

Dokumentation nr 483

Beckwith-Wiedemanns syndrom, familjevistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2015



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

BECKWITH-WIEDEMANN'S SYNDROM

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

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

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

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

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Jovanna Dahlgren, överläkare, Tillväxtenheten, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

Cecilia Hulthe, specialistläkare, Klinisk genetik, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg

Erik Neovius, överläkare, Stockholms Kraniofaciala centrum, kliniken för rekonstruktiv plastikkirurgi, Karolinska universitetssjukhuset, Solna

Ann-Charlotte Söderpalm, överläkare, Barnortopeden, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

Astrid Skoglund, psykolog, Kraniofaciala teamet, Akademiska sjukhuset, Uppsala

Rebecka Mattson Nilsson, ordförande i BWS-föreningen

Medverkande från Mun-H-Center

Marianne Bergius, övertandläkare

Lena Romeling Gustafsson, tandsköterska

Lotta Sjögren, logoped

Medverkande från Ågrenska

Annica Harrysson, verksamhetschef

Johanna Skoglund, socionom

Astrid Emker, pedagog

Samuel Holgersson, sjuksköterska

Malena Ternström, socionom

Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås

Telefon 031-750 91 00

E-post Pia.vingros@agrenska.se

Redaktör Pia Vingros

Här når du oss!	3
Medicinska aspekter vid Beckwith-Wiedemanns syndrom	5
Frågor till Jovanna Dahlgren	9
Waldemar har Beckwith-Wiedemanns syndrom	10
Genetik vid Beckwith-Wiedemanns syndrom	10
Waldemar har BWS	13
Plastikkirurgi vid Beckwith-Wiedemanns syndrom	14
Frågor till Erik Neovius	16
Waldemar kommer hem	16
Ortopedi vid Beckwith-Weidemanns syndrom	17
Frågor till Ann-Charlott Söderpalm	18
Waldemar ska kanske operera tungan	19
Psykologiska aspekter vid Beckwith-Weidemanns syndrom	20
Waldemar och ultraljudsundersökningarna	22
Att vara förälder till ett barn med Beckwith-Weidemanns syndrom	23
Föreningsinformation	25
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	25
Syskonrelationen	27
Waldemar har en lillebror	30
Munhälsa och munmotorik	31
Waldemar idag	34
Tips från deltagarna	34
Information från försäkringskassan	35
Samhällets stöd	38
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	40
Nationella funktionen sällsynta diagnoser	41
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	42

Medicinska aspekter vid Beckwith-Wiedemanns syndrom

För att få diagnosen Beckwith-Weidemanns syndrom, BWS, ska barnen ha minst två av de fem huvudsymtomen. Det sa Jovanna Dahlgren, överläkare vid Tillväxtenheten vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Beckwith-Wiedemanns syndrom beskrevs 1963 av den amerikanske läkaren Bruce Beckwith och vid ungefär samma tidpunkt av den tyske barnläkaren Hans-Rudolf Weidemann. Tillståndet har därför uppkallats av dem båda.

– Symtomen och graden av dessa varierar mycket, sa Jovanna Dahlgren.

Fem till tio upptäcks varje år

BWS är ett syndrom, vilket innebär en samling av symtom. Det vanligaste är att Beckwith-Wiedemanns syndrom upptäcks vid ultraljudsundersökning under graviditeten eller i samband med förlossning.

I Sverige får mellan fem och tio barn diagnosen varje år. Beckwith-Wiedemanns syndrom är lika vanligt bland pojkar som flickor.

Symtom

Det utmärkande symtomet för BWS är ökad tillväxt under fostertiden, speciellt den andra halvan av graviditeten. Tillväxten påverkar olika organ och vävnader, som muskler, lever, binjurar, mjälte, bukspottkörtel, skelett, hjärta, kärl (kan leda till så kallade storkbett och smultronmärken) och genitalier (såsom testiklar).

Den accentuerade tillväxten märks särskilt på den förstorade tungan.

Den ena kroppshalvan, inkluderat med inre organ, kan växa mer än den andra, så kallad hemihypertorfi.

Barnens hjärna utvecklas normalt.

De fem främsta symtomen på Beckwith-Wiedemanns syndrom är:

Navelbräck (exomfalus)

Förstorad tunga (makroglossi)

Storvuxenhet (gigantism)

Specifika gropar och fåror på ytteröronen

Lågt blodsocker (hypoglycemi)

Barnet får diagnosen BWS om det har minst två av

huvudsymtomen. I många fall kan diagnosen styrkas med DNA-analys.

Symtom i detalj

Under graviditet finns ofta en ökad mängd fostervätska om fostret har BWS. Detta är tungt för modern och kan orsaka en för tidig förlossning. Det finns också en risk för havandeskapsförgiftning och andra problem vid förlossningen.

Som tidigare nämnt är storvuxenhet, gigantism ett av de vanligaste symtomen.

– Barnen är stora vid födseln och långa i förskoleålder. Puberteten startar ofta något år tidigare än för andra barn. Som färdigväxta blir de därför i regel `bara´ något över medellängd, sa Jovanna Dahlgren.

Många har också en oproportionell tillväxt av olika organ och vävnader. Hos cirka 25 procent är ena kroppshalvan och de inre organen i denna halva större än den andra.

Förstorad tunga är ett av huvudsymtomen. Den stora tungan kan påverka barnets andning, möjligheter att äta, svälja och prata.

– På sikt kan den ge upphov till bettavvikelser genom att den trycker mot underkåkens tandbåge och tänder, sa Jovanna Dahlgren. (Läs mer om tänder och munhälsa i särskilt avsnitt.)

75 procent av barn med BWS föds med navelbräck. Det innebär att delar av tarmen är utanför buken, omsluten av bara bukhinnan. Det åtgärdas med en operation direkt efter födseln. Ibland finns missbildning i form av en medfödd försvagning av medellinjen i bukväggen där tarmen delvis tränger ut. Detta kräver operation. Andra missbildningar kan vara ofullständigt nedvandrade testiklar eller tvåhornig livmoder.

I nyföddhetsperioden har 50 procent lågt blodsocker, vilket beror på en överproduktion av insulin.

– Den låga blodsockernivån är mest uttalad under barnets första månader, men brukar normaliseras inom två månader. Det är viktigt att undvika låga blodsockernivåer då långvarigt lågt blodsocker kan orsaka hjärnskador, sa Jovanna Dahlgren.

Orsaken till Beckwith-Wiedemanns syndrom

Orsaken till Beckwith-Wiedemanns syndrom är obalans i regleringen av generna på kromosom 11. Obalansen beror på att tillväxtfaktorn IGF2 genen har en för hög aktivitet. Andra gånger är det H 19 genen som ska dämpa tillväxtgenen IGF2, som har för låg aktivitet och på så sätt minskar den naturliga hämningen av tillväxtfaktorns aktivitet.

– Överproduktionen av tillväxtgener leder till stimulerad tillväxt av moderkakan och de insulinproducerande cellerna i bukspottskörteln, vilket orsakar en generell storväxthet, sa Jovanna Dahlgren.

En annan faktor som har betydelse vid BWS är det som kallas genomisk präglning. Genomisk präglning innebär att vissa gener från den ena föräldern ska stänga av den andres anlag. Vid BWS fungerar inte denna mekanism. Istället är bådas anlag aktiva eller ingen av föräldrarnas.

Ärftlighet

Vid Beckwith-Wiedemanns syndrom är cirka 85 procent så kallade sporadiska fall. Förändringen i arvsmassan uppträder för första gången hos personen själv. Den är alltså inte ärvd från någon av föräldrarna.

I femton procent av fallen är BWS autosomt dominant nedärvt. (Läs mer om ärftligheten i avsnittet om genetik)

Risk för tumör

På grund av den förhöjda aktiviteten i tillväxtfaktorerna finns en ökad risk för tumörer vid Beckwith-Wiedemanns syndrom. Risken är störst under de första levnadsåren. Cirka ett barn av tio med BWS utvecklar tumörer. Det är en signifikant ökad risk jämfört med barn i allmänhet. Men majoriteten av barn med syndromet utvecklar alltså inga tumörer.

Den vanligaste tumörformen är Wilms tumör, som sitter i njurarna. Näst vanligast tumören är hepatoblastom, i levern. Därefter följer rabdomyosarcom i muskulaturen, adrenokortikalt carcinoma i binjurebarken, pancreoblastom, tumör i bukspottskörteln, samt gonadoblastom som sitter i könskörtlarna.

På grund av tumörrisken krävs regelbunden uppföljning av barnen. De kallas till ultraljudsundersökning var tredje månad upp till åtta års ålder. Genom den täta kontrollen är risken att barnen ska

utveckla obotlig cancer väldigt liten.

Vårdprogram

Den rekommenderade uppföljningen av barn med Beckwith-Wiedemanns syndrom består av insatser från framförallt barnläkare och barnonkolog. Teamet som barnet möter vid de uppföljande besöken på sjukhuset kan också bestå av barnkirurg, logoped, tandläkare, plastikkirurg och habilitering. Vilka specialister som är aktuella beror på barnets behov.

– Det finns ännu inget vårdprogram för BWS, men vi hoppas utveckla ett inom ett par år. Då är förhoppningen att vården kommer att bli mer lik över hela landet, sa Jovanna Dahlgren.

Som nämnts ska barnens bukorgan undersökas med ultraljud var tredje månad för att eventuella tumörer ska upptäckas i tid. De fyra första åren bör ett blodprov för alfafetoprotein tas mellan ultraljudsundersökningarna. Det är en markör för tumör i levern.

Om tungan är mycket förstorad opereras den innan barnet fyller två år.

– Barn som har svårt att äta eller att forma ljud på grund av sin tunga kan behöva kontakt med en logoped, sa Jovanna Dahlgren.

Vid uppföljningen mäts och vägs barnet för att veta att det följer ”sin” kurva. De föräldrar som fick lära sig att ge sitt barn täta mål och extra mål för att hålla barnets blodsockerkurva jämn de första månaderna behöver inte fortsätta med detta från det att barnet är ett halvår gammalt.

– Prata med BVC om barnet börjar gå upp för mycket i vikt. Kanske är det lämpligt att sluta med nattmålet till exempel om barnet ändå sover gott, sa Jovanna Dahlgren.

Barn som är stora vid födseln kan förbli en till två ”kanaler” över normalkurvan för vikt och längd.

– Det är ingen fara så länge deras kurvor ligger parallellt med normalkurvan, sa Jovanna Dahlgren.

Vid svår asymmetri mellan kroppshalvorna, som påverkar förmågan att koordinera rörelserna när barnet springer, cyklar eller ägnar sig åt bollspel ska en sjukgymnast konsulteras.

– Det kan vara en fördel att informera om barnets syndrom på förskola och skola i god tid, för att förebygga missuppfattningar och utanförskap, sa Jovanna Dahlgren.

Frågor till Jovanna Dahlgren

Är det en allvarligare form av BWS om barnet har fler symtom?

– Nej, så är det inte riktigt. Barnen kan ha olika symtom i olika grad.

Vart ska vi vända oss för att få den uppföljning av vårt barn som rekommenderas?

– Vänd er till ert regionala sjukhus. När barnet fått sin diagnos ska det i fortsättningen komma för uppföljning på en barnmottagning på ert regionala sjukhus för de symtom som hör ihop med BWS.

Vi behöver ge vårt barn laxermedel, annars fungerar inte magen. Har förstoppningen med BWS att göra? Måste barnet medicinera för det hela livet?

– Skälet till förstoppning är att barn med BWS har försämrad motorik i tarmen. Då är dagligt intag av bulkmedel (Laktulos eller Movikol) bra. De vuxna vi följer har inte beskrivit förstoppning som ett problem. Det kan tyda på att problemet avtar med ålder, eller att man lärt sig hantera problemet.

När definieras ett barn som "stort"?

– Det är när barnet vid födseln är rejält större än normalt – över nivån där 95 procent av övriga befolkningen är inom. För en fullgången pojke är det normalt att väga 3,7 kg vid födseln. Väger barnet fyra och ett halvt till fem kilo är det stort. När barnet växer är det "stort" om det väger mer eller är längre än två "kanaler" över normalkurvan.

Varför är vården vid BWS så olika i olika delar av landet?

– En förklaring är att det är en sällsynt diagnos och att flertalet läkare inte känner till alla detaljer om den särskilda utredningen och kraven på uppföljning. Jag tror att vården kommer att bli mer lik så snart nationella riktlinjerna för vården blir tillgängliga.

Vem driver på att det blir bra centra vid sjukhusen för våra barn med sällsynta diagnoser?

– Riksförbundet Sällsynta diagnoser, som är en paraplyorganisation för patientföreningar med sällsynta diagnoser, driver på. Även Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD, Ågrenska och läkare är aktiva för att det ska finnas kunskapscentra och att

kunskapen sprids genom nationella vårdprogram. Detta kommer att leda till en mer lika vård över hela landet.

Är det något vi ska akta oss för på internet?

– Undvik information som inte kommer från vetenskapliga centra.

Waldemar har Beckwith-Wiedemanns syndrom

Waldemar sex år kom till Ågrenska tillsammans med mamma Sara, pappa Jens och lillebror Jonathan tre år.

Graviditeten med Waldemar var helt normal. Förlossningen startade i beräknad tid. Efter tjugo timmars värkarbete ville barnmorskan hjälpa honom ut med hjälp av sugklocka, men Sara sa nej.

– Till slut blev det akut kejsarsnitt. När han väl var född visade det sig att han hade en knut på navelsträngen. Om de använt sugklocka är det inte säkert att det skulle gått så bra som det gjorde, säger Sara.

– Waldemar andades snabbt efter förlossningen och barnmorskan tog med honom neonatalavdelningen för en kontroll, säger Jens. Han följde med sonen till avdelningen.

Provet på hans blodsocker visade på noll. Waldemar fick dropp med socker. Han lades i en öppen kuvös.

– När personalen visade upp Waldemar direkt efter kejsarsnittet la jag märke till att han lipade åt mig (räckte ut tungan), säger Sara.

– Jag lade märke till att hans högra hand var större. Jag trodde att den var svullen efter den långdragna förlossningen, säger Jens.

Genetik vid Beckwith-Wiedemanns syndrom

Fråga er barnläkare om remiss till klinisk genetik, ifall ni har frågor kring genetik eller ärftlighet vid BWS. Det sa Cecilia Hulthe, specialistläkare på Klinisk genetik, vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Genetiken vid Beckwith-Wiedemanns syndrom är komplicerad. Det är ännu mycket som är okänt. Vid en del andra sällsynta diagnoser och syndrom går det att påvisa att de orsakats av en förändrad gen eller att delar av kromosomerna fallit bort, blivit dubblerade eller finns i tretal när det ska vara två.

Vid BWS är det en kombination av flera olika störda genetiska mekanismer som påverkat fostret redan vid celledningen.

När ett barn blir till får det sin arvs massa, generna, i dubbel uppsättning. Hälften av generna kommer från mamman och hälften från pappan. Generna ligger efter varandra i två långa parallella strängar och bildar vårt DNA. Tätt förpackade i vårt DNA kallas de kromosomer. Människan har 46 kromosomer ordnade i 23 kromosompar. Ett par av dem är könskromosomer, kallade X och Y.

– Vid BWS finns förändringar på en del av den korta armen av kromosom 11, sa Cecilia Hulthe.

Människan har ungefär 25 000 gener i varje cell. Alla används inte hela tiden. Några ska till exempel bara vara aktiva under fosterutvecklingen. Vissa ska bara vara aktiva om de ärvt av mamman eller pappan. Funktionen att stänga av den andre förälderns anlag kallas genomisk prägling.

Under fosterutvecklingen är normalt bara den ena förälderns gener aktiva på den aktuella delen korta armen av kromosom 11.

– Det är dessa mekanismer som kan vara påverkade vid BWS.

Inom det aktuella området på kromosom 11 finns gener som skall vara aktiva eller avstängda beroende på om genkopian ärvt från modern eller fadern. Det finns så kallat imprinting center IC1 och IC2 som styr detta genom att det sätts en metylgrupp på imprintingcentret eller inte. När det blir fel i detta kan BWS uppstå. Detta är i de allra flesta fall inte ärftligt.

– I 50 procent av fallen med BWS har det blivit ett fel i metyleringen på den kopia som ärvt från modern. Det leder till att vissa gener som ej skall vara aktiva blir aktiva och att vissa som skall vara aktiva istället är avstängda, sa Cecilia Hulthe.

Man tror att det i och med detta blir gener som främjar tillväxt mer aktiva än de normalt skulle vara och att gener som hämmar tillväxten blir mindre aktiva.

– Det leder till att tillväxten är större än den annars skulle vara, sa Cecilia Hulthe.

I 20 procent av fallen är orsaken till tillståndet att hela eller delar av kromosom 11 från modern blivit utbytt mot kromosom 11 från fadern på ett tidigt stadium av fosterutvecklingen. Det heter

uniparentell disomi, vilket betyder att barnet bara har pappans kopior av de aktuella generna. Detta är inte heller ärftligt i de allra flesta fall.

Ibland, och särskilt då det finns tidigare personer i släkten med BWS, kan felet sitta i själva DNA-koden. Då felet sitter i koden blir det ärftligt men om man utvecklar symtom beror på om man ärver förändringen från sin mor eller far. Man brukar säga att anlaget har nedsatt penetrans (genomslagskraft) om det ärvs från en man. Det innebär att det är framförallt då anlaget ärvs från modern som personen får symtom. På så sätt kan det se ut som om själva anlaget hoppar mellan generationerna. De barn som inte ärver anlaget kan dock inte föra det vidare till nästa generation.

Det finns också andra mer ovanliga genetiska orsaker till BWS.

För att veta om det finns upprepningsrisk måste det vara känt vilken förändring som ett barn med BWS har. Men det är inte alltid den genetiska förändringen hittas.

Ärftlighet

85 procent av fallen med BWS är så kallade sporadiska former. Det betyder att tillståndet inte ärvt av föräldrarna, utan uppstått hos denna individ för första gången. BWS ärvs då inte heller vidare. I 15 procent av fallen är det en ärftlig form. En kvinna som har anlaget för BWS har 50 procents risk att få ett barn med syndromet vid varje graviditet. De barn som inte fått anlaget blir friska och för inte anlaget vidare.

Frågor till Cecilia Hulthe

När uppstår kromosomförändringen?

– Det är lite olika och även beroende på vilken genetisk förändring som finns hos barnet. Det är okänt exakt när förändringen sker. Det är inte säkert att ett prov på moderkakan i vecka 11 fångar upp förändringen. Möjligtvis kan det märkas senare i graviditeten. Ibland kan det vara så att man inte kan återfinna förändringen i alla kroppens celler heller.

Jag har den ärftliga varianten av BWS och min son har BWS. Innebär det att han kan få barn som också får tillståndet?

– Det går inte att utesluta, men risken borde vara låg.

Vårt barn har den ärftliga varianten av BWS. Hur kommer det sig då att ingen mer i släkten har tillståndet?

– Det kan finnas släktingar långt bak i släktledet som haft Beckwith-Wiedemanns syndrom. Det kan också vara så att förändringen uppstått för första gången hos ert barn men att den är ärftlig vidare från barnet.

Personer med BWS tycks ha mer eller mindre risk för att få tumörer, är det beroende på vilken genetisk förändring som är orsak?

– Ja. Ta upp frågan med er läkare eller genetiker. Även om risken bedöms som olika, gäller mig veterligen rekommendationen att alla barn med BWS ska kontrolleras med ultraljud upp till åtta års ålder.

Finns det något register där uppgifter om alla personer med BWS finns samlat?

– Nej, jag känner inte till något sådant register.

Waldemar har BWS

När Sara och Jens träffade läkaren på avdelningen berättade han att han misstänkte att Waldemar hade Beckwith-Wiedemanns syndrom. Waldemars symtom med navelbråck, stor tunga, olika stora sidor och ett blodsockervärde på noll vid födseln tydde på det.

– Läkaren hade behandlat ett barn tidigare med BWS, säger Jens.
– Därför gick det fort att fastställa att Waldemar hade syndromet, säger Sara.

Waldemar gavs dropp för att hålla blodsockernivån i balans. Sara försökte amma, men tvingades ge upp eftersom sonen inte kände någon hunger.

– Waldemar fick mat via sond och flaska plus droppet, säger Sara.
– Han gavs också läkemedel för att minska insulinproduktionen, säger Jens.

Familjen blev kvar på sjukhus under två månader. Under tiden undersöktes Waldemar noggrant.

– Vi hade ett väldigt bra stöd av barnläkaren, säger Jens och Sara.

Vid en magnetröntgenundersökning tre veckor efter födseln upptäcktes att Waldemar saknade skiljevägg mellan njurarna.

– Inför röntgen skulle han fasta för att kunna sövas, säger Jens.

För föräldrarna var det en pärs att fasta Waldemar som hade lågt blodsocker.

– Det är nog det värsta vi varit med om. Vi var nyblivna föräldrar med ett sjukt barn. Vi hade inte landat i rollen som föräldrar och all medicinering och blodprovskontroller som gick efter ett speciellt schema, säger Jens.

– Under natten skulle vi även lista ut hur vi skulle trappa ner medicinering och sondmatning på Waldemar för att vara fastande inför undersökningen, säger Sara.

Plastikkirurgi vid Beckwith-Wiedemanns syndrom

När vi överväger operation av tungan är det viktigt att balansera risk mot nytta. Det berättade Erik Neovius, överläkare vid Stockholms Kraniofaciala centrum, kliniken för rekonstruktiv plastikkirurgi på Karolinska Universitetssjukhuset i Solna.

80-99 procent av alla barn med Beckwith-Wiedemanns syndrom föds med en stor tunga, så kallat makroglossi. Men det är inte alla som behöver opereras. Indikationer för operation är att den stora tungan ger andnings- och matningsbesvär, påverkar tal, tänder, bitt eller utseende.

– När vi överväger operation är det viktigt att balansera risk mot nytta. Oftast räcker det inte med ett skäl, som att tungan är stor, för att vi ska operera. Men om den till exempel faller tillbaka och orsakar andningsuppehåll vid sömn är anledningen större, sa Erik Neovius.

Beslut om operation eller inte fattas av plastikkirurgen vid något av de sju universitetssjukhus där operationerna genomförs. För att få en bedömning kan föräldrarna vända sig till sin husläkare eller barnläkare för att få en remiss till ett universitetssjukhus.

– Ni har rätt till en 'second opinion', ett andra utlåtande av en annan läkare, om ni inte är tillfreds med ett beslut, sa Erik Neovius.

Det finns en mängd olika tekniker som kan användas för att minska tungans storlek. Erik Neovius visade en uppställning med över tjugofyra olika operationstekniker.

– Teknikerna är många, men det finns få studier om dessa operationer. Det är ett skäl till olika åsikter vid olika kraniofacials center om vilka metoder som är bäst, sa Erik Neovius.

En av få studier som gjorts om tungreduktion bygger på tjugo års erfarenhet och omfattar 64 patienter med stor tunga, makroglossi (Kadouch et al). Av dem hade 31 milda symtom, därför var operation inte aktuell. De resterande 23 opererades. Medelåldern på de opererade patienterna var drygt 1,5 år. Två av dem fick komplikationer efter operationen.

I en annan studie med 10 patienter fick 7 bättre tal och artikulationsförmåga efter operation (Shipster et al). I en tredje studie med 17 patienter hade två besvär med artikulationen även efter operation (Van Borsel et al).

Den vanligaste tekniken är att ta bort en kil av tungspetsen. Med den minskar tungan i längd, men är fortfarande tjock. Fram till 2012 användes en metod med T-formad reduktion för makroglossi vid Karolinska Universitetssjukhuset. Tekniken förde med sig vissa problem. På grund av svullnad efter operation behövde patienterna ofta tub under flera dygn för att få fria andningsvägarna. Det innebar lång total vårdtid. I 75 procent av fallen tillstötte komplikationer.

– En familj ville ha en annan metod. Den används vid Great Ormonds Street Hospital i London, dit alla Englands operationer av detta slag centreras. Familjen begärde ekonomisk ersättning av landstinget för att åka dit och fick det, berättar Erik Neovius.

Han följde förberedelserna, operationen och vården efteråt.

– De engelska kirurgerna använde en kil/nyckelhålsteknik, där barnets andningsstöd kunde tas bort tidigt efter operation. Det minskade intensivvårdtiden och komplikationerna, sa Erik Neovius,

Den engelska metoden har sedan 2013 använts på två barn vid operation på Karolinska Universitetssjukhuset. Den har lett till färre vård dagar på intensivvården från tidigare 7,2 till 1,5 dagar. Den totala vårdtiden har minskat från 19 dygn till 4,5.

– Tack vare aktiva och frågvisa föräldrar som ifrågasatte gängse metoder, använder vi idag en ny operationsmetod med färre komplikationer, sa Erik Neovius.

Frågor till Erik Neovius

Vad kan göras om barnet har andningsproblem trots operation av tunga, mandlar och polyper?

– Det går att operera tungan igen, men det är något vi drar oss för om det gäller tungan i de bakre regionerna. Tungan sväller mycket efter operation där och det är komplicerat att upprätthålla säkra luftvägar under den tid det krävs innan svullnaden avtar. En annan lösning kan vara att använda CPAP, som ger ett övertryck vid inandningen, men den kräver lång tillväjning.

Hur bedöms om en tunga är för stor?

– Tungan är stor om den är utanför munnen 95 procent av vakentiden. Eller om barnet har svårigheter att svälja, för att det finns för lite plats. Det kan också vara att tungan trycker på tänderna i underkäken så att barnet får felställning av tänderna eller underbett.

Växer tungan när barnet blir större?

– Har barnet BWS är tungan oftast stor vid barnets födsel. När barnet växer till blir den för det mesta mer proportionerlig. Hos en del barn växer tungan även efter födseln.

Waldemar kommer hem

Det var först när familjen kom hem som de började reflektera över vad det innebar att deras förstfödde hade BWS. Ingen av dem sökte information på internet.

– Det var mycket praktiskt som skulle hanteras med blodsockervården och matning, säger Jens.

För Sara blev det känslomässigt kämpigt under föräldraledigheten. Alla andra som hon kände födde barn som inte hade några syndrom. Hon kände sig bitter över sin familjs situation.

– Jag gick till en psykolog och grät. Det var skönt att få säga hur det kändes, säger Sara.

Ortopedi vid Beckwith-Weidemanns syndrom

Hos ett barn är tillväxtzonerna fortfarande öppna. Det gör dem möjliga att påverka med operation, för att minska längdtillväxten.

Det sa ortoped Ann-Charlott Söderpalm, överläkare vid Barnortopedien, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Barn med Beckwith-Wiedemanns syndrom kan komma i kontakt med en ortoped av flera olika anledningar. Det kan vara att benen är olika långa, fötterna olika stora eller om ryggen är sned, som vid skolios.

Om benen är olika långa märks det på att bäckenet är snedställt. Skillnaden i benlängd kan mätas till exempel genom att lägga block av olika höjd under det korta benets fot till dess att bäckenet är i balans. Den höjd som läggs under det korta benet är då lika med benlängdsskillnaden. Benens längd kan också fastställas med röntgen. Är skillnaden i benlängd under två centimeter krävs i allmänhet ingen åtgärd.

– En liten benlängdsskillnad brukar vanligtvis inte synas alls. Större skillnader ger ofta upphov till hälta. I vissa fall rekommenderar vi ett korrigerande inlägg, sa Ann-Charlotte Söderpalm.

Är benskinnaden större, mellan två och fem centimeter och mer än fem centimeter kan den åtgärdas med olika kirurgiska metoder. Dels kan det långa benets tillväxt bromsas in, dels kan det korta benet förlängas. Ortopeden tittar på barnets proportioner i kropp, armar och ben. För att besluta om åtgärd räknas barnets förväntade benlängdsskillnad som fullväxt ut.

Detta görs genom upprepade benlängdsmätningar på röntgen (oftast åtminstone två mätningar). En röntgen av vänster handskelett kan göras för att bedöma skelettmognad/skelettålder i förhållande till kronologisk ålder.

– Utifrån dessa uppgifter bedömer vi vid vilken ålder och benlängd som barnet ska opereras, beskrev Ann-Charlotte Söderpalm.

För att stoppa tillväxten i det långa benet använder ortopederna en metod där man borrar i rörbenets tillväxtzon ovanför och eller nedanför knät. Denna åtgärd används ofta om benlängdsskillnaden beräknas bli mellan två och fem centimeter. Rörben kallas de långa och smala skelettdelar som finns i armar och ben. Stora rörben är delvis ihåliga inuti. I änden av dem finns tillväxtzoner som är öppna så länge barnet växer. I puberteten sluts de och förvandlas till hårt ben. För att bromsa tillväxten i benen måste operationen ske innan tillväxtzonerna slutits.

– Vi borrar hela vägen igenom benet i tillväxtzonerna runt knäna. Den läkningsprocess som då startar ser till att tillväxtzonerna slutas och benet slutar växa på längden, förklarade Ann-Charlott Söderpalm.

Barn med BWS kan också få krökt ryggrad, skolios. Vid skolios undersöks benens längd, om ryggen är i balans och rörligheten. Rotationen i ryggen mäts med en skoliometer. Mätningarna kompletteras med slätröntgen för att se hur kotorna ser ut och för att mäta vinklar.

Skolios kan vara strukturell eller funktionell.

– Vi undersöker alltid vad skoliosen beror på. Det kan bero på en missbildning i kotorna, strukturell skolios. De ska vara fyrkantiga, men om det finns en halv koda blir ryggen krokig. Kotorna kan också vara sammanvuxna, sa Ann-Charlott Söderpalm.

Vid BWS är skoliosen ofta funktionell och beror på att barnets ben är olika långa. Det innebär att den då kan åtgärdas genom att rätställa bäckenet, inlägg i skorna eller utjämnad benlängdsskillnad med en operation.

Frågor till Ann-Charlott Söderpalm

När görs en bedömning om barnet ska opereras eller inte?

– Varje gång vi träffar ett barn med frågeställning om benlängdsskillnad gör vi i första hand en klinisk bedömning. Beroende på hur stor benlängdsskillnaden är avgör vi när det kan bli aktuellt att verifiera även med röntgenundersökning. I allmänhet blir det oftast inte aktuellt med röntgen av detta skäl före sju års ålder. Därefter får vi avgöra när nästa kontroll ska ske, kliniskt och/eller röntgenologiskt – och beroende på de beräkningar man senare gör, kan man komma fram till en lämplig tidpunkt för att

utjämna benlängdsskillnaden. Vid till exempel 2,5 centimeters skillnad brukar operation bli aktuellt först ganska nära förväntad slutlängd, kanske först runt 15-års ålder för en pojke.

Kan ben och fötter växa ikapp varandra om de är i olika längd?

– Nej, troligen inte. Jag har inte mött någon vars medfödda skillnad växt ikapp.

Kan benlängdsskillnad komma när barnet blir större?

– Ja det kan den. En väldigt liten skillnad kan öka med tiden hos det växande barnet och blir kanske synlig först då den uppgår till två centimeter. Ibland noteras detta först i samband med skolläkarkontroll i skolår 4, då undersökning av ryggen ingår. En benlängdsskillnad kan då noteras som ett snedställt bäcken och funktionellt krokig rygg.

Finns det några restriktioner för barnet efter borrhning av tillväxtzonen i benen?

– Barnet ska inte ägna sig åt kontaktidrott, på grund av risken för benbrott, inom fyra veckor efter operation. I övrigt har vi inga restriktioner.

Påverkas balansen av benlängdsskillnad?

– Nej, balans styrs av andra faktorer, till exempel syn, balansorganet i innerörat med mera. En del personer med oliklånga ben kan dock uppleva att snedställningen i bäckenet känns obekvämt och att håla likaså känns som en ”obalans”. Men det är inte samma som att inte kunna hålla balansen eller stå på ett ben till exempel.

Går det att operera armar om de är av olika längd?

– I allmänhet gör vi inget åt armarna. Armlängdsskillnad har mindre betydelse för individens funktion än benlängdsskillnad. Tillväxtzonerna i armarna är mer komplicerade att åtgärda. Vid stor skillnad i överarmslängd (till exempel kort överarm på grund av skada i tidig barndom) kan man dock i vissa fall utföra förlängningsoperation av överarmen.

Waldemar ska kanske operera tungan

När Waldemar var ett och ett halvt år diskuterades om han skulle operera tungan eller inte. Då hade han inga problem varken med tal, förmåga att andas, svälja eller äta.

– Beslutet var vårt, men det är svårt att fatta ett beslut som handlar om att förebygga problem som kan komma, säger Sara.

– Alla som står inför ett sådant beslut vill ha en kristallkula där man kan se hur det ser ut om femton år om man opererat eller inte, säger Jens.

Nu, när han är sex år ser de att den stora tungan påverkat underkäken och tänderna. Än är inget beslut fattat om operation, men bettutvecklingen följs kontinuerligt.

Överlag har de försökt att problematisera Waldemars symtom så lite som möjligt. De oroar sig inte i onödan. De har tagit problemen när de dykt upp.

– Ett skäl är kanske att jag själv har protes, säger Jens och sträcker fram sin högerhand.

– Vi ser inte Waldemar som summan av problemen han kan ha, utan som Waldemar bara, säger Sara.

Waldemar har en skillnad i benlängd på två centimeter.

– Det syns på hans gång att benen är olika långa, säger Jens.

– Men han går och springer som han vill. Han har endast hälinlägg i skorna utomhus, säger Sara.

Psykologiska aspekter vid Beckwith-Weidemanns syndrom

Uppmuntra ditt barn att skaffa sig vänner och intressen. Det kan bli bra stöd genom livet. Det sa Astrid Skoglund, leg psykolog vid Kraniofaciala teamet vid Akademiska sjukhuset i Uppsala.

Psykolog Astrid Skoglund möter många barn med annorlunda utseende och deras oroliga föräldrar. Hon tipsar om strategier för att förebygga psykisk ohälsa.

– Forskning visar att barn som tidigt lär sig hur de kan ta kontakt och leka med andra och lösa konflikter, så kallade sociala färdigheter, kan ha det lättare. Överhuvudtaget verkar nära kompisrelationer skyddande, sa Astrid Skoglund.

Barns utveckling

Hon började med att berätta om barns utveckling i olika åldrar och de särskilda utmaningar som barn med Beckwith-Wiedemanns syndrom kan möta.

När barn är mellan ett och fyra år börjar de bli en egen person, som kan dela sina känslor och upplevelser med andra. Det som är speciellt vid BWS är att de kan få frågor kring sitt utseende.

– Det kan vara bra att hjälpa barnet med vad det kan svara, sa Astrid Skoglund.

Vid fem till sju års ålder väcks lusten att prova nya saker och kompisar blir allt viktigare. Den empatiska förmågan utvecklas och självbilden förändras.

– Barn med BWS kan börja fantisera om sitt tillstånd och känna oro och rädsla inför det. Ofta jämför de sig med andra barn. Det är viktigt att förbereda barnen och ge dem kunskap inför sina behandlingar, sa Astrid Skoglund.

I åldern åtta till tolv år utvecklas barnets självbild. Det reflekterar inte bara över hur det ser ut, utan också vem det är. Barnet kan bli medvetet om sidor hos sig själv som det tycker mindre bra om.

– För barn med BWS kan självkänslan hamna i en svacka i denna ålder. De kan fundera mycket på livsfrågor och sjukdom. Som föräldrar kan det vara särskilt viktigt att stärka barnets intressen och självkänsla i denna period, sa Astrid Skoglund.

I tonåren utvecklas förmågan att tänka abstrakt och lusten att resonera och ifrågasätta – det gäller inte minst de vuxna. Den unge vill passa in i gruppen de är i och kan brottas med perioder av sjunkande självkänsla och en pessimistisk livssyn.

– Det som är särskilt utmanande för de som har BWS är frågan om tillhörighet. Som föräldrar är det viktigt att vara uppmärksam på hur er tonåring mår och vid behov söka hjälp, sa Astrid Skoglund.

Förebygga utanförskap

För att stötta barnet är det bra att prata om diagnosen. Genom att samtala om BWS kan föräldern få reda på hur mycket barnet förstått och en chans att reda ut eventuella missförstånd. Med ökad kunskap blir diagnosen mindre laddad och det blir lättare att möta andras frågor.

För att förebygga utanförskap och mobbing kan det vara bra att berätta om barnets diagnos på förskola och skola. Om någon sagt eller gjort något kränkande mot barnet är det viktigt att lyssna på barnets egen upplevelse och känslor inför det inträffade.

– Barn har lätt att skuldbelägga sig själva för det som hänt. Undvik det genom att betona att det är bra att de berättar, sa Astrid Skoglund.

Hon tyckte det var viktigt att föräldrarna gick till högre instans direkt om barnet blivit utsatt av kränkningar av en vuxen. Föräldrarna i publiken protesterade och ville hellre säga till den som gjort fel först.

– Om det var en allvarlig händelse, som riskerar att upprepas, är det bra att inte barnet eller föräldrarna ensam tvingas bära detta, utan att högre instans kan markera att detta inte är acceptabelt beteende, sa Astrid Skoglund.

Hon avslutade med att tipsa om bra läsning till föräldrar kring olika ämnen.

... Om barn, utveckling, uppfostran, beteendeproblem:

- Fem gånger mer kärlek... – Martin Forster
- Jag törs inte men gör det ändå: om barns välmående och självkänsla – Martin Forster

www.1177.se

- Om barns utveckling
- Förberedsetips inför behandlingar
- Berättelsebok
- Syskonwebben, länk via Ågrenska.se

Lästips till far- och morföräldrar

Prenumera på nyhetsbrev från Nationellt kompetenscentrum anhöriga, NKA <http://www.anhoriga.se/>

Läs boken Annorlunda barnbarn av Monica Klasén McGrath

Läs på Frambus hemsida www.frambu.no

Waldemar och ultraljudsundersökningarna

Sara och Jens tar informationen till Waldemar om hans syndrom i etapper. Eftersom han varit på kontroller sedan han var liten vet Waldemar att han har ett syndrom. Men hur mycket han funderat på BWS vet de inte.

– Waldemar är tålig och anpassningsbar inför undersökningarna och provtagningarna, säger Sara.

– Han gnäller nästan aldrig, säger Jens.

Själv har Waldemar inte talat med dem om sin tunga. Den enda gången var när barnen i förskolan jämförde genom att lipa, sträcka ut tungorna. Då hade Waldemar längst tunga. Det var inte mer med det.

Waldemar har en typ av BWS som har ökad risk att få tumörer.

– Dagarna innan vi ska på ny ultraljudsundersökning och innan vi får svar, är alltid lite speciella, säger Jens.

– Nu är han så pass stor att vi känner att vi nästan är i mål, eftersom risken för tumörer minskar med åldern, säger Sara.

Att vara förälder till ett barn med Beckwith-Weidemanns syndrom

– Efter tio års ålder är det inte så mycket att säga om ett barn som har BWS. Det är det som är pudelns kärna. Det är lugnt. Det sa Therese Mattson Nilsson, ordförande i BWS-föreningen när hon talade vid familjevistelsen på Ågrenska.

Hennes familj består av maken Anders, sonen Anton tolv år och Samuel tio år.

– Som ni ser på bilden här har en av sönerna, det är Anton, glasögon, den andre har BWS, det är Samuel, berättar Therese Mattsson Nilsson.

Nu när Samuel går i fjärde klass är hans diagnos BWS inte märkvärdigare än att ha glasögon menar hon. Han går visserligen på sina kontroller, annars är det inget särskilt. Han klarar sig bra i skolan.

I början var det mer problematiskt. På första ultraljudet fyra månader innan beräknad förlossning berättade läkaren att barnet hade navelsträngsbräck och gigantism.

– Det var en mardrömslik situation där vi skulle besluta oss för att fullfölja graviditeten eller inte, berättar Therese Mattsson Nilsson.

De fick avvakta några veckor till ett nytt ultraljud. Då lät läkaren trygg:

– Jag kan inte se annat än att ni skulle kunna föda ett barn som bara behövde en bukoperation vid födseln, sa läkaren.

Så blev det också. Samuel föddes och opererades fem timmar senare. Mamma Therese drabbades av havandeskapsförgiftning

efter förlossningen. Therese hade läst i Socialstyrelsens beskrivningar av sällsynta diagnoser redan vid första ultraljudet för att ta reda på vad navelsträngsbråck var. När läkaren berättade att de misstänkte att Samuel hade BWS visste hon redan vad det var. – Jag hade noterat att Samuel, förutom sitt navelbråck hade storkbett. Läkarna sa också att han hade en något bred tungrot. De symtomen lade jag ihop med att jag hade haft mycket fostervatten under graviditeten, säger Therese.

Samuel har en ärftlig form av BWS. Det innebär att hon vid varje graviditet har femtio procents risk att få ett barn med BWS. Storebror Anton är testad. Han har inte syndromet.

Att få i Samuel mat var ansträngande eftersom han inte orkade äta. Han fick mat via sond och nappflaska. Storebror var på dagliga besök hos mamma och lillebror på sjukhuset. – I början handlade allt mest om att hantera situationen. Jag var hela tiden orolig över om jag skulle få behålla Samuel eller inte, säger Therese.

Under sina första år genomgick han en rad operationer. När han började förskolan pratade han inte. Han började prata först när han var två och ett halvt år. – När han var mellan tre och fem år hade han ett hemskt hungerhumör. Jag måste ständigt ha något i fickan att ge honom för att hindra ett raseriutbrott. Fick han bara en banan i sig, blev han glad igen, säger Therese.

Familjen har hela tiden pratat öppet om att Samuel har BWS. Samuel har hela tiden haft mycket frågor. Dem har vi försökt att besvara, säger Therese.

När han var omkring fyra år undrade han varför de skulle till sjukhus så ofta.

Det är för att kontrollera att du är frisk och inte har en klump som växer i magen, förklarade föräldrarna då. Med det beskedet var han nöjd. Det var först när han var åtta år och två släktingar avlidit i cancer som han blev orolig och insåg vad ultraljudet kan visa.

– Läkaren berättade att om de upptäckte något hade de en genomtänkt plan för hur ”klumpen” skulle hanteras. Det gjorde Samuel lugnare. Ibland återkommer oron och då pratar vi om det igen, säger Therese.

När hon planerade sitt föredrag frågade hon Samuel om han tänker på BWS ibland.

Ja, medgav han, men han tyckte inte den var så farlig. Kompisen som är allergisk har det värre tyckte han.

En kompis undrade varför Samuel hade så platt navel.

– Då svarar han att jag opererades när jag var nyfödd. Det var inte mer med det, berättar mamma Therese.

Storebror Anton har helt klart hamnat i kläm, eftersom Samuel, som också haft krupp och astma, tagit mycket av föräldrarnas och särskilt hennes uppmärksamhet.

– Nu i efterhand önskar jag att jag tillbringat mer tid med själv Anton när han var liten. Vi var alltid tillsammans allihop, men han hade behövt vara ensam med en förälder ibland och få odelad uppmärksamhet emellanåt, säger Therese.

Det försöker hon tänka på idag. Hon avslutade med att upplevelserna med Samuels BWS har gjort familjen mån om att ta vara på livet, varje dag.

Föreningsinformation

Therese Mattsson Nilsson är ordförande i BWS Sverige, som är den officiella föreningen för Beckwith-Wiedemanns syndrom i Sverige. Föreningen bildades år 2000 och är en stödorganisation för alla som har eller känner någon med Beckwith-Wiedemanns syndrom och dess relaterade tillstånd.

Läs mer på <http://www.bwssverige.se/>
Föreningen finns också på Facebook ”BWS Sverige”.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

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

– Vi är noga med att planera innehållet så att förutsättningarna för barnen blir så bra som möjligt under veckan, berättade Astrid Emker, pedagog från barnteamet om Ågrenskas pedagogiska arbete vid en familjevistelse.

– Barn som har Beckwith-Weidemanns syndrom har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Det är därför viktigt att alltid se varje individs

behov. Med detta som utgångspunkt har vi utformat programmet för barnen och ungdomarna under veckan, sa Astrid Emker.

Personalen läser in medicinsk information och dokumentation från tidigare veckor och samtalar med föräldrarna om barnens behov. De hämtar också in information från barnens skola. Därefter planeras veckans aktiviteter med barnen.

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.

– Vi utgår från barnens behov och förutsättningar. Pedagogiken syftar till att de ska vara så delaktiga som möjligt i de aktiviteter som genomförs under veckan. Det innebär också att personalen ska vara lyhörda inför barnens behov och skapa en optimal miljö, sa Astrid Emker.

Vad är viktigt för era barn i vardagen? frågade hon och bad föräldrarna prata med varandra. Tänk på att storväxta barn ofta uppfattas som äldre än de är. För att omgivningen ska förstå är det viktigt att vara öppen med att det är ett barn med syndrom. Att barnen blir sedda och behandlade som vilket annat barn som helst. Det skapar trygghet. De ska inte särbehandlas. Problematiskt att det saknas kläder och hjälpmedel för storväxta barn.

Programmet som byggts upp för familjeveckan har formats för att stimulera kommunikation genom samlingar, med sång, rim och ramsor, som förstärks med tecken och bilder. Ett annat mål är att stimulera fin- och grovmotorik, balans och koordination.

Finmotoriken stimuleras vid aktiviteter med bild och form när barnen klipper, målar och klistrar.

Grovmotoriken stimuleras genom fysiska aktiviteter i skogen och ojämn terräng.

– I barnteamet arbetar vi mycket med att man duger som man är, sa Astrid Emker.

Personalen läser sagor som kråkan Engelbert, som möter olika djur som säger ur han ska ta sig fram. Han försöker på olika sätt ända

tills han möter en skata som säger att du ska ju flyga. En annan bok användbar bok är Pricken, som är född i en familj där alla andra är helt vita.

Böckernas innehåll väcker ofta samtal om olika känslor och tankar kring hur det är att vara annorlunda.

Läs mer om vilket material som används på Ågrenskas webbplats.

Syskonrelationen

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

– Vi försöker stötta dem i deras roll i våra syskongrupper, berättade Rebecka Eliasson på Ågrenska.

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

– Vi vill ge redskap i rollen som syskon till en syster eller bror med funktionsnedsättning, sa Rebecka Eliasson.

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

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

Känslor och frågor

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

– Ett flertal studier visar att syskon har bristfällig kunskap om sin syster eller brors funktionsnedsättning och vilka effekter den ger. Studier visar också att föräldrar tenderar att överskatta barns kunskap och vad barn förstått. Barn har mindre möjligheter att påverka sin situation och omgivning på grund av sin ålder och sociala situation, sa Rebecka Eliasson.

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

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

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

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

Syskonens program

Den första dagen på Ågrenska är det fokus på barnet eller ungdomen vars syskon har Beckwith-Wiedemanns syndrom.

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

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

För några år sedan var det en pojke som trodde att han orsakat sin brors cancerdiagnos. Nej, blev svaret från läkaren. Lättnaden syntes i 14-åringens ansikte.

– Prata med barnen. Allt man pratar om mister lite av sin farlighet, sa Rebecka Eliasson.

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

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

Att lära känna varandra och ha roligt tillsammans lägger grunden för samtal där de kan dela hemligheter, känslor och strategier.

Personalens uppgift i samtalen är att bekräfta barnens känslor, inte avvisa dem genom att ge tröst. Det är viktigt att syskonen får lufta det svåra.

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

Att bära det tunga inom sig skapar stress.

Berättelsebok

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

En annan del i berättelseboken är att fylla en cirkel med tårtbitar av känslor. Glädje, sorg och ilska. Cirkeln blir en utgångspunkt för att diskutera vilka de svåra känslorna är och vad man kan göra åt dem. Men också vilka de härliga känslorna är och hur de kan kännas oftare.

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

Vardagstid med föräldern

Syskonens tips till föräldrarna är att de ska få mer tid med sina föräldrar. Nästan alla vill ha mer tid med mamma eller pappa.
– En pappa som skjutsade sitt barn till ridningen lade till fika efteråt. Tack vare det blev turen som tidigare var ytterligare ett stressmoment blev deras egen stund tillsammans varje vecka, sa Rebecka Eliasson.

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

Men det är inte bara jobbigt att ha ett syskon som har funktionsnedsättning. Forskning kring syskonkap visar att barnen har ökad mognad jämfört med jämnåriga, har stark empati, engagemang, ansvarskänsla och att de ofta lyfter fram positiva upplevelser i familjen. En positiv sak är att man får gå före i kön till Liseberg.

Läs mer om Ågrenskas syskonarbete på www.syskonkompetens.se
På hemsidan finns bland annat verktyg för samtal och lästips i ämnet. Där finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar. De bygger på föräldrars egna berättelser.
<http://www.agrenska.se/sida/Syskonkompetens/Syskon/Pratmandlar-och-syskonkarlek/>

Waldemar har en lillebror

När Sara blev gravid igen ville hon göra de test som var möjliga för att vara förberedd om det skulle bli ett barn till med ett syndrom. Waldemar har den sporadiska formen av BWS, som 85 procent med BWS har.
– En läkare, som vi träffade när Waldemar var liten sa att det var större risk för oss, än för grannen, att få ett barn till med BWS. Därför ville jag kontrollera allt jag kunde, säger Sara.

De gjorde ett fostervattensprov, som inte visade något oroväckande. När förlossningen närmade sig beslöts att det skulle bli ett planerat kejsarsnitt, eftersom hennes bäcken visats vara för trångt.

– Jag grät när det blev dags för snittet. Alla känslor från Waldemars födelse kom tillbaka, säger Sara.

Hon krävde att barnläkaren som följt dem sedan Waldemars födelse skulle vara på plats när deras nästa barn föddes. Han var där.

– Så fort Jonathan var ute skrek jag att de skulle kontrollera hans blodsocker, säger Sara.

Läkaren kunde lugna henne med att den nyfödde sonen inte hade något problem med sitt blodsocker.

Det finns ingen risk att Jonathan kommer i skuggan av sin storebror för att hans läkarbesök eller syndrom tar tid, bedömer Jens och Rebecka.

– Han tar plats, säger Jens.

– Jonathan är ett yrväder, säger Sara.

När det är dags för Waldemars ultraljudsundersökningar brukar Jens och Sara åka själva med honom.

– Efteråt tar vi en fika tillsammans. Vi gör det till en mysig stund innan vi åker hem igen, säger Sara och Jens.

Munhälsa och munmotorik

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

Det säger övertandläkare Marianne Bergius och logoped Lotta Sjögren, 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) och via MHC-appen.

Tand- och munvård för barn och ungdomar 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 Marianne Bergius 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. 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 Beckwith-Wiedemanns syndrom

Vid tidigare familjevistelser med BWS har fjorton barn undersökts på Mun-H-Center.

– Av dem hade tio av de fjorton makroglossi, stor tunga, säger Marianne Bergius.

Eftersom det saknas mått på när en tunga är stor, bygger det på en subjektiv bedömning.

Tungan anses stor när den inte får plats i munhålan utan ansträngning.

Att ha makroglossi kan ge påverkan på andningen, tänder och bitt (underbett, öppet bitt, glest mellan tänderna), salivkontroll, tugg- och sväljförmåga och artikulation.

Det är inte bara tungan som påverkar käkarnas tillväxt. Musklerna från kinderna och läpparnas kraft påverkar också.

För att få en god käk- och bittutveckling är det viktigt att ha en god balans mellan de olika musklerna i och kring munhålan.

Att tänka på för barn Beckwith-Wiedemanns syndrom:

- Ta kontakt med tandvården inför första besöket, och se till att behandlaren har kunskap om barnets sjukdom.

Munmotorik vid Beckwith-Wiedemanns syndrom

Barn med BWS har oftast en väl fungerande munmotorik men om tungspetsen brukar vara mellan läpparna kan läpparna bli inaktiverade.

– Ibland ser vi detta, men det är ganska lätt att öka muskelstyrkan med styrketräning.

Om barnet inte använder sina läppar så mycket kan man stimulera dem att göra det i olika vardagssituationer. Uppmuntra barnen att använda sina läppar när de äter, när de pratar (b, p, m) och erbjud barnen munleksaker och leksaker om lockar till att suga och blåsa, säger Lotta Sjögren.

Påverkan på ät- och drickförmåga kan förekomma vid BWS.

Barnen kan ha svårt att hantera tuggan om det är trångt i munhålan. Det gäller oftast mindre barn.

Vid Beckwith-Wiedemanns syndrom kan talet vara påverkat.
– Om tungan är stor syns den när man pratar men det låter oftast bra och förståeligheten påverkas inte, säger Lotta Sjögren.

I enstaka fall kan talutvecklingen vara påverkad av gomspalt eller annan tilläggsjukdom. Uppföljningar av ätande och salivkontroll efter tungkirurgi visar att det inte finns några negativa effekter i de studier som gjorts.

– Vid en uppföljning fanns inga kvarstående problem med att äta eller kontrollera saliven tre månader efter kirurgi, sa Lotta Sjögren.

Som förälder kan det vara tufft att vara den som ska förmedla kunskap mellan olika instanser. Då kan man be habiliteringen att samordna kontakten mellan tandläkare, logoped och/eller oralmotoriskt team.

Waldemar idag

Den värsta tiden i deras liv som föräldrar till Waldemar var när han var nyfödd.

– När vi landat hemma efter de omtumlande första veckorna på sjukhus började vi ta till oss det faktum att han har Beckwith-Wiedemanns syndrom, säger Jens.

– Det var kaos. Jag oroade mig för att han aldrig skulle kunna gå till exempel, säger Sara.

Då ville de ha svar på alla sina frågor. Nu, när Waldemar är sex år har de förlikat sig med att det inte går att veta exakt hur framtiden kommer att bli. De känner sig lugna och vet av egen erfarenhet att de hanterar problem som uppstår, om de alls kommer.

– Vi har haft en fantastisk barnläkare, säger Jens.

När föräldrarna berättade för honom att Waldemar hade Beckwith-Wiedemanns syndrom sa han:

”Vad skönt att det var BWS. När de barnen blir stora blir de som vilka som helst.”

– De orden har varit ett stöd för mig genom åren, säger Sara.

Tips från deltagarna

En morfar använder hellre ordet tillstånd om sitt barnbarns BWS, än sjukdom eller syndrom. Om någon frågar vad det är svarar han att hans barnbarn har för mycket tillväxthormon under uppväxten.

Information från försäkringskassan

Vårdbidrag, tillfällig föräldrapenning, kontaktdagar och assistansstöd är några av de stöd som försäkringskassan kan ge till föräldrar som har barn med funktionsnedsättning. Märta Löf-Andreasson, som är personlig handläggare på försäkringskassan i Göteborg, informerade om det ekonomiska stöd familjerna kan erbjudas.

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

Ansökan

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

Vid avslag kan ärendet omprövas vid försäkringskassans omprövningsenhet. Får man avslag där kan ärendet överklagas i Förvaltningsrätten, därefter i Kammarrätten och Högsta Förvaltningsdomstolen. Dessa avgör dock om prövningstillstånd lämnas eller inte. Detta innebär att Förvaltningsrätten kan bli den slutliga instansen.

– Eftersom försäkringskassan gör en individuell prövning i varje enskilt fall är det viktigt att man överklagar beslut man inte är nöjd med. Överklagan behöver inte vara komplicerad, det räcker med ett brev där man på ett enkelt sätt förklarar varför man är missnöjd med beslutet, säger Märta Löf-Andreasson.

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

Vårdbidrag

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

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

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

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

Ett helt vårdbidrag är 250 procent av prisbasbeloppet, som är 44 500 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 föräldransvaret.

Tillfällig föräldrapenning

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

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

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

För barn som omfattas av LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) gäller särskilda regler. Tillfällig föräldrapenning kan i dessa fall utgå upp till 21-23 års ålder. Föräldrarna till dessa barn har också rätt till tio kontaktdagar per barn och år, vilka kan användas för att ge föräldrarna möjlighet att lära sig mer om hur de kan stödja sitt barn. Det kan exempelvis ske genom kurser eller besöksdagar i skolan. Man kan få tillfällig föräldrapenning för kontaktdagar fram tills barnet fyller 16 år.

Bilstöd

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

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

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

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

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

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

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

Samhällets stöd

– **Stärkt patientlag ger lättare rätt till ny läkarbedömning. Socionom Malena Ternström berättade om samhällets stöd.**

Från den 1 januari 2015 gäller en ny patientlag som stärker patienternas ställning. Den ger bland annat patienten rätt att välja

öppenvård i andra landsting, gör det lättare att få en ny medicinsk bedömning och ökar barnens inflytande över sin behandling.

– Kravet på landstinget att informera patienterna har blivit tydligare. Den som vill veta mer kan läsa på www.nfsd.se och www.1177.se, sa Malena Ternström.

Det här gäller i skolan

När barnet börjar i förskolan kan det vara bra att förbereda detta i god tid, genom kontakt med förskolans personal.

– Ge dem gärna skriftlig information, till exempel Ågrenskas dokumentation, för att de ska öka sin kunskap om ert barns syndrom, sa Malena Ternström.

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Om det finns oro för att en elev inte kommer nå kunskapsmålen i skolan skall rektorn kontaktas. Rektorn har ett ansvar att skyndsamt utreda om en elev är i behov av särskilt stöd. Utredningen görs tillsammans med elevhälsan. Det kan till exempel vara skolsköterska, kurator, specialpedagog eller skolpsykolog som gör utredningen.

– Ifall eleven är i behov av särskilt stöd skall ett åtgärdsprogram upprättas för hur eleven ska klara kunskapsmål och vilket stöd som krävs. Det är rektorns ansvar att eleven får ett åtgärdsprogram om det behövs, sa Malena Ternström.

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, sa Malena Ternström.

Tips inför möten med skolan

– Som förälder till ett barn med BWS kan det bli möten med de parter som omger barnet. Förbered er väl inför sådana möten och se till att ha med berörda beslutsfattare, sa Malena Ternström.

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

– En förlösande fråga, som kan leda till kreativitet och ett gemensamt engagemang är: ”Hur gör vi då?” Särskilt bra fungerar en sådan öppen fråga om förhandlingarna mellan parterna går trögt. Att få till ett gott samarbete och god samverkan kring barnet är viktigt och allas ansvar, sa Malena Ternström.

Vart vänder vi oss?

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

www.skolverket.se

Skolverkets upplysningstjänst: Tel: 08 - 527 332 00

upplysningstjansten@skolverket.se

Fonder

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

Tips på bra webbsidor:

www.agrenska.se – Ågrenska

www.agrenska.se/syskonkompetens

www.fk.se - Försäkringskassan

www.1177.se – Sjukvårdsupplysningen

www.socialstyrelsen.se - Socialstyrelsen

www.skolverket.se – Skolverket

<http://www.barncancerfonden.se/elevs-ratt/>

www.spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

www.mfd.se – Myndigheten för delaktighet

www.do.se – Diskrimineringsombudsmannen

www.mun-h-center.se – Mun-H-center

www.notisum.se – Lagar på nätet

www.nfsd.se – Nationella funktionen sällsynta diagnoser

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Sahlgrenska Akademin, Göteborgs Universitet ansvarar för arbetet med

Socialstyrelsens kunskapsdatabas. Det är en nationell resurs för alla som söker information om ovanliga diagnoser.

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

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

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

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

Nationella funktionen sällsynta diagnoser

För att öka samordningen, samverkan och spridning av information inom området sällsynta diagnoser har Socialstyrelsen på regeringens uppdrag inrättat Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD. NFSD har sedan verksamheten startade den 1 januari 2012 arbetet i enlighet med uppdraget.

NFSDs uppgift är att:

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

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

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Överläkare Jovanna Dahlgren
Tillväxtenheten
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 GÖTEBORG
Tel: 031 - 343 40 00

Överläkare Ann-Charlott Söderpalm
Barnortopeden
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 GÖTEBORG
Tel: 031 - 343 40 00

Överläkare, plastikkirurg Erik Neovius
Kliniken för Rekonstruktiv Plastkirurgi
Stockholms Kraniofaciala Center
Karolinska Universitetssjukhuset, Solna
171 76 SOLNA
Tel: 08-517 700 00

Psykolog Astrid Skoglund
Kraniofaciala teamet
Akademiska sjukhuset
751 85 UPPSALA
Tel: 018-611 00 00

Specialistläkare Cecilia Hulthe
Klinisk genetik
Sahlgrenska Universitetssjukhuset
413 45 Göteborg
Tel: 031 – 343 40 00

Ordförande i BWS-föreningen
Rebecka Mattson Nilsson

Personlig handläggare
Märta Lööf-Andreasson

Försäkringskassan
Box 8784
402 76 GÖTEBORG
Tel: 010-116 70 91

Medverkande från Mun-H-Center

Marianne Bergius övertandläkare
Lotta Sjögreen logoped
Lena Romeling Gustafsson tandsköterska/koordinator

Mun-H-Center
Box 2046
436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 92 00

Medverkande från Ågrenska

Verksamhetsansvarig Annica Harrysson
Koordinator Johanna Skoglund
Socionom Malena Ternström
Pedagoger Astrid Emker

Ågrenska
Box 2058
436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 91 00

Beckwith-Wiedemanns syndrom

En sammanfattning av dokumentation nr 483

De utmärkande symtomen för BWS märks redan vid födseln i form av navelsträngsbräck, förstorad tunga och storväxthet. Bråcket gör att de flesta måste opereras direkt efter födseln.

I Sverige får mellan fem och tio barn diagnosen varje år. Beckwith-Wiedemanns syndrom är lika vanligt bland pojkar som flickor.

Risken för tumörer gör att barnen kontrolleras noggrant de första åtta åren. Sedan minskar risken markant. Med åldern brukar tungans storlek och eventuell skillnad mellan kroppshalvorna bli mindre markant.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2015



ÅGRENSKA

www.agrenska.se