

Dokumentation nr 589

16p11.2, kromosomdeletion och -duplikation, familjevistelse

16P11.2, KROMOSOMDELETION OCH -DUPLIKATION

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.

Ågrenska 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 16p11.2 kromosomdeletion och -duplikation. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

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

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Pia Vingros, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare sakgranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med autoimmuna encefaliter berättar en familj om sina erfarenheter. Familjedeltagarna har i verkligheten andra namn. Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbplats agrenska.se.

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Christian Wentzel, barnläkare och genetiker, Akademiska barnsjukhuset, Uppsala.

Marie Karpmyr, dietist, Folke Bernadotte regionhabilitering, Akademiska barnsjukhuset, Uppsala.

Viktor Bjurlid, sjukgymnast (fysioterapeut), habiliteringen Frölunda, Barn och ungdom, Göteborg.

Ingrid Mattsson Müller, logoped, Dart – kommunikations och dataresurcenter för personer med funktionsnedsättning, Göteborg.

Petra Boström, psykolog, Folke Bernadotte Regionhabilitering, Akademiska barnsjukhuset, Uppsala.

Paula Hallberg, föreningsrepresentant, NOC.

Medverkande från Mun-H Center:

Anna Ödman, specialisttandläkare

Åsa Mogren, logoped

Medverkande från Ågrenska:

Annica Harrysson, verksamhetsansvarig

Emy Emker, socionom.

Cecilia Stocks, socionom

Marcus Berntsson, pedagog.

Samuel Holgersson, sjuksköterska.

Louise Jeltin, assistanssamordnare

Pia Vingros, redaktör.

Här når du oss!

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

Innehåll

16p11.2 kromosomdeletion- och duplikation	5
Frågor till Christian Wentzel	10
Gustav gör genetisk test	12
Ätande och nutrition	12
Frågor till Marie Karpmyr	15
Gustav kommer till habiliteringen	16
Fysioterapi	16
Frågor till Viktor Bjurlid	19
Gustav tränar varje vecka	19
Kommunikation	20
Frågor till Ingrid Mattsson Müller	23
Gustav får rätt diagnos	24
Intellektuell funktionsnedsättning och neuropsykiatriska diagnoser	25
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	29
Fråga till Gustaf Nylén	31
Gustav går i skolan	31
Syskonrollen	32
Gustav är storebror	35
Mun-H-Center	35
Gustav är tonåring	38
Föreningsinformation – NOC	40
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	46
Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser	46

16p11.2 kromosomdeletion- och duplikation

– Symtomen kan variera mycket mellan grupper och mellan olika individer både vid 16p11.2 kromosomdeletion och -duplikation. Några kan ha lindriga besvär, men för de flesta är det framförallt utveckling, beteende och tillväxt som påverkas. Det säger Christian Wentzel, barnläkare och genetiker vid Akademiska barnsjukhuset i Uppsala.

16p11.2 kromosomdeletion och – duplikation är två tillstånd som båda har genetisk orsak. Delar av arvsmassan saknas (deletion) eller har blivit duplicerad (duplikation). Detta kan leda till flera utvecklingsmässiga och beteendemässiga svårigheter såväl som olika medicinska tillstånd och missbildningar.

Konsekvenserna varierar mycket från individ till individ. Några kan ha lindriga besvär såsom vissa inlärningssvårigheter, men majoriteten har en mer märkbar påverkan på utveckling, beteende, tillväxt och hälsa.

Förekomst

Uppskattningsvis har 1 av 2 500 personer 16p11.2-kromosomdeletion och 1 av 3000 personer har 16p11.2-kromosomduplikation. Omkring 1 av 100 personer som har autism har något av dessa tillstånd. Det gör 16p11.2 kromosomdeletion och -duplikation till några av de vanligaste genetiska orsakerna till autism.

I Sverige föds varje år 30 till 40 personer som får diagnosen.

Behandling

Behandlingen syftar till att minska konsekvenserna av de funktionsnedsättningar som deletionen eller duplikationen medför. Förutom medicinska åtgärder kan det till exempel handla om stöd för kommunikation och inlärning samt motorisk träning.

Eftersom symtomen varierar stort mellan de som har diagnosen måste behandling och stöd anpassas efter varje individs behov.

Gustav har 16p11.2

Gustav 14 år kom till Ågrenskas familjevistelse med sin syster Josefin 7 år, mamma Petra och pappa Christoffer.

Graviditeten var utan problem. Gustav föddes med akut kejsarsnitt efter 15 timmars värkarbete på grund av en långdragen förlossning. Han föddes utan anmärkningar med normal vikt och längd. På barnvårdscentralen tyckte de att allt verkade bra med längd och vikt, men huvudomfånget mellan 5 och 10 månaders ålder avvek mycket och låg 3 standardavvikelser över det angivna för varje ålder. Då noterades även att Gustav hade svårt att hålla huvudet.

- Han var väldigt glad, men hade tidigt problem med motoriken, säger Christoffer.
- När Gustav lärt sig att gå snubblade han ofta lite, säger Petra.

Han fick en resursperson på halvtid kopplad till honom redan efter en termin i förskolan bland annat eftersom han inte riktigt hängde med vid samlingarna. Erik behövde särskilt stöd vid övergångarna mellan olika aktiviteter.

Han var ofta trött och kunde sova tre till fyra timmar i förskolan. Trots det sov han tio timmar på natten, precis som idag.

Som liten var Gustav smal, men det var inga problem med maten. Han åt bra.

Vid treårskontrollen på barnvårdscentralen upptäcktes att han hade språksvårigheter. Han följde inte sin förväntade utvecklingskurva för åldern.

- Vi fick en remiss till logoped för utredning och behandling. Han fick diagnosen generell språkförsening, säger Petra.
- Vi lärde oss också tecken som stöd tillsammans med förskolepersonalen, säger Christoffer.

Genetik

Symtomen vid 16p11.2 kromosomdeletion och -duplikation beror på av förändringar i arvsmassan, i vårt DNA.

Deletioner och duplikationer är lika vanligt, men duplikation har ofta mildare symtom. Därför kanske man analyserar och hittar något färre av dessa.

Det säger Christian Wentzel, barnläkare och genetiker vid Akademiska barnsjukhuset i Uppsala.

DNA, vår arvs massa är en ritning som kodar kroppens funktioner och utseende. DNA finns i cellkärnan och utgörs av nukleotiderna ATCG, vilket kan ses som de bokstäver som finns i det genetiska alfabetet. Deras inbördes ordning formar receptet för de proteiner som bygger vår kropp. Från cellkärnan flyttas receptet till cellens ribosomer (proteinfabrik) som tillverkar proteinerna.

Om det uppstår en förändring i receptet kallas det mutation. Vid en deletion saknas en del av eller hela receptet (genen), vid en duplikation är det för mycket.

Hittas med microarray

Före 2006 hittades förändringarna som ger upphov till 16p11.2 kromosomdeletion och -duplikation genom kromosomanalys. Kromosomerna är 46 till antalet och är numrerade efter sin storlek, från 1 till 22 (två av varje). Det sista paret utgör våra könskromosomer med XX för kvinnor och XY för män.

Våra kromosomer har en kort arm (p) och en lång arm (q).

Namnet på diagnosen beskriver att förändringarna hittas på den 16:e kromosomens korta arm, därav 16p. 11.2 beskriver mer i detalj placeringen.

– 16p-armen är liten och det är svårt att upptäcka förändringar genom kromosomanalys. Genom en nyare metod som heter microarray kan hundra gånger mindre förändringar upptäckas, säger Christian Wentzel.

Genetiskt bibliotek

Han liknar DNA vid ett bibliotek, där det finns två uppsättningar (en från mamma en från pappa) av varje bok, fördelade på 23 hyllor (kromosomer). Varje bok (gen) är ett recept på ett protein. Mutationer är som stavfel, där delar av texten fallit bort eller bytt plats, vilket leder till ett felaktigt protein.

– Alla bär vi på förändringar i vår arvs massa, mutationer, ofta utan att vi vet om det, eftersom det inte har så stor betydelse, säger Christian Wentzel.

Upprepningsrisk

I de flesta fall har 16p11.2 kromosomdeletion och -duplikation uppstått som en nymutation, diagnosen uppträder alltså för första gången hos individen själv och har inte ärvts av mamma eller pappa. Vid en nymutation är upprepningsrisken för samma föräldrapar under en procent.

Om diagnosen är nedärvd, genom att en förälder har 16p11.2 kromosomdeletion- eller duplikation är upprepningsrisken 50 procent.

I vissa fall har förändringen uppstått i delningen av cellerna, och finns kanske bara i äggcell eller spermie, så kallad germinal mosaicism. Det leder till att det kan finnas olika uppsättningar celler i olika delar av kroppen. Vid genetisk analys av föräldrarna, där man analyserar blodet, hittar man ingen duplikation eller deletion, dock finns dessa förändringar ändå i könscellerna och kan ärvas ner till barnet.

– Germinal mosaicism är dock ovanligt och risken beräknas till mindre än en (1) procent.

Utredning

16p11.2 kromosomdeletion och – deletion upptäcks oftast vid utredning när ett barn är sen i utvecklingen eller misstänks ha en intellektuell funktionsnedsättning. Läkaren gör en anamnes, det vill säga ställer en rad frågor för att hitta ledtrådar till orsaken av den sena utvecklingen. Under utredningen undersöks syn, hörsel, hjärta och en rad andra funktioner.

– Att få en diagnos är viktigt av flera skäl, bland annat för att få en prognos och korrekt uppföljning och besked om upprepningsrisk. Men ta alltid prognosen med en nypa salt, eftersom den är gjord utifrån ett medelvärde på gruppnivå, medan det givetvis finns stora individuella skillnader i gruppen, säger Christian Wentzel.

16p11.2 kromosomdeletion

Vid 16p11.2 kromosomdeletion finns åtminstone fyra olika subgrupper av syndrom med deletioner på olika områden. Vissa deletioner är så stora att de syns på kromosomanalys, andra går bara att upptäcka med microarray. Beroende på var deletionen sitter är olika gener involverade, vilket leder till olika symtom.

– Hittills har vi försökt få ihop 16p11.2 kromosomdeletion till en enhetlig klinisk bild, trots att det är helt olika beroende på var deletionen är, säger Christian Wentzel.

30 till 40 personer får diagnosen 16p11.2 kromosomdeletion varje år i Sverige.

Deletion grupp 1

Den mest förekommande varianten är grupp 1. De vanligaste symtomen är intellektuell funktionsnedsättning med IQ under 70. Den intellektuella funktionsnedsättningen är ofta lindrig, vilket innebär att den ligger över 50 IQ.

– Vissa studier visar att över 95 procent har IQ under 70, andra 80 procent. Det finns även de med diagnosen som är normalbegåvade, säger Christian Wentzel.

Språk- och kommunikationsförmåga är ofta mer påverkad än motorik och abstraktionsförmåga.

Det är vanligt med autismspektrumtillstånd och adhd.

Majoriteten har neuropsykiatriska problem.

Epilepsi är vanligt och drabbar mellan 25 till 50 procent, mot 0,5 procent i övriga befolkningen.

Det finns en ökad risk för fetma och 16p11.2 kromosomdeletion är den näst vanligaste syndromorsaken till övervikt hos barn. Den vanligaste orsaken är Prader Willis syndrom.

– Vid 16p11.2 kromosomdeletion är det viktigt att kontrollera hjärta, syn och hörsel, säger Christian Wentzel.

Deletion grupp 2

Deletionen för personer i grupp 2 sitter på ett annat ställe på kromosom 16 och består av ett färre antal deleterade gener. De vanligaste symtomen är intellektuell funktionsnedsättning.

Motoriken är ofta mer påverkad än i grupp 1 med låg muskeltonus som vanligt symtom. Lindriga hjärtfel och påverkan på syn och hörsel förekommer också.

– I grupp 2 finns ingen ökad risk för autismspektrumtillstånd, säger Christian Wentzel.

Deletion grupp 2 b

Grupp 2b har deletion på ytterligare en annan plats på 16p11.2. Det rör sig om ytterst få fall. Symtom är bland annat intellektuell funktionsnedsättning, låg muskelspänning, autismspektrumtillstånd, hjärtproblem och litet huvud.

Deletion grupp 3

Personer i grupp 3 har deletioner som är betydligt större och som omfattar deletionen som finns i grupp 1 plus att även andra delar av 16p11.2 är deleterade. Väldigt få individer i denna grupp finns beskrivna. Vanliga symtom är intellektuell funktionsnedsättning och fetma precis som i grupp 1.

16p11.2 mikroduplikation

16p11.2 mikroduplikation är som nämnts tidigare lika vanligt som deletion.

Intellektuell funktionsnedsättning finns hos majoriteten med duplikation. Jämfört med syskon ligger man i genomsnitt 26 poäng lägre på IO-skalan. Språkproblem är vanliga.

En tredjedel har svårigheter med motoriken och låg spänning i musklerna.

Till skillnad från problem med övervikt/fetma vid deletion, är det vanligt med låg vikt vid duplikation.

Beteendestörningar är vanliga liksom adhd. Hos tjugoprocent finns autismspektrumtillstånd. Schizofreni, depression, ångest, depression och epilepsi förekommer också.

Sammanfattning

Uppdelningen, framförallt när det gäller deletionerna, kan tyckas märklig. Men den beror på att den bygger på två system, baserat på det man kunde se på kromosomerna i mikroskop och senare med hjälp av array. Idag finns även nya sätt att ännu mer specifikt förklara positionerna och brytpunkterna för deletioner eller duplikationer.

– Om ni är osäkra så be om att få en specifik genetisk information via klinisk genetik på ett universitetssjukhus. Men oavsett exakt diagnos gäller det att utgå från varje individs behov, eftersom alla är unika, säger Christian Wentzel.

Frågor till Christian Wentzel

Är 16p11.2 kromosomdeletion och -duplikation en sjukdom?

– Ja, för mig i alla fall är en sjukdom något man behöver hjälp med och medicinska insatser (exempelvis läkemedel, operation och träning). Syndrom är grekiska och betyder gå tillsammans.

Det är när flera symtom har en gemensam orsak, i detta fall genetisk.

När är det dags att söka vård för huvudvärk som barnet klagat över?

– Sök vård när huvudvärken påverkar livskvaliteten.

Vårt barn är adopterat. Hur kan vi då ta reda på ärftligheten?

– Vänd er till klinisk genetik vid närmaste universitetssjukhus för en utredning när det är aktuellt. Om man inte vet vem de biologiska föräldrarna är kan man inte heller testa dem. Den person som har en deletion eller duplikation löper 50% risk att föra den vidare till sina barn.

Finns det mer kunskap om 16p11.2 i andra länder?

– Vi har lika god kunskap här i Sverige som något annat land. Däremot har vi ett avlångt land, där vi bara är 10– 20 personer som ägnar oss åt att ställa genetiska diagnoser.

Kan våra barn med 16p11.2 även ha Rubinstein-Taybis syndrom som även finns inom området 16p11.2?

– Rubinstein-Taybis är ett syndrom som beror på en förändring i en gen som heter CREBBP som ligger på kromosom 16. Den ligger dock inom ett område och som heter 16p13.3. Har man en jättestor deletion som även innefattar detta område så kan man hypotetiskt säga att man `även har Rubinstein-Taybis´ även om man också har andra gener som är påverkade. Vid Rubinstein-Taybis syndrom är det bara EN gen som är påverkad men vid deletions- och duplikationssyndromen är flera gener påverkade vilket gör att den kliniska bilden inte blir lika klar. Men visst kan det finnas saker som är gemensamma i båda varianterna.

Kan våra barn med 16 p11.2 även ha Floating-Harboursyndromet?

– Vad gäller genen SCRAP som är ansvarig för syndromet Floating-Harboursyndromet så är det sant att den ligger på 16p11.2. Den ligger dock precis utanför det område som man vanligtvis brukar prata om som 16p11.2 deletionssyndromet.

Gustav gör genetisk test

Under småbarnsåren hade Gustav många öroninflammationer. Han fick rör inopererade i öronen och polyperna opererades bort två gånger. Eftersom han snarkade förminskades halsmandlarna för att underlätta sömnen.

– När han gick i förskolan var han mest hemma på grund av sina många öroninfektioner, säger Petra.

– Vi kopplade till stor del hans språksvårigheter med att han hörde dåligt på grund av sina infektioner, säger Christoffer.

En genetisk provtagning av Fragil X-syndromet inför ansökan till en förskola med inriktningen språkstörning visade att Gustav inte hade den kromosomförändringen.

Vid tre års ålder gjordes en utvecklingsbedömning inför ansökan till kommunens språkförskola som visade att Gustav hade en intellektuell funktionsnedsättning.

Gustav svarade inte som förväntat på testarens frågor.

Testresultaten blev att han hade intellektuell funktionsnedsättning och snuddade vid tillstånd inom autismspektrat.

– Testet var i första hand språkligt och Gustav svarade inte eftersom han inte kunde, säger Christoffer.

– Han sa tuff tuff istället för tåg och då blir det inte ett tillräckligt bra svar, säger Petra.

En konsekvens av testets resultat blev att han inte kunde börja i den kommunala förskola för barn med språkstörning, som planerat, eftersom han hade fått diagnosen intellektuell funktionsnedsättning. Han fick gå kvar i sin tidigare förskola med fortsatt resurs.

– Förskolan som han gick i kände inte igen sig i diagnosen intellektuell funktionsnedsättning, säger Petra.

– Vi hamnade liksom mellan stolarna där då båda förskolorna tolkade Gustavs behov av stöd helt olika, säger Christoffer.

Ätande och nutrition

– **Att få sitt energi- och näringsbehov varje dag är en mänsklig rättighet. Det viktigaste är att barnet äter, vad de**

äter tar vi först i nästa steg, säger Marie Karpmyr, dietist, vid Folke Bernadotte regionhabilitering i Uppsala.

Hon arbetar i ett team kallat Matlaget, som framgångsrikt hjälper familjer där barnen har ätproblem. Matlaget tar emot barn som kommer på remiss från habiliteringar och barnkliniker i hela landet. Utredning och behandling pågår parallellt under några dagar upp till två veckor. Matlaget består av ett multiprofessionellt team med dietist, logoped, sjuksköterska, läkare, fysioterapeut, arbetsterapeut, specialpedagog och psykolog.

Det kan vara svårt att veta vilket beteende som är avvikande.
– Varje barn är unikt. Det finns en del vanliga myter när det gäller mat och svårigheter kring ätandet. Det är till exempel att `barn äter när de är hungriga`, `barn i Sverige svälter inte`. Eller att `när barnet kommer till förskolan och ser andra barn äta, börjar det också äta`. Detta stämmer inte, påpekar Marie Karpmyr.

Ättsvårigheter har alltid en orsak. Det viktiga är därför att ta reda på vad som ger upphov till problem.

Mat och ätande vid 16p11.2

Vid 16p11.2 kromosomdeletion och -duplikation finns flera olika symtom som kan påverka ätförmågan och lusten att äta. Det ena är diagnoser som *adhd och autismspektrumtillstånd* där beteendet kan inverka.

Motoriken med hypotoni (nedsatt muskeltonus) och svårighet med koordination kan leda till sväljsvårigheter. Det kan resultera i att vissa konsistenser är svåra att bearbeta.

Tillväxten kan vara nedsatt på grund av uppfödningssvårigheter redan under spädbarnstiden, med behov av sondmatning. *Mag- och tarmfunktionen* (gastrointestinala förmågan) kan vara påverkad och ge problem som förstoppning, diarré och reflux vilket påverkar lusten att äta.
– Töms inte magen på två till tre dagar, är det lätt att bli illamående och känna obehag, vilket tar ner matlusten.

Infektionskänslighet inverkar på orken att äta.

Samspelet mellan motorik och sinnesintryck är komplicerat. Hur maten ser ut, smakar, luktar och känns i munnen styr hur barnet uppfattar den. Barn med neropsykiatriska diagnoser kan ha en särskilt utvecklad sensorisk känslighet, som gör att vissa konsistenser upplevs som mycket obehagliga till exempel.

– Alla våra sinnen involveras i ätandet. Syn, hörsel, smak, taktil uppfattning i kropp, händer, ansikte och mun bland annat. Många barn har svårt med höga ljud och ljus vilket kan inverka på ätandet, säger Marie Karpmyr.

Ätutvecklingen

När det gäller förmågan att äta finns en utvecklingstrappa. Spädbarnet äter flytande mat när det ammas eller matas med flaska. Nästa steg är slät purékost.

– Här kan det bli problem och barnet får gradvis vänja sig vid att ha något med annan konsistens i munnen, säger Marie Karpmyr.

Steget efter slät puré är puré med bitar, och sedan rena bitar.

När det gäller tuggbart, som är nästa fas i ätutvecklingen, provas det först med lättsmält mat innan svårsmält mat som kan vara fast eller hårt introduceras. Standardmaten består av olika konsistenser.

– Ibland får vi acceptera att det inte går att ta ett steg vidare i ätutvecklingen, säger Marie Karpmyr.

Ättrappan

För att minska svårigheterna gäller det att lokalisera vad problemen orsakas av och sedan skapa en bra miljö vid måltiden. *Ättrappan* är en beskrivning hur ätandet går till väga och är en hjälp att se hur man kan gå till väga för att locka ett barn att prova något nytt.

Första steget är att *tolerera*. Då kan barnet till exempel sitta med vid matbordet med maten utom räckhåll. Nästa är att *interagera*, då redskap används för att kunna ställa fram eller servera mat. Att *lukta* på maten som står på bordet framför barnet är ytterligare ett steg. Sedan vågar barnet kanske *beröra* maten, med ett finger, läpparna eller tungspetsen. Kommer maten i munnen, känns *smaken* och då är det inte långt kvar till det sista steget, att *äta*.

– Om ni vill att barnet ska äta broccoli underlättar det om ni förstår var i ättrappan barnet befinner sig för att använda rätt strategi, säger Marie Karpmyr.

Miljön viktig

Även matmiljön är viktig för att barnet ska känna trygghet utan allt för många störande faktorer.

Det är också bra att barnet vet vad som väntar, att måltiden är förutsägbar.

– Var själva en inspirerande modell och smaka på maten, säger Marie Karpmyr.

Matlagets behandlingsmodell går ut på att det alltid ska finnas något på matbordet som barnet känner sig trygg med vad gäller konsistens och smak. Det ska gärna vara små mängder av mat och dricka.

– Samma råd passar ofta de flesta. Skapa en lugn miljö, ät på regelbundna tider och i lagom portioner.

Det är aldrig en ”quick fix” att komma över ätsvårigheter, men en tröst är att de flesta barn som har stora ätsvårigheter äter bättre som vuxna, avslutar hon.

Lästips om ätande

Varsågod - Handbok för föräldrar till barn med ätproblem av Ingalill Ek och Elisabeth Uhlén-Nordin. Finns att beställa via Akademiskas hemsida.

När ditt barn inte äter av Kajsa Lamm Laurin.

Första hjälpen vid matbordet: om barns matkrångel, näringsbehov och smakfavoriter av Sara Ask.

Kul med mat

Matlabbet, goda experiment för hungriga barn av Martina Jönsson.

Tre perspektiv på ätovilja av Ingalill Ek och Anna Ås.

Föräldrastöd

Fem gånger mera kärlek av Martin Forster.

Barn som bråkar: Att hantera känslostarka barn i vardagen av Bo Hejlskov Elvén och Tina Wiman.

Länkar till hemsidor

SOS Approach to Feeding: sosapproach-conferences.com

Frågor till Marie Karpmyr

Är det rätt att använda timstock för att få vårt barn att sitta kvar och äta?

– Låt inte måltiderna ta för lång tid. Fokusera på maten och inte på barnet.

Vad ska man göra när barnen frågar och pratar om mat hela tiden?

– Var bestämd, vägled barnet att göra något annat. Ha tydliga ramar för måltider. Var vänlig och tydlig. Man är snäll om man säger nej.

Gustav kommer till habiliteringen

På grund av att Gustav ansågs ha en intellektuell funktionsnedsättning fick han en remiss till habiliteringen. Det tyckte föräldrarna snart var mycket bra, eftersom han fick mycket hjälp och resurser. Bland annat upptäcktes att han hade låg muskeltonus. Gustav fick sjukgymnastik med mycket träning av bålen.

Personalen på habiliteringen misstänkte att han inte hade intellektuell funktionsnedsättning.

Efter ett år, vid fyra års ålder och inför skolstart, gjordes därför ett en förnyad utvecklingsbedömning.

Testet var annorlunda och inte lika språkligt utan byggde till stora delar på visuella uppgifter. Det resultatet visade att Gustav inte har en intellektuell funktionsnedsättning men låga resultat på verbal funktion, arbetsminne och snabbhet.

– Han fick särskilt bra resultat på de logiska uppgifterna, säger föräldrarna.

– Men det visade sig att han fortsatt hade en grav språkstörning.

Fysioterapi

– Barn behöver ha rolig och motiverande fysisk aktivitet minst en timma varje dag! Det säger sjukgymnast (fysioterapeut) Viktor Bjurlid, från Frölunda barn- och ungdomshabilitering i Göteborg.

Vid besök hos en fysioterapeut bedöms barnets förutsättningar och resurser för rörelse och funktion, aktivitet och delaktighet. Målet är att förbättra motorik och förhindra problematik i kroppen som ledfelställningar, andningssvårigheter och smärta.

– Vi bygger våra behandlingar på barnets funktion. Syftet är göra barnet så självständigt som möjligt i vardagen, säger Viktor Bjurlid.

Påverkan vid 16p11.2

Vid 16p11.2 kromosomdeletion och -duplikation är det vanligt med motoriska svårigheter. Har man också en diagnos inom

DCD (Developmental Coordination Disorder) är det svårt att samordna och utgöra grovmotoriska uppgifter.

– Det blir märkbart vid aktiviteter som att cykla eller spela fotboll, säger Viktor Bjurlid.

Även finmotoriken är ofta påverkad vid 16p11.2 kromosomdeletion och -duplikation. Att skriva och äta kräver ansträngning för att få rörelserna att fungera.

– Det gäller att tidigt hitta vad som är svårt, för att ge rätt redskap, säger Viktor Bjurlid.

Svårigheter med rumsuppfattning är också vanliga vid diagnosen. Det resulterar i att man lätt springer in i bord och har svårt om miljön ändras, eftersom det kräver stor ansträngning att orientera sig. Det resulterar i trötthet.

– Den som under ofta och under längre tid måste vara i nya miljöer får svårt att hänga med vännerna. Det är därför viktigt att tidigt se över vardagsmiljön i skolan till exempel för att underlätta för barnet, säger Viktor Bjurlid.

Muskeltonus

Vid funktionsnedsättningar är det vanligt med försämrad motorik. Den kan bero på svårigheter att samordna rörelser för att ta en sak till exempel eller signalproblem från hjärnan som gör musklerna för spända eller för slappa.

Problem med muskelspänning, tonus påverkar nästan alla som kommer för bedömning och behandling hos fysioterapeut.

Antingen kan det vara höjd aktivitet (spasticitet) eller sänkt aktivitet (hypotoni).

– Man kan också vara spänd och samtidigt svag, säger Viktor Bjurlid.

Hypotoni

Vid hypotoni är musklerna slappa. Precis som vid spasticitet finns det risk för sekundära följder i form av kontrakturer, höftluxation, skolios och smärta. För att motverka eller fördröja dessa risker behövs därför träning som stärker musklerna och ge stabilitet. Ny forskning visar att styrketräning, tvärt emot vad som tidigare uppgivits, inte är farligt för barn.

– Men det ska vara lagom, säger Viktor Bjurlid.

Bra aktiviteter kan vara ridterapi och simning, som ger styrka, balans och koordination. Styrketräning kan ordinerars i form av

lek med rumplyft, sit ups, sittstämning, stå i fyrfota och krypning.

– Det gäller att hitta tillfällena till träning i vardagen, enkla aktiviteter som att uppmana barnet att springa två varv runt köksbordet kan räcka, säger Viktor Bjurlid.

Sensorik och koordination

Vid svårigheter med rumsuppfattning och balans är det bra med sensomotorisk träning för att öka barnets kroppsuppfattning.

– Med olika övningar stimuleras barnet att hitta och tolka sin kropp. Ett sätt är att ligga på golvet och känna efter vilken kroppsdel som är på marken, säger Viktor Bjurlid.

Koordinationsträning är också betydelsefull vid motoriska svårigheter. Vid komplexa rörelser kan man bryta ner dem i lättare sekvenser för att gradvis lära sig hantera dem.

– Varje sekvens upprepas några gånger för att barnet ska kunna hoppa över en plint till exempel, säger Viktor Bjurlid.

Hjälpmedel

Barnet kan behöva hjälpmedel för att aktivera sig eller träna. Det gäller att hitta vad barnet kan utföra och bistå med hjälpmedel som kompenserar för det man inte kan utföra själv. Alla insatser ska följas upp och utvärderas.

Hjälpmedel hanteras av arbetsterapeuter och fysioterapeuter.

– Lyssna på vilka hjälpmedel barnet själv vill ha, annars är risken stor att de inte använder dem, säger Viktor Bjurlid.

Rolig träning

Alla behöver röra på sig en timma varje dag. Det kan vara genom att leka, bada rida eller cykla. Träningen ska vara rolig och funktionell. Bäst är om barnet får sin träning genom sina vardagliga aktiviteter.

– Utgå från vad ditt barn tycker om att göra. Träning kan också vara att plocka ur diskmaskinen, säger Viktor Bjurlid.

Ibland måste barnet utmanas, för att lära sig att hitta strategier att genomföra sådant det inte gjort tidigare.

Studier visar att barn med rörelsehinder sällan får lika mycket fysisk aktivitet som andra i barn i samma ålder. Men i en studie där barnen stimulerades att träna fick man upp aktivitetsnivån i samma omfattning som hos jämnåriga. Och deras motoriska kapacitet höll i sig.

– Hitta problematiken och pusha på barnet. Intresset brukar väckas då. Det är också bra tänka på att vara en förebild och själv vara aktiv och säga: Nu ska jag ut och springa.

Frågor till Viktor Bjurlid

Vårt barn kan inte lära sig att simma, vad kan vi göra?

– Sök upp och prova Hallwick simning. Den passar till alla. Det är utmärkt sensomotorisk träning.

Vårt barn faller framåt när hon ska rida, vad ska vi göra?

– Ta kortare stunder på hästen. Har barnet växt mycket på senaste tiden kan det vara svårare att hålla sig uppe då muskelstyrkan inte alltid hänger med i läng- och viktillväxt.

Hur ska vi göra när vårt barn inte vill använda sin rullstol?

– Jag tycker att det är bra att ha rullstol under tråkiga längre förflyttningar men när det är roliga saker behöver man inte använda rullstolen. Använd den som en energisparare så att det finns energi kvar att göra det som är kul. Med en rullstol kan man rulla omkring med andra och var med på ett annat sätt. Ta med rullstolen när man går på museer.

Gustav tränar varje vecka

Att motoriken är påverkad hos Gustav märks också på finmotoriska uppgifter som att knyta skosnören. Medan lillasyster klarar det lätt, är det en stor utmaning för Gustav. Att hålla balansen är också svårt. Nu har han fått en större cykel med tre hjul och korg. Den är blå och heter Blåbärsblixten och Gustav är stolt över den, särskilt som den väcker positiv uppmärksamhet.

– Den är praktiskt för oss eftersom han kan köra hem varorna när vi handlat tillsammans, säger Christoffer.

– Motion är viktigt för att stimulera hans motorik, säger Petra.

Turligt nog bor familjen nära en högskola med lärarutbildning för idrottslärare. Gustav ingår i en liten grupp av ungdomar med funktionsnedsättning som de blivande idrottslärarna ska lära sig att undervisa som en del av sin utbildning.

– Om eleven inte vill eller kan utföra en övning är det studenternas uppdrag att locka dem eller hitta på en passande uppgift, säger Christoffer.

Tack vare den täta träningen med studenterna har Gustavs motorik utvecklats.

– Idag glänsar han i idrott, säger Christoffer.

Hittills har det varit en utmaning för familjen att hitta en idrottsgren som passar Gustav, som kan stimulera hans motoriska utveckling. Gustav och Christoffer tränade karate en period.

– Det är en bra individuell idrott men det är många sekvenser att komma ihåg, vilket försvårade det för honom. När sedan flera klasskamrater så slutade Gustav också att träna karate, berättar Christoffer.

En annan aktivitet som Christoffer och Gustav ägnat sig åt är att bygga radiostyrda modellflygplan. Gustavs klasskamrat och hans pappa är också med.

– Det är mest vi pappor som bygger planen, men det är också en social aktivitet för barnen. Gustav tycker det är ganska trevligt att vara där tillsammans med de andra, säger Christoffer.

Det svåra är, tycker föräldrarna, att hitta sammanhang som passar Gustavs behov. De har gått med i DHB, Riksförbundet för döva, hörselskadade och barn med språkstörning.

– Det är bra eftersom de ordnar träffar som är lugna och passar Gustav. Bland annat fick vi vara alldeles ensamma på Junibacken och åka sagotåget hur många gånger han ville. Genom DHB har han gått på simlektioner. Det har blivit mellan 90 och 100 simlektioner och nu kan han simma och har även tagit simborgarmärket. I början var det svårt att motivera honom, men för föräldrarna var det viktigt att han lärde sig det eftersom de bor på en ö.

– Han gillade inte att få vatten i ögonen och näsan, säger Christoffer.

– När vi istället för simglasögon fixade cyklop som även täcker näsan vände det och idag gillar han att simma och dyker som en fisk, säger Petra.

Kommunikation

– **Använd pekprat och bli en modell för era barn när ni pratar. Det säger Ingrid Mattsson Müller, logoped Dart, Västra Sveriges kommunikations och dataresurscenter för**

personer med funktionsnedsättning när hon berättar om kommunikation.

På Dart görs utredning, utprovning, kurser och uppdrag samt forskning och utveckling inom området kommunikation och Alternativ och Kompletterande Kommunikation, AKK.

Liknande resurser finns över hela landet.

På Darts webbplats finns exempel på hjälpmedel och programvaror som används för att underlätta kommunikation.

– Det senaste projektet heter Bildsamt (bildsamt.se), och handlar om samtal kring våld. Vi vet att många med funktionsnedsättning är mer utsatta för våld än andra, men kan ha svårt att prata om det och veta vad som är rätt och fel, säger Ingrid Mattsson Muller.

Vilken kommunikationsmodell har ni idag? frågar Ingrid Mattsson Müller och ber föräldrar och personal samtala en stund. Några föräldrar berättar att deras barn pratar i tvåordsmeningar och att det fungerar ganska bra, en annan familj använder tecken som stöd och bilder. Några pedagoger berättar att deras elev har blisskarta och ögonstyrd dator. Det används alltså en variation av metoder.

Bakgrund

Alla människor kommunicerar, vi är sociala varelser och födda att kommunicera. Kommunikation är när någon gör eller säger något som någon annan reagerar på. Kommunikation kan vara medveten eller omedveten och ha olika syften, vi frågar, svarar, berättar eller söker helt enkelt social kontakt.

Språkets tre sidor

Att *förstå* kommer först i utvecklingen. Vi pratar med små barn hela tiden, utan att förvänta oss att de ska kunna prata. Barnen badas i ord och meningar och förstår med tiden allt mer.

– De imiterar oss vuxna, säger Ingrid Mattsson Müller.

Nästa steg är *uttrycksförmågan*. Att uttrycka sig genom tal är en avancerad metod som engagerar 150 muskler i ett komplicerat samspel i ett högt tempo.

– Det säger sig självt att för den som har begränsningar i munmotoriken så påverkar det talförmågan på något sätt, säger Ingrid Mattsson Müller.

Den tredje fasen i språkutvecklingen är det *inre språket*. Det använder vi för att reflektera, strukturera och planera vårt liv.

Det är vanligt att ha svårighet med alla delar.

Brist på svar

För omgivningen blir det svårt om barnet inte ger kommunikativa signaler som vi är vana vid. Får vi ingen eller begränsad respons kommunicerar vi allt mindre. Det är lätt att hamna i en negativ spiral.

– Om barnet inte svarar oss, blir vi ofta mer styrande och ställer frågor (Vill du ha vatten? Gör det ont?). Vi ger mindre utrymme till ett berättande samtal som fångar upp barnets upplevelser, säger Ingrid Mattsson Müller.

AKK

Men utvecklingen går att bryta genom kunskap och medvetenhet, där man misstänker att språkutvecklingen är försenad eller nedsatt.

Bland annat finns kurser för föräldrar kallade AKKtiv (Alternativ och Kompletterande Kommunikation) En av kurserna är Kom-i-gång, med åtta kurstillfällen, där man mellan träffarna filmar sina barn.

– Det är bra om föräldrar går en sådan utbildning för att hitta ett sätt att samtala med sitt barn, säger hon.

De flesta habiliteringar i landet ska ha möjlighet att erbjuda familjerna denna kurs.

Behov av kommunikationsstöd

Det finns olika anledningar till att en person bör erbjudas kommunikationsstöd:

- För ett alternativt sätt att uttrycka sig
- Behov av komplement för att uttrycka sig och förstå (exempelvis vid försenad språkutveckling)
 - Behov för att både förstå och att uttrycka sig.

För dessa personer är det viktigt att få tillgång till bilder eller symboler för ord. Det talade ordet försvinner snabbt, men en bild stannar kvar, personen kan sitta och titta på den så länge det behövs.

– För att tänka och utvecklas är det viktigt att få ett språk. Men det behövs också hjälp från omgivningen för att tränas i samspelet med bilderna och symbolerna, säger Ingrid Mattsson Müller.

Hon betonar att det är viktigt att börja med kommunikation tidigt, och att föräldrarna och andra i omgivningen själva är en modell för metoden. Även om barnet och föräldrarna lärt sig att förstå varandra någorlunda är det viktigt att barnet kan kommunicera med andra för att bli självständigt.

Vilken metod som passar bäst, beror på personen. Att använda flera sätt är bättre än att begränsa sig till ett.

Tips på användbara hjälpmedel.

Kommunikationspass – personlig information om fungerande och bästa bemötande.

Rättvisat – app för digitalt kommunikationspass

Fotokalendern – app för att berätta och förbereda

Reda- ut- häfte – ett sätt att ställa strukturerade frågor

Samtalsmatta – matta med lösa bilder för att ge sin åsikt om olika frågeställningar inom ett samtalsämne

Bildkartor från KomHit och bildstod.se – förbereder för besök i sjukvård och tandvård

Frågor till Ingrid Mattsson Müller

Hur ska vi få hjälp till vårt barn? Kan vi få remiss till er?

– Habiliteringen ska kunna hjälpa er att hitta en metod som passar ert barn. Ni kan begära remiss till er närmaste utredningsenhet. Man kan få kommunikationsutredning på ett ställe och bli vidareförmedlad till en habilitering. Dart tar emot remisser från hela landet.

Rekommenderar du någon särskild bildbank?

– För den som använder bildstöd kan man ha olika bilder som man använder i familjen, på förskola/skola eller korttidsverksamhet till exempel. Jag tar den bilden som bäst illustrerar det jag vill uttrycka.

Länktips

bildstod.se (bildstödsverktyg – registrera och logga in)

appstod.se (info om appar för kommunikation och kognition)

kom-hit.se (kommunikationsstöd i vårdssituationer, föreläsningsfilmer etcetera. KomHIT Flykting med bildstöd på 11 språk)

akktiv.se(föräldrautbildning)

dart-gbg.org(diverse information, tips och material)

bildsamt.se (Bilder som stöd i samtal om våld)
youtube.com/watch?v=weaniVtTqCE(om Rättvisatapp)
vgregion.se/f/habilitering-och-halsa/patient/appar-for-smartphonesoch-surfplattor/appar-som-stod/(appar som stöd som har provats ut på Habiliteringen)
habilitering.se/habiliteringens-resurscenter/kommunikativt-ochkognitivt-stod(diverse information, tips och material)
youtube.com/user/ckkuppsala/featured (diverse information, tips och material från habiliteringen i Uppsala)
symbolbruket.se/produkter/widgitonline#tab_ (material- bildmaterial och strategier från boken I Relation till Lärande)

Gustav får rätt diagnos

Det sociala samspelet med andra beskriver föräldrarna som den svåra delen idag. Gustav är ”lite mitemellan”, beskriver föräldrarna. Han är lite autistisk, stora inlärningssvårigheter och har koncentrationssvårigheter.

När Gustav gick i tredje klass testade en klasskamrat sig för Catch 22 (22q11-deletionssyndromet), som är en sällsynt diagnos.

– Pojkarna var lite lika med språkstörning, trubbig näsa och utstående öron och vi pratade med vår husläkare om Gustav också kunde testas, säger Petra.

Testen kontrollerade inte bara förekomst efter Catch 22, utan sökte bredare och föräldrarna fick svaret att Gustav hade 16p11.2 deletion typ 1, orsakad av en nymutation.

– Det var skönt att få ett namn, som förklarade Gustavs olika symtom, säger Christoffer.

– Då var det inte vi som misslyckats att lära vårt barn att prata, säger Petra.

Det var särskilt prövande menar hon eftersom de båda är pedagoger i botten.

Föräldrarna började genast leta efter mer information och hittade först en forskargrupp i Schweiz.

– De blev så glada när vi hörde av oss. De behövde fler studieobjekt, så vi åkte dit med Gustav och lämnade blod och avföringsprover till deras studier. Där deltog vi även i en omfattande magnetrontgenstudie och frågebatterier. Inför besöket genomförde vi föräldrar olika tester på Karolinska institutet, KIND som sedan skickades till forskarna i Schweiz.

Hela familjen deltog på en femdagars forskar- och familjemöte i USA genom Simons Variation in Individuals Project (Simons VIP). Där genomfördes ytterligare tester av bland annat lillasyster som visade sig inte ha kromosomdeletionen. Den vistelsen var en amerikansk motsvarighet till Ågrenska där familjer, forskare, läkare och genetiker deltar.

Tack vare dessa kontakter och besök har Gustav fått bidra med information och testa olika datorprogram som tagits fram för att förbättra koncentrationen.

Intellektuell funktionsnedsättning och neuropsykiatriska diagnoser

– En psykologutredning görs för att underlätta förståelsen av barnet och bidra till rätt stöd och kravnivå. Det säger Petra Boström, psykolog vid Folke Bernadotte Regionhabilitering vid Akademiska barnsjukhuset i Uppsala.

Vid Folke Bernadottes Regionhabilitering genomför ett team utredningar vid exempelvis förvärvad hjärnskada, epilepsi, inlärningssvårigheter eller genetiska syndrom. Syftet är att kartlägga barnets förmågor och svårigheter. En psykologutredning kan resultera i en diagnos som intellektuell funktionsnedsättning, autism eller störning i uppmärksamheten som vid adhd och add.

– Hos en del finns en känd orsak, som en kromosomavvikelse eller en tidig skada. Men hos många hittas ingen känd orsak, dock finns en stor ärftlighet, säger Petra Boström.

Tecken hos små barn

Många föräldrar har sett tidiga tecken hos barnet som oroat dem. När de sökt hjälp har rådet ofta varit att avvakta, eftersom utvecklingen kan se så olika ut.

Vanliga tecken på utvecklingsavvikelse hos barn är bland annat sen motorisk utveckling, ät- och sömnsvårigheter, känslighet för intryck och ovanligt hög eller låg aktivitetsnivå.

– Dessa är några av symtomen som sammanfattas i begreppet ESSENCE, säger Petra Boström.

ESSENCE är en förkortning för Early Symptomatic Syndromes Eliciting Neurodevelopmental Clinical Examination.

Det är ett paraplybegrepp för symtom som ofta leder till utredning av neurolog och ibland psykolog, och som ibland

visar sig stämma överens med en eller flera neuropsykiatriska diagnoser när barnet blir äldre.

Utredning

Vid utvecklingsbedömningen eller den neuropsykologiska utredningen använder psykologen flera olika källor för information om barnet. Bland annat observeras hur barnet betar sig i lek och samspel med psykologen.

– Testerna visar bland annat hur barnet kan lösa problem i en ny situation med obekanta uppgifter, säger Petra Boström. Det ingår tester av bland annat IQ (IK på svenska), verbal förmåga, logiskt tänkande, inlärningsförmåga och arbetsminne. Under bedömningen får psykologen också information från föräldrar om barnets utveckling och hur det fungerar i vardagen. Även att förskola och skola kontaktas där personal beskriver hur barnet fungerar i den miljön. Testen och informationen ger en bild av vad barnet förstår och hur det möter sin vardag.

Det är vanligt att psykologutredning görs tidigast vid tre års ålder om det lilla barnet är sent i sin utveckling. Ett nytt test kan sedan göras inför skolstart och vid stadiemyten för att barnet ska få rätt stöd i skolan.

Tecken hos äldre barn

När äldre barn utreds är det ofta på grund av att svårigheter upptäcks inför eller i samband med skolgång. I psykologutredningen används specifika tester för att undersöka förmågan till uppmärksamhet, minne, planering, kognitiv flexibilitet. Kognition handlar om förmågan till kunskap och tänkande.

Finns det en misstanke om autism noteras exempelvis barnets samspel, ögonkontakt och vilja att förmedla sig och svara an på testledarens initiativ.

Teoretisk begåvning

Några av testerna vid en psykologutredning syftar till att fastställa barnets teoretiska begåvningsnivå, intelligenskvot. Resultaten ger ingen exakt kvot, men en indikation inom vilket intervall barnet befinner sig.

I genomsnitt i befolkningen ligger intelligenskvoten på 100. Visar en utredning att ett barns IQ ligger runt 70 eller lägre innebär det betydande svårigheter att klara vanlig skolgång och behov av stöd för att klara sig självständigt. Då kan diagnosen

intellektuell funktionsnedsättning ställas vilket innebär att man har rätt till särskola och annat omfattande stöd från samhället.
 – Att ha intellektuella svårigheter innebär att man har svårare för abstrakt tänkande, problemlösning och föreställningsförmåga. Men även att tolka och sortera intryck och att anpassa sig till nya situationer, säger Petra Boström.

Autism

En psykologutredning kan också syfta till att utreda misstankar om autism. Autism innebär specifika svårigheter som påverkar vardagslivet. Kriterierna för autism är svårigheter i socialt samspel och ömsesidighet i kommunikationen samt begränsat beteende och särskilda intressen.

– För att få diagnosen autism, ska svårigheterna hindra personen i vardagen, säger Petra Boström.

En orsak till vissa av symtomen vid autism kan vara en annorlunda bearbetning av sinnesintryck och tolkning av omvärlden. Ofta behöver man prova något nytt flera gånger innan det accepteras, nya maträtter till exempel.

– Det kan yttra sig genom att barnet vill ha samma jacka oavsett årstid, säger Petra Boström.

Adhd/Add

Andra diagnoser som utreds hos psykologen är adhd och add, vilket innebär svårigheter att kontrollera och reglera sin uppmärksamhet, aktivitet, känslor och impulser.

– Hyperaktivitet kan vara ett tecken på adhd. Men den kan också ha många andra förklaringar som att barnet är mycket trött, inte mår bra (till exempel flyktingbarn som varit med om traumatiska händelser) eller inte hänger med.

När diagnosen adhd eller add ställs har barnet dessa svårigheter mer kontinuerligt.

– Detta är förmågor som kan utvecklas. Ungefär hälften av alla som fått diagnoserna som barn uppfyller inte kriterierna som vuxna, säger Petra Boström.

Autism och Adhd/Add vid 16p11.2

Ungefär 24 procent av alla med 16p11.2 kromosomdeletion- och duplikation har autism. I hela befolkningen är det mellan en till två procent.

När det gäller adhd/add har cirka 18 procent diagnosen vid 16p11 kromosomdeletion- eller duplikation.

Ungefär 30 till 40 procent bedöms ha Intellektuell funktionsnedsättning vid diagnosen. Jämfört med syskon är IQ-kvoten 22 till 26 poäng lägre.

Bemötande

För att bemöta barn med starka känslomässiga reaktioner är det viktigt att behålla sitt lugn, och inte ”smittas” av barnets oro eller upprördhet.

– Det är bra med en diagnos för att bättre förstå barnet, till exempel veta att det har behov av förberedelser för att inte krascha i ett utbrott. Med kunskap kan omgivningen ställa rätt krav, vilket också kan förebygga konflikter, säger Petra Boström.

Frågor till Petra Boström

Kan barnets IK variera med åren?

– Resultaten visar på barnets förmåga i den aktuella testsituationen. Har man svårigheter att medverka på grund av brist på koncentrationsförmåga eller en sjukdom kan det påverka resultaten negativt. Så kan det vara med barn som har epilepsi med mycket anfall. Då kan testet göras om. Men utan sådana osäkerhetsfaktorer är det inte sannolikt att barnets IK varierar kraftigt. Hos barn med försenad utveckling visar sig IK ibland lägre vid uppföljning eftersom det utgår från normalfördelningen bland jämnåriga, och då kan glappet till de jämnåriga ha ökat om barnet har en långsammare utveckling.

Vårt barn signalerar inte sitt behov av att gå på toaletten.

Vad kan vi göra?

– Det kan höra ihop med barnets förändrade upplevelse att sin sensorik och med barnets mognad, det känner helt enkelt inte av när det är dags eller kan inte kommunicera det. Vänd er till er habilitering. Man kan jobba intensivt för att träna barnet under en period men då måste barnet vara moget för det. Det är viktigt att utgå från barnets utvecklingsnivå för att agera rätt.

Filmer om intellektuell funktionsnedsättning
Habilitering.se/ung

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

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

Vid 16p11.2 kromosomdeletion och -duplikation finns olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Dessa leder i sin tur till olika funktionsnedsättningar. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt har veckans program för barnen och ungdomarna utformats.

– Även om en del symtom och behov förenar personer med samma diagnos är alla förstas också sina egna personer med sina egna personligheter. Det utgår vi ifrån vid alla möten här när vi planerar och genomför barnens program här på Ågrenska, säger Gustaf Nylén som är pedagog på Ågrenska.

Inför en familjevistelse läser personalen in medicinsk information, dokumentation från tidigare vistelser och samtalar med föräldrar om barnen med diagnos. De får också information från barnens skolor. Därefter formas veckans aktiviteter med barnen. Även syskonen får ett eget program. – Barn med den här diagnosen har inte bara olika symtom, symtomen varierar också. Ibland från dag till dag eller timme till timme. Vi försöker att alltid analysera varför en aktivitet fungerar bra när den gör det, för att kunna dra nytta av det i andra aktiviteter eller situationer.

Delaktighet

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Detta utgår ifrån ICF, *Internationell klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa*, som är WHO:s begreppsram för att beskriva hälsa och funktions-nedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga, personliga och omgivande faktorer och dessas dynamiska samspel. De är alla lika viktiga för möjligheterna att genomföra olika aktiviteter och för hur delaktig en person

kan känna sig. Eftersom en funktionsnedsättning ofta är bestående, blir de omgivande faktorerna (och anpassningen av dem), mycket viktiga.

Specifika mål vid 16p11.2

I planeringen av veckans aktiviteter under vistelsen har personalen format tre specifika mål. För att stärka *kommunikation och socialt samspel* görs många samarbetsövningar och gemensamma aktiviteter. Bildstöd används och tecken som stöd. Det ges tid att uttrycka sig och reflektera över det man tänkt.

Ett andra mål är att *stärka fin- och grovmotorik*. Under dagarna är det aktiviteter som främjar rörelseglädje, till exempelvis att använda trampbilarna, vara i VR-rummet, rörelselekar och att gå på låghöjdsbanan i skolan. Bollmassage och bild och form ingår också.

Ett annat mål är att minska konsekvenserna av *koncentrations- och inlärningssvårigheter*. Det gör man genom att ha en tydlig struktur i aktiviteter och miljö. Arbetspassen är individuellt anpassade med möjlighet till paus. Det används ett konkret arbetsmaterial och tidshjälpmedel. Lugna koncentrationskrävande aktiviteter varvas med mer fysiska.

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

Konflikthantering

För att hantera konflikter tipsar Gustaf Nylén om en metod som utarbetats av Ross Green. I den beskrivs tre alternativ i något han kallar korgmodellen. Om barnet inte vill kliva av studs mattan när det är dags att äta finns tre alternativ att hantera situationen som förälder.

A är nejkorgen. Du bestämmer med en gång. Du ändrar dig inte och du är beredd på att det kan bli argsint eller en explosion. (Den används vid uppenbar fara, eller när barnet ger sig på någon annan verbalt eller fysiskt)

B är lösa, förklarar och lära sig korgen: föräldern förklarar, lyssnar, argumenterar, diskuterar och öppnar för möjligheten

att man löser situationen tillsammans. Tid, tillfälle och ork avgör användningen av innehållet i korg B. (Används vid konflikt med andra barn eller där det inte fungerar socialt). C kallas låt– det– vara– korgen. Föräldern släpper situationen och tar inte konflikten. Istället löses konflikten en annan dag. (Den kan användas när föräldern bett barnet plocka undan efter maten, vilket är ett rimligt krav att ställa. Men om barnet vägrar med motivet att det haft en fruktansvärd dag. Nästa dag tar föräldern upp frågan igen och gör ett avtal med barnet.)
Läs mer om vilket material som används på Ågrenskas webbplats: agrenska.se

Fråga till Gustaf Nylén

Var ska vi hitta en förebild till vår son som vill spela fotboll. –
 – Parasport.se har lokalföreningar i landet.

Gustav går i skolan

I förskoleklass placerades Gustav i kommunens särskilda undervisningsgrupp, där man fokuserar på tal och språk.
 – Det är en liten grupp, som han kan gå i ända upp till 9:e klass, säger Petra.

Vid åtta års ålder gjordes ytterligare en utvecklingsbedömning som även den visade samma svårigheter och styrkor som det tidigare testerna vid fyra års ålder.

En utredning vid tio års ålder visade att han även låg inom autismspektrumtillståndet.

– Detta innebar ingen förändring för Gustav eftersom kommunen tidigare hade flyttat samman de särskilda undervisningsgrupperna för elever med autism med grupperna med språkstörning. Eleverna placerades i klasser utefter behov istället för diagnos. Kommunen slog ihop grupperna efter påtryckningar från flera föräldrar och pedagoger, säger Christoffer.

Gustav pratar och använder tecken ibland. Nya undersökningar har visat att hörsel och syn är utan anmärkning, men han har svårt att forma orden på grund av sin låga muskeltonus. Han behöver lite längre tid att fundera över vad han ska säga och mycket repetition för att lära sig uttala orden.

– Han har lättare för visuella uppgifter, säger föräldrarna. Gustav gillar att måla och rita.

Syskonrollen

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

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

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

Studier om syskon

Studier om syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

Syskonen har ofta en bristfällig kunskap om sin brors/systers diagnos och föräldrarna överskattar ofta hur mycket de vet om den.

Information är inte detsamma som kunskap. Man vet inte hur mycket syskonet förstått och hur han eller hon tolkat informationen om sjukdomen och vad den innebär.

Att förstå och skapa kunskap tar tid. Man kan behöva prata om syskonets funktionsnedsättning kontinuerligt eftersom situationen förändras, precis som barnets frågor och funderingar.

Syskon måste få möjlighet att ställa sina egna frågor angående systemens eller broderns funktionsnedsättning. Det är vanligt att syskon bär på frågor de aldrig vågat ställa till någon. En del tror att de själva kan ha orsakat skadan.

– De frågor barnen ställer behöver de få svar på. Försöker man sätta igång ett samtal om deras brors eller systers sjukdom kan det bli ett samtal.

Yngre syskon uppfattar mycket tidigt omgivningens behov av hjälp. De har många varför-frågor och behöver svar som anpassats efter deras nivå. Det kan också vara bra att ha ett namn på broderns eller systemens diagnos, som är lätt att förstå.

– En vecka med kraniofaryngenom (hjärntumör) var det en pojke som var här som berättade att de var här för att hans brorsa hade ”dumma prickar” i huvudet.

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

– Då är det bra att i familjen ha en gemensam förklaring på diagnosen, som syskonet kan använda för att berätta för andra: min bror har svaga muskler.

Äldre syskon tar ofta på sig ansvar för att föräldrarnas ska orka och sin egen roll: Måste de hjälpa till även om de inte har lust? De funderar också över ärftlighet och existentiella frågor som varför de själva inte drabbades när deras syster eller bror gjorde det. En del känner skuld över att vara friska.

Kunskap, känslor och bemästrande

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

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

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

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

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”.

Många barn har tankar om framtiden, om hur det ska bli senare. Sådana saker kan ju ingen ge några svar på, men ofta är det bättre att fundera tillsammans med barnen än att inte beröra ämnet alls. Man kan prata om hur man hoppas att framtiden ska bli och hur den kan bli.

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

Positiva sidor

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

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

Syskonens tips till föräldrar

Syskon har sagt att föräldrar gärna får berätta om sjukdomen om vad den innebär. Och prata om nuet och framtiden.

De vill gärna ha egen tid tillsammans med föräldrarna, men det behöver inte vara någon märkvärdig resa utan handlar mycket om de enkla tillfällena i vardagen som att gå och fika eller titta på en film tillsammans.

Syskonens tips till lärare

Syskon vill att skolpersonalen frågar hur de mår, inte bara hur deras bror eller syster mår. De önskar att lärarna har förståelse för situationen hemma, när brodern eller syster med funktionsnedsättning varit sjukt till exempel.

Läs mer om Ågrenskas arbete med syskongrupper på syskonkompetens.se

På webbplatsen finns bland annat samtalsverktyg och lästips. Där finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar som föräldrar själv berättat om.

Gustav är storebror

Gustav var sju år när lillasyster Josefin föddes.

– Josefin har aldrig uppfattat att det är något särskilt med Gustav, säger föräldrarna.

De är goda vänner och har roligt tillsammans.

Ibland måste föräldrarna förklara för Gustav att det inte är självklart att han som är dubbelt så gammal alltid ska få vara med Josefin och hennes vänner och leka.

Josefin börjar gå om Gustav i flera förmågor såsom att kunna klockan, läshastighet och matematikkunskaper vilket Gustav börjar märka.

Trots skillnaderna trivs syskonen bra med varandra.,

Mun-H-Center

– Vi rekommenderar att barn med särskilda behov tidigt har kontakt med tandvården, gärna en barntandvårdsspecialist. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped. Det säger över tandläkare Anna Ödman och logoped Åsa Mogren som informerade om vilket stöd som finns att få inom tandvården och logopedin.

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön. Det är ett nationellt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskapen om tandvård, munhälsa och munmotorik hos barn, 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.

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska vid familjevistelser träffar Mun-H-Center många personer med olika funktionsnedsättningar och sjukdomar. 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 där fakta samlats om diagnoserna.

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 Anna Ödman.

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

Inför det första besöket i tandvården är det bra att ta kontakt med personalen för att de ska känna till barnets särskilda behov. Kanske behöver barnet ett förberedande samtal, bildstöd och tillvänjning?

– Vi använder en samtalskarta med bilder under besöket, för att barnet ska känna sig trygga genom att de vet vad som ska hända, säger Anna Ödman.

Munhälsa vid 16p11.2 kromosomdeletion och -duplikation.

Det är viktigt att tandvårdens personal är förberedda och insatt i de problem som kan förekomma vid 16p11.2

kromosomdeletion och -duplikation.

Barn med neuropsykiatriska problem, nedsatt tal och språk och tal har ofta behov av ett annat omhändertagande, i de flesta fall handlar det om mer tid och möjlighet att få träffa samma behandlare.

– Barn med 16p11.2 kromosomdeletion och -duplikation ska gärna besöka tandvården var tredje månad, en gång per år är för sällan, säger Anna Ödman.

Logopedens roll är att vid behov utreda barnets förmåga till kommunikation, sug-, tugg- och sväljförmåga. Träning av tal, språk och kommunikation och oralmotorisk träning och stimulering ingår i logopedens arbetsuppgifter. Logopeden kan ge råd och vid matnings- och ätsvårigheter.

Det är sedan tidigare känt att vid 16p11.2 kromosomdeletion och -duplikation finns ofta en nedsatt oralmotorisk förmåga. Motoriken och sensoriken kan vara påverkad och musklerna vara svaga och ha låg tonus (tonus är den spänning som finns i

muskler i vila). Detta ger ofta talsvårigheter, svårigheter att äta, tugga och svälja.

Salivkontrollen kan också vara påverkad.

Talsvårigheter

Talsvårigheterna kan yttra sig i form av taldyspraxi, Taldyspraxi är en motorisk störning som innebär svårigheter med planering, programmering, automatisering och samordning mellan musklerna som styr andning, fonation och artikulation.

Taldyspraxi påverkar talets förståelighet negativt. Barnet vet vad det vill säga men har svårigheter med att koordinera de rörelser som krävs för att göra detta. Svårigheterna är medfödda och det kan finnas en ärftlig komponent. Barnets uttal av ett ord kan variera från gång till gång. Taldyspraxi kännetecknas av inkonsekventa uttalsfel av vokaler och konsonanter, svårigheter med koartikulation, det vill säga övergången mellan ljud, och avvikande prosodi, talets intonation, rytm och dynamik.

Det finns flera olika behandlingsmetoder utformade för barn med taldyspraxi.

Ätande

Svårigheter att äta kan ha många orsaker. Det handlar om *aptit* som hör ihop med viljan och orken att äta, *färdighet* att rent motoriskt kunna äta och *säkerhet* att äta säkert och inte sätta i halsen till exempel.

För rätt insatser behöver logopeden undersöka barnet för att ta reda på vad svårigheterna beror på.

Det kan vara aktuellt med ätträning om barnet har svårt med något specifikt när det gäller mat eller att barnet uttrycker att det vill lära sig äta. Vid besöket hos logopeden görs alltid en individuell bedömning.

Uppleva med munnen

Munnen är ett centrum för sinnesupplevelser. Att få upplevelser via munnen ger livskvalitet, därför är det viktigt att barn som har svårigheter får rätt träning och oral stimulans.

En avvikande känseluppfattning kan eventuellt ge ökat bitbeteende (oral habits). Tandgnissling dagtid liksom att suga på föremål kan vara en form av självstimulerande beteende, om det ger barnet en sinnesupplevelse.

– Det är viktigt att utreda orsaken till barnets bitovana. Kan det bero på smärta eller obehag behöver det åtgärdas. Är det en positiv upplevelse kan barnet erbjudas annat att bita på som chewy tubes, bithalsband eller mat som behöver tuggas, säger Åsa Mogren.

Bästa hjälpen är genom habiliteringsteam, logopedmottagning, nutritionsteam och oralmotoriska team.

– Er tandvårdspersonal eller andra vårdgivare får gärna ringa oss för konsultationer, säger Anna Ödman och Åsa Mogren.

Lästips *Uppleva med munnen*, som finns att ladda ner eller beställa på Mun-H-centers webbplats.

Gustav är tonåring

Gustav är 14 år och lång för sin ålder och kom in i puberteten tidigt. Han är väldigt konstnärlig tycker föräldrarna. Gustav tycker mycket om att rita, särskilt egna figurer inspirerade av dem i dataspel, bland annat Minecraft. Från att ha haft svårt med finmotoriken, har Gustav utvecklats mycket, menar Christoffer och Petra.

– Han gillar också att pyssla och samla på stenar, säger Christoffer.

– I julklapp köpte vi en stentrumlare så att han kan få dem runda och fina.

Han är bra på att springa och deltar gärna i funkislopp.

Som person är Gustav lite fundersam och en typisk tonåring. Han ifrågasätter mycket, säger Petra.

– Han gillar mest att vara med familjen, men har en kompis som han är nära, säger Christoffer.

En utmaning föräldrarna tycker att de står inför är hur de ska hantera att Gustav och andra som honom, som har lite svårt för att prata och är lite långsamma, ofta kan bli kränkta eller mobbade. Föräldrarna har ibland haft svårt att få Gustav att berätta, även om de förstått att något hänt.

– I skolan har han satts ihop med mer utåtagerande barn för att de kunskapsmässigt ligger på samma undervisningsnivå och det har inte varit bra, säger Christoffer.

– Nu har skolan format om grupperna så att de som ligger på samma kunskapsnivå och som har samma typ av personlighet, som Gustav lite lugnare karaktär är i en grupp, säger Petra.

Förr tyckte Gustav inte alltid det var så roligt att gå till skolan. Idag går han dit med ett leende.

Efter vistelsen på Ågrenska har Gustav en större kunskap om sin funktionsnedsättning och ett mycket större självförtroende. Han säger till både i skolan och hemma tydligt att nu går det för fort eller att ”Jag är inte klar! Sluta prata, prata, prata och avbryta mig!”, vilket är ett fantastiskt steg framåt, säger föräldrarna.

Personlig assistans

För att få en personlig assistent krävs det att man har stora och varaktiga funktionsnedsättningar och tillhör en av LSS personkretsar. Det säger Louise Jeltin, assistenssamordnare vid Ågrenska Assistans.

Assistentens uppdrag är att hjälpa till med *grundläggande behov* som att äta, på- och avklädning, kommunikation och personlig hygien. Behoven måste vara av praktisk karaktär – att behöva hjälp med aktivering, påminnelser och motivation är inte tillräckliga skäl för att få assistans.

För att *kommunikation* ska anses utgöra ett grundläggande behov krävs att det behövs en tredje person för att kommunikation ska vara möjlig. Den tredje personen behöver ha ingående kunskaper om individen, funktionsnedsättningen och sättet att kommunicera.

Tillsyn räknas som ett grundläggande behov bara om personen har psykisk funktionsnedsättning eller att det krävs ingående kunskaper på grund av personens kommunikationssvårigheter eller utbrott till exempel.

Föräldraansvar

De grundläggande behoven räknas som föräldraansvar tills barnet fyllt nio år. Därefter räknas de inte som föräldraansvar. Kommunikation räknas inte som föräldraansvar efter att barnet fyllt sex år. Undantag är kontakt med myndigheter eller sjukvård, då det gäller tills barnet är nio år.
– Tillsyn anses av Försäkringskassan helt höra till föräldraansvaret tills barnet är fem år.

Om de grundläggande behoven uppgår till 20 timmar eller mer per vecka ansöks assistansersättning från Försäkringskassan. Om grundläggande behov inte uppgår till 20 timmar kan man söka personlig assistans hos kommunen.

Assistans i skolan

I vissa fall finns skäl till att personen har en personlig assistent även i skolan. Det gäller till exempel

- i situationer där personens funktionsnedsättning skapar särskilda svårigheter att *kommunicera* med andra än den personliga assistenten
- när det med hänsyn till personens *hälsotillstånd* är viktigt att den personliga assistenten finns till hands
- i situationer där funktionsnedsättningen gör det särskilt angeläget att personen har ett *starkt begränsat antal personer* knutna till sig
- om funktionsnedsättningen är sådan att personen behöver tillgång till någon som har *ingående kunskap* om honom eller henne och hälsotillståndet.

Anhöriga som assistenter

Det finns flera skäl till att anhöriga (föräldrar, syskon, mor och farföräldrar) väljer att bli personliga assistenter. Det kan handla om ekonomi, integritet, praktiska skäl och att det ger en unik möjlighet att vara nära barnet.

Hjälp med personlig assistans

Det finns ingen rättshjälp för de som vill överklaga Försäkringskassans eller kommunens beslut om personlig assistans genom att driva LSS-mål i domstol. Men det finns jurister på assistansbolagen att hämta kunskap och stöd hos. Även hos brukarorganisationer kan man få hjälp: LaSse Brukarstödcenter (Västra Götalandsregionen), 031-841850
 BOSSE – Råd, Stöd & Kunskapscenter (Stockholm), 08-54488660

Föreningsinformation – NOC

NOC, Nätverket för ovanliga kromosomavvikelser är en förening där alla med ovanliga kromosomavvikelser och deras anhöriga kan finna en samhörighet, säger Petra Hallberg.

NOC – föreningspresentation NOC, Nätverket för ovanliga kromosomavvikelser, är en unik förening för unika familjer. Nätverket bildades 2000 då ett antal föräldrar till barn med ovanliga kromosomavvikelser träffades på Wiks slott utanför Uppsala.

Nätverkets syfte är att möjliggöra kontakter, informationsutbyte och vara ett stöd för medlemmar och deras närstående.

NOC ingår som en undergrupp i FUB som arbetar för barn, ungdomar och vuxna med utvecklingsstörning. Varje år i början av juli anordnas en familjeträff på en folkhögskola någonstans i Sverige med föreläsningar och gruppdiskussioner. Parallellt har barngrupperna sitt eget program (ihop med barnvakter och assistenter) med olika aktiviteter anpassat för ålder och funktion. Nätverket skall också arbeta aktivt med att sprida kunskap och kännedom inom sjukvården, institutioner och andra samhällsinstanser. Ansök om medlemskap genom att skicka ett mail till nocsverige@gmail.com Läs mer på NOCs webbplats nocsverige.se
Föreningen finns för tips, råd och stöd. Läs mer på nocsverige.se

Det går också att söka via NOCs **medlemsgrupp** på Facebook som är öppen för alla medlemmar.

Samhällets övrigs stöd

Det finns en rad stöd som kan vara aktuella för familjer vars barn har 16p11.2 kromosomdeletion och -duplikation. Det är bland annat omvårdnadsbidrag, avlösarservice och korttidsvistelse. Det säger Cecilia Stocks som är socionom på Ågrenska.

Försäkringskassan har ersatt det tidigare vårdbidraget med ett omvårdnadsbidrag. Om du har ett barn med funktionsnedsättning kan du få ett omvårdnadsbidrag. Bidraget baseras på den omvårdnad och tillsyn som ditt barn behöver utöver det som är vanligt för barn i samma ålder utan funktionsnedsättning.

Omvårdnadsbidraget finns i fyra nivåer och Försäkringskassan bedömer barnets totala behov av omvårdnad och tillsyn efter samtal med föräldrarna. Om familjen har flera barn med funktionsnedsättning kan man som mest få ett helt

omvårdnadsbidrag per barn. Skatt ska betalas på omvårdnadsbidraget.

Beloppen justeras vid varje årsskifte.

De gamla vårdbidraget gäller tills omprövning ska ske (normalt efter 2 år) och man söker på nytt till nya omvårdnadsbidraget.

Merkostnadsersättning

Det nya är också att merkostnadsersättning numer är en separat ersättning man också kan söka. Förut blev ju merkostnaden en skattefri del i vårdbidraget.

Ny patientlag

Sedan den 1 januari 2015 finns en ny patientlag, som innebär stärkt ställning för patienter, bland annat rätt att välja öppenvård i ett 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, men behöver inte vara det.

SIP

För personer med många vård- och samhällskontakter ska landstinget och kommunen upprätta en individuell plan. I den ska det tydligt framgå vilka insatser som ingår och vem som ansvarar för dem. Se mer på

<https://skl.se/halsasjukvard/kunskapsstodvardochbehandling/samordnadindividuellplansip.samordnadindividuellplan.html>

Förskolan och skolan

Skollagen från 1 juli 2011 slår fast att samma regler gäller för fristående som offentliga förskolor och skolor. Det innebär bland annat att rektor och förskolechefen har fått ökat ansvar när det gäller stöd till elever som behöver det. Rektorn är skyldig att skyndsamt utreda om en elev behöver särskilt stöd. Ett åtgärdsprogram ska upprättas för hur eleven ska klara sina

kunskapsmål. Det ska vara konkret och visa vilket stöd som behövs från skolans sida.

– Flera av skolans beslut kan överklagas. Det gäller till exempel åtgärdsprogram och rätten till skolskjuts. Vänd er till Skolväsendets överklagandenämnd om ni är missnöjda med ett sådant beslut.

Inför förändringar

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.

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. Om det verkar vara svårt att fatta ett beslut på grund av olika åsikter ställ då frågan: Hur gör vi då? Det betonar att ansvaret för en lösning är gemensamt.

Undantagsbestämmelsen

I skollagen finns en undantagsbestämmelse i 10 kap 21 § tidigare kallad Pysparagrafen. Den ger elever med funktionsnedsättning rätt att undanta vissa delar i kunskapskraven och ändå få godkänt betyg. Formuleringen lyder: ”Om det finns särskilda skäl får det vid betygssättningen bortses från enstaka delar av de kunskapskrav som eleven ska ha uppnått. Med särskilda skäl avses funktionsnedsättning eller andra liknande personliga förhållanden som inte är av tillfällig natur och som utgör ett direkt hinder för att eleven ska kunna nå ett visst kunskapskrav.”

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

www.skolverket.se

Skolverkets upplysningstjänst:

Tel: 08 - 527 332 00

upplysningstjansten@skolverket.se

LSS – lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade

Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade, LSS finns till för att ge goda livsvillkor. Det är en rättighetslag med tio olika insatser.

LSS har insatser för personer

– med utvecklingsstörning, autism eller autismsliknande 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.

Följande stödinsatser från kommunen kan bli aktuella för personer inom LSS personkretsar:

Avlösarservice

Avlösarservice i hemmet ger anhöriga en chans att få avkoppling och utträta sysslor utanför hemmet. Det kan erbjudas både som regelbunden insats och som lösning vid akuta behov. Korttidstillsyn för ungdomar gäller före och efter skoldagen samt under skollov.

– Det är för att föräldrarna ska kunna förvärvsarbeta, men också för att barnet ska få en meningsfull fritid. Det är viktigt att tänka på att avlösarservice kan påverka vårdbidraget.

Korttidsvistelse

För de föräldrar som har ett barn med funktionsnedsättning kan korttidsvistelse för barnet ge tillfälle till avlösning och

utrymme för avkoppling. Under vistelsen får barnet byta miljö, får rekreation och en chans till personlig utveckling.

Ledsagarservice

Ledsagarservice under ett vårdbesök eller kontaktperson, som ett stöd utanför familjen är andra stöd som kan sökas. Bostad med särskilt stöd, till exempel i en gruppboende (med personal om stöd) eller serviceboende (med gemensam service som restaurang) ingår också i stödformerna. Daglig verksamhet, för att ge stimulans, utveckling och gemenskap är ytterligare en stödform.

För att ansöka om stöden kan man få hjälp hos habiliteringen, kuratorn, brukarstödsorganisationer (Lasse, Bosse) Brukarstödscentrum, organisationerna HSO, FUB, DHR eller RBU.

Anhörigstöd

Behovet styr hur stödet ska se ut till den anhörige kan vara. Det kan handla om vägledning, samtalsstöd eller friskvård. För att ansöka om anhörigstöd ska man ta kontakt med en anhörigkonsulent/ anhörigstödjare i kommunen.

Fonder

Fonder kan sökas för ekonomiskt stöd på grund av ökade omkostnader på grund av sjukdom, resor eller för hjälpmedel. Fonder hittas på sjukhuset Biblioteket ("Alla dessa fonder" och "Stora fondboken") Länsstyrelsernas gemensamma stiftelsedatabas <http://www.stiftelser.lst.se/StiftWeb/SSearch.aspx> <http://habilitering.se/funktionshindersguiden/ekonomi/fonder> Företag

Tips på bra webbplatser.

agrenska.se – Ågrenska
 agrenska.se/syskonkompetens
 fk.se - Försäkringskassan
 1177.se – Sjukvårdsupplysningen
 socialstyrelsen.se - Socialstyrelsen
 skolverket.se – Skolverket
 barncancerfonden.se/elevs-ratt
 spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten
 mfd.se – Myndigheten för delaktighet
 do.se – Diskrimineringsombudsmannen
 notisum.se – Lagar på nätet

Hitta andra familjer

Ournormal.org är en kontaktsida öppen för familjer som lever med barn med funktionsvariationer.

ournormal.org/om-our-normal/

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

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

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

Informationen i databasen uppdateras regelbundet och ytterligare diagnoser tillkommer varje år. Texterna översätts också successivt till engelska. Till varje text finns även en folder som kan beställas kostnadsfritt eller laddas ner från Socialstyrelsens webbplats.

De som skriver texterna svarar även på frågor och hjälper till att söka information, och nås på telefonnummer 031-786 55 90 eller via mail, ovanligadiagnoser@gu.se.

Läs mer på: socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser

Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser

Ågrenska har under åren 2012-2018 drivit Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD, på uppdrag av Socialstyrelsen.

NFSD 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 sociala medier (Facebook, Twitter och LinkedIn).

16p11.2 kromosomdeletion och – duplikation

En sammanfattning av dokumentation nr 589

16p11.2 kromosomdeletion och – duplikation är två tillstånd som båda har genetisk orsak. Delar av arvsmassan saknas (deletion) eller har blivit duplicerad (duplikation). Detta kan leda till flera utvecklingsmässiga och beteendemässiga svårigheter såväl som olika medicinska tillstånd och missbildningar.

Konsekvenserna varierar mycket i de olika grupperna, men också mellan individer.

I Sverige får varje år 30 till 40 personer diagnosen.

Behandlingen syftar till att minska konsekvenserna av de funktionsnedsättningar som kromosomdeletionen eller -duplikationen medför. Förutom medicinska åtgärder kan det till exempel handla om stöd för kommunikation och inlärning samt motorisk träning.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2019



ÅGRENSKA

www.agrenska.se