

Dokumentation nr 580

Sturge-Webers syndrom, SWS, livsperspektivet

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2018



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

STURGE-WEBERS SYNDROM

Ågrenska är ett nationellt kompetenscentrum för sällsynta diagnoser och en unik mötesplats för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar, deras familjer och professionella. Ågrenska är beläget på Lilla Amundön söder om Göteborg och är en idéburen organisation som bedriver flera olika verksamheter som familje- och vuxenvistelser, korttids- och sommarverksamhet, personlig assistans samt kurser, utbildningar och konferenser.

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 Sturge-Webers syndrom, SWS. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation. Programmet 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. Ågrenska arrangerar också vistelser för vuxna.

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Marianne Lesslie, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med sjukdomen berättar ett föräldrapar och en vuxen person med Sturge-Webers syndrom, om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna och den vuxne har i verkligheten andra namn. Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbsida, agrenska.se.

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Björn Bjurulf, överläkare och barnneurolog vid Drottning Silvias barn-och ungdomssjukhus i Göteborg.

Mats Cederlund, Barn-och ungdomshabiliteringen i Göteborg.

Yvonne Eklund, specialistläkare i Dermatologi vid Diagnostiskt Centrum Hud i Skåne.

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

Marizela Kljajić, legitimerad psykolog, Hand- och plastikkirurgi, Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Jakob, vuxen med SWS.

Stina Johannesson, Arbetsförmedlingen i Norra Halland i Kungsbacka.

Beth Lindekrantz, kassör i Sturge-Weber föreningen Sverige.

Medverkande från Mun-H-Center i Hovås:

Marianne Bergius, specialisttandläkare

Medverkande från Ågrenska:

Annica Harrysson, verksamhetsansvarig

AnnCatrin Röjvik, verksamhetsansvarig

Cecilia Stocks, socionom och koordinator

Bodil Mollstedt, specialpedagog

Astrid Emker, pedagog

Marianne Lesslie, redaktör

Här når du oss!

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

Innehåll

Medicinsk information om Sturge-Webers syndrom (SWS)	6
Mila har Sturge-Webers syndrom	14
Neuropsykiatri	15
Mila har autismspektrumstörning	19
Huden vid Sturge-Webers syndrom	19
Mila och portvinsmärket	23
Kommunikation	23
Att leva med ett annorlunda utseende	27
Att vara vuxen med SWS	30
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	32
Mila går i förskola	36
Syskonrollen	36
Mila har en storasyster	39
Munhälsa och munmotorik	39
Samhällets stöd	42
Mila och samhällets stöd	47
Arbetsförmedlingen	48
Information från Sturge Weber föreningen Sverige (SWS)	51
Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD	51
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	51
Mila och familjen idag	52

Medicinsk information om Sturge-Webers syndrom (SWS)

Sturge-Webers syndrom är ett medfött tillstånd som beror på att blodkärl i det tidiga fosterlivet inte har tillbakabildats, som de ska.

– Vid Sturge-Webers syndrom kan dessa kärlförändringar, angiom, finnas i ansiktet, ögat och hjärnan. Det ger olika slags problem, säger Björn Bjurulf, överläkare på barnneurologen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Bakgrund

Sturge-Webers syndrom beskrevs första gången i slutet av 1800-talet av den engelske läkaren William Allen Sturge. En annan engelsk läkare, Frederick Parkes Weber, påvisade förkalkningar i hjärnans blodkärl 1922.

I ansiktet finns trigeminusnerven som leder känselsignaler från ansiktet till hjärnan. Vid Sturge-Webers syndrom berörs framförallt de övre trigeminusgrenarna 1 och 2.

– Har man förändringen i ansiktet, som också kallas för portvinsmärke är det risk för att man också har förändringar i hjärnan, säger Björn Bjurulf.

Kärmissbildningarna i hjärnan kallas för leptomeningeala angiom (det betyder blodkärlsmissbildning mellan hjärnhinnorna) och består av ett nätverk av förändrade blodkärl. De påverkar bakre delen av hjärnan och leder till syrebrist i underliggande hjärnvävnad.

– Det kan ge epilepsi, förlamningar och andra neurologiska symptom, säger Björn Bjurulf.

Förekomst

Den exakta förekomsten är inte känd, men sjukdomen beräknas finnas hos 2 till 5 av 100 000 nyfödda. Totalt finns cirka 300 personer med SWS i Sverige idag.

– Enbart portvinsmärke finns hos 300 av 100 000 barn. Det är mycket vanligare att ha märket än att få Sturge-Webers syndrom, säger Björn Bjurulf.

Genetik

SWS är inte ärftlig utan uppkommer som en nymutation. Det är därför ingen ökad risk för att syskon får samma syndrom.

Det blir en förändring, en så kallad mutation, i fosterlivet i genen *GNAQ* på kromosom 9 (9q21.2) i fostrets DNA. Genen är en mall

för tillverkningen av proteinet G-alfa q. Proteinet påverkar G-proteinkopplade receptorer som har betydelse för olika tillväxtfaktorer, för molekyler med effekt på vidgning av blodkärl och för signalsubstanser i nervsystemet.

Mutationen gör att ett nätverk av blodkärl som finns tidigt under fosterutvecklingen inte tillbakabildas normalt efter graviditetsvecka 5 till 9.

– Kommer mutationen tidigare får barnet Sturge-Webers syndrom, kommer den senare i fosterutvecklingen blir det bara ett portvinsmärke, säger Björn Bjurulf.

Kärlförändringar

Ett portvinsmärke i ansiktet ger ungefär åtta procent risk för liknande kärlförändringar i hjärnan.

– Risken ökar om märket är i de övre delarna av ansiktet och om förändringarna finns på båda sidor av ansiktet, säger Björn Bjurulf. Båda hjärnhalvorna är involverade hos 15 procent. Förändringar i hjärnan utan portvinsmärke förekommer hos 13 procent av de som har SWS.

Epilepsi

Första symtomet är oftast ett epileptiskt anfall, samtidigt kan en halvsidig svaghet eller förlamning uppstå.

– De allra flesta får Sturge-Webers syndrom före sex års ålder och hälften av dem får första anfallet före sex månaders ålder. Barnet kan vara anfallsfritt i många år och få tillbaka anfällen senare. Det är också vanligt att den svagare kroppssidan växer sämre, säger Björn Bjurulf.

Epilepsin beror på att hjärnbarken är känslig för störd blodcirkulation. Anfällen är fokala, vilket innebär att de utgår från den del av hjärnan som ligger under angiomet, och medför ryckningar i motsatt kroppshalva, med eller utan samtidig medvetandepåverkan.

Anfallen kan spridas (generaliseras) och ge ryckningar i hela kroppen och ibland medvetlöshet. Anfallsfrekvensen är varierande.

Feberutlösta anfall förekommer hos 30 procent av barnen.

Hos spädbarn utvecklas ibland infantila spasmer, en allvarlig form av epilepsi. Dessa anfall yttrar sig vanligen som serier av korta böjningar i nacke och bål och att armarna spänns i en omklamrande rörelse.

– Status epileptikus, det vill säga ett kraftigt anfall som varar längre än trettio minuter förekommer också, säger Björn Bjurulf.

Det finns många olika epilepsimediciner och en del ger mer biverkningar än andra.

– Det kan vara svårt att bedöma om det finns biverkningar eller inte, särskilt om de epileptiska anfällen startar tidigt hos barnet. Om möjligt ska medicinen inte upp i sådana doser att den ger biverkningar, säger Björn Bjurulf.

Fortsätter anfällen trots medicinering eller om biverkningarna är besvärande, rekommenderar Björn Bjurulf att andra mediciner prövas.

Familjer med barn som får extra långa och aggressiva anfall, bör ha Stesolid eller Buccolam lättillgängligt i hemmet, rekommenderar Björn Bjurulf.

– Vanligt är att ge en eller två höga doser med tio minuters mellanrum i hemmet. Blir inte effekten den önskade måste man kontakta sjukhuset, säger han.

På sjukhuset ger vårdpersonalen ytterligare medicinsk behandling. Hjälper inte det sövs barnet ner. Det bör finnas en detaljerad plan för hur anfällen ska behandlas.

Det finns flera andra möjliga behandlingar av svår epilepsi som läkare kan ordinera och som alltid övervakas av sjukvården till exempel:

Hemisfärotomi

Om barnet fortsätter att ha mycket anfall, är förlamad i handen och har synfältsbortfall, bör man överväga epilepsikirurgi så kallad hemisfärotomi.

– Att ha mycket anfall är inte bra för hjärnan. Det ger ett ökat syrebehov och kan leda till förlamningar som kan sitta i länge. Det finns också en risk att epilepsin sprider sig till den friska hjärnhalvan, säger Björn Bjurulf.

Hemisfärotomi betyder att den skadade hjärnhalvan kopplas bort och ofta tas en liten bit av occipitalloben, det vill säga nackloben bort. Operationen leder till att den friska hjärnhalvan får möjlighet att utvecklas utan att ständigt störas av onormal epilepsiaktivitet från den skadade sidan men också att funktioner som styrs av den skadade hjärnhalvan upphör. Epilepsikirurgi görs bara på de största sjukhusen i Sverige. Cirka 80 procent av alla som genomgår hemisfärotomi blir anfallsfria.

Vagusnervstimulering

En annan möjlig behandling vid epilepsi, är att operera in en vagusnervstimulator, en VNS. Det är en liten pacemakerliknande generator som placeras under huden vid nyckelbenet. Den skickar elektriska impulser via en elektrod under huden till vagusnerven på

halsen. Vagusnerven skickar sedan signaler vidare till hjärnan. Stimuleringen kan styras med hjälp av en magnet.

En VNS ger sällan anfallsfrihet, men kan lindra anfällen, och minska frekvensen av anfall. Den kan också ge positiv effekt på sömnen och beteendet.

– Det finns en liten risk för infektion vid operationen och att barnet får en skada på vagusnerven som gör att rösten blir hes, säger Björn Bjurulf.

Ketogen kost

Ketogen kost är en gammal behandlingsmetod som togs upp igen på 1990-talet. Dieten innebär ett högt intag av fett (80 procent), det basala behovet av protein och ett mycket lågt intag av kolhydrater (20 procent). Det leder till ett tillstånd som liknar svält. Vanligtvis får hjärnan och kroppens övriga organ energi av kolhydrater. Vid ketogen kost stimuleras istället kroppen att producera ketoner som är en alternativ energikälla till kolhydrater, glukos.

– Den ändrade ämnesomsättningen som sker när kroppen använder ketonkroppar som huvudsaklig energikälla kan på olika sätt minska risken för anfall, säger Björn Bjurulf.

Ketogen kost är en strikt diet där maten vägs på våg och det kan ta tre till sex månader innan den nya dieten får effekt. Behandlingen sker under övervakning och ordination av sjukvården.

– Det är en extrem diet med exakta menyer, och det krävs komplettering med vitaminer och mineraler, säger Björn Bjurulf.

Negativa biverkningar/effekter kan vara illamående, förstoppning och att kroppen blir sur av ketonerna.

Cannabis eller CBD-olja

Medicinsk CBD-olja har jämförelsevis lite av den beroendeframkallande drogeffekten och det är därför minskad risk för missbruk jämfört med cannabis.

I tre placebokontrollerade studier med CBD-olja (placebo betyder att en grupp i studien fick sockerpiller istället för CBD-olja) hos barn med Dravets syndrom och Lennox Gastaut syndrom (båda syndromen har svåra epilepsier) jämfördes resultaten hos grupperna.

Bland de som fick CBD-olja hade 40 procent av patienterna minst en halvering av antal anfall efter behandlingen. Men det är oklart om det berodde på en direkt effekt av CBD-oljan eller för att medicinen minskar nedbrytning av andra mediciner, framför allt Friesland. Hos de som fick sockerpiller fanns också åtminstone en halvering av anfällen hos 15 till 20 procent av patienterna.

– Att man ser en effekt vid placebo beror på att epilepsin går i cykler. Det är perioder med många anfall och med få anfall. Chansen att personen startar medicineringen när det är många anfall är större än vid få anfall, säger Björn Bjurulf.

Det är på grund av dessa oklarheter av effekten, som CBD-olja vid epilepsi ännu inte är en godkänd behandlingsmetod i Sverige.

– Effekten är inte fantastisk och man vet inte om den beror på CBD-oljan eller på att CBD-oljan hindrar nedbrytning av andra epilepsimedicin, säger Björn Bjurulf.

Interaktioner och biverkningar av epilepsimedicin

Generellt sett finns få studier på hur läkemedel påverkar epilepsi hos barn.

– Men barn har snabbare metabolism, ämnesomsättning, och behöver ofta högre dos epilepsimedicin per kilo kroppsvikt och dygn, än vuxna, säger Björn Bjurulf.

Det finns några epilepsimedicin som inte interagerar med andra mediciner, Gabapentin, Levetiracetam (keppra) och Lakosamid (Vimpat). Andra gör det på lite olika sätt. Några mediciner ökar nedbrytning av många läkemedel i levern till exempel Karbamazepin (Tegretol och Trimonil) medan Valproat (Ergenyl) minskar nedbrytning av andra läkemedel. Också naturläkemedel som, Johannesört kan påverka halten av epilepsimedicin.

Det är stora individuella skillnader vad gäller biverkningar. Det handlar om genetik, man bryter ner läkemedel olika beroende på arvsanlag och man kan vara disponerad för allergier. Hög dos ger mer biverkningar. Ålder kan spela in och andra läkemedel kan interagera.

– Det är också vanligt med biverkningar i början. Då kan man gå ner i dos och trappa upp långsamt och på det viset komma undan biverkningar.

Vanliga biverkningar är yrsel, trötthet, ataxi, dubbelseende, dimsyn, huvudvärk, humörförändringar och beteendeförändringar.

Epilepsi och migrän

Huvudvärken uppstår ofta efter ett epileptiskt anfall och kan pågå i flera dagar.

– Man har undersökt vad som händer i hjärnan under en migränattack. Det blir ökad genomblödning, ökad ämnesomsättning, blodstockningen ökar och det läcker vätska från blodkärlen ut i vävnaden, säger Björn Bjurulf.

Ögat

När födelsemärket sitter över ögat kan synen påverkas, dels på grund av kärmissbildningar i ögats åderhinna eller under näthinnan, dels på grund av onormalt förhöjt vätsketryck i ögat, så kallad glaukom eller grön starr. Ungefär hälften av personerna med Sturge-Webers syndrom får grön starr, oftast redan i spädbarnsåldern. Grön starr kan också starta senare under barndomen eller i vuxen ålder.

Vanliga tecken eller symtom på ökat tryck i ögat är ljusskygghet som leder till att barnet gnuggar och kniper ihop ögonen, ökat tårflöde, grumling av hornhinnan, förstorat öga och synnedläggning. Om kärlförändringen sitter över hjärnans synbark, det vill säga i den bakre delen av hjärnan, ger det hos de flesta upphov till halvsvigt synfältsbortfall.

Övriga symtom

Det finns ökad risk för stroke vid SWS, därför rekommenderas blodproppsförebyggande behandling med acetylsalicylsyra.

– 3 till 5 milligram per kilo och dag förebygger stroke och episoder med blodcirkulationsstörning i hjärnvävnaden under kärmissbildningen, säger Björn Bjurulf.

Öron-och bihåleinflammationer är vanligt eftersom vävnaden är påverkad av portvinsmärket. Andningen kan påverkas och sömnapné, det vill säga andningsstopp i luftvägarna vid sömn är vanligt.

– Om man kan behandla sömnapné och infektionerna på ett framgångsrikt sätt, leder det ofta till färre epileptiska anfall, säger Björn Bjurulf.

Det är också vanligt med brist på tillväxt- och sköldkörtelhormon vid Sturge-Webers syndrom.

– Det får till följd att barnet växer långsamt. Sköldkörtelhormon gör att barnet håller värmen och är aktiv och alert, säger Björn Bjurulf.

Insatserna syftar till att kontrollera epilepsin och att förebygga och behandla grön starr, stroke och huvudvärk samt att bleka missfärgningarna i huden. Personer med SWS kan också behöva habiliteringsinsatser.

Att tänka på:

En person med Sturge-Webers syndrom bör i förebyggande syfte ta acetylsalicylsyra dagligen. Glaukom, grön starr, kan dyka upp när som helst, regelbundna kontroller hos ögonläkare ingår i uppföljningsschemat, liksom tidig kontakt med hudklinik för att ta ställ-

ning till kosmetisk laserbehandling. Regelbunden uppföljning hos barnneurolog rekommenderas. Att behandla feber, ta sprutor mot influensa, behandla epileptiska anfall förebyggande och vid anfall är viktigt. Barn som har epilepsi eller halvsidig muskelsvaghet ska utredas direkt med MR (magnetkameraundersökning).

Vuxna

Depression hos ungdomar och vuxna med Sturge-Webers syndrom är vanligt.

I en undersökning av 52 vuxna med SWS framkommer att 39 procent har arbete och försörjer sig själva. 55 procent lever i en parrelation eller har potential att göra det och 20 procent av alla i undersökningen har barn.

Nätverk

Sahlgrenska Universitetssjukhuset deltar i ett internationellt nätverk som upprättar ett register över personer med ovanliga orsaker till epilepsi som SWS.

– I framtiden kan vi samarbeta med andra stora center i Europa och delta i större studier om bland annat läkemedel och biverkningar.

Frågor till Björn Bjurulf:

Är det vanligt med märken över hela kroppen?

– Det är inte ovanligt.

Har färgskalan på märkena betydelse för hur stora skador det blir i hjärnan?

– Det finns inget sådant samband.

Är det lättare att få blodproppar, trombosor, i hjärnan för den som har SWS?

– Ja där kärlförändringen finns.

När barnet tar acetylsalicylsyra mot stroke, blodpropp då ökar också risken för hjärnblödning. Vad säger du om det?

– Det är så låg dos att det inte blir ökad risk för hjärnblödning. Det ser ut att förebygga stroke och förbättra den dåliga genomblödningen.

Finns det andra biverkningar med acetylsalicylsyra?

– Man får lättare blåmärken, men inga farliga biverkningar.

Jag har diagnosen själv, är det risk att mitt barn får SWS?

– Nej risken är inte större än för andra.

Vår dotter blir aggressiv av sin medicin Keppra mot epilepsi, är det normalt?

– Ja det är en vanlig biverkning av Keppra. En möjlighet att komma ifrån det är att byta till en annan medicin eller, om möjligt, att sänka dosen. Prata med er barnneurolog.

Frisium är en medicin mot epilepsi. Hur ser det ut med biverkningar?

– Den ges i kombination med andra läkemedel och biverkningarna är som för andra epilepsimediciner. Med höga doser blir man trött och det kan få kognitiva biverkningar, påverkan på förståelse och koncentration.

Är medicinerna testade på barn?

– Det är få studier på barn. Intresset för studier på barn har inte varit stort från läkemedelsbolagen. Man testar framför allt på vuxna med en okomplicerad epilepsi. Är det bättre effekt än placebo, sockerpiller, registreras medicinen och går att sälja.

Hur påverkar puberteten medicineringen?

– En sak är att tonåringar kan vara sämre på att komma ihåg att ta mediciner. En del unga kvinnor får lättare anfall under menstruationen.

Är hemisfärotomi effektivt också mot stroke och migrän?

– Ja för då lever den delen av hjärnan sitt eget liv och har inte förbindelse med övriga kroppen.

Är det alltid så att man förlorar rörelse i handen och får synfältsbortfall vid hemisfärotomi?

– Ja det får man räkna med.

Hur ser ni på kognitiv förmåga efter en hemisfärotomi?

– Att ha svår epilepsi med många anfall är inte bra för den kognitiva utvecklingen. Genom operationen kan man skydda den friska delen av hjärnan, både från att epilepsin sprider sig och att epilepsin påverkar området. Därför kan den kognitiva utvecklingen bli bättre efter en operation jämfört med om barnet fortsätter att ha svåra anfall. Detta gäller framförallt de som har många och långa anfall.

Var kan man få mer information om Sturge-Webers syndrom?

– Socialstyrelsen skriver om Sturge-Webers syndrom under ovanliga diagnoser. Sturge-Weber föreningen Sverige har en hemsida med information, sturge-weber.se och på agrenska.se finns dokumentationer från vistelser med Sturge-Webers syndrom.

Vad för stöd får man som vuxen med Sturge-Webers syndrom?

– Vi från barnneurologen har ett möte med vuxenneurologen inför övergången från barn-till vuxensjukvården.

Mila har Sturge-Webers syndrom

Mila sex år kom till Ågrenska med sin storasyster Nova åtta år, mamma Kim och pappa Karl.

När Mila föddes såg Karl genast hennes eldsmärke. Kim lade märke till det efter ett tag, men ingen av sjukvårdspersonalen reagerade. Det är sådant som går bort med tiden, sa de när föräldrarna pekade på märket. De första månaderna var lugna. Mila var som alla andra barn. Men en dag när hon var sju månader och Kim satt i fåtöljen med henne kände hon att Mila skakade.

– De andra som var hemma, Karl, hans mamma och hennes syster som var på besök, såg ingenting. Men jag åkte in till akuten med henne, säger Kim.

På akuten trodde de inte att det var något och Kim och Mila vände hem igen lugnade. Strax efter hon fyllt åtta månader fick hon ett stort epileptiskt anfall, ett status epileptikus. Hon slutade inte krampa förrän hon fått stesolid intravenöst. På sjukhuset blev de genast omhändertagna av en överläkare på barn som har stöttat dem många gånger sedan dess.

– I allt elände hade vi tur som träffade henne, säger Karl.

– Vi blev inlagda på sjukhus i fjorton dagar. Mila hölls nedsövd och de gjorde många undersökningar. En MR-undersökning visade att det var förändringar i hela högra hjärnhalvan. Strax efter det fick vi diagnosen Sturge-Webers syndrom, säger Kim.

– Vi fick rådet att inte googla utan bara läsa Socialstyrelsens fakta om SWS och det var ingen skön litteratur, säger Karl.

Mila ordinerades två epilepsimediciner Keppra och Ergenyl.

– Det fungerade men det jobbiga med den här sjukdomen har alltid varit att det är ovisst, hur det blir framöver säger Karl.

Neuropsykiatri

Autismspektrumstörning är vanligare när det är kärlförändringar i båda hjärnhalvorna. Det visade en studie i Storbritannien med 92 flickor och pojkar mellan 2 och 19 år med Sturge-Webers syndrom, berättar Mats Cederlund, överläkare och barnneurolog på Barn-och ungdomshabiliteringen i Göteborg.

Studien visade också social kommunikationsstörning hos 45 procent, 24 procent hade autismspektrumstörning (asd), 5 procent adhd, 26 procent led av sömnstörningar och 50 procent hade beteendeproblematik, som oftast bestod av aggressivitetsutbrott.

Femtiosex kunde man testa med begåvningsstest. Deras IQ låg mellan 65 och 100, med ett medelvärde på 82. I befolkningen ligger IQ över 70 och det som kallas genomsnittlig begåvning mellan IQ 85 och 115. I gruppen med Sturge-Webers syndrom fanns de som hade 100 IQ, det vill säga en genomsnittlig begåvning, men också de som hade IQ på runt 70 och lägre än så.

– Barn med autismspektrumstörning hade lägre begåvning och sämre språklig förmåga än de andra barnen, säger Mats Cederlund.

Allmänt i befolkningen

Cirka en procent av alla svenskar har autismspektrumstörning (det vill säga diagnoserna autism eller Aspergers syndrom), 5 till 7 procent har adhd, 1,1 procent har intellektuellt funktionsnedsättning, 4 procent tal-och språkstörning, 5 procent en motorisk koordinationsstörning, 1 procent har beteendemässiga syndrom, 0,1 procent har diagnosen ovanlig epilepsisjukdom och i den gruppen ingår Sturge-Webers syndrom.

– Totalt har 10 procent av alla barn någon typ av kognitiv funktionsnedsättning (13 procent av pojkarna och 7 procent av flickorna) sammanfattar Mats Cederlund.

Kliniska undersökningar

ESSENCE, Early, Symtomatic, Syndromes, Eliciting, Neurodevelopmental, Clinical, Examinations, är ett begrepp skapat 2010 av professorn i barn-och ungdomspsykiatri Christopher Gillberg på Gillbergcentrum i Göteborg. Översatt till svenska betyder begreppet ungefär tidiga symtomatiska syndrom som motiverar kliniska utvecklingsneurologiska undersökningar.

– Det är ett sätt att på ett tidigt stadium och utifrån olika infallsvinklar utreda barn, säger Mats Cederlund.

Områdena som undersöks i ESSENCE är kommunikation/språk, social interaktion/ömsesidighet, beteende inklusive rutinbundenhet, aktivitetsreglering/impulsivitet, uppmärksamhet, motorik/perception (varseblivning det vill säga den process i hjärnan som tolkar information) /sensorik (vad vi upplever med våra sinnen), humörreglering, sömn och ätande.

– Det man tittar på först när det gäller det lilla barnet är om det jollrar, ömsesidigheten mellan förälder och barn, om talet är förse-
nat och hur lång tid det tar att utveckla två- till tre- ords-meningar, säger Mats Cederlund.

Autismspektrumstörning (asd)

Fler pojkar än flickor får diagnosen asd.

– Det finns vissa kromosomavvikelser som är vanliga vid autism, men för de flesta hittar man ingen avvikelse, säger Mats Cederlund. Barnet med asd ska uppfylla flera kriterier bland annat bristande förmåga till social ömsesidighet och till ickeverbalt kommunikativt beteende vid sociala interventioner. Barnet kan också ha bristande förmåga att utveckla, bevara och förstå relationer.

Barnet ska uppfylla ytterligare två kriterier av följande fyra: de motoriska rörelserna är stereotypa eller repetitiva liksom talet och bruk av föremål. Barnet vill inte att något förändras i vardagen och kan ha en fixering vid rutiner eller ritualiserade mönster. Starkt begränsade, fixerade intressen som är abnorma i intensitet eller fokusering kan vara ett utmärkande drag. Sensorisk stimulering eller att ha ett stort intresse för sensoriska aspekter kan också vara signifikativt för ett barn med asd. Okänslighet för smärta/värme/kyla är vanligt och att reagera starkt på specifika ljud eller ytstrukturer, ljus eller rörelser.

– När det gäller Sturge-Webers syndrom är det därför viktigt att man som förälder tänker neuropsykiatri eftersom många barn har dessa svårigheter, säger Mats Cederlund.

50 till 90 procent av individerna med autism uppfyller kriterier för överkänslighet för sensoriska stimuli som syn, hörsel, beröring, smak och lukt.

– Det innebär en känslighet för ljud till exempel från dammsugare eller elvisp. Men också en fascination av ljud från till exempel utryckningsfordon och fläktar. Detsamma gäller för ljus, känsel och lukt, säger Mats Cederlund.

Barn med autism kan gilla att snurra sig själva runt flera varv och älskar att åka karusell. De kan också vara fascinerade av att sätta saker i rörelse.

Den sensoriska känsligheten kan vara orsak till allt från mindre irritation till större utbrott.

– Men det finns alltid en orsak till barnets reaktion! Det gäller för den vuxne att komma på vad det är. Det kan vara något vuxna upplever som petitesser, att man har ändrat på någon liten detalj i rummet, eller en ny lukt, till exempel. Något är inte som det brukar vara, säger Mats Cederlund.

Barn med intellektuell funktionsnedsättning som saknar språk är speciellt utsatta.

– Det är viktigt för omgivningen att förstå vilken känslighet individen har för olika stimuli, säger Mats Cederlund.

Barnen blir trötta av intryck särskilt i skolan.

– Vuxna måste på olika sätt försöka begränsa intrycken om barnen ska orka med skolan, säger Mats Cederlund.

Oväntade höga ljudstimuli kan väcka frustration.

Adhd

3-7 procent av alla barn har adhd, 1,5 procent har svår adhd. När man studerat alla barn i en åldersgrupp har man funnit att förekomsten av adhd är tre till sex gånger högre hos pojkar än hos flickor. Flickornas problembild kan delvis se annorlunda ut än pojkarnas. De kan vara mer inåtvända och därför mindre störande för omgivningen. På så sätt löper de större risk för att inte få sina problem uppmärksammade och igenkända.

Tidiga symtom: 50 till 100 procent har motorikproblem första levnadsåret, 50 till 100 procent har perceptionsstörningar (störning som drabbar varseblivningen till exempel syn- hörsel och känsel), 50 procent har språkproblem, 50 till 100 procent har beteendeproblem, 30-50 procent har hyperaktivitet, 25 procent har hypoaktivitet och ouppmärksamhet (hypoaktivitet är när barnet är onormalt lugnt och passivt), 40 procent har sömnstörningar, 15 procent har förseningar på olika områden.

Behandling

Behandlingen av adhd består i första hand av föräldraträningprogram med inriktning på att förstå problematiken och hantera beteenden. Centralstimulerande läkemedelsbehandling är tillåten för barn som fyllt sex år.

– Det förekommer att yngre barn medicineras, men det är i extremfall. Effekten är oftast sämre och biverkningarna fler. Effekten för små barn vid medicineringen är i första hand att de blir lugnare, säger Mats Cederlund.

Frågor till Mats Cederlund:

Finns det någon annan diagnos man ska vara uppmärksam på om ens barn har SWS?

– Depression kan ju vara en sådan. Ju högre begåvning barnet har, desto mer medveten om sin situation det är, ju större risk har det för depression.

Tvångstankar är det vanligt?

– Det förekommer.

Behandlas adhd mest efter sex års ålder?

– Behandling med centralstimulerande medicin kan ordineras från sex år. De som är inskrivna på habiliteringen kan få annat stöd där. Där finns psykolog och pedagog.

Var kan jag få information om vad jag har för rättigheter gentemot landsting, kommun och sjukvård?

– Det kan du få genom habiliteringen. Där kan du få reda på hur du ska förbättra din eller ditt barns situation.

Vår dotter har autism och medelsvår intellektuell funktionsnedsättning. Hon är nio år men på en tre till femårings nivå. Går det att lära in beteenden?

– Det går att lära in ett beteende i en situation, men kunskapen flyttas inte till en annan situation. Det man vet med barn med autism är att det går att träna och träna och det händer inget men så kan barnet plötsligt ta ett jättekliv. Man brukar säga att barn med autism har en trappstegsliknande utveckling. Därför ska man inte ge upp.

Vi har en tvååring som stämmer överens med ett par av diagnoskriterierna för autism. Innebär det att hon har autism?

– Det vet man inte eftersom alla har något eller några autistiska drag. Det betyder för den skull inte att barnet har diagnosen. Ett kriterium går att ha utan att det är någon diagnos.

Mila har autismspektrumstörning

Autismspektrumstörningen påverkar henne på olika sätt. Allt går väldigt långsamt särskilt om föräldrarna eller storasyster har bråttom, då går det i snigelfart.

– Autismen börjar bli tydlig nu när hon är sex år. Bara att gå från sovrummet ner för trappan och till köket för att äta frukost är en stor procedur för henne. Vi har inte alltid den tiden att ge henne. Eftersom vi båda tränar mycket och är starka bär vi henne ofta istället. Det går bra ännu så länge, säger Karl.

Förutom epilepsin som hon medicinerar för och autismspektrumstörningen är Mila påverkad på flera andra sätt av SWS. Hon blev tidigt halvsidesförlamad och kan få tia-attacker, det vill säga blodproppar eller blödningar i hjärnan.

– Det är oroligt med tia-attackerna och hon medicinerar därför med trombyl, säger Kim.

Huden vid Sturge-Webers syndrom

– En av de vanligaste medfödda kärlanomalierna är kapillär kärlanomali som också kallas för port-wine stain. Det är den kärlförändring som majoriteten av de som har Sturge-Webers syndrom har, säger Yvonne Eklund, specialistläkare i Dermatologi på Diagnostiskt Centrum Hud i Skåne.

Åtta procent av alla med portvinsmärke i ansiktets trigeminusgren (särskild utbredning över panna, öga, kind och ibland haka) har Sturge-Webers syndrom. Det är vidgade små kärl som bildar tydligt avgränsade röda centimeter eller decimeter-stora fläckar som finns redan vid födseln. Nervtrådarna som ska hålla blodkärlen samman dragna fungerar inte. Kärlanomalin växer inte i utbredning utan följer snarare barnets tillväxt.

– Det är lite högre risk att barnet även har Sturge-Webers syndrom när märket sitter över trigeminusgren v1, i panna och kring öga. Likaså om det kapillära kärlmärket finns på båda sidor av ansiktet och när det sitter över ögonlocket, säger Yvonne Eklund.

Med tiden kan den obehandlade kärlförändringen bli mörkare i färgtonen och även lite tjockare, 10 till 50 procent upplever det. Det kan då med tiden, framförallt i tonåren-vuxen ålder, uppkomma knottor i kärlmärket, samt mjukdelar som portvinsmärket sitter över. Läpparna kan växa något i storlek.

– Men dessa symtom är mycket individuella och kan motverkas av laserbehandling som dämpar mängden kärl i portvinsmärket.

Laser

Laserbehandling med Pulsed Dye Laser, PDL, för att bleka portvinsmärken började användas på mitten av 1990-talet och tekniken har utvecklats med tiden. Den fungerande principen är att laserljuset absorberas av det röda i kärlen.

– Principen vid laserbehandling är selektiv. Kärlen absorberar ljuset och skrumpnar ihop. Huden runt blodkärlet påverkas väldigt lite av laserljuset, säger Yvonne Eklund.

Behandlingen med laser känns som ett varmt gummiband som snärtar till, vid varje laserpuls.

– Vi brukar visa på någon av föräldrarna först så att barnet förstår att det inte är farligt och att smärtan ganska snabbt går över, säger Yvonne Eklund.

– Det känns lite skönt-ont, säger någon ur publiken som varit med om det. Ingen behaglig upplevelse, men värt mödan.

Barnet brukar kunna göra mellan tre till sex laserbehandlingar under det första levnadsåret, om kärlmärket inte är allt för stort. Behandlingen i vaket tillstånd går fint att göra tills barnet fyllt cirka 1 år, om portvinsmärket inte är för stort. Oftast har man sex till åtta veckors intervall mellan behandlingarna. Först vid 2 till 3-årsålder behandlas barnet igen, under narkos. Anledningen till att man väntar är att barnet är för litet för narkos innan dess och att man inte vill ta några risker. Man vill inte söva ner för små barn på grund av att andningen inte är utvecklad, utan man vill göra det när barnet är mer robust i andningsvägarna.

– Om man kommer till ett status quo i behandlingseffekten med PDL kan man byta till Intense Pulsed Light (IPL), som ger längre våglängder och når lite djupare ner i huden, säger Yvonne Eklund.

Biverkningar

Huden blir alltid blårod efter behandlingen men detta bleknar under de följande två veckorna. Tidigare har man trott att trycket i ögat förändras om man behandlar kärlmärket kring och på öga/ögonlock.

– Men i en studie 2015 konstaterades inte detta samband. Har barnet ett ökat tryck i ögat beror det på själva kärlanomalin. Numera behandlar vi, om det behövs, till och med blink-ögonlocket med laser fast vi sätter en skyddande lins på hornhinnan innan.

Ibland kan man, framförallt hos personer med mörk hy, se lite mindre pigment/ljusare hud till följd av upprepade laserbehandlingar. Minst risk för pigmentskiftningar föreligger hos ljus hudtyp. – I dessa fall kan huden bli avpigmenterad just där lasern har behandlat huden. Det rättar ofta till sig med tiden och anses inte som något större bekymmer, säger Yvonne Eklund.

Förbättring

Många gånger får man märket både att krympa i omfång och att blekna.

– Hälften får en 50 procentig förbättring. Tio till tjugo procent får uppemot 90 procents utläkning. Ett fåtal barn får ingen tydlig förbättring. Kärlmärket håller sig då mer oförändrat i vissa delar av ansiktet, trots behandling. Vanligast är att det blir någon form av förbättring!

Sen har jag patienter som är nöjda med sin kärlförändring och som inte vill göra något åt den. Det är så jag ser ut säger de, säger Yvonne Eklund.

Att behandla kärlförändringen med kosmetika kan vara en kompletterande väg att gå.

– På vår mottagning har vi en kosmetolog som kan instruera i sminkning av kärlförändringen, säger Yvonne Eklund.

Frågor till Yvonne Eklund:

Vår dotter har en fläckig rodnad över hela kroppen och en läkare avrådde oss från laserbehandling. Var det rätt?

– På de bilder du visar så ser jag att läkaren har rätt. När det är så ljust och samtidigt utbrett behöver man inte behandla. Om det hade varit tydligt rött och avgränsat till en kroppsdel eller i ansikte går det att behandla. Tidigare har vi sett att det inte blir särskilt mycket ljusare om man behandlar kärlmärken på ben men samtidigt har det börjat komma teorier om att det lönar sig att behandla med laser eller IPL här då det verkar stoppa mjukdelsökning och benlängdskillnad. Patienten har dock oftare förändringar enbart i ansikte än på resten av kroppen, även om det förekommer.

Du sa att det blir tjockare hud vid anomalier. Hjälper det med laser?

– Det är snarare så att själva kärlförändringen kan bli tjockare med tiden. Laser behandlar ner kärnen och fungerar för det mesta för att motverka sådan utveckling. Laserbehandlingen måste upprepas i perioder genom livet.

Kan man se hur djupt märket ligger i huden innan behandling?

– Vi använder dermatoskop, ett slags mikroskop man lägger mot huden och då kan vi få en bild av hur ytligt eller djupt kärlen ligger i huden.

Jag arbetar inom tandvården och vi använder ofta ytbedövning. Är det något som går att använd vid laser?

– Det finns ju EMLA-salva (bedövningssalva) men problemet är att salvan drar ihop kärlen för stunden och då blir effekten av laser sämre. Men visst man kan överväga det i enstaka fall om laserbehandlingen upplevs som väldigt plågsamt. Vi gör det aldrig på spädbarn men enstaka äldre barn och vuxna har valt att göra det, trots lite sämre behandlingsresultat till följd av bedövningskrämen. Annars brukar vi hellre rekommendera patienten att ta en Alvedon någon timme innan laserbehandlingen.

Kan man göra hudtransplantation där kärlanomalierna sitter?

– Det blir ofta ärr efteråt men det finns fall beskrivna där den vuxna patienten har haft väldigt förtjockat och knottrigt märke som gjort att man valt den metoden. Det är i undantagsfall eftersom man nu för tiden behandlar med laser.

Jag har hört att resultatet av laser är bättre när personen är 20 år än senare. Nu är jag över trettio. Är det för sent att använda laser på kärlförändringen då?

– Huden är tunnare när man är spädbarn/litet barn så det finns en viss vinst med att behandla tidigt. Men det är absolut inte för sent vid trettio eller senare!

Har du träffat på barn som blivit chockade när de blivit av med sitt märke?

– Nej och anledningen är att borttagandet sker gradvis och de vänjer sig långsamt.

Vilka kliniker gör de IPL på?

– Du kan höra på din hemklinik om de har IPL.

När huden börjat förtjockas är det kirurgi som gäller eller går det att reducera med laser?

– Om det är måttlig storlek på kärlnodtrorna kan det räcka med laser. Är det väldigt mycket och vi märker att vi inte kommer längre gör man mest laser och lite kirurgi för att ta bort några enstaka knottor.

Får man betala sminket som döljer kärlförändringarna själv eller betalar regionerna det?

– Fram till ganska nyligen har man själv fått bekosta det. Men jag har hört att man numera kan få remiss till kosmetolog och kan få kostnaderna godkända för en sminkning och en täckkräm.

Mila och portvinsmärket

Karl och Mila åkte hissen på sjukhuset, med i hissen var en dam. Det var bara de tre.

– 'Har du sett så hon ser ut', sa damen till mig. Sa hon verkligen det, tänkte jag, till mig hennes pappa.

De började tidigt med laserbehandlingar när Mila var 1,5 år. De använde båda metoderna vanlig laser och IPL, två till tre gånger per år.

– Det är väldigt omständligt. Hon ska fasta och efteråt är hon svullen och måste vara hemma några dagar, men det hjälper. Märket som var rött är numera rosa, säger Kim.

Kommunikation

– **När det kretsar mycket kring medicinska frågor som det gör för familjer med barn som har en sällsynt diagnos med kognitiva svårigheter, är det lätt att glömma kommunikationssvårigheterna, säger Helena Molker- Lovén som är pedagog på Dart- kommunikations- och dataresurscenter, för personer med funktionsnedsättning i Göteborg.**

Alla kommunicerar medvetet och omedvetet och ingen kommunicerar ensam utan med någon annan person.

– Vi människor vill samspela och känna social närhet. Det där att vi pratar om vädret när vi inte känner en person vi möter, handlar om att vi som mänskliga varelser vill ha kontakt med varandra. Det är grundläggande, säger hon.

Helena Molker-Lovén har en son som har en kognitiv funktionsnedsättning.

– Han är vuxen nu och talar men missförstås ofta av andra människor eftersom de tror att han också förstår bra, vilket han inte alltid gör. Ofta tänker folk att de som behöver AKK, alternativ och kompletterande kommunikation, är de som inte har något tal, men det stämmer inte. Alla med kognitiv funktionsnedsättning behöver någon form av stöd till talet i olika omfattning.

AKK är ett samlingsnamn för kommunikationssätt och metoder som stödjer kommunikation mellan människor och kompletterar talat språk.

Produktion av tal är svårt, men det är också svårt att förstå tal.

– Vi som talar obehindrat tänker inte på det, men det är ett komplext system, som handlar om flera delar; att lyssna, att förstå kroppsspråk, att tolka in och förstå en massa saker förutom det som sägs, att under tiden det pratas förbereda sin del av samtalet, att vänta på sin tur och samtidigt formulera sig, säger hon.

Den som inte kan kommunicera bör få hjälp att hitta bra metoder eftersom det är frustrerande att inte kunna kommunicera, menar Helena Molker-Lovén.

Svårigheter att kommunicera kan göra att individen använder sig av fysiska uttryck och utmanande beteenden, eftersom det också är en slags kommunikation.

– När det gäller utmanande beteende finns det en skrift på Socialstyrelsen, som heter 'Att förebygga utmanande beteenden i LSS-verksamhet'. Den rekommenderar jag. Ju bättre kommunikation ett barn har desto bättre livskvalitet och fungerande får det som vuxen, säger Helena Molker-Lovén.

Dart i Göteborg arbetar med kommunikation, som AKK och har systerorganisationer ute i landet.

– Det kan vara lite skillnad på vad de olika organisationerna håller på med, men alla tar ett avstamp i AKK. Till oss kommer patienter med en remiss och oftast från habiliteringen. Vi arbetar också mycket med utbildning, forskning och utveckling, säger Helena Molker-Lovén.

AKK är multimodalt, visuellt, auditivt, taktilt, låg- och högteknologiskt. Men det allra viktigaste verktyget är omgivningen, som behöver ha kunskap om hur de möter kommunikation och bli bra kommunikationspartners.

– Responsiv kommunikationsstil är forskat på och har stark evidens, både när det gäller att få till en bra kommunikation och att utveckla den. Enkelt handlar det om att vara en trevlig människa i mötet. Det innebär att vänta in barnet, svara på barnets initiativ och

låta barnet styra, säger Helena Molker-Lovén.

En sak kan vara att ”uggla”, det vill säga kommunicera kring det personen är intresserad av. En ”uggla” ser bra, lyssnar bra, har energi och signalerar intresse med hela kroppen.

– Habiliteringen erbjuder AKKtiv KomIgång föräldrakurs, en kurs som ges på alla habiliteringar i Sverige. När barnen kommer upp i skolåldern finns en annan kurs som heter AKKtiv KomUng, som utgår från samma ramverk, säger Helena Molker-Lovén.

Handfasta verktyg

Den som har kognitiva svårigheter har ofta problem med arbetsminne/korttidsminne. När någon frågar om man vill ha kaffe eller te, så kanske man bara uppfattar det sista ordet det vill säga te, och svarar att man vill ha te istället för kaffe trots att man egentligen inte vill ha det.

En annan sak är att när vi pratar med varandra är mycket underförstått och det kanske inte ett barn med kognitiv funktionsnedsättning förstår. ’Kan du skicka potatisen, säger den vuxne. Barnet svarar ’ja’, eftersom det uppfattar att det är en fråga och förstår inte att det är underförstått att hen ska skicka potatisen.

– Då bör man aktivt lära in att när människor ställer en fråga är det inte alltid en fråga. Det kan lika gärna vara en uppmaning, säger Helena Molker-Lovén.

Enklast möjliga handfasta verktyg i sådana här fall är papper och penna. Den modellen kallas för att ritprata eller sociala berättelser.

– Särskilt situationer när man missförstår varandra är bra att rita upp och förklara med penna och papper. Då får man ytterligare ett sinne som förstärker upp situationen och man kan dra sig till minnes hur det var genom att rita och skriva tillsammans om vad man tänkte till exempel när den personen sa det där, säger Helena Molker-Lovén.

Föreställningsförmågan är ofta nedsatt vid kognitiva funktionsnedsättningar.

– Då är det bra att kunna förstärka resonemanget med ritprat och utveckla det, annars blir det lätt så att barnet bara säger ja till det som det har gjort förut, säger Helena Molker-Lovén.

Fotografier är bra. Nu för tiden är det ju lätt att gå in på en hemsida och se hur det ser ut dit man ska till exempel.

Programvaran för att ta fram bildstöd exempelvis Widgit Online och InPrint förskrivs av habiliteringen. På sidan bildstod.se kan vem som helst skapa ett konto. Det är gratis och innehåller tusentals bilder för att skapa stöd för kommunikation och struktur.

Tecken, det vill säga TAKK, tecken som alternativ och komplette-

rande konversation, tillsammans med prat stöttar upp den verbala förståelsen.

– Genom att teckna och prata samtidigt sänker man tempot vilket är bra för mottagaren då hinner den personen med att uppfatta vad man vill säga. Tecken har den stora fördelen av att det inte är saker som man måste ta med sig. Det räcker med händerna!

Knippor med några bilder på en nyckelring, är ett enkelt sätt att ha med sig ett litet ordförråd. Andra verktyg är exempelvis samtalsmatta, samtalskortor, ritprat och att använda talande hjälpmedel, en inspelad röst som säger vad man ser på bilden.

Olika former av kommunikationsstöd och AKK tillsammans med tal utvecklar kommunikationen och talet om barnet har en möjlighet att utveckla tal.

– Det förhindrar inte utan stöttar den språkliga utvecklingen, säger Helena Molker-Lovén.

Frågor till Helena Molker-Lovén:

Hur lång tid ska man försöka med tecken? Vår flicka vill inte titta på oss när vi pratar och tecknar hur ska man veta om det hjälper?

– Vilket AKK-sätt man än pratar om så inte gör det någon skada. Det kan ta år ibland innan man ser en tydlig effekt. Allt man kan stötta upp med är bra, så fortsatt teckna.

Vår kille har ingen koncentration. Är det bättre med bilder eller TAKK?

– Det får ni se över tid. Man får lista ut vad personen nappar på. Men kör igång med bilder och teckna det ni kan. Fördelen bilden har är att det inte kräver kurser.

Vad är skillnaden mellan ett vanligt barns kommunikationsutveckling och ett barn som har kommunikationssvårigheter?

– Vi utgår från samma tankemodeller men måste vara mera stödjande och använda bra verktyg. Om vi tänker oss utvecklingen som en trappa, så befinner sig kanske det barn som har svårigheter längre tid på trappavsatsen än barnet som inte har en kognitiv svårighet. Man kommer kanske inte lika långt i sin kommunikationsutveckling och den kan vara lite mer ojämn.

Vår tjej pratar inte men förstår bra, när hon vill. Vi försöker få henne att ta kontakt och visa vad hon vill genom att peka hämta ett glas etcetera istället för att visa missnöje. Vi har bilder framme.

– Låt bilderna ligga framme. Ni som finns runt flickan måste använda dem ofta och pekprata. Hon kanske inte blir intresserad först men så småningom kan det bli ett aktivt uttryckssätt. Lägg in lite fler bilder än ni kanske har och ha med bilder från aktiviteter som ni vet motiverar henne, inte bara toalett, dricka vatten etcetera, utan massor med bilder. Det är lättare för alla människor att lära sig det som är roligt och motiverande.

Att leva med ett annorlunda utseende

Ett annorlunda utseende kan påverka självbilden så att det blir svårare med sociala kontakter. Men det är inte alltid så.

– **Barnet behöver stöd att acceptera hur hen ser ut och strategier att bemöta andra människors frågor och nyfikenhet. Intervjuundersökningar med barn i skolåldern visar att utseendet inte spelar stor roll i nära kamratrelationer säger Marizela Kljajić, psykolog vid Plastikkirurgen, Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.**

”Jag tänker på mitt utseende varje dag och känner ofta att jag inte passar in. Men när jag är med mina vänner mår jag bra: De bryr sig inte om att jag ser annorlunda ut.” Detta är ett citat från en patient som Marizela Kljajić har mött i sitt arbete.

– Man vet att vänner och att bli socialt accepterad är en skyddsfaktor mot psykisk ohälsa, säger hon.

Ett annat citat är: *”Mitt utseende står ofta i vägen, så då försöker jag att visa andra människor vem jag är på riktigt genom att använda min personlighet.”*

Marizela Kljajić möter unga och äldre patienter med missbildningar i ansiktet.

– Det som de har gemensamt är att de ser annorlunda ut.

En mamma kommer med sin barnvagn, någon tittar ner i vagnen, reagerar på utseendet och ställer frågor.

En individ som ser annorlunda ut får blickar och oönskad uppmärksamhet av både vuxna och barn.

– Det kan vara bra att ha tänkt igenom vad man vill säga och hur mycket. Då blir det lättare att hantera en sådan situation och det ger en känsla av kontroll, säger Marizela Kljajić.

Varför stirrar en del människor ut andra?

Jo därför att människan sedan tidernas begynnelse är van vid att reagera på det som skiljer ut sig från mängden.

- Då gällde det vår överlevnad. Vi var tvungna att vara vaksamma på sådant som avviker för att upptäcka farligheter, säger hon. Idag handlar det istället om oförställd nyfikenhet, som inte nödvändigtvis behöver tolkas negativt, menar Marizela Kljajić
- Men för den som är med om tillräckligt många negativa sociala upplevelser blir det belastande och kan leda till psykiska besvär. Det är svårt att förändra omgivningen så frågan är vad den som blir utsatt kan göra istället?

Ögonkontakt

Ett sätt att själv ta kontroll över situationen är att ta ögonkontakt när någon stirrar istället för att väja undan med blicken.

- För varje gång stärks den egna självkänslan lite till, menar Marizela Kljajić.

När det gäller det lilla barnet är det viktigt att föräldrarna tidigt tränar barnets sociala förmåga och hjälper barnet att prata om sitt annorlunda utseende. Kanske behöver föräldern också hjälpa till med vissa sociala kontakter och vänskapsrelationer.

- Att umgås är inget vi föds med utan något vi lär oss. Ett barn kan behöva hjälp på vägen, säger hon.

Studier där forskarna frågat barn om vilka de vill umgås med har visat att det yttre inte behöver betyda något. Frågan forskare bland annat ställde till barnen var; Tror du att ett barn som har ett annorlunda utseende kommer att bli retat i skolan? Ja, svarade de tillfrågade barnen. Kan du tänka dig att bli vän med henne/honom? Ja svarade de igen.

Kompisar är en viktig skyddsfaktor för att känna att man är bekväm i sociala situationer.

Andra strategier

Strategier för det äldre barnet eller den vuxne som vill närma sig nya människor är att hitta gemensamma saker att prata om. Kanske först stå bredvid en grupp man vill ha kontakt med, lyssna på vad de pratar om och flika in en fråga, som inte kan besvaras med ja och nej och på det viset få igång ett samtal. En så kallad ”öppen fråga” kan börja med ”hur gör du när..”, ”vad tycker du om...” ”varför..”

- Det är också bra att i ett samtal fokusera på den andra och på det viset få bort fokus från sig själv. Det bästa är att redan innan tillfället uppstår ha tänkt igenom ett par ämnen att ta upp och sedan välja det som passar i situationen, säger Marizela Kljajić.

Om personen/personerna verkar ointresserade av ämnet, varva då frågor och påståenden och håll igång samtalet en stund. Nästa gång kommer det att gå ännu bättre.

Större barn ska känna till sin diagnos och under besök på sjukhus själva få prata med doktorn. Redan i de lägre åldrarna är det viktigt att veta att tillståndet heter Sturge-Webers syndrom och att det finns andra som har det.

– Sådant har stor betydelse, säger Marizela Kljajić.

Det som är positivt är att personer med en funktionsnedsättning, som kan vara öppna om sitt syndrom ofta når social acceptans. Men vägen dit kan vara snårig.

En förälder kan på olika sätt hjälpa barnet att känna sig bekväm i sociala situationer.

Viktigt är att informera om barnets tillstånd när det är dags att byta social miljö, till exempel innan barnet börjar förskola, första klass, en ny klass eller ska på olika fritidsaktiviteter. Det är också bra att informera andra föräldrar i förskole- eller skolklassen om barnets diagnos. Då kan man hjälpa och visa andra hur man kan förklara och beskriva barnets annorlunda utseende och stilla den nyfikenhet som kan finnas. Många barn som ser annorlunda ut beskriver hur deras klasskompisar ibland rycker in och svarar på frågor som barnet kan få på grund av sitt utseende. Detta betyder mycket för barnet.

– Försök också hitta fritidsaktiviteter och intresseområden där barnet kan delta på sina villkor och göra bra ifrån sig. Det stärker självkänslan. Prata också med ditt barn om hur andra kan reagera på utseendet och diskutera på vilket sätt barnet kan hantera när någon stirrar eller frågar, säger Marizela Kljajić.

Frågor till Marizela Kljajić:

Min dotter är två år, när ska jag börja prata med henne om hennes sjukdom?

– Så snart som möjligt. Det bästa är att benämna det i vardagen när det är relevant. Det är bra att hjälpa personalen på förskolan om hur de ska prata med barnen. Så här brukar vi säga hemma, till exempel.

Nu ska min son börja förskolan i samma skola som storasystern. Storasystern tycker att han är så söt med sitt märke i ansiktet. Ska jag förbereda henne på att hon kan få frågor?

– Jag skulle förbereda henne på att hon kan komma att få frågor om varför han har ett märke i ansiktet. Om hon inte kan svara på frågor be henne vända sig till er föräldrar.

Finns det studier om folks nyfikenhet. När min flicka var liten stirrade människor mycket. Idag när hon sitter i rullstol gör de inte det på samma sätt. Vad tror du det beror på?

– Jag vet inte om det finns studier om det, men det skulle kunna bero på att det är mer tydligt när hon sitter i rullstol och att det går snabbare att tolka vad man ser. Det tar längre tid att förstå när det bara är ett märke i ansiktet.

Att vara vuxen med SWS

Jakob är 32 år och har Sturge-Webers syndrom. Han bor i egen lägenhet, har sjukersättning, pluggar på komvux ett par dagar i veckan och söker arbete. Helst vill han ha ett arbete inom kommunen.

– Daglig verksamhet är ett alternativ men då hamnar jag i ett fack och det leder oftast ingenstans. Helst vill jag jobba med äldre på en av kommunens träffpunkter.

Jakob gick i vanlig skola men läste särskolans kursplan.

– Det var bättre för mig att gå i vanlig skola och i en större grupp tycker jag.

De första åren var inte lätta. Jakob tycker att hans lärare inte var insatta i hur det är att ha en sällsynt diagnos och eleverna var inte heller snälla mot honom. Ingen fick sticka ut och vara annorlunda. Först i mellanstadiet fick han en bra lärare, som förändrade mycket till det bättre.

– Han lyssnade på mig, var pedagogisk och trevlig. Jag fick arbeta i min egen takt och när jag blev stressad kunde han lugna mig. När läraren slutade bytte Jakob skola, till en montessoriskola. Skolan var mindre och med färre elever.

– Jag fick en jättebra elevassistent, som jag hade ända upp till nian, säger han.

Gymnastiken var det inga problem med.

– Jag var med och spelade innebandy och andra bollsporter. Jag var en duktig handbollsmålsvakt. Det fungerade bra, jag var med på nästan allt.

Föräldrarna berättade för klasskamraterna och lärarna om Sturge-Webers syndrom inför nya årskurser.

– Jag tycker att det hade varit bättre om habiliteringen eller skolsystem hade berättat. De hade kunnat förmedla medicinska kunskaper till skolan, på ett annat sätt än vad mina föräldrar kunde göra.

Ju högre upp han kom i skolans stadier desto bättre fungerade det med klasskamraterna. När de fått förklarat för sig varför Jakob hade märken i ansiktet, blev han som vilken annan klasskamrat som helst.

Han har stött på mycket oförståelse ute i samhället.

– Det är jobbigt med de reaktioner man får från omgivningen. En del vuxna tror att man har blåmärken efter att ha blivit misshandlad, andra har kommit fram och sagt att jag ser förjävlig ut. Men egentligen är det ju dem det är fel på. Barn tittar och det kan vara svårt att stå ut med ibland. Man vet inte om man ska försöka berätta eller bara låta det vara.

Jakob bor i en egen lägenhet. Han har haft bodendestödjare men sköter sig själv nu. Han kan klä på sig utan några problem och lagar mat själv.

– Jag fick tips om en bra app för mobiltelefoner, matglad, som jag använder mycket. Den är pedagogiskt upplagd för oss med kognitiva funktionsnedsättningar. I den får jag tips om maträtter som jag lagar.

Ibland beställer han också olika matkassar, för att få inspiration till nya maträtter. Han har hjälp med städning av en städfirma som kommer en gång i månaden.

En vanlig vecka går han till Komvux, arbetar med politik i en förening och går ut med sin lilla hund, en japansk spets som heter Balder.

– Jag tycker mycket om att arbeta politiskt och känner att jag får uppskattning där. Min hund är den bästa medicinen för mig. Jag tycker att man borde få en hund på recept eftersom man mår så bra av det. Inte minst kommer jag ut varje dag och får träning eftersom Balder måste ut.

Vilka problem är störst idag?

– Det är väl inlärningsproblemen jag har. Men ibland tror jag att det största problemet ligger hos mig själv. Jag måste nog börja tro mer på mig själv och mina förmågor.

– Mitt synfältsbortfall innebär att jag inte får ta körkort och det begränsar mina möjligheter att jobba med sådant jag gillar. Men det finns de som har det mycket värre än jag har det, så jag ska inte klaga.

Hans halvsidesförlamning gör att han har svårt med vissa saker, som fotvård till exempel. Det skulle han behöva men hans landsting vill inte betala för det. Det gör de bara till diabetiker.

Vad ger dig kraft och styrka att klara av vardagen?

– Det är främst mina vänner och föreningsarbetet, där jag känner mig uppskattad. Mina föräldrar har varit till mycket stöd och hjälp, men numera bor de långt från där jag bor, så jag får klara mig utan deras hjälp. Jag har valt att bosätta mig där jag bor och satsar på att utveckla ett självständigt liv, säger Jakob.

Vad blir du glad av?

– Att umgås med nära och kära.

Och framtiden:

– Jag hoppas få ett jobb och söker kanske ett serviceboende så att jag får lite stöd och hjälp.

Jakob har ett råd till föräldrarna och för att ge ett exempel berättar han om sin mamma.

– När hon och jag var hos doktorn kunde doktorn vara stressad och inte orka svara på hennes frågor. Då ställde hon sig i dörröppningen så att doktorn inte kunde gå ut!

– Var en tigerförälder. Ge aldrig upp!

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

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

– Genom aktiviteterna vill Ågrenska bidra till att stärka barnens och ungdomarnas delaktighet och självkänsla, och barnteamet är noga med att anpassa innehållet så att förutsättningarna för varje barn att utföra aktiviteterna under veckan blir så bra som möjligt, säger specialpedagog Bodil Mollstedt.

Barn med Sturge-Webers syndrom har olika kombinationer av symtom i varierande svårighetsgrad.

– Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt har vi utformat programmet för barnen och ungdomarna under veckan, säger Bodil Mollstedt.

Innan veckan läser personalen in medicinsk information och dokumentationer från tidigare familjevistelser, samt talar med föräldrarna som ska delta i vistelsen. Ågrenska tar också in information från pedagoger på barnens skolor. Utifrån informationen formas sedan veckans aktiviteter.

– Genom våra tidigare erfarenheter, samtalen med föräldrarna och informationen från skola kan vi skapa goda förutsättningar för barnen under veckan, säger Bodil Mollstedt.

Delaktighet

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen känner sig delaktiga. Pedagogiken utgår från ICF, som är framtaget av Världshälsoorganisationen, WHO. Det är ett klassifikationsredskap där man bedömer den totala livssituationen för personer med funktionsnedsättningar. Påverkansfaktorer för delaktighet handlar dels om kroppsliga faktorer, men också om omgivningen. Pedagogiken utgår framför allt ifrån individen och den samverkande miljön runtomkring.

– Vi försöker se möjligheter istället för att låta oss begränsas, säger Bodil Mollstedt.

Vad underlättar för era barn i vardagen, frågar Bodil Mollstedt och ber åhörarna samtala med varandra.

När barnet leker med andra barn, säger någon. Det reducerar stress att ha tagit fram kläderna kvällen innan, säger en annan. Några föräldrar har tränat på lågaffektivt bemötande, särskilt på morgonen när familjen ska iväg. De försöker att inte bli arga, säger hellre ja än nej och avstyr bråk mellan syskon. Också vid mattillfället senare på dagen agerar de lågaffektivt. Tar bort maten en stund om inte barnet vill ha, bekräftar känslan när någon är arg. Den vuxne går ofta ner på knä för att vara i jämnhöjd med barnet. Vi upplever att vårt barn blir lugnare då och känner sig sedd och uppmärksam. Någon säger att om barnet inte äter är det inga problem.

– Vi gör ingen stor sak av det.

Allmänna mål

Allmänna mål för alla vistelser är att skapa en miljö där barnen känner trygghet och trivsel. Ge tillfällen till möten med andra barn med samma diagnos och deras syskon. Ge förutsättningar för delaktighet och inflytande. Vistelsen ska också bidra till kunskap och insikt om diagnosen och erbjuda anpassade aktiviteter. Gå till stranden, sitta på en filt, plocka lite snäckor att sedan göra ramar av, är exempel på lugna aktiviteter.

– Allt vi gör anpassas efter barnens ork och lust, säger Bodil Mollstedt.

Särskilda mål vid Sturge-Webers syndrom

Inför varje familjevistelse upprättas särskilda mål för veckans aktiviteter.

– Denna vecka är unik och blir på sitt sätt utifrån de barn och ungdomar som är här, säger Bodil Mollstedt.

Under veckan är det viktigt att *minska konsekvenserna av koncentrations- och inlärningssvårigheter*. Det görs genom olika scheman och att ha tydlig fast struktur under dagarna och återkommande aktiviteter. Naturliga pauser läggs in.

– Vi har bland annat scheman som i ord och bild berättar vad vi ska göra under förmiddagen och eftermiddagen. Då ser barnen vad vi ska göra och i vilken ordning.

De allra flesta vuxna har kalendrar och god kunskap om vad som förväntas av dem på jobbet varje dag. Specialpedagogik för barn med särskilda behov bygger på precis samma principer om tydlighet och struktur.

Barn som har koncentrationssvårigheter kan om de vill pröva särskilda sittedynor bland annat en kudde med piggar på och olika koncentrationsvästar att ha på sig, bollväst till exempel, när de arbetar med något som kräver koncentration.

De mindre barnen får träffa Kalle varje dag. Det är en gosedjurskanin som bor i en väska. Han kommer varje morgon och har med sig schema och en aktivitet och pratar lite med barnen. Han är väldigt blyg de första dagarna av veckan, men han blir mindre blyg för varje dag. Syftet är att kaninen ska ta över lite av barnens egen oro och blygsel.

– Sista dagen är Kalle och barnen bästa vänner, säger Bodil Mollstedt.

Att minska konsekvenserna av synnedsättningen. Det görs genom att ha en tydlig struktur i miljön, där var sak har sin plats och att den vuxne förtydligar information och det som sker för varje individ.

Att anpassa dagens aktiviteter efter varje persons individuella omvårdnadsbehov och hälsa. Vid utflykter kan den som vill och har behov av det ta rullstolen istället för att gå, så att inte kraften är slut vid ankomsten till aktiviteten.

Ett mål under vistelsen är att *främja fysisk aktivitet*. På Ågrenska varvas gruppaktiviteter med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar varvas med mer motoriskt krävande. Tanken är att alla aktivi-

teter också ska kännas roliga för barnen så att deras motivationsnivå hålls uppe.

Fin-och grovmotorik och kroppskännedomen stimuleras genom aktiviteter i bild och form och genom att vara ute i skogen och på stranden.

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

– Vi är noga med att välja aktiviteter där alla kan delta på sina egna villkor. En populär lek är walkie-talkie-gömmen, där ena laget gömmer sig och ger ledtrådar om sitt gömställe till laget som letar. I den leken skapas naturliga vilopauser så att alla orkar vara med. Ett bra tips är att tävla mot klockan eller att gemensamt samla poäng, istället för att tävla mot varandra. Det skapar lagkänsla och sammanhållning istället för vinnare och förlorare.

Fråga doktorn

Under tisdagen får en grupp barn träffa doktor Björn efter hans föreläsning för föräldrarna och ställa frågor om Sturge-Webers syndrom. Några av frågorna var: Kan man ta bort märket i ansiktet? Varför sitter det på båda sidor? Varför inte på rumpan? Är det vanligt med glasögon och dålig syn? Varför har sjukdomen det konstiga namnet?

Den goda cirkeln

Vistelsen ska ge barnet stimulerande upplevelser och erfarenheter, för då kickas den ”goda cirkeln” igång.

– Lustfyllda upplevelser gör barnet intresserat av att ta egna initiativ, vilket i sin tur gör dem mer delaktiga och aktiva. Då uppmuntras utvecklingen.

Samverkan

Samverkan mellan föräldrar, sjukvård/habilitering barnhälsovård/elevhälsa kommunens resursteam och Specialpedagogiska skolmyndigheten SPSM, spsm.se, är värdefullt, särskilt vid stadi-
eövergångar.

Det är ett tillfälle att överföra viktig information om barnets särskilda egenskaper och tillgångar liksom svårigheter.

Läs mer om vilket material som används på Ågrenskas webbplats: agrenska.se

Länktips:

logopedeniskolan.blogspot.se

skoldatatek.se/verktyg/appar

skolappar.nu

– appar kopplat till det Centrala innehållet i Lgr 11

appstod.se

– samlingsplats för appar som stöd

mathforest.com

– låg/mellan välj nivå

mfd.se

– myndigheten för delaktighet

hattenforlag.se

– teckendockor, böcker, spel, musik dvd med tecken

ritadetecken.se

– program med tecken, kan laddas ner som app

varsam.se

– hjälpmedel och träning

komikapp.se

– material och inredning

nyponforlag.se

– språkstimulerande material

abcleksaker.se

– fina, roliga och pedagogiska leksaker

lekolar.se

– förskola och skolmaterial leksaker, pyssel, hjälpmedel

goteborg.se/eldorado

– upplevelsehus, studiebesök, kurser och utbildningar

Mila går i förskola

När Mila skulle börja förskolan erbjöd sig överläkaren på barnavdelningen, som de träffade på sjukhuset att introducera Mila för pedagogerna.

– Hon har tagit alla lite jobbiga samtal genom åren, säger Kim.

– Det var alldeles fantastiskt. Hon pratade med de berörda på skolan om vad Mila behövde. Idag har Mila assistent och anpassad skolgång i förskolan. Det betyder att hon har sitt speciella schema som hon och pedagogerna följer och att hon går i en vanlig förskola.

– Hon deltar egentligen inte med de andra på grund av sin autismspektrumstörning, utan är bara i rummet. När de andra samlas sitter hon vid sitt bord och ritar, säger Kim.

Syskonrollen

Syskon till barn med funktionsnedsättning behöver kunskap, någon som lyssnar på dem och möjlighet att träffa andra i lik-

nande situation. Det visar forskning på området och erfarenheter från Ågrenskas syskonprojekt.

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

Kan ni som har syskon med ett ord beskriva känslan i er syskonrelation ber pedagogen Astrid Emker från Ågrenska, föräldrar och personal. Saknad, obeskrivlig kärlek, avundsjuka hörs det bland annat från föräldrar och personal i publiken.

– Barn som får ett syskon med funktionsnedsättning känner ofta blandade känslor inför situationen. De kan inte välja bort den utan måste hitta ett sätt att förhålla sig till den, säger Astrid Emker.

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. Ingen vet hur mycket syskonet förstått och hur det tolkat informationen om funktionsnedsättningen och vad den innebär.

Att förstå och skapa kunskap tar tid. Det behövs pratas om saken kontinuerligt då frågor och funderingar förändras.

– Syskon måste få möjlighet att ställa sina egna frågor angående systemens eller broderns funktionsnedsättning. Det blir lätt så att all information går via föräldrarna, men vår erfarenhet visar att det ofta finns saker som syskonen inte vågar eller vill prata med sina föräldrar om, säger Astrid Emker.

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

– En 14-årig tvilling till en flicka med cp-skada trodde till exempel att hon tagit allt syre från sin syster under graviditeten. Det hade hon känt skuld över i många år. Och en pojke frågade om hans hårda tag på innebandyplanen hade orsakat broderns skelettcancer, säger Astrid Emker.

Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade. Genom att involvera syskonen kan man skapa förståelse och öka möjligheterna till problemlösning.

– Det är viktigt för syskonen att känna att de också får egen tid med föräldrarna. Den ska vara avsatt speciellt för dem och inte bara bestå av tid som 'blev över'.

Redan i väldigt ung ålder är syskon till barn med funktionsnedsättning duktiga på att uppfatta andras behov av hjälp. De har många varför-frågor som behöver svar, och det är viktigt att be-

möta barnen på rätt nivå.

Efter nioårsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron än de haft tidigare. De börjar se konsekvenser och uppmärksammar omgivningens reaktioner.

– I den åldern kan det kännas jobbigt att syskonet kanske har ett avvikande utseende. Barnen noterar blickar och börjar fundera på hur de ska förklara för andra. Då är det bra att ha en gemensam strategi i familjen angående hur man förklarar hur situationen ser ut för barnet som har en funktionsnedsättning. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, eller kanske att beskriva det som att syskonet har 'trötta ben' eller liknande, säger Astrid Emker. Äldre syskon tar ofta på sig ansvar för att föräldrarnas ska orka. De funderar också över ärftlighet och existentiella frågor.

Tre ledord för syskonverksamheten

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

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

– Vi berättar också att de själva inte har orsakat funktionsnedsättningen 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, säger Astrid Emker.

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.

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

– Det kan handla om sorg över att de inte fick en bror eller syster som kan leka på samma sätt som ens kompisar leker med sina syskon. Det kan vara bra och logiska tankar, men om det inte går att prata om dem blir de ganska tunga att bära.

Många barn undviker dessutom att prata med föräldrarna om det som är jobbigt med syskonet, eftersom de inte vill belasta föräldrarna med fler tunga saker. Därför gäller det att skapa strategier för

hur de ska prata om det som känns svårt.

Under veckan gör barnen och ungdomarna en berättelsebok där de skriver om sig själva, om tillståndet syskonet har och om vad de kan säga när andra ställer frågor. En övning som ofta används är ”cirkeln”, där de ska fylla i känslor och hur stor andel av en själv som består av glädje, ilska och oro.

– De här övningarna blir ofta en bra ingång till förtroliga samtal. De äldre syskonen använder istället ’känslkort’ och andra spel och övningar som får igång samtal. Det är vanligt att första varvet handlar om vardagliga saker, efter en stund kommer de in på det som handlar om syskonet med diagnos, säger Astrid Emker. Hon beskriver också många positiva aspekter för syskon till barn med funktionsnedsättning.

– Många får en större respekt för andra människor. De lär sig tidigt att ta ansvar, känna empati och förståelse. Dessutom nämner många att det är härligt att få gå förbi kön på Liseberg. Sådana saker kan spela stor roll i ett barns tillvaro!

Läs mer om Ågrenskas arbete med syskongrupper på syskonkompetens.se

Mila har en storasyster

Mila älskar sin storasyster men får väldigt lite tillbaka, mest hugg och slag, säger Kim och Karl. Storasyster blir irriterad på Mila eftersom det tar mycket tid med Mila.

– Hennes sätt att vara och att vi får vänta på henne krockar med övriga familjen, säger Karl.

Munhälsa och munmotorik

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

Det säger specialisttandläkare Marianne Bergius som arbetar på Mun-H-Center.

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön samt på Odontologen i Göteborg. Det är ett nationellt kunskapscentrum med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskapen om tandvård, munhälsa och munmotorik hos barn, ungdomar och vuxna med sällsynta diagnoser. Kunskapen sprids för att bidra till

ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga.

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

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska kring familje- och vuxenvistelser träffar Mun-H-Center många personer med sällsynta diagnoser.

Efter godkännande från föräldrarna gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munförhållanden. Observationerna, tillsammans med information som föräldrarna lämnat, ställs samman i en databas.

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

Problem som kan förekomma vid Sturge-Webers syndrom:

- Bettavvikelser
- Ansiktsasymmetri
- Bitplanet divierar snett
- Mittlinjen i överkäken är förskjuten åt sidan som inte har förändringen, vid enkelsidig hudförändring
- Tänder och käke tidigare utvecklade på den sidan som har hudförändring
- Ökad kariesrisk?
- Ökad blödning vid tandutdragning/operation?

Munmotorik – problem som kan förekomma vid Sturge-Webers syndrom:

- Försenad tal- och språkutveckling
- Sug- tugg och sväljsvårigheter
-

Munmotorik-Behandling som kan vara aktuell:

- Tal-och kommunikationsträning
- Behandling av ätsvårigheter
- Munmotorisk träning

Munhälsa vid Sturge-Webers syndrom

Mun-H-Center har tidigare träffat tolv personer, 7 pojkar/män och 5 flickor/kvinnor, i åldrarna 4 till 60 år, med Sturge-Webers syndrom.

Vanliga symtom var:

- Svårförståeligt tal/saknar tal

- Ät- och dricksvårigheter
- Riklig dregling

Vad har vi sett idag?

– Vi har sett fina munnar, normal variation av bett, för några kunde vi se att mittlinjen i överkäken är förskjuten något åt den sida som inte har hudförändringar (när hudförändringen är enkelsidig). Viss mediciner (exempelvis Topimax och Azopt) kan ge muntorrhet som bieffekt, säger Marianne Bergius.

Tand- och munvård för barn och ungdomar med särskilda behov

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

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

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

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

Vid årliga undersökningar på tandklinik är det viktigt att tandläkaren får kännedom om barnets aktuella hälsa och mediciner, då det kan påverka salivens kvalitet och ge muntorrhet med ökad risk för karies, hål i tänderna, som följd. Kontroll av bettutveckling, käkleder och käkmuskulatur är också viktig att utföra förutom sedvanlig kontroll av munhygien, tandkött och tänder. Ett eller två återbesök mellan de ordinarie besöken rekommenderas för polering och fluorbehandling av tänderna. Mun-H-Center och specialistkliniker för pedodonti erbjuder barn och ungdomar med särskilda behov ett anpassat tandvårdsomhändertagande.

Inför det första besöket i tandvården är det bra att ta kontakt med personalen. Kanske behöver barnet ett förberedande samtal, bildstöd och tillvänjning? Hitta bilder som stöd på bildstod.se eller kom-hit.se

Samhällets stöd

– **Det finns en del stödinsatser i kommunen som kan vara aktuella för barn med Sturge-Webers syndrom. Sådant som kontaktperson, anhörigstöd och korttidsvistelse/stödfamilj.**

Det säger Cecilia Stocks, socionom på Ågrenska, när hon redogör för olika typer av stöd som erbjuds i kommunen.

Försäkringskassan, FK, (guiden)

Numer går det att skapa en sammanställning om Försäkringskassans stöd baserad på det egna barnets behov. Den finns på Försäkringskassans webbplats.

Gå in på försäkringskassan.se Tryck på Funktionsnedsättning, Tryck på Guide för dig med funktionsnedsättning, Skapa en egen guide – tryck på start, skriv barnets personnummer och följ anvisningarna.

Det går att begära hembesök inför ansökan om ekonomiskt stöd.

– Tänk på att ersättningarna från försäkringskassan och kommunen kan påverka varandra, till exempel omvårdnadsbidrag och merkostnadsersättning.

Vårdbidrag byter namn 1/1 2019

- Omvårdnadsbidrag i fyra nivåer
- Båda föräldrarna kan söka, går att fördela
- Föräldraledighetslagen med rätt till arbete på 75 procent förlängs även efter det barnet fyllt 8 år.
- Om förhållandena förändras måste man anmäla det till Försäkringskassan inom 14 dagar.
- Från 1 januari 2019 publiceras förmånssidor och e-tjänster rörande de nya ersättningarna på FK:s hemsida.

Merkostnadsersättning

- 0 – 18 år (max till 21 år om barnet går i skolan).
- Handikappersättning för vuxna byter namn.
- Första nivån minst 11 635/år i merkostnader.(högre inkomst än tidigare)
- Inte ”krona för krona” utan fem nivåer. 30, 40, 50, 60, 70 procent av prisbasbelopp(46 500kr 2019).
- Övergångsregler fram till 2021
- Hjälpt behovet tas bort från merkostnadsersättningen

Hälso- och sjukvårdslagen

Sedan den 1 januari 2015 finns en patientlag, som innebär stärkt ställning för patienter, bland annat rätt att välja öppenvård i ett annat landsting, till exempel habilitering eller specialist i annat landsting. Det är lättare att få en ny medicinsk bedömning.

– Lagen har också ökat barns inflytande över sin egen vård. De har rätt att få information om sin vård på ett sätt som de förstår. Läs mer på nfsd.se och 1177.se

Samordning – fast vårdkontakt

Enligt hälso- och sjukvårdslagen har verksamhetschefen skyldighet att utse en fast vårdkontakt för att säkerställa patientens behov av samordning om patienten önskar det. En fast vårdkontakt kan samordna vårdens insatser, information, förmedla kontakter inom vården och vara kontaktperson inom andra delar av vården och för andra samhällsaktörer.

Den fasta vårdkontakten kan vara en läkare eller annan profession inom vården som sjuksköterska eller kurator.

SIP – samordnad individuell plan

Kommuner och landsting är skyldiga att upprätta en samordnad individuell plan, SIP, enligt både socialtjänstlagen och hälso- och sjukvårdslagen. En SIP görs när samordning efterfrågas och kompetens behövs från flera verksamheter och där ansvarsfördelningen behöver göras tydlig. Planen upprättas vid möten där de professionella är skyldiga att delta. Den kan göras när en person upplever att man behöver en samordning mellan olika instanser.

Skollagen 1 kap 4

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

Enligt skollagen ska skolan ta hänsyn till elevers olika behov. Elever ska ges *stöd* och stimulans så att de utvecklas så långt som möjligt. Skolan ska sträva efter att *uppväga skillnader* i elevernas förutsättningar att tillgodogöra sig utbildningen.

Anpassningar i förskola och skola

Exempel på anpassningar i förskola och skola

- Särskilt schema över skoldagen
- Extra tydliga instruktioner

- Stöd att sätta igång arbetet
- Anpassade läromedel
- Någon extra utrustning
- Enstaka specialpedagogisk insats
- Särskilt stöd
- Handledning/fortbildning av personal
- Resursperson/"assistent"
- Minskning/anpassning av elevgrupp
- Regelbunden specialpedagogiska insatser
- Anpassad studiegång

Inför alla förändringar är det viktigt med förberedelser. Det gäller till exempel när barnet börjar förskola och vid övergången från förskola till skola. Och vid alla stadiemyten.

Ta kontakt med förskola och skola inför bytet. Gör gärna studiebesök på skolan om det finns osäkerhet om vilken som passar barnet bäst.

Ge skriftlig information om barnet, till exempel dokumentationen om barnets diagnos när det är dags för skolstart.

Skillnad särskola- grundskola

- Diagnos autism eller lätt utvecklingsstörning krävs
- Placering ska föregås av noggranna tvärprofessionella utredningar, pedagogisk, psykologisk, medicinsk och en social utredning
- Det måste framgå att en elev inte kommer kunna nå grundskolans mål
- Räcker inte med bedömningar föräldrarna måste söka och godkänna placering
- Det går att läsa vissa ämnen enligt grundskolans kursplan

Inför förändringar

- Börja ny skola
- Stadiemyten, nya lärare
- Förbered i god tid
- Ta kontakt med skolan i god tid
- Ge skriftlig information (till exempel dokumentationen)
- Ha ett möte med alla inblandade, till exempel rektor, skolsköterska, pedagoger
- Osäker på vilken skola? Gör studiebesök!

Förbered mötet!

– Som förälder till ett barn med funktionsnedsättning blir det många möten med de parter som omger barnet. Förbered er väl inför mötet och se till att ha med alla beslutsfattare på mötet. Det kan till exempel vara bra att ha med skolsköterskan på mötet. Ha en dagordning och bestäm på förhand hur lång tid mötet ska vara. För ett protokoll om vem som ska göra vad till när. Boka en ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna.

Vart vänder vi oss?

Den som är missnöjd ska i första hand vända sig till skolans rektor. I andra hand kan man vända sig till ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Eller till
Skolverket
skolverket.se
Skolverkets upplysningstjänst:
Tel: 08 - 527 332 00

LSS

Samhällets stöd utgår bland annat från; LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade). Det är en rättighetslag, som syftar till att ge goda livsvillkor.

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

...med utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd.

...med betydande eller bestående begåvningsmässigt

funktionshinder eller hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom

...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.

SoL

Enligt Socialtjänstlagen ska människor som av fysiska, psykiska eller andra skäl möter betydande svårigheter i sin livsföring få möjlighet att delta i samhällets gemenskap och att leva som andra. Därför finns olika former av stöd. Finns behov har man alltid rätt att

söka en insats och få ett skriftligt beslut. En socialsekreterare eller kurator på sjukhuset kan hjälpa till med ansökan.

Exempel på insatser inom LSS/SoL

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 avlastning och till att utträtta ärenden utanför hemmet. Avlösarservice kan erbjudas både som regelbunden insats eller som lösning vid akuta behov. Behovet bedöms individuellt.

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 alltså inte rapportera om vad hen gjort till någon myndighet.

Anhörigstöd

Enligt Socialtjänstlagen, SoL 5 kap 10 ska kommunen också erbjuda stöd till anhöriga. Med anhöriga menas en familjemedlem, (till exempel syskon, mor- och farföräldrar) eller en god vän till någon med fysisk eller psykisk funktionsnedsättning. Som anhörig kan man få möjlighet att delta i samtalsgrupper, friskvård eller individuellt anpassat stöd och få tips, råd och hjälp med kontakter. Detta stöd ska sökas hos kommunens anhörigkonsult. Denna tjänst kan heta olika i olika kommuner. Se anoriga.se

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. Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas där man kan söka efter möjliga fonder. Vissa företag hjälper också till att hitta rätt fonder för en mindre summa.

Tips på bra webbadresser

ournormal.org hitta andra familjer

agrenska.se – Ågrenska

do.se – Diskrimineringsombudsmannen

assistanskoll.se

fk.se - Försäkringskassan

1177.se – Sjukvårdsupplysningen

socialstyrelsen.se

mun-h-center.se – Mun-H-center

skolverket.se

spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

notisum.se – Lagar på nätet

mfd.se – Myndigheten för delaktighet

hejaolika.se

do.se – Diskrimineringsombudsmannen

kunskapsguiden.se

anoriga.se/ anorigstöd

parasport.se

nfsd.se – Nationella funktionen sällsynta diagnoser

anoriga.se/ - nationellt kompetenscentrum för anoriga

bostadscenter.se och boverket.se

www.stiftelser.lst.se – länsstyrelsernas gemensamma stiftelsedata-bas

Mila och samhällets stöd

Allt jobbigt med att Mila har SWS har också haft en bra sida med vårdkontakter och andra stöd i samhället.

Det började med barnläkaren som släppte allt och ägnade sig åt Kim, Karl och Mila på sjukhuset, den där första gången med ett stort epileptiskt anfall.

– Den läkaren har följt och stöttat oss genom åren. Habiliteringen har funnits och informerat oss om våra rättigheter, kommunen har gett oss bostadsanpassning utan knot och det har aldrig varit några problem med försäkringskassan, säger Kim.

Kim berättar om när försäkringskassan ringde och föreslog att de skulle söka utökad vårdbidrag, eftersom de verkade behöva det.

– Det är ju fantastiskt hon ber oss att söka mer pengar. Wow säger jag bara. Det var inget vi ens tänkt på. Vi var nöjda med det vi hade.

– Att få ett barn som har en sjukdom önskar ingen. Det är många dalgångar och det är inte roligt att uppleva. Men nu är vi här och erfarenheterna vi har tack vare Mila vill vi inte vara utan, säger Karl.

Arbetsförmedlingen

Arbetsförmedlare Stina Johannesson från Arbetsförmedlingen Kungälv/Norra Halland informerar och diskuterar med vistelsedeltagare i frågor som bland annat rör möjligheterna att få arbete, stödbehov samt samordning arbetsförmedling och försäkringskassa.

– Vi har en samverkan mellan arbetsförmedlingen och försäkringskassan i syfte att stötta människor ut i arbete säger Stina Johannesson.

Stina Johannesson har ett särskilt uppdrag riktat mot skolor, så kallad Tidig skolsamverkan, och träffar elever som går sista året på gymnasiet och som bedöms vara i behov av stöd för att komma ut i arbete.

– Personen måste ha medicinska underlag som styrker att det finns någon form av funktionsnedsättning/diagnos för att få tillgång till det särskilda stödet. Behoven styr och stödet ska vara individanpassat, säger hon.

Stöd Arbetsförmedlingen kan gå in med är bland annat:

Arbetslivsinriktad rehabilitering/arbetsprövning

Om individen är osäker på sin arbetsförmåga kan vi i samverkan med kommun och privata arbetsgivare ordna en arbetsprövningsplats. Syftet och upplägget är alltid individuellt men kan till exempel vara att individen ska utöka sin arbetstid. Det kan också vara att prova på nya arbetsuppgifter, om man till exempel inte kan återgå till tidigare yrke och behöver pröva ett nytt.

SIUS-konsulent (särskilt introduktions- och uppföljningsstöd)

En SIUS-konsulent utgår ifrån metoden Supported employment och arbetar långsiktigt med en individ i syfte att finna, få och be-

hålla ett arbete. SIUS-konsulenterna finns med som ett stöd i upp till två år från det att man får en anställning.

Anställning med lönebidrag

Om individen får en anställning men inte kan utföra alla arbetsuppgifter eller är i behov av någon form av anpassning kan arbetsförmedlingen gå in med lönebidrag. Lönebidraget utgår ifrån en överenskommelse mellan individen, arbetsgivaren och arbetsförmedlingen och innebär att arbetsgivaren får en subventionering av lönen mot att man gör de anpassningar vi kommit överens om.

Stöd från Försäkringskassan som kan komma ifråga är:

Aktivitetsersättning upp till 30 år

Aktivitetsersättning är en ersättning för den som är ung och troligen inte kommer att kunna arbeta heltid under minst ett år på grund av sjukdom, skada eller funktionsnedsättning. Tidigast kan personen få aktivitetsersättning från och med juli det år hen fyller 19 år och längst till och med månaden innan 30 år. Som längst beviljas aktivitetsersättning tre år i taget. Man kan få en fjärdedels, halv, tre fjärdedels eller hel aktivitetsersättning beroende på hur mycket arbetsförmågan är nedsatt.

Sjukersättning (tidigare sjukpension)

Den som har haft sjukersättning i minst ett år kan pröva att arbeta och ha ersättningen vilande. Det innebär att personen har kvar rätten till sjukersättning om man skulle bli sjuk igen.

Sjukpenning i särskilda fall kan komma ifråga om personen kan arbeta med vissa saker men inte har arbetsförmåga fullt ut. Sjukpenning i särskilda fall är ersättning som du kan få om du haft aktivitetsersättning till och med månaden innan du fyllde 30 år och har låg eller ingen sjukpenninggrundande inkomst (SGI).

Frågor till Stina Johannesson:

Hur går jag till väga om jag vill arbeta?

– Prata med din handläggare på försäkringskassan om att du vill prova att arbeta. Du kan välja omfattning från 100 procent till 25 procent. Det går också att ansöka om vilande aktivitetsersättning, för att prova att arbeta. Klarar man inte det kan man få tillbaka sin ersättning. Handläggaren kan göra en begäran om gemensam kartläggning som är ett möte tillsammans med arbetsförmedlingen. I det mötet pratar ni om ifall du kan få en arbetsprövning för att testa din arbetsförmåga.

Kan arbetsförmedlingen gå in med ekonomiskt stöd till arbetsgivaren, vilka stöd och lagar finns?

Det finns flera ekonomiska stöd till arbetsgivare som arbetsförmedlingen kan gå in med. Ett vanligt stöd är lönebidrag som arbetsgivaren kan få när en person blir anställd. I vissa fall kan en arbetsgivare få ekonomiskt stöd för handledning av en person som har arbetsprövning eller anställning. Arbetsförmedlingen kan också bevilja arbetshjälpmedel om du behöver det.

Vilka får vara inskrivna på arbetsförmedlingen?

Alla som har rätt att arbeta i Sverige får vara inskrivna på arbetsförmedlingen. Man kan själv välja vilken arbetsförmedling man vill vara inskriven på. Vi på arbetsförmedlingen gör en bedömning av vilken tjänst du är i behov av och vilka insatser som kan bli aktuella.

Kan daglig verksamhet vara på ett företag?

Daglig verksamhet är en insats via LSS som kommunen beslutar om. Det kan variera från kommun till kommun var man har daglig verksamhet. Prata med din kommun.

Hur görs en utredning för att se behov och stöd?

På arbetsförmedlingen finns olika specialister som arbetspsykolog, arbetsterapeut och socialkonsulent. De hjälper arbetsförmedlaren att utreda arbetsförutsättningar och kan ge förslag på lämpliga yrken och anpassningar. Arbetsförmedlingen använder också särskilda utredningsplatser med utbildad personal för att i reell miljö prova en persons arbetsförutsättningar. Det finns också möjlighet att vara på en riktig arbetsplats under förutsättning att det finns tillgång till lämplig handledning och man gör täta uppföljningar.

Vad är anpassade arbetsplatser?

Samhall är en anpassad arbetsplats som kan erbjuda en stor mängd olika arbetsuppgifter i hela landet. En anpassad arbetsplats kan också vara på en vanlig arbetsplats där arbetsförmedlingen har kommit överens med arbetsgivaren och den anställde om någon form av anpassning. En anpassning är alltid individuell utifrån den arbetsplats man är på, men kan till exempel vara att man har ett kort uppstartsmöte varje dag för att gå igenom dagen, eller att man får en arbetsuppgift åt gången. Det kan också vara att man ska kunna gå undan och ta paus vid behov eller att man har en särskild handledare som noga följer upp vad man gör under dagen.

Information från Sturge Weber föreningen Sverige (SWS)

Sturge Weber föreningen Sverige är en ideell organisation som drivs för att sprida kunskap om Sturge-Webers syndrom och utgöra en samlad plattform för diagnosbärare, deras familjer och andra anhöriga.

Läs mer på föreningens webbplats: sturge-weber.se

Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD

Ågrenska har under åren 2012-2018 drivit Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD, på uppdrag av Socialstyrelsen och har arbetat med samordning, koordinering och informationsspridning inom området sällsynta diagnoser.

NFSD arbetar idag huvudsakligen med att sprida information för att öka kunskapen inom området sällsynta diagnoser genom sin webbplats nfsd.se och på sociala media (Facebook, Twitter och LinkedIn).

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

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

Ovanliga diagnoser/sjukdomar är i stor utsträckning också okända sjukdomar. Behovet av kunskap är därför stort. Informationscentrum gör kontinuerligt uppdateringar av kunskapsläget tillsammans med ledande specialister och handikapporganisationer och patientföreningar.

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

Mila och familjen idag

Kim och Karl jobbar i skift för att kunna lämna och hämta Mila på förskolan tider som passar henne. Hon orkar inte vara där hela dagarna. Kim börjar fem på morgonen för att sluta tidigt och hämta Mila och minska hennes stress.

– Jag har i många år jobbat kväll och börjat elva för att lämna henne sent. När jag kommer hem sover Kim. Tyvärr innebär det att vi inte träffas mycket i veckorna. Vi är två men en i taget, säger Karl.

Mila har bara Keppra idag mot epilepsin och det fungerar bra. Ergenyl visade sig ge mycket biverkningar, bland annat påverkade det tal och motorik.

– När hon slutade med Ergenyl vid fyra- fem-års ålder, hittade hon plötsligt fler ord och kunde gå mer obehindrat. Innan trodde vi att stappligheten och att orden inte kom berodde på SWS. Sen började jag läsa på om Ergenyl och där stod att det påverkar tal och motorik, säger Karl.

Förutom epilepsimedicin, tar Mila trombyl mot tiaattacker och melatonin mot sömnbesvär.

– Vi började med melatonin i våras och det fungerade från dag ett. Nu kommer hon till ro och vaknar utvilad på morgonen, säger Kim. De första två åren med Mila stannade de i hemstaden. Kim ville vara nära sjukhuset ifall det hände något med Mila. Efter det har de varit iväg på resor med barnen ett par gånger.

Snart hoppas de kunna resa mera med hela familjen, till varma länder, tycker de. Mila måste förstås skyddas märket med solskydd och ha solhatt.

Sturge-Webers syndrom, SWS, livsperspektivet

En sammanfattning av dokumentation nr 580

Sturge-Webers syndrom är en medfödd sjukdom, som påverkar nervsystemet och huden. Orsaken är att ett blodkärl från den tidiga fosterutvecklingen inte har tillbakabildats utan ger upphov till kärmissbildningar, så kallade kapillära missbildningar. Missbildningarna uppstår i ansiktet, på hjärnytan och i ögat vilket kan ge grön starr, glaukom. Epilepsi förekommer och varierar i svårighetsgrad. Sjukdomen är inte ärftlig utan uppstår spontant.

Behandlingen syftar till att kontrollera epilepsin, förebygga och behandla grön starr, stroke och huvudvärk, samt att på olika sätt bleka missfärgningen i huden.

Den exakta förekomsten är inte känd men Sturge-Webers syndrom beräknas förekomma hos 2 till 5 av 100 000 nyfödda barn

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2018



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

