

# 4p-deletions- syndromet, familjevistelse

Dokumentation nr 629



ÅGRENKA

**FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser  
© Ågrenska 2020 | [agrenska.se](http://agrenska.se)

# 4p-deletionssyndromet (Wolf-Hirschhorns syndrom)

Ågrenska är ett nationellt kompetenscentrum för sällsynta diagnoser och en unik mötesplats för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar, deras familjer och professionella. Det är beläget på Lilla Amundön söder om Göteborg.

Ågrenska är en idéburen organisation som bedriver flera olika verksamheter, såsom familje- och vuxenvistelser, korttids- och sommarverksamhet, personlig assistans samt kurser, utbildningar och konferenser.

”

Varje år arrangeras 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 4p-deletionssyndromet, som också kallas Wolf-Hirschhorns syndrom. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och deras syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

Föräldraprogrammet innehåller föreläsningar och diskussioner kring aktuella medicinska rön, pedagogiska frågor, psykosociala aspekter samt det stöd samhället kan erbjuda. Barnens program är anpassat efter barnens förutsättningar, möjligheter och behov.

”

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Johanna Lagerfors, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med sjukdomen eller syndromet berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn.

*Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbplats, där de kan laddas ner som pdf: [agrenska.se](http://agrenska.se)*

## Föreläsare som har bidragit till innehållet i denna dokumentation

**Ulrika Wester Oxelgren**, barnneurolog på Akademiska barnsjukhuset i Uppsala.

**Christian Wentzel**, barnneurolog och klinisk genetiker på Akademiska barnsjukhuset i Uppsala.

**Marie Åberg**, specialpedagog på Habiliteringen region Uppsala.

**Gunnel Ivarsson**, DART kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning i Göteborg.

**Heidi Elisabeth Nag**, specialpedagog på Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser i Norge.

**Johan Lennartsson**, fysioterapeut på Habiliteringen Hisingen i Göteborg.

*Medverkande från Mun-H-Center*

**Lisa Bengtsson**, logoped.

**Christina Havner**, specialisttandläkare.

**Åsa Mogren**, logoped.

**Pia Dornérus**, tandsköterska.

*Medverkande från Ågrenska*

**Cecilia Stocks**, koordinator familjeverksamheten.

**Louise Jeltin**, koordinator familjeverksamheten.

**Ann-Catrin Röjvik**, specialpedagog.

**Sanna Olsson**, socialpedagog.

**Astrid Emker**, pedagog.

**Johanna Lagerfors**, redaktör för dokumentationen.

## Här når du oss

Adress      Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås

Telefon     031-750 91 00

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

## Innehåll

Medicinsk information om 4p-deletionssyndromet.....	5
Frågor till Ulrika Wester Oxelgren .....	9
Isabella har 4p-deletionssyndromet .....	10
Genetik vid 4p-deletionssyndromet .....	11
Frågor till Christian Wentzel .....	14
Isabella har svårt att gå upp i vikt.....	14
Habiliteringens roll för behandling, råd och stöd.....	15
Frågor till Marie Åberg .....	17
Ätsvårigheter och munmotorik.....	18
Isabella får nya färdigheter.....	20
Kommunikation .....	21
Frågor till Gunnel Ivarsson .....	28
Isabella kommunicerar med bildstöd.....	28
Utmaningar vid neuropsykiatriska svårigheter .....	29
Fysioterapi .....	32
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter.....	34
Syskonrollen .....	38
Isabellas syskon är ofta med under sjukhusbesöken .....	41
Munhälsa och munmotorik .....	42
Isabella har många hjälpmedel .....	46
Samhällets stöd .....	47
Personlig assistans .....	52
Riksförbundet Sällsynta diagnoser.....	54
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd .....	55

## Medicinsk information om 4p-deletionssyndromet

– En kromosomavvikelse innebär att en person förlorat och/eller fått extra genetiskt material på en eller flera kromosomer. Det kan leda till en mängd sinsemellan olika diagnoser, varav en är 4p-deletionssyndromet. Det säger Ulrika Wester Oxelgren, överläkare vid sektionen för barnneurologi och habilitering på Akademiska barnsjukhuset i Uppsala.

Personer som har förlorat material på den korta armen på kromosom fyra har 4p-deletionssyndromet, eller Wolf-Hirschhorns syndrom som det också kallas. Flera ytterligare benämningar förekommer, exempelvis 4p-syndromet, monosomi 4p-syndromet, deletion 4p, partiell monosomi 4p och Wolfs syndrom. Vi använder i denna dokumentation *4p-deletionssyndromet*, som också används av Socialstyrelsen.

Siffran 4 i namnet anger att det är kromosom 4 som har en genetisk avvikelse. P:et anger att det är kromosomens korta arm som är påverkad. Ordet *deletion* beskriver att material saknas och ordet *partiell* visar att det bara är en del av materialet på korta armen som gått förlorat, inte hela armen.

*Läs mer om genetiken bakom syndromet på sida 11.*

Ett syndrom är ett samlingsnamn för symtom i flera delar av kroppen, som har en gemensam orsak. Misstanke om att ett barn kan ha ett syndrom orsakad av en kromosomavvikelse väcks ofta till exempel på grund av att barnet är litet till växten, har inre missbildningar, en intellektuell funktionsnedsättning och/eller ett speciellt utseende, ibland i kombination med epilepsi. Så kan det vara hos barn som har 4p-deletionssyndromet.

### **Symtom vid 4p-deletionssyndromet**

I princip alla organ i kroppen kan vara påverkade vid 4p-deletionssyndromet på olika sätt. Men det är viktigt alla veta att alla barn inte får alla symtom.

Barn med syndromet har en *intellektuell funktionsnedsättning*, som kan vara alltifrån lindrig till svår.

– Det är vanligt med en nedsatt *adaptiv förmåga*, vilket innebär olika

svårigheter med att genomföra vardagliga aktiviteter, säger Ulrika Wester Oxelgren.

*Hypotonus*, låg muskelspänning, fördröjer ofta den motoriska utvecklingen. Många barn behöver stöttning från en fysioterapeut.

*Epilepsi* förekommer hos många med syndromet, ibland i svårbehandlad form. Epilepsin behandlas utifrån anfallstyp och behandlingen styrs inte av vilken bakomliggande sjukdom som orsakat anfällen. Epilepsi behandlas främst med läkemedel, men en del barn uppnår inte anfallsfrihet trots kombination av flera läkemedel. Vissa ordineras ketogen kost (en extremt fettrik och kolhydratsnål diet, som följs upp av läkare eller dietist).

– Det vanligaste scenariot för barn med 4p-deletionssyndromet är att epilepsin uppstår under småbarnsåren och blir bättre och bättre med tiden. Det kan dock variera från person till person, säger Ulrika Wester Oxelgren.

Även *sömnsvårigheter* förekommer hos många barn med syndromet. Barnen sover ofta som ett yngre barn med många uppvak per natt. Det är viktigt att utreda om barn har det som kallas OSAS, trånga övre luftvägar, vilket orsakar snarkning och kan leda till att personen vaknar ofta. Barn med syndromet kan ha trängre kanaler bakom näsan.

– Många av mina patienter med 4p-deletionssyndromet har problem med sömnen. Det finns inte beskrivet i litteraturen men verkar väldigt vanligt. För att komma tillrätta med det är det viktigt att ta reda på om sömnsvårigheterna beror på smärta, epilepsi, reflux eller något annat som ger besvär nattetid, och som kanske kan åtgärdas, säger Ulrika Wester Oxelgren.

Sömnstörning som beror på utvecklingsförsening kan bli bättre med tiden, men ibland behövs läkemedel för att hjälpa barnet att sova bra. Det finns till exempel möjlighet att behandla med sömnhormonet melantonin.

*Hydrocefalus*, så kallad vattenskalle, orsakas av att vätskan från hjärnan inte avleds som den ska. Detta är ett ovanligt tillstånd hos personer med syndromet, men något vanligare än hos befolkningen i stort.

#### *Neuropsykiatriska symtom vid 4p-deletionssyndromet*

En del barn med 4p-deletionssyndromet har *neuropsykiatriska svårigheter*. En del har ett repetitivt beteende, autism eller adhd.

– Sådana svårigheter utreds på samma sätt som hos andra barn. Finns en misstanke om autism utreds det oberoende av huruvida barnet också har 4p-deletionssyndromet. Det repetitiva beteendet som är vanligt hos barn med det här syndromet, och också hos barn med autism, betyder i sig inte att barnet har autism, säger Ulrika Wester Oxelgren.

#### *Hörsel*

Många barn med syndromet, omkring fyra av tio, har nedsatt hörsel. En del i sådan grad att de behöver hörapparat. Vissa har såpass låg hörsel att de beskrivs som döva.

#### *Ögon*

Hälften av barnen med 4p-deletionssyndromet har symtom i ögonen. Det kan handla om brytningsfel, skelning eller *kolobom*, vilket innebär att regnbågshinnan har en öppen slits som ger pupillen en nyckelhålsform.

#### *Hjärta*

Hälften av alla med syndromet har någon form av hjärtfel. Vanliga hjärtfel är *ASD* (hål i väggen mellan förmaken), *VSD* (hål i väggen mellan kamrarna), *PDA* (öppen ductus) och *fallots tetrad*, ett komplicerat hjärtfel.

– Hjärtfelen är vanligt förekommande men sällan svåra, och utgör oftast därför inte så stora problem, säger Ulrika Wester Oxelgren.

#### *Hjärna*

*Corpus callosum agenesi* som drabbar en del av barnen innebär att väggen mellan hjärnhalvorna saknas eller är väldigt tunn. Detta har ingen egentlig betydelse för personen och det är inte detta som är orsak till epilepsi eller nedsatt kognitiv förmåga.

#### *Mage och tarm*

Många barn har problem med förstoppning, vilket kan orsaka smärta, förvärra besvär med reflux och påverka både aptit och sömn. Detta är därför viktigt att få bukt med. Den ökade benägenheten att bli förstoppad har sannolikt att göra med att den låga muskelspänningen också påverkar tarmens förmåga att bearbeta maten.

#### *Njurar*

Det kan finnas avvikelser i njurens uppbyggnad, som dock oftast saknar praktisk betydelse.

**Läpp-, käk-, gomspalt**

Många barn med 4p-deletionssyndromet föds med läpp- käk- eller gomspalt. Det omhändertas av särskilda team inom sjukvården, så kallade LKG-team.

**Ortopedi**

Sex till sju av tio har skelettrelaterade symtom, exempelvis *skolios* (sned rygg) och fotfelställningar, såsom "klumpfot".

**Tillväxt**

Personer med 4p-deletionssyndromet har en tillväxthämning som leder till kortvuxenhet.

– Det är en känd följd av syndromet. Det är viktigt att förstå att det är naturligt att ligga under normalkurvan för barns tillväxt som används på BVC-mottagningar i landet. Men samtidigt ska man reagera om barnet plötsligt avviker från sin egen lägre kurva, eftersom det kan tyda på en underliggande sjukdom.

I vissa fall beror den dåliga tillväxten på *hypotyreos*, underfunktion i sköldkörteln. Det kan enkelt fastslås med ett blodprov. Hypotyreos kan också leda till trötthet och förstoppning.

**Första levnadsåret**

Barn med 4p-deletionssyndromet är ofta små jämfört med andra barn och väger ofta runt två kilo när de föds.

– De här barnen föds inte alltid för tidigt, men de är nästan alltid små i förhållande till veckan de föds i. Ett annat tecken på syndromet är att barnen har små huvuden i förhållande till längd och vikt – så kallad mikrocefali, säger Ulrika Wester Oxelgren.

Många av barnen är *hypotona*, det vill säga har låg muskelspänning. Det kan göra att de har svårt att lära sig äta i början eftersom även munnens muskler då är svagare än vanligt.

Ätförmågan påverkas också av *koordinationsproblem*, *aspiration* (att man lätt andas in mat eller dryck i luftstrupen) och *reflux* (att magsaft kommer upp i matstrupen, vilket kan vara smärtsamt).

**Småbarnsåren**

Alla barn med 4p-deletionssyndromet har en intellektuell funktionsnedsättning, som varierar i svårighetsgrad. Många barn med intellektuell funktionsnedsättning tycks ha en förhöjd risk för *adhd*. Det är därför viktigt att göra en utredning om misstanke på sådana svårigheter uppkommer. Detta för att i första hand få rätt pedagogik i förskolan och skolan, samt för att ge handledning till föräldrar. Vid



svår adhd med kvarstående problem trots dessa insatser kan medicinering bli aktuell.

– Alla barn, oavsett om det finns annan bakomliggande diagnos eller inte, ska utredas om det finns en misstanke om adhd.

Ättsvårigheterna från spädbarnstiden kan hålla i sig upp i åldrarna. Det är vanligt med luftvägsinfektioner i småbarnsåldern eftersom en del av barnen har ett nedsatt immunförsvar. En del barn har svårt att svälja mat och riskerar att få lunginflammationer då maten hamnar i luftstrupen och vidare ner i luftvägarna. Vissa barn kan av det skälet inte äta via munnen under en tid av uppväxten. De får i stället näring genom en sond in till magsäcken (gastrostomi). Många barn som har en försenad utveckling av sitt ätande har också nytta av gastrostomi under varierande stor del av uppväxten.

Mer än hälften av barnen med syndromet utvecklar *epilepsi*. Den debuterar oftast vid 6-12 månaders ålder och hos många av barnen upphör den i tidiga tonåren.

### **Tonåren**

Det finns inte mycket kunskap om situationen för tonåringar med syndromet. En studie visade att något färre än hälften av barnen med 4p-deletionssyndromet kunde gå vid tolv års ålder. Vid samma ålder kunde 30 procent äta själva, 10 procent var torra dagtid och 6 procent av barnen kunde säga hela meningar.

– Många kommunicerar på andra sätt, till exempel genom enstaka ord, tecken och bilder.

## **Frågor till Ulrika Wester Oxelgren**

***Vårt barn är ganska ojämn i sin funktionsförmåga och klarar vissa saker bra medan det är svårare med annat. Är detta vanligt vid 4p-deletionssyndromet?***

– Vid vissa kromosomavvikelser finns det beskrivet att en ojämn begåvningsprofil ofta ses. Men när det gäller 4p-deletionssyndromet är min erfarenhet att det är vanligare att man beskriver en ganska jämn begåvningsprofil. Självklart förekommer dock individuella skillnader.

***Vi och andra föräldrar till barn med syndromet upplever att barnen har svårare än andra barn att syresätta sig när de är***

***förkylda. Läkarna kan inte svara på varför, lungorna i sig ser jättefina ut. Vad tror du att detta kan bero på?***

– En sak som händer när man är förkyld är att man blir svullen i sina övre luftvägar. Är det trångt där, vilket det kan vara hos barn med det här syndromet, så kan det kännas svårare att andas. Det kan också vara så att ett barn har låg muskelspänning, och när hen då blir påverkad av en infektion blir det svårare att orka med andningen. Det är, som du själv säger, sällan fel på lungorna i sig hos barn med 4p-deletionssyndromet.

***Vår dotter har ingen epilepsi men läkarna ser ändå någon "epileptisk aktivitet" i hjärnan. Finns det risk att hon utvecklar epilepsi med tiden?***

– Som regel får barn med den här diagnosen epilepsi i småbarnsåren, som sedan blir bättre med tiden. Mot bakgrund av det låter det ju hoppfullt om er dotter inte utvecklat epilepsi ännu. Men individuella skillnader förekommer alltid. Det är inte ovanligt att den som har epilepsi kan se en försämring under någon period i livet, exempelvis under tonåren.

## **Isabella har 4p-deletionssyndromet**

Isabella som är fyra år har 4p-deletionssyndromet. Hon kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med sin mamma Petra, sin pappa Johan och systersonen Anna, sju år, och Anton, som är fjorton.

Isabella föddes på utsatt tid men var liten. Hon sondmatades och låg på neonatalavdelning i någon vecka. Ingen misstänkte dock att det var något allvarligt som låg bakom den låga vikten.

– På BVC fick vi höra att det inte är så ovanligt att födas liten, men att bebisar ofta snabbt kommer ikapp. Det gjorde inte Isabella. Därför fick vi tidigt kontakt med ett nutritionsteam på sjukhuset, berättar Petra.

Isabella blev med tiden inskriven på barnhabiliteringen och strax innan hon fyllde ett år fick hon ett första epilepsianfall.

– Till en början trodde läkarna att det var feberkramp, men efter en tid kom en större kramp och vi blev inlagda för utredning. Då noterades nya saker, som att Isabella hade lågt sittande öron, berättar Petra. Utredningen gav resultat och en läkare ringde upp Isabellas föräldrar för att meddela diagnosen: 4p-deletionssyndromet, eller Wolf-Hirschhorns syndrom som det också kallas.

– Han kunde bara ge oss diagnosens namn men visste ingenting om den. Jag hade hela tiden känt på mig att det var något med Isabella,

trott att hon kanske fått en cp-skada. Men vi var inte alls beredda på att det kunde vara en kromosomavvikelse, säger Petra.

För henne blev det viktigt att snabbt förstå att det inte var hennes fel, att hon inte hade kunnat göra något annorlunda.

– Det var liksom inte min ouppmärksamhet som hade "pajjat Isabella". Det var väldigt skönt att förstå det, och det var skönt att få ett namn på vad det var som inte stämde, säger hon.

Samtidigt var det jobbigt för familjen att det fanns så lite information om diagnosen. Pappa Johan läste allt han kunde hitta.

– Det jag fick till mig var inte så hoppningivande. Jag såg framför mig att Isabella inte skulle klara någonting själv och blev inställd på det absolut värsta. Det var väldigt jobbigt faktiskt, säger han.

Vid det här laget var Isabella lite över ett år och föräldrarna hade hunnit lära känna sin dotter. Petra såg "ett go" i henne som hon kände på sig skulle ta henne långt.

– För mig stämde inte bilderna vi såg på nätet med vår Isabella. Jag visste att hon hade en vilja och en livslust i sig. Och det visade sig stämma!

## Genetik vid 4p-deletionssyndromet

– En genetiskt betingad sjukdom är en sjukdom som uppstått för att det uppstått ett "fel" i generna som fungerar som ritningar för kroppens funktioner och egenskaper. Vid 4p-deletionssyndromet saknas ett flertal gener på den korta armen på kromosom 4. Det säger Christian Wentzel, genetiker och barnneurolog på Akademiska barnsjukhuset i Uppsala.

Varje individ har fått hälften av arvsmassan från sin mamma och hälften från sin pappa. Anlagen, alltså generna, finns i cellkärnan i kroppens celler.

Det finns drygt 22 000 gener på de hoptvinnade DNA-spiraler som formar 46 kromosomer (23 kromosompar). I varje cell finns samma uppsättning gener, men olika gener är aktiva i olika celler. Alla människor har variationer i sina gener, men bara en del av dem ger upphov till symtom.

– Förändringar i gener är det som driver evolutionen framåt. Men de kan också orsaka sjukdomar hos personerna som bär på dem, säger Christian Wentzel.

När man talar om *mutationer* (eller *patogena variationer* som är ett modernare begrepp) syftar man ofta på de förändringar som leder till sjukdomstillstånd.

### Genetiska avvikelser kan orsaka symtom

Eftersom generna utgör mallar eller "ritningar" för olika proteiner i kroppen kan mutationer medföra konsekvenser när proteinerna ska bildas. Det kan beskrivas som att det blir "fel i koden" för just det proteinet. Ungefär två procent av det mänskliga DNA:t (alla gener) är kodande, det vill säga utgör mallen för ett protein. De resterande 98 procenten av arvsmassan kodar *inte* för proteiner och funktionen av denna del av arvsmassan är oklar. Det forskas mycket om den.

Genetiska förändringar kan påverka gener och kromosomer på olika sätt.

– Arvsmassan kan liknas vid ett stort bibliotek där böcker kan ha hamnat på fel plats, innehålla olika former av stavfel eller helt saknas, säger Christian Wentzel.

Ett "stavfel" i den genetiska koden (att en av byggstenarna är fel) kallas *punktmutation*. Det kan också fattas eller finnas extra genetiskt material på genen, vilket kallas *deletion* respektive *duplikation*.

*Translokation* är att en bit av en kromosom bytt plats med en annan kromosom och *inversion* att en bit genetiskt material vridit sig 180 grader.

### Genetiken bakom 4p-deletionssyndromet

Hos personer som har 4p-deletionssyndromet saknas en bit av det genetiska materialet på kromosom 4. Hur stor bit som saknas varierar från person till person.

Genernas anlag är inte jämnt fördelade på kromosomerna utan kan sitta väldigt tätt på vissa ställen och glesare på andra. Det gör att personer som saknar en bit av DNA-materialet kan få en stor variation av symtom beroende på vilken del av kromosomen som försvunnit.

– Vid 4p-deletionssyndromet saknas ett område som sitter långt ut på den korta armen, p-armen, på kromosom 4. Generellt kan man säga att en större deletion ger upphov till mer eller svårare symtom än en liten deletion, säger Christian Wentzel.

4p-deletionssyndromet förekommer hos ungefär en person per 50 000 levande födda. Det innebär att det föds i genomsnitt två barn med syndromet per år i Sverige. Dubbelt så många flickor som pojkar har syndromet. Vad det beror på är okänt.

I 85 procent av fallen sker mutationen som orsakar syndromet som en *nymutation*, vilket innebär att den uppstår för första gången hos personen själv (och ärvs alltså inte från någon av föräldrarna).

– En del har ”bara” en deletion, vilket alltså innebär att en bit av genen saknas. Hos övriga har det skett en translokation, där en bit genetiskt material från kromosom 4 har bytt plats med en bit från en annan kromosom, säger Christian Wentzel.

Om alla kromosomsegment finns i två uppsättningar blir translokationen balanserad. Då har kromosomerna bytt material med varandra men inget av materialet har försvunnit. Detta innebär i allmänhet att hälsan inte påverkas. En balanserad translokation utgör dock en risk för att material ska försvinna (deleteras) eller komma i dubbel uppsättning (dupliceras) i samband med könscellsbildningen. När det händer får barnet en *obalanserad translokation*, som till exempel kan leda till att hen får 4p-deletionssyndromet.

15 procent av alla med 4p-deletionssyndromet har en förälder som också har en translokation.

### **Utredningar görs för att hitta rätt stöd och behandling**

Många barn som har syndrom genomgår utredningar för att exempelvis ställa diagnos, utreda förekomst av autism eller andra neuropsykiatriska svårigheter. Alla utredningar görs för att ta reda på vad som orsakar symtomen, eftersom det kan vara nyckeln till att förstå vilket stöd barnet behöver.

– Vissa sjukdomar och syndrom medför dessutom en ökad risk för andra sjukdomar. Det kan vara bra att känna till genetiken bakom för att lättare upptäcka eller förebygga dem, säger Christian Wentzel.

Det finns många fördelar med en diagnos. Det kan ge en korrekt bedömning av prognosen på sikt, även om det självklart inte går att säga med säkerhet hur framtiden ser ut, vare sig för friska eller sjuka personer.

Tack vare en diagnos kan man också göra adekvata medicinska uppföljningar och bedöma sannolikheten för föräldrarna att på nytt få ett barn med samma diagnos.

För föräldrar till barn med en de novo-mutation är sannolikheten att få ett till barn med samma diagnos låg, men något ökad. Det beror på att den genetiska variationen kan finnas bara i könscellerna hos någon av föräldrarna, och då inte synas vid ett blodprov. Detta kallas *gonadal mosaicism*.

– För en familj som har en känd mutation erbjuds fosterdiagnostik, säger Christian Wentzel.

Att få en diagnos är också ett sätt att förstå sig själv eller sitt barn. Det kan vara skönt att ha en benämning, inte minst för att kunna söka

litteratur om tillståndet eller söka sig till patientföreningar för andra med samma syndrom.

## Frågor till Christian Wentzel

***Min son har en obalanserad translokation. Kan den ha uppstått de novo?***

– Ja, det kan den ha gjort. Avvikelserna som ger upphov till syndromet sker i många olika varianter.

***Kan vi som föräldrar testa spermier och ägg för att vara säkra på att vi inte bär på mutationen där?***

– Nej, det fungerar tyvärr inte så. Men om ni har en ny graviditet och vill veta om barnet bär på samma genetiska variation som sitt syskon, kan ni göra fosterdiagnostik. Då kan ni ta reda på om fostret bär på den genetiska avvikelse som orsakat sjukdom hos ert andra barn.

***Påverkar storleken på deletionen barnets symtom?***

– Ja, på generell basis är det så att en större deletion orsakar en svårare symtombild. Men på individnivå finns stora variationer. Det kan vara så att en person med en mindre deletion har fler eller svårare symtom än en person med större, verkligheten är helt enkelt komplex. Det är viktigt att veta att alla barn med syndromet inte får alla symtom.

***Vad är prenataldiagnostik och PGD?***

– Prenataldiagnostik, eller fosterdiagnostik, innebär diagnostik som sker under fostertiden, alltså under graviditeten. Det kan ske genom moderkaks- eller fostervattenprov, och nuförtiden även via blodprov från mamman där man kan utvinna fostrets DNA. PGD står för preimplantatorisk genetisk diagnostik och innebär att man gör en IVF-behandling, alltså en provrörsbefruktning, där man undersöker embryona innan ett väljs ut och sätts tillbaka i mammans livmoder. På så sätt kan man välja ett embryo som inte bär på den inom familjen kända genetiska avvikelsen.

## Isabella har svårt att gå upp i vikt

Isabella är liten till växten och under den första tiden sondmatades hon genom näsan för att få i sig näring. Innan hon fick sin diagnos diskuterade läkarna möjligheten att sätta in en "knapp på magen", en

så kallad gastrostomi, men det behövdes aldrig.

– BVC såg att Isabella var liten för sin ålder, och när vi fick diagnosen hittade de en kurva anpassad för barn med just 4p-deletionssyndromet. Och den kurvan följde hon, berättar Johan.

Att få Isabella att växa blev en stor kamp för föräldrarna. Isabella kräktes upp nästan allt hon fick i sig.

– Det har varit en liten trygghet i detta kaos att hon inte var vårt första barn, vi visste redan hur saker och ting brukar gå till, vad som var normalt och inte. Det underlättade något, säger Petra.

På habiliteringen fick familjen bra hjälp, bland annat med en dietistkontakt som kunde stötta i den jobbiga matsituationen.

– Men det var inte bara det, vi fick hjälp med mycket! Till exempel fick vi tidigt gå en teckenkurs, Isabella fick möjlighet att simma i en varm bassäng och vi fick kontakt med en fysioterapeut som är toppen, Isabella älskade henne från start, berättar Petra.

– Fysioterapeuten följde Isabella och hjälpte oss stötta henne. När de ville att hon skulle rulla, hasade hon baklänges istället. Men vi fick med oss många tips och trix på vägen. Det var inga pekpinnar utan alla råd utgick ifrån vad Isabella kunde, och hur vi kunde hjälpa henne att förfina sina färdigheter, säger Johan.

## Habiliteringens roll för behandling, råd och stöd

– Habiliteringens verksamhet styrs av hälso- och sjukvårdslagen, och syftar till att ge anpassade insatser till personer med bestående funktionsnedsättningar.

Det säger Marie Åberg som är specialpedagog på Habiliteringen Region Uppsala.

Habiliteringen finns för att ge personer med bestående funktionsnedsättningar, och deras närstående, stöd och träning för att klara av vardagen så bra som möjligt. Det som utmärker habiliteringens arbetssätt är att personalen arbetar i yrkesöverskridande team där exempelvis läkare, fysioterapeuter, arbetsterapeuter, logopedier, dietister, specialpedagoger och psykologer ingår.

Kärnan i habiliteringen är en samordnad insats mellan dessa olika yrkesområden. Många barn med funktionsnedsättningar kommer att behöva hjälp och stöd i sin vardag under hela livet, men har rätt att få

stöd i att utvecklas och bli så självständiga som möjligt utifrån sina egna förutsättningar.

– Habiliteringsinsatser handlar om att på olika sätt underlätta för personen med funktionsnedsättning att kunna utveckla sina färdigheter och leva ett gott liv. Delaktighet och självständighet är viktiga ledord, säger Marie Åberg.

### **Kartläggning och habiliteringsplan**

På habiliteringen kartläggs barnets styrkor och svårigheter, för att en *habiliteringsplan* ska kunna utformas. Kartläggningen består av bedömningar av vad barnet kan, vad hen behöver utveckla vidare och vilka behov av stöd familjen ser i sin vardag.

I habiliteringsplanen preciseras ofta både långsiktiga och kortsiktiga mål samt en strategi för hur dessa ska uppnås.

– Vi tittar förstås mycket på det som är svårt för barnet, eftersom det är de sakerna hen kan behöva träna på för att vardagen ska fungera. Men det är också viktigt att peka på styrkorna, vad barnet gillar och kan. Det kan vara en viktig hjälp när man ska jobba vidare inom olika områden, säger Marie Åberg.

Områden som berör habiliteringen är till exempel kommunikation, motorik, lek/aktiviteter och ADL (allmän daglig livsföring, såsom mat, sömn och toalettbesök). Inom habiliteringen finns också föräldra- och syskonstöd.

### **Hanna har fått stöd via habiliteringen**

Marie berättar om Hanna som har 4p-deletionssyndromet. Hon har fått stöd via habiliteringen sedan hon var sex-sju månader, och Marie träffade henne regelbundet under hennes första år.

– Idag är Hanna 24 år, har flyttat hemifrån och bor i en gruppbostad. Föräldrarna deltar ett par gånger om året i möten mellan olika instanser som Hanna har kontakt med, som boendet och den dagliga verksamheten, säger Marie Åberg.

Båda föräldrarna badar varje vecka tillsammans med Hanna i habiliteringens uppvärmda bassäng, de upplever det som ett bra sätt att umgås. De går också på funkisgympa tillsammans och pratar flera gånger i veckan genom videosamtal.

Marie Åberg har bitt Hannas föräldrar att beskriva hur de sett på kontakten med habiliteringen under åren:

#### ***Det som varit bra***

Hannas föräldrar uppfattar att personalen på habiliteringen sett Hanna och hennes behov på ett bra sätt. De har fått till en bra relation och ett konstruktivt och smidigt samarbete med personalen. ISP



(individuell schemaplanering) har fungerat väl för att strukturera Hannas stödinsatser.

### ***Det som varit mindre bra***

Hannas föräldrar tycker att det ibland har varit svårt att veta vad de kan be om på habiliteringen. Därför är information om vilken hjälp man kan få mycket viktig. De tyckte också att kontakten med habiliteringen minskade ju äldre Hanna blev.

– Föräldrarna betonade också att det kan vara tufft att vara den drivande motorn i kontakten med olika instanser, säger Marie Åberg.

Hannas föräldrar önskade också att habiliteringen eller sjukvården hade fångat upp deras eget behov av stöd i föräldrarollen bättre under olika perioder i livet.

### ***Föräldrarnas tips***

Hannas föräldrar har gjort en lista med tips som kan underlätta för andra som har barn med 4p-deletionssyndromet:

- Utgå från vardagen, det ska fungera både för barnet och resten av familjen. Viktigt med balans!
- Ge inte upp – det är aldrig försent.
- Hitta bra personer att samarbeta med på habiliteringen. Bli ett bra team tillsammans, jobba mot samma mål.
- Ha förtroende för habiliteringspersonalens kompetens.
- Haka inte upp er på det som inte fungerat – försök att se framåt.

## **Frågor till Marie Åberg**

### ***Vad kan vi göra för att inte syskonen till barnet med diagnos ska komma i skymundan?***

– Det finns många sätt att stödja syskon på. Dels finns stöd att få på habiliteringen, exempelvis i form av syskongrupper, men det går också att göra mycket hemma, i vardagen. Mitt tips är att involvera syskonen i sjukvårdsbesök och göra dem delaktiga i det som rör barnet med diagnos. Ska ni exempelvis introducera en kommunikationsmetod – involvera hela familjen direkt! Ofta är barn snabba på att lära sig och deras engagemang kan göra det både roligare och lättare för barnet som behöver kommunikationsträning. (Läs mer om kommunikationsträning på sida 21.)

## Ätsvårigheter och munmotorik

– Många barn med 4p-deletionssyndromet har ätsvårigheter av olika slag. Det kan ha flera olika orsaker. Med hjälp av en logoped kan man träna oralmotoriken för att förbättra ätandet.

Det säger Lisa Bengtsson som är logoped på Mun-H-Center i Göteborg.

Lisa inleder sin föreläsning med att fråga de deltagande föräldrarna om deras barns ätande. Många berättar att barnen äter väldigt selektivt. De flesta har gastrostomi, så kallad ”knapp på magen”, och får sin mat genom den. Flera av barnen stoppar själva saker i munnen men kan vara väldigt känsliga när någon annan kommer nära.

Sammantaget kan man säga att det är vanligt att barn med 4p-deletionssyndromet har munrelaterade svårigheter av olika slag, framför allt svårt att äta.

### Generellt om ätande

Ätande är en aktivitet som kräver mycket av oss: balans, motorik, sensorik och kommunikation. Ätandet har sin egen utvecklingskurva och är något man lär sig genom övning. Barnets utveckling stöttar ätandet. Det innebär att om barnet har en försenad utveckling generellt, gäller detta oftast även ätandet.

Hos barn med utvecklingsneurologiska svårigheter är ätsvårigheter väldigt vanliga och visar sig ofta redan i nyföddhetsperioden.

Svårigheterna kan ha stor påverkan på vardagen för hela familjen.

– Ätsvårigheter kan sällan förklaras med en ensam orsak, det är oftast flera faktorer som spelar in. Det kan därför krävas insatser från flera olika professioner, säger Lisa Bengtsson.

### När ätandet fungerar som det ska

Ätande är en komplex process som involverar en mängd muskler och sker i flera faser:

- *förberedande fas*,
- *oral fas* (i munnen)
- *faryngeal fas* (i svalget)
- *esofageal fas* (i matstrupen)

Barn och vuxna har olika anatomiska förutsättningar för ätande.

Ätutvecklingen följer olika utvecklingsrelaterade milstolpar vilket logopeden kan använda sig av vid en bedömning av barnets ätutveckling. Svårigheter att äta, eller en ovilja att göra det, kan se väldigt olika ut hos olika personer.

### **Selektivitet / neofobi – när ett barn äter få livsmedel**

Många barn har en period när de är misstänksamma mot nya smaker, konsistenser och livsmedel. Det är vanligt runt två års ålder när barnet börjar bli mer självständigt i sitt ätande och vill bestämma själv.

Hos många barn med 4p-deletionssyndromet kvarstår det selektiva ätandet upp i åldrarna.

### **Varför uppstår ätsvårigheter?**

Ätsvårigheter kan ha många orsaker. För ett fungerande ätande krävs att man *vill* äta (har aptit), att man *kan* äta (har förmågan), *orkar* äta och att man tekniskt klarar att äta på ett säkert sätt.

– Dessa områden flyter in i varandra och påverkar varandra, säger Lisa Bengtsson.

*För personer med 4p-deletionssyndromet finns en rad faktorer som kan påverka ätandet:*

- Påverkan på hjärtat och andning (trånga övre luftvägar).
- Sömn (orken att äta).
- Läpp- käk- och gomspalt.
- Koordinationssvårigheter som kan leda till felsväljning.
- Låg muskeltonus och muskelsvaghet i mun, ansikte och svalg, vilket kan leda till en försenad oralmotorisk utveckling.
- Påverkan på bett och tänder, svårt att gapa.
- Bål- och nackstabilitet, balans och sittställning.
- Mag- och tarmbesvär (reflux, förstoppning).
- Nedsatt immunförsvar (ofta förkyld/sjuk).
- Nedsatt kommunikationsförmåga, nedsatt syn och hörsel.
- Utvecklingsneurologiska avvikelser, psykomotorisk utvecklingsnivå.
- Medicinering (biverkningar som muntorrhet, kräkningar, buksmärter, trötthet, yrsel, förstoppning, nedsatt aptit, svamp i mun och svalg).

### **Ur MHC-databasen**

I Mun-H-Centers databas för personer med sällsynta syndrom finns information om munhälsa hos nio personer med 4p-deletionssyndromet. Fem av dem hade stora svårigheter med ätandet.

## Behandling vid ätsvårigheter

Insatserna för ett barn med ätsvårigheter kan ske i två parallella spår:

- **Växa och utvecklas:**

(*Målsättning:* Barnets behov av näring och energi säkerställs.)

Se till att barnet äter och dricker det hen kan, på det sätt hen klarar av och mår bra av. Det kan till exempel innebära att ha en gastrostomi och få i sig näring via den.

- **Träna:**

(*Målsättning:* Att barnet får äta mat för att komma vidare i sin ätutveckling.)

Barnet får träna på att äta och dricka eller bekanta sig med nya livsmedel, nya smaker och konsistenser. Hen får träna på att äta mer effektivt. Här är ofta både oralmotorisk träning och måltidsträning viktiga delar.

– Båda perspektiven behövs och kompletterar varandra. Bara för att man exempelvis säkerställer barnets näringsintag med en knapp på magen, utesluter det inte att barnet också får träna på att äta, säger Lisa Bengtsson.

Behandling av ätsvårigheter sker med fördel av ett team som tillsammans med barnets omgivning kan förbättra ätandet genom medicinska åtgärder, kompensatoriska strategier samt träning av själva ätfunktionen.

### Stöd finns att få!

På Mun-H-Centers webbplats ([mun-h-center.se](http://mun-h-center.se)) finns information om ät- och tugg-träning. Det går också bra att kontakta Mun-H-Center för en konsultation, oavsett var i landet man bor.

*Läs mer om Mun-H-Centers verksamhet och erfarenheter av barn med 4p-deletionssyndromet på sida 42.*

## Isabella får nya färdigheter

När Isabella var drygt ett år lärde hon sig att sitta, och när hon var tre år lärde hon sig gå.

– Ibland frågar andra hur vi gjort för att lära henne, men det är Isabella själv som är drivande. Hon har en sån tydlig vilja att utvecklas och började med att rulla, sen hasa på rygg tills håret skavdes av, säger Petra och ler.

Nu är Isabella fyra år och kan både gå och klättra.

– Vi ser henne ta samma steg som andra barn, men i en annan takt. Hon pratar med ord och korta meningar. Vi förstår henne väl för det mesta.

Vid två års ålder började Isabella i förskolan. Personalen ville gärna lära sig mer och tog egen kontakt med de som jobbar med Isabella inom sjukvården, för att lära sig mer.

– Isabella är så självgående och drivande. Det fungerar fint att bemöta henne genom att prata och göra precis som man gör med andra barn, säger Johan.

Men vissa saker skiljer förstås Isabellas situation från andras. Epilepsin finns där och gör sig ibland påmind. Oftast triggas anfallen av feber. Men medicinen fungerar väl och Isabella har inte så täta anfall. Det kan gå många månader mellan varje tillfälle.

När hon har anfall kan det röra sig om små frånvaroattacker, då ögonen blinkar lite. Ibland ligger hon ner och viftar eller ligger helt stilla. När det händer på förskolan kan personer i personalen bli lite osäkra, berättar Petra.

– De testar att ropa på henne och då brukar hon oftast le direkt. Då vet de att hon inte har ett anfall.

## Kommunikation

– Barn med 4p-deletionssyndromet kommunicerar på många olika sätt, precis som alla människor gör. Hos barn med en intellektuell funktionsnedsättning är språksvårigheter en del av symtombilden. Men med hjälp av olika hjälpmedel och strategier kan man vidga kommunikationsmöjligheterna.

Det säger Gunnel Ivarsson som arbetar på DART Kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning i Göteborg.

DART arbetar med att hjälpa personer med kommunikations-svårigheter att hitta rätt metod och hjälpmedel för att underlätta kommunikationen. De arbetar också med utbildning, utveckling och forskning inom området. Utgångspunkten är alla människors rätt till kommunikation, som finns beskriven i flera av FN:s konventioner,

bland annat *barnkonventionen* och *konventionen om rättigheter för personer med funktionsnedsättning*.

Rätten att få stöd i sin kommunikation med omgivningen beskrivs också i den svenska patientlagen från 2015. Den ger varje person rätt att bli lyssnad på, rätt att uttrycka sig på det sätt hen själv väljer och rätt att bli bemött på ett respektfullt sätt.

### **Vad är kommunikation?**

Det finns många olika sätt att kommunicera, exempelvis genom tal, gester, mimik, teckenspråk, kroppskommunikation, skrift och bilder. Allt utbyte av information mellan människor, medveten eller omedveten, är kommunikation. Det är helt enkelt allt som någon gör eller säger, och som någon annan reagerar på.

– Alla människor kommunicerar redan som nyfödda med kroppsspråk och gråt. Det gäller för omgivningen att ta vara på det som kommuniceras, säger Gunnel Ivarsson.

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

– Det vi tolkar som bus eller ett "negativt beteende" kan ibland vara tecken på att barnet vill få uppmärksamhet. Han eller hon kan ha lärt sig att utbrott väcker reaktioner hos vuxna. Betrakta detta som kommunikation och försök räkna ut vad barnet egentligen vill säga.

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

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

*Talet* är ett av många sätt vi har att uttrycka språk på. När vi talar omvandlas signaler från hjärnan till motoriska rörelser i munnen och strupen, så att vi kan forma ord. Alternativa kommunikationsmetoder kan verka komplicerade, men är i allmänhet förenklade jämfört med den komplexa talfunktionen.

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

### **Bildstöd för personer med kommunikationssvårigheter**

Barn med 4p-deletionssyndromet har ofta språksvårigheter i någon form. Det är vanligt att de förstår mer än de själva kan uttrycka med

tal, men svårigheterna och styrkorna ser förstås olika ut från person till person. Några använder tal, andra tecken och bilder eller en kombination av dessa. Därför måste också stödet anpassas individuellt. För att barnet ska kunna utveckla ett alternativt eller kompletterande kommunikationssätt, måste omgivningen *agera modell* och använda samma metod.

– Använder barnet bilder ska personer i omgivningen använda många fler bilder än de som barnet redan kan. Så gör vi vuxna hela tiden när vi talar med barn. Vi använder ord de kanske inte hört tidigare för att ge dem chansen lära nytt, säger Gunnel Ivarsson.

#### *Bildstöd kommer i många utföranden*

Bilder som stöd kan användas på väldigt många olika sätt, exempelvis i samtalskortor och bildknippen, och ihop med talande hjälpmedel. *Pragmatic Organisation Dynamic Display* (PODD) är ett exempel på så kallade kommunikationsböcker där man kan arrangera bilder så att barnet har tillgång till sina ord i de flesta situationerna.

En bildstödsmetod kallas *samtalsmatta* och går ut på att barnet placerar bilder i kategorierna "gillar", "gillar inte" och "mitemellan".

– Samtalsmattan är ett bra verktyg för att starta ett samtal och ge barnet möjlighet att uttrycka sin åsikt. Bilderna underlättar både förståelsen och möjligheten att uttrycka sig, säger Gunnel Ivarsson. Många barn kan hålla fokus längre än vanligt när de arbetar med samtalsmattan, och en del tycker att det är skönt att fokusera på mattan istället för samtalspartnerns ansikte.

– Metoden höjer barnets förmåga på många områden, ofta kan man prata om något mer avancerade saker med barnet än vad man kan göra utan samtalsmattan. Det är en enkel metod, men personal som ska använda den bör gå en kurs för att lära sig att använda metoden på rätt sätt.

#### *Bildschema skapar tydlighet*

Det är jättebra att använda bilder i arbetet med aktivitetsscheman.

Det hjälper barnet att förstå vad som ska hända och ökar självständigheten eftersom hen inte lika ofta behöver fråga någon annan vad som ska hända. Bilder stannar kvar i minnet längre än vad talade ord gör.

– Bildscheman är jättebra, men det är inte samma sak som samtalsstöd. Kombinera alltid bildscheman med ett samtalsstöd som ger barnet möjlighet att reagera på schemats innehåll, säger Gunnel Ivarsson.

Ett *kommunikationspass* är ett sätt att meddela omgivningen hur en person vill kommunicera. Det kan också innehålla information om vad barnet gillar, vilka kommunikationsmetoder hen använder och hur hen önskar bli bemött.

### **TaSSeLs - Tactile Signing for Sensory Learners**

Den som är på en tidig kommunikativ nivå och i behov av en förstärkt sensorisk kommunikation kan vara hjälpt av kommunikationsmaterialet *TaSSeLs*. Det används ofta av barn med syn- och/eller hörselnedsättning och rörelsehinder. *TaSSeLs* är ett sätt att *känna* olika tecken, genom att varje tecken har ett taktilt start- och slutläge som sitter på barnets egen kropp. Metoden bygger på att man alltid börjar med ett tecken för "hej, jag är här!". Det görs genom ett tryck i cirkelrörelser på ena axeln, samtidigt som man säger personens namn.

– Därefter stryker man längs barnets armar för att sedan låta barnets händer vila på de egna händerna. Det möjliggör för barnet att vara mer aktivt: hen kan välja att ta bort händerna eller att själv driva tecknandet, säger Gunnel Ivarsson.

### **Kommunikationshjälpmedel utvecklar kommunikationen**

Alla kommunikationshjälpmedel syftar till att förstärka, utvidga, utveckla och underlätta kommunikationen. Även den som har ett tal kan ha nytta av ett alternativt kommunikationssätt.

– Det finns ingen risk att man hämmar talet bara för att man lär sig att kommunicera på andra sätt – forskningen visar tvärtom att talutvecklingen förstärks om den får stöd i andra typer av kommunikation, säger Gunnel Ivarsson.

Detsamma gäller för flerspråkighet. Forskning om tvåspråkiga barn med funktionsnedsättning visar att tvåspråkigheten är en tillgång i den kommunikativa och språkliga utvecklingen.

När barn saknar konventionella sätt att kommunicera på, kräver det alltid mer från omgivningen. Det är avgörande att omgivningen anstränger sig för att förstå barnet för att på så sätt kunna utveckla barnets egen möjlighet att göra sig förstådd.

– En bra sak att tänka på är att gärna kommentera vad som händer i omgivningen, även om barnet inte alltid frågar. Om ett barn sitter i en rullstol med ryggen mot dörren kan det vara skönt om någon berättar vad hen inte ser. "Nu kom mamma in genom dörren", till exempel.



### **AKK som stöd**

De kommunikationshjälpmedel som beskrivits ovan kan vara en del av AKK, eller *alternativ och kompletterande kommunikation*. AKK finns för alla som har behov av ett alternativt sätt att uttrycka sig. DART och de flesta habiliteringar har kurser för föräldrar som vill lära sig mer om dessa metoder och hur man kan arbeta med dem tillsammans med barnen.

– Inom AKK pratar man om olika redskap och metoder som underlättar kommunikationen. Det är omgivningen som har ansvar för att metoderna och redskapen ska fungera för personen som behöver stöd i sin kommunikationsutveckling.

Förutom bilder, tecken, symboler, kommunikationsapparater och datorer finns idag också appar till telefoner och surfplattor som kan användas i samma syfte.

– Man ska inte vara rädd att prova många olika vägar när det gäller kommunikation. Detta förvirrar inte barnet – tvärtom kommer barnet att själv välja de kommunikationsvägar som fungerar bäst. Att presentera flera alternativ innebär att barnets palett av möjligheter blir större.

Det svåra med AKK är vanligtvis att veta vilka tecken eller bilder man ska börja med, och hur man bygger upp ett användbart ordförråd. För att AKK ska fungera behövs insatser och stöd både från föräldrarna och från skola, habilitering och andra berörda.

– Det är viktigt att alla i omgivningen är engagerade och pratar ihop sig om ett gemensamt förhållningssätt. Det underlättar för barnet som då slipper uppfinna olika kommunikationssätt för olika personer, säger Gunnel Ivarsson.

### **Viktigt med *tidigt* stöd**

Det finns många fördelar med att redan tidigt sätta in stödinsatser för kommunikation. Genom att hjälpa barnet att uttrycka sig kan man exempelvis minska frustration och problemskapande beteende. Alla människor kan utvecklas i sin kommunikation – hur långt beror bland annat på hur bra stöd personen får från sin omgivning.

Barn som har svårt att motoriskt producera tal behöver stimulans för att utveckla sitt språk. Detta underlättar för användningen av AKK, samt för tal-, läs- och skrivutveckling. Många barn förstår mer än de själva kan uttrycka, men andra kan behöva AKK-stöd även för förståelsen.

Hur mycket barnet förstår beror bland annat på dess erfarenheter, om hen har ett språk att formulera erfarenheterna med och i vilken miljö kommunikationen sker.

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

### **Hur börjar vi?**

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

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

För att barnet ska förstå vad man ska använda tecken, bildkartor och olika kommunikationshjälpmedel till – och vad de betyder – behöver omgivningen vara modell. Modell är den vuxne genom att själv använda samma kommunikationssätt som barnen, exempelvis att peka på bilder.

Ofta behöver omgivningen alltså fundera på, och eventuellt förändra, sitt eget sätt att kommunicera för att underlätta för personen med kommunikationssvårigheter. Det är bra att vidga sin syn på vad kommunikation är. En tumregel kan också vara att använda sig av responsiv kommunikationsstil, som ser ut såhär:

*Titta och lyssna:* Se vad barnet gör och intresserar sig för. Var uppmärksam på signaler.

*Vänta och förvänta:* Visa att du väntar dig ett svar eller en reaktion, och ge barnet gott om tid att uttrycka vad hen tycker är intressant eller roligt. Att vänta lite längre än man först tror behövs är ofta nyckeln för att få till en kommunikation. Visa med ansiktsuttryck och kroppsspråk att du är förväntansfull inför barnets reaktion.

*Tolka och bekräfta:* Tolka och bekräfta vad personen gör, inte bara vad den säger eller tecknar. Kommentera vad du ser, till exempel "ah, du leker med bilen" eller "spanar du efter katten nu?". Detta är också kommunikation.

DART kan kontaktas via **dart.su@vgregion.se**, på telefon: **031-342 08 01**, eller via webbplatsen **vgregion.se/ov/dart**

**Läs mer!**

- Det nyligen avslutade projektet *Bildstöd i föreningslivet* har utarbetat mycket material som alla kan ta del av. På sajten finns informativa filmer och färdigt material att skriva ut:  
**[dhb.se/bildstod](http://dhb.se/bildstod)**
- Utforma ditt eget bildstöd och översätt till många olika språk:  
**[bildstod.se](http://bildstod.se)**
- Dart har drivit ett projekt om att utveckla bildstöd på många olika språk. Här finns en film som beskriver projektet:  
**[vgregion.se/halsa-och-vard/vardgivarwebben/utveckling--uppfoljning/verksamhetsutveckling/projekt/kom-hit-flykting/](http://vgregion.se/halsa-och-vard/vardgivarwebben/utveckling--uppfoljning/verksamhetsutveckling/projekt/kom-hit-flykting/)**
- Här finns mer information om utveckling av barns kommunikation: **[vgregion.se/ov/dart/lar-om-kommunikationsstod/stimulera-kommunikationsutveckling](http://vgregion.se/ov/dart/lar-om-kommunikationsstod/stimulera-kommunikationsutveckling)**
- Här kan du lära dig mer om kommunikationsstöd:  
**[vgregion.se/ov/dart/lar-om-kommunikationsstod](http://vgregion.se/ov/dart/lar-om-kommunikationsstod)**
- Läs mer om samtalsmattor och se en kort film som exempel på hur metoden fungerar:  
**[vgregion.se/ov/dart/lar-om-kommunikationsstod/uttrycka-asikter-med-samtalsmatta](http://vgregion.se/ov/dart/lar-om-kommunikationsstod/uttrycka-asikter-med-samtalsmatta)**
- Här finns mer information om TaSSeLs:  
**[vgregion.se/ov/dart/om-kommunikation-och-akk/metoder](http://vgregion.se/ov/dart/om-kommunikation-och-akk/metoder)**
- Ett projekt på DART, *Kom Hit – Kommunikationsstöd i vårdssituationer*, har som syfte att tillgodose barnets rätt till kommunikation enligt FN:s konventioner. Genom projektet vill Dart bidra till ökad aktivitet och delaktighet för barnet under vårdvistelse eller tandvårdande behandling.  
**[vgregion.se/ov/dart/fardigt-material/vard](http://vgregion.se/ov/dart/fardigt-material/vard)**
- På Ebba Almsenius instagramkonto *Kommunikativ Tillgänglighet* finns många bra tips i vardagen:  
**[@kommunikativtillganglighet](https://www.instagram.com/kommunikativtillganglighet)**

Här kan du få information och tillgång till AKK-hjälpmedel:

- Logoped eller pedagog på habiliteringen kan vara en första kontakt.
- Dart lägger ut en hel del material på webben: **[vgregion.se/ov/dart](http://vgregion.se/ov/dart)**. För att följa nyheter från Dart är det bra att följa Darts Facebooksida. Sök på "Dart kommunikations- och dataresurscenter".
- SPSM (Specialpedagogiska skolmyndigheten), hjälper skolor att utforma stöd till barn med särskilda behov: **[spsm.se](http://spsm.se)**
- Hjälpmedelscentralen.
- Datatek eller bibliotek.

## Frågor till Gunnel Ivarsson

***Vi använder bildstöd med vår dotter men hon kan också tala litegrann, vissa ord och uttryck. Finns det risk att hon låter bli att tala om vi använder bildstödet mer?***

– Nej, och detta är vårt viktigaste budskap: Det är alltid bra att använda multimodala kommunikationssätt.

## Isabella kommunicerar med bildstöd

Isabellas föräldrar har gått en så kallad TAKK-kurs, där de lärt sig tecken som stöd.

– Vi tänkte först att ju mer hon börjar prata, desto mindre kommer vi kanske att teckna. Men vi har blivit uppmanade att fortsätta och det är jättebra, säger Petra.

I förskolan använder pedagogerna bildstöd. Det finns bilder där Isabella sitter och äter, hon kan till exempel välja mellan mjölk och vatten genom att peka. I hallen sätter de upp bilder på regnställ och stövlar eller vad som behövs för dagen.

– Det finns bra metoder men det är inte alltid helt lätt att få in dem i vardagen. Hemma är jag dålig på att teckna, men ute blir jag mer tydlig. Där fyller det också funktionen att andra ser att "här är det något speciellt som sker", och visar lite mer hänsyn, säger Petra. Johan påpekar att det inte går att lära sig allt, även om man vill. Det gäller att fokusera på det som är viktigast.

– Vi försöker lära oss det tecknande vi behöver i vardagen och få in det på ett naturligt sätt.

Hemma har han och Petra skrivit ut och laminerat en mängd bilder, de har en hel vägg med maträtter och instruktioner för hur de tecknas i köket.

Familjen har också tagit med sig Isabellas mormor och farmor på teckenkurserna.

– Släktingar och andra närstående behöver också lära sig och förstå de här sakerna. Det rekommenderar vi verkligen.

## Utmaningar vid neuropsykiatriska svårigheter

– Många barn som har 4p-deletionssyndromet har också autism och/eller en kognitiv funktionsnedsättning. Det ställer krav på pedagogiska insatser både hemma och i skolan, för att vardagen ska fungera så bra som möjligt. Det säger Heidi Elisabeth Nag som är specialpedagog och arbetar på norska Frambu.

Frambu är ett norskt kompetenscenter för sällsynta diagnoser. Här samlas kunskap om olika diagnoser som sprids till olika instanser i landet. Frambu är en del av *Nasjonalt kompetansnett for sjeldne diagnoser*.

Många barn som har 4p-deletionssyndromet har också någon neuropsykiatrisk diagnos, eller svårigheter inom det fältet.

– Det finns inte så mycket skrivet om 4p-deletionssyndromet och neuropsykiatrisk problematik. Men min erfarenhet är att neuropsykiatriska svårigheter är vanliga vid det här syndromet. För att kunna hjälpa barnet på rätt sätt är det viktigt att förstå hur hans svårigheter ser ut, säger Heidi Elisabeth Nag.

### Vad är neuropsykiatriska svårigheter?

*Neuropsykiatriska svårigheter* är ett samlingsnamn för flera typer av svårigheter, som autism, adhd, intellektuell funktionsnedsättning och svårigheter inom kommunikation.

– Variationen av symtom hos personer som har den här diagnosen är stor, mycket större än för tio år sedan. Det beror på att man numera lyckas diagnostisera fler, vilket också täcker in personer som har mindre svårigheter.

Svårigheter inom autismspektrumet syns inte alltid lika tydligt hos barn som har kommunikationssvårigheter, som hos andra barn.  
 – Kommunikationssvårigheterna ”täcker över” de symtom som kan vara orsakade av den neuropsykiatriska problematiken, säger Heidi Elisabeth Nag.

### **Autismspektrumtillstånd**

Sedan ett par år tillbaka ingår flera neuropsykiatriska diagnoser, däribland autism, under paraplybegreppet ”autismspektrumtillstånd”.

4p-deletionssyndromet är en diagnos som förklarar orsaken till symtomen, men så är det inte vid autism och andra neuropsykiatriska diagnoser. Det går inte att säga vad autism eller adhd beror på. Diagnoserna utgår alltså ifrån symtombilden, och kan utgöra nycklar till att förstå ett barns egenskaper och behov av särskilda insatser.  
 – Det viktiga är inte diagnosen i sig, utan att förstå vilka av punkterna varje enskilt barn har svårt med. Det är viktigt att veta eftersom det hjälper oss att utforma rätt stöd för barnet, säger Heidi Elisabeth Nag.

### *Autism vanligt hos barn med 4p-deletionssyndromet*

Studier visar att uppemot en tredjedel av barnen med 4p-deletionssyndromet har *autism*. Motsvarande siffra i befolkningen i stort är drygt en procent. Omkring sex av tio barn med 4p-deletionssyndromet har adhd, att jämföra med omkring tre procent i den övriga populationen.

En del barn med 4p-deletionssyndromet har svårigheter inom autismspektrumet som inte nödvändigtvis ser ut som ”vanlig” autism. En del barn kan vara väldigt sociala och intresserade av andra, men ha svårigheter inom vissa specifika områden.

Autism i sig är inte en beskrivning av en persons funktion, utan är ett spektrum. Variationen av egenskaper och funktionsnivåer hos personer med diagnosen är mycket stor.

– Autism i sig säger ingenting om begåvningsnivån. En del har en svår intellektuell funktionsnedsättning, andra ovanligt hög begåvning.

### *Behandling och åtgärder*

Autism kan inte ”botas”, men mycket kan göras för att underlätta livet för personen och hans omgivning. De flesta barn med autism behöver mycket tydlig struktur i sin vardag. En del är känsliga för ljud- och ljusinttryck och kan må bra av att ”renodla” miljön från intryck. Alla människor utvecklas, men i olika takt och olika långt. Att känna till problematiken och hur den bäst kan överbryggas är A och O när man arbetar med personer med autism. Genom att använda rätt pedagogik brukar man komma långt.

– Många färdigheter går att träna upp! Du kan inte träna bort autismen, men bli bättre på specifika färdigheter och på att hantera vissa situationer, säger Heidi Elisabeth Nag.

Många barn med autism har problem med oro och ångest. Det kan bero på att de har svårt att få grepp om hur dagen ser ut och vad som förväntas av dem

– Frågor som *Vad ska jag göra?, Med vem ska jag göra det? När ska vi börja, hur länge ska vi hålla på och vad ska vi göra sedan?*, kan skapa osäkerhet hos ett barn. Det är därför en tydlig struktur underlättar för många att klara av sin vardag.

Bygg samvaro med andra på barnets egna intressen och egenskaper.

– Barnet måste få utveckla sin egen identitet. *Vem är hen? Vad gillar hen att göra?*

### **Beteende**

En definition av beteende är "*all observerbar aktivitet*" hos en person. Det är helt enkelt allt en människa säger eller gör.

– Jag brukar säga att allt beteende är kommunikation. När ett litet spädbarn skriker av hunger gör hen inte det medvetet för att ropa efter mat, det bara sker. Men omgivningen reagerar ju på skriket, vilket gör det till kommunikation. Så kan man välja att se på beteende-begreppet, säger Heidi Elisabeth Nag.

Man kan dela in beteenden i *under-* och *överskotts-beteende*. Det vi ser för mycket eller för lite av.

– Jag tycker det är en bättre beskrivning än att kalla vissa beteenden oönskade eller negativa. Genom att hjälpa ett barn att hitta rätt kommunikationssätt kan vi hjälpa till att minska överskotts-beteendet eller öka underskotts-beteenden.

AKK, *alternativ och kompletterande kommunikation*, innefattar alltifrån att tolka kroppsspråk till avancerade digitala hjälpmedel.

*Kartlägg! Vad utlöser vilka beteenden?*

Det är bra att kartlägga vad som utlöser beteenden vi upplever som överskotts-beteenden. Finns det en medicinsk förklaring, har barnet ont? Finns det en emotionell förklaring, är barnet ledset eller oroligt? Följande checklista är bra att använda för att hitta orsaken till ett visst beteende:

- Medicinska problem (smärta, obehag).

- Sensoriska problem (för mycket intryck, som ljud och ljus, för mycket som händer på en gång, för många människor i rummet).
- Oro, ångest (till exempel när barnet inte vet vad som ska hända och vad som förväntas av hen).
- Frustration.
- Kommunikationssvårigheter. Barnet vill uttrycka något men omgivningen förstår inte.
- Försenad utveckling (det kan bli svårt att förstå och kontrollera egna känslor).
- Sömnsvårigheter.

Nästa steg är att fundera på när beteendet uppstår, och i vilka situationer. Sker det varje gång barnet kommer till en viss plats, eller befinner sig i en specifik situation? Hur agerar omgivningen och vad leder det till?

Genom att fundera över dessa saker kan vi få nycklar till att förstå barnet och dess behov. På så sätt kan vi i omgivningen optimera vårt sätt att agera gentemot barnet.

## Fysioterapi

– Alla barn mår bra av att röra på sig! Fysioterapi för barn med funktionsnedsättningar syftar till att förbättra den motoriska kontrollen och förebygga följdproblem. Det säger Johan Lennartsson som är fysioterapeut och arbetar på Habiliteringen Hisingen i Göteborg.

Den grovmotoriska utvecklingen sker normalt sett utifrån flera milstolpar. Den första är huvudkontroll, när det lilla barnet lär sig att hålla upp huvudet. Därefter följer rullande, sittande, krypande, stående, gående och hoppande.

Det kan finnas många orsaker till att ett barn inte följer den normala motoriska utvecklingen. Det kan till exempel handla om oförmåga att aktivera och kontrollera musklerna eller att signalerna från hjärnan som styr motoriken inte når fram. Hypotoni (muskelsvaghet), som ofta förekommer hos barn med 4p-deletionssyndromet, kan också ha betydelse.



### Vad gör fysioterapeuten?

Bedömningar hos fysioterapeuten sker på olika nivåer.

– Vi tittar bland annat på kroppens funktion och struktur, på barnets aktivitet och delaktighet samt på omgivningen. Allt detta påverkar vilka förutsättningar barnet har att utveckla sina motoriska färdigheter, säger Johan Lennartsson.

Vid en undersökning av *kroppsfunktioner* tittar fysioterapeuten bland annat på ledrörligheten, muskeltonus och muskelstyrka, koordinationsförmåga, balans, andningsfunktion och motorisk kontroll.

Barnets *aktivitet och delaktighet* påverkas ibland av enkla saker som är lätta att åtgärda.

– Ibland kan enkla justeringar, som att se till att barnet har en bra sittställning, avhjälpa flera problem.

Fysioterapeutisk behandling handlar om *fysisk aktivitet* (genom träning och lek), *vägledning och handledning* till personer i barnets omgivning och att *hitta rätt hjälpmedel*.

### Ståträning

Många barn med 4p-deletionssyndromet har hypoton muskulatur, alltså en låg muskelspänning. Barn som inte har ett eget stående behöver träna på att stå för att belasta skelettet och öka rörligheten i kroppen. Ståträning är också bra för mag- och tarmfunktionen och minskar risken för förstoppning. Den kan också förhindra utvecklingen av skolios, sned rygg.

– Det finns många ståhjälpmedel och så kallade ståskal att välja bland. Ett bra tips är att ståträna samtidigt som barnet gör något roligt, så att det inte känns som "träning".

### 24-timmarspositionering

Det är bra att kartlägga hur ett barn rör sig under dygnets alla timmar, inte bara vid besöket hos fysioterapeuten. Exempelvis är det viktigt att ha en bra liggposition under natten, att sitta bra i rullstolen och att ändra position många gånger under dagen för att förhindra ledfelställningar.

### Att träna ska vara roligt!

Alla barn har behov av fysisk aktivitet, minst en timme varje dag. Barn med rörelsehinder har oftast en lägre aktivitetsnivå än andra barn, men samma behov av att vara aktiva. Därför är det viktigt att hjälpa dem tillgodose det behovet.

Träning ska vara roligt och funktionellt. Barnet tränar i vardagliga aktiviteter utifrån sina egna förutsättningar och utmanas att aktivt medverka för att hitta strategier och lösa problem.

– Genom att anpassa lek och vardagssituationer kan man skapa lagom utmanande uppgifter som stimulerar barnet att fortsätta sina rörelseförsök. Om barnet kan gå bra på plant underlag kan det till exempel handla om att testa att gå på gräs eller sand, säger Johan Lennartsson.

### **Tekniska och ortopediska hjälpmedel**

*Tekniska hjälpmedel* är till exempel rullstolar och rullatorer, som hjälper barnet att sitta och förflytta sig.

*Ortopediska hjälpmedel* har som syfte att stabilisera leder, bibehålla barnets rörelseomfång och förbättra funktionen. Det kan till exempel vara ortoser för fötter, knän, höfter och handleder, korsetter, ståskal och gångortoser.

*Följande faser behöver genomgåas när en person ska få ett nytt hjälpmedel:*

- Kartläggning av problemet och bedömning av behov.
- Utprovning, anpassning och val av lämplig produkt.
- Specialanpassning vid behov.
- Inställning av hjälpmedlet, instruerande, träning och information om hur hjälpmedlet ska användas.
- Uppföljning och utvärdering av funktion och nytta.

– Ofta samarbetar fysioterapeuter och arbetsterapeuter vid förskrivning och utprovning av hjälpmedel. Detta kan se lite olika ut i olika regioner, säger Johan Lennartsson.

Målet med hjälpmedel är att kompensera för funktionsnedsättningar och träna barnets färdigheter. De ska öka barnets möjligheter till delaktighet och välbefinnande, och skapa förutsättningar för lek och aktivitet. Hjälpmedlen ska också förbättra eller vidmakthålla personens kroppsliga funktioner.

– Det är barnets vardagsfungerande som står i centrum.

## **Ågrenskas pedagogiska erfarenheter**

Barnteamet på Ågrenska har en bred kompetens och en stor erfarenhet av barn med olika diagnoser, däribland 4p-deletionssyndromet. Under vistelsen på Ågrenska har barnen ett eget anpassat program, med aktiviteter som ska bidra till att stärka deras delaktighet

och självkänsla. Barnteamet är noga med att anpassa innehållet så att dagens aktiviteter blir optimala för varje barn.

Barn som har 4p-deletionssyndromet har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Dessa leder i sin tur till olika funktionsnedsättningar. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt har veckans program för barnen och ungdomarna utformats.

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

Inför en familjevistelse läser personalen in medicinsk information, dokumentation från tidigare vistelser och samtalar också med föräldrar om barnen med diagnos. De får också information från barnens skolor. Därefter skraddarsys veckans aktiviteter med barnen. Även syskonen får ett eget program.

– Barn med den här diagnosen har inte bara olika symtom. Symtomen varierar också över tid. 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 återskapa de gynnsamma omständigheterna.

### **Delaktighet**

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Detta utgår ifrån ICF, *Internationell klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa*, som är WHO:s begreppsram för att beskriva hälsa och funktionsnedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga, personliga och omgivande faktorer och dessas dynamiska samspel. De är alla lika viktiga för möjligheterna att genomföra olika aktiviteter och för hur delaktig en person kan känna sig. Eftersom en funktionsnedsättning ofta är bestående, blir de omgivande faktorerna (och anpassningen av dem), mycket viktiga.

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

En viktig aspekt under alla familjevistelser på Ågrenska är att ge barnen möjlighet att träffa andra som är i samma situation. I de

mötena kan de känna en unik gemenskap och utbyta erfarenheter. Programmet på Ågrenska är också utformat för att bidra till att öka barnens kunskaper om den egna diagnosen och dess konsekvenser.

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

Många barn med 4p-deletionssyndromet mår bra av en lugn miljö, fasta rutiner och tydlig struktur.

– Vi visar med bilder och tecken vad vi ska hitta på under dagen, ger enkla och korta instruktioner. Då ser barnen vad vi ska göra och i vilken ordning, säger Sanna Olsson som arbetar i Ågrenskas barnteam.

Barnen har en samling varje morgon där veckans alla dagar har fått en egen färg och en egen doft.

– Det underlättar uppfattningen av vilken dag det är och hur mycket som är kvar av veckan, och stimulerar dessutom den kognitiva förmågan.

För att se till *varje barns omvårdnadsbehov och hälsa* arrangeras aktiviteter i olika fysiska miljöer, som ger möjlighet till lägesändringar. Det kan vara lekar på golvet, i "sinnenas rum", på gungor, i bollhav eller i skogen. Många barn med 4p-deletionssyndromet har en syn- och/eller hörselnedsättning. För dem får intryck från andra sinnen extra betydelse.

– Vi ser alltid till att det finns tillfälle för vila under dagen, och anpassar aktiviteterna så att barnens individuella hjälpmedel ingår på ett naturligt sätt. Aktiviteterna planeras också utifrån barnens måltidstider, säger Sanna Olsson.

För att stimulera och stödja *språk och kommunikation* är personalen på Ågrenska lyhörd, ger barnen tid och inväntar bekräftelse. De använder tydliga ord, ljud och tecken och konkret material som också *förstärker och stimulerar alla kroppens sinnen*. Det kan till exempel handla om talande böcker och andra inspelningsbara hjälpmedel, fotmassage eller föremål som är roliga att känna på. På ön finns både hårda klippor och stränder med mjuk sand som kan vara skön att stoppa fötterna i.

*Sociala samspel och kamratrelationer* stärks genom gemensamma lekar, aktiviteter och samlingar. Barnen får det vuxenstöd de behöver i sina kontakter med andra.

Sanna Olsson tipsar också om en så kallad reläbox som kan kopplas till elektriska apparater och främjar barnens delaktighet vid aktiviteter.

– Det gör att barnet själv kan sätta på eller av stereon, bakmaskinen eller en lampa genom att trycka på en stor knapp.

På Ågrenska varvas gruppaktiviteter med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar varvas med mer motoriskt krävande. Det gör att både *grov- och finmotoriska förmågor* tränas under lekar och aktiviteter.

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

Personalen är noga med att vara lyhörd inför barnens trötthetsnivå och lägger in extra tid i schemat där det behövs. Det är bra att tänka på att inte ta slut på alla krafter på vägen till en aktivitet.

Alla människor har nytta av olika metoder för att komma ihåg och strukturera. 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 samma principer om tydlighet och struktur.

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

I skollagen betonas barnens rätt till anpassat stöd. Lagen garanterar alla elevers rätt att *utvecklas så långt som möjligt utifrån sina egna förutsättningar*. Rektorer är skyldiga att utreda om en elev behöver särskilt stöd. Om så är fallet ska ett åtgärdsprogram upprättas. I det ska det tydligt framgå *vilka* målen är och *hur* de ska uppnås.

Åtgärderna – eller beslut om att inte göra ett åtgärdsprogram – kan överklagas. Det är viktigt att också fråga barnet vilka anpassningar han eller hon själv önskar.

– Skolmiljön ska ge barnet stimulerande upplevelser och erfarenheter, då kickas den "goda cirkeln" igång. Den innebär att lustfyllda upplevelser gör barnet intresserat av att ta egna initiativ, vilket i sin tur gör henne eller honom mer delaktig och aktiv. Då uppmuntras utvecklingen, säger Sanna Olsson.

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

Läs mer om vilket material som används på Ågrenskas webbplats: [agrenska.se](http://agrenska.se)

Övriga länktips:

[skolappar.nu](http://skolappar.nu)

[logopedeniskolan.blogspot.se](http://logopedeniskolan.blogspot.se)

[skoldatatek.se/verktyg/appar](http://skoldatatek.se/verktyg/appar)

[mtm.se](http://mtm.se) – Myndigheten för tillgängliga medier

## Syskonrollen

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

### **Olika behov i olika åldrar**

Yngre syskon uppfattar tidigt omgivningens behov av hjälp. De har många varför-frågor och behöver svar som anpassats efter deras nivå.

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

– Då är det bra att i familjen ha ett gemensamt förhållningssätt. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, men det fungerar lika bra att säga 'min brorsas svaga muskler' eller 'kramp' istället för epilepsi.

Äldre syskon tar ofta på sig ansvar för att föräldrarnas ska orka. De funderar också över ärftlighet och existentiella frågor som varför de själva inte drabbades när deras syster eller bror gjorde det. En del känner skuld över att vara friska.

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

### **Kunskap, känslor och bemästrande**

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

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

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

*Känslor* hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt. Barnen och ungdomarna gör roliga aktiviteter tillsammans för att bli sammansvetsade som grupp,

då blir det lättare att prata om personliga saker. Det är viktigt att inte avvisa jobbiga känslor utan att sätta ord på dem.

– Om vi vuxna säger 'det där behöver du inte tänka på' eller 'oroa dig inte för det' säger vi omedvetet till barnen att vissa känslor är förbjudna. Det blir inte bra. Det är bättre att bekräfta barnets tankar och prata om vad känslorna står för, säger Astrid Emker.

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

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

Under vistelsen på Ågrenska får syskonen göra en berättelsebok, som handlar om deras känslor och tankar inför att ha ett syskon med 4p-deletionssyndromet.

– Det är deras egen bok, som de själva väljer om de vill visa för föräldrarna eller inte. Men vår tanke är att boken ska kunna fungera som ett underlag för bra samtal ihop med föräldrarna. Den kan bli en brygga till ämnen som ibland kan vara svåra att prata om.

### **Vad säger syskonen?**

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

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

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

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



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

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

På hemsidan finns bland annat samtalsverktyg och lästips. Där finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar. Bland annat filmen om Ludwig som har artrogrypos, och hans syskon Lilly och Leon. *"Älskar ni honom mer än mig?"* undrar Lilly när storebror får mer uppmärksamhet och hjälp av föräldrarna.  
**[agrenska.se/syskonkompetens/syskonkompetens-filmer/alskar-ni-honom-mer-an-mig/](http://agrenska.se/syskonkompetens/syskonkompetens-filmer/alskar-ni-honom-mer-an-mig/)**

En annan film handlar om Hugo, sex år, som är storebror till Abbe, fyra år. Abbe har en kromosomavvikelse och ett allvarligt hjärtfel, och i filmen pratar Hugo med sin pappa om hur det känns att ha en bror som är sjuk.

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

## Isabellas syskon är ofta med under sjukhusbesöken

Isabella har en storasyster som är sju år och heter Anna, och en fjortonårig storebror som heter Anton. Anna har en adhd-diagnos och eventuellt en intellektuell funktionsnedsättning av något slag. Hon ska snart utredas.

– Anna leker gärna med yngre barn och kan leka bra med Isabella, berättar Petra.

Johan fyller i:

– Isabella pratar lite otydligt och vi förstår henne inte alltid. Men det gör Anna! De har verkligen ett speciellt band.

Anna blir ofta orolig av att se ambulanser. Hon minns när en sådan "kom och tog Isabella", när hon hade sitt första epilepsianfall. Anna var med även andra gången som Isabella fick ett anfall, och stod skrämmd i ett hörn.

– Efter det är det väldigt viktigt för henne att veta var Isabella är, och vad som händer. Jag fick en gång kramp i hålfoten och tjoade till av smärtan – då blev Anna genast stel som en pinne, berättar Johan. På senare år har både Anna och Anton varit med på många sjukhusbesök och blivit delaktiga i det som sker kring Isabella.

Även pappa Johan minns med skräck den där första gången Isabella fick ett anfall.

– Anton ringde mig, och det gör han inte så ofta. Jag trodde det var något med tv-spelet. Men istället sa han "Isabella andas inte". Jag fick panik och bad att få tala med Petra, men då sa han "hon kan inte". Det var den värsta stunden i mitt liv, berättar han.

I ambulansen var Anton väldigt samlad, men i väntrummet blev både han och Johan förtvivlade.

– Då trodde vi att Isabella skulle dö.

Petra och Johan pratar om allt med sina barn, för att inget ska vara konstigt och främmande. – Anton som är tonåring kan tycka att det är pinsamt att gå på restaurang med familjen, i den åldern är ju allt pinsamt, säger Petra.

Anton bor själv på övervåningen i huset, och resten av familjen där nere. På så sätt kan han gå undan lite när han vill och behöver. I skolan har han hållit ett föredrag om hur det är att leva med ett syskon som har en diagnos, berättar Johan.

– Han fick erkänna att han hade en familj som inte är som allas familjer. Detta var i sexan, och vi tycker att det var väldigt starkt gjort av honom. Det berörde. Lärarna satt ute i korridoren och grät efteråt.

## Munhälsa och munmotorik

– Vi rekommenderar att barn i behov av särskilt stöd 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 övertandläkare Christina Havner och logoped Åsa Mogren, som arbetar på Mun-H-Center.

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön samt på Odontologen, Göteborg. Det är ett nationellt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskapen om tandvård, munhälsa och munmotorik hos personer med sällsynta hälsotillstånd. 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 odontologiska kompetenscentrum för sällsynta hälsotillstånd inom tandvården, ett i Umeå och ett i Jönköping.

### **MHC-basen**

Genom samarbetet med Ågrenska kring familje- och vuxenvistelser träffar Mun-H-Center många personer med olika funktionsnedsättningar. Efter godkännande från föräldrarna gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munhälsa och munnens funktioner. Observationerna, tillsammans med information som föräldrarna lämnat, sammanställs i en databas.

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

### **Munhälsa vid 4p-deletionssyndromet**

*Följande munrelaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma hos personer med 4p-deletionssyndromet:*

- Läpp- käk- och gomspalt
- Små käkar
- Små och smala tänder
- Avsaknad av något tandanlag.
- Något vanligare med ett avvikande och försenat tandframbrutt, att mjölk tänder inte släpper, att vuxentänder kommer på fel plats eller har svårt att komma fram.

Små käkar ökar risken för att det blir lite trångt i munnen.

– Men eftersom tänderna ofta är små, och en del dessutom saknar vissa tandanlag, kan det lösa sig spontant säger Christina Havner.

Vissa mediciner kan ge muntorrhet, vilket ökar risken för karies.

Epilepsianfall kan orsaka tandskador eller slitage på tänderna. Det är också vanligt att barn med syndromet gnisslar tänder.

– Många har också gastrointestinala besvär, såsom reflux och kräkningar. Reflux är magsyra som kommer upp och fräter på tänderna, vilket innebär att emaljen slits. Speciellt i kombination med tandgnissling kan slitaget bli omfattande.

Att gnissla tänder är vanligt hos alla barn i småbarnsåldern. Om tandgnisslingen fortsätter i stor omfattning när vuxentänderna kommit fram, kan en bettskena skydda tänderna mot slitage.

*Att tänka på:*

- Ta kontakt med tandvården inför första besöket, och se till att behandlaren har kunskap om barnets syndrom.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och stolen hen ska sitta i. (Användbara bilder finns på ***bildstod.se***, och ***kom-hit.se***)
- Tal- och kommunikationsträning är ofta motiverad. En del barn behöver också ät- och sväljträning hos logoped.

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, och det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården. För barn som inte tycker om tandkrämssmaker finns särskilda tandkrämer utan smak. Det finns också tandkrämer som inte skummar så mycket.

Tandvårdspersonalen hjälper till att individuellt prova ut lämpliga hjälpmedel. Mun-H-Center och specialistkliniker för *pedodonti* erbjuder barn och ungdomar ett behovsanpassat tandvårdsomhändertagande. En *bettfysiologisk* klinik utreder och behandlar smärta i käkleder och tuggmuskulatur.

### **Munmotorik vid 4p-deletionssyndromet**

I Mun-H-Centers databas finns för tillfället tio personer med 4p-deletionssyndromet beskrivna, nio flickor och en pojke. Alla tio hade svårförståeligt tal. Sju hade ät- och dricksvårigheter av olika grad. – Munmotoriken är viktig för många funktioner i munnen. Hos barn som har motoriska svårigheter är ofta även munmotoriken påverkad. Det gäller också personer med 4p-deletionssyndromet, säger logoped Åsa Mogren.

Barn med syndromet har ofta nedsatt motorik och sensorik, samt hypotona muskler. Det leder ofta till talsvårigheter, ätsvårigheter, svårigheter till självrengöring i munnen (att peta bort matrester med tungan), nedsatt salivkontroll och bitovanor hos barn med syndromet.

### **Vad gör logopeden?**

En logoped kan utreda kommunikationsförmåga, *sug-tugg- och sväljförmåga* och *munmotorisk förmåga* hos barnet. Logopeden kan också ge råd angående matning och ätande, bedöma hur barnet bäst tränar sin kommunikation samt vid behov oralmotorisk träning. Syftet med den oralmotoriska behandlingen kan vara att minska salivläckage, förbättra ätandet samt vid behov öka eller minska känslighet i munnen.

*Nedsatt salivkontroll*

Orsaken till *dålig salivkontroll* (dregling) är nästan aldrig för hög salivproduktion. Istället kan det bero på den försvagade muskelstyrkan i ansiktsmuskulaturen, eller på dålig sittställning och huvudhållning.

– Att se över sittställningen och träna oralmotoriken kan ge goda resultat. När det inte hjälper kan man i andra hand ta till medicinering, säger Åsa Mogren.

*Bitovanor*

Det är vanligt att personer med 4p-deletionssyndromet biter på exempelvis kläder eller händer.

– Det lilla barnet upptäcker världen med munnen, som är ett viktigt centrum för sinnesupplevelser. Att fortsätta med sådana vanor upp i äldre åldrar är något vanligare hos den här gruppen än hos andra, säger Åsa Mogren.

Beteendet kan ha olika orsaker. Det kan till exempel lindra smärta i munnen, bero på oro eller handla om självstimulering som upplevs som positiv för barnet. Det är därför viktigt att försöka ta reda på *orsaken* innan man beslutar om eventuell behandling.

*Knapp på magen*

En del barn med 4p-deletionssyndromet har *gastrostomi* ("knapp på magen"). Det är viktigt att komma ihåg att sköta munhälsan precis som tidigare även om barnet inte äter genom munnen, eftersom barn med knapp på magen löper ökad risk för tandsten. Det är också viktigt att stimulera munnen för att motverka överkänslighet i munhålan.

– Många barn uppskattar att få smakupplevelser även om de inte sväljer maten. Det kan till exempel vara att slicka på en isglass eller tugga på en tuggpåse, en så kallad *safe feeder*, med en apelsinklyfta eller något annat gott i.

Det finns många fler hjälpmedel som kan underlätta ätande och drickande. Man kan också anpassa kostens konsistens. Vid stora problem, exempelvis vid upprepade luftvägsinfektioner eller rädsla för att sätta i halsen, kan en sväljningsutredning vara bra. Då utreds barnets förmåga att svälja.

– Förutom att träna oralmotoriken, anpassa kosten och se över matningsteknik och sittställning finns även läkemedel, exempelvis mot reflux, som kan hjälpa. För vissa personer kan kirurgiska ingrepp också bli aktuella.

Som förälder kan det vara tufft att vara den som ska förmedla kunskap mellan olika instanser. Då kan man be habiliteringen att

samordna kontakten mellan tandläkare, logoped, oralmotoriskt team eller nutritionsteam.

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

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

## Isabella har många hjälpmedel

Isabella har haft en rad hjälpmedel, som en vinkelstol som hjälper henne att komma upp med bålen för att kunna blir mer aktiv. Hon har också haft en gåstol, en krypvagn och en matstol som underlättade när hon skulle lära sig att äta själv. Med tiden har Isabella blivit ganska stabil i sin bålmuskulatur, och sitter nu bra på egen hand. Hon har också en stol som underlättar påklädningen.

Utomhus cyklar Isabella gärna på sin trehjuling, vilket hjälpt hennes benmotorik och fått henne att lättare klara av att gå i trappor.

– När man radar upp allt detta förstår man ju att vår vardag trots allt skiljer sig från andras. Men det jag oroar mig för är mer framtiden, hur det ska bli sen. Känslan av att Isabella aldrig kommer kunna klara sig själv finns ju där. För vår del är frågan också om vår äldsta dotter kommer göra det. På något vis kan det få mig att känna mig misslyckad, säger Johan.

Han minns sin egen skoltid och hur många av barnen såg på dem som gick i särskola.

– Därför vill jag vara öppen. Barnens funktionsnedsättningar ska inte vara något konstigt, eller något som någon kan skratta åt.

Isabella har det toppen på sin förskola, hon är delaktig i allt som händer. Nu är hon äldst på sin avdelning men ändå "allas lilla bebis". Isabellas föräldrar har förklarat för de andra barnen att hon har ett syndrom, och vad de innebär.

Syndromet skiljer sig åt från storasystemens funktionsnedsättning, som inte syns.

– Det osynliga är nästan svårare för oss att hantera. Men båda barnen har lärt mig det som gör mig lycklig idag: att det är rätt skönt att släppa alla mallar över hur saker och ting ska vara. Att barnen kan lära sig sitta, gå, äta och andas är inga självklarheter. Men när de gör det är det fantastiskt. Att någon kan hålla en penna rätt. Att solen skiner. Barnen har lärt mig att leva här och nu, och jag känner mig mer lycklig för varje dag, säger Petra.

Tidigare var hon mån om att vara alla till lags, men nu vet hon var

hon får sin energi och vad den måste räcka till.

– Jag ser till att få träning och hämta kraft i naturen, det är saker jag aldrig tummar på.

I sitt jobb som chef har Johan fått sämre tålamod med kollegor som klagar på småsaker, som inte har några perspektiv. Han tycker att det kan vara svårt att hantera situationen gentemot vänner och släktingar.

– De förstår inte alltid hur vi har det, eller hur trötta vi är ibland. Jag orkar inte alltid, ibland jag är bara slut utan någon specifik anledning. Då vill jag bara vara ifred, säger han.

Men det hjälper honom att han är en i grunden positiv person, som inte låter sig hindras från att göra saker.

– Det har tagit lång tid att processa att allt är som det är, men nu börjar det mesta komma tillrätta på något vis. Min styrka är att jag inte snöar in på det som inte fungerar. Istället kan jag tänka "hur kan vi göra det allra bästa av den här situationen?".

## Samhällets stöd

Under Ågrenskas familjevistelse informerades föräldrarna även om vilket stöd som finns att få för personer med funktionsnedsättning.

### Försäkringskassan

Försäkringskassan har ersatt det tidigare vårdbidraget med ett *omvårdnadsbidrag*, som du kan få om du har ett barn med funktionsnedsättning. 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 föräldrarna som mest få ett helt omvårdnadsbidrag per barn. Skatt ska betalas på omvårdnadsbidraget och beloppen justeras vid varje årsskifte.

Nytt är också att merkostnadsersättning numer är en separat ersättning. Förut blev ju merkostnaden en skattefri del i vårdbidraget.

### Hälso- och sjukvårdslagen

Sedan 2015 finns en patientlag som innebär stärkt ställning för patienter, bland annat rätt att välja öppenvård i ett annat landsting, till exempel rehabilitering 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](http://nfsd.se) och [1177.se](http://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.

#### *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.

#### *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 långt 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: telefonnummer 08 - 527 332 00.

#### *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.”

#### **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 uträtta 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.

#### *Bostadsanpassning*

De som på grund av funktionsnedsättning eller sjukdom behöver hjälp att anpassa sin bostad ska få sådan hjälp om de har läkarintyg samt intyg från arbetsterapeut eller sjukgymnast. Ansökan görs till kommunen. Från den 1 juli 2018 gäller en ny bostadsanpassningslag. Största skillnaden jämfört med tidigare är att den som har behovet ska söka själv. Man får inget bidrag om behovet kan tillgodoses av hjälpmedel, exempelvis ingen taklift beviljas om det går att använda golvlift. En annan nyhet är att regler vid om- och nybyggnation lättas. Det blir enklare att få bistånd även om tillgänglighetskraven inte följts vid om- och nybyggnad. Detta gäller om det inte är den sökande själv som gjort byggnationen.

Mer information om hur man går till väga finns på boverkets hemsida.

#### **Hit kan man vända sig för att få hjälp med stödinsatser**

Habilitering/kurator.

LSS-handläggare.

Brukarstödsorganisationer (exempelvis Bosse eller Lasse).

Anhörigstödjare i kommunen.

Brukarstödcenter.

Andra organisationer (exempelvis HSO, FUB, DHR, RBU).

#### **Hjälpmedel**

Hjälpmedel skrivs ut för att förbättra eller upprätthålla funktion och förmåga. De kan också skrivas ut för att kompensera för en nedsatt eller förlorad funktion eller förmåga att klara det dagliga livet. Det gäller dock inte produkter som är vanliga i hemmet, som exempelvis datorer.

Hjälpmedel är oftast landstingens ansvar och kräver hälso- eller sjukvårdskompetens vid utprovning. Besluten kan inte överklagas.

Hjälpmedel finns på bland annat på habiliteringen,

hjälpmedelscentralen, datatek, datakommunikationscenter, syn- och hörcentraler.

**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:**

***agrenska.se*** – Ågrenska

***fk.se*** – Försäkringskassan

***socialstyrelsen.se*** – Socialstyrelsen

***1177.se*** – Sjukvårdsupplysningen

***mfd.se*** – Myndigheten för delaktighet

***do.se*** – Diskrimineringsombudsmannen

***notisum.se*** – Lagar på nätet

***skolverket.se*** – Skolverket

***spsm.se*** – Specialpedagogiska skolmyndigheten

***csdsamverkan.se*** – Centrum för sällsynta diagnoser i samverkan

***bostadscenter.se*** – Bostadscenter

***boverket.se*** – Boverket

***mun-h-center.se*** – Mun-H-Center

***ournormal.org*** – För att hitta andra familjer i liknande situation.

***assistanskoll.se*** – Assistanskoll

***hejaolika.se*** – Nyheter om ett samhälle för alla

***kunskapsguiden.se*** – Kunskapsguiden

***parasport.se*** – Om idrott för personer med funktionsnedsättning

***anhoriga.se*** – Nationellt kompetenscentrum för anhöriga

***stiftelser.lst.se*** – Länsstyrelsernas gemensamma stiftelsedatabas

## Personlig assistans

– För att få en personlig assistent krävs det att man har stora och varaktiga funktionsnedsättningar och tillhör en av LSS personkretsar.

Det berättar Louise Jeltin som är assistanssamordnare på Ågrenska Assistans.

Assistentens uppdrag är att hjälpa till med *grundläggande behov* som ätande, på- och avklädning, kommunikation och personlig hygien. Behoven måste vara av praktisk karaktär – att behöva hjälp med aktivering, påminnelser och motivation är oftast 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 en psykisk funktionsnedsättning, eller om det krävs ingående kunskaper på grund av personens kommunikationssvårigheter eller beteendeproblematik.

### **Vad räknas till föräldraansvaret?**

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 ett barn har en personlig assistent även i skolan. Det gäller till exempel i situationer...

... där barnets 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.

... där funktionsnedsättningen gör det särskilt angeläget att personen har ett *starkt begränsat* antal personer knutna till sig.

... där 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 den 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),  
telefonnummer: 031-841850
- **BOSSE – Råd, Stöd & Kunskapscenter** (Stockholm),  
telefonnummer: 08-54488660

## Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser är en paraplyorganisation där en mängd olika diagnosföreningar finns representerade. Förbundet bildades för mer än 20 år sedan av en grupp föräldrar till barn med olika typer av syndrom.

Förbundets vision är att alla som lever med en sällsynt diagnos och deras närstående ska kunna uppnå bästa möjliga livskvalitet under hela livet. Förbundet driver framför allt intressepolitiska frågor som rör personer som lever med sällsynta hälsotillstånd, och påtalar bland annat att sällsynta diagnoser måste uppmärksammas mer inom vård, omsorg och forskning.

Förbundet trycker på att personer med sällsynta diagnoser har rätt till samma insatser från samhället som alla andra, till exempel när det gäller vård och behandling. De ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras diagnos.

De 16 000 medlemmarna representerar över 120 sällsynta hälsotillstånd, ett 70-tal olika diagnosföreningar och ett hundratal individer som inte har några föreningar. Sinsemellan är alla väldigt olika, men gemensamt är att alla sjukdomar eller syndrom är livslånga, obotliga och nästan alltid har genetiska orsaker.

– Våra medlemmar har mycket gemensamt även om de har olika symtom och funktionsnedsättningar. Det som förenar är bland annat omgivningens låga kunskapsnivå och tillgången till effektiv behandling, trots att tillstånden ofta är så allvarliga. Detta kallar vi för sällsynthetens dilemma, säger Maria Montefusco, ordförande för Riksförbundet för sällsynta diagnoser.

*Här hittar du Riksförbundet för sällsynta diagnoser:*  
**[sallsyntadiagnoser.se](http://sallsyntadiagnoser.se)**

## Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Sedan mars 2020 har Ågrenska uppdraget att ta fram och kvalitetssäkra diagnostexter till Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd och sprida information om dessa.

Informationen är till för personer som arbetar inom vård, omsorg, skola och socialtjänst. Den vänder sig också till de som lever med ett sällsynt hälsotillstånd, deras närstående och andra som de har kontakt med. Kunskapsdatabasen kan även vara användbar för personer som arbetar på en myndighet.

I databasen finns utförlig, kvalitetssäkrad information om fler än 300 sällsynta hälsotillstånd. Nya diagnostexter tillkommer varje år, och befintliga texter uppdateras regelbundet. Underlagen till texterna skrivs av medicinska specialister i Sverige. Informationen bearbetas av redaktörer vid Informationscentrum och faktagranskas av en särskild expertgrupp. Berörda intresseorganisationer ges också möjlighet att lämna synpunkter på innehållet.

### Frågor, förslag eller synpunkter?

Kontakta Informationscentrum via e-post  
[sallsyntahalsotillstand@agrenska.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se)  
eller telefon 031-750 92 00.

*Socialstyrelsen kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd*  
**[socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand/](https://socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand/)**

*Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska*  
**[agrenska.se/informationscentrum](https://agrenska.se/informationscentrum)**

# 4p- deletionssyndromet

*En sammanfattning av dokumentation nr 629*

Personer som har förlorat material på den korta armen på kromosom fyra har 4p-deletionssyndromet, eller Wolf-Hirschhorns syndrom som det också kallas. Syndromet förekommer hos ungefär ett barn per 50 000 levande födda, vilket innebär i genomsnitt två barn per år i Sverige.

Dubbelt så många flickor som pojkar har syndromet.

Symtomen varierar, men det är bland annat vanligt med hjärtfel och nedsatt syn och/eller hörsel. 4p-deletionssyndromet medför också en intellektuell funktionsnedsättning, som kan vara varierar i svårighetsgrad. Behandlingen syftar till att lindra symtomen och kompensera för de olika funktionsnedsättningar som syndromet medför.



ÅGRENKA

**FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser  
© Ågrenska 2020 | [agrenska.se](http://agrenska.se)