

Dokumentation nr 518

Kromosom 22- förändringar familjevistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2016



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

KROMOSOM 22-FÖRÄNDRINGAR

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 kromosom 22-förändringar. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och eventuella syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

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

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Pia Vingros, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med kromosom 22-förändringarna 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:

Ulrika Wester Oxelgren, överläkare, Barnneurologi och habilitering,
Akademiska barnsjukhuset, Uppsala

Cecilia Soussi Zander, specialistläkare, Klinisk genetik, Akademiska
barnsjukhuset, Uppsala.

Maria Törnhage, logoped, Folke Bernadotte regionrehabilitering,
Akademiska barnsjukhuset, Uppsala

Marie Karpmyr, dietist, Folke Bernadotte regionhabilitering,
Akademiska barnsjukhuset, Uppsala

Amanda Nyberg, logoped, Dart – kommunikations- och
dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning, Göteborg

Marie-Louise Johansson, psykolog, Göteborg

Marianne Lundgren, personlig handläggare, Försäkringskassan,
Göteborg

**Medverkande från NOC, Nätverket för ovanliga
kromosomavvikelser**

Johanna Gustafsson

Johanna Ljunggren.

Medverkande från Mun-H-Center

Joanna Malinowski, specialisttandläkare i barntandvård

Åsa Mogren, logoped

Pia Dornérus, tandsköterska

Medverkande från Ågrenska

Annica Harrysson, verksamhetsansvarig

Johanna Skoglund, koordinator

Anna Glenvik, pedagog

Samuel Holgersson, sjuksköterska

Pia Vingros, redaktör

Här når du oss!

Adress

Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås

Telefon

031-750 91 00

E-post

agrenska@agrenska.se

Innehåll

| | |
|-----------------------------------------------------|----|
| Här når du oss! | 5 |
| Medicinska aspekter vid förändringar på kromosom 22 | 7 |
| Alicia | 10 |
| Genetik | 11 |
| Alicia utreds | 14 |
| Ätande och nutrition | 15 |
| Alicia börjar förskolan | 18 |
| Kommunikation | 18 |
| Psykologutredning | 22 |
| Ågrenskas pedagogiska erfarenheter | 24 |
| Alicia har rätt till särskola | 26 |
| Syskonrollen | 27 |
| Alicia är storasyster | 30 |
| Munhälsa och munmotorik | 31 |
| Alicia idag | 34 |
| Information från Försäkringskassan | 35 |
| Samhällets stöd | 38 |
| Informationscentrum för ovanliga diagnoser | 41 |
| Nationella funktionen sällsynta diagnoser | 42 |

Medicinska aspekter vid förändringar på kromosom 22

Att ha en kromosomavvikelse innebär att delar saknas eller att extra material tillkommit på en eller flera kromosomer.

– Ungefär hälften av alla barn med kromosomavvikelse har Downs syndrom, med en extra kromosom 21. Den andra hälften av barnen har en mängd sinsemellan olika diagnoser, som till exempel kromosom 22-förändringar, säger Ulrika Wester Oxelgren, överläkare vid barnneurologi och habilitering på Akademiska barnsjukhuset i Uppsala.

Kromosom 22-förändringar är sällsynta. Varje år föds mellan två och tre barn i Sverige som får dessa diagnoser.

Av de sällsynta förändringarna på kromosom 22 är det fyra som är något mindre sällsynta, 22q11.2 distalt deletions syndrom, 22q13 deletionssyndrom och ringkromosom 22-syndrom.

Vid kromosom 22-förändringar har de flesta lindrig eller måttlig intellektuell funktionsnedsättning, men begåvningen kan också vara normal. Barnet ha en eller flera inre missbildningar eller symtom. Det är vanligt att barnen har låg muskelspänning och att den motoriska utvecklingen är försenad.

– Även den övriga utvecklingen är i de flesta fall försenad, till exempel språkutvecklingen, säger Ulrika Wester Oxelgren.

Det är vanligt med neuropsykiatriska funktionsnedsättningar som autism och adhd, eller annan påverkan på beteendet.

Utveckling

Det finns en stor variation i begåvning hos barn med kromosom 22-förändringar, från normal begåvning till svår intellektuell funktionsnedsättning. Förmågan att klara sig, den så kallade adaptiva förmågan, är ofta bättre än vad man kan förvänta sig, om man utgår från IQ.

Språk

Även om några utvecklar tal, behöver de flesta med kromosom 22-förändringar stöd för att kommunicera, så kallad AKK, Alternativ och Kompletterande Kommunikation.

För att barnet ska kunna uttrycka sin mening och sina behov kan det behöva stöd från omgivningen för att lära sig tecken och bilder. (Mer om språk i avsnittet om kommunikation)

Motorik

Den motoriska utvecklingen sker i en långsammare takt hos barn med kromosom 22-förändringar. Låg muskelspänning är ett vanligt symptom. Därför är det ofta viktigt att ha en kontinuerlig kontakt med fysioterapeuten vid habiliteringen för att stimulera utvecklingen och förmågorna.

Ätsvårigheter

Det lilla barnet med kromosom 22-förändringar kan ha ätsvårigheter.

En del föds med läpp-käk- eller gomspalt som tas om hand av särskilda team.

Det är vanligt med koordinationsproblem – att musklerna som ska samarbeta för att sväljfunktionen ska fungera inte gör det på ett bra sätt.

– En del barn har reflux som leder till att maten åker upp igen i matstrupen. Ibland hamnar den i luftstrupen vilket kan leda till lunginflammation. Det kan också vara smärtsamt, vilket gör att barnet får svårt att äta eller inte vill göra det, säger Ulrika Wester Oxelgren.

Om barnet har stora ätsvårigheter och därmed inte får i sig det den behöver för att växa och utvecklas kan det få mat genom sond eller knapp (PEG–Perkutan Endoskopisk Gastrostomi) på magen. Gastrostomin tas bort när barnet blir äldre om barnet då klarar att äta själv.

Neurologi

Förutom låg muskelspänning, kan barnen med kromosom 22-förändringar få epilepsi. Även sömnstörningar är vanligt.

Det psykiska välmåendet är ofta påverkat hos barnet. Adhd, autism, ångest och tvångssyndrom är vanligt. Att ha kontakt med barnpsykiatri kan vara värdefullt.

22q11.2 distalt deletionssyndrom

22q11.2 distalt deletionssyndrom är en sällsynt diagnos där förekomsten är okänd. Endast femtio personer i världen med denna diagnos är beskrivna. Det kan finnas missbildningar på hjärtat till exempel.

Den intellektuella profilen kan vara ojämn. Intellektuell funktionsnedsättning är vanlig. Tal och språk är ofta påverkat.

– Koncentrationssvårigheter och adhd är vanligt Det verkar finnas en benägenhet för ångslan och oro., säger Ulrika Wester Oxelgren. Barnen kan vara kortväxta och de kan ha ett speciellt utseende jämfört med övriga familjen.

22q13-deletionssyndromet

En annan kromosom 22-förändring är 22q13-deletionssyndromet. Syndromet kallas också Phelan-McDermid syndrome, efter den läkare som först upptäckte personer med syndromet. Också det är ett sällsynt syndrom där bara 500 personer i världen är beskrivna. Barn med 22q13 deletionssyndromet har låg vilospänning, hypotonus. Det har störst betydelse för den motoriska utvecklingen under det första levnadsåret.

Senare kan barnen få en ökad tillväxt. Inläringen är påverkad på grund av varierande grad av intellektuell funktionsnedsättning. Tal och språk är ofta påverkat. Autism förekommer.

– Barnen har lättare att förstå än att uttrycka sig i tal, säger Ulrika Wester Oxelgren.

22q11-duplikationssyndromet

Det finns en stor spännvidd på hur stor påverkan är vid 22q11-duplikationssyndromet. Endast hundra personer i världen med denna diagnos är beskrivna. Barnet kan ha missbildningar på hjärtat eller gomspalt. Hörseln kan vara påverkad på grund av ledningshinder. Barnet kan behöva rör på grund av att vätska samlas bakom trumhinnan.

Det är vanligt med intellektuell funktionsnedsättning.

– Beteendeproblem som adhd finns också med i symtombilden. Barnen blir ofta kortväxta.

Ringkromosom 22-syndromet

Ringkromosom 22-syndromet (yttre delen på vardera armen p och q har gått förlorad, och kromosomen viker ihop sig till en ring) Omkring hundra personer med ringkromosom 22-syndromet finns beskrivna i den internationella litteraturen. Symtomen påminner om dem hos de övriga syndromen. Ofta har barnet låg muskelspänning, hypotonus. Det intellektuell funktionsnedsättningen, är oftast svår. Tal och språk är också påverkat. Autism förekommer.

Framtiden

Föräldranätverk för barn med sällsynta kromosomavvikelser kan samverka med sjukvård och forskning. Genom att få kontakt med

flera barn med en viss kromosomförändring kan studier göras, som kan leda till ökad kunskap och ett bättre omhändertagande.

Gå med i NOC

– Oavsett vilken kromosom 22-förändring ert barn har tycker jag att ni ska gå med i NOC, Nätverket för ovanliga kromosomavvikelser. Medlemskap ger ett sammanhang med andra föräldrar och ökad kunskap, säger Ulrika Wester Oxelgren.

Läs mer på webbplats för Unique (föräldranätverk för sällsynta kromosomavvikelser i Storbritannien).

www.orpha.net (sök på diagnosnamnet)

Klicka på research i högermarginalen på diagnossidan.

<https://clinicaltrials.gov> sök på chromosome 22

Frågor till Ulrika Wester Oxelgren

Vad kan vi förvänta av oss av barnets utveckling?

– Vår erfarenhet är att barnets utveckling går långsammare framåt än för de flesta andra barn, men den går hela tiden framåt. Utvecklingen brukar inte stanna upp, inte gå bakåt.

Alicia

Alicia 9 år kom till Ågrenska med mamma Ann-Sofie, pappa Erik och lillebror Filip, sex år.

Graviditeten var normal, dock var förlossningen mycket långdragen och pågick i fyra dagar.

Redan när Alicia var liten reagerade föräldrarna över att hon var väldigt aktiv och rörde sig mycket.

– Hon låg som en spännbåge, och hoppade runt på ryggen, säger Erik

– Alicia sov dåligt och vaknade varannan timme dygnet runt, säger Ann-Sofie.

De första månaderna ville hon bara vara nära Ann-Sofie, helst ligga tätt mot mammas hud.

– Vi fick en känsla av att hon inte var riktigt färdig. Att hon skulle behövt stanna därinne i magen ett långt tag till, säger Erik.

Alicia växte, men lät inte så mycket, som andra barn i samma ålder.

– Hon ljudade, men svarade oss inte när vi försökte få kontakt med henne, säger Ann-Sofie.

– Vi slutade snart att prata med henne eftersom hon inte svarade eller pratade, säger Erik.

Alicia ville tidigt sitta framvänd i vagnen och se världen runtom, hellre än att titta på föräldrarna. Föräldrarna tog upp sin oro över Alicias utveckling vid besök på barnvårdscentralen, men de fick lugnande besked, att så kan det vara och att alla barn är olika.

Alicia var mycket motorisk och hon satt tidigt och gick vid femton månaders ålder.

Genetik

– Att göra en utredning vid misstanke om kromosomförändringar är som att lägga pussel med barnets sjukhistoria, utveckling, utseende och genetiska profil. Det säger Cecilia Soussi Zander, specialistläkare vid Klinisk genetik på Akademiska barnsjukhuset, i Uppsala.

Kliniska genetiker är läkare som arbetar med ärftliga sjukdomar. Genetiker medverkar i sökandet efter diagnos, informerar familjerna och lotsar dem vidare inom vården.

När det finns en misstanke om att ett barn har en viss kromosomförändring undersöks hela kroppen och alla organ som kan vara drabbade, detta för att inte missa något. När läkaren ställer diagnos tittar hen också på barnets utseende, där det kan finnas specifika drag som är typiska för en viss kromosomavvikelse. Alla människor kan ha sådana drag, men en specifik kombination av symtom och utseendemässiga drag ger misstanke om en viss diagnos, kanske ett syndrom. Ordet syndrom kommer från grekiskan och betyder ”som löper tillsammans”. Ett syndrom är en kombination av avvikelser i utvecklingen som tenderar att uppträda tillsammans, som troligen har en gemensam bakgrund och som sammantaget pekar mot en viss diagnos.

– När vi samlat in information om utseende och symtom kan detta matas in i ett dataprogram där information om en stor mängd kromosomavvikelse finns. Då kan vi få förslag på vilken diagnos det kan handla om, säger Cecilia Soussi Zander.

20 000 anlag

Varje människa har 46 kromosomer, indelade i par, som är uppbyggda av DNA-spiraler. De består bland annat av kroppens omkring 20 000 anlag (gener). Alla människor har avvikelser i sina gener, men bara en del av dem ger upphov till symtom hos bäraren. Det finns mycket som skiljer olika kromosomavvikelser åt, men mycket är också likt.

– Det gör att vi trots att det inte finns något stort forskningsunderlag om kromosom 22-förändringar kan lära oss av erfarenheter från andra, vanligare kromosomavvikelser, säger Cecilia Soussi Zander.

Flera gener påverkar symtom

Kromosomerna har numrerats i storleksordning från 1-22, där den största kromosomen är kromosom 1 och 22 den näst minsta (21 är minst).

Anlagen är inte jämnt fördelade på kromosomerna utan kan sitta väldigt tätt på vissa ställen och glesare på andra. Ett annat ord för anlag är gener. Man kan se varje gen som ett recept som ger instruktion till cellerna hur ett protein ska se ut. På kromosom 22 finns cirka 500 gener. Vissa av anlagens funktioner är kända och man vet påverkan av dessa att är central för uppkomsten av symptom.

– Ännu kan man dock inte förutspå exakt symtombild utifrån vilken del av kromosomen som förlorats. Det finns inte heller någon exakt koppling mellan storleken på förlusten och svårighetsgraden av symtomen. Det är troligt att en del gener i området dessutom påverkar varandra, säger Cecilia Soussi Zander.

Molekylär diagnostik

För att diagnostisera barn där man misstänker en kromosomförändring tar genetikern först ett blodprov från barnet. Arvsmassan renas fram från de vita blodkropparna. Därefter letar genetikern efter deletioner och duplikationer (tillkomst eller förlust av material) i arvsmassan. Provet jämförs med prover från ”normalpatienter” vilket gör att man kan upptäcka vilka förändringar som finns. Metoden kallas mikroarray, (array-CGH (Comparative Genome Hybridisation)).

En annan metod är FISH-analys som kan riktas mot ett specifikt område på en kromosom. Den här metoden kan användas för att

kontrollera resultatet från mikroarray analysen, eller för att undersöka om föräldrarna bär på en balanserad translokation.

Genetiska orsaker till kromosom 22-förändringar

Den vanligaste orsaken till kromosom 22-förändringarna är en nymutation, vilken innebär att förlusten eller tillskott av material på kromosomen har inträffat spontant när barnet blev till, under bildningen av könscellerna. För föräldrar till dessa barn är risken för upprepning mycket liten vid nästa graviditet. Den är inte alltid noll, eftersom det kan röra sig om så kallad gonadal mosaicism. Det innebär att föräldern har mutationen i en del av sina könsceller men inte i kroppen för övrigt. Man är då inte sjuk själv men kan via sina könsceller överföra mutationen till sina barn.

Ibland delar sig kromosomerna så att bitar av två kromosomer bryts av och byter plats med varandra. Det kallas translokation. Om kromosomerna endast har bytt material med varandra men inget material har försvunnit, säger man att translokationen är balanserad, det vill säga att individen har allt genetiskt material den behöver. Detta innebär i allmänhet att hälsan inte påverkas. Dock utgör en balanserad translokation en risk för att material ska försvinna (deleteras) eller komma i dubbel uppsättning (dupliceras) hos nästa generation.

Sannolikheten för att samma föräldrar får fler barn med samma kromosomavvikelse beror på vilken form av avvikelse det rör sig om. Föräldrar som är bärare av en balanserad translokation kan få friska barn med en normal kromosomuppsättning, men löper ökad risk för missfall och för att få barn med kromosomavvikelse.

– Hur stor risken är individuell, säger Cecilia Soussi Zander.

Ärftlighet vid kromosom 22-förändringar

22q11-deletionssyndromet, är den vanligaste förändringen på kromosom 22. Den finns beskriven i en särskild dokumentation, se Ågrenskas webbplats.

22q11.2 distal deletionsyndromet – drygt 90 procent beror på en nymutation, men annars är ärftligheten autosomt dominant. Autosomal dominant nedärvning innebär att om den ena föräldern är bärare, det vill säga har en normal och en deleterad kromosom blir risken för såväl söner som döttrar att ärva avvikelsen 50 procent. De barn som inte fått den deleterade kromosomen får inte sjukdomen och för den inte heller vidare.

22q13-deletionsyndromet – är ofta nymutation, vilket innebär att den uppkommit för första gången hos individen själv. Risken för ett föräldrapar att få fler barn med syndromet är då mycket låg, men ändå något ökad. Det beror på förekomst av gonadal mosaicism, vilket innebär att en förälder kan bära på mutationen i en liten del av sina könsceller (ägg eller spermier) utan att ha symtom.

22q11-duplikationsyndromet – vanligt med nedärvning, men mycket stor variation i symptombild och svårighetsgrad även inom en och samma familj. Vissa bärare av duplikationen har knappt några symtom.

Ringkromosom 22-syndromet – är oftast en nymutation, vilket innebär att föräldrarna i princip har en mycket låg risk att få ett nytt barn med symtomet.

– Att det inte finns så många personer beskrivna med kromosom 22-förändringar beror på att man tidigare haft sämre metoder för diagnostik än man har idag, säger Cecilia Soussi Zander.

Det är viktigt med en diagnos för att få en korrekt uppföljning, information och prognos. Men också veta upprepningsrisk och ge en orsaksförklaring till föräldrarna, säger Cecilia Soussi Zander.

Fråga till Cecilia Soussi Zander

Kan man testa sig innan graviditet?

– Ja om man tidigare fått ett barn med en kromosom 22 avvikelse, så kan man med hjälp av analys av prov från föräldrarna avgöra hur stor återupprepningsrisken är.

Alicia utreds

Inför två och ett halvt års-kontrollen på barnavårdscentralen förstod Ann-Sofie och Erik att Alicia inte skulle klara testerna hon nu skulle göra. Efter kontrollen fick Alicia en remiss till barnpsykologen på BVC för att en utvecklingsbedömning som skulle göras. Den visade att Alicia troligen hade en utvecklingsförsening eller lindrig utvecklingsstörning.

Föräldrarna fick välja om de skulle avvakta Alicias utveckling under två år för att se hur hon utvecklades, eller utgå från att hon hade utvecklingsstörning.

– Det var framförallt jag som tyckte att vi skulle välja den diagnosen, eftersom vi kunde skriva in oss på habiliteringen direkt då, säger Erik.

– Vi trodde att kom vi bara in på habiliteringen skulle allt ordna sig, säger Ann-Sofie.

– Ja, att hon skulle få all träning hon behövde och lära sig kommunicera, säger Erik. På habiliteringen gjordes en neuropsykologisk utredning vid fem års ålder som visade att hon också har autism och adhd, säger Ann-Sofie.

Ätande och nutrition

– Respektera barnets nej till mat. Det finns alltid ett skäl till ätsvårigheter. Det säger Maria Törnhage, logoped och Marie Karpmyr, dietist, vid Folke Bernadotte regionhabilitering i Uppsala. De arbetar i ett team kallat Matlaget, som framgångsrikt hjälper familjer där barnen har ätproblem.

Matlaget tar emot barn som kommer på remiss från habiliteringar och barnkliniker i hela landet. Utredning och behandling pågår parallellt under några dagar upp till två veckor. Matlaget består av ett multiprofessionellt team med dietist, logoped, sjuksköterska, läkare, fysioterapeut, arbetsterapeut, specialpedagog och psykolog.

– Vår metod är unik i landet, säger Maria Törnhage.

Som förälder kan det ofta vara mycket stressande när barnet inte tycks kunna eller vilja äta. Det är lätt att ta till alla möjliga metoder för att locka barnet att få i sig tillräckligt med mat. Ibland behövs professionell hjälp för att förstå problemen beror på.

I Matlagets utredning och behandling skiljer man mellan motoriska orsaker och att barnet inte vill äta.

– Problemet kan yttra sig som ätovilja, men beror oftast på medicinska svårigheter, säger de.

En viktig del av Matlagets arbete är att kartlägga vad som påverkar barnets förmåga att äta och matlust. Bedömning och behandling sker parallellt.

Sjukdomar påverkar aptit

Det finns en rad medicinska faktorer som kan orsaka det lilla barnets olust att äta, till exempel olika sjukdomar. Barnet kan ha en

infektion som sätter ner matlusten, hjärtproblem, eller olika mediciner som minskar aptiten. Det kan vara motoriken som inte fungerar som den ska. Barnet sväljer maten ner i luftvägarna istället för i matstrupen. Upplevelsen av matens konsistens, kan också påverka matlusten.

– Ätoviljan kan märkas genom att barnet har svårt att tolerera napp, sked eller en viss typ av mat, säger Marie Karpmyr.

Gastro-intestinala problem

Det är vanligt att barn som inte vill äta har problem i mage- och tarmfunktionen, så kallade gastrointestinala problem. Hur snabbt eller långsamt födan passerar mage och tarmar påverkar aptiten. Barnet lider kanske av förstoppning. Töms inte magen på två till tre dagar, är det lätt att bli illamående och känna obehag, vilket tar ner matlusten.

Andra skäl till att barnet inte vill äta kan vara att barnets motorik inte är tillräckligt utvecklad. Det kan resultera i att barnet tycker att en viss konsistens är svår att bearbeta.

Samspelet mellan motorik och sinnesintryck är komplicerat. Hur maten ser ut, smakar, luktar och känns i munnen styr vad barnet gör med den.

– Istället för att äta hamstrar barnet kanske maten i kinden eller spottar ut den. Det kanske kväljs eller kräks, säger Maria Törnhage. Det finns sällan en orsak till barnets ovilja att äta, utan beror på flera samverkande orsaker, som skapat en ond cirkel. Problemen kan ha börjat med uppfödningssvårigheter under spädbarnstiden, följt av infektioner hos barnet, vilket medfört näringsbrist och en ökad oro och stress hos föräldrarna, vilket ofta medför en negativ atmosfär vid måltiden.

Beteendet påverkas

Oviljan att äta påverkar också beteendet när det är dags för en måltid. Barnet kanske inte vill komma till matbordet eller kommer i omgångar, är provocerande och trotsar, vägrar ta emot mat eller bli matad eller vägrar äta själv fast det kan. Vanliga föräldreaktioner är att man matar barnet, fast det kan äta själv, ger barnet nappflaska när det halvsover, hotar, diskuterar och förklarar, eller låter det ha leksaker eller se på film som distraktion under måltiden.

– Barnets reaktion är alltid en manifestation av barnets inre upplevelse, menar Matlaget. Därför är det viktigt för teamet att se hur barnet reagerar i flera olika situationer för att förstå och få fram optimala förhållandet för det enskilda barnet.

Matlagets modell

Matlagets behandlingsmodell går ut på att det alltid ska finnas något på matbordet som barnet känner sig säker med vad gäller konsistens och smak. Det ska gärna vara små mängder av mat och dricka.

– Vi jobbar mycket med inställningen till maten och utgår från ett erbjudande förhållningssätt. Vi tänker ungefär såhär när barnet får sin mat: Här är maten, ät om du vill, säger Maria Törnhage.

Teamet lär föräldrarna hur de kan hjälpa barnet att hålla fokus på det ät-och drickbara på bordet. De pratar om vad de gör även om barnet inte pratar. De är modell genom sitt samtal och genom att visa. Det vägledande tilltalet ger trygghet och minskar kraven på barnet.

– Vår modell visar att genom ett erbjudande förhållningssätt och ett vägledande tilltal växer barnets intresse för mat. Det leder till att barnet vågar prova annan mat än den de vanligtvis äter. På sikt äter barnet också mer än det brukar, säger Maria Törnhage.

Frågor till Maria Törnhage och Marie Karpmyr

Hur lång tid ska en måltid ta?

– 35-45 minuter är lagom, sedan behöver barnet en paus, för att hinna bli hungrigt till nästa måltid.

Vad ska vi göra när vårt barn äter klart efter två minuter?

– Ta fram något nytt att äta. När hon fått det, kan ni ta något annat. Se till att det händer något som gör att hon lockas att stanna kvar.

Hur viktigt är det med variation? Vårt barn vill bara äta samma slags mat varje dag.

– Variation är inte det viktigaste. Kanske kan ni prova att ha olika rätter varannan dag?

Vårt barn äter gärna tre portioner.

– Om barnet äter tre portioner kanske det beror på att det har detta energibehov? Ibland är det viktigt att stoppa barnen, eftersom för många portioner kan ge övervikt längre fram.

Hur ska vi göra vid matsituationen när vi ska gå på fest?

– Man kan skilja på vad man gör vid en vardagsmåltid hemma och vid en fest till exempel. På en fest kan man vara mer tolerant, eftersom det är en tillfällig situation.

Alicia börjar förskolan

Alicia började på förskolan strax innan hon skulle fylla två år. Där fick hon tidigt en resursperson eftersom personalen bedömde att hon behövde extra stöd. Bland annat blev samlingarna med alla barnen på förskolan för mycket för henne. Alla intryck gjorde henne överaktiv. Hon och hennes resurs valde att gå utomhus istället, för att ge henne lite lugn och gå på promenader med hennes vagn.

– Alicia fick mer och mer tid med sin resurs. Förskolepersonalen identifierade att hon behövde hjälp och skrev till kommunens stödenhet, säger Ann-Sofie.

– Vi behövde aldrig agera, säger Erik.

När lillebror Filip fötts fick Alicia fortsätta att gå på förskolan 35 timmar när Ann-Sofie var föräldraledig. Tack vare det fick Alicia den struktur och det sammanhang som hon behövde.

– Alicia hade samma person som resurs från att hon var tre år tills hon började första klass, säger Erik.

– Var resursen sjuk, var det alltid någon av den ordinarie personalen som hjälpte Alicia. Vikarierna fick ta hand om de övriga barnen, säger Ann-Sofie.

Kommunikation

Alla kan kommunicera och alla kommunicerar. Det viktiga är att erbjuda barnet, som inte talar möjligheter till kommunikation och ge tillräckligt med tid för att svara. Det säger Amanda Nyberg logoped vid Dart, kommunikations- och dataresurscenter i Göteborg.

På Dart görs utredning, utprovning, utbildning samt forskning och utveckling inom området AKK, Alternativ och Kompletterande Kommunikation, eller kommunikationsstöd. Liknande resurser finns över hela landet. På Darts hemsida finns mer exempel på metoder, programvaror och andra stöd för att underlätta kommunikation.

Vi människor är sociala varelser, som är födda att kommunicera. Kommunikationen med omgivningen är själva förutsättningen för vår överlevnad.

– Det är i mötet med andra människor som vi blir till. Vi mår dåligt av att inte kunna kommunicera, säger Amanda Nyberg.

Vi kommunicerar av många olika anledningar. Att förstå kommer först i utvecklingen.

– En del personer har sämre förståelse än förmåga att tala, till exempel en del personer med autism och vissa personer med demens, säger Amanda Nyberg.

Vi kommunicerar för att uttrycka oss.

– Det finns de som har bättre förståelse än förmåga att uttrycka sig, till exempel vissa personer med cerebral pares eller personer med ALS, säger Amanda Nyberg.

Vårt tal är vår mest avancerade motorik där över 150 muskler används samtidigt i ett oerhört snabbt tempo.

Vi kommunicerar också genom vårt inre språk, när vi reflekterar, planerar, strukturerar och reglerar våra känslor.

– Det är vanligt att ha svårigheter med alla delar av kommunikationen, säger Amanda Nyberg.

Samspel vid kommunikationssvårigheter

Om en person har svårt med kommunikationen blir det svårt också för omgivningen. När någon pratar mindre och har färre och svårtolkade signaler kommunicerar vi mindre, undviker och vänder oss hellre till andra.

– Vi blir ofta mer styrande och dominanta i samspelet. Det klassiska är att vi ställer frågor, som vi själva svarar på eller redan vet svaret på, beskriver Amanda Nyberg.

Alternativa och kompletterande metoder

Utöver det talade språket använder vi alla alternativa metoder när vi kommunicerar med omgivningen; genom vår kropp, gester, miner, tecken, ljud och med hjälp av föremål och bilder. För barn som inte använder det talade ordet för att kommunicera blir behovet av alternativa och kompletterande kommunikation (AKK), särskilt viktigt.

Forskning visar att AKK inte hindrar talutvecklingen, utan tvärtom stimulerar den.

Föräldrar kan få hjälp av logoped på habiliteringen för att hitta rätt kommunikationsstöd till sitt barn.

–Det finns ett starkt samband med bristande kommunikationsförmåga och utmanade beteende, säger Amanda Nyberg.

Hon ber föräldrar och personal i salen berätta om en kommunikationsmetod som fungerat bra i mötet med ett barn de känner. Förslagen kommer efter några minuters samtal med bänkgrannen: Ett föräldrapar berättar att de syntolkar i handen på sonen, som har en synhjärnskada. Andra berättar om att de använder bilder genom en metod som heter PECS och ytterligare några andra att musikerterapi var framgångsrikt och till slut lockat barnet att svara genom att räcka ut tungan.

Föräldrar kan själv skapa bildkartor, anpassad utifrån barnens vardag för att underlätta uttrycksförmåga och förståelse. Det kan vara bra att välja en aktivitet när man skapar en bildkarta. Då kan bilder väljas med utgångspunkt för vad det kan vara bra att samtala om i den situationen för både föräldern och för barnet.

Det är ofta viktigt att ge barnet mer tid än den vuxne tänker sig och att passa på att träna kommunikationen med den nya bildkartan till exempel i aktiviteter som barnet tycker om och behärskar. Barnet behöver också ha tillgång till ett mer generellt ordförråd som kan användas i flera olika aktiviteter.

För att stimulera barnets kommunikationsutveckling är det viktigt att omgivningen använder de hjälpmedel barnet behöver. Och att ge barnet tillräckligt med tid att svara. En förälder tipsar om att ett sätt att få syn på barnets reaktion är att filma ett samtal i en vardagssituation, och titta efteråt och se hur barnet reagerar och kommunicerar.

– Våga vänta och vara helt tyst i två minuter. Ofta behöver barnet mycket längre tid på sig för att reagera än vi tror, säger Amanda Nyberg.

Länktips

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.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-fot->

kommunikativt-och-kognitivt.stod/ eller googla akk uppsala
(diverse information, tips och material)

Frågor till Amanda Nyberg

Är tecken lättare för barnet än andra kommunikationssätt?

– Det är svårt att svara generellt. En fördel med tecken är att händerna är något man alltid har med sig. En nackdel är att alla inte förstår tecken. Även om barnet lär sig tecken är det bra att komplettera med en annan metod för kommunikation.

Hur får vi kontakt med en resurs som Dart där vi bor?

– Fråga ert team på habiliteringen var närmaste dataresurscenter finns. I landet finns några olika team. Till Dart kan man komma via remiss från habiliteringen eller egenremiss. Mer information finns på Darts hemsida.

Varför får inte vi som går på habiliteringen kontakt med logoped på logopedmottagning för tal-och språkträning?

– Om ni inte är nöjda med den hjälp och det stöd ni får av habiliteringens logoped ska frågan tas upp med habiliteringen. Det är vanligt att man inte får både tillhöra habiliteringen och få insatser av en logoped på logopedmottagningen. Får ni inte igenom era önskemål, be habiliteringen skriva en avvikelserapport gällande att ert barn inte får den vård som hon behöver. Patientlagen säger att alla har rätt till jämlik vård. Ni kan också skriva en egenremiss. Det finns blanketter för egenremiss på 1177.

Är det värt att försöka träna talat språk, trots att vårt barn inte tycks klara det än?

– Om talet dröjer är det viktigaste att hitta ett sätt att kommunicera.

Alicia behöver nytt sätt att kommunicera på

När Alicia var yngre pratade hon i fler-ords-meningar.

– Hon hade språket, men hon har tappat det, säger Ann-Sofie.

Alicia kunde också ta på sig en strumpa tidigare, men nu behöver hon hjälp. Det är exempel på sådana färdigheter som vanligtvis försvinner vid 22q13-deletionssyndromet, säger Erik.

Nu vill föräldrarna stötta Alicia så att hon kan uttrycka vad hon vill och tycker på ett alternativt sätt. De har bokat tid med skolans personal för att diskutera hur hennes förmåga att kommunicera ska stimuleras och utvecklas.

- Vi förstår Alicia. Här hemma behöver hon inga särskilda metoder för att göra sig förstådd, säger Erik.
- Eftersom vi förstår henne har hon inte behövt lära sig någon kompletterande metod. Men i umgänget med andra barn och vuxna behöver hon kunna uttrycka sig, säger Ann-Sofie.

Psykologutredning

- **Syftet med en psykologutredning är att resultaten ska komma barnet till nytta i vardagen. Utredningen ska på ett begripligt sätt ge kunskap om barnets förmågor och behov av stöd. Det säger Marie-Louise Johansson, legitimerad psykolog i Göteborg.**

Vid kromosom 22-förändringar är det vanligt med intellektuell funktionsnedsättning. Beteendeproblem med autistiska drag och hyperaktivitet förekommer också, liksom sömnproblem. Av flera skäl kan det vara viktigt att göra en psykologutredning. Initiativ till en utredning kan tas inom barnhabiliteringen eller till exempel av barnets förskola eller skola.

- Syftet kan vara att personalen inom habiliteringen behöver veta barnets utvecklingsnivå för att kunna ge de rätta insatserna, säger Marie-Louise Johansson.

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

Begåvningstesterna, så kallade IQ-tester, är det viktigaste verktyget vid utredning av barn som är något äldre, till exempel vid fem till sex år, inför skolstart. De lägger grunden till vilken skolform barnet ska gå i. Vid utredning av begåvningsnivå är testerna utformade så att genomsnittspersonen får en IQ-nivå på omkring 100. De som har en IQ på omkring 70 eller lägre har en intellektuell funktionsnedsättning i någon grad, det man också kallar utvecklingsstörning eller kognitiv funktionsnedsättning. Då har barnet rätt till särskola. De som ligger en bit över gränsen för utvecklingsstörning, kan ha en så kallad svag begåvning och behöver oftast också hjälp och stöd med inläringen. Även en ojämn begåvning kan innebära behov av stöd.

- En utredning inför skolstart görs för att eleven skall få rätt skolform och för att på rätt sätt kunna stödja eleven att nå

ämnesmålen. Det primära för skolan är att ge eleven undervisning, inte att ha vårdansvaret, säger Marie-Louise Johansson. Utredningarna görs ofta om inför studiebyten.

Metoder

Vid en psykologutredning används en rad metoder för att kartlägga barnets förmågor och svårigheter. Metoderna är intervjuer med barnet självt, föräldrar och pedagoger, observationer av barnet när det leker själv eller samspekar med andra. Förutom dessa metoder används en rad formulär och tester.

– Alla test har standardiserade anvisningar. Men vid funktionsnedsättning kan det vara nödvändigt att avvika från standardprocedurerna, säger Marie-Louise Johansson.

Vilka metoder som används beror på syftet med utredningen. För en utvecklingsbedömning används ofta Griffith's skalorna eller Merrill Palmers utvecklingsskalor. När ett barns kognitiva förmåga (tänkande och intellekt) utreds är Wechslerskalorna de vanligaste. De jämför barnens kognitiva förmåga med den hos andra barn i samma ålder.

Wechslerskalorna har fyra huvudområden; verbal funktion (olika aspekter av verbal förståelse), perceptuell funktion (logiskt tänkande, visuell uppfattning av rumsliga förhållanden och mönster), arbetsminne (förmåga att hålla information i minnet en kort stund) och snabbhet (hur länge och hur effektivt man kan arbeta koncentrerat med en uppgift, öga- och hand-samordning).

När man misstänker att barnet har autism eller adhd utgör en utvecklingsbedömning eller ett begåvningsstest grunden för den fortsatta neuropsykologiska utredningen.

Resultaten från de olika psykologiska utredningsmetoderna sammanvägs därefter i en samlad bedömning av barnets förmågor samt rekommendationer om hur barnets behov kan tillgodoses.

Frågor till Marie-Louise Johansson

Vad är en multifunktionsutredning?

– Man undersöker hur barnet agerar i vardagen, hur kommunikationen fungerar, hur barnet leker, vilka intressen barnet har och vilka eventuella mediciner barnet behöver till exempel.

Hur ska vi få habiliteringen att agera efter att utredningen är gjord?

– Det bör göras en vårdplan efter en utredning. Utredningens resultat skall omsättas i vardagen. Säg till habiliteringen vad ni behöver.

Vår elev har fått en autismdiagnos, men vi vet inte barnets utvecklingsnivå. Vad ska vi göra?

– I en autismutredning ingår många områden, varav utvecklingsnivå är en. En utvecklingsnivå är central, annars kan man missta sig i sin bedömning av barnet.

Prata med föräldrarna om autismutredningen. Det finns uppgifter om elevens utvecklingsnivå där utredningen är gjord.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

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

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

– Barn som har kromosom 22 förändringar har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Det är därför viktigt att alltid se varje individs förutsättningar och behov. Med detta som utgångspunkt har vi utformat programmet för barnen och ungdomarna under veckan, säger Anna Glenvik.

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

Delaktighet

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

Ansvar att kompensera vilar på omgivningen.

– Vad i vardagen är viktigt för att öka barnets förmåga? frågar

Anna Glenvik och ber åhörarna att samtala med varandra.

Förslagen som kommer upp är flera; Att ha tydlig framförhållning med veckoschema, eftersom ett veckoschema skapar lugn för barnet som har autism. Andra berättar om hur viktiga de personliga assistenterna är. Utan dem hade inte vardagen alls fungerat för familjen. AKK och bra rutiner från vuxna omkring barnet var andra faktorer som var viktiga för barnen.

– Vi som omgivning kan alltså hjälpa till att stärka barnet och dess behov, säger Anna Glenvik.

Särskilda mål vid kromosom 22-förändringar

Att *stärka delaktigheten och det sociala samspelet* är ett viktigt mål vid planeringen av aktiviteter under vistelsen på Ågrenska. Det gör personalen genom att ha en tydlig struktur på dagens aktiviteter.

– En lugn miljö med återkommande aktiviteter bidrar till att öka delaktigheten, säger Anna Glenvik.

För att *minska konsekvenserna av koncentrations- och inlärningssvårigheter* används fasta rutiner och tydlig struktur både i aktiviteter och miljö varje dag.

– Vi har individuellt anpassade arbetspass, konkret material och är noga med att förbereda barnen om vi ska byta aktivitet, säger Anna Glenvik.

En viktig del i programmet är att *stimulera och stödja kommunikation och tal* genom sånger, lekar och samlingar.

Barnteamet använder konkreta ord och visualiserar genom tecken och bilder.

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

Under veckan *stimuleras fin- och grovmotorik* genom musiklekar med rörelser, aktivitetsbana och samlingar inom- och utomhus. De bidrar till att *stärka kroppskänningen*.

På Ågrenska är det många samlingar och gemensamma aktiviteter där var en och kan delta på sina egna villkor. Barnen och

ungdomarna blir bekräftade och får känna att de lyckas. Det bidrar till att stärka deras självkänsla.

– Syftet med alla aktiviteter är att få igång den goda cirkeln där barnet känner sig stärkt och får lust vilket föder viljan att prova nya saker, säger Anna Glenvik.

Länktips

<http://logopedeniskolan.blogspot.se>

<http://www.skoldatatek.se/verktyg/appar>

<http://www.skolappar.nu> (appar kopplat till det Centrala innehållet i Lgr 11)

<http://www.appstod.se> (samlingsplats för appar som stöd)

<http://www.mathforest.com> (låg/mellan välj nivå)

Varsam- www.varsam.se

Komikapp- www.komikapp.se

Rehabmodul- www.rehabmodul.se

Myndigheten för delaktighet- www.mfd.se

Alicia har rätt till särskola

Inför skolstart gjorde Alicia alla utredningar som krävs för att man ska bli inskriven i särskola – de utredningarna som gjordes var medicinsk, social, neuropsykiatrisk och pedagogisk. Alicia visade sig nu ha måttlig till svår utvecklingsstörning och det bedömdes att hon skulle gå i träningsklass på särskolan.

Föräldrarna läste och letade på nätet efter vilken diagnos Alicias neuropsykiatriska funktionshinder kunde bero på. De drog slutsatsen att det måste vara en kromosomavvikelse och argumenterade för ett kromosomprov. En klinisk utredning gjordes på Alicia och hennes föräldrar när Alicia var sju år. Den visade att hon hade kromosomförändringen 22q13-deletionssyndromet.

– Den hade uppstått som en nymutation, säger Erik. Vilket betyder att Alicia inte ärvt avvikelserna ifrån någon av oss föräldrar.

Alicia hade ytterligare två kromosomavvikelser, en på kromosom 12 och en på kromosom 16.

– Det var en lättnad att få en diagnos. Innan förklarades allt bara lite diffust som utvecklingsstörning. Äntligen fick vi något som förklarade hennes olika symtom. Allt hänger ihop, säger Ann-Sofie.

– När hon fick diagnosen 22q13-deletionssyndromet stämde det med alla symtom hon har; som hennes många öroninflammationer

till exempel, att hon är värmekänslig, eftersom hon inte kan reglera sin kroppstemperatur. Att hon har svårt med kommunikationen och att hon har tappat förmågor som hon förut har haft.

Syskonrollen

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

– Vi försöker stötta dem i deras roll i våra syskongrupper, berättar Samuel Holgersson, sjuksköterska i Ågrenskas barnteam.

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

Under vistelsen på Ågrenska vill personalen ge barnen redskap i rollen som syskon till en syster eller bror med funktionsnedsättning.

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

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

Känslor och frågor

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

Ett flertal studier visar att syskon har bristfällig kunskap om sin syster eller brors funktionsnedsättning och vilka effekter den ger. Studier visar också att föräldrar tenderar att överskatta barns kunskap och vad barn förstått. Barn har mindre 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 syskon vars bror eller syster har kromosom 22-förändringar. 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 funktionsnedsättningen. Men också sorg över att inte ha fått ett syskon som alla andra. Under samtalen får frågor som de burit på länge en chans att luftas.

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

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

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

Berättelsebok

Under veckan skapar syskonen en berättelsebok om sig själv, om diagnosen och om sina egna strategier, för att hantera andras frågor om sjukdomen. I boken ritar de bland annat 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 okey 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 mamma 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. Det var inte bara en tid som blev över, utan deras egen tid, säger Samuel Holgersson.

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

Läs mer om Ågrenskas syskonarbete på www.syskonkompetens.se

Frågor till Samuel Holgersson

Hur mycket ska vi låta lillasyster hjälpa till?

– Man kan låta dem hjälpa till, men ibland avgränsa och säga, nej nu kan du gå och leka med dina kompisar.

Ska vår dotter börja i samma skola som sin bror som har kromosom 22 förändring? Hon vill göra det för att kunna hjälpa honom.

– En svår fråga. Men det kan vara en fördel att hon börjar i en annan skola. Då kan hon utveckla sin egen identitet på ett annat sätt. Hon hinner ändå träffa sin bror hemma.

Alicia är storasyster

Lillebror Filip föddes när Alicia var tre år.

- Vi hade lite tur att han var på gång innan vi visste hur allt stod till med Alicia, säger Ann-Sofie.
- Om vi vetat allt vi vet idag om Alicia skulle jag nog inte vågat mig på ett barn till, säger Erik.

Att lillebror Filip finns har stor betydelse och är väldigt bra både för Alicia och för familjen, eftersom han får dem att göra vanliga saker, som att åka på utflykter och resor.

- För Filip skull kan vi inte bara följa Alicias alla behov, säger Ann-Sofie.
- Vill Filip åka till Legoland så åker vi till Legoland, säger Erik. Om de bara hade haft Alicia skulle det självklara valet vara att stanna hemma, eftersom hon mår bäst i en miljö hon är van vid. Men precis som sina kamrater behöver Filip ha roliga upplevelser att berätta om.
- Och det intressanta är att Alicia klarar mycket mer än vi tror, säger Ann-Sofie.
- Hon är inte lika skör som hon var för några år sedan, säger Erik. När Alicia var yngre blev hon orolig och sov ännu sämre på nätterna vid större förändringar i rutinerna. Nu är konsekvenserna inte så stora. Föräldrarna tycker att hon är mognare och kommit i kapp lite grann. Hon har också fått mer erfarenheter, som de tror gör att hon inte blir lika orolig.
- Alicia älskar att åka bil, därför blir det bilsemester för oss, säger Erik.
- Båda barnen har allergier. Åker vi egen bil kan vi ha med vår specialkost och laga vår egen mat, säger Ann-Sofie.

NOC – föreningspresentation

NOC, Nätverket för ovanliga kromosomavvikelser, är en unik förening för unika familjer. Det berättar Johanna Gustafson och Johanna Ljunggren när de presenterar Föreningsnätverket NOC.

Nätverket bildades 2000 då ett antal föräldrar till barn med ovanliga kromosomavvikelser träffades på Wiks slott utanför Uppsala. Nätverkets syfte är att möjliggöra kontakter,

informationsutbyte och vara ett stöd för medlemmar och deras närstående. NOC ingår som en undergrupp i FUB som arbetar för barn, ungdomar och vuxna med utvecklingsstörning.

Varje år i början av juli anordnas en familjeträff på en folkhögskola någonstans i Sverige med föreläsningar och gruppdiskussioner. Parallellt har barngrupperna sitt eget program (ihop med barnvakter och assistenter) med olika aktiviteter anpassat för ålder och funktion.

Nätverket skall också arbeta aktivt med att sprida kunskap och kännedom inom sjukvården, institutioner och andra samhällsinstanser. Ansök om medlemskap genom att skicka ett mail till nocsverige@gmail.com

Läs mer på NOCs webbplats nocsverige.se

Munhälsa och munmotorik

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

Det berättar Joanna Malinowski, specialisttandläkare i barntandvård och Åsa Mogren, logoped som informerar om vilket stöd som finns att få inom tandvården och logopedin.

Varannan person med en sällsynt diagnos har orofacial (oro= mun facie= ansikte på latin) dysfunktion, som påverkar mun- och tandfunktionen. Mun-H-Center är ett nationellt orofaciellt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskapen inom detta område när det gäller sällsynta diagnoser. Det finns även odontologiska kompetenscenter för sällsynta diagnoser i Jönköping och Umeå.

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska vid familje- och vuxenvistelser träffar Mun-H-Center många personer med olika funktionsnedsättningar och sjukdomar.

– Idag har vi, efter ett godkännande från er föräldrar, gjort en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munförhållanden, berättar Åsa Mogren.

Observationerna, tillsammans med information som föräldrarna lämnat, ställs samman i en databas. Denna databas är tillgänglig via

Mun-H-Centers hemsida. Där finns uppgifter om en diagnos när teamet träffat minst tio barn och ungdomar med samma diagnos. Mun-H-Center försöker sprida informationen via hemsidan, app och på sociala medier.

Problem som *kan* förekomma vid kromosom 22 förändringar

Dold (submucös) gomspalt, hög smal gom, samt nätta käkar och bettavvikelser som överbett, öppet bett i fronten kan förekomma. –
– Tändernas frambrott kan vara försenad, ibland har tänderna en avvikande form och mineraliseringen av emaljen kan avvika. Man kan då se vita eller gulaktiga fläckar och ibland ojämn emalj, Säger Joanna Malinowski.

Känsliga munslemhinnor, geografisk tunga, tandköttsinflammation och högre förekomst av karies har rapporterats. Tandgnissling och salivläckage är inte ovanligt. Tandborstning och behandling hos tandläkare kan också vara svår att genomföra.

Vad har vi sett idag?

Av de barn som deltog i vistelsen på Ågrenska denna gång hade en del emaljförändringar och ganska många slitskador på sina tänder. –
– Emaljförändringar är ganska vanligt hos alla barn. Tandslitage beror på tandgnissling eller sura uppstötningar, reflux, ibland i kombination. Även sura drycker kan öka slitaget. Säger Joanna Malinowski.

Om tandslitage är omfattande kan en bettskena göras för att skydda tänderna.

Förbered barnen

Inför det första besöket i tandvården är det viktigt att informera tandvårdspersonalen om barnets särskilda behov så att man kan anpassa omhändertagandet och boka lite längre tid. Man kan också förbereda barnet hemma med bilder som visar vad som ska hända och vilka personer barnet ska möta. Detta kan tandvårdspersonalen vara behjälpliga med.

Tandvård

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

En god förebyggande tandvård innebär bland annat täta besök, polering och fluorbehandling av tänderna. Alla bör använda fluortandkräm.

Munhälsa och munmotorik

Barn kommer till logoped för utredning och träning av kommunikation, sug-, tugg- och sväljförmåga och munmotorik. Logopeden ger också rådgivning kring mat- och ätsvårigheter. – Som logopeder jobbar vi med munnens funktion, alltså förmågan att tugga, svälja, hantera mat och hantera saliv. Men naturligtvis också med talsvårigheter och kommunikation, säger logoped Åsa Mogren.

Bitbeteende och tandgnissling, oral habits.

Bitbeteende och tandgnissling är väldigt vanligt hos personer med orofaciala funktionsnedsättningar. En förklaring är att munnen är ett centrum för sinnesupplevelse. Men beteendet kan också stå för något annat och därför är det viktigt att många yrkeskategorier involveras i utredning av beteendet. Om barnet har ont någonstans, är orolig eller är understimulerad kan påverka beteendet. För barn med kromosom 22-förändringar kan en behandling hos logopeden syfta till att stimulera känslan i munnen. Ofta rekommenderas något annat att tugga på. När man utrett att barnet mår bra, inte ledsna eller frustrerade kan de erbjudas andra saker att bita på än sådant de brukar ta till. Det finns en rad redskap att prova hos logopeden. Vibration över käklederna kan vara något som känns bra. Barn kan också erbjudas att tugga på mat. – Att tugga på något kan vara ett sätt att hålla sig vaken och alert. Det finns studier som tyder på det, säger Åsa Mogren.

Tuggandet har många goda effekter, bland annat underlättar den matsmältningen. Ganska små förändringar kan påverka positivt. – Försök få in träningen i vardagliga aktiviteter, säger Åsa Mogren. På www-chewygem.com finns bra material att tugga på

Avvikande känslouppfattning kan också ge ökat bitbeteende. – Ge gärna barnen mer kryddor i maten, som kanel, curry om deras bit beteende skvallrar om att de har behov av mer sinnesstimulans, säger Åsa Mogren.

Mun-H-Center är ett nationellt kunskapscenter som familjen eller personal inom tand- och sjukvård kan konsultera.

Läs mer om oralmotorik i ”Uppleva med munnen och hur man kan stimulera oralmotorisk förmåga i vardagssituationer” som kan beställas via Mun-H-Centers hemsida.

Alicia idag

Idag är Alicia nio år. Hon älskar att lyssna på musik och att dansa. Föräldrarna misstänker att Alicia har problem med hörseln eftersom hon har haft ett oändligt antal öroninflammationer under sin uppväxt. När hon var fem år hade hon haft omkring 35 öroninflammationer. Ann-Sofie begärde ut journalhandlingar för att övertyga en öronläkare om att Alicia skulle få rör insatta i öronen. Alicia hade vätska bakom trumhinnan och rören hjälpte till att få bort den. För ett år sedan togs rören bort eftersom de till slut drog till sig infektioner och gjorde att Alicia fick många komplicerade öroninflammationer i både ytter- och inneröronen. Alicias hörsel är svår att testa och de audionomer som testat henne tror att hörseln på vänster öra är påverkat men mer kan de inte säga eftersom Alicia inte kan kommunicera med dem.

Alicia har ett fantastiskt bildminne. Det märks när hon använder läsplattan och går in på barnteves app.

– Hon uppmärksammar direkt om där kommer nya bilder på appen, säger Erik

Alicia har fortfarande svåra sömnproblem. Hon får melatonin och en insomningstablett, men trots det sover hon aldrig en hel natt. Hon vaknar mellan två till fem gånger per natt och framåt småtimmarna är hon pigg och vill upp och titta i fönstren. Alicia somnar numera i sin egen säng men sover oftast bara två timmar själv, därefter vaknar hon och kommer över till föräldrarnas säng.

Föräldrarna känner sig som om de måste vara tusenkonstnärer för att hantera livet med Alicia och hennes behov.

– Samordningen av alla kontakter hänger helt på oss. Man undrar varför det ska vara så svårt att få rätt hjälp. Jag vet inte hur många gånger vi har berättat om Alicia och hennes svårigheter för nya människor, säger Erik.

– Vi är som ett litet företag där vi två försöker fördela kontakterna mellan oss, för att vi också ska mäkta med våra arbeten. Att ha kvar och orka med våra jobb känns viktigt för oss båda, säger Ann-Sofie.

Information från Försäkringskassan

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

Försäkringskassan minskar krånglet för personer med funktionsnedsättning och deras anhöriga. Myndigheten har efter genomförda kundundersökningar ändrat sitt arbetssätt i grunden för att anpassa det till den enskildes behov så att möten skall bli enklare, tryggare och mer personliga.

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

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

Ansökan

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

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

Vårdbidrag

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

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

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

Ett helt vårdbidrag är 250 procent av prisbasbeloppet, som är 44 300 kr (2016).

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

| | | |
|---------------------------|---------------|---------------|
| Helt vårdbidrag | 9 229 kr/ mån | 110 750 kr/år |
| Tre fjärdedels vårdbidrag | 6 922 kr/mån | 83 063 kr/år |
| Halvt vårdbidrag | 4 615 kr/mån | 55 375 kr/år |

En fjärdedels vårdbidrag 2 307 kr/mån

27 688 kr/år

Utöver vårdbidraget – som är en ersättning för den extra arbetsinsats funktionsnedsättningen medför för föräldrarna – kan familjen också i vissa fall få ersättning för merkostnader.

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

Vårdbidraget är skattepliktigt och pensionsgrundande, men inte sjukpenninggrundande. Bidragstagarna är skyldiga att anmäla förändrat vårdbehov eller om man beviljats annat samhällsstöd.

Assistansersättning

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

Personlig assistans kan ansökas hos kommunen eller Försäkringskassan. Kommunen har ansvaret då de grundläggande behoven uppgår till högst 20 timmar per vecka samt för att hjälpbehovet tillgodoses. 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

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.

Samhällets stöd

– Det finns flera olika stödinsatser i kommunen som kan vara aktuellt för barn med kromosom 22-förändringar. De kan gälla avlastning genom LSS eller SoL, avlösarservice och korttidsvistelse. Det säger Johanna Skoglund som är socionom på Ågrenska när hon berättar om de olika typerna av stöd som erbjuds i kommunen.

Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade, LSS finns till för att ge goda livsvillkor. Det är en rättighetslag, med tio olika insatser. För att omfattas av LSS ska man tillhöra någon av följande tre kategorier:

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

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

Avlösarservice i hemmet

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

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

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

Korttidsvistelse och stödfamilj

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

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

Socialtjänstlagen, SoL

De insatser som ges enligt LSS kan också ges enligt socialtjänstlagen, SoL. Man har alltid rätt att söka en insats och få ett skriftligt besked om beslut. Stödet söks hos Socialsekreterare, LSS handläggare eller Biståndshandläggare.

Det här gäller i skolan

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

Stödåtgärder

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

Undantagsparagrafen

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

Särskolan

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

Tips inför möten

– 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 allas ansvar, sa Johanna Skoglund.

Vart vänder vi oss?

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

www.skolverket.se

Skolverkets upplysningstjänst:

Tel: 08 - 527 332 00

upplysningstjansten@skolverket.se

Fonder

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

Försäkringar

Barnförsäkringar täcker en del, men sällan allt. Barnförsäkringar kan inte tecknas efter att barnet blivit sjukt, men familjen kan ha rätt till ersättning via andra försäkringar familjen har.

Läs mer på <http://www.konsumenternas.se/forsakring/olika-forsakringar/om-barnforsakringar>

Tips på bra webbsidor

www.agrenska.se – Ågrenska

www.agrenska.se/syskonkompetens

www.fk.se - Försäkringskassan

www.1177.se – Sjukvårdsupplysningen

www.socialstyrelsen.se - Socialstyrelsen

www.skolverket.se – Skolverket

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

www.spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

www.mfd.se – Myndigheten för delaktighet

www.do.se – Diskrimineringsombudsmannen

www.mun-h-center.se – Mun-H-center

www.notisum.se – Lagar på nätet

www.nfsd.se – Nationella funktionen sällsynta diagnoser

www.lul.se/infoteket

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

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

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

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

Nationella funktionen sällsynta diagnoser

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

NFSDs uppgift är att:

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

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

Kromosom 22-förändringar

En sammanfattning av dokumentation nr 518

Kromosom 22-förändringar kan medföra lindrig eller måttlig intellektuell funktionsnedsättning. Oftast finns en eller flera missbildningar eller sjukdomar. Neuropsykiatrisk problematik till exempel autism förekommer men utvecklingen kan också vara normal.

Kromosom 22-förändringar är sällsynta. Det finns flera olika former. Den vanligaste är 22q11-deletionssyndromet, som är beskriven i en annan av Ågrenskas dokumentationer.

Mycket kan göras för att stödja utvecklingen och kompensera för funktionsnedsättningarna.

Barnen behöver en barnläkare eller barnneurolog som kan ha ett övergripande medicinskt ansvar, och dessutom vid behov kontakt med särskilda specialister som hjärt- och ögonläkare, fysioterapeut, dietist och tandläkare.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2016



ÅGRENSKA
www.agrenska.se