

Dokumentation nr 456

# Dravets syndrom familjevistelse

**ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2014



ÅGRENSKA

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





# DRAVETS SYNDROM

Ågrenska arrangerar varje år drygt tjugo vistelser för familjer från hela Sverige. Till varje familjevistelse kommer ungefär tio familjer med barn som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet Dravets syndrom. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och eventuella syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

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

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Pia Vingros, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med Dravets syndrom berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn. Sist i dokumentationen finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna. Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbsida, [www.agrenska.se](http://www.agrenska.se)

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

**Sintija Kolbjer**, Barnneurolog, Neuropediatrika mottagningen  
Astrid Lindgrens Barnsjukhus/Solna

**Susanne Steffenburg**, överläkare barnneuropsykiatri, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

**Barbro Westerberg**, neuropediater Barnneurologen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

**Elke Schubert Hjalmarsson**, leg sjukgymnast, Sjukgymnastiken  
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus

**Ellen Odéus**, arbetsterapeut, Arbetsterapin, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

**Mats Lundälv**, datapedagog, DART, Regionhabiliteringen, Göteborg

**Gunnel Hagberg**, personlig handläggare, Funktionshinder  
Försäkringskassan

**Christina Johansson**, övertandläkare, Mun-H-Center, Hovås

**Lotta Sjögren**, logoped, Mun-H-Center, Hovås.

Här når du oss!

Adress	Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon	031-750 91 00
E-post	<a href="mailto:pia.vingros@agrenska.se">pia.vingros@agrenska.se</a>
Redaktör	Pia Vingros

## Innehåll

Medicinsk översikt, ärftlighet och behandling	7
Frågor till Sintija Kolbjer	11
Lisa har anfall	11
Neuropsykiatriska funktionsnedsättningar	12
Lisa får fler anfall	15
Sjukgymnastiska och arbetsterapeutiska aspekter vid Dravets syndrom	16
Lisa cyklar och åker skidor	17
Habiliteringens roll för behandling, råd och stöd	18
Lisa går på särskola	19
Kommunikation	19
Lisa går hos logoped	22
Ågrenskas pedagogiska program	22
Lisa går i skola	24
Syskonrollen	25
Lisa har en storasyster	28
Munhälsa och munmotorik	28
Lisa idag	31
Information från Dravetföreningen	32
Samhällets stöd - kommunen	36
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	40
Nationella funktionen sällsynta diagnoser	41
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	42

## Medicinsk översikt, ärftlighet och behandling

– Med bättre förebyggande behandling mot de epileptiska anfallen är förhoppningen att minska konsekvenserna vid Dravets syndrom. Det sa Sintija Kolbjer, barnneurolog, neuropaediatriiska mottagningen vid Astrid Lindgrens sjukhus i Stockholm.

Dravets syndrom är ett relativt nyupptäckt syndrom. Namnet är efter den franska barnneurologen Charlotte Dravet. 1978 beskrev hon några barn med familjär epilepsi och feberutlösta generaliserade anfall. Anfällen började tidigt och utvecklades till anfall med muskelryckningar i armar, ben eller huvud, så kallade myokloniska anfall. Hon beskrev barnen som temperaturkänsliga, att de hade stel gång och att mönster i golvet kunde utlösa myoklonier.

– Vid en kongress 1981 kallades syndromet för svår myoklonisk epilepsi, men det har numer namnet Dravets syndrom, sa Sintija Kolbjer.

### Genetik

En genetisk kartläggning som gjordes år 2000 visade att Dravets syndrom orsakas av en mutation, förändring i SCN1A-genen (2q24.1). Den finns på den långa armen på kromosom 2. Genen har betydelse för centrala nervsystemets natriumkanaler. Natriumkanalerna fyller en viktig funktion för att skapa den elektriska spänningsförändring som uppkommer när en nervcell stimuleras.

– Mutationen leder till en obalans som kan utlösa epilepsi, sa Sintija Kolbjer.

Dravets syndrom är en ytterlighet av flera epileptiska sjukdomar som har samma genetiska grund. Exakt samma mutation får olika konsekvenser för olika personer (olika epileptiska syndrom med olika svårighetsgrad) eftersom andra gener kan förstärka påverkan.

– Idag vet vi att det finns över 700 mutationer som har ett samband med Dravets syndrom. Jag har stora förhoppningar om att vi snart vet mer om hur de olika generna påverkar varandra, sa Sintija Kolbjer.

2005 uppskattade man att det fanns cirka 500 personer med Dravets syndrom i världen. Idag är siffran betydligt högre. I Sverige föds varje år två till fem barn med syndromet.

### **Diagnos**

Diagnosen ställs på kliniska symtom eftersom det inte finns något entydigt gentest. Barnets symtom och om det finns feberutlösta anfall och/eller epilepsi i släkten ger i kombination med en EEG-undersökning svar på om barnet har Dravets syndrom.

– Feberkramper och epilepsi i släkten är något vanligare hos de som har Dravets syndrom, sa Sintija Kolbjer.

### **Ärftlighet**

Nedärvningsmönstret för Dravets syndrom är autosomt dominant. Det innebär att om den ena föräldern har sjukdomen det vill säga har en normal gen (arvsanlag) och en muterad gen (förändrat arvsanlag), blir risken för söner och döttrar att ärva sjukdomen 50 procent. De barn som inte fått den muterade genen får inte sjukdomen och för den inte vidare.

Majoriteten, 85 procent, har fått Dravets syndrom genom en nymutation.

– Syndromet har alltså uppstått för första gång hos personen själv, och är alltså inte nedärvt från någon av föräldrarna, sa Sintija Kolbjer.

Föräldrar till ett barn med en nymutation har i princip ingen ökad risk att få ett nytt barn med Dravets syndrom.

### **Symtom**

Barn med Dravets syndrom föds utan tecken på sjukdom. Under första levnadsåret får de kramper vid feber. Oftast har barnen långdragna anfall med ryckningar i ena armen eller benet, atypiska absenser, frånvaroattacker eller större generaliserade toniska-kloniska anfall, myoklonier.

– Attackerna provoceras av värme som vid feber, hög temperatur utomhus eller vid bad. Fyrtio procent är känsliga för flimrande ljus, som till exempel kan uppstå när man åker bil genom en skog. Andra är känsliga för till exempel mönstrade golv, sa Sintija Kolbjer.

Med tiden uppstår fler symtom, till exempel utvecklingsstörning.

– Från studier på grupper med barn som har Dravets syndrom ser den kognitiva utvecklingen normal ut från början. Men från två års ålder avtar den. Det märks oftast genom ett försenat tal. Barnen fortsätter att lära sig, men det går lite långsammare än för jämnåriga. Skillnaden blir därför större med åren, sa Sintija Kolbjer.



Det finns inget säkert svar på varför majoriteten av barnen med Dravets syndrom har någon form av utvecklingsstörning. En teori är att de långa epileptiska anfallen påverkar barnens utveckling.

Även läkemedel och mutationen inverkar troligtvis.

– Med bättre behandling hoppas vi förebygga anfallen och därmed konsekvenserna av syndromet, sa Sintija Kolbjer.

Barn med Dravets syndrom utvecklar ofta autismliknande symtom, som svårigheter till socialt samspel, ointresse för andra människor. Barnen blir känsliga för förändring, kan bli rigida och fastna i ett repetitivt tvångsbeteende.

Vid Dravets syndrom påverkas gångförmågan vilket märks genom stel och stapplande gång. Barnen kan också ha balanssvårigheter, sömnproblem och är ofta infektionskänsliga.

– De är inte mer mottagliga för infektioner, men blir sjukare än andra, sa Sintija Kolbjer.

Andra symtom på Dravets syndrom är en låg grundtonus, muskelspänning i musklerna. Det kan påverka munhålan och leda till ökad dregling. Tillväxten påverkas också. Barn med Dravets syndrom är ofta kortare än jämnåriga.

### **Epilepsi**

Studier som gjorts på barn med Dravets syndrom visar att anfallens karaktär förändras med tiden. De kloniska anfallen, status epilepticus och myoklonierna minskar medan generaliserade toniska-kloniska anfall, fokala kloniska och atypiska frånvarooanfall kvarstår. Många av symtomen, som utvecklingsstörning, autism och beteendeproblem, liksom motorik och rörlighet försämras när barnet blir äldre.

– Prognoserna bygger på studier av personer som fick diagnos för länge sedan. De behandlades med mediciner som vi inte använder idag. Vi hoppas att dagens barn, med en ändrad behandling, kan få en bättre kognitiv utveckling, sa Sintija Kolbjer.

De flesta barn med Dravets syndrom når vuxen ålder. Men eftersom syndromet är relativt nyupptäckt saknas långtidsuppföljning. Det är känt att dödligheten är högre vid Dravets syndrom än hos barn utan epilepsi och hos barn med annan epilepsi. Risken för plötslig oförklarad död vid epilepsi (sudden unexpected death in

epilepsy, SUDEP) är förhöjd, liksom dödlighet i samband med status epilepticus, infektioner och olyckor.

Det pågår dock ett flertal studier om orsaker kring SUDEP och hur man kan förebygga det.

### **Behandling**

En del av behandlingen vid Dravets syndrom är läkemedel för att förebygga de epileptiska anfällen. Men det är också viktigt att barnets omgivning har information om syndromet och kunskap om vad de kan göra vid ett anfall.

– Barnets trygghet ökar när omgivningen vet vilka insatser som är viktiga vid ett anfall. Tryggheten ger ökad livskvalitet, sa Sintija Kolbjer.

Vid de flesta epileptiska anfall slår kroppens eget skyddssystem på inom fem minuter och anfallet klingar av. Men barnet kan också drabbas av långa anfall, som måste brytas med akutmedicin som i första hand ges i munnen eller ändtarmen.

– Man kan sätta en port-a-cath, för att snabbt komma åt blodkärl. Har man gjort det kan man ge medicin för att bryta anfall i de fall akutmedicinen inte hjälpte, sa Sintija Kolbjer.

Det är inte bara det krampande barnet som påverkas vid ett anfall. Även eventuella syskon drabbas. Får barnet med Dravets syndrom ett långt anfall hemma riktar föräldrarna oftast allt sitt engagemang på att underlätta för det krampande barnet. Men hur ska syskonen tas om hand i den akuta mycket skrämmande situationen?

– Försök att hitta lösningar som passar den enskilda familjen. Kanske ska man på förväg bestämma att en av föräldrarna går undan med syskonen medan den andre föräldern ägnar sig åt barnet med anfall. Det kan underlätta att ha en plan för vad var och en gör i ett akut läge, sa Sintija Kolbjer.

### **Förebygga**

Behandlingen av barn med Dravets syndrom inriktas på att öka kunskapen, ge medicinsk behandling och sätta in åtgärder för att förebygga anfall. Eftersom det är känt att anfällen utlöses av värme kan det vara bra att undvika bad och istället välja att duscha. En speciell diet som ibland ger anfallslättnad är ketogen kost, en fettrik kolhydratfattig kost.

Ett av symtomen på Dravets syndrom är att barnens anfall inte minskar trots två olika mediciner. Ofta måste flera mediciner pro-

vas innan man hittar de som ger bäst effekt. Men det är viktigt att välja rätt medicin. Antiepileptiska läkemedel med karbamazepin, lamotrigin, oxkarbazepin och vigabatrin kan förvärra anfällen.

– Tack vare kunskap om vilken gen som är påverkad vid Dravets syndrom, kan vi lättare sortera bort skadliga läkemedel. Lamotrigin och karbamazepin kan försämra anfällen genom att ytterligare blockera natriumkanalfunktion i nervcellerna, sa Sintija Kolbjer. Förstahandsvalet idag är Valproat som ofta behöver ges i kombination med benzodiazepiner.

Idag finns en ny medicin, stiripentol, som minskar antalet anfall med femtio procent jämfört med placebo, sockerpiller. Men det finns också biverkningar som trötthet, skakningar, dubbelseende och sömnsvårigheter. Målet med behandlingen av Dravets syndrom är att få acceptabel anfallsfrihet i förhållande till biverkningarna.

– Hur livskvalitén påverkas ska alltid vägas mot biverkningarna, sa Sintija Kolbjer.

## Frågor till Sintija Kolbjer

### ***Kan mediciner bota epilepsin?***

– Medicinerna kan bromsa anfall, men inte bota.

### ***Kommer barnen att behöva medicinera mot epilepsi resten av livet?***

– Om barnen har Dravets syndrom kommer de att behöva mediciner mot anfällen hela livet.

### ***Kan man göra något för att minska risken för anfall på natten?***

– Det finns rekommendationer att barnen inte ska ha för stora kuddar och att inte ha det varmt på rummet.

### ***Vad händer vid SUPED?***

– Det pågår forskning, men det är inte klarlagt vad som händer. En del jämför med plötsligt spädbarnsdöd.

## Lisa har anfall

Lisa, elva år, kom till Ågrenska tillsammans med mamma Kristina, pappa Henrik och storasyster Anna, tretton år.

Graviditeten med Lisa var normal liksom förlossningen.

- Lisa var nöjd som spädbarn och åt som hon skulle, säger Kristina.
- Hon var tyst. Satte vi ner henne så hon inte ifrå, utan verkade nöjd, sa Henrik.

När Lisa var tio månader fick hon feber.

- Vi satt och åt, när hon slog ut med armarna och tycktes försvinna. Jag var övertygad om att hon hade satt kaviarkapslen i halsen och försökte få ur den, säger Henrik.
  - Jag ringde efter ambulans, sa Kristina
- Medan de väntade blev Lisa livlös. Henrik upplevde att hon dog. Det var en traumatisk situation.
- Jag som är utbildad i första hjälpen reagerade inte som jag borde ha gjort. Det gav mig en tankeställare om vad som händer när man blir panikslagen, säger Kristina.

När ambulansen äntligen kom, efter att först ha kört fel, åkte Kristina iväg med Lisa. Då hade Lisa slutat att krampa.

När de kom till sjukhuset fick de beskedet att Lisa haft en feberkramp.

- För mig var begreppet helt nytt. Jag visste inte att barn kunde få kramper vid feber, säger Henrik.

## Neuropsykiatriska funktionsnedsättningar

**Det är viktigt att veta ungefär vilken utvecklingsnivå barnet befinner sig på för att kunna anpassa kravnivån. Fel krav riskerar att utlösa beteendestörningar. Det berättade Suzanne Steffenburg, överläkare i barnneuropsykiatri vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.**

Inför skolstart kan det vara viktigt att göra en neuropsykiatrisk utredning på barn med Dravets syndrom. Syftet är att klarlägga deras utvecklingsnivå och starka och mindre starka sidor för att de ska hamna i rätt skolform. Barn med Dravets syndrom får ofta en medelsvår till svår utvecklingsstörning.

För att fastställa graden av utvecklingsstörning jämförs barnets förmågor med ett medelvärde av vad barn i motsvarande ålder kan.

- Till exempel ska barn vid fyra års ha utvecklat ett språk, en viss motorisk färdighet och kunna lägga ett enklare pussel, sa Suzanne Steffenburg.

Vid den neuropsykiatriska utredningen används olika begåvnings-tester. För små barn ofta ett kallat Griffiths och för större barn WISC. Testerna används över hela världen. Vid bedömningen av utvecklingsnivån använder utredarna IQ, där 100 är medelvärde. Ett värde ner till 80 anses vara ett normalvärde, men går det under 70 tyder det på utvecklingsstörning, sa Suzanne Steffenburg.

IQ mellan 50 och 70 kallas lindrig utvecklingsstörning. Barnet kan räkna, klara enklare tal och läsa och passar i grundsärskola. Visar testet på IQ mellan 35 och 50 är det måttlig utvecklingsstörning. Under 35 svår utvecklingsstörning och under 20 djup utvecklingsstörning.

Utöver själva testet intervjuas också föräldrarna om barnet och dess förmågor och beteende.

– Testets slutsats är mer osäker om barnet är yngre. Ett skäl är att barnet kanske inte hunnit utveckla ett språk än och därför inte klarar av vissa uppgifter, sa Suzanne Steffenburg.

Många barn med Dravets syndrom visar autismliknande beteenden. För att utreda om barnet har autism ska en utredning om barnets utvecklingsnivå först göras.

– Vi måste veta vilken utvecklingsnivå barnet befinner sig på. Annars kan det ju vara så att barnet inte förstår frågan eller uppgiften, säger Suzanne Steffenburg.

Autism bedöms efter barnets sätt att interagera med andra, kommunicera och beteende. Gemensamt för barn med autism är att de ofta har svårt för sociala kontakter. Ofta märker föräldrar tidigt att det är något särskilt med barnets blick.

– För att fastställa autism iakttar vi avvikelser i barnets kontakt med omgivningen. Undviker barnet ögonkontakt, men söker den om de absolut vill ha något kan det vara ett tecken på autism, sa Suzanne Steffenburg.

Barn med autism beskrivs ibland som totalt avskärmade från omgivningen, men det är en förenkling. De kan vara med och fungera tillsammans med andra.

– Däremot söker autistiska barn sällan tröst, som andra barn, när de slår sig.

Kommunikation är ett annat område som kan vara svårt för personer med autism. En del utvecklar inget fullständigt språk, andra använder inte språket annat än för att konkret be om saker. De som pratar har ofta svårt för att använda språket för kommunikation där

man gemensamt delar en upplevelse. Det är vanligt med ekotal, där frågan Hur mår du? Besvaras med Hur mår du?

– Man måste först ha testat barnets utvecklingsnivå för att veta vilken kommunikationsform barnet kan ha hjälp av, sa Suzanne Steffenburg.

För många fungerar bilder, i form av fotografier eftersom de avbildar det faktiska föremålet. Det kan vara svårare att använda tecknade bilder och ännu mer komplicerat att förstå symboler.

– Man kan använda föremål för att symbolisera aktiviteter. Genom att vi pekar på en stövel förstår barnet att vi ska ut, tar vi fram en gaffel vet barnet att det är dags för mat. Barnet kan själv hålla i föremålet, ett glas för att visa att det är törstigt, sa Suzanne Steffenburg.

En tredje faktor som bedöms vid utredning om autism är barnets beteende. Om barnet lätt upprepar sitt beteende, fastnar i tvång, inte har lust eller driv att göra något nytt (använda nya kläder, prova ny mat, eller nya teveprogram eller sånger) kan det tyda på autism. Barnet kan också ha ett stereotypt beteende som att gunga eller vifta med händerna. Vid autism finns ofta en överkänslighet för ljud, värme, beröring, ljus och ljud.

– Perceptionen är annorlunda vid autism. Det är viktigt att förstå om barnen absolut inte vill ha vissa kläder. De kan vara så att det faktiskt gör ont, sa Suzanne Steffenburg.

Till en viss del får man låta barnet ägna sig åt sin favoritsysselsättning. Men det kan övergång i tvång om inte beteendet ersätts av något annat. Att bryta ett barns tvångsbeteende kan vara svårt och resultera i utbrott med sparkar, skrik och slag och bitning i protest.

– Man får fundera över varje persons beteende och försöka hitta olika metoder att bryta i tid. Ibland behövs mediciner, sa Suzanne Steffenburg.

Det har länge pågått en diskussion bland experter om personer föds med autism eller om det är något som uppstår vid två års ålder?

– Min slutsats att autismen funnits med från början, men att den blir synlig först vid två år. Autism är en medfödd brist och beror inte på något som föräldrarna gjort.

Hon avslutade med att säga att det är bra att tidigt prata öppet om vilka begränsningar barnet har om det finns en utvecklingsstörning och autism.

– Öppenhet gör det enklare på sikt. Då kan man prata om vilket mål man har med behandlingen och ge barnet det stöd det behöver, sa Susanne Steffenburg.

## Frågor till Suzanne Steffenburg

### *Har intensiv Banyan träning (en beteendeträning använd vid autism) effekt på barns beteende vid Dravets syndrom?*

– En del personer har hävdad att deras barn blivit bättre, men problemet är att det är svårt att veta om barnet hade nått den utvecklingen ändå? Metoden har inte utvärderats i någon studie. Därför har vi i Sverige inte gått ut och sagt att metoden är effektiv.

## Lisa får fler anfall

Lisa fick fler anfall efter den första feberutlösta krampen. De kom oftast på dagen på förskolan när det var vila eller när hon var förkyld. Ibland fick hon åka ambulansen till sjukhus.

– När jag påpekade för en läkare att det var sjunde anfallet på ett år, tyckte han inte att det var så mycket, berättar Kristina.

Det blev fler feberkramper. En dag mötte familjen en barnspecialist när de kom in på akuten.

– Han tyckte att Lisa borde göra ett EEG eftersom hon haft så många anfall och skrev en remiss, säger Henrik.

Efter EEG-undersökningen fick Lisa diagnosen godartad barnepilepsi. Hon ansågs inte behöva någon medicin.

När Lisa var två år eskalerade antalet anfall. Vanligtvis varade de två till fem minuter. Men vid ett tillfälle slutade det inte utan fortsatte i status epileptikus.

– Vi fick åka ambulanshelikopter, säger Kristina.

En riktigt dålig månad hade Lisa över 70 anfall.

– Läkarna tog ett blodprov, eftersom de misstänkte Dravets syndrom, men provet var negativt, sa Henrik.

När hon var fem år övervägde läkarna igen om Lisa trots allt hade Dravets syndrom. Det faktum att hennes anfall ökat i tvåårsåldern och att hon inte svarade på mediciner mot epilepsi tydde det på Dravets syndrom.

– Om vi fått diagnosen Dravets syndrom tidigare, skulle vår resa blivit annorlunda. Vi skulle ha sluppit många sömlösa nätter, säger Henrik.

## Sjukgymnastiska och arbetsterapeutiska aspekter vid Dravets syndrom

**Det är bra att vara fysiskt aktiv även vid epilepsi. Välj aktiviteter som intresserar barnet och anpassa dem efter barnets förutsättningar. Det sa sjukgymnast Elke Schubert Hjalmarsson och arbetsterapeut Ellen Odeus när de talade vid familjevistelsen om Dravets syndrom.**

Många av barnens motoriska, psykiska och sociala förmågor påverkas av hur tidigt, och hur ofta, de fick epileptiska anfall. Där emot finns det inget samband mellan fysisk aktivitet och antalet anfall.

Aktivitet utlöser inte epileptiska anfall och påverkar inte heller effekten av mediciner.

– Men i valet av aktivitet måste man vara medveten om att värme kan utlösa anfall vid Dravets syndrom. Det gäller att ta med det vid funderingarna av lämplig aktivitet, sa Elke Schubert Hjalmarsson.

I valet av aktivitet det viktigt att väga in hur många anfall barnet har och tillgången på assistenter eller föräldrar, som kan finnas med som stöd. Välj något som barnet tycker om. Om barnet vill ägna sig åt gymnastik, fiske eller bollspel går det att hitta anpassningar för det enskilda barnets särskilda behov.

– Att vara aktiv ger rörelseglädje och öppnar möjligheten att delta i sociala sammanhang, sa Elke Schubert Hjalmarsson.

Om barnet har en utvecklingsstörning och autism kan det påverka barnet motoriskt, psykiskt och socialt. Kombinationen epilepsi som debuterat tidigt, utvecklingsstörning och autism kan göra det svårt att hitta lämpliga aktiviteter när barnen blir äldre och de psykiska och psykiska symtomen tilltar.

Det finns få vetenskapliga uppföljningar av den motoriska förmågan hos personer med Dravets syndrom. En av få svenska vetenskapliga undersökningar är gjord på 28 patienter (13 pojkar och 15 flickor). De var mellan 7 och 20 år.

– Tjugo av dem hade svårigheter med gången, tre mycket svårt. En svarade inte på enkäten, sa Elke Schubert Hjalmarsson.



En internationell långtidsstudie visar liknande resultat.

Den främsta risken vid ökande ålder är nedsatt rörlighet i höft-, knä- och fotleder, skolios, snedställning av ryggen.

### **Kognitiva hjälpmedel**

Många barn med Dravets syndrom har svårt med uppmärksamhet eller koncentration. Att starta upp en aktivitet eller planera sin dag är andra utmaningar, liksom socialt samspel. Vid ett besök hos en arbetsterapeut analyseras situationen för att få fram vilket problem barnet behöver hjälp med.

Om problemen uppstår i en särskild situation kanske aktiviteten kan göras på något annat sätt. Eller är det något i miljön som behöver förändras, kanske för att skapa lugn? Ibland behövs hjälpmedel. – Det finns en rad hjälpmedel på habiliteringen som kan underlätta vardagen för era barn, sa Ellen Odeus.

Att göra något är en process i flera led. Den börjar med en idé, en plan, innan det är dags för utförande. Sedan kommer reflektion och avslut. Vet man vilken fas som är särskilt svår för barnet är det lättare att prova en ny metod som gör processen enklare. Enkelhet ger kontroll.

– Om det är idén eller planen som är svår för ditt barn är bilder bra stöd, eftersom de kan avkodas snabbt. Att lägga fram kläder dagen innan kan också underlätta för att barnet ska kunna hjälpa till och bli självständig vid påklädning till exempel, sa Ellen Odeus.

Vid kognitiva svårigheter kan det ofta vara svårt med tidsuppfattningen. Tid kan upplevas olika av olika personer, kanske som en cirkel, som en linje, från vänster till höger eller uppifrån och ner. Ett tidshjälpmedel kan öka förståelsen av tid. Det kan vara i form av ett schema över dagen, med bilder som plockas bort allteftersom aktiviteterna gjorts. Det kan också vara en app i telefonen som visar hur tiden minskar under lässtunden.

## **Lisa cyklar och åker skidor**

Lisa och hennes familj har alltid tillbringat mycket tid i skogen, där de promenerat och klättrat. Hon åker skidor både utför och på längden. Lisa har också en cykel med tre hjul.

– Vi har inte haft så mycket kontakt med sjukgymnastiken på habiliteringen, säger Kristina.

– De gånger vi träffat dem, har de alltid konstaterat att det vi gör passar Lisa så bra. Våra aktiviteter ger henne muskelstyrka och kondition. Hon har inte behövt någon annan slags träning, säger Henrik.

## Habiliteringens roll för behandling, råd och stöd

**Habiliteringens roll är att hjälpa barnet och familjen med behandling, råd och stöd. Neuropediater Barbro Westerberg som är överläkare vid neurologmottagningen Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus och Hälsa och habilitering i Göteborg berättade om habiliteringens insatser.**

Habiliteringen arbetar med barn, ungdomar och vuxna med medfödda eller tidigt förvärvade funktionsnedsättningar. För att få insatser på habiliteringen ska personen ha rörelsehinder, utvecklingsstörning eller autism. Funktionsnedsättningen ska vara varaktig och orsaka problem i vardagen.

– Habiliteringen kan berätta för er vad vi kan erbjuda för ert barn. Det ingår i våra professioner att hjälpa till med det barnen behöver för att leva ett bra liv, sa Barbro Westerberg.

På habiliteringen arbetar ett team av specialister. Det kan vara arbetsterapeut, dietist, fritidspedagog/konsulent, kurator, logoped, läkare, psykolog, sjukgymnast, sjuksköterska, specialpedagog och talpedagog. De bidrar alla på olika sätt för att personer med funktionsnedsättning ska kunna delta i samhället på lika villkor. Det kan innebära att föräldern får information om vilka möjligheter till stöd de kan få från samhället som exempelvis vårdbidrag.

– Habiliteringens läkare kan till exempel skriva intyg om vilken funktionsnedsättning barnet har, vilket behövs för att få stöd från Försäkringskassan, sa Barbro Westerberg.

Det kan finnas flera anledningar till att barn med Dravets syndrom kommer till habiliteringen. En är att det kanske behövs en kognitiv bedömning av barnet under förskoleåldern, särskilt inför skolstart. Barnen kan också behöva kunskap eller hjälpmedel för att kommunicera.

– Om barnet inte pratar är det viktigt att börja tidigt, senast i treårsåldern, med alternativ kommunikation. Det räcker inte att familjen

tycker att de förstår sitt barn. Barnet behöver också kunna förstå och göra sig förstådd i mötet med andra, sa Barbro Westerberg.

De barn som har sömnsvårigheter kan behöva rådgöra med arbetsterapeuten för en sömnanalys. Med analysens hjälp är det lättare att förstå problemens källa och ändra på det som stör barnet. Vissa barn har mindre sömnbehov, då kanske man behöver titta över hur deras dag ser ut. Andra kan behöva redskap för att sova lugnare.  
– Några barn sover bättre med melatonin, en kroppseget hormon med sövande effekt, sa Barbro Westerberg.

## Fråga till Barbro Westerberg

***Barnet är så trött, men föräldrarna vill inte att barnet ska sova på dagen. Vad kan vi som skolpersonal göra?***

– Föräldrarna vill såklart det bästa för sina barn, men ni ser att barnet är för trött på dagen. Finns det olika syn på sömnen är det viktigt att ta ett samlat grepp tillsammans med habiliteringens personal för att lösa problemet. Man kan till exempel göra en sömnanalys som underlag för att fatta ett beslut.

## Lisa går på särskola

Inför skolstarten gjordes en neuropsykiatrisk utredning på Lisa. Resultatet visade att hon hade lindrig utvecklingstörning.

– Jag var helt oförberedd på det beskedet. Det blev en ny gigantisk sorg, säger Kristina.

När utredningen var klar kunde särskolan erbjuda en plats till Lisa. Det var bra för henne.

## Kommunikation

**Alla vill och behöver kommunicera för att bli delaktiga. Om ett barn inte svarar som vi förväntar oss behövs stöd och tips på strategier.**

**Det sa datapedagog Mats Lundälv från DART, när han pratade om kommunikation vid funktionsnedsättning.**

DART är västra Sveriges kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning. DART arbetar med utredning, utprovning, utbildning samt forskning och utveckling inom kommunikation och kommunikationsstöd eller så kallad AKK, Alternativ och Kompletterande Kommunikation.

Kommunikations- och dataresurscenter liknande DART finns också på andra ställen i landet till exempel i Lund, Linköping, Gävle och Umeå.

Den etiska grunden i DARTs arbete är att alla vill och behöver kommunicera. Kommunikation är när någon gör eller säger något som någon annan reagerar på. Det är alltså ett utbyte mellan människor. Att kommunikationen fungerar är en förutsättning för att en person ska bli delaktig i sitt liv.

– Kommunikation är allt från att ha fysisk kontakt, att röra vid varandra till avancerad språklig kommunikation, sa Mats Lundälv.

Utmaningen för center som DART är att stötta föräldrar och barn tidigt för att utveckla ett sätt att kommunicera. Det behövs också stöd i övergångarna mellan barndom och vuxenliv och i samarbetet med personen och olika samhällsfunktioner i vuxen ålder.

Mats Lundälv visade filmer om kommunikation för att förklara behovet av att kommunikationspartnern är flexibel.

En pojke använde ljud, tecken och en kommunikationskarta med bilder i sin dator.

– Erfarenheten visar att drivkraften att lära sig prata, läsa och skriva är stark. Man behöver inte vara rädd att alternativa sätt hindrar utveckling av tal. Tvärtom ger träning i kommunikation bättre förutsättningar för tal, sa Mats Lundälv.

Det kan vara bra att veta vilken nivå barnet kommunicerar på för att möta dem med rätt respons. Det är också viktigt att förstå hur barnens epilepsi påverkar dem.

– Vi lär oss kommunicera genom att härma omgivningen. Barnet plockar upp det som är viktigt och framgångsrikt. Om man har något som stör blir det svårare. De epileptiska anfällen kan hacka sönder och förstöra barnets upplevelse helt eller delvis, sa Mats Lundälv.

Tal är den mest abstrakta formen av kommunikation. För att hjälpa barnen att utvecklas kan pekprat och bildkartor vara bra metoder för barn som saknar tal. Tecken kan också fungera.

– Vi vet att ett litet barn kan lära sig tecken före tal, sa Mats Lundälv.

Han tipsade om datorprogram med språklek. Det bygger på forskning och har utvecklats till programmet Omega-IS (interaktiv språklek - [www.omega-is.com](http://www.omega-is.com)). Barnet kan själv styra leken på

skärmen (via pekskärm, mus, tangentbord eller två kontakter) genom att plocka ett ord ur en lista (flickan). En röst säger ordet. Som nästa del kan barnet välja en aktivitet ur en lista (dyker). Tangenttryckningen resulterar i en bild på en flicka som dyker. Från tvåords-meningar kan man gå vidare till tre- och fyra-ords-meningar. – Det blir som ett leklaboratorium med sammanlagt över 2000 möjliga kombinationer. I direkt anslutning till det som händer kan barnet och föräldern prata om det som händer. Föräldern kan fånga upp barnets reaktioner och omformulera och utveckla det språkliga innehållet. Det kan bli tokiga kombinationer, som Glassen flyger över pojken. Vi vet att barn älskar sådant, sa Mats Lundälv.

Appen Bornholmslek för surfplatta bygger på samma grundtankar om språklig lek men lite mer direkt inriktat på träning av ljudmönster och bokstäver.

Med en gratis app (StoryKit) kan en bildberättelse med bilder (fotografier man själv tar) kombineras med texter och tal.

– Det blir en digital bok, som kan göras för att förbereda barnet för en aktivitet, eller skapa en berättelse efter en upplevelse, sa Mats Lundälv.

Mer tips om appar och pedagogiska kommunikationsstrategier finns på <http://www.dart-gbg.org/>

## Frågor till Mats Lundälv

### ***Hur kan vi kommunicera med ett barn som är på tidig utvecklingsnivå?***

– För barn på tidig utvecklingsnivå är det lättast att förstå objekt som en boll eftersom de är konkreta, men också gester och miner. Nästa nivå är bilder eller fotografier och mer generella symboler, inklusive tal. Men dessa olika kommunikationsformer kan och bör gärna blandas från början för att stödja varandra. Vänd er till närmaste habilitering för tips och stöd.

### ***Vad ska vi göra för att få vårt barn intresserad av något nytt?***

– Det är viktigt att duka fram något nytt i lagom takt. Man kan inte förvänta sig att barnet blir intresserad direkt. Som mamma eller pappa kan du leka med det nya du vill introducera för barnet. Använd det själv vid sidan om när barnet håller på med sin vanliga aktivitet. Om det finns syskon kanske bror eller syster kan leka med den. Var lite envis.

### ***Ska man låta barnen hålla på med sin favoritaktivitet?***

– De ska inte bara vara i sin trygghetszon. Försök bygga på deras favoritintressen och utveckla dem. Prata om det som händer i deras aktivitet, vänta in respons och presentera alternativ efter hand.

## Lisa går hos logoped

När Lisa var liten uttryckte hon sig med ljud. För familjen var det inte svårt att veta om hon föredrog bruna eller gula cornflakes när de handlade. Men hennes tal är otydligt. Föräldrarna bestämde sig för att göra vad de kunde för att hjälpa Lisa att utveckla ett tydligt tal.

– Vi insåg att hon förstod mycket mer än hon kunde uttrycka. För att få ett värdigt liv ville vi hjälpa henne att kunna uttrycka sig bättre, säger Kristina.

När hon gick i andra klass kom hon till en logoped.

– Under ett intensivt år åkte vi till logopeden varje vecka för övningar, säger Henrik.

Mellan tredje och fjärde klass utvecklades hennes tal. Under det fjärde året tappade hon lite, men samtidigt förbättrade hon sina sociala kontakter.

– Det märktes att hon ville ha kontakt, att hon fick ut något av umgänget med andra barn, på ett sätt som vi inte märkt tidigare, säger Kristina.

Idag använder Lisa bildstöd för att berätta om vad hon gjort på skolan under dagen. Familjen tar också bilder för att hon ska berätta på skolan vad hon gjort hemma eller på lov.

– Idag uttrycker hon inte bara behov, utan använder tal och bilder för att ta upp samtal om dåtid och framtid, säger Kristina.

Lisa behärskar också tecken. Det är bra, eftersom hennes kamrater i skolan också gör det.

## Ågrenskas pedagogiska program

– **Programmet under veckan anpassas efter varje persons individuella behov. Genom aktiviteterna vill vi stärka barnens och ungdomarnas delaktighet.**

**Gustaf Nylén, pedagog berättade om Ågrenskas pedagogiska arbete under en familjevistelse och om barns och ungdomars rätt till stöd i skolan.**

Pedagogik vid sällsynta diagnoser utgår från individens förutsättningar. Den bygger på generell specialpedagogik och på specifik kunskap om diagnosen. Inför familjevistelsen skaffar sig personalen kunskap om diagnosen genom medicinsk information och tidigare erfarenheter från Ågrenskas arbete med sällsynta diagnoser. Efter samtal med familjerna om deras erfarenhet av barnen och information från pedagogerna vid förskola eller skola planeras ett program.

– Det är viktigt att ta hänsyn till varje individs specifika behov när vi gör programmet. Det gör vi genom att ha anpassad tid för vila till exempel, sa Gustaf Nylén.

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

### **Påverkas av omgivningen**

När mår era barn bra i vardagen? Gustaf Nylén bad föräldrar och personal att diskutera frågan tillsammans under några minuter.

Publiken svarade att barnen vill ha lugn och ro och känna trygghet. De vill ingå i ett socialt sammanhang, kunna kommunicera och få stimulans av flera sinnen, till exempel genom att lyssna på musik.

Gustaf Nylén frågade hur mycket av dessa faktorer som beror på omgivningsfaktorer och hur många som beror på de personliga förutsättningarna. Stora delar beror på omgivningen, enades föräldrar och personal.

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

I dagens alla aktiviteter under Ågrenska veckan finns ett pedagogiskt syfte. För att stimulera delaktighet och socialt samspel ingår gemensamma lekar där var och en deltar på sina egna villkor och får uppleva att de lyckas. Under promenader och aktiviteter används personliga hjälpmedel och kommunikationskortor.

– Barnen och ungdomarnas kommunikation och tal stimuleras - genom sånger, ramsor och lekar, sa Gustaf Nylén.

För att stärka stödja och underlätta i inlärningssituationer finns fasta rutiner och tydlig struktur både i aktivitet och miljö.

– Precis som vi vuxna tycker barnen om att veta vad som ska hända. Därför har vi tydliga scheman när vi berättar vad vi ska göra under dagen. Vi använder också gärna Timstock, för att visa hur lång tid en aktivitet ska räcka. En pappa på en tidigare vistelse blev så inspirerad att han gjorde en App med timstock, sa Gustaf Nylén.

Ett av de pedagogiska målen under vecka var att stimulera sinnena och fin och grovmotoriken för att stärka kroppskänedom.

– Hand- och fotbad i bastun och bollmassage var väldigt uppskattade aktiviteter, sa Gustaf Nylén.

### **Åtgärdsprogram**

De särskilda behov som barn och ungdomar med Dravets syndrom har kan innebära att de behöver extra stöd i skolan. I sådana fall skall ett åtgärdsprogram upprättas.

– Ett åtgärdsprogram innebär att skolan gör en plan för hur skolans personal ska agera och skolarbetet organiseras för att stötta eleven på bästa sätt. Åtgärdsprogrammet ska utformas av skolanspersonal i samråd med föräldrar och elev. Åtgärder ska följas upp för att se om stödet gett resultat eller om det är något som behöver läggas till, sa Gustaf Nylén.

Läs mer om vilket material som används på Ågrenskas webbplats.

## **Lisa går i skola**

Lisa gick i en vanlig förskola. Det var en bullrig miljö med många elever. Hon hade anfall och blev medvetslös nästan varje dag.

– Det blev flera kaossituationer, säger Henrik.

– Miljön var inte bra för Lisa. Jag påpekade det, men det var ingen som lyssnade på mig, säger Kristina.

När den neuropsykiatriska utredningen var gjord erbjöds Lisa plats i särskolan. Skolan låg i en byggnad, som föräldrarna tyckte var ful, alldeles bredvid en stor motorväg. De hade föredragit att den låg i skogen som hennes förra skola.

– Men särskolan hade en fantastisk personal, säger Henrik.

– Vi märkte att Lisa mådde bra där, det gjorde att vi inte brydde oss om miljön runtomkring, säger Kristina.

Eftersom de många medicinerna de provat inte minskade de epileptiska anfällen blev familjen uppmanad att prova ketogen kost för Lisa.



- De första tjugo dagarna var hon anfallsfri. Vi var så exalterade, säger Henrik.
- Hon blev också bättre rent kognitivt. Hon började använda dator och finmotoriken förbättrades, säger Kristina.

Men sedan ökade anfallen igen. De fortsatte ändå med kosten, eftersom Lisa ingick i ett forskningsprojekt. Vid ett tillfälle fick Lisa lunginflammation och de tvingades åka till akuten.

- Trots att det var samma sjukhus som ordinerat ketogen kost, fanns det ingen där som kände till kosten, säger Henrik.
- Där satt jag med en hungrig flicka, men eftersom de inte hade några ingredienser som passade henne eller någon våg kunde jag inte ge henne någon mat, säger Kristina.

Familjen tycker om att äta tillsammans och att fika, men med ketogen kost tvingades de isolera sig, för att inte Lisa skulle frestas. De höll ut i sju månader.

När Lisa började i första klass fick hon en ny medicin, Diacomit. Den ledde till att anfallen upphörde och blev början till familjens nya liv.

- I sju års tid hade Lisa haft två till fem anfall varje natt, säger Kristina.
- Det påverkade självklart Lisas och föräldrarnas sömn.
- Vi visste att anfallen kom mellan klockan ett och fyra på natten. När de började bar vi in henne till oss eftersom det var lättare att vända henne då, säger Henrik.
  - Vi var ständigt oroade och kontrollerade att hon andades, även innan vi ens lagt oss, säger Kristina.

Med effektiv medicin och en bra verksamhet på Lisas skola vände tillvaron för familjen. Lisa utvecklades.

- Men hon hade det svårt motoriskt. Hon ville inte skriva med papper och penna, säger Henrik.
- När alla barnen fick en dator med styrplatta revolutionerades hennes liv. Hon kunde skriva, säger Kristina.

## Syskonrollen

**Syskon till barn med funktionsnedsättning behöver kunskap om diagnosen, att få träffa andra med liknande erfarenheter**

**och ha någon som orkar lyssna på dem. Det visar forskning och Ågrenskas syskonprojekt.**

**– Vi försöker stötta dem i våra syskongrupper, berättade Samuel Holgersson, sjuksköterska på Ågrenska.**

Syskonrelationen är speciell eftersom den oftast är den längsta relation vi har i livet. Den är fylld av gemenskap och kärlek, men kan också präglas av rivalitet, avund och konflikter.

– Vad som dominerar kan vara olika och även ändra sig över tid, sa Samuel Holgersson.

Att växa upp med ett syskon med funktionsnedsättning är speciellt. Det kan vara svårt att veta hur man ska prata om eller förhålla sig till sjukdomen. Studier visar att barn ofta har bristfällig kunskap om sjukdomen och att föräldrarna överskattar deras kunskap.

– Information och kunskap är inte samma sak. Det tar tid att bygga kunskap. Det är viktigt att uppdatera informationen när syskonet växer. En sexåring undrar över andra saker än en treåring, sa Samuel Holgersson.

Yngre syskon uppfattar tidigt andras behov av hjälp. De ställer varförfrågor och tolkar information personligt och konkret.

– I den åldern räcker det ofta att ge barnet ett namn på diagnosen. Utgå då från det mest signifikanta med diagnosen, som att syskonet med Dravets syndrom har kramper, sa Samuel Holgersson.

Vid nio års ålder växer en mer realistisk syn på tillvaron fram. De märker andras reaktioner och syskonet börjar förstå konsekvenserna av sjukdomen. Då kan det komma frågor som: Hur ska mitt syskon kunna vara med i idrotten när man ska springa 60 meter?

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

### **Syskonens program**

Barnteamet på Ågrenska har utarbetat ett program för syskonen som utgår ifrån kunskap, känslor och bemästrande. Kunskap ges utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. Känslor hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt. Eller vara tyst om de

hellre vill.

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”.

### **Berättelsebok**

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

Det kan vara svårt att berätta om sig själv. Berättelsebokens olika uppgifter är några av många metoder som används för att skapa ett öppet och tillåtande klimat där det är okej att prata om känslor.

– Förvånansvärt ofta kommer frågan upp om de själva gjort något som orsakat broderns eller systemens sjukdom. Det var bland annat en 14-årig tvillingflicka som undrade om en tvilling kan ta allt syre i magen. När läkaren svarade nej såg hon väldigt lättad ut. Vem vet hur länge hon burit på den frågan, sa Samuel Holgersson.

### **Vardagstid med föräldern**

Ett vanligt problem är att syskonet inte tycker det spelar någon roll vad de gör eller hur bra de är i skolan. Föräldrarna tar det bara för självklart att de är duktiga och tar ansvar. Om de kommer hem med höga betyg får de inte den uppmärksamhet de önskar, för föräldrarna är fullt upptagna med att lillebror kunnat vicka på tummen!

Brist på egen tid med föräldrarna är också något som syskonen pratar om. Nästan alla vill ha mer tid med mamma eller pappa.

– En pappa och mamma som turades om att skjutsa syskonet till ridningen lade till en fika efteråt. Tack vare det blev turen som tidigare var ytterligare ett stressmoment en egen stund tillsammans varje vecka, sa Samuel Holgersson.

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

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

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

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

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

## Lisa har en storasyster

Lisas syster Anna är ett och ett halvt år äldre.

- Anna var så liten när anfallen började att hon inte känner till något annat, säger Henrik.
- Hon har fått vänja sig vid att se sina föräldrar ledsna och rädda för vad som ska hända hennes lillasyster, säger Kristina.

Anna lärde sig tidigt att uppmärksamma när Lisa fick en kramp. Hon är också fantastisk på att tolka Lisa och få henne att bryta sitt ”tjat”.

- Lisa kan börja fråga om en och samma sak, som när tomten kommer, redan i september. Hon frågar om och om igen, säger Kristina.
- Då kan Anna distrahera henne genom att börja prata om något annat och Lisa glömmer bort sin fixering, säger Henrik.

Lisa är aldrig så glad som när Anna leker med henne. Ibland kan Anna kommentera hur andra syskon bråkar och betar sig mot varandra. När en av hennes vänner sa att hon hatade sin bror förstod Anna det inte alls.

- Hur kan hon hata sin bror? undrade Anna.

## 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 Christina Johansson och logoped Lotta Sjögren, som informerade om vilket stöd som finns att få inom tandvården och logopedin.**

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

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

### **MHC-basen**

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

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



### **Tand- och munvård**

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

### **Dravets syndrom**

Från studier om Dravets syndrom är det känt att barnens tänder kan komma sent. Tandutvecklingen kan vara påverkad och resultera i

mindre storlek eller annan form på tänderna och ibland även emaljstörningar. Tandgnissling har också rapporterats i något högre frekvens.

– Studierna är dock mycket få med endast ett fåtal undersökta barn, vilket innebär att det är svårt att dra några egentliga slutsatser, sa Christina Johansson.

Vid den översiktliga undersökningen som gjordes när barnen besökte Mun-H-Center under vistelsen på Ågrenska noterades att de hade en normal bettvariation.

– Några barn gnisslade tänder och visade på tecken på tandskador, till exempel genom att det gått en flis på en tand. Både tandgnissling och skador på tänderna är vanligt vid epilepsi, sa Christina Johansson.

Om barnet slagit i tänderna vid ett anfall är det viktigt att uppsöka tandläkare, för en bedömning av skadan.

– Ta också kontakt med ert försäkringsbolag när det hänt, eftersom effekten av skadan kan visa sig senare, sa Christina Johansson.

Barn med mjölkttänder gnisslar ofta tänderna. Om tandgnisslingen fortsätter när deras permanenta tänder kommit fram kan det bli aktuellt att göra en bettskena för att skydda tänderna mot slitage. Många av barnen med Dravets syndrom tar mediciner som kan påverka munhälsan. En av biverkningarna är muntorrhet.

– Spottkörtlarna påverkas av många olika läkemedel vilket kan göra att de producerar mindre saliv. Eftersom saliv har en viktig skyddande effekt bland annat på tänderna är det större risk att få karies vid muntorrhet, sa Christina Johansson.

Medicinerna kan också ge biverkningar som illamående, sura uppstötningar och kräkningar. Infektionskänsligheten kan påverkas liksom blödningsrisken. Slemhinnorna kan bli torra och sköra.

Med tanke på de särskilda behov som barn med Dravets syndrom kan ha kommer de troligen att ha kontakt med flera olika slags tandvård. Det kan vara allmäntandvård, pedodonti (specialiserad barntandvård), ortodonti (tandreglering) och sjukhustandvård.

– Ta kontakt med tandvården innan första besöket. Det är viktigt att behandlaren har kunskap om Dravets syndrom och om just ert barns behov, sa Christina Johansson.

För att förbereda barnet inför besöket kan en metod kallad 1000-inläring användas. Då får barnet träna i flera korta pass på samma

dag med många pauser. Barnet förbereds för varje träningsmoment (öppna munnen, spegla och liknande) med bilder.

– Målet är att patienten ska känna sig trygg i tandvårdssituationen och veta vad som ska hända under besöket, sa Christina Johansson.

### **Munmotorik**

Det är känt att barn med Dravets syndrom kan ha ätsvårigheter, salivläckage och talsvårigheter. Från tidigare vistelser med åtta barn som har Dravets syndrom hade sex svårigheter med talet och tre besvärades av ät- och dricksvårigheter. En av dem hade problem att kontrollera saliven.

– Om ett barn har sug-, tugg- eller sväljsvårigheter är det viktigt att utreda vad orsaken är. Barnet kan utöver motoriska svårigheter påverkas av dålig aptit och mag- och tarmproblem till exempel, sa Lotta Sjögren.

Hos en logoped kan barnet få stöd att förbättra de funktioner som sviktat på grund av motoriska svårigheter. Utredning kan göras vid behov när det gäller barnets tugg- och sväljförmåga. Ibland behöver barnet tal- språk- och kommunikationsträning.

En logoped kan utöver utredning och behandling bland annat ge råd till föräldrarna kring stimulering av ätutveckling och oralmotorisk utveckling.

– Oralmotorisk träning och stimulering kan ha olika syften. Den kan öka barnets förmåga att kontrollera sin saliv, att förbättra artikulationsförmågan eller öka känsligheten i munnen till exempel, sa Lotta Sjögren.

För att få bästa hjälpen på hemmaplan kan det vara bra att vända sig till sitt lokala nutritionsteam, habiliteringen eller till ett oralmotoriskt team som ofta är knutet till specialisttandvården.

– Både ni och de lokala teamen är välkomna att konsultera oss på Mun-H-Center var ni än befinner er i landet, sa Lotta Sjögren.

## **Lisa idag**

Idag är Lisa elva år och går i fjärde klass. Hon är glad och social.

– Hon har sällan några epileptiska anfall, säger Henrik.

– För några år sedan hade vi aldrig kunnat ana att hon skulle bli så bra när hon blev äldre, säger Kristina.

Familjen har fått en avlösare på 25 timmar i veckan. När hon kommer leker de tillsammans ute eller inne.

Vi använder avlösningen som en barnvakt, säger Henrik.

-Lisa ser fram emot att hon kommer, säger Kristina.

Familjens hund har en viktig roll i Lisas liv. Om hon är på dåligt humör blir hon alltid glad när hon får träffa Molly. Sällskapet med Molly har lättat upp många stunder för Lisa.

Den stora utmaningen att hantera i nuläget är Lisa neuropsykiatriska problem. Föräldrarna funderar mycket hur de ska bryta hennes "låsnings" när hon frågar om tomten eller annat roligt hon ser fram emot om och om igen.

– Det kan också handla om hur man ska avbryta en aktivitet, som ett tv-spel. Eller få henne att förstå att vi måste hoppa av karusellen på Gröna Lund efter ett par åk. Hennes beteende ställer till det i vardagen, säger Kristina.

Även om situationen i övrigt är bra kan föräldrarna inte släppa oron för framtiden. Hur ska det gå för henne på gymnasiet? Hur blir det för Lisa om det skulle hända dem något?

– Jag orkar knappt tänka på det, säger Kristina.

– Vi försöker fokusera på att hon ska ha så bra livskvalitet som möjligt här och nu, säger Henrik.

## Information från Dravetföreningen

Anna-Lena Eliasson berättade om Dravets förening, Dravets Syndrome Association Sweden. Det är en intresseförening för familjer i Sverige med barn eller unga vuxna som har diagnosen Dravets Syndrom. DSAS är riksomfattande.

– Vår främsta uppgift är att ta och stödja initiativ som gagnar personer med Dravets syndrom och att tillvarata deras intressen, sa Anna-Lena Eliasson.

Föreningen vill också sprida kunskap om syndromet till allmänheten och vara en källa till stöd och support för förskolor, skolor, omsorgsverksamhet och familjer.



Mer information finns på [www.dravetssweden.se](http://www.dravetssweden.se)

## Information från Försäkringskassan

**Vårdbidrag, tillfällig föräldrapenning, kontaktdagar och assistansstöd är några av de stöd som försäkringskassan kan ge till föräldrar som har barn med funktionsnedsättning vid Duchennes muskeldystrofi. Märta Lööf-Andreasson, som är personlig handläggare på Försäkringskassan i Göteborg, informerade om det ekonomiska stöd dessa familjer kan erbjudas .**

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

### **Ansökan**

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

Vid avslag kan ärendet omprövas vid Försäkringskassans omprövningsenhet. Får man avslag där kan ärendet överklagas i Förvaltningsrätten, därefter i Kammarrätten och Högsta Förvaltningsdomstolen. Dessa avgör dock om prövningstillstånd lämnas eller inte. Detta innebär att Förvaltningsrätten kan bli den slutliga instansen. – Eftersom Försäkringskassan gör en individuell prövning i varje enskilt fall är det viktigt att man överklagar beslut man inte är nöjd med. Överklagan behöver inte vara komplicerad, det räcker med ett brev där man på ett enkelt sätt förklarar varför man är missnöjd med beslutet, säger Märta Lööf-Andreasson.

Mer info och blanketter för ansökan finns på [www.forsakringskassan.se](http://www.forsakringskassan.se)

### **Vårdbidrag**

Vårdbidrag är till för dem som vårdar ett sjukt barn eller barn med

funktionsnedsättning. Det kan betalas ut från att barnet är nyfött till och med juni det år det fyller 19 år.

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

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

Ett helt vårdbidrag är 250 procent av prisbasbeloppet, som är 44 400 kr (2014).

Vårdbidraget finns i fyra nivåer: helt, tre fjärdedels, halvt eller en fjärdedels bidrag. För 2014 ger det följande belopp:

Helt vårdbidrag	9 250 kr/ mån	111 000 kr/år
Tre fjärdedels vårdbidrag	6 938 kr/mån	83 250 kr/år
Halvt vårdbidrag	4 625 kr/mån	55 500 kr/år
En fjärdedels vårdbidrag	2 313 kr/mån	27 750 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, 53 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:*

- Slitage av kläder.
- Extra kostnader för ökat tvättbehov.
- Specialkoster
- Behandlingsresor/behandlingsbesök

- Kostnader för kommunikationsträning, motorisk träning med mera.

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

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

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

### **Assistansersättning**

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

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

### **Personlig assistans till barn**

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

### **Tillfällig föräldrapenning**

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

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

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

ler 18 år. Speciellt läkarutlåtande krävs då. Tillfällig föräldrapening vid allvarligt sjukt barn kan utgå med obegränsat antal dagar.

För barn som omfattas av LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) gäller särskilda regler. Tillfällig föräldrapening 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 föräldrapening 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-Andreasson.

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

## **Samhällets stöd - kommunen**

**”Stå på er när det gäller vilket stöd era barn behöver i skolan. Ha en kontinuerlig dialog med lärare och rektor”.**

**Det sa Malena Ternström som är socionom på Ågrenska när hon berättade om de olika typerna av stöd som erbjuds i kommunen.**

För att omfattas av LSS ska man tillhöra någon av följande tre kategorier:

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

Följande stödinsatser från kommunen kan bli aktuella för personer inom LSS personkretsar:

### **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.

### **Avlösarservice i hemmet**

– Den här insatsen finns för att anhöriga ska få möjlighet till avkoppling och till att uträtta ärenden utanför hemmet, sa Malena Ternström.

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

Det är viktigt att tänka på att avlösarservice kan påverka vårdbidraget. Man måste komma ihåg att meddela försäkringskassan om man får nya insatser beviljade, annars kan man bli återbetalningsskyldig.

### **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.

### **Stödåtgärder**

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

### **Särskolan**

Särskolan är en egen skolform som finns till för personer med utvecklingsstörning. Den är obligatorisk på nio år, precis som grundskolan, men har egna läroplaner som ger eleven möjlighet till ytterligare ett läsår om kunskapsmålen inte uppnåtts efter nio år. Särskolan indelas i grundsärskola och 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, sa Malena Ternström.

### **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, sa Malena Ternström.

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

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

### **Vart vänder vi oss?**

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

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

Skolverkets upplysningstjänst:

Tel: 08 - 527 332 00

[upplysningstjansten@skolverket.se](mailto:upplysningstjansten@skolverket.se)

Vill man överklaga görs detta till skolans överklagandenämnd. Mer information finns på överklagande nämndens hemsida

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

### **Fonder**

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

### **Bostadsanpassning**

De som på grund av funktionsnedsättning eller sjukdom behöver hjälp att anpassa sin bostad ska få sådan hjälp om man har läkarintyg samt intyg från arbetsterapeut eller sjukgymnast. Med hjälp av ett bostadsanpassningsbidrag kan man göra de anpassningar som är nödvändiga för att det dagliga livet ska fungera. Åtgärderna ska vara ”nödvändiga för att bostaden skall vara ändamålsenlig”. Ansökan görs till kommunen. Mer information om hur man går till väga finns på [www.bostadscenter.se](http://www.bostadscenter.se). Boverket har tillsyn över kommunens bidragsverksamhet för bostadsanpassning.

### **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, sa Malena Ternström.

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.

### **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).

### **Tips på bra webbsidor**

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

[www.nfsd.se](http://www.nfsd.se) - Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser

[fk.se](http://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

[www.intressegruppen.info](http://www.intressegruppen.info) - IFA , Intressegruppen För Assistans

## **Informationscentrum för ovanliga diagnoser**

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

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

I databasen finns närmare 300 ovanliga diagnoser och nya tillkommer hela tiden. Via webbadressen



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

## Nationella funktionen sällsynta diagnoser

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

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

NFSDs uppgift är att:

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

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

Mer om NFSD verksamhet kan du läsa på [\*\*www.nfsd.se\*\*](http://www.nfsd.se)

## Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Barnneurolog Sintija Kolbjer  
Neuropediatrika mottagningen  
Astrid Lindgrens Barnsjukhus/Solna  
171 76 STOCKHOLM  
Tel: 08-517 700 00

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

Leg sjukgymnast Elke Schubert Hjalmarsson  
Sjukgymnastiken  
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus  
416 85 GÖTEBORG  
Tel: 031 - 343 40 00

Arbetsterapeut Ellen Odéus  
Arbetsterapin  
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus  
416 85 GÖTEBORG  
Tel: 031 - 343 40 00

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

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

Datapedagog Mats Lundälv  
DART  
Regionhabiliteringen  
Box 21062  
418 04 GÖTEBORG

**Medverkande från Mun-H-Center**

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

**Medverkande från Ågrenska**

Verksamhetsansvarig Annica Harrysson  
Socionom Johanna Skoglund  
Socionom Malena Ternström  
Idrottspedagog Marcus Berntsson  
Pedagog Gustaf Nylén  
Ågrenska  
Box 2058  
436 02 HOVÅS  
Tel: 031-750 91 00

# Dravets syndrom

*En sammanfattning av dokumentation nr 456*

Dravets syndrom är en svårbehandlad form av epilepsi.  
I Sverige föds varje år två till fem barn med Dravets syndrom.

Barnen föds till synes friska, men vid två års ålder får de kramper i samband med feber. Det kan vara korta ryckningar i ena armen eller atypiska absenser, frånvaroattacker eller större anfall, myoklonier. Majoriteten av barn med Dravets syndrom har utvecklingsstörning och autistiska drag.

Idag ställs diagnosen på kliniska symtom eftersom det inte finns något gentest. Symtom som om det finns feberutlösta anfall och eller epilepsi i släkten ger i kombination med en EEG-undersökning svar på om barnet har Dravets syndrom.

I behandlingen spelar läkemedel mot epilepsi en viktig roll.

**ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2014

