

Dokumentation nr 506

# Sotos syndrom, familjevistelse

**ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2016



ÅGRENSKA

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

# SOTOS SYNDROM

Ågrenska arrangerar varje år drygt tjugo vistelser för familjer från hela Sverige. Till varje familjevistelse kommer ungefär tio familjer med barn och ungdomar som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet Sotos 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 utifrån barnens förutsättningar, möjligheter och behov. I programmet ingår förskola, skola och fritidsaktiviteter.

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

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbsida, [www.agrenska.se](http://www.agrenska.se).

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

**Barbro Westerberg**, neuropediater, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Barnneurologen, Göteborg.

**Jovanna Dahlgren**, professor tillväxtenheten, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

**Lovisa Lovmar**, specialistläkare, Klinisk genetik, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg

**Eva Elisabeth Naess**, fysioterapeut

Frambu senter for sjeldne diagnoser, Siggerud, Norge

**Gunilla Thunberg**, logoped, DART, Göteborg

**Eva Billstedt**, neuropsykolog, Barnneuropsykiatri-BNK, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg

**Märta Löf-Andreasson**, personlig handläggare, Försäkringskassan, Göteborg

**Medverkande från Mun-H-Center**

**Christina Havner**, tandläkare

**Maria Hall**, tandsköterska

**Lisa Bengtsson**, logoped

**Medverkande från Ågrenska**

**Cecilia Stocks**, socionom, koordinator

**Elisabeth Lundquist**, pedagog

**Samuel Holgerson**, sjuksköterska

Här når du oss!

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

Här når du oss! .....	3
Klinisk bild och symtom vid Sotos syndrom.....	5
Frågor till Lovisa Lovmar.....	13
Lisa har Sotos syndrom .....	13
Tillväxtprofilen vid Sotos syndrom .....	13
Lisa lär sig gå.....	15
Fysioterapi och fysisk aktivitet vid Sotos syndrom .....	16
Lisas guldmedaljer.....	19
Kommunikation .....	20
Lisa kan tecken.....	23
Fokus neuropsykologi.....	24
Lisa gör en psykologtest.....	28
Erfarenheter av Sotos syndrom som vuxen .....	29
Frågor från föräldrarna till Sofia Håkansson:.....	31
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter .....	31
Lisa och skolan .....	34
Syskonrollen.....	35
Lisa och hennes systrar .....	38
Munhälsa och munmotorik .....	38
Lisa idag.....	43
Föreningsinformation .....	44
Informationscentrum för ovanliga diagnoser .....	44
Nationella funktionen sällsynta diagnoser .....	44
Information från Försäkringskassan.....	45
Samhällets stöd .....	50
Adresser och telefonnummer till föreläsarna .....	53

## Klinisk bild och symtom vid Sotos syndrom

**Eftersom barn med Sotos syndrom är storväxta, ställs ofta större krav på dem, än på andra i samma ålder. Det säger Barbro Westerberg, neuropediatriker vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg.**

Vid den första familjevistelsen på Ågrenska om Sotos syndrom 1995 deltog professor Juan Sotos själv. Han är den amerikanske endokrinolog som först beskrev syndromet. Sedan dess har det varit familjevistelser på Ågrenska om Sotos syndrom ytterligare fyra gånger och dessutom en vuxenvistelse.

Sotos syndrom kallas också cerebral gigantism, vilket betyder storväxthet utlöst från hjärnan. Barn med Sotos syndrom är redan från födseln långa och har stort huvud och lite snedställda ögon. Pannan buktar framåt och skallen är långsträckt. Barnen har hög gom och spetsig haka.

– Som små har de förhållandevis stora händer och fötter, berättar Barbro Westerberg.

Utseendet är mest typiskt när barnen är i förskoleåldern. Som vuxen kanske dragen inte syns alls.

Barn med Sotos syndrom kan vara normalbegåvade, men det är vanligt med en intellektuell funktionsnedsättning.

– Det är bekymmersamt att vara lång som en sex-åring, när barnet är fyra år och har en kognitiv förmåga som är lägre än den biologiska åldern, säger Barbro Westerberg.

### **Diagnos**

Diagnos ställs på yttre tecken, som längd, huvudomfång och ansiktsdrag. I förhållande till andra nyfödda barn ligger barn med Sotos syndrom två standarddeviationer ( $SD$ =tillväxtkurvor) över genomsnittet i längd, oavsett i vilken vecka de föds. Huvudomfånget är mer än tre standarddeviationer över genomsnittet.

Sedan 2002 finns även ett genetiskt test som kan bekräfta att barnet har Sotos syndrom.

Syndromet uppkommer vanligtvis som en nymutation, förändringen uppträder alltså för första gången hos personen själv och är inte nedärvd.

I Sverige föds uppskattningsvis 5-10 barn med syndromet varje år och man känner till ett hundratal personer i landet.

### **Vanligt vid Sotos syndrom**

Barn med Sotos syndrom har ofta nedsatt muskelspänning (muskeltonus) och lär sig att gå och tala senare än jämnåriga. De har ofta svårigheter med balans och koordination. Feberkramper är vanliga och epilepsi förekommer. Barnen kan ha navelbråck och ljumskbråck. Tänder kommer tidigt och de kan ha tunna sköra naglar. Öronen är ofta stora.

Vid Sotos syndrom förekommer också gulsot i nyföddhetsperioden.

Vid Sotos syndrom kan det finnas en underfunktion av sköldkörteln, den är viktig att upptäcka tidigt, eftersom bristen påverkar barnets tillväxt. Idag tas prov redan vid födseln. Övergående lågt blodsocker, som innebär att de behöver mer energi, förekommer också.

– Andningssvårigheter, på grund av svag muskelspänning, förekommer också, säger Barbro Westerberg.

Många är infektionskänsliga som små och drabbas ofta av öroninfektioner.

Barn med Sotos syndrom kan få plattfot och har ofta mjuka och överrörliga leder.

– Det finns en ökad förekomst av ryggradskrökningar som skolios, (sned rygg) och lordos, (svankrygg), säger Barbro Westerberg.

Ögonsymtom, oftast översynthet, men också ögondarrning (nystagmus), skelning och grå starr förekommer.

– Personer med Sotos syndrom har ofta en nedsatt visuospatial förmåga, vilket innebär svårigheter att tolka det man ser. Det påverkar till exempel förmågan att bedöma avstånd, säger Barbro Westerberg. Barnens munmotorik är ofta påverkad vid Sotos syndrom och att de inte stänger munnen riktigt. Dregling kan också förekomma. (Läs mer i avsnittet om munhälsa).

Barn med Sotos syndrom kan ha stora humörsvängningar, starka känslottringar och en del är hyperaktiva. Autistiska drag är vanliga.

Det innebär svårigheter att förstå andra människor och deras känslor. Personer med Sotos syndrom blir lätt överväldigade av för många intryck.

– Har barnet starka humörsvängningar och autistiska drag i kombination med svårigheter att kommunicera, är det viktigt att omgivningen förstår barnets frustration och underlättar för dem, säger Barbro Westerberg.

En del barn med Sotos syndrom kan få problem med sömnen.

Om barnet är hyperaktivt, ska man fundera över om barnet sover bra. Hyperaktiviteten kan bero på att barnet är övertrött.

– Sover barnet dåligt utreder vi det, säger Barbro Westerberg.

En lugn miljö (inga datorer) och kanske kedjetäcken eller sovsäck kan hjälpa. Om det inte räcker kan barnet prova melatonin som är ett kroppseget hormon.

### **Kan likna andra tillstånd**

Det finns en rad sjukdomar, syndrom eller tillstånd som kan förväxlas med Sotos syndrom, bland annat Weavers syndrom, homocystinuri (ämnesomsättningsfel) Marfans syndrom, Klinefelters syndrom (XXY), Beckwith-Wiedemans syndrom, Fragile-X-syndrom, medfödd binjurförstoring och konstitutionell storvuxenhet.

### **Uppföljning hos habiliteringen**

Under uppväxten kan barn med Sotos syndrom behöva kontakt med habiliteringens team. Skälen kan vara flera, till exempel behov av särskilt stöd om barnet har en intellektuell funktionsnedsättning. Eller vid beteendeproblem, skolsvårigheter eller dåligt självförtroende.

– Motoriska svårigheter kan motivera ett besök hos habiliteringens fysioterapeut till exempel, säger Barbro Westerberg.

### **Vuxen med Sotos syndrom**

Som vuxna är personer med Sotos syndrom fortsatt större och längre än andra. Det brukar inte vara något problem, då medellängden i befolkningen ökar.

– Det kan vara en fördel att göra en neuropsykologisk utredning för att kartlägga en persons starka och svaga sidor. Med den som grund kan det bli lättare att se vad personen kan göra, säger Barbro Westerberg. När den unge fyller 18 år är det dags att flytta över till vuxensjukvården.

– Ta kontakt med din vårdcentral, för fortsatt behandling där. Vi inom barnhabiliteringen ska försöka utbilda vårdpersonalen, så att de lär sig mer om behoven vid Sotos syndrom, säger Barbro Westerberg.

Hon avslutar med en förhoppning om mer forskning kring Sotos syndrom och särskilt om tillväxthormonets komponenter och genetiska styrning.

– Jag skulle vilja att ett av landets Centrum för Sällsynta Diagnoser bygger upp en särskild kompetens om Sotos syndrom så att personerna med Sotos syndrom kan möta expertis där, säger Barbro Westerberg.

## Frågor till Barbro Westerberg

### *När uppstår felet som orsakar Sotos syndrom?*

– Det uppstår under fostertiden, exakt mekanism är inte klarlagd, men den har troligen ett samband med tillväxthormonets funktion eller uttryck.

### *Vad kan vi göra åt problem med förstoppning vid Sotos.*

– Det är ett vanligt problem, eftersom det uppstår på grund av hjärnans påverkan på mage och tarmar. Att kontinuerligt använda lavemang är inte bra. Förutom de vanliga råden är det viktigt att ha bra rutiner för regelbundna toalettbesök och se till att barnet sitter rätt, gärna med en pall under fötterna för att underlätta tömning. Lästips: Charmen med tarmen.

### *Finns det ökad risk för tumörer vid Sotos syndrom?*

– Ja, viss risk, men den är liten.

### *Hur berättar man för barn om Sotos syndrom?*

– Utgå från barnens egna frågor. Håll er kort om barnen är små. Säg till exempel att den som har Sotos syndrom är lång.

Lisa

**Lisa, 12 år kom till Ågrenska tillsammans med mamma Alice och pappa Nils. Storasystrarna Malin, 18 år och Maj, 16 år var hemma.**



Lisa var hela 58 centimeter lång när hon föddes. Förlossningen gick fort och hon kom ut lite snett, så att huvudformen blev sned.

- Lisa var lite skakig när hon kom ut, säger Nils.
- Hon rörde inte vänster arm. Hon hade brutit nyckelbenet under förlossningen, säger Alice.

Familjen åkte hem, men Lisa hade svårt för att äta. När det hade gått 24 timmar, utan att Lisa fått i sig något bestämde Alice att de måste åka till sjukhuset.

- Lisa mådde inte bra, Jag fick panik. Jag hade ju två större flickor och insåg att det var något som inte stämde när hon inte åt, säger Alice.

Lisa blev inlagd på neonatalavdelningen, fick en sond och genom den äntligen lite näring.

- Hon var jättehungrig. Det var så skönt att se hur lugnet spred sig i henne när hon fick mat, säger Nils.
- En förklaring till att hon inte kunde suga, var att hon troligen hade ont i huvudet efter förlossningen, säger Alice.

Tack vare sonden, som Lisa hade i tre månader, fick hon i sig maten hon behövde för att växa.

Men föräldrarna tyckte att hela hennes motorik verkade påverkad. När hon var fyra månader gjordes en magnetrontgen. Den visade att hon haft en liten blödning i hjärnan, antagligen för att hon kom ut snett vid förlossningen.

- Läkarna förklarade att det troligen var blödningen som påverkade hennes förmåga att använda armarna, säger Nils.

## Genetik vid Sotos syndrom

**Sotos syndrom är en genetisk sjukdom. I de flesta fall har den uppstått hos barnet själv och är inte nedärvt av föräldrarna. Det säger Lovisa Lovmar specialistläkare vid Klinisk genetik, Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.**

Det finns genetiska kliniker vid sex av landets universitetssjukhus. Vid klinikerna utreds patienter som läkaren misstänker har en genetisk sjukdom för att diagnos ska ställas.

– Vi tar ett helhetsgrepp över genetiska sjukdomar. Vi träffar patienter inför diagnos, hjälper till att ställa diagnos och ger information vid diagnos. Vi gör också släktutredningar och bistår när föräldrar planerar att skaffa syskon till ett barn med genetisk sjukdom, säger Lovisa Lovmar.

### **Grundkurs i genetik**

Inom genetiken används olika begrepp som DNA, kromosomer och gener. För att förstå begreppens inbördes förhållande använder Lovisa Lovmar liknelsen med en kartbild över jorden.

– Från en översiktsskild på jorden kan vi zooma in på en kontinent och sedan på en stad, där vi går ner på vägnätet i Paris och ännu ett steg närmare för att kontrollera att Eiffeltornet är på plats, säger Lovisa Lovmar.

På ett liknande sätt görs undersökningar på olika upplösningsnivåer inom genetiken. I alla våra cellers kärna, som kommer från ursprungscellen när ägget befruktades av spermien, finns arvsmassan.

– Våra kromosomer är som en förpackningsenhet för arvsmassan. Kromosomerna kan liknas vid jordens kontinenter och ett första steg vid en genetisk analys kan vara att räkna kromosomerna (kontinenterna) för att se om alla finns där.

Nästa inzoomning är att veckla upp de hårt förpackade kromosomerna. Utvecklade är de som långa trådar. I liknelsen med en inzoomning av jorden motsvarar kromosomernas ”ränder” ungefär världens städer.

– Zoomar vi in lite till har vi vårt DNA, det är detaljerna som motsvarar vägnätet, ja gatuskyltarna och Eiffeltornet, säger Lovisa Lovmar.

### **Tre miljoner baspar**

Vi har 46 kromosomer, 23 från mamma och 23 från pappa, vilket gör att vi har en dubbel uppsättning av alla kromosomer. Den som har en för mycket, som en extra kromosom 21 har Downs syndrom, saknar man en X-kromosom får man något som heter Turners syndrom.

– Ordet syndrom är grekiska och betyder springa tillsammans. Det beskriver en kombination av symtom som uppträder tillsammans. I fallet med Sotos syndrom gör det att era barn är lite lika varandra även

om barnen naturligtvis också liknar er som är föräldrar, säger Lovisa Lovmar.

### **Genetiska förändringar**

Alla människor har genetiska förändringar. Förändringar sker hela tiden och är det som gör att vi är olika.

– Vi ska vara olika. Förändringarna har gjort att våra förmågor utvecklats genom historien, säger Lovisa Lovmar.

Förändringarna finns på olika upplösningsnivåer. En genetiker måste titta på alla dessa nivåer för att ställa en diagnos som Sotos syndrom, eftersom alla är relevanta på lite olika sätt.

På DNA-nivån letar genetikern efter särskilda bokstavskombinationer. Följden av bokstäver, så kallade baspar, utgör en gen och ger en ritning över de proteiner, som är grunden för våra funktioner. Vid en gen-analys letar man efter stavfel i dessa tre miljarder baspar som vårt DNA utgörs av. Stavfel kan leda till att ett protein blir fel eller inte bildas och i vissa fall innebär detta en genetisk sjukdom.

– En genetisk sjukdom betyder inte självklart att den är nedärvd från föräldrarna utan att något i genen är fel. Men det finns naturligtvis också nedärvda genetiska sjukdomar, säger Lovisa Lovmar.

### **Sotos syndrom**

Den genetiska förändringen som orsakar Sotos syndrom hittades 2003. Om barnet har de typiska utseendemässiga dragen, så hittar man i 90-95 procent av fallen de genetiska förändringar som kan bekräfta diagnosen. I de resterande fallen hittas ingen genetisk förändring som kan bekräfta diagnosen.

– Alla behöver inte ha en genetisk diagnos. Det finns inga fastställda kliniska kriterier, utan det är läkares samlade bedömning av barnets symtom som är grunden för diagnosen, säger Lovisa Lovmar.

Genen som är påverkad vid Sotos syndrom är NSD1-genen som ligger på kromosom 5. Den genetiska förändringen kan vara orsakad av ett *stavfel*, som i texten ”han är snyll”. Den kan bero på att något är borta i ”texten”, som utgör genen, en förlust kallas *deletion* eller på en upprepning, som kallas *duplikation*. När man inte hittar förändringen i NSD1-genen kan det ibland bero på att barnet har en annan diagnos.

– Det kan också vara så att personen inte har förändringen i alla sina celler, eftersom den har uppstått lite senare än i de celler som var med

vid befruktningen. Om den bara finns i vissa celler är den svårare att hitta, säger Lovisa Lovmar.

### **NSD1-genen**

NSD1 (Nuclear receptor binding SET Domain protein 1) har som funktion att påverka andra geners uttryck.

– Proteinet behövs tidigt i fosterutvecklingen, därför påverkar det individen redan tidigt och inverkar på många olika funktioner.

Eftersom genen har så bred påverkan är det inte så lätt att åtgärda felet. Den exakta orsaken till sjukdomen är okänd, men forskning pågår, säger Lovisa Lovmar.

### **Ärftlighet**

Hos de allra flesta personer med Sotos syndrom har den uppstått för första gången hos dem, genom en spontan förändring, en nymutation, av deras arvsanlag. Ingen av deras föräldrar har alltså sjukdomen. Det är ovanligt att syskon har Sotos syndrom.

Ärftlighetsmönstret hos den som har Sotos syndrom är dominant ärftligt.

– Om era barn med Sotos syndrom får barn, är det femtio procents risk vid varje graviditet att de får barn med Sotos syndrom. Eftersom en genetisk sjukdom blir ärftlig i efterföljande generationer kan man behöva träffa en klinisk genetiker i vuxen ålder för att få information och genetisk vägledning, säger Lovisa Lovmar.

Även om ett barn riskerar att få samma diagnos som sin förälder, kan symtombilden se olika ut. Diagnosen säger inte i detalj hur symtomen blir.

### **Sotos syndrom typ 2?**

Med nya metoder upptäcks hela tiden nya syndrom. Ett nytt är Malans syndrom som beskrevs 2010. Personer med Malans syndrom har en klinisk bild som är väldigt lik Sotos syndrom, men de har mutationer i en annan gen visade nya studier 2015. Vid Malans syndrom förekommer också andra symtom, bland annat beskrivs hos en del ataxi (svårigheter att styra rörelser) och hemiplegisk migrän (migrän med förlamning).

– Kanske kan det kallas en slags Sotos syndrom typ 2. Vi kommer säkert att lära oss mer med fortsatt forskning, säger Lovisa Lovmar.

## Frågor till Lovisa Lovmar

*Om mitt barn, som har Sotos syndrom får ett friskt barn, kan det friska barnet då föra syndromet vidare?*

– Nej, är barnet friskt kan det inte föra syndromet vidare.

*Kan man ha förändringarna som ger Sotos syndrom, utan att man blir sjuk?*

– Nej, det är osannolikt att en person har Sotos syndrom utan att det ger symtom.

## Lisa har Sotos syndrom

Lisa blev inskriven på habiliteringen och påbörjade träning hos en fysioterapeut för att lära sig lyfta huvudet och öva balansen. Snart märktes att hennes muskeltonus var påverkad. Eftersom läkaren inte förstod orsaken kallade han på två kollegor för konsultation.

– En av dem var en genetiker. Han bara tittade på Lisa och sedan sa han: Hon har Sotos syndrom. Det var hennes längd, motorik och muskeltonus som gjorde att han kunde ställa diagnosen, säger Alice.

– Om hon inte hade kommit ut snett, och fått den där hjärnblödningen hade det kanske tagit längre tid innan hon fick diagnosen. Lisa var 18 månader när hon fick diagnosen, säger Nils.

När föräldrarna hörde ordet Sotos syndrom, visste de inte alls vad det var. Beskedet kom som en chock. Att ett syndrom betydde många symtom visste de, men vad Sotos stod för hade de ingen aning om.

– Jag sprang ut och grät, säger Alice.

– Jag försökte vara lugn och cool, säger Nils.

## Tillväxtprofilen vid Sotos syndrom

**Tillväxten vid Sotos syndrom är vanligtvis inget problem. Idag är det mer accepterat att vara lång. Det säger Jovanna Dahlgren, professor vid Tillväxtenheten, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus.**

Under sin uppväxt har barn med Sotos syndrom framförallt tre tillväxtfaser som kan vara påverkade: Foster- och spädbarnsfasen, barndomsfasen och puberteten.

– Vid Sotos syndrom sker den snabbaste tillväxten under fosterutvecklingen och upp till ett och ett halvt års ålder. Om barnet då har en tillväxt på tre kanaler över den normala tillväxtkurvan kan vi lugna föräldrarna med att tillväxten inte är lika kraftig under de nästa faserna, framförallt inte under puberteten, säger Jovanna Dahlgren.

I barndomsfasen är deras tillväxttakt densamma som för andra barn. De kommer ofta i puberteten lite tidigare än andra barn, och når slutlängden tidigare vilket medför en något mindre pubertetsspur.

Barn med Sotos syndrom får en slutlängd som är i genomsnitt 1,5 – 2,0 standardlängder över genomsnittet.

Utöver längden får personer med Sotos syndrom ofta långa armar och ben. Benen är vanligen längre än bålen. Fötterna och händerna kan vara stora.

– En tröst, om man är orolig, är att händer och fötter slutar växa något år innan resten av kroppen är färdigvuxen, säger Jovanna Dahlgren.

### Utredningar

På endokrinheter/barnklinik görs olika utredningar bland annat över hormonstatus, tillväxtfaktorer och ämnesomsättning.

– Vi kan bland annat undersöka om barnet producerar för höga nivåer av tillväxtfaktor IGF1. Detta görs enkelt med ett enda blodprov, säger Jovanna Dahlgren.

Barnet kan också läggas in på en endokrinhet för ett definitivt svar på om det har över- eller underproduktion av tillväxthormon. Eftersom kroppens produktion av tillväxthormon skiftar snabbt över dygnet, tas ett prov på barnet var tjugonde minut.

Vid oro över att barn riskerar att få för lång slutlängd kan slutlängden påverkas genom ett ortopediskt ingrepp i tillväxtplattorna ovanför respektive under knäna. Genom ingreppet, då man på ett skonsamt sätt stör bencellernas struktur, stoppas tillväxten ett par år tidigare än den naturliga tillväxten skulle avslutats.

– Men det finns ingen anledning till att försöka stoppa tillväxten hos barn med Sotos syndrom, menar Jovanna Dahlgren.

I en del fall har puberteten påskyndats med extra höga doser av könshormon, men riskerna med en sådan behandling är många. Bland annat finns en ökad risk för bröstcancer. Idag avråder man från att försöka påskynda puberteten, med syfte att minska slutlängden.

- Förr fanns det en tolerans för en vuxenlängd omkring 186 centimeter för flickor och 200 centimeter hos pojkar, men ungdomarna blir längre och därför är det mer accepterat att vara lång. Vi ser därför ingen anledning att stoppa tillväxten vid Sotos syndrom.

## Frågor till Jovanna Dahlgren

### *Hur mycket växer flickorna efter att de fått mens?*

- Det beror väldigt mycket på hur stor del av pubertetsspurten de har hunnit med innan första mens, vilket i sin tur beror på den individuella östrogenkänsligheten. Det kan variera mellan 0 och upp till 10 centimeter.

### *Hur mycket växer pojkar när de kommit i puberteten?*

- Pojkarna växer en bra bit ytterligare när de nått puberteten. Ett ungefärligt svar om hur mycket till de växer baseras på en bedömning av pubertetstakten. För detta behöver en barnläkare göra en så kallad pubertetsbedömning baserad på testikelstorleken. Puberteten är avslutad när testiklarna är 20-25 ml.

### *Har barn med Sotos syndrom ofta besvär med smärta och värk när de växer?*

- Vanligtvis har barn besvär med växtvärk i underbenen nattetid. Om barn med Sotos syndrom har sådana besvär kan det bero på muskelsvaghet och att lederna är överrörliga.

### *Kan barnen få andra problem än längden på grund av sin storväxthet?*

- Koordinationen kan vara påverkad hela livet så att de är klumpiga, men särskilt påtagligt är det i perioder av snabb tillväxt.

## Lisa lär sig gå

En vecka efter beskedet om att deras flicka hade Sotos syndrom hade föräldrarna fortfarande inte fått någon information, men hoppades få veta mer när de kom till habiliteringen där de hade en tid bokad.

Det första läkaren sa var: Vi får se om hon kan lära sig att gå.

– Det lät så hopplöst. Då vart jag arg... då fick jag horn, säger Alice. Efter det uttalandet av läkaren bestämde sig Alice för att Lisa skulle lära sig gå.

– Lisa ville hellre åka vagn, men jag tvingade henne att gå. Jag var kanske ingen snäll mamma, men hon gick när hon var 1,5 år, säger Alice.

Föräldrarna läste på om Sotos syndrom. De hittade information på Sotosföreningens sidor och i Socialstyrelsens information.

– Läser man de beskrivningarna blir det ganska mörkt, säger Nils och räknar upp några av symtomen för Sotos syndrom; infektiöskänslig, aggressiv, osocial.

– All den nya informationen väckte katastroftankar hos oss inför framtiden. Samtidigt tyckte vi inte att symtomen stämde riktigt. Lisa har alltid varit social till exempel, säger Alice.

En månad efter att Lisa fått sin diagnos, kom föräldrarna i vad de kallar bearbetningsfasen. De bestämde sig för att kämpa.

– Efterhand har vi insett att vi nog hade behövt samtalshjälp då, säger föräldrarna.

Erbjudande om psykologiskt stöd kom först när Lisa var sju år. Då tyckte föräldrarna att de inte hade något behov.

## Fysioterapi och fysisk aktivitet vid Sotos syndrom

**– Rörelse och aktivitet är ett bra recept för att öka muskelstyrka och därmed få bättre muskeltonus hos personer med Sotos syndrom. Det säger Eva Elisabeth Naess, fysioterapeut vid Frambu senter for sjeldene diagnoser i Norge.**

Frambu är Ågrenskas förebild i Norge. Det är en statligt finansierad verksamhet med familjekurser, kurser för personal, vägledning och temakurser för syskon och mor- och farföräldrar och sommarläger.

– Vi har också forsknings- och utvecklingsprojekt, säger Eva Elisabeth Naess.

I sin roll som fysioterapeut på Frambu har hon träffat personer med Sotos syndrom i över elva år. På Frambu finns 55 personer med syndromet registrerade.



Under sin föreläsning började hon med att citera fysioterapeuten Grete Andrup, som arbetar på ett statligt specialpedagogiskt center.

”När utvecklingen inte blir som den ska

blir det tydligt hur beroende vi är av vår motoriska förmåga.”

Vid Sotos syndrom finns flera olika kroppsliga utmaningar. Det är balansproblem, nedsatt koordination (speciellt öga-hand koordination), nedsatt visuell perception och ökad fysisk uttrötthet. Låg muskelspänning och nedsatt muskelkraft är vanligt.

– Dessa utmaningar påverkar barnet under olika faser i utvecklingen, säger Eva Elisabeth Naess.

Hon visar en bild på en pojke som ligger på golvet och leker med sin bil för att spara kraft.

### **Vanligt vid Sotos syndrom**

Låg muskelspänning är vanligt vid Sotos syndrom. Överrörliga leder finns hos minst 20 procent. Minst 30 procent riskerar att utveckla skolios.

– Skoliosen behöver oftast inte behandlas med operation, men utvecklingen bör följas för att åtgärder ska sättas in om vinkeln blir för stor, säger Eva Elisabeth Naess.

Det är vanligt med felställningar i fötterna, bland annat plattfot.

– Plattfot behöver åtgärdas eftersom problemet annars fortplantar sig uppåt i kroppen. Operation är sällan nödvändig. En sula och styva skor räcker ofta, säger Eva Elisabeth Naess.

### **Styrka en färskvara**

För att hantera sin kropp krävs *styrka, balans, koordination, kroppskänedom, stabilitet* och fungerande *finmotorik*.

– Det är viktigt att börja den fysiska träningen när barnen är små, men det är aldrig för sent. Kom också ihåg att fortsätta, eftersom muskelstyrka är en färskvara, säger Eva Elisabeth Naess.

Vanliga lekar, som barn spontant ägnar sig åt är utmärkt träning. Barn med Sotos syndrom kan behöva hålla på en lite längre stund och upprepa övningen för att lära sig.

– Hitta övningar i vardagen som barnet tycker om. Gå med barnen i en oländig terräng, det ger *styrka* och tränar deras *balans*. Låt dem

balansera på kanter eller träna på att hoppa på ett ben, säger Eva Elisabeth Naess.

*Koordination och kroppskänedom* kan barnet lära sig genom att träna på ramsor och sånger, som; Huvud, axlar, knä och tå, knä och tå. Genom att ta på kroppsdelarna man sjunger om, lär de känna sin kropp.

*Stabilitet* har barnet som kan hålla en ställning när det gör något annat, till exempel äter.

– Det kan vara bra att samarbeta med en arbetsterapeut, om barnet behöver hjälp för att få en bra sittställning vid matbordet till exempel eller behöver hjälpmedel som underlättar, säger Eva Elisabeth Naess.

En god *finmotorik* är viktig, säger Eva Elisabeth Naess och citerade den danska pedagogen Lili Nielsen som sagt;

”Det du kan gripa kan du begripa.” Du behöver alltså kunna ta och känna på saker för att förstå de rumsliga sammanhangen.

Personalen i förskolan är ofta väldigt duktiga på att stimulera barnen att öva sin finmotorik genom att låta dem prova små och stora grepp, knäppa knappar, leka med stora och små leksaker. När barnen blir uppåt sex års ålder kan de uppmuntras att öva sig på svårare uppgifter som att knyta sina skosnören och dra upp sin dragkedja på jackan, tipsar hon.

Alla dessa förmågor behövs för att barnet ska kunna vara så självständig som möjligt i vardagen och kunna klä på och av sig, äta själv, sköta sina toalettbesök och sin personliga hygien.

### **Avtal för idrotten**

När gäller idrott i skolan är det viktigt att samtliga inblandade parter är informerade om diagnosen så att det ställs riktiga krav på eleven.

– Det är viktigt med en plan över vilka aktiviteter eleven med Sotos syndrom kan delta i på grund av ökad uttrötthet till exempel, säger Eva Elisabeth Naess.

### **Kontakt med fysioterapeut**

För barn med Sotos syndrom är det viktigt att ha kontinuerlig kontakt med fysioterapeut. Den behövs både för kontroll av ryggen och fotställningen, men även för tips om fysiska aktiviteter som passar barnet i skolan och på fritiden.

Det finns många olika aktiviteter som är lämpliga vid Sotos syndrom. Listan är varierad: Skytte, klättring, boccia, bowling, simning, curling, friluftsliv, alpin skidåkning och snowboard, segling, ridning, biljard, träningsstudio och rodd.

#### Lästips

- [www.frambu.no](http://www.frambu.no)
- [www.csh.dk](http://www.csh.dk)
- [www.sssac.com](http://www.sssac.com) Sotos Syndrome Support Association
- <http://OJRD.com/content/2/1/26> Orphanet Journal of Rare Disorders

## Frågor till Eva Elisabeth Naess

### ***Kan man minska skolios genom träning?***

– Nej, det finns ingen evidens för att träning hjälper om man också är hypoton, muskelsvag. Det viktiga är att se till att barnen sitter bra för att försöka undvika felställningar. Men en skolios är svår att påverka om barnet har hypoton muskulatur. En del använder korsett när de växer för att felställningen ska bli mindre.

### ***Hur kan vi lära barnet att äta själv?***

– En förutsättning är att barnet sitter stabilt vid matbordet. Måste det ägna sin kraft åt att balansera för att hålla sig upprätt blir det inte mycket energi kvar till att äta. Samarbeta med en fysioterapeut och en arbetsterapeut för att skapa bästa möjliga förutsättningar för barnet genom stabil sittställning och bra hjälpmedel. Att kunna äta själv har också med ögon-hand koordination och med munmotorik att göra. Det är ofta bra att göra en utredning om vad som är utmaningen och arbeta från de svaren.

## Lisas guldmedaljer

Familjen har haft kontinuerlig kontakt med teamet på habiliteringen. Under tiden i förskolan började Lisa gå till en logoped för träning bland annat för att förbättra artikulationen och minska dregling. Hon har också haft kvar träning hos fysioterapeuten i någon form under uppväxten.

– Vi träffas minst två gånger per år, framförallt när Lisa behöver inlägg på grund av problem med sina fötter. Hon har plattfot och de är snedställda, säger Nils.

För Alice har det alltid varit viktigt att Lisa tränar med tanke på hennes svaga muskeltonus och försämrade motorik. När Alice frågade vad Lisa ville göra svarade hon direkt: Simning kan jag prova. Redan från det att hon var mycket litet använde de rehabiliteringens pool.

Storasysterna har också simmat. Lisa trivs i simhallen.

Hon är med i vanlig simklubb och kan alla simsätt. Och hon är snabb.

– När hon var med på en tävling kom ledaren i ett handikaplag fram till mig. Hon frågade lite försynt: Är det något speciellt med din dotter? Jag skulle vilja att hon simmar med oss, berättar Alice.

Så blev det. Idag är Lisa med i sin vanliga klubb och i en klubb för personer med funktionsnedsättningar.

När hennes klubb var i Stockholm och tävlade för några månader senare hörde Handikappförbundet inom simning av sig. De var imponerade av hur bra tider hon hade. Var Lisa intresserad av att ingå i deras utvecklingsteam, för morgondagens talanger? Självklart!

Träning tre dagar i veckan är bara kul, tycker Lisa. På handikapp-SM i Ronneby senast blev det fem guld för Lisa.

– Det var otroligt, säger Nils.

– Hon är stark tack vare sin simning. Hon får ont i fötterna när hon springer, men i simningen fungerar allt klockrent, säger Alice.

De undrar hur Lisas muskeltonus och motorik fungerat idag om hon inte tränat som hon gör.

– Det är bra att ha kompisarna i klubbarna också, säger Alice. Det är samma grupp hela tiden. Där accepterar de Lisa som hon är.

## Kommunikation

**En fungerande kommunikation är avgörande för delaktighet och livskvalitet för personer med funktionsnedsättning. Det säger Gunilla Thunberg, logoped vid DART kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning i Göteborg.**

På DART finns ett tvärprofessionellt team som gör utredningar, utprovning, ger utbildning samt ägnar sig åt forskning och utveckling inom kommunikation och AKK, Alternativ och Kompletterande Kommunikation. Liknande resurser finns på andra ställen i Sverige. På DART:s webbplats finns exempel på hjälpmedel och material för att underlätta kommunikation [www.dart-gbg.org](http://www.dart-gbg.org)

### **Olika sätt**

Det finns många olika sätt att kommunicera. Det sker genom tal, gester, mimik, teckenspråk, kroppens uttryck, skrift och bilder. Hos barn som är sena i sin utveckling av tal och språk kan olika typer av kommunikationsstöd öka möjligheterna för dem att berätta vad de vill och tycker. Det är bra att använda flera sätt (tal, tecken, bild) att kommunicera på. Kommunikationsstöd hämmar inte utvecklingen av barnets tal, utan tvärtom.

– När små barn ska lära sig prata, ”badar” vi dem i ord. På samma sätt måste vi erbjuda barn som har svårt med sin kommunikation olika hjälpmedel tidigt, för att hitta det som passar dem, säger Gunilla Thunberg.

Genom att hjälpa barnet att uttrycka sig och förstå andra kan barnets frustration minska och det får fler erfarenheter av samspel. I utbildningen AKKtiv KomiGång som nu ges i habiliteringar över hela Sverige lär sig föräldrar kommunikation och strategier för att stötta sitt och barnets samspel.

– Det kan handla om att upptäcka barnets initiativ till kommunikation och stötta dem. Du kan hitta information om kurserna och ladda ner kommunikationsmaterial på webbsajten ([www.akktiv.se](http://www.akktiv.se)), säger Gunilla Thunberg.

### **Responsiv kommunikation**

För att stimulera samspel och utveckling är det viktigt att använda responsiv kommunikation:

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

*Vänta och förvänta:* Stanna upp lite, visa att du väntar ett svar eller en reaktion. Att vänta längre än man tror är ofta en nyckel till bra kommunikation. Räkna tyst till tjugo, så ökar dina möjligheter att få en reaktion.

*Tolka och bekräfta:* Kommentera vad du ser, till exempel; ”ah du leker med dockan” eller ”du vill ha vatten?”. Ditt bemötande lägger grunden till en medveten kommunikation.

### **Kommunikation och språk vid Sotos syndrom**

Barn med Sotos syndrom förstår ofta mer än de kan uttrycka. Forskning visar att vid Sotos syndrom har många särskilt svårt att styra rösten. Stamning förekommer, när den motoriska förmågan inte hänger med.

– Det är 150 muskler involverade när vi talar. Därför är det inte konstigt att många barn har svårt med talet, säger Gunilla Thunberg. En del har problem att förstå språkets sociala funktioner och regler. Det är särskilt vanligt bland barn med någon form av svårighet inom autismspektrat.

### **Börja med något roligt**

När ett nytt hjälpmedel, som till exempel bildstöd, ska provas är det bra att börja i en situation som barnet tycker om. Då går inlärningen lättare.

– För att barnet ska förstå hur hjälpmedlet används behöver du som vuxen vara modell och använda det själv, säger Gunilla Thunberg.

Hon tipsar om olika hjälpmedel, bland annat kommunikationspass. Det är en beskrivning av en persons sätt att kommunicera, för att underlätta i mötet med nya kontakter.

– Ett personligt utformat kommunikationspass, som är skrivet i jag-form, gör barnet till en person istället för ett problem. Några olika mallar och handledning finns på DARTs webbsida. Företaget Nilbild.se säljer de pärmar som många använder, säger Gunilla Thunberg.

### **Bildstöd inför något nytt**

Nästan alla barn med kommunikationssvårigheter har begränsad förmåga att föreställa sig vad som ska hända. De har problem att skapa sig en bild av det som väntar. Därför är det väldigt viktigt med bildstöd inför en aktivitet, så att de kan förberedas på vad som ska hända.

I barnsjukvård- och tandvård använder personalen numer ett särskilt utformat bildstöd för att beskriva vad de ska göra när barnet kommer på besök. Inom projektet Kom-HIT - kommunikation med stöd av

hjälpmedel och IT i barnsjukvård och tandvård – har webbresurser utvecklats där personal och föräldrar kan få kunskap om kommunikationsstöd och att ta fram eget bildstöd.

– Utforma era egna bildstöd, inför aktiviteter som barnet behöver förberedas på. Ni hittar bilder på bildstod.se, säger Gunilla Thunberg.

### **Samtalsmatta**

Att veta vad barnet tycker om en upplevelse kan vara svårt. Ett redskap för att fånga upp åsikter eller ha som stöd under ett utvecklingssamtal är metoden Samtalsmatta. ”Mattan” är en vanlig dörrmatta i plast. På den sätts en bild för dagens ämne (till exempel utflykten) och värderingsbilder till exempel tre smileys glad, sådär/vet inte och nej.

– En samtalsmatta underlättar samspelet och förståelsen, även för barn som talar, eftersom det kan vara svårt att prata om känslor och åsikter. Med den är det enkelt för barnet att uttrycka sin åsikt om utflykten genom att peka.

### ***Tips på hjälpmedel och appar hittar du på;***

[www.dart-gbg.org](http://www.dart-gbg.org)

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

[appstod.se](http://appstod.se)

[www.kom-hit.se](http://www.kom-hit.se)

## Frågor till Gunilla Thunberg

### ***Varför upprepar vårt barn hela tiden vissa ord, till exempel hallå, hallå?***

– Det är ett positivt tecken. Hon försöker kommunicera. Hon säger de ord hon kan. Hon kanske hör ett annat ord inom sig, alltså tror att hon säger något annat än det hon gör. Erbjud henne andra resurser för sin kommunikation, till exempel bildstöd, för att hjälpa henne uttrycka vad hon vill eller menar.

## Lisa kan tecken

När Alice började arbeta efter föräldraledigheten tog hennes mamma hand om Lisa, eftersom förskolan inte kunde garantera att Lisa skulle få en assistent. När Lisa skulle börja förskolan vid 2,5 års ålder krävde Alice på nytt att hon skulle få en assistent. Nu fick hon det.

Familjen förstod Lisas sätt att prata, men det gjorde inte till exempel de andra på förskolan.

- Det som var positivt med assistenten var att hon jobbade med tecken som stöd i deras kommunikation, säger Alice.
- Det var en god hjälp för Lisa, säger Nils.

## Fokus neuropsykologi

**Många barn med Sotos syndrom kan behöva göra en neuropsykologisk utredning. Den går ut på att upptäcka barnets förmågor och svagheter, för att kunna ge det rätt stöd. Det säger Eva Billstedt, neuropsykolog vid Barnneuropsykiatri, BNK och Gillbergcentrum, i Göteborg.**

Vid Sotos syndrom är det vanligt med lätt till måttlig utvecklingsstörning, problem med koncentration och inläring. Beteendeproblem som aggressivitet, autistiska drag och hyperaktivitet förekommer också, liksom sömnproblem.

- Många barn har dåligt självförtroende och är socialt tillbakadragna, berättar Eva Billstedt.

I en enkät som gjordes 2015 bland föräldrarna till 38 barn med Sotos syndrom ställdes frågor om självskadebeteende, aggressivitet, repetitivt beteende, autismsymtom, överaktivitet, impulsivitet och humörsvängningar. Svaren jämfördes med motsvarande svar från föräldrar till barn med autism, Downs syndrom och Prader Willis syndrom.

- Gruppen med Sotos syndrom hade en förhöjd risk för självskadebeteende och fysisk aggressivitet jämfört med Downs syndrom-gruppen, säger Eva Billstedt.

Impulsivitet och aktivitetsnivå var högre än gruppen med Downs syndrom men i nivå med autismgruppen.

70 procent av de som deltog i undersökningen fick poäng som motsvarar en autismspektrumstörning och 32 procent poäng som motsvarar autism. Vanligt förekommande svårigheter var repetitivt beteende.



– Repetitivt beteende kan till exempel vara att man gärna vill åka samma väg till skolan, sitta på samma plats, att man vill ha det på sitt sätt och har svårt för förändringar, säger Eva Billstedt.

I en annan studie med 266 personer med Sotos syndrom var intellektuell funktionsnedsättning mycket vanligt (97procent). 21 procent hade svår, 46 medelsvår och 30 procent en lindrig intellektuell funktionsnedsättning.

– Sju personer var normalbegåvade, säger Eva Billstedt.

### **Neuropsykologisk utredning**

En neuropsykologisk utredning görs för att omgivningen ska ha rätt nivå på förväntningar och kunna ställa rätt krav på barnet i olika miljöer. Den är ett resultat av samarbete mellan olika professioner, såsom psykologer, pedagoger och läkare. Till sin hjälp har teamet diagnosinstrument i form av skattningsskalor och strukturerade intervjuer. Utöver testresultat ingår också observationer av barnets beteende och genomgång av tidigare psykologbedömningar. Bedömningarna sker på flera olika platser och i olika situationer, som exempelvis hemma och i skolan.

– Förutom att prata med föräldrar och pedagoger som är nära barnet försöker vi få en uppfattning om vad barnet själv upplever som svårt och hur det mår rent generellt, säger Eva Billstedt.

### **Olika typer av tester**

Ofta görs en första utvecklingsbedömning vid tre till fyra års ålder. Dessa tester säger något om utvecklingen hos barnet och vilka svårigheter det har. Begåvnings tester som mäter intelligenskvoten kommer först senare.

Begåvnings testerna, alltså så kallade IQ-tester, är det viktigaste verktyget vid utredning av barn som är något äldre, till exempel vid fem till sex år, inför skolstart. Testerna är grunden för den neuropsykologiska bedömningen.

– Wechslerskalorna är de mest utbredda test som används. De jämför barnens kognitiva förmåga med den hos andra barn i samma ålder, säger Eva Billstedt.

Wechslerskalorna har fyra huvudområden;

verbal funktion (språklig förmåga), perceptuell organisation (varseblivning- förmåga att tolka omgivningen, till exempel att lägga ett mönster), arbetsminne (förmåga att minnas en instruktion eller

sifferkombination) och snabbhet (hur länge och hur effektivt man kan arbeta koncentrerat med en uppgift).

### **Intellektuell funktionsnedsättning**

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

De som ligger strax över gränsen för utvecklingsstörning, med ett IQ på 71 - 85, kan också behöva hjälp och stöd med inläringen. Det är en ofta bortglömd grupp som har svårare att ta emot och bearbeta information och bygga upp egen kunskap. De kan också ha svårt att använda sin kunskap, att planera, kontrollera och värdera sitt eget handlande.

– Denna grupp behöver ofta lite mer hjälp, vilket är viktigt att uppmärksamma i skolan, säger Eva Billstedt.

För att hjälpa personer i denna grupp ska man ta hänsyn till deras bristande inlärningsförmåga och förmåga att tillämpa kunskap. Det är bättre att visa vad som ska göras med konkret material, istället för att bara berätta.

Komplex information bör brytas ner i mindre, konkreta delar.

Formulera gärna enkla budskap som repeteras.

– En bra metod är att be barnet upprepa det som sagts för att försäkra er om att budskapet gått fram och att välja praktisk träning, säger Eva Billstedt.

### **Autism**

Som tidigare nämnts visar studier att autism eller beteende inom autismspektrat är vanligt bland personer med Sotos syndrom.

Självklart är alla personer med autism individer med sina personliga drag, men det finns vissa likheter. Ett av kännetecknen på autism är att personen ofta har svårt att sätta sig in i andra människors perspektiv och förstå andras beteenden och reaktioner. Tidsuppfattningen är ofta påverkad. Oprecisa beskrivningar om tid som snart, sedan, om en stund är svåra att förstå. Därför är det bättre att välja konkreta beskrivningar: när vi ätit middag ska vi gå ut.

De exekutiva funktionerna är också påverkade, vilket gör det svårt att planera, sätta igång och genomföra olika uppgifter. Därför är det viktigt att dela upp uppgifterna i flera delar och ge mycket stöd.

– För en person med autism är det svårt att föreställa sig vad som ska hända. Därför är det viktigt att alltid förbereda en förändring. Var också medvetna om att personer med autism ofta är väldigt känsliga för sensoriska upplevelser (lukter, ljud, smaker, konsistens), något omgivningen bör ta hänsyn till, säger Eva Billstedt.

## Frågor till Eva Billstedt

### ***Hur ofta ska man göra om det neuropsykologiska testet?***

– Om barnet testades före skolåldern så kan det vara bra att barnet testas inför skolstart. Det bör dock gå minst ett år till nästa test. En förnyad neuropsykologisk utredning kan bli aktuell om det finns behov av en kartläggning av barnets funktionsområden, till exempel om barnet inte klarar skolan som förväntat. Det kan vara lämpligt med en ny test inför stadiebyten.

### ***Vad kan vi göra för att hindra oönskat beteende? Det är tjatigt att säga nej hela tiden.***

– Om barnet har autism eller inom autismspektrat är det särskilt viktigt hellre att säga *vad* barnet ska göra, istället för att protestera mot det oönskade beteendet. *Nej* skapar bara stress, eftersom det inte säger något om *vad* barnet får göra. Säg därför: Gör såhär, istället för Nej.

### ***Kan en vuxen få göra en neuropsykologisk test för att veta vilket arbete som passar bäst?***

– För att få reda på vilket arbete man passar till får man vända sig till en arbetspsykolog och då göra arbetspsykologiska test. Har man som vuxen funderingar om man har ett funktionshinder kan man vända sig till vuxenpsykiatri för en utredning.

### ***Var skaffar man tålamod?***

– Ni får välja vilka strider ni är beredda att ta. I vilka situationer är det viktigast att barnet har ett bra beteende? I andra situationer, får ni kanske vara beredda att acceptera beteendet. Ibland kan det också vara nödvändigt att acceptera att jag inte alltid kan vara som jag vill inför mitt barn eftersom mitt barn är mer krävande. Ibland är det nödvändigt att acceptera att ta emot hjälp för att hämta ny kraft.

## Lisa gör en psykologtest

Inför skolstarten gjorde Lisa en psykologtest. Den visade att Lisa är normalbegåvad. Men hon kommer att vara bland de fem procenten som alltid får kämpa i skolan, sa psykologen.

Under första och andra klass hade Lisa inga assistenter. Det hade hon behövt, menar föräldrarna, men de fick inte skolans stöd för sitt krav.  
– Sedan Lisa gick i första klass har jag blivit en paragrafryttare i mina försök att få stöd till Lisa. Jag kan nog skollagen utantill vid det här laget, säger Nils.

När Lisa gick i första klass, gjordes en test på läsförmågan och läraren sa att hon troligen aldrig kommer att lära sig läsa.

– Då fick jag horn igen, säger Alice.

Under sommaren tränade hon läsning med Lisa.

– När Lisa började i andra klass hade hon lärt sig att läsa, säger Alice stolt.

Lisa fick till slut en assistent i skolan. Men den fanns inte bara till för henne, vilket hade behövts menar föräldrarna.

Pedagogerna började prata om att Lisa borde gå i särskola.

– Men det ville inte vi eftersom psykologen redan gjort en test på henne och konstaterat att hon var normalbegåvad. Då ska hon alltså inte gå i särskola, säger Nils.

– Istället ska skolan ge Lisa stöd, genom en åtgärdsplan, säger Alice.

I tredje klass ordnade föräldrarna en ny psykologtest för Lisa. Det var med samma psykolog och det blev samma resultat; Hon är normalbegåvad och ska alltså gå i vanlig skola.

Habiliteringen frågade om de skulle hjälpa föräldrarna att förklara testresultatet för skolans personal. Det fick de gärna. Rektor och pedagogerna var med på mötet och de samtalade om hur de skulle gå vidare.

– Ibland kunde det dröja flera dagar innan Lisa berättade om något viktigt som hänt i skolan. Därför föreslog vi att hon skulle ha en kontaktbok, där viktiga händelser skrevs upp, säger Alice.

– Pedagogernas svar på vårt förslag var: vill ni ha koll på oss eller? Sedan blev det ingenting med det, säger Nils som ett exempel på svårigheterna att samverka med skolan.

## Erfarenheter av Sotos syndrom som vuxen

**– Vi är alla individer. Se till ditt barn och acceptera hur det är. Det är råd till föräldrarna på Ågrenska från Sofia Håkansson, 31 år, som själv har Sotos syndrom.**

Sofia Håkansson samtalar med Cecilia Stocks, socionom på Ågrenska om sin vardag. Sofia arbetar 25 procent på Samhall. Hon trivs på sitt arbete, där hon inte bara jobbar och får sin lön, utan också har bra arbetskamrater.

– De är mina vänner som arbetskamrater, men de är också mina vänner privat, säger Sofia.

Sofia bor själv i en 2:a. Lägenheten har anpassats något för att passa hennes längd. Bänkskivorna i köket har flyttats upp liksom ugnen. I badrummet har handfatet flyttats upp.

### ***Vad gjorde vuxna för att skolan skulle fungera bra för dig?***

– Idrottsläraren var bra. När de andra hade redskapsgymnastik, fick jag träna sådant som hon tyckte att jag behövde träna på, till exempel balans.

### ***Hur lär du dig?***

– Jag lär mig bäst genom att göra. Alltså när någon visar och jag får pröva.

### ***Vad har du för utmaningar i livet nu?***

– Jag har värk i rygg och höft på grund av artros.

### ***Hur är det med dina vårdkontakter?***

– Jag har en läkare på min vårdcentral. Vi har aldrig pratat om att jag har Sotos syndrom, bara om min värk och andra åkommor.

### ***Har du någon hjälp av habiliteringen?***

– Jag hade behövt deras hjälp för att få rätt träning, anpassning av hemmet och kurator.

***Har du haft hjälp av dina föräldrar som vuxen?***

– Ja, mamma har varit mitt stöd när jag besökt Arbetsförmedlingen till exempel, men problemet är att när hon är med pratar de bara med henne. Det finns så mycket okunskap om Sotos syndrom. Värst är det just på Arbetsförmedlingen och Försäkringskassan.

***Vad gör du när du inte arbetar?***

– Jag har några bästa vänner. Någon har varit med mig sedan första klass, en annan sedan något år tillbaka.

Ett av mina intressen är datorspel. Det händer att jag åker i väg och träffar andra som också spelar i Sverige och utomlands. Andra tror att vi som spelar datorspel drar oss undan världen, men det är ofta tvärtom. Många som spelar ansluter sig till världen genom spelet.

***Vad har lyft dig?***

– Jag var till exempel med på en kurs för vuxna med sällsynta diagnoser som Riksförbundet sällsynta diagnoser ordnade. Där kände jag att jag inte var ensam. Vi delade många erfarenheter bland annat från möten med vård och myndigheter.

***Var hade du velat arbeta?***

– Om inte kroppen hade gett sig skulle jag velat jobba i Tullverket. Det verkar spännande.

***Hur ser framtiden ut?***

– På grund av mina smärtproblem, lever jag mycket i nuet. Jag har fått stanna upp lite och ta det lugnt.

***Har du något råd till föräldrarna?***

– Vi är alla individer. Se utifrån ditt barn och barnets behov.

***Vad gör dig glad?***

– Att ha intressen. Förutom datorspel så gillar jag att pyssla och djur.

## Frågor från föräldrarna till Sofia Håkansson:

### *Vad det något som var särskilt svårt under uppväxten?*

– I tonåren var det extra känsligt att ha en kropp som inte var som de vanliga. Det var också svårt att hitta kläder.

### *Var det något skolämne du tyckte var kul?*

– Bild och form. Jag gick estetisk linje.

### *Vad gör du på jobbet?*

– Monterar eller paketerar bland annat kabelisolering.

## Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

**Pedagogik vid sällsynta funktionsnedsättningar bygger på medicinsk- och specialpedagogisk kunskap samt information om barnets förutsättningar och behov.**

**Barnteamet på Ågrenska har bred kompetens och stor erfarenhet av barn med olika diagnoser.**

**– Vi är noga med att anpassa innehållet så att förutsättningarna för barnen blir så bra som möjligt under vistelsen, berättar Elisabeth Lundquist, pedagog i Ågrenskas barnteam.**

Barn som har Sotos syndrom har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad, vilket får olika konsekvenser. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt utformas programmet för barnen och ungdomarna under veckan.

Personalen läser in medicinsk information och dokumentation från tidigare vistelser med Sotos syndrom och samtalar med föräldrarna om barnens behov och intressen. Information hämtas även in från barnens förskola och skola. Därefter planeras veckans aktiviteter för barnen.

### **Samverkan**

Det är viktigt att de som finns kring barnet samverkar. Det handlar om personal i sjukvård, habilitering, barnhälsovård och elevhälsa, kommunens resursteam och specialpedagogiska skolmyndigheten.

### **Delaktighet**

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Det pedagogiska arbetet utgår från ICF, internationell klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa. Det är WHO:s begreppsram för att beskriva hälsa och funktionsnedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga och omgivande faktorer och dessas dynamiska samspel. Samtliga är lika viktiga för hur man kan påverka och genomföra olika aktiviteter och hur delaktig en person kan känna sig.

Eftersom en funktionsnedsättning ofta är bestående, blir de omgivande faktorerna och att göra dem så bra som möjligt, mycket viktiga.

### **Vad är viktigt för att era barn ska ha en bra dag?**

Elisabeth Lundquist bad föräldrar, personal och mormor och farmor att fundera över vad som har betydelse för att barnen ska ha en bra dag. Många nämner behovet av struktur och tid för förberedelser, att ha roligt, att kroppen fungerar (toabesöken), att få lyckas, kunna saker, bli sedd och ha bra samarbete med personalen.

Det finns olika faktorer som påverkar att en dag blir så bra som möjligt som barnets kroppsliga faktorer och omgivningsfaktorer (attityder, sociala sammanhang och den fysiska miljön). Föräldrar och personal var överens om att många av de goda erfarenheterna beror på att miljön och aktiviteterna anpassats så bra som möjligt efter barnets behov och förutsättningar, vilket skapar delaktighet.

### **Särskilda mål**

Att göra barnen delaktiga och stimulera socialt samspel är ett viktigt mål under vistelsen på Ågrenska. Det innebär att personalen är mån om att arbeta efter varje barns individuella omvårdnad, behov och ork. Det görs genom att ha en tydlig struktur och återkommande aktiviteter där barnets får möjlighet att känna igen sig och delta på sina egna villkor.

– Vi startar varje dag med en samling, där Kalle Kanin kommer och hälsar på. Första dagen är han blyg, precis som era barn är då. Han har med sig ett schema, över vad som ska hända just den dagen, berättar Elisabeth Lundquist.

Vid Sotos syndrom kan barnen ha inlärnings- och koncentrationssvårigheter. För att minska konsekvenserna av dem får



barnen individuellt anpassade arbetspass och konkret material. Scheman är förstärkta med bilder eller skrivna ord där det framgår vad barnet ska göra, i vilken ordning och hur lång tid aktiviteten ska ta.

- Vi använder olika tidshjälpmiddel för att tydliggöra när en aktivitet ska ta slut, eller vad som ska hända efteråt, säger Elisabeth Lundquist.

Personalen är noga med att förbereda barnen inför en ny aktivitet. Instruktionen barnteamet ger är kort och tydlig, med konkreta ord och fakta.

- Vi undviker ord med otydlig innebörd som snart, strax och sedan och säger hellre ”efter att vi varit ute kommer mamma och pappa.”

Att stimulera och stödja barnens kommunikation är ett annat mål under vistelsen. Det görs till exempel genom att personalen är lyhörda, inväntar svar och tolkar barnets egna uttryck i mimik, kroppsspråk, tecken och tal.

- Vi använder mycket sånger, lekar under våra samlingar och har samtal för att stimulera kommunikation och tal, säger Elisabeth Lundquist.

Barnens fin- och grovmotorik stimuleras genom olika uteaktiviteter på lekplatsen i skogen och på stranden och musik lekar med rörelser. Aktiviteterna bidrar till att stärka barnets kroppskänedom.

- De får också möjlighet till återhämtning genom vila och avslappning med till exempel muskelrelax och bollmassage, säger Elisabeth Lundquist.

På Ågrenska är det många samlingar, samtal och gemensamma aktiviteter där var en och kan delta på sina egna villkor. Syftet är att erbjuda en trygg miljö men också att skapa förutsättningar för en ökad självkänsla. Barnen och ungdomarna blir bekräftade och får känna att de lyckas.

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

Den som vill ha tips och råd om aktiviteter är välkommen att ringa till Ågrenskas barnteam.

Länktips

Varsam- [www.varsam.se](http://www.varsam.se)

Komikapp- [www.komikapp.se](http://www.komikapp.se)  
 Hjälpmedelsinstitutet- [www.hi.se](http://www.hi.se)  
 Myndigheten för delaktighet- [www.mfd.se](http://www.mfd.se)  
<http://logopedeniskolan.blogspot.se>  
<http://www.skoldatatek.se/verktyg/appar>  
<http://www.skolappar.nu> (appar kopplat till det Centrala innehållet i Lgr 11)  
<http://www.appstod.se> (samlingsplats för appar som stöd)  
<http://www.bildstod.se> (bildprogram)  
<http://www.mathforest.com> (låg/mellan välj nivå)

## Lisa och skolan

Under terminerna har åtgärdsprogram tagits fram för att ge stöd åt Lisa i skolan, men när alla parter enats om vad som skulle göras har inget genomförts. Åtgärdsprogrammet har bara blivit en pappersprodukt där skolan kopierat förra terminens beslut utan att någon åtgärd genomförts, menar föräldrarna. Hur de än har försökt agera blir det ingen förändring. Förslag från deras sida uppfattas bara som kritik av pedagogerna.

I fjärde klass fick Lisa en ny klasskamrat, som mobbade henne och angrep henne fysiskt vid ett flertal tillfällen under höstterminen. Trots att Lisas föräldrar krävde att skolan gjorde något åt mobbningen, fortsatte han att trakassera henne nästa termin.

- Sista gången gick pojken ut på rasten, tog upp en stor isbit och slog den i huvudet på Lisa när läraren stod bredvid, säger Alice.
- Personal från skolan ringde hem till oss och berättade, säger Nils. Han kontaktade rektorn och sa: Nu tar jag min dotter från skolan, tills du kan garantera hennes säkerhet.

Nils polisanmälde barnet och anmälde skolan till skolinspektionen. Två timmar senare ringde rektorn och berättade att de plockat bort pojken från klassen. Han fick senare byta skola. Pedagogerna pratade med samtliga elever i klassen om hur man bemöter varandra och hur man ska vara som kompis.

- Lisa har alltid tyckt det var roligt att gå till skolan, men det var självklart jobbigt när killen mobbade henne, säger Nils.

I samtalet om åtgärdsprogrammet i femte klass kom förslaget upp om att Lisa skulle berätta i sin klass om Sotos syndrom. Med hjälp av läraren berättade Lisa att diagnosen innebär att hon är klumpig och har svårt med balansen.

- Det kändes bra, säger Lisa, som sitter med i samtalet.
- Då förstod de att hon var som vilken tjej som helst, men att hon har Sotos, som gör att hon är lite klumpig, säger Alice.

Lisa har haft 2,5 timmes assistent per vecka inräknat rast. Det är för lite tycker föräldrarna. Ändå har skolan nu tagit bort assistenten utan att informera dem. Lisa går hos en specialpedagog, tre gånger per vecka, en halvtimme per gång. Hos specialpedagogen tränar hon extra på de ämnen som är aktuella. Lisa stannar gärna kvar på extra läsning i skolan, för att jobba i kapp och slippa ta med sig läxor hem.

Föräldrarna funderar över om de ska begära en ny psykologutredning inför nästa stadiebyte. Det kan vara bra för att hon verkligen ska få det stöd hon behöver, när kraven höjs i högstadiet.

Lisa har vissa hjälpmedel i skolan, en dator som hon använder i klassrummet när hon ska skriva och en skannermus med talsyntes.

## Syskonrollen

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

**– Vi försöker stötta dem i våra syskongrupper Samuel Holgersson, sjuksköterska i Ågrenskas barnteam.**

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

– Vi vill ge redskap i rollen som syskon till en syster eller bror med funktionsnedsättning, säger Samuel Holgersson.

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

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

Under familjevistelserna på Ågrenska har barnteamet utarbetat ett program för syskonen som utgår ifrån kunskap, känslor och bemästrande. *Kunskap* ges utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. *Känslor* hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt. *Bemästrande* handlar om att hitta strategier i vardagen, om att utbyta erfarenheter med andra syskon och att sätta ord på sådant som kan kallas för ”dåliga hemligheter”.

### **Syskonens program**

Den första dagen på Ågrenska är det fokus på barnet eller ungdomen vars syskon har Sotos syndrom. Syskonen berättar om sig själv eller sin familj om de vill. Andra dagen börjar gruppen fundera kring diagnosen och formulera frågor till sjuksköterska eller läkare. Till dem kan de ställa alla frågor de har. Informationen om diagnosen utgår alltid från barnens egna frågor och funderingar. I de yngre åldrarna räcker det ofta att syskonen får ett namn på sjukdomen och en kort beskrivning av hur den påverkar deras bror eller syster.

I nioårsåldern växer en mer realistisk syn på tillvaron fram. Barnen börjar se och förstå konsekvenser av syskonets sjukdom. Frågorna kan handla om hur det ska gå för deras bror eller syster i skolan och hur framtiden ser ut.

I äldre syskons frågor kan det höras oro över att föräldrarna ska orka när de blir äldre och hur det påverkar syskonet.

– Någon berättade att de planerade att skaffa en lägenhet att bo med sin bror, när föräldrarna inte orkade längre, säger Samuel Holgersson. Syskonen pratar också om skuld, skam och sorg. Skuld över att de själva inte fick funktionsnedsättningen. Men också sorg över att inte ha fått ett syskon som alla andra. Under samtalen får frågor som de burit på länge en chans att luftas.

På onsdag och torsdag finns det chans till reflektioner och fortsatt samtal kring syskonets egna känslor. Syskonen träffas i små grupper.

Ofta är det första gången de träffar andra som har bröder eller systrar med samma diagnos.

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

Att lära känna varandra och ha roligt tillsammans lägger grunden för samtal där de kan dela hemligheter, känslor och strategier. Det är viktigt att syskonen får lufta det svåra.

– I familjen är det kanske inte alltid så lätt att prata eftersom föräldrarna har så mycket att göra med barnet som har funktionsnedsättning att syskonet inte vill belasta dem, säger Samuel Holgersson.

### **Berättelsebok**

Under veckan skapar syskonen en berättelsebok om sig själv, om diagnosen och om sina egna strategier. En del i berättelseboken är att fylla en cirkel med tårtbitar av känslor. Glädje, sorg och ilska. Cirkeln blir en utgångspunkt för att diskutera vilka de svåra känslorna är och vad man kan göra åt dem. Men också vilka de härliga känslorna är och hur de kan kännas oftare.

Brist på egen tid med föräldrarna är också något som syskonen pratar om. Nästan alla vill ha mer tid med mamma eller pappa. Men det behöver inte vara några långa utlandsresor; vardagstid, biobesök och hjälp vid läsläsning är vanliga önskemål.

– Några föräldrar som turades om att skjutsa syskonet till ridningen lade till ett restaurangbesök efteråt. Tack vare det fick de en egen stund tillsammans varje vecka, säger Samuel Holgersson.

### **Syskonens tips**

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

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

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

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

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

## Lisa och hennes systrar

Relationen mellan de tre systrarna i familjen är som i vilken familj som helst. De älskar varandra så klart. När föräldrarna skulle välja förskola till Lisa, ansökte de till friskolan storasystrarna gick i. Största storasystrarna Malin sa: På rasterna kan jag passa henne.

Men Nils och Alice fick aldrig något svar från skolan, trots att Lisa borde haft syskonförtur.

– De ville väl inte ha ett barn, som krävde lite mer insatser, säger Nils.

Syskonen Malin och Maj har alltid spelat innebandy. Under sin uppväxt har Lisa varit med på deras matcher.

– Iklädd lagets tröja, var hon som spelarnas maskot, säger Nils.

– Det står i beskrivningen av Sotos syndrom att många är blyga och tillbakadragna, men det stämmer inte på Lisa. Hon satt alltid där på matcherna och slog på sin trumma, säger Alice.

Självklart har syskonen också bråkat, som vilka syskon som helst.

– Syskonkärlek, säger Nils.

Under flickornas uppväxt har familjen haft stor hjälp av Alice mamma, som hjälpt till mycket med flickorna när det behövts.

## Munhälsa och munmotorik

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

### **Det säger Christina Havner övertandläkare och Lisa Bengtsson, logoped som arbetar på Mun-H-Center i Hovås.**

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön samt på 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.

I Sverige finns ytterligare två kompetenscentrum för sällsynta diagnoser som rör munhälsa, i Umeå och i Jönköping.

#### **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 och publiceras när antalet undersökta barn med samma diagnos är minst tio.

Kunskap om sällsynta diagnoser sprids via Mun-H-Centers webbplats ([www.mun-h-center.se](http://www.mun-h-center.se)), Facebook, You Tube och via MHC-appen. Kortfattad information Sotos syndrom finns på [www.mun-h-center.se](http://www.mun-h-center.se)

#### **Tand- och munvård för barn och ungdomar med särskilda behov**

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras. Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör använda fluortandkräm. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sina barn med tandborstningen och borsta två gånger om dagen.

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 muskulatur i käkarna är 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 mycket.

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

### **Sotos syndrom**

Under vistelserna på Ågrenska har hittills 53 personer med Sotos syndrom, varav de flesta under 12 år, observerats när de varit på Ågrenska. Symtom som enligt dessa observationer kan förekomma är:

- hög gom
- tidiga tänder
- saknade tandanlag
- tandgnissling

Vid den översiktliga bedömningen som gjordes vid denna familjevistelse förekom dessa symtom. Utöver dem hade några av barnen tandslitage, bettavvikelser och tendens till överörliga käkleder.

Tandslitage kan bero på tandgnissling, kemiskt slitage på grund av sura drycker eller kräkningar, eller för lite saliv.

– Vid kraftig tandgnissling och eller muskelspänning och käkledssmärta kan barnet behöva en bettskena nattetid. Kemiskt slitage behandlas med prevention och fluor, sa Christina Havner.

Bettavvikelser är allt som inte är neutralbett; överbett, underbett, korsbett, öppet bett eller djupt bett, samt trångställning.

– Forskningen visar att de flesta med Sotos syndrom har en normal förekomst av olika bettavvikelser. Bara korsbett och så kallat saxbett har konstaterats vara lite vanligare vid Sotos syndrom NSD1 deletionstyp, säger Christina Havner.

Avsaknad av tandanlag är vanlig vid Sotos syndrom. Av de barn som observerats i en finsk studie saknade 67 procent tandanlag. Det är



vanligast att sakna den så kallade tand nummer fem i underkäken, men även i överkäken.

– Utredning av tandanlag utförs vanligen vid nio års ålder, men vid Sotos syndrom rekommenderar vi att det görs vid sju års ålder, då deras tänder bildas tidigare, säger Christina Havner.

Barn med Sotos syndrom bör undersökas av tandläkare minst två gånger per år. Den behandlande tandläkaren bör vara väl insatt i tillväxtmönstret vid syndromet.

Ibland kan det vara bra för tandvårdens personal att samverka med sjukvården. Ska barnet sövas av en annan anledning är det bra om tandvården är informerad för att se om det är möjligt att samplanera olika undersökningar till exempel.

– Men det är inte alltid det passar. Tandbehandling kan vara olämplig vid olika ingrepp på grund av risken för infektion eller att sövningen blir för lång, säger Christina Havner.

#### **Att tänka på för barn med Sotos syndrom:**

- Ta kontakt med tandvården inför första besöket så att behandlaren kan skaffa sig kunskap om barnets tillstånd och kan förbereda besökstillfället.
- 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](http://www.bildstod.se), och [www.kom-hit.se](http://www.kom-hit.se))
- Informera om mediciner och ansvarig läkare

#### **Munmotorik vid Sotos syndrom**

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

– Vi skiljer på tal (den motoriska förmågan) och språk (den grammatiska delen), berättar Lisa Bengtsson som beskriver logopedens arbete.

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.

### **Tal, röst och munmotorik – problem som *kan* förekomma vid Sotos syndrom**

- Försenad tal- och språkutveckling
- Ätsvårigheter, tuggsvårigheter
- Nedsatt salivkontroll
- Bitovana- biter på händer, kläder och saker

Forskning kring tal- och språkförmåga hos personer med Sotos syndrom visar att det är vanligt med försenad språkutveckling. Det kan också finnas svårigheter att uttrycka och förstå tal, att det egna talet är otydlig. Även kvalitén på rösten kan skifta, till exempel att personen med Sotos har hes röst, nasal röst, monoton röst eller talar med väldigt hög röst.

– Stamning förekommer också, säger Lisa Bengtsson.

Från tidigare vistelser med Sotos syndrom finns uppgifter om 53 personers munmotorik. De visar att 25 av de 53 inte har några talsvårigheter.

Vid den översiktliga bedömningen av barnen under 2016 års familjevistelse konstaterar hon att det fanns en stor variation bland barnen när det gäller hypotona muskler och deras påverkan på tal, mimik, ätande och salivkontroll.

– Den verkar inte ge några stora problem, när det gäller barnens munmotorik, säger Lisa Bengtsson.

Tal- och språksvårigheter finns.

Enligt de uppgifter som föräldrarna lämnat in har en del barn svårt med vissa konsistenser av maten, vilket kan bero på att barnen på grund av svag muskulatur har svårt att tugga. Ätsvårigheter, dregling och bitovanor förekommer också.

– Det är viktigt att utreda om barnets ätsvårigheter beror på viljan och orken att äta eller förmågan att suga, tugga, svälja med mera, säger Lisa Bengtsson.

Har barnet svårt att tugga erbjuds tuggträning. Tuggning är viktigt för att underlätta matsmältning, känna mättnad och äta lagom mycket. Det ger starkare tuggmuskler och en bättre käkposition. Dessutom blir ätandet säkert, på grund av minskad risk att sätta i halsen.

### **Bitovanor ”oral habits”**

Vid ”oral habits”, bitovanor ökar ofta salivproduktionen. Det kan ge skador på barnets tänder. Tandgnissling dagtid kan också vara en form av bitovana eller självstimulerande beteende.

Behandling hos logoped syftar till att åtgärda smärtan eller obehaget, analysera barnets beteende och erbjuda annat att bita på för att tillgodose barnets behov av stimulans.

För dem som har bitovanor, som att bita på händer, kläder och föremål kan det vara bra att erbjuda ett alternativ som Chewy tube eller Z-vibrator.

– Dessa redskap stimulerar den munmotoriska utvecklingen och är inte skadliga för tänderna, säger Lisa Bengtsson.

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

***[www.mun-h-center.se](http://www.mun-h-center.se)***

## **Lisa idag**

Lisa fortsätter att simma. Träningen är viktig, men det är också den naturliga kamratskapen i klubbarna.

I takt med att Lisa blir äldre, blir det allt viktigare för henne att umgås med jämnåriga. Föräldrarna har nu sökt kontaktperson till henne.

– Eftersom hon inte har LSS har vi sökt via SoL, hos socialförvaltningen, säger Nils.

De fick idén att skaffa en kontaktperson när de var på Sotosföreningens årsmöte. Där deltog en 23-åring med Sotos syndrom, som berättade om sin kontaktperson.

– Det är tråkigt för Lisa att bara gå med oss föräldrar på bio, eller shoppa och fika, säger Alice.

– Ingen har berättat för oss att den möjligheten finns, även för personer utan LSS, därför var det bra att vi fick tipset, säger Nils.

Lisa har fått betyg för första gången. Hon har jobbat på och har gjort det hon kan.

– Det finns väl lite utrymme för förbättring från skolans sida, i stödet till Lisa, säger Nils och Alice.

## Föreningsinformation

**– Vi vill skapa förutsättningar för erfarenhetsutbyte mellan medlemmarna, säger Johan Hedenström.**

Johan Hedenström, Svenska Sotossällskapet, informerade om föreningen och dess arbete.

Föreningen Svenska Sotossällskapet bildades 1996 under en familjeträff i Boden. Ett år tidigare, på en familjevistelse på Ågrenska, hade föräldrar bildat ett nätverk som sedan blev Svenska Sotossällskapet.

Sällskapet arrangerar medlemsträffar till exempel familjehelger, ger råd och stöd till nya och gamla medlemmar och säljer böcker och filmer om Sotos syndrom.

– Vi medverkar också i Riksförbundet Sällsynta diagnosers verksamhet, berättar Johan Hedenström.

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

## Informationscentrum för ovanliga diagnoser

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

I databasen finns närmare 300 ovanliga diagnoser och nya tillkommer hela tiden. Via webbadressen [www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser](http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser) och i broschyrer skrivs en informationstext om varje. Den som behöver flera broschyrer, för att till exempel dela ut till förskole- eller skolpersonal kan beställa det kostnadsfritt via ett mail till [ovanligadiagnoser.se](mailto:ovanligadiagnoser.se)

## Nationella funktionen sällsynta diagnoser

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

Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD, arbetar för att förbättra livssituationen för personer med en sällsynt diagnos och deras anhöriga. Genom tidig diagnos, behandling, bra bemötande, rätt stöd, samverkan och helhetssyn från och mellan olika samhällsaktörer kan livet underlättas för personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga. Det förutsätter också ökad kunskap om sällsynta diagnoser. NFSDs uppdrag består i att samordna, koordinera och sprida information inom det sällsynta området.

För att kunna samordna, koordinera och sprida information genomför NFSD ett kartläggningsarbete. Det består bland annat av att skapa kontaktytor i samhället, kartlägga befintliga aktörer, behov, nätverk, arbetsprocesser och befintlig information.

NFSD medverkar i workshops och nätverksträffar för att informera om sällsynta diagnoser, vårt arbete och vad vi kommit fram till. NFSD håller egna träffar för att inhämta kunskap, sprida information och berätta mer om pågående aktiviteter.

NFSD undersöker behov av förbättringar och förändringar bland såväl brukare som samhällsaktörer.

NFSD drivs av Ågrenska läs mer på [www.nfsd.se](http://www.nfsd.se)

## Information från Försäkringskassan

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

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

### **Ansökan**

När man skickar en ansökan till Försäkringskassan ska ett utförligt medicinskt intyg utfärdat av behandlande läkare bifogas. Intyget ska beskriva barnets funktionsnedsättning. När alla handlingar inkommit tar handläggaren, helst inom en vecka, kontakt med sökanden för att boka tid för utredningssamtal. Detta kan ske på Försäkringskassan

men också i hemmet eller via telefon. Handläggaren utreder ärendet och lägger ett förslag till beslut, och beslut fattas till sist av en särskilt utsedd beslutsfattare.

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

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

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

### **Vårdbidrag**

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

För att man ska kunna få vårdbidrag måste barnet behöva särskild vård och tillsyn under minst sex månader. Vård- och tillsynsbehovet innefattar exempelvis medicinering, hjälp med 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 44 300 kr (2016).

Vårdbidraget finns i fyra nivåer: helt, tre fjärdedels, halvt eller en fjärdedels bidrag. För 2016 ger det följande belopp:

Helt vårdbidrag	9 229 kr/ mån	110 750 kr/år
Tre fjärdedels vårdbidrag	6 922 kr/mån	83 063 kr/år
Halvt vårdbidrag	4 615 kr/mån	55 375 kr/år
En fjärdedels vårdbidrag	2 307 kr/mån	27 688 kr/år

Utöver vårdbidraget – som är en ersättning för den extra arbetsinsats funktionsnedsättningen medför för föräldrarna – kan familjen också i vissa fall få ersättning för merkostnader. Det innebär att om det finns merkostnader på 18, 36, 53 eller 69 procent av prisbasbeloppet, som godkänts av Försäkringskassan, kan denna del av vårdbidraget skattebefrias.

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

*Merkostnader innefattar exempelvis:*

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

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

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

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

### **Assistansersättning**

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

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

En person som beviljats ekonomiskt stöd för personlig assistans/assistansersättning och som själv anställer sina personliga assistenter ska anmäla detta till IVO, Inspektionen för vård och omsorg.

Detsamma gäller personer som anställer assistenter åt sitt minderåriga barn. Blankett för anmälan finns på IVOs webbplats: [ivo.se](http://ivo.se)

### **Tillfällig föräldrapenning**

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

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

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

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

### **Bilstöd**



Bilstöd är ett bidrag för inköp av bil (genom grundbidrag och anskaffningsbidrag), eller anpassning av bil. Det går att ha färdtjänst och samtidigt söka bilstöd.

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

Därefter finns det möjligheter att ansöka om ett nytt bidrag.

Bilstödet består av ett grundbidrag på 60 000 kronor, ett inkomstprövat anskaffningsbidrag på maximalt 44 000 kronor samt ett bidrag för anpassning av bilen. För anpassningen finns inget kostnadstak. Det går att söka anpassningsbidrag för bil man redan äger. Man måste dock uppfylla kraven för bilstöd som man sedan inte måste plocka ut. Bilen måste också anses lämplig för anpassning. Efter beslut har familjen sex månader på sig att införskaffa den nya bilen eller genomföra anpassningen. Familjen väljer själv bil men blir återbetalningsskyldig om den säljs inom nio år efter att beslut om bilstöd fattades.

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

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

### **En enklare vardag**

Försäkringskassan minskar krånglet 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.

- **En kontaktperson hos Försäkringskassan.** De som har störst behov av stöd ska erbjudas en kontaktperson med ansvar för att samordna alla kontakter med försäkringskassan.
- **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 och det skall nu utökas till att bli tillgängligt i hela landet.
- **Förenklade och samordnade uppföljningar.** För att göra vardagen mera förutsägbar och tryggare för den som har en

funktionsnedsättning skall försäkringskassan samordna och förenkla de lagstadgade uppföljningarna inom olika ärenden som den enskilda har hos försäkringskassan.

- **Kortare väntetider på beslut**
- **En egen plan för framtiden för elever som går på gymnasiet och har aktivitetsersättning**
- **Enklare digital kontakt med Försäkringskassan**

## Samhällets stöd

– **Det finns flera olika stödinsatser i kommunen som kan vara aktuellt för barn med Sotos syndrom. Det är bland annat kontaktperson, anhörigstöd samt särskola. Cecilia Stocks som är socionom på Ågrenska berättar om de olika typerna av stöd som erbjuds i kommunen.**

Sedan den 1 januari 2015 gäller en ny patientlag, som stärker patientens ställning. För patienten innebär det att det blir lättare att välja öppenvård i andra landsting och att till exempel få en ny medicinsk bedömning. Genom lagen har kravet ökat på landstingen att informera patienten och försäkra sig om att patienten har förstått informationen.

– Lagen har gjort det tydligare att barnen har rätt till inflytande över sin egen vård, säger Cecilia Stocks.

Mer information om lagen finns på [nfsd.se](http://nfsd.se) och [1177.se](http://1177.se)

### LSS

Lagen om stöd till vissa funktionshindrade är till för att ge goda levnadsvillkor för personer med funktionsnedsättning. Det är en rättighetslag med tio olika insatser. För att omfattas av LSS ska man tillhöra någon av följande tre kategorier:

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

livsföringen och därmed ett omfattande behov av stöd eller service.

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

### **Anhörigstöd**

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

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

### **Korttidsvistelse och stödfamilj**

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

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

### **Avlösarservice i hemmet**

Den här insatsen finns för att anhöriga ska få möjlighet till avkoppling och till att uträtta ärenden utanför hemmet, säger Cecilia Stocks  
Avlösarservice kan erbjudas både som regelbunden insats eller som lösning vid akuta behov. Behovet bedöms individuellt från fall till fall.

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

### **Kontaktperson**

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

**Samordnad individuell plan, SIP**

Sedan 2010 gäller att hälso- och sjukvården tillsammans med socialtjänsten ska ta fram en individuell plan, eller samordnad individuell plan, SIP. I den ska det stå vilka insatser som behövs, vilken huvudman som ansvarar för dem och vilka någon annan ska ansvara för. Patienten eller brukaren ska säga ja till att planen tas fram.

Läs mer på [nfsd.se](http://nfsd.se)

**Socialtjänstlagen, SoL**

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

Stödet söks hos Socialsekreterare, LSS handläggare eller Biståndshandläggare.

**Det här gäller i skolan**

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Åtgärdsprogram ska upprättas för hur eleven ska klara kunskapsmål och vilket stöd som krävs. Det är rektorns ansvar att eleven får ett åtgärdsprogram om det behövs.

Skolinspektionen har möjlighet att ge vite till eller stänga skolor som missköter sig.

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

**Stödåtgärder**

Stödåtgärderna till en elev med funktionsnedsättning kan se olika ut och exempelvis bestå av handledning och fortbildning av personal.

Eleven kan också få en resursperson i skolan. I andra fall görs en omorganisation så att eleven undervisas i en mindre grupp. Även anpassning av lokal eller läromedel kan räknas som stöd.

Skolan har skyldighet att ta hänsyn till elevers olika behov, samt ge stöd och stimulans så att elever utvecklas så långt som möjligt.

**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 Cecilia Stocks.

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.

– Om parterna har svårt att enas kan det vara bra att ställa frågan: Hur gör vi då? Det gör det tydligt att barnets situation är allas gemensamma angelägenhet, säger Cecilia Stocks.

Det är också viktigt att boka in en ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna.

### **Vart vänder vi oss?**

Om familjen är missnöjd med något beslut som berör barnet i skolan vänder man sig i första hand till rektorn eller förskolechefen. Nästa instans är ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Man kan även vända sig till Skolverket [www.skolverket.se](http://www.skolverket.se)  
Skolverkets upplysningstjänst: Tel: 08 - 527 332 00  
[upplysningstjansten@skolverket.se](mailto:upplysningstjansten@skolverket.se)

### **Tips på bra webbsidor**

[www.agrenska.se](http://www.agrenska.se) – Ågrenska  
[www.agrenska.se/syskonkompetens](http://www.agrenska.se/syskonkompetens)  
[www.fk.se](http://www.fk.se) - Försäkringskassan  
[www.1177.se](http://www.1177.se) – Sjukvårdsupplysningen  
[www.socialstyrelsen.se](http://www.socialstyrelsen.se) - Socialstyrelsen  
[www.skolverket.se](http://www.skolverket.se) – Skolverket  
<http://www.barncancerfonden.se/elevs-ratt/>  
[www.spsm.se](http://www.spsm.se) – Specialpedagogiska skolmyndigheten  
[www.mfd.se](http://www.mfd.se) – Myndigheten för delaktighet  
[www.do.se](http://www.do.se) – Diskrimineringsombudsmannen  
[www.mun-h-center.se](http://www.mun-h-center.se) – Mun-H-center  
[www.notisum.se](http://www.notisum.se) – Lagar på nätet

## **Adresser och telefonnummer till föreläsarna**

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

ST-läkare Lovisa Lovmar  
Sahlgrenska Universitetssjukhuset  
Klinisk genetik  
413 45 GÖTEBORG  
Tel: 031-343 10 00

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

Fysioterapeut Eva Elisabeth Naess  
Frambu senter for sjeldne diagnoser  
Sandbakkvn 18  
1404 Siggerud  
NORGE  
Tel: +47 64 85 60 40

Logoped Gunilla Thunberg  
DART  
Kruthusgatan 17  
411 04 GÖTEBORG  
Tel: 031-342 80 07

Psykolog Eva Billstedt  
Sahlgrenska Universitetssjukhuset  
Barnneuropsykiatri-BNK  
Otterhällegatan 12 A  
411 18 GÖTEBORG  
Tel: 031-342 10 00

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

Sofia Håkansson, Kallinge

**Medverkande från Mun-H-Center**  
Tandläkare Christina Havner/Marianne Lillehag  
Tandsköterska Maria Hall  
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  
Koordinator, socionom Cecilia Stocks  
Pedagog Elisabeth Lundquist  
Sjuksköterska Samuel Holgersson

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

# Sotos syndrom

*En sammanfattning av dokumentation nr 506*

Sotos syndrom karaktäriseras av storväxthet, speciella utseendemässiga drag och inlärningssvårigheter av varierande grad. En annan benämning är cerebral gigantism, som betyder storväxthet utlöst från hjärnan.

I Sverige får uppskattningsvis fem till tio barn diagnosen varje år. Det finns ett hundratal personer med Sotos syndrom i landet.

Åtskilligt kan göras för att stödja och så mycket som möjligt kompensera för funktionsnedsättningarna. Medicinska undersökningar av barnets hjärta och njurar bör göras, liksom av ögon, öron, munmotorik och tänder.

Ofta behövs insatser från habiliteringens team av specialister.

Nedsatt muskelspänning och svårigheter med balans och koordination kan behöva bedömas och behandlas av fysioterapeut (sjukgymnast). Utredning och träning hos en logoped för språklig stimulans är en viktig insats, liksom kompletterande kommunikationssätt.

