

Dokumentation nr 521

Markörkromosom 15-syndromet, familjevistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2016



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

MARKÖRKROMOSOM 15-SYNDROMET

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 markörkromosom 15-syndromet. 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 markörkromosom 15-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:

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

Elisabeth Syk Lundberg, överläkare, professor, Klinisk genetik
Karolinska Universitetssjukhuset, Solna

Suzanne Steffenburg, överläkare, Barnneuropsykiatri, Drottning
Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

Magnus Aspdahl, fysioterapeut, Astrid Lindgrens barnsjukhus,
Stockholm

Eva Holmqvist, arbetsterapeut, DART – kommunikations- och
dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning, Göteborg

Eva Billstedt, psykolog, Barnneuropsykiatri- BNK och
Gillbergcentrum, Göteborg

Marianne Lundgren, personlig handläggare, Försäkringskassan,
Göteborg

Medverkande från Mun-H-Center

Marianne Bergius, specialisttandläkare i tandreglering

Lotta Sjögren, logoped

Pia Dornérus, tandsköterska

Medverkande från Ågrenska

Cecilia Stocks, koordinator

Johanna Skoglund, koordinator

Bodil Mollstedt, specialpedagog

Astrid Emker, pedagog

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!	4
Klinisk bild vid markörkromosom 15-syndromet	6
Frågor till Ulrika Wester Oxelgren	10
Anton har markörkromosom 15-syndromet	10
Fråga till Elisabeth Syk Lundberg	14
Anton och habiliteringen	14
Rörelse och hälsa	17
Anton har en cykel	20
Kommunikation	21
Frågor till Eva Holmqvist	23
Anton pratar	25
Fokus neuropsykologi	25
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	28
Anton börjar förskola	31
Syskonrollen	31
Munhälsa och munmotorik	35
Anton idag	38
Information från Försäkringskassan	39
Samhällets stöd	42
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	46
Nationella funktionen sällsynta diagnoser	46

Klinisk bild vid markörkromosom 15-syndromet

Att ha en kromosomavvikelse innebär att delar saknas eller att extra material tillkommit på kromosomen. Markörkromosom 15-syndromet beror på en medfödd extra kromosom, en så kallad markörkromosom, säger Ulrika Wester Oxelgren, överläkare vid barnneurologi och habilitering på Akademiska sjukhuset i Uppsala.

Markörkromosom 15-syndromet är sällsynt. Varje år får omkring tre barn i Sverige diagnosen.

Symtom vid syndromet är måttlig till svår intellektuell funktionsnedsättning (utvecklingsstörning), låg muskelspänning, (hypotonus) och påverkan på den motoriska utvecklingen och autistiska drag.

– Barnen har tal-, språk och kommunikationssvårigheter som de tidigt behöver stöd för, säger Ulrika Wester Oxelgren. (Mer om detta i avsnittet om kommunikation)

Kromosomer

Vår kropp är uppbyggd av miljarder celler. Inuti varje cell finns en cellkärna och inne i den våra kromosomer som är bärare av våra gener. Normalt finner man 46 kromosomer i varje cell hos människan. Varje kromosom har en exakt kopia av sig och man delar därför in dem i 23 par. Den ena kromosomen i varje par har vi ärvt från vår mamma och den andra från pappa. De första 22 kromosomparen kallas autosomer och är precis lika hos män och kvinnor, medan det sista paret - könskromosomerna - skiljer sig åt mellan könen, två X kromosomer för en kvinna och en X och en Y-kromosom för en man.

Kromosomerna har två armar skilda av en ”midja”, den korta delen kallas p och den längre kallad q. När kromosomerna färgas urskiljs band på dem, vilket gör det lättare att para ihop dem och upptäcka var förändringar skett.

Orsak till markörkromosom 15-syndromet

Vid markörkromosom 15-syndromet finns förutom de 46 kromosomerna en liten extra kromosom som inte liknar någon av de andra, en så kallad markörkromosom, vilket innebär totalt 47 kromosomer. I detta fall har markörkromosomen genetiskt material från kromosom 15. Markörkromosomen består av två kopior av den korta

armen på kromosom 15 samt lite av den övre delen av den långa armen. De gener som inkluderas i markörkromosomen finns då i totalt tre eller fyra kopior i stället för som normalt två.

Markörkromosom 15 är ingen sjukdom, däremot kan markörkromosomen medföra ökad risk för symtom av olika slag. Om man har flera problem, med samma ursprung kallas det ett syndrom, därav namnet markörkromosom 15-syndromet. Diagnosen ställs genom en genetisk analys. (Mer om detta i avsnittet om genetik)

Ärftlighet

Markörkromosom 15-syndromet uppkommer vanligtvis som en nymutation, vilket innebär att felet i arvsmassan uppträder för första gången hos personen själv och inte är nedärvt. Föräldrarna till ett barn som har en nymutation har låg risk att på nytt få ett barn med syndromet.

Utveckling

På grund av den försenade motoriska utvecklingen sitter eller går barnet senare än jämnåriga, utan syndromet. De flesta lär sig att gå, men en del kan behöva rullstol för transporter utomhus. På grund av den låga muskelspänningen, hypotonus, är finmotoriken ofta påverkad. Några har även problem med att samordna, koordinera, muskelrörelser.

Begåvningen varierar hos personer med syndromet. Den intellektuella funktionsnedsättningen kan vara måttlig till svår.

– Det betyder att barnet har rätt till särskola, säger Ulrika Wester Oxelgren.

Förmågan att klara sig själv i vardagen, den adaptiva förmågan, är olika hos barnen med markörkromosom 15-syndromet.

– Självständigheten kan vara större, än vad man förväntar sig om man utgår från IQ.

Epilepsi och sömnstörningar

Barn med markörkromosom 15-syndromet kan få epilepsi. Om det konstateras att barnet har epilepsi finns en behandlingsplan att följa.

– Även om barnet har ett sällsynt tillstånd, är det epilepsins karaktär som avgör valet av behandling och läkemedel, säger Ulrika Wester Oxelgren.

Sömnstörningar är vanliga. De finns i alla varianter. Barnet kan ha svårt att somna, eller vaknar tidigt på morgonen eller har flera uppvaknanden under natten. Basbehandlingen är en god sömnhygien med bestämda rutiner för sänggåendet. Barnet ska ha det lugnt timmarna innan det är dags att lägga sig (inget skärmtittande), svalt och mörkt i sovrummet och samma rutin varje kväll.

De barn som har svårt att komma till ro trots goda rutiner, kan känna sig lugnare av ett tyngre täcke, så kallat boll- eller kedjetäcke.

– Om barnet vaknar upp efter några timmar, är det vanligaste att något stör barnet. Det kan vara smärtor från öronen eller magknip på grund av förstoppning. Det kan också vara epilepsi som börjat med nattliga anfall. Orsaken bör utredas, säger Ulrika Wester Oxelgren.

En del barn vaknar tidigt på morgonen och är pigga. Några är nöjda om de får leka med sina favoritleksaker. Andra kan behöva mediciner till exempel melatonin som är ett syntetiskt hormon.

– Fundera också på hur ni som föräldrar kan få en god sömn ifall barnet har sömnstörningar. Kanske kan ni turas om att sova själva vissa nätter, säger Ulrika Wester Oxelgren.

Ögon – öron

Andra symtom att uppmärksamma vid markörkromosom 15-syndromet är risken för synfel som brytningsfel och skelning. Även hörseln kan vara påverkad på grund av öroninfektioner.

Dessa symtom undersöks vid uppföljningsbesöken i sjukvården.

Mag- och tarm

Vid markörkromosom 15-syndromet är det vanligt med mage och tarmbesvär. Det är särskilt tydligt under barnets första levnadsår. Skälet till besvären är främst det svaga muskelarbetet, som riskerar att orsaka förstoppning. Förstoppning ger en rad besvär som smärta, magknip (särskilt nattetid) och sprickor i ändtarmen.

– Det bör inte gå mer än tre dagar (två tycker en del föräldrar) tills barnet bajsar. Dröjer tömningen kan barnet behöva ett lavemang. Upprepar sig problemet finns det medicin, som påverkar tarmens innehåll, så att tömningen underlättas, säger Ulrika Wester Oxelgren.

Ätande – nutrition

Att få i sig tillräcklig med mat kan ofta vara svårt för det lilla barnet med markörkromosom 15-syndromet. Ättsvårigheter kan

uppstå på grund av medfödd läpp-käk-gomspalt, den nedsatta muskelspänningen och koordinationsproblem.

Muskel- eller koordinationsproblem i svalget, kan medföra att maten riskerar att hamna i luftvägarna. Några får reflux, vilket innebär att maginnehållet åker upp igen och även det riskerar att hamna ner i luftvägarna.

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 det klarar att äta själv.

Tillväxt

När det gäller tillväxten hos barn med syndromet finns det några olika variationer, där tillväxthämning i form av kortvuxenhet är det vanligaste. Det innebär att barnet blir kortare, än föräldrarna.

Beteende

Beteendeproblem som adhd och autism är vanliga vid markörkromosom 15-syndromet, liksom ångest.

– Barn med dessa diagnoser behöver utredas och få hjälp och stöd av omgivningen för att deras vardag ska underlättas. Pedagogiska hjälpmedel som bildscheman underlättar för alla, eftersom de ger struktur, säger Ulrika Wester Oxelgren.

Språk

Även om några utvecklar tal, behöver de flesta med markörkromosom 15-syndrom 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)

Behandling

Barn med markörkromosom 15-syndromet behöver tidiga habiliteringsinsatser inom det medicinska, pedagogiska, psykologiska, sociala och tekniska området.

Framtiden

Kunskapen om livet för vuxna med markörkromosom 15-syndromet är begränsad. Det beror bland annat på att diagnosen upptäcktes först 1974. Mest kunskap finns om dem med många symtom, eftersom det är de som behöver mest stöd. Vad man vet är

att personerna med diagnosen utvecklas, men kommer att behöva stöd av andra vuxna genom livet.

– Det finns inget som tyder på att livslängden är annat än normal, säger Ulrika Wester Oxelgren.

Gå med i NOC

Hon uppmanar föräldrarna att gå med i NOC, Nätverket för ovanliga kromosomavvikelser. (nocsverige.se)

– Medlemskap ger ett sammanhang med andra föräldrar och ökad kunskap, säger Ulrika Wester Oxelgren.

Läs mer på Unique (The rare chromosome disorder)

Frågor till Ulrika Wester Oxelgren

Kan man göra ett hörseltest av vårt barn, som inte klarar att genomföra vanliga test?

– Ja, man kan göra en hjärnstamsundersökning för att utesluta skador på hörselnerven. Barnet är nersövt under undersökningen.

Samlas information när ett nytt barn får diagnosen markörkromosom 15-syndromet?

– Nej vi har inget sådant register i Sverige. Internationellt finns det däremot.

Finns det någon forskning om markörkromosom 15-syndromet?

– Det finns forskare som undersöker kromosomavvikelser ur olika specifika aspekter, till exempel förekomsten av autism.

Anton har markörkromosom 15-syndromet

Anton nio år, kom till Ågrenska med mamma Sanna och pappa Anders och storasyster Anna, tio år.

Graviditeten med Anton var utan problem. Förlossningen gick fort. Som spädbarn hade Anton svårt att svälja. Han hade ofta ont i magen.

– Magen var spänd på ena sidan. Vi försökte få en förklaring, men ingen kunde hitta en orsak, säger Sanna.

– Ända tills han var ett halvår skrek Anton större delen av sin vakna tid. Vi tror det berodde på hans mage, säger Anders.

Anton slängde mycket med huvudet på ett sätt som skrämde de som höll honom. Inte heller det beteendet fick föräldrarna någon förklaring på.

– Jag tog upp detta på BVC och pratade med dem om att han var annorlunda än vårt första barn. Jag kände att det var något som inte stämde. Han ville inte ens lyfta på sig när man lade honom på magen, säger Sanna.

När Anton var omkring ett år tyckte läkarna att det var dags att boka tid för en undersökning av honom. Det blev magnetkameraundersökning, blodprov och ryggmärgsprov. Proven visade att han har markörkromosom 15-syndromet.

Läkaren sa att Anton också kunde ha missbildningar på hjärtat och mage. Och att han troligen har symtom inom autismspektrat.

– Det enda jag tänkte när vi fick beskedet var: Bara han inte dör, säger Sanna.

Föräldrarna åkte direkt hem och letade efter mer information på internet. De hittade en text om alla medicinska aspekter av syndromet på Socialstyrelsens kunskapsdatabas för ovanliga diagnoser och om en pojke i Ågrenskas dokumentation.

– För mig var autism något välbekant, eftersom jag hela livet umgått med min syssling, som har autism. För hans skull lärde jag mig TAKK (Tecken som Alternativ och Kompletterande Kommunikation) redan som 18-åring. Det har jag haft nytt av nu, säger Sanna.

– För mig var allt mer ovant, säger Anders.

Genetik vid markörkromosom 15-syndromet

Markörkromosom 15 finns i två varianter, en mindre som inte ger några symtom och en större som ger symtom, markörkromosom 15-syndromet. Det berättar Elisabeth Syk Lundberg, överläkare och professor i klinisk genetik, vid Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm.

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

Hon börjar med att berätta om utvecklingen av gentekniken från 1880-talets upptäckt av kromosomerna i cellkärnan till dagens tekniker, som i detalj kan se förändringar.

Normalt har vi 46 kromosomer indelade i 22 par plus könshormonerna. Vid celledningen komprimeras kromosomerna och kan analyseras i mikroskop, så kallad kromosomanalys.
– På 2010-talet har vi lärt oss nya tekniker för att undersöka vartenda baspar och upptäcka mycket små avvikelser i arvsmassan. Det svåra är att tolka och värdera all information vi får fram, säger Elisabeth Syk Lundberg.

Kromosomförändringar

Ungefär en procent av alla nyfödda har en kromosomförändring, men alla får inte symtom. Av personer med intellektuell funktionsnedsättning har många fler kromosomavvikelser (cirka 12 procent) och bland individer med medfödda missbildningar i kombination med intellektuell funktionsnedsättning hittar man ännu fler (cirka en fjärdedel).

Kromosomavvikelser kan antingen vara numeriska, alltså avvika i antal eller strukturella, avvika i struktur. Vid Downs syndrom, finns det tre, istället för två kromosomer 21. Vid markörkromosom 15-syndromet finns det en extra kromosom som inte liknar de normala kromosomerna – en markörkromosom. Vid markörkromosom 15-syndromet finns alltså totalt 47 kromosomer, 46 normala och en extra kromosom.

Molekylär diagnostik

För att diagnostisera barn där man misstänker en kromosomförändring tar genetikern oftast ett blodprov från barnet. 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 skillnader som finns. Metoden kallas mikroarray, (array-CGH (Comparative Genome Hybridisation)).

En annan metod som kan användas för att kontrollera resultatet från array-CGH-analysen är FISH-analysen som kan riktas mot ett specifikt område på en kromosom.

Förändring vid markörkromosom 15-syndromet

Markörkromosomen vid markörkromosom 15-syndromet uppstår under bildningen av en äggcell. När könscellerna bildas ska varje kromosompar hitta varandra och blanda sin arvs massa.

– Ibland blir det fel i överkorsningen av material. Hos mamman sker det vid bildningen av äggcellerna, säger Elisabeth Syk Lundberg.

Det finns olika typer av markörkromosom 15. En mindre och vanligare variant av markörkromosom 15, som består av ytterst lite extra genetiskt material och inte ger upphov till några symtom. Den större varianten, som ger symtom, omfattar mer material av den långa armen på kromosom 15.

Det avgörande är om markörkromosomen omfattar ”Prader-Willi/Angelman-Critical Region” förkortad, PWACR, eller inte. Det är en region på kromosom 15 som är förlorad (deleterad) vid de sällsynta tillstånden Prader-Willis och Angelmans syndrom. Om PWACR är inkluderad i markörkromosomen finns denna region i tre till fyra kopior, vilket leder till markörkromosom 15-syndromet.

En liknande symtombild som vid markörkromosom 15-syndromet finns hos personer med en dubblering (duplikation) av samma område på den ena kromosomen 15, så kallat 15-duplikationssyndrom.

Ärftlighet vid syndromet

Den lilla varianten av markörkromosom 15 är ofta nedärvd. Den stora markörkromosomen 15 beror oftast på en nymutation som uppstår slumpmässigt vid bildningen av en äggcell och är inte nedärvd från någon av föräldrarna.

– För de flesta av er finns ingen risk att få ett nytt barn med samma diagnos, säger Elisabeth Syk Lundberg.

15q duplikation, kan ibland vara nedärvd. Därför bär testning av föräldrarna göras för att bedöma upprepningsrisken.

Om det finns upprepningsrisk kan ett prov på moderkakan tas i graviditetsvecka 11-12 för att undersöka fostrets kromosomer, alternativt ett fostervattenprov från graviditetsvecka 15. Det är också möjligt att göra embryodiagnostik (PGD) i samband med assisterad befruktning, in vitro fertilisering, (IVF).

Forskning

Det pågår en del forskning kring de gener i PWACR-regionen, som ger symtom. Intressanta gener är UBE3A, som uttrycks från mammans gener i hjärnceller. Är genen överuttryckt, vilket betyder att genen är påslagen hela tiden och har en hög produktion, finns ett samband med intellektuell funktionsnedsättning och autism. En annan grupp av gener kallas GABR, (gabareceptor) och uttrycks från båda föräldrarnas genkopior. Dessa gener är viktiga för

överföringen av signaler mellan hjärnceller. Överuttryck har visats ha ett samband med epilepsi.

Läs mer på www.idic15.org

Fråga till Elisabeth Syk Lundberg

Vad är mosaicism?

– Det innebär att det finns en blandning av normala celler och celler med en genetisk avvikelse i kroppen. Vid mosaicism kan man oftast förvänta sig mildare symtom.

Anton och habiliteringen

Efter diagnosen blev Anton inskriven på habiliteringen. Han var ett år och det var osäkert om han skulle kunna lära sig att gå. När föräldrarna höll honom i famnen ville Anton inte sätta ner fötterna och hoppa, som storasyster gjort. Han drog istället upp sina ben.

– Fysioterapeuten konstaterade att han hade låg muskeltonus och behövde träna för att belasta sina höfter och knän, säger Sanna.

Anton fick ett ståskal och ett träningsschema där det stod att han skulle vara i ståskalet tjugo minuter varje dag. Han fick också specialskor som han använde när han stod i ståskalet. Anton gillade först inte alls att stå i ståskalet, mest för att han blev fastsatt, tror föräldrarna. Därför började de med mycket korta pass i början, men sedan blev de allt längre.

– Vi tror att träningen hade effekt, för när han var två år började Anton ta sina första stapplande steg, säger Anders.

– Det gjorde att han kunde börja använda gåstol. Han gillade gåstolen direkt, eftersom han slapp vara fastspänd i den och kunde ta sig fram på egen hand. Än idag reagerar han starkt på att bli fasthållen, säger Sanna.

Anton bockade och kastade med sitt huvud när han var liten. Därför fick han en stol med huvud- och sidskydd. Den använde Anton tills han var 3 år.

Autism

Det är viktigt att förstå vad i beteendet som är autism och vad som beror på intellektuell funktionsnedsättning för att ge barnet rätt stöd. Det säger Suzanne Steffenburg, överläkare, Barnneuropsykiatri, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Det är vanligt att barn med markörkromosom 15-syndromet har autism. Vid misstanke om autism kan en utredning göras inom barnneuropsykiatri.

Autism uppmärksammades först som symtom på schizofreni. Det var läkaren och psykiatrikern Leo Kanner som 1937 observerade åtta pojkar och åtta flickor som visade på samma beteende med strikta rutiner, ritualer och var världsfrånvända.

– Symtomkriterierna kom 1943. Då trodde man att autism hade ett enda ursprung, säger Suzanne Steffenburg.

Idag är det känt att autism har många orsaker och att den ofta är kopplad till andra symtom.

Ungefär en procent av befolkningen har autism. Vidgar man till personer med beteende inom autismspektrat handlar det om tio procent av befolkningen.

De autistiska dragen kan beskrivas som att personen är lite speciell med ett starkt intresse för något särskilt.

– Men om man ska sätta en diagnos handlar det om vilket hjälpbehov personen har, säger Suzanne Steffenburg.

Av den en procent som har autism och har hjälpbehov har en tredjedel eller upp till hälften dessutom en intellektuell funktionsnedsättning. Om man snävar in det ännu mer har tio procent av dem en kromosomstörning som orsak till sin autism.

Diagnos

Autism är en diagnos som ställs på symtom. Bedömningen är baserad på hur personen presterar på vissa tester. Innan det är möjligt att göra testerna måste barnets utvecklingsnivå och begåvning, IQ, fastställas.

– Vid utredningen om begåvning jämförs barnets förmåga med vad andra i samma kronologiska ålder kan. Kunskap om begåvningsnivå är nödvändig för att ställa rätt krav på barnet under intervjuer och tester vid misstanke om autism, säger Suzanne Steffenburg.

De nya kriterierna för att kunna ställa en diagnos om autism är att personen har svårighet med det sociala samspelet och i kommunikationen. Vid autism finns också perceptionsstörningar (sinnesförmimmelser) beträffande ljus, ljud, beröring, värme och kyla.

Kommunikation

När det gäller svårigheterna vid kommunikation, kan det beskrivas som att en person med autism inte riktigt förstår andra. De behöver hjälp att tolka sin omgivning. Har de dessutom utvecklingsstörning är det ytterligare ett hinder i kommunikationen.

Rutiner och ritualer är andra kännetecken på autism. Det kan yttra sig genom att personen har svårt för nya miljöer eller att äta nya maträtter. Ofta finns en fixering vid en viss typ av mat med ett särskilt utseende och konsistens.

Barn med autism har också ofta en annorlunda upplevelse av sina sinnesintryck. Många är rädda för höga skratt. De kan också känna obehag vid beröring.

– Perceptionen är särskilt känslig, vilket gör att de kan ha svårt att sortera och skydda sig från sinnesintryck. Men de kan ha svårt att förmedla vad det är som skrämmer, säger Suzanne Steffenburg.

Det är vanligt att barn med autism har särskilda intressen, som de älskar att ägna sig åt. Som omgivning är det viktigt att se på dessa förmågor som de är och låta barnet fördjupa sig i dem, utan att de fastnar där.

– Det finns en risk att man ställer för höga krav, om barnet till exempel visar intresse för musik. Det är bra att vara realistisk i sin förväntan på barnets utveckling, säger Suzanne Steffenburg.

Barn med autism och intellektuell funktionsnedsättning behöver mycket stöd för att utveckla de möjligheter de har. Stöd finns att hämta bland annat hos teamen på habiliteringen.

Frågor till Suzanne Steffenburg

Ska vi föräldrar och pedagogerna i skolan fokusera på utvecklingsstörningen eller autismen?

– Bägge delar. Det är viktigt att förstå begränsningarna som utvecklingsstörningen medför och hantera autismen. Båda är funktionsnedsättningar som man behöver ta hänsyn till och jobba med livet ut.

Kan vårt barn utvecklas trots utvecklingsstörningen?

– Det finns ingen exakt utvecklingskurva där barnet till sist kommer ikapp jämnåriga, eftersom barnets begåvning sätter en gräns för hur mycket det kan utvecklas. Men för att de ska utvecklas behövs en gynnsam miljö med krav på rätt nivå, hjälpmedel som underlättar och stöd för kommunikation, AKK till exempel.

Hur mycket skärmtid ska vi låta vårt barn med funktionsnedsättning ha?

– Barnen tränar hela dagen på förskolan. När de kommer hem behöver de, liksom vi, koppla av. Då kan tid framför läsplattan eller datorn ge vila. Ha inte dåligt samvete för det. Men ibland kan man behöva bryta av tiden framför skärmen. Som förälder kan ni bestämma att barnet ska delta i familjens sociala sammanhang. Det kanske till exempel inte får äta ensamt framför datorn, utan ska tillbringa måltiden tillsammans med er.

Hur ska vi föräldrar göra för att inte syskonet ska ta för mycket ansvar?

– Som förälder till barn med funktionsnedsättning är det lätt att ha dåligt samvete. Tänk på att barn lär sig något av att ta ansvar. De växer upp med en erfarenhet som inte alla har. Det viktiga kan vara att möta syskonet och bekräfta att det är jobbigt ibland att ha en bror eller syster med funktionsnedsättning.

Rörelse och hälsa

Rörelse är rena rama mirakelmedicinen, både för kroppen och hjärnan. Sitt inte för länge. Det säger fysioterapeut Magnus Aspdahl, som arbetar vid Karolinska Sjukhuset i Stockholm.

Forskningen kring rörelsens betydelse började på 1950-talet. Då jämfördes hälsan hos de stillasittande chaufförerna på Londons bussar, med konduktörerna, som rörde sig i och ur bussen under sin arbetsdag.

– De stillasittande chaufförerna hade större risk att drabbas av hjärt-kärlsjukdom än de rörliga konduktörerna. Om konduktörerna fick stroke eller hjärtinfarkt fick de mindre infarkter eller stroke och återhämtade de sig snabbare än chaufförerna, säger Magnus Aspdahl.

Visserligen är rätt kost den viktigaste faktorn för att gå ner i vikt, men för kroppens hälsa är rörelse rena mirakelmedicinen.

– Kärlfunktionen förbättras, fettmetabolismen, kroppsvikt och buk fett blir bättre. Den stärker ben, bindväv och brosk. Även blodtryck, hormonbalans och blodsocker fungerar bättre hos dem som är fysiskt aktiva. Andra fördelar är att sömnen förbättras, risken för depression minskar och kognitionen (hjärnans förmåga) stärks, säger Magnus Aspdahl.

Hur mycket måste vi röra på oss?

Enligt svenska rekommendationer bör vi röra på oss trettio minuter varje dag för att behålla hälsan.

– Det är den minsta nivån av fysisk aktivitet som vi kan komma undan med för att få en signifikant minskning av risk att dö i förtid. Är vi aktiva 90 minuter varje dag på måttlig nivå eller cirka 30 minuter högintensiv nivå minskar risken att dö i förtid med hela 50 procent, säger Magnus Aspdahl.

Barn och aktivitet

För det lilla barnet mellan 0-5 år är rekommendationen att barnen ska uppmuntras att röra på sig i vardagen. Det räcker att de stimuleras att utforska sin omgivning genom att krypa, gå, klättra och springa.

För barn mellan 6 och 17 år krävs det 60 minuters aktivitet varje dag, för att få bra hälsa. Då ska det vara en intensiv träning minst tre gånger per vecka för att muskler och skelett ska stärkas.

– Att bara simma till exempel räcker inte. Skelettet behöver belastas för att bentätheten ska öka, säger Magnus Aspdahl.

Aktivitet och markörkromosom 15- syndrom

Barn med funktionsnedsättning ska vara så fysiskt aktiva som funktionsnedsättningen medger. Vid markörkromosom 15-syndromet är det några symtom som påverkas särskilt positivt av rörelse.

Vid markörkromosom 15-syndromet är det vanligt att ha låg muskeltonus. Den förbättras av träning.

Den fysiska styrkan och uthållighet är nedsatta, men båda kan stärkas med rätt rörelser och aktiviteter.

Många har dålig balans. Det kan bero på en annan uppfattning av världen eller på grund av låg muskeltonus i fotleden. Bra träning är att gå balansbanor med utmanande hinder och promenera i terräng. Studier om skolios (sned rygg) har visat att träning inte hindrar uppkomsten av skolios, men det är bra att träna.

Motorik

En del barn klarar motoriska milstolpar som att vända på sig, sitta och gå, men med försening.

Utveckling av komplexa färdigheter som att cykla kasta och fånga boll baseras på perception, koordination och balans och är aktiviteter som inte alla lär sig.

– De som har problem med balansen och koordination kan ändå komma ut på cykelturer med en side by side cykel, säger Magnus Aspdahl.

Epilepsi

Tidigare ansågs det inte lämpligt att barn med epilepsi tränade, för att det kunde utlösa kramper. Numer uppmanar fysioterapeuterna barn med epilepsi att vara aktiva. Studier har visat att 30-40 procent får färre anfall av att träna regelbundet.

– Det är ovanligt, men en liten grupp får mer anfall, vilket kan bero på stress eller värmeutvecklingen, inte på träningen i sig, säger Magnus Aspdahl.

Schemalägg träningen

Att motivera barn som inte vill röra på sig till träning, kan vara svårt. En bra metod kan vara att schemalägga träningen, till exempel genom att lägga in den i vardagen. Det ska gärna ske när barnen är små så att aktivitet och rörelse blir något naturligt för barnet. Variera aktiviteterna eller ha samma aktivitet. En del barn vill göra samma, andra vill variera sig. Sätt upp aktiviteten på dagsschemat och ta med ett mobilt schema om ni ska ut och gå.

– Att bara gå är tråkigt. Det är bra för barnet att veta vad som händer. Med ett schema är det lättare att förstå vad som händer när aktiviteten är slut.

Magnus Aspdahl föreslår några vardagsaktiviteter:

– Cykla eller gå till förskolan tillsammans. Ska barnet rida, kan ni gå hem. Ordna en sagostig, där ni lägger ut delar av sagan på olika punkter, för att locka barnet att gå vidare. Eller ha rollspel på promenaden.

Han berättar om en pojke som älskade att föreställa en person som visar väder, en annan ville gärna prata om matlagning under promenaden

– Får barnet leka och prata om något de är intresserad av under tiden de rör på sig blir den viktiga aktiviteten en rolig stund, säger Magnus Aspdahl.

Att undvika aktiviteter för att barnet tidigare fått utbrott vid en sådan aktivitet, kan vara farliga fallgropar. Planera inte aktiviteter kring mat, låt det hellre bli rörelse innan maten.

En annan fallgrop kan vara att inte ge barnet tillräckligt med tid att fundera över det som ska hända eller att få prova något flera gånger.

– Om man misslyckats med en aktivitet, försök igen. Och tänk rörelse snarare än träning, säger Magnus Aspdahl.

Lämpliga aktiviteter

Det är en fördel att ha kontakt med en fysioterapeut som kan föreslå lämpliga aktiviteter efter barnets individuella förutsättningar.

– Det viktiga är att börja tänka på rörelse. I våra vardagliga aktiviteter, kring hushållsgöromål, finns rörelser som kan fungera som träning, säger Magnus Aspdahl.

Trädgårdsarbete såsom att kratta, styra skottkärra eller bära saker är bra träning med tydlig början och slut. Inomhus kan dammsugning, sopa golvet eller skura vara tänkbara aktiviteter som tränar motoriken och ställer krav på planering av rörelse.

Andra bra aktiviteter är

Promenader

Cykling

Lekar

Styrketräning

Konditionsträning

Högintensiva lekar (återupplev filmer, gör rollspel.)

Frågor till Magnus Aspdahl

Hur ska vi tänka kring träningen?

– Det ska vara lätt ansträngande så att man får upp flåset för att få de positiva effekterna.

Har du något tips på hur vi i förskolan kan få in enklare rörelser för barnet?

– Har barnet autistisk störning finns ofta ett specialintresse man kan använda för att motivera barnet till rörelse. Tycker barnet det är roligt att titta på rödljus så gå ut och titta på dem. Man kan ha en side by side cykel och cykel där en vuxen och barnet kan cykla i närområdet. Det bästa är att schemalägga en pausgympa och göra lite olika rörelser. Knäböj är kanske tråkigt, men håller man i en ballong samtidigt, blir det roligare.

Anton har en cykel

Familjen har fått en särskild sits som kopplas på en cykel. Tack vare den sitter Anton framför den som cyklar. När de kommer fram

till utflyktsmålet, kan sitsen tas loss och köras ungefär som en rullstol.

Anton har också en rullstol.

Kommunikation

Alla kan kommunicera och alla kommunicerar. Det viktiga är att lära sig tolka det enskilda barnet och själv vara modell för metoden. Det säger Eva Holmqvist, arbetsterapeut vid Dart kommunikations- och dataresurscenter i Göteborg.

Dart är ett kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning. Liknande resurser finns över hela landet.

– Till oss kan man komma för att ta fram de insatser som är viktiga för barnet. Teamet arbetar tillsammans med barnet, familjen och skolan. Det viktiga är att alla parter är överens om metoder, säger Eva Holmqvist.

Lär oss av omgivningen

Vi lär oss kommunicera redan från födseln. Vi lär oss genom att utsättas för kommunikation i mötet med omgivningen. Det sker oftast utan att vi ens tänker på det. Kommunikation är när någon gör eller säger något som någon annan reagerar på. Den kan vara medveten eller omedveten.

– Ju större svårigheter ett barn har med sin kommunikation, desto viktigare är det att vi som omgivning lär oss att tolka barnets uttryck och ge respons på dem, säger Eva Holmqvist.

Olika metoder

Tal är bara en liten del av kommunikationen. Vi använder kroppen, gester, mimik, tecken, ljud, och föremål, bilder och numer - appar. Inget sätt är viktigare än ett annat, det betydelsefulla är att vi får sagt det vi vill och att omgivningen förstår.

Hur mycket en person förstår beror på en rad faktorer. På syn, hörsel, känsel, språk, men också på deras erfarenheter och minne till exempel.

Vi kommunicerar om många olika saker. Det kan vara om vardagshändelser, saker vi vill berätta som vi upplevt eller tänkt på, något vi vill göra eller fråga om, eller för att begära något.

Alternativa och kompletterande metoder

För barn som inte använder det talade ordet för att kommunicera behövs alternativa och kompletterande metoder, AKK som stöd. AKK lärs ut på AKKtiv som är en föräldrautbildning för att bli en kommunicerande partner till sitt barn.

Föräldrarna kan komplettera sitt talade språk med en mängd redskap, till exempel kommunikationskortor, bilder, tecken och olika strategier. Logopederna på habiliteringen kan hjälpa föräldrarna att hitta det rätta stödet till sitt barn. Föräldrarna förstår ofta sitt barns kroppsspråk. Men när barnet kommer utanför hemmet och möter personal i förskola och skola är det viktigt med en systematiskt medveten kommunikation för att barnet ska kunna kommunicera både med personal och andra barn.

– Forskning visar att AKK inte hindrar talutvecklingen, utan tvärtom stimulerar den, säger Eva Holmqvist.

Kommunikation ska vara så enkel som möjligt. Det är ofta lättare hemma, eftersom familjen känner sitt barn, men svårare när barnet träffar andra. I sammanhang utanför hemmet kan det därför vara bra att ha med ett kommunikationspass. I det förklarar barnet i jagform, hur det kommunicerar och vad som kan vara viktigt att veta för den som ska kommunicera med barnet.

Har familjen extra resurs eller assistenter hemma kan ett kommunikationspass vara ett bra sätt att introducera dem för barnet.

För att stimulera barnets kommunikationsutveckling är det viktigt att föräldern och andra omkring barnet använder de hjälpmedel barnet behöver.

– Vi kan inte förvänta oss att barnet använder något, om föräldern inte använder det. Var en modell för era barn, säger Eva Holmqvist.

Föräldern kan själv skapa bildkortor, med bilder på barnets egna leksaker, säng, hemmet med mera för att underlätta barnets förståelse. Ofta är det bra att utgå från en aktivitet, till exempel simträningen i badhuset, när man skapar en bildkarta. Då kan bilder väljas utifrån vad det kan vara bra att samtala om i den situationen.

Att stödja ett barns kommunikationsutveckling

För att stödja ett barns kommunikationsutveckling är det viktigt att ge tid och ha en positiv förväntan. Eva visar en film om Agnes och hennes mamma som dansar. Mamma frågar om Agnes vill dansa mer och väntar, tills dottern svarar ja, genom att stänga munnen.

– Ofta måste vi vänta mycket längre än vi tror, för att ge barnet en chans att svara. Prova att räkna till tjugo och se vad som händer, säger Eva Holmqvist.

Det är vanligt att ställa många frågor till barn med kommunikationssvårigheter, men Eva Holmqvist uppmanar till att hellre ge kommentarer som barnet kan svara på.

– Om man läser en bok kan man istället för frågan; ser du flugan? (på bilden), säga, där är en fluga!

Eva Holmqvist ber familjevistelsens deltagare samtala med varandra om gånger när kommunikationen fungerar bra. Några föräldrar berättar att deras flicka lägger handen på boken om hon vill att de ska läsa den en gång till. När hon inte vill vänder hon bort huvudet. En annan familj berättar att deras barn kommer med fjärrkontrollen när hon vill titta på barnprogrammet. Andra berättar att de använder TASSeLs, taktila tecken på kroppen. TaSSeLs taktila signaltecken är en metod för barn som är på en tidig utvecklingsnivå i sin kommunikation. Den lämpar sig även vid syn- och hörselproblem.

– Vi vet idag att det är bra att använda många sätt för att underlätta kommunikationen. Det kan vara ett långsiktigt arbete och det gäller att se de små stegen på vägen, säger Eva Holmqvist.

Tips

PODD – ny kommunikationsmetod från Australien

Appstod.se

Bildstod.se

www.spsm.se

På Darts hemsida finns mer exempel på metoder och programvaror för att underlätta kommunikation. www.dart-gbg.org/

Frågor till Eva Holmqvist

Lär barnen sig snabbare med en tydlig struktur i vardagen?

– Struktur i form av ett schema skapar en trygghet. Är jag trygg och vet vad som ska hända, tar jag lättare till mig kunskap och lär mig. Med ett schema är det enklare att visa när en aktivitet måste förändras eller bytas ut. Förändringen blir konkret för barnet. Som

förälder och personal blir du också tydligare och kan använda färre ord.

Vår son har märkt att det är lättare att bara peka för att få det han vill ha, än att använda bilder eller teckna.

– Det du kan göra är att du tecknar mjölk när han pekar på paketet. Du visar honom att såhär kan man göra. Vi måste vara modeller för att barnen ska lära sig nya sätt att kommunicera.

Hur mycket tid ska vi lägga varje dag på att träna in ett nytt sätt att kommunicera för att det ska få effekt?

– Börja med att införa kommunikationsstöd till olika aktiviteter. Välj gärna några som ni gör nästan varje dag. Det behöver inte vara något märkvärdigt. Det gäller att hitta de situationer som är motiverande för barnet. Det kan vara en favoritlek, en särskild bok eller aktivitet som barnet tycker om. Det kan också handla om en aktivitet där det är viktigt att förbereda barnet. Finns träningen i vardagens göromål blir den av.

Hur ska vi bli av med oönskat beteende?

– I många fall, handlar ett utmanande beteende om brist på kommunikation. Analysera när beteendet uppstår och bryt ner i skeendet i delar för att förstå när det är lämpligt att erbjuda ett alternativ till beteendet. Om barnet till exempel slänger iväg tallriken när det ätit färdigt, kan man tillsammans träna på att peka på en bild/ett tecken/en gest för ”jag är mätt”, ”jag är färdig”. Det finns utbildningar och kurser på DART om hur man kan ändra ett oönskat beteende.

Måste man ha remiss för att komma till er?

– Idag finns egenremiss. Ett formulär finns på vårdguiden 1177. Det som är viktigt att veta är att Västra Götalandsregionen har avtal med Dart, men kommer man från andra landsting behöver det finnas en instans (till exempel barnhabiliteringen) som tar på sig ansvar för att fortsätta stötta, och även förskriva hjälpmedel om det skulle vara aktuellt. Dessutom måste habiliteringen vara betalningsansvarig för en Dart-insats. Det finns möjlighet att delta i kurser och utbildningar på Dart, och vi erbjuder också specifika uppdragsutbildningar.

Anton pratar

För att stimulera Anton att börja prata beslöt sig föräldrarna för att skala ner sitt språk till det enklaste tänkbara och upprepa viktiga ord och begrepp. De var noga med att säga samma sak inom familjen. Pratade de om smörgås, upprepade de smörgås, de sa inte macka.

– Jag som är undersköterska är intresserad av hur man kan prata om det är svårt för någon att få fram orden. Därför började jag med upprepningar för att lära honom ord, säger Sanna.

– Vi använde två-ords-meningar, säger Anders.

Ska de gå och byta blöja, säger de *byta blöja* om och om igen och varierar varje gång så att det blir som en melodi.

Alla ord som föräldrarna upprepat är de ord som Anton själv använder idag.

Fokus neuropsykologi

Barn med markörkromosom 15-syndromet kan behöva göra en neuropsykologisk utredning. Den kartlägger barnets förmågor och svagheter, för det ska bli rätt krav i förskola och skola och hemma. Det säger Eva Billstedt, neuropsykolog vid Barnneuropsykiatri, BNK och Gillbergcentrum, i Göteborg.

Neuropsykologer behandlar relationen mellan centrala nervsystem och kognitiva funktioner, hur en person tänker och fungerar. Det innebär att de bland annat utreder barn och ungdomar som har svårigheter på olika sätt med inläring. En neuropsykologisk utredning är en kartläggning av hur barnet presterar i olika situationer.

Utredningen görs för att omgivningen ska ha rätt nivå på förväntningar och krav på barnet i olika miljöer. Utredning består av tre delar. Det är *beteendeobservation*, *funktionsnivå* (utveckling och begåvning) och *adaptiv nivå* (hur barnet fungerar i vardagen).

Markörsyndrom 15-syndromet

Inför en utredning informerar sig neuropsykologen ifall det finns vetenskaplig forskning om den diagnos barnet har.

– När det gäller markörkromosom 15-syndromet saknas studier inom neuropsykologi. Det som finns är beskrivningar av enstaka personer, säger Eva Billstedt.

Från dessa rapporter framgår att vid markörkromosom 15-syndromet finns ofta intellektuell funktionsnedsättning, språksvårigheter och autism.

Beteendeobservation

Inför en testsituation väljs en miljö ut för testet där barnet känner sig tryggt. Då har det bästa chansen att prestera optimalt.

– Om barnet uttrycker oro över att vara på sjukhuset, kan vi istället vara på barnets förskola, säger Eva Billstedt.

I en lekfull atmosfär, undersöker neuropsykologen med olika tester, barnets beteende ur skiftande aspekter: vad gör barnet nyfiket eller ointresserat, hur barnet löser en uppgift (långsamt eller bråttom), hur är barnets ögonkontakt och samspel?

Utvecklingstest

Nästa steg är att bedöma barnets utvecklingsnivå. Utvecklingstest riktar sig mot barn som är upp till fyra år. Det omfattar även dem som är i den åldern kognitivt, men är äldre rent kronologiskt.

– Om man har en svår utvecklingsstörning, ställs den diagnosen oftast baserat på ett utvecklingstest, säger Eva Billstedt.

Vid en utvecklingsbedömning är syftet att skapa en bred bild av barnets utveckling till exempel i fråga om språk, perception och formuppfattning. I tester undersöks hur barnet hanterar klossar, kan de bygga ett torn och placera olika former på rätt ställen? Hur fungerar barnets finmotorik? Kan det hålla i en sax?

Grovmotoriken undersöks till exempel genom att barnet får prova att gå upp för en trappa. Neuropsykologen försöker få en uppfattning om hur barnet använder språket och hur mycket det förstår.

– Vi vill fånga barnet där det är och utgå från det i vår bedömning, säger Eva Billstedt.

Dessa tester säger något om utvecklingen hos barnet och vilka svårigheter det har.

Begåvningsstesterna, så kallade IQ- eller IK-tester (intelligenskvot) som det heter på svenska är det viktigaste verktyget vid utredning av barn som är något äldre, till exempel vid fem till sex år, inför skolstart. Testerna är grunden för den neuropsykologiska bedömningen.

I dem undersöks barnets problemlösningsförmåga, hur det använder språket, resonerar, planerar och minnesfunktioner.

Testerna är utformade så att genomsnittspersonen får ett IK på 100. De som har ett IK på 70 eller lägre i kombination med att man har

betydande stödbehov i vardagen har en intellektuell funktionsnedsättning i någon grad, det man också kallar utvecklingsstörning.

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

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

För att hjälpa personer i denna grupp ska man ta hänsyn till deras bristande inlärningsförmåga och förmåga att tillämpa kunskap. Det kan ske genom att underlätta inläring genom att använda konkret material och praktiskt träning, istället för att bara få det teoretiskt beskrivet.

Komplex information bör brytas ner i mindre delar. Det bästa är att formulera enkla instruktioner som repeteras.

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

Adaptiv nivå

Den tredje delen i en neuropsykologs utredning är en skattning av hur barnet faktiskt fungerar i vardagen, på adaptiv nivå. Det är en skillnad mot testtillfället, som syftar till att få en bild av barnets optimala förmåga. Skattning av barnets adaptiva funktionsnivå visar hur stort stödbehov barnet har i hem, skola och fritid.

Frågor till Eva Billstedt

Hur tar man hänsyn till barn med autism vid utredningen?

– Det är självklart viktigt att veta vad som är speciellt vid autism. Vi strävar efter att skapa en optimal situation under testerna, för att kommunikationen ska fungera.

Gör man ny bedömning efter några år? Vem bestämmer i så fall när det ska göras?

– Jag tycker absolut att man ska göra om bedömningen.

Organisationen ser olika ut i landet, men habiliteringen brukar vara ett ställe där många familjer har sin kontakt. Förhoppningsvis kan föräldrarna ta upp frågan tillsammans med sitt team. Oftast är det aktuellt med ny bedömning inför stadiebyte.

Vår son har bedömts ha generella inlärningssvårigheter. Vad är det?

– Genomsnittet för IK, begåvning alltså, är 100. Även om man hamnar över 70 (gränsen för intellektuell funktionsnedsättning med rätt till särskola), kan man behöva extra stöd eller hjälp. Väldigt många i denna grupp har inte rätt till särskola utan går i grundskolan. Som skolan idag är utformad ska eleven planera och utföra mycket på egen hand. Det kräver mycket av individen. Här kan den som har generella inlärningssvårigheter behöva extra stöd för att sätta igång och genomföra uppgifterna.

Finns det möjlighet träna upp IK, så att barnet kan hantera fler situationer.

– Det finns studier som talar för att det finns en utvecklingspotential av IK-nivån genom stimulans och träning går det att höja sig något. Men oftast ser man inte enorma steg. Det är sällsynt att ett barn som har IK runt 60 uppnår 100 om testningarna har varit tillförlitliga. Däremot lär de sig, om än i en långsammare takt.

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 Bodil Mollstedt från barnteamet om Ågrenskas pedagogiska arbete vid en familjevistelse.

– Barn som har markörkromosom 15-syndrom har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt har vi utformat programmet för barnen och ungdomarna under veckan, säger Bodil Mollstedt.

Personalen läser in medicinsk information och dokumentation från tidigare 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.

Vad underlättar för att det blir en bra dag för era barn? Bodil Mollstedt ber alla i salongen att vända sig till en person de inte brukar prata med och delge varandra sina erfarenheter. Efter en stunds samspråk kommer flera förslag. En förälder säger att det är viktigt att själv vara förberedd om det inte går som man tänkt sig på en aktivitet till exempel. Någon annan bekräftar att det är viktigt att revidera sina föreställningar om hur något ska vara eller genomföras. Det är viktigt med rutiner, säger en annan förälder. Om allt görs likadant varje morgon fungerar vardagen allra bäst. Andra fyller i och säger att dagarna blir bra om de grundläggande behoven av sömn och mat blir tillgodosedda. Det är en fördel att lägga in lagom med pauser under dagen för att ge barnet chans till återhämtning, påpekar en pedagog.

– Genom att anpassa miljön har barnen större möjlighet att påverka och vara delaktiga efter sina egna förutsättningar, säger Bodil Mollstedt.

Samverkan

Det är viktigt att de som finns kring barnet samverkar och har ett likadant förhållningssätt. Behovet av samverkan gäller personal som barnet möter i sjukvård, habilitering, barnhälsovård och elevhälsa, kommunens resursteam och specialpedagogiska skolmyndigheten.

Särskilda mål vid markörkromosom 15-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. Förskolebarnen får träffa Kalle Kanin varje morgon. Han har med sig ett schema över veckan och dagens aktiviteter.

– En lugn miljö med återkommande aktiviteter bidrar till att öka delaktigheten, säger Bodil Mollstedt.
Första dagen är Kalle lika blyg och rädd som förskolebarnen är.
Det gör att barnen känner sig lite bättre till mods.
Skolgruppen har också ett schema, med ord, ljud och bild.

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 och konkret material och är noga med att förbereda när vi ska byta aktivitet, säger Bodil Mollstedt.

En viktig del i programmet är att *stimulera och stödja kommunikation, språk och tal* genom sånger, lekar och samlingar. Barnteamet använder konkreta ord och visualiserar genom att använda tecken och bilder. Inför nästa aktivitet är personalen noga med förberedelser, så att barnen vet vad som ska hända.

– 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. Detta bidrar till att *stärka kroppskännedom*.

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

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

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

Anton börjar förskola

När Anton lärt sig att gå tyckte föräldrarna att det var dags för förskola. De valde en där barn med olika funktionsnedsättningar var integrerade. På förskolan fanns ett Sinnenas rum där Anton älskade att lyssna på musik i hörlurar och titta in i de blinkande ljusen.

– Där fanns personal som verkligen var engagerade i barnen, säger Anders.

Sanna hämtade först Anna på hennes förskola. Sedan åkte de tillsammans och hämtade Anton.

– Efter ett år märkte jag allt tydligare att hon tyckte bättre om Antons förskola. När jag frågade om hon hellre ville vara där, svarade hon ja, säger Sanna.

Anna fick testa att vara på sin brors förskola. Hon älskade den nya förskolan och blev kvar.

På förskolan hade Anton en anställd som var särskilt insatt i hans behov. Förskolan hade en särskild handlingsplan för Anton.

– Hon höll i alla möten som gällde Anton både på förskolan och med habiliteringen, säger Sanna.

– Samarbetet med habiliteringen och förskolan har fungerat väldigt bra. De har besökt varandras arbetsplatser och gjort det bästa för Anton, säger Anders.

Inför skolstart gjordes en utredning på Anton för att bedöma vilken skolform som passade honom. Det blev träningsskola.

Nu går Anton andra året i träningsskola. Han åker taxi dit. Han tycker att skolan och fritids är roliga att vara på.

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 Astrid Emker 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 markörkromosom 15-syndromet. 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 möjlighet 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 Astrid Emker.

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.
– Och får gå före i kön på Liseberg!

Läs mer om Ågrenskas syskonarbete på www.syskonkompetens.se

Anton har en storasyster

Storasyster Anna var ett år och sju månader när Anton föddes. Men det är inte bara närheten i ålder som gör att de är tajta. De gillar varandra.

– Om Anton varit borta hos sin stödfamilj eller korttids frågar Anna alltid efter honom när hon kommer hem, säger Anders.

– När de träffas igen blir det ett riktigt kramkalas.

Redan när Anton var spädbarn ville storasyster Anna vara med och hjälpa. Hon älskade att mata honom.

Under uppväxten har Anna alltid varit duktig på att hitta på spontanlekar, som Anton gärna hakar på.

Tar hon hem kompisar för att leka händer det att de frågar vad det är med hennes bror.

– Vi har alltid varit öppna om Anton. De får fråga vad de vill, säger Anders.

– Vi har lärt Anna att hon inte behöver säga så mycket om de frågar. Oftast räcker det med att säga att han har ett syndrom som gör att han lär sig lite långsammare. Barn brukar vara nöjda med det svaret, säger Sanna.

Anton har stödfamilj

När Anton var fem år skaffade familjen en stödfamilj. Då hade Sanna gått in i väggen. Föräldrarna förstod att de behövde avlastning. Stödfamiljen har blivit som Antons andra familj. I stödfamiljen finns många barnbarn som leker och tar hand om Anton när han är där.

– Han är hos dem tre vardagsnätter och en helg i månaden, säger Anders.

Familjen valde korttidsboende för att Anton skulle få träffa sina kompisar utanför skolan.

– Vi får tid att göra ärenden när han är i stödfamiljen eller på korttids. Och vi får en möjlighet att lägga allt fokus på Anna, som annars ofta måste vänta på sin tur, säger Sanna.

Munhälsa och munmotorik

– Vi rekommenderar att barn med särskilda behov tidigt har kontakt med tandvården, gärna en barntandvårdsspecialist. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped. Det säger specialisttandläkare Marianne Bergius och logoped Lotta Sjögren, som arbetar på Mun-H-Center i Hovås.

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön samt på Odontologen, Göteborg. Det är ett nationellt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskapen om tandvård, munhälsa och munmotorik hos barn med sällsynta diagnoser. Kunskapen sprids för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga.

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

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska kring familje- och vuxenvistelser träffar Mun-H-Center många personer med olika funktionsnedsättningar och sjukdomar. Efter godkännande från föräldrarna gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munförhållanden. Observationerna, tillsammans med information som föräldrarna lämnat, ställs samman i en databas.

Kunskap om sällsynta diagnoser sprids via Mun-H-Centers webbplats (www.mun-h-center.se) och via MHC-appen.

Tand- och munvård för barn och ungdomar med särskilda behov

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

Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör använda fluortandkräm. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sina barn med tandborstningen och borsta två gånger om

dagen. För att underlätta tandborstningen tipsar Marianne Bergius om att stå bakom barnet och använda den egna kroppen som stöd.
– Då kommer man åt bättre och det blir lättare att borsta.
Alternativt kan man låta barnet ligga ner i en säng eller liknande.
När nya kindtänder kommer är det extra noga med tandborstning av groparna på tuggytan. De kan också förseglas med plast för att minska risken att få hål.

Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården. Tandvårdspersonalen hjälper till att individuellt prova ut lämpliga hjälpmedel.

Vid årliga undersökningar på tandklinik är det viktigt att tandläkaren får kännedom om barnets aktuella hälsa och medicinering, då det kan påverka salivens kvalitet och ge muntorrhet med ökad risk för karies, hål i tänderna, som följd. Kontroll av bettutveckling, käkleder och käkmuskulatur är också viktig att utföra förutom sedvanlig kontroll av munhygien, tandkött och tänder. Ett eller två återbesök mellan de ordinarie besöken rekommenderas för polering och fluorbehandling av tänderna. För barn som inte tycker om tandkrämssmaker finns särskilda tandkrämer utan smak. Det finns också tandkrämer som inte skummar så mycket.

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

Munhälsa vid markörkromosom 15-syndromet

Följande munrelaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma hos personer med markörkromosom 15-syndromet:

- Svårigheter att acceptera tandundersökning
- Svårt att borsta tänderna
- Vissa mediciner kan ge biverkningar i form av muntorrhet, vilket ökar risk för hål i tänderna

– När vi mött barn med markörkromosom 15-syndromet idag har vi haft lite svårt att undersöka dem. Men det vi sett var glada barn med fina tänder, säger Marianne Bergius.

Att tänka på för barn med markörkromosom 15-syndromet:

- 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 www.kom-hit.se)
- De flesta barn har behov av förstärkt, förebyggande tandvård. Inte sällan behöver barnet komma ofta till tandvården, mellan fyra till fem gånger per år.
- Tal- och kommunikationsträning är ofta motiverad. En del barn behöver också ät- och sväljträning hos logoped.
- Vissa mediciner kan ge muntorrhet, vilket ökar risken för karies.

Munmotorik vid markörkromosom 15-syndromet

När det gäller barn med markörkromosom 15-syndromet har personalen på Mun-H-Center sett att låg muskeltonus försenad oralmotorisk utveckling kan påverka tal, mimik, förmågan att suga, tugga och svälja och salivkontroll.

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

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

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

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

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

Det finns en rad exempel på hur man kan använda vardagssituationer för att stimulera munnen, som att sjunga, härma ljud, dricka med sugrör eller blåsa såpbubblor. Vid låg muskeltonus blir man ofta mindre aktiv med sin mun, därför är det viktigt att hitta roliga sätt att aktivera och träna upp musklerna.

Det går utmärkt att använda mat som träning. Bäst är att börja med mat som smälter i munnen i kontakt med saliven. Smörgåsrån, majs-krokar och ostbågar fungerar bra.

När det gäller redskap för att stimulera munnen är z-vibratoren ett bra redskap. Det finns olika program för hur den kan användas. Barnet behöver inte förstå, utan träningen sker mer eller mindre automatiskt.

– Det finns många saker att tugga på, som är roliga att tugga på och är giftfria. Vi behöver inte längre bara hänvisa till bitringar för små barn, säger Lotta Sjögren.

Det finns en mängd teorier om vårt behov av att tugga. Många vuxna som också gör det.

– För många är tuggandet ett sätt att hålla sig vaken och alert. Jag tror inte att åtgärden är att hindra, utan hellre att erbjuda något att bita och tugga på som inte skadar. Det ska vara åldersadekvata redskap, säger Lotta Sjögren.

Som förälder kan det vara tufft att vara den som ska förmedla kunskap mellan olika instanser. Då kan man be habiliteringen att samordna kontakten mellan tandläkare, logoped och/eller oralmotoriskt team.

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

Anton idag

Anton har alltid varit intresserad av djur och natur. Först handlade intresset om insekter och djur i Sverige, nu är det hela världens insekter och djur som lockar.

– Anton pekar på djur i böcker och vi berättar vad de heter, säger Sanna.

Han älskar också att navigera runt på You Tube och sjunga till musik. Även om han bara hört en melodi någon enda gång kan han sjunga den igen efteråt. Han är tonsäker tycker familjen och även andra.

– En gång följde en man efter mig i affären där jag gick med Anton sjungande i sin vagn. När vi var i kassan kom mannen fram, bad om ursäkt och berättade att han var med i en orkester och att han gått och beundrat Anton för att hittade de exakt rätta tonerna i låtarna han sjöng, berättar Sanna.

Sedan ett halvår har Anton gått över till engelska när han kommenterar vad han ser på datorn. Han säger inte brandbil, utan fire truck, police car, red och så vidare.

När han var yngre visste de inte hur mycket Anton uppfattade, om han bara upprepade vad Anna eller de sagt, eller om han till exempel förstod vad siffror kan användas till.

– En dag satte han sig ute och började räkna grannens kantstenar från ett till tio. Då förstod vi att det inte bara var upprepning. Han förstod syftet med siffror, säger Sanna.

– Idag räknar han till tjugo på svenska och till tio på engelska, säger Anders.

En av utmaningarna idag är att få Anton och säga till när han ska kissa och bajsas. Nu har de under ett år försökt att rikta in sig på att få kissandet att fungera. I skolan går hans assistenter med honom till toaletten på bestämda tider och hemma gör de likadant. De har försökt att få honom att gå på toaletten och bajsas, men han totalvägrar.

– Det har inte klickat än för honom. Vi hoppas att om han lär sig att känna av när det är dags att kissa. När han gör det kanske intresset att lära sig bajsas på toaletten också väcks, säger Anders.

I utredningen om hans mentala ålder är han i vissa avseenden två år i andra fem år. När det gäller toaletträningen verkar han vara i tvåårsåldern. Vi vet att han lärt sig annat, men att det tar tid. Vi är beredda på att det tar tid, men hoppas att han till slut säger till när det är dags att gå på toaletten, säger Sanna.

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.

En enklare vardag

Försäkringskassan minskar krånglet för personer med funktionsnedsättning och deras anhöriga. Myndigheten har efter genomförda kundundersökningar ändrat sitt arbetssätt i grunden för

att anpassa det till den enskildes behov så att möten skall bli enklare, tryggare och mer personliga.

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

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 markörkromosom 15-syndromet. De kan

gälla avlastning genom LSS eller SoL, avlösarservice och korttidsvistelse. Det säger Cecilia Stocks 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.

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

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

Korttidsvistelse och stödfamilj

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

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.

Undantagsbestämmelsen

Undantagsbestämmelsen, 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 träningskola. Innan eleven antas till särskolan görs en utredning för en pedagogisk, psykologisk, medicinsk och social bedömning. Beslutet att anta eleven fattas av den ansvariga politiska nämnden i kommunen. Att gå i särskola behöver inte innebära att eleven går i en annan skola. Det finns särskoleklasser i grundskolan. Enskilda individer kan också gå integrerade i en grundskoleklass.

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 Cecilia Stocks.

Det är bra att ha en tydlig dagordning och föra protokoll om vem som ska göra vad – och till när. Det ökar chanserna att förslagen faktiskt genomförs. 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, säger Cecilia Stocks.

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

Markörkromosom 15- syndromet

En sammanfattning av dokumentation nr 521

Markörkromosom 15-syndromet orsakas av en medfödd extra kromosom, en så kallad markörkromosom. Syndromet leder till intellektuell funktionsnedsättning. Autism och epilepsi förekommer i varierande grad.

Ungefär 3 av 100 000 barn får diagnosen markörkromosom 15-syndromet, vilket innebär cirka 3 barn per år i Sverige.

Barn med markörkromosom 15-syndromet behöver tidiga habiliteringsinsatser inom det medicinska, pedagogiska, psykologiska, sociala och tekniska området. Tidig stimulans och träning av språk och kommunikation som också omfattar alternativ och kompletterande kommunikation (AKK) är av stor betydelse för barnets utveckling.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2016



ÅGRENSKA
www.agrenska.se