

Dokumentation nr 473

CDG-syndromet

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2014



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

CDG-SYNDROMET

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

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

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Johanna Lagerfors, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med sjukdomen eller syndromet berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter.

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

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbplats, där de kan laddas ner kostnadsfritt som PDF: www.agrenska.se

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Erik Eklund, docent på Barn- och ungdomsmedicinska kliniken vid Skånes universitetssjukhus i Lund.

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

Mats Lundälv, specialpedagog vid DART kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning i Göteborg.

Märta Lööf Andreasson, personlig handläggare på försäkringskassan i Göteborg.

Christina Johansson, övertandläkare på Mun-H-Center i Hovås.

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

Sara Östberg, specialpedagog, Ågrenska.

Marcus Berntsson, pedagog, Ågrenska.

Malena Ternström, socionom, 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 CDG-syndromet | 5 |
| Emil har CDG-syndromet | 13 |
| Neurologi vid CDG-syndromet | 14 |
| Emils familj tiden efter beskedet | 18 |
| Habiliteringens roll för behandling, råd och stöd | 19 |
| Emil börjar i förskolan | 22 |
| Kommunikation | 23 |
| Emils kommunikation fungerar bra | 27 |
| Ågrenskas pedagogiska erfarenheter | 27 |
| Emil blir svårt sjuk | 30 |
| Syskonrollen | 31 |
| Emil har en lillasyster | 34 |
| Munhälsa och munmotorik | 35 |
| Information från försäkringskassan | 40 |
| Samhällets övriga stöd | 43 |
| Emil nu och i framtiden | 47 |
| Informationscentrum för ovanliga diagnoser | 48 |
| NFSD - Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser | 49 |
| Adresser och telefonnummer till föreläsarna | 50 |

Medicinsk information om CDG-syndromet

– CDG-syndrom är sjukdomar som medför problem i kroppens glykosylering, alltså processen då socker ska fästa på ett protein. Gemensamt för alla typer av sjukdomen är att de ger symtom från flera av kroppens organ. Det säger Erik Eklund som är docent på Barn- och ungdomsmedicinska kliniken vid Skånes universitetssjukhus i Lund.

Medfödda glykosyleringssyndrom, CDG-syndrom, är en grupp ärftliga ämnesomsättningssjukdomar som leder till symtom i många delar av kroppen.

CDG typ Ia (PMM2-CDG) är den vanligaste varianten, och den förekommer hos ungefär ett barn per 50 000 – 70 000 nyfödda i Sverige. Det innebär att det föds ett eller två barn med sjukdomen i landet varje år.

Historia

1980 beskrevs de första patienterna med CDG. Det var två tvillingflickor med utvecklingsstörning som också hade en viss typ av hormonpåverkan. Läkare identifierade deras tillstånd som ett nytt syndrom. Fyra år senare insåg man att tillståndet beror på att det på vissa proteiner, som ska ha sockerarter bundna till sig, saknas sockermolekyler.

Under 1990-talet upptäcktes olika former av sjukdomen och flera typer definierades på genetisk nivå, bland annat CDG typ Ia (PMM2-CDG) och CDG typ Ib (MPI-CDG).

Sedan 2011 används en ny genetisk analysmetod, så kallad helexomanalys, som gör att man kan gå igenom kroppens alla gener på en gång i jakten på vilken gen som orsakar patientens sjukdom. Detta har gjort att man hittat många nya subtyper av CDG-syndromet.

– Under förra året hittades en ny subtyp i genomsnitt var 17:e dag. Det innebär att det sannolikt finns många fler personer med CDG än vi idag känner till, säger Erik Eklund.

Ärftlighet

Nästan alla CDG-sjukdomar ärvs *autosomt recessivt*, vilket innebär att båda föräldrarna måste bära på den förändrade genen för att barnet ska få sjukdomen.

Risken att barnet ärver det sjuka anlaget från båda föräldrarna är 25

procent vid varje graviditet. I hälften av fallen ärver barnet bara det sjuka anlaget från den ena föräldern och blir då frisk anlagsbärare (som föräldrarna). I 25 procent av fallen ärver barnet bara de friska anlagen från sina föräldrar och blir då varken sjukt eller anlagsbärare.

Ett mindre antal barn med CDG-syndromet har fått sjukdomen till följd av en *spontanmutation*. Det innebär att den muterade genen uppstår för första gången i ägget eller spermien och inte ärvt ner från föräldrarna. Sjukdomen blir då inte ärftlig och upprepningsrisken är i princip obefintlig.

CDG påverkar funktionen i kroppens proteiner

Vid CDG-syndromen beror symptomen på att de proteiner som de komplexa sockerarterna är bundna till får en försämrad funktion när sockerarterna saknas eller är för få. Proteiner är en stor grupp ämnen som bildas i alla kroppens celler. De har många olika funktioner och används bland annat som stödjevävnad i bindväv, ger musklerna sin stabilitet, styrka och förmåga att dra ihop sig och hjälper till vid omvandlingen av olika ämnen i ämnesomsättningen.

Proteinerna består av aminosyror som länkats samman i en viss ordningsföljd. Ordningen är alltid densamma i varje enskilt protein. Varje aminosyra har en egen kod i vår arvs massa, vårt DNA, och dessa koder består av små byggstenar som kallas nukleotider. Det finns fyra olika typer av nukleotider i arvs massan, som brukar benämnas A, G, C och T. En kombination av tre av dessa nukleotider (till exempel ATT) utgör en mall för en speciell aminosyra.

– Man brukar därför säga att arvs massan *kodar för* olika proteiner, säger Erik Eklund.

Om arvs massan förändras, det vill säga om en mutation uppstår, blir kodningen fel vilket till exempel kan medföra att ett felaktigt protein bildas eller att det blir stopp i tillverkningen av ett viktigt protein. Det medför ofta symptom. Vilka symptom som uppstår beror bland annat på vilken gen mutationen sitter i.

Komplexa socker

När vissa proteiner (så kallade glykoproteiner) bildas, binder sig sammansatta sockermolekyler fast vid proteinet.

Sockermolekylerna är viktiga för att proteinerna ska vecka sig och få rätt form, skickas till rätt plats i kroppen och där fungera på rätt sätt.

– Glykoproteiner har många funktioner, till exempel är de viktiga

som ankare av celler i sin omgivning, de ger stabilitet till vävnader, styr blodets levring och fungerar som hormoner, säger Erik Eklund.

CDG-syndromet beror på mutationer i gener som är aktiva i uppbyggnaden av komplexa socker. Det finns många olika sockerarter i kroppen, och symtomen hos personer med CDG-syndromet varierar beroende på vilken sockertyp det råder brist på. Olika former av sjukdomen påverkar olika stadier av sockeruppbyggnaden.

Olika typer av CDG

Det finns en mängd olika varianter av CDG-syndromet. Hittills finns 56 kända subtyper, varav hälften kategoriseras under typ I och hälften under typ II.

– Typ I är de sjukdomar som medför fel vid uppbyggnaden av sockermolekylen, alltså innan den binder till proteinet. Vid typ II-sjukdomarna uppstår felet först efter bindningen, säger Erik Eklund.

På senare tid har de olika subtyperna av sjukdomen fått nya namn. Istället för att få en siffra och en bokstav benämns varje sjukdom nu med namnet på den gen som påverkats av mutationen. CDG typ Ia kallas numera för *PMM2-CDG*, typ Ib kallas *MPI-CDG* och typ Ic kallas *ALG6-CDG*. Det kan vara bra att känna till om man vill söka information om en specifik typ.

Den vanligaste formen av CDG-syndromet, typ Ia, innebär brist på enzymet *fosfomannomutas* (*PMM2*) som omvandlar sockerarten *mannos*. När för lite mannos omvandlas i kroppen leder det till att flera av glykoproteinerna inte fungerar. Detta kan bland annat medföra följande symtom:

- Muskelsvaghet
- Förtvining av lillhjärnan
- Epilepsi
- Slaganfallslika episoder
- Utvecklingsförsening
- Pigmentförändring på ögats näthinna (retinitis pigmentosa)
- Hormonrubbningar (sköldkörtel, könshormoner, infertilitet, benskörhet)
- Proteinförlust från blodet till tarmen (så kallad PLE)
- Leversjukdom
- Blodlevringsproblem
- Lågt blodsocker

- Vätska i hjärtsäcken
- Fettkuddar och inåtvända bröstvårtor
- Skelning

Hjärtproblem vid CDG-syndromet

Vid CDG-syndromet förekommer två huvudproblem när det gäller hjärtat: perikardvätska och kardiomyopati (dilaterad eller hypertrof).

Perikardvätska är vätska som ansamlas i hjärtsäcken. Detta kan göra att hjärtat kläms åt och inte kan slå som det ska, och är därför ett tillstånd förenat med livsfara.

– Alla barn med CDG-syndromet följs upp med hjärtkontroller för att man ska upptäcka i tid om vätska ansamlas, säger Erik Eklund. Behandling med acetylsalicylsyra eller kortison kan minska produktionen av vätska. Vid svåra fall krävs dränage av hjärtsäcken, och en operation där hjärtsäcken tas bort kan också bli aktuell.

Dilaterad kardiomyopati är en påverkan på hjärtmuskeln som medför att hjärtat blir förstorat och får sämre pumpförmåga. Detta kan leda till hjärtsvikt som bland annat behöver behandlas med vätskedrivande medicin.

Vid *hypertrof kardiomyopati* blir hjärtmuskeln förtjockad och detta leder också till försämrad pumpförmåga samt risk för rytmrubbningar. Dessa tillstånd skall behandlas i samråd med en hjärtspecialist.

Koagulationsdefekt – proppar och blödningar

De flesta proteiner i kroppen som är involverade i blodets koagulationsförmåga är glykoproteiner, det vill säga de bär på sockermolekyler. Det gör att barn med CDG-syndromet både kan ha ökad blödningsrisk och löpa större risk än andra att drabbas av blodproppar.

– Generellt kan man säga att barn med CDG typ Ia har ökad risk för proppar medan barn med typ IIa har ökad blödningsrisk. Men detta kan variera och det är därför viktigt att testa individuellt för att bedöma bästa medicinering, säger Erik Eklund.

Barn med typ Ia bör inte utsättas för kirurgiska ingrepp om det inte är absolut nödvändigt. Pubertetsinduktion som ofta blir aktuell i tonåren för flickor, kan ge blodproppar. För att undvika

proppbildning är sjukgymnastik av största vikt för alla med syndromet, det gäller såväl flickor som pojkar.

Det går också att medicinera förebyggande för att undvika proppar, vilket görs med LMWH (lågmolekylärt heparin), ASA (acetylsalicylsyra) eller Waran.

– Nackdelen med heparinet är att det måste ges med dagliga sprutor vilket kan upplevas som besvärligt, men generellt har medicinen god effekt och få biverkningar. Waran är det mest effektiva, men har också flest komplikationer. Den hindrar uppbyggnaden av koagulationsfaktorer på ett bra sätt, men detta kan vara farligt och leda till hjärnblödning om man till exempel ramlar och slår i huvudet, säger Erik Eklund.

Behandling med acetylsalicylsyra ger en mildare effekt.

Lever sjukdom

Leverns funktion behöver också kontrolleras regelbundet hos personer med CDG-syndromet, eftersom ärrad vävnad kan uppstå i levern. Detta kallas leverfibros och kan i svåra fall utvecklas till cirrhos, liknande leverbesvär som människor med svårt alkoholmissbruk får. Oftast fungerar levern hos personer med CDG-syndromet tillräckligt bra eftersom det också finns gott om frisk vävnad, men om problemen förvärras försämras leverns funktion. Därför är kontrollerna viktiga.

Personer med CDG-syndromet kan också ha en försämrad leverfunktion i samband med infektioner, då kroppens stressnivå ökar.

Bukspottkörtelproblem

En av bukspottkörtelns funktioner är att bilda insulin som reglerar blodsockernivåerna. Hos framför allt spädbarn med CDG-syndromet frisätter bukspottkörteln för mycket insulin, vilket leder till lågt blodsocker (så kallad hyperinsulinem hypoglykemi).

Många barn med syndromet behöver därför få extra socker via dropp under nyföddhetsperioden. Oftast rättar problemen till sig spontant, men vissa barn kan behöva speciella mediciner för att hålla ett normalt blodsocker under en längre tid. I enstaka fall har man behövt ta bort en del av bukspottkörteln för att lösa problemet.

Mag-tarmrelaterade problem

I normalfallet kan inte hela proteiner läcka mellan tarmen och blodet, men om man har CDG-syndromet, och i synnerhet om man

också får en infektion av något slag, finns risk att det öppnar sig små kanaler i tarmen som gör att proteinerna kan läcka fritt. Detta kan leda till svår proteinförlust via tarmen, så kallad *proteinförlorande enteropati*, PLE. Det är ett ibland svårbehandlat tillstånd. Symptomen blir svullnader i kroppen (i huden, buken, lederna och/eller lungorna), trötthet och ibland andnöd.

– PLE kan göra ont men orsakar även andra symtom. Så om man 'bara' har ont i magen har värken sannolikt andra orsaker, säger Erik Eklund.

Pubertet vid CDG-syndromet

CDG-syndromet medför ofta störningar av könshormonerna, vilket leder till att pojkar med syndromet ofta hamnar i puberteten sent, vanligen i 15-16-årsåldern. För flickorna är det vanligt att puberteten inte alls kommer igång av sig själv.

Normalt när puberteten ska starta signalerar hypotalamus i hjärnan till hypofysen att skicka två ämnen till äggstockarna, för att äggstockarna i sin tur ska bilda könshormonerna östrogen och progesteron.

– Troligtvis beror problemen hos flickorna på att ett av de ämnen som skickas till äggstockarna, follikelstimulerande hormon, FSH, som normalt är ett glykoprotein, tappat sin funktion om det inte glykosyleras och puberteten kommer då inte igång, säger Erik Eklund.

Istället går det att sätta igång puberteten på medicinsk väg, genom att hoppa över de första stegen och tillföra östrogenet utifrån. Det gör man genom östrogenplåster som klipps i olika storlekar för önskad dos.

– Vid denna behandling är det viktigt att kontrollera risken för proppbildning. För den som inte får behandling med östrogen finns risk att skelettet urkalkas.

Uppföljning: kontroller och sjukgymnastik

Eftersom CDG-syndromet medför symtom i många av kroppens system är det viktigt med medicinska uppföljningar och kontroller. Följande är Erik Eklunds rekommendationer:

- Kontroll av hjärtat – minst vartannat år under barndomen, oftare om patienten visar tecken på sjukdom
- Kontroll av blodets koagulationsförmåga – minst vid ett tillfälle och alltid inför operation eller ingrepp hos tandläkaren

- Kontroll av leverfunktion – minst en gång per år under barndomen
- Näthinneundersökning – i tonåren
- Bentäthetsmätningar – i tonåren och/eller i vuxen ålder

– Utöver detta är sjukgymnastik otroligt viktig för en rad funktioner i kroppen, som balans och lungfunktion. Det är bra att ha regelbunden kontakt med sjukgymnast, säger Erik Eklund.

Frågor till Erik Eklund

Behöver mitt barn med CDG-syndromet göra en hjärtundersökning även om hon inte har några symtom från hjärtat?

– Vi vill gärna upptäcka eventuell hjärtpåverkan redan innan symtom uppstår, eftersom hjärtat kan vara påverkat utan att det märks. Därför är det viktigt att undersöka hjärtat varje år tills barnet är fem-sex år, även om inga symtom märkts av. Detta kan vara lätt att glömma bort när man lägger fokus på andra symtom som kanske upplevs mer besvärande i vardagen.

En bedömning av koagulationsförmågan gjordes på vår son för två år sedan. Är den aktuell fortfarande?

– Inför en operation eller annan liknande situation måste man alltid göra en ny bedömning. Det kan räcka med en infektion i kroppen för att blodets förmåga att koagulera ska förändras. Om inget speciellt inträffar behöver man dock inte göra en ny bedömning.

Är östrogenplåster anpassade till andelen kroppsfett?

– Östrogenplåster är doserade efter kroppsvikt och kroppens egen förmåga att producera östrogen. Men att det skulle doseras efter kroppsfett har jag inte hört. Det är barnendokrinologer som sköter detta.

Har barn som har problem med reflux alltid ont?

– Reflux kan te sig olika hos olika personer. En del kräks mycket och en del har ont eller känner ett obehag, men alla gör inte det. För att få en bättre bild av situationen hos de barn som inte själva kan uttrycka hur det känns kan man till exempel undersöka med gastroskopi eller genom pH-mätning.

Kan min sons övervikt bero på lågt blodsocker i nyföddhetsperioden?

– Det vi vet är att barn som föds väldigt små har ökad risk för övervikt i vuxen ålder. Att barn föds ovanligt stora kan ibland bero på att föräldrarna är väldigt stora, men också ha många andra orsaker. Jag har svårt att se att er sons övervikt skulle ha att göra med låga blodsockernivåer i nyföddhetsperioden.

Finns det några teorier om att kostbehandling kan ha effekt vid CDG-syndromet?

– Det beror på vilken typ av effekt man syftar på. Hos vissa barn med epilepsi och CDG kan epilepsin lindras med hjälp av ketogen kost, som är fettrik och kolhydratfattig. Men det finns inga studier som visar att kost skulle kunna påverka den neurologiska utvecklingen eller själva CDG-sjukdomen i sig.

Vi har ett barn med CDG 1c. Innebär det att jag bär på anlag för just den formen av CDG?

– Ja, du bär på anlag för den formen av CDG, men det finns inget som säger att du inte också bär på anlag för andra former av sjukdomen. Alla människor bär på i genomsnitt 30-40 recessiva anlag för olika sjukdomar, som då inte ger symtom. Anlagen kan medföra sjukdom hos barnet om man skaffar barn tillsammans med någon som råkar bära på samma sjuka anlag.

Kan ett syskon som är bärare av det muterade anlaget komma senare in i puberteten eller ha en sämre tillväxt på grund av detta?

– Nej, jag tror inte man ser någon skillnad jämfört med personer som inte är bärare av anlaget. Det finns stora individuella skillnader mellan individer och familjer när det gäller pubertetsdebut.

Vilken forskning pågår för att hjälpa barn med CDG?

– Ett spanskt och ett amerikanskt företag arbetar just nu med att försöka hitta sätt att aktivera enzymer som inte fungerar hos olika patientgrupper. Om man till exempel har en mutation som gör att ett protein har en bibehållen funktion, men fel form – alltså att det inte veckas på rätt sätt och därför ofta bryts ner av kroppen – kan man försöka hitta ett ämne som håller ihop proteinet. Då kan det börja fungera igen. Problemet är att det behövs ett läkemedel för varje specifik mutation, och eftersom läkemedelsföretagen styrs av ekonomiska intressen är intresset för att utveckla ett sådant läkemedel för just CDG relativt litet.

Jag funderar mycket runt bemötande av äldre barn med CDG-syndromet och andra sjukdomar. Jag upplever att intresset från sjukvården är stort när barnen är små, men att många senare ifrågasätter barnens livskvalitet och människovärde. Har du några tankar om det?

– Det är en oerhört viktig fråga. Ofta är det ju så att sjukvårdspersonal träffar barnen när de är sjuka och skapar sig en bild av deras liv utifrån det. Jag skulle önska att fler läkare fick tillbringa lite tid på habiliteringen och träffa fler barn med svåra syndrom när de mår som bäst, för det är ju enorm skillnad jämfört med när de är sjuka. Men detta är naturligtvis svårt att implementera i akutsjukvården. Samtidigt finns det förstås även fall där det är befogat att diskutera livskvalitet och hur länge man ska upprätthålla vård.

Hur ser långtidsprognosen ut för personer med klassisk CDG?

– När dessa personer väl gått igenom puberteten löper de oftast inte längre så stor risk för livshotande komplikationer. De tappar vanligtvis i muskelstyrka och får till exempel allt svårare att gå, men det finns ingen egentlig anledning till att de inte skulle kunna bli gamla om de får rätt stöd och hjälp med sina svårigheter.

Emil har CDG-syndromet

Emil är snart tolv år och kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med sin mamma Malin, sin pappa Svante och sin syster Tilda som snart fyller tio år.

Graviditeten med Emil var normal, berättar Malin. Men förlossningen blev ovanligt svår och tog lång tid. I efterhand har Malin och Svante förstått att det berodde på att Emil var muskelsvag på grund av sin sjukdom och därför inte hjälpte till med att ta sig ut.

– Emil föddes efter många timmar med hjälp av sugklocka och hade fått sår i huvudet efter den. Att han var trött, slapp och hade svårt att äta förklarade personalen med att han nog var utmattad efter den utdragna förlossningen, säger Svante.

Det gick några veckor och månader. Emil hade fortfarande svårt att äta och gick inte upp i vikt som han skulle.

– Vi gjorde en tidig sexmånaderskontroll när han var fem månader, eftersom nacken fortfarande var slapp och han inte följde sin

viktkurva. Då fick vi rådet att ge honom ersättning berikad med grädde, säger Malin.

Ytterligare några månader senare ringde en läkare och sa att han hade hittat gammalt provsvar från ett blodprov som tagits på Emil långt tidigare. Resultatet gav läkaren misstanken om CDG-syndromet och han ville därför ta ett nytt prov.

– Några dagar senare ringde de till mig när jag var på jobbet och berättade rakt på sak att Emil har CDG-syndromet, säger Svante. Då var Emil ett år. Svante och Malin hanterade beskedet på lite olika sätt. Svante sökte information om syndromet på internet och funderade mycket på hur det skulle bli i framtiden. Malin gjorde tvärtom.

– Jag hade skyggklapparna på, jag ville inte riktigt ta in att Emil hade en sjukdom och vad det innebar. Jag antar att man fungerar lite olika i sådana situationer.

Neurologi vid CDG-syndromet

– **CDG-syndromet medför skador på nervsystemet vilket gör att många delar av kroppen påverkas.**

Det säger Barbro Westerberg som är neuropediatriker och habiliteringsöverläkare på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

CDG-syndromet beror på en störning i bildningen av sammansatta sockerkedjor i vissa så kallade glykoproteiner, som har viktiga biologiska funktioner i kroppen. Glykoproteiner sitter ihop med sockermolekyler som sticker ut som ”antennor” från proteinets yta.

Störningen i glykoproteinernas uppbyggnad påverkar i första hand nervsystemet, men får effekt även för andra organ i kroppen.

– Eftersom exempelvis mag-tarmsystemet innehåller många viktiga nervceller påverkas även magen vid CDG-syndromet, säger Barbro Westerberg.

Neurologiska aspekter

Hos många barn med CDG-syndromet är lillhjärnan förminskad, så kallad *cerebellär atrofi*. Lillhjärnan är en samordningscentral för många viktiga funktioner, exempelvis talfunktionen. Skadan på lillhjärnan kan därför vara en av orsakerna till att en del barn med

CDG-syndromet har talsvårigheter. Motoriska svårigheter som ostadig gång beror också på denna skada.

Även hjärnstammen är mindre än vanligt, vilket kallas *olivopontocerebellär atrofi*. Hjärnstammen är väldigt viktig för att vi ska kunna leva, och styr till exempel andning, hjärtverksamhet och andra funktioner i kroppen som vi inte kontrollerar med viljan. Många barn med syndromet har också *neuropati*, vilket innebär att kroppens perifera nerver är försvagade. De går från ryggmärgen till armar, ben och andra delar av kroppen. De perifera nerver som utgår från nedre delen av ryggen påverkar urinblåsa och tarm.

– Även näthinnan är en del av perifera nervsystemet. Ögonläkare kan genom att undersöka ögat se förändringar på näthinnan. En specifik pigmentförändring som kallas *retinitis pigmentosa* är vanlig vid CDG-syndromet, säger Barbro Westerberg.

På grund av de neurologiska skadorna är barn med CDG-syndromet försenade i sin motoriska utveckling. En del går i några år men många behöver med tiden rullstol.

Vanliga symtom i olika åldersfaser

Hos *nyfödda och små barn* med CDG-syndromet är vanliga tecken på sjukdomen fettkuddar på stjärten, inåtvända bröstvårtor, skelning, svag muskulatur och sen grovmotorisk utveckling. Många blir ospecifikt sjuka med dålig aptit, kräkningar och diarré. Barnen kan också ha lågt blodsocker, leverpåverkan och hjärtsvikt till följd av vätska i hjärtsäcken, samt få blodproppar på grund av koagulationsrubbing.

Under *barndomsåren* har de flesta en starkt försenad motorisk och kognitiv utveckling. Få lär sig gå själva och balans- och koordinationssvårigheter är vanliga.

– När det gäller den vanligaste formen, CDG Ia, får hälften av barnen epilepsi och en tredjedel strokeliknande anfall, ofta i samband med sjukdom som influensa eller någon annan infektion, säger Barbro Westerberg.

Epilepsi förekommer i större utsträckning vid vissa andra former av sjukdomen.

CDG-syndromet kan också ge upphov till avvikelser i skelettet, framför allt speciella ansiktsdrag samt skolios och kyfos (missbildningar i ryggen).

– Skelettet blir lättare urkalkat om barnen inte rör sig så mycket och inte är utomhus i tillräcklig utsträckning. Då kan de behöva tillskott av D-vitamin och kalk, säger Barbro Westerberg.

I *tonåren* minskar ofta de medicinska komplikationer som rör lever, hjärta och mage, men epilepsin kvarstår. Svagheten i benen tilltar på grund av att nerv- och muskelfunktionen försämras.

Pojkar har ofta en försenad pubertet och små testiklar medan flickorna ofta inte alls kommer in i puberteten. Detta eftersom äggstockarna ibland tillbakabildas på ett tidigt plan, vilket leder till brist på könshormon.

– Könshormonet behövs för att stärka skelettet och bristen kan därför vara ett ytterligare skäl till att skelettet riskerar att urkalkas, säger Barbro Westerberg.

Det händer att man på medicinsk väg ser till att mensen uteblir för de flickor med CDG-syndromet som har besvär vid menstruationen. Det kan till exempel handla om att epilepsianfallen annars ökar under dessa perioder.

Hos *vuxna* personer med den klassiska formen av CDG-syndromet, typ Ia, har tillståndet ofta stabiliserats. Komplikationerna förvärras inte, men balans- och koordinationsproblemen från barndomen kvarstår.

– Otydligt tal försvårar kommunikationen vilket gör att det är viktigt att erbjuda alternativa kommunikationsmetoder för att den sociala samvaron ska bli så bra som möjligt. Personer med CDG-syndromet förstår mer än de själva kan uttrycka, säger Barbro Westerberg.

Diagnostik

Ofta är det tidiga kliniska symtom som väcker en första misstanke om CDG-syndromet. Då tas ett blodprov för bestämning av transferrinet S-CDT i blodet. Olika enzymlister kan fastställas i cellprover från hud (så kallade fibroblaster) och den specifika mutationen kan bestämmas med DNA-diagnostik.

– Hittar man den har föräldrarna senare möjlighet att genom fosterdiagnostik upptäcka om ett eventuellt blivande syskon också bär på sjukdomen, säger Barbro Westerberg.

Vid lindriga former av CDG-syndromet ställs ofta diagnosen betydligt senare än hos personer med svårare form.

Behandling och åtgärder

– Det finns ännu ingen botande behandling av CDG-syndromet, men det är möjligt att framtida forskning kommer att leda till att sjukdomen kan förebyggas på ett tidigt stadium.

Behandlingsinsatserna idag handlar om att förebygga och minska konsekvenserna av de komplikationer som syndromet medför.

Regelbundna kontroller rekommenderas, liksom behandling för respektive symtom som kan uppstå. Epilepsi ska behandlas på samma sätt som hos barn som inte har CDG-syndromet.

– Det finns minst 25 olika preparat mot epilepsi, och det kommer hela tiden nya. Om man har provat flera olika preparat utan att se någon förbättring finns andra alternativ, som exempelvis ketogen kost, vagusstimulering eller operation, säger Barbro Westerberg.

Vagusstimulering innebär att man stimulerar vagusnerven utifrån med hjälp av magneter. Detta kan bryta kramper på ett effektivt sätt. För utredning av bästa metod bör man kontakta sitt epilepsiteam.

Strokeliknande anfall som förekommer hos barn med CDG-syndromet beror ofta på uttorkning och behandlas med rikliga mängder intravenös vätska. Eventuellt kan dagligt intag av acetylsalicylsyra i små doser också ge effekt.

Vissa barn med CDG-syndromet har problem med mat och ätande. Om ätsvårigheterna blir stora kan det bli aktuellt med *gastrostomi* (även kallad ”knapp på magen” eller ”extra mun”).

Olika delar av sjukvården

I en del fall startas en utredning om diagnos redan när barnet är litet, efter misstanke om något avvikande på BVC. Det är viktigt att barnet sedan följs upp hos en barnläkare som kan hålla samman alla insatser och kontakter, och vid behov remittera barnet vidare till olika specialister.

– Jag tycker att det ska finnas en lättillgänglighet i vården så att föräldrar till barn med såhär komplexa sjukdomar snabbt ska kunna nå en sjuksköterska eller läkare vid behov, säger Barbro Westerberg.

Habiliteringen kommer ofta in ganska tidigt och följer barnen under lång tid – ofta även efter 18 års ålder då de förs över till vuxenhabiliteringen och vuxensjukvården. Det är viktigt att informationen förs över till en vårdcentral som familjen känner sig trygg med.

Framtidsaspekter

Eftersom diagnostiska metoder blir bättre och kunskapen inom sjukvården hela tiden ökar kommer sannolikt fler barn med CDG-syndromet att upptäckas i framtiden. Kunskapen ökar dels genom forskning, men också genom att information idag sprids lätt genom sociala medier och andra forum.

– Livslängden för barn med CDG-syndromet ökar i takt med att omvårdnaden och habiliteringsinsatserna förbättras, säger Barbro Westerberg.

Frågor till Barbro Westerberg

När bedömer du att man ska ge akut epilepsimedicin?

– Det är bra att ge medicin vid svåra anfall som inte slutar inom fyra-fem minuter. Om man vet att barnets anfall brukar hålla på länge kan man ge medicin redan efter två minuter. En annan situation då medicin är befogad är vid upprepade små anfall, för att bryta kramperna. Det är viktigt att diskutera detta med berörd läkare.

Emils familj tiden efter beskedet

När Emil hade fått sin diagnos gick Malin och Svante med i den svenska CDG-föreningen, som varje år har en träff för familjer som har barn med syndromet.

– Vi åkte med på första träffen utan en aning om vad vi skulle möta. Men det blev en positiv upplevelse, vi kom snabbt in i gruppen och det kändes lite som en släkträff. Många av familjerna umgås vi med idag även utanför föreningen, säger Svante.

Samma år fick familjen också en inbjudan till att vara med på Ågrenskas familjevistelse för barn med CDG-syndromet. Under vistelsen fick de mer information om diagnosen och möjlighet att träffa ännu fler familjer i samma situation.

– Det kändes självklart att tacka ja. För oss har det alltid känts bra att få så mycket information som möjligt, säger Malin.

De första tre åren var Emil hemma med sin mamma, och med lillasyster Tilda som kom när han var två år. Under den här tiden var Emil ofta på läkarkontroller av olika slag.

– Det känns som att det var något varje vecka. Syn- och hörselundersökningar bland annat. Och var tredje månad gjordes ett ultraljud på Emils hjärta eftersom han hade ett hål i förmaket. Det läkte dock ihop senare, säger Malin.

Familjen kände sig trygg med sjukvården och den planering som gjordes för Emil.

Första gången Emil blev riktigt sjuk var han två år. Han fick feber och kräktes och föräldrarna upplevde att medvetandegraden sjönk. Det var ett strokeliknande anfall, som är vanliga hos barn med CDG-syndromet.

– Sedan den gången vet både vi och sjukvården vad som gäller och vi behöver aldrig längre åka till vårdcentralen eller akutmottagningen med Emil. När han får ett anfall kan vi åka direkt till barnkliniken där han får dropp, säger Svante.

Genom åren har det blivit många sjukhusvistelser – som längst har familjen legat inne tio dagar i sträck. Ofta har Svante tagit sjukhusnätterna med Emil medan Malin varit hemma med Tilda. Emil fick strokeliknande anfall två-tre gånger per år upp till åttaårsåldern, då han började medicinera med Trombyl. Efter det blev situationen mycket bättre och anfällen minskade.

*Läs mer om svenska CDG-föreningen på: www.cdgs.se
Föräldrar till barn med syndromet, eller andra som är intresserade av att veta mer, är välkomna att höra av sig dit.*

Habiliteringens roll för behandling, råd och stöd

Barbro Westerberg, neuropediatriker och habiliteringsöverläkare vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg, informerade också om habiliteringens roll för barn med komplexa syndrom.
– **En första kontakt med habiliteringen tas ofta när det upptäcks att ett barn har en försenad motorisk eller kognitiv utveckling, säger hon.**

Sverige är ett föregångsland när det gäller habilitering. Verksamheten startade på 1950-talet i Göteborg och Uppsala med 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.

Barn med CDG-syndromet har symtom från många delar av kroppen och symtombilden varierar från person till person. Barnen

har därför varierande behov av behandlingsinsatser och stöd.

– Ofta kan många av insatserna, som exempelvis medicinska aspekter, sjukgymnastik och det som rör eventuell ätproblematik, koordineras från habiliteringen, säger Barbro Westerberg.

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 flera av habiliteringens kompetenser.

Alla kan kommunicera

Att få hjälp att hitta rätt metod och hjälpmedel för att främja kommunikationen är en betydelsefull del av habiliteringens verksamhet. Många barn med CDG-syndromet förstår vad omgivningen säger men kan inte själva uttrycka sin reaktion på det som sagts. Detta kan vara mycket frustrerande.

– Jag tycker att man tidigt ska koppla in en logoped och en specialpedagog. De är viktiga personer för barn med CDG-syndromet. Alla människor kan kommunicera men det är väldigt viktigt att hitta rätt form, säger Barbro Westerberg.

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

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

Utvecklingsförsening eller utvecklingsstörning?

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, som vid CDG-syndromet, 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 begåvningsbedömningar, 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 eller individuell studieplan.

Det är habiliteringspersonalens uppgift att se till att uppföljningar görs av de svårigheter och 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 teampersonerna 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 till andra instanser inom sjukvården och samhället.

– Vi gör en medicinsk beskrivning av 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

Vi hör hela tiden att sjukgymnastik är viktig men våra barn med CDG-syndromet träffar inte sin sjukgymnast så ofta. De får ingen kontinuerlig kontakt utan mer punktinsatser då och då. Vad ska vi som föräldrar göra åt det?

– Sjukgymnastik är jätteviktig. Ibland anpassar sjukgymnaster ett program utifrån barnens behov, men behöver sedan inte själva vara med vid varje träningstillfälle utan kan lämna över ansvaret till patienterna själva eller till deras föräldrar och personliga assistenter. Men det är då förstås viktigt att de som ska hjälpa barnen med träningen lärt sig övningarna och vet hur träningen ska genomföras.

Vad gäller när barnen blir 18 år – behöver de ha en god man?

– Ja, det är bra att börja tänka på detta i tid. Man kan som förälder vara god man åt sitt barn.

Hur ser man inom akutsjukvården på människovärdet hos barn och ungdomar med svåra sjukdomar?

– Personal som arbetar på akutmottagningar ser förstås mängder av barn med olika sjukdomstillstånd. När det kommer in sjuka barn

som inte själva kan tala om hur de mår kan det vara svårt för personalen att avgöra hur sjuka barnen är i förhållande till sitt normaltillstånd. Därför kan det vara bra om vi på habiliteringen, som känner barnen bättre, skrivit ett intyg om vilka risker just detta barns sjukdom medför och vad som kan vara bra att tänka på. Det är ett sätt att förbättra bemötandet av dessa barn inom akutsjukvården.

När vår dotter varit sjuk har vi av sjukhuspersonal fått frågan om vad vi vill att de ska göra om hon blir sämre. Underförstått: är det värt att rädda henne? Är det inte självklart att barn med svåra syndrom är lika värda att rädda som andra barn?

– Ibland när sådana frågor ställs beror det på okunskap om det specifika barnet, och om vad en neurologisk sjukdom innebär. Alla barn är olika och det finns självklart ingenting som säger att ett barn med en sådan sjukdom inte ska få samma vård när det blir sjukt som andra barn får. Ibland finns en åtgärdsplan för barn med progressiva sjukdomar, då det vid ett visst stadium av sjukdomen är bättre att ge god omvårdnad än att till varje pris upprätthålla liv. Men CDG-syndromet är inte en progressiv sjukdom. Det är viktigt att vi som arbetar inom sjukvården kontinuerligt tänker på sådana här saker och på hur vi bäst hanterar olika situationer.

Emil börjar i förskolan

När Emil var tre år började han i förskolan. Innan dess hade komplikationerna kunnat bli livshotande, men nu kändes det tryggt att lämna honom där på dagarna, 15 timmar per vecka.

– Emil fick en resursperson som gav honom extra stöd, vilket fungerade jättebra. Vi har fått behålla samma resursperson genom åren även om det krävts en hel del byråkratiskt kämpande för att få ha det så, säger Svante.

Emil var märkbart trött efter dagarna på förskolan och fick rekommendationen att dricka energidrycker. Men dem tyckte han inte alls om.

Till en början kördes Emil runt i en kärra eftersom han inte kan gå själv, men när han var fem år tryckte arbetsterapeuten på för att han skulle få byta till rullstol istället. Det blev positivt för familjen.

– Vi tyckte tidigare att kärran fungerade bra, men insåg sedan att folk undrade varför vi körde runt honom i den. Det syntes ju inte att han hade en sjukdom, säger Svante.

När Emil fick en rullstol i stället anpassade sig omgivningen bättre, och flyttade på sig när det behövdes. Socialt fungerade det bra på förskolan, flera barn tydde sig till Emil och blev hans kompisar.

Inför första klass genomgick Emil en neuropsykiatrisk utredning som visade att han uppfyllde kriterierna för särskola. I ettan började han därför i en träningskola, där varje elev fick ett individuellt anpassat schema.

– Skolan var toppen, med habilitering och korttidsboende alldeles intill. Emil har alltid trivts bra i skolvärlden och tyckt om alla rutiner, säger Svante.

I femte klass bytte Emil grupp eftersom han behövde en större utmaning. I och med bytet hamnade han i en grupp med jämnåriga elever, efter att tidigare ha gått tillsammans med flera yngre barn. Bytet blev lyckat och Svante och Malin upplever att personalen nu behandlar honom som äldre än tidigare och att han får rätt nivå av utmaningar i skolarbetet.

Idag går Emil i sjätte klass och trivs fortfarande bra i skolan.

Kommunikation

– Barn med CDG-syndromet kommunicerar på många olika sätt, precis som alla människor gör. Hos barn med utvecklingsstörning är språksvårigheter en del av symtombilden, men med hjälp av olika hjälpmedel och strategier kan man vidga kommunikationsmöjligheterna, säger specialpedagogen Mats Lundälv som arbetar på DART Kommunikations- och dataresurscenter i Göteborg.

DART arbetar med att hjälpa personer med kommunikations-svårigheter att hitta rätt hjälpmedel och metod för att underlätta kommunikationen. De arbetar också mycket med utbildning, utveckling och forskning inom området. Utgångspunkten för arbetet är rättighetstänkandet som tidigare var eftersatt, men som nu börjar bli etablerat när det gäller kommunikation, säger Mats Lundälv.

– Rätten att uttrycka sig har tagits lite för given och ibland glömts bort när det gäller personer med funktionsnedsättning. Det har i första hand varit fokus på fysiska hjälpmedel, som rullstolar. Vi har jobbat mycket för att få politiker och människor som arbetar med dessa frågor ute i olika verksamheter att förstå att det här med

kommunikation är enormt viktigt.

I två av FN:s konventioner, barnkonventionen och konventionen om rättigheter för personer med funktionsnedsättning, finns alla människors rätt till kommunikation beskriven.

Vad är kommunikation?

Det finns många olika sätt att kommunicera, exempelvis genom tal, gester, mimik, teckenspråk, kroppskommunikation, skrift och bilder.

– Alla människor kommunicerar. Det gör vi redan som nyfödda, genom skrik och gester. Vi kommunicerar för att få närhet, för att få behov uppfyllda, för att vara delaktiga, lära oss saker och för att på något sätt utveckla vår bild av oss själva och världen, säger Mats Lundälv.

Vi kommunicerar inte bara för att förmedla behov och information, utan också att bygga en social kontakt med omgivningen.

Kommunikationshjälpmedel syftar till att förstärka, utvidga, utveckla och underlätta kommunikationen. Även den som har ett tal kan ha nytta av ett alternativt kommunikationssätt. Det finns ingen risk att man hämmar talet bara för att man lär sig att kommunicera på andra sätt – forskningen visar tvärtom att talutvecklingen förstärks om den får stöd i andra typer av kommunikation.

CDG-syndromet yttrar sig på olika sätt hos olika individer.

Behoven vad gäller stöttning i den kommunikativa utvecklingen varierar därför.

Språk och tal

Språket är vårt tankeverktyg och uppbyggt av ljudsystem, ordförråd, grammatik och förmågan att förstå och berätta. Språk är att oberoende av här och nu kunna överföra och uttrycka budskap, och diskutera allt möjligt – till och med sådant som inte finns.

Talet är ett av många sätt vi har att uttrycka språk. Det är en motorisk aktivitet.

– Språk är komplext och avancerat och bygger på våra gemensamma överenskommelser om att vissa ljud står för vissa betydelser. Talet är det mest krävande sättet att använda språket, dels kognitivt men också rent fysiskt. Signaler från hjärnan ska omvandlas till motoriska rörelser i munnen och strupen och forma exakta ord. När vi talar om alternativa kommunikationsmetoder av olika slag kan de verka komplicerade, men de är i allmänhet mycket förenklade jämfört med talet, säger Mats Lundälv.

AKK och hjälpmedel

AKK är en förkortning av *alternativ, 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.

– Man ska inte vara rädd att prova många olika vägar när det gäller kommunikation. Detta förvirrar inte barnet – tvärtom kommer barnet att själv välja de kommunikationsvägar som fungerar bäst, säger Mats Lundälv.

För att AKK ska fungera behövs insatser och stöd från omgivningen, både från föräldrarna och från skola, habilitering och andra berörda. Det underlättar om alla i omgivningen är engagerade och samarbetar.

Viktigt med tidigt stöd

Det finns många fördelar med att redan tidigt sätta in stödinsatser för kommunikation. Genom att hjälpa barnet att uttrycka sig kan man exempelvis minska frustration och problemskapande beteende.

– Fram till för 50 år sedan fanns en föreställning om att barn med funktionsnedsättning hade en konstant kognitiv nivå och inte kunde lära sig nya saker. Idag vet vi att det naturligtvis inte stämmer – alla människor kan utvecklas. Hur långt beror bland annat på hur bra stöd personen får från sin omgivning, säger Mats Lundälv.

Barn med motoriska och andra svårigheter att producera tal behöver stimulans att utveckla sitt inre språk. Detta kan så småningom underlätta för användningen av AKK, samt för tal- och läs- och skrivutveckling. Många barn förstår mer än de själva kan uttrycka, men andra kan behöva AKK-stöd även för förståelsen.

Hur ska man börja?

När ett nytt hjälpmedel ska introduceras är det viktigt att inte göra det för krångligt för barnet och samtalspartnern i början. Det är bra att sätta igång 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 vara modell. Modell är den vuxne genom att själv använda samma kommunikationssätt som barnen, exempelvis att peka på bilder.

Ofta behöver omgivningen alltså fundera på, och eventuellt förändra, sitt eget sätt att kommunicera för att underlätta för personen med kommunikationssvårigheter. Det är bra att vidga sin syn på

vad kommunikation är. En tumregel kan också vara att använda sig av 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, och ge barnet tid att uttrycka vad hen tycker är intressant eller roligt. Att vänta lite längre än man först tror behövs är ofta nyckeln för att få till en kommunikation.
3. *Tolka och bekräfta:* Tolka och bekräfta vad personen *gör*, inte bara vad den säger eller tecknar. Kommentera vad du ser, till exempel ”ah, du leker med bilen” eller ”spanar du efter katten nu?”. Detta är också kommunikation.

Här hittar du appar och andra hjälpmedel

Det finns många webbplatser, forum och facebookgrupper som skriver om och diskuterar appar som hjälpmedel. Men det kan vara svårt att hitta rätt. Därför finns projektet *Appar för kommunikation* som samlar appar och styrsätt för smarta telefoner och surfplattor i ett forum på internet. Det hittar du här:

www.hi.se/kommunikationsappar

En del barn lägger hela handen på skärmen och har svårt att bara använda spetsen av pekfingret. Då kan man ta på en bomullshandske och klippa hål för pekfingertoppen. Det kan göra det lättare att använda surfplattan eller telefonen! Det finns också speciella pek-hjälpmiddel och andra alternativa styrsätt att tillgå.

DART kan kontaktas via dart.su@vgregion.se, på telefon: 031-342 08 01, eller via webbplatsen www.dart-gbg.org

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

- Logoped eller pedagog på habiliteringen kan vara en första kontakt
- DART lägger ut en del symbol- och bildkartor på webben. Där finns också en mer information om appar för kommunikation med mera
- SPSM (Specialpedagogiska skolmyndigheten) – www.spsm.se
- Hjälpmiddelscentralen
- Datatek / bibliotek

Emils kommunikation fungerar bra

Emil lärde sig tidigt att säga några få ord, som mamma och pappa. Men när jämnåriga kompisar utvecklade sitt tal hängde hans talutveckling inte med i samma tempo. Det var frustrerande för honom.

– Jag kunde teckenspråk tack vare mitt jobb och började ganska tidigt använda tecken som stöd i kommunikationen med Emil, säger Malin.

Nu för tiden använder hela familjen främst tal som kommunikationsmetod, vilket fungerar bra. Oftast förstår familjen vad Emil säger, men ibland ber de honom teckna samtidigt för att betydelsen ska gå fram.

– De gånger vi inte förstår honom blir han jättefrustrerad, ledsen och trött. Men generellt tycker vi att kommunikationen fungerar fint, det är inget vi kämpar med i dagsläget, säger Malin.

I skolan och på korttidsboendet använder personalen bildscheman, och ibland också tecken som stöd. Hemma har familjen en griffeltavla i hallen, som Emil tittar på. Han kan inte läsa allt men känner igen många ord och blir till exempel jätteglad om det står ”mormor och morfar” på tavlan.

Emil tycker mycket om ord, böcker och bokstäver. Ibland fastnar han på ett ord så att Svante och Malin måste be honom sluta upprepa det.

– Han är också väldigt nyfiken av sig och frågar ofta vad det står på skyltar och andra ställen där han inte själv kan läsa. Han vill alltid veta vad det står, säger Svante.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

Barnteamet på Ågrenska har en bred kompetens och en stor erfarenhet av barn med olika diagnoser. Barnen har under vistelsen ett eget anpassat program.

– **Genom aktiviteterna vill Ågrenska bidra till att stärka deras delaktighet och självkänsla, och barnteamet är noga med att anpassa innehållet så att förutsättningarna för varje barn att utföra aktiviteterna under veckan blir så bra som möjligt, säger Sara Östberg som arbetar i Ågrenskas barnteam.**

Barn som har CDG-syndromet 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 Sara Östberg.

Personalen läser in medicinsk information och dokumentation från tidigare familjevistelser, samt samtalar med föräldrarna. De tar också in information från barnens skolor. Utifrån informationen skraddarsys sedan veckans aktiviteter.

– Barn med CDG-syndromet har inte bara olika symtom, symtomen varierar också över tiden. Det som känns problematiskt en dag kan fungera bra nästa. Det är därför bra att försöka analysera varför en aktivitet fungerar bra när den gör det, för att kunna återskapa de gynnsamma omständigheterna.

Delaktighet

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Pedagogiken utgår från ICF, som är ett klassifikationsredskap där man bedömer den totala livssituationen för personer med funktionsnedsättning. Det är framtaget av Världshälsoorganisationen, WHO. Påverkansfaktorer för delaktighet handlar dels om kroppsliga faktorer, men också om omgivningen.

– Förr fokuserade man mest på fysiska 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 Sara Östberg.

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

– Vi är noga i valet av aktiviteter och anpassar aktiviteterna så att alla kan delta på sina egna villkor, säger Sara Östberg.

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.

Det som kan vara svårt

Många barn med CDG-syndromet har inlärnings- och koncentrationssvårigheter. En lugn miljö, fasta rutiner och tydlig struktur kan underlätta.

– Vi har bland annat bildscheman över vad vi ska hitta på under dagen. Då ser barnen vad som ska hända och i vilken ordning vi ska göra aktiviteterna, säger Sara Östberg.

Barnen har en samling varje morgon och veckans dagar har alla fått en egen färg och en egen doft, som barnen får lukta på i en doftflaska. Det underlättar uppfattningen av vilken dag det är och hur mycket som är kvar av veckan.

Att främja *kommunikation* är ett annat viktigt mål under vistelsen. Det görs bland annat genom att personalen är lyhörd, inväntar svar och tolkar individens egna uttryck, som miner, ögonrörelser och tecken. En viktig del i att kommunicera är att barnet själv kan vara med och påverka sin situation.

– Ett tips är att använda så kallade samtalsmattor där man kan fästa bilder eller olika svarsalternativ, som ja och nej. Då kan barnet visa vad det vill ha sagt genom att titta på rätt alternativ, säger Sara Östberg.

Det finns också många kommunikationshjälpmedel som går ut på att trycka på saker för att få fram olika ljud. Ytterligare ett tips är att använda en reläbox som kan kopplas till olika elektriska apparater, som en elvisp eller musikanläggning. På så sätt kan barnen genom att trycka på en större knapp sätta på och stänga av maskiner som annars kan vara svåra att manövrera. Gör man bara på rätt sätt kan alla hjälpa till att baka!

Alla människor, med eller utan diagnos, har nytta av olika typer av strategier för att komma ihåg, kunna planera och förbereda sig. De allra flesta vuxna har kalendrar 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.

Blandning av aktiviteter

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

För att stärka sociala samspel och kamratrelationer introduceras lekar där barnen får uppleva att de lyckas och där de får positiva förstärkningar.

Skolans stöd – elevens rättigheter och skolans skyldigheter

I skollagen betonas barnens rätt till anpassat stöd. Lagen garanterar alla elevers rätt att utvecklas så långt som möjligt utifrån sina egna förutsättningar.

Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM (www.spsm.se) eller kommunens resursteam kan hjälpa till med rådgivning. Skolmiljön ska ge barnet stimulerande upplevelser och erfarenheter, då kickas 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.

*Läs mer om vilket material som används på Ågrenskas webbplats:
www.agrenska.se*

Övriga länktips:

skolappar.nu

logopedeniskolan.blogspot.se

skoldatatek.se/verktyg/appar

Emil blir svårt sjuk

När Emil var tio år blev han ordentligt sjuk. Han fick influensa, som ledde vidare till lunginflammation och blodförgiftning.

– När vi först kom in till barnkliniken träffade vi en ny läkare som inte kände Emil, och därför inte förstod hur sjuk han var. Den här läkaren visste ju inte hur frisk Emil är i vanliga fall, säger Malin.

Efter det andra besöket blev läget mer akut. Emil syresatte sig inte som han skulle och skickades först till intensivvården och dagen därpå vidare med flygplan till Karolinska sjukhuset i Stockholm. Där finns en ECMO-maskin som fungerar som konstgjorda lungor. Föräldrarna fick bo i en familjevåning på sjukhuset och lillasyster Tilda hade körts hem till sin farmor.

– Det var väldigt konstigt allting, helt surrealistiskt, säger Malin.

Efter några dagar skulle ECMO-maskinen kopplas ur och Emil

skulle flyttas över till en vanlig respirator. Men mitt under överflyttningen brast en pulsåder i lungan.

– Jag satt intill och såg hur Emil blev helt stel. Personalen slängde ut mig och efter det hörde jag ingenting på fem timmar. Malin hade då åkt hem en sväng för att vara med vår dotter, så jag var ensam på sjukhuset, säger Svante.

Lunginflammationen hade frätt på lungan vilket hade orsakat skadan hos Emil. Han opererades akut och överlevde tack vare att han befann sig på precis rätt plats när den inträffade.

– Han hade inte klarat sig om det hade hänt någon annanstans, så det var ju tur i oturen. Men det var hemska dygn, säger Svante.

Tiden som följde blev också tuff. Emil låg ytterligare ett dygn i ECMO-maskinen och flyttades sedan till en intensivvårdsavdelning. Efter en tid kunde han flygas hem till sitt hemsjukhus, men flera komplikationer tillstötte och det tog lång tid innan Emil var helt bra igen. Totalt låg han inlagd på sjukhus i tre månader.

– Han kom inte tillbaka till skolan på hela den terminen. Men sedan dess har han inte varit sjuk en enda gång. Det är skönt att se att Emil blir bättre med åren och att riskerna minskar, säger Svante.

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 Marcus Berntsson som arbetar i Ågrenskas barnteam.

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

- Syskonen har ofta en bristfällig kunskap om sin brors/systers diagnos och föräldrarna överskattar ofta hur mycket de vet om den.

- Information är inte detsamma som kunskap. Man vet inte hur mycket syskonet förstått och hur det tolkat informationen om sjukdomen och vad den innebär.
- Att förstå och skapa kunskap tar tid. Man kan behöva prata om saken kontinuerligt då situationen förändras, liksom frågor och funderingar.

Syskonen måste få möjlighet att ställa sina egna frågor angående systemns eller broderns funktionsnedsättning. Informationen går ofta via föräldrarna, men Ågrenskas erfarenhet visar att det ofta finns saker som syskonen inte vågar eller vill prata med sina föräldrar om.

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 visste att skadan uppstått på grund av syrebrist. Därför trodde hon att hon tagit allt syre från sin syster under graviditeten, vilket hon hade känt skuld över i många år. Och en pojke frågade om hans hårda tag på inbandyplanen kunde ha orsakat broderns skelettcancer.

Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade. De behöver få egen tid med föräldrarna, som ska vara avsatt speciellt för dem och inte bara bestå av tid som ”ändå blev över”.

De flesta syskon vill gärna hjälpa till med det som rör systemen eller brodern med funktionsnedsättning, men många säger att de vill bli tillfrågade först, precis som alla andra blir. Att föräldrarna inte ska ta hjälpen för given utan visa att de uppskattar den.

Syskonen vill också tipsa lärare och annan personal i skolan om att de vill bli sedda för dem de är. Ibland när läraren frågar hur de mår upplevs det som att han eller hon egentligen undrar hur syskonet mår.

Syskonrollen ändras över tid

Yngre syskon uppfattar tidigt omgivningens behov av hjälp. De har många varför-frågor och behöver svar som anpassats efter deras nivå. Efter nioårsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron. 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 i familjen ha ett gemensamt förhållningssätt. Det

kan vara att säga namnet på diagnosen, men det fungerar lika bra att säga 'min brorsas svaga muskler' om CDG eller 'kramp' istället för epilepsi.

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.

Kunskap, känslor och bemästrande

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 sjuk 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. Barnen och ungdomarna gör roliga aktiviteter tillsammans för att bli sammansvetsade som grupp, då blir det lättare att prata om personliga saker. Det är viktigt att inte avvisa jobbiga känslor utan att sätta ord på dem.

– Om vi vuxna säger 'det där behöver du inte tänka på' eller 'oroa dig inte för det' säger vi omedvetet till barnen att vissa känslor är förbjudna. Det blir inte bra. Det är bättre att bekräfta barnets tankar och prata om vad känslorna står för, säger Marcus Berntsson.

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". Sådana tankar kan till exempel handla om sorg över att inte ha fått 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 kan de bli tunga att bära.

Många barn har tankar om framtiden, om hur det ska bli senare. Sådana saker kan ju ingen ge några svar på, men ofta är det bättre

att fundera tillsammans med barnen än att inte beröra ämnet alls. Man kan prata om hur man hoppas att framtiden ska bli och hur den kan bli.

För att utveckla strategier att hantera svåra känslor kan man identifiera känslor som brukar komma, hur dessa brukar få en att agera eller reagera och hur man skulle kunna göra istället.

Marcus Berntsson beskriver också positiva aspekter för syskon till barn med funktionsnedsättningar. De lär sig tidigt att respektera olika människor, 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

På hemsidan finns bland annat samtalsverktyg och lästips. Där finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar. Bland annat filmen om Max, som är fyra år och har en storasyster som heter Greta. Greta har autism, och Max frågar sin mamma om Greta kommer vara sådär knasig för alltid, eller om det går över sen.

www.agrenska.se/sida/Syskonkompetens/Syskon/Nar-gar-det-over/

Emil har en lillasyster

Kort efter att Emil som ettåring fick sin CDG-diagnos blev Malin gravid igen. Familjen fick rådgivning hos en genetiker och det blev bråttom att undersöka om även nästa barn hade sjukdomen.

Eftersom det var känt vilken gen som orsakat Emils sjukdom kunde detta testas genom ett moderkaksprov.

– Det tog tre dagar, sedan ringde de och sade att barnet inte hade CDG-syndromet. Några dagar senare kom ett brev med besked om att det heller inte hade någon av de vanligaste kromosomavvikelserna. Det kändes förstås otroligt skönt, säger Malin.

Idag är Tilda, Emils lillasyster, tio år. Syskonen har en fin relation och leker ofta tillsammans. Ibland har Tilda kompisar hemma och då brukar hon presentera Emil för kompiserna innan hon tar med vännen upp på sitt rum.

– När vi renoverade lade vi Tildas rum på övervåningen och vårt och Emils rum på bottenvåningen. Det var medvetet för att Tilda ska ha en plats där hon kan vara lite mer ifred när hon vill det, säger Malin.

Hon och Svante känner ibland att Tilda får för lite av deras tid eftersom Emil kräver mer uppmärksamhet på grund av sin sjukdom. Sex dygn i månaden är Emil på sitt korttidsboende, den tiden blir Tildas egen med föräldrarna. Då har de mycket mindre rutiner än när Emil är hemma, och gör vad de känner för.

– Då märker vi att hon vill vara extra nära oss. Gärna vara med när vi lagar mat och sova hos oss på natten, säger Svante.

Ibland frågar Tilda när Emil ska iväg på korttids nästa gång, och säger att hon tycker att det ska bli skönt att få vara ensam med föräldrarna.

– Då bekräftar vi hennes känsla, vi skulle aldrig säga att hon inte får säga sådär. Det är viktigt att hon vet att alla känslor är helt okej att ha, säger Malin.

Det händer också att Tilda frågar om Emil kommer att bli frisk i framtiden. Då svarar föräldrarna att det ju inte finns någon annan version av Emil, att hans friska jag är precis den han är nu.

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 säger övertandläkare Christina Johansson och logoped Åsa Mogren, som arbetar på Mun-H-Center i Hovås.

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

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

MHC-basen

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

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



Tand- och munvård

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

Munhälsa vid CDG-syndromet

Följande munrelaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma hos personer med CDG-syndromet:

- Muntorrhet (på grund av medicinering eller minskad salivproduktion)
- Tandgnissling
- Tandutvecklingsstörningar
- Bettavvikelse
- Påverkan på tal- och språkförmåga och på oralmotorisk förmåga
- Nedsatt salivkontroll
- Ätsvårigheter

Många barn som varit svårt sjuka tidigt i livet kan ha påverkan på tandutvecklingen. Förändringar i emalj och tandstorlek är några exempel. Tandutvecklingsstörningar förekommer även generellt i populationen, men är något vanligare i dessa grupper.

Biverkningar av mediciner

Alla mediciner kan ge biverkningar, men alla personer får dem inte. Läs alltid bipacksedeln med informationen kring biverkningar. Muntorrhet är en av de vanligaste biverkningarna, men även andra kan förekomma:

- Muntorrhet
- Illamående, sura uppstötningar och kräkningar
- Svampinfektion
- Ökad blödningsrisk
- Tandköttsförtjockning

Nedsatt salivproduktion kan ge ett minskat skydd mot karies och kemiskt slitage på tänderna, såsom reflux. Det ger också ökad risk för infektioner och sår i munslemhinnan. Muntorrhet är ett obehagligt tillstånd som även kan ge upphov till munsveda, dålig andedräkt och svårigheter att svälja.

– Tidigare var det väldigt vanligt att epilepsimedicer orsakade en förtjockning av tandkötet, men detta händer mer sällan med dagens mediciner, säger Christina Johansson.

Att tänka på för barn med CDG-syndromet

Inför den här familjevistelsen fanns information om 17 barn med CDG-syndromet i Mun-H-Centers databas. Av dem hade 16 svårförståeligt tal eller avsaknad av tal. Sex barn hade ätsvårigheter.

– Barn med ätsvårigheter kan behöva ett förstärkt omhändertagande i tandvården. Det gäller inte minst barn som matas med sond. En del barn med CDG-syndromet har också refluxproblematik, vilken i kombination med tandgnissling kan orsaka snabb tandsubstansförlust, säger Christina Johansson.

Tandgnissling är vanligt bland barn generellt, men om det pågår när de vuxna tänderna kommit fram kan man ibland behöva skydda dem mot slitage genom att använda en bettskena.

Den komplexa koagulationsbilden hos barn med CDG-syndromet kan medföra komplikationer vid tandutdragning och andra ingrepp i munhålan. Därför är det bra om dessa typer av tandbehandlingar

utförs av specialisttandläkare som samråder med behandlande läkare, exempelvis om huruvida koagulationskontroll eller antibiotikaprofylax behövs innan besöket.

Att tänka på inför besöken hos tandvården:

- Ta kontakt med tandvården inför första besöket så att ni båda kan förbereda er.
- Ge behandlaren möjlighet att skaffa kunskap om barnets sjukdom genom att kontakta dess ansvarige läkare.
- Förbered barnet inför tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och stolen hen ska sitta i.

Viktigast av allt är att förebygga problem med tänderna. Den förebyggande tandvården ska vara så bra att sjukdomar i munnen kan undvikas. Eftersom barn med CDG-syndromet kan ha en förhöjd risk för problem med munnen och tänderna är det bra med täta kontakter.

– Jag tycker att barnen ska komma till tandvården minst två gånger om året. Tandhälsan kan försämrans snabbt och därför är bra med täta kontakter för att kunna förebygga eventuella problem, säger Christina Johansson.

Tandvård för barn med särskilda behov

Pedodonti (specialisttandvård för barn) erbjuder barn och ungdomar med speciella behov ett anpassat tandvårdsmåtttagande. En god förebyggande tandvård innebär bland annat täta besök, polering och fluorbehandling av tänderna. Alla bör använda fluortandkräm, som sedan individuellt kan kompletteras med andra fluorprodukter efter rekommendation av ansvarig tandläkare. För barn som inte tycker om tandkrämssmaker finns särskilda tandkrämer utan smak.

För att underlätta tandborstningen tipsar Christina Johansson 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.

Det finns många olika typer av hjälpmedel för att underlätta tandborstning såsom bitstöd, greppförstorare och specialtandborstar. Information om dessa och många andra hjälpmedel finns på Mun-H-Centers hemsida.

Munmotorik vid CDG-syndromet

Låg muskeltonus/muskelstyrka och nedsatt rörelseförmåga påverkar också motoriken i munnen. Den är viktig för många funktioner, som att kunna prata, äta och kontrollera saliven. Ätsvårigheterna hos barn med CDG-syndromet kan dels vara motoriskt betingade, men det kan också handla om påverkan på matlusten och / eller en överkänslighet mot lukt och smak vilket kan resultera i en så kallad ätovilja.

– En logoped kan utreda barnets munmotoriska funktioner och ge råd om oralmotorisk träning. Alla barn har rätt till en ordentlig utredning, man ska inte nöja sig med förklaringen att svårigheterna 'ingår i sjukdomen'. Det finns mycket man kan göra för att stimulera och träna munmotoriska färdigheter, säger Åsa Mogren.

För barn med CDG-syndromet har logopeden ofta stort ansvar i det som rör kommunikationssvårigheterna, men logopedens roll kan se väldigt olika ut och anpassas utifrån vilken problematik det enskilda barnet har.

Minskad salivkontroll

Nedsatt salivkontroll, alltså dregling, beror många gånger just på munmotoriska svårigheter (sällan på ökad salivproduktion). Dreglingsproblematik kan ofta förbättras genom träning eller att man ser över barnets sittställning.

– Vissa mediciner medför minskad salivproduktion. Påbörjar man en sådan behandling är det viktigt att vara noggrann med att upprätthålla en god munhälsa eftersom saliven är ett viktigt skydd för tänderna. Det kan då vara bra att besöka munhälsovården lite oftare än vanligt, säger Åsa Mogren.

Bitovana

Munnen är ett centrum för sinnesupplevelser och många barn med nedsatt oral motorik och sensorik tycker om att stoppa händer eller föremål i munnen. Bitovana kan ge ökad salivering och skador på händer och tänder.

– Ibland har barnen avvikande känseluppfattning vilket också kan öka bitbeteendet. Det är viktigt att utreda vad problemen beror på för att kunna göra något åt dem, säger Åsa Mogren.

Hon betonar vikten av tvärprofessionella samarbeten där olika specialister som har med barnet att göra kan samverka för att nå bästa resultat.

Det kan vara tufft att som förälder alltid vara den som ska förmedla

kunskap mellan olika instanser. Då kan man be habiliteringen ta kontakt med tandläkaren, logopeden och/eller ett oralmotoriskt team.

Läs mer hur man kan stimulera oralmotorisk förmåga i vardagssituationer i den nya skriften Uppleva med munnen. Den går att beställa via Mun-H-Centers hemsida:

www.mun-h-center.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. Märta Löf Andreasson, som är personlig handläggare på försäkringskassan i Göteborg, informerade 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 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

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
- Specialkost
- Behandlingsresor/behandlingsbesök
- Kostnader för kommunikationsträning, motorisk träning etc.

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 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. Tillfällig föräldrapenning 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 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.

Samhällets övriga stöd

Socionom Malena Ternström arbetar i Ågrenskas barnteam, bland annat med korttids- och familjeverksamhet. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för personer med funktionsnedsättning, utöver det stöd försäkringskassan erbjuder.

Samhällets övriga stöd utgår bland annat ifrån 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.

Om man bedöms ingå i någon av dessa tre personkretsar kan man beviljas insatser enligt LSS. Tio olika insatser som ingår i LSS. Här är tre av dem:

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 Malena Ternström.

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

Avlösarservice i hemmet

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

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, säger Malena Ternström.

Hit kan man vända sig för att få hjälp med stödinsatser

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

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, säger Malena Ternström.

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 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 för att få med information: www.skolverket.se

Skolverkets upplysningstjänst:

Tel: 08 - 527 332 00

upplysningstjansten@skolverket.se

För att överklaga beslut om t ex skolskjuts eller åtgärdsprogram vänder man sig till Skolväsendets överklagandenämnd:

www.overklagandenamnden.se

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 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.

Boende och daglig verksamhet

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 ska påminna om en arbetsplats men anpassas efter behov, förutsättningar och intressen. Den dagliga verksamheten ska erbjuda stimulans och utveckling, och en känsla av meningsfullhet och gemenskap.

Man ansöker om både boende och daglig verksamhet hos kommunens LSS-handläggare.

God man

När barnet fyller 18 år kan det bli aktuellt att få en god man. En god man hjälper individen att bevaka juridiska, ekonomiska och personliga intressen. Ansökan görs av närmast anhörig och man ansöker hos kommunens överförmyndarnämnd/överförmyndarförvaltning. Personen som får god man kallas huvudman. Det är tingsrätten som fattar beslut om godmanskap.

Fonder

Fonder kan sökas för ökade omkostnader på grund av sjukdom, hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhus eller på habiliteringen kan man få hjälp av en kurator med att hitta passande fonder att söka pengar ur. 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 webbadresser

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.mfd.se – Myndigheten för delaktighet
www.do.se – Diskrimineringsombudsmannen
www.tlv.se – Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket
www.mun-h-center.se – Mun-H-center
www.notisum.se – Lagar på nätet
www.nfsd.se – Nationella funktionen sällsynta diagnoser

Emil nu och i framtiden

Nu för tiden är allt det medicinska runt Emil inne i en ganska lugn fas. Ofta stabiliserar sig tillståndet för personer med CDG-syndromet med tiden.

– Det enda vi funderar på just nu är om han eventuellt har lite dåligt mörkerseende. Det ska vi kolla upp framöver. Dessutom står Emil i kö för att steloperera ryggen på grund av sin skolios, säger Malin.

Emil har också lite korta hälsenor och har därför ortoser, skenor, både på dagen och på natten.

– Han brukar skratta jättemycket om jag råkar sätta på honom fel ortos, säger Svante.

En gång om året går Emil till läkaren för olika kontroller.

Emil är en glad kille som tycker att det mesta är roligt. Han gillar att åka på utflykter, men behöver ingen lång semester för att vara nöjd.

– Om vi åker iväg en bit, k äkar något gott och sedan åker hem igen är han jättenöjd med det. Vi försöker att tänka på det, att vi inte behöver krångla till allt eftersom Emil är så nöjd med det lilla, säger Svante.

Om ett år börjar Emil i sjuan. Det ser familjen fram emot, Malin och Svante tror att Emil kommer att trivas med alla rutiner som sjuan innebär. Hans arbetsterapeut, som känner till de elever som går på högstadiet idag, tror att han också kommer att få många nya kompisar där. Idag har han mest kompisar på sitt korttidsboende.

– Just nu funderar vi mycket över högstadiet och hoppas att det ska bli så bra som vi tror. Men längre in i framtiden än så tänker jag inte, det blir bara jobbigt, säger Malin.

Svante upplever att han för några år sedan brukade tänka mycket på framtiden, på hur det skulle bli för Emil i olika faser i livet.

– Nu försöker jag att inte tänka på det alls. Det blir som det blir, och inget blir bättre av att jag går runt och analyserar och gissar, säger han.

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

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

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

Informationen i databasen uppdateras regelbundet och ytterligare

diagnoser tillkommer varje år. Texterna översätts också successivt till engelska. Till varje text finns även en folder som kan beställas kostnadsfritt eller laddas ner från Socialstyrelsens webbplats.

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

NFSD - 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, som drivs av Ågrenska.

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

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

Läs mer om NFSD:s verksamhet på www.nfsd.se

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Docent Erik Eklund
Skånes universitetssjukhus
Barn- och ungdomsmedicinska kliniken
221 85 Lund
Tel: 046-171 000

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

Datapedagog Mats Lundälv
Regionhabiliteringen
DART
Box 21062
418 04 GÖTEBORG
Tel: 031-342 08 04

Personlig handläggare Märta Lööf Andreasson
Försäkringskassan
Funktionshinder
Box 8784
402 76 GÖTEBORG
Tel: 010-116 70 85

Medverkade från Mun-H-Center
Tandsköterska/koordinator Pia Dornérus
Övertandläkare Christina Johansson
Logoped Åsa Mogren
Mun-H-Center
Box 2046
436 02 HOVÅS
Tel: 031-750 92 00

Medverkande från Ågrenska
Verksamhetsansvarig Annica Harrysson
Socionom Malena Ternström
Socionom Johanna Skoglund
Pedagog Sara Östberg
Pedagog Marcus Berntsson
Ågrenska
Box 2058
436 02 HOVÅS
Tel: 031-750 91 00

CDG-syndromet

En sammanfattning av dokumentation nr 473

Begreppet CDG-syndromet omfattar en grupp medfödda, ärftliga ämnesomsättningsjukdomar som bland annat kan leda till symtom från nervsystemet, ögonen, levern, skelettet och könskörtlarna. Även hjärtat, njurarna och bukspottkörteln kan påverkas. Barnen med syndromet har utvecklingsstörning i varierande svårighetsgrad, samt balans- och koordinationssvårigheter. Epilepsi är vanligt.

Det finns flera olika typer av syndromet. CDG typ 1a är den vanligaste, och den förekommer hos ungefär ett barn per 50 000 – 70 000 nyfödda i Sverige. Det innebär att det föds ett eller två barn med sjukdomen i landet varje år.

Det är viktigt med en tidig diagnos för att förebygga de akuta medicinska komplikationerna. Specialistbehandling behövs för många av symtomen och kontakterna bör samordnas av en barnläkare.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2014



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

