

Dokumentation nr 544

# Dravets syndrom, familjevistelse



# DRAVETS SYNDROM

Ågrenska arrangerar varje år drygt tjugo vistelser för familjer från hela Sverige. Till varje familjevistelse kommer ungefär tio familjer med barn som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet Dravets syndrom. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och deras 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, möjligheter 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: [agrenska.se](http://agrenska.se)*

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

**Charlotte Dravet**, MD, professor, barnneurolog från Frankrike.

**Lieven Lagae**, MD, professor, barnneurolog från Leuven, Belgien.

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

**Jennie Bergman**, ordförande *Dravets Syndrome Association Sweden*.

**Lovisa Lovmar**, specialistläkare vid Klinisk genetik på Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

**Helena Molker-Lovén**, pedagog, DART kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning i Göteborg.

**Annika Alexandersson**, epilepsisjuksköterska på Barnneurologen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

**Elke Schubert Hjalmarsson**, specialistfysioterapeut på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

**Ellen Odéus**, specialistarbetsterapeut på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

**Moderator: Tove Hallböök**, verksamhetsöverläkare Barnneurologen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

*Medverkande från Mun-H-Center*

**Emma Brandquist**, övertandläkare.

**Åsa Mogren**, logoped.

**Pia Dornerus**, tandsköterska.

*Medverkande från Ågrenska*

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

**Ylva Wallentin**, sjuksköterska, Ågrenskas barnteam.

**Astrid Emker**, pedagog, Ågrenskas barnteam.

**Linda Öhman-Kjellgren**, pedagog, Ågrenskas barnteam.

**Johanna Lagerfors**, redaktör.

Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås

Telefon 031-750 91 00

E-post [agrenska@agrenska.se](mailto:agrenska@agrenska.se)

## Innehåll

Dravets syndrom – dåtid, nutid och framtid	5
Figge har Dravets syndrom	9
Nya behandlingsmetoder vid Dravets syndrom	10
Figge får sin diagnos	15
Tilläggsproblematik vid Dravets syndrom	16
Neuropsykiatri vid Dravets syndrom	18
Figge älskar att köra motocross	22
Genetik vid Dravets syndrom	23
Kommunikation	29
Figge går på förskolan	35
Epilepsisjuksköterskans roll	26
Arbetsterapi och fysioterapi vid Dravets syndrom	36
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	39
Syskonrollen	42
Figge har tre syskon	46
Munhälsa och munmotorik	47
Information från försäkringskassan	51
Samhällets övriga stöd	53
Dravets Syndrome Association Sweden	59
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	60
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	59
NFSD - Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser	61

## Introduktion

*De medicinska föreläsningarna under familjevistelsen var ett samarbete mellan Ågrenska och Centrum för sällsynta diagnoser Västra Götalandsregionen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg. Moderator under de medicinska föreläsningarna var Tove Hallböök som är verksamhetsöverläkare på Barnneurologen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus. Hon ingår också i expertteamet för Dravets syndrom hos Centrum för Sällsynta Diagnoser.*

## Dravets syndrom – dåtid, nutid och framtid

**– Dravets syndrom är en genetiskt orsakad epilepsisjukdom som beskrevs första gången 1978.**

**Charlotte Dravet som är professor i barnneurologi och arbetar i Marseille, Frankrike, föreläste om syndromet på Ågrenskas familjevistelse. Det är hon som har givit syndromet dess namn.**

Under 1960- och 1970-talen fanns ett center i Marseille, Frankrike, som utredde och behandlade barn med epilepsi. Ett 50-tal barn med epilepsi var inackorderade där.

– De flesta av dem hade också en kognitiv påverkan och var i behov av att få en korrekt diagnos, rätt behandling och en strategi för sin skolgång, säger Charlotte Dravet.

Barnen fick olika epilepsidiagnoser, men läkarna upptäckte att en del barn uppvisade symtom som inte stämde in i någon av de kända beskrivningarna.

– Vi noterade att en del barn betedde sig på ett speciellt sätt, att det var känsliga för feber, sol- och flimmerljus, liksom temperaturförändringar. Barnen hade myoklona epilepsianfall och också en påverkad kognitiv utveckling, säger Charlotte Dravet.

1978 kom man att benämna den här formen av epilepsi *severe myoclonic epilepsy of infancy*, SMEI, vilket ungefär kan översättas till ”grav myoklonisk epilepsi hos spädbarn”. Diagnosen förekom för första gången i internationella sammanhang på en stor epilepsikonferens i Kyoto 1981. Året därpå kom den första internationella publikationen om syndromet.

– Därefter fick vi vetskap om många liknande fall världen över. Då

såg vi att en del barn hade samma symtombild men utan de myoklona anfallen. Epilepsin kvarstod också ofta i vuxen ålder, varför vi behövde revidera kriterierna för det nya syndromet, berättar Charlotte Dravet.

2001 presenterades den här typen av epilepsi som en ny upptäckt, ett tillstånd man ännu inte visste orsaken till. I samband med detta döptes syndromet om till Dravets syndrom.

Efter 2001 gjordes flera forskningsstudier, som visade att de flesta barn med den här typen av epilepsi hade fått sin sjukdom som en följd av en mutation i *SCN1A*-genen som sitter på kromosom 2.

- Den här specifika genen fyller en funktion för nervsystemets natriumkanaler. Dessa kanaler sköter kroppens nervimpulser genom att skapa den elektriska spänningsförändring som uppstår när en nervcell stimuleras. En störning i den processen leder till en förhöjd retbarhet i nervcellerna, vilket kan utlösa epileptiska anfall.

### **Var står vi idag?**

Dravets syndrom är en genetisk sjukdom med epilepsi som främsta symtom. Barnen har en känslighet för olika stimuli som ibland leder till myoklonier och både halvsidiga och generaliserade tonisk-kloniska anfall. Därtill hör kognitiva, beteendemässiga och motoriska svårigheter.

Vanligtvis uppträder de första symtomen på Dravets syndrom redan under det första levnadsåret. Barnet får långdragna nattliga epileptiska anfall, först i samband med feber och senare även dagtid och när de inte har feber. De kan exempelvis få en reaktion av ljusförändringen när de går ut och solen skiner starkt. Förutom status epilepticus (långdraget anfall eller flera anfall i följd utan återhämtning emellan) förekommer flera olika typer av anfall, såsom myoklonier (muskelryckningar), absenser (frånvaro).

- Barnen med Dravets syndrom har svårbehandlad epilepsi och en ökad risk för plötslig oväntad död i samband med epilepsianfall, så kallad SUDEP. Det gäller inte specifikt för barn med Dravets syndrom, men det tycks vara vanligare vid det här syndromet än vid andra epilepsisjukdomar, säger Charlotte Dravet.

### **Typiska egenskaper hos barn med syndromet**

Många barn med Dravets syndrom är hyperaktiva, har svårt med uppmärksamhet och kommunikation samt en försämrad motorik, exempelvis i koordinationen mellan ögonen och händerna.

I kriterierna för Dravets syndrom finns beskrivet att barnen tappar sina kognitiva färdigheter över tid. Hur och när detta sker varierar

mycket mellan olika individer med syndromet.

– Ju fler barn vi testar, desto fler personliga variationer kommer vi se. En del barn hamnar på en låg kognitiv nivå med tiden, men det gäller långt ifrån alla. Generellt kan man säga att alla barn börjar på en normal kognitiv nivå, som sedan försämras i olika grad, säger Charlotte Dravet.

Det är inte enbart de epileptiska anfallen som med tiden leder till en generellt försämrad utveckling. Påverkan på kognition, motorik och beteendet är också ett resultat av den genetiska avvikelser som barnen med syndromet har.

### **Genetiken bakom syndromet**

2001 upptäckte man att mutationer som orsakar syndromet sitter i genen SCN1A. Sju eller åtta av tio personer med Dravets syndrom har en mutation i denna gen. Sedan dess har många fler mutationer i den aktuella genen upptäckts, men man vet nu också att mutationer i andra gener också kan orsaka Dravets syndrom.

Det finns flera syndrom som kliniskt liknar Dravets syndrom, men som har andra genetiska orsaker. Likheten under de första levnadsåren kan göra att det är svårt att ställa rätt diagnos.

En jämförelse av barn med mutation i SCN1A-genen (med Dravets syndrom) och barn med mutation i *PCDH19*-genen visar att de har många kliniska likheter under de första åren. Det gäller exempelvis långdragna, feberutlösta anfall som börjar före ett års ålder.

Men syndromen skiljer sig också åt på flera punkter. Bland annat är status epilepticus, vanligare hos barn med Dravets syndrom.

– Det är viktigt att skilja mellan syndromen eftersom de behandlas på olika vis. En del mediciner som fungerar väl för en grupp kan påverka personer med ett annat syndrom negativt, säger Charlotte Dravet.

Det finns också personer med mutation i SCN1A-genen som inte har lika svåra symtom som personer med Dravets syndrom. Det gäller exempelvis *GEFS+* syndrom som är en genetiskt orsakad epilepsi med feberutlösta anfall.

Vanligen är symtomen lindrigare och barnen med detta syndrom har mindre kognitiv påverkan.

### **Framtiden för patienter med Dravets syndrom**

En studie som gjordes mellan 2010 och 2013, av 20 patienter med Dravets syndrom i åldrarna 10 till 19 år, visade en jämnt spridd variation av kognitiv och beteendemässig påverkan. Ungefär en tredjedel hade en påverkan som kategoriserades som lindrig, en

tredjedel måttlig och en tredjedel bedömdes ha svåra intellektuella och beteendemässiga funktionsnedsättningar.

– Att det varierar så kraftigt gör att det är svårt att säga något om prognosen för en enskild individ med syndromet. För att minska den kognitiva försämringen är det viktigt att behandla långdragna och upprepade anfall, speciellt under de första levnadsåren. Detta är dock inte hela lösningen – försämringen sker i viss grad ändå på grund av den genetiska avvikelsen, säger Charlotte Dravet.

Två av de tjugo patienterna hade vid tiden för studien varit anfallsfria i minst ett år. Sex hade sällan anfall (mindre ofta än en gång i månaden) och tolv patienter hade frekvent förekommande anfall.

– Epilepsianfallen förefaller bli mindre frekventa med tiden. 2010 visade en studie att anfallen hos personer med syndromet blev mindre vanliga efter 25 års ålder. Ibland förekommer dock perioder av förvärrade anfall under de tidiga vuxenåren.

Även de motoriska svårigheterna varierar. Många har en svajig gång med små steg, och kan behöva använda rullstol vid längre förflyttningar. De motoriska svårigheterna kan bland annat orsakas av felställningar i fötter och ben.

En del personer med syndromet slutar tala med tiden, andra har kvar talet i någon grad. Samtliga behöver hjälp från omgivningen med omvårdnad och vardagliga sysslor.

Forskarna har ännu inte funnit något närmare samband mellan genotyp och fenotyp när det gäller Dravets syndrom, alltså ett samband mellan typen och lokaliseringen av mutationer och vilka symtom som uppstår hos den enskilda individen.

– Vi vet alltså inte varför en del personer har allvarlig epilepsi medan andra har lindrigare varianter. Detsamma gäller förekomsten av SUDEP, dödsfall i samband med epileptiska anfall, säger Charlotte Dravet.

Det pågår mycket forskning och i framtiden hoppas forskarna finna en genterapi som kan vara en framgångsrik behandling.

– Det är dock ännu en bit kvar innan vi är i mål.

## Frågor till Charlotte Dravet

*Barnen har ju sinsemellan olika symtom. Måste epilepsi ingå för*



***att en person ska ha diagnosen Dravets syndrom?***

– Ja, epileptiska anfall ingår alltid, men hur de ser ut kan variera. En del barn har bara feberutlösta anfall som barn. Men alla med syndromet har någon form av epilepsi.

***Finns det ett samband mellan övervikt och Dravets syndrom?***

– Symtom som övervikt och sömnsvårigheter förekommer hos en del personer med syndromet, men långt ifrån hos alla. En del kan drabbas av ökad aptit med övervikt som följd, som en biverkan av medicinerna. Det finns alltså ingen direkt relation mellan syndromet och övervikt.

## Figge har Dravets syndrom

Figge är fem år och kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med sina föräldrar Emma och Andreas, sina äldre halvbröder Alfred och Charlie som är 15 och 12 år, och sin lillasyster Idde, 3 år.

Graviditeten och förlossningen med Figge var som för vem som helst, inget avvikande noterades av vare sig hans föräldrar eller sjukvårdspersonalen. När han var sju månader var mamma Emma på en föräldragruppsträff på barnavårdscentralen och fick information om feberkramper.

– Många föräldrar hade läst på om detta och var rädda för feberkramper, men jag var nog ganska cool. Inget hade varit några konstigheter med Figge, som var mitt första barn. Jag tyckte inte att jag hade någon anledning att oroa mig för något, berättar hon.

Samma kväll som Emma fått information om feberkramper fick sonen feber. Familjen gick och lade sig, men föräldrarna vaknade snart av att han låg och skakade kraftigt mellan dem i sängen.

– Andreas ställde sig upp och bara skrek, men jag hade ju fått lära mig vad man skulle göra, så jag bad honom ringa ambulans och tog med mig Figge utomhus och klädde av honom. Jag hade trott att jag skulle 'balla ur' i en sådan situation men jag kände mig trygg i att jag fått lära mig att feberkramper inte var farliga, säger Emma. Krampen släppte innan ambulanspersonalen var på plats, men flera nätter därefter upprepade sig händelsen. Efter den tredje vändan till akuten fick familjen ligga kvar på sjukhuset.

– Vi fick besked om att det troligtvis handlade om feberkramper men att det också möjligen kunde vara barnepilepsi, och fick

akutmedicin. Månaden därpå hade Figge många anfall i samband med feber. Två EEG gjordes, men visade inte på något särskilt.

En dag var familjen inlagd på sjukhuset igen och en läkare stormade in och sa att Figge hade barnpilepsi och skulle börja medicineras omedelbart. Föräldrarna hade då träffat så många läkare som gett så många olika besked att de inte kände sig trygga med det. De bad att få återkomma dagen efter och krävde att de skulle få en och samma läkare som tog sig an Figge.

– Då fick vi kontakt med en person som än idag är Figges läkare. Han var ganska nytexaminerad men ärlig med att han inte kunde allt. Han var intresserad och har alltid konsulterat experter när han själv varit osäker, säger Emma.

## Nya behandlingsmetoder vid Dravets syndrom

**– Dravets syndrom medför en svårbehandlad form av epilepsi. Det gör att barnen ofta behöver kombinationer av olika behandlingsformer för att en god effekt ska kunna uppnås. Anfällen går ofta att minska, men sällan att helt medicinera bort. Det säger Lieven Lagae som är barnneurolog och professor i Leuven i Belgien.**

Lieven Lagae berättar inledningsvis om ett patientfall, en fyraårig flicka som hade en normal utveckling de första levnadsåren men som tappade många av sina förmågor efter ett enda förlängt epilepsianfall, ett så kallat *status epilepticus* (upprepat anfall utan paus).

– Jag berättar om detta för att understryka mitt viktigaste budskap direkt: att behandla och försöka bryta de förlängda anfällen så snabbt som möjligt. Det kan vara helt avgörande. Akutbehandla innan ni åker till sjukhuset, säger Lieven Lagae.

### **Varför behandla?**

Alla barn med Dravets syndrom behöver medicineras med epilepsiläkemedel. Målen med behandlingen av den svårbehandlade epilepsi som förekommer vid syndromet är att minska antalet epileptiska anfall, reducera deras svårighetsgrad och att i största möjliga mån undvika status epilepticus. Förhoppningen

är att det i sin tur ska minska risken för tilläggsproblematik, såsom påverkad kognition och påverkat beteende.

För att analysera om ett läkemedel har önskad effekt brukar man se till hur mycket anfallen minskar. Ett mått är att bedöma om anfallen minskat med minst 50 procent. Då ses behandlingen som lyckad.

– Vi ser i statistiken att ju fler läkemedel en person testat tidigare, desto mindre är chansen att hen ska bli helt anfallsfri. Men det finns alltid undantag, säger Lieven Lagae.

### **Klassiska läkemedel vid behandling av Dravets syndrom**

Vilka läkemedel som används, och i vilken dos, anpassas utifrån individen. En vanlig kombination är valproat, klobazam och stiripentol.

– Man brukar rekommendera personer med Dravets syndrom att undvika vissa preparat, som lamotrigin, fenytoin, karbamazepin och oxkarbazepin. Men om ett barn använder någon av dessa mediciner och den fungerar bra – fortsatt med den.

*Stiripentol* är det enda läkemedel godkänt specifikt för Dravets syndrom. Godkännandet baseras på en väl utförd studie, som dock bara innefattar 40 barn.

– 95 procent av barnen fick en önskad effekt av medicinen, anfallen minskade alltså med minst 50 procent hos dem.

Andra studier bekräftar den goda effekten av stiripentol. En studie visar att 66 procent upplevde önskad effekt, och att 16 procent varit anfallsfria i minst tre månader.

– Många studier visar att Stiripentol är ett av läkemedlen som har god effekt vid Dravets syndrom. Ofta ska det användas i kombination med andra läkemedel. Detta måste utprovas individuellt. Även med god medicinering kommer de flesta barn med Dravets syndrom dock ha anfall.

*Bromider* är en annan kategori av epilepsiläkemedel. En studie visade att samtliga personer i undersökningen som fick bromider hade ett minskat antal anfall under de tre första månaderna. En tredjedel hade inga anfall alls sedan medicinen sattes in, men den siffran minskade till tre procent efter tolv månader.

Även *ketogen kost* och *vagusnervstimulering* förekommer som behandlingsmetod vid syndromet.

### **Kombination av behandlingsmetoder ger bäst resultat**

Vid Dravets syndrom ger en kombination av preparat ofta bäst effekt. Samtidigt är det bra att hålla nere antalet läkemedel i största möjliga mån, för att undvika onödiga biverkningar.

Vagusnervstimulering, VNS, är många gånger ett bra komplement till traditionella läkemedel.

– Jag personligen brukar hellre rekommendera att man kombinerar VNS med två läkemedelspreparat, istället för att ge barnet fyra eller fem olika läkemedel. Att ge alltför många olika mediciner är som att be om biverkningar, anser jag, säger Lieven Lagae.

Behandlingen vid Dravets syndrom skiljer sig något åt i olika delar av världen. I USA är det vanligare att man rekommenderar klobazam som första läkemedel, i kombination med topiramat eller ketogen kost.

– De lägger inte till stiripentol lika ofta som vi gör här i Europa. I Europa är det vanligt att testa valproat initialt efter det första feberutlösta anfallet hos barnet. Om barnet fortsätter att ha anfall lägger man till stiripentol eller topiramat. Om inget av dem fungerar överväger man ibland bromider, eller senare ketogen kost.

### **Cannabis som behandling av epilepsi**

Cannabis är en kontroversiell behandlingsmetod som diskuteras bland en del patienter.

– Har du ett barn med svårbehandlad epilepsi, som inte blir bra trots kombination av flera läkemedel, är det naturligtvis lockande att tro att det finns något annat som kan ge en bättre effekt, säger Lieven Lagae.

I Colorado där medicinsk användning av cannabis är laglig har en del personer rapporterat att den haft goda effekter mot epilepsi.

– Problemet är att vi inte vet exakt vad de barnen fått. Det finns två huvudsakliga produkter av cannabis: THC och CBD (cannabidiol). Det är mycket viktigt att veta exakt vilken kombination som är verksamt. Om ett år eller två tror jag att cannabispreparat kommer att finnas på marknaden för barn med Dravets syndrom, i en mycket kontrollerad form med låg halt av THC och högre koncentration av CBD, säger Lieven Lagae.

Han tror inte att medicinen kommer att fungera för alla barn med Dravets syndrom, eller att den kommer att bli viktigare som behandlingsmetod än något av de 27 preparat som redan används. Men den kan bli ytterligare ett alternativ att testa.

En studie jämförde barn som redan bodde i Colorado, och som fick behandlingen, med barn vars familjer flyttat till Colorado just för

att få tillgång till CBD. Studien visar att den upplevda goda effekten av medicinen var större hos de familjer som hade flyttat.

- Det kan alltså finnas en psykologisk effekt i att de som gjort stora uppoffringar för att få en viss medicin har en större benägenhet att tro på den, och att värdera dess effekter högre än andra.

Ju svårare det är att få tag i en produkt, desto högre tycks alltså sannolikheten för placeboeffekten vara.

#### *Vad visar forskningen?*

En studie undersökte 32 personer med Dravets syndrom som fick cannabidiol, CBD. Ett barn av de 32 blev anfallsfri, övriga fick minskade anfall i varierande grad. Ungefär hälften minskade anfällen med minst 50 procent.

- Studier har alltså kunnat säkerställa att cannabis har en effekt, men det är ungefär samma grad som med andra läkemedel. Så det innebär inga mirakulösa förbättringsmöjligheter.

Precis som för vilket läkemedel som helst finns dessutom biverkningar. Sömnighet och fatigue, stark uttrötthet, är vanliga biverkningar vid användning av cannabis som läkemedel.

- Målet är alltid en bättre livskvalitet. Om ett barn minskar sina anfall med 50 procent, men sover hela dagarna, har vi inte uppnått en god effekt. De goda effekterna måste alltid avvägas mot biverkningarna, säger Lieven Lagae.

*Fenfluramin, FFA*, är med medicin som setts kunna ge goda resultat vad gäller viktnedgång. Man har också sett att läkemedlet fungerar bra för epileptiska anfall orsakade av ljuskänslighet, vilket gör att det kan vara effektivt för barn med Dravets syndrom.

Mot slutet av 1990-talet kom rapporter om hjärtproblem hos personer som hade använt höga doser av läkemedlet, varpå det förbjöds.

I Belgien genomfördes mellan 2010 och 2012 en kontrollerad studie av läkemedlet som gavs till barn med Dravets syndrom. Tio av tolv fortsatte med behandlingen, varav sju blev anfallsfria i minst ett år. Två av tio slutade med behandlingen, en på grund av att den inte hade någon effekt, den andra på grund av att hen blev anfallsfri och förblev det även utan medicinen.

Liksom med övriga läkemedel finns biverkningar. Brist på aptit är en av dem, vilket drabbar ungefär hälften. En fjärdedel kan drabbas av övervikt. Trötthet och beteendeproblematik är ytterligare biverkningar som kan förekomma.

2016 lades ytterligare nio barn till studien. Den bekräftar vad forskarna sett tidigare, alltså en minskning av anfallen. I genomsnitt minskade de från 15 till omkring två anfall per månad.

- Fenfluramin är ännu inte tillgängligt som läkemedel och det kommer att dröja uppskattningsvis två år innan det är det. Men förhoppningen är att det ska bli en möjlig behandling för barn med Dravets syndrom i framtiden. Det man måste känna till och vara försiktig med är just att den vid för höga doser kan leda till hjärtbesvär.

### **Livskvalitet yttersta målet**

Sammanfattningsvis syftar behandling vid Dravets syndrom inte bara till att minska antalet anfall, utan också till att minska deras svårighetsgrad, längd och konsekvenser.

- Livskvalitet är ett bättre mått på lyckad behandling än antalet anfall. Det perspektivet tycker jag att man alltid ska utgå ifrån när man resonerar kring de här frågorna, säger Lieven Lagae.

## Frågor till Lieven Lagae

### ***Fungerar vagnusnervstimulering effektivt mot myoklona anfall?***

- Det fungerar på bland annat dessa anfall, alltså inte på dessa anfall specifikt. Ofta gör VNS att anfallen blir lindrigare och kortare, men inte nödvändigtvis färre.

### ***Du sa att läkare i USA är skeptiska till valproat. Varför?***

- De vet att det kan ge leverskador, vilket är sant. Det är viktigt att vara försiktig med det när man behandlar ett barn med valproat.

### ***Om barnet varit anfallsfritt i ett år – ska vi prova att sluta med medicineringen?***

- Vid vissa former av epilepsi hade jag svarat ja, men svaret är inte lika självklart vid Dravets syndrom. Har barnet en lyckosam kombination av läkemedel som leder till anfallsfrihet skulle jag inte utmana ödet genom att helt sätta ut medicinerna. Däremot kan man prova att ta bort någon av dem.

## Figge får sin diagnos

Figges anfall kom alltid i samband med feber och oftast nattetid, kanske var tredje månad. När han var ungefär ett och ett halvt år fick han lunginflammation efter en resa till Thailand. Han sov 22 timmar i sträck och blev väldigt dålig, med många anfall.

– Då fick han också sitt första status epilepticus-anfall, vilket gjorde oss rädda på riktigt för första gången. Det höll i sig kanske en halvtimme, det var mycket människor i sjukhussalen och läkarna fick inte i någon nål, berättar Emma.

Hon och Andreas hade sökt mycket information på internet för att försöka klura ut vad Figge kunde vara drabbad av, men det var svårt att hitta rätt. En dag fick de en kallelse till sjukhuset och gick till mötet tillsammans. Emma var då höggravid med Figges lillasyster Idde. Pappa Andreas berättar att de på mötet fick resultatet av ett gentest som hade tagits några månader tidigare.

– Figge hade en mutation på SCN1A-genen och de försökte berätta vad det kan innebära. Men det var otroligt svårt att ta in något mitt i chocken. Vi gick hem och sökte information hela natten. Dagen därpå bad vi att få komma tillbaka för att få veta mer, säger han. För Emma blev beskedet en chock som också påverkade känslan inför den kommande förlossningen.

– Jag fick panik och ville inte ens ha barnet i magen just då. 'Ska livet vara såhär vill jag kunna fokusera all min energi på Figge', kände jag. Vi fick veta att han förväntades tappa förmågor från två års ålder och han var ju precis i den åldern när vi fick diagnosen. Det var otroligt smärtsamt och en stor sorg.

Emma meddelade mödravårdscentralen att hon inte tänkte föda någon mer bebis. Det blev ingen diskussion, hon fick ett planerat kejsarsnitt. Direkt efter födseln gjordes en genanalys som visade att flickan inte bar på det förändrade anlaget. Det gör inte heller föräldrarna – mutationen har uppstått i fosterstadiet hos Figge.

– I början hade jag svårt att ta till mig den nya bebisen. För oss var det inte positivt att få Figges diagnos, fram till dess hade vi ju levt på hoppet att han hade barnpilepsi som skulle växa bort.

Diagnosen kändes som en katastrof.

Den första tiden gick ändå bättre än familjen väntat sig. Det fungerade ganska bra att rodda livet med en nyfödd bebis och med Figges anfall. Sakta men säkert vände de sig vid den nya tillvaron.

## Tilläggsproblematik vid Dravets syndrom

**– Att ha Dravets syndrom medför en förhöjd risk för ytterligare problematik, utöver epilepsin, exempelvis inom motorik, kognition och det sociala samspelet med andra. Situationen ser olika för olika personer. Det säger barnneurolog och professor Lieven Lagae som även föreläste om kliniska forskningsstudier.**

Studier visar att livskvalitén är försämrad hos personer med Dravets syndrom, jämfört med befolkningen i stort. När föräldrar till personer med syndromet fått beskriva barnens uppskattade livskvalitet rörande olika faktorer, så som fysisk, social och känslomässig förmåga, liksom psykosocial hälsa och förmåga att prestera i skolan, visade resultatet grovt räknat en 50 procent lägre siffra än för andra barn i samma åldrar.

– Efter tolvårsåldern försämras barnens förmågor inom motorik, kognition, kommunikation och social utveckling. Men det är viktigt att komma ihåg att de vuxna i den här studien var barn för tjugo år sedan, då man inte hade så bra behandlingsformer som vi har idag. Vår förhoppning är att resultatet alltså snarare visar på tidigare brister i sjukvården, än på vad framtiden kommer att utvisa för dem som har syndromet och som är barn idag, säger Lieven Lagae.

Det kan också vara så att undersökningen främst innefattar de svårare fallen av Dravets, eftersom forskarna vänt sig till familjer som är medlemmar i föreningar för personer med syndromet och deras anhöriga.

### **Stor studie med hundratals familjer**

I Europa har det gjorts en stor studie av 584 personer med Dravets syndrom. Barnens familjer fyllde i enkäter i undersökningen. Åldrarna varierade från små barn till vuxna.

Studiens tes var att allvarlighetsgraden av syndromet (mätt i frekvensen av epileptiska anfall) och tiden innan korrekt diagnos kunnat ställas, är två faktorer som associeras med en ökad grad av tilläggsproblematik och lägre livskvalitet.

Ungefär en tredjedel av personerna gick i vanlig skola. Andelen som gick i en specialskola ökade i takt med åldern.



### *Läkemedelsbehandling*

Barnen behandlades med mellan ett och sex läkemedel var. Tre fjärdedelar av barnen behandlades med valproat, och ungefär hälften med clobazam. Hälften behandlades också med stiripentol, men den siffran var lägre för personer i högre åldrar.

### *Andra behandlingsformer*

Andra behandlingsformer, som exempelvis ketogen kost, var mindre vanlig. Sex procent stod på sådan behandling i dagsläget, 17 procent hade testat det tidigare, men slutat. Även vagusnervstimulering var ovanligt i gruppen.

– Vi såg också att väldigt få använder de preparat som vi avråder ifrån vid Dravets syndrom, som karbamazepin och oxkarbacepin. Många av de äldre hade använt dessa preparat tidigare, eftersom kännedomen om läkemedlens effektivitet för personer med Dravets syndrom inte var känd då, säger Lieven Lagae.

Sex procent hade varit anfallsfria de senaste tre månaderna. Motsvarande siffra för grupperna unga vuxna och vuxna var nio respektive tio procent.

– Det är alltså svårt att uppnå anfallsfrihet även med de bästa medicinerna, säger Lieven Lagae.

I studien undersökte man också hur många som under det senaste året ringt efter ambulans och/eller blivit akut inlagda på sjukhus.

– I gruppen med spädbarn med Dravets hade nästan alla varit inlagda akut och/eller ringt minst ett akutsamtal till ambulans under det senaste året. (90 respektive 80 procent). Dessa siffror minskade i takt med stigande ålder.

### *Comorbidities / samsjuklighet*

När föräldrar fått skatta sina barns förmågor och svårigheter ser man att sju av tio har motoriska svårigheter, nio av tio har inlärningssvårigheter i någon grad, och drygt sex av tio har påverkan på talet (femton procent talar inte alls). Två av tio har adhd och drygt tre av tio autism.

### *Livskvalitet*

Föräldrarnas uppskattning av barnens livskvalitet, mätt genom olika faktorer såsom sociala relationer, sömn och andra faktorer, visar att den är ungefär hälften jämfört med uppskattningar av livskvalitén hos barn utan syndromet.

Det är viktigt med en tidig diagnostisering av Dravets syndrom,

eftersom den kan påverka prognosen. Felaktig eller utebliven behandling av epilepsin under den första tiden kan exempelvis försämra utvecklingsmöjligheterna för barnet.

– Studien visade att ungefär en tredjedel av barnen fick sin diagnos direkt när första anfallet uppstått. Men till vår stora förvåning kunde vi i den här studien inte påvisa något samband mellan tid för diagnos och graden av övriga symtom.

### **Symtomen har olika orsaker**

Vissa symtom förvärras av ett ökat antal epileptiska anfall. Det gäller exempelvis motoriska och språkliga förmågor. Andra symtom, som autism, orsakas av den genetiska avvikelserna och inte av epilepsin.

– I den här studien har vi bara tagit i beaktande hur anfallsstatistiken sett ut under de senaste tre månaderna. Eftersom vissa barns anfall varierar kraftigt över tid kan den metoden utgöra en felmarginal. Det kan vara bra att ha i beaktande.

## Fler frågor till Lieven Lagae

*Är det vanligt att det kommer en anfallsfri period efter ett större anfall?*

– Min uppfattning efter att ha haft kontakt med många föräldrar är att det stämmer, men vi har inga vetenskapliga bevis på vad det beror på. Det gäller heller inte alla barn med Dravets syndrom, och behöver inte vara så varje gång.

## Neuropsykiatri vid Dravets syndrom

– **En del barn med Dravets syndrom har också autism eller autismliknande problematik. Den tar sig olika uttryck hos olika personer, men svårigheterna kan minskas om omgivningen har förståelse för vad de innebär.**

**Det säger Suzanne Steffenburg som är överläkare på Barnneuropsykiatriska kliniken vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.**

På barnneuropsykiatriska kliniken utreds (och behandlas, i viss mån) barn med neuropsykiatrisk problematik. Det kan handla om autism, adhd eller liknande diagnoser.

Autism är en klinisk diagnos som ställs utifrån en viss kombination av symtom. Det skiljer sig alltså från sjukdomar med tydliga genetiska orsaker, såsom exempelvis Dravets syndrom.

Autism förekommer hos en knapp procent av befolkningen. Av den procenten har en tiondel autism som en del av ett syndrom. Många syndrom förekommer i kombination med autism, och ett av dem är Dravets syndrom. Det innebär inte att alla barn med Dravets syndrom har autism, men det är vanligare i den gruppen än hos befolkningen i stort.

Ungefär hälften av barnen som har autism har också en intellektuell funktionsnedsättning.

– För att kunna uttala sig om huruvida ett barn har autism eller inte är det viktigt att känna till vilken begåvningsnivå barnet befinner sig på. Annars är det svårt att veta vilka egenskaper och symtom som beror på den kognitiva funktionsnedsättningen, och vilka som har med en eventuell autismproblematik att göra, säger Suzanne Steffenburg.

För att utreda begåvningsgrad använder man olika skattningsskalor, bland annat Griffiths skala och WISC.

Många problem är kopplade till autism. Det gäller exempelvis språkstörning och hyperaktivitet. Hur en autism påverkar en person varierar alltså mellan olika individer med diagnosen.

– Ibland kan man se vissa likheter mellan personer som har autism i kombination med ett visst syndrom. När det gäller Dravets syndrom finns ingen tydlig sådan forskning. Det är alltså svårt att säga något generellt om vilka uttryck autism tar sig just hos personer med Dravets syndrom, säger Suzanne Steffenburg.

### **Hur definieras autism?**

En huvudsaklig svårighet som förekommer vid autism är den sociala kontakten med andra människor. Det kan handla om svårigheter med kontaktsökande, att man till exempel har svårt att se andra människor i ögonen.

– Sådana här saker är svåra att lära ut, mycket är sådant de flesta av oss känner 'med ryggraden'. Hur länge är det till exempel rimligt

att se en medmänniska i ögonen vid ett samtal? Oavsett om du tittar för länge eller inte alls uppfattas det som märkligt, men det är svårt att definiera vad som är lagom för någon som inte känner det naturligt, säger Suzanne Steffenburg.

Små barn söker tidigt kontakt med sina föräldrar, exempelvis genom att peka på saker och säga ”titta”. Men barn som har medfödda svårigheter inom autismspektrumet utvecklar inte det som på engelska brukar kallas ’joint attention’, uppmärksamhet som delas med omgivningen, i samma utsträckning som andra barn.

Det är vanligt att barn med autism har särskilda intressen som de lägger mycket tid och fokus vid.

– Ibland kallar man det specialintresse, ibland fixering. Det kan ta sig lite olika uttryck och handla om allt ifrån ett intresse för ett specifikt skolämne, till att barnet är intresserat av att riva sidor ur böcker.

Många barn med autism har också så kallade *stereotypier*, som till exempel kan visa sig genom att barnet vrider sina händer när hen blir glad eller uppspelt.

Det är också vanligt med en ökad *sensorisk känslighet*. Det gör att barnen ofta är känsliga för intryck som ljud, ljus och lukter. Många är känsliga för smaker och konsistenser på mat, medan andra vill undvika kläder i vissa material.

### **Hur mycket påverkar autismen vardagen?**

Autism påverkar olika personer på olika sätt, och i olika grad. En del har svårigheter med det mesta och behöver hjälp med att klara vardagen. För andra utgör det inte en så stor utmaning.

– Så kallade ’autistiska drag’ förekommer hos fem till sju procent av befolkningen. Människors sociala behov varierar, men att en person inte är så social betyder inte att hen har ett hjälpbehov.

Det är bra att analysera vardagen och vilka problem som brukar uppstå. Att skapa struktur är en behandling i sig, ofta gör det vardagen mer begriplig för personer med den här typen av svårigheter.

Sömnpblem är vanliga vid autism. Dessa är viktiga att komma tillrätta med eftersom trötthet försvårar många moment i vardagen. Genom att förbättra sömnen kan en del svårigheter avhjälpas.

– En del blir till exempel hjälpta av boll- eller kedjetäcken, som är lite tyngre täcken som kan hjälpa en att komma till ro i sängen.

Andra har god effekt av att få ett tillskott av melatonin, som är kroppens eget sömnhormon.

## Frågor till Suzanne Steffenburg

***Vårt barn lider mycket av att klippa naglarna. Kan det vara så att det faktiskt gör ont på henne när vi gör det?***

– Det är väldigt svårt att veta och inte så mycket forskat på, men vi vet att det är vanligt att barn med autism har svårt för att klippa hår och naglar. Många gånger kan det handla om en rädsla för själva situationen, att den känns obehaglig eller svår att hantera. Men eftersom de här problemen är så vanliga kan vi heller inte helt utesluta att det kan vara så att det upplevs på ett annat sätt än det gör för andra barn. Om det handlar om fysisk smärta, ett obehag inför ljudet som uppstår när man klipper, eller om något helt annat kan vi dock inte riktigt svara på.

***Ska man ta striden med barnet när man föreslagit något de inte vill göra, som att borsta håret?***

– Det går inte att ge ett tydligt svar på den frågan. Självklart går det inte att ta alla strider jämt, det orkar ingen. Alltså måste man välja sina strider och fokusera på det som känns viktigast i den stunden.

***Min fyraårige son blir väldigt utåtagerande när han blir arg eller frustrerad. Hur kan jag göra för att han inte ska skada sig själv, mig eller någon annan när det händer?***

– Din son är fortfarande ganska liten och det är möjligt att utbrotten kan bli lindrigare med tiden. Ofta kan frustrationen bero på att barnet inte lyckas förmedla vad hen vill, då kan kommunikationshjälpmedel underlätta. Aggressiva utbrott kan vara oprovocerade, men mycket oftare handlar det om att vi i omgivningen inte förstått vad som utlöste det. För en person med autism eller autismliknande svårigheter kan det handla om något som för oss andra framstår som bagatellartat, som att en fågel utanför fönstret flög 'fel'. Att försöka förstå barnets värld underlättar ofta.

***Vad är skillnaden mellan adhd och autism?***

– Det är två helt skilda diagnoser, men det är vanligt att de förekommer samtidigt. Adhd handlar om uppmärksamhetsförmåga, koncentration, förmåga att reglera sin aktivitetsgrad och sina impulser. Detta är relaterat till ålder – en tvååring är ju exempelvis inte så bra på de sakerna, men de flesta utvecklar dessa förmågor

med stigande ålder. Om ett barn har en kognitiv funktionsnedsättning och alltså inte lever upp till sina jämnåriga kompisars begåvningsgrad rent generellt, är det naturligt att även sådan här problematik fortsätter upp i åldrarna. När det inte går att sätta en adhd-diagnos säger man istället att barnet har en hyperaktivitet.

***Vilka paralleller kan man dra mellan autism och tvångssyndrom? I båda diagnoserna ingår ju ofta ritualer av olika slag, och ett behov av att saker ska vara på ett visst sätt.***

– Personer med autism upplever ofta att 'såhär ska det vara, det finns inget annat sätt, alla får bara anpassa sig'. Tvångssyndrom är ofta att gå ett steg till, att kanske få för sig att något hemskt kommer att hända om inte allt är ordnat på ett visst sätt.

## Figge älskar att köra motocross

Figges föräldrar kastades mellan olika känslor tiden efter att han fått sin diagnos. De gladdes åt hans framsteg och att han lärde sig många nya saker, men i bakgrunden fanns rädslan.

– Jag ringde hans läkare och frågade rakt ut: 'kan han dö'? Jag hade ju läst om SUDEP och förstått att det var så. När vi gick med i facebookgruppen för föräldrar till barn med Dravets syndrom hade två barn nyligen gått bort och vi fick allt svårare att tänka 'det där kan inte hända oss', säger Emma.

Till en början slungades de tillbaka några steg i sin rädsla av att läsa om de andra familjerna, men med tiden blev kontakterna med de andra också en stor tillgång.

– Vi delade så många tankar med dem och där fanns människor som förstod oss. Vi har nästan inte kvar några vänner från tiden innan Figges diagnos, vi lever ju så otroligt olika liv. Men idag räknar jag flera personer från facebookgruppen som mina närmaste vänner. Med dem delar jag tankar jag inte delar med någon annan.

Figge har ingen utvecklingsstörning och ingen autism. Föräldrarna tror att han har viss adhd-problematik, och kommer sannolikt att utreda det i samband med skolstarten.

I perioder har Figge varit anfallsfri några månader i sträck, men i genomsnitt har han kanske ett anfall i veckan.

– Dock oftare på sommaren, då snarare fyra gånger i veckan.

Hyperaktiviteten är det tuffaste för oss, i kombination med att han

lätt får anfall när han blir för varm. Figge kan springa 20 meter, bli varm och då krampa direkt, säger Emma.

Hon och Andreas kämpar mycket med avvägningar och med dåligt samvete över att de tvingas begränsa Figge. Han är ett barn som vill vara aktiv, men han får inte hoppa studsmatta eller åka rutschkana.

– Ibland känns det som att han inte får vara barn ordentligt. Figge är ju ingen pysselkille. Men vi har hittat ett intresse som funkar ganska bra: motocross. Han har älskat det sedan han var bara ett år och fick sin första crosscykel när han var 3,5 år, säger Emma.

När Figge kör har han på sig en kylväst för att inte bli för varm. Numera känner han själv om ett anfall är på gång och kan stanna och kliva av innan det kommer.

– Vi är framför allt glada över att ha hittat en aktivitet som han både älskar och kan genomföra. Men det tar ganska mycket energi att alltid vara den udda familjen i andras ögon. Vi är föräldrarna som springer efter barnet och hejdar honom i allt, och sedan får vi sneda blickar för att han får cykla utan hjälm. Men han kan helt enkelt inte cykla med hjälm, det blir för varmt.

## Genetik vid Dravets syndrom

**– Dravets syndrom är en genetiskt orsakad diagnos, som ställs utifrån den kliniska bilden, alltså vilka symtom en person har. Den genetiska orsaken till syndromet kan se lite olika ut hos olika individer.**

**Det säger Lovisa Lovmar som är specialistläkare vid Klinisk genetik på Sahlgrenska universitetssjukhus i Göteborg.**

Metoder för genetisk analys har förbättrats enormt på senare år. För 40 år sedan kunde våra gener bara analyseras på en väldigt översiktlig nivå, medan man idag kan kartlägga hela det mänskliga genomet, alltså alla våra gener.

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 cirka 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* menar man vanligen 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.

Genetiska förändringar kan påverka gener och kromosomer på olika sätt. När det finns extra genetiskt material på en kromosom kallas det *duplikation* och när det saknas genetiskt material kallas det *deletion*. Andra förändringar är till exempel *punktmutation* (när en ”bokstav” i den genetiska koden är fel), *translokation* (när bitar av genetiskt material från två kromosomer bytt plats med varandra) eller *inversion* (att en bit genetiskt material vridit sig).

– Det vanligaste mutationen vid Dravets syndrom är en punktmutation, alltså att en nukleotid, en ’bokstav i mallen’, blivit fel. Det kan också vara så att en del av en gen, eller hela genen, är borta, säger Lovisa Lovmar.

### **Genetik vid Dravets syndrom**

Dravets syndrom beskrevs första gången 1978 men först 2001 hittades den genetiska orsaken. Fyra av fem personer med syndromet har en förändring i en gen på den långa armen av kromosom två (2q24.1). Genen heter SCN1A och kodar för subenhet 1A i en spänningsreglerad natriumkanal i det centrala nervsystemet. Natriumkanalerna finns framför allt i hjärnan och behövs för att nervcellerna ska kunna styra vilka signalsubstanser som ska skickas ut för att kommunicera med andra nervceller. Dravets syndrom medför en störning som gör att nervcellen har en förhöjd retbarhet, vilket kan leda till epileptiska anfall.

Mutationer i SCN1A-genen förekommer också vid andra sjukdomar med epilepsi. Det är också så att barn med Dravets syndrom kan ha mutationer i andra gener än SCN1A.

– Just nu definierar vi alltså Dravets syndrom utifrån den kliniska bilden, som kan ha olika genetiska orsaker hos olika personer, säger Lovisa Lovmar.

### **Hur vanligt är syndromet?**

Dravets syndrom förekommer hos tre till fem barn per 100 000 födda i Europa. Troligtvis är det något vanligare än så, eftersom syndromet kan vara underdiagnostiserat.



Det är i första hand en klinisk diagnos, vilket innebär att en kombination av symtom utgör grund för diagnosen. Att påvisa den genetiska orsaken ger stöd för diagnosen, men man hittar inte den genetiska orsaken hos alla som fått diagnosen.

### **Hur ärvs syndromet?**

Nedärvningsmönstret för Dravets syndrom är *autosomalt dominant*. Det innebär att om den ena föräldern har sjukdomen, det vill säga en normal gen och en gen med en mutation, ärver i genomsnitt hälften av barnen sjukdomen. De barn som inte fått den muterade genen får inte sjukdomen och för den inte heller vidare.

Fyra av fem personer med Dravets syndrom har fått syndromet genom en nymutation.

– Syndromet har då uppstått för första gång hos personen själv, och är alltså inte nedärvt från någon av föräldrarna. Föräldrar till ett barn med en nymutation löper ändå en något förhöjd risk att på nytt få ett barn med sjukdomen, säger Lovisa Lovmar.

Detta beror på att någon av föräldrarna kan ha avvikelser i vissa av sina celler och då kanske också i sina könsceller, så kallad *gonadal mosaicism* eller *könscellsmosaicism*. Detta syns oftast inte vid blodprov.

I de familjer där det förekommer flera personer med Dravets syndrom kan svårighetsgraden variera mellan olika individer.

Det går alltid bra att vända sig till Klinisk genetik vid det universitetssjukhus man tillhör, eller be sitt barns behandlande läkare om remiss dit för att få information om de genetiska aspekterna av sjukdomen. På Klinisk genetik kan familjen också få information kring möjlighet till fosterdiagnostik och *preimplantatorisk genetisk diagnostik*, PGD.

## Frågor till Lovisa Lovmar

### ***Hänger hjärtpåverkan ihop med Dravets syndrom?***

– En del barn med Dravets syndrom har en påverkan på hjärtat. Men man vet inte om det kan förklaras av den genetiska orsaken bakom syndromet, eller om det beror på något annat. Det är viktigt att barnets behandlande läkare alltid värderar varje symtom för sig oavsett om symtomet bedöms vara del av syndromet eller inte. Även barn med syndrom kan givetvis också ha andra sjukdomar,

även andra sjukdomar med genetisk orsak.

## Epilepsisjuksköterskans roll

**– Min roll på mottagningen är att prata med föräldrar, både på avdelningen och över telefonen. Som epilepsisjuksköterska är jag van vid att möta många olika frågeställningar från familjerna.**

**Det säger Annika Alexandersson som är epilepsisjuksköterska vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.**

Epilepsiteamet på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus består av barnneurolog, kurator, logoped, neuropsykolog, psykolog, fysioterapeut, arbetsterapeut och epilepsisjuksköterska. I teamet är epilepsisjuksköterskan ”spindeln i nätet”.

– Jag kan självklart inte själv besvara *alla* frågor eller lösa alla problem. Men min roll är att vid behov bolla frågor mellan de olika personerna i teamet som finns omkring barnet, och förmedla vidare kontakt. Många familjer har exempelvis frågor som rör ersättning från försäkringskassan och då kan jag sätta dem i kontakt med kuratorn som kan hjälpa dem vidare, säger Annika Alexandersson.

När ett barn kommer in akut till sjukhuset med ett anfall, och får diagnosen epilepsi, är epilepsisjuksköterskan många gånger första kontakten med mottagningen.

– När familjen sedan träffat läkare på mottagningen och fått mer information om diagnosen ringer jag till dem, för att följa upp frågor om medicinering och annat som kan ha dykt upp efter läkarbesöket. Det behövs ofta eftersom människor bara tar in en bråkdel av den information som ges när de befinner sig i chock, vilket är naturligt att göra när ens barn blivit sjukt.

Annika ser till att föräldrarna känner sig trygga när det gäller det akuta omhändertagandet och i att hantera akutmedicinen.

### **Vanligt med sömnbrist**

Ett återkommande bekymmer för många föräldrar är sömnbrist. En del vågar inte sova eftersom de är oroliga för att barnet ska få ett anfall. Föräldrarna går ofta i skift och turas om att sova.

Om barnet dessutom ska börja förskola eller skola så kan det vara svårt för föräldrar att förklara för pedagogerna vad epilepsi är och vad de ska göra vid ett anfall. Många i personalstyrkan har aldrig

sett ett epileptiskt anfall och kan därför känna oro inför situationen, och rädsla att göra fel.

– Då är det en del i min roll att både stötta föräldrarna, så att de känner sig trygga, samt hjälpa till att informera förskolan eller skolan. Kommunikation är a och o och det är förstås viktigt att föräldrarna vågar lita på att barnet blir väl omhändertaget, säger Annika Alexandersson.

### **Epilepsi - en vanlig neurologisk sjukdom**

När epilepsisjuksköterskan träffar pedagoger tillsammans med barnets föräldrar informerar hen om vad epilepsi är. Pedagogerna får då veta att ungefär 50 miljoner människor världen över lever med epilepsi i någon form. Det är den vanligaste neurologiska sjukdomen bland barn. I Sverige har cirka 50 000 vuxna och 10 000 barn epilepsi.

För att diagnosen ska ställas krävs att en person haft minst två spontana anfall som inte framkallats av annan sjukdom, skada eller av feber. Ett anfall beskrivs som ett ”plötsligt utbrott av okontrollerad aktivitet i nervceller i hjärnbarken”. Anfallen benämns efter var i hjärnan utbrottet startar och ser olika ut beroende på det och på hur de sprider sig. Vid *fokala anfall*, som utgår från en specifik del av hjärnan, är vissa vid medvetande medan andra förlorar medvetandet. *Generaliserade anfall* pågår i hela hjärnan och kan yttra sig på många olika sätt, exempelvis som frånvaroattacker (*abscenser*), korta muskelryckningar (myoklona anfall) kloniska, toniska eller tonisk-kloniska anfall och så kallade ”droppattacker” (atoniska anfall).

### **Utredning**

När epilepsin utreds tillfrågas barnet i första hand om hur anfallet upplevdes och vad barnet kommer ihåg. Om barnet inte kan beskriva eller inte minns något efterfrågas en anfallsbeskrivning från den som bevittnat anfallet, oftast föräldrar eller skolpersonal. Sedan görs ofta elektroencefalogram (EEG) och hjärnavbildningar med datortomografi (CT) eller magnetresonanstomografi (MRT).

### **Behandling**

Läkemedel är det främsta behandlingen, och ofta behövs kombinationer av olika preparat för att bästa effekt ska uppnås. Ibland kan även kirurgi, vagusnervstimulering eller ketogen kost bli aktuellt, för att anfallen ska minska i antal och längd.

Vad som utlöser anfallen är individuellt men många är exempelvis

känsliga för feber, infektioner, sömnbrist, hormonella faktorer, starka emotionella upplevelser, flimrande ljus och förstoppning. Barn med Dravets syndrom är extra känsliga för just ljusförändringar och får lätt feberutlösta anfall.

Alla föräldrar vill naturligtvis minska risken för att deras barn ska få ett anfall. Det är naturligt att vilja undvika att barnet befinner sig i situationer som kan orsaka anfall, men samtidigt är det bra att försöka undvika ”förbud” som hindrar och kanske stigmatiserar barnet.

– En regel som dock är mycket viktig att hålla hårt på är att barn med epilepsi aldrig får bada själva, varken i badkar, pool eller utomhus. Det krävs inte mycket vatten för att utgöra fara, säger Annika Alexandersson.

### **Det akuta omhändertagandet**

De flesta anfall går över av sig själva efter två till tre minuter. Anfallen är som regel inte smärtsamma eller livshotande.

*Så här tar du hand om ett barn som har ett epileptiskt anfall:*

- Se till att andningsvägarna hos personen är fria. Lossa åtsittande kläder och halssmycken och ta av eventuella glasögon.
- Om möjligt, lägg barnet på sidan, skydda huvudet mot stötar med hjälp av något mjukt underlag, till exempel kudde eller tröja.
- Stoppa *inte* något i munnen, det gör mer skada än nytta.
- Ge inte heller barnet något att dricka, eftersom hen inte kan svälja under anfallet.
- Observera och ta tiden på anfallet, så att det går att beskriva det efteråt.
- Om barnet tidigare har haft långdragna anfall och har medicin för att bryta dessa, till exempel Buccolam, Diazepam eller Stesolid, ge dessa om anfallet inte gått över efter tre minuter. Ring ambulans om anfallet inte går över eller om anfallen avlöser varandra utan att barnet vaknar emellan.
- Stanna kvar hos barnet tills det återfått fullt medvetande, och låt barnet vila efteråt. Många barn kan bli väldigt trötta efter ett epilepsianfall.

### **Anfallsdokumentation**

På mottagningen får föräldrarna vid behov en anfallskalender där de kan föra in barnets anfall. Det är bra att ha koll på *när* anfällen kommer, hur de ser ut och hur länge de brukar pågå.

– Ofta är det svårt att förklara med ord hur de ser ut. Ett bra tips är därför att filma anfällen med mobiltelefonen för att kunna visa sjukvårdspersonalen i efterhand. Det är bra eftersom vi sällan ser anfällen på mottagningen, säger Annika Alexandersson.

### **Nationellt handlägningsstöd**

Det finns ett nationellt handlägningsstöd för barn med epilepsi, som finns att läsa på Svenska Epilepsisällskapets hemsida:

***epilepsisallskapet.se***. Där finns bland annat checklistor för uppföljning av patienter med nydebuterad epilepsi.

Annika Alexandersson brukar boka in en telefonkontakt med en familj två-tre veckor efter ett läkarbesök.

– Dessa samtal handlar oftast om hur anfällen är och hur situationen påverkar vardagen, sömnen och det allmänna måendet i familjen. Vi pratar också om eventuella biverkningar av medicinen. Det är då vi kan värdera om medicinerna fungerar som de ska: med så stor positiv effekt men så få biverkningar som möjligt. Detta ämne brukar ta upp en stor del av samtalstiden.

I början kan kontakten mellan epilepsisjuksköterska och föräldrar ske varje vecka om anfallssituationen är besvärlig, eller om föräldrarna är mycket oroliga. När situationen stabiliseras glesas kontakten ut.

*Läs mer hos Svenska epilepsiförbundet ([epilepsi.se](http://epilepsi.se)), på [epilepsiwebben.se](http://epilepsiwebben.se) eller i **Epilepsiappen** som finns att ladda ner till mobiltelefon eller läsplatta.*

## Kommunikation

– **Barn med Dravets syndrom kommunicerar på många olika sätt, precis som alla människor gör. Hos barn med intellektuell funktionsnedsättning är språksvårigheter en del av symtombilden. Men med hjälp av olika hjälpmedel och strategier kan man vidga kommunikationsmöjligheterna.**

**Det säger Helena Molker-Lovén som är pedagog och 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, utveckling och forskning inom området. Utgångspunkten är alla människors rätt till kommunikation, vilken bland annat finns beskriven i flera av FN:s konventioner, bland annat i *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.

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

– Det vi tolkar som bus eller ett 'negativt beteende' är en form av kommunikation. Utåtagerande eller självskadebeteende är en tydlig signal på att något är fel, något som personen inte har verktyg att förmedla på ett annat sätt. Betrakta detta som kommunikation och försök räkna ut vad barnet egentligen vill, säger Helena Molker-Lovén.

Evidensen visar att det mest effektiva sättet att förebygga och minska utmanande beteende är att använda kommunikationsstöd.

### **Kommunikation, språk och tal – vad är vad?**

*Språket* är vårt tankeverktyg som är uppbyggt av ljud- eller teckensystem, ordförråd, grammatik och förmågan att förstå och berätta. Språket bygger på våra gemensamma överenskommelser om att vissa ljud och ord står för vissa betydelser, och gör att vi kan kommunicera både om konkreta och abstrakta ämnen.

– Kommunikation handlar mycket om samspel. Det är ett samarbetsprojekt och utgör kittet mellan människor, säger Helena Molker Lovén.

*Talet* är ett av många sätt vi har att uttrycka språk på. När vi talar omvandlas signaler från hjärnan till motoriska rörelser i munnen och strupen, så att vi kan forma ord. Alternativa kommunikations-

metoder kan verka komplicerade, men är i allmänhet förenklade jämfört med den komplexa talfunktionen.

Det finns många fler sätt än tal att uttrycka språk på, exempelvis teckenspråk, bilder och skrift.

– För att barnet ska kunna utveckla ett alternativt eller kompletterande kommunikationssätt, måste omgivningen använda samma metod i kommunikationen till barnet, exempelvis tecken eller bilder. Ansvaret för kommunikationen ligger aldrig hos den som har svårigheten, utan på personerna runtomkring, säger Helena Molker-Lovén.

Använder barnet bilder är det bra om personen som kommunicerar med honom eller henne använder många fler bilder än de som barnet redan kan.

– Så gör vi ju hela tiden när vi talar med barn, det vill säga använder ord de inte hört tidigare för att ge dem chansen lära nytt och att själva plocka ut och välja bland begreppen.

Även personer utan kommunikationssvårigheter använder många olika sätt att kommunicera, till exempel bilder och skrift i instruktionsböcker, emojis i sms, gester, mimik, kroppskommunikation och så vidare.

### **Kommunikation hos personer med kommunikationssvårigheter**

*Tal- och kommunikationssvårigheter* är vanliga hos barn med Dravets syndrom. Svårigheterna och styrkorna ser olika ut från person till person. Några använder tal, andra tecken och bilder eller en kombination av dessa. Därför måste också stödet anpassas individuellt.

Forskaren Von Tetzchner har delat in personer som behöver stöd i sin kommunikation i tre huvudgrupper:

1. De som har behov av ett *alternativt sätt för att uttrycka sig*.
2. De som har behov av *komplement för både uttryck och förståelse* – i vissa situationer eller perioder i livet.
3. De som har behov av *alternativ för både uttryck och förståelse* – i de allra flesta situationer hela livet.

Många med Dravets syndrom tillhör de senare grupperna. Det är viktigt att vara observant på att även personer som själva kan tala kan ha svårt med att uppfatta och förstå verbalt språk och därför behöver kommunikationsstöd och AKK för förståelse. Pragmatiska svårigheter är också vanliga, det vill säga svårigheter att anpassa sin kommunikation efter situationen och till den samtalspartner man kommunicerar med för tillfället.

När barn saknar konventionella sätt att kommunicera på, som tal eller teckenspråk, kräver det mer från omgivningen. Det är viktigt att människor runt barnet anstränger sig för att förstå och på så sätt kan utveckla barnets möjlighet att göra sig förstådd. Det är också helt centralt att omgivningen använder AKK till barnet för att ge möjlighet till utveckling.

### **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. Däremellan finns ett brett spektrum med möjliga kommunikationssätt.

Dravets syndrom yttrar sig på olika sätt hos olika individer. Behoven vad gäller stöttning i den kommunikativa utvecklingen varierar därför.

### **AKK som stöd**

AKK är en förkortning av *alternativ, kompletterande kommunikation*, som finns för alla som har behov av ett alternativt sätt att uttrycka sig. Det kan ses som ett förtydligande eller förstärkande sätt att kommunicera och kompletterar det vanliga språket, både vad gäller förståelse och uttryck. Därtill och de flesta habiliteringar har kurser för föräldrar som vill lära sig mer om dessa metoder och hur man kan arbeta med dem tillsammans med barnen.

– Ansvaret för att metoderna och redskapen ska fungera för personen som behöver stöd i sin kommunikationsutveckling ligger alltid på omgivningen, säger Helena Molker-Lovén.

Förutom bilder, tecken, symboler, kommunikationsapparater 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 palett av möjligheter blir större.

Det svåra med AKK är vanligtvis att veta vilka tecken eller bilder man ska börja med, och hur man bygger upp ett användbart ordförråd. *Pragmatic Organisation Dynamic Display* (PODD) är ett exempel på sätt att organisera bilder och ordförråd i kommunikationsböcker så att barnet har tillgång till sina ord i de flesta situationerna. För att AKK ska fungera behövs insatser och stöd både från föräldrarna och från skola, habilitering och andra berörda.

– Det underlättar om alla i omgivningen är engagerade och pratar ihop sig om ett gemensamt förhållningssätt. Då slipper barnet uppfinna olika kommunikationssätt för olika personer.

### **Viktigt med tidigt stöd**

Det finns många fördelar med att redan tidigt sätta in stödinsatser. 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. Hur mycket barnet förstår beror bland annat på dess erfarenheter, om hen har ett språk att formulera erfarenheterna med och i vilken miljö kommunikationen sker.

– Förmågan att förstå och kommunicera varierar också med dagsform, humör och sammanhang. Ett epileptiskt anfall kan till exempel orsaka trötthet resten av dagen vilket tillfälligt försämrar möjligheterna till kommunikation. Det som är svårt ena dagen kan fungera jättebra nästa, säger Helena Molker-Lovén.

### **Hur ska man börja?**

När ett nytt hjälpmedel ska introduceras är det viktigt att inte göra det för krångligt i början. Det är bra att sätta igång i en situation som barnet gillar, då blir det lättare att lära in det nya.

– Fasta rutiner är självklart viktiga, men också lek och spontana situationer. Leken stimulerar oss till att utvecklas.

För att barnet ska förstå vad man ska använda tecken, bildkartor och olika kommunikationshjälpmedel till – och vad de betyder – behöver omgivningen vara modell. Modell är den vuxne genom att

själv använda samma kommunikationssätt som barnen, exempelvis att peka på bilder.

Ofta behöver omgivningen alltså fundera på, och eventuellt förändra, sitt eget sätt att kommunicera. 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 gott om 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. Visa med ansiktsuttryck och kroppsspråk att du är förväntansfull inför barnets reaktion.

**3. Tolka och bekräfta:** Tolka och bekräfta vad personen gör, inte bara vad den säger eller tecknar. Kommentera vad du ser, till exempel ”ah, du leker med bilen” eller ”spanar du efter katten nu?”. Detta är också kommunikation, där den vuxne kan vara modell både verbalt och med AKK.

### **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. Ett tips är forumet **appstod.se** som samlar information om appar för kommunikation och kognition. Detta forum kommer framöver att administreras av Myndigheten för delaktighet.

*Kom Hit – Kommunikationsstöd i vårdsituationer, (kom-hit.se)* har som syfte att tillgodose barnets rätt till kommunikation enligt FN:s konventioner. Genom projektet vill Dart bidra till ökad aktivitet och delaktighet för barnet under vårdvistelse eller tandvårdande behandling.

På sidan **bildstod.se** kan alla gratis skapa ett konto och ta fram olika typer av bildstöd för kommunikativt och kognitivt stöd.

På Darts webbplats finns också mycket information och material för nedladdning.

*DART kan kontaktas via [dart.su@vgregion.se](mailto:dart.su@vgregion.se), på telefon:*

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

*Här kan du få 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:  
*spsm.se*
- Hjälpmedelscentralen.
- Datatek eller bibliotek.

## Figge går på förskolan

Figge är idag fem år och har ett fullt fungerande tal. Han beskrivs ibland som ett ”mirakelexempel”.

– Det där hade vi behövt veta när han var två år och vi fick information om att han skulle börja tappa alla förmågor direkt, säger Emma.

När Figge var tre-fyra år bytte han medicin, vilket gjorde att talet fick en extra skjuts framåt.

– Det medförde stor skillnad direkt. Tidigare sökte han ofta efter ord och pratade väldigt långsamt, vilket var en biverkning av den tidigare medicinen.

Figges medicinering har för det mesta fungerat bra och familjen är nöjd när anfallen håller sig på en nivå med ett i veckan. Han har ett status epilepticus-anfall ungefär en gång i halvåret. Anfallen i övrigt kan se olika ut.

– Han har sällan tonisk-kloniska anfall nuförtiden. En del anfall kommer smygande, ibland kan han ha fokala anfall då han bara går runt, runt i en ring. Då är han medveten men kan inte bryta det. Men han har aldrig haft droppattacker eller myoklonier, säger Andreas.

Idag går Figge sista året på förskolan. Han började där när han var 4,5 år och har hittills bara haft ett enda anfall där. Förskolan

fungerar bra även om Figge är ganska utåtagerande i sitt beteende, har svårt att lyssna och sitta stilla. Gruppen har en extra resursperson.

## Arbetsterapi och fysioterapi vid Dravets syndrom

**– Barn med Dravets syndrom har ofta en påverkan på motoriken. Med rätt stöd från fysioterapeut och arbetsterapeut kan man minska konsekvenserna av funktionsnedsättningarna. Det säger specialistfysioterapeut Elke Schubert Hjalmarsson och specialistarbetsterapeut Ellen Odéus, som arbetar vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.**

Att motoriken påverkas hos barn med Dravets syndrom beror på flera faktorer.

– Vi vet att epilepsi påverkar utvecklingen. Ju tidigare anfallen kommer, och ju fler de är, desto större blir påverkan. Barn med Dravets syndrom har också en intellektuell funktionsnedsättning som i sig kan påverka motorik och social utveckling, säger Elke Schubert Hjalmarsson.

Vissa barn med syndromet har också autismspektrumstörning, vilket även det kan påverka såväl motoriska som sociala förmågor.

Eftersom symtombilden varierar mellan olika personer är det viktigt att anpassa alla behandlingsinsatser efter individens behov. Få vetenskapliga artiklar beskriver hur den fysiska påverkan ser ut vid Dravets syndrom, men de studier som gjorts visar att det är vanligt med gångproblem.

En långtidsstudie från 2010, av 31 barn med syndromet, visade att fem barn inte hade motoriska problem, elva kunde beskrivas som motoriskt ”klumpiga” medan tretton hade balanssvårigheter och/eller ataxi (svårigheter med att koordinera medvetna muskelrörelser). Två barn i studien var sängliggande.

En svensk studie med 28 barn i åldrarna 2 till 20 år visade att 20 hade svårigheter med sin gång.

– Det här är små studier men de visar just att gångbesvär är vanliga. Man talar ofta om det så kallade crouchmönstret, ett gångmönster som är vanligt bland annat hos barn med Dravets syndrom, säger Elke Schubert Hjalmarsson.

Crouchmönstret innebär att höftlederna böjer sig vilket i sin tur gör att knäna möter varandra när barnet går. Fötterna blir då belastade på insidan och kommer i en ogynnsam position, vilket leder till risk

för felställningar.

– Ju äldre barnen blir, desto vanligare är det att detta blir tydligt. Vi kan se ganska många har en normal gångbild i de lägre åldrarna, medan en stigande andel barn i åldrarna sex till tolv år med syndromet har betydande besvär. Då blir den här crouchgången vanligare. Man tror att en del av förklaringen kan ligga i en förändring på nerverna.

### **Vanligt med värmekänslighet**

Barn med Dravets syndrom är känsliga för värme, eftersom värme kan utlösa epileptiska anfall. Det gör att det kan vara svårt att hitta rätt fritidsaktivitet eller träningsform. Det viktigaste vid valet av aktivitet är att man ser till omgivningsfaktorerna, det är de som går att påverka.

– Se till att det finns ledare med förståelse och kunskap om epilepsin och barnets situation. Självklart måste barnen också tycka att aktiviteten är rolig. Då skapas självkänsla och social delaktighet, säger Elke Schubert Hjalmarsson.

En del barn har stor hjälp av kylvästar som kan svalka kroppen vid fysisk aktivitet. Det finns olika varianter av kylvästar, både för barn och vuxna. I vissa fall kan man få en kylväst förskrivna som hjälpmedel, men den möjligheten varierar mellan olika landsting, berättar arbetsterapeuten Ellen Odéus.

– För att ett hjälpmedel ska vara förskrivningsbart krävs evidens för produktens positiva effekt, samt att produkten i sig möter vissa standardkrav, som CE-märkning, säger hon.

### **Hur stöttar arbetsterapeuten?**

Arbetsterapeuternas mål är att hjälpa barnen uppnå största möjliga självständighet och känsla av delaktighet i vardagen. Hen bedömer handfunktion och finmotorisk förmåga och hjälper familjen med strategier och hjälpmedel.

– När jag träffar barn med epilepsi brukar vi alltid tala om säkerhetsaspekten också, eftersom epilepsin gör att föräldrarna måste vara närvarande och ständigt uppmärksamma, säger Ellen Odéus.

Arbetsterapeuten utgår ofta ifrån specifika situationer eller aktiviteter och kan ge råd om hur man kan förbättra förutsättningarna för dem. Ibland handlar det om hur omgivningen kan agera, ibland kan hjälpmedel behövas.

– Det är bra att ta upp även små svårigheter med sin arbetsterapeut. Ofta kan vi hitta sätt att underlätta, vilket kan få stor effekt på sikt.

Tänk gärna på att det är skönt för barnet att få 'lyckas' med en aktivitet hela vägen från start till mål. Ofta blir moment i deras liv avbrutna av anfall eller av andra orsaker.

För en fungerande vardag är vi alla beroende av vår tidsuppfattning. En del barn med Dravets syndrom saknar en utvecklad tidskänsla, vilket kan medföra svårigheter.

– Genom att skapa struktur i den mån det går kan man många gånger minska oro hos barnet, säger Ellen Odéus.

Ofta handlar det om att tydliggöra befintlig struktur. Vilken struktur som hjälper är individuellt, men det finns några generella saker som är bra att tänka på;

– Rensa gärna språket från otydliga begrepp, som 'snart' och 'strax'. Säg hellre 'om fem minuter' om det är det du menar. Det blir många gånger begripligare för barnen.

Det finns flera förskrivningsbara tidshjälpmiddel, exempelvis *Timstock*, *TimeTimer* och *Memodayplanner*.

Att ha ordning och reda hemma kan vara bra för barn med behov av extra struktur. Rensa bort sådant som inte behövs, låt var sak ha sin plats och märk upp lådor och garderober.

– Det kan vara ett steg mot att få till en fungerande påklädningsrutin. Bygg gärna upp rutiner som barnet känner igen sig i och därför lätt tar till sig.

### **Anpassning av bostaden**

Ofta är det omgivningen som kan anpassas på olika sätt för att underlätta för barnet och familjen. Ett exempel är bostadsanpassning, för vilken bidrag kan sökas hos kommunen.

På *boverket.se* kan man läsa mer om vad som gäller.

– Exempel på åtgärder som kan vara aktuella är att ta bort trösklar i hemmet, montera spisvakt så att spisen stänger av sig efter en stund om man tvingats springa ifrån köket, byta badkar till duschkabin och klinkers mot mjukare golv, om barnet till exempel riskerar att ramla och skada sig vid ett epilepsianfall. En del personer med Dravets syndrom har också fått igenom bidrag för markiser eller klimatanläggningar, eftersom de är känsliga för värme.

## Fråga till Elke Schubert Hjalmarsson och Ellen Odeus

*Går det att träna tidigt för att motverka att barnet börjar gå med crouch-gångmönstret?*

– Möjligheterna att träna för att helt förhindra ett sådant förlopp är begränsade. Men man försöker jobba med ortoser för att stötta upp lederna och minska risken för felställningar till viss del. Det finns inga långtidsstudier som visar att vi helt kan förebygga och förhindra förloppet, men generellt är det så att man med fysioterapeutisk träning kan bromsa eller fördröja besvären hos personer som har påverkan på rörelseapparaten, säger Elke Schubert Hjalmarsson.

## Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

**Barnteamet på Ågrenska har en bred kompetens och en stor erfarenhet av barn med olika sjukdomar och syndrom, däribland Dravets syndrom. 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 Dravets syndrom har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Dessa leder i sin tur till olika funktionsnedsättningar. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt har veckans program för barnen och ungdomarna utformats.

– Även om en del symtom och behov förenar personer med samma diagnos är alla förståelse också sina egna personer med egna personligheter. Det utgår vi ifrån vid alla möten här på Ågrenska, säger Ylva Wallentin som är sjuksköterska och arbetar i Ågrenskas barnteam.

Hon föreläste tillsammans med Elisabeth Lundquist, som är pedagog i barnteamet.

Inför en familjevistelse läser personalen in medicinsk information, dokumentation från tidigare vistelser och samtalar också med

föräldrar om barnen med diagnos. De får också information från barnens skolor och förskolor. Därefter skraddarsys veckans aktiviteter med barnen.

– Barn med den här diagnosen har inte bara olika symtom, symptomen varierar också över tid. Vi försöker att alltid analysera varför en aktivitet fungerar bra när den gör det, för att kunna återskapa de gynnsamma omständigheterna.

### **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. De är alla lika viktiga för möjligheterna att genomföra olika aktiviteter och för hur delaktig en person kan känna sig. Eftersom en funktionsnedsättning ofta är bestående, blir de omgivande faktorerna och anpassningen av dem mycket viktiga. Det är avgörande att kontinuerligt och långsiktigt utvärdera anpassningar och hjälpmedel.

Barnteamet ser till *varje barns omvårdnadsbehov och hälsa* genom att anpassa aktiviteter och tid efter deras anfallsmönster och ork. Under dagen finns alltid tillfälle till vila och fysisk avslappning. Det är till exempel bra att tänka på att inte ta slut på alla krafter på vägen *till* en aktivitet.

– Personalen är uppmärksam på barnens kroppstemperatur och anpassar aktiviteterna så att individuella hjälpmedel kan ingå på ett naturligt sätt. Vid måltiderna ser vi till att miljön är lugn och att det finns extra tid, säger Ylva Wallentin.

Att stärka barnens *självkänsla och sociala samspel* är också viktiga målsättningar. Det gör man genom att genomgående ha en tydlig struktur i aktiviteter och miljö, med gemensamma lekar med vuxenstöd. Möjligheterna till delaktighet ökar om barnet vet vad som ska hända och vilka förväntningar han eller hon har på sig.

– Vi är noga med att tydliggöra våra aktiviteter och välja aktiviteter där alla kan delta på sina egna villkor. Då blir barnen mer aktiva, säger Elisabeth Lundquist.

En viktig aspekt under alla familjevistelser på Ågrenska är att ge barnen möjlighet att träffa andra som är i samma situation. I de mötena kan de känna en unik gemenskap och utbyta erfarenheter.



Programmet på Ågrenska är också utformat för att bidra till att öka barnens kunskaper om den egna diagnosen och dess konsekvenser.

### **Strategier för att optimera förutsättningarna för barnen**

En målsättning under vistelsen är att *minska konsekvenserna av inlärnings- och koncentrationssvårigheter*.

Det gör man genom att genomgående ha fasta rutiner och en tydlig struktur i aktiviteter och miljö.

– Vi har bland annat bildscheman över vad vi ska hitta på under dagen. Då ser barnen vad vi ska göra och i vilken ordning.

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 och tidshjälpmiddel hjälper till att skapa tydlighet. Tanken är att alla aktiviteter också ska kännas roliga för barnen så att deras motivationsnivå hålls uppe.

För att stimulera och stödja *språk och kommunikation* 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 kroppens sinnen. Barnens individuella kommunikationshjälpmedel används naturligtvis också.

För att stärka *sociala samspel och kamratrelationer* introduceras lekar där barnen får uppleva att de lyckas och där de får positiv förstärkning.

En populär lek är walkie-talkie-gömme, där ena laget gömmer sig och ger ledtrådar om sitt gömställe till laget som letar.

I den leken skapas naturliga vilopausar. 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.

– Som personal eller förälder gäller det att ge barnen vuxenstöd när det behövs, men också att ha fingertoppskänsla nog att backa undan när det är möjligt. Att hitta den balansen är svårt men viktigt.

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

I 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.

Åtgärder som kan bli aktuella är exempelvis handledning och fortbildning av personal, anpassning av miljön, kompensatoriska hjälpmedel, pedagogiskt stöd eller en anpassning av elevgruppen. Åtgärderna – eller beslut om att inte göra ett åtgärdsprogram – kan överklagas. Det är viktigt att också fråga barnet vilka anpassningar han eller hon själv önskar.

– 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.

Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM ([spsm.se](http://spsm.se)) eller kommunens resursteam kan hjälpa till med rådgivning.

*Läs mer om vilket material som används på Ågrenskas webbplats: [agrenska.se](http://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 känner ofta blandade känslor inför situationen. De kan inte välja bort den utan måste hitta ett sätt att förhålla sig till den, säger Astrid Emker som är pedagog och 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 han eller hon tolkat informationen om sjukdomen och vad den innebär.
- Att förstå och skapa kunskap tar tid. Man kan behöva prata om saken kontinuerligt eftersom situationen förändras, precis som barnets frågor och funderingar.

### **Viktigt att få ställa egna frågor och bli bekräftad**

Syskon måste få möjlighet att ställa sina egna frågor angående systemens eller broderns funktionsnedsättning.

– Informationen går ofta via föräldrarna, men vår erfarenhet visar att det ofta finns saker som syskonen inte vågar eller vill prata med sina föräldrar om, säger Astrid Emker.

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 trodde till exempel att hon tagit allt syre från sin syster under fostertiden. Det hade hon känt skuld över i många år. Och en pojke frågade om hans hårda tag på innebandyplanen hade orsakat broderns skelettcancer.

Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade. De måste känna att de också får egen tid med föräldrarna. Den ska vara avsatt speciellt för dem och inte bara bestå av tid som ”ändå blev över”. Detsamma gäller för föräldrarnas uppmärksamhet.

– Ett barn berättade att hon fått högsta betyg i skolan och att föräldrarna sa ’bravo’ när de fick veta. Men när hennes sjuke lillebror lärde sig att lyfta en mugg själv ställdes det till med tårtkalas. Även om flickan förstod varför det blev så olika reaktioner kändes det orättvist.

### **Olika behov i olika åldrar**

*Yngre syskon* uppfattar tidigt omgivningens behov av hjälp. De har många varför-frågor och behöver svar som anpassats efter deras nivå. I *nio-tioårsåldern* 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 fungerar lika bra att säga '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.

– I tonåren utvecklar många en kompisrelation till sina syskon, åldersskillnader börjar jämnas ut och man kanske hittar på saker tillsammans. För en person som har ett syskon med funktionsnedsättning kan det då bli en sorg att se att den egna relationen till syskonet ser annorlunda ut. Även om det är en fin relation, är den kanske inte densamma som kompisarnas syskonrelationer, säger Astrid Emker.

### **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 syskonens egna frågor om diagnosen. Det är ofta lättare för dem att formulera frågor i grupp, som sedan besvaras av en läkare, sjuksköterska 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, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt. 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 Astrid Emker.

*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”.

– Det kan handla om sorg över att man inte fick 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 blir de ganska tunga att bära.

### **Vad säger syskonen?**

I intervjuer berättar syskon till barn med funktionsnedsättning att de glöms bort ibland, och får mindre uppmärksamhet än brodern eller systern. Ibland frågar lärarna i skolan oftare ”hur mår din syster?” än ”hur mår du?”, vilket kan bidra till den känslan. En del tycker det är tråkigt att ofta behöva avbryta roliga aktiviteter på grund av syskonet.

Många har tankar om framtiden, om hur det ska bli senare. Sådana saker kan ju ingen ge några 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.

För att utveckla strategier att hantera svåra känslor kan man identifiera känslor som brukar komma, hur dessa brukar få en att agera eller reagera och hur man skulle kunna göra istället.

Syskonen beskriver också många positiva aspekter av att ha en bror eller syster med funktionsnedsättning. De lär sig tidigt att respektera olika människor, att ta ansvar och vara självständig, känna empati och förståelse, samt att sätta saker i perspektiv.

– Det är ganska stora saker de beskriver som positiva. Dessutom nämner många att det är härligt att få gå förbi kön på Liseberg. Sådana små saker kan spela stor roll i ett barns tillvaro!

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

*På hemsidan finns bland annat samtalsverktyg och lästips. Där finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar. Bland annat filmen om Ludwig som sitter i rullstol, och hans syskon Lilly och Leon. ”Älskar ni honom mer än mig?” undrar Lilly när storebror får mer uppmärksamhet och hjälp av föräldrarna.*

*[agrenska.se/syskonkompetens/syskonkompetens-filmer/](http://agrenska.se/syskonkompetens/syskonkompetens-filmer/)*

*alskar-ni-honom-mer-an-mig/*

*Tips!*

*Astrid Emker tipsar också om projektet Det outsagda som drivs av Funktionsrätt Sverige. På webbplatsen [detoutsagda.se](http://detoutsagda.se) finns massor av information och material om hur man kan prata om svåra saker.*

## Figge har tre syskon

Figges två äldre halvbröder Charlie och Alfred var sju och tio år när Figge föddes. De bor hos familjen varannan vecka, vilket Emma och Andreas tror kan ha varit skönt för dem många gånger.

– De kunde ju stänga av allt som hade med Figges sjukdom att göra varannan vecka, medan vi andra levde i det hela tiden. Baksidan är kanske att de inte riktigt förstår vad hans sjukdom innebär, säger Emma.

För ett tag sedan skulle Andreas åka med Figge och Charlie till Stockholm. Bara fem mil från hemstaden fick Figge ett anfall och familjen fick vända direkt för att åka till sjukhuset. Det har gjort Charlie ganska rädd.

– Figge har alltid hängt mycket med sina storebröder och till exempel gjort mycket sparkcykeltricks med Charlie. Men efter det som hände under Stockholmsutflykten har han blivit rädd och blir lätt väldigt orolig, säger Andreas.

Alfred, den äldsta, stänger istället av, han vill inte veta något.

– Men när han konfirmerades hade han snackat mycket med någon, det var kanske bra. Ågrenska kan nog också bli ett viktigt forum för honom, ett sätt att få snacka av sig om sin situation med någon annan än oss i familjen.

Idde som är tre år har levt med Figges sjukdom i hela sitt liv. För henne är den inget konstigt alls. Hon är van vid att vara med på akuten och ropar ”han krampar” när Figge får ett anfall. Idde är inte det minsta rädd, hon fixar och hjälper till och leker epilepsi med sin doktorsväska.

– Figge själv är också väldigt bra på att berätta om sin sjukdom för andra. Han brukar säga ’Hej jag heter Figge, jag har epilepsi’, säger Emma.

## Munhälsa och munmotorik

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

**Det säger övertandläkare Emma Brandquist och logoped Åsa Mogren och tandsköterska Pia Dornérus, som arbetar på 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 personer med sällsynta diagnoser. Kunskapen sprids för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga.

### **MHC-basen**

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

Kunskap om sällsynta diagnoser sprids via webbplatsen ***mun-h-center.se***, samt via MHC-appen och på Mun-H-Centers facebookside och youtube-kanal.

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

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras. Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör använda fluortandkräm. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sina barn med tandborstningen och borsta två gånger om dagen. För att underlätta tandborstningen tipsar Emma Brandquist om att stå bakom barnet och använda den egna kroppen som stöd.

– Då kommer man åt bättre och det blir lättare att borsta.

Alternativt kan man låta barnet ligga ner på en säng.

När nya kindtänder kommer är det extra noga med tandborstning av groparna på tuggytan. De kan också förseglas med plast för att

minska risken att få hål.

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

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

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

### **Munhälsa vid Dravets syndrom**

*Följande tandvårdsaspekter kan – men behöver inte – vara aktuella för personer med Dravets syndrom:*

- Tandgnissling.
- Ökad risk för olycksfall, med tandskador som följd.
- Muntorrhet på grund av läkemedel, vilket kan ge ökad risk för karies.
- Sent tandframbrott.
- Avvikande tandform.

– När vi undersökt barnen under den här vistelsen har vi sett fina tänder, men också att barnen har behov av förstärkt tandvård, säger Emma Brandquist.

Vissa läkemedel kan ge biverkningar som påverkar munnen och munnens funktioner. *Muntorrhet* kan exempelvis uppstå vid medicinering med Frisium, Topimax, Theralen, Buccolam och/eller astmamediciner. *Illamående, sura uppstötningar och kräkningar* kan uppkomma hos personer som får Keppra, Zonegran, Ergenyl och Orfiril. Ergenyl kan också orsaka *tandköttsinflammation*. Medicinering med Flutide och Pulmicort leder ibland till *svampinfektioner i munhålan*.



*Att tänka på för barn med Dravets syndrom:*

- Ta kontakt med tandvården inför första besöket, och se till att behandlaren har kunskap om barnets sjukdom. Det är bra att avsätta extra tid vid behov.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och stolen hen ska sitta i. (Användbara bilder finns på [bildstod.se](http://bildstod.se), och [kom-hit.se](http://kom-hit.se))
- Tal- och kommunikationsträning är ofta motiverad. En del barn behöver också ät- och sväljträning hos logoped.

### **Munmotorik vid Dravets syndrom**

*Mun-H-Centers personal som undersökt barnen med Dravets syndrom har de noterat att följande symtom kan – men inte behöver – förekomma:*

- Öppen mun i vila/ låg tonus i orofacial muskulatur.
- Svårigheter med att styra munnens rörelser.
- Tuggsvårigheter.
- Bit- och sugvanor.
- Nedsatt salivkontroll.

I Mun-H-Centers databas fanns före den här vistelsen uppgifter om 17 barn med Dravets syndrom, i åldrarna 3 till 19 år. 15 av dem hade svårförståeligt eller inget tal, och ungefär hälften hade svårigheter med att äta och dricka.

Bettavvikelse, minskad salivkontroll, tandgnissling och behov av andningsunderstöd förekom också, men var inte lika vanligt.

*Vad gör logopeden?*

En logoped kan utreda *kommunikationsförmåga, sug-tugg- och sväljförmåga* och *munmotorisk förmåga* hos barnet. Munmotoriken är viktig för många funktioner i munnen, som att prata, äta och kontrollera saliven. Hos barn som har motoriska svårigheter är ofta även munmotoriken påverkad.

– Det är viktigt 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 Åsa Mogren.

Logopeden kan också ge råd angående matning och ätande, bedöma hur barnet bäst tränar sin kommunikation samt vid behov ge råd kring *oralmotorisk träning*. Syftet med den oralmotoriska

behandlingen kan vara att minska salivläckage, förbättra ätandet 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.

#### *Viktigt med ett fungerande ätande*

Tuggandet är viktigt för ett säkert ätande, eftersom det gör att vi sväljer lagom stora bitar, inte sätter i halsen och hjälper oss äta lagom mycket. *Viljan* att äta påverkas av aptit, illamående, andning, allmäntillstånd och hur personen upplever mat och ätande.

*Förmågan* att äta kräver god funktion för att kunna tugga, suga, svälja och dricka. Logopedens åtgärder för ett förbättrat ätande kan vara medicinsk, kompensatorisk eller innebära träning av själva funktionen.

– Själva ätandet är det vi ser, men processen engagerar egentligen många delar av kroppen.

Olika hjälpmedel kan underlätta ätande och drickande. Man kan också anpassa kostens konsistens. Vid stora problem kan en *sväljningsutredning* vara bra. Då utreds barnets förmåga att svälja.

*Bitovanor*, att bita på exempelvis kläder eller händer, förekommer. Ett litet barn upptäcker världen med munnen, som är ett viktigt centrum för sinnesupplevelser. En del barn fortsätter med det upp i åldrarna.

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 försöka ta reda på *orsaken* innan man beslutar om eventuell behandling.

Orsaken till *dålig salivkontroll* (dregling) är nästan aldrig för hög salivproduktion. Istället kan det bero på försvagad muskelstyrka i ansiktsmuskulaturen, minskad känsel i och runt munnen, bitovana, att barnet tenderar att ha munnen öppen vid vila eller på sittställning och huvudhållning. Förmågan att kontrollera saliven kan tränas upp med hjälp munmotorisk träning och beteendemodifikation och i andra hand avhjälpas med medicinering. I sällsynta fall kan kirurgi vara aktuell.

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, oralmotoriskt team eller nutritionsteam.

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

***mun-h-center.se***

*Här hittar du mer information specifikt om Dravets syndrom:*  
***mun-h-center.se/forskning-och-fakta/diagnosbeskrivningar/dravets-syndrom/***

## 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:*

***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 på Ågrenska. 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 utträtta ärenden utanför hemmet.

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

– Det är viktigt att tänka på att avlösarservice kan påverka vårdbidraget. Man måste komma ihåg att meddela försäkringskassan om man får nya insatser beviljade, 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 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.

Kommun och landsting är skyldiga att vid behov upprätta en *samordnad individuell plan (SIP)*, enligt både socialtjänstlagen och hälso- och sjukvårdslagen. Det görs exempelvis när samordning efterfrågas, när det behövs kompetens från flera verksamheter eller när en person upplevt att hen ”bollats runt”.

Via den här länken från SKL finns mer information om SIP:

***[skl.se/halsasjukvard/kunskapsstodvardochbehandling/samordnad-individuellplansip.samordnadindividuellplan.html](http://skl.se/halsasjukvard/kunskapsstodvardochbehandling/samordnad-individuellplansip.samordnadindividuellplan.html)***

### **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**

Stödåtgärder 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 intellektuell funktionsnedsättning. 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

### **Betyg i särskolan**

Att läsa på särskola innebär begränsningar när det gäller framtida studier. Men särskoleelever kan ändå få prövning i ett eller flera ämnen i den vanliga grundskolan och då få grundbetyg i dessa. Inom 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 mer information: [skolverket.se](http://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:

*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

## Dravets Syndrome Association Sweden

**Föreningen *Dravets Syndrome Association Sweden* är en intresseförening för familjer i Sverige med barn eller unga vuxna som har diagnosen Dravets syndrom.**

Föreningen grundades i början av 2013 av föräldrar till sex barn med syndromet. Barnen var då mellan två och nitton år. Sedan dess har medlemsantalet ökat till omkring 75 familjer, och fler är naturligtvis välkomna.

– Vi är en ideell förening som täcker hela landet. Vi är partipolitiskt och religiöst obundna, säger Jennie Bergman som är ordförande.

Föreningens främsta syfte är att stödja initiativ som gagnar personer med Dravets syndrom. Den är medlem i den europeiska Dravet-federationen och i Riksförbundet Sällsynta diagnoser som är en paraplyorganisation för ett flertal diagnosföreningar i landet. – Den utan tvekan största händelsen varje år är en familjeträff som vi arrangerar årligen. Vi alternerar mellan Stockholm, Göteborg och Malmö för att så många som möjligt ska kunna närvara, säger Jennie Bergman.

*Läs mer om föreningen på [dravetssweden.se](http://dravetssweden.se)*

*Maila till [info@dravetssweden.se](mailto:info@dravetssweden.se)*

*Föreningen finns också på facebook:*

*([facebook.com/dravetssweden](https://www.facebook.com/dravetssweden)) och på instagram:*

*([instagram.com/dravetssyndromesweden](https://www.instagram.com/dravetssyndromesweden))*

## 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:  
[sallsyntadiagnoser.se](http://sallsyntadiagnoser.se)*

## 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: [socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser](http://socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser)*

## 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 [nfsd.se](http://nfsd.se)*









# Dravets syndrom

*En sammanfattning av dokumentation nr 544*

Dravets syndrom är en genetiskt orsakad epilepsisjukdom. Personer med syndromet har epilepsi som främsta symtom, med varierande typer av anfall, ofta utlösta av solljus och värme. Utöver epilepsin tillkommer kognitiva, beteendemässiga och motoriska svårigheter i olika grad. Barnen har från början en normal kognitiv förmåga, men tappar vissa kognitiva färdigheter över tid. Hur och när detta sker varierar mycket mellan olika individer med syndromet.

Sjukdomen beräknas finnas hos omkring tre till fem barn per 100 000 nyfödda i Europa, men är troligen vanligare än så. I Sverige finns drygt 60 barn och unga vuxna med syndromet.

Behandlingen utgår ifrån individen och syftar till att minska konsekvenserna av symtomen och funktionsnedsättningarna. Epilepsin är svårbehandlad och kräver ofta en kombination av läkemedel och ibland andra behandlingsmetoder för att nå bästa effekt. Det är dock sällan som behandlingen gör en person med Dravets syndrom helt anfallsfri.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2017



ÅGRENSKA

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

