

Dokumentation nr 536

# Optikushypoplasi, familjevistelse

**ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2017



ÅGRENSKA

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

# OPTIKUSHYPOPLASI

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

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

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

*Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbplats, där de kan laddas ner kostnadsfritt som PDF: [www.agrenska.se](http://www.agrenska.se)*

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

**Kristina Teär Fahnehjelm**, barnögonläkare, adjungerad professor vid Göteborgs universitet och docent vid Karolinska Institutet i Stockholm.

**Sara Dahl**, barnneurolog och doktorand vid Karolinska Institutet i Stockholm.

**Annika Reims**, specialistläkare inom endokrinologi vid Barnmedicin på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

**Ulla Ek**, psykolog, psykoterapeut och professor emerita vid Stockholms universitet.

**Sofia Wallin**, logoped på DART Kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning i Göteborg.

**Gunnel Torége**, rådgivare på Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM.

*Medverkande från Mun-H-Center*

**Marianne Lillehagen**, barnöver tandläkare vid Mun-H-Center i Hovås.

**Lisa Bengtsson**, logoped vid Mun-H-Center i Hovås.

*Medverkande från Ågrenska*

**Elisabeth Lundquist**, pedagog i Ågrenskas barnteam.

**Marcus Berntsson**, pedagog i Ågrenskas barnteam.

**Emy Emker**, socionom, Ågrenska.

**Johanna Lagerfors**, redaktör för dokumentationen.

Här når du oss!

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

## Innehåll

Medicinsk information om optikushypoplasi	5
Ossian har optikushypoplasi	10
Hjärnans utveckling vid optikushypoplasi	11
Ossian börjar på förskolan	16
Endokrinologi vid ONH	17
Utvecklingsavvikelser vid ONH	21
Ossian har autism	26
Kommunikation hos barn med synnedläggelse	26
Specialpedagogiska Skolmyndigheten, SPSM	32
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	37
Syskonrollen	40
Ossian har två småsyster	43
Munhälsa och munmotorik	44
Information från Försäkringskassan	47
Samhällets övriga stöd	49
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	55
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	56
NFSD - Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser	56

## Medicinsk information om optikushypoplasi

– **Optikushypoplasi är en medfödd underutveckling av synnerven. Den kan förekomma på den ena eller båda sidorna, ibland i kombination med hormonella, neurologiska eller kognitiva avvikelser. Symtomen varierar stort mellan olika individer.**

**Det säger Kristina Teär Fahnehjelm som är barnögonläkare, adjungerad professor vid Göteborgs universitet och docent vid Karolinska Institutet i Stockholm.**

Det föds lite fler än 100 000 barn i Sverige varje år. Ungefär 3,5 procent av nyfödda har någon form av missbildning eller kromosomavvikelse som leder till funktionsnedsättning. En del av dem har en missbildning just på ögat.

– Som förälder till ett barn med en ögonmissbildning undrar man förstås hur barnets syn kommer att påverkas, vilka andra problem som kan dyka upp längs vägen men också hur skadan uppstått, säger Kristina Teär Fahnehjelm.

Den vanligaste synskadan i västvärlden är så kallad *hjärnsynskada*, en synskada som uppstår till följd av en skada på synbanorna i hjärnan. Också optikushypoplasi är en vanlig orsak till synskada och den vanligaste orsaken till blindhet hos barn i västvärlden. Uppskattningsvis 17 barn av 100 000 i åldrarna 0-18 år har optikushypoplasi i Sverige enligt en nyligen publicerad studie.

Orsaken till optikushypoplasi är inte känd, men man vet att förändringen uppstår tidigt i graviditeten. Troligtvis är den multifaktoriell, vilket innebär att flera olika faktorer samverkar och leder till att skadan uppstår.

– Ofta kommer barnen till oss ögonläkare först på grund av att man noterat att de inte verkar se, eller börjar skela. Då är det viktigt att ställa rätt diagnos, så att barnet också får hjälp av andra specialister, som barnneurolog och barnendokrinolog. Optikushypoplasi leder till ökad risk för hormonella och neurologiska avvikelser, säger Kristina Teär Fahnehjelm.

### **Symtomen varierar mellan olika individer**

Symtomen uppträder ofta under barnets första levnadsår, ibland senare. De varierar kraftigt mellan olika individer: en person med optikushypoplasi kan ha en lindrig synnedsättning på ena ögat, eller

vara blind på båda ögonen till följd av en svår skada på båda synnerverna. En del personer med diagnosen är normalbegåvade, andra har intellektuella funktionsnedsättningar i varierande grad. Beteendestörningar, exempelvis autism, är vanligare i den här gruppen än i befolkningen i stort. En del personer med optikushypoplasi har även epilepsi eller motoriska problem.

### **ONH eller SOD?**

Optikushypoplasi förkortas ONH efter engelskans *Optic Nerve Hypoplasia*. Ibland används termen *septo-optisk dysplasi*, förkortat SOD. Detta begrepp innefattar utöver optikushypoplasi att den så kallade *septum pellucidum* (skiljeväggen mellan hjärnhalvorna) eller *corpus callosum* (hjärnbalken mellan hjärnhalvorna) saknas eller är underutvecklad och att det föreligger hormonella problem. Eftersom bara två av dessa tre förändringar krävs för diagnosen SOD kan SOD förekomma utan optikushypoplasi. Och då avsaknad av septum pellucidum inte heller nödvändigtvis leder till symtom som hormonbrist eller kognitiva avvikelser, betraktas SOD idag av många som en föråldrad term. Den beskriver helt enkelt inte symtombildens bredd på ett tydligt sätt, och de två begreppen är alltså inte synonyma med varandra. (I den här dokumentationen behandlar vi enbart diagnosen optikushypoplasi).

### **Vad i ögat är det som inte fungerar?**

Vid optikushypoplasi är *synnerven* underutvecklad. Den är tunn och består av färre trådar än normalt. Trådarna kommer från näthinnans ganglieceller. Blinda fläcken, eller *papillen*, är det område i ögats näthinna där gangliecellernas nervtrådar går ihop och bildar synnerven, som sedan fortsätter till hjärnan. Papillen är cirka två kvadratmillimeter stor.

– När vi tittar i ett öga ser vi just papillen eller början av synnerven, som sedan går bakåt från ögat in i hjärnan. Synnerven passerar genom ett litet hål i skallbenet som omger ögat. Det är inte bara syncellerna och trådarna som ska fungera, *omkopplingarna* ska också göra det, säger Kristina Teär Fahnehjelm.

För att utveckla en normal syn måste man ha tillgång till en normalt stimulerande synmiljö. Bebisar är i allmänhet lite översynta vid födseln, och vid fem-sex års ålder ökar översyntheten något för att sedan minska i tonåren.

– Denna så kallade *emmetropiniseringsprocess* kräver synintryck. Ett öga som är blint eller missbildat får inte tillräckligt med synintryck och tar därför inte del av den normala synutvecklingen.

**Synskada enligt WHO**

Världshälsoorganisationen, WHO, klassificerar synskada enligt följande:

<i>Kategori 1: Måttlig synsvaghet</i>	$0.1 < 0.3$
<i>Kategori 2: Uttalad synsvaghet</i>	$0.05 < 0.1$ eller synfält $< 20^\circ$
<i>Kategori 3, 4, 5: Grav synskada / blindhet</i>	$0 - < 0.05$ eller synfält $< 10^\circ$

**Att ställa diagnosen**

ONH förekommer lika ofta hos pojkar som hos flickor. Antalet barn med diagnosen har ökat i västvärlden de senaste decennierna, vilket kan bero på förbättrad diagnostik eller på att sjukdomen faktiskt blivit vanligare. En studie i Lund år 2000 visade att 7 barn av 100 000 hade en synskada till följd av optikushypoplasi. I en senare prevalensstudie från Stockholm 2013 gällde det 17,3 barn per 100 000. Vart tredje barn som är blint i västvärlden har just ONH.

Diagnosen kan ställas med hjälp av så kallad *oftalmoskopi* ibland med stöd av magnetkameraundersökning. En så kallad *dubbelring* (en pigmenterad ring och en ljusare ring av ärrvävnad runt papillen) som syns vid en ögonbottenundersökning är vanlig hos personer med sjukdomen.

– Dubbelring finns ofta hos barn med ONH, men inte alltid. Den är heller inte alltid lätt att se. Det finns också en risk att ärrvävnad gör att en synnerv ser ut att ha normal storlek när en ögonläkare får en snabb titt vid undersökning av ett barn.

Andra faktorer som kan ses vid ögonbottenundersökning är att synnerven är blek, att makulareflexen saknas, att nervfiberlagret är tunt och att kärlen är slingriga eller sträckta.

**Viktigt med tidig diagnos**

Att ställa diagnos är mycket viktigt eftersom en fördröjd diagnos (och fördröjd behandling) ökar risken för tillväxthämning, kognitiva avvikelser och plötslig död.

Idag kan diagnosen ofta ställas i ett tidigt skede. De olika symtomen uppträder vid olika tidpunkter. Dålig ögonkontakt kan märkas av vid en månads ålder, medan ögondarr ofta uppstår någon månad senare. Skelning (oftast inåtskelning) kan komma i tremånaders-åldern medan det är vanligt att synnedsättningen konstateras vid barnets fyraårskontroll.

– De flesta barn med ONH kommer till en ögonläkare som första

steg, eftersom man upptäckt problem med ögonen eller synen. Men hos en del har hormonella symtom upptäckts först.

Hormonella symtom kan vara neonatal *hypoglykemi*, gulsot, dålig tillväxt, ökad törst, uttalad infektionskänslighet. Mikropenis förekommer i vissa fall. En del barn har också hydrocefalus (i folkmun kallat ”vattenskalle”), CP-skada eller epilepsi.

### **Vad orsakar ONH?**

Sedan ONH beskrevs första gången har forskare funderat på orsakerna. Ofta är barnet det förstfödda till en ung, frisk kvinna.

– Forskare har sett att infektioner under graviditeten, såsom cytomegalovirus, syfilis eller vattkoppor, skulle kunna vara sjukdomsorsakande, liksom vissa droger eller mediciner som tagits av mamman. Det tycks också finnas en koppling till diabetes hos mamman, samt till för tidig födsel, säger Kristina Teär Fahnehjelm.

Studier visar att ensidig och dubbelsidig synnervspåverkan är lika vanliga, samt att det finns ett klart samband mellan papillstorleken och synförmågan; ju större papill, desto bättre syn.

Det finns också kopplingar mellan synproblemen och övriga symtom. Vid dubbelsidig optikushypoplasi ökar risken för hormonella besvär och beteendeproblem. Om synskadan är grav ökar risken för autismspektrumstörningar och sömnstörningar.

### **Hur ser prognosen ut?**

Det är vanligt att ett barn med ONH har försenad synutveckling som sedan förbättras under första levnadsåret, troligen på grund av så kallad *myelinisering* vilket innebär att synnervstrådarna får ett omgivande fettlager som gör att de leder impulser bättre. Inget tyder på att synen hos barn med ONH försämras senare i livet.

Personer med ONH bör efter diagnos ofta kontrolleras av ögonläkare i småbarnsåren, sedan kanske årligen och därefter ytterligare något mer sällan. Man tittar då exempelvis på synutveckling, färgsinne, synfält och behov av glasögon, lappbehandling eller behov av eventuell skelningsoperation.

– Traditionellt används ögonbottenfotografering som en hjälp vid diagnostiken, men idag kan vi också ta så kallade OCT-bilder, där man kan se näthinnans olika lager och upptäcka sjukliga förändringar. Fler lager än bara ganglicellerna kan vara påverkade vid ONH, säger Kristina Teär Fahnehjelm.

Nationella riktlinjer för behandling av barn med ONH är just nu under utarbetning.



## Frågor till Kristina Teär Fahnehjelm

### ***Kan ett öga med sämre syn "härma" det bättre ögat?***

– Ögonen är kopplade till varandra. Ensidig blindhet kan lätt missas om man inte täcker över ett öga i taget vid undersökning. Ögonen är sammankopplade och rör sig koordinerat, men härmar däremot inte varandras funktion.

### ***Vår son är tre år snart och nästan blind. Vid vilken ålder kan man säga att det inte längre finns en chans till förbättrad syn?***

– Synen kan förbättras till och med ungefär sju-åtta års ålder, men de mest dramatiska förändringarna sker redan under första året. Om pojken är tre år idag, och nästan blind, har jag svårt att tänka mig att han kommer uppleva några stora synförbättringar. Men han kanske kommer kunna se handrörelser och skuggor.

### ***Kan synnerven gå av?***

– Ja, det händer ibland vid exempelvis motorcykelolyckor, när personen får ett slag mot tinningen. Men jag har aldrig sett att den vid ONH skulle vara så tunn att den riskerar att gå av av den anledningen. Däremot har vi sett ibland att den saknas helt hos personer med ONH.

### ***Vad är det för skillnad mellan skiktröntgen och magnetkameraundersökning?***

– Vid magnetkameraundersökning används inga röntgenstrålar, så den undersökningsmetoden är bättre för barnet av den anledningen. Den ger också en mycket mer detaljerad bild. Dock tar den längre tid, kanske en halvtimme, jämfört med skiktröntgen som bara tar omkring tio minuter. Det gör att man kan behöva söva barnet för att kunna genomföra en magnetkameraundersökning. Narkos i sig medför en risk, så därför görs bedömning från fall till fall angående vilken undersökningsmetod som är att föredra.

### ***Har ni gjort någon miljöstudie över vad som kan påverka att barn föds med optikushypoplasi?***

– Ja, vi har delat ut omfattande formulär där vi frågat mammor till barn med ONH om miljöfaktorer som kan ha påverkat dem under graviditeten. Men vi kunde inte se några klara samband. Det är dock viktigt att tänka i de här banorna – att yttre faktorer kan spela in. Tidigare trodde man att barnet var helt skyddat i livmodern, men en ögonläkare upptäckte att kvinnor som haft röda hund under graviditeten födde barn som var döva samt hade hjärtfel och

synnedsättning. Då förstod man att barnet påverkas av yttre faktorer, som virus eller miljögifter.

***Hur stor betydelse har synstimulering/synträning och hur länge ska man praktisera den?***

– Den bästa stimulansen för ett nyfött barn är föräldrarnas ansikten, leksaker med starka färger, tydliga kontraster och tydliga former. Ett litet barn ska inte behöva mer synträning än det får naturligt i sin omgivning. Senare kan man diskutera i vilken mån det finns ett behov av specifik synträning och hur den ska utformas.

***Vi har läst om transplantation av stamceller som möjlig behandling vid ONH, liksom genterapi. Vad vet du om det?***

– Transplantation av stamceller har ingen effekt vid ONH och kan vara livshotande. Eftersom man inte vet vilken mutation som orsakat sjukdomen, och vilken gen den sitter på, är inte heller genterapi möjlig i nuläget.

## Ossian har optikushypoplasi

Ossian är 14 år och kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med sin familj. Han har två yngre systrar: Olivia och Maja, som är nio och fem år.

– När Ossian föddes hade han gulsot och lågt blodsocker. Det gjorde att vi fördes till ett annat sjukhus där vi fick ligga inne i tio dagar, berättar hans mamma Sara.

Ossian orkade inte äta ordentlig utan fick sondmatas, men när blodsockernivån var under kontroll fick familjen åka hem. Några veckor senare, när Ossian var omkring två månader, reagerade föräldrarna på att han inte fäste blicken som han skulle. Hans hade nystagmus, vilket innebar att ögonen darrade.

– Vi åkte till sjukhuset för att kolla upp det. De undersökte synen och tog olika prover, och läkarna förstod då att han var blind och hade optikushypoplasi, säger Sara.

Hon beskriver perioden som omtumlande, hon försökte läsa på så mycket hon kunde om diagnosen. Samtidigt säger hon att hon alltid varit positivt lagd vilket gjorde att hon fokuserade mer på det som var positivt, än på det som kunde vara negativt eller skrämmande.

## Hjärnans utveckling vid optikushypoplasi

– Det är på många sätt ett under hur hjärnan kan skapas och sedan styra en stor del av processerna som sker i våra kroppar. Hjärnan är ett väldigt komplicerat organ och därför är det inte konstigt att en del kan gå fel under utvecklingen, säger Sara Dahl, som är barnneurolog och doktorand vid Karolinska Institutet i Stockholm.

Hjärnan består av storhjärnan (höger och vänster hjärnhalva), och lillhjärnan. Hypofysen och hypotalamus ingår i det *endokrina systemet*, som styr kroppens hormoner.

*Synnerven* som går bakåt från ögat överför visuell information, alltså synintryck, från näthinnan och vidare till hjärnan där intrycken tolkas.

Hjärnan utvecklas redan tidigt i fosterstadiet. Under embryots tidiga utveckling sker en uppdelning i mesoderm, endoderm och ektoderm.

Från *mesoderm* utvecklas bland annat ben, brosk, muskler, bindväv och blod. *Endoderm* är ursprunget till våra kärl, medan vår hud, hjärna, ryggmärg och ögon utvecklas från *ektoderm*.

– I vecka fyra händer något viktigt, ektodermet börjar invaginera och bildar ett rör som heter neuralröret. Det blir till hjärna och ryggmärg, och ur det utvecklas också ögonen, säger Sara Dahl.

Hypofysen har en speciell utveckling. Framloben kommer från en del av munhålan, som växer upp och träffar en del av hjärnan.

Bakre loben kommer från den ursprungliga hjärnvävnaden. Också detta händer i vecka fyra.

– Utvecklingen styrs både av våra gener och av miljöfaktorer.

### Arvsmassan är förpackad i 46 kromosomer

Varje individ har fått hälften av arvsmassan från sin mamma och hälften från sin pappa. Anlagen, alltså generna, finns i cellkärnan i kroppens celler. Det finns drygt 20 000 gener på de hoptvinnade DNA-spiraler som formar 46 kromosomer (23 kromosompar). I varje cell finns samma uppsättning gener, men olika gener är aktiva i olika celler.

Alla människor har variationer i sina gener, men bara en del av dem ger upphov till symtom. När man talar om *mutationer* avses ofta de förändringar som leder till sjukdomstillstånd.

Eftersom generna utgör mallar för olika proteiner i kroppen kan mutationer medföra konsekvenser när proteinerna ska bildas. Det kan beskrivas som att det blir ”fel i koden” för just det proteinet. Ungefär två procent av genomet är kodande, det vill säga utgör mallen för ett protein.

– I en pågående studie har vi samlat in DNA från 37 personer med optikushypoplasi. Vi har hittat avvikelser i flera utvecklingsgener, och kommer att titta vidare på dem. Men det verkar inte vara så att förändringar i en specifik gen kan förklara alla fall av optikushypoplasi. I så fall hade vi sett en starkare ärftlighet, säger Sara Dahl.

Det är inte så vanligt att flera personer i samma familj har optikushypoplasi, vilket alltså tyder på att flera gener är påverkade, eller att en *kombination av förändringar* på olika gener orsakar sjukdomen.

– Vi vet också att miljöfaktorer kan spela in. Alkohol exponering av fostret under graviditeten kan ge optikushypoplasi. Men ser man till en grupp personer med sjukdomen verkar det inte som att en så stor del utsatts för alkohol under fosterstadiet. För vissa kan det dock vara så, säger Sara Dahl.

### **Neurologiska funktionsnedsättningar**

Många barn med optikushypoplasi har en normal utveckling. Det finns dock en ökad risk för kognitiva avvikelser hos 40-80 procent, enligt tidigare studier.

– En intellektuell funktionsnedsättning, tidigare kallad utvecklingsstörning, innebär att man vid en bedömning av begåvningsnivån har en intelligenskvot på mindre än 70. Normalvärdet ligger på 100. Men det krävs också en påtagligt nedsatt förmåga att fungera i vardagen för att man ska ställa en diagnos, säger Sara Dahl.

### **Neuropsykiatriska svårigheter som kan förekomma**

Barn med optikushypoplasi har en ökad risk för samspelssvårigheter och autism. Tidigare studier har visat att autism förekommer hos ungefär en tredjedel av barnen med dubbelsidig optikushypoplasi och svår synnedsättning.

Autism innebär att barnet har en varaktig brist i förmågan till social kommunikation och interaktion, samt att hen har repetitiva mönster i sitt beteende och sina intressen.

Symtomen ska vara medfödda för att diagnosen ska ställas, men

ibland märks de inte av så mycket förrän omgivningens krav ökar i takt med stigande ålder.

2009 gjordes en studie i Stockholm, av 65 barn och ungdomar under 20 år som har optikushypoplasi. 35 av dem hade den dubbelsidiga varianten, 30 den ensidiga.

– Utifrån detta har vi sett att en intellektuell funktionsnedsättning förekom hos drygt 30 procent av hela gruppen. Hos de med dubbelsidig optikushypoplasi var det betydligt vanligare, över 50 procent.

Knappt 20 procent hade en *autismdiagnos*, vilket är en betydande riskökning då motsvarande förekomst i hela befolkningen är ungefär 1 procent.

Ungefär en till två procent av befolkningen i stort har en intellektuell funktionsnedsättning.

### **Ökad risk för hjärnmissbildningar**

Optikushypoplasi medför också ökad risk för andra hjärnmissbildningar. Vanligast är påverkan på hypofysen, en körtel som utsöndrar hormoner. Man ser också förändringar på hypotalamus, som kan orsaka problem med sömn, temperaturreglering, hunger och törst. Dessa förändringar kan vara svåra att se vid en magnetkameraundersökning. Avsaknad av skiljeväggen mellan sidoventriklarna i hjärnan, *septum pellucidum*, förekommer också ibland.

– Jag vill dock tona ner betydelsen av den här skiljeväggen. Man har sett att den inte verkar ha en så stor funktion, säger Sara Dahl.

Även hjärnbalken kan vara underutvecklad (*corpus callosum hypoplasi*) eller helt saknas (*corpus callosum agenesi*). Det leder ofta till en intellektuell funktionsnedsättning.

– Men det finns alltid undantag, barn som fungerar mycket bättre än förväntat sett till skadorna på hjärnan. Man brukar tala om hjärnans *plasticitet*, alltså förmåga att hitta nya vägar som kompenserar för skadorna. Därför är vi försiktiga med att uttala oss om prognos, säger Sara Dahl.

Barn med optikushypoplasi kan även ha en påverkan på hjärnans gråa och vita substans, hydrocefalus ("vattenskalle"), missbildad lillhjärna och epilepsi. De kan ha lindriga till grava motoriska svårigheter, exempelvis hypotoni (låg muskelspänning) och

cerebral pares (CP-skada). Det är viktigt att tänka på att en synnedsättning i sig kan leda till motoriska svårigheter.

– Den som är blind eller ser dåligt har förstås svårare att lära sig gå. Personen utmanar inte sig själv på samma sätt för att träna upp balansen. Det finns också finmotoriska rörelser som kan försämrans av att personen inte ser, och därmed inte tränar upp de förmågorna.

### **Hur följs ONH upp i sjukvården?**

Barn med en intellektuell funktionsnedsättning, autism eller betydande motoriska svårigheter har rätt att komma till den lokala *habiliteringen*, där de får kontakt med experter inom olika områden, exempelvis fysioterapeut, arbetsterapeut, logoped, specialpedagog, psykolog, kurator och läkare.

Efter diagnos bör man göra en barnneurologisk bedömning av barnets utveckling och motoriska färdigheter. Det är bra att överväga *neuroradiologi* (magnetkameraundersökning eller datortomografi av hjärnan), och att göra en individuell bedömning avseende vilka uppföljningar som bör göras utöver de vanliga kontrollerna på BVC.

– Jag tycker att alla barn med optikushypoplasi ska träffa någon barnläkare åtminstone en gång om året. Senast vid start för förskoleklass tycker jag att man ska bedöma barnets utveckling och samspel hos en barnläkare eller barnneurolog för att vid behov göra en neuropsykiatrisk utredning. En sådan görs för att man ska få kunskap om barnets styrkor och svagheter och på så sätt kunna optimera stödet till barnet när det börjar skolan, säger Sara Dahl.

### **Ökad observans inom barnhälsovård och sjukvård**

Sammanfattningsvis kan man säga att optikushypoplasi innebär att även andra delar av hjärnan, inte bara synnerven, kan ha påverkats under fosterutvecklingen. Tillståndet medför en ökad risk för intellektuell funktionsnedsättning, autism och motoriska svårigheter. Dubbelsidig optikushypoplasi medför en högre risk för sådana konsekvenser än ensidig, men även de med ensidig variant löper större risk än befolkningen i stort.

Det gör att en ökad observans inom barnhälsovården och sjukvården är nödvändig.

## Frågor till Sara Dahl

### ***Ska man utreda för epilepsi om barnet haft kramp en eller två gånger?***

– Det krävs minst två oprovocerade anfall för att det ska klassas som epilepsi. Vid upprepade anfall tycker jag att man ska utreda. Dock behövs inte det om det gått många år sedan det sist inträffade. Barnepilepsi växer ofta bort och försvinner spontant. Vid en hjärnmissbildning är risken att epilepsin finns kvar något större än annars.

### ***Finns det en koppling mellan överrörlighet och ONH?***

– Barn som har neurologiska svårigheter blir ofta hypotona, lite slappa i sin muskulatur. Det kan göra dem överrörliga.

### ***Finns det en koppling mellan sömnproblem och ONH?***

– En synskadad person får inte den naturliga hormonella dygnsrytmen som styrs av ljus och mörker. Det ökar risken för sömnsvårigheter. Preparatet som används för att minska konsekvenserna av detta är *melatonin*, kroppens eget sömnhormon. Det saknas dock vetenskaplig evidens för barn avseende melatoninpreparat och det rekommenderas ej för barn under två års ålder. God sömnhygien och psykologisk behandling ska prövas i första hand, och för vissa barn kan tyngdtäcke vara till hjälp för att komma till ro.

### ***Vår son har platt huvud, som buktar inåt baktill. Kan det påverka hjärnan?***

– Nej. Barn som ligger mycket på rygg under första levnadsåret riskerar att få plattare skalle, men det påverkar inte hjärnans funktion utan bara formen.

### ***Är de här barnen mer smärtekänsliga eller smärttåliga än andra?***

– Det tror jag inte, men när det gäller barn med autism kan det vara så att det är svårare för omgivningen att tolka barnets signaler. Barn med autism kan också ha en annorlunda känsla för smärta. Vissa är väldigt smärttåliga, andra smärtekänsliga.

### ***Jämför ni barnets DNA med föräldrarnas för att se om sjukdomen kan vara nedärvd?***

– Ja, om vi ställt diagnos och hittar en genetisk avvikelse hos barnet ber vi om blodprov från föräldrarna. Då tittar vi på om de

har samma genetiska avvikelser. Detta är intressant – om de har samma förändring men inte samma symtom tyder det ju på att just den genförändringen troligtvis *inte* haft betydelse för att barnet utvecklade optikushypoplasi. Ibland behöver man ha ärvt en viss genavvikelse från båda sina föräldrar för att utveckla sjukdomen. Det gäller när sjukdomen har ett så kallat *recessivt nedärvningsmönster*. Optikushypoplasi kan också ha uppstått via en nymutation, alltså att förändringen uppkommer för första gången hos barnet självt.

***Hur ser ärftligheten ut om en person med optikushypoplasi får egna barn som vuxen?***

– Hos de flesta med optikushypoplasi är orsaken okänd och därför kan man inte ge något besked om ärftligheten i allmänhet. Man behöver göra en individuell bedömning, där risken kan variera mellan några procent och 50 procent (det senare vid mutation i dominant anlag). Den som önskar kan få genetisk vägledning. Om man har en genetisk förklaring till sin sjukdom kan man göra fosterdiagnostik (exempelvis fostervattenprov eller moderkaksprov) för att se om barnet bär på mutationen som är känd inom familjen. Men om man inte vet den genetiska förklaringen är det svårare.

## Ossian börjar i förskolan

Eftersom Ossian var så liten när han fick sin diagnos kunde hormonrubbningar upptäckas tidigt, och mediciner som kompenserar för hormonbristerna sätts in. Ossian får bland annat tillväxthormon och sköldkörtelhormon.

– Medicinerna har alltid fungerat jättebra, vi har aldrig behövt bekymra oss om dem, säger Ossians mamma Sara.

Ossian kräktes mycket som liten och när han var i treårsåldern slutade han äta fast föda. Istället började han dricka näringsdrycker, vilket han fortfarande gör. Då slutade de matrelaterade besvären.

Ossian började gå lite senare än de flesta andra barn, i fyraårsåldern. Som liten gick han i en vanlig förskolegrupp, där en av pedagogerna alltid var med bara honom. Förskolan fungerade bra, men föräldrarna märkte en stor skillnad när han började i särskola några år senare.

– Då utvecklades han väldigt snabbt plötsligt, det var tydligt att han



fick rätt utmaningar och stimulans, en pedagogik med metoder anpassade för honom, säger Sara.

En synpedagog kommer regelbundet till skolan och hjälper personalen med tips och råd. I skolan har Ossian börjat använda en blindkäpp. Han var lite motvillig till en början, men börjar nu förstå käppens funktion mer och mer. Allra helst vill han dock ledsagas av någon. Vid längre promenader sitter han i rullstol eftersom han inte orkar gå så långt.

Sömnen var länge ett problem för Ossian. Han kunde vakna på nätterna och sitta uppe i flera timmar. Visserligen glad, men det var ändå påfrestande för familjen. När han fick melatonin, sömnhormon, förbättrades sömnen avsevärt. Nu sover han bra. Även om han vaknar nattetid ibland somnar han om mycket snabbare än tidigare.

## Endokrinologi vid ONH

**Annika Reims är specialistläkare inom endokrinologi vid Barnmedicin på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg. Hon berättar om endokrinologi vid optikushypoplasi.**

Endokrinologi är läran om hormoner. Ordet hormon kommer från grekiskan och betyder *driva på*. Hormonet är som en ”budbärare” som bildas i ett organ men ofta har effekt i en helt annan del av kroppen, säger Annika Reims.

Viktiga endokrina organ är sköldkörtel, binjurar, testiklar och äggstockar. Dessa styrs av hormon som bildas i *hypofysen*. Det finns även hormoner i bukspottskörtel, bisköldkörtlar och hormonbildande celler i mag- tarmkanalen och i njurarna.

### **Hypofysen bildas tidigt**

Hypofysen bildas tidigt hos det lilla fostret, och består av två olika vävnadstyper som smält samman. Den är en ärtstor körtel som ligger mitt inne i hjärnan.

Hypofysen består av en körteldel, den så kallade framloben (*adenohypofys*) och en nervdel, den så kallade bakloben (*neurohypofys*). Hypofysen påverkar hela det endokrina systemet genom ett stort antal hormoner.

*Några av hormonerna från framloben är:*

- GH - tillväxthormon
- TSH - thyroidea-stimulerande hormon
- ACTH - adrenokortikotropt hormon
- LH - luteiniserande hormon
- FSH - follikelstimulerande hormon
- Prolaktin - ett amningshormon som även finns hos män

*Och från bakloben:*

- ADH - vasopressin
- Oxytocin - som har betydelse vid förlossning och amning.

### **Sköldkörteln/Thyreodea**

Sköldkörteln ligger framför luftstrupen. Hormoner i hypofysen stimulerar sköldkörteln att bilda hormoner som i sin tur styr bland annat ämnesomsättningen. Genom ett feedbacksystem regleras mängderna med hormon mellan körtlarna så att kroppen får rätt nivåer av hormonerna. Hormoner som är kopplade till sköldkörteln är TSH - *thyroideastimulerande hormon* och sköldkörtelhormonerna T4 (*tyroxin*) och T3 (*trijodtyronin*) som påverkar ämnesomsättning, köld- och värmereglering samt hjärtfrekvens. – Saknas hormonerna helt utvecklas inte barnet och vid brist uppstår sämre tillväxt och försämrad intellektuell utveckling. Behandling blir att ge tabletten Levaxin (T4-hormonet). Nivåerna brukar ligga ganska konstant men i puberteten kan barnet behöva mer Levaxin, säger Annika Reims.

För mycket Levaxin kan ge symptom som hjärtklappning, avmagring, skakningar, huvudvärk, diarré, nervositet, sömnlöshet, svettningar och nedsatt värmeterolerans.

### **Binjurarna**

Binjurarna har inget med njurarna att göra mer än att de ligger placerade nära: ovanpå njurarna. Binjurarna består av två olika delar, binjurebarken och binjuremärgen.

I *binjurebarken* bildas flera olika hormoner, bland annat kortisol, mineralkortikoider och androgener. I *binjuremärgen* bildas adrenalin och noradrenalin.

ACTH, adrenokortikotropt hormon, bildas i hypofysen och har binjuren som målorgan. Det stimulerar binjurebarken och även här finns feedbacksystemet, nu mellan kortisolnivåer och ACTH.

### **Olika hormoner har olika funktion**

*Kortisol* är ett livsviktigt hormon vars utsöndring ökar vid olika former av stress.

– Dygnsvariationen, eller dygnsrytmen, utvecklas under första levnadsåret men hos äldre barn och vuxna varierar det mer över dygnet. Vid brist behandlar man med ämnet kortison och försöker efterlikna individens dygnsvariation så gott det går.

Det är viktigt att öka kortisonmedicineringen vid feber, vid olycksfall och vid andra situationer som utlöser stress i kroppen, exempelvis vid prov i skolan eller en viktig match.

– Man kan dö av kortisolbrist och det kan dessutom gå snabbt.

Ibland är det just kortisolbrist hos ett litet barn som gör att man kan börja ana att diagnosen kan vara SOD eller ONH, säger Annika Reims.

Även lågt blodsocker kan vara tecken på kortisolbrist.

*Tillväxthormon* bildas i hypofysens framlob och utsöndras i toppar under natten. Det påverkar både ämnesomsättning och tillväxt.

Eftersom tillväxthormon behövs för att hålla blodsockret på en bra nivå, för att bygga muskler och för flera andra funktioner, behöver även vuxna tillväxthormon, om än i mindre utsträckning än barn.

– Vid misstänkt tillväxthormonbrist brukar vi lägga in barnet på sjukhus och göra kontinuerliga mätningar av tillväxthormonet, som utsöndras i pulsar under natten, säger Annika Reims.

Om barnet har en brist tillförs tillväxthormon via injektion, en gång per dygn. Det sker till natten för att efterlikna kroppens egen produktion.

LH (*luteiniserande hormon*) och FSH (*follikelstimulerande hormon*) är viktiga för könsutvecklingen. Båda påverkar äggstockar och testiklar och behövs för en normal pubertetsutveckling. Alla barn som har påverkan på dessa hormoner behöver behandling.

– LH och FSH kan inte tillföras, däremot kan man ersätta dem med östrogen och testosteron, säger Annika Reims.

Östrogen ges i form av plåster vars dos ökas successivt. Som vuxen kan man ta östrogen i tablettform. Även testosteron ges för att starta puberteten. Pojkarna får då, när det blir dags, sprutor ungefär en gång i månaden.

Det pågår forskning för att kunna ersätta LH och FSH mer direkt.

ADH (*antidiuretiskt hormon, vasopressin*) är ett hormon som ingår i kroppens långsiktiga reglering av främst blodplasmans koncentration av natrium, men även av blodvolym. Hormonet

utsöndras i hypofysens baklob.

– Låg blodvolym, lågt blodtryck eller höga saltnivåer i blodet stimulerar utsöndringen av ADH. ADH påverkar njurarna så att upptaget av natriumjoner ökar. Detta gör att vatten följer med och urinen koncentreras.

Som vuxen producerar man omkring 180 liter primärurin som återtas och man kissar, slutligen, ut ungefär 1-2 liter per dygn. Brist på ADH leder till ökad urinmängd och därigenom ökad törst. Tillståndet heter *diabetes insipidus*. (Namnets likhet till trots har det inget med *diabetes mellitus* att göra, det vill säga höga blodsockernivåer. Diabetes mellitus kan också ge stora urinmängder men där är det den söta urinen, förhöjda sockernivåer, som drar med sig mycket vätska.)

ADH tillförs ofta som nässpray med individuell dosering, men finns också i tablettform. Preparatet heter Minirin.

## Frågor till Annika Reims

***Kommer puberteten direkt när östrogen eller testosteron ges?***

– Nej, det är en process som tar flera år. Genom att först ge små doser, som sedan ökas successivt, försöker man efterlikna det naturliga förloppet.

***Vår son är tolv år och vill inte sova över hos kompisar på grund av medicinen. Kan vi ge tillväxthormonet på eftermiddagen istället för klockan åtta på kvällen vid sådana enstaka tillfällen?***

– Ja, det tycker jag att ni kan göra. Att man ger medicinen på kvällen är för att efterlikna kroppens egen rytm, men ge den tidigare när det behövs så att han får sova över hos kompisar. Det tycker jag är viktigare!

***Vad styr dygnsrytmen för tillväxthormon?***

– Det styrs av andra hormoner från hypotalamus. De i sin tur styrs av dagsljus och andra faktorer. Många hormoner har en dygnsvariation, varför man måste vara noga med att 'hålla dygnet' när man exempelvis reser långt väster- eller österut till en annan tidszon.

***Kan viktuppgång ha med påverkan på sköldkörteln att göra?***

– Du får ha en ordentlig påverkan på sköldkörteln för att det ska påverka vikten. Det gäller oftast bara vuxna med defekt sköldkörtel. Samtidigt ser vi att vissa barn med hjärnskador

generellt har ett lägre energibehov än andra, vilket kan leda till viktuppgång.

***Vad bör vi ta med när vi reser?***

– *Solu-Cortef* (kortison som kan ges intramuskulärt med spruta) kan vara bra om man ska vandra eller segla eller vara på annan plats där det kan vara svårt att få vård. Men effekten av den är ganska kort, så även om man gett en sådan spruta kan man behöva uppsöka vård för fortsatt behandling.

När det gäller andra mediciner finns det varianter som inte måste vara i kylskåp, vilket kan vara bra när man reser.

***På morgnarna blir vår son lätt kall och fryser jättemycket. Det börjar bli ett stort problem för oss. Hur ska vi tänka?***

– Temperaturregleringen sköts i hypotalamus i hjärnan. Det man kan göra om den är ur balans är att se över barnets mediciner när det gäller de hormoner som kan mätas och regleras. Utöver det är det svårt att göra något.

***Om vi låter vår son stå utan Minirin kissar han enormt mycket, 12-15 liter på ett dygn. Är det farligt?***

– Det kan vara svårt att få i sig tillräckligt med vätska, vilket får som följd att natriumbalansen riskerar att rubbas, vilket är farligt. Men njurarna i sig tar inte stryk.

## Utvecklingsavvikelser vid ONH

– **De flesta synskador kommer i kombination med andra symtom. Det kan till exempel vara intellektuella funktionsnedsättningar eller beteendeavvikelser av olika slag. Det säger Ulla Ek som är psykolog, psykoterapeut och professor emerita vid Stockholms universitet.**

För hundra år sedan var infektioner, undernäring och olyckor de vanligaste orsakerna till synnedsättning. Några årtionden senare beskrevs istället *kongenital katarakt* (en skada i främre delen av synsystemet, *retinoblastom* (cancertumör i näthinnan) och *ROP* (skada på näthinnan till följd av för tidig födsel) som de vanligaste orsakerna.

På senare tid har *optikushypoplasi* (underutvecklad eller saknad synnerv) blivit en av de vanligaste orsakerna till synnedsättning,

tillsammans med *neuro-ophthalmologiska* sjukdomar.

– Idag har vi förstått att man ser med hjärnan, inte med ögonen. Skador som uppstår före födseln står för den största delen av synskadeorsakerna, säger Ulla Ek.

### **Synnedläggning kommer ofta tillsammans med andra symtom**

Få barn har idag ”bara” en synskada. 1994 hade 60 procent av personerna i det svenska synskaderegistret (som inte finns längre), även andra symtom. Det kunde exempelvis vara motoriska eller intellektuella svårigheter, eller hörselproblem.

– Färre barn föds idag blinda, men fler föds med synnedläggning i kombination med annan problematik, säger Ulla Ek.

Förklaringen till att det ser ut så är bland annat att fler svårt sjuka barn överlever idag, inklusive barn som fötts mycket för tidigt. Synskador uppmärksammas oftare hos barn med andra stora funktionsnedläggningar, och det finns också nya och mer effektiva diagnosmetoder än tidigare.

### **Blindhet och autism**

Blindhet och autism är idag en vanlig kombination, men för ett antal år sedan var det tabubelagt att tala om detta samband.

– Att tala om blindhet och autism på 1990-talet var som att svära i kyrkan. Attityden var ungefär ’har inte dessa barn nog med det ena, ska man börja lasta dem med annat också’, vilket naturligtvis var helt bakvänt, säger Ulla Ek.

Ungefär en tredjedel av alla personer som är blinda har autism eller autismliknande tillstånd och beteende. Blindhet kan ha en rad olika orsaker, och i vissa undergrupper är förekomsten av autism mycket vanligare än så. Bland dem rapporteras optikushypoplasi (och ROP) som de största.

### **Historisk tillbakablick**

Första gången autism beskrevs i litteraturen var 1943 av en österrikisk psykiater. Han beskrev nio barn som hade ”kontaktstörning” – svårt med samvaro med andra. Ett år senare beskrev en annan österrikisk läkare för första gången Aspergerpersonligheten: personer som är högbegåvade men ”udda”, ovanligt intresserade av detaljer och ganska ointresserade av andra människor. De blir ofta experter på ett väldigt litet område.

Under 1950- och 60-talen gjordes observationer på sambandet mellan autism och synskador till följd av för tidig födsel.

– Parallellt med att man upptäckte autism började man inom blindvärlden förstå hur man skulle tänka kring detta. En psykolog, Selma Freiberg, startade en barnhabilitering för blinda barn i New Orleans. 7 av 27 barn uppvisade ”en klinisk bild som liknade autism hos seende barn”.

– På den tiden trodde många att autism var en kontaktstörning, att något stört barnets utvecklande av jag:et. Idag vet vi att det är en kognitiv störning, säger Ulla Ek.

### Studie av blinda barn

1998 publicerade Ulla Ek tillsammans med medarbetare en studie där forskarna undersökt 27 barn födda mellan 1980 och 1990, som samtliga var blinda till följd av ROP. 15 av dem hade autism, 4 hade autistiska drag.

– Två tredjedelar hade alltså en klar autismproblematik. Kognitiv funktionsnedsättning, CP-skador och epilepsi förekom också ofta, säger Ulla Ek, och tillägger att autismen i dessa fall såg lite annorlunda ut jämfört med autism hos seende barn.

– De här barnen var tillbakadragna och reserverade, försiktiga och ofta lite långsamma. De hade inte så mycket utbrott. Nästan alla lärde sig tala vid relativt normal ålder och utvecklade ett bra språk. Kommunikationen kunde dock brista på andra sätt. En del av barnen var väldigt upptagna av ljud i omgivningen.

Föräldrarna berättade om olika faser familjerna genomgått.

*Fas ett* kännetecknades av dramatik: av sjukdomsbesked och av att försöka överleva. *Fas två* handlade om anpassningen till att ha ett blint barn i familjen. Därefter, i *fas tre*, kom frågorna om utveckling. Är hen normal? Kommer hen komma ikapp sina kamrater?

– *Fas fyra* var en sorts acceptans, ’vi väntar och ser’-mentalitet, medan *fas fem* kunde handla om att barnet fick ytterligare diagnoser, säger Ulla Ek.

Sedan diagnosen ONH kom har Ulla Ek träffat många barn med liknande problematik.

– Berättelserna har ofta handlat om att barnen fötts till synes friska, men att föräldrarna med tiden noterat att de inte fäst blicken så bra. Ibland har de märkt av temperaturopppar och tillbringat mycket tid på sjukhus innan diagnosen kunnat ställas. Idag går det snabbare, sjukvården har blivit duktigare på att hitta rätt diagnos.

### **Flera studier av barn med ONH**

2005 publicerades en annan studie av Ulla Ek och hennes medarbetare avseende 13 blinda barn med ONH födda mellan 1988 och 1998. Två barn hade ingen hormonpåverkan, men övriga elva hade hormonbrister i varierande grad. Studien inkluderade data från barnläkarjournaler, intervjuer med föräldrar och lärare och upprepade psykologutredningar.

– Vår studie visade att barnen var envisa och ganska svårhanterade. De hade humörväxlingar och det var vanligt med utbrott, speciellt under de första levnadsåren. De hade också en viss långsamhet som utvecklades i skolåldern, säger Ulla Ek.

De flesta av barnen hade ett smalt spann av intresseområden. Alla kunde prata och tolv av tretton började tala vid normal ålder. Men språket hade låg kommunikationsgrad.

– Den till synes goda språkutvecklingen gjorde att omgivningen kunde bli lurad. Skolbarnen hade svårt att se orsak och verkan, underliggande meningar och så vidare. Det ledde till många missförstånd. Talet är en viktig faktor i en persons fungerande, säger Ulla Ek.

Autismen hos barnen var sekundär till hjärnskadans snarare än sekundär till den grava synnedsetningen.

En annan svensk studie inkluderade en grupp med 150 blinda barn födda mellan 1988 och 2008. En del hade ONH, andra var blinda av andra orsaker, och 22 procent av dem hade blindhet som enda symtom. 70 procent hade en ytterligare funktionsnedsetning av något slag, och 54 procent hade fler än ett tilläggs-handikapp. Vanliga kombinationer var utvecklingsstörning och autismspektrum-störning, eller utvecklingsstörning och motoriska svårigheter.

I Sverige har fyra av fem blinda barn en tilläggsdiagnos. En knapp tredjedel har en diagnos inom autismspektrumet (38 procent om man räknar in vad som brukar kallas ”autistiska drag”).

– Blindhet i sig leder inte till utvecklingsavvikelse och autism. Men blindhet i kombination med skador och missbildningar på centrala nervsystemet medför stora risker för utvecklingsavvikelse och/eller autism. Därför är en ordentlig utredning av barnet och dess miljö absolut nödvändig, säger Ulla Ek.



## Frågor till Ulla Ek

### ***Vad är blindismer?***

– Blindismer är stereotipa beteenden eller rörelser. Väldigt ofta involverar det lite större rörelser, i alla fall hos små barn. Det finns en tanke om att det är det blinda barnets självstimulering, en hjälp att få intryck som hen inte får via synen. Blindismerna förekommer väldigt ofta i specifika situationer, exempelvis vid väntan eller vid osäkerhet, som när man kommer ut på en främmande arena. Det är också vanligt med blindismer vid matsituationen. Karakteristiskt för blindismer är att de minskar eller försvinner i takt med barnets utveckling, när hen förstår språk och kan kommunicera på annat vis.

### ***Vad är skillnad på blindismer och tics?***

– Vi säger blindismer när det gäller blinda barn, men tics när det gäller seende. Men det är inte så stor skillnad egentligen.

### ***Finns det en koppling mellan ONH och adhd?***

– Det är några procent vanligare med adhd i ONH-gruppen än hos befolkningen i stort.

### ***Vad kan en utvecklingsstörning innebära? Kan ett barn med utvecklingsstörning utveckla vissa förmågor extra mycket?***

– Ja, det kan de, och det gör de. När vi talar om utvecklingsstörning, eller intellektuell funktionsnedsättning, talar vi om tänkandet. Barnet kanske hoppar, går och står, men tänkandet och förståelsen är inte fullt utvecklad. Hos ett litet barn handlar det kanske om att titta på språk och begreppsuppfattning vid utredningen. Man tittar också på grov- och finmotorisk förmåga, och jämför med så kallad normalutveckling, med vad andra barn brukar kunna vid en viss ålder.

– När barnet blir äldre kan man också titta på arbetsminne, snabbhet, språk, begreppsutveckling och så vidare, för att få en hel bild av de olika förmågorna och hur väl barnet klarar ADL, allmän daglig livsföring. En psykolog kartlägger barnets förmågor så att rätt stöd kan sättas in.

### ***Hur gammal måste barnet vara för att göra en utredning av begåvningsnivån?***

– Barnet ska kunna medverka i en utredning för att resultaten ska vara pålitliga. Hos en 2,5–3-åring som följer den normala

utvecklingen kan man få pålitliga resultat, men hos barn med större svårigheter kan man behöva vänta längre upp i åldern innan barnet utreds. Det är dock naturligtvis viktigt att uppmärksamma och tillgodose barnets behov av stöd så tidigt som möjligt. Utredningen kan behöva göras om inför skolstarten för att barnet ska få så bra förutsättningar som möjligt till adekvata stödinsatser.

### *Vart vänder vi oss för utredning?*

– Utredningsteam på barnneurologen eller barnpsykiatrin genomför utredningar. En psykolog kan göra en första bedömning av när det är dags att gå vidare med en regelrätt utredning.

## Ossian har autism

När Ossian var sex år gjordes en autismutredning. Han var ofta ”i sin egen lilla värld”, tyckte om att sitta ensam och brydde sig inte så mycket om omgivningen. I utredningen konstaterades att Ossian har autism.

– Det var svårt att veta vilka beteenden som berodde på blindheten och vad som hade med hans autism att göra. Idag tycker jag att autismen är svårare att hantera än blindheten, säger mamma Sara.

Ossian har också en intellektuell funktionsnedsättning. Han talar inte så mycket, men kan säga enstaka ord och meningar, som att han är törstig. Han kan också välja bland alternativ om föräldrarna presenterar några olika förslag på vad de ska hitta på.

– Det svåraste är när vi inte förstår varandra. Ibland vill Ossian säga något som vi inte riktigt förstår och då kan han bli väldigt frustrerad.

I skolan spelar Ossians lärare in meddelanden till Ossians familj om vad han gjort under dagen. Dessa kan han sedan spela upp för familjen genom att trycka på en knapp. De stunderna tycker han mycket om.

Något annat han verkligen älskar är att sjunga. Han lär sig snabbt hela låttexter, ”kan nästan varenda låt”, och sjunger ofta och gärna.

## Kommunikation hos barn med synnedsättning

– **Barn med optikushypoplasi kommunicerar på många olika**

**sätt, precis som alla människor gör. Hos barn med utvecklingsstörning är språksvårigheter en del av symtombilden, men med hjälp av olika hjälpmedel och strategier kan man förbättra möjligheterna till kommunikation.**

**Det säger logoped Sofia Wallin som arbetar på DART Kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning i Göteborg.**

DART arbetar med att hjälpa personer med kommunikations-svårigheter att hitta rätt metod och hjälpmedel för att underlätta kommunikationen. De arbetar också med utbildning och utveckling, och är det enda dataresurscentret i landet som även arbetar med forskning inom området.

Utgångspunkten är alla människors rätt till kommunikation, vilken bland annat finns beskriven i två av FN:s konventioner: barnkonventionen och konventionen om rättigheter för personer med funktionsnedsättning.

### **Vad är kommunikation?**

Det finns många olika sätt att kommunicera, exempelvis genom tal, gester, mimik, teckenspråk, kroppskommunikation, skrift och bilder. Allt utbyte av information mellan människor, medveten eller omedveten, är kommunikation. Det är helt enkelt allt som någon gör eller säger, som någon annan reagerar på.

– Kommunikation är en del av vad det innebär att vara människa. Vi är födda att kommunicera och har en välutvecklad talapparat. I mötet med andra utvecklar vi oss själva och utan kommunikation mår vi dåligt, säger Sofia Wallin.

Det är därför viktigt att personer som inte kan kommunicera genom tal får hjälpmedel som främjar utvecklingen av annan kommunikation. Alla har rätt att få använda sitt kommunikationssätt närhelst hen behöver, rätt att få uttrycka sina behov och att bli talad *till*, inte talad *om*.

Vi kommunicerar för att få närhet, för att få behov uppfyllda, för att vara delaktiga och lära oss saker, men också för att bygga en social kontakt med omgivningen. *Språket* är vårt tankeverktyg och uppbyggt av ljudsystem, ordförråd och grammatik. Det bygger på våra gemensamma överenskommelser om att vissa ljud och ord står för vissa betydelser, och gör att vi kan kommunicera både om saker som finns och saker som är abstrakta. Att utveckla språket, på vilket sätt det än månde vara, är viktigt eftersom det ger ett barn

med språkstörning stöd i att uttrycka och utveckla sin tanke.

*Talet* är ett av många sätt vi har att uttrycka språket på. Alternativa kommunikationsmetoder kan verka komplicerade, men är i allmänhet förenklade jämfört med den komplexa talfunktionen.

*Språkförståelsen*, alltså vår förmåga att ta in och förstå språket, påverkar i hög grad kommunikationen. Många faktorer medverkar till en persons förmåga att förstå språket, såsom syn, hörsel, minnesförmåga, koncentrationsförmåga och motivation.

– Den som har svårt att förstå språk har av naturliga skäl också svårt att uttrycka språk, och ibland kan det vara svårt att avgöra hur mycket språk en person förstår, säger Sofia Wallin.

Barn kan visa att de vill kommunicera på många sätt, ofta genom att peka, titta eller hämta något eller någon. Det omgivningen tolkar som bus eller 'negativa beteenden' kan ibland vara tecken på att de vill få uppmärksamhet och bli sedda.

– Ett barn kan ha upptäckt att utbrott väcker reaktioner hos de vuxna. Betrakta detta som kommunikation och försök räkna ut vad barnet egentligen vill säga, säger Sofia Wallin.

### **Kommunikation hos personer med språkstörning**

Barn med ONH har oftast en språkstörning, men svårigheterna och styrkorna ser olika ut från person till person. Några använder tal, andra tecken och bilder eller en kombination av dessa.

Omgivningen måste introducera de olika kommunikationsmetoderna och stödet anpassas individuellt, utifrån vad som passar varje person.

När barn saknar konventionella sätt att kommunicera på, som tal, kräver det mer från omgivningen. Det är viktigt att människor runt barnet anstränger sig för att förstå och på så sätt kan utveckla barnets sätt att göra sig förstått.

– Jag rekommenderar att alla i barnets omgivning, till exempel föräldrar och skolpersonal, pratar ihop sig om detta för att på bästa sätt kunna stötta barnet. De är också bra att ta kontakt med professionella, exempelvis en logoped från habiliteringen eller barnlogopedin.

### **Kommunikationshjälpmedel**

Kommunikationshjälpmedel syftar till att förstärka, utvidga, utveckla och underlätta kommunikationen. Även den som har ett tal kan ha nytta av ett alternativt kommunikationssätt. Det finns ingen risk att man hämmar talet bara för att man lär sig att kommunicera

på andra sätt – forskningen visar tvärtom att talutvecklingen förstärks om den får stöd i andra typer av kommunikation.

Kommunikationsutvecklingen hos barn sker i olika steg. En trappstegsmodell med fem steg beskriver utvecklingen, från *spontana handlingar* – där barnet reagerar på händelser inifrån kroppen, såsom hunger och törst – till *symbolkombination* då barnet kommunicerar med fler än 50 symboler och dessutom kan sätta samman dem till meningar.

### **AKK som stöd**

AKK är en förkortning av *alternativ och kompletterande kommunikation*, som finns för alla som har behov av ett alternativt sätt att uttrycka sig. DART har kurser för föräldrar som vill lära sig mer om dessa metoder och hur man kan arbeta med dem tillsammans med barnen. Föräldrautbildning inom AKK finns på nästan alla habiliteringar i landet.

– Inom AKK pratar man om olika redskap och metoder som underlättar kommunikationen. Det är omgivningen som har ansvar för att metoderna och redskapen ska fungera för personen som behöver stöd i sin kommunikationsutveckling, säger Sofia Wallin.

Förutom bilder, tecken, symboler, ”talande hjälpmedel” och datorer finns idag också appar till smarta telefoner och surfplattor som kan användas i samma syfte.

– Man ska inte vara rädd att prova många olika vägar när det gäller kommunikation. Detta förvirrar inte barnet – tvärtom kommer barnet att själv välja de kommunikationsvägar som fungerar bäst. Att presentera flera alternativ innebär att barnets möjligheter blir fler.

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

### **Hjälpmedel för barn med synnedsättning**

Det finns många kommunikationshjälpmedel som fungerar bra även när barnet inte ser.

*Partnerstyrd auditiv scanning* är ett kommunikationssätt där barnet får en rad förslag presenterade för sig. Barnet styr samtalet framåt genom att svara ja och nej på olika alternativ. Den som inte kan säga ja eller nej kan exempelvis använda en *talsyntes* som talar åt en.

*Big Mack* är ett sådant talande hjälpmedel. På den går det att tala in

ett meddelande, vilket som helst, och spela upp det genom att trycka på en stor knapp. Det finns otaliga användningsområden. *GoTalk* (samt appen *GoTalkNow*) och *Widgit Go* är ytterligare exempel på appar med stöd för talsyntes.

– Ta gärna hjälp av Syncentralen, eller motsvarande verksamhet, och av SPSM, Specialpedagogiska Skolmyndigheten, säger Sofia Wallin.

*(Läs mer om SPSM på sidorna 33-38)*

### *TaSSeLs - Tactile Signing for Sensory Learners*

Den som är på en tidig kommunikativ nivå och i behov av en förstärkt sensorisk kommunikation kan vara hjälpt av kommunikationsmaterialet *TaSSeLs*. Det beskrivs som ”ett enkelt språk med stöd av tecken i meningsfull kontext” och innefattar ungefär 50 tecken som används frekvent i vardagliga situationer. Varje tecken har ett taktilt start- och slutläge som sitter på barnets egen kropp, vilket är en fördel för barn med synnedsättning. Det skapar tydlighet och delaktighet.

– Genom att använda den här metoden kan man hjälpa barn som inte ser så bra att förstå vad som kommer att hända. Det ökar barnens delaktighet i kommunikationen, säger Sofia Wallin.

Metoden bygger på att man alltid börjar med ett tecken för ”hej, jag är här!”. Det görs genom ett tryck i cirkelrörelser på ena axeln, samtidigt som man säger personens namn. Därefter stryker man längs barnets armar för att sedan låta barnets händer vila på de egna händerna.

– Därifrån kan man göra ett tecken gemensamt, med sina egna händer under barnets. Tanken är att händerna har kontakt med varandra hela tiden, vilket gör tecknandet tydligt för den som inte ser. Samtidigt kan barnet ta bort sina händer närhelst hen vill.

Det blir viktigt att skapa en vana och att vara konsekvent i användningen. När kommunikationen alltid startar och slutar på samma vis lär sig barnet vad som gäller, även barn som befinner sig på en lägre utvecklingsnivå.

### **Viktigt med *tidigt* stöd**

Det finns många fördelar med att redan tidigt sätta in stödinsatser för kommunikation. Genom att hjälpa barnet att uttrycka sig kan man exempelvis minska frustration och problemskapande beteende. Alla människor kan utvecklas i sin kommunikation – hur långt beror bland annat på hur bra stöd personen får från sin omgivning.

Barn som har svårt att motoriskt producera tal behöver stimulans att utveckla sitt språk. Detta underlättar för användningen av AKK, samt för utvecklingen av andra förmågor. Många barn förstår mer än de själva kan uttrycka, medan andra kan behöva AKK-stöd även för förståelsen.

### Hur ska vi börja?

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

1. *Titta och lyssna*: Se vad barnet gör och intresserar sig för. Var uppmärksam på signaler.
2. *Vänta och förvänta*: Visa att du väntar dig ett svar eller en reaktion, och ge barnet tid att uttrycka vad hen tycker är intressant eller roligt. Att vänta lite längre än man först tror behövs är ofta nyckeln för att få till en kommunikation.
3. *Tolka och bekräfta*: Tolka och bekräfta vad personen gör, inte bara vad hen säger eller tecknar. Kommentera vad du ser, till exempel ”ah, du leker med bilen” eller ”spanar du efter katten nu?”. Detta är också kommunikation.

### Här hittar du appar och andra hjälpmedel

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

***hi.se/kommunikationsappar***

Ett projekt på DART, *Kom Hit – Kommunikationsstöd i vårdssituationer*, har som syfte att tillgodose barnets rätt till kommunikation enligt FN:s barnkonvention och konvention för personer med funktionsnedsättning. Genom projektet vill DART bidra till ökad aktivitet och delaktighet för barnet under vårdvistelse eller tandvårdande behandling.

Läs mer på ***kom-hit.se***, där finns informationsfilmer om AKK. På ***bildstod.se*** kan du skapa eget bildstöd.

DART kan kontaktas via ***dart.su@vgregion.se***, på telefon:

*031-342 08 01, eller via webbplatsen [www.dart-gbg.org](http://www.dart-gbg.org)*

*Här kan du få mer information och tillgång till AKK-hjälpmedel:*

- Logoped eller pedagog på habiliteringen kan vara en första kontakt.
- DART lägger ut en del symbol- och bildkartor på webben. Där finns också mer information om bra appar för kommunikation.
- SPSM (Specialpedagogiska skolmyndigheten), som hjälper skolor att utforma stöd till barn med särskilda behov:  
*[www.spsm.se](http://www.spsm.se)*
- Hjälpmedelscentralen.
- Datatek eller bibliotek.

## Frågor till Sofia Wallin

***Jobbar ni på DART lokalt eller kan alla i Sverige få hjälp av er?***

– DART tillhör Sahlgrenska och Västra Götalandsregionen. Men människor från alla regioner i landet har möjlighet att komma till oss, under förutsättning att hemsjukvården skickar en remiss och står för kostnaden.

***Vilka fler dataresurscenter finns i landet?***

– Det finns flera, som *StoCKK* i Stockholm, *SPRIDA* i Örebro, *Dako* i Halland, *DAHJM/KommSyn* i Lund, *Got-IT* på Gotland, *KOM-X* i Gävle och *LINDAH* i Linköping.

## Specialpedagogiska Skolmyndigheten, SPSM

**– Alla som arbetar i skolan har ansvar för att alla elever ska få en likvärdig utbildning. Vår myndighet finns till för att ge stöd och bidra med extra kompetens i dessa frågor, säger Gunnel Torége som är rådgivare på Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM.**

Tre skolmyndigheter sorterar under Sveriges utbildningsdepartement: Skolverket, Skolinspektionen och SPSM.

SPSM har funnits sedan 2008 och har fyra huvudsakliga uppdrag:

- Ge specialpedagogiskt stöd till skolor.



- Undervisa i ett antal specialskolor, både regionala och nationella.
- Se till att det finns tillgängliga läromedel för alla (till exempel genom att ge bidrag till läromedelsproducenter som gör anpassade läromedel för specifika grupper).
- Fördela statsbidrag till bland annat skolor, folkhögskolor och universitet.

Det är varje skolas ansvar att göra lärandemiljön tillgänglig och bra för alla elever. SPSM:s uppdrag är att komplettera och stötta skolorna i deras arbete, med avseende på exempelvis lagar och riktlinjer, lärande, pedagogik och fysisk miljö. Myndigheten har ingen uppsökande verksamhet utan finns som en stöttande funktion för skolor som kontaktar den. Verksamheten finansieras med skattemedel och kostar därför ingenting för skolorna att använda sig av. När en skola vänder sig till SPSM åker myndighetens rådgivare ut till skolan för ett inledande samtal. Rådgivarna som arbetar på SPSM är specialpedagoger med kunskaper om individers lärande, pedagogers arbete och daglig verksamhet.

Nästa steg är att besluta om lämpliga åtgärder. Utifrån de pedagogiska frågeställningarna kommer man sedan gemensamt fram till hur man går vidare med olika stödinsatser.

I skollagen talar man om *stöd*, som alla elever ska få, och så kallat *särskilt stöd* som ska sättas in om det finns en misstanke om att en elev riskerar att inte uppnå de lägsta kunskapskraven i ett ämne. – Rektorn är ytterst ansvarig och har i dessa fall skyldighet att skyndsamt göra en utredning som leder till en åtgärdsplan, säger Gunnel Torége.

### **Specialpedagogiska utredningar**

Utifrån en förfrågan om specialpedagogiskt stöd kan en *specialpedagogisk utredning* bli aktuell. SPSM genomför specialpedagogiska utredningar av barn och ungdomar med synnedsättning med eller utan ytterligare funktionsnedsättning, med grav språkstörning, samt av elever som är döva eller har hörselnedsättning i kombination med utvecklingsstörning.

#### *Utredningens innehåll*

I en specialpedagogisk utredning kartläggs vilka omgivningsfaktorer som underlättar eller hindrar och belyser barnets eller ungdomens förutsättningar och behov utifrån olika aspekter. Hen föreslår åtgärder som kan utveckla och stimulera till

lärande, samt sammanställer resultatet i en skriftlig rapport, samt kommer med rekommendationer. Innehållet återkopplas även muntligt till berörda personer.

En specialpedagogisk utredning genomförs i barnets eller elevens närmiljö och kan också ske vid något av myndighetens nationella resurscenter. De finns över hela landet och alla har utställningar av läromedel som är öppna för såväl föräldrar som pedagoger.

### **Pedagogiska aspekter för barn med funktionsnedsättning**

Det är viktigt att komma ihåg att barn med funktionsnedsättning kan vara precis lika olika sinsemellan som alla andra barn. Det gäller i synnerhet barn med optikushypoplasi, eftersom symtombilden varierar stort. En del elever följer grundskolans kursplan och andra kursplanen i grundsärskolan.

– Jag tycker att alla ska tänka på att kommunikation och självständighet är oerhört viktiga saker, som skapar värde i en persons liv. Det är därför viktigt att ge barnen bra förutsättningar för att kunna bli så självständiga om möjligt. Det gör man bland annat genom att hjälpa dem bibehålla intresse och motivation för olika aktiviteter, säger Gunnel Torége.

Den som bara hör, men inte ser, måste hela tiden tolka alla intryck via hörseln. Det kan göra det väldigt svårt att behålla uppmärksamheten på det som är relevant.

– Plötsliga ljud, som seende personer snabbt får en förklaring till via synen, kan ta fokus från en person som är blind eller synskadad om hen inte får en förklaring till vad det var som lät.

Många barn med synnedsättning använder ljud av olika slag, för att genom ekolokalisering och ljudintryck skapa sig en uppfattning av rummet och omgivningen. De kan exempelvis klappa händerna eller vissla.

En vit käpp, som många synskadade använder för att skydda kroppen mot föremål de inte ser, kan användas även av små barn, och personer på en lägre utvecklingsnivå.

– Det är inte avgörande att barnet kan hålla och använda käppen på 'rätt' sätt. Bara att hålla i käppen kan fylla en funktion. Bland annat skickar det signalen till omgivningen om att den här personen inte ser och att det är bra att visa hänsyn, säger Gunnel Torége.

Ett tips är att sätta en rullande kula i spetsen på käppen, så att den rullar vidare och inte fastnar lika lätt mot olika föremål. Det är landstingets syncentraler som förskriver käppar, och erbjuder stöd kring det.

### **Pysparagrafen – skolan ska anpassas efter barnet**

En del barn med funktionsnedsättning har precis som andra potential att nå högsta betyg. Då ska de få adekvat stöd som hjälper dem att nå dit. Om en funktionsnedsättning av bestående natur hindrar en elev från att genomföra ett specifikt moment i kursplanen, som normalt krävs för ett visst betyg, kan man åberopa den så kallade *undantagsbestämmelsen*. Den kallas ibland också *pysparagrafen*.

– Undantagsbestämmelsen är tänkt att användas först när alla tänkbara anpassningar gjorts för att underlätta för eleven – inte som substitut till anpassningar. Det handlar om att avgöra vilka kunskapskrav som är orimliga på grund av funktionsnedsättningen, och vilka som är möjliga att uppnå med hjälp av rätt stöd. Det behövs ingen diagnos för att åberopa undantagsbestämmelsen. Den kan användas i alla ämnen och i alla årskurser, även på gymnasienivå.

### **Kim, som har optikushypoplasi**

Gunnel Torége berättar om Kim, en vuxen kvinna med optikushypoplasi som hon träffade redan när Kim var tre år. Idag är Kim 31 år. Hon rider, badar och älskar musik, precis som hon gjorde som liten. Men idag åker hon till stora badhus istället för att bada i en egen pool.

– Hon har kvar samma intressen men kan idag göra dessa aktiviteter i större sammanhang, säger Gunnel Torége.

Kim kommunicerar med enstaka ord. Hon bor själv tillsammans med sina assistenter, och hinner inte alltid åka till sin dagliga verksamhet eftersom hon har så många roliga aktiviteter hon vill hinna med.

– Hennes mamma berättar dessutom för mig att hon äter mycket mer varierat idag. När hon var liten ville hon bara ha Digestivekex eller mos och bacon.

Hur livet blir som vuxen kan delvis påverkas av hur livet varit under uppväxten, säger Gunnel Torége.

– Om vi inte hade kämpat under Kims uppväxt för att göra henne delaktig, aktiv och självständig, hade hon kanske inte haft det spännande liv som hon har idag.

*Här kan du kontakta SPSM:*

*Telefon: 010-473 50 00*

*Texttelefon: 010-473 68 00*

*SPSM har också en ny tjänst som erbjuder rådgivning till förändrar, med telefontiden mellan 12 och 16, måndag till fredag.*

Telefon: 010-473 60 00

**[www.spsm.se](http://www.spsm.se)**

*På hemsidan finns bland annat tips på lekar och aktiviteter som möjliggör större delaktighet för alla. Där finns också länk till skollagen och mer information om barns rättigheter; liksom material som kan beställas.*

*Lästips!*

Boken *Samspråk*, av Gerd Tobiason Jackson med flera, som är ”ett pedagogiskt stöd i samspel och kommunikation till föräldrar, personal och andra som möter barn och ungdomar med synnedsättning i kombination med ytterligare funktionsnedsättning”.

*Den kan laddas ner gratis här: [webbshop.spsm.se/samsprak/](http://webbshop.spsm.se/samsprak/)*

Boken *Visst har jag rätt att...* som handlar om vilka rättigheter barn med särskilda behov har när det gäller skolan. Boken har skrivits i samarbete mellan organisationen Unga Funkisar och Allmänna arvsfonden.

*Den kan beställas gratis här: [ungafunkisar.se/bocker-material](http://ungafunkisar.se/bocker-material)*

## Frågor till Gunnel Torége

***Vi vill gärna att vår dotter ska slippa lämna skolan för att åka till sin logoped, och skulle föredra att logopeden kom till skolan istället. Vad kan vi kräva?***

– Det är inte helt enkelt att svara på eftersom det kan variera mellan olika landsting.

***Vår dotter ligger begåvningsmässigt mitt emellan grundskolan och grundsärskolan, och hamnar därför lätt lite mellan stolarna. Det syns inte så mycket på henne att hon behöver extra stöd. Hur vi kan få skola och förskola att förstå omfattningen av det stöd hon faktiskt behöver?***

– Ibland vet man precis vilken funktion ett barn har, exempelvis hur mycket hon ser eller inte ser. Men det innebär inte alltid att man förstått *konsekvenserna* av synnedsättningen. Det saknas ibland så kallad beställarkompetens i dessa fall, det vill säga personalen på skolan vet inte alltid vad de behöver hjälp med. Då kan vi på SPSM besöka skolan för att hjälpa till med att utforma ett bra

stöd för barnet.

*Vi tänker mycket på vår sons sociala liv, hur han ska få kompisar trots att han är autistisk och inte ser. Hur kan vi hjälpa honom på bästa sätt? Hur tänkte du kring detta när du arbetade med Kim i förskolan?*

– När jag jobbade som elevassistent åt Kim upplevde jag att hon inte alltid orkade vara med alla de andra barnen, eftersom det är så stöjt i en förskolemiljö. Ibland var det svårt för henne att förstå alla lekar som de seende barnen lekte. Ett barn som är blint kan ha en annan upplevelse av en vanlig situation än ett barn som ser har. Hen har kanske bara hört ljudet av att tanka bilen, men vet inte vad det innebär att göra det. Tänk därför gärna på att låta barnen vara med i görandet av olika saker, så långt det är möjligt, för att ge dem en bättre förståelse av vad olika situationer innebär. Då kan det bli lättare för dem att interagera med andra.

*Hur såg dagarna ut för dig och Kim?*

– Kim gick fyra timmar per dag i förskolan. Då deltog hon tillsammans med mig i de moment hon tyckte var roliga, men vi gick också undan ibland när hon inte orkade vara bland alla andra. Jag tyckte att det var väldigt viktigt att vara ute och göra mycket med kroppen, för att inte bli passiv. Gå i skogen, cykla, göra roliga saker och få upplevelser kopplade till många sinnen. Jag tror att det har hjälpt Kim att få ett aktivt liv som vuxen.

## Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

**Barnteamet på Ågrenska har en bred kompetens och en stor erfarenhet av barn med olika diagnoser, däribland optikushypoplasi. Under vistelsen på Ågrenska har barnen ett eget anpassat program, med aktiviteter som ska bidra till att stärka deras delaktighet och självkänsla. Barnteamet är noga med att anpassa innehållet så att dagens aktiviteter blir optimala för varje barn.**

Barn som har optikushypoplasi 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 veckans program för barnen och ungdomarna utformats.

Personalen läser in medicinsk information, dokumentation från tidigare veckor och samtalar också med föräldrarna till barnen med diagnos. De tar också in information från barnens skolor.

Därefter skraddarsys veckans aktiviteter med barnen. Även syskonen får ett eget program.

– Barn med ONH har inte bara olika symtom – symtomen varierar också över tid. Ibland från dag till dag eller timme till timme. Det är därför bra att försöka analysera varför en aktivitet fungerar bra när den gör det, för att ta vara på det som funkar bra. Det gäller inte minst under vistelsen på Ågrenska, som ju bara är fem dagar, säger pedagog Elisabeth Lundquist som arbetar i Ågrenskas barnteam.

### **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 anpassningen av dem), mycket viktiga.

*Att stärka barnens självkänsla och sociala samspel* är viktiga målsättningar under veckan. Det gör man genom att genomgående ha en tydlig struktur och aktiviteter som återkommer.

Möjligheterna till delaktighet ökar när barnen vet vad som ska hända och vad som förväntas av dem.

– Vi är noga med att välja aktiviteter där alla kan delta på sina egna villkor. Ett bra tips är att tävla mot klockan eller att gemensamt samla poäng, istället för att tävla mot varandra. Det skapar lagkänsla och sammanhållning istället för vinnare och förlorare. Personalen är noga med att vara lyhörd inför barnens trötthetsnivå och lägger in extra tid i schemat där det behövs.

Tanken är att alla aktiviteter också ska kännas roliga för barnen så att deras motivationsnivå hålls uppe. När barnen upplever att de lyckas och får positiv förstärkning från omgivningen stärks sociala samspel och kamratrelationer.

Som personal eller förälder gäller det att ge barnen vuxenstöd när det behövs, men också att ha fingertoppskänsla och backa undan när det är möjligt för att låta barnen utveckla sin självständighet. Det är en svår men viktig balansgång.

### Det som kan vara svårt

Veckans aktiviteter är anpassade för att *minska konsekvenserna av synnedsättningen* som barn med optikushypoplasi kan ha.

– När de lär sig miljön, har samling på samma plats varje dag och vet var olika saker finns, blir de också trygga här trots att miljön är ny för dem. Vi arbetar också med att förtydliga information och att ordna aktiviteter som inte är alltför högljudda, eftersom det kan vara jobbigt med intensiva ljudintryck för den som ska sortera nästan alla intryck genom hörseln, säger Elisabeth Lundquist.

En del barn har svårt att behålla *koncentrationen*, vilket gör det extra viktigt med en lugn miljö, fasta rutiner och tydlig struktur.

– Vi har scheman över vad vi ska hitta på under dagen, med innehåll som går att spela upp med ljud. Då hör barnen vad vi ska göra och i vilken ordning allt ska ske.

Varje morgon hålls en samling och veckans dagar har alla fått en egen färg och en egen doft, som barnen får lukta på i en doftflaska. Det underlättar uppfattningen av vilken dag det är och hur mycket som är kvar av veckan.

För att stimulera och stödja *kommunikation, språk och tal* är personalen på Ågrenska lyhörd, ger barnen tid och inväntar bekräftelse.

De använder tydliga ord, ljud och tecken och konkret material som *förstärker och stimulerar alla kroppens sinnen*. Det kan till exempel handla om talande böcker och andra inspelningsbara hjälpmedel, fotmassage eller föremål som är roliga att känna på. På ön finns både hårda klippor och stränder med mjuk sand som kan vara skön att stoppa fötterna i.

– Ett annat bra tips är en reläbox som kan kopplas till elektriska apparater. Det gör att barnet själv kan sätta på eller av stereon, bakmaskinen eller en lampa genom att trycka på en stor knapp.

På Ågrenska varvas gruppaktiviteter med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar varvas med mer motoriskt krävande. Det gör att både *grov- och finmotoriska förmågor* tränas under lekar och aktiviteter.

Individuellt anpassade arbetsuppgifter, bild- eller ljudscheman och tidshjälpmedel hjälper till att skapa tydlighet. Alla människor har nytta av olika metoder för att komma ihåg och strukturera. De allra flesta vuxna har kalendrar och god kunskap om vad som förväntas av dem på jobbet varje dag. Specialpedagogik för barn med sär-

skilda behov bygger på samma grundprincip om tydlighet och struktur.

### **Skolans stöd – elevens rättigheter och skolans skyldigheter**

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

– Skolmiljön ska ge barnet stimulerande upplevelser och erfarenheter, då kickas den ”goda cirkeln” igång. Den innebär att lustfyllda upplevelser gör barnet intresserat av att ta egna initiativ, vilket i sin tur gör henne eller honom mer delaktig och aktiv. Då uppmuntras utvecklingen.

*Läs mer om vilket material som används på Ågrenskas webbplats: [www.agrenska.se](http://www.agrenska.se)*

*Övriga länktips:*

*[skolappar.nu](http://skolappar.nu)*

*[logopedeniskolan.blogspot.se](http://logopedeniskolan.blogspot.se)*

*[skoldatatek.se/verktyg/appar](http://skoldatatek.se/verktyg/appar)*

*[mtm.se](http://mtm.se) – Myndigheten för tillgängliga medier (talböcker, punktskrift och lättläst material)*

## Syskonrollen

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

En syskonrelation är inte lik någon annan relation man har i livet. Den är ofta livets längsta och innehåller nästan alltid både positiva och negativa inslag. Barn som får ett syskon med funktionsnedsättning, eller har ett syskon som drabbas av sjukdom, känner ofta blandade känslor inför situationen.

– De kan inte välja bort den utan måste hitta ett sätt att förhålla sig till den, säger Marcus Berntsson som arbetar i Ågrenskas barnteam.



*Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:*

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

Syskonen måste få möjlighet att ställa sina egna frågor angående systemns eller broderns funktionsnedsättning. Informationen går ofta via föräldrarna, men Ågrenskas erfarenhet visar att det ofta finns saker som syskonen inte vågar eller vill prata med sina föräldrar om.

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

– En tvilling till en flicka med cp-skada visste att skadan uppstått på grund av syrebrist. Därför trodde hon att hon tagit allt syre från sin syster under graviditeten, vilket hon hade känt skuld över i många år. Och en pojke frågade om hans hårda tag på inbandyplanen kunde ha orsakat broderns skelettcancer, säger Marcus Berntsson.

Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade. De behöver få egen tid med föräldrarna, som ska vara avsatt speciellt för dem och inte bara bestå av tid som ”ändå blev över”.

De flesta syskon vill gärna hjälpa till med det som rör systemen eller brodern med funktionsnedsättning, men många säger att de vill bli tillfrågade först, precis som alla andra blir. Att föräldrarna inte ska ta hjälpen för given utan visa att de uppskattar den.

Syskonen vill också tipsa lärare och annan personal i skolan om att de vill bli sedda för dem de är. Ibland säger läraren oftare ”hur är det med din syster/bror?” än ”hur är det med *dig?*”.

### **Syskonrollen ändras över tid**

Yngre syskon uppfattar tidigt omgivningens behov av hjälp. De har många varför-frågor och behöver svar som anpassats efter deras nivå.

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

– Då är det bra att i familjen ha ett gemensamt förhållningssätt. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, men det är ofta lättare att säga något som förklarar problemet. Ett barn kanske säger 'min brorsas dåliga ögon' eller 'min systers vilda humör' om ett syskon med optikushypoplasi. Eller 'kramp' istället för epilepsi.

Äldre syskon tar ofta på sig ansvar för att föräldrarnas ska orka. De funderar också över ärftlighet och existentiella frågor som varför de själva inte drabbades när deras syster eller bror gjorde det. En del känner skuld över att vara friska och funderar över om de själva kommer bli ansvariga för syskonet när föräldrar inte längre orkar.

### **Kunskap, känslor och bemästrande**

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

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

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

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

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

*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". Sådana tankar kan till exempel handla om sorg över att inte ha fått en bror eller syster

som man kan leka med på samma sätt som ens kompisar leker med sina syskon. Det kan vara bra och logiska tankar, men om man inte får prata om dem kan de bli tunga att bära.

Många barn har också tankar om hur allt kommer att bli i framtiden. Sådana saker kan vara svåra att ge svar på, men ofta är det bättre att fundera tillsammans med barnen än att inte beröra ämnet alls. Man kan prata om hur man *hoppas* att framtiden ska bli och hur den *kan* bli.

Det finns många lekar och samtalsmetoder som underlättar när man vill prata om lite svårare saker på ett naturligt sätt. Ett tips är att prata i bilen. Det kan vara skönt att sitta bredvid varandra utan ögonkontakt, och inte alltid mittemot varandra.

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

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

*Läs mer om Ågrenskas arbete med syskongrupper på [www.syskonkompetens.se](http://www.syskonkompetens.se)*

*På hemsidan finns bland annat samtalsverktyg och lästips. Där finns också flera filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar. Bland annat filmen om Max, som är fyra år och har en storasyster som heter Greta. Greta har autism, och Max frågar sin mamma om Greta kommer vara sådär knasig för alltid, eller om det går över sen.*

*[www.agrenska.se/sida/Syskonkompetens/Syskon/Nar-gar-det-over/](http://www.agrenska.se/sida/Syskonkompetens/Syskon/Nar-gar-det-over/)*

## Ossian har två småsyster

Ossian har två yngre syster, Olivia som är nio år och Maja som är fem. När Sara var gravid med Olivia var hon först orolig att även nästa barn skulle få optikushypoplasi, men en läkare försäkrade henne om att det inte fanns någon ökad risk för det.

Ossian och systerarna har mycket glädje av varandra.

– Olivia har alltid velat vara med, hjälpa till med Ossian. Och vår

Yngsta dotter brukar alltid säga att hon saknar Ossian när han är på sitt korttidsboende, säger Sara.

Ossian har varit på korttidsboendet varannan helg sedan han var två-tre år gammal. Det funkar väldigt bra för alla, tycker Sara.  
– Ossian kräver ju mer tid från oss föräldrar, men jag känner att vi kompenserar för det när han är på korttids. Då är vi måna om att hitta på roliga saker med hans syskon så att även de får egentid med oss. Jag tycker att vi hittat en bra balans.

## Munhälsa och munmotorik

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

**Det säger barnöver tandläkare Marianne Lillehagen och logoped Lisa Bengtsson, från Mun-H-Center i Hovås.**

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön. 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, när möjlighet finns, 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](http://www.mun-h-center.se)), via en app för smarta telefoner och via MHC:s Facebooksida och Youtubekanal.

### **Förebyggande tandvård**

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 Lillehagen om att stå bakom barnet och använda den egna kroppen som stöd.

– Då kommer man åt bättre och det blir lättare att borsta. Många tycker också att det är bra med ett bitstöd.

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 de regelbundna undersökningarna 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 optikushypoplasi**

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

- Påverkan på *tuggmuskulaturen*.
- *Frontalt öppna bett*.
- *Traumatisk*, en ökad risk att ramla och slå i sina tänder.
- *Överörlighet* i käken, som i vissa fall kan leda till smärta eller att käken riskerar att hoppa ur led.
- *Brister i oral clearance*, alltså en nedsatt förmåga till självrengöring i munnen. Det kan ofta ses på barn som äter en lättuggad kost eller har artificiell näringstillförsel.

– Vi har sett att en del barn med den här diagnosen har tendens till frontalt öppna bett. Det innebär att de biter ihop bra med kindtänderna men inte riktigt stänger bettet med sina framtänder. Detta orsakar inte alltid några problem, men för en del kan det leda till svårigheter att bita av, säger Marianne Lillehagen.

Det verkar vara vanligt att barn med ONH kan gapa ovanligt stort, vilket kan bero på en viss överrörlighet i käkarna.

– Var gärna uppmärksam på om de signalerar smärta i käken eller om den 'knäpper'.

*Att tänka på för barn med optikushypoplasi:*

- Ta kontakt med tandvården inför första besöket, och se till att behandlaren har kunskap om barnets sjukdom. Hänvisa gärna till Mun-H-Center – tandläkaren är välkommen att ringa dit för att skaffa sig kunskap om diagnosen.
- Be att få komma till samma person varje gång, så att barnet vet vad som ska ske och känner sig trygg i situationen.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöken, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och stolen hen ska sitta i. (Användbara bilder finns på [bildstod.se](http://bildstod.se), och [kom-hit.se](http://kom-hit.se))
- Tal- och kommunikationsträning är ofta motiverad hos barn med ONH. En del barn behöver också ät- och sväljträning hos logoped.

### **Munmotorik vid optikushypoplasi**

*Munmotoriken* är viktig för många funktioner i munnen, som tal, ätande och förmåga att kontrollera saliven.

– Hos barn som har motoriska svårigheter är ofta även munmotoriken påverkad, säger logoped Lisa Bengtsson.

När det gäller barn med ONH har personalen på Mun-H-Center sett att det finns en stor variation av munmotoriska förmågor.

Det är vanligt att musklerna i käkar och läppar är något slappa, liksom att barnen har tal- och ätsvårigheter.

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

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

Bengtsson.

Logopeden kan också ge råd angående matning och ätande, bedöma hur barnet bäst tränar tal och annan kommunikation samt vid behov rekommendera *oralmotorisk träning*. Syftet med behandlingen är att minska salivläckage, förbättra ät-och artikulationsförmåga samt vid behov öka eller minska känslighet i munnen.

– Det kan i sin tur underlätta för möjligheterna att ta hand om tänderna, som ju ska hålla hela livet. Det kan bli lättare att borsta tänderna och att besöka tandvården, säger Lisa Bengtsson.

En god *tuggförmåga* är viktig för alla för att matsmältningen ska fungera som den ska, och för att vi ska känna mättnad och äta lagom mycket. Tuggandet är också viktigt för ett säkert ätande, eftersom det gör att vi sväljer lagom stora bitar och inte sätter i halsen.

*Bitovanor*, att bita på exempelvis kläder eller händer, är relativt vanliga hos barn med ONH.

– Det lilla barnet upptäcker världen med munnen, som är ett viktigt centrum för sinnesupplevelser. Att fortsätta med sådana vanor upp i äldre åldrar är något vanligare hos den här gruppen än hos andra, säger Lisa Bengtsson.

Beteendet kan ha olika orsaker. Det kan till exempel lindra smärta i munnen eller handla om självstimulering som upplevs som positiv för barnet. Det är därför viktigt att utreda *orsaken* innan man beslutar om eventuell behandling.

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 vardagsituationer i skriften "Uppleva med munnen". Den går att beställa via Mun-H-Centers hemsida:*

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

## Information från Försäkringskassan

**Hos Försäkringskassan kan föräldrar till barn med funktionsnedsättning få olika typer av stöd. Vårdbidrag,**

**tillfällig föräldrapenning, kontaktdagar och assistansstöd är några exempel.**

Försäkringskassans syfte är att förenkla vardagen 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 ska bli enklare, tryggare och mer personliga. De som har störst behov av stöd ska erbjudas en kontaktperson som ansvarar för att samordna alla kontakter med Försäkringskassan.

I en ansökan till Försäkringskassan ska ett utförligt medicinskt intyg, utfärdat av behandlande läkare, bifogas. Intyget ska så tydligt som möjligt beskriva barnets funktionsnedsättning. Handläggaren bokar in ett utredningssamtal med sökanden, vilket kan genomföras på Försäkringskassan, i hemmet eller via telefon. Handläggaren lägger sedan ett förslag till beslut, som till sist fattas av en särskilt utsedd beslutsfattare.

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

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

**Vårdbidrag**

Vårdbidrag är till för dem som vårdar ett sjukt barn eller ett barn med funktionsnedsättning. Det kan betalas ut från att barnet är nyfött till och med juni det år hen fyller 19 år. Därefter kan hen själv ansöka om handikappersättning och aktivitetsersättning. 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. När annat samhällsstöd finns, exempelvis om barnet bor hos stödfamilj eller åker på korttidsverksamhet, påverkas nivån på vårdbidraget. Om barnet beviljas assistansersättning omprövas bidraget.

Vårdbidraget är skattepliktigt och pensionsgrundande, men inte



sjukpenninggrundande. Det kan beviljas för olika tidsperioder, men barn med bestående funktionsnedsättning kan bli beviljade vårdbidrag på ”obegränsad tid”. Försäkringskassan följer då upp vårdbehovet genom att göra efterkontroller. Som bidragstagare är du skyldig att anmäla förändrat vårdbehov eller om du beviljats annat samhällsstöd.

### **Merkostnader**

Utöver vårdbidraget – som är en ersättning för den extra arbetsinsats funktionsnedsättningen medför för föräldrarna – kan familjen i vissa fall få ersättning för *merkostnader*. Dessa innefattar exempelvis slitage av kläder, extra kostnader för ökat tvättbehov, specialkost, behandlingsresor eller -besök och kostnader för kommunikationsträning eller motorisk träning. Merkostnaderna är de *extra* kostnader familjen har till följd av barnets funktionsnedsättning, alltså inte den totala kostnaden för varje kategori.

### **Tillfällig föräldrapenning**

Tillfällig föräldrapenning är en ersättning för inkomstbortfall när en förälder måste avstå från arbete för exempelvis vård av sjukt barn, behandlingsbesök eller kurs av sjukvårdshuvudman.

Ersättningen kan betalas ut tills dess att barnet fyller 12 år, och i vissa fall upp till 16 år. Det finns även möjlighet att få tillfällig föräldrapenning för barn med en allvarlig diagnos och en pågående akutbehandling där det föreligger hot mot barnets liv, tills dess att barnet fyller 18 år.

## Samhällets övriga stöd

**Emy Emker är socionom och arbetar på Ågrenska, bland annat med planeringen av familjevistelser. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för personer med funktionsnedsättning, utöver det stöd försäkringskassan erbjuder.**

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

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

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

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

### **Personlig assistans**

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

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

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

### **Korttidsvistelse / stödfamilj**

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

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

### **Avlösarservice i hemmet**

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

Avlösarservice kan erbjudas både som regelbunden insats eller som 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, säger Emy Emker.

### **Ledsagarservice**

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

### **Kontaktperson**

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

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

### **Hit kan man vända sig för att få hjälp med stödinsatser**

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

En ny patientlag från 2015 stärker patientens ställning inom sjukvården. Patienter har bland annat rätt att välja öppenvård i andra landsting, och ska vid behov lättare kunna få en ny medicinsk bedömning.

### **Det här gäller i skolan**

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Det är rektorns ansvar att eleven får ett åtgärdsprogram om det behövs. Skolan ska ta hänsyn till elevers olika behov och ge stöd och stimulans så att de utvecklas så långt som möjligt.

Den svenska skollagen från 2011 gäller för både offentliga och privata skolor, och även för förskolor. Skolinspektionen har möjlighet att ge vite till eller stänga skolor som missköter sig.

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

### Stödåtgärder

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

– Vänd er i första hand till förskolechef eller rektor, och tryck på de behov som finns. I andra hand kan man kontakta områdeschefen eller den politiska nämnd i kommunen som styr skolan, säger Emy Emker.

### Anpassad studiegång

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

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

### Särskolan

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

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

### Betyg och behörighet

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

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

### **Betyg i särskolan**

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

### **Tips inför möten med skolan**

– Som förälder till ett barn med funktionsnedsättning blir det många möten med de parter som omger barnet. Förbered er väl inför sådana möten och se till att ha med berörda beslutsfattare. Det är bra att ha en tydlig dagordning och föra protokoll om vem som ska göra vad – och till när. Det ökar chanserna att förslagen faktiskt genomförs. Det är också viktigt att boka in en ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna.

### **Vart vänder vi oss?**

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

*Skolverkets upplysningstjänst:*

*Tel: 08 - 527 332 00*

*upplysningstjansten@skolverket.se*

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

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

### **Hjälpmedel**

Hjälpmedel skrivs ut för att förbättra eller vidmakthålla funktion och förmåga. Den kan också skrivas ut att kompensera för en nedsatt eller förlorad funktion eller förmåga att klara det dagliga livet.

– Det gäller dock inte produkter som är vanliga i hemmet, som exempelvis en dator, säger Emy Emker.

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

Hjälpmedel finns på bland annat på habiliteringen,

hjälpmedelscentralen, datatek, datakommunikationscenter, syn- och hörcentraler.

### **Boende och daglig verksamhet**

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

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

### **God man**

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

### **Bostadsanpassning**

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

### **Fonder**

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

företag hjälper också till att hitta rätt fonder för en mindre summa.

*Tips på bra webbadresser:*

***agrenska.se*** – Ågrenska  
***fk.se*** – Försäkringskassan  
***1177.se*** – Sjukvårdsupplysningen  
***socialstyrelsen.se*** – Socialstyrelsen  
***skolverket.se*** – Skolverket  
***spsm.se*** – Specialpedagogiska skolmyndigheten  
***riksdagen.se*** – Riksdagen  
***regeringen.se*** – Regeringen  
***mfd.se*** – Myndigheten för delaktighet  
***do.se*** – Diskrimineringsombudsmannen  
***tlv.se*** – Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket  
***mun-h-center.se*** – Mun-H-center  
***notisum.se*** – Lagar på nätet  
***nfsd.se*** – Nationella funktionen sällsynta diagnoser

## Informationscentrum för ovanliga diagnoser

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

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

Informationen i databasen uppdateras regelbundet och ytterligare diagnoser tillkommer varje år. Texterna översätts också successivt till engelska. Till varje text finns även en folder som kan beställas kostnadsfritt eller laddas ner från Socialstyrelsens webbplats. De som skriver texterna svarar även på frågor och hjälper till att söka information, och nås på telefonnummer 031-786 55 90 eller via mail, [ovanligadiagnoser@gu.se](mailto:ovanligadiagnoser@gu.se).

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

## Riksförbundet Sällsynta diagnoser

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

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

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

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

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

*Här hittar du Riksförbundet för sällsynta diagnoser:  
[www.sallsyntadiagnoser.se](http://www.sallsyntadiagnoser.se)*

## NFSD - Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser

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

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

- ...bidra till ökad samordning och koordinering av hälso- och sjukvårdens resurser för personer med sällsynta



sjukdomar liksom ökad samordning med bland annat socialtjänst, frivilligorganisationer.

- ...bidra till spridning av kunskap och information till alla delar av hälso- och sjukvården och till andra berörda samhällsinstanser samt till patienter och anhöriga.
- ...bidra till utbyte av information, kunskap och erfarenheter mellan de aktörer som bedriver verksamhet på området.
- ...identifiera möjligheter till utbyte av kunskap, erfarenhet och information med andra länder och internationella organisationer.

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

*Läs mer om NFSD:s verksamhet på [www.nfsd.se](http://www.nfsd.se)*

# Optikushypoplasi

*En sammanfattning av dokumentation nr 536*

Optikushypoplasi, ONH, är en medfödd missbildning på synnerven. Den kan förekomma isolerat eller i kombination med hormonella och/eller neurologiska och kognitiva avvikelser.

Symtombilden varierar stort mellan olika individer. Synnedsättningen varierar från lindrig till blindhet. En del personer med diagnosen är normalbegåvade, andra har intellektuella funktionsnedsättningar i varierande grad. Beteendestörningar, exempelvis autism, är vanligare i den här gruppen än i befolkningen i stort. En del personer med ONH har även epilepsi.

Uppskattningsvis har 17 barn av 100 000 i åldrarna 0-18 år optikushypoplasi i Sverige. Orsaken är okänd, sannolikt samverkar flera faktorer till att synnervsmissbildningen uppstår.

Behandlingen syftar till att minska konsekvenserna av funktionsnedsättningarna. Personer med sjukdomen behöver hjälpmedel för att kompensera för synnedsättningen, och de hormoner som saknas måste ersättas. Epilepsi behandlas med läkemedel.

**ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2017



ÅGRENSKA

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

