

Dokumentation nr 488

22q11- deletionssyndromet, familjevistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2015



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

22Q11-DELETIONSSYNDROMET

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 22q11-deletionssyndromet. 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:

Sólveig Óskarsdóttir, överläkare, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

Britt-Marie Anderlid, överläkare, Neuropediatrika mottagningen, Astrid Lindgrens barnsjukhus, Karolinska Universitetssjukhuset, Stockholm

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

Radi Jönsson, överläkare, öron, -näsa-, hals-sjukvård, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg

Peder Rasmussen, överläkare, Barnneuropsykiatri, Drottning Silviazs barn och ungdomssjukhus, Göteborg

Christina Persson, logoped, Institutet för neurovetenskap och fysiologi, Enheten för logopedi, Sahlgrenska Akademin vid Göteborgs Universitet

Rose-Marie Larsson, Föreningen 22q11

Märta Lööf-Andreasson, personlig handläggare, försäkringskassan, Göteborg

Joanna Malinowski, övertandläkare, Mun-H-Center, Hovås

Lisa Bengtsson, logoped, Mun-H-Center, Hovås

Johanna Björk, konsulent, Ågrenska

Johanna Skoglund, socionom, Ågrenska

Maria Björkqvist, koordinator, Ågrenska

Astrid Emker, pedagog, Ågrenska

Anna Glenvik, barnteamet, Ågrenska

Här når du oss!

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

Innehåll

| | |
|--|----|
| Här når du oss! | 4 |
| Medicinsk information | 6 |
| Rickard | 10 |
| Genetik | 10 |
| Rickard har hjärtfel | 14 |
| Tillväxt vid 22q11-deletionssyndromet | 14 |
| Rickard har 22q11-deletionssyndrom | 16 |
| Rickard har nedsatt hörsel | 19 |
| Neuropsykiatriska aspekter | 19 |
| Tal och språk vid 22q11-deletionssyndromet | 23 |
| Frågor till Christina Persson | 25 |
| Rickard pratar | 26 |
| Hur påverkar vårt förhållningssätt och bemötande barnet? | 26 |
| Syskonrollen | 28 |
| Rickard har en storebror | 32 |
| Ågrenskas pedagogiska erfarenheter | 33 |
| Min vuxne son har 22q11-deletionssyndromet | 35 |
| Rickard idag | 35 |
| Munhälsa och munmotorik | 35 |
| Frågor | 40 |
| Information från försäkringskassan | 40 |
| Samhällets stöd | 44 |
| Informationscentrum för ovanliga diagnoser | 47 |
| Nationella funktionen sällsynta diagnoser | 48 |
| Adresser och telefonnummer till föreläsarna | 49 |

Medicinsk information

– **Satsa på barnen med 22q11-deletionssyndromet så att de kan komma vidare med sina drömmar och talanger. Även om det finns vissa problem finns det också möjligheter.**

Det sa Sólveig Óskarsdóttir, överläkare vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

22q11-deletionssyndromet är ett ovanligt tillstånd där många olika organ kan påverkas. Det orsakas av en förlust (deletion) av en liten del på en av kromosomerna i kromosompar 22.

Vanliga symtom är medfödda hjärtfel, gomspalt och underutveckling av brässen, thymus. Kalkbrist kan förekomma. Inlärningssvårigheter och neuropsykiatriska problem finns också.

– Det är ovanligt att en person har alla symtom. Symtomen kan variera i olika åldrar, sa Sólveig Óskarsdóttir.

Syndromet har haft många namn, till exempel VCFS (velo-kardio-facialt syndrom) efter det som kan vara påverkat i kroppen velo (gom) –kardio (hjärta)- facial (ansikte). Det kallas också DiGeorge-syndrome, efter barnläkaren Angelo DiGeorge som först beskrev syndromet.

När läkarna fann att det orsakades av samma kromosomavvikelse fick de båda sjukdomarna namnet CATCH 22, som är en förkortning av de viktigaste symtomen. 22 står för kromosomnummer 22.

Nu kallas syndromet 22q11-deletionssyndromet. Siffrorna står för den del av arvsmassan som saknas på kromosom 22. Syndrom betyder att flera symtom tillsammans pekar mot en diagnos, i detta fall diagnosen 22q11-deletionssyndromet.

25-30 varje år

22q11-deletionssyndromet upptäcks på mellan 25 och 30 barn varje år. Det är lika vanligt bland flickor som pojkar. Diagnosen ställs i olika åldrar och det finns många som inte fått diagnosen.

– Vi vet inte hur många som har fått diagnosen i Sverige. det kan röra sig om cirka 300 till 400 personer, sa Sólveig Óskarsdóttir.

En förklaring till att inte alla har fått diagnosen är att symtombilden kan variera mycket. Hos en del personer är många organ påverkade. Det finns också människor som har syndromet utan att någonsin veta om det. Det beror på att de har så lite symtom.

Symtomen varierar också med åldern. Hjärtproblem, matningssvårigheter, täta infektioner samt tal och språksvårigheter är vanligast hos yngre barn. Inlärningssvårigheter och neuropsykiatriska problem kommer senare.

Om en läkare misstänker 22q11-deletionssyndromet tas ett blodprov som kan ge svar.

Nyfödda-spädbarn

Symtomen som kan tyda på 22q11-deletionssyndromet skiftar beroende på ålder. Hos det lilla nyfödda barnet kan sjukdomen upptäckas genom medfödda missbildningar av hjärtat, brässen, gomspalt och andra fel. Låg kalknivå, uppfödningssvårigheter och täta infektioner eller immunbrist är andra tecken.

– Första året dominerar ofta problemen kring barnets hjärtfel om det finns ett sådant. 75 procent har också svårigheter med maten, sa Sólveig Óskarsdóttir.

Förskolebarn

Hos förskolebarnen kan syndromet märkas genom att barnet pratar sent eller otydligt. Andra symtom är att den motoriska utvecklingen är fördröjd, att barnet har många öroninfektioner och svårt med matningen och förstoppning.

– Tänder och ögon kan också vara påverkade. Därför krävs att barnet utreds för att kartlägga vilka åtgärder som ska sättas in, sa Sólveig Óskarsdóttir.

Skolbarn

Hos en del personer med 22q11-deletionssyndromet upptäcks inte tillståndet förrän i skolåldern. Då kan det visa sig genom att barnet har svårt med inläringen. En undersökning hos läkare och psykologer kan göra att barnet får sin diagnos först då.

Ungefär hälften av alla med syndromet har lindrig utvecklingsstörning. I skolålder kan det innebära att barnet har svårt att lära sig nya saker, att läsa, skriva och att koncentrera sig. Även de utan utvecklingsstörning kan ha svårt att lära sig nya saker. Det kan bero på trötthet, svårigheter att koncentrera sig och att de ofta är borta från skolan på grund av infektioner. Många har problem att förstå hur andra tänker och känner. De kan därför ha besvärligt att samarbeta med andra. Det kan ställa till problem i relationerna med andra.

Immunförsvaret förbättras ofta när barnen blir äldre, även om en del fortfarande har infektioner.

25 procent har skolios. En del behöver opereras för att få inte få alltför sned rygg.

– Det är viktigt med utredning och uppföljning för att barnet ska få rätt stöd, sa Sólveig Óskarsdóttir.

Tonåren

I tonåren blir ofta immunförsvaret bättre och infektionerna färre. Men barnet kan ha svårt med inläringen och att koncentrera sig. Även kommunikation och samspel med andra kan påverkas, vilket kan göra tonåren tuffa. En del får psykiska problem. Det är vanligt med trötthet och huvudvärk.

– Tonåringarna behöver stöd, genom att deras symtom uppmärksammas och utreds, sa Sólveig Óskarsdóttir.

Vuxna

Symtomen hos vuxna varierar från individ till individ. En del vuxna märker knappast av att de har 22q11-deletionssyndromet eftersom deras symtom är lindriga. De känner sig helt friska. Andra med många symtom är mer påverkade.

Vanliga fysiska symtom bland vuxna med diagnosen är huvudvärk, trötthet, muskel- och ledvärk.

Det finns också psykiska symtom som svårigheter att sköta ekonomin, ökad stresskänslighet, ångest, fobi, tvångssyndrom, depression och schizofreni.

Symtom i detalj

Ungefär hälften av alla barn med 22q11-deletionssyndrom har medfött *hjärtfel*. Felet upptäcks oftast redan när barnet är några dagar eller veckor gammalt. Hjärtfelet kan vara allvarligt eller lindrigt. Allvarliga hjärtfel kan vara avbruten aortabåge, förträngning eller stopp i lungpulsådern eller hål i skiljevägen mellan hjärtats kamrar. Det vanligaste är hål mellan kamrarna. – Dessa hjärtfel måste opereras när barnen är små. Ibland måste barnen opereras igen när de blir äldre, sa Sólveig Óskarsdóttir.

Ungefär 75 procent av barnen har *uppfödningssvårigheter*, ofta i samband med *gomspalt* eller *svag gom*. (Läs mer i avsnitt om munhälsa) En tredjedel får mat genom sond eller PEG, knapp på magen. Problemen kan bero på att barnet har svårt att suga eller svälja, att det tar lång tid att äta eller att barnet kräks, till exempel genom näsan.

– Förstoppning påverkar också barnets förmåga att äta, liksom eventuella fel på gommen, hjärtfel, infektioner och slem, sa Sólveig Óskarsdóttir.

Brässen, thymus är ofta liten och undervecklad. Brässen är ett viktigt organ i immunförsvaret. Sämre immunförsvaret kan ge luftvägsinfektioner och öroninflammationer. Den kan också ge en ökad risk för autoimmuna sjukdomar och trötthet.

– Majoriteten har lätt till måttlig immunbrist. Allvarlig immundefekt är ovanligt, men är viktig att upptäcka tidigt, sa Sólveig Óskarsdóttir.

Bristande funktion i *bisköldkörtlar* och *sköldkörtel* kan ge kalkbrist. För lite kalk i blodet kan orsaka trötthet, svaghet, kramper och domningar och stickningar i musklerna. (Läs mer i avsnitt om hormoner).

Öron och *hörsel* är ofta påverkad hos personer med 22q11-deletionssyndrom. Öroninflammationer är vanliga och ofta långdragna. Hörselgångarna kan vara trånga, vilket ger problem med vax. Även vätska i mellanörat är vanligt. Om barnet har en hörselnedsättning är den oftast lindrig.

– Barnets hörsel bör testas och följas upp hos öron-, näsa-, och halsläkare, sa Sólveig Óskarsdóttir.

Ögonen är också viktiga att undersöka tidigt för att upptäcka skelning eller synfel. (Läs mer i avsnitt om ögon)

Utvecklingen och *neurologi* är ofta påverkad hos personer med syndromet. En studie har kartlagt utvecklingen hos 33 personer mellan tre och nitton år med diagnosen. Den visar att barnen i genomsnitt går vid 18 månaders ålder. Krypsätet är annorlunda hos femtio procent. 75 procent har hypotoni. 50 procent har muskelsvaghet och 75 procent lätta balanssvårigheter.

Hälften av de undersökta personerna hade koordinationssvårigheter.

– På alla undersökta områden har mer än hälften problem med sin *motoriska funktion*, sa Sólveig Óskarsdóttir.

I andra studier har man funnit att 16 till 28 procent hade haft en eller flera *kramper*. De kan ha orsakats av låg kalkhalt i blodet, hög feber, missbildning i hjärnan eller epilepsi.

Utredning och uppföljning

Barn med 22q11-deletionssyndromet har ofta behov av många kontakter inom sjukvård, habilitering och skola under sin uppväxt för undersökningar, uppföljningar och stöd.

– Vi samarbetar internationellt för att skapa riktlinjer för omhändertagandet av personer med syndromet, sa Sólveig Óskarsdóttir.

Fråga till Sólveig Óskarsdóttir***Vårt barn har svårt att sova. Hör det ihop med diagnosen?***

– Sömnsvårigheter är vanligt. En del har insomningssvårigheter, andra vaknar ofta på natten. Vänd er till er doktor för att utreda orsaken.

Rickard

Rickard, åtta år kom till Ågrenska med storebror John tio år, mamma Felicia och mammas sambo Filip.

Felicias graviditet var utan bekymmer fram till vecka 17 då ett hjärtfel upptäcktes på ultraljudet.

– Barnmorskan såg att barnet hade ett hjärtfel, men inte vad det var för fel eller om barnet skulle överleva, berättar Felicia.

Eftersom hjärtfelet bedömdes som allvarligt fick Felicia gå på täta kontroller.

Rickard föddes en natt när han var fullgånge. Han togs direkt från Felicia till neonatalavdelningen.

– Jag låg kvar med en tom famn, utan mitt barn, säger Felicia.

Genetik

– I de flesta fall beror 22q11-deletionssyndromet på en nymutation, och då är upprepningsrisken minimal. Det sa Britt-Marie Anderlid, som är genetiker och överläkare på Neuropediatrika mottagningen vid Astrid Lindgrens barnsjukhus på Karolinska sjukhuset i Stockholm.

Genetik är läran om ärftlighet, där man studerar hur egenskaper och sjukdomar ärvs, hur mutationer uppstår och vilka konsekvenser de

får. Vid sällsynta diagnoser beror en stor andel på mutationer, förändringar i arvsmassan.

När ett barn blir till får det hälften av arvsmassan från mamma och hälften från pappa. Arvsmassan som finns i cellkärnan, består av DNA-spiraler som tvinnar ihop sig vid celledelning och då kan studeras i mikroskop som kromosomer. Kromosomerna är 46 yll antalet och ordnade i 23 kromosompar. Kromosomerna är numrerade efter sin storlek från 1-23. Vid 22q11-deletionssyndromet är en av kromosomerna i det 22:a paret påverkad. Det 23 kromosomparet är könskromosomerna, X och Y. Arvsanlagen är 21 000 till antalet och finns spridda över kromosomerna, men utgör bara en liten del av den totala arvsmassan.

Byggstenarna i DNA-spiralen kallas nukleotider, adenin (A), cytosin (C), guanin (G) och tymin (T). Deras inbördes ordning i en gen utgör ”receptet” för ett protein. De olika proteinerna utgör grunden för vilka vi blir och hur vi fungerar. När cellerna delar sig ska DNA kopieras exakt likatill de två dottercellerna, men ibland blir det förändringar, mutationer.

Vi bär alla på mutationer som vi inte känner till. En del mutationer, även i en gen, kan ske utan att det påverkar oss särskilt mycket. Men på en annan plats i arvsmassan kan det bli stora konsekvenser. Mutationer kan omfatta en hel kromosom, som vid Downs syndrom då man har en extra kromosom. Eller bara vara ett förändrat baspar av de miljarder baspar som finns i varje cell. Mikrodeletionen vid 22q11-deletionssyndromet är storleksmässigt mitt emellan dessa båda varianter.

– 22q11-deletionssyndromet orsakas av att en bit av kromosom 22 fallit bort, en så kallad deletion. Det innebär en förlust av genetiskt material, sa Britt-Marie Anderlid.

Består av celler

För att fastställa om en individ har 22q11-deletionssyndromet tas ett blodprov för genetisk analys. Deletionen på den 22:a kromosomen är så liten att den inte syns på en konventionell kromosomanalys, utan man måste använda andra metoder för att hitta förändringen.

– Den genetiska förändringen kallas därför *mikrodeletion*, men det innebär en förlust av två miljoner bokstäver på den ena kromosomen, där det sammanlagt finns 25 gener. I det perspektivet är det en stor deletion, säger Britt-Marie Anderlid.

Vid 22q11-deletionssyndromet har individen alltså bara en av de två genuppsättningar man ska ha, i området för deletionen.

Konsekvensen vid 22q11-deletionssyndromet blir att bara halva mängden av de proteiner som generna i området är mönster för produceras, vilket ger upphov till de symptom som individerna har.

- När det gäller vissa av våra gener klarar vi oss utmärkt med bara en kopia, men av de 25 som saknas vid 22q11-deletionssyndromet finns några som vi måste ha två av för att allt ska fungera optimalt, säger Britt-Marie Anderlid.

Eftersom mikrodeletionen inte hittas vid en vanlig kromosomanalys var det ett stort genombrott när FISH-analys började användas på 1990-talet. Tack vare kartläggningen av det mänskliga genomet förstod forskarna vilken del som var påverkad vid 22q11-deletionssyndromet. Då kunde de framställa ett DNA-test för att ställa diagnosen.

- Tänk er en legokloss markerad med en färg som bara passar på en exakt plats i arvsmassan, till exempel i 22q11-regionen. När den finner sin rätta plats markerar den med en färg. Men saknas biten, ser man inte heller någon färgmarkör. Med FISH-testet hittas 95 procent av alla som har 22q11-deletionssyndromet.

Nästa steg i utvecklingen av analysmetoder var MPLA-tekniken. Den ökade ytterligare säkerheten vid diagnostiken. Nu används ofta array-CGH en metod som upptäcker små deletioner i hela arvsmassan och som upptäcker alla 22q11-deletioner.

Under de senaste åren har genetiker försökt förstå betydelsen av de 25 gener eller arvsanlag som förlorats vid 22q11. Av dem har hittills fyra gener visat sig ha störst inverkan. Viktigast är TBX1, som är inblandad vid bildandet av yttre drag, hjärta, thymus, bisköldkörtel och gom.

- Många av de symptom barnen har i form av hjärtfel eller gomspalt har ett samband med förlusten av denna gen, säger Britt-Marie Anderlid.

En annan betydelsefull gen heter TUPLE1 och påverkar också den yttre drag och hjärta. Den tredje är VEGF1 som påverkar bildningen av hjärta och blodkärl. Den fjärde genen heter COMT och har betydelse för de neuropsykiatriska problem personer med 22q11-deletionssyndromet kan ha.

– Hur en genförlust påverkar beror naturligtvis också på resten av personens arvs massa. Det gäller till exempel inlärningsförmågan. Medelbegåvningen vid 22q11-deletionssyndromet är ungefär IQ 70-75 istället för IQ 100. Det betyder också att det finns individer som har normal begåvning, säger Britt-Marie Anderlid.

Ärftlighet

Hos 80-90 procent har syndromet uppkommit som en nymutation. Alltså en förändring som uppkommer för första gången hos individen själv och inte är nedärvd. Föräldrar till ett barn med nymutation har mycket liten risk att få ytterligare ett barn med syndromet. OM det trots detta föds ett till barn kan det bero på germinal mosaicism. Det innebär att någon av föräldrarna har mutationen som en del i sina könsceller men inte i kroppens övriga celler. Den uppkomna förändringen blir dock ärftlig och som vuxen riskerar personen att föra den vidare till sina barn. Ärftlighetsgången hos 22q11-deletionssyndromet är autosomt dominant. Det innebär att om den ena föräldern har sjukdomen, det vill säga en normal och en deleterad kromosom, blir risken för såväl söner som döttrar att ärva sjukdomen 50 procent. De barn som inte fått den deleterade kromosomen får inte sjukdomen och för den heller inte vidare.

Fosterdiagnostik

För de föräldrar som har fått ett barn med 22q11 och vill ha fler barn kan det vara aktuellt med fosterdiagnostik vid nästa graviditet. Det kan göras med ett prov på moderkakan i graviditetsvecka 11 eller ett fostervattensprov kring vecka 15. En annan möjlighet är PGD, preimplantatorisk genetisk diagnostik. Då görs en konstgjord befruktning av flera ägg från kvinnan. När de är tre dagar analyseras embryona för att se om de har deletionen eller inte. Ett ägg som inte har 22q11-deletion återförs sedan till kvinnan.

– För fosterdiagnostik kommer snart en ny metod kallad NIPT (Non-Invasive Prenatal Testing) att kunna erbjudas i Sverige. Då kan man med bara ett blodprov från mamman kunna fastställa om barnet är pojke eller flicka, har en trisomi som Down syndrom. Ännu kan man inte använda tekniken för 22q11-deletionssyndromet, säger Britt-Marie Anderlid.

Frågor till Britt-Marie Anderlid

Skulle förlusten ha kunnat uppstå redan hos mormor?

– Nej, men en förälder till ett barn skulle kunna bära på arvet genom så kallad germinal mosaicism, men det är mycket ovanligt. Personen är då helt frisk men har genom att det finns ägg eller spermier med mutationen en ökad risk att få ett barn med syndromet.

Rickard har hjärtfel

Ett ultraljud visade att Rickard bara hade ett blodkärl från hjärtat (truncus arteriosus) där det skulle varit två, ett för kroppspulsådern och ett för lungpulsådern. En operation av hjärtat var nödvändig.
– Läkaren var brutalt ärlig. Han sa att tre till fem procent av barnen med detta medfödda fel, avlider under operationen, berättar Felicia.

Rickard opererades när han bara var fyra dagar gammal och allt gick bra. När han var elva dagar visade ett blodprov att han hade låg kalknivå i kroppen. Kombinationen av allvarligt medfött hjärtfel och låg kalkhalt i blodet gjorde att läkarna drog slutsatsen att Rickard borde testas för 22q11-deletionssyndromet.

– Jag hade just börjat hämta mig ifrån att mitt nyfödda barn hade ett hjärtfel och operationen när jag fick beskedet om diagnosen. Sedan fick jag åka hem utan något besked om uppföljning, säger Felicia.

Tillväxt vid 22q11-deletionssyndromet

– **Det är viktigt att kontrollera kalkhalten i blodet hos personer med 22q11-deletionssyndromet, eftersom många kan ha låga nivåer.**

Det berättade Jovanna Dahlgren, professor i pediatrik endokrinologi och överläkare på Tillväxtenheten vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Vid 22q11-deletionssyndromet kan funktionen av hypofysen vara påverkad. Hypofysen styr tillsammans med hypotalamus merparten av kroppens hormonproduktion. Vid diagnosen är det vanligt med kalkbrist på grund av otillräcklig bisköldkörtelfunktion,

tillväxtrubbning på grund av låga tillväxthormoner eller störd sköldkörtelfunktion, vilket påverkar ämnesomsättning.

Cirka 30-60 procent av alla med syndromet har låga kalknivåer.
– Kalk har en viktig funktion i kroppen. Det behövs för att bygga upp skelett och tänder. Men också för att muskler och nerver ska fungera bra, säger Jovanna Dahlgren.

För lite kalk i blodet kan orsaka trötthet, svaghet, kramper, domningar och stickningar i musklerna och sämre tandemalj.

Upptaget av kalk i tarmen styrs från de fyra bisköldkörtlarna. De är placerade vid sköldkörteln, som sitter vid struphuvudet i halsen. Genom sitt hormon, parathormon, styr bisköldkörtlarna kalkbalansen i kroppen.
– Har man låga värden ska det behandlas med D-vitamin (Etalpa), ibland även med tillägg av kalktablett, säger Jovanna Dahlgren.

Eftersom D-vitaminbehandlingen inte får bukt med det ökade utflödet av kalk i urinvägarna kan personen få kalkgrus eller kalksten i njurbäckenet. Vid kalkrubbning ska därför njurbäckenet kontrolleras med röntgen vartannat till vart tredje år.

Tillväxthormon

Om ett barn inte växer som det förväntas är det viktigt att utreda orsaken. Det kan bero på glutenintolerans, sköldkörtelproblem, njur- eller leversjukdom eller kan vara tecken på låga nivåer av tillväxthormon. Om barnet är kortvuxet kontrolleras kontrolleras IGF1 som är en tillväxtfaktor och ett indirekt mått på eventuell tillväxthormonbrist.

– 25 procent av barn med 22q11-deletionssyndromet är små vid födseln, men bara 8-10 procent visar sig ha brist på tillväxthormon. De behöver dagliga injektioner av tillväxthormon i vätskeform. De ges en gång på kvällen i pennor som påminner om insulinpennor, Jovanna Dahlgren.

De vanligaste orsakerna till att barn ”tappar” i vikt eller längd eller inte växer som de ska under småbarns åren beror istället på hjärtfel, infektioner eller svårigheter att få i sig mat.

Ämnesomsättningen

En annan viktig körtel som kan vara påverkad vid 22q11-deletionssyndromet är sköldkörteln. Sköldkörteln producerar

hormonet tyroxin (T4) som styr nästan alla kroppens funktioner och ämnesomsättningen i kroppen. TSH från hypofysen stimulerar sköldkörteln att bilda T4. Båda hormonerna är som är viktiga för hjärnans utveckling.

– Det finns en risk att barn med syndromet har en underfunktion av sköldkörteln. Bristen kan uppstå både i småbarnsåren och i vuxen ålder. Den behandlas med läkemedel som Levaxin. Har barnet en underfunktion behövs tillskottet hela livet, säger Jovanna Dahlgren.

Frågor till Jovanna Dahlgren

Har parathormonet från bisköldkörtlarna någon annan påverkan än kalktillverkningen?

– Parathormon ansvarar för upptag av kalk i tarmen och att vi inte fäller ut för mycket kalk i urinvägarna. Men det verkar också som att för mycket eller för lite parathormon påverkar vårt psykiska välmående.

Rickard har 22q11-deletionssyndrom

När Felicia kom hem från BB läste hon på om diagnosen 22q11-deletionssyndromet, som hennes nyfödda son hade fått.

– Ju mer jag läste på internet desto mer bekymrad blev jag, säger Felicia.

Genom kunskapen hon fick insåg Felicia att Rickard kunde ha fler problem som borde kontrolleras. Hon kontaktade Rickards hjärtläkare, eftersom det var den specialist hon tidigare varit i kontakt med.

– Men jag fick besked att det var andra läkare som skulle kontrollera det. Så småningom fick vi kontakt med habiliteringen.

Felicia tog kontakt med habiliteringen och de andra läkarna och samordnade de nödvändiga kontrollerna.

– Trots att Rickard hade en diagnos fanns ingen plan för omhändertagandet av honom. Jag fick se till att få kontakt med sjukvården själv, säger Felicia.

Att amma Rickard tog tid och var bökigt, ändå fick han inte i sig tillräckligt. Bland annat för att bröstmjölken rann ur näsan och han kräktes ofta, också genom näsan.

– Läkarna hittade ingen gomspalt som kunde förklara varför mjölken rann fel, däremot konstaterades att han har en gomsvaghet.

Maten har alltid varit ett bekymmer för Rickard. Han behöver lång tid för att få i sig maten. Han har ingen riktig ork att äta. Rickard föredrar mjuk mat som är lätt att äta, exempelvis potatismos.

– Vi berikar också all hans mat med grädde och fett, säger Felicia.

Idag har Rickard näringsdrycker för att få i sig tillräckligt. Det passar särskilt bra på morgonen när tiden är knapp.

Öron och hörselproblematik

– **Nedsatt hörsel är vanligt vid 22q11-deletionssyndromet. Gå helst till en läkare med erfarenhet av syndromet om ert barn får problem med hörseln eller öronen.**

**Det sa Radoslava Jönsson, överläkare vid öron-, näsa-
halssjukvården på Sahlgrenska Universitetssjukhuset i
Göteborg**

Barn med 22q11-deletionsyndromet har ofta problem med öron och hörsel. Det beror på fel under örats utveckling, så kallat anläggningsfel, men också för att barnen är infektionskänsliga.

Örat består av flera delar. Det är ytterörat, som fångar upp ljud. Innanför det finns mellanörat, den förstärkande delen med trumhinna och hörselbenens kedja med hammare, städ och stigbygel. Därefter följer den del som omvandlar ljudet till nervsignaler. I hörselnäcken blir ljudets energi till en nervimpuls i hörselnerven som skickar vidare informationen till hjärnan.

– Örat är vägen in, men vi ”hör” med hjärnan, I hjärnan finns åtminstone två områden som behövs för att förstå ljud, säger Radoslava Jönsson.

Hörselläkaren tar reda på om barnets nedsatta hörsel beror på ledningshinder, så kallat konduktivt hinder eller sensoriskt hinder.

– Det går att ta reda på enkelt genom att hålla en stämgafrö framför örat och sätta den på skallbenet bakom örat. Hör barnet inget framför örat, men vid skallbenet är det ett sensoriskt hinder, sa Radoslava Jönsson.

Öra och hörsel vid 22q11-deletionssyndromet

Vid 22q11-deletionssyndromet kan örats utseende vara påverkat på flera olika sätt. Det gäller alla delar av örat från ytteröra in till hörselbanor.

– Till exempel kan hörselgången vara trång eller obefintlig. Det kan också finnas missbildning av hörselbenen, säger Radoslava Jönsson.

Hörselproblem kan också påverkas av återkommande akuta öroninflammationer, öronkatarr eller kronisk inflammation i mellanörat. Vid kroniska öroninflammationer finns en benägenhet att få vätska i mellanörat, vilket direkt sätter ner hörseln markant. En noggrann infektionskontroll är därför viktig.

– Studier visar att 54 procent av barnen med 22q11-deletionssyndromet har hörselnedsättning. 46 procent hör normalt, säger Radoslava Jönsson.

Av dem med nedsatt hörsel hade 40 procent ensidig nedsättning och 60 procent dubbelsidig.

Hörselnedsättningen kan vara tillfällig och bero på en pågående öroninfektion. Den kan också vara bestående orsakad av missbildad örongång eller mellanöra eller skador på grund av öroninfektioner. När barnet fått sin diagnos av öronläkaren kan det behandlas medicinskt med antibiotika eller kirurgiskt för att förbättra hörseln. Vid måttlig till starkt nedsatt hörsel kan barnet behöva något hörselhjälpmedel eller lära sig kommunicera på ett alternativt sätt.

– Barnets hörselproblem ska följas upp kontinuerligt och vid behov, säger Radoslava Jönsson.

Frågor till Radoslava Jönsson

Varför sattes ett rör in i örat när vårt barnbarn opererades för gomspalt?

– Det kan ha varit så att läkarna upptäckte vätska i mellanörat. Med ett rör normaliserar trycket i mellanörat och vätska slutar att bildas och hörseln förbättras.

Kan vi göra något för vårt barn så att örat blir tryckutjämnat?

– Lär barnet att hantera sitt undertryck själv. Eller köp Otovent på apoteket. Det är ett kit med en ballong som barnet blåser upp med näsan för att tryckutjämna. Andra metoder är att gapa och svälja.

Vårt barn har ofta öroninflammation, men läkaren vill inte skriva ut antibiotika.

– Barn med 22q11 ska alltid behandlas med antibiotika vid öroninflammation. För dem råder inga restriktioner. Om problemet kommer tillbaka ska en odling tas.

Rickard har nedsatt hörsel

Vid kontroll hos en öron-, näsa- hals-läkare konstaterades att Rickard har nedsatt hörsel.

– Samtidigt träffade jag en familj vars barn hade 22q11-deletionssyndromet. De tipsade mig om att lära honom teckenspråket. Därför gick jag en TAKK-kurs och började teckna redan när han var fyra månader, säger Felicia.

Rickard är mycket infektiöskänslig. Det har gjort att han tidvis stannade hemma från förskolan, för att undvika att bli smittad om de andra barnen var förkylda. Under sin uppväxt har han haft åtskilliga öroninflammationer och långdragna förkylningar. Han har också astma som han medicinerar för.

– Hans infektiöskänslighet har gjort att vi knappt vågar bjuda hem vänner och absolut inte om de är förkylda, säger Filip.

– Ifall Rickard blir förkyld kan infektionen pågå i tre till fyra månader innan han bli frisk igen. Det har såklart påverkat vårt umgänge. Vi har försökt att förklara situationen för våra vänner, men alla inser inte allvaret. Nu vet vi vilka som är de riktigt goda vännerna. Det är de som förstår att vi inte kan träffas om de är snuviga, säger Felicia.

Neuropsykiatriska aspekter

Ungefär hälften av alla personer med 22q11-deletionssyndromet har en intellektuell funktionsnedsättning. En utredning kan hjälpa till för att de ska få rätt stöd. Det sa Peder Rasmussen, docent i barnneurologi ochhabilitering och överläkare vid Enheten för Barnneuropsykiatri vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Det finns flera skäl till att göra en neuropsykiatrisk utredning av barn med 22q11-deletionssyndrom. Ett är att den visar barnets intellektuella eller kognitiva förmåga. Ett annat att man också kan upptäcka om barnet har någon annan diagnos.

– En diagnos är nyckeln till förståelse av individens särart och specifika behov av insatser. Den underlättar för att familjen ska förstå barnet, men också för att barnet ska få hjälp i förskola och skola, säger Peder Rasmussen.

Det är lämpligt att göra en neuropsykiatrisk utredning inför skolstart vid fem till sex års ålder. Resultatet kan då hjälpa familjen att välja rätt skolform för barnet.

I en studie som Lena Niklasson och medarbetare gjort har resultaten från hundra barn med 22q11-deletionssyndromet som gjort en neuropsykiatrisk utredning analyserats. De visar att barnen i genomsnitt har begåvningsnivå, på IQ 70.

Begåvningsnivå mäts i så kallad intelligenskvot, IQ, genom standardiserade tester. IQ på 100 räknas som ”normalt”, det vill säga 100 är genomsnittet för hela populationen. Barn som har IQ lägre än 70 bedöms ha en utvecklingsstörning och är berättigade till särskola.

Utvecklingsstörning kan variera mellan lindrig (IQ mellan 50 och 70), måttlig (35-50), svår (20-35) och djup (under 20).

Ungefär hälften med 22q11-deletionssyndromet i denna undersökning har en utvecklingsstörning, som oftast är av lindrig grad med IQ på mellan 50 och 70. Bland dem som inte har utvecklingsstörning ligger IQ ofta lågt, mellan 70 och 85.

– Även om barnen kan ha svårt att tala och prata ligger många bättre i de språkliga testen än i de ickespråkliga testen, säger Peder Rasmussen.

Autism och adhd

Det är också vanligt att barn med 22q11- deletionssyndromet har neuropsykiatriska funktionsnedsättningar som autism eller adhd. Bara en tredje del har varken autism, adhd eller utvecklingsstörning.

– De flesta med diagnosen har mer eller mindre svåra problem i skolan. Därför är det viktigt att de blir utredda och får stöd i tid, säger Peder Rasmussen.

Symtom på autism, eller autismliknande tillstånd brukar märkas redan i förskoleåldern. En vanlig svårighet vid autism är att man inte har vanlig förmåga till ömsesidighet i umgänget med andra. Det gör det svårt att samverka och till exempel leka med andra barn. Personer med autism som kan prata gör det helst bara om det allra mest nödvändiga och framförallt om det han eller hon själv är intresserad av.

– Autism kan märkas genom ett extremt motstånd mot förändringar. Barn med autism är ofta styrda av ritualer och vill helst alltid gå samma väg till förskolan till exempel. Blir det inte som de vill kan de protestera med utbrott, säger Peder Rasmussen.

Under tidiga skolår blir det ofta en viss förbättring i kontakten med andra och beteendet. Men barnens inlärningssvårigheter gör att de har behov av stöd för att klara undervisningen.

I puberteten blir det ofta en betydande försämring av barnens beteende. De kan drabbas av självskadebeteende och visa en avvikande reaktion på sinnesintryck.

– Ungdomar kan tycka att beröring känns obehagligt. Problem med sömnstörning och inaktivitet är vanligt, säger Peder Rasmussen.

Samtidigt finns där också öar av oväntad kunskap och intresse, som kan förbrylla.

– Någon kan ha varit intresserad av sport och insett sambanden med resultatens siffror och plötsligt bli uppslukad av ett starkt intresse för matematik, säger Peder Rasmussen.

En tredjedel av alla personer med 22q11-deletionssyndromet har adhd. Det leder till problem med uppmärksamhet och koncentrationsförmågan.

– I ett klassrum har personer med adhd ofta svårt att koncentrera sig på sin uppgift, eftersom de lätt blir distraherade av klasskamraternas prat eller aktiviteter, säger Peder Rasmussen.

De som har adhd brukar beskrivas som hyperaktiva. Men personer med 22q11-deletionssyndromet har en egen variant, där de kan vara väldigt aktiva för att växla över till ett inaktivt tillstånd, när energin tar slut.

– Det är ungefär som med en gammaldags leksak, som man får vrida upp igen för att den ska få fart, säger Peder Rasmussen.

Korttidsminnet är ofta påverkat hos barn med adhd. Det gör det svårt för barnen och ungdomarna att komma ihåg en uppgift eller återberätta en historia. Sólveig Óskarsdóttir, som lyssnade på föreläsningen, har mött många barn med diagnosen:

– Det är ingen idé att pressa barnen att försöka minnas, det kan ge dem ångest, säger hon.

– Ett sätt att hjälpa barnet kan vara att leda in i berättelsen igen med frågor som stöd, säger Peder Rasmussen.

För en del barn med adhd kan medicin hjälpa dem att koncentrera sig. Men om barnet har hjärtfel måste man först samråda med hjärtläkare om det är lämpligt att ge adhd-medicin.

En del personer med 22q11-deletionssyndromet får sin diagnos först i vuxen ålder, när de fått ett barn med syndromet. För vuxna med diagnosen finns en ökad risk att drabbas av depression och bipolär sjukdom. Ibland också psykos.

Frågor till Peder Rasmussen

Kan man få upp IQ om man inser barnets behov i tid?

– Ett barn som får adekvat stimulans har större möjlighet att utnyttja sin IQ-potential.

Vår son fick IQ 73 när han utreddes som liten. Nu som vuxen verkar han ha högre IQ.

– Det är ju så att barnen och ungdomarna lär sig mer och får erfarenhet när de blir äldre.

Rickard går i skolan

Rickard började i förskolan när han var två år. Felicia berättade för personalen bland annat om Rickards hjärtoperation, som gett honom ett stort ärr på bröstet, och att han är infektionskänslig.

– Men såklart också att han är en snäll och trevlig kille, säger Felicia.

Rickard fick en resurs som extra stöd under tiden i förskolan. Det passade honom bra, bland annat för att han skulle få i sig sin mat. Men när han började skolan försvann stödet.

– Skolan anser att han klarar sig själv, säger Felicia.

– Men vi tycker att han skulle behöva en vuxen vid sin sida, säger Filip.

Rickard hade tur i skolan. Det finns fem andra barn i klassen som har hörselnedsättningar, därför är klassen specialanpassad. Men Felicia och Filip undrar hur det blir när han byter skola om ett år.

Efter en skoldag är Rickard väldigt trött. Då väntar läxor. De tar tid att göra. Matematik är svårt. Han kan multiplicera, men minns inte något om de upprepar samma tal en stund senare.

- En läxa kan vara att läsa en berättelse och skriva en text om handlingen. Men Rickard har svårt att återberätta och minnas vad det handlade om, säger Filip.
- Vi har förklarat Rickards svårigheter för lärarna, men de verkar inte förstå att han faktiskt inte minns vad han just läst, säger Felicia.

De oroar sig över hur det ska bli för Rickard i skolan när han blir äldre och kraven ökar.

Rickard har kompisar som han är med i skolan och på fritiden.

- Det fungerar rätt okej. Han verkar accepterad och får vara med, säger Filip.
- Däremot är det svårare att inleda och upprätthålla kontakter. Han behöver en vuxen vid sin sida och en lång introduktion, säger Felicia.

Tal och språk vid 22q11-deletionssyndromet

Var själva en modell när barnet ska berätta. Utnyttja tillfället med gemensam läsning för att ge barnet en struktur i berättelsen. Det föreslår Christina Persson, logoped vid Institutionen för neurovetenskap och fysiologi, enheten för logopedi, Sahlgrenska Akademin i Göteborg.

När det gäller förmågan att prata är det skillnad på språk och tal. Språket är vårt tankeverktyg, där det lilla barnet lär sig ljud, ord, meningar och grammatik. Tal däremot handlar om att få ut språket så att det blir förståeligt. Det påverkas av artikulationsförmåga, gombfunktion och röst.

- Hur andra förstår oss beror på uttalar bokstäverna /ljuden. Vi måste hitta rätt ställen i munnen för att göra det på rätt sätt. Detta går automatiskt. Vi tänker inte på hur det görs, vilket komplicerar när vi måste lära oss något nytt, säger Christina Persson.

Många med 22q11-deletionssyndromet har otillräcklig gombfunktion, gommen stänger inte till mellan munnen och näsan, vilket påverkar talet som kan låta nasalt, ha hörbart luftläckage från näsan eller vara otydligt. Av de som undersökts av Christina Persson och hennes kollegor hade 87 procent otillräcklig gombfunktion. Orsakerna kan vara flera. Det kan vara så att gommen inte stänger som vid öppen eller dold (submukös)

gomspalt. Musklerna kan vara svaga, som vid hypotoni. Brett eller djupt svalg påverkar också.

– Barnet kan också ha svårt med koordinationen av rörelserna i munnen, säger Christina Persson.

0-3 år

Tal och språk är olika i olika åldrar. Om barnet har en gomspalt kan det behöva opereras när det är mellan 0 och 3 år. Hos de små barnen med 22q11-deletionssyndromet är språkutvecklingen ofta försenad.

I en internationell studie som kartlagt språk- och talförmåga hos barn med diagnosen talade 80 procent av 3-åringarna inte alls eller bara med enstaka ord. Vid 4 års ålder var det bara 30 procent som fortfarande inte talade eller bara använde enstaka ord. Slutsatsen är att talet kommer igång, men att det kan vara försenat i starten.

– Det är viktigt att barnen får en allmän språklig stimulans. Använd tecken som stöd och komplement till det talade språket, för att minska barnens frustration när de inte förstår eller blir förstådda, säger Christina Persson.

3-6 år

I förskoleåldern händer det ganska mycket i barnens tal och språkutveckling. Flera studier visar att vid skolstart pratar de flesta.

– Runt sex års ålder händer det mycket, säger Christina Persson.

Språkutvecklingen är fortfarande sen hos många barn och kan till exempel påverkas av intellektuell utvecklingsförsening. *Talet* kan påverkas av gommens bristande funktion.

Skolåldern

I skolåldern kan barnen ha svårt med grammatik, ordförråd och att återberätta en historia.

Ett vanligt problem är att barnen har svårt att ta fram det mest väsentliga i en berättelse. Det är inte så mycket grammatiska fel, utan hänger ihop med minnesförmågan.

– Barnen processar informationen långsamt. De kan behöva extra tid för att tolka, förstå och formulera sig, säger Christina Persson.

Som vuxen är det viktigt att förenkla sitt språk i samtal med barnet, att repetera och försäkra sig om att barnet förstått. Byter man ämne gäller det att vara tydlig, säg: Nu pratar om detta istället.

Utnyttja den gemensamma läsningen till att få en struktur i berättandet och var själva en tydlig modell, föreslår Christina Persson. Ett sätt är att göra barnet aktivt under läsningen. Läs:

Flickan blev så ledsen för att hon tappade sin.... och låt barnet fylla i.

Turas om att berätta och uppmuntra berättande genom att utnyttja situationen i historien: *Brukar du leka i snön som Kalle gör?*

Ställ öppna frågor, som lockar barnet att svara mer än ja och nej.

Vuxen

Tidigare har det varit ganska lite känt om hur tal och förståelighet är hos personer med 22q11-deletionssyndromet som vuxna. Men av en ny studie med 23 deltagare mellan 10 och 23 år kan man dra slutsatsen att uttalet blir bättre med åldern. Det är också lättare för andra vuxna att förstå vad den vuxne med syndromet säger.

– Andra kan märka att talet är lätt påverkat, men mer än så behöver det inte vara.

Nyss gjordes en liten studie där förståeligheten i talet jämfördes mellan tio vuxna med 22q11 och 10 vuxna utan syndromet.

– Personerna med 22q11 hade något större variationer inom gruppen, men det var ingen större skillnad mot kontrollgruppen, säger Christina Person.

Frågor till Christina Persson

Vad är otillräcklig gomfunktion?

– Tydliga symtom på otillräcklig gomfunktion är nasal klang på talet, hörbart luftläckage och otydlig artikulation. Gommen stänger inte till mellan munnen och näsan. Problemet är vanligt. Av de barn vi undersökt har bara 13 procent kompetent gomfunktion.

Går det att träna gomfunktionen för att få till p- och t-ljud?

– Ja, fungerar gommen bra kan man träna dessa ljud men ifall musklerna sitter fel eller om det är ett strukturellt problem (gommen kan inte stänga till mellan munnen och näsan) kan det vara svårt att få till dessa bokstäver eftersom de kräver att gommen stänger till mellan munnen och näsan. Det är svårt att träna gommens rörlighet då den styrs utan vår vilja.

Kan man göra som i sjukgymnastiken och använda elektrisk stimulering för att träna gommen?

– Nej gommen är känslig. Det är lätt att väcka kräkreflexen.

Varför är det inte självklart att operera vid inkompetent gomfunktion?

– En operation innebär alltid en risk. Även efter en operation kan det vara svårt, eftersom muskelfunktionen inte alltid räcker till. Det finns också en risk för att snarkningar uppstår eller att det spricker i operationsområdet. Har barnet en gomspalt opereras den alltid.

Rickard pratar

Rickard började tala först vid fem års ålder och slutade samtidigt med tecken. Talet var till en början otydligt. Familjen förstod i de flesta fall vad Rickard sa. Men det är svårare för dem som inte känner Rickard så väl att uppfatta vad han säger. Rickard har tränat hos en logoped och hemma i familjen för att talet ska bli tydligare.

– Det är svårt att veta om det är hans nedsatta hörsel eller den svaga gommen som är orsaken. Han ska snart få en gomplatta. Vi får se om den kan göra hans tal tydligare, säger Filip.

Hur påverkar vårt förhållningssätt och bemötande barnet?

Skolan har ett ansvar att anpassa undervisningen efter elevens förutsättningar och behov. Det sa Johanna Björk, konsulent, föreläsare och handledare kring neuropsykiatriska funktionsnedsättningar som adhd och autism.

En mamma ringde nyss till Johanna Björk med en önskan: Tänk om jag fick komma till ett utvecklingssamtal och höra vad mitt barn är bra på. Sådana förhoppningar har Johanna hört många gånger från föräldrar till elever med neuropsykiatriska funktionsnedsättningar.

– Om vi vet vilka som är personens starka sidor kan vi hjälpa till med det som förväntas i skolan, nämligen *koncentration*, *motivation* och *uthållighet* att fullfölja en uppgift. Utan rätt stöd är det risk för misslyckanden, säger Johanna Björk.

Hon har bland annat arbetat med fem pappor och deras 12-åriga söner, som alla hade adhd. Killarna tyckte att de vuxna var jobbiga eftersom de alltid tjatade på dem. Och föräldrarna var frustrerade över att pojkarna inte kunde koncentrera sig. Johanna följde med pojkarna i skolan.

– De kunde visst koncentrera sig. De hade fullt fokus på arbetsuppgiften under fyra minuter. Men om de vuxna förväntar sig

14 minuter blir det självklart besvikelser. Pojkarna känner sig misslyckade och får dåligt självförtroende, säger Johanna Björk. Istället för att kräva 14 minuters koncentration, gäller det att utgå från de fyra minuter som fungerar och anpassa arbetsuppgiften efter det. Då växer självförtroendet och förhoppningsvis motivationen inför nästa uppgift.

Korttidsminne och motivation

Vid neuropsykiatriska svårigheter som adhd och autism är *korttidsminnet* är påverkat. Då blir det besvärligt att hålla instruktioner i minnet.

– Det är lättare att lära ut något du kan, än för den som ska ta emot den nya informationen. För att underlätta är det viktigt att vara tydlig och ta en sak i taget, ibland upprepa och försäkra sig om att personen förstått, säger Johanna Björk.

Brist på *motivation* kan ställa till problem för de flesta av oss eftersom vi drivs av lust. Men det blir särskilt påtagligt hos personer med adhd eller autism.

– Om jag vet att jag ska göra något tråkigt, kan jag motivera mig genom att tänka att jag gör det snabbt, så kan jag göra något roligt sedan. Men det är svårt för personer med dessa funktionsnedsättningar, säger Johanna Björk.

Då kan omgivningen hjälpa till att skapa den struktur som behövs, genom tydliga strategier:

– Ja vi ska spela fotboll, men först ska vi plocka upp efter oss.

Exekutiva funktioner och tidsuppfattning

En stor del av det som blir svårigheter kallas *exekutiva funktioner*, alltså förmågan att göra en strategisk plan och genomföra den. Det märks tydligt på rasterna i skolan, då det i motsats till lektionstid inte finns en färdig struktur för vad som ska göras.

– Det är då det händer. En impuls dyker upp och så sker något som kan ställa till det. Med tydliga förslag om vad som kan göras är det lättare att undvika sådana situationer, säger Johanna Björk.

Tidsuppfattning är en annan förmåga som kan vara påverkad. Då blir det komplicerat med otydliga begrepp som senare, strax och snart.

– Försök att konkretisera tid genom att säga: När du har cyklat fem varv runt gården ska vi gå till affären, säger Johanna Björk.

Perception och kommunikation

Perceptionen, hur vi tolkar våra sinnen, är annorlunda hos personer med adhd och autism. Därför är det viktigt att stimulera fler sinnen och förstärka det man berättar med bild och text för att underlätta förståelsen.

För omgivningen gäller det att vara konkret i *kommunikationen*, eftersom personer med dessa diagnoser har svårt att tolka och förstå vad andra säger.

– Kommunikation är en av de svåraste delarna i vardagen och som kan ställa till det. Därför måste vi som vuxna ta ansvar genom att anpassa informationen till deras förutsättningar, säger Johanna Björk.

Lägg in pauser

Hur bra samspelet med andra fungerar hänger naturligtvis också ihop med orken. Därför är det viktigt att planera in återhämtning, innan orken tar slut. En paus kan läggas in mitt i maten. Eleven kan då ha en uppgift att tömma papperskorgen, gå ett varv runt skolan eller något liknande för att hämta kraft.

– Eftersom de är impulsstyrda har elever med adhd svårt att tänka sig för, men de har inte svårt att tänka. De behöver omgivningens kunskap och stöd för att fungera. Och krav på rätt nivå, säger Johanna Björk.

Mer information hittar du här

Se Johannas föreläsningar på Ågrenskas You tube-kanal

Läs om stöd på

spsm.se

mfd.se

Syskonrollen

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

– Vi försöker stötta dem i deras utsatta roll i våra syskongrupper, berättade Astrid Emker, pedagog 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 Astrid Emker.

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

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

Känslor och frågor

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

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

Redan i väldigt ung ålder är syskon till barn med en 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 omgivningens reaktioner.

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

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

Syskonens program

Den första dagen på Ågrenska är det fokus på barnet eller ungdomen vars syskon har 22q11-deletionssyndromet. 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 funktionsnedsättning. Nej, blev svaret från läkaren. Lättnaden syntes i 14-åringens ansikte.

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

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

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

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

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

mycket att göra med barnet som har funktionsnedsättning att syskonet inte vill belasta dem.

Att bära det tunga inom sig skapar stress.

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

Berättelsebok

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

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

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

– Några föräldrar som turades om att skjutsa syskonet till ridningen lade till fika efteråt. Tack vare det blev turen som tidigare var ytterligare ett stressmoment en egen stund tillsammans varje vecka, sa Astrid Emker.

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

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

En bra erfarenhet tycker de sig ha fått genom att deras syster eller bror har en funktionsnedsättning är att alla föds olika och har olika förutsättningar i livet.

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/>

Rickard har en storebror

Rickard har en storebror som är två år äldre, John tio år. Han måste alltid vara noga med att fråga om hans kompisar är förkylda innan han kan vara med dem. På grund av lillebrors infektionskänslighet kan John inte ta hem kompisar eller hälsa på dem om de är förkylda.

John tycker om ordning och reda. Men tillsammans med lillebror Rickard, som är en livfull kille, som har svårt att koncentrera sig på en sak i taget, blir det lätt stökigt. Det gör att bröderna ofta hamnar i konflikt.

När Rickard har tid hos läkare går Felicia och Rickard oftast dit själva.

– Det är många vårdkontakter och det räcker att Rickard missar mycket av skolgången, säger Felicia.

– Ibland försöker vi ha John med, framförallt vid hjärtundersökningar och andra saker som är svåra att förklara utan visuellt stöd, säger Filip.

Felicia ägnar mycket tid åt telefonsamtal med Rickards vårdkontakter och besök hos läkare eller habilitering.

– Jag är tvungen att arbeta deltid och har som tur bra förståelse på min arbetsplats för vår situation och att jag måste vara borta mycket, säger hon.

Familjen har vårdbidrag för Rickard.

– Personalen på försäkringskassan har varit mycket tillmötesgående, säger Felicia.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

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

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

– Barn som har 22q11-deletionssyndromet 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 Anna Glenvik.

Personalen läser in medicinsk information och dokumentation från tidigare veckor och samtalar med föräldrarna om barnen med diagnos. 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. Detta utgår ifrån ICF, Internationell klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa, som är WHO:s begreppsram för att beskriva hälsa och funktionsnedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga, personliga och omgivande faktorer och dessas dynamiska samspel. Samtliga är lika viktiga för hur man kan påverka och genomföra olika aktiviteter och hur delaktig man kan känna sig. Eftersom en funktionsnedsättning ofta är bestående, blir de omgivande faktorerna och att göra dem så bra som möjligt, mycket viktiga.

Vad gör att en dag i era barns liv blir bra? frågar Anna Glenvik. Förslagen som kom upp var flera; Att få vara med och leka, att orka, att bli sedd, att få lyckas.

Beror möjligheten att få vara med och leka på personliga faktorer eller omgivningsfaktorer, undrar Anna Glenvik. Det beror på omgivningsfaktorer, att de andra låter barnet att få vara med, men också på personliga faktorer, att han agerar själv och visar att han

vill, menade föräldrarna. Att orka och att få lyckas handlar mest om att omgivningen ger förutsättningar. Pedagoger på vistelsen som ser till att barnet får sova, vilket gör det lättare att orka och att lyckas med en uppgift.

– Vi som omgivning kan alltså hjälpa till och stärka barnen, säger Anna Glenvik.

Särskilda mål

Att stärka delaktigheten och det sociala samspelet är ett viktigt mål vid planeringen av aktiviteter under vistelsen på Ågrenska. Det gör personalen genom att ha en tydlig struktur och återkommande aktiviteter vilket skapar trygghet och ökar möjligheten att barnet upplever att det lyckas.

– Personalen är lyhörd för barnens känsloläge och trötthetsnivå och ser till att sluta aktiviteten i tid, säger Anna Glenvik.

Fasta rutinerna och tydliga strukturer i både aktiviteter och miljö i form av scheman och bilder minskar konsekvenserna av barnens koncentrations- och inlärningssvårigheter.

– Vi är noga med att förbereda dem när vi ska göra en ny aktivitet.

Instruktionen vi ger är kort och tydlig, säger Anna Glenvik

För att stödja kommunikation och tal är barnteamet noga med att ge barnen tid, invänta deras svar och ge bekräftelse.

Aktivitaternas längd anpassas till barnens personliga behov. De växlar mellan mer eller mindre fysiskt ansträngande och aktiviteter med naturliga pauser.

– Det finns tillfälle till vila flera gånger under dagen. Tillexempel har vi lagt till extra tid i samband med lunch, för att skapa en lugn matsituation, säger Anna Glenvik.

På Ågrenska är det många samlingar och gemensamma aktiviteter där var en och kan delta på sina egna villkor. Barnen och ungdomarna blir bekräftade och får känna att de lyckas. Det bidrar till att stärka deras självkänsla, vilket är ytterligare ett mål under vistelsen.

– Stimulerande upplevelser startar den goda cirkeln och väcker barnens lust att ta egna initiativ, vilket leder till ökad aktivitet och påskyndar utvecklingen, säger Anna Glenvik.

Min vuxne son har 22q11-deletionssyndromet

Var en besvärlig förälder. Det rådet ger Rose-Marie Larsson som är förälder till en vuxen son med 22q11-deletionssyndromet och är ordförande i föreningen 22q11.

Rose-Marie har sammanfattat sina erfarenheter som förälder till ett barn med 22q11-deletionssyndromet i tre konkreta råd:

- Ge dig aldrig (var en besvärlig förälder) och tro på ditt barn
- Det finns inget slut på inläringen.
- Jämför inte ditt barn med vad andra barn kan vid en viss ålder.

Läs om föreningen www.22q11.se

Rickard idag

Idag är Rickard åtta år, snart nio.

En av utmaningarna Rickard brottas med nu är kramp i benen. Den drabbar honom på kvällar och nätter.

– Han har också svårt att komma till ro på natten och vaknar lätt upp flera gånger varje natt, säger Felicia, vars nattsömn också blir avbruten varje gång Rickard vaknar.

Snart väntar en stor hjärtoperation för Rickard. Det extra blodkärl som han fick som nyfödd måste bytas ut flera gånger under hans liv, vart 5:e till vart 10:e år. Felicia vet att den stora operationen är nödvändig, men samtidigt bävar hon för den. En operation innebär alltid en risk.

– Rickard är en riktig solstråle, som har en fantastisk livsgnista.

Han ger mig så mycket glädje i livet, säger Felicia.

– Trots alla motgångar han upplevt är han en glad kille, säger Filip.

Munhälsa och munmotorik

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

Det sade övertandläkare Joanna Malinowski och logoped Lisa Bengtsson som informerade om vilket stöd som finns att få inom tandvården och logopedin.

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 vid familjevistelser 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 där fakta samlats om diagnoserna.

Tand- och munvård

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

Tandvårdens organisation

Joanna Malinowski beskrev hur tandvården är organiserad. Basen i tandvården är allmäntandvården. Specialisttandvård för barn och ungdomar 0-19 år - Pedodonti, tar hand om patienter med särskilda behov, till exempel funktionsnedsättning, kronisk sjukdom eller andra tillstånd som kräver extra kompetens och särskilt omhändertagande. Ortodonti – tandreglering tar hand om både barn och vuxna med bettavvikelser. På en del sjukhus finns tandkliniker för Sjukhustandvård – med tandvård för vuxna som behöver särskilt omhändertagande.

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

– Inför besök hos tandvården kan det vara bra att informera om barnet har en funktionsnedsättning, så att behandlaren kan anpassa omhändertagandet, sa Joanna Malinowski.

Tandvård för barn med särskilda behov

Pedodonti är en del av den specialiserade tandvården och erbjuder barn och ungdomar med speciella behov ett anpassat omhändertagande i tandvården. Rädsla, koncentrationssvårigheter och liknande kräver ett anpassat omhändertagande. Bildstöd och schema som visar vad som ska ske och vem barnet ska möta underlättar och ger trygghet och används av många barntandvårdsspecialister, sa Joanna Malinowski.

1000 inlärning är en metod där barnen tränar på att vara i behandlingsrummet i korta pass, samma dag med många pauser. Man lär sig lite i taget genom många repetitioner. – Målet är att barnet ska känna sig tryggt vid undersökning och senare behandling, säger Joanna Malinowski.

Munhälsa vid 22q11-deletionssyndromet

Tidigare studier visar att barn som har 22q11-deletionssyndromet löper risk att få problem i munhålan.

Symtomen kan vara;

- gomspalt
- emaljavvikelse (på grund av kalkbrist)
- avsaknad av enstaka tänder
- avvikande tandstorlek och form
- försenad tandutveckling

Salivproduktionen är ofta nedsatt, vilket ökar risken för karies.

Slemhinnorna i munnen är ofta mer känsliga och geografisk tunga (tungans slemhinna ser ut som en karta) kan förekomma.

Barn med medfött hjärtfel, matningssvårigheter och immunbrist löper större risk att drabbas av munproblem.

Bland de barn som undersöktes vid familjevistelsen på Ågrenska upptäcktes några med emaljförändringar och nedsatt salivproduktion.

– Barnens munnar var fina och välsköta, säger Johanna Malinowski.

Tandvård vid 22q11-deletionssyndromet

Det finns många munvårdshjälpmiddel och munvårdspreparat för att underlätta den dagliga munvården. På Mun-H Centers hemsida kan man finna flertalet. Man kan också få hjälp med utprovning av hjälpmedel av tandvårdens personal.

Joanna Malinowski upplyste om en tandborste som borstar tre ytor samtidigt. Detta är ett bra hjälpmedel för barn som inte förmår gapa

tillräckligt länge eller kväljs lätt. För att få en bättre position insyn och stabilitet, när föräldern hjälper barnet att borsta tänderna är det lämpligt att stå bakom barnet och använder den egna kroppen som stöd för barnets kropp och huvud. Man kan också lyfta lite på barnets läpp för att få bättre insyn och komma åt att borsta. Barn med 22q11-deletionssyndromet kan behöva hjälp med tandborstningen längre upp i åldrarna, sa Joanna Malinowski.

Tandkräm ska innehålla fluor. Många tandkrämer på marknaden har ett skummedel (natriumlaurylsulfat) som kan försvåra tandborstningen och ibland irritera slemhinnorna. Barnen tycker inte om vissa tandkrämer, eftersom smaken är för stark. Det finns tandkräm som har både fluor och inget skummedel att tillgå som dessutom mycket mild, näst intill smakfri. Denna tandkräm finns både som barn- och för vuxentandkräm med högre fluorhalt och underlättar vid tandborstning.

Oralmotorik vid 22q11-deletionssyndromet

Logopedens roll är att vid behov utreda barnets förmåga till kommunikation, sug-, tugg och sväljförmåga. Logopeden kan *ge råd* vid matnings- och ätsvårigheter. *Träning* av tal, språk- och kommunikation och oralmotorisk träning och stimulering ingår också i logopedens arbetsuppgifter.

Det är sedan tidigare känt att vid 22q11-deletionssyndromet finns ofta en nedsatt oralmotorisk förmåga. Motoriken och känslan, sensoriken kan vara påverkad och musklerna vara hypotona, svaga. Detta ger ofta talsvårigheter, svårigheter att äta, tugga och svälja. Salivkontrollen kan också vara påverkad. Många har för vana att undersöka världen genom munnen, så kallade oral habits.

– Hälften är påverkade i sitt tal och sin förmåga att äta och tugga, säger logoped Lisa Bengtsson.

Uppgifterna, som baseras på internationella studier, stämmer väl med det som uppmärksammats vid den översiktliga undersökningen under barnens besök på Mun-H-Center på Ågrenska.

– Det finns en stor variation bland barnen, säger Lisa Bengtsson. Vad har vi sett idag?

- hypoton muskulatur
- talsvårigheter, inte enbart på grund av gomfunktionen
- ätsvårigheter
- svårt med salivkontroll

- tendens till svårigheter att styra munnens muskler
- bitovanor

Flera av barnen hade svårigheter att äta, vilket kan ha flera orsaker. Dels kan det handla om barnets *vilja* att äta, något som styrs av aptit, mag- och tarm, andning och allmäntillstånd. Men det kan också bero på *förmågan* att suga, dricka, tugga och svälja och känna.

– När barnet inte äter tillräckligt är det viktigt att identifiera orsaken. Brist på aptit kan bero på reflux eller förstoppning till exempel, då gäller det att försöka åtgärda de problemen, säger Lisa Bengtsson.

Ibland kan barnen behöva berikad kost eller näringsdrycker, eller få maten via sond.

– Får barnen sin mat via en sond i näsan eller bukvägg måste munnen stimuleras, annars finns en risk att barnen utvecklar överkänslighet, säger Lisa Bengtsson.

Det är viktigt att barnen får tugga, eftersom det underlättar matsmältningen och är viktigt för att känna mättnad och äta lagom mycket.

– Att tugga stärker också tuggmusklerna och ger en bättre käkposition. Dessutom kan det påverka barnens bitovanor på ett positivt sätt, genom att de blir mindre intresserade av att tugga på annat än mat, säger Lisa Bengtsson.

Om barnen har bitovanor ska orsaken utredas. Beror ovanorna på smärta, obehag eller har de en självstimulerande funktion?

Behandlingen inriktas mot att åtgärda barnets smärta eller obehag, analysera bitbeteendet genom att försöka förstå när det sker och hur.

– Vi kan erbjuda barnen annat att bita på, så kallade tuggisar för att få sensomotorisk stimulans av munnen, säger Lisa Bengtsson.

Mun-H-Center på Ågrenska är ett nationellt kompetenscenter, dit logopederna på familjens hemmaplan kan vända sig för råd och tips. Annars är det till den egna habiliteringen familjen kan vända sig. Där finns oftast nutritionsteam och oralmotoriska team att få stöd av vid munmotoriska svårigheter.

Läs mer om oralmotorik i nya skriften "Uppleva med munnen och hur man kan stimulera oralmotorisk förmåga i

vardagssituationer". Den går att beställa via Mun-H-Centers hemsida.

Frågor

Vad kan man göra åt sveda i munnen?

– Sveda är svårbehandlat. Att använda en mild tandkräm och ett smörjande medel, till exempel rapsolja på en muntork, kan hjälpa.

Ska barnet ges antibiotika i förebyggande syfte vid ett blodigt ingrepp i tandvården?

– Om barnet har hjärtproblem ska hjärtspecialisten avgöra det.

Information från försäkringskassan

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

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

Ansökan

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

Vid avslag kan ärendet omprövas vid försäkringskassans omprövningsenhet. Får man avslag där kan ärendet överklagas i Förvaltningsrätten, därefter i Kammarrätten och Högsta Förvaltningsdomstolen. Dessa avgör dock om prövningstillstånd

lämnas eller inte. Detta innebär att Förvaltningsrätten kan bli den slutliga instansen.

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

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

Vårdbidrag

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

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

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

Ett helt vårdbidrag är 250 procent av prisbasbeloppet, som är 44 500 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. Det går att ha färdtjänst och samtidigt söka bilstöd.

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. Det går att söka anpassningsbidrag för bil man redan äger. Man måste dock uppfylla kraven för bilstöd som man sedan inte måste plocka ut. Bilen måste också anses lämplig för anpassning.

Efter beslut har familjen sex månader på sig att införskaffa den nya bilen eller genomföra anpassningen. Familjen väljer själv bil men blir återbetalningsskyldig om den säljs inom nio år efter att beslut om bilstöd fattades.

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

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

Samhällets stöd

– **Det finns flera olika stödinsatser i kommunen som kan vara aktuellt för barn med 22q11-deletionssyndromet. Det sa Johanna Skoglund som är socionom på Ågrenska när hon berättade om de olika typerna av stöd som erbjuds i kommunen.**

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

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

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

Korttidsvistelse och stödfamilj

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

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

Avlösarservice i hemmet

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

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

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

Kontaktperson

En kontaktperson kan utses för att ge ett personligt stöd utanför familjen. Syftet är att bryta isoleringen och underlätta för en person med funktionsnedsättning att leva ett självständigt liv.

SOL

De insatser som ges enligt LSS kan också ges enligt socialtjänstlagen, SoL. Man har alltid rätt att söka en insats och få ett skriftligt besked om beslut.

Stödet söks hos Socialsekreterare, LSS handläggare eller Biståndshandläggare.

Anhörigstöd

Enligt Socialtjänstlagen, SoL 5 kap 10 § ska kommunen också erbjuda stöd till anhöriga. Med anhöriga menas en familjemedlem, (till exempel äldre syskon, morföräldrar farföräldrar) god vän till någon med fysisk psykiskt funktionsnedsättning.

Som anhörig kan man få möjligt att delta i samtalsgrupper eller individuellt anpassat stöd och få tips råd och hjälp med kontakter. Detta stöd ska sökas hos kommunens anhörigkonsult. Denna tjänst kan heta olika i olika kommuner.

Det här gäller i skolan

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Åtgärdsprogram ska upprättas för hur eleven ska klara kunskapsmål och vilket stöd som krävs. 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, sa Johanna Skoglund.

Stödåtgärder

Stödåtgärderna till en elev med funktionsnedsättning kan se olika ut och exempelvis bestå av handledning och fortbildning av personal. Eleven kan också få en resursperson i skolan. I andra fall görs en omorganisation så att eleven undervisas i en mindre grupp. Även anpassning av lokal eller läromedel kan räknas som stöd. Skolan har skyldighet att ta hänsyn till elevens olika behov, samt ge stöd och stimulans så att elever utvecklas så långt som möjligt.

PYS-paragrafen

PYS-paragrafen ger rätt att undanta de delar av kunskapskraven som är direkt till hinder för eleven. Det är skolans skyldighet att ge eleven möjlighet att redovisa sina kunskaper på det sätt som han eller hon klarar av. Kunskapskraven måste tolkas med utgångspunkt ifrån elevens funktionsnedsättning.

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 träningsskola. Innan eleven antas till särskolan görs en utredning för en pedagogisk, psykologisk, medicinsk och social bedömning. Beslutet att anta eleven fattas av den ansvariga politiska nämnden i kommunen.

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

Tips inför möten med skolan

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

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

– 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 allas ansvar, sa Johanna Skoglund.

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

Tips på bra webbsidor

www.agrenska.se – Ågrenska

www.agrenska.se/syskonkompetens

www.fk.se - Försäkringskassan

www.1177.se – Sjukvårdsupplysningen

www.socialstyrelsen.se - Socialstyrelsen

www.skolverket.se – Skolverket

www.spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

www.mfd.se – Myndigheten för delaktighet

www.do.se – Diskrimineringsombudsmannen

www.mun-h-center.se – Mun-H-center

www.notisum.se – Lagar på nätet

www.nfsd.se – Nationella funktionen sällsynta diagnoser

www.lul.se/infoteket

www.22q11.se

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

Barnöverläkare Sólveig Óskarsdóttir
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Avd för klinisk immunologi och reumatologi
416 85 GÖTEBORG
Tel: 031-343 40 00

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

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

Överläkare Radi Jönsson
SU/Sahlgrenska
ÖNH Audiologiska mottagningen
413 45 GÖTEBORG
Tel: 031-342 10 00

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

Psykolog Peter Sand
Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra
Psykologenheten
416 85 GÖTEBORG
Tel: 031-342 10 00

Leg logoped Christina Persson
Sahlgrenska akademien vid
Göteborgs Universitet
Institutionen för neurovetenskap och fysiologi
Enheten för logopedi
Box 452
405 30 GÖTEBORG
Tel: 031-786 57 85

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

Föreningen 22q11
Ordförande Rose-Marie Larsson

Medverkande från Mun-H-Center

Övertandläkare Joanna Malinowski
logoped Lisa Bengtsson
Mun-H-Center
Box 2046
436 02 HOVÅS
Tel: 031-750 92 00

Medverkande från Ågrenska

Socionom Johanna Skoglund
Koordinator Maria Björkqvist
Specialpedagog Bodil Mollstedt
Sjuksköterska Samuel Holgersson
Konsulent Johanna Björk

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

22q11-deletionssyndromet

En sammanfattning av dokumentation nr 488

22q11-deletionssyndromet är en ovanlig sjukdom där många olika organ kan påverkas. Vanliga symtom är medfödda hjärtfel, gomspalt och underutveckling av brässen, thymus. Kalkbrist kan förekomma. Inlärningssvårigheter och neuropsykiatriska problem finns också.

22q11-deletionssyndromet upptäcks på mellan 25 och 30 barn varje år. Det är lika vanligt bland flickor som pojkar. Diagnosen ställs i olika åldrar och det finns många som inte fått diagnosen.

Personer med diagnosen har ofta behov av många kontakter inom sjukvård, habilitering och skola under sin uppväxt och i vuxenlivet för undersökningar, uppföljningar och stöd.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2015

