Dokumentation nr 515

Retts syndrom familjevistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2016

ÅGRENSKA

www.agrenska.se

RETTS SYNDROM

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

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

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation om Retts syndrom som skrivits av redaktör Marianne Lesslie, 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. Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbsida, www.agrenska.se.

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Ola H Skjeldal, professor, Oslo, Norge
Ola Hermanson, senior forskare, Karolinska Institutet, Institutionen för neurovetenskap, Solna
Saideh Rajaei, genetiker, Gillbergcentrum, Göteborg
Malin Rohdin, barnläkare, Astrid Lindgrens barnsjukhus, Lung- och allergimottagningen, Stockholm
Barbro Westerberg, överläkare i barnneurologi och habilitering, Habiliteringen Hisingen, barn- och ungdom, Göteborg
Christopher Gillberg, Gillbergcentrum, Göteborg
Helen Drake, neuropediatriker, Habiliteringen Hisingen barn- och ungdom, Göteborg
Britt Claesson, pedagog, DART, Göteborg
Anna Davidsson-Karnevi, föreningen Rett Syndrom i Sverige
Åsa-Sara Sernheim, arbetsterapeut, Rett Center, Frösön
Lena Svedberg, fysioterapeut, Rett Center, Frösön
Marianne Lundgren, personlig handläggare, Försäkringskassan i Göteborg

Medverkande från Mun-H-Center
Anna Ödman, specialisttandläkare i tandreglering
Lisa Bengtsson, logoped
Pia Dornérus, tandsköterska

Medverkande från Ågrenska
AnnCatrin Röjvik, verksamhetsansvarig
Johanna Skoglund, koordinator
Astrid Emker, pedagog
Anna Glenvik
Marianne Lesslie, redaktör

Här når du oss!

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

Innehåll

Medicinska och forskningsmässiga aspekter	5
Elsa har Retts syndrom	7
Genetik	8
Epigenetik	10
Planerad studie om läkemedlet bumetanid	11
Livet går trots allt vidare	13
Andning	14
Epilepsi	17
Mage och tarm	19
Elsa och magen	23
Habiliteringens roll	23
Kommunikation	25
Att kunna nå andra människor	30
”Görelse”	31
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	34
Syskonrollen	37
Elsa och syskonen	40
Munhälsa och munmotorik	40
Föreningen Rett syndrom i Sverige, RSIS	44
Försäkringskassan	44
Samhällets övriga stöd	48
Elsa idag	53
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	54
Nationella funktionen sällsynta diagnoser	54

Medicinska och forskningsmässiga aspekter

Retts syndrom orsakas av störningar i hjärnans mognad, vilket leder till svåra funktionsnedsättningar. Syndromet förekommer huvudsakligen hos flickor och kvinnor, bara enstaka pojkar finns beskrivna.
– Det är femtio år sen sjukdomen beskrevs i en artikel av barnläkaren Andreas Rett i Wien men det tog ganska många år till innan syndromet blev mer allmänt känd. Idag känner de flesta barnneurologer väl till Retts syndrom, säger den norske läkaren Ola Skjeldal, som leder en grupp i Norge som forskar på Retts syndrom.

Han börjar med att beskriva Maren Charlotte, som var dotter till den norska nobelpristagaren i litteratur (1928) Sigrid Undsedt.
– Maren Charlotte, som levde mellan 1915 och 1949, var patient på Rikshospitalet i Oslo där jag arbetade i många år. Den tidens läkare lyckades inte finna ut det som felades henne, säger Ola Skjeldal.

På fotot på Maren Charlotte går det att se henne göra de rörelser med händerna som är typiska vid Retts syndrom.
Den som gjorde Retts syndrom känt i Norden är barnläkaren Bengt Hagberg, som verkade i Göteborg. Han undersökte 35 flickor från Lissabon, Paris och Göteborg. De hade alla liknande symtom och han konstaterade att de hade Retts syndrom. På 1980-talet blev Retts syndrom internationellt känt.
– Idag vet därför de flesta barnneurologer vad Retts syndrom är, säger Ola Skjeldal.

Förekomst
Retts syndrom förekommer över hela världen. I Sverige får fem till sex flickor per år diagnosen. Totalt har omkring 300 svenska flickor och kvinnor syndromet.

Stadier
När det gäller Retts syndrom talar man om fyra stadier. Första stadiet är när barnet är mellan sex månader och arton månader. Då stagnerar utvecklingen vad gäller motorik och språk. Huvudet växer långsammare och barnet får en nedsatt muskelspänning (hypotoni). Det lär sig sitta sent och är något ostadigt.
Vid ett till fyra års ålder stagnerar barnet ytterligare i sin utveckling (andra stadiet).

– Det blir svårt att få kontakt med barnet som börjar visa autistiska drag. Stereotypa rörelser är vanligt och det kan skrika till omotiverat. Tandgnissling och oregelbunden andning kan förekomma, säger Ola Skjeldal.

Vid det tredje stadiet börjar situationen stabilisera sig och det går att få kontakt med barnet. Det börjar må bättre, blir lugnare, börjar kunna sova igen och slipper de intensiva skrikattackerna.
– Någon lär sig att gå. Det är nu de stereotypa rörelserna med händerna, så typiska för Retts syndrom utvecklas, säger Ola Skjeldal.

80 procent av alla med Retts syndrom får epilepsi. Någon går ner i vikt i det tredje stadiet och skevheten i ryggen, det vill säga början till skolios utvecklas. 80 till 90 procent av alla med Retts syndrom får skolios.
– Det är stora variationer i allvarlighetsgrad men många behöver stöd från fysioterapi och korsett. Kirurgiska ingrepp för att inskränka skevheten i ryggen är vanligt, säger Ola Skjeldal.

Sista stadiet i Retts syndrom är från ungdomsåren fram till vuxen ålder.
– Barnet blir då sämre motoriskt och muskulaturen blir stramare. Fötterna är ofta felställda och skoliosen blir mer snedställd, säger Ola Skjeldal.
– Den intensiva blicken personerna med Retts syndrom har, är speciellt för gruppen, tillägger Ola Skjeldal.

Andra problem vid Retts syndrom kan vara:
Oregelbunden andning.
– Hur mycket det påverkar barnet varierar från person till person. Det kan vara allt från hyperventilering till andningsuppehåll vid sömn, så kallad apné, säger Ola Skjeldal.

Ataxi det vill säga svårigheter att koordinera rörelser förekommer. Apraxi en oförmåga att utföra viljemässiga rörelser är vanligt. Benskörhet förekommer på grund av det myckna stillasittandet. Muskelatrofi som innebär att musklernas vävnader minskar eller förtvinar helt kan förekomma. Tandgnisslingen förekommer och kan ge emaljskador.

Den grovmotoriska förmågan skiljer sig mellan individerna. En del kan aldrig bära kroppstyngden på sina ben medan andra lär sig att gå själva.
– Varje individ bör följas av fysioterapeut och ortoped för att utveckla det mesta av sin förmåga och förebygga framtida felställningar, säger Ola Skjeldal.

Genetisk sjukdom
Bakgrunden till Retts syndrom har forskarna diskuterat fram till idag.
Först 1999 identifierades en koppling mellan mutationerna, det vill säga förändringar av MECP2-genen på X-kromosomen. Diagnosen ställs nu med hjälp av kliniska tecken (de fyra stadierna) samt en genetisk analys som i 95 procent av fallen bekräftar diagnosen.

Elsa har Retts syndrom

Elsa som är tolv år kom till Ågrenska med mamma Christina, pappa Per och syskonen Emma 10 år och Tyra två år. Storasyster Maria 15 år var kvar hemma.

Christinas graviditet var normal. Vid förlossningen tillstötte komplikationer, som Per har funderat över efteråt om det hade något samband med diagnosen.
– Elsa var livlös och andades inte. Det var ett stort pådrag men sjukvårdspersonalen fick igång hjärtat på henne, säger han.
– Efter 20 minuter andades hon normalt och hade fin färg, säger Christina.
Christina anade oråd när Elsa var fyra månader. Hon tyckte inte att hon fick den kontakt med Elsa, som hon borde.
– När hon låg på skötbordet kände jag att det var något som inte stämde. Jag pratade med henne och hon tittade inte på mig utan blicken for runt i rummet, säger Christina.
Hon nämnde det för Per och beskrev skillnaden mellan äldsta dottern Maria och Elsa, när de var i samma ålder. Men Per hade inte tänkt på det, sa han då. Till saken hör att Christina arbetar på en särskola och träffar barn varje dag med olika funktionsnedsättningar.
– Jag fortsatte att fundera över det, men höll det för mig själv, säger hon.
Elsa åt som hon skulle och gick upp i vikt,
– Hon var rund och go, som hon skulle vara, säger Christina.

När Elsa var åtta månader började Per också tycka att hon var annorlunda.
– När vi la henne i sängen mellan oss kom hon inte till ro utan for runt. Maria somnade tryggt direkt när vi gjorde på samma sätt med henne, säger Per.
Sköterskan och barnläkaren på BVC såg inget som var fel, trots att Christina gjorde dem uppmärksamma på sina farhågor.
– Jag påpekade att hon hade satt sig upp först vid åtta månader och barnläkaren sa att hon var lite sen, säger Christina.
Christina gav sig inte och ju äldre Elsa blev desto fler tecken såg hon. Elsa hade kalla fötter och händer och började tidigt med de speciella handrörelser som flickor med Retts syndrom har.
När Elsa var 18 månader kom de till en barnläkare som bekräftade farhågorna.
– Jag har för mig att hon frågade mig vad jag trodde att det var och då sa jag Retts syndrom som jag hade misstänkt och det bekräftade hon, säger Christina.

Per fick en chock som det tog lång tid för honom att komma över.
– Jag var inte förberedd på att det var något så allvarligt och när läkaren direkt sa att Elsa förmodligen aldrig skulle kunna gå och inte skulle kunna följa vanlig undervisning i skolan, stängde jag av alla känslor. Jag har alltid tyckt om människor som ger raka besked, men när det gällde mitt barn klarade jag det inte, säger Per.

Ett år senare fick Elsa diagnosen Retts syndrom, genom en genetisk analys och ett DNA-prov. Hon var två och ett halvt år.
– Jag vet exakt var jag var någonstans när de ringde och berättade, säger Per.
De sa också, berättar Per, att Elsa inte hade ärvt syndromet av sina föräldrar.

Genetik

Hos 85-95 procent av de som har Retts syndrom finns en mutation på MECP2- genen på X-kromosomens långa arm. Förändringen uppkommer i de flesta fall som en nymutation och är inte ärftlig. Det säger Saideh Rajaei, genetiker på Gillbergcentrum i Göteborg.

All information om hur vi ska utvecklas som biologiska varelser finns i det befruktade ägget. Informationen ligger i arvsmassan i varje cell i våra kromosomer. Hos människan utgörs arvsmassan av

23 kromosompar (23 kromosomer från vardera föräldern). Kromosom 1-22 är likadana hos båda könen och kallas för ”autosomala kromosomer”. Ett av kromosomparen är könskromosomerna och de avgör om det blir en flicka (XX) eller en pojke (XY).
Kromosomen är ”uppsnurrad” och ”inpackad” som en tvinnad gummisnodd och dras den ut blir det en DNA-spiral. I DNA-spiralen finns den genetiska koden. Alla generna har sina specifika funktioner och kodar för ett protein/äggviteämne. I varje cell finns det mellan 20 000 och 45 000 gener.
– Genen är en mall för ett protein. Om det är fel på delar av genen, en deletion, det vill säga avsaknad av genetiskt material, eller om hela genen är borta uteblir också proteinets funktion i kroppen, säger Saideh Rajaei.

När det gäller Retts syndrom leder mutationen och den uteblivna funktionen hos proteinet, till att nervcellerna i centrala nervsystemet i hjärnan inte mognar på ett normalt sätt utan stannar på en tidig utvecklingsnivå. Nervcellernas utskott växer inte heller till och förgrenar sig som de ska, kopplingarna mellan nervcellerna, synapserna blir få och de ligger tätare än normalt. Det finns över 300 olika mutationer som påverkar just MeCP2-proteinet på olika sätt.
– MECP2- genen styr bildningen av proteinet MeCP2. Det proteinet har till uppgift att reglera ett antal andra gener som har betydelse för nervcellernas utveckling och funktion. MECP2-genen kan både stänga av och sätta igång andra geners funktion. Den har en epigenetisk funktion, säger Saideh Rajaei.

MECP2-genen är belägen på X-kromosomen, som är en av de könsbestämmande kromosomerna. Män har en X-kromosom och en Y-kromosom, medan kvinnor har två X-kromosomer. Retts syndrom förekommer huvudsakligen hos flickor eftersom pojkar med mutation på sin enda X-kromosom oftast blir så svårt drabbade att de dör i fosterstadiet eller strax efter födseln.
– Kvinnor med en defekt i MECP2-gen överlever med hjälp av den friska X- kromosomen som tar över viss funktion, säger Saideh Rajaei.

Att syndromets svårighetsgrad hos personer med Retts syndrom kan variera beror på att mutationen kan sitta på olika ställen i MECP2-genen och påverka genens funktion på olika sätt.

– Många som har en deletion eller mutation i slutet av genen har lindrigare symtom, såsom autism och inlärningssvårigheter. Det finns också andra faktorer som har betydelse till exempel hur många procent av den defekta X-kromosomen som är avstängd i nervcellerna, säger Saideh Rajaei.

En funktion som kallas för ”X-kromosom inaktivering” tar ibland vid. Det innebär att en av två X-kromosomer hos flickan stängs av slumpvis i varje cell.

Fråga till Saideh Rajaei:

Jag har tvillingar en pojke och flicka och flickan har Retts syndrom inte pojken. Är det vanligt när det gäller tvillingar att det bara drabbar flickan?
– Det är inte ovanligt när det gäller tvåäggstvillingar eftersom de inte har samma genuppsättning.

Epigenetik

Fram till för cirka 20 år sedan trodde forskare att vi bara är summan av våra gener. Att det endast är DNA:s sekvens som bestämmer vilka vi är rent biologiskt. Nu har den epigenetiska forskningen tagit fart och visar att också annat påverkar. Det berättar Ola Hermanson, senior forskare på Karolinska Institutet i Stockholm.

Epigenitik handlar om förändringar i genuttrycket som är oberoende av förändringar i DNA-sekvensen. Epigenomets signaler kan överrösta DNA som ärvts från föräldrarna.
– Vi kan förklara hur kroppen fungerar med genetik men vi kan inte förklara allt. Miljön påverkar också och signaler utifrån. Den epigenetiska forskningen har visat att viss påverkan också kan föras vidare till nästa generation, säger Ola Hermanson.
Om mamman utsätts för svält tidigt under graviditeten, kan det leda till förändrade epigenetiska tillstånd hos fostret. Om det sedan finns kvar i kommande generationer är däremot oklart. Många epigenetiska tillstånd uppkommer i fosterlivet och försvinner sedan.
Det finns olika epigenetiska mekanismer som påverkar cellerna, bland annat så kallad histonmodifikation som betyder att DNA-molekylen ligger upprullad på runda proteinstrukturer, histoner, som kan genomgå olika kemiska förändringar.

– Det går att jämföra med väldigt tunn spaghetti som ligger virad i två varv runt små köttbullar och som rör sig hela tiden, säger Ola Hermanson.
Genom dessa kemiska förändringar öppnas och stängs DNA. Histonbollarna kan flyttas runt, något som kallas för omformning eller remodellering. Allt detta påverkar på olika sätt överföringen mellan gen och protein, och därmed proteinproduktionen.
När det gäller Retts syndrom binder MECP2 till DNA och påverkar histonmodifikationerna. En del mutationer gör att MECP2 binder dåligt och andra mutationer påverkar hur MECP2 binder till andra proteiner.
Ola Hermanson och hans kollegor har studerat ett stort protein som heter NCOR. Det kan MECP2 binda till och utöva sin histonmodifiering.
Vid en särskild mutation kan dock inte MECP2 proteinet binda ordentligt till det stora NCOR proteinet. Då påverkar det histonmodifieringarna och därmed utvecklingen av hjärnbarken och speciellt de delar som tolkar tal och språk för den som har Retts syndrom.

Framtiden
Forskning kring epigenetiken är i sin linda. Den ger ingen bot imorgon för flickor med Retts syndrom, men kanske om fem, tio eller femton år.
– Vi måste lära oss mer så att nästa generation läkare kan ta in kunskapen och omvandla den till vård. Nu har vi studerat proteinet NCOR och vill undersöka MECP2 ordentligt, avlutar Ola Hermanson.

Planerad studie om läkemedlet bumetanid

Om några år kan det finnas en ny behandling för utvecklingspsykologiska tillstånd med autism, som bland andra Retts syndrom.
Det är Gillbergcentrum och professor Christopher Gillberg med medarbetare som planerar att genomföra en studie på barn och ungdomar med läkemedlet bumetanid, ett vattendrivande preparat, som tidigare har använts vid hjärt- och kärlsjukdomar.

På senare år har forskare, bland annat nobelpristagaren Arvid Carlsson, funnit att balansen mellan signalsubstansen GABA och glutamat är rubbad vid många utvecklingsneurologiska/psykiatriska

avvikelser. Bland annat gäller det vid epilepsi och autism. Rubbningen kan vara kopplad till ett högt kloridinnehåll i nervcellerna.
Läkemedlet bumetanid sänker halten av kloridjoner inne i nervcellerna och det leder till ett omslag så att GABA blir dämpande, som det bör vara. Då blir det rätt balans mellan GABA och glutamat.
En hypotes är att GABA i samband med förlossningen, genom en oxytocindusch skiftar från att vara stimulerande i fosterlivet till att bli dämpande. I djurförsök har forskare sett att om det saknas en oxytocindusch vid förlossningen fortsätter GABA att vara stimulerande och det påverkar sjukdomar som autism.
Tanken är att barn och ungdomar med olika utvecklingspsykologiska tillstånd, som Retts syndrom, Fragile X och Tuberös skleros samt barn med ”vanlig” autism, ska behandlas med bumetanid.
– Syftet med studien är att analysera om behandlingen med bumetanid kan ge positiva kliniska effekter hos patientgrupperna, säger Christopher Gillberg.
I så fall skulle det revolutionera behandlingen av autism och relaterade utvecklingsstörningar. Vid Gillbergcentrum finns den expertis som kan genomföra studien.
– Medel har sökts i EU, men trots att vi fått omdömet ”excellent-outstanding” har vi inte beviljats medel till studien.
Gillbergcentrum har lyckats få fram medel för den kliniska delen, men en del av finansieringen saknas fortfarande, avslutar Christopher Gillberg.

Frågor till Christopher Gillberg:

Hur mycket pengar fattas?
– 2,5 – 3 miljoner. Det är tyvärr vanligtvis inte lätt att få pengar till studier som handlar om barn.

Finns det biverkningar med bumetanid?
– Kaliumbrist är en biverkning, så det ingår att vi tillför kalium som juice eller som tabletter.

Hur gör man för att komma med i studien?
– Vi har en lista med deltagare. Men just nu är vi lite uppgivna eftersom vi inte fått finansiärer ännu. Den dag vi får pengar kan vi starta på direkten.

På vilket sätt kan det här hjälpa en tjej med Retts syndrom?
– Om behandlingen startar tidigt kan det förhindra konsekvenser av förändringarna. Mycket talar för att allt som kan åstadkomma normal balans mellan GABA och glutamat är positivt för alla de här grupperna.

Finns det någon läkare som kan tänka sig att skriva ut det nu?
– Det känns inte som att man skulle kunna göra det om det inte är under väldigt kontrollerade former.

Hur förändras ett barn med autism med eller utan Retts syndrom med bumetanid?
– I en mindre fransk studie med bumetanid deltog 54 barn med autism och det hade positiva effekter på autistiska symtom. De gick från svår autism till lindrigare symtom. Däremot gick ingen från autism till att inte ha några symtom alls.

Livet går trots allt vidare

Familjen fick en specialistläkare och kontakt med habiliteringen. Elsa gjorde hörseltest. Per grep tag i halmstrået. Kanske var det i alla fall det som fattades Elsa, att hon inte hörde. Men nej det var inga problem med hörseln.
Symtomen blev fler. De epileptiska anfallen startade när hon var fyra år och hon tar medicin mot epilepsi sedan dess. Hon har stora attacker och frånvaroattacker. Anfallen kommer med fjorton dagars mellanrum ungefär.
Elsa sover i ett eget rum, men föräldrarna vaknar om hon får ett anfall. Hon sitter i rullstol och hon har skolios.
– Krökningen på ryggraden har gått från 29 grader till 41 grader på två månader och vi väntar på en steloperation, säger Per.
– Jag tycker att hon på grund av skoliosen fått problem med andningen nu som hon inte har haft tidigare, säger Christina.
De har fått all hjälp de har önskat inom sjukvården och habiliteringen, tycker de.
– Vi har en bra läkare och ett fantastiskt team på habiliteringen, säger Christina.
Det svåraste för föräldrarna har varit att acceptera sakernas tillstånd. Christina blev förvånad över sina egna känslor.
– Jag trodde att jag var den som förstod allt i och med att jag arbetar på särskola, men när jag själv blev mamma till ett barn med

Retts syndrom gick jag igenom samma känslor som alla andra, säger hon.
Livet var svårt under en lång tid och de fick komma till en psykolog på habiliteringen för samtal.
– Psykologer hade jag bara sett på teve tidigare. Han sa inte mycket, lyssnade mest. Först tredje gången vi var där sa han att jag kommer att ta andra motgångar i livet på ett annat sätt och att syskonen kommer att lära sig att vänta. Jag vet inte om jag var mottaglig för det då, men det stämmer ju, säger Per.

Andning

I hjärnstammen finns bland annat det autonoma nervsystemet som styr det vi själva inte kan kontrollera viljemässigt, som till exempel andningen under sömn.
– Besvär från andning, hjärta och kärl skapar frågor och funderingar hos närstående till barn med Retts syndrom. Förbättrad diagnostik kan öka livskvalitén hos dem, säger barnläkaren och forskaren Malin Rohdin, vid lung- och allergimottagningen på Astrid Lindgrens barnsjukhus i Stockholm.

Andningen består av flera steg där luft ska förflyttas in och ut ur kroppen. Vid inandning sker ett gasutbyte mellan lungans små blåsor, alveoler och blodet. Från alveolerna transporteras syre via blodet till kroppens alla delar för att nå cellerna. Syre tas in i cellen och koldioxid som är en restprodukt transporteras ut. För att fungera optimalt behöver varje cell en lagom nivå av syre och koldioxid. Mitokondrierna, cellernas kraftverk, tillverkar energi av syre och näring.
Barn med Retts syndrom har störningar i det autonoma nervsystemet som påverkar regleringen av andningen. De flesta har någon typ av andningsuppehåll, apné och hos ungefär hälften påverkas också hjärtfunktionen. Det behöver inte vara allvarligt, men det kan vara bra att vara observant på det, menar Malin Rohdin.
Tack och lov är det sällan det behövs andningsunderstöd som respiratorer och CPAP- Continuous Positive Airway Pressure (ett hjälpmedel för andningen, så att barnet får tillräckligt med syre).
– Andningsenheten, lungmedicin och respirationsmottagningen samarbetar kring barn med Retts syndrom på Astrid Lindgrens barnsjukhus, säger Malin Rohdin. Andningsenheten utreder

reglering av andning och hjärta, lungmedicin utreder och behandlar barn med lungsjukdomar och respirationsmottagningen har hand om andningsunderstöd.
Andningsenheter finns numera också på andra Universitetssjukhus i Sverige.

Andningsstörning nattetid
Malin Rohdin och hennes kolleger undersökte 2007-2008, tolv Stockholmsbarn med Retts syndrom. Tidigare har man mest fokuserat på andningsstörningar på dagen men studien visade att det också är vanligt med andningsstörning på natten.
– Vid sömn är det huvudsakligen andningscentrum i hjärnstammen som styr hur vi andas. Vid vakenhet påverkas andningen även av den aktivitet vi ägnar oss åt. I studien såg vi att även om barn med Retts syndrom hade mer störningar i andning och hjärta dagtid så hade de också viss dysfunktion nattetid, säger hon.

Andningsutredning
Vid en andningsutredning undersöks andningsmönster under sömn och vakenhet.
Hypo/hyperventilation kontrolleras, det vill säga hur effektivt personen andas in och ut.
– Andas personen in för lite luft till alveolerna så stiger koldioxidhalten i blodet, vilket kallas *hypoventilation*. Om personen istället hyperventilerar, andas för kraftigt, blir koldioxidhalten i blodet för låg, säger Malin Rohdin.
Valsalvarörelserna, är ett typiskt andningsmönster vid Retts syndrom. Det betyder att barnet gör en kraftig utandning, mot stängd övre luftväg.
– Det är samma manöver som vid tryckutjämning för den som dyker i vatten. Resultatet för barnet blir kraftigt svängande blodtryck och puls, samt uppsvälld mage eftersom stora mängder luft trycks ner med kraft, säger hon.

I samband med utredningarna kontrolleras också apnéer nattetid, det vill säga andningsuppehåll. Vid centrala andningsuppehåll saknas signal från andningscentrum i hjärnstammen till andningsmusklerna, barnet andas inte alls och syrekoncentrationen i blodet kan sjunka.
Obstruktiva apnéer är när de övre luftvägarna är för trånga och faller ihop, medan barnet försöker göra andningsrörelser med bröstkorg och buk.

– Man gör andningsrörelser men det kommer ingen luft ner till lungorna på grund av hinder i övre luftvägarna, berättar Malin Rohdin.

Sedan förekommer även en blandning av centrala och obstruktiva apnéer.
– En orsak till obstruktiva apnéer kan vara förstorade halsmandlar. Andningen på natten kan då förbättras om de tas bort, säger Malin Rohdin.

När det gäller hjärtat kontrolleras brady- och takykardier, det vill säga långsam och snabb hjärtfrekvens, samt hur regleringen av andning och hjärta samvarierar.

Undersökningsmetoder
Två undersökningsmetoder erbjuds patienten.
Dels en omfattande nattundersökning, så kallad polygrafi, på sjukhus där reglering av hjärta och andning samt nivån av syre och koldioxid i blodet kontrolleras. Dels en undersökning av hjärta och andning under en vecka, dygnet runt, i hemmiljö.
Hemregistreringen är nästan lika avancerad som den som görs på sjukhus. Patienten undersöks under flera dagar med olika mätinstrument och det gör att det går att registrera tydliga andningsmönster vid varje aktivitet.
– Barnen påverkas av sin omgivning och av det de gör och närstående kan bli mer uppmärksamma på vilka situationer barnet mår bäst i, säger Malin Rohdin.

Det finns många fördelar med hemregistrering, tycker Malin Rohdin. Främst är det bra för att barnet får vara kvar i sin egen miljö och inte behöver vara med om en stressande situation på sjukhus.
Nackdelen kan vara att det inte går att registrera hyperventilation, utan att det måste göras senare på sjukhus och att apparater med larmfunktioner kan störa i hemmiljön.
Hur andningen påverkar hjärtrytmen ser olika ut för olika barn med Retts syndrom.
– Därför är det bra med långtidsregistrering, eftersom andningsfrekvens och hjärtfrekvens kan variera från timme till timme, och från dag till dag, säger Malin Rohdin.

Frågor till Malin Rohdin:

Många barn med Retts syndrom är vakna dygnet runt. Går det att göra något åt det?
– Diskutera detta med patientansvarig läkare (till exempel neuropediatriker eller barnläkare). Vissa barn är hjälpta av medicinen Melatonin, vårt kroppsegna sömnhormon. Man kan utreda sömnstörningar med en nattregistrering med EEG för att undersöka hur sömnstadierna varierar. Vid en nattlig andningsundersökning går det att finna olika utlösande faktorer som eventuellt kan åtgärdas (exempelvis obstruktiva sömnapnéer som kan behandlas genom att opererar bort halsmandlarna).

Det kan vara farligt att söva barn med Retts syndrom. Hur gör vi om barnet blir sjukt och måste opereras?
– Det är viktigt att diskutera detta med narkosläkare och kirurg före operationen för att förebygga och vara förberedd på eventuella komplikationer.

Om barnet inte har synliga problem med andningen kan det ändå finnas problem i lungvävnaden?
– Ja. Vid en undersökning av andningen går det att se att andningsuppehållen medför en snabb sänkning av syresättningen. Det går att göra lungröntgen och skiktröntgen av lungorna för att på det viset undersöka lungvävnaden.

Epilepsi

Mer än tre fjärdedelar av alla barn med Retts syndrom får epilepsi innan 16 års ålder.
– Det är viktigt att komma ihåg att epilepsi är en symtombild i det här fallet på Retts syndrom, inte en sjukdom i sig, säger Barbro Westerberg, överläkare i barnneurologi och habilitering på Habiliteringen Hisingen, barn och ungdom.

Vissa av hjärnans nervceller är överaktiva vid epilepsi och orsakar olika typer av anfall. Hur anfallen blir beror på vilken funktion nervcellen har i det området i hjärnan.
Sjukvården skiljer på fokala anfall, som startar i en begränsad del av hjärnan, generaliserade anfall det vill säga att hela hjärnan är inblandad från start och anfall som inte kan klassificeras.

Vid Retts syndrom är det vanligast med generaliserade anfall. Det förekommer också kraftigare anfall, så kallade toniska-kloniska anfall som tidigare kallades för Grand mal, med och utan andningsuppehåll och absenser/frånvaroanfall, som förut hette Petit mal.
– Det kan vara svårt att avgöra om det är absenser eller inte när det gäller barn med Retts syndrom. Många barn med Retts syndrom har autism och det kan då vara svårt att se vad som är vad, säger Barbro Westerberg.

EEG
Vid epilepsi utgår den neurologiska aktiviteten från hjärnbarken och går i hjärnbarkens vindlingar. Det finns anfall som pågår på ytan av hjärnbarken. De senare kan vara svåra att fånga på ett EEG.
– EEG ser olika ut under de olika stadierna i utvecklingen av Retts syndrom, säger Barbro Westerberg.

ASBA
Det förekommer både epileptiska och icke- epileptiska anfall vid Retts syndrom. De icke-epileptiska anfallen kallas för ASBA, Abnormal Spontaneous Brainstem Activation. De utgår inte från hjärnbarken utan ifrån hjärnstammen. ASBA kan ge störningar i andning, puls och blodtryck, ögonrörelser, ögonlocksrörelser, salivsekretion, tungrörelser, munrörelser och grimaser. ASBA-anfallen kan också utlösa huvudvridningar och muskelrörelser med påverkan på medvetandet som vid epileptiska anfall.
En särskild form av ASBA är ”vacant spells” ett frånvarotillstånd med vidöppna ögon i samband med stor aktivitet i hjärnstammen.
– ASBA går inte att se på ett EEG, säger Barbro Westerberg.

Epilepsidagbok
Ibland startar de epileptiska anfallen och ASBA-anfallen så tidigt som vid två års ålder, för andra dröjer det första anfallet i många år. Medianåldern för debut av epilepsi är 4,4 år. Efter de första anfallen undersöks personen med EEG av en biomedicinsk analytiker och en barnneurolog ger diagnosen.
– Anfallen är oftast korta och varar i kanske en halv minut, men kan i vissa fall vara längre. När det är svårt att förstå hur mycket anfall ett barn har så är en epilepsidagbok bra. Där kan föräldern, förskole- och skolpersonal fylla i anfallen dag för dag med olika symboler för om det är stora anfall eller frånvaroanfall. Då får de

och sjukvården en bra bild av hur det ser ut, säger Barbro Westerberg.

Medicinering
När det gäller behandling med läkemedel används karbamazepin, lamotrigin och valproat. Det är också vanligt att kombinera valproat och lamotrigin.
– Ingen som har epilepsi blir anfallsfri av medicinering, men mängden anfall kan reduceras, säger Barbro Westerberg.

Anfall som inte går över kan brytas med Buccolam, diazepam eller kloralhydrat (som påverkar andningen minst).
Alternativ behandling vid epilepsi kan vara ketogen kost eller vagusnervstimulering, VNS.
Ketogen kost är en slags fasta, som innebär ett högt intag av fett, dagligt intag av protein och mycket lågt intag av kolhydrater, för att stimulera kroppen att bilda ketoner, som är en alternativ energikälla till kolhydrater (glukos).
– Många barn blir bättre av ketogen kost. De får färre anfall och många anfall påverkar människan negativt, säger Barbro Westerberg.

Vagusnervstimulering, VNS är en pulsstimulator, liknande en pacemaker, som opereras in under huden vid nyckelbenet. Därifrån fästs elektroder till vagusnerven på halsen. Vagusnerven skickar sedan signaler vidare till hjärnan för att hindra retbarheten vid anfall. Stimuleringen kan också styras utifrån med hjälp av en magnet.
– Det finns inga studier på vagusnervstimulering och Retts syndrom. Det kan vara en farlig metod och rekommenderas inte. Syndromet innebär ju nedsatt neuronal aktivitet och vi vet inte hur VNS påverkar nervcellerna, säger Barbro Westerberg.

Epilepsianfallen är kraftiga och täta fram till tonåren, för att sedan avta. De flesta blir så gott som anfallsfria i yngre medelåldern eller senare, även utan medicinering.

Mage och tarm

Mag- och tarmkanalen är cirka sju meter lång från svalget till ändtarmen. Dess viktigaste uppgift är att se till att kroppen får sin näring.

– Flickor med Retts syndrom har ett stort energibehov på grund av svårigheter med andningen och spänningar i kroppen, som gör att de rör sig mycket, säger Helen Drake överläkare på Habiliteringen för barn och ungdom på Hisingen i Göteborg.

Det tar tid och är svårt att äta och svälja för personer som har Retts syndrom. Orsaken är att det autonoma nervsystemet i hjärnstammen, som sköter mag-tarmkanalen fungerar dåligt.
– 30 procent av personerna med Retts syndrom har sväljsvårigheter. De kan inte hantera maten i munnen och vet inte hur de ska svälja på grund av ataxi, det vill säga svårigheter att samordna rörelser. Maten blir liggande länge och när den sväljs kan den hamna i luftstrupen, säger Helen Drake.

Långsamma tarmrörelser
Nervsystemet utvecklades i tidernas begynnelse när människan klev upp ur haven och började leva på land. Då fick hen behov av att försvara sig. Det autonoma nervsystemet delas upp i det parasympatiska-, sympatiska- och enteriska- nervsystemen. De här nervsystemen gör jobbet med matsmältningen. Det parasympatiska nervsystemet har fått till uppgift att bygga upp kroppen och utvinna näringen ur tunntarmen.
Det sympatiska nervsystemet är till för att vi ska kunna försvara oss, fly och vara alerta. Tarmen dämpas, slappnar av och är inte aktiv under flykten.
Det parasympatiska nervsystemet slås på när flykten är över och vi sitter utanför grottan, smälter maten och bygger upp kroppen igen.
Det enteriska nervsystemet ser till att tarmen drar ihop sig, trycker ut maten och töms så att restprodukterna försvinner.
Processen för maten att ta sig igenom tarmen vid Retts syndrom är påverkad och matsmältningen går långsammare än normalt. Barnen kan tappa i vikt och bör ha kontakt med dietist för att kontrollera intaget. Många andas häftigt (hyperventilerar) och förlorar fukt som måste tillföras.
– En utväg om det tar lång tid att äta är att sätta in en PEG-kateter, så kallad ”knapp på magen”. Inget hindrar att barnet både äter mat med munnen för att få smakupplevelse och får resten av näringen genom knappen, säger Helen Drake.

Reflux, sura uppstötningar uppstår när övre magmunnen inte sluter tätt, som den ska. Då kommer det sura maginnehållet upp i mat- eller luftstrupe.

– Det kan göra väldigt ont särskilt på natten när barnet ligger ner och vätska sipprar ut och till och med kan ge ärrvävnad. Magen är gjord så att den tål magsyran men det är inte övriga delar av kroppen och därför uppstår det komplikationer. Det kan till och med hända att maginnehållet kommer ner i lungorna, ett varningstecken är kraftig hosta, säger Helen Drake.

Förebyggande behandling av reflux består i att äta mindre måltider fler gånger per dag. Det kan påverka så att det inte blir mycket maginnehåll och att maten inte stöts uppåt. Eventuell skolios behöver ses över eftersom snedheten kan utgöra en tryckeffekt på magsäcken.
– Det är viktigt att den som har Retts syndrom sitter bra när den äter, säger hon.

En mag-tarmspecialist kan också kika ner i mage och tarm med en kamera för att se om det finns frätskador. Det går att göra en 24 timmars ph-mätning för att kontrollera om det finns mycket syra i magsäcken. Det finns effektiva läkemedel, som Losec och Nexium som minskar mängden syra, så att det inte blir surt när det kommer upp.
Effektivast är att operera reflux.
– Då snörper en barnkirurg åt en bit av magsäcken runt nedre delen av matstrupen.

Hyperventileringen med mycket luft i magen som inte kan ta vägen någonstans är ett problem. Det kan ge smärtor i magen.
– Luften måste ut på något sätt. Finns en knapp på magen kan man öppna den och suga ut luften. Annars är det svårt att påverka. Men massage är ofta nödvändigt och att barnet rör på sig så mycket som det går, till exempel tränar genom att stå i ståskal, så mycket det går och på det sättet transportera luften vidare ner genom tarmen, säger Helen Drake.

Ju längre maginnehållet befinner sig i tjocktarmen desto mer vätska sugs ut. Det finns ingen gräns för hur mycket vätska som försvinner. Det fortsätter så länge avföring finns i tarmen. När det blir för torrt kommer förstoppningsproblemen. Symtom på förstoppning kan vara kräkningar, uppspänd buk, sprickor i slemhinnan och ändtarmsöppningen. Förstoppning påverkar allmäntillståndet bland annat kan det ge epileptiska anfall och inflammation i bukspottskörteln.

Det gäller att dricka tillräckligt med vatten och tänka på vad i kosten som är lösande och stoppande. Regelbundna toalettrutiner rekommenderas.
– Det är bra att barnet sitter på toaletten efter maten och utnyttjar den reflex att tömma tarmen som kommer en stund efter maten har intagits, säger Helen Drake.
Ofta används ett verktyg, den så kallade Bristolskalan, för att bedöma avföringens konsistens och därmed passagetid. Bristolskalan innehåller sju steg med tecknade bilder och beskrivningar av avföringen och dess konsistens.
– Grunden till ett allmänt välbefinnande är en tarm som fungerar. När den har skött sig är det en bra dag, säger Helen Drake.

Frågor till Helen Drake:

Kan den som bara sondmatas få förstoppning?
– Ja. Det är samma princip vid sondmatning som vid vanligt intag av mat.

Saliven i munnen och enzymer som finns där påverkar matsmältningsprocessen. Hur är det när maten kommer in genom en PEG?
– Det finns amylas från bukspottskörteln i magen, så sönderdelningen sker ändå.

Vad finns det för smärtlindring vid sprickor i ändtarmsmynningen?
– Xylocain finns receptfritt på apoteket. Det är bara att smörja salvan runt ändtarmsöppningen innan barnet förväntas tömma tarmen.

Påverkas urinblåsan av förstoppning?
– Ja det kan den göra. Urinblåsan ligger nära tarmen och är tarmen full, kan det bli urinläckage.

Har det betydelse hur stora bitar maten består av?
– Nej bitarna fördelas effektivt i magsäcken och i tarmen finns inga bitar kvar. Däremot kan sväljningen gå lättare om maten och drycken har fastare konsistens. Det är svårt att svälja vätska och tjockare vätska är lättare att hantera.

Elsa och magen

Eftersom Elsa sitter i rullstol försöker de få henne så fysiskt aktiv som möjligt, inte minst för magens skull. Hon står i ståskal på särskolan i en och en halv timma om dagen, tränar på att gå varje dag en stund hemma och badar i bassäng varje vecka. Hon deltar också i en dansgrupp tillsammans med andra barn med funktionsvariationer.
Hon har också ett särskilt kostprogram som hon följer.
– Elsa blev väldigt rund ett tag och vi gick till en dietist, som gav henne en särskild diet så att hon gick ner i vikt. I början fick hon 750 kcal, nu äter hon 1200 kcal per dag och är precis som hon ska vara, säger Per.
Hennes mage kan vara trög och hon får lavemang varannan dag om hon inte sköter magen spontant. Hon gör sina behov på toaletten.
– Elsa har ett särskilt tecken när hon behöver gå dit, hon gnider sig på näsan, säger Christina.

Habiliteringens roll

När en flicka har fått diagnosen Retts syndrom är frågan: Hur ska vi gå vidare? Vad händer nu? Det är då flickan och familjen får en remiss till habiliteringen av barnneurologen.
– Familjen kan ha flera andra sjukhuskontakter men det är habiliteringen som har helhetsgreppet, säger Barbro Westerberg, överläkare i barnneurologi och habilitering på Habiliteringen Hisingen, barn och ungdom.

Habiliteringen riktar sig till barn, ungdomar och vuxna med medfödda eller tidigt förvärvade funktionsnedsättningar. För att få rätt till insatser på habiliteringen ska personen har rörelsehinder, utvecklingsstörning eller autism. Funktionsnedsättningen ska vara bestående och orsaka problem i vardagen.
På habiliteringen arbetar ett team av specialister. Det består vanligen av läkare, sjuksköterskor, arbetsterapeuter, logopeder, specialpedagoger, psykologer och kuratorer.
Specialisterna bidrar alla på olika sätt till att personer med funktionsvariationer ska kunna få ett optimalt liv.
Ett barn med Retts syndrom kan ha mer kapacitet än någon anar. Det kan utveckla förmågor att tala via andra medel, som ögonstyrda datorer till exempel.
Föräldrarna kan behöva tid och stöd efter att deras barn har fått diagnosen.

– Är man ett föräldrapar är man sällan på samma nivå. De är två olika individer. Det måste vi som är omkring familjen ha förståelse för. Den ena kan reagera med att blunda och inte se och vara arg på allt. Det finns alla varianter. Det ska habiliteringen kunna ta hand om, säger Barbro Westerberg.

Det finns andra som också är påverkade runt den lilla familjen, far- och morföräldrar till exempel.
– De är viktiga, som personer kan de hjälpa till om de får det för mamman och pappan. För far- och morföräldrarna är det en dubbel sorg att deras barn har fått ett barn som har en sjukdom. Även syskonen har möjligheter att delta i samtalsgrupper på habiliteringen, säger Barbro Westerberg.

Habiliteringen ska se till *hela* familjen och även uppmärksamma om föräldrarna behöver stöd, till exempel genom att föreslå avlastning eller korttids samtal med kurator eller psykolog.

Intyg från läkaren
En av habiliteringsläkarens uppgifter är att skriva intyg om barnets funktionsvariation. Intyg behövs bland annat när familjen ansöker om avlastning, personlig assistans, vårdbidrag eller korttidsvistelse till exempel hos Försäkringskassan eller kommunen. I intyget ska läkaren motivera barnets behov av stöd. Intygen behöver förnyas med några års mellanrum.

Förbered vuxenlivet
Efter 18 års ålder flyttas barnen över till vuxenhabiliteringen. De tar över ansvaret för att ungdomen ska få goda levnadsvillkor. Personer med epilepsi bör ha kontakt med en vuxenneurolog. När det gäller vanlig sjukvård blir vårdcentralen aktuell.
– Börja förbereda både er själva och barnet redan när de är tolv-tretton år på den kommande förändringen, när det gäller habilitering, sjukvård, eget boende och sysselsättning, säger Barbro Westerberg.

Frågor till Barbro Westerberg:

Vad händer när barnet får menstruation?
– De kan få fler epileptiska anfall och humöret kan bli sämre. En del får ont och blöder mycket. Frågan kan uppstå om menstruationen ska tas bort. Förr steriliserade man, nu finns andra

medel. På ungdomsmottagningen kan ni rådgöra med bra gynekologer.

Vad för mediciner ska vi ta för att stödja immuniteten?
– Med en förebyggande lågdos antibiotika slipper många infektioner.

Kommunikation

Barn med Retts syndrom kommunicerar på många olika sätt, precis som alla människor gör.
– Svårigheter att tala är en del av symtombilden, men med hjälp av olika hjälpmedel och strategier går det att vidga möjligheterna.
Det säger pedagog Britt Claesson som arbetar på DART, Kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning i Göteborg.

DART arbetar med att hjälpa personer med kommunikationssvårigheter att hitta rätt metod och hjälpmedel för att underlätta kommunikationen. De arbetar också med utbildning, utveckling och forskning inom området.
Utgångspunkten är alla människors rätt till kommunikation, vilken finns beskriven i FN:s konventioner: bland annat i barnkonventionen och konventionen om rättigheter för personer med funktionsnedsättning, som kom 2009. Det finns liknande centra som DART, med andra namn, på flera platser i Sverige.

Vad är kommunikation?
Kommunikation sker på många olika sätt, exempelvis genom tal, gester, mimik, teckenspråk, kroppsrörelser, skrift och bilder.
Allt utbyte av information mellan människor, medveten eller omedveten, är kommunikation.
– Alla människor kommunicerar. Redan som nyfödda börjar vi kommunicera med kroppen bland annat genom gråt, säger Britt Claesson.

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

– Kommunikation är det en person gör som någon annan reagerar på. Det kan vara medvetet eller omedvetet och det sker hela tiden så fort vi är i samma rum som någon annan, säger Britt Claesson.

Kommunikation kan vara som ett samarbetsprojekt där båda är aktiva i att tala och ge respons. Men det kan också innehålla andra sätt än det talade språket. För föräldern till ett barn med nedsatt kommunikationsförmåga kan tecken som barnets sätt att andas, en blick, nick eller rörelse ha betydelse för att parterna ska förstå varandra.
Genom att se kommunikation och språk utifrån tre cirklar som går i varandra är det lättare att förstå hur vi kan stödja barnens kommunikationsutveckling.
En del är *form – hur* vi kommunicerar, till exempel genom tal, skrift, tecken, bilder, gråt, mimik, med kroppen och skratt.
En annan del är *innehåll – vad* kommunicerar vi? Kanske känslor, något vi varit med om, saker och det vi har kunskap om.
Den tredje delen är *användning – varför* kommunicerar vi? Kanske för att begära något, ge och få information, känna delaktighet, lära oss något nytt.

Studier visar att innehållet i kommunikationen när det gäller ett barn som inte talar själv, ofta blir här och nu och knutet till barnets upplevelser. Mer sällan berättar föräldern för barnet om det som hänt den själv under dagen. När det gäller användningen av kommunikationen ställs ofta frågor som bara går att svara ja och nej på och som föräldern/läraren har en tendens att själva svara på. Många gånger är vi vuxna för snabba med att ge respons, så att barnet inte får en chans att uttrycka sig.
– Det är en viktig och svår uppgift för de personer som finns runt omkring ett barn med Retts syndrom att inte ha för bråttom i kommunikationen. Ett tips är att räkna tyst och långsamt till 20 för att ge barnet möjlighet, säger Britt Claesson.

Ofta behöver omgivningen fundera på, och eventuellt förändra, sitt eget sätt att kommunicera för att underlätta för personen med kommunikationssvårigheter. Det är bra att vidga sin syn på vad kommunikation är. En tumregel kan också vara att använda sig av en responsiv kommunikationsstil, som ser ut så här:

1. *Titta och lyssna:* Se vad barnet gör och intressera er för det. Var uppmärksam på signaler.
2. *Vänta och förvänta:* Visa att du väntar dig ett svar eller en

reaktion, och ge barnet tid att uttrycka vad hen tycker är intressant eller roligt. Att vänta lite längre än man först tror behövs är ofta nyckeln till att få till en kommunikation.
3. *Tolka och bekräfta:* Tolka och bekräfta vad barnet *gör*. Kommentera vad du ser, till exempel ”ah, du leker med bilen” eller ”spanar du efter katten nu?”. Det är också kommunikation.

Kommunikationshjälpmedel
Kommunikationshjälpmedel syftar till att förstärka, utvidga, utveckla och underlätta kommunikationen. Även den som har ett tal kan ha nytta av ett alternativt kommunikationssätt. Det finns ingen risk att talet hämmas bara för att barnet lär sig att kommunicera på andra sätt – forskningen visar tvärtom att talutvecklingen förstärks om den får stöd i andra typer av kommunikation. Detsamma gäller för flerspråkighet – forskning om tvåspråkiga barn med funktionsnedsättning visar att tvåspråkigheten är en tillgång i den kommunikativa utvecklingen.
Kommunikationsutvecklingen hos barn sker i olika steg. En trappstegsmodell med fem steg beskriver utvecklingen, från *Spontana handlingar* – där barnet reagerar på händelser inifrån kroppen, såsom hunger och törst – till *Symbolkombination* då barnet kommunicerar med fler än 50 symboler och dessutom kan sätta samman dem till meningar. Däremellan finns ett brett spektrum med möjliga kommunikationssätt. Retts syndrom yttrar sig på olika sätt hos olika individer. Behoven vad gäller stöttning i den kommunikativa utvecklingen varierar därför.

AKK som stöd
AKK är en förkortning av *alternativ, kompletterande kommunikation*, som finns för alla som har behov av ett alternativt sätt att uttrycka sig. DART har kurser för föräldrar som vill lära sig mer om dessa metoder och hur det går att arbeta med dem tillsammans med barnen.
– Inom AKK pratar vi om olika redskap och metoder som underlättar kommunikationen. Det är omgivningen som har ansvar för att metoderna och redskapen ska fungera för personen som behöver stöd i sin kommunikationsutveckling, säger Britt Claesson.

Förutom bilder, tecken, symboler, kommunikationsapparater och ögonstyrda datorer finns idag också appar till smarta telefoner och surfplattor som kan användas i samma syfte.
– Man ska inte vara rädd för att pröva många olika vägar när det gäller kommunikation. Detta förvirrar inte barnet – tvärtom

kommer barnet att själv välja de kommunikationsvägar som fungerar bäst.
Det svåra med AKK är vanligtvis att veta vilka tecken eller bilder en ska börja med, och hur ett användbart ordförråd byggs upp.

Pragmatic Organisation Dynamic Display (PODD) är kommunikationsböcker där bilder arrangeras så att barnet har tillgång till sina ord i de flesta situationer.
– Det är ett sätt att organisera i sitt ordförråd så det kan utvecklas. Det finns som pappersvariant och för den som är engelsktalande för surfplatta. Det svenska systemet för surfplatta håller på att utvecklas, säger Britt Claesson.

För att AKK ska fungera behövs insatser och stöd både från föräldrarna och från skola, habilitering och andra berörda. Det underlättar om alla i omgivningen är engagerade och samarbetar.

Viktigt med tidigt stöd
Det finns många fördelar med att redan tidigt sätta in stödinsatser för kommunikation. Genom att hjälpa barnet att uttrycka går det att minska frustration och utmanande beteenden.
Barn med motoriska och svårigheter att producera tal behöver stimulans att utveckla sitt språk. Detta underlättar för användningen av AKK, samt för tal-, läs- och skrivutveckling. Många barn förstår mer än de själva kan uttrycka, andra kan behöva AKK-stöd även för förståelsen.
Hur mycket barnet förstår beror bland annat på erfarenheter, om barnet har ett språk att formulera erfarenheterna med och i vilken miljö kommunikationen sker.
– Förmågan att förstå och kommunicera varierar också med dagsformen. Det som är svårt ena dagen kan fungera jättebra nästa, säger Britt Claesson.

Hur ska man börja?
När ett nytt hjälpmedel ska introduceras är det viktigt att inte göra det för krångligt för barnet och samtalspartnern. Det är bra att sätta igång i en situation som barnet gillar. Då blir det lättare att lära in det nya.
– Fasta rutiner är självklart viktiga, men också lek och spontana situationer. Leken stimulerar oss till att utvecklas, säger Britt Claesson.

För att barnet ska förstå vad det ska använda tecken, bildkartor och

olika kommunikationshjälpmedel till – och vad de betyder – behöver omgivningen vara modell. Modell är den vuxne som genom att själv använda samma kommunikationssätt som barnen, exempelvis kan peka på bilder.

Här hittar du appar och andra hjälpmedel
Det finns många webbplatser, forum och facebookgrupper som skriver om och diskuterar appar som hjälpmedel. Men det kan vara svårt att hitta rätt. Därför finns projektet *Appar för kommunikation* som samlar appar och styrsätt för smarta telefoner och surfplattor i ett forum på internet. Det hittar du här:
www.hi.se/kommunikationsappar

DART kan kontaktas via ***dart.su@vgregion.se****, på telefon:* ***031-342 08 01****, eller via webbplatsen* ***www.dart-gbg.org***

Här går det att få information och tillgång till AKK-hjälpmedel:

- Logoped, arbetsterapeut eller pedagog på habiliteringen kan hjälpa till att skapa ett bildstöd. Logopeden förskriver också talande kommunikationshjälpmedel samt pärmar och fickor för bildstödet.
- Den lokala hjälpmedelscentralen.
- På bildstod.se, kan den som vill söka efter bildstöd som andra har gjort, eller också skapa ett eget. Det krävs en kostnadsfri registrering. (Undvik webbläsaren Internet Explorer).
- På webbsidan appstod.se går det att få tips på och information om appar för kommunikation. Det går också att lägga in egen information och kommentarer.
- Tips: sök på ”IKTpedagog” på youtube för instruktionsfilmer för olika kommunikations-appar.

Användbara webbadresser för kommunikationsstöd:
www.bildstod.se (bildstödsverktyg – registrera och logga in)
www.appstod.se (information om appar för kommunikation och kognition)
www.kom-hit.se (kommunikationsstöd i vårdsituationer)
www.akktiv.se (föräldrautbildning)
www.dart-gbg.org diverse information, tips och material
http://habilitering.se/stockk/information-och-material (SToCKK) diverse information, tips och material

http://www.lul.se/Landsting--politik/Verksamheter/Halsa-och-habilitering/Verksamhet/Hjalpmedelscentralen/Center-for-kommunikativt-och-kognitivt-stod/ (eller googla ckk uppsala) diverse information, tips och material

PODD-material finns på www.abilia.se

Frågor till Britt Claesson:

Vår dotter har börjat ljuda kommer hon att släppa det om vi börjar med ögonpekning och PODD?
– Det behöver du inte vara rädd för. All forskning visar att den som kan säga något med munnen fortsätter med det.. Däremot kommer hon kanske upptäcka att det går snabbare med ögonstyrning. Då väljer hon kanske det också. Att ljuda är viktigt men det viktigaste är att ha ett språk och att kunna kommunicera.

Om man pratar flera språk i en familj påverkar det användningen av bilderna.
– Det blir en länk mellan språken och ger ett rikare språk.

Talande hjälpmedel vilket språk ska det vara på?
Kommunikationshjälpmedlet ska vara på det språk som används hemma.

Att kunna nå andra människor

Per tycker att det allra svåraste är att det inte går lätt att kommunicera med Elsa.
– När Elsa är ledsen vet jag inte vad det är med henne, om hon har nageltrång eller om det är något annat, säger han.
Elsa har sina olika tecken som de har lärt sig att förstå och hon sitter gärna med sin ögonstyrda dator. Christina tränar Elsa ibland med olika kommunikationsverktyg, bland annat använder de bildkartor. Per har känt ett motstånd mot kommunikationsverktyg.
– Jag tror inte på att det fungerar. Det måste vara någon mening med det för att jag ska kunna göra det. När jag och Christina precis hade träffats följde ett par av hennes särskoleelever med hem till oss och jag tänkte då att det värsta är att inte kunna gå. Idag vet jag att det inte är så. Det värsta är att inte kunna nå andra människor så mycket som behövs, säger Per.

”Görelse”

Rett Center är ett nationellt center för personer i alla åldrar som har Retts syndrom.
– Vår verksamhet kan beskrivas i tre olika delar. Det är specialiserad vård, information och utbildning och så bedriver vi klinisk forskning och metodutveckling, berättar fysioterapeut Lena Svedberg som föreläser tillsammans med arbetsterapeut Åsa-Sara Sernheim. De kommer båda från Rett Center på Frösön i Östersund.

Rubriken ”Görelse” är en sammansättning av orden rörelse och att göra, det vill säga aktivitet.
– Orden representerar våra olika professioner. Rörelse, antingen viljemässigt utförd eller guidad och stöttad, är grundläggande för att kunna vara delaktig i en aktivitet, säger Lena Svedberg.

Felställningar i leder
Orsaker till att felställningar uppkommer kan vara låg, hög eller växlande muskelspänning, assymetrisk muskelstyrka, muskelspänningar samt inaktivitet.
– Det är viktigt att så långt det är möjligt försöka förebygga och fördröja utvecklingen av felställningarna, säger Lena Svedberg.

Felställningar i ryggraden
Det finns stora variationer mellan barn och vuxna med Retts syndrom. Först görs en individuell bedömning av patienten. Rygg- och nackmuskulatur behöver tränas upp och ståendet och gåendet stimuleras, med eller utan hjälpmedel.
– Om individen förblir sittande finns det risk för att felställningarna ökar snabbt. Det är därför viktigt att se över sittställningen, så att den blir så balanserad som möjligt. Titta på bäckenets ställning, om det tippar åt något håll eller roterar märks det direkt i ryggraden, säger Lena Svedberg.

Att ha ett bra stöd för fötterna är också viktigt, då blir det lättare att sträcka på ryggen.
– Ridning är en aktivitet som tränar balansen och stärker bålens muskulatur. Gränslesittandet över hästryggen ger en bred understödsyta som underlättar upprätning av bålen, säger Lena Svedberg.
Om skoliosen utvecklats så mycket att revbensbågen går ihop med bäckenet gör det ont. Som förälder gäller det att kontrollera sitt

barns beteende och uppmärksamma om en förändring i beteendet kan bero på smärta.
Korsettbehandling hindrar inte skoliosutvecklingen, men det kan vara bra med korsett för att stabilisera ryggen Det finns också kroppsnära västar och selar som går att fästa vid rullstol. Ett stabilt sittande går även att få med anpassning av rullstol.
Om skoliosen är mycket uttalad kan det bli aktuellt med operation för att staga upp ryggen.
– En operation ger ofta god effekt. säger Lena Svedberg.

Felställningar i fötter
Det kan uppstå felställningar i fötterna av låg, hög eller växlande muskelspänningar, så kallad dystoni.
– Så fort omgivningen ser en tendens till att foten vill rikta sig åt något håll är det viktigt att börja med skor. Inte bara i stående och gående utan också vid sittande ställning, så att foten ställs i en bra position, säger Lena Svedberg.

Om foten rör sig i skon kan det behövas inlägg som korrigerar det. Är inte det tillräckligt finns det fotortoser att tillgå. Det är också viktigt att belasta foten så att det blir töjning i senor och muskler.
– Det är bra att upprätthålla rörligheten i foten så långt det går, säger Lena Svedberg.

Arm- och handförmåga
Även arm- och handförmågan påverkas av för hög, för låg eller växlande muskeltonus, av svårigheter att initiera en viljemässig rörelse (dyspraxi) liksom av de störningsmoment ofrivilliga arm-, hand- och munrörelser utgör.
Det är ofta stor variation i arm- och handförmåga. Vanligt är yviga slängiga rörelser men också kraft- och cylindergrepp och andra individuella variationer.
– En del menar att handstereotypier ökar vid stress, medan så inte alltid är fallet. I vissa studier har man sett att aktiviteter som tolkas som negativa och tråkiga istället ökar stereotypierna.
Händerna är viktiga redskap för att kunna greppa om tillvaron och få kunskap om sig själv och om andra. Vid Retts syndrom är det viktigt för individen att ta på saker och uppleva.
– Tänk över tillvaron. Vad finns det för möjlighet att vara delaktig med sina sinnen och vad finns det för möjligheter till återhämtning. Balansen i tillvaron är viktig, säger Åsa- Sara Sernheim.

Balans mellan aktivitet och återhämtning
Bland de fysiska aktiviteterna är gåbandet ett bra alternativ till promenader utomhus. Det går att öka steglängden genom att reglera hastigheten, så att muskler och strukturer töjs. Ståstöd av olika slag är alternativ för den som inte kan stå upp av egen kraft liksom ståsele kopplad till taktravers. Stå och gå i bassäng är också bra alternativ eftersom vattnet är stödjande.
Lugnande aktiviteter kan vara taktil massage, ”vibrationsorm” eller att ligga och flyta i en varm bassäng så att tryck-, beröring-, vibration- och värmereceptorer stimuleras i huden. Viss musik kan också lugna eller att sitta nära en vuxen och läsa i en bilderbok.

Frågor till Åsa-Sara Sernheim och Lena Svedberg:

Hur är det bäst att ligga vid skolios?
– Ni ska ta hjälp av fysioterapeut eller arbetsterapeut på habiliteringen hemma. De kan prova ut hur er flicka bäst ska positioneras i bädden för att hon ska få det bästa stödet. Det är bra att variera kroppsposition vid vila och sömn, så att det blir så avspänt som möjligt.

Vår kille som vi har hand om har börjat bli muskelsvag på ena sidan av kroppen, men vi ser ingen skolios ännu. Vad göra?
– Kontakta en fysioterapeut för att se över sittställningen så den blir så stabil som möjligt. Det kan också vara bra med besök hos ortoped för röntgen av ryggen och ett utgångsvärde på ryggradens kurvatur.

Är skoliosen fortskridande hela tiden om den inte opereras eller stoppas den upp vid någon ålder, till exempel i puberteten?
– Det finns en risk för att den fortskrider livet ut, men den behöver inte göra det. Man måste följa den över tid. Blir felställningen för stor görs bedömning för operation

Hur ser tiden ut efter en skoliosoperation?
– Patienten kommer upp och får röra på sig tidigt efter operationen, men mycket av kraften har försvunnit och det tar tid att komma tillbaka till nivån före operation.

Hur stor är risken att gångfunktionen försvinner efter en skoliosoperation?
– Nej så är det inte. Men det kan ta tid innan barnet blir lika starkt.

Vår dotter ska få botox i vadmuskulaturen. Vad är din erfarenhet av det?
– Det är bra. Syftet med botox är att få till en glappkontakt mellan nerv och muskel så att muskeln slappnar av så att det går att töja den och jobba med styrkan. Effekten går ut efter tre- fyra månader och behandlingen kan behöva upprepas.

Vad är skillnaden mellan strukturell och funktionell skolios?
– Funktionell skolios är om individen sjunker ihop i stolen, men inte har någon egentlig krök på ryggraden. Vid strukturell skolios finns en rejäl krök kvar på ryggraden även om individen ligger ner eller står upp.

Min dotter har en vaggande gång. Hur mycket ska vi försöka förändra det?
– Det är viktigt att hon går och hur det ser ut spelar ingen roll. Det går att erbjuda möjligheter att gå på olika underlag så att hon kan träna upp balansen. Prova gåbandet för då tar hon ut steget och tränar också upp rumpans muskler.

Vårt barn sitter i rullstol. Hur kan vi få igång rörelser i benen?
– Använd gåband med ståsele. Det går att starta lite successivt, förevisa gärna vad som ska ske innan hon själv provar. Musik kan öka motivationen och ett visst antal låtar kan underlätta förståelsen för hur länge aktiviteten beräknas pågå. Eldrivna cyklar, där fötterna spänns fast är bra att få igång cirkulationen med eller bassängträning som dessutom engagerar hela kroppen.

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 Anna Glenvik från Ågrenska.

Barn som har Retts syndrom, har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad, vilket får komplexa 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 samtalar med föräldrarna om barnens behov och intressen. Information hämtas även in från barnens förskola och skola. Därefter planeras veckans aktiviteter för barnen.

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 dess dynamiska samspel. Samtliga är lika viktiga för hur det går att 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 det som underlättar i vardagen för era barn?
Frågan ställs till föräldrarna och personal och de får prata med varandra en stund. Efter fem minuter berättar de vad de olika grupperna har enats om.
Någon nämner att det är viktigt att träffa andra barn med samma diagnos som det egna barnet. Andra poängterar att det viktigaste i nuläget är att habiliteringen fungerar bra och skolan.
– Skolan måste anpassa aktiviteterna så att min dotter kan delta, säger en mamma.
Skolpersonalen ska kunna guida barnen i aktiviteterna, så att barnen förstår och känner sig delaktiga. Personalen/assistenten måste berätta vad som händer i skolan. Resursen ska aktivera barnet/ungdomen. Omgivningen ska se möjligheterna! Hjälpmedel måste vara anpassade efter barnens olika utvecklingsnivåer.
– Alla barn tycker om musik. Mer sång och musik i skolan, säger en förälder avslutningsvis.

För att allt detta ska fungera är det flera olika faktorer som påverkar, fortsätter Anna Glenvik. Barnets egna fysiska förmåga, men också omgivningsfaktorer (attityder, sociala sammanhang och den fysiska miljön). Många av de goda erfarenheterna beror på att miljön anpassats så bra som möjligt efter behov och förutsättningar, säger Anna Glenvik.

Särskilda mål
Syftet med aktiviteterna är att erbjuda en trygg miljö men också att skapa förutsättningar för ökad självkänsla. Barnen 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 Anna Glenvik.

Under vistelsen på Ågrenska för barnen med Retts syndrom är det viktigt att barnen känner sig delaktiga.
– Vi vuxna kan ibland vara för snabba i att få ett svar till exempel. Här gäller det istället att invänta svar, ge den tiden, se till individen och att arbeta efter individens rytm, säger Anna Glenvik.

Varje dag ser likadan ut, med samlingar utevistelser med olika aktiviteter och vilopauser. Det finns struktur och återkommande aktiviteter och därför möjlighet att lära känna varandra.
– Shakespeare lär ha sagt att först när det finns ett manus går det att improvisera, säger Anna Glenvik.

De yngre barnen har en samling varje morgon där veckans dagar har fått en egen färg och doft, som barnen får lukta på i en doftflaska. Det underlättar uppfattningen av vilken dag det är och hur mycket som är kvar av veckan.
De äldre barnen har också samlingar. Alla, med eller utan diagnos, har nytta av ordning och reda.
De allra flesta vuxna har kalendrar och god kunskap om vad som förväntas av dem på jobbet varje dag. Specialpedagogik för barn med särskilda behov bygger på precis samma principer om tydlighet och struktur.
Det finns olika scheman, talande scheman, mobila scheman att ha med sig, tidshjälpmedel som timstock som också finns som app. Bilder, samtalskartor, samtalsmattor och kommunikationspass är till för att locka barnen att kommunicera med varandra och med vuxna.
Ett mål med vistelsen är att stimulera både kognitiv och motorisk förmåga.
– Det gör vi genom att stimulera sinnen som syn, hörsel, smak samt fin- och grovmotorik.
Miljön både inne och ute är anpassad efter barn med olika funktionsvariationer. Omgivningarna är utformade så att det går att ta sig fram i rullstol och en populär utelek är känselpromenaden.

– Då hänger vi upp påsar i träden som barnen får känna på och de får gissa vad de innehåller, säger Anna Glenvik.
Den som vill ha tips och råd om fler aktiviteter är välkommen att ringa till Ågrenskas barnteam.

Länktips:
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)

- http://www.bildstod.se (bildprogram)
- www.varsam.se
- www.komikapp.se

Syskonrollen

Syskon till barn med funktionsvariation behöver kunskap, att få träffa andra och ha någon som lyssnar på dem. Det visar forskning och Ågrenskas syskonprojekt.
– Vi försöker stötta dem i deras roll i våra syskongrupper, berättar Astrid Emker, pedagog 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 ett syskon till en syster eller bror med funktionsvariation, säger Astrid Emker.

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

Känslor och frågor
Att få ett syskon med funktionsvariation 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 funktionsvariation och vilka effekter den ger. Studier visar också att föräldrar tenderar att överskatta barns kunskap och vad barn förstår. Barn har mindre möjlighet att påverka sin situation och omgivning på grund av sin ålder och sociala situation.

Syskonens program
Den första dagen på Ågrenska är det fokus på barnet vars syskon har Retts syndrom. Syskonen berättar om sig själv eller sin familj om man vill. Andra dagen börjar man fundera kring diagnosen och formulera frågor till sjuksköterska eller läkare. Till dem kan de ställa alla frågor de har. Informationen om diagnosen utgår alltid från barnens egna frågor och funderingar.

I de yngre åldrarna räcker det ofta att syskonen får ett namn på sjukdomen och en kort beskrivning av hur den påverkar deras bror eller syster. Från och med nioårsåldern växer en mer realistisk syn på tillvaron fram. Barnen inser att villkoren är olika. De börjar se och förstå konsekvenser av syskonets sjukdom. Frågorna kan handla om hur det ska gå för deras bror eller syster i skolan och hur framtiden ser ut.
I äldre syskons frågor hörs ofta skuld, skam och sorg. Skuld över att de själva inte fick funktionsvariationen. 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 fortsatta samtal kring syskonets egna känslor. Syskonen träffas i små grupper. Ofta är det första gången de träffar andra som har bröder eller systrar med samma diagnos.
Utöver samtalen gör syskonen olika samarbetsövningar. De kan göra kamratbanan som består av äventyrsbanor där de får agera tillsammans för att klara övningarna.
Att lära känna varandra och ha roligt tillsammans lägger grunden för samtal där de kan dela hemligheter, känslor och strategier. Personalens uppgift i samtalen är att bekräfta barnens känslor, inte avvisa dem genom att ge tröst. Det är viktigt att syskonen får lufta det svåra.

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

Berättelsebok

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

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

Vardagstid med föräldern

Ett vanligt problem är att syskonet inte tycker det spelar någon roll vad de gör eller hur bra de är i skolan. Föräldrarna tar det bara för självklart att de är duktiga och tar ansvar.

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

– En pappa som skjutsade sitt barn till ridningen lade till fika efteråt. Tack vare det blev turen som tidigare var ytterligare ett stressmoment en egen stund tillsammans varje vecka, säger Astrid Emker.

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

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

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

Elsa och syskonen

Under den svåraste perioden, när Elsa precis fått sin diagnos, blev Christina gravid med Emma. De hade inte fått besked då om att orsaken till Retts syndrom var en nymutation och att den således inte kunde gå i arv till nästa barn. Det blev en nervös graviditet, men Emma föddes och var helt frisk.

– Vi borde varit glada, men Elsas sjukdom tog bort all glädje för oss, säger Per.

Ju äldre och mer försigkommen Emma blev desto mer jämförde de hennes framsteg med allt som Elsa inte kunde. Det malde i dem att Elsa aldrig skulle kunna gå eller få riktigt goda vänner och ha härliga födelsedagskalas med massor med kompisar, som andra barn.

Allt det här släppte för fem år sedan och det berodde på att mycket föll på plats. De fick bostadsanpassning i huset, den personliga assistansen där Pers mamma möter upp en och en halv timma tidiga morgnar började fungera, de fick avlastning regelbundet i och med att Elsa kom på ett korttidsboende. Det gjorde att de kunde ägna sig mer åt de andra syskonen.

– Dessutom har Elsa det väldigt bra på korttidsboendet och har äntligen fått egna vänner, säger Christina.

Familjen var också på en familjevistelse på Ågrenska och det förändrade mycket.

– Christina hade velat åka i flera år, men jag ville inte åka, eftersom jag inte ville se alla barn som var sjuka. Jag åkte med trots det och det blev väldigt bra. Det lättade att träffa andra i samma situation, säger Per.

Syskonen har växt in i ett annorlunda liv. Elsa mår bra av att det är rörelse runt omkring henne och syskonen har lärt sig mycket genom att ha en syster som Elsa, precis som psykologen sa för länge sedan till Per.

Munhälsa och munmotorik

– Vi rekommenderar att barn med särskilda behov tidigt har kontakt med tandvården, gärna med en barntandvårdsspecialist. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped.
Det säger övertandläkare Anna Ödman och logoped Lisa Bengtsson på Mun-H-Center.

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 kunskap 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 funktionsvariationer och sjukdomar. Efter godkännande från föräldrarna gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munförhållanden. Observationerna, tillsammans med information som föräldrarna lämnat, ställs samman i en databas.
Kunskap om sällsynta diagnoser sprids bland annat via Mun-H-Centers webbplats (***www.mun-h-center.se***), Facebook, You Tube och via MHC-appen. Kortfattad information om sällsynta sjukdomar och tand- och munvård, finns på ***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, och sedan går det att individuellt komplettera med andra fluorprodukter efter rekommendation av ansvarig tandläkare exempelvis fluorsköljning. För de barn som inte kan spotta rekommenderas en skumgummitork, (Proxident muntork) som går att fukta i fluorlösning och badda tänderna med. För barn som inte tycker om tandkrämssmaker finns särskilda tandkrämer utan smak (Salutem). Det finns också tandkrämer som inte skummar så mycket (Zendium och Salutem) och tandkräm med extra hög flourhalt.
Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sina barn med tandborstningen och att borsta två gånger om dagen. För att underlätta tandborstningen tipsar tandläkare Anna Ödman om att det är bra att stå bakom barnet och använda den egna kroppen som stöd.

Då kommer man åt bättre och det blir lättare att borsta. Yngre barn och barn med nedsatt bålstabilitet kan ligga i en säng eller på golvet när den vuxne borstar barnets tänder.

När nya kindtänder kommer är det extra noga med tandborstning av groparna på tuggytan. De kan också förseglas med plast för att minska risken att få hål.
Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården. Exempelvis bitstöd, som föräldrar kan använda för att underlätta tandborstningen av barnet. Tandvårdspersonalen hjälper gärna 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), samt erosioner (frätskador på 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.
Mun-H-Center och specialistkliniker för pedodonti erbjuder barn och ungdomar med särskilda behov ett anpassat tandvårdsomhändertagande.

Generellt om mun och tänder vid Retts syndrom
I Mun- H–Centers databas för sällsynta diagnoser finns idag 70 kvinnor/flickor med Retts syndrom i åldrarna tre-trettiofyra år.
Följande munrelaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma hos personer med Retts syndrom:
Det finns tendens till överbett, öppet bett och korsbett. Många gnisslar tänder med slitageskador som följd och en del gör ofrivilliga tungrörelser. Oral dyspraxi förekommer, det vill säga att personen har svårt att koordinera munnens rörelser. Det kan medföra ätsvårigheter, dregling och problem med munrengöringen. De flesta saknar tal.
För att åtgärda barnens tandgnissling kan en mjuk plastskena provas ut.
Anna Ödman visar bilder på en 16-årig flicka med Retts syndrom, vars överbett framgångsrikt reglerats med tandställning. – En av de positiva behandlingseffekterna är att hon inte längre biter sig i läppen vid sina epileptiska anfall, säger Anna Ödman.

Att tänka på för barn med Retts syndrom:

- Ta kontakt med tandvården inför första besöket, och se till att behandlaren har kunskap om barnets sjukdom.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och stolen hen ska sitta i. (Användbara bilder finns på *www.bildstod.se*, och på *www.kom-hit.se*)

Munmotorik

Barn med Retts syndrom har en motorisk funktionsnedsättning och kan även ha påverkan på sin munmotorik. Munmotoriken är viktig för många funktioner, som att prata, äta, mimik och att kontrollera saliven.

Om barnet har behov av oralmotorisk träning kan en logoped hjälpa till med utredning, behandling och rådgivning.

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

Vid behov utreder logopeden om barnet behöver oralmotorisk träning.

När det gäller funktionen i munnen har många av de undersökta barnen med Retts syndrom svårigheter att äta, tugga och svälja. Bitovana, dregling och talsvårigheter är också vanligt.

Dregling, eller salivläckage, beror ofta på en kombination av flera faktorer. Orsaken är dock sällan ökad salivproduktion. Nedsatt sväljfrekvens, nedsatt känsel i munhålan och tungprotrusion är vanliga orsaker. Det finns inte en lösning utan besvären kräver ofta bedömning och behandling av flera yrkeskategorier.

Logopeder ger råd och stöd vid matsituationen och när barn har svårt att äta. Barnets matlust och ätförmåga påverkas av många faktorer i ett komplext samspel. Om barnet inte äter tillräckligt mycket är det viktigt att identifiera orsaken och ställa sig frågor. Lider barnet av reflux eller förstoppning? Är andningen påverkad?

– Det finns speciella ätredskap som kan underlätta, säger Lisa Bengtsson.

Föräldrar kan också få rådgivning om hur det går att mata barnet och stimulera ätförmågan så mycket som möjligt i vardagssituationer. En god tuggförmåga är viktig för att känna mättnad och äta lagom mycket. Tuggträning kan vara en viktig del i det oralmotoriska träningsprogrammet.

– En god tuggförmåga underlättar matsmältningen, 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***

Föreningen Rett syndrom i Sverige, RSIS

RSIS är en rikstäckande ideell intresseförening med uppgift att skapa bästa möjliga villkor för personer med Retts syndrom, berättade vice ordförande Anna Davidsson-Karnevi.

Föreningens ändamål är att:

Stödja föräldrar till barn med Retts syndrom. Sprida information om sjukdomen Retts syndrom. Samarbeta med professionella. Anordna familjeläger, kurser, konferenser, assistentutbildningar med mera, samt ha en god kontakt med andra Rett-föreningar runt om i världen.

Adress till föreningens hemsida är: www.rsis.se

Försäkringskassan

– Vårdbidrag, tillfällig föräldrapenning, kontaktdagar och assistansstöd är några av de stöd som försäkringskassan kan ge till föräldrar som har barn med funktionsvariation, säger Marianne Lundgren, som är personliga handläggare på Försäkringskassan i Göteborg.

De som har barn med funktionsvariation kan ansöka om vårdbidrag, bilstöd och assistansersättning. Från och med juli det år de blir 19 år kan ungdomarna 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 funktionsvariation. 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 Marianne Lundgren.

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

Vårdbidrag

Vårdbidrag är till för dem som vårdar ett sjukt barn eller barn med funktionsvariation. 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 funktionsvariationen 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 etcetera.

Merkostnaderna är de *extra* kostnader familjen har till följd av barnets funktionsvariation, 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 funktionsnsvariation 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 funktionsvariationerna 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

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

En enklare vardag
Försäkringskassan minskar krånglet för personer med funktionsvariation 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 funktionsvariation**. 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 funktionsvariation 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 övriga stöd

– Det finns en del stödinsatser i kommunen som kan vara aktuella för barn med Retts syndrom. Sådant som kontaktperson, anhörigstöd och korttidsvistelse/stödfamilj.

Det säger Johanna Skoglund, socionom på Ågrenska, när hon redogör för olika typer av stöd som erbjuds i kommunen.

Korttidsvistelse och stödfamilj
– Korttidsvistelse i en stödfamilj eller på ett korttidshem syftar till att ge avlösning för anhöriga och ge mer tid för syskonen, men också för att tillgodose barnets behov av miljöombyte och rekreation, säger Johanna Skoglund.
Tanken är att barnet ska få möjlighet till personlig utveckling. Korttidsvistelse kan bli aktuellt redan i tidig ålder.

Avlösarservice i hemmet
Den här insatsen finns för att anhöriga ska få möjlighet till avkoppling och kunna uträtta ärenden utanför hemmet, säger Johanna Skoglund.
Avlösarservice kan erbjudas både som regelbunden insats eller som lösning vid akuta behov. Behovet bedöms individuellt från fall till fall.
– Det är viktigt att tänka på att avlösarservice kan påverka vårdbidraget. Meddela gärna Försäkringskassan vid nya beviljade insatser, för det kan påverka vårdbidraget, säger Johanna Skoglund.

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

LSS
Vid en funktionsnedsättning kan du ha rätt till insatser enligt lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade. Den som omfattas av LSS tillhör någon av följande tre kategorier (personkretsar):

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. Funktionsnedsättningarna bör vara stora och förorsaka betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och personen bör

ha omfattande behov av stöd eller service.

Enligt LSS har personer som tillhör någon av personkrets 1-3 rätt till 10 olika insatser för särskilt stöd och service.

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 går också att vända sig till kurator på habilitering eller sjukhus för att få hjälp med olika stödinsatser.

Anhörigstöd
Enligt Socialtjänstlagen, SoL 5 kap 10 § ska kommunen också erbjuda stöd till anhöriga. Med anhöriga menas en familjemedlem, (till exempel äldre syskon, mor- eller farföräldrar) eller en god vän till någon med fysisk och/ eller psykisk funktionsvariation.
Som anhörig är det möjligt att delta i samtalsgrupper eller individuellt anpassat stöd, och att få tips, råd och hjälp med kontakter. Detta stöd ska sökas hos kommunens anhörigkonsult. Denna tjänst kan heta och se olika ut i olika kommuner.

Samordnad individuell plan, SIP
Samordnad individuell plan, SIP, är en plan som ska upprättas av till exempel socialtjänsten, tillsammans med familjen om de har behov av insatser från både socialtjänst och hälso- och sjukvård och om det finns behov av samordning.
SIP är lagstadgad sedan 2010 i både HSL (3 f §) och SoL (2 kap. 7 §).
Länk till SIP:
http://skl.se/halsasjukvard/kunskapsstodvardochbehandling/samordnadindividuellplansip.samordnadindividuellplan.html

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

Från och med den 1 juli 2011 gäller en ny svensk skollag för både offentliga och privata skolor. Den innebär bland annat skärpta krav på lärare; endast behöriga lärare ska kunna få tillsvidareanställning.

Skolinspektionen har möjlighet att ge vite till eller stänga skolor som missköter sig.
– Rektorn eller förskolechefen är skyldig att utreda om en elev behöver särskilt stöd, säger Johanna Skoglund.

Stödåtgärder
Stödåtgärderna till en elev med funktionsvariation 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.

Anpassad studiegång
När andra stödåtgärder inte räcker till kan anpassad studiegång vara ett alternativ för eleven.
Vid en anpassad studiegång skapas ett schema som avviker från timplan, ämne och mål. Det är rektorns ansvar att eleven får en utbildning som så långt som möjligt är likvärdig övriga elevers utbildning.

Betyg och behörighet
Idag går betygsskalan från A till F. Eleven måste vara godkänd (alltså minst ha betyg E) i 8-12 ämnen för att komma in på en vanlig gymnasieskola. När betyg sätts ska läraren utgå från all information som finns om elevens kunskaper.
– Det innebär att en elev kan få godkänt även om den inte gjort ett visst prov. Det finns andra sätt att visa sin kunskap på, till exempel genom ett muntligt prov eller en praktisk övning, säger Johanna Skoglund.

Särskolan
Särskolan är en egen skolform som finns till för personer med utvecklingsstörning. Den är obligatorisk i nio år, precis som grundskolan, men har egna läroplaner som ger eleven möjlighet till ytterligare ett läsår om kunskapsmålen inte uppnåtts efter nio år. Särskolan indelas i grundsärskola och träningsskola. Innan eleven antas till särskolan görs en pedagogisk, psykologisk, medicinsk och social bedömning. Beslutet att anta eleven fattas av den ansvariga politiska nämnden i kommunen.
– Att gå i särskola behöver inte innebära att eleven går i en annan skola. Det finns särskoleklasser i grundskolan. Enskilda individer

kan också gå integrerade i en grundskoleklass, säger Johanna Skoglund.

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

Tips inför möten med skolan
– Som förälder till ett barn med funktionsnedsättning blir det många möten med de parter som omger barnet. Förbered er väl inför sådana möten och se till att ha med berörda beslutsfattare, säger Johanna Skoglund.
Det är bra att ha en tydlig dagordning och föra protokoll om vem som ska göra vad – och till när. Det ökar chanserna att förslagen faktiskt genomförs. Det är också viktigt att boka in en ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna.
En förlösande fråga, som kan leda till kreativitet och ett gemensamt engagemang är: ”Hur gör vi då?” Särskilt bra fungerar en sådan öppen fråga om förhandlingarna mellan parterna går trögt. Att få till ett gott samarbete och god samverkan kring barnet är viktigt och allas ansvar.

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

Hjälpmedel
Hjälpmedel skrivs ut för att förbättra eller vidmakthålla funktion och förmåga. Det kan också skrivas ut för att kompensera för en nedsatt eller förlorad funktion eller förmåga att klara det dagliga livet.
– Det gäller dock inte produkter som är vanliga i hemmet, som exempelvis en dator, säger Johanna Skoglund.
Hjälpmedel är oftast landstingens ansvar och kräver hälso- eller sjukvårdskompetens vid utprovning. Beslutet kan inte överklagas.

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

Johanna Skoglund tipsar särskilt om två hemsidor NFSD:s och Infoteket om funktionshinder, www.lul.se/infoteket.

– Där finns tips och kunskap att få för de som har barn med funktionsvariationer, säger hon.

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

Tips på bra webbsidor:
www.agrenska.se – Ågrenska
www.agrenska.se/syskonkompetens
www.fk.se - Försäkringskassan
www.1177.se – Sjukvårdsupplysningen
www.socialstyrelsen.se - Socialstyrelsen
www.skolverket.se – Skolverket
www.skolinspektionen.se
http://www.fasforeningen.nu/
www.spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten
www.mfd.se – Myndigheten för delaktighet
www.do.se – Diskrimineringsombudsmannen
www.mun-h-center.se – Mun-H-center
www.notisum.se – Lagar på nätet
www.nfsd.se – Nationella funktionen sällsynta diagnoser
www.lul.se/infoteket

Elsa idag

Allt är så bra som det kan vara. Elsa går på särskola där hon trivs. Det märks på henne säger föräldrarna.
– Hon älskar att gå dit, säger Christina.
När pappa Per och Elsa ska göra något kul åker de och äter hamburgare, som Elsa tycker mycket om.
Föräldrarna var i New York i fem dagar förra året och ska försöka planera in en resa varje år, då de får vara för sig själva.

– Det behöver inte vara långa resor, kanske bara ett par dagar på hotell. Det känns bra. Vi kommer ju att vara småbarnsföräldrar under resten av våra liv, säger de.

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

Ovanliga diagnoser/sjukdomar är i stor utsträckning också okända sjukdomar. Behovet av kunskap är därför stort. Informationscentrum gör kontinuerligt uppdateringar av kunskapsläget tillsammans med ledande specialister och handikapporganisationer och patientföreningar.

I databasen finns närmare 300 ovanliga diagnoser och nya tillkommer hela tiden. Via webbadressen www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser och i broschyrer skrivs en informationstext om varje diagnos som beskriver bland annat dess förekomst, behandling och forskning. Den som behöver flera broschyrer, för att till exempel dela ut till förskole- eller skolpersonal kan beställa det kostnadsfritt via ett mail till ovanligadiagnoser.

Nationella funktionen sällsynta diagnoser

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

NFSDs uppgift är att:

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

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

Retts syndrom

En sammanfattning av dokumentation nr 515

Vid Retts syndrom fungerar inte det autonoma nervsystemet som vanligt vilket påverkar andning och cirkulation bland annat. Det ger en kombination av svåra funktionsnedsättningar. Syndromet drabbar nästan bara flickor. Sjukdomen har ett bestämt förlopp med flera stadier. Den som har Retts syndrom får ofta svår utvecklingsstörning och svårigheter med motoriken. Epilepsi är också vanligt.
I Sverige föds i genomsnitt fem till sex flickor varje år som utvecklar syndromet.
Behandlingen inriktas på att lindra symtomen. Tidiga insatser av habiliteringen är viktiga. De flickor som har rörelsehinder och slappa muskler behöver hjälp med sittställningen.
Stöd av logoped och arbetsterapeut, träning av kommunikation och motorik är också viktigt. Det behövs även insatser för att stimulera och inspirera till aktivitet.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2016

ÅGRENSKA

www.agrenska.se