymnast undersökte kroppen och läkarna remitterade henne till syn- och hörselundersökningar.

– Då visade det sig att hon hade en grav hörselnedsättning, samt att hon skelar och har ett brytningsfel på ögonen. Hon fick hörapparater till båda öronen när hon var runt två år men accepterade bara en av dem, säger Ellas mamma Helene.

Ella sov mycket som liten och kunde sova överallt och när som helst. Hon hade inga problem att rulla från sida till sida på egen hand, men krälade snarare än kröp innan hon lärde sig gå vid två och ett halvt års ålder.

När Ella var två år och passades av sin mormor och morfar fick hon ett nytt epilepsianfall, denna gång så pass stort att hon förlorade medvetandet en stund. Familjen blev inskrivna på sjukhuset igen och medicinerna ställdes in på nytt.

– Därefter fick hon ofta anfall nattetid, ibland stora anfall. Det har gjort att hon sovit dåligt under alla år, ända sedan hon var två år, säger Helene.

Ella var lite senare i utvecklingen än andra barn men det trodde föräldrarna berodde på epilepsimedikationen. De hoppades därför att hon skulle ”komma ikapp” senare.

Motorik och rörelse vid 1p36-deletionssyndromet

– **Många barn kan ha svårt att själva förstå varför sjukgymnastik och annan träning är bra för dem. Då gäller det att hitta sätt att nå fram till barnen och möta dem på rätt nivå. Det säger Marika Jonsson som är legitimerad sjukgymnast på barn- och ungdomshabiliteringen Lundbystrand i Göteborg.**

Hos en sjukgymnast kan barnen bland annat få motorisk träning och hjälp med att utreda orsaker till eventuella motoriska svårigheter.

För varje barn görs en individuell analys av de grovmotoriska förmågorna och svårigheterna. Då tittar sjukgymnasten bland annat på ledrörlighet, muskeltonus, muskelstyrka, huvudkontroll, balans, hur kroppen svarar på belastning och vilken viljemässig rörelseförmåga barnet har i olika positioner.

– Många barn med 1p36-deletionssyndromet är överrörliga och har låg muskeltonus, det vill säga är slappa i kroppen. Det påverkar bland annat sittandet, ståendet och gåendet, säger Marika Jonsson. Låg muskelspänning och överrörlighet påverkar också hur väl barnet kan hålla upp huvudet.

– Om ett barn sitter med huvudet aningen snett ser det kanske inte ut att göra så mycket. Men på sikt kan sådana saker få stor betydelse. Det är till exempel svårare att svälja om huvudet hänger framåt, säger Marika Jonsson.

Att huvudet hamnar i en bra position är viktigt av ergonomiska skäl, men också för barnets möjligheter att aktivera sig.

– Justera sittställningen vid behov, och glöm inte att ändra position ofta. Ingen sittställning är god nog att sitta timme ut och timme in i, säger Marika Jonsson.

Viktigt med fysisk aktivitet

Marika Jonsson betonar vikten av att barnen får röra på sig mycket. Det är bra dels för konditionen, men också för att lindra smärta, öka blodcirkulationen, förbättra mag- och tarmaktiviteten och för att minska risken för benskörhet. Ökad aktivitet kan också leda till att koncentrationsförmågan förbättras och att barnets delaktighet i sociala sammanhang ökar.

– Försök locka barnet till så mycket rörelse som möjligt. Man får testa sig fram för att hitta aktiviteter som passar just ens eget barn. Ridning och simning eller vattenlek fungerar bra för många barn. I en bassäng kan barnen röra sig på ett sätt de inte orkar på land, säger hon.

Taktil stimulering, som massage, gör att kroppen bildar hormonet oxytocin vilket man blir lugn av.

– Sinnesstimulering av olika slag är bra för barn som har svårt att erövra egna erfarenheter. Taktil stimulering kan göras på olika sätt. Att låta barnet vara barfota på gräset eller rulla sig i sand är några exempel.

Personer i barnets omgivning måste skapa förutsättningar för rörelse. Små barn med 1p36-deletionssyndromet eller andra kromosomavvikelser kan ha svårt med vissa rörelser, som att rulla runt från rygg till mage. Det är då viktigt att ge tillräcklig hjälp – men inte för mycket så att deras egen utveckling hämmas.

– Motivation är dessutom jätteviktigt, om inte barnet självt är motiverat kommer det inte hända så mycket. Familjemedlemmarna spelar en betydande roll eftersom de kan komma med idéer om hur träningen kan göras rolig för just deras barn eller syskon, säger Marika Jonsson.

Erfarenhet från barn som är överrörliga och har låg muskeltonus visar att de löper risk att utveckla skolios, sned rygg. De kan också få ledproblem i högre åldrar. Det är därför viktigt att minska rörelser som överbelastar lederna, och istället hitta rörelsemönster som är skonsamma.

– Ortoser, korsetter och andra hjälpmedel kan vid behov hjälpa barnen att stötta upp, förbättra kroppens funktioner och skydda lederna, säger Marika Jonsson.

En del barn som är överrörliga ligger nattetid i en ställning som gör att lederna är i sina ytterlägen, vilket är ogynnsamt. Då är det viktigt att hjälpa dem hitta en sovställning som är mer skonsam.

Lyft säkert – både för din och barnets skull

Ergonomi – att hitta hjälpmedel och metoder som skonar kroppen i olika situationer – är viktigt för alla människor för att kroppen ska hålla i längden. För föräldrar till barn med särskilda behov, som kanske behöver lyftas mycket, är det extra viktigt att vara medveten om sin lyftteknik. Det är bra att jobba förebyggande för att motverka att man får ont i ryggen.

Tänk på att:

- Hålla barnet nära din egen kropp.
- Böja på knäna, inte på ryggen.
- Knipa vid lyft.
- Undvika vridningar under lyften.
- Låta barnet hjälpa till så mycket som möjligt.
- Använda tillgängliga hjälpmedel som exempelvis lyftar, gåbälten, handtag på väggen, snurrbara bilbarnstolar eller liknande.

– Det är de små lyften som görs i vardagen som i längden resulterar i ryggsmärta. Det är viktigt att låta barnen hjälpa till och stötta upp

i lyftet så gott det går. Det underlättar för den som lyfter och hjälper dessutom barnen att bibehålla den muskelstyrka de har, säger Marika Jonsson.

Kontakten med sjukgymnasten är olika tät i olika utvecklingsfaser. I en tillväxtfas kan en tätare kontakt vara bra för att sjukgymnasten ska kunna ställa in hjälpmedel och hjälpa till att utforma träningsprogram.

– Senare kan det komma perioder då det räcker att barnet kommer för uppföljning någon gång om året.

Frågor till Marika Jonsson

Hur långt upp i åldrarna pågår den motoriska utvecklingen hos barn med 1p36-deletionssyndromet?

– Utvecklingen upphör aldrig! Vi utvecklas ständigt och det går alltid att träna upp förmågor. Det är viktigt att sätta upp målsättningar så att det blir tydligt varför man tränar.

Finns det en risk att man sliter ut lederna om man tränar för mycket med barnen?

– Det handlar alltid om att göra en avvägning. Rörelse är bra, men det krävs att man gör rätt övningar, med rätt hjälpmedel, och lagom mycket. Sjukgymnaster och arbetsterapeuter är bra på att hjälpa till med detta.

Habiliteringens roll för behandling, råd och stöd

En första kontakt med habiliteringen tas ofta när det upptäcks att ett barn har en försenad motorisk eller kognitiv utveckling.

– För att få hjälp av habiliteringen krävs ingen orsaksdiagnos, det räcker med en funktionsdiagnos som exempelvis rörelsehinder eller autism, säger Barbro Westerberg, neuropediatriker och habiliteringsöverläkare på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Sverige är ett föregångsland när det gäller habilitering. Verksamheten startade på 1950-talet i Göteborg och Uppsala med ett habiliteringscentrum för personer med cerebral pares. Det som utmärker habiliteringens arbetssätt är att personalen

arbetar i team där läkare, sjuksköterskor, sjukgymnaster, arbetsterapeuter, kuratorer, psykologer, logoped, specialpedagoger och fritidskonsulenter ingår. De kommer tillsammans med föräldrarna fram till vad barnet behöver för insatser inom varje område.

Grundtanken med habiliteringen är att underlätta för alla förmågor som barnet har. Ordet habil betyder ”göra skicklig”. För att tillhöra en habilitering ska man ha behov av fler än en av habiliteringens kompetenser. Barn med 1p36-deletionssyndromet har varierande symtombild och därför varierande behov.

– Många har autism. De är en symtomdiagnos, inte en egen orsaksdiagnos. Vid alla syndrom jag känner till är autism vanligare än hos populationen i stort, säger Barbro Westerberg.

När barnet har en utvecklingsstörning, vilket alla med 1p36-deletionssyndromet har, kan det vara svårt att avgöra vilket beteende som beror på autismproblematiken och vad som handlar om att barnet har svårt att uttrycka vad det vill.

– Det gäller att ta reda på vad som är vad för att kunna stötta barnet på bästa sätt, säger Barbro Westerberg.

Barn som har autism i kombination med en kromosomavvikelse har ofta en lättare form än de barn som har en renodlad autismdiagnos.

Utvecklingsförsening är ett uttryck som används när man tror att det finns sannolikhet att barnet kommer komma ikapp andra jämnåriga. När man misstänker att det inte kommer att hända säger man istället utvecklingsstörning.

– Det är viktigt att känna till barnets utvecklingsnivå för att kunna anpassa pedagogiska insatser i förskola och skola, säger Barbro Westerberg.

Det görs alltid minst två bedömningar, ibland fler, för att resultatet ska bli så tillförlitligt som möjligt. Inför skolstarten är det bra att se över vilka insatser som kan komma att behövas, såsom exempelvis särskola, individuell studieplan eller andra typer av anpassningar.

Alla kan kommunicera

Det är vanligt att föräldrar till barn med funktionsnedsättningar börjar med att fokusera på de motoriska svårigheterna. Men kommunikation är också väldigt viktigt. Att hitta rätt kommunikationshjälpmedel är en betydelsefull del av habiliteringens verksamhet.

– För dem som inte börjar tala tycker jag att man tidigt ska koppla in en logoped och en specialpedagog. Det är lagom från tre års

ålder ungefär. Alla kan kommunicera men det är mycket viktigt att hitta rätt metod, säger Barbro Westerberg.

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

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

Barbro Westerberg säger att det är habiliteringspersonalens uppgift att se till att uppföljningar görs av de sjukdomar som barnen på grund av sitt syndrom löper ökad risk för.

– Vi på habiliteringen vet vad vi kan erbjuda barnet och ska berätta det för föräldrarna. Det är inte föräldrarnas uppgift att själva veta vad de kan eller ska be om hjälp med.

På habiliteringen försöker man att samordna besöken till de olika kontaktpersonerna så att familjerna slipper komma vid onödigt många tillfällen. Ibland kan habiliteringspersonalen också göra hembesök eller vid behov följa med på möten med skolpersonal eller andra personer i barnets vardag.

– Vi ordnar också möten med föräldrar och mor- och farföräldrar eller andra nära anhöriga. Då kan man prata om hur barnet mår, vad funktionsnedsättningen innebär nu och i framtiden och hur det påverkar varje persons roll gentemot barnet. Sådant är inte alltid lätt att tala om i vardagen, säger Barbro Westerberg.

Habiliteringsläkarna kan också hjälpa till med att skriva intyg till Försäkringskassan, kommunen, assistansbolag eller andra instanser.

– Vi gör en medicinsk beskrivning, vad barnet har för diagnos och vad den innebär. Men det är föräldrarna som vet alla detaljer i vardagslivet, vilka behov som finns i hemmet och hur de ser ut. Det påpekar vi ofta för Försäkringskassan, säger Barbro Westerberg.

Frågor till Barbro Westerberg

Hur vet man om sömnproblem beror på kromosomavvikelsen eller autismen?

– Små barn har ingen sömnrytm, det är först vid fem års ålder man kommer in i ett mer regelbundet sovande. En utvecklingsförsening kan göra att det oregelbundna sov beteendet fortsätter upp i högre ålder. Dock kan man inte säga att det generellt tillhör kromosomavvikelsen eller autismen – störd sömn har olika orsaker hos olika personer.

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

– Det är en viktig fråga. En vanlig missuppfattning är att vi enbart jobbar på föräldrarnas uppmaning, men så är det inte. Ni föräldrar ska inte behöva veta vilken hjälp som finns att få – istället är det vi på habiliteringen som ska följa med i utvecklingen och ge rekommendationer till er om vilka alternativ som finns.

Kan skolan samarbeta med habiliteringen?

– Ja, självklart ska det vara så. Det är viktigt personalen på skolan får tillgång till information om barnet för att kunna hjälpa och stötta det på bästa sätt.

Kommunikation

– Hur kommunikationen fungerar hos personer med ovanliga diagnoser varierar stort. Många barn förstår fler ord än de själva kan uttrycka och en del har inget eget tal. Men med hjälp av olika hjälpmedel och strategier kan kommunikationen för personer med kommunikationssvårigheter förbättras, säger logopeden Ingrid Mattsson Müller som arbetar på DART Kommunikations- och dataresurscenter i Göteborg.

Till DART kommer barn som har svårigheter med att uttrycka sig och därför behöver hjälp med att hitta alternativa kommunikationssätt. Det finns flera liknande center i andra delar av landet. DART är det dataresurscenter som i störst utsträckning arbetar med forskning och projekt.

Kommunikation är när någon gör eller säger något som någon annan reagerar på. Kommunikationshjälpmedel syftar till att förstärka, utvidga, utveckla och underlätta kommunikationen. Det finns många olika sätt att kommunicera, exempelvis genom tal, gester, mimik, teckenspråk, kroppskommunikation, skrift och bilder.

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

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

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

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

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

När ett nytt hjälpmedel ska introduceras är det viktigt att det inte blir för krångligt i början. Det är därför bra att börja i en situation som barnet gillar, då blir det lättare att lära in det nya. För att barnet ska förstå vad man ska använda tecken, bildkartor och olika kommunikationshjälpmedel till – och vad de betyder – behöver omgivningen agera modell. Modell är man genom att själv använda samma kommunikationssätt som barnen, exempelvis att peka på bilder.

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

Det gäller att lära sig att tolka vad barnen menar. Ett barn som håller upp en bild på en bil kanske vill berätta att hen åkte bil igår, eller fråga när det är dags att åka bil nästa gång.

– Ju fler ord man kan arbeta med, desto lättare blir det att precisera kommunikationen. Alla människor behöver språk i någon form för att kunna växa.

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

AKK är en förkortning av ”alternativ och kompletterande kommunikation” och är till för alla som har behov av ett alternativt sätt att uttrycka sig. Förutom bilder, tecken, symboler, kommunikationsapparater och datorer finns idag också appar till smarta telefoner och surfplattor som kan användas i samma syfte. På Hjälpmedelsinstitutets webbplats (www.hi.se) finns ett forum där ett stort utbud av rekommenderade appar finns samlat.

Ofta behöver omgivningen fundera på och eventuellt förändra sitt eget sätt kommunicera för att underlätta för personen med kommunikationssvårigheter. En tumregel kan vara att använda sig av en responsiv kommunikationsstil, som ser ut såhär:

1. *Titta och lyssna:* Se vad personen gör, var uppmärksam på signaler.
2. *Vänta och förvänta:* Visa att du väntar dig ett svar eller en reaktion. Att vänta är ofta nyckeln för att få till en kommunikation, ibland är tid allt som krävs.
3. *Tolka och bekräfta:* Tolka och bekräfta vad personen gör, kommentera vad du ser.

Här kan man få information och tillgång till AKK-hjälpmedel:

- Logoped, arbetsterapeut eller pedagog på habiliteringen kan hjälpa till att skapa ett bildstöd. Logopeden förskriver också talande kommunikationshjälpmedel samt pärmar och fickor för bildstödet.
- DART lägger ut en del symbol- och bildkartor på webben. Adressen är www.dart-gbg.org.

- Hjälpmedelscentralen.
- HI, ett statligt hjälpmedelsinstitut.
- SPSM, Specialpedagogiska skolmyndigheten.
- Datatek/bibliotek

DART har utvecklat ett kurskoncept inom AKKtiv-projektet – för föräldrar till barn som har eller riskerar att få kommunikationssvårigheter. Konceptet har spridits nationellt och internationellt och den så kallade KomIgång-kursen hålls i så gott som hela Sverige.

Frågor till Ingrid Mattsson Müller

Jag har hört att barn som inte kommit igång med ett tal när de fyller åtta år inte kommer göra det senare heller. Stämmer det?

– Nej. Jag vet flera exempel på personer som lärt sig tala senare än så. Det kan röra sig om barn som haft andra kommunikationssätt tidigare och som med åren lyckas uttrycka sig även i tal. Det är viktigt att tidigt få tillgång till alternativa representationer för tal för att bygga upp språket med exempelvis tecken, bilder eller symboler.

Hur långt upp i åldrarna fortsätter kommunikationen att utvecklas?

– Det gör den hela livet om man arbetar med kommunikationen på ett medvetet och bra sätt. Undantaget är möjligen personer med en progredierande sjukdom som gör att de blir sämre med tiden. Svår epilepsi kan också störa kommunikationsutvecklingen.

Finns det kommunikationshjälpmedel för barn som också har en synskada?

– Ja, för personer med nedsatt syn finns kommunikationshjälpmedel som hörs eller känns istället för att bygga på det visuella.

Ella kommunicerar med tecken och bilder

Ella kommunicerar på många olika sätt. Hon talar inte men ljudar med munnen, använder gester, tecken och bilder.

– Jag har alltid haft inställningen att hon ska få så många kommu-

nikationsmöjligheter som möjligt. Även om inte allt visar sig fungera lika bra vet jag och min man att vi åtminstone gett henne alla tänkbara verktyg för att kunna kommunicera, säger Helene. Hennes syster, som arbetar med språk, har också hjälpt till mycket när det kommer till Ellas kommunikationsutveckling.

Fram till tre års ålder gick Ella i en vanlig förskola, men därefter fick hon börja i en teckenspråksförskola.

Helene och Bo fick tidigt lära sig teckenspråk, och har tagit flera kurser för att bättre kunna kommunicera med Ella.

– Men vi bromsade in lite på farten när vi insåg att hon inte kunde hänga med i samma tempo som oss. Då räcker det att vi kan grunderna.

Idag använder Ella en surfplatta med The Grid som kommunikationsstöd.

– När hon använder den ljudar hon mycket mer och blandar fler kommunikationssätt. Det är härligt att se hur hon börjar bubbla av inspiration, säger Helene.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

Personalen på Ågrenska har en bred kompetens och en stor erfarenhet av barn med olika diagnoser. Barnteamet, som är med barnen medan föräldrarna går på föreläsningar under familjevistelserna, ser till varje barns individuella behov och är noga med att anpassa schemat så förutsättningarna för barnen blir så bra som möjligt under veckan.

– Barn som har 1p36-deletionssyndromet har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt har vi utformat programmet för barnen och ungdomarna under veckan, säger Anna Glenvik som arbetar i Ågrenskas barnteam.

Även syskonen har sitt eget program under familjevistelsen. Personalen läser in medicinsk information och dokumentation från tidigare veckor och samtalar med föräldrarna om barnen med diagnos. Därefter skräddarsys veckans aktiviteter med barnen.

Delaktighet

Ett övergripande mål för familjevistelsen är att barnen ska känna sig delaktiga. Pedagogiken utgår från ICF, som är ett klassifika-

tionsredskap där man bedömer den totala livssituationen för personer med funktionsnedsättning. Det är framtaget av Världshälsoorganisationen, WHO.

– Påverkansfaktorer för delaktighet handlar dels om kroppsliga faktorer, men också om omgivningen. Förr fokuserade man mest på fysiska individuella förutsättningar för varje barn. Men idag utgår pedagogiken framför allt från personer och miljö runtomkring barnet, och hur dessa faktorer kan anpassas. Vi försöker se möjligheter istället för att låta oss begränsas av de hinder som finns, säger Anna Glenvik.

Att stärka barnens självkänsla och sociala samspel är också viktiga målsättningar under veckan. Det gör man genom att genomgående ha en tydlig struktur vad gäller aktiviteter och miljö. Möjligheterna till delaktighet ökar om barnet vet vad som ska hända och vilka förväntningar han eller hon har på sig.

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

Hon berättar om en pojke som inte ville gå till förskolan. Efter ett långt samtal om detta blev det tydligt att pojkens oro berodde på att han inte visste vad han skulle göra när han kom fram – det fanns för många olika valmöjligheter. Det beslutades att han skulle börja med att rita en stund varje morgon, och på så sätt skapades den tydlighet pojken behövde för att känna sig trygg i situationen. Morgonsamling är en annan bra aktivitet för att skapa struktur. Då kan barnen till exempel se på ett färgkodat schema vilken dag det är och sticka näsan i en doftflaska med dagens specifika doft.

Många barn som har 1p36-deletionssyndromet har inlärnings- och koncentrationssvårigheter. Bildscheman och nedskrivna scheman över dagens aktiviteter kan då underlätta.

– Genom att det finns ett schema att titta på slipper barnen att hela tiden fråga vad som ska hända. Vi är också noga med att välja aktiviteter där alla kan delta på lika villkor. En populär lek är känselpromenad, där barnen får känna i en påse med handen för att lista ut vad som finns däri.

– Vi har en karta med bilder som kan ge stöd och förstärkning och som barnet kan peka på för att visa vad som finns i påsen. Fantasin, slutledningsförmåga, finmotorik och känsel stimuleras, säger Anna Glenvik.

Inomhus kan man till exempel baka med hjälp av en touchkontakt och reläbox som kopplats till en elvisp eller mixer, eller stimulera kroppsuppfattningen genom sköna hand- och fotbad.

– Som personal eller förälder gäller det att ge barnen vuxenstöd när det behövs, men också att ha fingertoppskänsla nog att backa undan när det är möjligt. Att hitta den balansen är svårt men viktigt, säger Anna Glenvik.

På Ågrenska varvas gruppaktiviteter med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar varvas med mer motoriskt krävande. Individuellt anpassade arbetsuppgifter, bildscheman och tidshjälpmedel hjälper till att skapa tydlighet. Tanken är att alla aktiviteter också ska kännas roliga för barnen så att deras motivationsnivå hålls uppe. För att stärka sociala samspel och kamratrelationer introduceras lekar där barnen får uppleva att de lyckas och där de får positiva förstärkningar.

Personalen är nogga med att vara lyhörd inför barnens trötthetsnivå, och lägger in extra tid för vila i schemat där det behövs.

– Det är bra att tänka på att inte ta slut på alla krafter på vägen till en aktivitet. Ibland är det kanske bättre att använda rullstol till en aktivitet även om man kan gå, så att krafterna räcker till det som är viktigt, säger Anna Glenvik.

Skolans stöd – elevens rättigheter och skolans skyldigheter

Anna Glenvik berättar också om stöd i skolan eller förskolan. I den nya skollagen – som trädde i kraft juli 2011 – betonas barnens rätt till anpassat stöd. Lagen garanterar alla elevers rätt att utvecklas så långt som möjligt utifrån sina egna förutsättningar, och föreskriver att skolmiljön ska präglas av ”trygghet och studiero”.

– Det står också att elever ska ha tillgång till elevhälsa. Men lagen specificerar inte vilka professioner som ska ingå i den och inte heller hur många timmar, säger Anna Glenvik.

Rektorer är skyldiga att utreda om en elev behöver särskilt stöd.

Om så är fallet ska ett åtgärdsprogram upprättas. I det ska det tydligt framgå vilka målen är och hur de ska uppnås.

– Det är viktigt att vara så noggrann som möjligt i beskrivningar av mål och metoder. Bestäm gärna en enda konkret sak och se till att den fungerar. Det finns en risk att tjugiga formuleringar annars blir för generella och att det då inte sker någon riktig förändring, säger Anna Glenvik.

Åtgärder som kan bli aktuella är exempelvis handledning och

fortbildning av personal, anpassning av miljön, kompensatoriska hjälpmedel, pedagogiskt stöd eller en anpassning av elevgruppen. Åtgärderna – eller beslut om att inte göra ett åtgärdsprogram – kan överklagas. Det är viktigt att också fråga barnet vilka anpassningar han eller hon själv önskar.

Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM (www.spsm.se) eller kommunens resursteam kan hjälpa till med rådgivning.

– Skolmiljön ska ge barnet stimulerande upplevelser och erfarenheter, då klickas den ”goda cirkeln” igång. Den innebär att lustfyllda upplevelser gör barnet intresserat av att ta egna initiativ, vilket i sin tur gör henne eller honom mer delaktig och aktiv. Då uppmuntras utvecklingen, säger Anna Glenvik.

Hon ger också tips på appar till surfplattor:

- *Kommunikationsappar*: Grid player, Go talk now, Widgit go och Talking cards.
- *Sociala berättelser/samtal/dagbok*: My story, Story kitt, Story creator, Picca, Pictello och Ritprata.
- *Lek/samtal*: Fludity, Magic fingers, Pekbok för barn, Toca tea party, My playhome, Ginger, Pettsons memo.

Webbplatser som kan vara användbara för hjälpmedel och annat:

- *hattenforlag.se* (teckendockor, böcker, spel, musik-dvd med tecken).*ritadetecken.se* (program med tecken, kan laddas ner som app)
- *rehabmodul.se* (tekniska hjälpmedel, till exempel talstapel)
- *komikapp.se* (material och inredning)
- *nyponforlag.se* (språkstimulerande material)
- *abcleksaker.se* (fina, roliga och pedagogiska leksaker)
- *goteborg.se/eldorado* (upplevelsehus, studiebesök, kurser och utbildningar)

Ella börjar i särskolan

När Ella skulle börja skolan gjordes en begåvningsbedömning, som visade att hon hade grav utvecklingsstörning och atypisk autism.
– Vi visste fortfarande ingenting om 1p36-deletionssyndromet.
Istället kändes det som om Ella hade sex olika diagnoser; autism,

utvecklingsstörning, epilepsi, syn- och hörselnedsättning och sömnsvårigheter, säger Helene.

I och med autismdiagnosen började man fokusera på struktur i Ellas vardag, vilket enligt föräldrarna gjorde stor förändring till det bättre. Ella började i en särskola och vardagen rullade på.

– Hennes kommunikation utvecklades hela tiden, men inte talet. En del personer föreslog att hon skulle börja på en skola som bara hade elever med autism, men jag motsatte mig det. Det kändes inte rätt eftersom hon är så social.

Helene besökte dock den andra skolan för att vara säker på att göra rätt val för Ella. En plus- och minuslista fick fungera som stöd för beslutet. När den visade elva plus för den vanliga särskolan och tio för autismskolan beslutades det att Ella skulle vara kvar.

För några månader sedan började Ella ettan på gymnasiet. Det fungerar bra och hon är anfallsfri från epilepsin sedan fyra år tillbaka. Ella har personlig assistans och sedan hon var sju år har hon också varit på korttidsverksamhet mellan fyra och tio dygn per månad.

– Jag rekommenderar verkligen att tidigt låta barnen åka på korttids, speciellt om de har sömnproblem. För familjens och inte minst syskonens skull kan det vara jätteviktigt, säger Helene.

Hon betonar vikten av att personalen i skolan och på fritids och korttids har samma struktur och scheman som familjen använder hemma. Då fungerar vardagen som bäst för Ella.

Syskonrollen

Syskon till barn med funktionsnedsättning behöver kunskap, någon som lyssnar på dem och möjlighet att träffa andra i samma situation. Det visar forskning på området och erfarenheter från Ågrenskas syskonprojekt.

En syskonrelation är inte lik någon annan relation man har i livet. Den är ofta livets längsta och innehåller nästan alltid både positiva och negativa inslag.

– Barn som får ett syskon med funktionsnedsättning eller har ett syskon som drabbas av sjukdom, känner ofta blandade känslor inför situationen. De kan inte välja bort den utan måste hitta ett sätt att förhålla sig till den, säger Astrid Emker som arbetar i Ågrenskas barnteam.

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

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

– Syskon måste få möjlighet att ställa sina egna frågor angående systemns eller broderns funktionsnedsättning. Det blir lätt så att all information går via föräldrarna, men vår erfarenhet visar att det ofta finns saker som syskonen inte vågar eller vill prata med sina föräldrar om, säger Astrid Emker.

Det är vanligt att syskon bär på frågor de aldrig vågat ställa till någon. En del är rädda att funktionsnedsättningen smittar, andra har en känsla av skuld och tror att de själva kan ha orsakat skadan.

– En tvilling till en flicka med cp-skada trodde till exempel att hon tagit allt syre från sin syster under graviditeten. Det hade hon känt skuld över i många år. Och en pojke frågade om hans hårda tag på innebandyplanen hade orsakat broderns skelettcancer, säger Astrid Emker.

Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade. Genom att involvera syskonen kan man skapa förståelse och öka möjligheterna till problemlösning.

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

Detsamma gäller för föräldrarnas uppmärksamhet.

– Ett barn berättade att hon fått högsta betyg i skolan och att föräldrarna sa 'bravo' när de fick veta. Men när hennes sjuke lillebror lärde sig att lyfta en mugg själv ställdes det till med tårtkalas. Även om flickan förstod varför det blev så kändes det orättvist, säger Astrid Emker.

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

Efter nioårsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron än de haft tidigare. De börjar se konsekvenser och kan uppleva det som jobbigt att syskonet i någon mån är avvikande.

– Barnen noterar blickar och reaktioner från omgivningen och börjar fundera på hur de ska förklara för andra. Då är det bra att ha ett gemensamt sätt i familjen angående hur man förklarar hur situationen ser ut för barnet som är sjukt eller har en funktionsnedsättning. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, men det fungerar lika bra att säga 'min brorsas dumma prickar', 'min systers knöl i magen' eller något liknande, säger Astrid Emker.

Äldre syskon tar ofta på sig ansvar för att föräldrarnas ska orka. De funderar också över ärftlighet och existentiella frågor som varför de själva inte drabbades när deras syster eller bror gjorde det. En del känner skuld över att vara friska. Sådana ämnen kan vara viktiga att lufta i en miljö där man känner sig trygg och kan prata fritt.

Tre ledord för verksamheten

Under familjevistelserna på Ågrenska har barnteamet utarbetat ett koncept för syskonen som utgår ifrån kunskap, känslor och bemästrande.

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

– Vi berättar också att de själva inte bär något ansvar för att syskonet blivit sjukt och hjälper dem med strategier för hur de ska hantera frågor från omgivningen. När de åker från Ågrenska ska de ha fått med sig bra verktyg för att hantera sådana situationer.

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

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

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

– Det kan handla om sorg över att man inte fick en bror eller syster som man kan leka med på samma sätt som ens kompisar leker med

sina syskon. Det kan vara bra och logiska tankar, men om man inte får prata om dem blir de ganska tunga att bära. Dessutom undviker många barn att prata med föräldrarna om det som är jobbigt med syskonet, eftersom de inte vill belasta föräldrarna mer fler tunga saker. Därför gäller det att skapa strategier för hur man ska prata om det som känns svårt.

Under veckan gör barnen och ungdomarna en berättelsebok där de skriver om sig själva, om sjukdomen de eller syskonet har och om vad man kan säga till andra som frågar om sjukdomen. En övning som ofta används är ”cirkeln”, där man ska fylla i känslor och hur stor andel av en själv som består av glädje, ilska och andra känslor. – De här övningarna blir ofta en bra ingång till förtroliga samtal. Med de äldre syskonen använder vi ’känslkort’ och andra spel och övningar som får igång snacket. Det är vanligt att första varvet handlar om vardagliga saker, men att man efter en stund kommer in på det som handlar om syskonet och familjen, säger Astrid Emker.

Hon beskriver också många positiva aspekter för syskon till barn med funktionsnedsättningar.

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

Läs mer om Ågrenskas arbete med syskongrupper på www.syskonkompetens.se

Där finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar. Under föreläsningen visades filmen om Hugo, sex år, som är storebror till Abbe, fyra år. Abbe har en kromosomavvikelse och ett allvarligt hjärtfel, och i filmen pratar Hugo med sin pappa om hur det känns att ha en bror som är sjuk.

<http://www.agrenska.se/sida/Syskonkompetens/Syskon/Pratmandlar-och-syskonkarlek/>

Ella och hennes lillasyster

Ellas lillasyster Nora är 13 år, tre år yngre än Ella.

– Hon förstår Ella på ett sätt som ingen annan gör, och är en förebild för henne på många sätt. Ella tar gärna efter sin syster, som ju

nu nästan blir som en storasyster trots att hon är yngre, säger Helene.

Nora var med i olika syskongrupper tills att hon blev tio år. Då var en av kompisarna, som också hade ett syskon med funktionsnedsättning, tvungen att sluta i gruppen eftersom hennes bror skulle skrivas över på vuxenhabiliteringen.

– Nora blev irriterad över att hennes kompis inte fick gå kvar, men då startade vi mammor en egen liten grupp tillsammans med Nora och hennes kompis. Vi åker iväg på roliga aktiviteter och så tillsammans, säger Helene.

Nora har också varit på syskonläger flera gånger.

– Tidigare har hon inte sagt så mycket om att Ella är annorlunda, men ibland säger hon att det är skönt att hon är på korttids ibland.

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, tandhygienist Anna Magnéli och logoped Åsa Mogren, som informerade om vilket stöd som finns att få inom tandvården och logopedin.

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

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

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska kring vuxen- och familjevistelser har Mun-H-Center träffat många personer med sällsynta diagnoser och kunnat samla ihop en kunskapsbank om var och en av diagno-

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

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



Tand- och munvård

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

Munhälsa vid 1p36-deletionssyndromet

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

- Läpp-käk-gomspalt, LKG
- Liten mun
- Kort och litet mellanansikte, vilket *kan* leda till trångställning, att det blir trångt för tänderna i överkäken
- Eventuellt avsaknad av tandanlag (detta är osäkert)

– Underbett kan vara vanligare hos den här gruppen eftersom överkäken ibland är liten. Öppet bett, där man ser ett mellanrum mellan framtänderna i över- och underkäken, kan eventuellt också förekomma, säger Marianne Bergius.

Kunskapen vad gäller bett och tänder för personer med 1p36-deletionssyndromet är liten, varför tandläkarna på Mun-H-Center är försiktiga med att uttala sig mer generellt.

Pedodonti är en del av den specialiserade tandvården och erbjuder barn och ungdomar med speciella behov ett anpassat

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

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

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

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

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

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

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

Att tänka på:

- Ta kontakt med tandvården innan första besöket. Håll sedan en tät kontakt.
- Se till att behandlaren får kunskap om barnet och syndromet.
- Besöket hos tandvården kan kräva extra tid.
- Vissa mediciner kan ge muntorrhet, exempelvis Topimax och Melatonin.
- Vid blodiga ingrepp kan det bli aktuellt med antibiotikaproylax för de barn/ungdomar som har hjärtfel (efter kontakt med ansvarig läkare).

Munmotorik vid 1p36-deletionssyndromet

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

- Hypoton (slapp) orofacial muskulatur
- Sug- tugg- och sväljsvårigheter
- Talsvårigheter
- Dregling

- Bitovana
- (Eventuellt) avvikande känseluppfattning

– Om muskelspänningen i kroppen i övrigt är låg och den motoriska utvecklingen försenad brukar det vara samma sak med munnens muskulatur, säger logoped Åsa Mogren.

Det påverkar inte bara ätandet utan ibland också kommunikationen och ansiktsmimiken. Slappheten blir bättre med åren, då barnet får starkare muskler som kompenserar för hypotonin.

Hos en logoped kan barnet få hjälp med oralmotorisk träning som kan öka förmågan till salivkontroll, förbättra åt- och tuggförmågan och öka eller minska känsligheten i munnen.

– Barnen kan vara över- eller underkänsliga, eller vara olika känsliga i olika delar av munnen. Detta kan bidra till ätsvårigheter som är ganska vanligt förekommande hos barn med syndromet, säger Åsa Mogren.

Det är viktigt att barnen har en bra tuggteknik, eftersom tuggningen är viktig för matsmältningen och för att man ska känna när man ätit lagom mycket.

– Tuggandet ger också starkare munmuskulatur och en bättre käkposition, vilket bidrar till ett säkert ätande, säger Åsa Mogren. En bra tuggteknik kännetecknas av ett välfungerande bett, samordnade rörelser, förmåga att blanda tuggan med saliven och föra tuggan mellan kindtänderna. Man ska också kunna anpassa tuggmönstret efter matens konsistens.

Behandling av bitovana

Många barn med 1p36-deletionssyndromet har bitovanor. Det kan exempelvis handla om att de biter sig i fingrarna eller händerna när de blir frustrerade.

– Många upplever det här som besvärligt. Det är viktigt att utreda orsakerna till bitovanan. Den kan till exempel bero på smärta, frustration, oro eller att barnet är uttråkat, säger Åsa Mogren. För att komma tillrätta med problemen kan man ibland åtgärda smärtan eller erbjuda något annat att bita på, exempelvis en så kallad chewy tube.

Behandling av dregling

Det finns många olika orsaker till dregling och en lösning kräver ofta bedömning och behandling av personer från flera yrkeskategorier. Det är nästan aldrig för hög salivproduktion som orsakar dregling, utan nedsatt sväljfrekvens.

Ett första steg för behandling av dregling är att se över sittställning och huvudhållning, använda oralmotorisk träning och beteendemodifikation – att lära barnet att själv torka sig om munnen. Först om detta inte hjälper kan man överväga medicinering eller kirurgi. Det är dock idag mycket sällsynt att man utför kirurgi för att behandla dregling.

Att tänka på angående munmotorik:

- Se till att barnet har en bra sittställning.
- Lär barnet att placera tuggorna på kindtänderna.
- Erbjud mat med mycket smak.
- Använd inte pipmugg.
- Uppmuntra till aktiviteter som ökar rörligheten i läpparna.
- Stimulera känslan i munnen med vibrationer från eltandborste eller andra hjälpmedel.
- Ha goda kontakter med öron- näsa- halsläkare och tandläkare, och en kontinuerlig uppföljning av bettutveckling och av adenoid och tonsiller.
- Ta kontakt med oralmotoriskt team och med logoped för att få råd om individuellt anpassad oralmotorisk träning och stöd i eventuell AKK-användning och talträning.

Stöd från Försäkringskassan

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

De som har barn med funktionsnedsättning kan ansöka om vårdbidrag, bilstöd och assistansersättning. Från och med juli det år barnet fyller 19 år kan han eller hon själv 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 Märta Lööf Anderasson.

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

Vårdbidrag

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

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

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

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

Helt vårdbidrag	9 271 kr/ mån	111 300 kr/år
Tre fjärdedels vårdbidrag	6 953 kr/mån	83 400 kr/år

Halvt vårdbidrag	4 636 kr/mån	55 600 kr/år
En fjärdedels vårdbidrag	2 318 kr/mån	27 800 kr /år

Utöver vårdbidraget – som är en ersättning för den extra arbetsinsats funktionsnedsättningen medför för föräldrarna – kan familjen också i vissa fall få ersättning för merkostnader. Det innebär att om det finns merkostnader på 18, 36 eller 69 procent av prisbasbeloppet, som godkänts av Försäkringskassan, kan denna del av vårdbidraget skattebefrias.

Det finns även möjlighet att få merkostnadsersättning utöver beviljat vårdbidrag. Det sker om tillsyns- och vårdbehovet för ett barn är så stort att familjen får ett helt vårdbidrag och dessutom har merkostnader på minst 18 procent av prisbasbeloppet.

Merkostnader innefattar exempelvis:

- Läkemedelskostnader som ryms inom ramen för högkostnadsskyddet
- Slitage av kläder
- Extra kostnader för ökat tvättbehov
- Specialkost
- Behandlingsresor/behandlingsbesök
- Kostnader för kommunikationsträning, motorisk träning med mera

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

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

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

Assistansersättning

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

Personlig assistans kan ansökas hos kommunen eller Försäkringskassan. Kommunen har ansvaret då de grundläggande

behoven uppgår till högst 20 timmar per vecka samt för att hjälpbehovet tillgodoses. Staten (Försäkringskassan) kan bevilja assistansersättning för personlig assistans när de grundläggande behoven överstiger 20 timmar per vecka.

Personlig assistans till barn

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

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

Samhällets övriga stöd

Socionom 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.

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 utträtta ärenden utanför hemmet, säger Johanna Skoglund.

Avlösarservice erbjuds som regelbunden insats eller som lösning vid akuta behov. Behovet bedöms individuellt från fall till fall.

– Det är viktigt att tänka på att avlösarservice kan påverka vårdbidraget. Man måste komma ihåg att meddela Försäkringskassan om man får nya insatser beviljade, annars kan man bli återbetalningsskyldig, säger 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 ned-satt eller förlorad funktion eller förmåga att klara det dagliga livet. – Det gäller dock inte produkter som är vanliga i hemmet, som exempelvis en dator, säger 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.

Anpassad studiegång

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

Vid en anpassad studiegång skapas ett schema som avviker från

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

Särskolan

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

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

Boende och verksamhetsstöd

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

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

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

Ella nu och i framtiden

Helene och Bo planerar att Ella ska gå i daglig verksamhet efter att hon slutat skola, och flytta till ett gruppboende om några år.

– Men vi vill inte att hon flyttar samtidigt som hon slutar skolan, då blir det för mycket nytt på samma gång, säger Helene.

Planen är att Ella sedan ska vara hemma hos föräldrarna varannan helg, och att familjen också ska kunna träffas spontant däremellan.

Ella är en glad tjej, rolig och busig och med bra humor som gör henne omtyckt. Hon är ute och går mycket, badar och rider på fritiden. Och hon blir överlycklig när hon får äta hamburgare.

– Men hon blir väldigt frustrerad när hon inte kan göra sig förstådd. Då kan hon bli utåtagerande och slåss, bita sig själv, banka huvudet i väggen eller dra ner byxorna, säger Helene.

Detta händer dock mer sällan sedan Ella fick en surfplatta för två år sedan och bättre kan kommunicera med omgivningen.

Helene och Bo oroar sig ibland för Ellas framtid, och kanske mest för den dag då de själva inte finns längre.

– Det finns ju en risk att Ella inte blir så gammal och att hon går bort före oss. Det är förstås en sorg, men också någon sorts lättnad. Det känns egoistiskt att tänka så men jag vill ju veta att hon alltid kommer att ha det bra, säger Helene.

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 laddas ner från Socialstyrelsens webbplats eller beställas kostnadsfritt.

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

Läs mer på: www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser

Riksförbundet för sällsynta diagnoser

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

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

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

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

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

*Här hittar du Riksförbundet för sällsynta diagnoser:
www.sallsyntadiagnoser.se*

Nätverket för ovanliga kromosomavvikelser, NOC

NOC – Nätverket för ovanliga kromosomavvikelser – är ett ideellt familjenätverk med ett hundratal medlemsfamiljer.

– Flera olika syndrom finns representerade, bland annat 1p36-deletionssyndromet, säger Alexandra Strömvall som är medlem

i föreningen tillsammans med sin familj.

Nätverket bildades våren 2000 sedan några föräldrar till barn med ovanliga kromosomavvikelse hade träffats på Wiks slott utanför Uppsala. De beslutade sig för att bilda ett nätverk inom FUB för personer med ovanliga kromosomavvikelse och deras anhöriga.
– Några andra föräldrar tog sedan över stafettpinnen och anordnar träffar för medlemsfamiljerna varje år, säger Alexandra Strömvall.

Träffarna sker oftast första eller andra helgen efter midsommar varje sommar och innehåller föreläsningar av sjukgymnaster, dietister, jurister och andra personer med expertkunskaper.
Bland föreningens cirka hundra medlemsfamiljer finns i skrivande stund en familj som har ett barn med 1p36-deletionssyndromet.

Föreningens webbplats: www.noc.fub.se

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Överläkare Ulrika Wester Oxelgren
Akademiska barnsjukhuset
Sektionen barnneurologi och habilitering
751 85 Uppsala
Tel: 018 - 611 68 39

Specialistläkare Cecilia Soussi Zander
Akademiska sjukhuset/Rudbecklaboratoriet
Klinisk genetik
751 85 Uppsala
Tel: 018 - 611 02 45

Leg sjukgymnast Marika Jonsson
Barn- och ungdomshabiliteringen Lundby strand
Regnbågsgatan 1 A
417 55 Göteborg
Tel: 031 - 759 21 00

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

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

Elisabeth Wallenius
Sällsynta diagnoser/NOC
Box 1386
172 27 Sundbyberg
Tel: 08 - 764 99 08

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

Personlig handläggare Märta Lööf-Andreasson
Försäkringskassan

Box 8784
402 76 Göteborg
Tel: 010 - 116 70 91

Tandläkare, tandsköterska och logoped
Mun-H-Center
Ågrenska
Box 2046
436 02 Hovås
Tel: 031 - 750 92 00

Medverkande från Ågrenska

Verksamhetsansvarig Annica Harrysson
Socionom, koordinator Johanna Skoglund
Pedagog Sara Östberg
Pedagog Astrid Emker
Ågrenska
Box 2058
436 02 Hovås
Tel: 031 - 750 91 00

1p36-deletionssyndromet

En sammanfattning av dokumentation nr 447

Personer med 1p36-deletionssyndromet har en medfödd kromosomavvikelse som innebär att de saknar liten bit av den korta armen på kromosom 1. Uppskattningsvis föds årligen 10 till 20 barn med syndromet i Sverige.

Avvikelsen medför bland annat utvecklingsstörning, tillväxthämning och epilepsi. Många av barnen med syndromet har också syn- och hörselnedsättning. Symtomen varierar mellan olika personer med syndromet eftersom de saknar olika bitar – och olika mycket – av kromosomen. Syndromet är obotbart och behandlingen riktas mot vart och ett av symtomen som det medför.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2013



www.agrenska.se

