

Dokumentation nr 500

Rubinstein-Taybis syndrom

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2015



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

RUBINSTEIN-TAYBIS 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 Rubinstein-Taybis 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 efter barnens förutsättningar, möjligheter och behov. I programmet ingår förskola, skola och fritidsaktiviteter.

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

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

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Ulrika Wester Oxelgren, överläkare på Barnneurologi och habilitering vid Akademiska barnsjukhuset i Uppsala.

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

Jan Sunnegårdh, överläkare på Hjärtcentrum vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Gundela Holmdahl, överläkare på Urologen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

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

Ingrid Mattsson-Müller, logoped på DART kommunikations- och dataresurscenter i Göteborg.

Tina Ljunggren, mamma till ett barn med Rubinstein-Taybis syndrom.

Gunnel Hagberg, handläggare på försäkringskassan i Göteborg.

Anna Ödman, övertandläkare, Mun-H-Center, Hovås.

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

Bodil Mollstedt, specialpedagog i Ågrenskas barnteam.

Samuel Holgersson, sjuksköterska i Ågrenskas barnteam.

Malena Ternström, socionom, Ågrenska.

Här når du oss!

Adress	Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon	031-750 91 00
E-post	johanna.lagerfors@agrenska.se
Redaktör	Johanna Lagerfors

Innehåll

Medicinsk information om Rubinstein-Taybis syndrom	5
Emil har Rubinstein-Taybis syndrom	10
Genetik vid Rubinstein-Taybis syndrom	11
Emil får stöd från habiliteringen	12
Hjärtproblem vid Rubinstein-Taybis syndrom	13
Urologi vid Rubinstein-Taybis syndrom	16
Emil går i andra klass i särskolan	20
Kommunikation vid Rubinstein-Taybis syndrom	21
Emil pratar och tecknar ibland	24
Habiliteringens roll för behandling, råd och stöd	27
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	34
Syskonrollen	37
Emil har en storebror	40
Munhälsa och munmotorik	41
Information från försäkringskassan	45
Samhällets övriga stöd	49
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	55
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	55
NFSD - Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser	56
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	58

Medicinsk information om Rubinstein-Taybis syndrom

Att ha en kromosomavvikelse innebär att en eller flera kromosomer antingen förlorat delar av sitt DNA-material, eller fått extra material.

– Hälften av alla barn med kromosomavvikelse har Downs syndrom, en extra kromosom 21. Den andra hälften av barnen har en mängd sinsemellan olika diagnoser, varav en är Rubinstein-Taybis syndrom.

Det säger Ulrika Wester Oxelgren, överläkare vid sektionen för barnneurologi och habilitering på Akademiska barnsjukhuset i Uppsala.

Rubinstein-Taybis syndrom, RTS, förekommer hos omkring ett barn av 100 000 födda. Det innebär att det föds ett eller två barn som får diagnosen varje år i Sverige. Det finns idag uppskattningsvis 50 personer i landet som har syndromet.

RTS orsakas av en mutation, en förändring, på kromosom 16 eller 22. Tio procent av alla med syndromet har en *deletion* av kromosom 16. Det innebär att material på en av kromosomens gener försvunnit, deleterats. Omkring hälften av alla med syndromet har en *punktmutation* på samma kromosom, vilket innebär att någon av nukleotiderna, byggstenarna, bytts ut. Tre till åtta procent har en punktmutation på en gen som sitter på kromosom 22.

(Läs mer om den genetiska bakgrunden på sida 11.)

Samling av symtom

En kromosomavvikelse är i sig inte en sjukdom, utan ett tillstånd som innebär ökad risk för olika symtom och sjukdomar. Barn med RTS löper exempelvis större risk än andra att drabbas av hjärtmissbildningar och urologiska problem.

– Symtomen som förekommer vid RTS är inte unika för barn med RTS utan förekommer också hos andra. Det är kombinationen av symtom som är specifik för diagnosen, säger Ulrika Wester Oxelgren.

De flesta barn med RTS är normalstora när de föds, men får ofta en *postnatal tillväxthämning* och växer dåligt den första tiden. Det leder till kortväxthet. Barnen har ofta en svag sug/sväljreflex vilket kan leda till kräkningar och ätsvårigheter.

Barnen är ofta hypotona, vilket innebär att de har en låg muskelspänning. Detta kan försena den motoriska utvecklingen under uppväxten, men medför sällan problem för den vuxne.

Det finns också utseendemässiga drag som är gemensamma för barn med RTS. Redan när barnen är nyfödda kan man till exempel se att de har ovanligt breda tummar och stortår.

– Detta medför i sig inget problem, men kan vara en antydning om att barnet kan ha Rubinstein-Taybis syndrom och bli en ledtråd när man ska ställa diagnos, säger Ulrika Wester Oxelgren.

Gemensamma drag för personer med syndromet är också sneda ögonspringor, markerade ögonbryn, små käkar samt hög och smal gom. Många av barnen kisar tydligt när de skrattar.

– Skolios, överrörliga leder och i vissa fall sammanvuxna lång- och ringfingrar förekommer också. Motoriken är ofta försenad och barnen kan ha balansproblem. Gången blir ofta stel, men det stora flertalet lär sig att gå.

Ätsvårigheter och nutrition

Det är vanligt att barn med RTS har problem med aspiration, det vill säga att de andas in mat som hamnar i luftvägarna. Det är också vanligt med reflux, alltså att magmunnen inte sluter riktigt tätt vilket leder till att mat och/eller magsyra hamnar i matstrupen.

– Det kan ibland vara smärtsamt vilket kan göra det svårt för barnet att äta, eller leda till att barnet inte vill äta. En viktig åtgärd om barnet har refluxbenägenhet är att se till att han eller hon inte är förstoppad, eftersom det förvärrar besvären. Det finns flera läkemedel att ta till för att undvika förstoppning, säger Ulrika Wester Oxelgren.

En del av barnen med RTS matas genom en ”knapp på magen”, så kallad *gastrostomi*. Tanken är att den ska kunna tas bort igen inom några år.

– Det är alltså ingen åtgärd som görs istället för att äta vanligt, sonden är bara en hjälp när det vanliga ätandet under en period är problematiskt. För många familjer innebär gastrostomin en stor lättnad, det blir mindre stress runt matsituationen.

Hjärtmissbildningar

Omkring en tredjedel av barnen med RTS har någon form av missbildning på hjärtat. Vanligast är en öppning i skiljeväggen mellan hjärtats kamrar (ventrikelseptumdefekt) eller en öppen förbindelse mellan vänstra lungartären och stora kroppspulsådern (ductus arteriosus persistens).

– Alla hjärtfel som man kan se hos dessa barn kan opereras. Den svåraste hjärtnissbildningen som kan förekomma är hypoplastiskt vänsterkammarhjärta, som ibland kräver transplantation. Den missbildningen hör dock till de mest ovanliga, säger Ulrika Wester Oxelgren.

(Läs mer om hjärtproblem vid RTS på sida 13.)

Luftvägsproblem

Aspiration, att andas in mat i luftvägarna, är ett stort problem för barn med syndromet, liksom luftvägsinfektioner.

Sömnapné syndrom kan också förekomma. Det innebär kortare andningsuppehåll under sömnen och orsakas ofta av att halsmandlarna och körteln bakom näsan växer till och gör gångarna trängre.

– Det är inte farligt men kan vara besvärligt och göra att barnet vaknar i onödan. Detta går att operera, säger Ulrika Wester Oxelgren.

Genom en nattlig andningsregistrering kan man avgöra om sömnapné orsakas av förstörade halsmandlar eller om den kommer sig av att andningsregleringen i hjärnan är påverkad. Att känna till orsaken underlättar valet av behandlingsmetod.

Barnen med RTS kan också ha en *immundefekt*.

– Jag tycker att alla barn med RTS ska testas för eventuell brist på immunglobuliner, eftersom den i så fall kan behandlas.

Mag- och tarmsystem

Barn med RTS har ofta problem från mage och tarm. Dessa beror sällan på missbildningar kopplade till mag- och tarmsystemet, utan på funktionsproblem som förstoppning och övervikt.

Hälften av personerna med RTS har urinvägsproblem. Hos pojkar, och i sällsynta fall även hos flickor, förekommer ibland missbildningar i könsdelarna, exempelvis hypospadi (kort urinrör).

(Läs mer om urologiska problem vid RTS på sida 16.)

Neurologiska besvär

De neurologiska besvären är inte så uttalade hos barn med RTS, men de har en viss ökad benägenhet för exempelvis mikrocefali (litet huvud), hypotoni (låg muskelspänning) och epilepsi.

– Epilepsin kan debutera under småbarnsåren eller så sent som i tonåren, men oftast inte i vuxen ålder. Det brukar dock inte utgöra något stort problem för barn med Rubinstein-Taybis syndrom, säger Ulrika Wester Oxelgren.

Hos en del förekommer så kallad *fjättrad ryggmärg*, vilket innebär att ryggmärgen fixerats i ryggmärgskanalen. När barnet växer och ryggen sträcks ut växer inte nervtrådarna med, utan sträcks ut. Det kan leda till försämrad funktion i muskler, urinblåsa och tarm.

– Om ett barn som kunnat gå plötsligt får en försämrad motorik kan det vara ett tecken på att barnet har en fjättrad ryggmärg.

Detsamma gäller om urologiska besvär plötsligt uppstår eller förvärras. Det finns andra orsaker till detta men att det *kan* röra sig om fjättrad ryggmärg är viktigt att komma ihåg i sammanhanget, säger Ulrika Wester Oxelgren.

Övriga symtom

En del med RTS har ögon- eller öronproblem vilket bör följas upp med regelbundna undersökningar. Öroninflammationer är vanliga under uppväxten. Ibland leder de till en permanent hörselnedsättning, men det är inte vanligt. Det förekommer också att barn med RTS är döva, men det är mycket ovanligt.

Vad gäller *huden* har personer med syndromet ibland en viss ökad behåring. De har också en benägenhet att få keloider – breda ärr som kan vara besvärande och misspydande.

RTS medför också en förhöjd risk för leukemi hos barn och meningeom (hjärntumör) hos vuxna.

– Risken att drabbas är liten, men det kan vara bra att känna till att den är något ökad jämfört med hos befolkningen i stort, säger Ulrika Wester Oxelgren.

Begåvningsnivå och social förmåga

Alla barn med Rubinstein-Taybis syndrom har en utvecklingsstörning, men det är ett brett spann vad gäller svårighetsgrad. De flesta har problem med hyperaktivitet och koncentrationssvårigheter. Överkänslighet för ljud är också vanlig.

Barnen med RTS har oftast en utmärkt social förmåga. De fungerar väl i samspel med andra även om hyperaktiviteten ibland kan vara en försvårande faktor. När det gäller vuxna med syndromet finns det beskrivet problem i form av humörsvängningar.

– Den informationen ska man dock inte ta alltför allvarligt på, eftersom de erfarenheter som finns beskrivna i litteraturen idag baseras på personer som vuxit upp i en annan tid. Hur vuxenlivet blivit för dem behöver inte stämma överens med hur det blir när dagens barn blir vuxna, säger Ulrika Wester Oxelgren.

Uppföljning

Eftersom symtombilden är bred och varierar från person till person – liksom över tid – är det bra att göra ett uppföljningsprogram. Det är en plan över när och hur barnen bör följas upp. Patientansvarig läkare bör vara barnläkare eller barnneurolog. Ofta är habiliteringsteam inkopplat.

– I samband med att diagnosen ställs när barnet är litet görs ofta många undersökningar för att få en övergripande uppfattning av symtombilden. Därefter sker återkommande uppföljning av de olika inblandade specialisterna med den patientansvarige läkaren som sammanhållande faktor. I tonåren är det bra om ungdomen får genetisk information och rådgivning om den vill och kan, säger Ulrika Wester Oxelgren.

Frågor till Ulrika Wester Oxelgren

Har barnen med RTS kvar ät- och sväljproblemen upp i vuxen ålder?

– Nej, omognaden i svalget som ger upphov till besvären brukar rätta till sig med tiden. En del har kvar besvär upp i högre ålder, men för de flesta växer de bort.

Kan problem med sömnapné komma tillbaka om barnet opererat bort sina halsmandlar och körteln bakom näsan?

– Ja, besvären kan komma tillbaka. De gör sannolikt inte det under hela livet, men åtminstone upp i skolåldern.

Varför rekommenderar ni inte kontinuerliga lavemang för att undvika förstoppning hos barnen?

– Förebyggande behandling ska i första hand ske med behandling via munnen. Barnen blir äldre och det kommer alltid en punkt då de inte längre vill att någon ska utföra lavemang på dem. Vi anser därför att det är bättre att redan tidigt ha utarbetat en fungerande medicinsk behandling som man kan fortsätta med upp i åldrarna.

Kan man skada barnet genom att använda mediciner mot förstoppning?

– Nej. Däremot kan det skada barnet att ha obehandlad förstoppning under en längre tid.

Emil har Rubinstein-Taybis syndrom

Emil är åtta år och kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med sin mamma Victoria, sin pappa Philip och storebror Calle som är tolv år.

Allt var som vanligt under graviditeten och när Emil föddes. Det var först efter tio månader som föräldrarna började misstänka att något inte riktigt stämde.

– Då kunde Emil ännu inte sitta själv och personalen på BVC misstänkte att han hade problem med sina muskler, säger Victoria. Familjen skickades för vidare undersökning på en neurologisk mottagning där det snabbt konstaterades att det inte var något fel på Emils muskler. Men att något annat inte var riktigt som det skulle blev uppenbart. Som liten hade Emil drabbats av sömnapné och andra luftvägsproblem, och han fick förkylning efter förkylning. När han var strax över ett år gjordes en sömnregistrering som visade att han hade medfött förstörade halsmandlar och förstörad körtel bakom näsan.

– Dessa opererades bort, och hans snarkningar och sömnsvårigheter blev genast bättre efter det. Senare har dock symtomen kommit tillbaka och han har behövt opereras en gång till för samma sak, säger Victoria.

Sedan en tid tillbaka har Emil börjat snarka kraftigt igen, men nu räcker det att behandla med en nässpray med kortison.

När Emil var ett och ett halvt år började han på en friluftsförskola. Då hade han just lärt sig att krypa. När han började gå var han lite drygt två år. Eftersom han var sen i utvecklingen skrevs han in på habiliteringen trots att ingen diagnos ännu var ställd.

– Vi tyckte bara att det var positivt att vi fick hjälp, Emils behov fanns ju där oavsett om vi hade ett namn på sjukdomen eller inte, säger Victoria.

Läkare som Emil kom i kontakt med började misstänka Rubinstein-Taybis syndrom när han var runt två och ett halvt år. Då togs ett blodprov som skickades utomlands för analys, och svaret kom tillbaka först ett år senare. Det visade positivt; Emil fick diagnosen Rubinstein-Taybis syndrom.

Genetik vid Rubinstein-Taybis syndrom

– **Specifika genetiska förändringar, mutationer, gör att barn med ett visst syndrom får olika symtom och svårigheter. Men hur uttalade svårigheterna blir för barnets vardag och liv påverkas även av andra genetiska varianter, och av omgivningsfaktorer.**

Det säger Britt-Marie Anderlid som är överläkare på Neuropediatriiska mottagningen vid Karolinska Universitetssjukhuset i Solna.

Varje människa har fått hälften av arvsmassan från sin mamma och hälften från sin pappa. Arvsanlagen, generna, finns i cellkärnan i kroppens alla celler i form av DNA-spiraler som formar 46 kromosomer (23 kromosompar). Generna är drygt 20 000 till antalet och finns i två kopior, en från mamman och en från pappan.

Alla människor bär på förändringar i sin arvs massa, men bara en liten andel av dem ger upphov till symtom. Förändringar som ger upphov till sjukdom brukar kallas *mutationer*.

Eftersom ordningen av genernas byggstenar, de så kallade *nukleotiderna*, utgör mallar för olika proteiner kommer mutationer som ändrar på denna ordning att medföra olika konsekvenser när proteinerna bildas.

Rubinstein-Taybis syndrom orsakas i de flesta fall av en mutation i en gen på den korta armen av kromosom 16 (16p13.3). Genen kallas CREBBP och styr bildningen av ett protein som kallas *CPB* (*CREB-bindande protein*). Förändringen är ibland en *deletion*, vilket innebär att hela eller delar av den ena genkopian fallit bort. Det kan också vara en *punktmutation*, vilket innebär att en kodande byggsten i genen har bytts ut eller saknas. En allvarlig mutation gör att proteinet förändras negativt och inte fungerar som det ska.

Hos tre till åtta procent av barnen med RTS orsakas syndromet av en mutation i en gen på den långa armen av kromosom 22 (EP300-genen). Den genen är mycket lik CREBBP-genen och har liknande funktioner.

De två generna som vi känner till kan vara påverkade vid RTS är bland annat viktiga för flera organs utveckling under fosterstadiet.

– Proteinerna som generna kodar för är viktiga för flera olika

organs utveckling och funktion. En annan funktion för dessa proteiner är att bromsa celltillväxt, varför mutationer i generna kan leda till en något ökad risk för utveckling av tumörer, säger Britt-Marie Anderlid.

Det finns ingen klar koppling mellan symtombilden och hur mutationen ser ut. Dock har man sett att det verkar finnas en ökad risk för epilepsi hos de personer där en mutation i CREBBP-genen kunnat påvisas.

Frågor till Britt-Marie Anderlid

På internationella forum för föräldrar till barn med RTS pratas det ofta om en 'typ ett respektive två' av sjukdomen. Känner du till det?

– Vi använder inte de begreppen här i Sverige, men jag utgår ifrån att det som avses är vilken gen som bär på mutationen. Typ ett är i så fall personer med mutation i CREBBP-genen, vilken var den sjukdomsorsak som upptäcktes först, medan typ två benämningen för när mutation sitter i EP300-genen. Den senare upptäcktes först 2005.

Emil får stöd från habiliteringen

Emil har en mutation på genen EP300, som sitter på kromosom 22. En förändring på just den genen är en ganska ovanlig orsak till syndromet.

– I början tyckte vi att det var mycket som inte stämde med det vi läste om RTS. Av alla symptom som barn med syndromet kan ha stämde bara några stycken in på Emil. Men symtombilden varierar förstås för alla barn med syndromet, säger Victoria.

Emil och familjen fick redan tidigt bra stöd från sin habilitering. Där har de bland annat träffat sjukgymnast, arbetsterapeut, psykolog, specialpedagog och läkare.

– Jag tycker verkligen att det har flutit på bra och är tacksam för att vi sluppit kämpa för att få stödinsatser. Jag har förstått att andra ibland får göra det, säger Victoria.

Hon tycker samtidigt att det varit jobbigt att det inte finns så mycket att läsa om syndromet, att det är så ovanligt.

Emil har sluppit många komplikationer som är vanliga vid RTS, som hjärtfel och synproblem. Men han har opererats sex gånger, av olika anledningar.

– Förutom för de förstörade halsmandlarna har han också opererat öronen, och en testikel som inte hade vandrat ner i pungen. Senaste operationen var dock efter att han ramlat med cykeln, så den hade ingenting med RTS att göra, säger Victoria.

Efter att ha haft många öroninflammationer som liten fick Emil för några år sedan rör inopererade i öronen. Nu är de på väg att ramla ut, och snart ska han göra ett nytt hörseltest för att se om hörseln påverkats.

– Han har lite vätska i öronen men hör än så länge hur bra som helst. Vi är inte så oroliga över det. Överlag försöker vi ta problemen som de kommer och inte oroa oss i förtid, säger Victoria.

Hjärtproblem vid Rubinstein-Taybis syndrom

– Hjärtmissbildningar är ganska vanliga hos barn med Rubinstein-Taybis syndrom. De flesta av dem går att åtgärda med ganska enkel kirurgi och behöver inte påverka livskvalitén.

Det säger Jan Sunnegårdh som är överläkare på Hjärtcentrum vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Ungefär en tredjedel av alla personer med RTS har någon missbildning på hjärtat. Det rör sig främst om någon av följande hjärtfel:

- *VSD – hål i kammarskiljeväggen*
- *PDA – öppetstående ductus arteriosus*
- *ASD – hål i förmaksskiljeväggen*
- *Pulmonarisstenos – förträngning i lungpulsåderns klaff*
- *Coarctatio aortae – förträngning av kroppspulsådern*

– Hjärtfelen som förekommer vid RTS är relativt vanliga även hos andra barn. De innebär vanligtvis att personen ändå får en normal cirkulation och räknas därför inte som så allvarliga.

Det förekommer också ett mer ovanligt hjärtfel hos en mindre andel av barnen med RTS, där vänster kammare är underutvecklad.

- Jag känner dock inte till någon patient med RTS i Sverige som har det hjärtfelet.

Det normala hjärtat

Hjärtat hos en frisk person pumpar mellan 60 och 100 gånger i minuten och består av en vänster- och en högersida. Vänstersidan av hjärtat ligger något bakom den högra sidan och har högre tryck. Det syrefattiga blodet förs till hjärtats högra sida via två hålvener och skaffar syre i lungorna. Därefter förs blodet tillbaka till hjärtats vänstra förmak och vidare ut i kroppen.

- Hjärtat utvecklas tidigt under fosterstadiet och cirkulationen fungerar redan när fostret är tre veckor, säger Jan Sunnegårdh.

En person av hundra har ett medfött hjärtfel. Det innebär att det föds omkring tusen barn med hjärtfel i Sverige varje år. En del av dem har enkla hjärtfel, andra kombinationer av flera olika hjärtmissbildningar.

- Behandlingsresultaten är idag väldigt bra. I nio av tio fall kan vi skapa tvåkammarcirkulation trots hjärtfelet. Överlevnaden upp i vuxen ålder är då över 95 procent. Barn som bara har *en* fungerande kammare har 75-80 procents chans att överleva till vuxen ålder. Med andra ord är prognosen ganska god även vid svåra hjärtproblem, säger Jan Sunnegårdh.

Omkring 70-80 procent av alla personer med ett medfött hjärtfel behöver någon form av behandling.

VSD - hål i kammarskiljeväggen

Att ha hål i hjärtats kammarskiljevägg medför inte någon livshotande fara omedelbart efter födseln, men om hålet är stort kan barnet må dåligt efter någon eller ett par månader.

- Stora hål måste opereras. Barnen mår dåligt av hjärtfelet och eftersom lungorna utsätts för ett ökat tryck kan lungkärlen skadas på sikt om barnet inte behandlas, säger Jan Sunnegårdh.

Hål i kammarskiljeväggen kallas *kammarseptumdefekt*, eller *ventrikelseptumdefekt*.

PDA – öppetstående ductus arteriosus

I fosterstadiet syresätts fostrets blod inte i lungorna som efter födseln, utan i moderkakan. Genom ett litet hål mellan förmaken i hjärtat leds det syrerika blodet från moderkakan upp till barnets huvud. När barnet föds ska den öppningen, kallad ductus, stängas

genom en kemisk process i musklerna, men ibland kvarstår den här fosterförbindelsen.

– Barnen med öppen ductus får inga omedelbara symtom, men vänster förmak ansträngs eftersom det hela tiden läcker blod in i lungan, säger Jan Sunnegårdh.

Problemet åtgärdas nästan alltid med kateterteknik. Barnen behöver då inte opereras. Efter ett par år betraktas de som friska.

– Operation kan behövas i sällsynta fall, om ductusförbindelsen är väldigt stor. Det handlar även då om ett enkelt ingrepp.

ASD – hål i förmaksskiljeväggen

En förmaksseptumdefekt medför att höger sida av hjärtat blir blodfylld och förstörd. Detta medför inga symtom under barnåren, men som vuxen kan personen drabbas av rytmrubbningar. Det är ”attacker” då hjärtat slår fort.

– Förmaksseptumdefekt betraktas som ett enkelt hjärtfel, men kan vara dödligt när personen är i 50-60-årsåldern om det inte upptäckts i tid.

Defekten åtgärdas i fyra fall av tio med kateterteknik. Hålet täpps då till med ett så kallat ”dubbelparaply” som växer fast.

Om hålet är för stort eller sitter illa till för att den tekniken ska kunna användas opererar man istället. Operationerna sker sällan före sex månaders ålder. Den senaste rekommendationen är att man ska vänta minst två år eftersom hålen i vissa fall stänger sig själva.

Pulmonarisstenos – förträngning i lungpulsåderns klaff

Lungpulsådern transporterar syrefattigt blod till lungorna via höger förmak och kammare. Pulmonarisstenos innebär att det är trångt vid klaffen mellan den högra kammaren och lungpulsådern. Om förträngningen är mycket kraftig kan barnet få nedsatt förmåga att pumpa ut blod vilket kan leda till hjärtsvikt.

– Hjärtfelet åtgärdas oftast med kateterteknik. I mer sällsynta fall med operation. Barnen blir efter behandling i princip helt friska, säger Jan Sunnegårdh.

Coarctatio aortae – förträngning av kroppspulsådern

En kraftig förträngning av stora kroppspulsådern, aortan, ger en ökad belastning av vänster kammare. Det leder till hjärtsvikt hos nyfödda.

– Barnen behöver oftast opereras. Det finns en viss risk att förträngningen återkommer, därför följs barnen upp av sjukvården med regelbundna kontroller.

Frågor till Jan Sunnegårdh

Hur orolig ska man som förälder till ett barn med RTS vara över risken för hjärtproblem?

– Orolig ska man inte vara, men det är ju känt att en tredjedel av alla med RTS har en hjärtmissbildning. Det motiverar att alla med syndromet ska undersökas med ultraljud. Det är en enkel undersökning där hundra procent av hjärtfelen upptäcks.

Hur får man till ett ultraljud om man känner sig osäker på om barnet undersökts ordentligt?

– Ta kontakt med din läkare. Han eller hon får i sin tur ta kontakt med dem som gör ultraljudsundersökningar. Det är en enkel, snabb och säker undersökning. Den är inte jobbig för barnet.

Kan man märka på barnen om de har förmaksseptumdefekt?

– Nej, tillståndet ger inte så mycket symtom i låg ålder.

Om förmaksseptumdefekt upptäcks senare, kan det då vara försent att operera?

– Nej, felet åtgärdas när det upptäcks. Men chansen för en lyckad operation är större om hjärtefelet upptäcks tidigt.

Urologi vid Rubinstein-Taybis syndrom

– **Ungefär hälften av barnen med Rubinstein-Taybis syndrom har urologiska besvär, alltså problem i urinvägarna. Många har olika avvikelser i njurar och blåsa som kan öka risken för urinvägsinfektioner och inkontinens. Ännu vanligare är genitala missbildningar.**

Det säger Gundela Holmdahl som är överläkare och arbetar på Urologen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

När kroppen fungerar som den ska finns två njurar med urinledare som leder urinen ner i blåsan. Därifrån leds urinen ut genom urinröret när man kissar. Hos barn med Rubinstein-Taybis syndrom är det vanligt att något i den här processen krånglar.

Vanligast är att ena njuren saknas, vilket inte påverkar så mycket

eftersom kroppen klarar sig bra med bara en njure. Man kan också ha reflux (återflöde), mellan blåsan och urinledaren, hinder i urinröret eller dubblerad njure med en onormal inmyning av urinledare i blåsan.

– De flesta av dessa åkommor kan opereras med ganska enkla ingrepp. Problemen orsakar dock ibland täta urinvägsinfektioner vilka kan vara skadliga om de inte behandlas, säger Gundela Holmdahl.

Eftersom urologiska problem är vanliga hos personer med RTS bör man genomföra en ultraljudsundersökning av urinvägarna i samband med att diagnosen ställs. Då upptäcks eventuella missbildningar.

Urinvägar och tarmsystem tätt sammankopplade

Det är mycket som ska fungera och samspela för att vi ska kunna kissa normalt. Blåsan ska kunna fylla sig, en signal ska kunna skickas till hjärnan om att blåsan är full så att vi letar upp en toalett. Ytterligare en signal meddelar sedan kroppen när det är dags att börja kissa.

– Då ska blåsan dra ihop sig samtidigt som bäckenbotten öppnar sig för att vi ska kunna tömma blåsan helt tom. Det är inga enkla mekanismer, säger Gundela Holmdahl.

Problem med urinblåsan kan vara *funktionella* eller *neurogena*. Funktionella blåsrubbningsproblem kan till exempel handla om en obalans mellan bäckenbotten och blåsans sammandragning, vilket kan leda till tömningssvårigheter.

Neurogena orsaker till blåsrubbningsbesvär är när avvikelser i ryggkanalen påverkar nerverna som går ner till blåsan. Det kan till exempel orsakas av så kallad fjättrad ryggmärg, eller av att ryggmärgen är för kort.

En blåsfunktionsstörning sammanfaller ofta med en tarmfunktionsstörning, det vill säga problem med att bajsas. Det är viktigt att få bukt med tarmtömningen eftersom systemen påverkar varandra, vilket lätt skapar onda cirklar.

– Förstoppning kan till exempel leda till ett tryck på urinblåsan, vilket gör att personen måste kissa ofta. Det i sin tur gör att personen går och kniper stup i kvarten, vilket förvärrar förstoppningsbesvären. Och så är man tillbaka på ruta ett, säger Gundela Holmdahl.

En överaktiv blåsa kan också leda också till nattväta, inkontinens

och urinvägsinfektioner. Förstoppning orsakar magont, ätsvårigheter och avföringsläckage.

– Att minska risken för förstoppning är därför A och O för dessa barn, säger Gundela Holmdahl.

Blåsbehandling

Förutom att se till att tarmen töms regelbundet är det bra att pott-/toaletträna och att vid behov schemalägga kissningarna.

Mot problem som nattväta finns alarmmattor och även medicin (Minirin) som kan koncentrera urinen och därmed minska mängden urin nattetid.

– Det är bra att veta att en sömnstörning också påverkar klockan i blåsan. Det innebär att om ett barn har svårt att känna skillnad på dag och natt är det sannolikt så att urinvägarna inte heller känner av dygnsrytmen. Då producerar kroppen lika mycket urin på natten som på dagen, säger Gundela Holmdahl.

Det finns också blåsmuskelavslappnande mediciner som kan sänka trycket och minska risken för läckage hos den som har en orolig blåsa.

– Dock riskerar dessa mediciner att skapa värre blåstömningssproblem, så dem ska man vara lite försiktig med.

En del barn har svårt att kissa över huvud taget. De kan då tömma blåsan med så kallad Ren Intermittent Kateterisering – RIK. Det går också att åtgärda vissa urinvägsproblem på kirurgisk väg.

Genitala missbildningar hos pojkar med RTS

Det är vanligt hos pojkar med RTS att den ena eller båda testiklarna inte vandrat ner i pungen. Detta är även vanligt hos pojkar generellt, omkring en till två procent av alla ettåriga pojkar har minst en testikel som inte vandrat ner.

– Det kan ha många orsaker. Testiklarna kan fastna på vägen någonstans i buken, i ljumskkanalen eller strax ovanför pungen, säger Gundela Holmdahl.

Hos en femtedel av pojkarna som har dessa problem kan man inte känna någon testikel alls. All behandling av icke nedvandrade testiklar är kirurgisk och sker vid ungefär ett till ett och ett halvt års ålder. Kirurgen går in via ett ljumsksnitt för att lokalisera testiklarna och placera dem i en ficka i pungen. I de fall man inte har kunnat känna testiklarna inleds operationen alltid med titthålskirurgi. Ungefär hälften av dem man inte kunnat känna testikeln hos, har inte heller någon.

Varför operera?

Testiklarna producerar viktiga hormoner, men det spelar ingen roll för hormonproduktionen var testiklarna ligger. Däremot påverkar läget möjligheten att bli pappa. När ena testikeln inte vandrat ner påverkas inte fertiliteten så mycket, men när båda ligger för högt är chansen till befruktning omkring 30 – 60 procent.

När testiklar ligger för högt finns också en ökad risk för cancer. Risken är fyra-fem gånger högre än om testikeln ligger i pungen. Ju högre upp testikeln ligger i buken, desto större risk för cancer.

Det är bra om operationen sker i tidig ålder.

– För hormonproduktion och eventuell tumörutveckling finns inga studier som visar att ålder vid operation spelar roll, men för spermieproduktionen har åldern betydelse, säger Gundela Holmdahl.

En studie visar att bland män som genomgått en dubbelsidig operation mellan 10 månader och 3 års ålder hade 76 procent av männen normalt antal spermier. Siffran för dem som opererats mellan 4 och 14 års ålder var samma siffra 26 procent.

– Ofta står vi läkare inför svåra avvägningar när det handlar om operation av barn med funktionsnedsättning, säger Gundela Holmdahl.

Å ena sidan tycker hon att barmen ska ha samma rätt till operation och optimalt fungerade genitalier som andra barn. Samtidigt innebär en operation alltid en risk, och barnet utsätts för obehag.

– När barn har en diagnos där vi vet att det är ovanligt att man skaffar egna barn, som är fallet vid exempelvis Rubinstein-Taybis syndrom, tycker jag inte att det är självklart huruvida det är rätt att operera tidigt eller inte om målet med operationen är att bibehålla optimal spermiekvalitet. Det är svåra etiska avvägningar.

Hypospadi

En del pojkar med RTS har *hypospadi*, det vill säga ett kort urinrör som mynnar ut på undersidan av penis. Förhuden kan också vara kluven, penis böjd och urinrörsmynningen trång.

Hypospadi är relativt vanligt även hos pojkar utan RTS, och åtgärdas med kirurgi. Vilken metod som används avgörs av svårighetsgraden på missbildningen.

– Målet med operationen är att pojkarna ska kunna kissa med rak och kraftig stråle och att penis ska vara rak vid stånd. Den görs också av kosmetiska skäl, säger Gundela Holmdahl.

Operationen görs vanligtvis vid ett till ett och ett halvt års ålder.

Frågor till Gundela Holmdahl

Vår son kan för det mesta hålla sig utan problem, men ibland kommer det lite kiss i kalsongerna efter att han varit på toaletten. Bör vi göra något åt det?

– Det är inte så ovanligt och upplevs ofta som mer problematiskt för föräldrarna än för barnet. Det handlar ofta om en obalans mellan blåsan och bäckenbotten, vilket är vanligt hos barn. De är ju så intresserade av vad de håller på med för tillfället och går inte alltid och kissar trots att de behöver. Jag tycker inte att ni behöver göra något särskilt åt detta.

Vår tioåring har blöja, han verkar helt ointresserad av att kissa på toaletten. Hur ska vi tänka kring det?

– Man kan ju resonera som så att om barnet trivs och accepterar sin blöja kan man ju låta honom ha det. Men samtidigt kan det vara bra att introducera toalettbesök som komplement till blöja. I skolan kan barnet exempelvis gå på toaletten på bestämda tider.

Finns genitala missbildningar även hos flickor med RTS?

– Jag har aldrig träffat en flicka med RTS och genital missbildning. Det är mycket ovanligare än missbildningar hos pojkar, men förekommer. Vanligast är att den övre delen av slidan saknas, och då saknas ofta även livmodern. Flickan kan också ha dubbla livmodrar. Men dessa missbildningar är ovanliga.

Emil går i andra klass i särskolan

När Emil var runt fyra år gjordes en första utvecklingsbedömning.

– Det var på mitt och min mans initiativ. Vi visste att han var sen i utvecklingen och ville veta mer om hur vi skulle vara mot honom för att stötta honom på bästa sätt. Skulle vi behandla honom som en vanlig fyraåring eller på något annat sätt? säger Emils mamma Victoria.

Utredningen visade att han var omkring två år efter i sin utveckling jämfört med barn i samma ålder. Inför skolstarten gjordes en ny begåvningsbedömning som visade samma sak: Emil var två till tre år efter.

– Vi valde en särskola som vi redan kände till och som vi visste var

bra. Det har fungerat hur bra som helst. Emil lär sig läsa, han kan läsa trebokstavsord och tycker att skolan är jätterolig, säger Victoria.

Lärarna beskriver Emil som otroligt social och engagerad, och berättar för föräldrarna att han sitter och jobbar stenhårt med sina uppgifter.

– Från början hade han en till en-undervisning med läraren men nu sitter han mest i grupp. Det fungerar fint. När han bli äldre kommer han kanske att kunna ha vissa lektioner eller moment tillsammans med en vanlig klass, vi får se.

I skolan har Emil också fått lära sig att tycka om vatten. Han har simmat med sin klass en gång i veckan och gått ifrån att vara rädd för vatten till att inte vilja gå upp ur bassängen.

– I skolan vande han sig också snabbt av med blöja dagtid, och med tiden även nattetid. Han blev helt blöjfri när han var sju år. Idag vaknar han på natten och går på toaletten.

Kommunikation

– Hur kommunikationen fungerar hos personer med ovanliga diagnoser varierar stort. Många barn förstår fler ord än de själva kan uttrycka och en del har inget eget tal. Men med hjälp av olika hjälpmedel och strategier kan kommunikationen för personer med kommunikationssvårigheter förbättras, säger logopeden Ingrid Mattsson Müller som arbetar på DART Kommunikations- och dataresurscenter i Göteborg.

Till DART kommer barn som har svårigheter med att uttrycka sig och därför behöver hjälp med att hitta alternativa kommunikationssätt. Det finns flera liknande center i andra delar av landet. DART är det dataresurscenter i Sverige som i störst utsträckning arbetar med forskning och projekt.

DART har också en utbredd kursverksamhet och har utvecklat ett kurskoncept för föräldrar till barn som har eller riskerar att få kommunikationssvårigheter. Konceptet har spridits nationellt och internationellt och den så kallade *Kom Igång*-kursen hålls i så gott som hela landet. Ingrid Mattsson Müller arbetar mycket med *Kom Hit-projektet* som handlar om kommunikationsstöd i vårdssituationen.

Vad är kommunikation?

Kommunikation är när någon gör eller säger något som någon annan reagerar på. Det är i möten med andra som vi människor blir de vi är och utvecklar våra personligheter. Det finns många olika sätt att kommunicera, exempelvis genom tal, gester, mimik, teckenspråk, kroppskommunikation, skrift och bilder.

– Alla människor kommunicerar. Oavsett om en person förmedlar sig på ett medvetet eller omedvetet plan handlar det om kommunikation med omgivningen. Det ägnar vi oss åt för att till exempel få närhet, för att lära oss nya saker eller få något behov uppfyllt, säger Ingrid Mattsson Müller.

När kommunikationen inte fungerar mår vi dåligt. Det finns en tydlig koppling mellan kommunikation och utmanande beteende.

– Kommunikationssvårigheter leder ofta till en frustration, som i sin tur kan leda till trots och ibland aggressivt beteende. Det är därför viktigt att hitta bra alternativa kommunikationssätt, säger Ingrid Mattsson Müller.

Kommunikationshjälpmedel av olika slag syftar till att förstärka, utvidga, utveckla och underlätta kommunikationen. Även den som har ett tal kan ha nytta av ett ytterligare sätt att kommunicera. Det finns ingen risk att talet hämmas för att en person lär sig att kommunicera på flera sätt – forskningen visar tvärtom att talutvecklingen förstärks om den får stöd i andra typer av kommunikation. Att visa en bild tillsammans med talade ord skapar tydlighet eftersom bilden finns kvar i handen en längre stund.

– När tal saknas är det viktigt att uppmärksamma barnets signaler. Notera hur barnet ser ut när han eller hon är glad, ledsen eller vill något. Den som vill kan skriva ner informationen i ett så kallat kommunikationspass, en bok som i jag-form beskriver hur just den här personen kommunicerar. Det kan underlätta för skolpersonal, assistenter och andra som kommer i kontakt med barnet, säger Ingrid Mattsson Müller.

Olika kommunikationssvårigheter

Kommunikationssvårigheter kan visa sig på olika sätt. En del förstår bra men har svårt att uttrycka sig. Andra kan prata bra men har svårare med förståelsen. En del har mer pragmatiska svårigheter, det vill säga svårt att förstå hur språket ska användas i samspel med andra. Om en person inte upplever sig bli förstådd finns risken att han eller hon pratar mindre och ger färre och mer svårtolkade signaler.

– Då blir det svårt för oss som samtalspartners. Risken är att vi

också kommunicerar mindre och hellre vänder oss till andra. När vi väl kommunicerar med personen är vi ofta mer styrande och dominanta och svarar ibland själva på våra frågor. Vi ger mindre utrymme för individen att uttrycka sig och skapar på detta sätt en negativ spiral. Men det är viktigt att veta att detta går att bryta med kunskap och medvetenhet! säger Ingrid Mattsson Müller.

När ett nytt hjälpmedel ska introduceras är det viktigt att det inte blir för krångligt i början. Det är därför bra att börja i en situation som barnet gillar, då blir det lättare att lära in det nya. För att barnet ska förstå vad man ska använda tecken, bildkartor och olika kommunikationshjälpmedel till – och vad de betyder – behöver omgivningen agera exempel. Det gör en person genom att själv använda samma kommunikationssätt som barnen, exempelvis att peka på bilder.

– Tänk på att upprepa saker många gånger även om det känns lite tjatigt. Upprepning är viktigt för alla barn, och extra viktigt för barn som befinner sig på en tidigare utvecklingsnivå.

Det gäller att lära sig att tolka vad barnen menar. Ett barn som håller upp en bild på en bil kanske antingen vill berätta att hen åkte bil igår, eller fråga när det är dags att åka bil nästa gång.

– Ju fler ord man kan arbeta med, desto lättare blir det att precisera kommunikationen. Alla människor behöver språk i någon form för att kunna växa.

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

Ofta behöver omgivningen fundera på och eventuellt förändra sitt eget sätt kommunicera för att underlätta för personen med kommunikationssvårigheter. En tumregel kan vara att använda sig av en responsiv kommunikationsstil, som ser ut såhär:

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

2. *Vänta och förvänta*: Visa att du väntar dig ett svar eller en reaktion. Att vänta är ofta nyckeln för att få till en kommunikation, ibland är tid allt som krävs.

3. *Tolka och bekräfta*: Tolka och bekräfta vad personen gör, kommentera vad du ser.

Alternativ kompletterande kommunikation

AKK är en förkortning av ”alternativ och kompletterande kommunikation” och är till för alla som har behov av ett alternativt sätt att uttrycka sig. Förutom bilder, tecken, symboler, kommunikationsapparater och datorer finns idag också appar till smarta telefoner och surfplattor som kan användas i samma syfte. Appen *Fotokalendern* används till exempel för struktur, minne och berättande. Apparna *Widgit Go* och *Grid Player* är två andra populära appar, som man använder för att uttrycka sig.

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

- Logoped, arbetsterapeut eller pedagog på habiliteringen kan hjälpa till att skapa ett bildstöd. Logopeden förskriver också talande kommunikationshjälpmedel samt pärmar och fickor för bildstödet.
- Den lokala hjälpmedelscentralen.
- DART lägger ut en del symbol- och bildkartor på webben. Adressen är: **www.dart-gbg.org**
På hemsidan kan du också läsa mer om DARTs kursutbud.
- På **bildstod.se** kan den som vill söka efter bildstöd som andra har gjort, eller också skapa ett eget. Det krävs en kostnadsfri registrering. (Undvik webbläsaren Internet Explorer).
- På webbsidan **appstod.se** kan man få tips på och information om appar för kommunikation. Man kan också lägga in egen information och kommentarer.
- Tips: sök på ”*IKT pedagog*” på youtube för instruktionsfilmer för olika kommunikationsappar.

Frågor till Ingrid Mattsson Müller

Beror möjligheten till stöd med kommunikationen på var i landet man bor?

– DART ligger i Västra Götaland men det finns liknande center i andra delar av landet. Om man bor någonstans där det inte finns ett center för kommunikationsstöd, och man känner behov av komplement till det som habiliteringen gör, kan man be att få en remiss. Habiliteringen kan skriva en sådan och behöver också finnas med som samarbetspartner.

Vår son talar lite, men skulle behöva mer hjälp av en specialist för att utveckla talet. Varför fokuserar habiliteringen då istället på andra typer av kommunikationsstöd?

– Jag har ju inte träffat er son så det är svårt att svara på. Men om han inte kan uttrycka sig fullt ut med sitt tal kan ett alternativt kommunikationssätt inte bara öka möjligheten för honom att uttrycka det han vill, utan också påverka hans talutveckling på ett positivt sätt. Det finns inga nackdelar med att testa fler sätt att kommunicera.

Emil pratar och tecknar ibland

När Emil lärde sig prata använde hans föräldrar ibland tecken som stöd. Det gör personalen i skolan fortfarande i viss mån, men idag pratar Emil ganska bra och det är så familjen väljer att kommunicera med honom.

– Han pratar i treordsmeningar och för oss är det alltid tydligt vad han vill. Jag upplever att han alltmer sällan blir frustrerad över att inte kunna uttrycka det han vill säga, säger Victoria.

I början hade familjen också en kommunikationsapp med bildstöd, men den använder de inte så ofta längre.

– Hemma blir det ju en vardag. Talet fungerar för oss så då kör vi på det, helt enkelt.

Det Victoria upplever som den största utmaningen just nu är att hantera olika beteendeproblem hos Emil. Han är hyperaktiv och vill gärna hålla igång dygnet runt. Det senaste året har matsituationen blivit extra problematisk. Ätandet blir ett sätt för Emil att aktivera

sig om han för stunden är understimulerad.

– Det handlar inte alltid om hunger, han kan säga till när han är mätt, säger Victoria.

När Emil var liten hade han trångt svalg vilket gjorde att han hade svårt att äta och kräktes ofta.

– Sedan ett år tillbaka är problemet det motsatta: han säger hela tiden att han vill ha mat. Vi har haft lås på kylskåpet och överväger att sätta dit det igen.

Emil gillar att sitta länge med sin tallrik när han äter. Victoria tror att matsituationen blir ett sätt för honom att varva ner, det blir en lugn stund mitt i allt støj. När han inte äter vill han ständigt att det ska hända saker: han vill spela spel på datorn, gå ut och spela boll, gå in igen och leka något nytt. Hans ständiga behov av distraktion och aktivering blir påfrestande för familjen.

– Vi införde vila i skolan och under en period sov han en stund där varje dag. Det var bra! Nu när han blivit lite äldre har han slutat med det, men han vilar fortfarande varje dag i skolan. Och på helgerna sover han 20-40 minuter mitt på dagen hemma.

Ett annat beteende som varit problematiskt är att Emil ibland vill knuffa till mindre barn i omgivningen.

– Det gör han ibland i de mest oväntade situationer, vilket gjort att vi i perioder undvikit att umgås med vänner som har mindre barn, eller att vara bland mycket folk, säger Victoria.

Rutiner är viktiga för att vardagen ska fungera. På kvällarna kör familjen samma nattningsrutin varje dag: Emil får en frukt, sedan får han spela lite på surfplattan eller se på tv, och därefter är det tandborstning och god natt.

– Han somnar ganska lätt och jag behöver inte längre sitta intill honom tills han somnat in. Däremot vaknar han lätt på natten vilket är jobbigt både för honom och för oss. Och på morgonen vaknar han alltid tidigt, mellan fem och sex.

Ett så kallat kedjetäcke har hjälpt Emil att sova lite bättre. Han tycker om att sova nära föräldrarna och det tunga täcket skapar samma trygghetskänsla. Det blir lite ombonat och lättare för honom att komma till ro.

Habiliteringens roll för behandling, råd och stöd

– **Habiliteringen finns för att samordna stödet som erbjuds barn och ungdomar med behov av särskilda stödinsatser. En första kontakt med habiliteringen tas ofta när det upptäcks att ett barn har en försenad motorisk eller kognitiv utveckling. Det säger Barbro Westerberg som är neuropediatriker och habiliteringsöverläkare vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.**

Sverige är ett föregångsland när det gäller habilitering. Verksamheten startade på 1950-talet i Göteborg och Uppsala med habiliteringscentrum för personer med cerebral pares. Det som utmärker habiliteringens arbetssätt är att personalen arbetar i team där läkare, sjuksköterskor, sjukgymnaster, arbetsterapeuter, kuratorer, psykologer, logoped, specialpedagoger och fritidskonsulenter ingår. De kommer tillsammans med föräldrarna fram till vad barnet behöver för insatser inom varje område.

Barn med Rubinstein-Taybis syndrom har symtom från många delar av kroppen och symtombilden varierar från person till person. Barnen har därför varierande behov av behandlingsinsatser och stöd.

– Ofta kan många av insatserna, som exempelvis medicinska aspekter, kommunikationsträning och fysioterapi, koordineras från habiliteringen, säger Barbro Westerberg.

Det är habiliteringspersonalens uppgift att se till att uppföljningar görs av de svårigheter och sjukdomar som barnen på grund av sitt syndrom löper ökad risk för.

– Vi på habiliteringen vet vad vi kan erbjuda barnet och ska berätta det för föräldrarna. Det är inte föräldrarnas uppgift att själva veta vad de kan eller ska be om hjälp med.

På habiliteringen försöker man att samordna besöken till de olika teampersonerna så att familjerna slipper komma vid onödigt många tillfällen. Ibland kan habiliteringspersonalen också göra hembesök eller vid behov följa med på möten med skolpersonal eller andra personer i barnets vardag.

– Vi ordnar också möten med föräldrar och mor- och farföräldrar eller andra nära anhöriga. Då kan man prata om hur barnet mår, vad funktionsnedsättningen innebär nu och i framtiden och hur det

påverkar varje persons roll gentemot barnet. Sådant är inte alltid lätt att tala om i vardagen, säger Barbro Westerberg.

Habiliteringsläkarna kan också hjälpa till med att skriva intyg till försäkringskassan, kommunen, assistansbolag eller till andra instanser inom sjukvården och samhället.

– Vi gör en medicinsk beskrivning av vad barnet har för diagnos och vad den innebär. Men det är föräldrarna som vet alla detaljer i vardagslivet, vilka behov som finns i hemmet och hur de ser ut, säger Barbro Westerberg.

Grundtanken med habiliteringen är att underlätta för alla förmågor som barnet har. Ordet habil betyder ”göra skicklig”. För att tillhöra en habilitering ska man ha behov av flera av habiliteringens kompetenser.

Stöd efter behov

En del av barnen med Rubinstein-Taybis syndrom lär sig att gå, andra har större motoriska svårigheter och en del behöver rullstol. Samma variation gäller för språkutvecklingen och den kognitiva utvecklingen. Alla med RTS har någon form av utvecklingsstörning, men svårighetsgraden varierar och det går inte att säga på förhand vilka svårigheter varje barn kommer att ha.

– När man tror att det finns en sannolikhet att barnet kommer att komma ikapp andra jämnåriga används uttrycket *utvecklingsförsening*. Om man däremot misstänker att det inte kommer att hända, som exempelvis vid Rubinstein-Taybis syndrom, säger man istället *utvecklingsstörning*, säger Barbro Westerberg.

Att känna till barnets utvecklingsnivå är viktigt för att de pedagogiska insatserna i förskola och skola ska kunna anpassas efter barnets behov. Det görs alltid minst två begåvningsbedömningar för att resultatet av utredningen ska bli så tillförlitligt som möjligt. Den som har en intelligenskvot som ligger under 70 har rätt till särskola. Det innebär inte att barnet behöver gå i en särskild skola, hen kan också gå i en vanlig klass med särskoleinsatser.

– Det kan vara en svår avvägning vilken skolform som är bäst för barnet om resultatet av bedömningen ligger nära 70. Ibland bedöms ett barn inte behöva särskoleinsatser, men med tiden ökar omgivningens krav vilket kan göra det svårare för barnet att hänga med. Då är det bra att göra en ny bedömning, säger Barbro Westerberg.

Alla kan kommunicera

Att få hjälp att hitta rätt metod och hjälpmedel för att främja kommunikationen är en betydelsefull del av habiliteringens verksamhet. Många barn med Rubinstein-Taybis syndrom förstår vad omgivningen säger men kan inte själva uttrycka sig fullt ut med tal. Detta kan vara frustrerande.

– Jag tycker att man tidigt ska koppla in en logoped och en specialpedagog. Alla människor kan kommunicera men det är viktigt att hitta rätt form för kommunikationen, säger Barbro Westerberg.

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

Ibland misstas personer med utvecklingsstörning för att ha autism, eftersom kommunikationen ofta inte fungerar så bra. Autism förekommer något oftare hos barn med syndrom än hos andra, men är i sig inget syndrom utan en *funktionsdiagnos*. Det finns ingen genetisk orsak till autism.

Frågor till Barbro Westerberg

Mitt barnbarn som är fyra och ett halvt år har RTS och är väldigt hyperaktiv. Han vilar inte alls på dagen och jag oroar mig över att han behöver mer vila än han får. Vad kan vi göra?

– Det finns mycket att göra för att hjälpa ett barn att komma till ro. Det kan handla om att skärma av sinnesintryck, kanske släcka lampor och tysta ner rummet. Det finns också boll- och kedjetäcken som är extra tunga och kan skapa den trygghet som vissa barn behöver för att kunna vila eller somna. Men man måste prova sig fram för att se vad som fungerar för varje barn, det finns inget universellt knep.

Hur många timmars sömn behöver barnen?

– Precis som för alla barn är det individuellt, men minst sju-åtta timmars sömn är bra att få. Det gäller även för vuxna.

Hur kan man hantera tjat och envishet hos barnet?

– Sådana beteenden är svåra att hantera, och blir extra svåra om de pågår konstant och under lång tid, vilket ibland är fallet hos barn med syndrom. Det gäller att ta konflikter på rätt sätt, sätta rätt

gränser för barnet för att skapa tydlighet och struktur. Ta hjälp av specialpedagogen på habiliteringen, de kan komma med bra råd och tips!

Det tog flera år innan vår son fick sin diagnos. Sedan vi fått kontakt med habilitering upplever vi att vi måste ligga på hela tiden för att få stöd därifrån. Finns det rutiner för hur habiliteringen jobbar?

– Så ska det absolut inte gå till. Tidigare sa habiliteringspersonal ofta att habiliteringen 'arbetade på uppdrag av föräldrarna'. Det är helt fel, det gäller inte längre. Föräldrarna ska inte behöva veta på förhand vad de kan efterfråga för hjälp, de ska tvärtom erbjudas hjälp utifrån sina behov. Det är habiliteringens uppgift att erbjuda de insatser som de tror kan vara bra för barnet och familjen.

Tina Ljunggren har en dotter med Rubinstein-Taybis syndrom

Tina Ljunggren bor i Täby i utkanten av Stockholm. Hennes 25-åriga dotter Malin har Rubinstein-Taybis syndrom. Tina kom till Ågrenska för att dela med sig av sina erfarenheter om hur det är att vara förälder till ett barn med ett ovanligt syndrom.

Tinas dotter Malin föddes 1990.

– Då fanns inte datorer och internet på samma sätt som idag. När vi fick veta att vår dotter hade Rubinstein-Taybis syndrom fick vi gå till biblioteket för att leta efter information. Det är en enorm skillnad mot hur situationen ser ut för dagens föräldrar, säger Tina. Samtidigt tror hon att många av erfarenheterna som familjen fått genom åren kan vara sådant som alla föräldrar till barn med sällsynta diagnoser kan känna igen sig i.

Graviditeten med Malin var normal, men som nyfödd andades hon lite snabbare än normalt och låg i kuvös i en vecka på BB.

– Läkarna misstänkte redan då att något inte stämde och gjorde många tester. Det gav dock inga svar, berättar Tina.

Först när Malin var fyra år ställde läkarna diagnosen RTS.

– Då hade vi hittat en bok med en bild av ett barn som såg ut precis som Malin. Det var en klockren likhet och vi förstod direkt att vår dotter hade samma syndrom som barnet på bilden.

Malin lärde sig gå när hon var tre och ett halvt år. Hon hade en rullator och använde också länge en rullstol som hjälpmedel.

– Hon var väldigt livlig och i bilen hade vi ett extrabälte för att hon skulle kunna sitta bra, säger Tina.

Malin hade också flera andra hjälpmedel för motorik och kommunikation.

Malin kommunicerar med bilder

Malin har inget tal men kommunicerar med Pecs (*Picture Exchange Communication System*), vilket hon lärde sig när hon var i tioårsåldern.

– Vi tränade och tränade och tränade när hon var liten, med bild efter bild. Idag fungerar det bra, säger Tina.

Hon har själv anpassat Pecs genom att lägga till en ”vänta”-lapp. Malin som inte har så bra tidsuppfattning förstår bara ”nu” eller ”inte nu” – inget däremellan.

– Malin har också använt sig av teckenkommunikation tidigare.

När hon var liten kunde hon teckna många ramsor och sånger men idag tecknar hon bara några få ord som är extra viktiga, som glass, säger Tina.

När Malin var fyra år fick hon en lillebror – Jens. Lillebror var ofta sjuk som liten. Tina och hennes man hade haft planer på en stor familj men valde att ägna sin tid åt Malin och Jens. Syskonen har idag en fin relation.

– Jens är fantastisk med sin syster. Han går ut och går långpromenader med Malin och berättar alla sina hemligheter för henne. Det är ju praktiskt eftersom hon inte kan berätta dem vidare för någon! säger Tina och skrattar.

Jens har jobbat som assistent åt sin syster som extrajobb. Idag läser han till fritidsledare på folkhögskola med inriktning mot personer med funktionsnedsättning.

När Malin var fyra år fick hon epilepsi. I femårsåldern fick hon även diagnosen autism.

– Det är lite som om hon inte passar in någonstans. Är vi bland andra autistiska barn upplevs hon inte autistisk, men när vi träffar andra barn med utvecklingsstörning, till exempel med Rubinstein-Taybis syndrom, så tycker vi hon är autistisk.

Malin har också *corpus callosum agenese* som innebär att hjärnbalken, som kopplar samman de båda hjärnhalvorna, saknas helt eller delvis.

Skolan och vardagen

Malin gick på en vanlig förskola, sedan bytte hon till en förskola för barn med särskilda behov. När det var dags för skola började hon i en träningsklass i en skola för barn med autism.

– När hon blev äldre gick hon ett särgymnasium för ungdomar med autism. Där lärde hon sig massor, till exempel att gå på toaletten. Vi måste hjälpa henne till toaletten fortfarande, men hon behöver inte längre blöja, säger Tina.

Genom åren har familjen fått olika typer av stöd från samhället. Förutom vårdbidrag har Malin fått vara på korttidshem och familjen har också haft andra former av avlösningshjälp.

– Korttidshelgerna blev väldigt viktiga för oss, då hade vi tid för Jens och för varandra. Mitt råd till andra föräldrar är absolut att våga tacka ja till hjälp utifrån, det behövs, säger Tina.

När Malin var liten besökte familjen Ågrenska för en familjevistelse och träffade där andra familjer som också hade barn med RTS. Då bildades ett nätverk som hållits levande sedan dess.

– Genom åren har vi varit på träffar med de här familjerna runt om i hela Sverige. Vi har också varit i Danmark och träffat ännu fler familjer. Det har varit ovärderligt att utbyta erfarenheter med dem, till exempel om hur livet ser ut och vilken hjälp man kan få.

Idag har Malin personlig assistans ungefär hundra timmar i veckan. Från början var Tina själv personlig assistent åt sin dotter, och slutade då på sitt andra arbete. Men med tiden har de haft flera assistenter.

– Hon har också färdtjänst och har äntligen fått ensamåkning, som innebär att färdtjänsten hämtar och lämnar henne utan att plocka upp andra på vägen. Det är väldigt skönt för henne, hon har bra lokalsinne och märkte alltid direkt när bilen körde någon annanstans än dit hon skulle. Det förvirrade henne bara, säger Tina.

Det som kan vara besvärligt

Många saker flyter på bra i Malins liv, andra är besvärliga.

Tandläkarbesök är en sådan sak.

– Som det ser ut idag kommer vi inte ens genom dörren hos tandläkaren, så om Malin ska undersökas i munnen måste hon sövas. När hon var liten behövde hon dra ut flera tänder och vi var tvungna att hålla fast henne. Antagligen är det därför hon blivit rädd, säger Tina.

Att borta eller klippa håret är också svårt, det tycker Malin inte alls om.

Sömnen är ett annat område som är problematiskt. Malin sov inte en enda hel natt förrän hon var tolv år. Hon hade länge svårt att komma till ro.

– Idag är det bättre, hon sover från tio på kvällen till halv sju på morgonen ungefär, säger Tina.

Eftersom Malin ibland vaknar och går upp på natten har familjen ett alarm till hjälp.

Att vänta är det svåraste Malin vet. Det hon vill göra vill hon göra direkt, och hon kör på till hundra procent. Det kan både vara en tillgång och ett problem. Precis som många andra barn med RTS har hon lätt att bli förstoppad. Hon bajsar max en gång i veckan.

– Det verkar som om Malin inte riktigt känner smärta som andra. Hon pillar på olika ställen på kroppen tills hon får sår där, och kan lätt få infektioner i nagelbanden. Men vi har inte hört henne gråta sedan hon var bebis, inte ens när hon bröt nyckelbenet, säger Tina.

Trots alla besvärligheter som Malins syndrom bär med sig är det också mycket som fungerar bra. Hon tycker till exempel mycket om att bada och är med i en simklubb där hon lärt sig att flyta utan flythjälpmedel. Det är en så kallad *Halliwickklubb*.

– Simning har varit fantastiskt bra för Malin och oss. Dels för gemenskapen och de roliga resorna vi fått göra, men också för den kunskap och fysisk träning simningen gett, säger Tina.

Andra aktiviteter Malin gillar är att se på tv, att lägga hundra- och tvåhundra-bitarspussel, att bada badkar, rida och sitta med datorn, dansa och åka tåg eller buss. Hon tycker också om att lyssna på musik och sjunga.

– Musik är Malins motor, hon gör nästan ingenting utan musik och går alltid runt med sina hörlurar på, säger Tina.

Hon beskriver Malins många positiva egenskaper.

– Hon är oftast glad, det hörs verkligen när hon skrattar. Hon är flörtig och vi får alltid höra att hon sprider glädje omkring sig. Hon är inte så ängslig vid förändringar som en del med autism kan vara utan tar förändringar bra. Hon är oftast lätt att ha att göra med, i alla fall om man gör det hon vill göra, säger Tina och ler.

Vintertid älskar Malin snö och familjen har varit mycket i fjällen. När Malin var liten åkte hon skicart, numera kör hon biski. Hon sitter i en sorts kälke som man kan köra i backarna. Det krävs en licens för att få köra en skicart eller biski.

Vuxenlivet och framtiden

Den 10 juni 2011 tog Malin studenten. Hon blev hämtad i en fin bil på skolan och föräldrarna viftade med ett plakat med bild från när hon var liten.

– Så brukar det inte vara på hennes skola men vi ville verkligen fira henne på samma sätt som alla andra studenter brukar firas, säger Tina.

Malin har varit på olika former av daglig verksamhet efter studenten. Det har varit svårt för familjen att hitta något som passar bra. Nu är hon på en liten daglig verksamhet med bara tre deltagare. Gruppen går promenader, rider, gör utflykter och jobbar med spelet "Lusen", där Malin sorterar i färger med mera.

Just nu förbereder sig familjen på att Malin snart ska flytta hemifrån, till en egen lägenhet. Det blir en tvåa på 74 kvadratmeter. När Malin flyttat kommer hon att ha assistans dygnet runt.

– Det är lite nervöst för hela familjen, men jag tror att det kommer att bli jättebra. Det blir ett stort men viktigt steg både för oss och för Malin, säger Tina.

Fotnot: Nätverket för RTS som Tina Ljunggren och hennes familj är med i har en sluten facebookgrupp, där alla familjer med barn med RTS är välkomna att gå med. Den heter Den heter *"Rubinstein-Taybi 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.

– **Genom aktiviteterna vill Ågrenska bidra till att stärka deras delaktighet och självkänsla, och barnteamet är noga med att anpassa innehållet så att förutsättningarna för varje barn blir så bra som möjligt.**

Det säger Bodil Mollstedt som arbetar i Ågrenskas barnteam.

Barn som har Rubinstein-Taybis 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, säger Bodil Mollstedt.

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

– Kunskap om den specifika diagnosen är jätteviktig för att personer runt barnet ska få en god förståelse för barnets svårigheter och styrkor.

Barn med Rubinstein-Taybis syndrom har inte bara olika symtom, symtomen varierar också över tiden och det som känns problematiskt en dag kan fungera bra nästa.

– Det är därför bra att försöka analysera varför en aktivitet fungerar bra när den gör det, för att kunna återskapa de gynnsamma omständigheterna, säger Bodil Mollstedt.

Delaktighet

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Pedagogiken utgår från ICF, som är ett klassifikationsredskap där man bedömer den totala livssituationen för personer med funktionsnedsättning. Det är framtaget av Världshälsoorganisationen, WHO.

Påverkansfaktorer för delaktighet handlar dels om kroppsliga faktorer, men också om omgivningen.

– Förr fokuserade man mest på fysiska förutsättningar för varje barn. Men idag utgår pedagogiken framför allt från personer och miljö runtomkring barnet, och hur dessa faktorer kan anpassas. Vi försöker se möjligheter istället för att låta oss begränsas av funktionsnedsättningen, säger Bodil Mollstedt.

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

Det som kan vara svårt

Många barn med Rubinstein-Taybis syndrom har kommunikationssvårigheter. Ett viktigt mål med vistelsen på Ågrenska är därför att stimulera och stödja kommunikation och tal.

– Vi tänker på att prata med korta meningar, att ge en instruktion åt gången och på att undvika otydliga ord och begrepp som 'snart' eller 'om en stund'. De kan vara svåra att förstå sig på.

Personalen använder också kommunikationshjälpmedel som kombinerar flera kommunikationssätt, till exempel bilder och ljud. Det skapar tydlighet för barnen.

För att minska konsekvenserna av de *inlärnings- och koncentrationssvårigheter* som förekommer hos barnen skapas en lugn miljö, med fasta rutiner och tydlig struktur.

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

Barnen har en samling varje morgon och veckans dagar har alla fått en egen färg och en egen doft, som barnen får lukta på i en doftflaska. Det underlättar uppfattningen av vilken dag det är och hur mycket som är kvar av veckan. De små barnen träffar Kalle Kanin, som bor i en resväska och tittar fram för att prata med dem.

– För att hålla uppe sitt fokus vid en samling är en del barn hjälpta av att få hålla en stressboll eller en annan leksak i händerna. Andra tycker att det är skönt att sätta på sig en kedjeväst, en väst med tyngd i som hjälper många att känna sig lugna och mindre splittrade.

Alla människor, med eller utan diagnos, har nytta av olika typer av specialpedagogiska åtgärder. De allra flesta vuxna har kalendrar och god kunskap om vad som förväntas av dem på jobbet varje dag. Specialpedagogik för barn med särskilda behov bygger på samma principer om tydlighet och struktur.

På Ågrenska varvas gruppaktiviteter med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar varvas med mer motoriskt krävande. Både grov- och finmotoriken stimuleras i lekar och aktiviteter. Det gör att barnens kroppskänedom ökar. Musiklekar med rörelse och koordination varvas med lugna stunder, muskelrelax och massage.

Innan barnen ska börja med en ny aktivitet förbereds de i god tid och samma aktiviteter återkommer varje dag för att de ska känna igen sig.

– Tanken är att alla aktiviteter också ska kännas roliga för barnen så att deras motivationsnivå hålls uppe. För att stärka sociala samspel och kamratrelationer introduceras lekar där barnen får uppleva att de lyckas och där de får positiva förstärkningar, säger Bodil Mollstedt.

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

Skolans stöd – elevens rättigheter och skolans skyldigheter

I skollagen betonas barnens rätt till anpassat stöd. Lagen garanterar alla elevers rätt att utvecklas så långt som möjligt utifrån sina egna förutsättningar, och rektorer är skyldiga att utreda om en elev behöver särskilt stöd. Om så är fallet ska ett åtgärdsprogram upprättas. I det ska det tydligt framgå vilka målen är och hur de ska uppnås.

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

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

– Den innebär att lustfyllda upplevelser gör barnet intresserat av att ta egna initiativ, vilket i sin tur gör henne eller honom mer delaktig och aktiv. Då uppmuntras utvecklingen.

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

Övriga länktips:

skolappar.nu

logopedeniskolan.blogspot.se

skoldatatek.se/verktyg/appar (kopplat till innehållet i läroplanen)

appstod.se

Syskonrollen

Syskon till barn med funktionsnedsättning behöver kunskap, någon som lyssnar på dem och möjlighet att träffa andra i samma situation. Det visar forskning på området och erfarenheter från Ågrenskas syskonprojekt.

En syskonrelation är inte lik någon annan relation man har i livet. Den är ofta livets längsta och innehåller nästan alltid både positiva och negativa inslag.

– Barn som får ett syskon med funktionsnedsättning känner ofta blandade känslor inför situationen. De kan inte välja bort den utan måste hitta ett sätt att förhålla sig till den, säger Samuel Holgersson som arbetar i Ågrenskas barnteam.

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

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

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

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

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

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

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

– Ett barn berättade att hon fått högsta betyg i skolan och att föräldrarna sa ’bravo’ när de fick veta. Men när hennes sjuke lillebror lärde sig att lyfta en mugg själv ställdes det till med tårtkalas. Även om flickan förstod varför det blev så kändes det orättvist, säger Samuel Holgersson.

Yngre syskon uppfattar tidigt omgivningens behov av hjälp. De har

många varför-frågor och behöver svar som anpassats efter deras nivå.

Efter nioårsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron. De börjar se konsekvenser och kan uppleva det som jobbigt att syskonet i någon mån är avvikande. En del börjar oroar sig för hur syskonet med diagnos ska klara av olika situationer. Barnen noterar blickar och reaktioner från omgivningen och börjar fundera på hur de ska förklara för andra.

– Då är det bra att i familjen ha ett gemensamt förhållningssätt. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, men det fungerar lika bra att säga 'kramp' istället för epilepsi eller 'dumma knölen' om en hjärntumör, säger Samuel Holgersson.

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

Kunskap, känslor och bemästrande

Under familjevistelserna på Ågrenska har barnteamet utarbetat ett koncept för syskonen som utgår ifrån kunskap, känslor och bemästrande.

Kunskap ges utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. Det är ofta lättare för dem att formulera frågor i grupp, som sedan besvaras av en läkare, sjuksköterska eller annan kunnig person.

– Vi berättar också att de själva inte bär något ansvar för att syskonet blivit sjukt och hjälper dem med strategier för hur de ska hantera frågor från omgivningen. När de åker från Ågrenska ska de ha fått med sig bra verktyg för att hantera sådana situationer.

Känslor hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt. Barnen och ungdomarna gör roliga aktiviteter tillsammans för att bli sammansvetsade som grupp, då blir det lättare att prata om personliga saker. Det är viktigt att inte avvisa jobbiga känslor utan att sätta ord på dem.

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

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”.

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

Många barn har tankar om framtiden, om hur det ska bli senare. Sådana saker kan ju ingen ge några svar på, men ofta är det bättre att fundera tillsammans med barnen än att inte beröra ämnet alls. Man kan prata om hur man hoppas att framtiden ska bli och hur den kan bli.

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

Samuel Holgersson beskriver också positiva aspekter för syskon till barn med funktionsnedsättningar. De lär sig tidigt att respektera olika människor, att ta ansvar, känna empati och förståelse, samt att sätta saker i perspektiv.

– Dessutom nämner många att det är härligt att få gå förbi kön på Liseberg. Sådana saker kan spela stor roll i ett barns tillvaro!

Läs mer om Ågrenskas arbete med syskongrupper på www.syskonkompetens.se

På hemsidan finns bland annat samtalsverktyg och lästips. Där finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar. Bland annat filmen om Hugo, sex år, som är storebror till Abbe, fyra år. Abbe har en kromosomavvikelse och ett allvarligt hjärtfel, och i filmen pratar Hugo med sin pappa om hur det känns att ha en bror som är sjuk.

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

Emil har en storebror

Emil har en storebror som heter Calle. Han är fyra år äldre än Emil. Bröderna leker ofta tillsammans och ibland blir det väldigt hårdhänt.

– Calle förstår att hans lillebror har ett syndrom, och vi pratar med

honom om att det är helt okej att ibland tycka att det är jobbigt. Vi är noga med att visa att han också är viktig och använder alla våra avlösartimmar till att göra saker tillsammans med honom, säger Victoria.

Hon och Philip försöker att göra en mamma- eller papparesa med Calle då och då, så att han ska få lite egentid med föräldrarna.

– Men samtidigt som han ibland tycker att det är pest att hans bror har ett syndrom, kan han också ta Emil i försvar om vi går emot honom i någon diskussion. Det är typisk syskonkärlek.

Calle har frågat hur det kommer att bli när Emil blir äldre och sagt att han tror att han kommer att klara sig bra som vuxen.

– Ju äldre Calle blir, desto lättare blir det nog att prata om de här sakerna. Jag är själv väldigt verbal och kommunikativ som person och får ibland säga till mig själv att jag måste ha tålamod med barnen. Det går inte att tvinga fram samtal, de får komma när de kommer, säger Victoria.

Varken hon eller någon annan vet ju exakt hur framtiden ser ut för Emil – eller för Calle för den delen.

– Men vi kan prata om hur vi hoppas att det ska bli. Många gånger räcker det, man måste inte sitta inne med alla svar bara för att man är förälder.

Munhälsa och munmotorik

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

Det säger övertandläkare Anna Ödman och logoped Lisa Bengtsson som arbetar på Mun-H-Center i Hovås.

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön samt på tandläkarhögskolan Odontologen i Göteborg. 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), via MHC-appen och även via sociala medier som facebook och youtube.

Tand- och munvård för barn och unga med särskilda behov

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras.

Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör använda fluortandkräm. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sina barn med tandborstningen och borsta två gånger om dagen. För att underlätta tandborstningen kan det vara bra 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 på en säng eller på en matta.

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 och tandkräm med extra hög flourhalt.

– Om barnet inte tycker om tandborstningen kan en tandborste som borstar tändernas båda sidor samtidigt vara bra. En sådan kallas *collis curve*. Någon form av bitstöd kan också vara till hjälp, säger Anna Ödman.

Mun-H-Center och specialistkliniker för pedodonti erbjuder barn och ungdomar med särskilda behov ett anpassat tandvårdsomhändertagande.

Munhälsa vid Rubinstein-Taybis syndrom

Följande munrelaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma hos personer med RTS:

- Tand- och munvårdsproblematik, som exempelvis ovilja att öppna munnen vid tandborstning.
- Hög, smal gom, små käkar.
- Bettavvikelser, exempelvis korsbett, överbett och trångställning.
- Mineraliseringsstörningar, skador på tändernas emalj.
- Talon kusp – ”klotliknande” tänder (förekommer hos 50-70 procent av personerna med RTS, att jämföra med några få procent hos befolkningen i stort).
- Skruvmejselformade framtänder.

– Vad gäller talon kusp, som är väldigt vanligt, kan det vara bra att tänka på att försöka vara lite extra noggrann vid tandborstning. I övrigt medför det inga särskilda problem, säger Anna Ödman.

I Mun-H-Centers databas finns hittills 25 personer med RTS beskrivna. De flesta av dem har problem med sitt tal. En del talar inte alls, andra har svårförståeligt tal. Hälften har problem med att äta och dricka, och många har en riklig dregling.

Att tänka på för barn med RTS:

- Ta kontakt med tandvården inför första besöket, och se till att behandlaren har kunskap om barnets sjukdom. Behandlaren bör vara väl insatt i barn med annat tillväxtnöster.
- Vid behov kan tandläkaren ta kontakt med ansvarig läkare.
- Informera om eventuella mediciner.
- RTS kan medföra risker vid narkos.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och stolen

hen ska sitta i. (Användbara bilder finns på www.bildstod.se, och www.kom-hit.se).

- Gör gärna täta besök hos tandläkaren.
- Tal- och kommunikationsträning är ofta motiverad. En del barn behöver också ät- och sväljträning hos logoped.

Munmotorik vid Rubinstein-Taybis syndrom

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

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

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

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

– Det är jättebra med tvärprofessionella samarbeten där olika specialister som har med barnet att göra kan samverka för att nå bästa resultat, säger Lisa Bengtsson.

Följande munmotoriska problem kan – men behöver inte – förekomma hos personer med RTS:

- Försenad tal- och språkutveckling
- Ätsvårigheter/Tuggsvårigheter
- Nedsatt salivkontroll, dregling
- Bitovanor

– Många barn med syndromet är hypotona, vilket innebär att de har 'slapp muskulatur'. Det märks bland annat på att de ofta har öppen mun vid vila. Hypoton muskulatur kan ibland påverka ät- och talförmågan, säger Lisa Bengtsson.

Bitovanor, att barnen biter på händer, kläder eller föremål, är ganska vanliga hos barn med RTS. I många fall skapar bitbeteendet en trygghetskänsla eller stimulans för barnet.

– Då kan det vara dumt att träna bort beteendet. Men om barnet biter sig på ett sätt som gör att han eller hon får sår eller skadar sig

på annat vis kan en logoped hjälpa till med åtgärder. Man kan också erbjuda barnet alternativ, saker som de *får* bita på. På Mun-H-Center har vi information om sådana produkter.

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. Det finns oralmotoriska team på flera håll i landet.

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

www.mun-h-center.se

Information från försäkringskassan

Vårdbidrag, tillfällig föräldrapenning, kontaktdagar och assistansstöd är några av de stöd som försäkringskassan kan ge till föräldrar som har barn med funktionsnedsättning. Gunnel Hagberg, 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 Förvalt-

ningsrätten, 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 Gunnel Hagberg.

*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 prisbas-

beloppet, som godkänts av försäkringskassan, kan denna del av vårdbidraget skattebefrias.

Det finns även möjlighet att få merkostnadsersättning utöver beviljat vårdbidrag. Det sker om tillsyns- och vårdbehovet för ett barn är så stort att familjen får ett helt vårdbidrag och dessutom har merkostnader på minst 18 procent av prisbasbeloppet.

Merkostnader innefattar exempelvis:

- Slitage av kläder
- Extra kostnader för ökat tvättbehov
- Specialkost
- Behandlingsresor/behandlingsbesök
- Kostnader för kommunikationsträning, motorisk träning etc.

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

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

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

Assistansersättning

Assistansersättning är ett ekonomiskt stöd som ger de personer med de allra svåraste funktionsnedsättningarna rätt till personlig assistent för att kunna **leva** ett mer självständigt liv.

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

Personlig assistans till barn

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

Tillfällig föräldrapenning

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

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

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

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

Bilstöd

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

Föräldern kan få bilstöd om barnets funktionshinder gör att familjen har väsentliga svårigheter att förflytta sig med barnet eller att åka med allmänna kommunikationsmedel. Funktionsnedsättningen ska vara bestående eller i vart fall beräknas vara under minst nio års tid. Därefter finns det möjligheter att ansöka om ett nytt bidrag.

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

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

– Vill man köpa en ny bil inom den tiden kan man föra en dialog med sin handläggare, säger Gunnel Hagberg.
Normalt kan man inte få nytt bilstöd innan det gått nio år sedan förra beslutet.

Enklare vardag

Försäkringskassan vill göra kontakten med försäkringskassan så smidig som möjligt för personer med funktionsnedsättning och deras anhöriga. Myndigheten har efter genomförda kundundersökningar ändrat sitt arbetssätt i grunden för att anpassa det till den enskildes behov så att möten skall bli enklare, tryggare och mer personliga.

1. *En kontaktperson hos försäkringskassan.* De som har störst behov av stöd ska erbjudas en kontaktperson med ansvar för att samordna alla kontakter med försäkringskassan.
2. *Stöd till föräldrar med barn som är svårt sjuka eller har en funktionsnedsättning.*
Möjligheten att kunna få stöd från försäkringskassan redan på sjukhuset eller habiliteringen finns redan på vissa ställen. Det skall nu utökas till att bli tillgängligt i hela landet.
3. *Förenklade och samordnade uppföljningar.* För att göra vardagen mer förutsägbar och trygg för den som har en funktionsnedsättning ska försäkringskassan samordna och förenkla de lagstadgade uppföljningarna inom olika ärenden som den enskilde har hos försäkringskassan.
4. *Kortare väntetider på beslut.*
5. *En egen plan för framtiden för elever som går på gymnasiet och har aktivitetsersättning.*
6. *Enklare digital kontakt med försäkringskassan.*

Samhällets övriga stöd

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

Samhällets övriga stöd utgår bland annat ifrån två lagar; LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) och Socialtjänstlagen, SoL.

LSS ger stöd för insatser och särskild service för personer...

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

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

Personlig assistans

För att få en personlig assistent krävs att man har stora och varaktiga funktionsnedsättningar. Assistenten ska hjälpa till med att tillgodose grundläggande behov såsom måltider, på- och avklädning, kommunikation och personlig hygien.

Behoven måste vara av praktisk karaktär – att behöva hjälp med aktivering, påminnelser och motivation är inte tillräckliga skäl för att få assistans.

Det är bara då behovet av assistent understiger 20 timmar i veckan som den söks via kommunen, i annat fall ansvarar försäkringskassan för ärendet.

Korttidsvistelse / stödfamilj

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

Tanken är att barnet ska få möjlighet till personlig utveckling.

Korttidsvistelse kan bli aktuellt redan i tidig ålder.

Avlösarservice i hemmet

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

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

– Det är viktigt att tänka på att avlösarservice kan påverka vårdbidraget. Man måste komma ihåg att meddela försäkringskassan om man får nya insatser beviljade, säger Malena Ternström.

Ledsagarservice

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

Kontaktperson

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

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

Hit kan man vända sig för att få hjälp med stödinsatser

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

Det här gäller i skolan

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

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

– Rektorn eller förskolechefen är skyldig att utreda om en elev behöver särskilt stöd.

Stödåtgärder

Stödåtgärderna till en skolelev med funktionsnedsättning kan se

olika ut och exempelvis bestå av handledning och fortbildning av personal. Eleven kan också få en resursperson. I andra fall görs en omorganisation så att eleven undervisas i en mindre grupp. Även anpassning av lokal eller läromedel kan räknas som stöd.

Anpassad studiegång

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

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

Särskolan

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

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

Betyg och behörighet

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

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

Betyg i särskolan

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

Tips inför möten med skolan

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

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

Vart vänder vi oss?

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

Skolverkets upplysningstjänst:

Tel: 08 - 527 332 00

upplysningstjansten@skolverket.se

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

www.overklagandenamnden.se

Hjälpmedel

Hjälpmedel skrivs ut för att förbättra eller vidmakthålla funktion och förmåga. Den kan också skrivas ut att kompensera för en nedsatt eller förlorad funktion eller förmåga att klara det dagliga livet. – Det gäller dock inte produkter som är vanliga i hemmet, som exempelvis en dator, säger Malena Ternström.

Hjälpmedel är oftast landstingens ansvar och kräver hälso- eller sjukvårdskompetens vid utprovning. Beslutet kan inte överklagas.

Hjälpmedel finns på bland annat på habiliteringen, hjälpmedelscentralen, datatek, datakommunikationscenter, syn- och hörcentraler.

Boende och daglig verksamhet

När det kommer till boende kan kommunen hjälpa till med två former av gruppboende för personer med särskilda behov. Det ena är en *gruppboende*, där de boende får hjälp med allt, såsom städning, matlagning och annat. Det andra alternativet kallas *serviceboende*, och här är de boende mer självständiga, men har tillgång till fast anställd personal vid behov.

Daglig verksamhet faller också inom ramen för kommunens insatser, och är tänkt att utveckla den enskildes möjligheter till förvärvsarbete. Den ska påminna om en arbetsplats men anpassas efter behov, förutsättningar och intressen. Den dagliga verksamheten ska erbjuda stimulans och utveckling, och en känsla av meningsfullhet och gemenskap.

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

God man

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

Bostadsanpassning

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

Fonder

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

Tips på bra webbadresser

www.agrenska.se – Ågrenska
www.fk.se – Försäkringskassan
www.1177.se – Sjukvårdsupplysningen
www.socialstyrelsen.se – Socialstyrelsen

www.skolverket.se – Skolverket
www.spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten
www.riksdagen.se – Riksdagen
www.regeringen.se – Regeringen
www.mfd.se – Myndigheten för delaktighet
www.do.se – Diskrimineringsombudsmannen
www.tlv.se – Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket
www.mun-h-center.se – Mun-H-center
www.notisum.se – Lagar på nätet
www.nfsd.se – Nationella funktionen sällsynta diagnoser

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

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

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

Informationen i databasen uppdateras regelbundet och ytterligare diagnoser tillkommer varje år. Texterna översätts också successivt till engelska. Till varje text finns även en folder som kan beställas kostnadsfritt eller laddas ner från Socialstyrelsens webbplats.

De som skriver texterna svarar även på frågor och hjälper till att söka information, och nås på telefonnummer 031-786 55 90 eller via mail, ovanligadiagnoser@gu.se.

Läs mer på: www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

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

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

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

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

– Det är sällsynthetens dilemma som förenar oss, inte sjukdomen eller syndromet i sig, menar Elisabeth Wallenius.

*Här hittar du Riksförbundet för sällsynta diagnoser:
www.sallsyntadiagnoser.se*

NFSD - Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser

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

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

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

- ...identifiera möjligheter till utbyte av kunskap, erfarenhet och information med andra länder och internationella organisationer.

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

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

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

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

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

Överläkare Jan Sunnegårdh
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Hjärtcentrum
416 85 GÖTEBORG
Tel: 031 - 343 40 00

Överläkare Gundela Holmdahl
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Barnkirurgi, urologi
416 85 GÖTEBORG
Tel: 031 - 343 40 00

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

Logoped Ingrid Mattsson-Müller
DART
Kruthusgatan 17
411 04 GÖTEBORG
Tel: 031 - 739 80 82

Personlig handläggare Gunnel Hagberg
Försäkringskassan
Funktionshinder
Box 8784
402 76 GÖTEBORG
Tel: 010-116 70 85

Övertandläkare Anna Ödman
Logoped Lisa Bengtsson
Folktandvården Västra Götaland
Mun-H-Center
Box 7162
402 33 GÖTEBORG
Tel: 010-441 79 80

Medverkande från Ågrenska
Verksamhetsansvarig Annica Harrysson
Socionom Johanna Skoglund
Socionom Malena Ternström
Specialpedagog Bodil Mollstedt
Sjuksköterska Samuel Holgersson

Ågrenska
Box 2858
436 02 HOVÅS
Tel: 031-750 91 00

Rubinstein-Taybis syndrom

En sammanfattning av dokumentation nr 500

Personer med Rubinstein-Taybis syndrom, RTS, har en kombination av symtom. Syndromet medför bland annat utvecklingsstörning i varierande grad, kortväxthet, ett karakteristiskt utseende och ofta missbildningar av inre organ, såsom hjärta och urinvägar.

RTS förekommer hos omkring ett barn av 100 000 födda. Det innebär att det föds ett eller två barn med syndromet varje år i Sverige. Det finns idag uppskattningsvis 50 personer i landet som har syndromet.

Förutom olika resurser som habiliteringen erbjuder kan barnen behöva kontakt med exempelvis hjärtläkare och ögonspecialist. De behöver ofta specialpedagogiska insatser för sina kognitiva och kommunikativa svårigheter.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2015



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

