

Dokumentation nr 482

# Fragilt X-syndromet

**ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2015



**ÅGRENSKA**

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

# FRAGILT X-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 fragilt X-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. Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn. 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](http://www.agrenska.se)*

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

**Peder Rasmussen**, överläkare, Barnneuropsykiatri vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

**Britt-Marie Anderlid**, överläkare på Neuropediatrika mottagningen vid Astrid Lindgrens Barnsjukhus, Karolinska Universitetssjukhuset i Solna, Stockholm.

**Eva Billstedt**, psykolog, Gillbergcentrum i Göteborg.

**Britt Claesson**, pedagog vid DART kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning i Göteborg.

**Britt-Marie Andersson**, arbetsterapeut, Habiliteringscenter i Nacka, Stockholm.

**Märta Lööf-Andreasson**, personlig handläggare på försäkringskassan i Göteborg.

**Joanna Malinowski**, övertandläkare, Mun-H-Center i Hovås.

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

**Astrid Emker**, pedagog i Ågrenskas barnteam.

**Sara Östberg**, specialpedagog i Ågrenskas barnteam.

**Johanna Skoglund**, socionom Ågrenska.

Här når du oss!

Adress	Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon	031-750 91 00
E-post	<a href="mailto:johanna.lagerfors@agrenska.se">johanna.lagerfors@agrenska.se</a>
Redaktör	Johanna Lagerfors

## Innehåll

Medicinsk information om fragilt X-syndromet	5
Noen har fragilt X-syndromet	7
Genetik vid fragilt X-syndromet	8
Neuropsykiatri vid fragilt X-syndromet	14
Noen börjar i förskolan	17
Neuropsykologisk utredning vid fragilt X-syndromet	18
Noen mår bäst när han är väl förberedd	23
Kommunikation	24
Sensomotorisk känslighet vid fragilt X-syndromet	30
Idag går Noen i andra klass	34
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	35
Syskonrelationen	38
Noen har en lillasyster	41
Munhälsa och munmotorik	42
Information från försäkringskassan	47
Samhällets övriga stöd	50
Noen nu och i framtiden	56
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	56
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	57
NFSD - Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser	58
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	59

## Medicinsk information om fragilt X-syndromet

– **Fragilt X-syndromet är ett ovanligt, ärftligt tillstånd som orsakas av en förändring på ett arvsanlag på X-kromosomen. Syndromet medför utvecklingsstörning i olika grad, ofta i kombination med autism.**

**Det säger Peder Rasmussen som är överläkare inom barnneuropsykiatri vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.**

Omkring 500 personer i Sverige är diagnostiserade med fragilt X-syndromet. Det finns sannolikt fler personer som har syndromet men som inte fått någon diagnos.

Tillståndet är vanligare hos pojkar än hos flickor. Omkring en pojke per 4 - 5 000 födda beräknas ha syndromet, medan motsvarande siffra för flickor är en per 6 - 8 000 födda.

En misstanke om att ett barn har fragilt X-syndromet uppstår ofta när en utvecklingsförsening konstaterats och läkaren följer upp med en *hereditetsanamnes*. Det innebär att läkaren frågar barnets föräldrar om det förekommer utvecklingsstörning eller neuropsykologiska besvär hos andra personer inom familjen och släkten.

– Ibland kan läkaren också känna igen vissa anletsdrag som är gemensamma för många personer som har fragilt X-syndromet. De kan ha ett avlångt ansikte, kraftig underkäke, ofta lite utstående öron, framskjuten panna och ganska stort avstånd mellan ögonen. Dragen är tydligare hos pojkar och män än hos flickor och kvinnor med syndromet, säger Peder Rasmussen.

Det är också vanligt med låg generell muskelspänning

Kombinationen av dessa kliniska tecken och släktskapstecken gör ofta att läkaren kan testa patienten specifikt för fragilt X-syndromet, och därför inte behöver leta så brett efter orsaken till att barnet har en sen utveckling.

### **Pojkar och flickor drabbas olika**

Fragilt X-syndromet är oftast mer uttalat hos pojkar och män än hos flickor och kvinnor. Det beror på att genavvikelsen sitter på X-kromosomen. Män har bara en X-kromosom och är därför känsligare än kvinnorna, som i viss mån kan kompensera med sin friska X-kromosom.

*Vanliga symtom hos pojkar med fragilt X-syndromet:*

- Måttlig till svår utvecklingsstörning.
- Problem inom autismspektrumet.
- Uppmärksamhetssvårigheter, ofta ADHD.
- Karaktäristiska drag i utseendet.
- Låg muskeltonus (muskelspänning).
- Något ökad risk för epilepsi och för ett visst fel på hjärtklaffen.

– Det är inte vanligt med medfödda hjärtfel hos barn med fragilt X-syndromet, men en del utvecklar med tiden ett läckage på hjärtklaffen. Därför är det bra att då och då följa upp detta inom sjukvården, säger Peder Rasmussen.

Efter puberteten har de allra flesta pojkar med fragilt X-syndromet stora testiklar. En del har också problem med överrörliga leder och nedsatt elasticitet i bindväven.

*Vanliga symtom hos flickor med fragilt X-syndromet:*

- Ofta lindrig intellektuell funktionsnedsättning, ibland tydlig utvecklingsstörning. Det finns också många flickor med syndromet som har en helt normal utveckling.
- Ibland autismliknande tillstånd.
- Specifika inlärningssvårigheter, exempelvis dyslexi.
- Ibland ADHD/DAMP.
- Psykiatriska problem i vuxenlivet.
- Mycket liten eller ingen påverkan vad gäller utseendet.

– Studier har visat att en del kvinnor med fragilt X-syndromet kan få problem med depression och ibland tvångssymtom i vuxenlivet. Det verkar alltså finns en benägenhet för detta som hör till syndromet. Men det innebär naturligtvis inte att alla drabbas.

*Vanliga symtom i vuxenlivet:*

- Viss kognitiv stagnation, ibland tillbakagång.
- Ökad psykiatrisk sjuklighet, främst hos kvinnor.
- Nedsatt fertilitet eller infertilitet hos män.
- Kortare fertil period hos kvinnor, tidig menopaus. Det kan också gälla kvinnor med premutation, som inte behöver ha så många andra symtom. (*Läs mer om premutationer i avsnittet om genetik, sida 8*).

För att stimulera utvecklingen och kompensera för funktionsnedsättningarna behövs tidig kontakt med sjukvård och habilitering. I ett habiliteringsteam ingår olika personer med särskild kunskap om funktionsnedsättningar och deras effekter för vardagsliv, hälsa och utveckling. Det kan till exempel vara läkare, logoped, sjukgymnaster och pedagoger.

## Noen har fragilt X-syndromet

Noen är nio år och kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med sin mamma Anne, sin pappa Hans och sin lillasyster Elida som är sex år.

Graviditeten och förlossningen med Noen var helt normal, berättar Anne. Men under den första tiden märkte hon och Hans att deras son inte utvecklades motoriskt riktigt som han skulle. Han hade till exempel svårt att lära sig sitta.

– Vi trodde först att det bara handlade om att han var lite sen i utvecklingen. Men när han började göra entoniga ljud som vi inte riktigt förstod oss på tog vi upp det med BVC, säger Anne.

På BVC fick föräldrarna höra att alla barn utvecklas olika snabbt och att de inte skulle oroa sig. Men när Noens entoniga ljud blev allt värre fick familjen träffa en psykolog. Det blev starten på en utredning av vad som inte stod rätt till. Kvinnan som skulle utreda honom misstänkte fragilt X-syndromet redan när hon såg Noen för första gången.

– Vi gick hem och sökte information på internet, precis det de sagt till oss att inte göra. Till en början tyckte vi inte att symtombeskrivningen för syndromet passade in på Noen. Vi läste om autistiska drag och hyperaktivitet men Noen var ju ett lugnt barn som vi hade lätt att få ögonkontakt med, säger Hans. Därför sköt de bort alla tankar på att psykologen skulle kunna ha rätt i sina misstankar. Några veckor senare berättade en läkare att utredningen visat att Noen faktiskt hade fragilt X-syndromet. Han var två och ett halvt år när diagnosen ställdes.

## Genetik vid fragilt X-syndromet

**– Genetiska faktorer gör att barn med ett visst syndrom får vissa svårigheter. Men hur uttalade svårigheterna blir för barnets vardag och liv påverkas till stor del av omgivningen. Det säger Britt-Marie Anderlid som är överläkare på Neuropediatrika mottagningen vid Karolinska Universitetssjukhuset i Solna.**

Fragilt X-syndromet har funnits länge, men det är först under de senaste 20-30 åren som kunskapen om tillståndet samlats och spridits inom sjukvården. I slutet av 1960-talet förstod man att syndromet var kopplat till X-kromosomen, då man fann en specifik förändring på X-kromosomens långa arm hos pojkar med utvecklingsstörning och autism. Kromosomen såg ut som om den skulle gå av, därav namnet *fragilt X*, eller ”skört X”.

I början av 1990-talet upptäckte forskare i vilken gen på X-kromosomen som förändringen finns. Denna upptäckt gav möjlighet till ett säkrare diagnostiskt test, en DNA-analys, som idag används vid alla genetiska laboratorier i Sverige.

### **Människans genetiska uppsättning**

Varje människa har fått hälften av arvsmassan från sin mamma och hälften från sin pappa. Anlagen, alltså generna, finns i cellkärnan i kroppens alla celler. Generna är drygt 20 000 till antalet och finns i DNA-spiralerna som formar 46 kromosomer (23 kromosompar).

Det 23:e kromosomparet är våra könskromosomer – XX hos flickor och XY hos pojkar. Kvinnor klarar sig utan Y-kromosom eftersom den framför allt innehåller information som styr utvecklingen till ett manligt foster och manlig reproduktion. Många av de proteiner som är viktiga för hjärnans funktion styrs från gener på X-kromosomen, som ju både kvinnor och män har.

– I varje cell kan endast en X-kromosom vara aktiv åt gången, och därför måste den ena av flickornas X-kromosomer stängas av. I de flesta fall sker denna avstängning slumpmässigt vilket leder till att en flicka har sin mammas X-kromosom aktiv i hälften av sina celler och sin pappas i den andra hälften, säger Britt-Marie Anderlid.

Detta är orsaken till att kvinnorna med syndromet generellt är lindrigare drabbade än männen. De har alltså en frisk X-kromosom aktiv i en del av sina celler, medan pojkarna har den förändrade X-



kromosomen aktiv i alla celler.

Att även pojkarnas symptombild varierar från person till person kan dels bero på mutationens storlek men även på andra ärftliga och omgivande faktorer.

### **Alla människor har genetiska förändringar**

Alla människor har olika typer av förändringar i sin arvs massa, men bara en mindre andel av dem ger upphov till symtom.

Förändringar som ger upphov till sjukdom brukar kallas *mutationer*.

Eftersom de så kallade exonerna i våra gener utgör mallar för olika proteiner kan mutationerna medföra olika konsekvenser när proteinerna ska bildas.

– Vid fragilt X-syndromet sitter förändringen i ett exon som inte översätts till protein. Ändå ger förändringen konsekvenser för bäraren, säger Britt-Marie Anderlid.

Det beror på att kroppen känner igen förändringen som något felaktigt och därför ”stänger av” hela genen när mutationen blivit tillräckligt stor. Det sker genom en mekanism som heter *metylering*. När genen stängs av kan inte något protein bildas.

Genen som är muterad, alltså förändrad, hos personer med fragilt X-syndromet heter *FMRI*, och kodar för proteinet *FMRP*. Det är bland annat viktigt för att signalsystemet i hjärnan ska fungera.

Mutationen består av att tre byggstenar i DNA-molekylen – CGG – som normalt upprepar sig 6-54 gånger i det aktuella området i genen, istället upprepar sig ett större antal gånger. Denna typ av mutation kallas för *trinukleotidexpansion*.

När upprepningantalet är mellan 50 och 200 kallas mutationen för en *premutation*. Bärare av denna typ av mutation har oftast inga eller lindriga symtom. Mutationen blir en så kallad *fullmutation* när upprepningarna blir fler än 200. Det är i dessa fall genen stängs av helt, vilket hindrar bildandet av FMRP-protein.

### **Premutationer är instabila**

Personer med premutation producerar fortfarande FMRP-proteinet, men i mindre mängd än normalt. Det är därför som bärare av premutationer oftast inte får så uttalade symtom. Mellansteget mellan DNA och protein, RNA, finns däremot i ökad mängd och sannolikt är det ökningen av RNA som kan ge symtom hos premutationsbärare. Premutationerna är också instabila och blir ofta större när de överförs till nästa generation.

– Tidigare ansåg man att personer med premutation var helt friska, men forskning har visat att en premutation medför vissa risker. Framför allt män löper en ökad risk att drabbas av neurologiska symptom, och för kvinnor ökar sannolikheten bland annat för tvillinggraviditeter och för tidig menopaus.

Personer som har en blandning av mutationer, där vissa celler har premutation och andra fullmutation, kallas *mosaiker*.

### Ärftlighet

Fragilt X-syndromet är den vanligaste orsaken till nedärvd utvecklingsstörning i Sverige. Det är därför viktigt att familjemedlemmar och släktingar erbjuds genetisk vägledning och möjlighet till testning för att se om de bär på anlaget för syndromet. Att göra sådana tester är naturligtvis frivilligt.

Vid *X-kromosombunden nedärvning* finns det förändrade arvsanlaget på X-kromosomen. Kvinnor är oftast symptomfria bärare medan männen har symptom. Vid fragilt X-syndromet gäller:

- En fullmutation ärvs alltid från modern, som i de flesta fall själv är frisk. *Döttrarna* som ärver fullmutationen löper 50 procents risk att drabbas av symptom. Hur svåra symptomen blir beror sannolikt på hur mycket den friska X-kromosomen kompenserar. Hälften av *sönerna* ärver den muterade kromosomen och får sjukdomen. Alla pojkar med fullmutation får symptom.
- Söner eller döttrar som ärver mammans friska X-kromosom blir varken sjuka eller anlagsbärare.
- Män med premutation för över premutationen till alla sina döttrar. Ingen får dock en fullmutation. Sönerna får sin Y-kromosom av pappan och kan därför inte ärva mutationen på X-kromosomen: de får alltså varken sjukdom eller anlag.
- En anlagsbärande kvinna löper 50 procents risk att föra genen med ökat antal CGG-repetitioner vidare till sina barn, antingen som en premutation eller som en fullmutation. Risken att den ärvs som en fullmutation blir större ju fler CGG-repetitioner premutationen har.

Man avgör om en person har fragilt X-syndromet genom att kontrollera hur många gånger byggstenskombinationen CGG upprepar sig i DNA-molekylen. Testet utförs från ett vanligt blodprov, där DNA renas fram från vita blodkroppar.

Det är också möjligt att göra fosterdiagnostik. Ett DNA-prov från moderkakan i vecka tio till tolv analyseras på samma sätt som blodprovet. (Då måste läkaren *specifikt* fråga efter denna diagnos. DNA-förändringen syns inte på den vanliga typen av fosterdiagnostik med prov från moderkaka eller fostervatten, där man letar efter kromosomförändringar).

I många familjer där syndromet är känt är det också möjligt med embryodiagnostik, vilket innebär att det genetiska testet görs på ett tre dagar gammalt embryo efter provrörsbefruktning. Därefter återinsätts embryon som inte bär på mutationen. Denna metod kallas för PGD, preimplantatorisk genetisk diagnostik.

### **Symtom**

Den som har fragilt X-syndromet får en begåvningsmässig funktionsnedsättning och andra psykiska och fysiska symtom av varierande grad.

För pojkar medför syndromet nästan alltid utvecklingsstörning, men hos flickor är den kognitiva funktionsnedsättningen lindrigare. En tredjedel av flickorna har mild till måttlig utvecklingsstörning, en tredjedel har lindrigare inlärningsproblem och en tredjedel har inga symtom alls.

– Meningen med att genomföra en psykologutredning är inte bara att ställa diagnosen utvecklingsstörning, utan också att hitta styrkor och svagheter och på så sätt kunna anpassa stödet till dem som behöver det, säger barnläkare Britt-Marie Anderlid.

Bland de *psykiska* symtomen är autistiska symtom mycket vanligt, liksom hyperaktivitet. Det gäller framför allt hos pojkarna. Mutism (att inte tala) och ängslan/oro är symtom som är vanligare hos flickorna.

Bland de *fysiska* symtomen finns låg muskelspänning, stora testiklar, övertänjbara leder, mjuk och len hy, öroninflammationer och skelning. En del har också epilepsi och ett ofarligt hjärtfel som kallas mitralisinsufficiens. Det innebär att klaffen mellan vänster förmak och vänster kammare inte sluter tätt.

### **Symtom vid premutation**

Även premutationer kan ge upphov till symtom i varierande grad. Premutation för fragilt X-syndromet förekommer hos omkring en kvinna per 250. Kvinnorna har en normal utveckling men kan bli infertila på grund av tidig menopaus betydligt tidigare än normalt, ibland före 40 års ålder. En fjärdedel upplever någon gång emotionella symtom, som exempelvis depression.

– Andra symtom som kan vara kopplade till premutation hos kvinnor är högt blodtryck, fibromyalgi och under- eller överfunktion i sköldkörteln, säger Britt-Marie Anderlid.

Ungefär en av 800 män bär på en premutation för fragilt X-syndromet. Män med premutation kan få neurologiska symtom som äldre. Det fragilt X-associerade tremor/ataxi-syndromet FXTAS drabbar främst premutationsbärande äldre män, men har också beskrivits hos premutationsbärande kvinnor. Symtomen uppstår efter 50-60-årsåldern.

Vid FXTAS blir gången allt sämre, och personen kan drabbas av skakningar vid frivilliga rörelser (så kallad intentionstremor). Andra symtom som kan tillkomma är skakningar i vila (parkinsonism), bedövningskänsla och/eller smärta i benen (polyneuropati), symtom från autonoma nervsystem, minnessvårigheter, demens samt psykiatriska symtom som ångest och depression.

### **Behandling**

Idag finns ingen behandling mot grundorsaken till fragilt X-syndromet, men det finns mediciner mot symtomen.

– Ofta ges centralstimulerande medel vid ADHD, såsom exempelvis Concerta och Ritalina. Vid svår beteendeproblematik används ibland Risperidon, säger Britt-Marie Anderlid.

Proteinet som personer med Fragile-X saknar, FMR1, har bland annat som funktion att hämma en glutamatreceptor, som bland annat påverkar bildningen av andra proteiner. Saknas proteinet uteblir hämningen och proteinnivåerna blir för höga. Det pågår studier där man på medicinsk väg försöker ersätta hämningen. Hittills har resultaten visat måttliga förbättringar och det är osäkert om medicinen kommer att börja användas. Medicinen kan inte bota fragilt X-syndromet, men eventuellt lindra symtomen.

– Dessutom pågår försök med att påverka andra receptorer i hjärnan som skulle kunna ha en positiv effekt på inlärningsförmågan, säger Britt-Marie Anderlid.

## Frågor till Britt-Marie Anderlid

***Min son har fullmutation men lindriga symtom. Hur kan det hänga ihop?***

– Det kan vara så att han har mosaicism, vilket innebär att han har en fullmutation i vissa av kroppens celler men premutation i andra. Detta förekommer ibland men är mindre vanligt än att man har samma mutation i alla celler. En fullmutation kan också vara fullt metylerad eller bara delvis metylerad.

***Varför går det inte att stänga av metyleringen i kroppen så att genen som orsakar fragilt X-syndromet inte stängs av?***

– Problemet är att många gener i kroppen är beroende av att den här avstängningsfunktionen fungerar. För att göra som du föreslår skulle man behöva ta bort metyleringen för just den genen, vilket är väldigt svårt. Och i fallet med fragilt X-syndromet skulle man behöva påverka kroppen redan under vecka 11 i fosterstadiet, eftersom det är då genen stängs av.

***Finns det andra fel i FMRI-genen som ger upphov till andra syndrom?***

– Nej. Men det kan, i sällsynta fall, vara så att en så kallad punktmutation orsakat fragilt X-syndromet. Det innebär att det är fel på en enda nukleotid på genen, istället för att syndromet uppstår för att kroppen stänger av genen. Detta är mycket ovanligt, men ger upphov till ungefär samma symtombild som hos personer med 'vanligt' orsakat fragilt X-syndrom.

***Kan personer med fragilt X-syndromet bilda familj och ta ansvar som föräldrar?***

– Flickor med fragilt X-syndromet kan absolut skaffa familj och barn. Det är ovanligt att pojkar med syndromet bildar familj. Mycket har det att göra med symtomen, en person med stora autistiska problem har ofta svårt att träffa en partner. Det handlar alltså inte bara om de fysiska förutsättningarna.

***Är livslängden påverkad av syndromet?***

– Nej, inte i direkt mening. Möjligen kan beteendeförändringarna öka risken för olyckor, men syndromet i sig medför inga livshotande symtom.

## Neuropsykiatri vid fragilt X-syndromet

– **Autism och autismliknande beteende är mycket vanligt förekommande hos pojkar med fragilt X-syndromet. Det säger Peder Rasmussen, överläkare inom barnneuropsykiatri vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg, som även föreläste om neuropsykiatriska aspekter av fragilt X-syndromet.**

Diagnosen fragilt X-syndromet är ett exempel på en så kallad *orsaksdiagnos*, det vill säga ett syndrom eller sjukdom där det finns en klarlagd orsak. En del diagnoser är istället *symtombeskrivande*, exempelvis ADHD, Tourettes syndrom och autismspektrumtillstånd. Då vet man inte alltid vad som orsakar problemen.

– Det går inte att mäta om en person har autism eller inte.

Diagnosen ställs efter en bedömning som görs av ett team bestående av läkare, psykolog och specialpedagog. Ofta är andra professioner, exempelvis logoped, också involverade i diagnostiseringen, säger Peder Rasmussen.

Resultaten från bedömningarna relateras alltid till barnets ålder och utvecklingsnivå.

### **Vanliga svårigheter vid autismspektrumtillstånd**

Personer med autism eller autismliknande tillstånd har en uttalad brist i sin förmåga till normal och ömsesidig interaktion med andra. Det kan yttra sig i ett upplevt ointresse för andra, ensidighet i kontakten eller så kallad ”autistisk ensamhet”.

– Det behöver egentligen inte handla om att personen är helt ointresserad av andra människor. Många barn med autism vill leka med andra barn, men kanske bara om barnet själv får styra leken och den sker helt på specifika villkor, säger Peder Rasmussen.

Det är också vanligt med kommunikationssvårigheter av olika slag. Alla barn med utvecklingsstörning har en försenad språkutveckling, men vid autism är den dessutom förändrad och kommunikationen sker på ett annat sätt än hos andra.

– Ett barn kan lära sig vissa ord som föräldrarna sedan upplever ’försvinner’ från barnets vokabulär. Kunskapen finns där man kanske inte används igen av barnet förrän flera år senare.

Personer med autism kan också ha en stark begränsning i sin beteendepertoar och sina intressen. De kan känna starkt motstånd

mot förändringar, även små sådana, eller bli fixerade vid rutiner, föremål eller människor.

– En del personer med lindriga varianter av autism kan ha enorma kunskaper inom vissa ämnen men saknar ofta känsla för när, och hur mycket, det är lämpligt att tala med andra om det, säger Peder Rasmussen.

Ett vanligt bekymmer på förskolor och andra platser är att barn med den här typen av problematik fixerar sig väldigt starkt vid en viss person. Det kan bli besvärligt i vardagen.

– Överlag är förändringar av olika slag ofta problematiska. En del föräldrar berättar att minsta förändring i hemmet är svårt att hantera för deras barn, samtidigt som allt fungerar jättebra om familjen åker på semester och alla rutiner kastas omkull samtidigt. Svårigheterna följer inte alltid logiska mönster.

### **Symtom på autism vid olika åldrar**

Ofta märks tecken på autism redan i tidig ålder. Innan barnet fyllt två år kan symtomen till exempel vara ovanlig skrikighet, sömnstörningar och uppfödningssvårigheter. Barnet kan också ha en avvikande blick och vara ointresserat eller till och med motsträvt när det gäller kontakt med omgivningen. Ett annat tecken är ”överdriven snällhet”.

Under *förskoleåren* förekommer ofta ett extremt motstånd mot förändringar, med frekventa utbrott som följd. Barnen kan vara överaktiva och ha svårt att leka med sina jämnåriga kamrater.

Under *tidiga skolår* ser man ibland en viss förbättring av kontakten och beteendet i stort, men ofta finns stora inlärningssvårigheter och behov av skraddarsytt stöd. I *puberteten* syns ofta en betydande försämring hos pojkar inom autismspektrumet.

– Ibland uppfattas beteendeproblemen hos pojkar som sexuella närmanden, men det behöver inte alls handla om det. Många har svårt att känna av sociala koder och till exempel veta hur nära det är lämpligt att stå någon man talar med, säger Peder Rasmussen.

### **Autism vid fragilt-X-syndromet**

Studier visar att mellan 29 och 60 procent av pojkarna med fragilt X-syndromet också har autism. Ytterligare ett stort antal av dem har autismliknande tillstånd.

– Min uppfattning är att det snarare rör sig om 60 procent än 29. De skiftande forskningsresultaten kan bero på att vissa äldre studier gjordes under en tid då kunskapen om autism inte var så stor.

Av alla personer som har autism i Sverige räknar man med att omkring 1 av 20 har det på grund av fragilt X-syndromet.

Det finns särskilda kännetecken som gäller just för autism hos personer med fragilt X-syndromet.

– Alla med autism har till exempel svårt med ögonkontakt, men en person med fragilt X-syndromet undviker den medvetet. De kanske tittar lite från sidan, eller tittar aktivt på något som finns bredvid personen de pratar med, säger Peder Rasmussen.

*Det finns fler kännetecken för autism som är särskilt vanliga hos personer som också har fragilt X-syndromet:*

- Undvikande blick.
- Handviftningar och ibland särskilda ljud.
- Att personen biter på sina händer, knogar eller kläder.
- Ett upprepat tal med inslag av *ekolali*, det vill säga att personen tar efter och härmar sin omgivning. I vissa fall kan personen återge ett samtal från dagen innan, eller upprepa en filmsekvens eller liknande.
- Märkliga associationer (*tangentiellt* språk). Det innebär att personen kan prata helt korrekt om saker, men byta ämne och komma in på nya spår i ett tempo som kan vara svårt för omgivningen att hänga med i.

– Det är viktigt att komma ihåg att symtomen vid den här typen av diagnoser inte är absoluta utan kan ändras över tid. Ibland ändras de till det bättre, säger Peder Rasmussen.

## Frågor till Peder Rasmussen

***Hur mycket ska man utreda barnets olika svårigheter? Varför är det viktigt med diagnos?***

– Diagnosen är nyckeln till hur man ska behandla symtomen. Vid neuropsykiatriska svårigheter handlar det dels om medicin men framför allt om pedagogik och hur man ska bemöta barnet för att vardagen ska fungera så bra som möjligt.

En annan anledning är att få en förklaring till svårigheterna. En del föräldrar har varit oroliga att de på något sätt själva kan ha orsakat problemen, antingen genom sin uppfostran eller genom att ha



exponerats för någon farlig substans under graviditeten. Då kan det vara skönt att få bekräftat att det inte alls är så.

***Hur länge kan barnet gå på Theralen utan att man behöver vara rädd för biverkningar?***

– Theralen är en lugnande medicin som betraktas som ganska 'snäll'. Den används mest för att motverka sömnsvårigheter, har inte så många biverkningar och är heller inte beroendeframkallande. Å andra sidan är det en medicin som man i allmänhet använder tillfälligt, till exempel vid en intensiv trotsperiod, eller vid en resa eller annan situation som riskerar att bli stökig för barnet. Grundregeln är att man kan använda medicinen i några månader, men sedan är det bra att prova att sätta ut den. Används den mot sömnsvårigheter kan man istället prova att ge melatonin, kroppens eget sömnhormon.

***Finns det en risk att ADHD-medicin förvärrar ett autistiskt beteende hos barnet?***

– Nej. Det kan vara så att vissa beteendemässiga symtom kopplade till autisismen blir tydligare för omgivningen när barnet får medicin mot exempelvis hyperaktivitet. Medicin kan dock inte orsaka autisism.

***Kan du säga något allmänt om hur epilepsi brukar utveckla sig hos barn som också har fragilt X-syndromet?***

– Epilepsi hos barn med fragilt X-syndromet skiljer sig inte från epilepsi hos andra barn. Vid andra syndrom kan det vara så att barnen främst drabbas av en viss typ av anfall, men så är det inte i det här fallet. Det finns heller ingen skillnad i när epilepsin debuterar.

## Noen börjar i förskolan

Tiden efter att Noen hade fått sin diagnos var chockartad för Anne och Hans.

– Vi hängde upp oss mycket på det här med utvecklingsstörning, det kändes främmande och jobbigt. Även om vi inte tyckte att det vi läst om hyperaktivitet och autisism stämde in på Noen har det visat sig göra det när han blivit äldre, säger Hans.

Familjen blev inskriven på den lokala habiliteringen där de fick

mycket och bra stöd. En specialpedagog och en arbetsterapeut blev deras kontaktpersoner.

– De har båda varit fantastiska och följt oss hela vägen. De ringer ofta och frågar hur det går med allt och vad vi behöver hjälp med.

Noen började i förskolan, i en vanlig grupp med extra stöd från en resursperson. Där hade han personal som använde tecken som stöd. Föräldrarna fick också gå en kurs och lära sig teckna. Vid den tiden hade Noen ännu inte börjat tala, och det blev tydligt att han hade nytta av teckenstödet.

– Det såg vi direkt. När han försökte forma ord med munnen men inte riktigt lyckades kunde han plötsligt ta till tecken och göra sig förstådd. Det var jättebra, säger Anne.

Noen fick också hjälp att lära sig gå i en uppvärmd bassäng. Den hade höj- och sänkbar botten och genom att fästa vikter på hans fötter lärde sig Noen att känna sin kropp och lära sig gå utan stöd.

När han var tre och ett halvt år tyckte personalen på förskolan att han hade så pass stora behov att han borde gå i en mindre grupp, med andra barn som också hade särskilda behov.

– Det blev det första svåra beslutet som vi skulle fatta. Det kändes så avgörande, som om det var nu vi skulle välja sida på något sätt. Vi hade nog svårt att acceptera att Noen inte var som alla andra barn, säger Hans.

– Vi upplevde att han lärde sig bra genom att se och härma andra och tyckte därför att det var viktigt att han hade förebilder i barnen runt sig. Det var vi rädda att han inte skulle få på samma sätt i den lilla gruppen, säger Anne.

Föräldrarna valde till slut att låta Noen börja i specialgruppen, tillsammans med tre andra barn och två pedagoger som båda kunde tecken.

– I efterhand känner vi att det var helt rätt. Situationen blev så bra den bara kunde bli för honom, säger Anne.

## Neuropsykologisk utredning vid fragilt X-syndromet

**– De flesta barn med fragilt X-syndromet genomgår vid ett eller flera tillfällen en neuropsykologisk utredning. En sådan görs för att kartlägga vilka svårigheter och styrkor barnet har och på så sätt kunna stötta barnet på bästa sätt.**

**Det säger Eva Billstedt som är docent och psykolog vid Gillbergcentrum i Göteborg.**

Neuropsykologer ägnar sig åt relationen mellan kroppens centrala nervsystem och människans beteende. Det innebär att de bland annat utreder och diagnostiserar personer med svårigheter som ADHD och autismspektrumtillstånd.

– Neuropsykologiska utredningar går ut på att få så stor kunskap som möjligt om barnets styrkor och svårigheter. Det finns ibland en risk att vi fokuserar alltför mycket på svårigheterna eftersom dessa är anledningen till att utredningarna görs. Men i barnets vardag är det viktigt att också uppmärksamma och stimulera det som barnet är bra på, säger Eva Billstedt.

Utredningen resulterar i en sammanfattande bedömning och en diskussion om möjliga bakomliggande faktorer.

Ibland leder utredningarna till att barnet får en neuropsykologisk diagnos. En sådan säger egentligen inget om orsaken till besvären, utan är en beskrivning av hur personen i fråga fungerar. Följande är centralt i diagnostiken för tillstånd som är relaterade till barnets neurologiska utveckling, såsom exempelvis ADHD och autism:

- Att personen har de symtom som definierar diagnosen.
- Att tillståndet debuterar i barndomen.
- Att det finns en viss funktionsnedsättning i vardagen.

– Alla människor kan säkert känna igen sig i de symtom som förekommer vid dessa diagnoser. Ibland är man till exempel trött eller har svårt att koncentrera sig av olika anledningar. För att symtomen ska räknas till en specifik diagnos måste de utgöra generella hinder i vardagliga situationer och vara mer uttalade än vad vanliga personlighetsdrag är, säger Eva Billstedt.

Utredningen utförs oftast genom samarbete mellan olika professioner, såsom psykologer, pedagoger och läkare. Till sin hjälp har teamet diagnosinstrument i form av skattningsskalor och strukturerade intervjuer.

Förutom testresultat ingår också beteendeobservationer och genomgång av tidigare psykologbedömningar. Bedömningarna sker alltid på flera olika platser och i olika situationer, såsom exempelvis i hemmiljön och i skolan.

– Förutom att prata med föräldrar och pedagoger som är nära

barnet försöker vi också få en uppfattning om vad barnet själv upplever som svårt, och hur det mår rent generellt, säger Eva Billstedt.

### **Olika typer av tester**

Utredningarna görs för att man ska ha rätt nivå av förväntningar och kunna ställa rätt krav på barnen i olika miljöer. Ofta görs en första utvecklingsbedömning redan i ganska tidig ålder.

– Dessa tester säger något om utvecklingen hos barnet, vilka svårigheter det har. Begåvnings tester som mäter intelligenskvoten kommer först senare.

Begåvnings testerna, alltså så kallade IQ-tester, är det viktigaste verktyget vid utredning av barn som är något äldre. Testerna utgör grunden för den neuropsykologiska bedömningen.

– Wechslerskalorna är de mest utbredda test som används. De är relaterade till barnets ålder och jämför alltså barnens kognitiva funktion med den hos andra barn i samma ålder.

För att diagnosen utvecklingsstörning ska ställas krävs det minst två olika testresultat som båda indikerar samma sak.

– Begåvnings testerna mäter de funktioner som krävs för att man ska kunna tillskansa sig kunskap. Men de utelämnar många förmågor och kunskaper, som är viktiga ur andra perspektiv. Exempelvis finns varken musikalitet eller konstnärlighet med.

Wechslerskalorna har fyra huvudområden, så kallade *index*. Det är *verbal* funktion, *perceptuell* funktion, *arbetsminne* och *snabbhet*, alltså hur länge och hur effektivt man kan arbeta koncentrerat med en uppgift.

### **Intellektuell funktionsnedsättning**

Testerna är utformade så att genomsnittspersonen får ett IQ på 100. De som har en IQ på 70 eller lägre har en intellektuell funktionsnedsättning i någon grad, det man också kallar utvecklingsstörning.

– Om ett barn får IQ 50 som resultat på ett test innebär det att barnet presterar ungefär hälften så bra som en genomsnittlig person i samma ålder. Är man då tio år innebär det att man agerar som en genomsnittlig femåring i de specifika avseenden som testats. Dock kan ju en tioåring dra nytta av erfarenheter och kunskaper som en femåring ännu inte hunnit få, säger Eva Billstedt.

De som ligger strax över gränsen, med ett IQ på 71-85, kan också behöva hjälp och stöd med inläringen.

För att få diagnosen intellektuell funktionsnedsättning krävs också att man har en nedsatt adaptiv förmåga. Det handlar bland annat om hur barnet klarar sig i vardagen och om kommunikation, delaktighet i samhället och självomsorg.

### **Kognition vid ADHD och autism**

Det finns många pedagogiska åtgärder att ta till som stöd för personer med olika neuropsykiatriska tillstånd.

Att ha en svag *central koherens* innebär att man fäster ovanligt stor vikt vid detaljer och har svårt att få ihop delar till en helhet. Personer med dessa svårigheter upplever sin omvärld som fragmentarisk. Detta kan ibland vara en styrka, men i många situationer blir det en svårighet eftersom det är svårt att sälla ut vad som är viktigt.

*Exekutiva funktioner* handlar om att kunna planera i flera led, följa en planering och se meningen med att uppfylla mål även om man inte får en snabb belöning. Barn med svårigheter inom detta fält kan ha svårt att tänka tillbaka eller relatera till något som ska hända i framtiden, ha svårt att komma igång med en uppgift och att hejda impulser.

– Barnen är 'här och nu' på ett annat sätt än andra, vilket gör att de kan behöva extra stöttning.

Att se saker ur *andra människors perspektiv* kan också vara svårt.

– Svårigheter med att sätta sig in i andras situation är kardinalsymtomet vid autism. Problematiken gör det svårt för en person att förstå andra människors beteenden och reaktioner, och svårt att veta vilken information andra personer behöver få för att de ska kunna förstå vad man själv vill eller känner.

### **Vad kan man göra?**

Genom olika åtgärder och ett genomtänkt bemötande kan man minska effekterna av de symptom som de neuropsykologiska svårigheterna medför.

För barn med *ADHD* kan det till exempel handla om att anpassa miljön på olika sätt och fokusera på barnens styrkor, så att de får förutsättningar att lyckas.

– Det händer ibland att skolpersonal säger att det ska vara 'rättvist för alla', och då menar att skolan ska behandla alla barn på samma sätt. Det är inte alls bra, eftersom det inte blir det minsta rättvist.

Barnen har olika förutsättningar och måste därför bemötas på olika

sätt och få olika stöttning, säger Eva Billstedt.

Det är bra att vara medveten om att barnet snabbt blir trött om motivationen för uppgiften saknas och att det därför kan krävas tätare och tydligare feedback från omgivningen.

För barn med *autism* är det till exempel bra att tänka på att många är extra känsliga för ljud, ljus och lukter. Kanske finns något i skolmiljön som stör barnet, till exempel ljudet från en fläkt?

Genom att förbereda barnet på kommande förändringar kan man också undvika jobbiga situationer.

Autism försvinner inte med åren, men däremot är det vanligt att många av symtomen och de specifika beteendeproblemen minskar över tid.

– Det är viktigt att begränsa sig och bestämma sig för vilka problemområden man ska arbeta med. Det går inte att satsa lika mycket på allt, på samma gång. Barn med autism behöver ha sina egna mål i skolan och vilka dessa är kan föräldrarna komma fram till tillsammans med exempelvis läraren och personer från habiliteringen, säger Eva Billstedt.

## Frågor till Eva Billstedt

### ***Hur mycket är rimligt att förvänta sig kognitivt av en person med fragilt X-syndromet?***

– Det går inte att ge ett generellt svar. Men för att få en uppfattning och kunna ställa rätt nivå av krav på ett barn kan man använda sig av neuropsykologiska tester. De belyser mer specifikt vad som är svårt för just det här barnet och vad hen är bra på.

### ***Varför är det viktigt med utredningar?***

– Det handlar om att kunna hjälpa barnet på bästa sätt. Genom att kartlägga svårigheter och styrkor hos barnet blir det lättare att ställa rätt krav och att hitta bra metoder för att stötta.

### ***Påverkas resultatet av en utredning om barnet har svårt att koncentrera sig under testtiden?***

– Vissa barn är svåra att testa, till exempel för att de har svårt att koncentrera sig. I de fallen går det att dela upp testen på många kortare tillfällen. Resultatet blir då ett mått på barnets optimala

resurser. I vardagliga situationer, som exempelvis i skolan, kanske kraven på koncentrationsförmåga är större och då blir det svårare för barnet att uppnå sin fulla förmåga.

***Hur ska man som förälder prata med sitt barn om svårigheterna?***

– Jag tycker generellt att det är bra att prata med barnen om sådana här saker. Det blir konstigt om alla andra vet något om barnet som han eller hon själv inte vet. Däremot behöver man inte krångla till det så mycket, det räcker att prata på ett sätt som är anpassat efter barnets ålder och personlighet.

***Varför upptäcks ibland inte ADHD och andra tillstånd förrän i vuxen ålder?***

– Ibland är inte svårigheterna så stora att någon reagerar och ser till att barnet utreds. Det kan till exempel bero på att det finns stödstrukturer under hela uppväxten, i form av föräldrar, lärare, skolscheman och så vidare. När man blir äldre försvinner en del av dessa strukturer och personen förväntas klara sig själv i större utsträckning.

## Noen mår bäst när han är väl förberedd

Som liten hade Noen svårt med nya miljöer och nya människor.

– I början var han skräckslagen när han träffade min syster, men idag älskar han att vara med henne. De problemen har blivit mycket bättre med tiden, säger Anne.

Men det är fortfarande viktigt för Noen att vara väl förberedd i olika situationer. Då slipper han bli orolig och undra vad som ska hända under dagen.

När han var i treårsåldern började föräldrarna och förskolepersonalen använda en bilddagbok som visade vad som var på gång. Senare har de infört olika scheman över dagens och veckans aktiviteter.

– Det har skiftat lite vilka bilder vi använt, de har anpassats efter Noens ålder. Nu när han är äldre är han mer van och vet ofta själv vad som ska hända under dagen. Men han tittar ändå ofta på sitt schema och ställer frågor till oss som vi vet att han redan kan svaret på, säger Anne.

Frågorna kan handla om allt ifrån vilken färg någon har på sin tandborste till vad han ska äta till lunch eller när det är dags att åka hem. Genom att ställa frågor och få svar känner han sig trygg.

Ibland uppstår situationer då det blir svårt för föräldrarna att veta hur tidigt de ska förbereda honom för något som ska hända.

– Om vi ska åka till farmor på helgen kan vi inte berätta det redan i början av veckan, för då har han svårt att koncentrera sig på andra saker resten av dagarna. Samtidigt vill vi ju att han ska kunna glädjas åt roliga saker och förberedas så att det inte blir jobbigt för honom att en aktivitet kommer för plötsligt.

Noen är väldigt musikalisk, han tycker om att spela både gitarr och trummor.

– Något som var väldigt spännande när han var yngre var att han kunde sjunga långa meningar långt innan han kunde prata fram dem. Det är häftigt hur kommunikation kan fungera, berättar Anne.

## Kommunikation

**– Barn med fragilt X-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. Det säger pedagog Britt Claesson som arbetar på DART Kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning i Göteborg.**

DART arbetar med att hjälpa personer med kommunikations-svårigheter att hitta rätt metod och hjälpmedel för att underlätta kommunikationen. De arbetar också med utbildning, utveckling och forskning inom området. Utgångspunkten är alla människors rätt till kommunikation, vilken bland annat finns beskriven i två av FN:s konventioner: barnkonventionen och konventionen om rättigheter för personer med funktionsnedsättning.

### **Vad är kommunikation?**

Det finns många olika sätt att kommunicera, exempelvis genom tal, gester, mimik, teckenspråk, kroppskommunikation, skrift och bilder. Allt utbyte av information mellan människor, medveten eller omedveten, är kommunikation. Det är helt enkelt allt som någon gör eller säger, och som någon annan reagerar på.

– Alla människor kommunicerar. Redan som nyfödda börjar vi kommunicera med kroppen och genom gråt, säger Britt Claesson.



Vi kommunicerar för att få närhet, för att få behov uppfyllda, för att vara delaktiga och lära oss saker, men också för att bygga en social kontakt med omgivningen. Barn kan visa att de vill kommunicera på många sätt, ofta genom att peka, titta eller hämta något eller någon.

– Det vi tolkar som bus eller ett 'negativt beteende' kan ibland vara tecken på att barnet vill få uppmärksamhet och bli sett. Han eller hon kan ha lärt sig att utbrott väcker reaktioner hos de vuxna.

Betrakta detta som kommunikation och försök räkna ut vad barnet egentligen vill säga, säger Britt Claesson.

### **Kommunikation hos personer med språkstörning**

Barn med fragilt X-syndromet har oftast en språkstörning, men svårigheterna och styrkorna ser olika ut från person till person. Några använder tal, andra tecken och bilder eller en kombination av dessa. Därför måste också stödet anpassas individuellt.

För en del yttrar sig svårigheten *expressivt*. Det innebär att personen har svårt att uttrycka sig språkligt, ett nedsatt ordförråd och svårt med ordmobilisering, det vill säga att plocka fram ord ur sitt ordförråd. En del har också problem med uttalet.

Andra har *impressiva* svårigheter, vilket innebär att man har svårt att uppfatta och förstå verbal information.

– *Pragmatiska* svårigheter förekommer också. Det innebär bland annat att personen har svårt att anpassa sin kommunikation efter situationen och till den samtalspartner han eller hon kommunicerar med för tillfället, säger Britt Claesson.

När barn saknar konventionella sätt att kommunicera på, som tal eller teckenspråk, kräver det mer från omgivningen. Det är viktigt att människor runt barnet anstränger sig för att förstå och på så sätt kan utveckla barnets möjlighet att göra sig förstådd.

– Jag rekommenderar att alla i barnets omgivning, till exempel föräldrar och skolpersonal, pratar ihop sig om detta för att på bästa sätt kunna stötta barnet, säger Britt Claesson.

### **Kommunikationshjälpmedel**

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 talet hämmas bara för att barnet lär sig att kommunicera på andra sätt – forskningen visar tvärtom att talutvecklingen förstärks om den får stöd i andra typer av kommunikation.

Detsamma gäller för flerspråkighet – forskning om tvåspråkiga barn med funktionsnedsättning visar att tvåspråkigheten är en tillgång i den kommunikativa och språkliga utvecklingen.

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

Fragilt X-syndromet yttrar sig på olika sätt hos olika individer. Behoven vad gäller stöttning i den kommunikativa utvecklingen varierar därför.

### **Kommunikation, språk och tal – vad är vad?**

*Språket* är vårt tankeverktyg som är uppbyggt av ljud- eller teckensystem, ordförråd, grammatik och förmågan att förstå och berätta. Språket bygger på våra gemensamma överenskommelser om att vissa ljud och ord står för vissa betydelser, och gör att vi kan kommunicera både om saker som finns och saker som är abstrakta. – Att utveckla språket, på vilket sätt det än månde vara, är viktigt eftersom det ger ett barn med språkstörning stöd i att uttrycka och utveckla sin tanke, säger Britt Claesson.

*Talet* är ett av många sätt vi har att uttrycka språk på. När vi talar omvandlas signaler från hjärnan till motoriska rörelser i munnen och strupen, så att vi kan forma ord. Alternativa kommunikationsmetoder kan verka komplicerade, men är i allmänhet förenklade jämfört med talfunktionen. Det finns många fler sätt än tal att uttrycka språk på, exempelvis teckenspråk eller tecken som stöd, bilder och skrift.

– För att barnet ska kunna utveckla ett alternativt eller kompletterande kommunikationssätt, måste omgivningen använda samma sätt att kommunicera. Använder barnet bilder ska omgivningen använda många fler bilder än de som barnet redan kan. Så gör vi hela tiden när vi talar med barn, det vill säga använder ord de kanske inte hört tidigare för att ge dem chansen att själva plocka ut och välja bland ord och begrepp.

### **AKK som stöd**

AKK är en förkortning av *alternativ, kompletterande kommunikation*, som finns för alla som har behov av ett alternativt

sätt att uttrycka sig. DART och de flesta habiliteringar har kurser för föräldrar som vill lära sig mer om dessa metoder och hur man kan arbeta med dem tillsammans med barnen.

– Inom AKK pratar man om olika redskap och metoder som underlättar kommunikationen. Det är omgivningen som har ansvar för att metoderna och redskapen ska fungera för personen som behöver stöd i sin kommunikationsutveckling, säger Britt Claesson.

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. Att presentera flera alternativ innebär att barnets palett av möjligheter blir större.

Det svåra med AKK är vanligtvis att veta vilka tecken eller bilder som är bäst att börja med, och hur man bygger upp ett användbart ordförråd. *Pragmatic Organisation Dynamic Display (PODD)* är kommunikationsböcker där bilder kan arrangeras så att barnet har tillgång till sina ord i de flesta situationerna.

För att AKK ska fungera behövs insatser och stöd 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. När barnet får hjälp att uttrycka sig kan frustration och problemskapande beteende minskas. Alla människor kan utvecklas i sin kommunikation – hur långt beror bland annat på hur bra stöd personen får från sin omgivning.

Barn som har svårt att motoriskt producera tal behöver stimulans att utveckla sitt språk. Detta underlättar för användningen av AKK, samt för tal-, läs- och skrivutveckling. Många barn förstår mer än de själva kan uttrycka, men andra kan behöva AKK-stöd även för förståelsen.

Hur mycket barnet förstår beror bland annat på dess erfarenheter, om hen har ett språk att formulera erfarenheterna med och i vilken miljö kommunikationen sker.

– Förmågan att förstå och kommunicera varierar också med dagsformen, humör och sammanhang. Ett epileptiskt anfall kan till

exempel orsaka trötthet resten av dagen vilket tillfälligt försämrar möjligheterna till kommunikation. Men det som är svårt ena dagen kan fungera jättebra nästa, säger Britt Claesson.

### **Hur ska man börja?**

När ett nytt hjälpmedel ska introduceras är det viktigt att inte göra det för krångligt i början. Det är bra att sätta igång i en situation som barnet gillar, då blir det lättare att lära in det nya.

– Fasta rutiner är självklart viktiga, men också lek och spontana situationer. Leken stimulerar oss till att utvecklas.

För att barnet ska förstå vad tecken, bildkartor och olika kommunikationshjälpmedel ska användas 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 barnet gör och intresserar sig för. 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](http://www.hi.se/kommunikationsappar)***

Ett projekt på DART, *Kom Hit – Kommunikationsstöd i vårdssituationer*, har som syfte att tillgodose barnets rätt till

kommunikation enligt FN:s barnkonvention och konvention för personer med funktionsnedsättning. Genom projektet vill DART bidra till ökad aktivitet och delaktighet för barnet under vårdvistelse eller tandvårdande behandling.

*DART kan kontaktas via [dart.su@vgregion.se](mailto:dart.su@vgregion.se), på telefon: 031-342 08 01, eller via webbplatsen [www.dart-gbg.org](http://www.dart-gbg.org)*

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

- Logoped eller pedagog på habiliteringen.
- DART lägger ut en del symbol- och bildkartor på webben. Där finns också mer information om bra appar för kommunikation.
- SPSM (Specialpedagogiska skolmyndigheten), som hjälper skolor att utforma stöd till barn med särskilda behov: [www.spsm.se](http://www.spsm.se)
- Hjälpmedelscentralen, datatek eller bibliotek.

## Frågor till Britt Claesson

### ***Vid vilken ålder slutar en person att ta in nya ord?***

– Det händer aldrig. Alla människor kan lära sig nya ord oberoende av ålder och det gäller förstås också personer med funktionsnedsättning.

### ***Spelar det någon roll för barnets skull hur vi övriga familjemedlemmar kommunicerar med varandra?***

– Ja, det gör det, eftersom barnet ser och tar intryck av er. Ett tips är att ni som familjer är lite tydligare i er kommunikation även med varandra, så att barnet med språkstörning blir intresserat, ser och förstår vitsen med olika sätt att kommunicera. Det är bra att tänka på samma sätt som man vanligtvis tänker generellt om barns tidiga språkutveckling. Inget barn är ju intresserat av ord från första början, men blir det med tiden efter att ha betraktat sin omgivning.

### ***Gör det något om barnet gör ett tecken lite felaktigt? Ska vi andra anamma barnets sätt att teckna just det ordet?***

– Svaret är nej på båda frågorna. Vissa tecken är svåra för barnen att forma korrekt, på samma sätt som att många ord är svåra att

uttala i början för barn som lär sig tala. Det gör absolut ingenting. Som vuxna ska ni fortsätta göra tecknen på rätt sätt, då ser barnet och tar efter.

***Ska vi sluta med tecken som stöd när barnet börjar tala?***

– Nej, det är jättebra att fortsätta med tecken även när personen utvecklar ett tal. De olika kommunikationssätten förstärker varandra. Vissa personer har extra nytta av tecken i vissa specifika situationer och jag har också träffat personer som börjat talat mindre när omgivningen slutat teckna.

## Sensomotorisk känslighet vid fragilt X-syndromet

– **Många barn och vuxna med fragilt X-syndromet upplever en överkänslighet i ett eller flera sinnessystem. Det kan vara besvärande, men det finns många bra åtgärder att ta till för att minska konsekvenserna av överkänsligheten.**

**Det säger Britt-Marie Andersson som är arbetsterapeut på Habiliteringscenter i Nacka och som ingår i *Kunskapsteamet för Fragile X* i Stockholm.**

Personer med fragilt X-syndromet har ofta en överkänslighet för sinnesintryck. Det kan handla om syn-, hörsel-, lukt- och smakintryck eller intryck från känsel och balans. Hur våra sinnen tolkar olika intryck brukar kallas *perception*.

Den amerikanska arbetsterapeuten A.Jean Ayres har utvecklat en teori och behandlingsmetod som hon kallar *Sensory Integration*. Hon beskriver konsekvenser av bristande integrering av olika sinnesintryck.

– Sensoriken skiftar för alla människor olika dagar och vid olika tidpunkter på dagen. Vissa dagar står man ut med det mesta och känner sig tillfreds, andra dagar kan man vara trött och då tolerera mindre stimuli, säger Britt-Marie Andersson.

Vissa sinnen är tätt sammankopplade med våra minnen och erfarenheter. En doft eller smak kan ge oss att minnesbilder av saker, platser eller situationer som inträffat. Det kan vara både positiva och negativa upplevelser.

### **Autonoma nervsystemet**

Kroppens autonoma nervsystem styr de funktioner i kroppen som

inte kontrolleras av viljan. Det ser till exempel till att vi andas, att hjärtat slår och att tarmarna fungerar som de ska. Systemet delas in i två delar: den *sympatiska* och den *parasympatiska* delen.

– Det sympatiska systemet styr de funktioner som träder i kraft när vi blir rädda eller stressade. Fara, fly och fäkta är de tre grundinstinkter som startar upp när det sympatiska systemet slår på, säger Britt-Marie Andersson.

Det *parasympatiska* systemet har en genomgående lugnande effekt och gör oss avspända och trötta. Barn som är oroliga eller hyperaktiva kan behöva förstärka parasympatikusaktiviteten.

### **Perceptuell överkänslighet**

Överkänslighet i olika sinnesområden kan drabba både personer med fragilt X-syndromet och andra. Den yttrar sig på många olika sätt.

*Gravitationsosäkerhet* medför att lägesförändringar upplevs som mycket obehagliga. Detta beror på att en del av balanssystemet i innerörat har svårt att tolka gravitationskraften. En person med gravitationsosäkerhet får en sympatikusreaktion vid lägesförändringar. Upplevelsen av att komma upp på en låg höjd eller att lutas åt sidan medför en stark obehagskänsla.

– Det som hjälper vid en sådan tolkningssvårighet är att under mycket trygga omständigheter utsätta sig för sinnesintrycket lite i taget, inom gränserna för vad man tolererar. Successivt vänjer man sig och lär sig att tolerera mer. Risken är annars stor att man helt undviker dessa situationer, vilket kan bli hindrande i vardagen, säger Britt-Marie Andersson.

*Överkänslighet för rörelse* innebär att man lätt blir yr av rörelse. En del mår lätt illa, exempelvis när de åker bil eller snurrar runt. Ett sätt att kompensera för rörelseöverkänsligheten är att använda synen – det kan hjälpa att titta ut genom fönstret för att kroppen ska ”hänga med” på vad som händer. Om det är obehagligt att gunga kan det hjälpa att börja gunga långsamt med fötterna kvar i marken. Personen kan då själv kontrollera hur mycket gungning den utsätts för.

Många föräldrar till barn med fragilt X-syndromet beskriver att barnen har en *taktil överkänslighet*. Det innebär att de är känsliga och visar obehag för plötslig och oväntad beröring.

– Det som upplevs som obehagligt är till exempel om någon kommer bakifrån och lägger handen på ens axel. Det kan ske i all

välmening men bli obehagligt och skrämmande för en person med dessa svårigheter, säger Britt-Marie Andersson.

Det sympatiska systemet slår till med kraft. För personer med taktill överkänslighet händer detta i många situationer i vardagen och ställer ofta till det eftersom försvarsreaktionen kan bli att slå till hotet.

Taktill överkänslighet medför problem i vardagssituationer, till exempel när personen ska duscha, klippa naglarna eller håret.

– Vi kan aldrig säga till personen med överkänslighet att det 'inte gör ont' att göra dessa saker. Det kan upplevas som smärtsamt för honom eller henne.

### **Vad går att göra åt svårigheterna?**

Det är viktigt att vara uppmärksam på vad barnet eller den vuxne upplever som problematiskt, och vad som kan göras åt det. Nyckeln är att hitta vad som lugnar.

– Vissa blir hjälpta av att hålla någon i handen, ett fast tryck i handflatan kan kännas tryggt. För andra känns det bra att ha på sig en bollväst eller ett tungt täcke. Sådana hjälpmedel ger ett fast djupt tryck mot kroppen, vilket ger en lugnande effekt. Det djupa trycket har genomgående en lugnande effekt på sensorisk överkänslighet inom alla perceptionsområden, säger Britt-Marie Andersson.

För att få hjälp att bedöma om svårigheterna beror på en sensorisk problematik eller inte kan bedömningsinstrumentet *Sensory Processing Measure*, SPM, användas. En arbetsterapeut med utbildning inom detta område kan hjälpa till med detta.

### **Sensory diet – ”sinnesdiet”**

*Sensory diet* är en metod att identifiera överkänslighet av sinnesintryck samt reglera vakenhetsgraden.

Rent praktiskt innebär det en anpassning av barnets uppgifter och/eller miljö. Sinnesdieten kan till exempel användas för att bättre hantera förändringar eller övergångar mellan olika aktiviteter.

– Ofta vet barnen inte själva varför just det kan bli så besvärligt, det bara blir så, säger Britt-Marie Andersson.

Metoder att använda sig av är exempelvis djupt tryck, muskel- och ledarbete, munmotorisk stimulans (till exempel att suga eller tugga på något) och olika former av rörelseaktiviteter, som att hoppa eller gunga.



**Exempel på uppiggande sinnesdiet:**

*Beröring:* Smärta, kyla, lätt beröring, snabb vibration, att tugga.

*Rörelse:* Att hoppa och studsa. Snabb, oregelbunden rörelse.

*Hörsel:* Höga ljud, snabb musik med ojämn puls.

*Syn:* Starkt ljus, kontraster, naturligt ljus.

*Lukt:* Bittra, kryddiga dofter.

*Smak:* Sura, skarpa, beska och kryddiga smaker.

**Exempel på lugnande sinnesdiet:**

*Beröring:* Djupt tryck, ledkompression, mjuk vibration, att suga.

*Rörelse:* Långsam, rytmisk.

*Hörsel:* Lugna ljud med vilsam takt och rytmisk, jämn puls.

*Syn:* Dämpad belysning.

*Lukt:* Söta dofter, som vanilj eller lavendel.

*Smak:* Söta smaker.

– Det gäller att komma fram till vad varje barn behöver, vad som fungerar bra för just honom eller henne. Din egen röst har du alltid med dig – det kan vara bra att tänka på.

Om barnet är hyperaktivt kan personer i omgivningen själva försöka vara lugna, tala långsamt och lågmält, andas lugnt. Detta för att hjälpa barnet att komma ner i varv igen. Att försöka överrösta dem får oftast motsatt effekt.

När barnen blir äldre kan de lära sig ett eget knep att ta till när oron eller utbrottet kommer. En bra metod är den så kallade *femfingermetoden*. Med den lär sig personen att hantera oron genom att med handen/fingrarna som hjälp ta sig igenom fem steg:

**Ta tag i...**

**...tummen** – Stanna upp!

**...pekfingeret** – Ta ett djupt andetag.

**...långfingeret** – Tänk igenom *vad* du ska göra.

**...ringfingeret** – Tänk igenom *hur* du ska göra det.

**...lillfingeret** – *Gör det!*

## Frågor till Britt-Marie Andersson

***Beror gravitationsosäkerhet på att personen faktiskt har en ökad risk att ramla, till exempel på grund av nedsatt motorik?***

– Nej, så behöver det inte vara. Det handlar om en inre känsla av att

det ska hända något. Om en person har ramlat många gånger i en viss situation kan hen förstås utveckla en rädsla för den situationen, men gravitationsosäkerhet är något annat.

***Har du konkreta tips på vad som är lugnande för ett hyperaktivt barn?***

– Många saker kan vara lugnande för barnet. Att hålla handen är lugnande, liksom ett tryck under fötterna eller ett jämnt tryck mot solar plexus. Att bli struken över ryggen fungerar på samma sätt. Ta gärna i ordentligt, ett djupare tryck är mer effektivt än lätt beröring. Det kan också vara bra att avgränsa rummet, kanske sitta i en liten koja eller på någon annan mysig plats.

## Idag går Noen i andra klass

Idag är Noen nio år och går i andra klass. Det fungerar bra i skolan, men det har också funnits perioder då skolgången fungerat mindre bra. Utvecklingsbedömningarna som gjordes av Noens förmågor inför skolstarten visade att han har en lindrig utvecklingsstörning.

– När Noen började i förskoleklass började han först i en vanlig klass. Första terminen gick det fint, men sedan kom ett bakslag under andra terminen. Han ville knappt gå in i klassrummet och det blev mycket konflikter. I samband med det valde vi att flytta över honom till särskolan istället, säger Hans.

Han beskriver att det ofta är så med Noen, att något först funkar toppen, för att sedan bli problematiskt och därefter fungera bra igen. Idag går Noen i en särskoleklass med två pedagoger på fyra barn och trivs bra med skolan.

– Vi tog hjälp av SPSM, specialpedagogiska skolmyndigheten, som gav skolan många bra råd.

Sedan femårsåldern har Noen fått medicin mot sin hyperaktivitet.

– Till en början kände vi oss inte redo för det. Vi ville inte medicinera för vår egen skull, för att vi skulle få lugn och ro. Men när läkarna sa att det skulle vara bra även för Noens egen skull gick vi med på att prova, säger Anne.

Det har varit svårt att hitta rätt bland de olika läkemedlen. Det första fungerade bra men hade många biverkningar. Noen blev mindre glad och sprallig, tappade aptiten och blev orolig.

Nästa medicin fungerade bättre men på den kom Noen inte riktigt till ro. Till slut fick han en medicin som fungerade mer

tillfredsställande och som hade god effekt.

– Det har dock alltid varit bökigt att ta medicinen. Vi har provat att ta kapseln som den är eller blanda den i yoghurt och glass, men ingenting har fungerat. Ett tag åkte vi till min syster varje eftermiddag eftersom Noen lät henne hjälpa till med medicinen, säger Anne.

För några månader sedan började Noen vägra äta medicinen igen, så just nu tar han den inte.

– Den smakar så illa och han vill inte hur vi än lockar, lirkar och blandar. Det går inte. Men det fungerar ganska bra i skolan ändå, så vi avvaktar ett tag och provar säkert igen framöver.

## 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. 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 fragilt X-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 dokumentationer från tidigare familjevistelser, samt samtalar med föräldrarna. De får också information från barnens skolor. Utifrån informationen skräddarsys veckans aktiviteter.

– Barn med fragilt X-syndromet har inte bara olika symtom, symptomen varierar också över tiden. Det som känns jätteproblematiskt en dag kan fungera bra nästa. Det är därför bra att försöka analysera och återskapa de gynnsamma omständigheterna, säger Sara Östberg.

### **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 låg fokus mest på fysiska förutsättningar för varje barn. Självklart är det viktigt att väga in vad barnet kan och inte, men idag är personerna och miljön runtomkring barnet en viktig del av pedagogiken. Vi försöker att anpassa dessa faktorer och se möjligheter istället för att begränsas av de hinder som finns, säger Sara Östberg.

Att stärka barnens delaktighet, självkänsla och sociala samspel är viktiga målsättningar under veckan. Det görs med hjälp av en genomgående 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 med att välja aktiviteter där alla kan delta på egna villkor. En populär lek är walkie-talkie-gömmen, där ena laget gömmer sig och ger ledtrådar om sitt gömställe till laget som letar.

I leken skapas naturliga vilopauser så att alla orkar vara med. Ett bra tips är att tävla mot klockan eller att gemensamt samla poäng, istället för att tävla mot varandra. Det skapar lagkänsla och sammanhållning istället för vinnare och förlorare.

– 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 fragilt X-syndromet har *inlärnings- och koncentrationssvårigheter*. Barnen har god kapacitet men kort koncentration, att dagsformen styr inläringen och att barnen behöver mycket struktur och vuxenstöd för att komma igång med det de ska göra. De kan också behöva extra tid på sig för att lära sig nya saker.

För att motverka konsekvenserna av svårigheterna kan en lugn miljö, fasta rutiner och tydlig struktur underlätta.

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

Barnen har en samling varje morgon. 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.

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.

Många med fragilt X-syndromet har också *kommunikations-svårigheter*. Att främja kommunikationen är ett viktigt mål under vistelsen, och 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.

Många kommunikationshjälpmedel går ut på att trycka på saker för att få fram olika ljud. 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!

### **Blandning av aktiviteter**

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

– Personalen är lyhörd inför barnens trötthetsnivå och lägger in extra tid i schemat där det behövs. Det är bra att tänka på att inte ta slut på alla krafter på vägen till en aktivitet. Ibland är det kanske bättre att ta bilen istället för att promenera, så att krafterna räcker till när man ska göra det som är viktigt.

### **Skolans stöd – elevens rättigheter och skolans skyldigheter**

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

Rektorn på skolan är skyldig att utreda om en elev behöver särskilt

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

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

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

Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM ([www.spsm.se](http://www.spsm.se)) eller kommunens resursteam kan hjälpa till med rådgivning och hjälpa skolpersonalen att skapa en bra skolsituation för barnet. 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](http://www.agrenska.se)*

*Övriga länktips:*

*[skolappar.nu](http://skolappar.nu)*

*[logopedeniskolan.blogspot.se](http://logopedeniskolan.blogspot.se)*

*[skoldatatek.se/verktyg/appar](http://skoldatatek.se/verktyg/appar)*

## Syskonrelationen

**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, från stark ilska till djup kärlek.

– Barn som får ett syskon med funktionsnedsättning känner ofta blandade känslor inför situationen. De kan inte välja bort den utan

måste hitta ett sätt att förhålla sig till den, säger Astrid Emker som arbetar i Ågrenskas barnteam.

*Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:*

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

Syskon måste få möjlighet att ställa sina egna frågor angående systemns eller broderns funktionsnedsättning.

– Informationen går ofta via föräldrarna, men vår erfarenhet visar att det ofta finns saker som syskonen inte vågar eller vill prata med sina föräldrar om, säger Astrid Emker.

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

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

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

– En mamma berättade att hon ofta kör sin dotter till stallet. Istället för att se det som logistik hade hon lagt till en kvart per gång, så att hon och dottern hann ta en fika på stallets café efter ridlektionen. Mamman benämnde stunden som ’hennes och dotterns alldeles egen tid’, och den betydde mycket både för henne och flickan.

Yngre syskon uppfattar tidigt omgivningens behov av hjälp. De har många varför-frågor och behöver svar som anpassats efter deras nivå.

I 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', 'min systers arga utbrott' eller kanske 'kramp' istället för epilepsi.

Äldre syskon tar ofta på sig ansvar för att föräldrarnas ska orka. De funderar också över ärlighet 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* skapas utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. Det är ofta lättare för dem att formulera frågor i grupp, som sedan besvaras av en läkare, sjuksköterska eller annan kunnig person.

– Vi berättar också att de själva inte bär något ansvar för att syskonet blivit sjukt och hjälper dem med strategier för hur de ska hantera frågor från omgivningen. När de åker från Ågrenska ska de ha 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 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 Astrid Emker.

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

– Det kan handla om sorg över att man inte fick en bror eller syster som man kan leka med på samma sätt som ens kompisar leker med sina syskon. Det kan vara bra och logiska tankar, men om man inte får prata om dem kan de bli ganska tunga att bära.



Många barn har tankar 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.

Astrid Emker beskriver också flera positiva aspekter för syskon till barn med funktionsnedsättning. 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](http://www.syskonkompetens.se)*

*Där finns bland annat samtalsverktyg och lästips. Ett boktips är Frida Blomgrens bok **Annorlunda syskon**, som handlar om att växa upp med ett syskon som har en funktionsnedsättning. På hemsidan finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar. Bland annat filmen "Älskar ni honom mer än mig?" som handlar om Lilly som är syster till Ludwig. <http://www.agrenska.se/sida/Syskonkompetens/Syskon/Syskonkompetens-filmen-alskar/>*

## Noen har en lillasyster

När Noen som 2,5-åring fick diagnosen fragilt X-syndromet var hans mamma Anne höggravid med hans lillasyster Elida.

– Det blev lite kaosartat att få beskedet samtidigt som vi väntade ett till barn. Naturligtvis blev vi oroliga att även detta barn skulle ha syndromet, säger Anne.

Hon och Hans läste så mycket de kunde om fragilt X-syndromet. De visste därför att det var större chans att barnet var friskt om det var en flicka, eftersom syndromet är knutet till X-kromosomen som flickor har två av. Familjen fick tid för ett extra ultraljud för att ta reda på barnets kön.

– Självklart var det en lättnad när det visade sig att det var en

flicka. Vi visste ju också att även om hon skulle visa sig ha syndromet var det en större chans att hon skulle få lindrigare symtom än om hon varit en pojke.

Både Anne och Hans ville veta om dottern ärvt syndromet och bad därför om att få göra ett genetiskt test direkt efter att barnet fötts. Efter lite krångel fick de igenom ett sådant beslut. Testet visade att Elida hade en fullmutation av fragilt X-syndromet.

– Med tiden har det visat sig att hon hör till den tredjedel av flickor som inte uppvisar några symtom. Hon är lättlärd och social, har kunnat skriva sedan hon var fyra år. Att hon varit så tidig med allt har förstås varit en stor lättnad för oss, säger Anne.

Än så länge vet Elida inte att hon bär på samma sjukdomsanlag som sin bror. Men med tiden måste hon förstås få veta det, säger Anne.

– Det är ganska nyligen som vi börjat tala med henne om varför Noen är som han är. Hon har märkt av vissa olikheter, som att Noen har svårt att vänta och att lära sig saker. Nyligen frågade hon om han har en sjukdom. 'Jag tycker att det verkar som en sjukdom', sa hon till oss.

Det var i och med Noens diagnos som familjen upptäckte att fragilt X-syndromet finns i släkten. Flera släktingar har sedan dess upptäckt att de bär på premutationer.

## Munhälsa och munmotorik

**– Vi rekommenderar att barn med särskilda behov tidigt har kontakt med tandvården, gärna med en barntandvårdsspecialist. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped. Det säger övertandläkare Joanna Malinowski och logoped Åsa Mogren, som arbetar på Mun-H-Center i Hovås.**

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön. Det är ett nationellt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskapen om tandvård, munhälsa och munmotorik hos barn med sällsynta diagnoser. Kunskapen sprids för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga.

**MHC-basen**

Genom samarbetet med Ågrenska kring familje- och vuxenvistelser träffar Mun-H-Center många personer med olika funktionsnedsättningar och sjukdomar. Efter godkännande från föräldrarna gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munförhållanden. Observationerna, tillsammans med information som föräldrarna lämnat, ställs samman i en databas.

Kunskap om sällsynta diagnoser sprids via Mun-H-Centers webbplats ([www.mun-h-center.se](http://www.mun-h-center.se)) och via MHC-appen.

**Tand- och munvård för barn och unga med särskilda behov**

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras. Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör använda fluortandkräm. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sina barn med tandborstningen och borsta två gånger om dagen. För att underlätta tandborstningen tipsar Joanna Malinowski om att stå bakom barnet och använda den egna kroppen som stöd.

– Då kommer man åt bättre och det blir lättare att borsta.

Alternativt kan man låta barnet ligga ner i en säng eller liknande, säger hon.

När nya kindtänder kommer är det extra noga med tandborstning av groparna på tuggytan. De kan också förseglas med plast för att minska risken att få hål.

Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården. Tandvårdspersonalen hjälper till att individuellt prova ut lämpliga hjälpmedel.

Vid årliga undersökningar på tandklinik är det viktigt att tandläkaren får kännedom om barnets aktuella hälsa och medicinering, då det kan påverka salivens kvalitet och ge muntorrhet med ökad risk för karies, hål i tänderna, som följd. Kontroll av bettutveckling, käkleder och käkmuskulatur är också viktig att utföra förutom sedvanlig kontroll av munhygien, tandkött och tänder. Ett eller två återbesök mellan de ordinarie besöken rekommenderas för polering och fluorbehandling av tänderna. För barn som inte tycker om tandkrämssmaker finns särskilda tandkrämer utan smak. Det finns också tandkrämer som inte skummar så mycket.

Mun-H-Center och specialistkliniker för pedodonti erbjuder barn

och ungdomar med särskilda behov ett anpassat tandvårdsomhändertagande.

### **Munhälsa vid fragilt X-syndromet**

*Följande munrelaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma hos personer med fragilt X-syndromet:*

- Ökad känslighet i munnen
- Hög gom och bettavvikelser
- Tandgnissling

– Det kan ibland vara svårt att veta om överkänslighet i munnen handlar om en faktisk fysisk känslighet eller om att barnet av andra orsaker upplever det som obehagligt att gå till tandläkaren. Eftersom många barn med fragilt X-syndromet har autism eller autistiska drag kan motståndet ibland ha mer psykologiska orsaker, vilket är viktigt att tänka på inför tand- och sjukvårdsbesök, säger Åsa Mogren.

När Mun-H-Centers personal undersökte barnen under den här familjevistelsen upplevde de att barnen generellt hade fina tänder och en god munhälsa. En del hade hög gom och en låg muskelspänning i och vid munnen. Talsvårigheter och andra oralmotoriska svårigheter förekom också hos majoriteten av barnen.

*Att tänka på för barn med fragilt X-syndromet:*

- Ta kontakt med tandvården inför första besöket. Kom gärna redan när barnet är litet för en första bedömning.
- Se till att behandlaren har kunskap om barnets sjukdom och kännedom om att extra tid kan behövas. Ta gärna kontakt med barnets läkare, i synnerhet om barnet har ett hjärtfel. Det kan vara bra att känna till inför olika ingrepp.
- Informera om eventuella mediciner. Vissa mediciner kan ge muntorrhet, vilket ökar risken för karies.
- Förbered barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och stolen hen ska sitta i. (Användbara bilder finns på [www.bildstod.se](http://www.bildstod.se), och [www.kom-hit.se](http://www.kom-hit.se))
- Tal- och kommunikationsträning är ofta motiverad. En del barn behöver också oralmotorisk träning hos logoped för att förbättra ätande och salivkontroll.

– Viktigast av allt är att förebygga problem med tänderna så att sjukdomar i munnen kan undvikas. Eftersom barn med fragilt X-syndromet är en riskgrupp för olika mun- och tandproblem är det viktigt att de går på minst ett tandläkarbesök om året, helst två, säger Joanna Malinovski.

Många barn med fragilt X-syndromet upplever det som obehagligt när tandvårdspersonal vill titta i munnen eller utföra någon tandvårdsbehandling. Därför är det extra viktigt för denna grupp att barnen förbereds på vad som ska hända i god tid före besöket.

### **Munmotorik vid fragilt X-syndromet**

När det gäller barn med fragilt X-syndromet har personalen på Mun-H-Center sett att 36 av de 79 barn och vuxna som hittills observerats saknar tal eller har svårförståeligt tal.

25 personer har problem med riklig dregling och 16 har ät- och dricksvarigheter.

– Munmotoriken är viktig för många funktioner i munnen, som att prata, äta och kontrollera saliven. Hos barn som har generella motoriska svårigheter är ofta även munmotoriken påverkad, säger logoped Åsa Mogren.

En logoped kan utreda kommunikationsförmåga, sug-tugg- och sväljförmåga och munmotorisk förmåga hos barnet.

– Det är viktigt att veta att alla barn har rätt till en ordentlig utredning av dessa färdigheter. Man ska inte nöja sig med förklaringen att svårigheterna 'ingår i sjukdomen'.

Logopeden kan också ge råd angående matning och/eller ätsvårigheter, tal- och kommunikationsträning samt oralmotorisk träning. Det kan öka förmågan att kontrollera saliven, förbättra ät- och artikulationsförmåga samt vid behov öka eller minska känslighet i munnen.

– När man rekommenderar oralmotorisk träning måste man veta vad man vill träna och varför man utför träningen. Det är viktigt att den anpassas efter individen, säger Åsa Mogren.

*Munmotoriska svårigheter som kan – men inte behöver – förekomma vid fragilt X-syndromet är:*

- Talsvårigheter
- Nedsatt salivkontroll
- Bitovanor, ”oral habits”
- Tuggsvårigheter

– Att kunna tugga på ett bra sätt är väldigt viktigt. Det underlättar matsmältningen, är viktigt för att man ska kunna känna mättnad och äta lagom mycket. Tuggträning hjälper också till att stärka munmuskulaturen och leder till en bättre käkposition.

*Bitovanor* är ganska vanligt förekommande hos barn med fragilt X-syndromet. Det kan handla om att barnen biter på sina händer, kläder eller andra föremål.

– Vi vet inte säkert orsaken till bitovanor. Att bita på saker kan ha med vakenhet att göra, helt enkelt vara ett sätt att hålla medvetandegraden uppe. Barn kan också bita på händer eller saker för att lindra smärta i munnen, eller för stimulering, säger Åsa Mogren.

Ibland hjälper det då att erbjuda alternativ, andra anpassade föremål att bita på, eller *sensomotorisk stimulering* såsom massage med vibrationer från en eltandborste eller Z-vibrator.

*Nedsatt salivkontroll* (dregling) kan också ha många olika orsaker. Den vanligaste orsaken är att barnet inte sväljer undan saliven tillräckligt ofta. Det kan bero på sväljningssvårigheter, att barnets huvudhållning gör att saliven lätt rinner ut eller att hen ofta har öppen mun. Även mediciner kan påverka. Inte främst för att de ger mer saliv, utan snarare för att de gör en trött vilket medför att man sväljer mer sällan.

– Det finns många olika lösningar på nedsatt salivkontroll. Man måste också tänka över vems problemet är – har barnet besvär av sin dregling eller är det främst omgivningen som har det?

Det är bra med tvärprofessionella samarbeten där olika specialister som har med barnet att göra kan samverka för att nå bästa resultat.

– Som förälder kan det vara tufft att vara den som ska förmedla kunskap mellan olika instanser. Då kan man be habiliteringen ta kontakt med tandläkaren, logopeden och/eller ett oralmotoriskt team. Det går också bra att kontakta oss på Mun-H-Center för konsultation och stöd, säger Åsa Mogren.

*Läs mer om 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](http://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 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 Lööf-Andreasson.

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

### **Vårdbidrag**

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

För att man ska kunna få vårdbidrag måste barnet behöva särskild vård och tillsyn under minst sex månader. Vård- och tillsynsbehovet innefattar exempelvis medicinering, hjälp med kommunikation, aktivering, träning 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 44 500 kr (2015).

Vårdbidraget finns i fyra nivåer: helt, tre fjärdedels, halvt eller en fjärdedels bidrag. För 2015 ger det följande belopp:

Helt vårdbidrag	9 271 kr/ mån	111 252 kr/år
Tre fjärdedels vårdbidrag	6 953 kr/mån	83 436 kr/år
Halvt vårdbidrag	4 635 kr/mån	55 620 kr/år
En fjärdedels vårdbidrag	2 318 kr/mån	27 816 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 allra svåraste funktionsnedsättningarna rätt till personlig assistent för att kunna leva ett mer självständigt liv.

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

### **Personlig assistans till barn**

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

### **Tillfällig föräldrapenning**

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

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

Ersättningen kan betalas ut till dess att barnet fyller 12 år och i vissa fall upp till 16 år. Det finns även möjlighet att få tillfällig föräldrapenning för barn med allvarlig diagnos, och en pågående akutbehandling där det föreligger hot mot barnets liv, till dess barnet fyller 18 år. Speciellt läkarutlåtande krävs då. 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 övriga stöd

**Cecilia Stocks är socionom och arbetar på Ågrenska. 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 SoL, Socialtjänstlagen.

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 några 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 Cecilia Stocks.

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.

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 Cecilia Stocks.

### **Ledsagarservice**

En ledsagare hjälper till med kontakter i samhället och kan följa med på vårdbesök och delta i fritidsaktiviteter. Insatsen gäller när funktionsnedsättningen inte är alltför stor, och kan till exempel inte ges om personen redan har personlig assistans. Ledsagarservicen kan begäras per tillfälle eller som regelbunden insats.

### **Kontaktperson**

– En kontaktperson erbjuder personligt stöd utanför familjen, och ska ses som ett icke-professionellt stöd, en medmänniska, säger Cecilia Stocks.

Kontaktpersonen har ingen rapporteringsskyldighet (till skillnad mot exempelvis ledsagare) och behöver inte rapportera om vad man gjort till någon myndighet.

### **Hit kan man vända sig för att få hjälp med stödinsatser**

- Habilitering / kurator.
- LSS-handläggare.
- Brukarstödsorganisationer (exempelvis Bosse eller Lasse).
- 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.

**Anpassad studiegång**

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

Vid en anpassad studiegång skapas ett schema som avviker från övrigas timplan, ämne och mål. Det är rektorns ansvar att eleven får en utbildning som så långt som möjligt är likvärdig övriga elevers utbildning.

**Särskolan**

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

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

**Betyg och behörighet**

Idag går betygsskalan från A till F. Eleven måste vara godkänd (alltså minst ha betyg E) i 8-12 ämnen för att komma in på en vanlig gymnasieskola. När betyg sätts ska läraren utgå från all information som finns om elevens kunskaper.

– Det innebär att en elev kan få godkänt även om den inte gjort ett visst prov. Det finns andra sätt att visa sin kunskap, till exempel genom ett muntligt prov eller en praktisk övning, säger Cecilia Stocks.

**Betyg i särskolan**

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

**Tips inför möten med skolan**

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

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](http://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](http://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 Cecilia Stocks.

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.

### **Bostadsanpassning**

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

### **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](http://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](http://www.agrenska.se) – Ågrenska  
[www.fk.se](http://www.fk.se) – Försäkringskassan  
[www.1177.se](http://www.1177.se) – Sjukvårdsupplysningen  
[www.socialstyrelsen.se](http://www.socialstyrelsen.se) – Socialstyrelsen  
[www.skolverket.se](http://www.skolverket.se) – Skolverket  
[www.spsm.se](http://www.spsm.se) – Specialpedagogiska skolmyndigheten  
[www.riksdagen.se](http://www.riksdagen.se) – Riksdagen  
[www.regeringen.se](http://www.regeringen.se) – Regeringen  
[www.mfd.se](http://www.mfd.se) – Myndigheten för delaktighet  
[www.do.se](http://www.do.se) – Diskrimineringsombudsmannen

www.tlv.se – Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket  
www.notisum.se – Lagar på nätet  
www.nfsd.se – Nationella funktionen sällsynta diagnoser

## Noen nu och i framtiden

– För att överleva dagen orkar vi egentligen inte tänka så mycket på framtiden. Samtidigt kan val vi gör nu påverka hur det blir sedan, säger Noens mamma Anne.

Hon och Hans hoppas mycket på forskning och på nya effektiva mediciner som kan komma i framtiden, till exempel inom det neuropsykiatriska området. Noen fastnar lätt i beteenden.

– Ett tag tyckte han att det var jobbigt att gå in i vår bil. Till slut lärde han sig det, men då började han tycka att det var jobbigt att kliva ur bilen istället. Nu tycker han att det är jobbigt när lillasyster ska gå in i bilen. Han spottar och rivs, det är reaktioner han själv inte kan styra över, säger Hans.

Han beskriver att summan av svårigheterna är konstant. När Noen vänjer sig vid något som varit svårt tidigare blir istället något annat problematiskt.

– Det är mycket känslor, men samma sak gäller ju för skratt och glädje. Då är det härligt att se honom!

Noen fungerar bra tillsammans med djur och bebisar. I närheten av dem är han omhändertagande och varm. Ibland lånar familjen Noens mosters hund, och då fungerar hela vardagen mycket bättre.

Anne och Hans upplever stöd i fragilt X-föreningen. Anne är också med i en facebookgrupp för mammor till barn med funktionsnedsättningar, där hon upplever att hon får mycket kraft och tips.

## 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](mailto:ovanligadiagnoser@gu.se).

*Läs mer på: [www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser](http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser)*

## Riksförbundet Sällsynta diagnoser

**Riksförbundet Sällsynta diagnoser bildades för 15 år sedan av en grupp föräldrar till barn med olika typer av syndrom. Det är en paraplyorganisation där en mängd olika diagnosföreningar finns representerade.**

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

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

Förbundets 12 000 medlemmar representerar ett 50-tal olika diagnosföreningar som sinsemellan är väldigt olika. Gemensamt är att alla sjukdomar eller syndrom är livslånga, obotliga och nästan alltid har genetiska orsaker.

*Här hittar du Riksförbundet för sällsynta diagnoser:  
[www.sallsyntadiagnoser.se](http://www.sallsyntadiagnoser.se)*

## 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 an-dra 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](http://www.nfsd.se)*

## Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Överläkare Britt-Marie Anderlid  
Neuropediatrika mottagningen Astrid Lindgrens Barnsjukhus  
Karolinska universitetssjukhuset i Solna  
171 76 STOCKHOLM  
Tel: 08 - 517 700 00

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

Psykolog Eva Billstedt  
Barnneuropsykiatriska kliniken  
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus  
Otterhällegatan 12 A  
411 18 GÖTEBORG  
Tel: 031 - 343 40 00

Pedagog Britt Claesson, DART  
Kruthusgatan 17  
411 04 GÖTEBORG  
Tel: 031-342 08 09

Arbets terapeut Britt-Marie Andersson  
Habiliteringscentrum Nacka  
Lasarettsvägen 4  
131 83 NACKA  
Tel: 08-12335683

Personlig handläggare Märta Lööf-Andreasson  
Försäkringskassan  
Box 8784  
402 76 GÖTEBORG  
Tel: 010-1167091

**Medverkande från Mun-H-Center:**  
Övertandläkare Joanna Wentzel Malinowski  
Logoped Åsa Mogren  
Tandsköterska/koordinator Pia Dornérus  
Mun-H-Center  
Box 2046  
436 02 HOVÅS  
Tel: 031 - 750 92 00

**Medverkande från Ågrenska:**  
Verksamhetsansvarig AnnCatrin Röjvik  
Socionom Johanna Skoglund  
Specialpedagog Sara Östberg  
Pedagog Astrid Emker  
Redaktör Johanna Lagerfors  
Ågrenska  
Box 2058  
436 02 HOVÅS  
Tel: 031 - 750 91 00

# Fragilt X-syndromet

*En sammanfattning av dokumentation nr 482*

Fragilt X-syndromet medför olika grader av utvecklingsstörning, ofta i kombination med autism och/eller hyperaktivitet.

Uppskattningsvis har omkring 16 till 25 pojkar per 100 000 födda fragilt X-syndromet. Samma siffra för flickor är 8 till 12 per 100 000 födda. Syndromet orsakas av en förändring på ett arvsanlag på X-kromosomen. Arvsanlaget styr bildningen av ett protein som har betydelse för att hjärnans signalsystem ska fungera.

Flickor med fragilt X-syndromet kan ha symtom som liknar pojkarnas, ha lindrigare symtom eller inga symtom alls. Att flickorna drabbas i mildare grad än pojkarna beror på att de har två X-kromosomer.

Behandlingen syftar till att minska konsekvenserna av de symtom som uppstår. Det innebär till exempel ofta stödinsatser i skolan.

**ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2015



ÅGRENSKA

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

