

Dokumentation nr 557

# **Williams syndrom, familjevistelse**

**ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2018



**ÅGRENSKA**

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

# WILLIAMS 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 Williams syndrom. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

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

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Catharina Bergsten, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare sakgranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med sjukdomen eller syndromet berättar en familj om sina erfarenheter. Familjedeltagarna har i verkligheten andra namn. Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas hemsida, [agrenska.se](http://agrenska.se).

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

**Britt-Marie Anderlid**, klinisk genetiker, överläkare barnneurologi, Karolinska universitetssjukhuset, Solna

**Charlotte Willfors**, projektkoordinator, med. dr och psykolog, Centrum för sällsynta diagnoser, Karolinska universitetssjukhuset, Karolinska Institutet

**Eva Billstedt**, legitimerad psykolog, professor, Gillbergscentrum, Sahlgrenska Akademin, Göteborg

**Kit Wadensjö**, psykolog, specialist i klinisk psykologi, Stockholm

**Håkan Wåhländer**, överläkare, Barnhjärtcentrum, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

**Magnus Aspdahl**, fysioterapeut, Karolinska universitetssjukhuset, Stockholm

**Gunilla Thunberg**, logoped och forskare, DART - kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning, Göteborg

**Monika Björn**, logoped, Sollentuna habiliteringscenter för barn, Stockholm

**Elisabeth Lundquist**, pedagog, Ågrenska

**Astrid Emker**, pedagog, Ågrenska

**Elisabet**, vuxen med Williams syndrom

**Christina Havner**, övertandläkare, **Åsa Mogren**, logoped, och **Pia**

**Dornérus**, tandsköterska, Mun-H-Center i Göteborg

**Emy Emker**, socionom, Ågrenska

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)

Redaktör Catharina Bergsten

## Innehåll

Medicinsk information om Williams syndrom	5
Mycket oro för Lova i början	10
Studie om sällsynta diagnoser	11
Neuropsykologisk utredning	12
Psykologiska aspekter och vardagsstrategier	15
Känslan av att något är fel	17
Hjärt- och kärlsjukdom vid Williams syndrom	18
Rörelse och hälsa	21
Kommunikation	24
Logopedi och oralmotorik	27
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	30
Syskonrollen	33
Framtiden känns ljus	36
Att vara vuxen med Williams syndrom	37
Munhälsa och munmotorik	38
Samhällets stöd	41
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	46
NFSD - Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser	47
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	47

## Medicinsk information

**Williams syndrom beskrevs första gången 1961 av J.C.P. Williams från Nya Zeeland och därefter 1962 av A. Beuren från Tyskland.**

**- Syndromet kallas därför också Williams-Beurens syndrom eller "Elfin face syndrome" på grund av det älvliknande utseende som barnen ofta har, säger Britt-Marie Anderlid, klinisk genetiker och överläkare i barnneurologi på Karolinska universitetssjukhuset i Solna.**

I Sverige föds 10-15 barn per år med Williams syndrom. Incidensen är 1 på 7 500 – 10 000. Syndromet beror på att det saknas ett kromosomsegment i regionen 7q11.23, men den deletion (förlust av ett kromosomsegment) som skett vid Williams syndrom är så liten att den inte syns vid vanlig kromosomanalys.

- J. C. P. Williams beskrev framför allt den hjärtproblematik som kan uppstå vid Williams syndrom (supravalvular aorta stenosis), men Williams syndrom kännetecknas av flera olika symtom. Alla personer med Williams syndrom har dock inte alla de symtom som syndromet kan ge, säger Britt-Marie Anderlid.

### **Symtom kan vara:**

- Supravalvulär aorta stenosis, SVAS, drabbar 50 procent: en förträngning av stora kroppspulsådern (aorta) strax efter avgången från vänster kammare. Om förträngningen är lindrig saknar den betydelse, men om den är svår kan den ge en ökad arbetsbelastning på vänster kammare, vilket kan vara skadligt på sikt.
- Hyperkalcemi
- Försenad motorisk utveckling/hypotoni.
- Navel- och ljumskbråck.
- Hes röst.
- Kortväxthet, tidig pubertet.
- IQ 40-100, ojämn begåvningsprofil, bättre på språkliga test, dock svårigheter att förstå tal och språk.
- Dåligt abstrakt tänkande, tendens att notera detaljer och enskildheter på bekostnad av helheten.

- Pratglädje, allmän kontaktglädje, musikalitet.
- Koncentrationsstörning, hyperaktivitet, ängslighet, autistiska symtom.

Personer med Williams syndrom har ett karaktäristiskt utseende och liknar ofta varandra. De kan vara små och gracila med sluttande axlar. Ögonspringorna kan vara något korta och omges av en lätt vävnadsförtjockning. Det är ofta brett mellan ögonen (hypertelorism) och i det mörka runt ögats pupill kan det finnas ett vackert stjärnformat mönster. Barnen har ofta skelning och andra synproblem, uppnäsa, runda kinder, stor mun, ibland med litet putande och tjocka läppar och lång överläpp. Öronen är vanligtvis stora och lågt placerade och pojkar kan ha ett starkt framträdande adamsäpple.

### **Endokrinologi**

Kroppens tillverkning, insöndrande och påverkan av hormoner i kroppen, endokrinologin, kan vara störd vid Williams syndrom. Det finns en ökad risk för hypothyreos (underproduktion av sköldkörtelhormon), men ofta utan tydliga symtom.

- Risken är också större för diabetes och glukostoleransen kan vara nedsatt i barndomen. Hos vuxna är det vanligare med förstadium till eller utvecklad diabetes, säger Britt-Marie Anderlid.

Barn med Williams växer något långsammare än andra barn och når sin slutlängd något tidigare. Hos framför allt flickor är det vanligt med tidig pubertet.

### **Hjärtfel**

Hjärtfel ses hos cirka femtio procent; framför allt SVAS, supravulvulär aortastenosis, som nämndes ovan. Men även förträngning i lungor och njurar kan förekomma liksom förträngning av andra kärl. Hög blodtryck förekommer, ibland redan i barndomen.

### **Småbarnstid och skolålder**

Spädbarnstiden kan vara problematisk med matvägran, kräkningar, trög/lös mage, skrikighet, sugsvårigheter, tugg- och sväljningsproblem. Barnen kan också ha en sen talutveckling, onormalt sömnbeteende och vara känsliga för ljud.

De flesta barn med Williams syndrom har en lindrig till medelsvår utvecklingsstörning. Några få har en svår utvecklingsstörning, men variationen är stor och en del har lindrigare inlärningsproblem. I skolåldern är språkförmågan och pratglädjen ofta stor. Barnen kan vara mycket musikaliska, ha god språkimitation, läsa bra och vara bra

på utländska språk. Abstrakt tänkande fungerar sämre och barnen kan ha svårt med koncentrationen.

- De kan utveckla en ängslig personlighet och föredrar ofta sällskap med vuxna eller mindre barn framför jämnåriga. Ljudkänsligheten kan kvarstå när barnet växer, men blir vanligtvis mindre uttalad, säger Britt-Marie Anderlid.

Det krävs en realistisk och tidig träning inför vuxenlivet, eftersom personer med Williams syndrom ofta är sociala men också kan vara godtrogna. De vill gärna leva ett aktivt liv, men kan ha svårigheter att klara ett eget boende. Samhällets stöd behövs.

### **Diagnos och uppföljning**

Föräldrar söker ofta vård för barnet när de märker att det inte utvecklas i normal takt. Diagnosen ställs sedan utifrån klinisk misstanke.

Supravalvulär aortstenos (SVAS) utgör ett starkt stöd för diagnosen.

- Genom blodanalys med FISH-teknik eller annan riktad mutationsdiagnostik kan en mikrodeletion av Williams-Beuren syndrom kritisk region (WBSCR) påvisas hos mer än 99 procent. Array-CGH är i dag den vanligaste metoden för diagnos, säger Britt-Marie Anderlid.

Vid diagnos görs undersökning av hjärta och njurar med ultraljud. Man tar också blodprover (kalcium och sköldkörtelprover). Vid höga kalkvärde är det viktigt att barnet undviker D-vitamin. En kontakt bör etableras med habiliteringen.

Uppföljningen av barn med Williams syndrom omfattar en årlig läkarkontroll och en årlig kontroll av hjärta de första fem åren. Sköldkörtelprover tas varje till vartannat år och kalciumprover var sjätte månad före två års ålder. Därefter tas kalciumprover vartannat år.

- Njurar undersöks med ultraljud vart tionde år. I vuxen ålder görs kontroll avseende diabetes och grå starr, berättar Britt-Marie Anderlid.

### **Orsak**

Orsaken till Williams syndrom är att det saknas en liten bit (deletion) av den långa armen på en av de två kromosomerna i kromosompar 7 (7q11.23). Personer med Williams syndrom har därför inte, som normalt, den dubbla uppsättningen av fungerande arvsanlag (gener) inom det deleterade området.

Deletionen innefattar vanligen 25-30 gener. Den gen som först identifierades inom det deleterade området var *ELN*-genen. Den reglerar bildningen av elastin, som har stor betydelse för elasticiteten i kroppens bindväv, till exempel i hjärtat och de stora blodkärlen.

Deletionen av *ELN* kan bidra till ett för tidigt åldrande av huden och troligen också till den ökade risken för högt blodtryck (hypertoni) som ses vid syndromet.

Flera olika gener, till exempel *LIMK1*, *RFC 2* och *STXA* kan ensamma eller i kombination knytas till andra funktionsstörningar vid Williams syndrom. *LIMK1* kopplas exempelvis samman med kognitiva och visuospatiala funktioner. *RFC2* kan knytas till tillväxt.

### **Ärftlighet**

Deletionen vid Williams syndrom uppstår för det mesta som en nymutation (en förändring av arvsanlagen uppträder för första gången hos personen själv och är inte nedärvd från någon av föräldrarna). Föräldrar till ett barn med en nymutation har därför i princip ingen ökad risk att på nytt få ett barn med sjukdomen. Den nyuppkomna förändringen i arvsmassan hos barnet blir dock ärftlig, och som vuxen riskerar han/hon att föra den muterade genen vidare till sina barn.

- Ärftlighetsgången är då autosomal dominant, vilket innebär att om den ena föräldern har sjukdomen blir risken för såväl söner som döttrar att ärva den 50 procent, säger Britt-Marie Anderlid.

Det är möjligt att göra fostervattenprov som visar om fostret har Williams syndrom, men det behöver då vara ett riktat prov. Vanlig fostervattendiagnostik visar inte Williams syndrom. Fostervattenprov kan göras i vecka 14-15 och moderkaksprov i vecka 11-12.

## **Frågor Britt-Marie Anderlid**

### **Hur är prediktionsförmågan för de olika gentesterna när det gäller barnets framtida förmågor?**

- Den är låg. Inga genetiska tester kan förutsäga vilka symtom som barnet kommer att få.

### **Finns det en ökad risk för epilepsi om barnet har Williams syndrom?**

- Det är lite vanligare än i normalpopulationen, där ett av hundra barn får epilepsi. Men det är inget stort problem för barn med Williams syndrom.

### **Kan man behandla koncentrationssvårigheter?**

Om barnet har stora problem med koncentration kan det vara aktuellt med en neuropsykiatrisk utredning. Om den då visar att barnet har ADHD/ADD kan medicinering erbjudas om inte andra åtgärder i skolan eller i hemmet hjälper. Habiliteringen hjälper till



neuropsykiatriska utredningar, kartläggning och åtgärder. Ett exempel på en åtgärd som kan hjälpa barnet är att rensa i sinnesflödena. Undvik att ha till exempel radio, TV, datorer och smartphones på samtidigt.

*(Se även Eva Billstedts föreläsning på sidan 12, red. anmärkning.)*

### **Vad kan vi göra åt sömnproblem och sängvätning?**

- Tio av hundra barn i första klass är inte torra, så problemet med sängvätning gäller även många barn utan syndrom. Barnet kan få hjälp med larm i sängen eller läkemedel. Mot sömnproblem kan barnet få melatonin, ett tillskott av kroppens eget sömnhormon. Det hjälper mot insomningsproblem och håller i sig några timmar. Men tänk också på vanlig sömnhygien som bland annat omfattar att varva ned före sänggående och att ha mörkt i rummet. Om barnet vaknar ofta på natten kan det få gå i sömnskola via habiliteringen.

## Mycket oro för Lova i början

**Lilla Lova, fem år, var ett mycket efterlängtat barn. I en familj med två äldre bröder, nio och fjorton år, har hon blivit minstingen som sprider glädje och skratt. Men det har tagit tid för familjen att hitta fram till det vardagsliv som nu fungerar riktigt bra.**

Mamma Rebecka, pappa Erik, Lova och syskonen Oscar och Jonathan lever ett vanligt liv i en mindre ort med jobb, skola, hockeyträning och andra fritidsaktiviteter. För snart sex år sedan var dock allting annorlunda, när Rebecka misstänkte att hon var gravid.

- Jag kände direkt en oförklarlig ängslan fastän graviditeten var planerad. Jag som hade haft två lugna, normala graviditeter gjorde nu tre graviditetstester innan jag ens kunde tro att jag verkligen var gravid. Och efter vecka åtta kände jag mig så orolig att jag var tvungen att åka in till sjukhuset och kolla att hjärtat slog på barnet. Jag hittade på att jag blödde, men det gjorde jag alltså inte. Ändå var jag så himla nervös, berättar hon.

I vecka fjorton ville Rebecka göra ett KUB-test, för att säkerställa att allt var bra. Det är ett test som kan visa vissa kromosomavvikelse, men inte alla. Testet visade ingenting. Sedan gjordes det vanliga ultraljudet i vecka 18 som också gav lugnande besked. Då fick familjen veta att det skulle bli en flicka, vilket alla tyckte var fantastiskt. Men Rebecka fortsatte ändå att må dåligt.

- Jag fick en depression och ville stöta bort barnet. Jag hade fruktansvärda tankar om detta, som jag inte ens ville dela med min man Erik. Skuld känslorna var enorma, jag ville helt enkelt inte ha

barnet. Erik märkte att jag mådde dåligt och sa att jag måste gå till BVC och prata. Då bröt jag ihop, säger Rebecka.

Hon fick en samtalskontakt och gjorde sammanlagt fem ultraljud. Tack vare sömnmedel från och med vecka 36 började hon också sova lite bättre och livet ljusnade.

- I efterhand kan jag undra om kroppen instinktivt kände att något var fel med Lova. Det är min enda förklaring till att jag mådde så dåligt. Men som tur var släppte oron till slut, säger Rebecka.

Lova föddes sex dagar över tiden och vägde då bara 2, 425 kilo.

## Studie om sällsynta diagnoser

**UNIKA patienter och familjer är en studie av kognition, beteende och psykiatrisk samsjuklighet vid sällsynta syndrom och intellektuell funktionsnedsättning.**

- **Alla personer över sex år med Williams syndrom är varmt välkomna att delta, säger Charlotte Willfors, projektkoordinator, med. dr och psykolog.**

Charlotte Willfors arbetar vid Centrum för sällsynta diagnoser, Karolinska universitetssjukhuset, Karolinska Institutet. Hon kommer att genomföra projektet tillsammans med Ann Nordgren, forskningsledare, professor och genetiker. Studien görs i samarbete med Britt-Marie Anderlid, med. dr och barnneurolog/genetiker, MaiBritt Giacobini, med. dr och psykiatriker/genetiker, Louise Frisén, med. dr och psykiatriker, Sven Bölte, professor och psykolog samt Ågrenska stiftelsen.

Syftet med studien är att öka kunskapen om kognition, beteenden och psykiatrisk samsjuklighet vid sällsynta diagnoser. Kunskapen ska spridas till anhöriga, vårdpersonal och samhälle genom bland annat kliniska riktlinjer.

- Ett övergripande mål är att förbättra bemötande, omhändertagande och behandling vid sällsynta diagnoser, säger Charlotte Willfors.

Medarbetarna i UNIKA-studien vill undersöka vad som är specifikt för de olika syndromen gällande:

- kognitiva profiler (verbal förmåga, perceptuell förmåga, arbetsminne, exekutiva funktioner)
- utveckling och beteenden (språk, motorik, adaptiva förmågor)
- neuropsykiatriska svårigheter (autism, adhd, ocd, inlärningssvårigheter)

- annan psykiatrisk samsjuklighet (ångest, nedstämdhet, sömnsvårigheter)

Williams syndrom kommer vara ett av de första syndrom som studeras, därefter planerar gruppen att studera fragilt X syndrom, 22q11 deletionssyndrom, Noonans syndrom, neurofibrometosis typ 1 samt KBG syndrom. I studien görs en longitudinell 3-årsuppföljning. Alla personer över sex år med diagnosen Williams syndrom kan delta, det finns ingen över åldersgräns. Man måste dock kunna resa till Astrid Lindgrens barnsjukhus (eller eventuellt ett annat universitetssjukhus) för undersökningar.

Alla som vill veta mer eller är intresserade att delta är välkomna att höra av sig till Charlotte Willfors, e-post: [charlotte.willfors@ki.se](mailto:charlotte.willfors@ki.se)  
<http://karolinska.se/forskningsstudie>

## Neuropsykologisk utredning

**En neuropsykologisk utredning är en kartläggning av kognitiva funktioner och krävs bland annat vid bedömning om ett barn har rätt till särskola eller inte.**

**- Den omfattar beteendeobservationer och bedömning av kognitiva funktioner, alltså utveckling och begåvning, med hjälp av tester och funktionsskattning, berättar Eva Billstedt, legitimerad psykolog och professor vid Gillbergscentrum, Sahlgrenska Akademin i Göteborg.**

Neuropsykologin behandlar relationer mellan centrala nervsystemet och kognitiva funktioner. En neuropsykologisk utredning syftar till att ge en individualiserad beskrivning av funktion, styrkor och svagheter, oavsett diagnos.

Vid en beteendeobservation studerar man vad barnet gör (är det exempelvis nyfiket eller ointresserat) och hur barnet gör (är det exempelvis snabbt eller långsamt). Man tittar på ögonkontakt, samspel och hur barnet kommunicerar.

- Uppmärksamhet, uthållighet, hyperaktivitet, stereotypier och hur barnet rör sig studeras också, säger Eva Billstedt.

För yngre barn eller barn med lägre mental ålder görs en utvecklingsbedömning som innehåller bedömning av flera olika funktioner: allmän utvecklingsnivå, perception samt formuppfattning, språk, fin- och grovmotorik. Man tittar även på ADL-funktionen, det vill säga hur barnet klarar Aktiviteter i det Dagliga Livet.

**Tester som kan användas är:**

*Griffiths Mental Development Scales I (0-2 år) och II (2-8 år)*

Skalor som mäter motorik, personligt och socialt beteende, hörsel och tal, samordning av öga och hand och framförande/performance.

Griffith II mäter också praktiskt resonerande.

*Bayley Scales of Infant and Toddler Development - Third Edition*

Innehåller en kognitiv skala, en språkskala och en motorisk skala.

*Merrill-Palmer – Revised Scales of Development*

Skalor som mäter kognition, finmotorik och receptivt språk.

**Begåvnings-/intelligenstest som används är Wechslerskalorna:**

- WPPSI-IV (2 år och 6 månader – 3 år och 11 månader. 4 år – 7 år och 7 månader), skandinaviska normer
- WISC-V (6 år – 16 år och 11 månader), skandinaviska normer
- WAIS-IV (16 – 90 år), skandinaviska normer

Skalorna ger inte bara ett globalt mått på begåvning utan belyser också andra viktiga funktioner.

WISC-V index ger ett verbalt index, ett visuospatialt index, fluid index (se nedan), ett arbetsminnesindex och ett snabbhetsindex.

*Det verbala indexet* ger ett mått på verbal begreppsbyggnad och slutledning samt tillägnad kunskap. Barnet ska till exempel beskriva olika ords betydelse och på vilket sätt olika begrepp är lika varandra.

*Det visuospatialt indexet* visar visuospatial bearbetning, analys av förhållandet mellan helhet och delar samt visuomotoriska färdigheter.

*Fluid index* visar ”fluid” /begåvning, förmågan att tänka logiskt och abstrakt utifrån icke-verbala problemlösningssuppgifter.

*Arbetsminnesindex* visar på uppmärksamhet, koncentration samt både visuellt och auditivt arbetsminne.

*Snabbhetsindex* ger ett mått på automatiserad bearbetningshastighet, uppmärksamhet, kognitiv flexibilitet samt perceptuell snabbhet.

**Intellektuell funktionsnedsättning**

En intellektuell funktionsnedsättning (psykisk utvecklingsstörning) är en generell utvecklingsavvikelse som debuterar i utvecklingsperioden

och inkluderar intellektuella (kognitiva) och adaptiva funktionssvårigheter (sociala och praktiska).

Intellektuella funktioner är slutledningsförmåga, problemlösning, planering, abstrakt tänkande, omdöme, studieförmåga och förmåga att lära av erfarenheter.

- Adaptiva funktionssvårigheter innebär att personen inte når upp till den förväntade nivån av personligt och socialt ansvarstagande och har stödbehov i vardagen inom hem, skola, arbete och samhälle, säger Eva Billstedt.

Vid en funktionsskattning av adaptiva funktioner studerar man hur barnet klarar att möta de krav det ställs inför i vardagen. Det kan handla om förmågor som kommunikation, samhällsdelaktighet, hälsa och säkerhet, kunskapslämpning, fritid, självomsorg, självstyre, relationsförmåga och beteende i hem och skola. Barnets adaptiva funktion jämförs med normer för respektive åldersgrupp. Information fås via intervjuer med föräldrar, förskolepersonal eller lärare och/eller observation i vardagliga situationer samt skattningsformulär.

Vineland Adaptive Behavior Scales (VABS-II) är skattningsskalor för föräldrar/lärare vid bedömning av adaptivt beteende i åldern 2-21 år (skandinaviska normer). Man studerar kommunikation (att lyssna och förstå, tala och uttrycka sig samt läsa och skriva), vardagliga färdigheter (självomsorg, färdigheter i hemmet och orientering i närmiljön), sociala färdigheter (relationsförmåga, lek och fritid och anpassningsförmåga) samt fysiska färdigheter (grov- och finmotorik).

En intellektuell funktionsnedsättning anses vara lindrig vid intelligenskvot (IK) 55-70, medelsvår vid IK 40-55, svår vid IK 25-40 och mycket svår under 25.

## Frågor till Eva Billstedt

**Min dotter är 15 år och hamnar alltid över IK 70 när hon gör de här testerna. Men hon har väldigt låga värden på vissa områden och höga på andra. Är detta ett trubbigt instrument?**

- Ja, man bör även göra kliniska bedömningar av hur barnet fungerar. Någon typ av anpassningar kan behövas i hennes liv, även om hon kanske inte behöver gå i särskola. Särskolan är ibland integrerad i den vanliga skolan och det kan fungera väldigt bra för vissa barn.

**Hur kan vi hjälpa vårt impulsstyrda barn?**

- Att planera långt i förväg kan ibland stressa barn. Andra blir lugna med lång planering. Men barn lever här och nu. En snabb motivation/belöning kan hjälpa. Som förälder bör man inte prata för mycket om framtid och dåtid, utan barn måste förstå varför hon/han ska göra något nu.

**Jag har en fyraårig flicka, hon har inte fått någon neuropsykologisk utredning ännu. Jag har fått instruktioner från habiliteringen men ibland är det svårt att veta var man ska lägga ribban när det gäller kraven på henne. Hur kan jag tänka kring detta?**

- Det vore bra om hon utreds, det behöver kanske inte vara någon väldigt omfattande utredning men det kan vara skönt att få förklaringar – framför allt kring beteenden, och få förståelse för barnets funktionsnivå. För att få diagnosen intellektuell funktionsnedsättning krävs två bedömningar efter varandra.

**Psykologiska aspekter och vardagsstrategier****Personer med Williams syndrom har ofta en mycket stark social och språklig förmåga som kan dölja andra svårigheter.**

- **Det kan leda till felaktiga och för stora krav och förväntningar från omgivningen, säger Kit Wadensjö, psykolog och specialist i klinisk psykologi vid Kunskapsteamet för Williams syndrom, Habilitering och Hälsa, Stockholms läns landsting.**

Kännetecknande för personer med Williams syndrom är ett mycket typiskt utseende och beteende samt vissa fysiska symtom och missbildningar av framför allt hjärtat och de stora blodkärlen. En kognitiv funktionsnedsättning med en karaktäristisk ojämn begåvningsprofil är också vanligt.

Personer med syndromet är ofta mycket lika varandra vad gäller såväl utseende som personlighet, men det karaktäristiska utseendet kan vara svårt att urskilja när barnen är små.

- Barn och ungdomar med syndromet visar dock ofta själva stor säkerhet i att känna igen syndromet hos varandra, säger Kit Wadensjö.

**Begåvning och färdigheter**

Många barn med Williams syndrom har en lätt till måttlig kognitiv funktionsnedsättning (IK40-70). Begåvningsprofilen är speciell och kan vara mycket ojämn. Språklig uttrycksförmåga är god i förhållande

till genomsnittlig IK. Visuo-spatial konstruktionsförmåga är istället mycket svag i förhållande till genomsnittlig IK.

Att vara bra på detaljer, men ha svårare att förstå helheter är typiskt för Williams syndrom. Många har en god förmåga att känna igen ansikten, även på bild.

- God musikalisk och rytmisk förmåga och svårigheter med fin- och grovmotorik är också kännetecknande, berättar Kit Wadensjö.

### **Beteende**

Personer med Williams syndrom visar övervänlighet och stort intresse för andra människor. De är omtänksamma, känsliga för hur andra mår, generösa, tror alla om gott och har språk- och pratglädje.

- Detta kan paras med distanslöshet och svårigheter med kamratrelationer, eftersom barnen kan ha svårt att förstå andras avsikter. Personer med Williams syndrom beskrivs oftast som raka motsatsen till personer med autismspektrumtillstånd, men cirka 10-12 procent av alla med Williams syndrom får en tilläggsdiagnos inom autismspektret, säger Kit Wadensjö.

Ängslighet, snabba humörsvängningar, lättväckt ångest och oro är vanligt hos barn med syndromet. Ibland har de fobier och tvångsmässighet. Hyperaktivitet och svårigheter att koncentrera sig förekommer ofta, men blir vanligtvis bättre med åldern. Överkänslighet för ljud (hyperacusis) är också vanligt.

- Sammanfattningsvis kan vi säga att personer med Williams syndrom har en mycket stark social och språklig förmåga som döljer andra svårigheter. Det leder ofta till för stora krav och förväntningar från omgivningen, säger Kit Wadensjö.

## Frågor till Kit Wadensjö

### **Kan impulsivitet och hyperaktivitet ändras med åren?**

- Ja, det blir i allmänhet bättre för alla som har dessa diagnoser.

### **Hur kan jag få min dotter att vilja kamma sitt hår? Hon är så rädd för det.**

- Kan ni leka fram det? Flickan kan få borsta dockan och hon kan få borsta mamma. En annan metod är att imitera barnet – då kan det stanna upp och tänka efter. Tips om detta finns här: [williams-syndrome.org/treating-fears-and-phobias-in-people-with-ws-8-14-2013](http://williams-syndrome.org/treating-fears-and-phobias-in-people-with-ws-8-14-2013). Där finns också en föreläsning av Karen Levine. Behandlingstekniken heter "Replays" och beskrivs också i en bok: Replays: Using Play to Enhance Emotional and Behavioural

Development for Children with Autism Spectrum Disorders. Den är skriven av Karen Levine, Naomi Chedd.

**Min dotter tycker om musik, men ogillar blåst och vägrar att gå ut när det blåser. Jag brukar sätta på henne hörlurar med musik då, vilket innebär att hon följer med. Är det okej?**

- Ja, det är det, men man kanske kan försöka minska på användandet efterhand. När hon blir äldre kan hon klara av blåsten bättre. Man får välja sina tillfällen när hörlurarna verkligen behövs.

## Känslan av att något är fel

Erik har tidigare jobbat på särskola med barn med olika diagnoser. I dag arbetar han med vuxna, som också har diagnos. Kanske var han den första att känna en gnagande oro efter Lovas födelse, när hennes utveckling visade sig gå onormalt långsamt. Hon kröp exempelvis vid ett och ett halvt års ålder och gick inte förrän hon var två och ett halvt år. Han berättar att en vän vid något tillfälle frågade hur det egentligen stod till med Lova.

- Då blev jag irriterad och förnekade att något skulle vara fel, men innerst inne kände jag att det var något som inte stämde. Jag hade träffat ett barn på särskolan som var märkligt lik Lova, säger han.

Sjukvården hade börjat ställa frågor om Lova redan när hon var ett år. Då åkte familjen in till akuten med henne på grund en allvarlig influensa, men läkaren ställde underliga frågor, bland annat om Lova var lik sina syskon.

- Det kändes som ett påhopp. Vad menade han? Vi förträngde att något kunde vara fel med Lova, säger Erik.

Till slut när Lova var tre år började hon utredas, i samband med feberkramp. Läkaren testade för just Williams syndrom och Lova fick sin diagnos.

- Jag blev helt knäckt och grät i mängder. Men sedan har vi faktiskt växeldragit. Ibland har Erik varit nere och jag stark. Och ibland tvärtom, säger Rebecka.



## Hjärt- och kärlsjukdom vid Williams syndrom

**Williams syndrom hänger ofta ihop med störningar i de stora artärernas kärlväggar. Hjärtfelen vid syndromet påverkar framför allt de stora kärlen.**

**- De kräver sällan behandling, men kan vara svårbehandlade, säger Håkan Wåhlander, överläkare vid Barnhjärtcentrum på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.**

Hjärtat behövs för att kroppen ska kunna syresättas. Blodet från de båda hålvenerna tas emot av höger förmak och höger kammare och förs till lungorna. Syresatt blod från lungorna tas sedan emot av vänster förmak och kammare och transporteras ut i kroppen.

Hjärtats faser är systole (kontraktionsfas, då hjärtat pumpar blodet ut i kroppen) och diastole (fyllnads- och avslappningsfas). Hjärtat kan undersökas med EKG och ultraljud (ekokardiografi). Man kan också göra kateterisering.

- Det innebär att man kan göra tryck- och flödesmätningar och avbildning med röntgen och kontrastmedel. Kateterisering ger även möjlighet till behandling, säger Håkan Wåhlander.

### Medfödda hjärtfel

Medfödda hjärtfel uppstår tidigt i graviditeten och drabbar 8 av 1000 födda barn. Ett av åtta barn med hjärtfel har någon slags kromosomrubbing.

*Shunthjärtfel* innebär att det finns en onormal förbindelse (hål) mellan hjärtrum: förmaken, kamrarna eller aorta och lungartär. Det ger ett ökat flöde genom lungorna och för högt tryck i lungkärlen.

*Stenos* är en förträngning som även kan ligga i kärl. Stenos ger ett ökat tryck i kammaren och kan förvärras över tid.

*Atresi* är avsaknad eller underutveckling av klaff och *insufficiens* innebär att en hjärklaff läcker.

*Hjärtfel med felkopplade kärl.* Artärer eller vener kan vara felkopplade och ger då cyanos, det vill säga blåfärgning av läppar och naglar.

Felkopplade kärl ger en blandning av syrerikt och syrefattigt blod, ett ökat flöde genom lungorna och för högt tryck i lungkärlen.

*Kombinationshjärtfel* kan innehålla shunthjärtfel, klaffel och felkoppling i olika kombinationer.

*Enkammarhjärtan* är hjärtfel där bara en fungerande kammare finns.

De finns i många olika former och opereras likartat i tre steg.

Operationen innebär att kammaren blir systemkammare.

Många hjärtfel av lindrig grad behöver ingen behandling och nästan alla hjärtfel kan behandlas med operation eller kateterbehandling. En del barn behöver upprepade behandlingar och bara ett litet antal barn får cirkulation som inte fungerar normalt.

Hjärtfel eller kärlproblem finns hos ca 80 procent av alla personer med Williams syndrom. Knappt 10 barn får diagnosen i Sverige varje år och vid diagnos görs en kardiologbedömning. En del fynd är väldigt specifika för Williams syndrom. Det beror på att barn med Williams syndrom har brist på elastin. Elastin är ett protein i väggen på stora artärer och utgör 50 procent av aortas torrsvikt. Elastinet gör kärlen elastiska och ELN-genen som reglerar bildningen av elastin ligger i det område som är förändrat vid Williams syndrom.

### **Behandling vid supraavalvulär aortastenos (SVAS)**

Supraavalvulär aortastenos (SVAS) är en förträngning ovanför aortaklaffen som 45-75 procent av barnen med syndromet får. SVAS kan ses i alla åldrar och har ett varierat förlopp: 1/4 förvärras, men 2/3 förblir stabila. SVAS kan kombineras med klaffstenos eller kranskärlspåverkan.

- Riskerna med SVAS beror på graden av förträngning. Förtjockad vänsterkammare kan ge hjärtsvikt, och dålig blodförsörjning till hjärtmuskeln kan särskilt ses vid kranskärlsproblem, säger Håkan Wåhländer.

Behandling vid SVAS görs vid hög tryckskillnad (40-50 mm Hg), tecken på hjärtsvikt och problem på kranskärl. Cirka 20 procent av alla barn med Williams syndrom opereras för SVAS och det ger ofta ett bra resultat. Cirka 1/4 av barnen med SVAS har en långsträckt förträngning av aorta. Det ger en förtjockad vänsterkammare och högt blodtryck. Operation är sällan möjligt, men barnen kan få läkemedel mot högt blodtryck.

### **Behandling vid andra stenoser**

Stenoser i andra stora artärer drabbar cirka 1/5 av barnen. 70 procent av dessa kräver ingen behandling. Stenoserna kan ge högt blodtryck, men operation/kateterbehandling har tveksamma resultat. Njurartärer kan ge högt blodtryck och kan behandlas ibland.

Cirka 40 procent av barnen får lungartärstenos, vanligtvis före ett års ålder. Denna typ av stenos blir oftast bättre med tiden. Det beror på att trycket i lungartärerna är lägre och kärlen är mindre beroende av elastin för sin funktion. Kateterbehandling kan bli aktuell, men bara enstaka gånger eftersom det ger tveksamma resultat och förträngningarna ofta blir bättre av sig själva.

- Man ska hålla fingrarna borta från operation om man inte vet att den verkligen ger ett bra och långvarigt resultat, säger Håkan Wåhlander.

Kranskärlsförändringar kan ses hos cirka fem procent av barnen och är mycket vanligare vid behandlingskrävande SVAS. De behöver utredas hos barn som ska opereras.

Aorta- och mitralklaffproblem är vanligt förekommande och kan vara både stenos och insufficiens. Den här typen av problem är nästan aldrig behandlingskrävande, men aortaklaffen behöver ibland åtgärdas vid operation av SVAS eftersom klaffen störs av kärlstenosen.

### **Behandling vid kammarseptumdefekt**

Kammarseptumdefekt (VSD) innebär att det finns ett hål mellan hjärtats kamrar. Det är det vanligaste hjärtfelet hos befolkningen i stort och drabbar cirka nio procent av alla personer med Williams syndrom.

- Ofta är det ett hål, men ibland flera. Ett stort hål ger ett stort lungflöde, högt lungartärtryck och hjärtsvikt. Det finns också medelstora och små hål, förklarar Håkan Wåhlander.

Om hålet är stort behandlas VSD med operation före sex månaders ålder. Det behövs en tidig operation för att lungkärlen ska kunna skyddas. Om hålet är medelstort väntar man ofta och hoppas att det stänger sig eller blir mindre. Operation kan annars göras vid 4-5 års ålder.

- Ett litet hål behöver ingen behandling. Det ger ändå en normal cirkulation. Resultaten vid operation av stora hål är bra, men enstaka personer behöver pacemaker. Vid Williams syndrom behövs sällan någon operation, säger Håkan Wåhlander.

### **Behandling vid lång QT-tid**

Lång QT-tid innebär en störning av återställningen av hjärtats elektriska aktivering. Det ses hos cirka 13 procent av barnen med Williams syndrom. Det är vanligen en ärftlig störning i särskilda jonkanalproteiner och innebär då en ökad risk för plötslig hjärtdöd eller rytmrubbning. Vid Williams syndrom saknas störningarna i jonkanalproteiner och det är därför oklart hur risken för plötslig död ser ut för dessa personer. Sannolikt är den inte ökad på samma sätt som hos patienter med ärftligt lång QT-tid.

Läkemedelsbehandling kan vara aktuellt för barn med högt blodtryck eller lång QT-tid. Högt blodtryck ska behandlas oavsett om det orsakas av kärlförträngningar som kan behandlas eller ej. Läkemedel måste dock väljas med tanke på njurartärstenos.

- Lång QT-tid kan behandlas för att minska risk för plötslig död. Det finns även läkemedel som kan öka elastinnivåerna, säger Håkan Wåhlander.

Hans sammanfattning är att Williams syndrom ofta hänger ihop med störningar i de stora artärernas kärlväggar. Hjärtfelen vid Williams syndrom påverkar framför allt de stora kärlen. De kräver sällan behandling, men kan vara svårbehandlade.

- Alla barn med Williams syndrom bör undersökas av barnkardiolog vid diagnos och sedan följas med ekokardiografi, EKG och blodtrycksmätning, säger Håkan Wåhlander.

## Frågor till Håkan Wåhlander

### **Jag gjorde ultraljud under fosterstadiet, varför såg man inga hjärtfel då?**

- Det är inte säkert att förträngningar syns under fostertiden.

### **Min dotter är opererad två gånger och väntar på en tredje operation, denna gång med stent. Kommer det att hjälpa?**

- Man vet inte om det hjälper på sikt. Förträngningar i kärlen kan tyvärr komma tillbaka.

## Rörelse och hälsa

**Rörelse betyder hälsa och är viktigt för alla människor, i alla åldergrupper.**

- **Man blir smartare av rörelse och mår helt enkelt bättre, säger Magnus Aspdahl, fysioterapeut på Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm.**

Fysisk aktivitet är inte bara träning, det är alla sorters rörelser. Hit hör till exempel att transportera sig (gå, promenera, cykla), vardagssysslor (handla, städa etc), lek och träning (konditionsträning och styrketräning).

- Rörelse är verkligen en mirakelmedicin. Studier visar att regelbunden rörelse har effekt på både kropp och psyke i väldigt många avseenden. Fysisk aktivitet påverkar till exempel depression/ångest, sömn, inflammation, bindväv, skelett och brosk, kärlfunktion, fettmetabolism, blodtryck, hormoner, livskvalitet, kognition, blodsocker och blodfetter, säger Magnus Aspdahl.

Under arbete/ fysisk aktivitet händer följande i hjärnan under den akuta fasen:

- Blodflödet ökar (~20%), främst i områden som styr motorik, balans, hjärtkärlfunktion och andning.
- Aktiviteten i hjärncellerna ökar.
- Ämnesomsättningen ökar.
- Signalsubstanser (som exempelvis dopamin och serotonin) ökar.

Långsiktigt kan man visa att 30-45 minuters fysisk aktivitet per dag ger bättre kognitiva funktioner. Man blir helt enkelt smartare av att röra på sig. Detta har visats i flera studier av exempelvis mönstrande unga män och skolbarn.

Regelbunden fysisk aktivitet under skoldagen är bra, särskilt innan man ska träna något som barnet upplever som svårt. Viktigt är också att undvika onödigt sittande.

- Var tionde dödsfall i världen beror på stillasittande. Att sitta still mycket kan vara lika farligt som rökning! Unga män sitter mer än tio timmar per dag, vilket är mer än 80-åringar, säger Magnus Aspdahl.

### **Aktivitet ska alltid uppmuntras**

Små barn (0-5 år) rekommenderas fysisk aktivitet i samband med utforskandet av omvärlden. Fysisk aktivitet skall uppmuntras och underlättas och endast i undantagsfall begränsas. Fysisk aktivitet hos

barn i åldersgruppen 0-2 år kan utgöras av att greppa och sträcka sig, vända sig, lyfta bålen, rulla runt, åla, kravla, sätta sig, krypa, klättra, gå, dansa och springa.

Fysisk aktivitet hos barn i åldersgruppen 2-5 år kan utgöras av att krypa, gå, springa, dansa, klättra, hoppa, kasta, fånga, sparka boll, balansera och så småningom cykla, åka skidor, åka skridskor och simma. Barn i åldern 6-17 år rekommenderas 60 minuters fysisk aktivitet per dag (mellan-hög intensitet). Tre gånger i veckan rekommenderas intensiv träning. Muskelstärkande och skelettstärkande aktivitet bör också ingå tre gånger i veckan.

Barn med funktionsnedsättning ska vara så fysiskt aktiva som sjukdomstillståndet eller funktionsnedsättningen medger. För barn med medfödda hjärtfel bör fysisk aktivitet alltid rekommenderas.

- Det är ytterst få tillstånd där man behöver begränsa aktiviteterna, detta gäller främst arytmier och allvarliga myopatier, säger Magnus Aspdahl.

### **Fysisk aktivitet vid medfödda hjärtfel**

De positiva effekterna av fysisk aktivitet och träning är desamma för barn med medfödda hjärtfel som i övrigt friska barn. Barn med hjärtfel kan dock behöva undvika kontaktsporter eller sporter med risk för kollision, till exempel boxning och triathlon, samt sporter med ökad risk vid svimning, främst vattensporter. Bland de sporter som rekommenderas finns exempelvis volleyboll, baseball, fäktning, badminton, tennis, segling, vattenskidåkning, vindsurfing, golf och curling.

Små barn med medfödda hjärtfel är ofta sena motoriskt. De lär sig att sitta, krypa, stå, gå och springa senare än sina jämnåriga friska kompisar och behöver mer sömn än andra barn.

- De kan behöva ta pauser under aktivitet och blir svettiga och kanske till och med blåfärgade i läppar och naglar under aktivitet, säger Magnus Aspdahl.

I förskoleåldern kan barn med medfödda hjärtfel bli trötta efter en dag. De kan behöva använda vagn längre än andra och spara på energin. Ibland kan det vara svårt att komma till ro på kvällen och barnet kan få utbrott. Det är bra att prova på kravlösa aktiviteter för att träna upp koordination och motorik, exempelvis gymnastik, dans, simskola/badlek.

Även i lågstadiet kan skolbarn med medfödda hjärtfel bli trötta. Idrottslärare behöver information. Det är bra med aktiviteter, men

särskilt viktigt att tänka på motoriska socialt viktiga aktiviteter, som att barnet lär sig cykla, simma, åka skidor och skridskor.

- Föräldrarna måste ofta planera aktiviteterna både veckodagar och helger. Man får tänka på att barnet kan få ”baksmälla” efter en aktiv dag, det vill säga bli så trött att det måste vara hemma från skolan dagen därpå, förklarar Magnus Aspdahl.

### **Fysisk aktivitet vid Williams syndrom**

En norsk studie visar att det finns en skillnad i fysisk aktivitetsnivå mellan flickor och pojkar med Williams syndrom. Pojkarna gick cirka dubbelt så mycket jämfört med flickorna och fick dubbelt så mycket vardagsmotion (moderat och hög form).

Barn med Williams syndrom har ofta en försenad grov- och finmotorik. Ungdomar och vuxna kan upplevas som klumpiga och ibland ha nedsatt balans. Syndromet kan ge ökande inskränkningar i leder – framförallt i underarmar, knän och höfter.

Det är viktigt att man hittar rutiner och struktur för rörelse och aktivitet. Man kan behöva schemalägga aktiviteterna och börja i tidig ålder. Vardagsmotionen viktigast och träningen kan vara organiserad eller oorganiserad. Det är bra att träna på styrka, kondition, rörlighet, koordination och balans.

- Se till att ha så bra förutsättningar som möjligt och rätt utrustning. Förbered barnet och försök hitta glädjefyllda aktiviteter. Det kan till exempel vara rörelse till musik, dans och bad med vuxen. Träna gärna under flera korta pass per dag, säger Magnus Aspdahl.

Vardagsmotionen kan ökas genom att barnet tar trappor istället för hiss, att det hjälper till hemma med exempelvis städning, gräsklippning och handling och att man bär korg istället för att dra en vagn när man handlar. Man kan stå upp i skolan eller på jobbet, gå eller cykla till skolan eller jobbet, hoppa av bussen tidigare och ta små pauser i sittandet.

- Mitt viktigaste budskap till er är att rörelse = hälsa. Man blir smartare av rörelse och mår helt enkelt bättre, säger Magnus Aspdahl.

## Fråga till Magnus Aspdahl

### **Var kan jag få hjälp att hitta bra träning för just mitt barn?**

- Habiliteringen kan alltid hjälpa till. Sedan kan du prova att kontakta FUB (förbundet för barn, unga och vuxna med utvecklingsstörning) och Parasportförbundet, som kanske kan tipsa om träning lokalt.

## Kommunikation

**Vi människor är sociala varelser som är födda för att kommunicera – det är en förutsättning för att klara sig i världen.**

- **Vi mår dåligt av att inte kunna kommunicera och det finns ett klart och starkt samband mellan svårigheter att kommunicera och utmanande beteende, säger Gunilla Thunberg, logoped vid DART – kommunikations- och dataresurscenter i Göteborg.**

Gunilla Thunberg är forskare och docent vid Göteborgs universitet och mamma till Alfred, 24 år. Han har autism och utvecklingsstörning och Gunilla Thunberg ser honom som sin stora läromästare.

- Jag har lärt mig mer av Alfred än av alla års studier, säger hon.

DART är Västra Sveriges kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning. DART arbetar med utredning, utprovning, utbildning samt forskning och utveckling inom kommunikation och kommunikationsstöd eller så kallad AKK, Alternativ och Kompletterande Kommunikation. Kommunikations- och dataresurscenter liknande DART finns också på andra ställen i landet till exempel i Stockholm, Lund, Linköping, Gävle och Umeå.

I takt med ökad kunskap om alternativ och kompletterande kommunikation (AKK) finns i dag många metoder, redskap och tips att använda sig av för den som har svårt att tala eller att förstå språk. Studier visar att AKK inte hämmar talutvecklingen.

- Tvärtom vet vi att alla sätt att kommunicera underlättar talutveckling. Det är viktigt att kommunikationsstödet är stort redan när barnet är litet. De som börjar tala senare, kommer ändå att använda talet, eftersom det är lättare i de flesta sammanhang, säger Gunilla Thunberg.

Familjer som vill ha stöd kan vända sig till DART, eller andra centra, för att få råd via telefon eller mail, eller gå kurs. Råden kan bestå av enkla tips om redskap, som exempelvis bilder och bildscheman, eller hur familjen kan hitta stunder på dagen för kommunikation. För att komma på en utredning krävs remiss från habiliteringen. DARTs upptagningsområde är Västsverige.

### **Rätt att kommunicera**

Alla har rätt att få möjlighet att uttrycka sig och kommunicera. Det föreskrivs i FN:s konventioner som reglerar rättigheter för olika grupper, bland annat Barnkonventionen och Konventionen för personer med funktionsnedsättning. Konventionerna ska påverka all policy och



lagstiftning i Sverige. Till exempel stärker den nya patientlagen från 2015 rätten att få information som man förstår och rätten att vara delaktig i vården.

- Detta gäller också barn med funktionsnedsättning och det är bra att känna till konventionen när man ska tala för sitt barns rättigheter, säger Gunilla Thunberg.

### **Svårt med rumsliga begrepp**

Tidigare forskning om den språkliga förmågan hos personer med Williams syndrom drog slutsatsen att den språkliga förmågan är god. Senare forskning visar att det inte riktigt stämmer. Språket är i nivå med annan kognitiv förmåga, men ordförståelsen är bättre och förståelsen för rumsliga begrepp är sämre.

- Barn med Williams syndrom har särskilt svårt att förstå sådant som vi använder bildligt som ”att hoppa över middagen” eller ”bita ihop”. Men också för rumsmässiga begrepp som vänster-höger, bakom-framför, ägande och relationer, säger Gunilla Thunberg.

### **Kommunikationspass**

För att underlätta mötet med andra kan det vara bra att personer med Williams syndrom har ett kommunikationspass för att beskriva sig själva och sin kommunikation. Syftet med kommunikationspasset är att omgivningen ska få förståelse för de problem som finns med kommunikation, men som ofta döljs av talet. Förhoppningen är att det leder till ett bättre och mer konsekvent bemötande.

Kommunikationspasset skrivs i jagform med kort text och ska gärna innehålla bilder. Det ska tillverkas av någon som känner personen väl och godkännas av den som ska ha det eller målsman/god man.

- Mallar och manual till kommunikationspass finns på DART:s hemsida. Där finns också mer information om material, kurser och appar, säger Gunilla Thunberg.

### **Samtalsmatta**

En annan användbar metod för kommunikation är samtalsmattan. Med den kan personer som har kommunikationssvårigheter få stöd i att uttrycka åsikter med hjälp av bilder. På mattan fästs en bild, som är ämnet för dagens samtal. Ämnet för samtalet ska vara relevant för personen som mattan används för, som tandläkarbesöket, hur det var i skolan eller vad man vill göra på fritiden. Under samtalet får personen som har kommunikationssvårigheter öppna frågor och till dessa frågor finns bilder. Personen placerar bilderna på mattan i förhållande till en visuell värderingsskala som innehåller bilder med olika åsikter, till exempel bra, sådär och dåligt.

- Vi har genomfört flera projekt där vi provat samtalsmatta för personer med olika typer av svårigheter. Utvärderingarna är positiva och har visat att även personer som tidigare haft svårt att uttrycka sin åsikt, kunde göra det med mattan, säger Gunilla Thunberg.

### **Sociala berättelser**

Sociala berättelser kan förklara hur man kan agera i olika situationer, för att det sociala samspelet ska fungera bättre. Genom berättelserna ges alternativ genom visuellt stöd. En person med Williams syndrom är kanske van att gå fram och hälsa och krama alla människor, även sådana han eller hon inte känner.

- Då kan det vara bra att få lära sig alternativ, till exempel att man inte står för nära när man hälsar och att man kan invänta den andres hälsning och svar innan man pratar vidare, säger Gunilla Thunberg. Genom att skriva ner sociala berättelser tillsammans kan man logiskt bygga upp tankar, förtydliga situationer, konkretisera samt bearbeta och reflektera över nya beteenden och tillvägagångssätt.

### **Föräldrautbildning**

AKKtiv, KomIgång är en föräldrautbildning om alternativ kommunikation och AKK. Utbildningen ges via habiliteringen och finns på flera platser. Liknande kurser finns också för personal. Gunilla rekommenderar varmt dessa kurser, i synnerhet till de föräldrar som har barn i förskoleåldern.

### **Användbara webbadresser för kommunikationsstöd:**

[www.dart-gbg.org](http://www.dart-gbg.org) DARTs hemsida med diverse information, tips och material

[www.bildstod.se](http://www.bildstod.se) (bildstödsverktyg – registrera och logga in)

[www.appstod.se](http://www.appstod.se) (info om appar för kommunikation och kognition)

[www.kom-hit.se](http://www.kom-hit.se) (kommunikationsstöd i vårdsituationer, kunskap AKK)

[www.akktiv.se](http://www.akktiv.se) (föräldrautbildning)

<http://habilitering.se/stockk/information-och-material> (SToCKK) diverse information, tips och material

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

## Frågor till Gunilla Thunberg

### **Ska man göra bildurval eller anpassning av bilder när barnet har svårt att förstå och tolka bilder?**

- Bara genom att använda bilderna *mer* kan barnet lära sig. Vi lär oss inte tal ord för ord, utan hör ständigt ett helt språk. Likadant är det med bildförståelsen. Minst femtio bilder behövs initialt. Jag brukar säga att man ska "språkbada" barnen. Ta inte bort några bilder, låt dem använda många!

### **Bör man börja med konkreta eller abstrakta bilder först?**

- Börja med konkreta, men lägg till de abstrakta ganska snart.

## Logopedi och oralmotorik

**En del barn med Williams syndrom har problem med ätandet. Ibland kan det vara svårt att veta om det bottnar i ovilja eller om det är fysiskt svårt att äta.**

- **Många gånger är det en kombination av båda delarna, säger Monika Björn, leg logoped, Kunskapsteamet för Williams syndrom, Habiliteringscenter Sollentuna barn i Stockholm.**

### **Oralmotorik och ätande**

Muskelsvaghet hos barnen kan ge uppfödningssvårigheter då även munnens muskler drabbas. De kan ha svårt att suga effektivt, svårare att tugga, svårare att svälja effektivt, ha munandning och dregling. Andra orsaker till uppfödningssvårigheter kan vara överkänslighet i munhåla och mag-/tarmproblematik som exempelvis kolik, illamående, reflux och förstoppning.

Ätandet sker i olika faser. Först den orala fasen som pågår 0,5-1 sekund och som är en viljestyrd aktivitet. Vi ska då ta in maten, tugga, smaka, blanda med saliv och föra tuggan bakåt.

Den andra fasen är den faryngeala fasen. Den pågår 0,5-1 sekund och är inte viljemässig. I den fasen ska tuggan föras bakåt genom svalget.

Den tredje fasen är den esofageala fasen. Den pågår i 5-15 sekunder och är inte heller viljemässig. Här täpps luftstrupen till så att maten på ett säkert sätt kan passera genom matstrupen ner till magmunnen som öppnar magsäcken.

Det är alltså många steg som ska fungera för att vi ska kunna äta normalt.

Man kan försöka minska problem med munmotoriken genom oralmotorisk behandling. Exempel på det är:

- Oral stimulering genom beröring/massage av kinder, läppar, tunga, munhåla
- Styrketräning av läppar, tunga och tuggmuskel
- Sväljträning genom strykning på strupen, el-tandborstestimulans
- Munmotorisk medvetenhet

Material för oralmotorisk behandling kan t ex vara fingertuta, el-tandborste, munskärm, spatel, sugrörsbjörn, tuggummi, duosked och spegel.

Viktigt att tänka på är att all munstimulering måste utgå från vad barnet kan acceptera. Många är överkänsliga och man kan därför behöva närma sig munnen med stor försiktighet.

### **Ovilja att äta**

Ibland kan det vara svårt att veta om problemen med ätandet är ovilja eller om det är fysiskt svårt.

- Ätovilja betyder att det inte finns några fysiologiska svårigheter att äta, men att barnet inte vill/ inte är intresserat och/eller har mycket specifika önskemål om kost. Det ligger ofta också psykologiska faktorer bakom, säger Monika Björn.

Förhöjda kalkvärden i blodet hos personer med Williams syndrom misstänks kunna ge illamående och bristande aptit. Mag-/tarmproblematik kan bidra, liksom svag muskelfunktion, problem med oralmotoriken, kognitionsproblem/autism samt mun-/tandstatus. Ofta är det en kombination av flera faktorer.

- Glädjande nog har få vuxna med Williams syndrom problem med ätandet, säger Monika Björn.

Ätovilja kan behandlas genom att man utgår ifrån vad barnet vill ha och tycker om (kartläggning). Matens konsistens kan behöva anpassas. Användningen av smakportioner och en liten tallrik kan göra att det känns psykologiskt lättare för barnet och ge en känsla av att lyckas. Placeringen i rummet/bra miljö så att det blir så lugnt som möjligt, ett positivt och erbjudande förhållningssätt och ett vägledande tilltal samt en tydlig start och ett tydligt stopp för ätandet är viktigt att tänka på.

- Det är centralt att skapa tillit och trygghet och inte ”luras” kring maten. Kvarstår problemen bör man ta kontakt med en dietist som kan jobba i team med bland annat läkare och logoped, säger Monika Björn.

### Språkutveckling

Barns språkutveckling kan indelas i form (uttryckssätt), innehåll samt användning/avsikt. För barn med Williams syndrom är starten ofta sen, men utvecklingen sker sedan i samma ordning som för övriga barn. Dock har barnen med Williams syndrom svårt med rumsbegrepp, ägande och relationer mellan ord.

- Barnen säger vanligtvis sina första ord vid cirka 21 månaders ålder, men pekar inte refererande innan de kan uttrycka begrepp. De har oftast bra ljudutveckling och stor pratglädje med målande beskrivningar, berättar Monika Björn.

Barn med syndromet tolkar ord bokstavligt och har ofta svårigheter att ta lyssnarens perspektiv. De kan ha så kallat ekotal och en del använder färdiga ”fraser”. Barnen kan ha bra flyt i talet, men har ofta svårt att hålla sig till ämnet/ den röda tråden. De kan ha problem med hur de ska inleda ett samtal och när och hur de ska avsluta.

Relativt god läsutveckling är vanligt hos barn med Williams syndrom, men de kan ha besvär med att skriva för hand (visuospatial konstruktion). Datorn är ett utmärkt redskap!

- Senare forskning har visat att språket hos personer med Williams syndrom är mer jämställt den kognitiva utvecklingen än man tidigare trott. Men språket är relativt sett en styrka och ordförståelsen är mer avancerad jämfört med den hos barn med språkstörning, säger Monika Björn.

Omgivningen kan stödja språkutvecklingen hos personer med Williams syndrom genom att:

- Använda språket – beskriva *hur* man ska göra.
- Namnge objekt som barnet fokuserar på, i stället för att peka på eller påkalla uppmärksamhet kring objekten.
- Använda musik – en motiverande faktor.
- Ge datorstöd vid skrivinläring.

Personer med Williams syndrom beskrivs oftast som raka motsatsen till personer med autismspektrumtillstånd. Ändå har 10-12 procent av WS-populationen symtom inom autismspektrum.

## Frågor till Monika Björn

### **Min dotter tuggar med öppen mun. Hur kan man träna bort det?**

- Jobba med att stänga munnen i andra situationer också genom t ex användning av munsärm och försök jobba med medvetenheten

kring att ha munnen stängd. Verbalt stöd och en spegel kan vara en hjälp.

**Hemma äter vår dotter väldigt långsamt, men i förskolan är det en annan matsituation och hon äter snabbare. Kan vi göra något åt att det tar sådan tid hemma?**

- Det finns inga universallösningar och andra barn är betydelsefulla modeller, men testa gärna de metoder som beskrivits ovan. Ett vägledande tilltal är viktigt. I det långa loppet blir det jobbigt och svårt att avleda med sånger och ramsor etc. Det kanske fungerar ett tag, men försök fokusera på själva maten och ätandet och ge positiv feedback vid önskvärt beteende.

## Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

**Pedagogik vid sällsynta funktionsnedsättningar bygger på specifik kunskap om diagnosen samt information om barnets förutsättningar och behov.**

**Barnteamet på Ågrenska har bred kompetens och stor erfarenhet av barn med olika diagnoser.**

- **Vi är noga med att anpassa innehållet så att förutsättningarna för barnen blir så bra som möjligt under vistelsen, berättar pedagog Elisabeth Lundquist från Ågrenska.**

Barn med Williams syndrom har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Det kan ge komplexa konsekvenser och det är därför viktigt att alltid se till varje individs behov. Med detta som utgångspunkt utformas programmet för barnen och ungdomarna under veckan.

Personalen läser om diagnosen och samtalar med föräldrarna om barnens behov och intressen. Information hämtas även in från barnens förskola och skola. Därefter planeras veckans aktiviteter för barnen.

### **Delaktighet**

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Det pedagogiska arbetet utgår från ICF, Internationell klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa. Det är WHO:s begreppsram för att beskriva hälsa och funktionsnedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga och omgivande faktorer (attityder, sociala sammanhang och den fysiska miljön) och dess dynamiska samspel. Samtliga är lika viktiga för att påverka och genomföra olika aktiviteter och hur delaktig barnet kan känna sig.

- Ansvar för att kompensera för funktionsnedsättningarna vilar på omgivningen. Barnet måste få tillgång till och inspireras att använda sina resurser så optimalt som möjligt, säger Elisabeth Lundquist.

### **Allmänna mål**

Under familjevistelsen vill Ågrenskas personal skapa en miljö för barnen där de känner sig trygga och trivs. Det som är unikt för Ågrenska är att familjerna får möjlighet att träffa andra individer med samma diagnos som kan bidra till kunskap och insikt om diagnosen.

- Föräldrarna har förmodligen mycket kunskap och tankar kring att vara annorlunda. Här får familjerna, barnen och syskonen möjlighet att möta andra och lyfta frågeställningar, säger Elisabeth Lundquist.

Barnen brukar också träffa läkare och får möjlighet att ställa frågor.

- Då hör de andra barn ställa frågor och kan säga, ”Jaså har du också tänkt på det, jag har aldrig vågat fråga det tidigare”, förklarar Elisabeth Lundquist.

En metod för att öppna upp samtal om diagnosen är dockan Harry, som är med på alla familjevistelser. Han har samma syndrom som barnen och det brukar vara lätt för honom att tillsammans med pedagog och barnen öppna upp ett samtal.

### **Särskilda mål**

*Stärka kommunikation och socialt samspel genom samarbetsövningar.*

Ågrenska använder AKK- Alternativ och kompletterande kommunikation, bilder, kroppsspråk, gester och tecken som stöd.

- Vi inväntar barnens egna uttryck och använder samtalsmatta för att diskutera runt det som har hänt under dagen, säger Elisabeth Lundquist.

Kalle Kanin kommer varje dag till de mindre barnen. Han bor i en väska och barnen får knacka på väskan för att Kalle ska vakna och komma ut.

- Första dagen är Kalle blyg och tycker att det är otäckt att träffa nya människor, men det blir bättre när Kalle och barnen blir trygga med varandra. Kalle pratar med barnen och de svarar honom, berättar Elisabeth Lundquist.

Barnen får uppmuntran och bekräftelse i aktiviteterna. Ågrenskas personal är lyhörda för deras känslomässiga lägen och trötthetsnivå. Vuxenstöd i aktiviteter och arbetspass är viktigt, men också mellan aktiviteterna. Även på rasterna är den vuxne med som en länk och ligger steget före för att minimera missförstånd och stävja uppseglande konflikter.

*Minska konsekvenserna av koncentrations- och inlärningssvårigheter.*  
Fasta aktiviteter och struktur i tillvaron inger barnen lugn och trygghet. Likaså tydliga enkla instruktioner, konkret material, bilder och tecken. Arbetspassen är individuellt anpassade och nya uppgifter varvas med välkända.

Att *stimulera grov- och finmotorik* är också ett mål i den här veckan.

- Vi tar tillvara alla möjligheter som finns så att barnen på ett naturligt sätt får möjlighet att röra på sig. Vår fina miljö runt Ågrenska ger många tillfällen till rörelseglädje. Ibland kan det vara vägen till målet som är det viktiga. Då hänger vi upp saker i träden som skapar nyfikenhet och intresse. Det kan vara känslpåsar som hänger där eller påsar med olika ljud i. Vi jobbar med olika sinnen.

Att leka Walkie-talkie-gömme är roligt. Då är barnen uppdelade i två lag och ska gemensamt leta upp varandra.

- Vi tävlar inte mot utan med varandra. Ibland tävlar vi mot tiden. Det förhållningssättet skapar gemenskap och bygger relationer, säger Elisabeth Lundquist.

#### **Länktips:**

- [logopedeniskolan.blogspot.se](http://logopedeniskolan.blogspot.se)
- [skoldatatek.se/verkty](http://skoldatatek.se/verkty)
- [skolappar.nu](http://skolappar.nu), appar kopplat till det Centrala innehållet i Lgr 11
- [appstod.se](http://appstod.se), samlingsplats för appar som stöd
- [mathforest.com](http://mathforest.com), låg/mellan välj nivå
- [mfd.se](http://mfd.se), myndigheten för delaktighet
- [hattenforlag.se](http://hattenforlag.se)
- [teckendockor](#), böcker, spel, musik, dvd, med tecken
- [ritadetecken.se](http://ritadetecken.se), program med tecken, kan laddas ner som app
- [varsam.se](http://varsam.se), hjälpmedel och träning
- [komikapp.se](http://komikapp.se), material och inredning
- [nyponforlag.se](http://nyponforlag.se), språkstimulerande material
- [abcleksaker.se](http://abcleksaker.se), fina, roliga och pedagogiska leksaker
- [lekolar.se](http://lekolar.se), förskola och skolmaterial leksaker, pyssel, hjälpmedel
- [goteborg.se/eldorado](http://goteborg.se/eldorado), upplevelsehus, studiebesök, kurser och utbildningar



## Syskonrollen

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

En syskonrelation är inte lik någon annan relation man har i livet. Den är ofta livets längsta och innehåller nästan alltid både positiva och negativa inslag.

- Barn som får ett syskon med funktionsnedsättning eller har ett syskon som drabbas av sjukdom, känner ofta blandade känslor inför situationen. De kan inte välja bort den utan måste hitta ett sätt att förhålla sig till den, säger Astrid Emker som arbetar i Ågrenskas barnteam.

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

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

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.

**Egentid är viktigt**

Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade. De måste känna att de också får egentid 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 kändes det orättvist, säger Astrid Emker.

Yngre syskon uppfattar tidigt omgivningens behov av hjälp. De har

många varför-frågor och behöver svar som anpassats efter deras nivå. Efter nioårsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron. De börjar se konsekvenser och kan uppleva det som jobbigt att syskonet i någon mån är avvikande. Vissa syskon får en känsla av skam. 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 'min systers knöl i huvudet', 'min brorsas dumma njure' eller något liknande, säger Astrid Emker.

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.

### **Kunskap, känslor och strategier**

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

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

- Vi gör olika aktiviteter med barnen och ungdomarna för att bli sammansvetsade som grupp, då blir det mycket lättare att prata om personliga saker. Det är viktigt att inte avvisa jobbiga känslor utan att istället prata om dem och vad de står för, säger Astrid Emker.

*Strategier i vardagen* bygger på att syskonet utbyter erfarenheter med andra syskon och sätter 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.

En del barn undviker att prata med föräldrarna om det som är jobbigt

med syskonet eftersom de inte vill belasta föräldrarna. Därför gäller det att skapa strategier för hur man ska prata om det som känns svårt.

- Man kan prata om att man inte kan veta men hur man hoppas att framtiden ska bli och hur den kan bli, säger Astrid Emker.

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

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

#### **Syskons tips till föräldrar:**

- Berätta om sjukdomen och vad den innebär.
- Prata om nuet och framtiden.
- Hantera utbrott och andra problem som kan dyka upp, visa att det inte är mitt ansvar.
- Ge mig egen tid.

#### **Syskons tips till lärare:**

- Fråga hur jag mår – inte bara om mitt syskon.
- Tänk på att det ibland är jobbigt prata om funktionsnedsättningen.
- Ta läraransvar när syskonet eller jag själv blir retad.
- Ha förståelse för min situation hemma.

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

## Framtiden känns ljus

Lova är sen i sin utveckling, hon är fem år men beter sig ungefär som tre. Tidigare hade hon problem med tarmarna och var förstoppad, men tack vare läkemedel är hon bra i magen i dag. Hon har heller inte haft några problem med exempelvis hjärtat, sömn eller humör.

- Det vi framför allt märker är att hon skiljer sig socialt i förhållande till sina jämnåriga. Hon är inte med i leken på samma sätt som andra barn och hon har inte heller förståelse för vad lekarna går ut på, det syns på reaktionerna hos de andra barnen, förklarar Rebecka.

Lova har en gränslös inställning till livet, har svårt att distansera sig till andra, tror gott om alla och älskar musik. Hon har också svårt med

tidsuppfattningen och kan tjata om samma saker om och om igen. Så visst stämmer hon in i beskrivningen av många andra barn med Williams syndrom.

- Hennes syskon Oscar och Jonathan har tagit till sig Lova på ett väldigt bra sätt. Båda barnen visar stor kärlek och förståelse för henne, även om yngsta brodern Oscar, nio år, kan skämmas lite grann ibland för att Lova är annorlunda, berättar Erik.

### **Livet rullar på**

Lova har gjort en IK-utredning och har en lätt utvecklingsstörning. Hon gick i vanlig förskola ett år, men kommer att gå i särskola både i sex-årsverksamheten och i grundskolan. I förskolan finns nu en extra resursperson, för Lova och andra barn i gruppen. I dag arbetar Erik och Rebecka deltid för att vardagen ska gå ihop.

- Livet rullar på som vanligt. Visst är det tufft ibland, men så är det ju för alla familjer. Ibland frågar vännerna om det är jobbigt med Lova, då blir jag nästan sur. Hon ger oss så otroligt mycket och vi är tacksamma för att Lova är just så som hon är, säger Erik.

Rebecka håller med;

- Tidigare kunde jag oro mig mer för framtiden. Skulle jag kunna bli mormor? Hur ska det bli med boendet när Lova är vuxen? Ja, sådana frågor. Men nu känner jag mig mycket mer lugn inför allt, säger hon.

## **Att vara vuxen med Williams syndrom**

**Vi som har Williams syndrom behöver tid att lära oss saker och vi behöver verkligen er föräldrar och en hand att hålla i under livet. Det säger Elisabet, som intervjuades av Cecilia Stocks från Ågrenska.**

### **Vill du berätta lite om dig själv?**

- Jag är en 35-årig människa som bor i Göteborg. Jag har bott här i åtta år och bodde tidigare i Kungälv. Jag sjunger en hel del och tar hand om hundar. De är kärleksfulla, snälla och vackra och när jag ser en hund vill jag bara ta upp den och krama den, hur stor den än är! På tisdagar får jag hjälp med städning. Jag har provat matlagning, men det går inte alls. Jag bor i en egen lägenhet, men får hjälp med vissa saker. Tvätten klarar jag själv.

### **Vad är viktigast att få hjälp med i din vardag?**

- Min ängslighet. Jag vet inte varifrån den kommer, men den finns där och gror ibland. Det kan låta konstigt, men jag kan vara här och ändå långt borta i mina tankar och det kan kännas otäckt. Plötsliga ljud gör mig också ängslig. Det människor då kan göra är att prata lugnande med mig om positiva saker. En annan sak jag har hjälp av är påminnelser i mobilen. Och så städhjälpen.

### **Vad var betydelsefullt under din skoltid?**

- Att folk förstod att jag behövde längre tid än andra. Sedan hade vi väldigt roligt. Jag fick undervisning i särskolan men hade kompisar i vanliga skolan också. Jag har fortfarande kontakt med vänner från den tiden och det betyder mycket för mig.

### **Vad har hjälpt dig mest i livet?**

- Att ha gått i folkhögskola. Där förstod lärarna mig väldigt bra, vilka behov jag har och vilken hjälp jag behövde. Där träffade jag också mitt livs kärlek, som också älskar musik precis som jag.

### **Hur har du haft det med kompisar?**

- Ibland har det varit svårt, ibland lätt. Det svåra är att jag är kramgo och kan uppfattas som påflugan. Istället för att diskutera det med mig har folk dragit sig undan. Det hade varit bättre om de hade sagt till mig, för då hade jag förstått.

### **Hur tycker du att ditt liv är i dag?**

- Jag tycker jag har en bättre kontakt med vården än tidigare. Jag fick min diagnos när jag var tolv år och då var det många som inte visste vad Williams syndrom är. Kontakten med Försäkringskassan fungerar bra och jag har kontakt med en dietist på habiliteringen. Jag tycker att jag har det väldigt bra, men det gör mig ledsen att det finns människor runt omkring som inte har det så bra.

### **Vad har du för råd till omgivningen när det gäller Williams syndrom?**

- Vi som har Williams syndrom behöver tid att lära oss saker och vi behöver verkligen er föräldrar. Det är inte alltid så lätt. Vi behöver en hand att hålla i under livet. Sedan behöver föräldrar säga till oss om och om igen att alla människor inte har hjärtat på rätta stället. Barnen behöver omringas av vuxna människor som vill dem väl.

### **Tre saker du skulle vilja ändra på?**

- Matten i skolan var svår. Lärarna måste läsa på om diagnosen för att kunna ge oss bättre undervisning. Rädslan för och okunskapen om människor med funktionsnedsättning måste bort. Fråga istället

för att dra er undan. Och slutligen; det borde finnas boenden som är anpassade för alla.

### **Hur ser din roligaste dag ut?**

- Min roligaste dag var när jag och min kille blev ett par, han är det bästa som har hänt mig. Om fyra månader ska vi åka till Los Angeles!

## Munhälsa och munmotorik

**Barn med särskilda behov bör tidigt ha kontakt med tandvården, gärna en barntandvårdsspecialist.**

- **Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped. Det säger övertandläkare Christina Havner, logoped Åsa Mogren och tandsköterska Pia Dornérus, som arbetar på Mun-H-Center i Göteborg.**

Många diagnoser manifesterar sig orofacialt, det vill säga påverkar munhälsan och funktioner i munnen och ansiktet. Mun-H-Center är ett nationellt orofacialt kunskapscenter vars syfte är att samla, dokumentera och utveckla kunskapen inom detta område när det gäller sällsynta diagnoser.

Denna kunskap sprids sedan för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga. Mun-H-Center är också ett nationellt resurscenter för orofaciala hjälpmedel för personer med funktionsnedsättningar. I Sverige finns ytterligare två kompetenscentrum för ovanliga diagnoser som rör munhälsan, i Umeå och i Jönköping.

### **MHC-basen**

Genom samarbetet med Ågrenska kring vuxen- och familjevistelser har Mun-H-Center träffat många personer med sällsynta diagnoser och kunnat samla ihop en kunskapsbank om var och en av diagnoserna. Föräldrar får innan vistelsen fylla i ett frågeformulär om tandvård och munhygien och eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.

Tandläkare och logoped från Mun-H-Center gör under familjevistelsen en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munförhållanden. Dessa observationer och uppgifter i frågeformuläret dokumenteras i en databas. Familjerna bidrar på så vis till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta diagnoser.

Denna information sprids via Mun-H-Centers webbplats (www.mun-h-center.se) och via MHC-appen.

### **Tand-och munvård**

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att personen kan bevara en god munhälsa. I den regelbundna undersökningen på tandklinik bör även kontroll av käkleder och tuggmuskulatur ingå. Bettutveckling, munhygien och eventuell medicinering är andra viktiga faktorer att uppmärksamma. Vissa mediciner kan ge muntorrhet och ökad risk för karies, hål i tänderna.

### **Munhälsa vid Williams syndrom**

Följande munrelaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma hos personer med Williams syndrom:

- Avsaknad av tandanlag
- Annan tandform
- Annan rotform
- Emaljförändringar
- Eventuellt en ökad kariesrisk

### **Bett och käkar:**

- Glesställning av tänder
  - Ökad frekvens av bettavvikelser
  - Tillbakasatt underkäke
  - Uträtad käkvinkel
- När vi i dag undersökt era barn har vi sett emaljförändringar, annan tandform eller avsaknad av tandanlag, avsaknad/otydliga tungband, olika bettavvikelser, öppen mun i vila och låg tonus (vilospänning) i läppar, säger Christina Havner.

### **Att tänka på vid Williams syndrom:**

- Förstärkt förebyggande tandvård.
- Risker vid behov av tandbehandling i narkos.
- Behandlare bör vara väl insatt i barn med annat tillväxtmönster.
- Vid hjärtfel kan antibiotikaproylax behövas vid olika typer av behandlingar – rådfråga läkare.
- Ta kontakt med tandvården innan första besöket!
- Det kan finnas behov av extra tid, tillvänjning, förberedande samtal eller bildstöd och kontakt med ansvarig läkare.

Viktigast av allt är att förebygga problem med tänderna. Den förebyggande tandvården ska vara så bra att sjukdomar i munnen kan undvikas.

- Eftersom barn med Williams syndrom är en riskgrupp för olika mun-och tandproblem och ofta har en situationsbetingad oro är det viktigt med regelbundna besök i tandvården, helst minst två gånger på år, säger Christina Havner.

### **Tandvård för barn med särskilda behov**

En god förebyggande tandvård innebär bland annat täta besök, polering och fluorbehandling av tänderna. Alla bör använda fluortandkräm två gånger dagligen, som sedan individuellt kan kompletteras med andra fluorprodukter efter rekommendation av ansvarig tandläkare. För barn som inte tycker om tandkrämssmaker finns särskilda tandkrämer utan smak.

En bra metod för att förebygga karies är att plasta in tuggytorna på nya kindtänder. Då fyller man i gropiga tänder med ett tunt plastlager och skapar en slät yta, vilket skyddar mot bakterier. För att underlätta tandborstningen tipsar Christina Havner om att stå bakom barnet och använda den egna kroppen som stöd.

- Då blir det lättare att borsta och man kommer åt bättre. När man ska borsta tänderna på väldigt små barn kan det vara lättare att lägga dem ner på en säng eller en matta.

Inom tandvården rekommenderar man föräldrar att borsta barnens tänder två gånger om dagen. Vuxenhjälp rekommenderas till barnet är 12 år. Det finns många olika typer av borstar att välja bland för att underlätta tandborstningen, samt bitstöd och andra hjälpmedel. En vanlig eltandborste kan vara ett bra alternativ, inte minst om man är lite svag i musklerna.

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

### **Munmotorik vid Williams syndrom**

Enligt uppgifter från Mun-H-Centers databas har de flesta barn och ungdomar med Williams syndrom ett välfungerande tal. Ät- och dricksvårigheter liksom salivläckage är vanligare än hos andra.

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

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



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

Logopeden kan också ge råd angående matning och/eller ätsvårigheter, tal- och kommunikationsträning samt oralmotorisk träning.

Oralmotorisk träning syftar till att öka förmågan att kontrollera saliven, förbättra ät- och artikulationsförmåga samt vid behov öka eller minska känslighet i munnen.

- Det är jättebra med tvärprofessionella samarbeten där olika specialister som har med barnet att göra kan samverka för att nå bästa resultat, till exempel logoped, tandläkare och sjukgymnast. Det kan vara tufft att som förälder alltid vara den som ska förmedla kunskap mellan olika instanser, säger Åsa Mogren.

## Samhällets stöd

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

Samhällets övriga stöd utgår bland annat från 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 autismsliknande 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 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. Tanken är att barnet ska få möjlighet till personlig utveckling. Korttidsvistelse kan bli aktuellt redan i tidig ålder.

### **Avlösarservice i hemmet**

Den här insatsen finns för att anhöriga ska få möjlighet till avkoppling och till att uträtta ärenden utanför hemmet. Avlösarservice kan erbjudas både som regelbunden insats eller som lösning vid akuta behov. Behovet bedöms individuellt från fall till fall.

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

### **Ledsagarservice**

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

### **Kontaktperson**

En kontaktperson erbjuder personligt stöd utanför familjen, och ska ses som ett icke-professionellt stöd, en medmänniska. 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 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/samordnadindividuelltplansip.samordnadindividuelltplan.html](http://skl.se/halsasjukvard/kunskapsstodvardochbehandling/samordnadindividuelltplansip.samordnadindividuelltplan.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**

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

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

### **Anpassad studiegång**

Om 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 träningsskola. Innan eleven antas till särskolan görs en utredning för en pedagogisk, psykologisk, medicinsk och social bedömning. Beslutet att anta eleven fattas av den ansvariga politiska nämnden i kommunen.

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

### **Betyg i särskolan**

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

### **Tips inför möten med skolan**

- Som förälder till ett barn med funktionsnedsättning blir det många möten med de parter som omger barnet. Förbered er väl inför sådana möten och se till att ha med berörda beslutsfattare.

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:

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

Skolverkets upplysningstjänst: 08 - 527 332 00,  
[upplysningstjansten@skolverket.se](mailto:upplysningstjansten@skolverket.se)

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

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

### **Hjälpmedel**

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

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

Hjälpmedel är oftast landstingens ansvar och kräver hälso- eller sjukvårdskompetens vid utprovning. Beslutet kan inte överklagas. Hjälpmedel finns på bland annat på habiliteringen, hjälpmedelscentralen, datatek, datakommunikationscenter, syn- och hörcentraler.

### **Boende och daglig verksamhet**

Kommunen kan 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

**Riksförbundet Sällsynta diagnoser**

**Riksförbundet Sällsynta diagnoser bildades 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 funktionsrättsfrågor, att påverka och påtala att sällsynta diagnoser måste uppmärksammas och forskas kring. Förbundet trycker 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.

**Mer information finns här:** [www.sallsyntadiagnoser.se](http://www.sallsyntadiagnoser.se)

**Information om föreningen för Williams syndrom finns här:**  
[www.williamssyndrom.se](http://www.williamssyndrom.se)

## NFSD – Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser

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

NFSD har sedan verksamheten startade den 1 januari 2012 arbetat i enlighet med uppdraget.

Uppdraget är att:

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

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

## Informationscentrum för ovanliga diagnoser

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

Texterna produceras av Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Göteborgs universitet i samarbete med ledande medicinska experter och företrädare för patientorganisationer. Kvalitetssäkring sker genom granskning av en särskild expertgrupp utsedd av universitetet. Informationen i databasen uppdateras regelbundet och ytterligare diagnoser tillkommer varje år. Texterna översätts också successivt till engelska. Till varje text finns även en folder som kan beställas kostnadsfritt eller laddas ner från Socialstyrelsens webbplats. De som skriver texterna svarar även på frågor och hjälper till att söka information, och nås på telefonnummer 031-786 55 90 eller via mail, [ovanligadiagnoser@gu.se](mailto:ovanligadiagnoser@gu.se).

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

# Williams syndrom

*En sammanfattning av dokumentation nr 557.*

Personer med Williams syndrom är ofta lika varandra till utseende och är öppna och intresserade av andra människor. Det är vanligt med symtom från hjärta- och kärl. De flesta har utvecklingsstörning med en ojämn begåvningsprofil.

Fem-tio barn får diagnosen Williams syndrom i Sverige varje år. Diagnosen kan ställas av läkaren vid en klinisk bedömning eller genom gentest. Williams syndrom är lika vanligt bland flickor som hos pojkar.

Tidig kontakt med habiliteringen behövs bland annat för att stimulera den motoriska och språkliga utvecklingen. Vid hjärtfel behövs uppföljning, och operation eller annan behandling kan bli nödvändigt.

