

”MITT BARN FICK DIAGNOSEN SILVER-RUSSELLS SYNDROM AV BARNLÄKAREN. BÖR VI VARA RÄDDA FÖR FÖLJDERNA?”

Ågrenskas experter ger svar på frågor om barn med sällsynta funktionshinder. Barnläkare Jovanna Dahlgren svarar här på frågor om en ovanlig diagnos och hur man skapar nätverk med andra familjer.



Jovanna Dahlgren
Barnläkare

? **Mitt barn fick diagnosen Silver-Russells syndrom av en barnläkare, då vi sökte sjukvård för kortvuxenhet. För mig är diagnosen något helt okänt. Vad innebär detta? Bör vi vara rädda för följderna?**

Det kan kännas som en befrielse blandad med viss rädsla att få en diagnos på sitt barn. Befrielse då man äntligen får alla pusselbitar på plats med alla de symptom som man ser men inte fått en förklaring till. Just denna helhet eller förståelse för att alla symptom har en gemensam förklaring brukar de flesta föräldrar känna som en aha-upplevelse eller att man har hittat något man letat efter i flera år. Men också rädsla kan infinna sig för det okända och att det kanske inte går att bota.

Men vad är då Silver-Russells syndrom? Det är benämningen på ett tillstånd som kännetecknas av litenhet tidigt under graviditeten samt tillväxthämning före och efter födelsen. Där kommer kortvuxenheten in, som tidigare eller senare leder till läkarkontakt. Denna barnläkare kan komma fram till att kortvuxenheten är en del av en större helhet med flera symptom. Genom att få rätt diagnos kan vi bidra till nytta för barnet genom att uppmärksamma särskilda behov som Ditt barn har och är förknippat med syndromet.

Vilka symptom tänker jag då på? Barnen med Silver-Russells syndrom ser syskonlika ut med litet triangulärt ansikte och stor panna. De har högt gomtak, krokiga

lillfingrar och ofta oliksidiga kroppshalvor. Oliksidigheten

kan behöva åtgärdas med operation och beroende på framförhållningen kan operationen bli ett litet ingrepp, eller om man kommer in för sent, ett stort ingrepp. Spädbarnsåret kännetecknas av matningsproblem och även senare under uppvuxen åren dessa barn litet och ofta tar måltiderna lång tid. Vissa av barnen kan behöva sondmatas och få energitillägg. Flertalet är normalbegåvade i skolan, men har ofta ojämn begåvningsprofil (mycket duktiga i vissa ämnen och betydligt sämre i andra ämnen) och en del perceptionsstörningar (uppfattningen av det de ser är annorlunda), vilket kan leda till skolproblem. Är lärare medvetna om detta kan man på olika sätt anpassa inläringen så att det fungerar väl för barnet. Slutligen har vissa av barnen en mycket tidig pubertet, vilket kan åtgärdas med bromsmediciner om man följer utvecklingen uppmärksam.

Alltså – vad vinner ni som föräldrar med att få rätt diagnos? Att äntligen få bekräftat att mitt barn är som alla andra men med särskilda behov som tidigt extra tillmatning av spädbarnet, bra uppföljning hos barnläkare med till exempel tips om bra viktuppgång och hur man hanterar kortvuxenheten med exempelvis tillväxthormonbehandling, med en regelbunden uppföljning av benlängsskillnad, med tidiga tecken på för tidig pubertet, med bostadsanpassning, med inlärningsstöd i skolan, med övergången till vuxenlivet etcetera.

? **Jag undrar hur man får kontakt med andra familjer med barn med samma diagnos som vårt?**

Alla behöver nätverk av människor som omger oss och detta kan sägas vara ett grundläggande behov. Vi behöver människor som ser oss och bejakar oss för att må bra i själen. Nätverk vi har är familjemedlemmar, arbets- eller skolkamrater, vänner och grannar. Men nätverk är så mycket mer – det är alla människor som vi

”Ett bemötande med tålmod och förståelse från oss sjukvårdande personal är något som underlättar tillvaron.”

regelbundet möter i vår vardag. Familjer till barn med funktionshinder har man räknat ut kan ha upp till 30–40 kontakter att hantera som nära och kära med syskon, föräldrar, mor och farföräldrar, men även skola/dagis, försäkringskassa, assistenter, habilitering, olika specialister, patientorganisationer etcetera. Det gäller då att få alla dessa kontakter att vara en mer eller mindre tillgång för familjen med barnet i fokus och för myndigheterna i synnerhet att inte vara snubbeltrådar eller paragrafryttare. Även ett bemötande med tålmod och förståelse från oss sjukvårdande personal är något som underlättar tillvaron.

När man är sårbar och utsatt är det viktigt att ha en ”korsett” av goda kontakter – ett välfungerande nätverk. Att ha en uppbackande mormor, eller en förstående granne, eller andra familjer i liknande situation bär en igenom svårigheter och är ett stöd i både glädje och sorg.

Föräldrar känner också ofta ett stort stöd i att träffa andra familjer i samma situation. Vidare finns det flera internationella chatsidor där föräldrar kan delge varandra erfarenheter, även om det direkt vid diagnostillfället kan vara lite missvisande.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser är en organisation för människor som har sällsynta diagnoser och sjukdomar samt funktionsnedsättningar med 40 olika diagnoser representerade.

Ågrenska arrangerar cirka 20 familjeveckor varje år för familjer och barn med olika sällsynta funktionsnedsättningar. Dit kommer ett tiotal familjer under en vistelse för att få spetskunskap men också möjlighet att diskutera och reflektera ihop med föräldrar i samma situation. Även personal från hemorten har möjlighet att delta under två dagar, träffa andra som arbetar med barn med samma funktionshinder och utbyta erfarenheter.

Jovanna Dahlgren

är barnläkare på Drottning Silvias Barn och Ungdomssjukhus samt institutionen för kliniska vetenskaper, Göteborgs universitet

Riksförbundet Sällsynta diagnoser finns på www.sallsyntadiagnoser.nu

Ågrenska finns på www.agrenska.se