

Dokumentation nr 572

Aperts syndrom, familjevistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2018



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

APERTS SYNDROM

Ågrenska arrangerar varje år drygt tjugo vistelser för familjer från hela Sverige. Till varje familjevistelse kommer ungefär tio familjer med barn som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet Aperts syndrom. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

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

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

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Ann Nachemson, överläkare, handkirurgi, SU/Sahlgrenska, Göteborg

Per Hessman, specialist i handkirurgi vid handkirurgiska kliniken,
Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg

Bertil Romanus, överläkare/ortoped, ortopedkliniken, SU, Göteborg

Marizela Kljajic, psykolog, plastikkirurgen, Sahlgrenska
Universitetssjukhus, Göteborg

Giovanni Maltese, överläkare, plastikkirurgen, Sahlgrenska
universitetssjukhuset, Göteborg

Daniel Nowinski, överläkare, Kraniofacialt centrum, Akademiska
sjukhuset, Uppsala

Eva, vuxen med Aperts syndrom, Linköping

Anna Nilsson, logoped, DART - kommunikations- och
dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning, Göteborg

Anita Stockselius, arbetsterapeut, EX-Center, Aktiv ortopedteknik,
Solna

Gustaf Nylén, pedagog, Ågrenska

Linda Öhman, pedagog, Ågrenska

Christina Havner, övertandläkare och **Lisa Bengtsson**, logoped,
Mun-H-Center i Göteborg

Sofia Erlandsson, ordförande Apertföreningen

Jenny Lindström Beijar, mötesplatsen Our Normal

Emy Emker, socionom, Ågrenska

Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås

Telefon 031-750 91 00

E-post agrenska@agrenska.se

Redaktör Catharina Bergsten

Innehåll

Introduktion Aperts syndrom, behandling av händer	6
Tiden stod stilla	9
Ortopediska fotproblem vid Aperts syndrom	10
Kirurgisk behandling vid Aperts syndrom	12
Flera ingrepp samtidigt	15
Psykologiska aspekter vid Aperts syndrom	15
Att leva med Aperts syndrom	18
Kommunikation	19
Arbetsterapi för barn med Aperts syndrom	22
Svårt att ställa rätt krav	24
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	24
Syskonrollen	27
Ikapp och förbi	29
Munhälsa och munmotorik	30
Föreningsinformation	33
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	34
Our Normal	34
Samvaro är värdefullt	35
Samhällets övriga stöd	35
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	41

Introduktion Aperts syndrom. Behandling av händer.

Aperts syndrom har fått namnet efter den franske barnläkaren Eugene Charles Apert, som år 1906 beskrev personer med medfödda missbildningar i kraniet, ansiktsskelettet, fötterna och händerna.

Aperts syndrom kallas också acrocephalosyndactyli och finns i hela världen. De senaste tolv åren har det fötts ca 21 barn med Aperts syndrom i Sverige, prevalensen är cirka 1,5 barn per år.

Orsaken till syndromet är en mutation, en slumpmässigt uppkommen förändring, på kromosom 10:s långa arm.

- Genen kodar för en fibroblasttillväxtfaktor-receptor. Den påverkar bildandet av ett protein som har betydelse för skelett- och broskutvecklingen, men även för hudens utveckling. Detta medför exempelvis att fingerlederna inte utvecklas och att fingrarna inte separeras som de ska, sa Per Hessman, specialist i handkirurgi vid Handkirurgiska kliniken, Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Nymutationen sker i mannens könsceller. Det kan finnas ett samband med ökande ålder hos fäder. Aperts syndrom är lika vanligt hos pojkar som hos flickor. Risken för att en förälder till ett barn med Aperts syndrom skall få ytterligare ett barn med syndromet är beräknad till cirka 1 procent.

Personer med Aperts syndrom för anlaget vidare på så kallat autosomt dominant sätt. Autosomt dominant nedärvning innebär att om den ena föräldern har syndromet blir sannolikheten för såväl söner som döttrar att ärva det 50 procent vid varje graviditet. De barn som inte fått den skadade genen får inte syndromet och riskerar inte heller att föra genen vidare.

Barn med Aperts syndrom föds med en annorlunda huvudform och sammanväxningar av fingrar och tår, så kallade syndaktylier. Det finns också andra symtom som inte hör ihop med genen, men som ändå förekommer i ökad utsträckning hos personer med Aperts syndrom.

- Hit hör missbildningar i hjärta och blodkärl (finns hos cirka 1 av 10), missbildningar i urinvägar (hos cirka 1 av 11), gomspalt (hos cirka 3 av 10), missbildningar i matstrupe och tarmar samt extra fingrar (hos cirka 2 av 10), sa Per Hessman.

Andning

Övre luftvägarna kan vara trånga vid Aperts syndrom. Det kan leda till andningsuppehåll under sömnen, så kallade sömnapnéer. De som har apnéer får ofta orolig sömn, snarkar och känner sig trötta under dagen. Det är viktigt att detta upptäcks och behandlas. Det kan vara trångt i näsa, munhåla och svalg, luftrören kan vara missbildade och det kan bildas mycket sekret.

Hud

Barn med Aperts syndrom svettas mycket, speciellt nattetid. Acne kan vara svår och sitta på ovanliga ställen, till exempel armar och ben. Acnen uppstår oftast vid puberteten, men kan också komma tidigare.

- Det finns effektiv behandling mot acne, med exempelvis retinoider, så ta gärna kontakt med en hudläkare, se Per Hessman.

En del personer med Aperts får även nedsatt pigmentering.

Öron

Öroninfektioner, otiter, är vanliga. Därför behöver många rör i öronen som dränering. Om infektionerna inte behandlas kan de leda till sämre hörsel.

Leder

Alla leder i kroppen är mer eller mindre påverkade. Personer med Aperts syndrom behöver rörelseträna hela kroppen.

Axel

Axeln har alltid en något nedsatt rörlighet, framförallt framåt och utåt. Den blir stelare med åldern. Skulderleden kan vara underutvecklad och delvis felvinklad. Konsekvensen blir att personer med Aperts syndrom ofta har svårt att arbeta med händerna ovanför axelhöjd. Nästan helt stela axlar förekommer, men om det inte finns vid födseln uppstår det inte heller senare.

Armbåge

Förmågan att böja armen kan vara lätt inskränkt, medan möjligheten att sträcka armen oftast är mer påverkad.

- Problemen förvärras inte med åldern och leder sällan till funktionsnedsättning, se Per Hessman.

Ryggrad

Hos 7 av 10 personer med Aperts syndrom finns sammanväxning av nackkotor.

Händer

Ann Nachemson, överläkare vid handkirurgi, SU/Sahlgrenska i Göteborg, förklarade att missbildningar av händerna klassificeras i tre olika grader (Upton):

Typ 1

Typ 1 är den mildaste formen av Apert-hand, så kallad ”spadhand”. Vid typ 1 finns en separat tumme som ofta är kraftigt snedställd. Pek-, lång- och ringfinger är sammanväxta. Partiell syndaktyli/sammanväxning mellan ring- och lillfinger. Lillfingrets ytterled är separerad.

Typ 2

Typ 2 har en konkav handflata, så kallad ”skedhand”. Tummen är sammanväxt med fingrarna med en enkel syndaktyli. Alla fingrarna är sammanväxta. Pek-, lång- och ringfinger har gemensam nagel och delvis sammanväxt skelett.

Typ 3

Typ 3 kallas även ”rosenknopphand”, här finns en tät sammanväxning av tumme, pek-, lång- och ringfingrarna, även skelettmässigt. Ring- och lillfingrarna är totalt syndaktylerade. Naglarna är sammanväxta, men ibland har lillfingret en egen nagel.

Operationer

Främsta skälet att operera händerna på det lilla barnet med Aperts syndrom är att handen ska få en bättre funktion.

- Ökar funktionen förbättras också utseendet på händerna. Eventuella felställningar kan korrigeras när barnet blir större, förklarade Ann Nachemson.

I operationsplaneringen ingår att tidigt få ut tummarna, helst innan den första skaloperationen. Därefter görs ytterligare handoperationer cirka en gång i halvåret.

- Helst görs tumoperationen på båda sidor samtidigt. Målsättningen bör vara att alla fingrarna är separerade när barnet är två år, sa Ann Nachemson.

Vid den första operationen separeras tummarna (på båda händerna) från pekfingrarna med hud som förskjuts från handryggen samt fullhudstransplantat. Vid den andra operationen separeras pek- och långfingrar och ring- och lillfingrar med fullhudstransplantat på båda händerna.

Vid den tredje operationen sker en separation av lång- och ringfingrar som oftast har gemensamt skelett. Dessa ingrepp görs på en hand i taget och oftast i två steg, där man i steg ett drar isär mjukdelarna med ett särskilt distraktionsinstrument och i steg två gör en separation med fullhudstransplantat.

Distraktionen pågår under cirka fyra veckor och därefter väntar man i ytterligare en månad innan fingrarna separeras.

- Instrumentet tolereras bra av barnen. Den stora fördelen är att mjukdelarna inklusive nageln tänjs ut, vilket gör det lättare att separera fingrarna och ger ett snyggare resultat, sa Ann Nachemson.

Frågor till Ann Nachemson och Per Hessman

Behöver barnen träna händerna på något särskilt sätt efter operation?

- Det behövs sällan någon särskild träning eftersom barnen är så små, det räcker att få igång lek och vanliga dagliga aktiviteter.

Behövs solskyddskräm på transplanterad hud?

- Det är bra att skydda och täcka in huden det första året, men ofta når inte solen den transplanterade huden mellan fingrarna.

Tiden stod stilla

Annika och Leif fick sitt första barn Ingrid för snart tolv år sedan. Graviditeten var okomplicerad och Annika mådde bra, ingenting tydde på att något var annorlunda med barnet i magen.

- Även förlossningen gick till bra, men visade sig bli långdragen. Och när Ingrid föddes kom hon i vidöppet läge med ögonen uppåt, berättar Annika.

Det var Leif som först såg barnet, händerna och huvudet.

- Jag förstod direkt att något var fel. Det blev alldeles tyst i rummet, ingen sa någonting och det kändes som att tiden stod stilla, säger han.

Personalen tog direkt hand om Ingrid, som behövde hjälp med syresättning. Annika och Leif blev lämnade ensamma kvar i rummet.

- Vi var chockade och kände oss helt utelämnade, det var verkligen inget bra omhändertagande av vården. Efter ett tag kom det in en AT-läkare och frågade om jag hade ätit några läkemedel under graviditeten, berättar Annika.

Till slut kom det ändå en barnläkare och satte sig och pratade med Annika och Leif. Trots att Aperts syndrom är så ovanligt hade just denna barnläkare kommit i kontakt med ett annat barn med Aperts syndrom ganska nyligen och hon kunde därför säga att Ingrid med 99 procent säkerhet hade samma diagnos.

- Denna läkare följde oss sedan de första åren, så mitt i tragiken fanns det någon som vi kunde känna förtroende för redan dag ett, säger Leif.

Efter den traumatiska starten känner Annika och Leif att familjen har fått ett mycket bra bemötande i vården och de är nöjda med Ingrids behandlingar.

Ortopediska fotproblem vid Aperts syndrom

Händer och fötter liknar varandra på många sätt, men de har olika funktion. Händer behöver rörligheten och fötterna stabiliteten så att kroppen är i balans. Hos personer med Aperts syndrom delar inte tårna sig, leder saknas, vissa ben i foten är inte utvecklade, stortån är kortare än normalt och kan kröka sig rakt ut åt sidan.

En vanlig fot har 30 ben. I foten finns många leder, en del är viktiga för balansen andra behövs för att dämpa stegen mot marken.

För att kunna gå krävs det en fungerande hjärna, energi, raka ben med fötterna placerade under tyngdpunkten, muskelkontroll av lederna i höfter, knän, och fötter. Balanskontroll och en motorik som gör att vi kan växla mellan vänster och höger ben är också viktigt.

Andra krav på foten för att det ska vara lätt att gå med den, är att hälen sitter rätt i förhållande till underbenet, att hälen sitter rakt mellan muskler och leder. Foten ska vara rak och peka utåt i cirka 10 grader.

- Det är också viktigt att styrka, frånskjut och fotledsrörlighet fungerar, sa docent Bertil Romanus, ortopedkliniken SU i Göteborg som har ägnat sig åt Aperts syndrom och fötter i många år.

Röntgen är viktigt

Bertil Romanus förklarade att fötterna tidigare var förbisedda i behandlingen av barn med Aperts syndrom. Vården koncentrerade sig på operationer av skalle och händer och många patienter fick därför problem med fötterna i vuxen ålder.

Att röntga foten ordentligt på ett barn med Aperts syndrom och följa tillväxten är mycket viktigt.

- Då är man förberedd och kan se vad som behöver ändras på innan problem uppstår. Det är lämpligt att göra operationer innan barnet eller den unge vuxne får besvär. Operationerna blir mindre om de

kan göras tidigare. Barn står därför lättare ut med operationer än vuxna, där operationerna ofta behöver bli större. Barnen läker också snabbare, sa Bertil Romanus.

Fötter vid Aperts syndrom

Vid Aperts syndrom är tårna inte separerade. Fötterna har omfattande syndaktylier, sammanväxningar.

- I allmänt tal kallas fenomenet för sammanväxna tår. Det är fel sätt att uttrycka det på. Utvecklingen har på grund av genetiken istället stoppats upp i ett visst skede under fosterstadiet. Tårna hann inte bli delade, sa Bertil Romanus.

Stortån på ett barn med Aperts syndrom innehåller ett ben istället för två och är kortare än vanligt. Utsidan av foten växer sämre än insidan och en stelhet i mellanfotsbenen kan ge smärtor under främre trampdynan.

- Det sista beror på att benen i främre trampdynan och stortån inte ligger i samma plan. Då kan man höja eller sänka benen genom en operation, så att de kommer i samma nivå, sa Bertil Romanus.

Ökar stabiliteten

Bertil Romanus poängterade att man aldrig ska operera isär tårna. Så länge tårna hänger ihop växer de parallellt på längden och ökar stabiliteten i foten. Tar man isär dem kan stortån plötsligt börja peka ut åt sidan. Eller så drar någon av de andra tårna iväg när de mister kontakt med sin granne. Då måste man åtgärda det annars finns det ingen möjlighet att ha vanliga skor på fötterna och balansen blir dålig. Årribildningen efter en separerande operation kan också skapa en grogrund för fotsvampsangrepp.

Finjusteringar

När det gäller problem med mer eller mindre separata naglar på de sammanväxta tårna fordras ingen större operation.

- Man kan behöva separera naglarna ordentligt för att det kan bli problem med två naglar på en bred tå. Ibland blir någon millimeter av nagelanlaget kvar efter operationen och då växer det ut en nagel, trots det. Då får man göra om operationen, sa Bertil Romanus.

Frågor till Bertil Romanus

När bör operationerna på barnets fötter ske?

- Inte på nyfödda. Men innan de börjar skolan bör de vara opererade, tycker jag. Tre-fem år är en bra ålder.

Kan inlägg hjälpa?

- Inlägg i skorna kan kompensera, men aldrig behandla något problem. De används för kort tid för att ge någon effekt. Operation är viktigt för att barnet ska kunna gå bra med foten, men också ha vanliga skor. Att slippa ha specialgjorda skor betyder mycket och underlättar i exempelvis skolan.

Kirurgisk behandling vid Aperts syndrom

Barn med Aperts syndrom behöver opereras för att hjärnan ska kunna utvecklas och för att barnet ska kunna andas och äta bättre. En del operationer är kosmetiska.

Giovanni Maltese, överläkare på plastikkirurgen vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg, inledde med att berätta varför barn med Aperts syndrom opereras. Framst är det för att ge funktionella förbättringar, men också kosmetiska.

- Kirurgisk behandling innebär dock många sjukhusvistelser och risk för komplikationer och därför måste varje operation övervägas, sa han.

Om barn med Aperts syndrom inte opereras kan det innebära nedsatt syn och hörsel, påverkan på talet så att barnet bara kan säga några enstaka ord, nedsatt gångförmåga och handfunktion, kraftigt underbett och nedsatt tuggförmåga på grund av tandfelställning.

Totalt kan barn med Aperts syndrom behöva opereras vid 10-15 tillfällen, men ibland kan det behövas upp till 60 operationer.

Annorlunda huvudform

Vid Aperts syndrom är tillväxten av skelettet påverkad. Huvudets form blir annorlunda eftersom skallen inte växer framåt och bakåt, som den ska. Huvudformen blir bred och kort med ett för litet mellanansikte.

Trots den ändrade formen på skallen finns det plats för hjärnans tillväxt, åtminstone till en början. Men på sikt kan trycket bli för högt i skallen, därför opereras barnen i förebyggande syfte redan när de är sex månader. Då kan hjärnan expandera som den ska. Ett annat motiv är att få en bättre form på huvudet.

- Ett mer akut skäl att operera det lilla barnet är att öka utrymmet i mellanansiktet. Där påverkas viktiga funktioner som andning och möjligheten att äta om det är för trångt, sa Giovanni Maltese.

Andra skäl till akuta eller halvakuta operationer är högt tryck i huvudet och utstående ögon.

Planerade operationer görs för att åtgärda skallformen, gomspalt, skelning, bett och utseende.

Trånga luftvägar

Det finns flera olika slags åtgärder utöver skaloperation som kan användas för att underlätta andningen. En metod är att halvera eller ta bort tonsillerna, halsmandlarna. Nästub eller CPAP, en andningsmask med luftryck, är ett annat hjälpmedel som kan behandla sömnapné.

- Sömnapné innebär korta andningsuppehåll under natten som gör barnen trötta dagtid, sa Giovanni Maltese.

Fungerar inte dessa metoder får man överväga tracheostomi, en öppning i luftstrupen vid halsen. I vissa fall måste mellanansiktet flyttas fram för att underlätta andningen.

Skallkirurgi

Eftersom skallens form är bred och kort vill kirurgerna få den att expandera framåt och baktill. Detta gör man i steg för att förebygga ett högt tryck i skallen när barnens hjärna växer. Under det första levnadsåret görs oftast en framflyttning av pannan för att ge bra förhållanden i hjärnans framlob.

- Vid högt tryck kan man i vissa fall lägga in en shunt temporärt, som leder bort överflödigt vätska, sa Daniel Nowinski, överläkare vid Kraniofacialt centrum, Akademiska sjukhuset i Uppsala.

I dag finns flera olika tekniker för att få huvudet att expandera. I Sverige används distraktorer eller fjädrar för att de uppsågade benfragmenten att glida isär. Båda metoderna ger goda resultat.

- Distractionsteknik används för att långsamt få skallen större. Med den lyckas vi flytta skallen mer än vid en vanlig operation. Framflyttningen görs med en millimeter per dag, sa Daniel Nowinski.

Ögon och gomspalt

På grund av den trånga skallen kan barn med Aperts syndrom få utstående ögon. Ögonhålan räcker inte till för ögat, utan det trängs ut. Detta vill läkarna undvika, eftersom hornhinnan kan ta skada, vilket på sikt kan ge sämre syn.

- Vi kan sy ihop ögonlocken och på så sätt täcka hornhinnan och ge en bättre mer naturligt fuktig miljö åt den, sa Daniel Nowinski.

Vid Aperts syndrom är det vanligt med gomspalt. Den sitter ofta i den mjuka, inre delen av gommen och påverkar barnets förmåga att äta och prata. Vanligtvis åtgärdas gomspalt när barn är sex månader, men vid Aperts syndrom görs det senare.

- Det finns så mycket annan behandling som måste gå före. Vi får ibland vänta tills barnen är 1-2 år, sa Daniel Nowinski.

Flytta mellanansiktet

Den stora planerade operationen är att flytta fram mellanansiktet och käkarna. Ambitionen är att göra den så sent som möjligt, för att nå bästa möjliga resultat. Denna operation behöver ofta kompletteras med tandreglering för att ge ett bra bett. Ytterligare en käkoperation görs ofta senare, för att justera bettet när framflyttningen av mellanansiktet är klar.

- Vi strävar efter att ha en plan över vilka operationer som ska ske under barnens uppväxt. Ambitionen är att behöva göra så få ingrepp som möjligt och ibland åtgärda flera saker samtidigt. Vi vet att de är krävande för både patienten och den övriga familjen och vill försöka underlätta så mycket som möjligt, sa Daniel Nowinski.

Bra livskvalitet

Vuxna med Aperts syndrom klarar utbildning och sysselsättning bra jämfört med andra, men har färre antal nära relationer. Stämningläget är något nedsatt, men de förbrukar inte antidepressiv medicin mer än normalt. De är fysiskt aktiva och attityden till livet är överlag positivt. Det visar en uppföljning av 28 skandinaviska personer med Aperts syndrom, som i vuxen ålder har fått svara på frågor om sin livssituation. De var födda 1990 eller tidigare. Enkätundersökningen genomfördes 2012.

- Vi kan konstatera att de unga vuxna klarar sig bra på många viktiga områden, sa Giovanni Maltese.

Han ville också påpeka att de personer som föds med Aperts syndrom i dag har ännu bättre möjligheter till operationer och behandling än de personer som svarat på enkäten, vilket sannolikt kommer att ge utslag i framtida enkäter.

Frågor till Giovanni Maltese och Daniel Nowinski

Ser distraktioner likadana ut för tonåringar som för barn?

- Ja, fast de utvecklas hela tiden.

Varför används olika operationstekniker på olika ställen i landet?

- Det är inget ovanligt, det gäller de flesta diagnoser och tillstånd, inte bara Aperts. Man vet inte i dag vilken operationsmetod som är bäst.

Görs det internationella studier om Aperts syndrom?

- Ja, det görs multicenter-studier i bland annat USA och Australien, men de omfattar inte livskvalitet, quality of life.

Flera ingrepp samtidigt

Efter Ingrid's födelse fick Annika och Ingrid stanna kvar på sjukhuset någon vecka. Även då de åkt hem var de var inskrivna på sjukhuset, totalt i cirka en månad. Under den tiden fick Ingrid sin definitiva diagnos.

- Vi blev remitterade till Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg och det är också där som Ingrid har gjort alla sina operationer, säger Annika.

I nuläget har Ingrid blivit sövd ett tiotal gånger, men då har läkarna passat på att göra flera ingrepp samtidigt. Det är familjen glad för.

- Ingrid har opererat händer, huvud, gomspalt, fötter och lite grann kring ögonen. Hon hade fristående tummar vid födseln, vilket har inneburit att hon har gjort färre operationer än en del andra barn med Aperts syndrom, säger Annika.

De komplikationer hon haft har varit inflammation runt stiften i samband med distraktion. Det innebar att operationen fick flyttas fram.

- Annars har hon piggat på sig ovanligt snabbt, säger Leif.

Psykologiska aspekter vid Aperts syndrom

Prata tidigt med barnet om diagnosen. Då blir det naturligt och lättare för dem att själva svara på frågor om sitt tillstånd. Det sa Marizela Kljajic, psykolog vid Plastikkirurgen på Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Under den första tiden efter barnets födelse är tillvaron ofta dramatisk. Barnet är kanske påverkat av andnings- eller ätsvårigheter och vårdens fokus kan ligga på att få barnet stabilt. Sedan kan frågor dyka upp, som; Hur blev det såhär? Hur kommer det att påverka oss som familj? Hur ska framtiden bli?

Marizela Kljajic berättade att många föräldrar säger att det i början känns som att barnet är sjukhusets eller vårdens, eftersom det är så många undersökningar och behandlingar som barnet måste gå igenom. Det kan vara svårt att ta till sig barnet, att knyta an, när ingen vet hur det kommer att bli.

- Det är lätt att känna sig orolig och ensam som förälder och därför är det viktigt att få stöd under den här tiden, av nätverk, av nära och kära. Och att inte glömma syskonen om det finns sådana i familjen, sa Marizela Kljajic.

Omgivning

Föräldrar har beskrivit att de i början efter barnets födelse undvek kontakt med sina vänner. De visste inte hur de skulle berätta eller besvara frågor när de själva saknade kunskap.

- Ibland kunde de beskriva att de skämdes, att de kände sig skyldiga till att barnet fötts med detta tillstånd. Och samtidigt skämdes de över att ens ha så negativa tankar kring sitt barn, sa Marizela Kljajic.

En del föräldrar funderade kring om de skulle våga ta med sitt barn ut på en promenad. Hur skulle okända reagera när de tittade in i vagnen? Vad skulle de göra om folk pekade och tittade? Det var också svårt att veta hur de skulle svara på andras frågor. Vad vill man dela med sig av till andra?

Marizela Kljajic brukar be föräldrar föreställa sig situationer som kan uppstå och fundera över hur de skulle vilja svara eller agera.

- Det kan vara bra att förbereda sig. Men gå ut och våga ta plats! Låt inte andra hindra er.

Förskola och skola

Inför förskola och skolstart är det viktigt med förberedelser. Både att föräldrarna informerar om de behov barnet har, men också att själva våga lita på att någon annan kan tillgodose de behov ens barn har. Många föräldrar är oroliga kring hur barnet ska kommunicera och skapa sociala kontakter, eller att barnet ska bli utsatt för mobbing.

- Jag får ofta frågan från föräldrar till barn med läpp-, käk och gomspalt hur de ska hantera mobbningsituationer. Jag brukar säga att det är viktigt att de pratar med sitt barn om i det här fallet spalten, och att det sker tidigt, säger Marizela Kljajic.

I vardagen kan det till exempel göras när mat eller vätska fastnar i spalten. Genom att prata om spalten visar föräldrarna att är okej. Det ger barnet kunskap och möjlighet att förklara sin spalt, så att det vid senare tillfälle kan besvara frågor på egen hand.

- Om ni har börjat kommunicera med ert barn tidigt om svåra och jobbiga saker som kan dyka upp längs vägen så kommer barnet troligtvis att anförtro sig till er och berätta när det får problem, sa Marizela Kljajic.

Hon uppmanar föräldrarna att engagera barnen i föreningsliv och fritidsaktiviteter. Det är en investering i deras framtid och deras självkänsla.

Tonår

Tonåren är turbulenta för alla människor. Det är en period när vi går igenom en identitetsprocess för att hitta oss själva. I en familj med en tonåring med ett kraniofacialt tillstånd kan det vara svårt att skilja vad som är ”vanlig tonårsprocess” och vad som är kopplat till tillståndet. Nu påbörjas också de första romantiska känslorna, eller i alla fall en önskan eller strävan efter dessa. Det kan finnas en oro inför att någonsin hitta någon som vill vara med mig.

- Ni kanske känner igen det från era egna tonår, sa Marizela Kljajic. Under senare tonåren kan större operationer göras när ansiktet börjar växa färdigt. Den som väljer att opereras bör på förhand tänka igenom när man är färdig med operationerna och vad som krävs för att man ska känna sig tillfreds med det utseende man har.
- Plastikkirurgen kan berätta om eventuella möjlighet att försöka förbättra något och kalkylera med chanser och risker. Men även om mycket kan göras går det inte att operera bort ett tillstånd. Barnet behöver veta vad det kan förvänta sig, menade Marizela Kljajic.

Vuxenlivet

Inför vuxenlivet börjar planerna på att flytta hemifrån, skaffa en utbildning och skapa sig ett eget liv. Att bilda familj väcker också funderingar kring ärftlighet.

- Tänk om barnet ärver mitt syndrom? Är det egoistiskt att vilja ha barn om det riskerar samma tillstånd? Hur ska man prata om detta med sin framtida partner? Det är några av de vanligaste frågorna som kan dyka upp, sa Marizela Kljajic.

Hennes råd är att ta kontakt med Klinisk genetik, en avdelning som finns på alla universitetssjukhus. De kan ge bra information.

Frågor till Marizela Kljajic

Hur mycket ansvar kan vi föräldrar lägga på syskon?

- Syskon som ser sin syster/bror i ett utsatt läge blir också utsatta och påverkade. Bekräfta för syskonet att du vet att det kan vara jobbigt ibland även för honom/henne. Prata med syskonet om att det ska hämta en vuxen om det ser något som inte känns bra. Ge syskonet redskap så att det kan hantera frågor och blickar. Det är bra att ha flera svar i bagaget; ett kort (när man inte orkar så mycket), ett lite längre (när man har lust) och kanske ett mer utförligt eller privat (för nära vänner). Syskon måste också få känna att det kan få gå undan ibland och vara i fred, utan att få dåligt samvete.

Hur kan man svara på frågor om barnets utseende?

- Om man orkar kan man berätta lite grann om diagnosen. Men det kan också räcka med: ”Han/hon föddes så här” – särskilt om den som frågar är barn.

Vad kan avgöra om ett barn blir mobbat?

- Alla kan drabbas, men mobbing tar olika på olika personer. En trygg person klarar sig bättre. Det är viktigt att bryta och vända ett negativt beteende i tid, då behöver det inte eskalera till mobbing.

Vad kan man göra när andra barn säger elaka saker och deras föräldrar inte ingriper?

- Man kan säga till det andra barnet ”Det där var inte okej att säga och det tror jag att du vet.” Eller ”Det där var inte schysst.” Kort och koncist, det räcker ofta så.

Att leva med Aperts syndrom

Information är nyckeln till förståelse och fungerande relationer. Det tycker Eva, barnsjuksköterska i Linköping, som har Aperts syndrom.

Eva är uppvuxen med föräldrar och en tre år yngre syster i Eskilstuna. I dag är hon 36 år, bor i en lägenhet och arbetar som barnsjuksköterska på barnkirurgin på Universitetssjukhuset i Linköping. Eva och hennes familj har alltid varit öppna med Evas diagnos, de har tyckt att kunskap och dialog har varit viktigt och en möjlighet att förebygga mobbing och andra problem.

- Mina föräldrar har informerat om Aperts syndrom på förskolan och i skolan inför att jag skulle börja där, och det har känts bra för mig. En gång på förskolan var det ett barn som sa: ”Du har bara fyra fingrar.” Jag svarade ”Ja, det har jag” och sedan var det inte mer med det. Mina föräldrar hade lärt mig hur jag kunde svara och det gav en trygghet, berättar Eva.

Inget extra stöd

I femman och sexan var hon trots allt utsatt för mobbing och hade en jobbig period, men ju äldre hon blev desto mer lättade problemen. Själva studierna har alltid gått bra.

- Under skoltiden fick jag ofta med mig uppgifter att lösa i samband med operation, så jag har aldrig behövt missa något eller behövt något extra stöd. Idrotten är det enda som ställt till det lite grann,

vid enstaka tillfällen har jag fått göra andra övningar än de andra i klassen, säger hon.

Eva har opererat händer, fötter, huvud och mellanansikte. Hon berättar att hon alltid har fått bra information inför varje operation och att hon därför inte känt tveksamhet.

- Den senaste operationen gjordes för 18-19 år sedan, säger hon.

Har specialiserat sig

Under gymnasiet gjorde Eva praktik inom vården. Hon som vistats där så mycket som patient fick nu uppleva vården från ”andra sidan”. Hon kände att sjuksköterska kunde vara ett jobb för henne.

- Det var spännande och jag tänkte att jag skulle ha nytta av mina erfarenheter som patient. Jag vet till exempel hur det kan kännas inför en operation, säger hon.

När Eva berättade för människor i sin omgivning att hon ville utbilda sig till sjuksköterska var den någon som ifrågasatte om hon skulle klara av det.

- Det triggade mig lite grann. Jag ville visa folk att det går, att jag kunde utbilda mig och få ett arbete. Det gäller bara att komma över tröskeln, säger hon.

Ett år efter gymnasiet påbörjade hon sin utbildning. Hon har sedan specialiserat sig till barnsjuksköterska. När det var dags att söka jobb var det någon som tyckte att Eva borde nämna att hon har Aperts syndrom i sitt CV. Hon höll inte med.

- Jag *är* inte mitt syndrom, jag *har* ett syndrom. Det är klart att diagnosen nämndes under anställningsintervjun, men min blivande chef tyckte bara att det var positivt. Tack vare min diagnos kan jag förstå mer hur andra kan känna och dela med mig av erfarenheter som få andra har, säger hon.

Kommunikation

För barn med Aperts syndrom kan det vara svårt att göra sig förstådd genom att enbart använda talet.

- **Vi kan behöva använda flera olika kommunikationssätt för att vi ska förstå varandra, sa Anna Nilsson, logoped på DART Kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning i Göteborg.**

DART arbetar med att hjälpa personer med kommunikationssvårigheter att hitta metoder och hjälpmedel för att underlätta kommunikationen. De arbetar också med utbildning, utveckling och forskning inom området.

Vad är kommunikation?

Kommunikation är det en person gör som någon annan reagerar på. Kommunikation sker på många olika sätt, exempelvis genom tal, tecken, bilder, skrift, gester, mimik och kroppsspråk. Allt utbyte av information mellan människor, medveten eller omedveten, är kommunikation. Redan som nyfödda börjar vi kommunicera med kroppen, bland annat genom gråt.

- Alla människor kommunicerar på ett eller annat sätt. Vi kommunicerar för att få behov uppfyllda, för att ge och få information, men också för att bygga en social kontakt med omgivningen exempelvis genom småprat och skämt, sa Anna Nilsson.

Personer som har kommunikationssvårigheter får ibland mest chans att begära och att svara på frågor som andra ställer. Det är viktigt att omgivningen erbjuder personen olika sätt att uttrycka sig.

Uttalet är ofta svårt

Många personer med Aperts har goda förutsättningar till en fungerande samspelsförmåga, ett rikt ordförråd och avancerad meningsbyggnad, men att uttala alla olika språkljud är ofta svårt. Uttalssvårigheter kan leda till att samspelet blir svårt. Anna berättade att jämnåriga ibland tänker att kompiserna som har svårt att prata med munnen, också kan ha svårt att förstå tal och kanske också har svårt att tänka.

- Därför kan det kännas väldigt bra att prata med barnets jämnåriga om vad Aperts är, och om att en person som pratar annorlunda kanske inte förstår annorlunda. Han eller hon kanske förstår på precis samma sätt som de jämnåriga, sa Anna Nilsson.

En del personer med talsvårigheter tycker att det känns bra att ha med sig ett introduktionskort som man kan visa för nya personer. På ett introduktionskort kan det stå t.ex. ”Jag heter Anna. Det kan vara svårt att förstå vad jag säger. Jag tecknar ibland för att visa vad jag menar. Jag förstår det du säger.”

Ju fler kommunikationssätt desto bättre

När vi har svårt att förstå varandra är det viktigt att vi har flera olika kommunikationssätt att ta till. Det kan kallas kommunikationsstöd eller AKK (alternativ och kompletterande kommunikation). Personer med Aperts behöver kanske inte kommunikationsstöd alltid, utan i vissa situationer eller med vissa personer.

- Man ska inte vara rädd för att pröva många olika vägar när det gäller kommunikation. Det förvirrar inte barnet – tvärtom kommer

barnet att självt välja de kommunikationsvägar som fungerar bäst, förklarade Anna Nilsson.

Prata kan man göra på många sätt, bland annat med hjälp av:

- Bilder, t.ex. pratkartor, pratbok, reda ut-häfte
- Pratapparat/dator/platta med talsyntes – bilder och skrift
- Tecken som AKK
- Kroppskommunikation, peka, visa föremål, ta fram foton i mobilen, rita...

Skiva med dator eller padda är ofta bättre än att skriva för hand, det förebygger att en massa energi går åt till att forma bokstäverna och barnet kan istället ha fokus på innehållet, tänkandet och formuleringarna. Barnet kan exempelvis använda iPad (t.ex. apparna Skolstil, Predictable), dator med ordprediktion och rättstavningsfunktion samt ljudande tangentbord.

- Just ljudande tangentbord kan vara väldigt viktigt för att knäcka läskoden, om barnet har svårt att uttala alla språkljud, sa Anna Nilsson.

Kommunikationsstöd - hur får vi det att funka?

Det är viktigt att både vuxna och barn i omgivningen får kunskap om kommunikationsstödet och hur det används. Mycket av ovanstående kommunikationsstöd kan användas inte bara ihop med barnet som har Aperts syndrom, utan med alla barn i förskolegruppen/klassen.

- Det är också viktigt att ni i omgivningen använder de olika kommunikationssätt som ni tänker att barnet behöver använda. Om inte ni gör det kommer inte heller barnet göra det. Viktigt är också att kommunikationsstödet finns nära till hands, sa Anna Nilsson.

Exempel på bra appar, programvaror och hemsidor:

Widgit Go

Avaz

Snap + Core First

Grid 3

Predictable

Skolstil

<http://bildstod.se/>

<http://aacliteracy.psu.edu/> (främst riktad till skola/personal)

Tips: Räkna med kostnaden för appar om ni söker vårdnadsbidrag.

DART kan kontaktas via dart.su@vgregion.se, på telefon 031-342 08 01, eller via webbplatsen www.dart-gbg.org

Arbetsterapi för barn med Aperts syndrom

Barnen utvecklas hela tiden. För att kunna ge rätt stöd och hjälpmedel är det därför viktigt att följa dem under hela uppväxten, sa Anita Stockselius, arbetsterapeut.

Anita Stockselius arbetar på EX-Center, ett rehabiliterings- och kunskapscenter för barn och vuxna med medfödda multipla extremitetsskador (inklusive dysmeli, TAR-syndrom, Aperts syndrom), neurosedynskador samt förvärvade multipla extremitetsskador på grund av trauma eller sjukdom (sepsis eller tumörer). EX-Center ingår i Aktiv ortopedteknik i Solna.

- Vi arbetar alltid i team som består av ortopedläkare, sjukgymnast, arbetsterapeut, samordnare och psykolog. Andra specialister som kallas in vid behov är till exempel barnortoped, handkirurg och specialister på syn och hörsel, sa Anita Stockselius.

Startar tidigt

Arbetsterapi för barn med Aperts syndrom brukar starta i samband med de första handoperationerna. Efter dem kan det behövas tøjningar, ärrbehandling (med silikon och/eller tryck), rörlighets- och styrketräning eller ortosbehandling. Ortosbehandling är behandling med en skena som håller handen i ett fast läge för att motverka felställning i handen eller ge ett tryck över ett ärr.

Syftet är att utveckla och träna greppförmågan.

- För att försäkra sig om att barnet inte halkar efter sina jämnåriga kamrater följer man barnet under uppväxten. Det är viktigt att upptäcka sådant som det inte klarar av, eftersom det behövs mer tid för träning jämfört med barn som har helt fungerande händer, sa Anita Stockselius.

När barnet är 4,5 år till 5 år tittar arbetsterapeuten på hur det fungerar på förskolan, om barnet kan hantera kniv och gaffel, av- och påklädning, hygien, handfunktion: grovmotoriskt och finmotoriskt samt fritidsaktiviteter, exempelvis cykling.

- Personalen på förskolan kan behöva stöd och utbildning för att kunna hjälpa barnet på bästa sätt. Det finns också många tekniska hjälpmedel som kan underlätta, sa Anita Stockselius.

I nioårsåldern sker en kartläggning vad gäller aktiviteter i dagliga livet (ADL), skola, fritid och fysisk aktivitet.

- Även i 12-årsåldern kartläggs ADL och fritid, men då tittar vi också på om barnet själv klarar även vissa hushållsaktiviteter, som till exempel att göra mellanmål. Vi ger också råd om ergonomi, sa Anita Stockselius.

Inför vuxenlivet

I 16-årsåldern diskuteras yrkesval, ergonomi och körkort och tonåringen får information inför vuxenvården. Så småningom handlar det om att flytta hemifrån, och då kan det behövas bostadsanpassning.

- Vi arbetar med aktivitetsträning, förändring av personliga faktorer och kroppsfunction samt kompensation enligt en pedagogisk modell. Det är ett arbete som behöver fortgå under barnets hela uppväxt, förklarade Anita Stockselius.

Hon avslutade med att säga att även barn har rätt till personlig assistans, det finns ingen nedre åldersgräns. Ett barn med funktionsnedsättning ska kunna leva så likt barn utan funktionsnedsättning som möjligt.

Tips:

Hjälpmedel finns bland annat på Varsam och Rehabshopen.

www.tipbase.org är en tips- och idédatabas för hjälpmedel.

Kläder för personer med funktionsvariationer finns bland annat på:
<https://www.marksandspencer.com/1/kids/easy-dressing>

Se även: www.spinalistips.se

Frågor till Anita Stockselius

När kan man börja med töjning och träning efter handoperation?

- Tre-fyra månader efter operation brukar vara lämpligt, då ser man över ärr och funktionsförmåga.

Hur kan vi få hjälpmedel kostnadsfritt?

- Möjligheten att få betalda hjälpmedel varierar mellan olika landsting. Man kan också söka fondmedel till detta.

Kan man göra LSS-ansökan flera gånger om man har fått nej?

- Ja, eftersom barnet växer. Kuratorn på habiliteringen kan hjälpa till i arbetet med att söka hjälp och stöd.

Svårt att ställa rätt krav

Ingrid har haft ett antal öroninflammationer, de flesta före skolåldern. Hon är nu 12 år och har viss synnedsättning, är stel i skuldrorna och har svårt med salivkontroll. Men hon är rörlig och aktiv med tanke på diagnosen och går i vanlig skola. Det gjordes en utredning av hennes intellektuella förmågor när hon var fyra-fem år och den visade ingen funktionsnedsättning.

- Ingrid har alltid kunnat röra sig bra, gå i skogen, cykla och simma. Men vissa saker har vi kanske slarvat med. Jag tänker på att Ingrid gärna väljer bort sådant som är jobbigt, till exempel att skära och äta kött. Det har blivit så att vi ofta lagar annan mat istället, för enkelhetens skull. Vi tänker ibland att Ingrid kanske ”använder” sin diagnos för att slippa saker. ”Jag kan inte dela maten” betyder kanske egentligen ”jag vill inte ha maten”. Ja, det är väldigt svårt att säga, berättar Annika och ler.

Leif håller med. Han tycker att det kan vara svårt att ställa rätt krav och att det är lätt att lägga saker och ting tillräta.

- Att knäppa knappar kan till exempel vara jobbigt. Då är det lätt att köpa kläder utan knappar när vi kanske egentligen borde öva på att knäppa med ett hjälpmedel, funderar han.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter och arbetsmetoder

Barnens program under veckan är bland annat anpassat för att stimulera barnens fin- och grovmotorik och stärka självkänslan. Gustaf Nylén, pedagog, berättade om Ågrenskas pedagogiska arbete inför en familjevistelse.

Det pedagogiska programmet under en familjevistelse planeras utifrån individens förutsättningar. Det bygger på generell specialpedagogik och specifik kunskap om diagnosen. Inför familjevistelsen inhämtar personalen kunskap om barnen och deras behov genom samtal med föräldrarna och genom skriftlig information från pedagogerna i barnens förskolor och skolor. Andra viktiga informationskällor är medicinsk information om konsekvenserna av behandlingen och de tidigare erfarenheterna från Ågrenskas familjevistelser med barn som har Aperts syndrom.

Det pedagogiska programmet formas utifrån WHO:s klassifikation ICF, International Classification of Functioning. Den innebär att personer med funktionsnedsättning inte bara ska ha möjlighet att vara med rent fysiskt utan att de också ska ha inflytande.

- Tanken är att en tillrättalagd miljö både fysiskt och strukturellt kan bidra till en ökad delaktighet i själva aktiviteten, förklarade Gustaf Nylén.

Påverkas av omgivningen

Livet för barn och ungdomar som har Aperts syndrom påverkas av de kroppsliga och personliga förutsättningarna, men också av faktorer i deras omgivning. Gustaf Nylén bad föräldrar och personal att diskutera följande fråga tillsammans under några minuter: ”Hur skapar vi förståelse hos omgivningen för era barn och ungdomar med Aperts syndrom?”

Deltagarna svarade att det är viktigt med information om varför någon har ett annorlunda utseende eller funktion. I nya klasser och sammanhang behöver man dock höra vad barnet vill innan man informerar, det blir allt viktigare ju äldre barnet blir. Föräldrarna behöver lyssna in ifall barnet kanske självt vill berätta. Deltagarna enades också om att barnet kan behöva hjälp att formulera sig och berätta om sitt syndrom, kanske i en kortvariant och i en långvariant. Ytterligare en aspekt som kom fram var att det är bra att kunna berätta om *andra* sidor hos barnet också när man pratar om Aperts syndrom.

- Man kan till exempel nämna att barnet tycker om att måla eller dansa. Det ger en bredare och bättre bild av individen, påtalade Gustaf Nylén.

Mål under veckan

De allmänna målen för barnens och elevernas vistelse under veckan är att:

- Skapa en miljö där barn och elever känner trygghet och trivsel.
- Ge förutsättningar för delaktighet och inflytande.
- Skapa mötestillfällen med andra barn och elever med samma diagnos och deras syskon.
- Bidra till kunskap om och insikt i diagnosen.
- Erbjudna anpassade aktiviteter.

Det diagnosspecifika programmet under veckan är planerat med hänsyn till fyra mål.

Ett är att *stärka språk och kommunikation* genom tecken, gester, bilder och konkreta föremål, ett tydligt kroppsspråk och genom att invänta och uppmärksamma barnets/elevens egna uttryck.

- Även sånger, lekar och samlingar används, berättade Gustaf Nylén.

Ett annat mål är att *stimulera fin- och grovmotorik*. Det görs genom att varva lugna med mer krävande fysiska aktiviteter under dagen. Till de

lugnare aktiviteterna räknas bild och form där barnen målar, klipper och klistrar, men också sång- och rörelselekar där motoriken tränas.

- Uteaktiviteter kan vara att gå till skogen och till stranden i ojämn terräng, åka låghöjdsbanan, leka Walkie-Talkie-gömmor och åka linbana, sa Gustaf Nylén.

Mål nummer tre är att *minska konsekvenserna av koncentrations- och inlärningssvårigheter*. Fasta rutiner och tydlig struktur både i aktiviteter och miljö bidrar till det. Aktiviteterna återkommer varje dag och barnen har schema och bilder och individuellt anpassade arbetspass. Inför byte av aktivitet finns god förberedelse och instruktionerna är enkla, korta och tydliga.

Det fjärde målet är att vistelsen ska *bidra till att stärka barnets självkänsla*. Samarbetsövningar och gemensamma lekar där var och en deltar efter sin egen förmåga väcker känslan av att lyckas. Sagor och berättelseboken som barnen gör är en bra hjälp för att prata om känslor och erfarenheter.

- Barnet blir också bekräftat genom att byta tankar med andra barn i grupp och genom möjligheten att få samtala med och ställa frågor till läkare, sa Gustaf Nylén.

Länktips:

logopedeniskolan.blogspot.se

skoldatatek.se/verktyg/appar

skolappar.nu

– *appar kopplat till det Centrala innehållet i Lgr 11*

appstod.se

– *samlingsplats för appar som stöd*

mathforest.com

– *låg/mellan välj nivå*

mfd.se

– *myndigheten för delaktighet*

hattenforlag.se

– *teckendockor, böcker, spel, musik dvd med tecken*

ritadetecken.se

– *program med tecken, kan laddas ner som app*

varsam.se

– *hjälpmedel och träning*

komikapp.se

– *material och inredning*

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.

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

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

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 syskonets skada.

Egentid är viktigt

Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade. De måste känna att de också får egentid med föräldrarna.

- Den bör vara avsatt speciellt för dem och inte bara bestå av tid som ”ändå blev över”, sa Linda Öhman, pedagog på Ågrenska.

Yngre syskon uppfattar tidigt omgivningens behov av hjälp. De har många varför-frågor och behöver svar som anpassats efter deras nivå. Efter nioårsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron. De börjar se konsekvenser och kan uppleva det som jobbigt att syskonet i någon mån är avvikande. Vissa syskon får en känsla av skam.

- Barnen noterar blickar och reaktioner från omgivningen och börjar fundera på hur de ska förklara för andra. Då är det bra att i familjen ha ett gemensamt förhållningssätt, sa Linda Öhman.

Äldre syskon tar ofta på sig ansvar för att föräldrarnas ska orka. De funderar också över ärftlighet och existentiella frågor som varför de

själva inte drabbades när deras syster eller bror gjorde det. En del känner skuld över att vara friska.

Kunskap, känslor och strategier

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

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

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

Känslor hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt.

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

Strategier i vardagen bygger på att syskonet utbyter erfarenheter med andra syskon och sätter ord på sådant som kan kallas för ”dåliga hemligheter”. Det kan handla om sorg över att man inte fick en bror eller syster som man kan leka med på samma sätt som ens kompisar leker med sina syskon.

- Det kan vara bra och logiska tankar, men om man inte får prata om dem kan det bli tungt att bära, sa Linda Öhman.

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

- Många av barnen pratar om framtiden, om hur det ska bli senare. Sådana saker kan ju ingen ge några svar på. Men ofta är det bättre att gissa 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, sa Linda Öhman.

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. Linda Öhman beskrev också positiva aspekter för syskon till barn med

funktionsnedsättningar. De lär sig tidigt att respektera olika människor, att ta ansvar, känna empati och förståelse, samt att sätta saker i perspektiv.

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

Syskons tips till föräldrar:

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

Syskons tips till lärare:

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

Läs mer om Ågrenskas arbete med syskongrupper på www.syskonkompetens.se

Ikapp och förbi

Några år efter Ingrids födelse blev Annika gravid igen. Syskonen Ragnhild och Stina föddes, i dag åtta respektive fem år. Leif och Annika upplever att de har hanterat sin systers syndrom väldigt bra.

- Ingrid var ju först på plats, storasyster och den naturliga referensen. Så det har aldrig varit något konstigt med Ingrid i syskonens ögon, tror jag. Men det är klart att nu är Ragnhild snart ikapp och förbi sin storasyster i vissa avseenden så vi får se om situationen ändrar sig, säger Leif.

Ingrid har bra självkänsla. Hon är scout, spelar valthorn och rider och har fått känna på hur det är att lyckas med saker och ting.

- Ingrid är pigg på det mesta. Hon har mött personer som hela tiden har uppmuntrat och stärkt henne. Hennes musiklärare har förstått att hon måste hålla instrumentet lite annorlunda och hennes ridlärare brinner för att använda hästarna för att stärka barn med funktionsnedsättning. Nu har hon även provat på vattengympa. Även syskonen, ja hela familjen är väldigt aktiv, säger Annika.

Munhälsa och munmotorik

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

- **Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped. Det sa övertandläkare Christina Havner och logoped Lisa Bengtsson som arbetar på Mun-H-Center i Göteborg.**

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

Denna kunskap sprids sedan för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga.

- Mun-H-Center är också ett nationellt resurscenter för orofaciala hjälpmedel för personer med funktionsnedsättningar. I Sverige finns ytterligare två kompetenscentrum för ovanliga diagnoser som rör munhälsan, i Umeå och i Jönköping, berättade Lisa Bengtsson.

MHC-basen

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

Tandläkare och logoped från Mun-H-Center gör under familjevistelsen en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munförhållanden. Dessa observationer och uppgifter i frågeformuläret dokumenteras i en databas.

- Familjerna bidrar på så vis till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta diagnoser. Denna information sprids via Mun-H-Centers webbplats och via MHC-appen, sa Christina Havner.

Tand-och munvård

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

Munhälsa vid Aperts syndrom

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

- Gomspalt
- Smal (och hög) gom, kraftiga tandvallar (pseudospalt)
- Bettavvikelser:
 - Underbett
 - Öppet bett
 - Korsbett
- Trångställda och felställda tänder
- Avsaknad av någon/några tandanlag, avvikande tandform
- Emaljförändringar

Vid Aperts syndrom har barnet ofta en liten överkäke och kraftiga/bulliga tandvallar. Ibland även gomspalt. Det kan innebära en liten tandbåge och trångställda tänder. Ett smalt och högt gomvalv kan göra att mat fastnar och ligger kvar efter måltiden. Om den mjuka gommen inte sluter tätt mot svalget kan det ge talet en nasal klang och läckage till näsan.

Tandutvecklingsstörningar som kan förekomma är

- Försenat tandframtbrott
- Felställning/frambrottsstörning av första permanenta kindtanden i överkäken
- Övertal (för många tandanlag) eller undertal (för få tandanlag)
- Emaljförändringar
- Skovelformade framtänder
- Sammanslagna tänder

När personal från Mun-H-Center undersökte barnen under vistelsen noterade de gomspalt, pseudospalt (en mycket smal och hög gom), kraftiga tandvallar, bettavvikelser, trångställda och felställda tänder och emaljförändringar.

- Någon har försenat tandruption och flera barn har dragit ut permanenta tänder. Vi har även sett misstänkt muntorrhet, sa Christina Havner.

Risken för karies kan vara förhöjd för barn med Aperts syndrom på grund av emaljskador/ strukturförändringar i emalj/dentin, muntorrhet

och att mat ligger kvar. En del barn kan ha svårigheter att borsta tänderna.

Förebygga är viktigast

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

- Eftersom barn med Aperts syndrom är en riskgrupp för olika mun- och tandproblem är det viktigt med regelbundna besök i tandvården, helst minst två gånger på år, förklarade Christina Havner.

Tandvård för barn med särskilda behov

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

- En bra metod för att förebygga karies är att plasta in tuggytorna på nya kindtänder. Då fyller man i gropiga tänder med ett tunt plastlager och skapar en slät yta, vilket skyddar mot bakterier, sa Christina Havner.

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

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

Munmotorik vid Aperts syndrom

Missbildningarna i ansiktsskelettet vid Aperts syndrom försvårar artikulation och påverkar tuggförmågan. Enligt uppgifter från Mun-H-Centers databas har många barn med Aperts syndrom en försenad tal- och språkutveckling och inlärningssvårigheter.

- Munmotoriken är viktig för många funktioner, som att prata, äta och kontrollera saliven. Hos barn som har andra motoriska svårigheter är ofta även munmotoriken påverkad, sa logoped Lisa Bengtsson.

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

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

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

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

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

www.mun-h-center.se

Fråga till Christina Havner och Lisa Bengtsson

När kan barnet börja använda eltandborste?

- Tidigare har man sagt från cirka tre års ålder, men man kan ibland börja tidigare. När barnet är tre år måste det ändå ha hjälp med tandborstning.

Föreningsinformation

Apertföreningen bildades 1988 av föräldrar till barn med Aperts syndrom. I dag har föreningen ca 80 medlemmar i Sverige, både anhöriga och diagnosbärare.

Apertföreningen tillhör paraplyorganisationen Sällsynta diagnoser och har en styrelse med sju ledamöter. Styrelsen har sina möten via telefonkonferens, men träffas för ett fysiskt styrelsemöte ungefär en gång per år. Varje år ordnar föreningen en medlemsträff med gemenskap, aktiviteter, föreläsningar och årsmöte. Föreningen hjälper också medlemmarna med stöd och information under året. Det kan till exempel handla om bidragsansökningar och sjukvårdskontakter.

Apertföreningen har en hemsida www.apert.se samt en sluten facebookgrupp.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser bildades av en grupp föräldrar till barn med olika typer av syndrom. Det är en paraplyorganisation där en mängd olika diagnosföreningar finns representerade.

Förbundets uppdrag är framför allt att driva funktionsrättsfrågor, att påverka och påtala att sällsynta diagnoser måste uppmärksammas och forskas kring. Förbundet trycker på att personer med sällsynta diagnoser har rätt till samma insatser från samhället som alla andra, till exempel när det gäller vård och behandling. De ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras syndrom. Förbundets 12 000 medlemmar representerar ett 50-tal olika diagnosföreningar som sinsemellan är väldigt olika. Gemensamt är att alla sjukdomar eller syndrom är livslånga, obotliga och nästan alltid har genetiska orsaker.

Mer information finns här: www.sallsyntadiagnoser.se

Our normal

Webbplatsen www.ournormal.org gör det möjligt för familjer med barn med funktionsvariationer att knyta nya kontakter och delta i ett stöttande nätverk. På mötesplatsen kan familjerna hitta nya vänner utifrån exempelvis funktionsvariation, intressen eller bostadsort.

Our Normal gör det enkelt att hitta andra familjer, ställa en fråga, få ett restips eller bestämma en träff. Tjänsten är helt gratis och samlar familjer över hela Sverige. Webbplatsen finns på både svenska och engelska. Our Normal arbetar också för att skildra en vardag som andra stora medier inte gör. Sidan låter familjer med barn med funktionsvariationer komma till tals, och publicerar reportage utifrån deras historier. Även tips och råd publiceras på sajten.

Initiativet har tagits av föräldrar som själva har barn med funktionsvariationer och sidan drivs av den ideella Föreningen Familjevänner. Läs mer på www.ournormal.org eller maila till info@ournormal.org.

Facebook: [ournormal.org](https://www.facebook.com/ournormal.org)

Samvaro är värdefullt

Snart börjar Ingrid högstadiet och trots att mycket har gått bra i hennes liv kan föräldrarna känna en oro för framtiden.

- Hon har inte haft några större problem med mobbing i skolan hittills, hon säger att hon stortrivs i skolan även om hon kan bli bortvald ibland. Men vi undrar så klart hur det ska bli i en ny skola med nya kamrater, säger Leif.

Annika lägger till att den tuffaste perioden i Ingrids liv sannolikt börjar nu – från tonårstiden och upp till gymnasiet.

- Det är ju den tuffaste tiden för de flesta ungdomar och särskilt för unga som är annorlunda. Men vi försöker leva i nuet och Ingrid själv verkar inte oroa sig ett dugg. Hon funderar på att bli förskollärare för hon älskar barn, säger Leif.

Annika förtydligar att det är oron för att Ingrid ska känna ensamhet och utsatthet som är jobbigast just nu.

- Allt det andra – det som folk kallar ”vardagspusslet” – det är ju bara att göra, säger hon.

Föreningen för familjer och barn med Aperts syndrom är en positiv faktor i familjens liv. Alla barnen i familjen gillar att vara med på föreningens aktiviteter och åka bort en helg per år. Annika och Leif har också lärt sig att utnyttja tiden i samband med ofrånkomliga resor till något gott;

- Om vi till exempel har varit tvungna att resa till Göteborg för undersökningar eller behandlingar har vi försökt passa på att göra något kul samtidigt, till exempel stanna en dag extra, gå på Liseberg och bo på hotell. Ibland har de yngre barnen fått vara hemma och jag och Leif har fått egentid med Ingrid, säger Annika.

Samhällets övriga stöd

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

Emy Emker började med att berätta om den Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD, som Socialstyrelsen på regeringens uppdrag har inrättat för att öka samordningen, samverkan och spridning av information på området sällsynta diagnoser.

NFSD drivs av Ågrenska och startade den 1 januari 2012.

Uppdraget är att:

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

Läs mer på: www.nfsd.se

Patientlagen

En patientlag från 2015 stärker patientens ställning inom sjukvården. Patienter har bland annat rätt att välja öppenvård i andra landsting, och ska vid behov lättare kunna få en ny medicinsk bedömning. Kommun och landsting är skyldiga att vid behov upprätta en *samordnad individuell plan (SIP)*, enligt både socialtjänstlagen och hälso- och sjukvårdslagen. Det görs exempelvis när samordning efterfrågas, när det behövs kompetens från flera verksamheter eller när en person upplevt att hen ”bollats runt”.

Via den här länken från SKL finns mer information om SIP:

skl.se/halsasjukvard/kunskapsstodvardochbehandling/samordnadindividuellplansip.samordnadindividuellplan.html

Fast vårdkontakt

Hälso- och sjukvårdslagen från 2010 säger att vården (verksamhetschefen) har skyldighet att utse en fast vårdkontakt för att säkerställa en patients behov av samordning.

I januari 2018 kom även en ny lag om samverkan och uppföljning vid utskrivning från slutenvård när fortsatta insatser från öppenvård behövs.

En fast vårdkontakt ska utses om patienten begär det. Det kan vara en läkare, men behöver inte vara det. Den fasta vårdkontakten ska sköta information och samordning av vårdens insatser, förmedla kontakter inom vården och vara kontaktperson inom andra delar av vården och för andra samhällsaktörer.

Tandvård som vuxen

En fråga ställdes om tandvård i vuxen ålder. Emy Emker berättade att beroende på region flyttar barnet över till vuxentandvården vid 19-24 års ålder. Om man har en sällsynt diagnos får man remiss till oralmedicin eller sjukhustandvården. Kostnaden för tandvård är rabatterad och personen tilldelas ett Grönt kort/F-tandvård när man kommit upp i viss summa.

- Hör av er till oralmedicin för att ta reda på vad som gäller i er region, sa Emy Emker.

I skolan

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Det är rektorns ansvar att eleven får ett åtgärdsprogram om det behövs. Skolan ska ta hänsyn till elevers olika behov och ge stöd och stimulans så att de utvecklas så långt som möjligt. Den svenska skollagen från 2011 gäller för både offentliga och privata skolor, och även för förskolor. Skolinspektionen har möjlighet att ge vite till eller stänga skolor som missköter sig.

- Rektorn eller förskolechefen är skyldig att utreda om en elev behöver särskilt stöd, sa Emy Emker.

Stödåtgärder

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

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

Anpassad studiegång

Om andra stödåtgärder inte räcker till är anpassad studiegång ett alternativ för eleven.

Vid en anpassad studiegång skapas ett schema som avviker från övrigas timplan, ämne och mål. Det är rektorns ansvar att eleven får en utbildning som så långt som möjligt är likvärdig övriga elevers utbildning.

Särskolan

Särskolan är en egen skolform som finns till för personer med intellektuell funktionsnedsättning. Den är obligatorisk på nio år, precis som grundskolan, men har egna läroplaner som ger eleven möjlighet till ytterligare ett läsår om kunskapsmålen inte uppnåtts efter nio år.

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

- Det måste framgå att en elev inte kommer att kunna nå grundskolans mål. Men det räcker inte med bedömningar, föräldrarna måste söka och godkänna placering. Skolinspektionen har riktat stark kritik mot kommunernas handläggning av placering i särskola, sa Emy Emker.

Tips inför möten med skolan

Som förälder till ett barn med funktionsnedsättning blir det många möten med de parter som omger barnet.

- Förbered er väl inför sådana möten och se till att ha med berörda beslutsfattare.

Det är bra att ha en tydlig dagordning och föra protokoll om vem som ska göra vad och till när. Det ökar chanserna att förslagen faktiskt genomförs. Det är också viktigt att boka in en ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna, sa Emy Emker.

Hon berättade också om Undantagsbestämmelsen 10 kap 21 §

Pysparagrafen, som säger följande:

”Om det finns särskilda skäl får det vid betygssättningen bortses från enstaka delar av de kunskapskrav som eleven ska ha uppnått. Med särskilda skäl avses funktionsnedsättning eller andra liknande personliga förhållanden som inte är av tillfällig natur och som utgör ett direkt hinder för att eleven ska kunna nå ett visst kunskapskrav.”

Vart vänder vi oss?

Om familjen är missnöjd med något beslut som berör barnet i skolan vänder man sig i första hand till rektorn eller förskolechefen. Nästa instans är ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Man kan även vända sig till Skolverket för att få med information:

www.skolverket.se

Skolverkets upplysningstjänst: 08 - 527 332 00,

upplysningstjansten@skolverket.se

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

www.overklagandenamnden.se

SoL och LSS

Samhällets övriga stöd utgår bland annat från två lagar;

Socialtjänstlagen (SoL) och LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade).

LSS ger stöd för insatser och särskild service för personer:

- 1) med utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd
- 2) med betydande eller bestående begåvningsmässigt funktionshinder eller hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom
- 3) med andra varaktiga fysiska eller psykiska funktionsnedsättningar som uppenbart inte beror på normalt åldrande, om de är stora och förorsakar betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och därmed ett omfattande behov av stöd eller service.

Om man bedöms ingå i någon av dessa tre personkretsar kan man beviljas insatser enligt LSS.

Några av de insatser som kan ges enligt SoL eller LSS:

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. En stödfamilj kan vara någon släkting eller bekant. Korttidsvistelse i form av lägerverksamhet bedrivs på Ågrenska då barnen/ungdomarna kommer en helg i månaden och en- två veckor under sommaren, med samma personal.

Avlösarservice i hemmet

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

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

Ledsagarservice

En ledsagare hjälper till med kontakter i samhället och kan följa med på vårdbesök och delta i fritidsaktiviteter. Insatsen gäller när funktionsnedsättningen inte är alltför stor, och kan till exempel inte ges om personen redan har personlig assistans. Ledsagarservicen kan begäras per tillfälle eller som regelbunden insats och beviljas i den ålder då barnet vanligtvis brukar göra saker utan att föräldrarna är med, till exempel åka på en klassresa.

Kontaktperson

En kontaktperson erbjuder personligt stöd utanför familjen, och ska ses som ett icke-professionellt stöd, en medmänniska. Kontaktpersonen har ingen rapporteringsskyldighet (till skillnad mot exempelvis ledsagare) och behöver inte rapportera om vad man gjort till någon myndighet.

Hit kan man vända sig för att få hjälp med stödinsatser:

- Habilitering/ kurator.
- LSS-handläggare.
- Brukarstödsorganisationer (exempelvis Bosse eller Lasse).
- Anhörigstödjare i kommunen.
- Brukarstödcenter.
- Andra organisationer (exempelvis FUB, DHR, RBU).

Anhörigstöd

År 2009 infördes 5 kap 10§ i SoL som innebär att kommunen ska erbjuda anhöriga stöd, exempelvis samtal och stödgrupper, friskvård, träning mm. Behovet styr hur stödet ska se ut.

Ta kontakt med en anhörigkonsulent/ anhörigstödjare i kommunen. De nås via kommunens växel. Se även: <http://www.anhoriga.se/>

Bostadsanpassning

Den 1 juli 2018 kom en ny bostadsanpassningslag. Den största skillnaden är att den som har behovet ska söka själv och man får inget bidrag om behovet kan tillgodoses av hjälpmedel.

En annan nyhet är att reglerna lättas och det blir enklare att få bistånd då inte tillgänglighetskraven följts vid om- och nybyggnad och om det inte är den sökande själv som felat.

Hjälpmedel

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

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

Hjälpmedel är oftast landstingens ansvar och kräver hälso- eller sjukvårdskompetens vid utprovning. Sjukgymnast eller arbetsterapeut gör bedömning av behovet.

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. De finns också i bibliotekets böcker *Alla dessa fonder* och *Stora fondboken*. Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas:

www.stiftelser.lst.se/StiftWeb/SSearch.aspx

Även vissa företag hjälper till att hitta rätt fonder för en mindre summa.

Tips: <http://habilitering.se/funktionshindersguiden/ekonomi/fonder>

Tips på bra webbadresser:

agrenska.se – Ågrenska

fk.se – Försäkringskassan

1177.se – Sjukvårdsupplysningen

socialstyrelsen.se – Socialstyrelsen

skolverket.se – Skolverket

spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

riksdagen.se – Riksdagen

regeringen.se – Regeringen

mfd.se – Myndigheten för delaktighet

do.se – Diskrimineringsombudsmannen

tlv.se – Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket

mun-h-center.se – Mun-H-center

notisum.se – Lagar på nätet

nfsd.se – Nationella funktionen sällsynta diagnoser

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

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

Texterna produceras av Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Göteborgs universitet i samarbete med ledande medicinska experter och företrädare för patientorganisationer. Kvalitetssäkring sker genom granskning av en särskild expertgrupp utsedd av universitetet. Informationen i databasen uppdateras regelbundet och ytterligare diagnoser tillkommer varje år. Texterna översätts också successivt till engelska. Till varje text finns även en folder som kan beställas kostnadsfritt eller laddas ner från Socialstyrelsens webbplats.

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

Läs mer på: www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser

Aperts syndrom

En sammanfattning av dokumentation nr 572

Aperts syndrom är ett medfött syndrom som drabbar ansiktsskelettet, händer och fötter. Syndromet förekommer över hela världen och drabbar lika många flickor som pojkar. Det föds ungefär 1,5 barn med Aperts syndrom per år i Sverige.

Syndromet orsakas av en nymutation på det tionde kromosomparet. De genetiska förändringarna leder till att ett ökat antal celler blir benbildande. Det gör att skallbenet sluter sig för tidigt med ansiktsmissbildningar som följd.

Behandlingen består av ett stort antal operationer under barnets uppväxt. Förutom skallkirurgi är käkkirurgi och tandreglering är ofta nödvändig. De barn som har stora andningssvårigheter kan behöva särskilda andningshjälpmedel.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2018



ÅGRENSKA

www.agrenska.se