

Dokumentation nr 476

Kromosom 18-förändringar, familjevistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2014



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

Kromosom 18-förändringar

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 kromosom 18-förändringar. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och eventuella syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

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

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Pia Vingros, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med sjukdomen eller syndromet berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn. Sist i dokumentationen finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbsida, www.agrenska.se.

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Ulrika Wester Oxelgren, överläkare, barnneurologi och habilitering, Akademiska sjukhuset, Uppsala

Ann-Charlotte Turesson, sjukhusgenetiker, Klinisk genetik, Akademiska sjukhuset, Rudbecklaboratoriet, Uppsala

Håkan Wåhländer, överläkare, Barnhjärtcentrum, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

Marika Jonsson, sjukgymnast, Habiliteringen Hisingen, barn och ungdom, Göteborg

Maria Olsson, logoped, DART, Göteborg

Agneta Holmbom, psykolog, Uppsala

Märta-Löf-Andreasson, personlig handläggare, försäkringskassan

Sara Östberg, pedagog, Ågrenska

Johanna Skoglund, socionom, Ågrenska

Pia Dornérus, tandsköterska/koordinator, Mun-H-Center

Christina Johansson, övertandläkare, Mun-H-Center

Åsa Mogren, logoped, Mun-H-Center

Här når du oss!

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

Innehåll

Medicinsk problematik	5
Daniel är elva år	8
Genetik vid kromosom 18-förändringar	9
Daniel har 18 Q-mosaik	12
Hjärtats funktion och hjärtproblem	13
Motorik och rörelse	15
Kommunikation	17
Frågor till Maria Olsson:	19
Daniel	20
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	20
Daniel går i skolan	22
Kognitiv utveckling och kognitiva svårigheter	23
Frågor till Agneta Holmbom	24
Daniel har autism	25
Syskonrelationen	26
Daniel och hans systrar	29
Munhälsa och munmotorik	30
Daniel idag	34
Information från försäkringskassan	34
Samhällets stöd - kommunen	38
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	41
Nationella funktionen sällsynta diagnoser	41
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	42

Medicinsk problematik

Ulrika Wester Oxelgren, som är överläkare vid barnneurologi och habilitering på Akademiska barnsjukhuset i Uppsala berättade om de medicinska symtomen vid kromosom 18-förändringar.

Orsaken till förändringarna kan vara en förlust, deletion, av kromosommaterial från den korta (p) eller långa (q) armen på kromosom 18. Beroende på var förlusten uppstått delas de upp i deletion 18p och deletion 18q med undergrupper. (Läs mer om de genetiska variationerna i avsnittet om genetik).

Kromosom 18-förändringar är sällsynta. Deletion 18p beskrevs för första gången på 1960-talet. I hela världen finns bara hundra personers symtom beskrivna.

– Deletion 18q finns hos ett barn per 40 000 födda. Det innebär att det föds två till tre barn med deletion 18q varje år i Sverige, sa Ulrika Wester Oxelgren.

Kromosom 18-förändringar kan medföra lindrig eller måttlig utvecklingsstörning men utvecklingen kan också vara normal. Personen kan ha en eller flera missbildningar eller sjukdomar. Barnen har ofta en något låg födelsevikt och blir ofta kortvuxna. Det är vanligt att barnen har låg muskelspänning och att den motoriska utvecklingen är försenad. Även den övriga utvecklingen är i de flesta fall försenad, till exempel språkutvecklingen. Diagnosen ställs med genetisk analys.

Missbildningarna och sjukdomarna kan behandlas på olika sätt. Mycket kan göras för att stödja utvecklingen och kompensera för funktionsnedsättningarna.

Barnen behöver en barnläkare eller barnneurolog som kan ha ett övergripande medicinskt ansvar, och dessutom vid behov kontakt med särskilda specialister som hjärt- och ögonläkare, dietist och tandläkare.

Länshabiliteringen bidrar med expertis som sjukgymnast, logoped, psykolog och specialpedagog.

Begåvning

Det finns stora variationer inom de båda grupperna. Barn med kromosom 18-förändringar kan ha allt från normal begåvning till olika grader av utvecklingsstörning.

– Den adaptiva förmågan, alltså hur man klarar sig med den begåvning man har, är ofta högre än förväntat. Det innebär att barn med kromosom 18-förändringar ofta klarar av mer än man kanske förväntar sig, sa Ulrika Wester Oxelgren.

Många av barnen har försenad språklig utveckling. De kan därför ha nytta av att tidigt lära sig alternativ och kompletterande kommunikation, AKK. I AKK ingår tecken och bildstöd. Gester och kroppsspråk är också komplement till det talade språket.

Motoriken är påverkad av kromosom 18-förändringarna. Barnen har ofta låg muskelspänning och deras motoriska utveckling är försenad.

– Barnens utveckling går framåt, men i långsammare takt än hos andra barn. För att den motoriska utvecklingen ska stimuleras är det ofta bra att tidigt ha kontakt med en sjukgymnast, sa Ulrika Wester Oxelgren.

Ätande och nutrition

Barn med kromosom 18-förändringar kan ha svårt att äta av flera anledningar. Förmågan att äta kan försvåras av att de har läpp-, käk- eller gomspalt. Dessa svårigheter kan åtgärdas genom ett flertal korrigerande operationer under deras första år.

Muskelsvagheten och bristande koordination av musklerna vid ätandet påverkar också. Bristen på koordinationen gör att barnen riskerar att svälja fel eller få upp maten igen.

– Saliv eller mat kan hamna i luftrören, med risk för lunginflammation.

Får barnen inte i sig den mat de behöver riskerar de att få näringsbrist. Ett alternativ kan då vara att måltider helt eller delvis ges via sond. Om det inte räcker kanske barnen behöver få en knapp på magen, PEG.

– En del barn kan ta bort den efter ett tag, andra behåller den resten av livet, sa Ulrika Wester Oxelgren.

Neurologi

Kromosomavvikelse medför vanligen olika symtom. Vilka symtomen kan vara skiljer sig åt mellan de olika deletionerna.

Kromosomavvikelse innebär också en risk för vissa sjukdomar.

Vid kromosomförändring 18p finns en ökad risk för låg muskelspänning och svaga muskler, hypotonus. Ofrivilliga ihållande muskelspänningar, dystoni, förekommer också. Epilepsi,

avsaknad av delning mellan hjärnhalvorna, holoprosencefali, och fjättrad märg är andra symtom.

– Vid fjättrad märg fjättras nervtrådarna längst ner i ryggmärgskanalen och sträcks ut när barnen växer. Det påverkar barnets motorik som kan börja försämrats, sa Ulrika Wester Oxelgren.

Vid kromosomförändringen 18q kan det förekomma hypotonus och hos cirka tio procent epilepsi.

Ögon och syn

Eftersom det är vanligt att ögonen är påverkade vid kromosomförändringar rekommenderar Ulrika Wester Oxelgren att barnen har kontakt med en ögonläkare.

– Visserligen är det inga allvarliga fel, men det är ändå viktigt att hantera dem, sa hon.

Vid 18p förekommer brytningsfel, skelning och hängande ögonlock, ptos. Vid 18q förekommer brytningsfel, skelning, darning (nystagmus) och att pupillen fortsätter ut på regnbågshinnan (colobom).

Öron och hörsel

Barn med kromosom 18-förändringar har ofta ökat antal öroninfektioner. Problemen är ganska lika oavsett kromosomförändring. Främsta skälet är att barnen har trånga hörselgångar.

– Det beror oftast inte på att de har sämre immunförsvar, sa Ulrika Wester Oxelgren.

Hos båda kromosomförändringarna finns risk för hörselnedsättning. Vid 18q förekommer också avsaknad av hörselgång (hörselgångsatresi), och bihåleinfektion när barnet är i skolåldern.

Hjärta

Vid kromosomförändringen 18p har 25 procent av barnen ett medfött hjärtfel. Vid 18q-förändring har mellan 25 och 35 procent av barnen någon defekt på hjärtat.

– En del av problemen måste opereras, andra går det att leva med, sa Ulrika Wester Oxelgren.

Övriga komplikationer

Mage och tarmar kan vara påverkade vid kromosom 18-förändringar. Vid deletion 18p förekommer förstoppning, bråck och missbildningar i mage och tarmar. Vid 18q förekommer också bråck, men även uppstötningar, reflux.

Det vanligaste problemet i urinvägar och könsorgan är att testiklarna inte vandrat ner i pungen. Det kallas retentio testis och åtgärdas med operation. En annan missbildning är att urinströms mynning sitter fel, hypospadi, vilket också det kan åtgärdas med en operation. Några liknande missbildningar i de kvinnliga könsorganen eller urinströmen finns inte beskrivna.

En del barn med deletion 18q föds med så kallad klumpfot eller andra missbildningar av fötterna. Detta behandlas med tøjning, särskilda skenor och skor och ofta med operation.

Tillväxten är ofta hämmad hos barnen, vilket kan leda till kortvuxenhet. Det kan i sällsynta fall bero på brist på tillväxthormon, men är oftast endast en del av kromosomavvikelsen.

I de medicinska kontrollerna ingår också undersökning av sköldkörteln, eftersom de flesta med kromosomförändringar riskerar brist på sköldkörtelhormon.

Som avslutning tipsade Ulrika Wester Oxelgren om föräldraföreningarna *Nätverket ovanliga kromosomavvikelser*, NOC, *The Chromosome 18 Registry&Research Society*, *Chromosome Disorder Outreach* och *Unique*.

Daniel har kromosom 18-förändring

Daniel är elva år och kom till Ågrenska med mamma Maria och pappa Kristian. Kvar hemma var systrarna Malin, 18 år och Lydia 15 år.

Graviditeten med Daniel var normal. När Maria gått en vecka över tiden sattes förlossningen igång.

– Han skrek först och de lade honom på bröstet efter förlossningen. Men sedan tappade han andan och blev helt blå. Jag ropade för att larma att det var något som inte stämde med honom, säger Maria.

– Den ena läkaren efter den andra kom in i vårt rum. Men de talade mest med varandra. Vi förstod att det var något fel med hans hjärta eller andningen, säger pappa Kristian.

Plötsligt hämtade personalen Daniel och försvann ut. Nyförlösta Maria gav sig efter för att leta reda på sin son. Medtagen som hon var svimmade hon.

– Jag ville träffa honom. Jag visste inte ens om han levde, säger Maria.

– Daniel hade lagts i kuvös. Vi fick inte hålla honom, för det var så mycket slangar kopplade till honom, säger Kristian.

Daniel skickades i ambulans till ett större sjukhus och föräldrarna fick åka efter. Han undersöktes på olika sätt och låg uppkopplad i kuvös med extra syre. Efter tre dagar på sjukhuset kom läkaren med ett VHS-band och visade dem en ultraljudsinspelning.

– Han sa bara, stäng av all utrustning, säger Kristian.

– Då började tårarna rinna på oss. Vi trodde att läkarna bestämt att vår son skulle dö, säger Maria.

Men de hade missförstått läkarens uppmaning att stänga av all stödjande utrustning. Beskedet de fick var att det inte var något fel på Daniels hjärta. Läkarna hade tagit fel. Däremot hade han en extra hinna över luftröret, vid struplocket, som gjorde att han inte fick tillräckligt med luft ibland.

– Vi kunde höra på långt håll hur han andades, det lät som en kaffebryggare, säger Kristian.

– Vi tillbringade tre månader på sjukhus i väntan på operation. Under tiden fick Daniel mat via sond, eftersom han inte kunde ammas, säger Maria.

Läkarna gjorde en laseroperation som öppnade luftröret. Efter operationen fick de äntligen åka hem.

Genetik vid kromosom 18-förändringar

– **Kromosomförändringarna kan vara olika stora och placerade på olika ställen på kromosomen. Barnets symtom beror på var förändringarna sitter.**

Det sa sjukhusgenetiker Ann-Charlotte Turesson, som arbetar på enheten för Klinisk genetik vid Akademiska sjukhuset i Uppsala.

Vår kropp består av cirka 50 000 miljarder celler. I varje cell finns en cellkärna, där arvsmassan med våra gener är lagrad. Arvsmassan finns i kromosomerna som består av DNA.

– Kromosomerna består av två DNA-strängar som bildar en spiral, sa Ann-Charlotte Turesson.

Generna är ett slags recept på vad kroppen behöver och ska tillverka för varje individ. I varje cellkärna finns 46 kromosomer. 23 av dem fick vi från pappa när vi bildades och 23 från mamma. Kromosomerna är numrerade efter sin storlek, med 1 som den största och kromosom 21 den minsta.

– De första från 1-22 kallas autosomer. De resterande är könskromosomerna X eller Y, sa Ann-Charlotte Turesson.

Kromosomen består av två korta armar uppe, kallade p från franskans petit (liten), en centromer i mitten och nedanför denna två längre armar kallade q.

Vid misstanke om ett syndrom är analys av barnets arvs massa en viktig del i utredningen för att kunna ställa diagnos, men även barnets sjukdomshistoria, utseende och utveckling. Dessa uppgifter kan läggas in i en databas, som ger förslag på möjliga diagnoser.

Tidigare var det svårare och tog längre tid att se förändringar kromosomerna. Med ny, mer utvecklad teknik kallad mikroarrayanalys går det lättare. I en mikroarrayanalys märks DNA från patientens vita blodkroppar in med en färg och jämförs med en kontrollpersons DNA. Genom att därefter jämföra patientens DNA med en kontroll kan man se vilka regioner som avviker från det normala.

Avvikelser vid kromosom 18-förändringar

Vid kromosom 18-förändringar förekommer precis som namnet pekar på förändringar i cellens 18:e kromosom. Det finns en rad olika kromosom 18-förändringar. En av dem är trisomi, som innebär att det finns tre kromosomer istället för två. Vid tetrasomi finns det fyra kromosomer.

Vid förändring av typ kromosom 18p -(minus) saknas något på den korta armen och vid 18q- att saknas något på den långa armen. Proximal kromosomförändring innebär att något saknas närmare centromeren, alltså mot mitten, distal att något saknas längre ut på kromosomarmen.

– Det kan också ha gått av en bit av den ena kromosomens ytterändor, det vill säga ytterst på 18p respektive 18q, som därefter har bildat en ring, kallad ring 18-kromosomförändring, sa Ann-Charlotte Turesson.

Förändringarna har oftast uppstått under bildandet av någon av föräldrarnas könsceller.

Innan cellerna ska dela på sig, lägger sig de två likadana kromosomerna längs med varandra för att utbyta genetiskt material. Ibland lägger sig kromosomerna inte längs med varandra utan lite snett, eller att de börjar utbyta material med en helt annan kromosom. Avvikelse kan ske exempelvis en deletion, att en bit av kromosomen går förlorad, eller en duplikation, att det kommer finnas för många kopior av en kromosomregion.

– Beroende på var avvikelserna sitter kommer olika gener att påverkas, sa Ann-Charlotte Turesson.

Diagnos viktig

Det är en stor fördel att ta reda på exakt vad som saknas hos det enskilda barnet med kromosom 18-förändring. En diagnos är betydelsefull av flera skäl.

– Då kan vi lättare förutse och ge en bedömning om barnets utveckling. Vi kan ge bättre habiliteringsinsatser och uppföljning, sa Ann-Charlotte Turesson.

Rätt diagnos är också viktig för att kunna bedöma risken för att få fler barn med samma kromosomförändring.

Frågor till Ulrika Wester Oxelgren och Ann-Charlotte Turesson

Innehåller den första kromosomen mer gener än den andra kromosomen?

– Ja de har fått sin inbördes ordning efter storleken. På den första kromosomen finns det fler arvsanlag, alltså gener, än på den andra.

Kan andra delar av hjärnan kompensera för de förluster deletionen lett till?

– Det beror vilka anlag som saknas. Vid kromosom 18-förändringar har vi inte sett att andra gener kan ta över funktionen för de som saknas. Men det finns ett för litet teoretiskt kunskapsunderlag för att ge ett heltäckande svar.

Vart vänder vi oss för att göra en utredning om barnet har autism?

– Vänd er till er länshabilitering.

Finns det ett samband mellan kromosomavvikelse och tvångsbeteende?

– Ja det är mer vanligt med tvångssymtom hos personer med vissa kromosomförändringar. Behandlingen av ett tvångsbeteende är likadan, oavsett genetisk bakgrund. Det är viktigt att barnet får rätt bemötande och pedagogik. Ibland blir läkemedelsbehandling aktuell. Tvångssymtom kan vara en del av autismproblematik och detta kan behöva utredas.

Kan vårt barn få tillväxthormon utskrivet, även om det inte har brist?

– Nej, i Sverige ges vanligen inte behandling med tillväxthormon om man inte har påvisat brist. Undantag är när behandlingen görs i en forskningsstudie.

Daniel har 18 Q-mosaik

När Daniel var sex månader började Maria och Kristian ge honom vanlig mat.

– Jag lagade extra fet mat med mycket smör och grädde. Men det spelade ingen roll hur mycket vi kämpade, han gick inte upp i vikt. Jag har inte lagat mat på detta sätt till flickorna och tyckte att han såg annorlunda ut, säger Maria.

När hon kom till sjukhuset för att få ett besked om varför han inte ökade i vikt föreslog läkaren att hon kunde gå till blodcentralen och ta ett blodprov, för att utreda om något inte stämde med Daniel.

– Vi väntade två tre veckor, sedan ringde de att vi skulle träffas på habiliteringen, säger Kristian.

– Då förstod vi att det var något allvarligt, säger Maria.

På habiliteringen möttes de av ett helt team med läkare, kurator, psykolog och sjukgymnast.

– Personalen berättade att han har ett kromosomfel kallat 18 q minus mosaik, säger Maria.

Föräldrarna undrade vad detta fel innebar för deras son. Läkaren svarade att det visste han inte, eftersom det är en mycket ovanlig diagnos, som man inte har så mycket kunskap om.

– Det var ett hårt besked. Vi visste varken ut eller in, säger Kristian.

– Jag minns situationen än idag och att jag tänkte att de kanske gjort fel. De hade ju gjort fel en gång tidigare när de trodde att han hade hjärtfel, säger Maria.

Samtidigt hade hon själv sett att det var något som var annorlunda med Daniel jämfört med hur hans systrar var när de var ett år.

Problemen att få i Daniel mat fortsatte. Han var väldigt infektionskänslig och var inlagd på sjukhus nästan var tredje vecka. Habiliteringens sjukgymnast och kurator kom hem och filmade när föräldrarna matade honom. De gav familjen rådet att Daniel skulle få en PEG (Perkutan endoskopisk gastrostomi).

– Det blev jättebra och Daniel gick äntligen upp i vikt och blev mindre infektionskänslig, säger Kristian.

Daniel fick alltid vara med övriga familjen när de åt. Även om han blev kladdig fick han känna på maten redan från tidig ålder. När han var åtta år började han äta ordentligt.

– Det var sommar och vi skulle gå ut och äta med vänner. Jag frågade om han ville ha hamburgare. Det ville han. Och han åt upp alltihop. Det var en mirakeldag, säger Maria.

Sedan den dagen har Daniel ätit vanlig mat och Maria bestämde sig för att ta bort PEG:en.

Hjärtats funktion

– **Det är vanligt med medfödda hjärtfel hos barn med kromosomrubbingar. Många av felen är lindriga och behöver inte opereras.**

Det sa Håkan Wåhlander, överläkare vid hjärtmottagningen Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Hjärtats uppgift är framförallt att transportera syre till och från kroppens vävnader. Det syrefattiga blodet kommer till hjärtats högra förmak via övre och nedre hålvenen. Förmaket fylls av blod innan klaffen till höger kammare öppnas och blodet suges in i kammaren. Därefter stängs klaffen, kammaren drar ihop sig och pressar blodet vidare genom lungpulsådern in i lungorna. När vi tagit ett andetag och blodet blivit syresatt kommer det till vänster kammare, som pumpar blodet ut i kroppen.

Uppstår tidigt

Medfödda hjärtfel uppstår redan de första veckorna i fosterlivet. Ett av hundra barn kommer till världen med ett hjärtfel. Bland barn med kromosomförändringar är det vanligare. Ungefär en fjärdedel av dem har medfödda hjärtfel.

För att undersöka hjärtat används EKG, som mäter den elektriska aktiviteten i hjärtat. En annan metod är ultraljud. Det går också att använda kontrastvätska för att undersöka flödet i hjärtats kärl.

De flesta medfödda hjärtfel är lindriga och behöver varken opereras eller behandlas. Men några kräver insatser. Vid en del kritiska hjärtfel upptäcks felet precis när barnet fötts, eftersom barnet har klarat sig med fostercirkulationen till dess. Efter födseln, när barnets eget hjärta ska stå för cirkulationen blir missbildningarna uppenbara och en eller flera operationer måste göras.

Hjärtfel vid kromosom 18-förändringar

Vid kromosom 18-förändringar förekommer några olika typer av medfödda hjärtfel. Ett av dem är shunthjärtfel, som innebär att en förbindelse kallad duktus blir kvar mellan hjärtrummen.

Förbindelsen ska normalt sluta sig omkring ett dygn efter att barnet är fött, men förblir öppen. Det leder till ökat flöde och hjärtat får anstränga sig för att hinna pumpa ut tillräckligt med blod i kroppen. Det förekommer också fel på klaffen, som kan vara för trång, stenos, underutvecklad, atresi, eller att den läcker.

Andra missbildningar resulterar i felkopplade kärl, både vad det gäller artärer och vener.

– Är de felkopplade kan konsekvensen bli att blodet inte syresätts, sa Håkan Wåhlander.

Barn med kromosom 18-förändringar kan ha någon av dessa hjärtfel eller en kombination av fel. Konsekvenserna av hjärtfelet beror på summan av felet.

– Eftersom de flesta hjärtfel som drabbar barn med kromosom 18-förändringar är lindriga räcker det oftast med en operation, bara ett fåtal behöver upprepade behandlingar.

Eftersom dessa kromosomförändringar är ovanliga är kunskapen om hjärtfel hos barnen låg. En uppföljning gjord på barn med monosomi 18q, visade att mellan 24 och 36 procent har medfödda hjärtfel. En sammanställning av 28 barn visade att de flesta hade fel på en hjärtklaff i höger kammare. Felet behandlas med en ballongvidgning eller en operation.

Ett annat fel som förekom var kammarseptum defekt. Det innebär att det finns flera hål mellan kamrarna. Felet kan åtgärdas med operationer.

Alla barn med kromosom 18-förändringar bör undersökas av hjärtläkare för att fel ska kunna upptäckas och behandlas.

– Vården av alla barn med medfödda hjärtfel har utvecklats enormt de senaste åren. Tidigare dog många barn med medfödda hjärtfel tidigt, idag visar statistiken att barnen blir vuxna och får uppleva en normal livslängd. Det gäller även barn med kromosom 18-förändringar, sa Håkan Wåhlander.

Motorik och rörelse

– **Vi gör alltid en individuell bedömning av barnets förutsättningar för rörelse och behov. Det sa Marika Jonsson, sjukgymnast vid Habilitering och hälsa, Hisingen i Göteborg.**

Under sina femton år som sjukgymnast har Marika Jonsson behandlat fem barn med någon form av kromosom 18-förändring. Eftersom det är så få barn med diagnosen, saknas evidens (vetenskapligt underlag) för vilken behandling som är bäst.

– Vi arbetar med barnets symtom på ett strukturerat sätt. Varje insats måste värderas noggrant för att vi ska vara säkra på att den ger effekt, sa Marika Jonsson.

När barnen kommer till habiliteringen görs en bedömning av det enskilda barnets rörelseförmåga och koordination bland annat. Förmågor som undersöks är bland andra; Hur är balans, ledrörlighet, muskelspänning och muskelstyrka?

– Mycket går att träna upp, men det finns ett maxnivå för de enskilda barnens förmågor, sa Marika Jonsson.

Har barnet ett medfött hjärtfel, behöver sjukgymnasten/fysioterapeuten kontrollera om det finns några restriktioner. Kanske behövs ett träningsprogram som är anpassat efter barnets specifika hjärtfel.

Balans

Det är inte ovanligt att barnen har svårigheter med balansen. Balansförmågan är ett samspel mellan många olika sinnen, bland annat syn och känsel, och krävs i alla motoriska aktiviteter. För att bli bättre på balans gäller det att ge barnen erfarenhet av olika situationer och väva in övningar i vardagen.

– Barn med dålig balans undviker ofta det som är svårt för dem. Därför måste de tränas på sin nivå. Uppmuntra dem att balansera på sandlådans kant. Håll i handen i början, släpp sedan för att göra det svårare, sa Marika Jonsson.

Barn med kromosom 18-förändringar har svårare att generalisera kunskapen från en situation till en annan. Därför gäller det att träna specifikt på det barnet ska kunna. Om barnet ska klara att ta sig från flytbryggan ner i en båt i mörkret är det vad barnet bör träna. Och träning bör pågå hela livet, sa Marika Jonsson.

Ledrörlighet

Många personer med kromosom 18-förändringar har sämre lednörlighet än andra, vilket påverkar sittande, stående och huvudkontroll. Det kan få konsekvenser för ryggen. Ryggen bör därför kontrolleras regelbundet, för att till exempel risken för skolios ska upptäckas i tid.

Även om sittställningen är bra behöver den varieras, eftersom ingen sittställning är bra timme efter timme. Låt huvudet bestämma hur sittställningen ska justeras. Huvudet ska vara rakt upp på bålen för att personen till exempel ska kunna äta och svälja. För att stärka huvudkontrollen är det bra att variera ställningarna i vardagen.
– Lägg er gärna på mage på golvet och läs sagan. Då tränas barnets kontroll av huvudet naturligt, sa Marika Jonsson.

Att se över sovställningen är också viktigt. Hur många timmar sover barnet och i vilket läge? För att ge barnet en bekväm viloställning och för att motverka förstärkning av olämpliga ställningar gäller det att variera sovställningen. Använd kuddar för att skapa en bra sovställning.

– För att undvika olämpliga felställningar kan ni till eventuellt uppmuntra barnet att sova på en sida varannan natt, sa Marika Jonsson.

Fördelar med rörelse

Att röra på sig har många fördelar. En studie där man jämfört resultaten av nationella prov, visade att de elever som fick två extra lektioner av lekrörelseträning presterade bättre än de som hade färre timmar.

– Den kognitiva förmågan ökar om vi rör på oss, sa Marika Jonsson.

Fysisk aktivitet påverkar också kroppens funktioner positivt genom att smärta minskar, blodcirkulationen ökar, andningen förbättras liksom och mag- och tarmrörelser.

– Rörelse kan också ge bättre kondition och koordination och ökadelaktigheten, sa Marika Jonsson.

Som föräldrar är det bra att uppmuntra barnens vardagsrörelser och försöka hitta en fritidsaktivitet som barnet tycker är kul. Kanske passar ridning eller simning?

– Tänk nytt. Och sätt upp mål för vad barnet ska klara och utvärdera resultaten, sa Marika Jonsson.

För de barn som har hjälpmedel är det viktigt att kontinuerligt bedöma om de är optimalt inställda, och att uppmärksamma barnets ledrörlighet.

– Kontrollerna är särskilt viktiga när barnet växer mycket, som i tonåren, sa Marika Jonsson.

Hon uppmanade också föräldrarna att se över ergonomin vid lyft av barnen. Använd hjälpmedel och tänk på att arbeta nära kroppen och uppmuntra barnet att hjälpa till som mycket som möjligt. På så sätt tränas barnet kontinuerligt i sin vardag.

– Det gäller både barnets och er egen säkerhet. Ni behöver hålla i många år, sa Marika Jonsson.

Kommunikation

Alla människor kommunicerar på många olika sätt, det gäller också barn med kromosom 18-förändringar.

– **Ett sätt att vara en bra samtalspartner är att vara modell för barnet, det betyder att man t ex använder bilder när man själv pratar, sa Maria Olsson, logoped vid DART, Kommunikations- och dataresurscenter i Göteborg.**

På DART görs utredning, utprovning, utbildning samt forskning och utveckling inom området kommunikation och AKK, Alternativ och Kompletterande Kommunikation. Liknande resurser finns över hela landet. På DART:s webbplats finns exempel på hjälpmedel och material för att underlätta kommunikation.

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

– Alla människor kommunicerar. Vi kommunicerar bland annat för att skapa relationer, för att få våra behov uppfyllda, för att vara delaktiga, lära oss saker och helt enkelt för att vi har förmågan, sa Maria Olsson.

Hos barn som är sena i sin utveckling av sitt tal, språk och kommunikation kan olika typer av kommunikationsstöd, som hjälpmedel och strategier öka möjligheterna till att berätta vad de vill och tycker. Med hjälpmedel förstår de också bättre vad andra säger.

Även personer som har ett begränsat tal kan ha nytta av kommunikationsstöd. Då kan de förstå vad andra säger och själva göra sig förstådda om omgivningen inte förstår talet. Det är för de flesta bra att använda flera sätt (tal, tecken och bilder) att kommunicera på. Det hämmar inte utvecklingen av talet.

Viktigt med tidigt stöd

Det finns många fördelar med att sätta in stödinsatser för kommunikation vid tidig ålder när det behövs. Genom att hjälpa barnet att uttrycka sig och förstå vad andra säger kan exempelvis barnets frustration minska och det får fler erfarenheter av samspel. I utbildningen AKKTIV får föräldrarna lära sig om kommunikation och strategier för att stötta sin och barnets kommunikation. Det kan handla om att upptäcka de initiativ till kommunikation som barnet ger och ge respons på dem. Barn med kommunikationssvårigheter tar ibland färre och annorlunda initiativ, som är svåra för omgivningen att tyda och svara på.

På AKKTIV-utbildningen lär sig deltagarna bland annat responsiv kommunikationsstil, som kortfattat ser ut såhär:

Titta och lyssna: Se vad barnet gör, var uppmärksam på signaler.

Vänta och förvänta: Stanna upp lite. Visa att du väntar dig ett svar eller en reaktion. Ge barnet tid att uttrycka vad det tycker är roligt eller intressant. Att vänta längre än vad man tror är ofta en nyckel för att få en bra kommunikation. Prova genom att räkna till tjugo nästa gång, innan du förväntar dig ett svar.

Tolka och bekräfta: Tolka och bekräfta vad barnet gör, inte bara vad det säger eller tecknar. Kommentera vad du ser, till exempel ”ah, du leker med bilen”, eller ”du vill ha vatten?”. Detta är kommunikation.

Börja med något roligt

När ett nytt hjälpmedel ska användas är det bra att börja i en situation som barnet och omgivningen tycker om, då blir det lättare att lära in det nya. För att barnet ska förstå vad det ska använda tecken, bildkartor och olika kommunikationshjälpmedel till och vad de betyder behöver den vuxne vara modell. Modell är föräldern genom att använda samma kommunikationssätt som barnet,

exempelvis att peka på en bild och själv använda tecken tillsammans med tal i till exempel en lek.

Förutom bilder, tecken, symboler, kommunikationsapparater och datorer finns idag också appar till smartphones och surfplattor som kan användas i samma syfte.

För att få ett kommunikationshjälpmedel att fungera är det bra om nätverket, föräldrar, skola, assistenter och habilitering tillsammans diskuterar och planerar framåt för att främja kommunikationsutvecklingen.

Mer information om kommunikationsstöd finns hos:

logoped eller pedagog på habiliteringen kan vara en första kontakt

- DART lägger ut en del symboler och bildkartor på webben. Forum med appar <http://auld.hi.se/sv-se/appar-som-stod1/appar-som-stod/kommunikationsappar/>
- SPSM (Specialpedagogiska skolmyndigheten)
- Hjälpmiddelscentralen
- Datatek och bibliotek

Frågor till Maria Olsson:

Är det ett problem att det tycks finns flera olika typer av tecken i landet?

– Du har rätt i att det finns flera olika tecken för ett begrepp och det är förvirrande i början när man lär sig tecken. Det är som i det talade språket där flera ord kan betyda samma sak och där det finns dialektala skillnader. En teckenlärare gav mig rådet att inte lägga så stor vikt på varför teckenspråket är på ett speciellt sätt. Det är bättre att lägga energin på att lära sig tecknen och att använda dem.

Vi föräldrar tycker det är svårt att lära oss och barnet att pekprata och samtidigt kunna vara spontana i kommunikationen med vårt barn. Vad ska vi göra?

– Ge barnet och er själva tid. Vi förväntar oss vanligen att barn talar i tvåårsåldern. Då har vi pratat med dem sedan de var nyfödda. I det perspektivet behöver vi vara uthålliga och vara modeller om barnet ska lära sig att själva använda tecken och bilder. Det kan vara bra att välja ut en situation som barnet tycker är kul, till exempel ett bus eller en lek att börja testa själv att använda tecken och bilder i, tillsammans med talet. Det tar också tid för oss i omgivningen att bli bekväm med att använda hjälpmedel. I början kan man behöva planera när och hur man ska använda kommunikationsstödet.

Daniel tecknar och pekar

Idag pratar Daniel och använder tecken och bildstöd. Först visade han inget intresse att tala med tecken, men efter att de tränat under en tid har han börjat teckna själv.

– Om han inte kan förklara med ord tecknar han eller pekar, säger Kristian.

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.

– Vi är noga med att anpassa innehållet så att förutsättningarna för barnen blir så bra som möjligt under veckan, berättade specialpedagog Sara Östberg från barnteamet om Ågrenskas pedagogiska arbete vid en familjevistelse.

– Barn som har kromosom 18-förändringar 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, sa Sara Östberg.

Personalen läser in medicinsk information och samtalar med föräldrar om barnen med diagnos. De tar också in information från barnens förskola och skola. Därefter planeras veckans aktiviteter med barnen.

Skapa gynnsamma omständigheter

Barn med kromosom 18-förändringar har inte bara olika symtom – symtomen kan också variera över tid. Det som känns problematiskt en dag kan fungera nästa.

– Därför är det bra att försöka analysera varför en aktivitet fungerar när den gör det, för att kunna återskapa de gynnsamma omständigheterna, sa Sara Östberg.

Delaktighet

Ett övergripande mål för barnens program under familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska vara så delaktiga som möjlig.

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 miljön runtomkring barnet, och hur dessa faktorer kan anpassas. I faktorerna ingår hjälpmedel och att kommunikationen fungerar i de olika miljöer som barnet vistas men också att det finns rätt kunskap hos personalen.

Vad är viktigt för era barn i vardagen? frågade Sara Östberg. Hon bad föräldrar och personal i publiken att fundera tillsammans. Snart pågick intensiva samtal och Sara fångade upp vad som var och är viktigt för barnen; att få vara med, att bli behandlade som andra barn, känna trygghet, få lugn och ro och ha rutiner och struktur var några av erfarenheterna.

Det som kan vara svårt

I dagens alla aktiviteter under barnens vecka på Ågrenska finns ett pedagogiskt syfte; att främja kunskaper och färdigheter på barnens egna villkor. Ambitionen är att väcka lust och motivation. Under de olika aktiviteterna arbetar man med samspel, att vänta på sin tur, fin- och grovmotorik och alla sinnen stimuleras.

Vid planering av veckans aktiviteter för barnen med kromosom 18-förändringar var ett av målen att barnen ska vara så delaktiga som möjligt. För att skapa trygghet och lust att delta har veckan återkommande strukturerade aktiviteter som ger barnen en möjlighet att känna igen sig.

– Varje dag inleds med en morgonsamling, där Kalle Kanin kommer i en resväska och hälsar på med en aktivitet. Den första dagen är Kalle Kanin, precis som många av barnen nervös och osäker, inför vad som ska hända, sa Sara Östberg.

Under samlingen visas ett veckoschema där varje dag har sin egen färg och doft. Varje morgon plockas gårdagen bort och barnen får lukta på en doft som hör till dagens färg.

Ett annat av målen under veckan är att stimulera kommunikationen. Därför är personalen lyhörd och inväntar och tolkar barnens egna uttryck i till exempel mimik, ögonpekning, kroppsspråk och tecken.

– Vi erbjuder många olika slags kommunikationsstöd till exempel konkreta föremål, talande scheman, bilder och tecken som stöd, sa Sara Östberg.

Stimulans av barnens fin och grovmotorik är ett tredje viktigt mål. Inomhus sker det genom lek och rörelsesång och skapande aktiviteter där barnen får måla och pussla tillsammans. Många av aktiviteterna sker utomhus i skogen och naturen för att träna motorik och balans på ett naturligt sätt.

– Vi är också utomhus, till exempel i Trollskogen, där det finns en stig med tomtar och troll, sa Sara Östberg.

Barnteamets mål är att erbjuda barnen stimulerande upplevelser som främjar deras utveckling och sätter fart på den goda cirkeln där barnet får uppleva att det lyckas.

– Vi har pedagogiska mål med veckans aktiviteter, men det allra viktigaste är att vi har roligt tillsammans, sa Sara Östberg.

Daniel går i skolan

Daniel började i förskolan när han var ett år. Men han fick infektioner hela tiden. Maria gick ner i arbetstid för att Daniel skulle få vara hemma. Efter ett år började Daniel på en annan förskola. Det var en blandad avdelning med några barn med funktionsnedsättning.

– Personalen var välutbildad och de hade bra resurser, säger Maria.

– All personal kunde kommunicera med tecken. De kunde hantera hans sondmatning. När vi lämnade honom där kände vi oss trygga, säger Kristian.

Daniel trivdes jättebra. Föräldrarna märkte att han utvecklades och stimulerades av att leka med de andra barnen.

Idag går Daniel i särskola och på fritids. Han trivs. Men resorna till och från skolan är besvärliga ibland. Han åker dit i skolbussen. Ibland åker han själv, men om han är på sämre humör åker någon av föräldrarna med.

Chauffören är fantastisk och tar det lugnt, även om Daniel börjar brottas eller skrika när han ska in i bussen.

– Han åker taxi hem. Förut var det olika chaufförer som kom och hämtade honom. Det trivdes han inte med, säger Kristian.

– Skolan har varit fantastisk. De har ordnat så att samma chaufför hämtar honom, säger Maria.

Kognitiv utveckling och kognitiva svårigheter

Med kunskap om barnets svårigheter kan man bemöta det bättre, få professionellt stöd och undvika onödiga misslyckanden. Då kan barnet lättare behålla sin självkänsla. Det sa Agneta Holmbom, psykolog från Uppsala som talade om kognitiv utveckling och kognitiva svårigheter.

Kognitiva funktioner är ett annat ord för vår intelligens och handlar om förmågan att tänka, känna och lära. Det är de processer som sker i hjärnan när vi tar emot, bearbetar och förmedlar information.
– Med hjälp av vår kognitiva förmåga skapar vi ordning och begriplighet i tillvaron, sa Agneta Holmbom.

Bland våra kognitiva förmågor ingår förmågan att minnas, att dra slutsatser, att använda språk, se skillnader och likheter, att orientera sig i tid och rum till exempel. Agneta Holmbom citerade hjärnforskaren Torkel Klingberg som sagt:

”Meningen med hjärnan är att hjälpa oss att förstå omgivningen så att vi ska kunna fatta rätt beslut”.

När vi ska agera efter den information vi fått använder vi våra exekutiva funktioner. Det är de som hjälper oss att förändra vårt beteende efter omständigheterna. De *motiverar* oss att göra något, ger oss *initiativ* att ta tag i frågan, *organisationsförmåga* så att vi kan *planera* insatsen och en *uppfattning om* hur mycket *tid* det kan ta till exempel plocka undan efter middagen och diska innan vi kan återvända till datorspelet.

Alla dessa kognitiva förmågor har personer med neuropsykiatrisk funktionsnedsättning svårt med.

Kognitiva svårigheter

Barn som har kognitiva svårigheter kan ha en neuropsykiatrisk störning, eller vara sen i utvecklingen, eller ha en utvecklingsstörning eller en kombination av alltihop.

Finns det misstanke om att barnet är sent i utvecklingen, för att det inte lärt sig gå när jämnåriga går, eller prata eller förmår samspela med sin omgivning kan en utredning göras.

– Brister det på dessa områden ska man vara vaksam. Det kan bero på en utvecklingsstörning, men det behöver inte vara en utvecklingsstörning, sa Agneta Holmbom.

Kromosom 18-förändringar

Hos nästan alla barn med någon form av syndrom är det vanligt att ha tre-fyra eller fler olika diagnoser. Bland barn med kromosom 18-förändringar är det vanligt med svårigheter kring tal och språk, med hörsel och rörelse och att äta.

– Ta reda på hur det är för ert barn. Även om det kan vara smärtsamt med informationen är det viktigt att ni vet för att kunna bemöta ert barn rätt och få rätt professionellt stöd, sa Agneta Holmbom.

Vid en utredning om barnets utveckling undersöks fysisk, kognitiv, känslomässig och social utveckling. Varje del har i sin tur egna underområden som analyseras. I undersökningen av den kognitiva förmågan bedöms till exempel kreativitet, fantasi, problemlösning, minne och liknande. Inom social utveckling utreds barnets förmåga att handskas med egna känslor, förstå andras känslor och samspelet med andra till exempel.

Efter undersökningarna görs en helhetsbedömning av barnets förmågor och svårigheter.

Visar testningen att barnets intelligensnivå ligger klart under genomsnittet (IQ100) det vill säga IQ 70 eller lägre bedöms det ha en utvecklingsstörning om det också finns svårigheter i vardagslivet (adaptiva förmågor). Utvecklingsstörning är inte en sjukdom eller något som kan botas. Det innebär att barnet utvecklas, men i begränsad omfattning och takt.

– Individen med utvecklingsstörning når sitt tak för utveckling tidigare än andra, men fortsätter att samla erfarenheter, sa Agneta Holmbom.

Hon avslutade med att betona hur viktigt det är att stödja barn och ungdomar med kognitiva svårigheter och ge dem rätt bemötande.

– Ta reda på så mycket ni kan. Genom ert bemötande och stöd kan ni hjälpa dem att bibehålla sin självkänsla. Det är det viktigaste av allt, sa Agneta Holmbom.

Frågor till Agneta Holmbom

Kan man förbättra barnens utvecklingsnivå? (som när man trimmar en motor att köra snabbare än den egentligen går?)

– Ja och nej.

Nej: Ett barn med en utvecklingsstörning kan aldrig ”köra ifatt” ett normalt utvecklat barn.

Ja: Vid språksvårigheter kan man till exempel ta hjälp av en logoped, för att träna och förbättra kommunikationsförmågan. Barnets utveckling kan stöttas med hjälp av rätt strategier. En utvecklingsstörd 20 åring som tränats att åka buss själv kan till exempel lära sig att kliver han av fel ska han åka tillbaka igen eller gå och fråga en snäll tant om hjälp.

Vad är skillnaden mellan utvecklingsstörning och utvecklingsförsening?

– Utvecklingsstörning är en diagnos som man kommit fram till genom en utredning. Utvecklingsförsening är ett mer diffust begrepp som visar att det unga barnet är sent men att man inte säkert vet hur utvecklingen kommer att förändras: till en utvecklingsstörning, en annan diagnos eller ingen diagnos alls men med en svag begåvning.

Vilken är skillnaden mellan autism och adhd?

– Vid autism har personen svårt med socialt samspel och kommunikation, lek och beteenden. Autism finns i många olika varianter och på olika svårighetsnivåer. Många med autism har utvecklingsstörning. Vid adhd (från engelskans Attention Deficit Hyperactivity Disorder) har personen svårt att hålla uppmärksamheten. Koncentrationen bryts lätt av vid intryck från omgivningen. Personer med adhd är ofta impulsstyrda. Många av dem har inte utvecklingsstörning.

När görs en utredning för att bedöma om ett barn har utvecklingsstörning?

– Det är olika. Är det uppenbart att barnet vid tre till fyra års ålder till exempel inte har utvecklat ett språk eller svarar på uppmaningen ”ge mig bollen” görs en utredning då. Annars är det vanligt att utredning görs inför skolstart för att veta vilken skolform som är lämplig för barnet.

Daniel har autism

Daniel har varit på neuropsykiatrisk utredning vid tre tillfällen, den första vid tre års ålder, den andra vid sex år och nu senast när han fyllt elva år.

– Den första visade att han har en utvecklingsstörning, därför passar särskolan honom, säger Maria.

– Den senaste utredning visade att han också har autism, säger Kristian.

För att lära sig mer om hur de ska hantera hans autism, ska Maria och Kristian gå en utbildning med fyra föreläsningar.

- Vi tyckte att vi kommit långt och lyckats hantera vad det innebär att han har funktionsnedsättningar på grund av kromosom 18-förändringarna. Då fick han ytterligare en diagnos, säger Maria.
- Det tar kraft att bearbeta det också. Det är tufft, säger Kristian.

Familjens liv är starkt påverkat av Daniels bestämda uppfattning att saker ska ställas på exakt samma plats och hans humörsvingningar. Föräldrarna beskriver att Daniel kan vara jätteglad ena stunden, sedan kan han plötsligt bli arg.

- Vi förbereder honom och säger att nu ska vi gå och handla, ta på dig jackan. OK, säger han, men precis när vi ska gå ut, protesterar han och säger att han inte vill. Han börjar skrika och slå i dörrar, säger Maria.

Syskonrelationen

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

- Vi försöker stötta dem i deras utsatta roll i våra syskongrupper, berättade Astrid Emker från barnteamet på Ågrenska.

Syskonrelationen är speciell eftersom den oftast är den längsta relation vi har i livet. Den är fylld av gemenskap och kärlek, men också präglas av rivalitet, avund och konflikter. Vad som dominerar kan vara olika och även ändra sig över tid.

- Vi vill ge redskap i rollen som syskon till en syster eller bror med funktionsnedsättning, sa Astrid Emker.

Hon berättade om erfarenheterna från arbetet med syskonen under familjevistelserna. Under veckan utgår personalen från syskonets behov och frågor, för att de ska få strategier att hantera sina känslor och sin vardag. Under familjevistelserna på Ågrenska har barnteamet utarbetat ett program för syskonen som utgår ifrån kunskap, känslor och bemästrande. *Kunskap* ges utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. *Känslor* hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt.

Bemästrande handlar om att hitta strategier i vardagen, om att

utbyta erfarenheter med andra syskon och att sätta ord på sådant som kan kallas för ”dåliga hemligheter”.

Känslor och frågor

Att få ett syskon med funktionsnedsättning väcker många frågor och känslor. Det är en orolig tid. Den nya situationen påverkar vardagen och syskonrollen.

– Ett flertal studier visar att syskon har bristfällig kunskap om sin syster eller brors funktionsnedsättning och vilka effekter den ger. Studier visar också att föräldrar tenderar att överskatta barns kunskap och vad barn förstått, sa Astrid Emker.

Redan i väldigt ung ålder är syskon till barn med funktionsnedsättning duktiga på att uppfatta andras behov av hjälp. Hon berättade om en vecka där en treårig flicka, vars syster hade en funktionsnedsättning, snabbt blev allas hjälprea.

Mindre barn har många varför-frågor som behöver svar, men det är viktigt att bemöta barnet på rätt nivå.

Efter 9-årsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron än de haft tidigare. De börjar se konsekvenser och uppmärksammar omgivningens reaktioner.

– I den åldern börjar det bli jobbigt att syskonet kanske har ett avvikande beteende eller utseende. De noterar blickar och börjar fundera på hur de ska förklara för andra.

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

Syskonens program

Den första dagen på Ågrenska är det fokus på barnet eller ungdomen vars syskon har kromosom 18-förändringar. Syskonen berättar om sig själv eller sin familj om man vill. Andra dagen börjar man fundera kring diagnosen och formulera frågor till sjuksköterska eller läkare. Till dem kan de ställa alla frågor de har. Informationen om diagnosen utgår alltid från barnens egna frågor och funderingar. I de yngre åldrarna räcker det ofta att syskonen får ett namn på sjukdomen och en kort beskrivning av hur den påverkar deras bror eller syster. I nioårsåldern växer en mer realistisk syn på tillvaron fram. Barnen inser att villkoren är olika. De börjar se och förstå konsekvenser av syskonets sjukdom. Frågorna kan handla om hur det ska gå för deras bror eller syster i skolan och hur framtiden ser ut.

I äldre syskons frågor hörs ofta skuld, skam och sorg. Skuld över att de själva inte fick funktionsnedsättningen. Men också sorg över att inte ha fått ett syskon som alla andra. Under samtalen får frågor som de burit på länge en chans att luftas.

– För några år sedan var det en pojke som trodde att han orsakat sin brors cancerdiagnos, för att han slagit till honom med en bandyklubba under en match. Nej, blev svaret från läkaren. Lättnaden syntes i 14-åringens ansikte, sa Astrid Emker.

På onsdag och torsdag finns det chans till reflektioner och fortsatt samtal kring syskonets egna känslor. Syskonen träffas i små grupper. Ofta är det första gången de träffar andra som har bröder eller systrar med samma diagnos.

Utöver samtalen gör syskonen olika samarbetsövningar. De kan göra kamratbanan som består av äventyrsbanor där får agera tillsammans för att klara övningarna.

Att lära känna varandra och ha roligt tillsammans lägger grunden för samtal där de kan dela hemligheter, känslor och strategier. Personalens uppgift i samtalen är att bekräfta barnens känslor, inte att avvisa dem genom att ge tröst. Det är viktigt att syskonen får lufta det svåra.

De behöver veta att det är okej att känna som de gör och att de inte är ensamma i den känslan. Det osagda kan lätt kännas som en klump i magen eller någon annanstans i kroppen. I familjen är det kanske inte alltid så lätt att prata eftersom föräldrarna har så mycket att göra med barnet som har funktionsnedsättning att syskonet inte vill belasta dem.

Att bära det tunga inom sig skapar stress.

– Våra erfarenheter visar att gemenskapen och samtalen med andra får hjärnan att avlastas och att de flesta mår fysiskt bättre av samtal, sa Astrid Emker.

Berättelsebok

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

Innehållet i veckan går ut på att skapa ett öppet och tillåtande klimat där det är okej att prata känslor och ha drömmar. Då kan även de bra sidorna av syskonskapet få plats.

Vardagstid med föräldern

Ett vanligt problem är att syskonet inte tycker det spelar någon roll vad de gör eller hur bra de är i skolan. Föräldrarna tar det bara för självklart att de är duktiga och tar ansvar. Brist på egen tid med föräldrarna är också något som syskonen pratar om. Nästan alla vill ha mer tid med mamma eller pappa. Men det behöver inte vara några långa semesterresor, utan mer vardagstid.

– En pappa som skjutsade sitt barn till ridningen lade till en fika efteråt. Tack vare det blev turen som tidigare var ytterligare ett stressmoment en egen stund tillsammans varje vecka. Det handlade bara om en kvart, men betydde mycket, sa Astrid Emker

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

Men det är inte bara jobbigt att ha ett syskon som har funktionsnedsättning. Forskning kring syskonskap visar att barnen har ökad mognad jämfört med jämnåriga, har stark empati, engagemang, ansvarskänsla och att de ofta lyfter fram positiva upplevelser i familjen.

En bra erfarenhet tycker de att de har fått genom att deras syster eller bror har kromosom 18-förändringar är att alla föds olika och har olika förutsättningar i livet.

– En annan fördel är att de får gå före i kön till Liseberg. Och åka allt två gånger, sa Astrid Emker.

Läs mer om Ågrenskas syskonarbete på www.syskonkompetens.se På hemsidan finns bland annat verktyg för samtal och lästips i ämnet. Där finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar. De bygger på föräldrars egna berättelser.

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

Daniel och hans systrar

Daniel har två äldre systrar. De var 7 år och 3,5 år när han föddes.

– Att ha en bror med funktionsnedsättning har varit särskilt jobbigt för mellanflickan Lydia, säger Maria.

– När han kom var det som att Daniel tog hennes mamma ifrån henne. De första månaderna när Maria var på sjukhuset med Daniel frågade Lydia ofta var mamma var, säger Kristian.

Det har varit svårt för föräldrarna för systrarna och varför Daniel beter sig som han gör när han skriker eller blir arg.

– När han började krypa tog han sig in i deras rum och förstörde det de höll på med. När han blev större började han dra dem i håret eller ta grejer ifrån dem, även när de satt och åt, säger Maria.

– Det har varit jättetufft, särskilt för mellanflickan. Nu blir hon påverkad av kompisarna, som berättar om sina syskon och vad de gör. När kompisarna frågar vad det är med hennes bror vet hon inte vad hon ska svara.

Föräldrarna har försökt att förklara att Lydia ska säga som det är: ”Daniel är sjuk”, men de förstår att det är svårt för henne.

När Daniel var nio år började han i korttids en helg i månaden. Det blev bra för både honom och familjen Daniel tycker om att åka dit. Han har en vän där som väntar.

– Det är skönt för flickorna när han är på korttids. Då kan de planera att träffa sina kompisar här hemma, säger Kristian.

– Vill de åka någonstans försöker vi göra det de helgerna. Tillsammans med Daniel går det inte.

Munhälsa och munmotorik

Vi rekommenderar att barn med särskilda behov tidigt har kontakt med tandvården, gärna en barntandvårdsspecialist. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped.

Det sade övertandläkare Christina Johansson och logoped Åsa Mogren, som informerade om vilket stöd som finns att få inom tandvården och logopedin vid kromosom 18-förändringar.

Många diagnoser manifesterar sig orofacialt, det vill säga påverkar funktioner i munnen och ansiktet. Varannan person med en sällsynt diagnos är påverkad.

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. Odontologiska kunskapscentra för sällsynta diagnoser finns också i Umeå och Jönköping.

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 ingå kontroll av käkleder och tuggmuskulatur. Bettutveckling, munhygien och eventuell mediciner är andra viktiga faktorer att uppmärksamma. Vissa mediciner kan ge muntorrhet och ökad risk för karies, hål i tänderna.

Christina Johansson beskrev hur tandvården är organiserad. Basen i tandvården är allmäntandvården. Vid specialisttandvård för barn är det framförallt två typer av specialisttandvård som kan vara aktuell; Ortodonti – tandreglering och Pedodonti – vård för patienter med uttalade och speciella behov så kallad anpassat tandvårdsomhändertagande. Utöver dessa former finns bland annat

sjukhustandvård – tandvård för vuxna med sjukdom eller funktionsnedsättning som behöver särskilt omhändertagande.

Den förebyggande tandvården är det allra viktigaste för att barnen ska ha friska tänder. I den ingår inskolning, täta besök i tandvården, polering och fluor.

– Inför besöket i tandvården kan det vara bra att informera om barnet har särskilda behov som till exempel förberedande samtal, bildstöd och längre tid för undersökning, sa Christina Johansson.

Hon tipsade om lite olika typer av tandborstar, tandkrämer och andra hjälpmedel som kan underlätta tandborstningen. En del barn tycker att tandkrämssmaken är för stark. Då finns tandkrämer utan smak, men som ändå innehåller fluor. Om man har känslig munslemhinna kan det också vara bra att undvika tandkrämer som innehåller natriumlaurylsulfat (SLS), vilket är skummedlet i tandkrämen.

– Bitstöd kan vara till hjälp när ni ska borsta tänderna på barnen ifall de ofrivilligt biter ihop. Men också för dem att vila på om det är tröttsamt att gapa, sa över tandläkare Christina Johansson. Bitstöd och andra hjälpmedel finns på Mun-H-Centers hemsida.

Kromosom 18-förändringar

Studier om tand- och munhälsan hos barn med kromosom 18-förändringar visar att de kan vara infektionskänsliga och ofta har låg muskelspänning, hypotoni.

Det finns en viss skillnad beroende på om barnet har 18q- eller 18p-diagnos. Enligt litteraturen kan individer med 18q-förändringar ha ett underutvecklat mellanansikte, smal gom, tillväxthämning som kan påverka bettutvecklingen och kort tungband.

Vid kromosom 18p har det rapporterats om hög gom, liten haka och gomspalt.

På flera ställen kan man läsa att personer med kromosom 18-förändringar har en ökad kariesrisk

– Det finns inget vetenskapligt underlag för detta, sa Christina Johansson. Den senaste studien som utfördes visade ingen skillnad mellan barn med kromosom 18-förändringar och deras friska syskon. Karies orsakas av många olika faktorer såsom kost- och munhygienvanor, men sannolikt inte av kromosomförändringar i sig.

I Mun-H-Centers databas finns inga tidigare uppgifter om barn eller unga med kromosom 18-förändringar eftersom det inte varit någon vistelse med denna diagnos tidigare på Ågrenska. Den översiktliga undersökningen av barnen när de var på Ågrenska visade att barnen hade fina och välborstade tänder.

Några hade bettavvikelser och öppen mun i vila, vilket troligen beror på svaga tuggmuskler. Man såg även att några barn hade en lång mjuk gom.

– Tandgnissling är vanligt bland barn som ännu har mjölkändarna kvar. När vuxentänderna kommit fram kan de skyddas från slitage med en bettskena om tandgnisslingen fortfarande pågår, sa Christina Johansson.

Hon avslutade med en rekommendation om att ha kontakt med tandvården minst två gånger per år. Detta för att förebygga problem med mun-och tandhälsan.

– Er tandläkare får gärna ta kontakt med oss om de vill ha mer information, sa Christina Johansson.

Munhälsa vid kromosom 18-förändringar

Barn med kromosom 18-förändringar kan behöva kontakt med en logoped. Logopeden gör vid behov utredningar av barnets kommunikation, sug-, tugg- och sväljförmåga och munmotorik.

– Munnen är ett centrum för många av våra sinnesupplevelser och påverkar vår livskvalitet därför är det viktigt att uppmärksamma problem barnen kan ha, sa Åsa Mogren.

Utredningen kan visa att barnen behöver träna sitt tal eller sin tugg- och sväljförmåga och om det finns behov upprättar logopeden ett oralmotoriskt träningsprogram.

– För ett barn kan målet vara att förbättra artikulationsförmågan. För ett annat barn kan det handla om att öka förmågan att hantera saliv eller minska känsligheten i munnen, sa logoped Åsa Mogren.

Om barnet inte äter tillräckligt är det viktigt att identifiera orsaken. Det kan till exempel handla om att barnet lider av förstoppning, reflux (sura uppstötningar) eller har oralmotoriska svårigheter.

– Det är viktigt att arbeta i team runt nutritionsproblem, sa Åsa Mogren.

En del i den oralmotoriska träningen kan vara senso-motorisk stimulering med munmassage. Hon visade en rad redskap som kan vara till nytta hemma. För dem som har bitovanor, som att bita på

händer, kläder och föremål kan det vara bra att erbjuda ett alternativ som Chewy tube eller Z-vibrator.

– Dessa redskap stimulerar den munmotoriska utvecklingen och är inte skadliga för tänderna, sa Åsa Mogren.

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

Daniel idag

Idag är Daniel elva år och familjen har allt svårare att hantera hans utbrott. Föräldrarna tänker på framtiden och hur det ska gå när han blir större. Ibland är det mycket tungt för Maria och Kristian. En läkare som de träffat under åren bemöter Daniel helt fantastiskt tycker de. När de kommer på sina årliga kontroller tar han det så lugnt och ger honom tid.

– Han har civila kläder, eftersom han vet att Daniel numer reagerar starkt mot alla med sjukhuskläder. Läkaren sätter sig alltid och leker med Daniel tills han blir lugn, säger Kristian.

– När läkaren ser hur ledsna vi är ibland, för att Daniel skriker och är rädd, säger han bara: ”Ge honom tid. Det kommer att ordna sig med tiden med Daniel. Älska honom som han är”.

– Och det gör vi. Vi älskar honom såklart som han är. Han är vår lille Daniel, säger Maria.

Information från försäkringskassan

Vårdbidrag, tillfällig föräldrapenning och kontaktdagar är några av de stöd som försäkringskassan kan ge till föräldrar som har barn med funktionsnedsättning vid kromosom 18-förändringar. Märta Lööf-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 Löf-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

Merkostnader

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 med mera.

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

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

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

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.

Bilstöd

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

Föräldern kan få bilstöd om barnets funktionshinder gör att familjen har väsentliga svårigheter att förflytta sig med barnet eller att åka med allmänna kommunikationsmedel.

Funktionsnedsättningen ska vara bestående eller i vart fall beräknas vara under minst nio års tid. Därefter finns det möjligheter att ansöka om ett nytt bidrag.

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

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

– Vill man köpa en ny bil inom den tiden kan man föra en dialog med sin handläggare, säger Märta Lööf-Andreasson.

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

Samhällets stöd

– Det finns flera olika stödinsatser i kommunen som kan vara aktuellt för barn med kromosom 18-förändringar. Det är personlig assistans, avlösarservice samt korttidsvistelse/stödfamilj. Det sa Johanna Skoglund som är socionom och är koordinator för familjevistelserna på Ågrenska när hon berättade om de olika typerna av stöd som erbjuds i kommunen.

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

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

Det finns tio olika stödinsatser inom LSS. Dessa insatser följer barnets ålder. Följande stödinsatser från kommunen kan bli aktuella för personer inom LSS personkretsar:

Korttidsvistelse och stödfamilj

– Korttidsvistelse i en stödfamilj eller på ett korttidshem syftar både till att ge anhöriga avlösning och mer tid för syskonen, men också till att tillgodose barnets behov av miljöombyte och rekreation, säger Johanna Skoglund.

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

Avlösarservice i hemmet

Den här insatsen finns för att anhöriga ska få möjlighet till avkoppling och till att utträtta ärenden utanför hemmet, säger Johanna Skoglund.

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

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

Hit kan man vända sig för att få hjälp med stödinsatser

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

Det här gäller i skolan

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Det är rektorns ansvar att eleven får ett åtgärdsprogram om det behövs.

Från och med den 1 juli 2011 gäller en ny svensk skollag för både offentliga och privata skolor. Den innebär bland annat skärpta krav på lärare; endast behöriga lärare ska kunna få tillsvidareanställning. Skolinspektionen har möjlighet att ge vite till eller stänga skolor som missköter sig.

– Rektorn eller förskolechefen är skyldig att utreda om en elev behöver särskilt stöd, säger Johanna Skoglund.

Stödåtgärder

Stödåtgärderna till en elev med behov av särskilt stöd kan se olika ut och exempelvis bestå av handledning och fortbildning av personal. Eleven kan också få en resursperson i skolan. 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 och finns till för personer med utvecklingsstörning. Den är obligatorisk på nio år, precis som grundskolan, men har egna läroplaner som ger eleven möjlighet till ytterligare ett läsår om kunskapsmålen inte uppnåtts efter nio år. Särskolan indelas i grundsärskola och träningskola. Innan eleven antas till särskolan görs en utredning för en pedagogisk, psykologisk, medicinsk och social bedömning. Beslutet att anta eleven fattas av den ansvariga politiska nämnden i kommunen.

– Att gå i särskola behöver inte innebära att eleven går i en annan skola. Det finns särskoleklasser i grundskolan. Enskilda individer

kan också gå integrerade i en grundskoleklass, säger Johanna Skoglund.

Betyg i särskolan

Att läsa på särskola innebär begränsningar när det gäller framtida studier. Men särskoleelever kan ändå få provning i ett eller flera ämnen i den vanliga grundskolan och då få grundbetyg i dessa. Inom särvox och på folkhögskolor finns utbildningar för personer som gått i grundsärskola.

Tips inför möten med skolan och andra aktörer

– Som förälder till ett barn med funktionsnedsättning blir det många möten med de parter som omger barnet. Förbered er väl inför sådana möten och se till att ha med berörda beslutsfattare, säger Johanna Skoglund.

Det är bra att ha en tydlig dagordning och föra protokoll om vem som ska göra vad – och till när. Det ökar chanserna att förslagen faktiskt genomförs. Det är också viktigt att boka in en ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna.

Vart vänder vi oss?

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

www.skolverket.se

Skolverkets upplysningstjänst:

Tel: 08 - 527 332 00

upplysningstjansten@skolverket.se

Fonder

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

Tips på bra webbsidor

www.agrenska.se – Ågrenska

www.agrenska.se/syskonkompetens

www.fk.se - Försäkringskassan

www.1177.se – Sjukvårdsupplysningen

www.socialstyrelsen.se - Socialstyrelsen
www.skolverket.se – Skolverket
www.spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten
www.mfd.se – Myndigheten för delaktighet
www.do.se – Diskrimineringsombudsmannen
www.lul.se/infoteket
www.mun-h-center.se – Mun-H-center
www.notisum.se – Lagar på nätet
www.nfsd.se – Nationella funktionen sällsynta diagnoser
www.intressegruppen.info - IFA, Intressegruppen För Assistans

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

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

Ovanliga diagnoser/sjukdomar är i stor utsträckning också okända sjukdomar. Behovet av kunskap är därför stort.

Informationscentrum gör kontinuerligt uppdateringar av kunskapsläget tillsammans med ledande specialister och handikapporganisationer och patientföreningar.

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

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

Nationella funktionen sällsynta diagnoser

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

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

NFSDs uppgift är att:

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

NFSD drivs av Ågrenska, ett nationellt kompetenscenter med helhetsperspektiv för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättning, deras familjer samt professionella som de möter. Mer om NFSD verksamhet kan du läsa på www.nfsd.se

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Docent, sjukhusgenetiker Lotta Thuresson
Akademiska sjukhuset
Klinisk Genetik
Rudbecklaboratoriet
751 85 UPPSALA
Tel: 018-611 24 41

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

Överläkare Håkan Wåhlander
Drottning Silvias barnsjukhus
Barnhjärtcentrum
416 85 GÖTEBORG
Tel: 031-343 40 00

Leg sjukgymnast Marika Jonsson
Habilitering & Hälsa
Habiliteringen Hisingen, barn och ungdom
Regnbågsgatan 1 A
417 55 GÖTEBORG
Tel: 031-759 21 00

Logoped Maria Olsson
DART
Kruthusgatan 17
411 04 GÖTEBORG
Tel: 031-342 08 01

Psykolog Agneta Holmbom
Uppsala Kommun
753 75 UPPSALA
Tel: 018-727 86 93

Personlig handläggare Märta Lööf-Andreasson
Försäkringskassan
Box 8784
402 76 GÖTEBORG
Tel: 010-116 70 91

Medverkande 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 Johanna Skoglund
Pedagog Astrid Emker
Anna Glenvik
Socionom Cecilia Stocks
Specialpedagog Sara Östberg
Ågrenska
Box 2058
436 02 Hovås
Tel: 031-750 91 00

Kromosom 18-förändringar

En sammanfattning av dokumentation nr 476

Kromosom 18-förändringar är sällsynta. Kromosomförändringarna kan vara olika stora och placerade på olika ställen på kromosomen. Barnets symtom beror på var förändringarna sitter. Det finns en rad olika kromosom 18-förändringar.

Kromosom 18-förändringar kan medföra lindrig eller måttlig utvecklingsstörning samt en eller ett par olika missbildningar. Barnen är vanligtvis muskelsvaga och den motoriska utvecklingen är försenad, liksom språkutvecklingen.

Förutom olika resurser som habiliteringen erbjuder kan barnen behöva kontakt med hjärt- och ögonläkare, dietist och tandläkare. Det är ofta nödvändigt med tidiga specialpedagogiska insatser som stöd för barnens kognitiva och kommunikativa svårigheter.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2014



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

