

Beckwith- Wiedemanns syndrom, familjevistelse

Dokumentation nr 678



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2023 | agrenska.se

Beckwith-Wiedemanns 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. Ågrenska driver också Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd som ansvarar för att ta fram och kvalitetssäkra informationstexter till Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd och sprida information om dessa.

”

Varje år arrangerar Ågrenska såväl familjevistelser som vistelser för vuxna med sällsynta hälsotillstånd. Under vistelsen får föräldrar, barn och vuxna med diagnosen och eventuella syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

Programmet innehåller föreläsningar och diskussioner om aktuella medicinska rön, genetik, psykosociala aspekter samt det stöd samhället kan erbjuda.

Barnens program är anpassat efter barnens förutsättningar, möjligheter och behov.

”

Denna dokumentation bygger på föreläsningarna i samband med familjevistelsen för Beckwith-Wiedemanns syndrom och är skriven av Sara Lesslie, redaktör vid Ågrenska. Innan informationen publiceras har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva i en familj med ett barn som har Beckwith-Wiedemanns syndrom berättar en familj om sina erfarenheter.

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

Föreläsare som har bidragit till innehållet i denna dokumentation

Jovanna Dahlgren, överläkare på Tillväxtenheten vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg

Lovisa Lovmar, verksamhetschef på Klinisk genetik och genomik vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg

Johnna Sahlsten Schölin, överläkare på Plastikkirurgimottagningen vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg

Niklas Pal, överläkare på Barnonkologimottagningen vid Astrid Lindgrens barnsjukhus i Stockholm

Marizela Kljajic, överpsykolog på Plastikkirurgimottagningen vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg

Medverkande från Mun-H-Center

Anna Ödman, specialisttandläkare

Lisa Bengtsson-Stelzer, logoped

Medverkande från Ågrenska

Cecilia Stocks, koordinator

Louise Jeltin, koordinator

Sara Lesslie, redaktör för dokumentationen

Här når du oss

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

Innehåll

Medicinsk information.....	5
Frågor till Jovanna Dahlgren	9
Genetik.....	10
Iris har Beckwith-Wiedemanns syndrom	15
Plastikkirurgi	16
Frågor till Johnna Sahlsten Schölin	19
Iris får en trakealkanyl	20
Onkologi	21
Frågor till Niklas Pal	23
Psykologiska aspekter av ett annorlunda utseende	24
Frågor till Marizela Kljajić	27
Iris gör en tungreduktion och opererar stämbanderna.....	29
Ågrenskas pedagogiska arbetsmetoder	30
Iris går i första klass	32
Syskonrollen.....	33
Iris har två syskon	34
Munhälsa och munmotorik	35
Stöd i samhället.....	40
Iris idag.....	45
BWS Sverige.....	45
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	46
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd	47

Medicinsk information

Beckwith-Wiedemanns syndrom kännetecknas av ökad tillväxt under fostertiden och den tidiga barndomen. Det är vanligt med en förstorad tunga, navelsträngsbräck, låga blodsockernivåer och en ökad risk för tumörer.

– Symtomen och deras svårighetsgrad varierar i hög grad mellan olika individer. Det säger Jovanna Dahlgren som är professor i pediatrik och överläkare på Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg.

Beckwith-Wiedemanns syndrom, BWS, beskrevs första gången i början av 1960-talet. Den amerikanska barnpatologen John Bruce Beckwith och den tyska barnläkaren Hans-Rudolf Wiedemann undersökte ett antal barn. Oberoende av varandra beskrev de barnens ökade tillväxt under fostertiden vilket kopplades till risk för tidig tumörutveckling. Tillståndet har därför uppkallats efter dem båda.

BWS är ett syndrom, vilket innebär en samling av symtom som har en gemensam orsak. I Sverige får mellan fem och tio barn diagnosen varje år. Beckwith-Wiedemanns syndrom är lika vanligt bland pojkar som flickor.

Orsak

Det finns flera olika genetiska mekanismer som kan orsaka BWS. Gemensamt för dessa är att det uppstår en obalans i regleringen av gener på kromosom 11, vilka på olika sätt är inblandade i tillväxten.

Den största merparten av personer med BWS (85 procent) har fått syndromet sporadiskt, alltså inte nedärvt från sina föräldrar.

– Det finns ett visst samband mellan fenotyp – symtomen som uppstår och epigenetik – den genetiska orsaken till syndromet, säger Jovanna Dahlgren

Läs mer om genetik på sid 10.

Symtom

Gemensamt för de olika genetiska mekanismerna som kan orsaka BWS är att de medför en obalans i regleringen av gener

som på olika sätt är inblandade i tillväxten. Ett utmärkande symtom för BWS är en ökad tillväxt under fostertiden, i synnerhet under den andra halvan av graviditeten.

Många personer med BWS har en oproportionell tillväxt av organ och vävnader, som muskler, lever, binjurar, mjälte, bukspottkörtel, skelett, hjärta, kärl och genitalier. Hos cirka 25 procent är den ena kroppshalvan och de inre organen i denna halva större än den andra, så kallad hemihypertrofi. Barnens hjärna utvecklas normalt.

Andra vanligt förekommande symtom är

- navelbråck (omfalocele)
- förstorad tunga (makroglossi)
- storvuxenhet (gigantism)
- specifika gropar och fåror på ytterörönen
- lågt blodsocker (hypoglycemi)
- ökad risk för tumörer under tidig barndom.

Nyföddhetsperioden

Under graviditet finns ofta en ökad mängd fostervätska hos modern. Det finns även ökad risk för havandeskapsförgiftning och för tidig förlossning.

– Barnen är ofta stora vid födseln och längre än jämnåriga i förskoleåldern. Eftersom puberteten ofta startar något tidigare än normalt blir barn med BWS färdigvuxna tidigare och slutlängden blir i regel bara något över medellängd, säger Jovanna Dahlgren.

Den förstorade tungan som förekommer hos de allra flesta barn med BWS kan påverka andningen samt möjligheterna att äta, svälja och prata.

– På sikt kan den ge upphov till bettavvikelser genom att den trycker mot underkåakens tandbåge och tänder, säger Jovanna Dahlgren.

75 procent av barnen med BWS föds med navelbråck. Det innebär att delar av tarmen är utanför buken, endast omslutna av bukhinnan. Det åtgärdas med en operation direkt efter födseln. Ibland finns det en medfödd försvagning av medellinjen i bukväggen där tarmen delvis tränger ut, vilket också kräver operation.

Det förekommer att flickor med syndromet föds med en tvådelad livmoder och att pojkar har testiklar som inte vandrat ner i pungen. Även hjärtfel, gomspalt och ljumskbräck förekommer och kan kräva operation.

I nyföddhetsperioden har 50 procent av barnen lågt blodsocker, vilket beror på en överproduktion av insulin.

– Den låga blodsockernivån är mest uttalad under barnets första månader, men brukar sedan normaliseras. Det är viktigt att kontrollera blodsockret och ge tät tillmatning då långvarigt lågt blodsocker kan orsaka hjärnskador, säger Jovanna Dahlgren.

Neuropsykiatriska symtom

Hjärnans tillväxt och den motoriska utvecklingen brukar inte vara påverkad vid BWS. Det finns en förhöjd sannolikhet för autism (10 procent). Barn med autism behöver stöttning och extra hjälp, särskilt under skolåldern. Några få har intellektuell funktionsnedsättning (IF). Orsaken kan vara komplikationer vid födseln såsom blodsockersänkningar eller problem med andningen på grund av den förstörade tungan.

Tandproblem

Bettavvikelser uppstår genom att tungan breder ut sig och trycker mot underkäkens tandbåge och tänder. Resultatet blir underbett och ett öppet bett i framtandsregionen. Käkarnas tillväxt och tändernas läge bör följas upp av en tandregleringsspecialist.

– Många har svårt att borsta tänderna på grund av kväljningsbesvär och för att det är trångt i munnen. Det är därför särskilt viktigt med täta besök hos tandvården, säger Jovanna Dahlgren.

Läs mer om tänder och munhälsa på sid 35.

Risk för tumörer

På grund av den förhöjda aktiviteten i tillväxtfaktorerna finns en ökad risk för tumörer vid Beckwith-Wiedemanns syndrom. Risken är störst under de första levnadsåren. Cirka ett barn av tio med BWS utvecklar tumörer. Det är en signifikant ökad risk jämfört med barn i allmänhet, även om majoriteten av barn med syndromet inte får några tumörer.

Den vanligaste tumörformen är Wilms tumör, som sitter i njurarna. Även tumörer i levern, muskulaturen och bukspottkörteln förekommer. Andra tumörer som neuroblastom kan uppstå i det sympatiska nervsystemet och i buken.

På grund av tumörrisken bör barnens bukorgan undersökas med ultraljud var tredje månad upp till sju års ålder. Då kan eventuella tumörer upptäckas i tid. Genom de täta kontrollerna är risken att barnen ska utveckla obotlig cancer väldigt liten.

Läs mer om onkologi på sid 21.

Rekommenderad uppföljning

Den rekommenderade uppföljningen av barn med Beckwith-Wiedemanns syndrom består av insatser av framför allt barnläkare och barnonkolog. I teamet som barnet möter vid uppföljningsbesöken på sjukhuset kan även barnkirurg, logoped, tandläkare, plastikkirurg och fysioterapeut ingå. Vilka specialister som är aktuella beror på barnets behov.

– Det finns ännu inget vårdprogram för BWS. Det skulle behövas för att få en mer jämlik vård över hela landet, säger Jovanna Dahlgren.

Om tungan är mycket förstorad opereras den, ofta innan barnet fyller två år.

– Barn som har svårt att äta eller att forma ljud på grund av sin tunga kan behöva kontakt med en logoped, säger Jovanna Dahlgren.

Vid uppföljningen mäts och vägs barnet för att man ska veta att han eller hon följer "sin" kurva. Barn som är stora vid födseln kan förbli en till två "kanaler" över normalkurvan för vikt och längd.

– Det är ingen fara så länge deras kurvor ligger parallellt med normalkurvan, säger Jovanna Dahlgren.

Svår asymmetri mellan kroppshalvorna påverkar barnets förmåga att koordinera rörelserna vid löpning, cykling och bollspel. En fysioterapeut bör därför konsulteras. När barnet närmar sig sin slutlängd kan det i vissa fall göras en operation för att jämna ut benlängdsskillnaderna.

Frågor till Jovanna Dahlgren

Hur ser det ut för barn med BWS och intellektuell funktionsnedsättning?

– Barn med IF har rätt att gå i anpassad grundskola. De har behov av stöd från samhället under hela livet. Många bor på gruppboende i vuxen ålder.

Finns det några studier om BWS och autism?

Det finns några få studier kring denna fråga. Dessa visar på något högre andel men fortfarande är merparten inte autistiska. En publicerad studie finns [här](#).

När görs en operation för att jämna ut benlängdsskillnader?

– En sådan operation görs något år innan barnet når sin slutlängd. Innan dess kan man behöva använda inlägg. Ibland behövs inlägg hela tiden för att inte belasta kroppen snett.

Vad kan man göra åt ett ansikte som är snett?

– Det går att åtgärda plastikkirurgiskt i vissa fall.

Vad händer i tonåren?

– Det verkar vara lite olika tillväxt i de olika kroppshalvorna. Under puberteten sker en tillväxtspurt och det kan bli större skillnader mellan de olika kroppshalvorna. Det går inte att förebygga, utan behöver bevakas. När barnet närmar sig sin slutlängd kan man överväga en enkel benförkortning.

Skillnaden i tillväxt mellan de olika kroppshalvorna hos vår tonåring med BWS har blivit större under puberteten. Vad beror det på?

– Under puberteten frisätts mängder med tillväxtfaktorer. Då kan det bli extra tydligt att det är skillnad mellan de olika kroppshalvorna.

Varför fortsätter man inte att kontrollera blodsockernivåerna när barnet blir äldre?

– Systemet med balans mellan insulin och socker stabiliserar sig när barnet blir äldre.

Hur ser det ut med ökad risk för metabola sjukdomar?

– Vi följer värden som blodfetter och blodtryck vid uppföljningar under uppväxten. När barnet når vuxen ålder är det primärvården som sköter vårdinsatserna. Rent teoretiskt kan det finnas en ökad risk för typ 2 diabetes i vuxen ålder. Jag vill skicka med att det är viktigt med regelbundna kontroller även om det inte behövs årsvis i vuxen ålder.

Genetik

– Beckwith-Wiedemanns syndrom orsakas av att ett antal gener på kromosom 11 har ett förändrat uttrycksmönster. Dessa gener är på olika sätt inblandade i tillväxten. Det säger Lovisa Lovmar som är överläkare i klinisk genetik vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Varje individ har fått hälften av sin arvs massa från mamma och hälften från pappa. Anlagerna, alltså generna, finns i cellkärnan i kroppens celler. Det finns cirka 20 000 gener i den hoptvinnade DNA-spiralen. De bildar 46 kromosomer (23 kromosompar). I varje cell finns samma uppsättning gener, men olika gener är aktiva i olika celler under olika tidsperioder. Alla människor bär på genetiska förändringar. Förändringar sker hela tiden och är det som gör att vi är olika.

– Vi ska vara olika. Variationerna har gjort att våra förmågor utvecklats genom historien. En del förändringar som påverkar genens funktion kan dock också ge olika symtom eller sjukdomar, säger Lovisa Lovmar.

När man talar om mutationer menar man vanligen genetiska förändringar som leder till sjukdomstillstånd. Eftersom generna utgör mallar för tillverkning av 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.

Genetiska förändringar kan påverka gener och kromosomer på olika sätt. När det saknas genetiskt material kallas det deletion och när det finns extra genetiskt material kallas det duplikation. Andra förändringar är till exempel punktmutation (när en "bokstav" i den genetiska koden är fel), translokation (när bitar

av genetiskt material från två kromosomer bytt plats med varandra) eller inversion (när en bit genetiskt material vridit sig).

Genetiska sjukdomar har olika nedärvningsmönster, det vill säga de ärvs inte alltid från en förälder. Det kan också vara en nyuppkommen förändring hos barnet som gör att sjukdom utvecklas – de novo eller nymutation. Den nyuppkomna förändringen hos barnet kan dock vara ärftlig och föras vidare till nästa generation.

Imprinting – genomisk prägling

Vanligtvis används genkopior från båda föräldrarna i varje cell, men för ett fåtal gener är normalt bara en genkopia från den ena föräldern aktiv. Det kallas för genomisk prägling eller imprinting. Den andra genkopian är då "avstängd" – metylerad. Ett av de områden i arvsmassan som är genomiskt präglad finns i en specifik region på den korta armen av kromosom 11 (11p15.5). I området finns gener som används selektivt – antingen används genkopian från mamman eller genkopian från pappan

Genetik vid BWS

Flera olika genetiska mekanismer kan orsaka BWS. Dessa är kopplade till förändringar på den korta armen av kromosom 11 (11p15.5). Där finns två områden med gener vars aktivitet styrs av så kallade imprinting center: IC1 och IC2. Genetiska förändringar som påverkar området på kromosom 11 kan orsaka BWS, men även Silver-Russells syndrom. Det beror på vilka gener på kromosomen som metyleras eller aktiveras på ett förändrat sätt. Syndromen har i övrigt inget samband.

Varje person ärver en kopia av samtliga kromosomer från pappan och en kopia från mamman. Vid BWS kan man beskriva det som att det finns för mycket paternellt mönster, det vill säga för mycket av det genetiska materialet uttrycks som om det kommit från pappan. Detta påverkar gener som är av betydelse för cellernas tillväxt. Orsaken till att det finns för mycket paternellt mönster är något av följande:

- förlorad metylering i IC2
- uniparental disomi (UPD) för kromosom 11
- ökad metylering i IC1
- mutation i genen *CDKN1C*.

– En ytterligare men mycket ovanlig orsak är att material på kromosomen har bytt plats på olika sätt, säger Lovisa Lovmar.

Förlorad metylering i IC2

Förlust av metylering i IC2 på den genkopia som kommer från mamma (den maternella) är den vanligaste orsaken till BWS och finns hos cirka hälften av alla med tillståndet.

Konsekvensen av den minskade metyleringen av IC2 blir att generna *CDKN1C* och *KCNQ1* påverkas och blir mindre aktiva. Detta är gener som i vanliga fall hämmar tillväxt och konsekvensen blir att tillväxten istället ökar. Den minskade metyleringen av IC2 gör dessutom att genen *KCNQ1OT1* aktiveras. Genen hämmar ytterligare *CDKN1C*, vilket alltså ökar tillväxten.

– Eftersom metylering i sig inte är ärftligt nedärvs inte den här orsaken till BWS till nästa generation, säger Lovisa Lovmar.

Uniparental disomi för kromosom 11

Ungefär 20 procent av personer med BWS har uniparental disomi för kromosom 11 (UPD11). Det innebär att båda kromosom 11 kommer från pappan och får alltså samma präglingmönster. UPD11 medför, förutom samma effekt som vid förlorad metylering i IC2, också att genen *IGF2* blir mer aktiv. *IGF2* kodar för ett protein som stimulerar tillväxt. Vid UPD11 som orsak beror BWS ibland på mosaicism. Det innebär att bara en del av kroppens celler bär på den genetiska förändringen. Vid mosaicism finns det därför en stor variation i symtom och svårighetsgrad mellan olika personer.

– Eftersom kromosomens ursprung inte spelar någon roll vid en ny graviditet (metyleringen nollställs) är denna orsak inte ärftlig, säger Lovisa Lovmar.

Ökad metylering i IC1

Cirka 5 procent av personer med BWS har en ökad metylering i IC1 på den kopia av kromosom 11 som kommer från mamman. Den ökade metyleringen gör att genen *H19* inte längre är aktiv. *H19* hämmar normalt tillväxt genom att påverka tillväxtfaktorer och när den blir inaktiv ökar istället tillväxten.

– Återigen så är orsaken inte ärftlig eftersom metylering inte nedärvs, säger Lovisa Lovmar.

Mutation i genen CDKN1C

Hos cirka 5 procent av personer med BWS är orsaken mutationer i den maternella kopian av genen *CDKN1C*.

Mutationen gör att genen inte uttrycks och därför inte fungerar. I vanliga fall hämmar proteinet från *CDKN1C* tillväxten, men när genen inte fungerar försvinner hämningen och tillväxten ökar. Hos cirka 40 procent av de personer som har en ärftlig form av BWS har man hittat mutationer i *CDKN1C*.

– Mutationer nedärvs om de finns i könscellerna och därför är denna orsak till BWS ärftlig, säger Lovisa Lovmar.

Mutationen kan också uppstå för första gången hos barnet.

Kromosomala rearrangemang

Hos en liten andel, 1–5 procent, orsakas BWS av strukturella variationer som påverkar området 11p15.5 på kromosom 11. Detta kan till exempel vara kromosomala deletioner, duplikationer eller translokationer.

– Om orsaken är kromosomal kan BWS och eventuella andra symtom vara ärftliga, säger Lovisa Lovmar.

Genetisk utredning

Det är viktigt att ta reda på den specifika orsaken till BWS hos varje enskild individ. Detta för att kunna säga något om symtom, prognos och ärftlighet. Vid misstanke om att en person har BWS görs ofta först en molekylärgenetisk testning av metyleringsstatus. Detta eftersom själva effekten av de olika orsakerna är ett förändrat mönster i metyleringen. Om det är BWS visar analysen ett paternellt metyleringsmönster för hela eller delar av regionen 11p15.5.

För att hitta mutationer i *CDKN1C* och vissa kromosomala förändringar kan man till exempel göra en så kallad helgenomsekvensering. Då tittar man på individens hela DNA. Om man misstänker att det handlar om BWS kan också riktade analyser göras.

Generna

Generna som ingår i den påverkade regionen på kromosom 11 har främst betydelse för cellernas tillväxt eller regleringen av denna. Symtomen kan variera och delvis påverkas av den bakomliggande orsaken. Ibland är en större del av kromosomen påverkad och även andra symtom än de som är typiska för

BWS kan förekomma, till exempel intellektuell funktionsnedsättning (IF). Andra symtom som är relaterade till den bakomliggande orsaken till BWS:

- Navelsträngsbräck är vanligare vid mutation i *CDKN1C* eller metyleringsdefekt i IC1.
- Det är störst risk för Wilms tumör vid UPD eller metyleringsdefekt i IC1.
- Lägre tumörrisk och mycket låg risk för Wilms tumör vid metyleringsdefekt i IC2.
- Risk för neuroblastom finns främst vid mutation i *CDKN1C*.

– Detta visar att det spelar roll vad orsaken till syndromet är och det är därför viktigt att göra en genetisk utredning, säger Lovisa Lovmar.

Ärftlighet

För att kunna säga något om ärftligheten behöver orsaken vara klarlagd. Även en noggrann kartläggning av familjehistorien är viktig och testning av föräldrarna kan vara betydelsefullt.

Det absolut vanligaste är att BWS har uppstått sporadiskt, de novo. Sannolikheten för att föräldrarna ska få ytterligare ett barn med BWS är då mycket låg (under en procent).

I de fall då BWS orsakas av en *CDKN1C*-mutation som finns i familjen nedärvs syndromet autosomt dominant. Det innebär att det vid varje graviditet är 50 procents sannolikhet att barnet ärver förändringen om en förälder är bärare. Om den anlagsbärande föräldern är kvinna får barnet BWS, om den anlagsbärande föräldern är man blir barnet anlagsbärare.

– Eftersom det är en metyleringssjukdom spelar det roll vilket kön personen med BWS har för om hen lämnar över ett anlagsbärarskap eller den genetiska sjukdomen, säger Lovisa Lovmar.

Även när orsaken är kromosomala förändringar kan BWS eller andra symtom vara ärftliga. Personer med BWS har 50 procents sannolikhet att föra anlaget vidare till sina barn i de fall orsaken är ärftlig.

Genetisk vägledning

På avdelningar för klinisk genetik, som finns vid landets sju universitetssjukhus, kan man få genetisk vägledning. Vid genetisk vägledning får familjen eller patienten mer information om den specifika genetiska orsaken samt information om ärftlighet och möjlighet till fosterdiagnostik och embryodiagnostik (PGT).

– Alla familjer där någon har BWS bör erbjudas genetisk vägledning – både när diagnosen ställs och senare när den som har BWS själv når vuxen ålder, säger Lovisa Lovmar.

Iris har Beckwith-Wiedemanns syndrom

Iris, sju år, kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med mamma Lisa, pappa Johan och bröderna Alvar, sex år, och Vide, två år.

När Lisa väntade sitt och Johans första barn upptäcktes ett navelbräck på ultraljudet. Föräldrarna blev informerade om att tillståndet skulle kräva omedelbar operation efter förlossningen.

– Det fanns en stor oro under hela graviditeten. Det är också lite speciellt eftersom jag är gynekolog. Jag visste att en stor andel av barn med omfalocele har BWS. Jag blev inte direkt tagen på allvar utan snarare bortviftad som arbetsskadad, säger Lisa.

Eftersom Lisa så tidigt misstänkte BWS var hon också förberedd på att det kanske skulle bli en tidig förlossning. I vecka 34 fick hon havandeskapsförgiftning.

– Jag blev inneliggande i ett par dagar innan vi behövde starta förlossningen. Det blev kejsarsnitt och jag såg direkt att Iris hade BWS. Hon hade stor tunga, storkbett och veck på öronen.

Det gjordes tidigt en genetisk testning och diagnosen blev bekräftad. Iris hade BWS orsakat av förlorad metylering i IC2.

– Då släppte mycket av min oro. Jag blev trodd på och fick utrymme att prata. Det var förstås jobbigt att veta att Iris hade ett syndrom, men det var också enklare att hantera situationen när vi fick en diagnos, säger Lisa.

Bara en dag gammal opererades Iris för navelbråcket. Efteråt var det mycket fokus på mat och amning. Det skulle visa sig att Iris också hade en gomspalt som inte upptäcktes till en början.

- Vi kämpade på med amningen, men det fungerade inte så bra och Iris fick en sond. Ganska snart fick Iris tarmvred som en komplikation efter operationen och vi hamnade på barnintensiven. Till slut fick hon sepsis. Det var en väldigt jobbig period, säger Lisa.

När Iris var två månader gammal fick familjen äntligen komma hem.

- Då var det sondmatning varannan timme, varje matning tog en timme och däremellan pumpade jag bröstmjölk. Det kändes som alla timmar på dygnet ungefär, minns Lisa.

Familjen fick tidigt kontakt med en logoped som tyckte att Iris behövde gastrostomi och få mat genom en PEG på magen.

- Jag minns att det var en stor lättnad, säger Lisa.

Plastikkirurgi

- Det absolut vanligaste plastikkirurgiska ingreppet vid Beckwith-Wiedemanns syndrom är tungreduktion. Det är alltid individuella bedömningar som avgör om och när en operation behöver göras. Det säger Johnna Sahlsten Schölin som är överläkare i plastikkirurgi vid Sahlgrenska universitetssjukhuset.

Plastikkirurgi eller rekonstruktiv kirurgi kommer ifrån grekiskans *plasticos* som betyder omformande. Syftet med plastikkirurgiska ingrepp, som utförs på universitetssjukhus, är att normalisera form eller funktion vid medfödda eller förvärvade tillstånd.

- BWS hör till gruppen kraniofaciala missbildningar, vilket är medfödda tillstånd som rör skalle och ansikte, säger Johnna Sahlsten Schölin.

Plastikkirurgiska kliniken samarbetar med många andra specialiteter, till exempel ortopedi, öron, ögon, neurokirurgi, onkologi och logopedi.

Plastikkirurgi vid BWS

Det utförs i huvudsak två typer av plastikkirurgiska ingrepp på barn med BWS – tungreduktion och ärrkorrektion efter navelbråck.

– Ungdomar som haft navelbråck som barn har ibland en önskan att normalisera utseendet i tonåren. Ärrkorrektion efter navelbråck är för det mesta en okomplicerad operation, säger Johnna Sahlsten Schölin.

Vid BWS är det vanligt med en stor tunga. Ibland kan det leda till hinder i luftvägarna, det kan vara svårt att äta och talutvecklingen och bettet kan påverkas.

– Vi opererar bara tungan om vi måste, och det är svårt att veta när operationen ska ske. Alla barn bedöms därför individuellt av plastikkirurg, logoped och ortodontist (specialisttandläkare), säger Johnna Sahlsten Schölin.

Tungreduktionsplastik

Beslut om remiss för bedömning avseende tungreduktionsplastik kommer för det mesta till plastikkirurgen ifrån öron-näsahals-, logoped- eller ortodontismottagningen. Huruvida det behövs en operation, och i så fall när, beslutas i teamet som bland annat består av tandläkare, logoped och plastikkirurg. Val av teknik bestäms av plastikkirurgen.

– Bedömningen av tidpunkten för operationen är högst individuell. Om orsaken är att tungan blockerar luftvägen genomförs operationen i tidig ålder. Om orsaken är svårigheter med födointag opereras barnen något senare och om operationen görs för att underlätta talutvecklingen sker den någon gång runt två–tre års ålder, säger Johnna Sahlsten Schölin.

Eftersom tungan är en komplicerad och viktig muskel är valet av teknik viktigt. Detta för att i så stor utsträckning som möjligt behålla smak, känsel och tuggfunktion. Nyckelhåls- eller stjärnvarianten är de typer av kirurgitekniker som har visat sig ha bäst resultat vid minskning av längd, bred och tjocklek på tungan.

– Vårt mål med tungreduktion är att minska tungan av rätt anledning med lämplig teknik, eftersom vi vill behålla smak och känsel samt underlätta tal- och tuggfunktionen. Vi vill inte operera i onödan. Om symtomen bedöms vara lindriga eller om

det finns en möjlighet att de minskar med åldern, det vill säga att barnen "växer in" i sin tunga, opererar vi inte. Operationen påverkar tungan påtagligt. I tveksamma fall följer teamet barnen innan beslut fattas, säger Johnna Sahlsten Schölin.

Forskningsartikel om olika tekniker vid tungreduktionsplastik:
[Reduction glossectomy for large tongues](#)

Efter operation

En tungreduktionsoperation tar cirka en timme. Efteråt är barnet påverkat av svullnad och smärta i tungan och får smärtstillande behandling. Ofta får familjen stanna kvar på sjukhuset ett par nätter innan hemfärd. Trots obehaget är det viktigt att barnet får i sig näring.

– Det är bra att erbjuda mat som barnet gillar. Det är också viktigt att maten är mjuk. En del barn behöver äta via en sond den första tiden, säger Johnna Sahlsten Schölin.

När familjen kommer hem efter operationen är det bra med en lugn omgivning. Barnet behöver smärtstillande i en dryg vecka och gärna en timme före måltid.

– Om barnet inte får i sig tillräckligt med mat eller får svår smärta är det viktigt att ni kontaktar oss. Efter några månader brukar svullnaden ha lagt sig, säger Johnna Sahlsten Schölin.

Tips för tiden efter operationen:

- erbjud mat som barnet gillar
- ge mat när barnet verkar intresserat
- ät tillsammans med barnet för att normalisera ätandet
- undvik salt och stark mat
- ge vatten efter måltiden för att rensa upp
- smörj barnets läppar med vaselin
- ha tålamod.

Resultat av kirurgin

Det har gjorts en uppföljningsstudie på personer med BWS som har genomgått tungreduktionskirurgi. Studien visade att knappt hälften av barnen med BWS behövde göra en tungreduktion. I genomsnitt opererades barnen vid 2,5 års ålder. Komplikationer efter ingreppet var relativt ovanliga och två tredjedelar av personerna upplevde förbättringar i talet efter kirurgin.

– Ingreppet kan påverka smaksensationer lite grann, till exempel kan smaken av salt och bittert förändras något, men vi ser inga allvarliga komplikationer, säger Johnna Sahlsten Schölin.

Forskningsartikel om uppföljning av kirurgiska resultat:
[Surgical treatment of macroglossia in patients with Beckwith-Wiedemann syndrome: a 20-year experience and review of the literature.](#)

Frågor till Johnna Sahlsten Schölin

Vid vilken ålder är det bäst att operera?

– För att kunna svara på det behöver vi undersöka varje barn individuellt och bedöma behovet av kirurgi. Det finns ganska få studier av bra kvalitet då BWS är ovanligt, och antalet fall man kan följa över tid minskar ytterligare då alla inte behöver opereras. Om man inte har tillgång till långtidsstudier är det svårt att säga något säkert. Om det finns andningssvårigheter opererar man ofta väldigt tidigt. Gäller det påverkad talutveckling sker operation senare. Beslut tas efter diskussion i teamet och tillsammans med föräldrarna. Bedömningen görs alltid för barnets bästa. Information till föräldrarna är väldigt viktigt.

Kan en tungreduktion påverka bittet?

– Den rådande uppfattningen är att en tungreduktion inte påverkar bittet.

Hur gör man för att få komma till plastikkirurgen?

– Vanligast är att man får en remiss från andra center i Sverige och från logoped, öron-näsa-halsläkare och tandläkare.

Iris får en trakealkanyl

Redan från start hade Iris andningssvårigheter. Förhoppningen när hon föddes var att luftrören skulle vidgas och bli större allteftersom Iris växte. I stället blev hon sämre och sämre.

– Till slut gick de ner och tittade i halsen på henne igen och konstaterade då att Iris hade stämbandspares, säger Lisa.

Stämbandspares innebär en förlamning av stämbanden, vilket kan påverka rösten och andningen. Mellan Iris stämband fanns det bara ett mindre hål öppet för att släppa igenom luft. Iris var ännu inte ett år gammal och behövde göra en trakeostomi, ett kirurgiskt ingrepp där en öppning in till luftstrupen görs för att underlätta andningen.

– Det var jättejobbigt att få det beskedet. Iris skulle andas genom en trakealkanyl, track, och behövde passning dygnet runt.

Familjen fick inte heller någon prognos för när Iris kunde bli bättre. Det vaga beskedet var ett par år.

– Faktum var att ingen visste. När Iris fick tracken fick hon dock plötsligt energi. Innan hade hon inget joller och kunde inte hålla nacken uppe eller fästa blicken. Hon hade lagt all sin kraft på att andas, säger Lisa.

Iris behövde ha två vuxna intill sig dygnet runt. Trots det fick familjen upprepade avslag på avlösningssatser.

– Det gick mycket tid och energi till detta, men jag hade ett stort driv. Vi gick ut i media och vände oss till kommunpolitikerna för att bestrida beslutet, säger Lisa.

Efter stor påstridighet fick familjen till slut rätt till avlösning dygnet runt för Iris. Det var en tuff tid för familjen, särskilt i jämförelse med hur andra familjer hade det.

–Orosmomenten familjerna emellan låg på fullständigt olika nivåer. När mina väninnor platsanerade hemma och köpte tygblöjor till sina barn hade Iris track och fick mat genom en plastslang, säger Lisa.

Onkologi

Det finns en förhöjd risk för tumörer hos barn med BWS. Risken är starkt kopplad till genetiken.

– Hos upp till vart femte fall av cancer hos barn finns det en känd genetisk orsak. Det säger Niklas Pal som är överläkare i barnonkologi vid Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm.

Bland barn med BWS drabbas cirka åtta procent av embryonala tumörer. Lite drygt hälften av dessa utgörs av tumörer i en eller båda njurarna, så kallad Wilms tumör. Andra cancerformer som förekommer är hepatoblastom (14 procent), som uppträder i levern, och neuroblastom (10 procent), som är tumörer som uppstår i det sympatiska nervsystemet – i binjurarna, magen och längs ryggraden. Mer ovanliga cancerformer är rhabdomyosarkom (5 procent) som uppträder i muskulaturen, och adrenokortikal cancer (3 procent) i binjurarna.

– Det förekommer även ännu mer ovanliga cancerformer hos barn med BWS, säger Niklas Pal.

Orsak till cancerrisken

Den genetiska bakgrunden till syndromet är av betydelse för risken att drabbas av tumörer. En holländsk studie av nästan 2 000 barn med BWS visade att en metyleringsdefekt i IC1 ger en risk för tumörer på 28 procent. Den näst vanligaste genetiska orsaken till tumörer är UPD (16 procent). Lägst total risk för tumörer har barn med den vanligaste genetiska bakgrunden – metyleringsdefekt i IC2.

– Risken för cancer utifrån de olika genetiska variationerna är olika. För barn med metyleringsdefekt i IC2 är risken låg, men ändå högre än för vem som helst, säger Niklas Pal.

Cancerscreening

Cancerscreening innebär att man utför ett eller flera tester på personer utan symtom i syfte att tidigt påvisa en cancersjukdom, inleda verksam behandling och därigenom minska dödligheten.

Niklas Pal berättar att frågan om när det är motiverat med screening för att upptäcka cancer tidigare är omtvistad. Det skiljer sig åt hur man screenar i olika delar av världen. Målet

med screeningen är minskad sjuklighet och dödlighet, inte tidig upptäckt av cancersjukdom i sig.

– Problemet är att gruppen är så pass liten att det är svårt att få tydlig evidens för att screeningen har avsedd effekt. Nyttan måste också uppväga de skadliga konsekvenserna av screeningen, säger Niklas Pal.

Det pågår en studie i Sverige där samtliga barn som behandlas mot cancer genomgår en helgenomsekvensering. Detta för att kunna upptäcka cancerpredisponerande förändringar och på sikt kunna sätta in mer ändamålsenlig screening och behandling.

Vinst med tidig diagnos

Att upptäcka tumörer tidigt skulle kunna innebära mindre omfattande behandling och snabbare bot. Enligt en systematisk genomgång av relevanta studier om barncancer innebär fördröjd diagnos tydligt försämrade prognos endast vid retinoblastom (ögonstumör hos små barn). Möjligen kan prognosen vara försämrade även vid sen upptäckt av leukemi, Wilms tumör och rhabdomyosarkom.

– Trots en stor mängd data kunde studien inte dra säkra slutsatser om risken. När det gäller Wilms tumör har inte screening visat sig ha effekt på prognosen. Man botar lika många barn, med eller utan screening, säger Niklas Pal.

Screening vid BWS

För samtliga genetiska bakgrunder till BWS förutom metyleringsdefekt i IC2 är rekommendationen att utföra cancerscreening. Det görs genom ultraljud av buken var tredje månad upp till sju års ålder. Vid UPD kan man även överväga att göra ett blodprov (S-AFP) för att utesluta hepatoblastom. Vid metyleringsdefekt i IC1 kan man även överväga screening för binjurebarkscancer genom urinprov.

– För barn med metyleringsdefekt i IC2 har man valt att inte screena för Wilms tumör, eftersom risken bedöms så pass låg. Det skulle ta 50 år att med screening påvisa en Wilms tumör i denna grupp av barn, säger Niklas Pal.

Orsaken till att man slutar med screeningen när barnet har fyllt sju år är att 95 procent av tumörerna då redan har upptäckts.

– Det är alltid viktigt att väga nyttan mot skadan vid screening, säger Niklas Pal.

Frågor till Niklas Pal

Hur upptäcker man Wilms tumör utan ultraljud?

– Problemet är att den för det mesta inte ger några symtom. Vanligast är att upptäcka en knöl i magen. Vart fjärde barn med Wilms tumör har diffusa buksymtom som förstoppning och buksmärtor.

Finns det ökad risk för Wilms tumör vid förstorade njurar?

– Ja, det finns en hypotes om att förstorade njurar har ökad risk att drabbas av Wilms tumör.

Skiljer sig reglerna för screening åt i landet och vad beror det på?

– Socialstyrelsens styrdokument och rekommendationer är bara ett par år gamla. Det kan nog ta ett tag innan rekommendationerna implementeras nationellt.

Blir risken för cancer lägre ju äldre barnet blir?

– Ja. Störst risk första två åren, därefter sjunkande risk.

Hur ser cancerutvecklingen ut bland vuxna med BWS?

– Jag skickar med en artikel från i år om cancerutvecklingen bland vuxna med BWS.

Psykologiska aspekter av ett annorlunda utseende

– Många personer som lever med ett annorlunda utseende får oönskad uppmärksamhet. För att stärka sin självbild är det viktigt att utveckla strategier för att bemöta uppmärksamheten. Det säger Marizela Kljajić som är psykolog vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

På Plastikkirurgiska kliniken träffar Marizela Kljajić personer som har medfödda tillstånd som innebär ett annorlunda utseende. De flesta som kommer till mottagningen är barn vars medfödda tillstånd påverkar ansiktet eller huvudet och kräver olika plastikkirurgiska ingrepp. Många operationer syftar till en förbättrad funktion, men även till att minska social stigmatisering kring utseende.

Självkänsla och kroppsideal

Självbilden är den samlade bilden av hur en person uppfattar sig själv. Det finns alltså mycket annat än utseende som kan påverka självbilden. Självkänsla handlar om ens egna tankar och känslor om sig själv, och när vi talar om självförtroende är det ens egen uppfattning om sin förmåga som står i fokus.

– En stark självkänsla är att känna att du duger som du är, oavsett dina styrkor och svagheter. Du kan glädjas åt andras och dina egna framgångar och tar dina egna behov på allvar, säger Marizela Kljajić.

I samhället finns en utseendekultur, ett kroppsideal, som styr normen kring hur en person "bör" se ut. Ett "attraktivt" utseende är förknippat med fördelar och positiva egenskaper. Idealet är i grunden könsstereotyp och ouppnåeligt.

– Hur kroppar och människor ser ut har en stor variation, men det porträtteras väldigt smalt i media idag. Unga utsätts särskilt mycket för den här utseendekulturen genom sociala medier, säger Marizela Kljajić.

Missnöje med sin kropp kan leda till konsekvenser som låg självkänsla, ångest, depression, ätstörningar och överdriven träning.

– Motiven till att träna spelar roll. Regelbunden träning kan ge ett större psykologiskt välbefinnande och en mer positiv

kroppsuppfattning, men det är viktigt att fråga sig om man tränar för att må bra eller för att uppnå samhällets ideal?

Positiv kroppsuppfattning

Att ha en positiv kroppsuppfattning handlar om att acceptera hur man ser ut och se positivt på sin kropp och sitt utseende. För att uppnå en positiv kroppsuppfattning gäller det att hitta strategier för att hantera negativa kommentarer eller eget missnöje med kroppen. Marizela Kljajić uppmanar de unga vuxna hon träffar att fokusera på kroppen ur ett funktionsperspektiv, det vill säga förstärka på vilka sätt kroppen är meningsfull.

– En strategi kan vara att tänka kritiskt kring och ifrågasätta ideal och normer i samhället och hitta sociala sammanhang där man kan känna sig accepterad för den man är.

Som enskild individ är det ett svårt, för att inte säga omöjligt, uppdrag att förändra samhällets normer. Trots det betonar Marizela Kljajić vikten av att förmedla en positiv attityd till såväl sin egen som andras kroppar, särskilt som förälder eller förebild för barn.

– Det är viktigt att vi i omgivningen tänker på hur vi uttrycker oss kring våra kroppar. Genom att utmana stereotypa föreställningar om utseende och kön och ifrågasätta normer kan vi gemensamt nå en större acceptans och motverka mobbing och trakasserier.

Psykologiska aspekter vid ett annorlunda utseende

Barn som föds med ett annorlunda utseende får ofta genomgå sjukhusvistelser, kontroller och operationer. För många innebär tillståndet oönskad uppmärksamhet på grund av utseendet. Frågor och kommentarer kan komma från både bekanta och okända.

– Under ett livsperspektiv är det fullständigt normalt att genomgå olika stadier av sorg och känna ilska över att se annorlunda ut. För att må bra psykiskt är det dock viktigt att ha kunskap om sitt tillstånd och kunna prata om det. Då kan man nå acceptans för den man är, säger Marizela Kljajić.

Ett annorlunda utseende kan påverka självbilden och den sociala förmågan. Det kan vara svårt att vara anonym när folk stirrar, kommenterar och frågar. Vissa kan också visa olust eller

förvåning. Det kan öka osäkerheten och orsaka en social sårbarhet, vilket riskerar att skapa ångest och rädsla inför att träffa nya människor och skapa relationer. Det är därför viktigt att hitta strategier för att hantera jobbiga sociala sammanhang. I längden kan det stärka självbilden hos personer med ett annorlunda utseende. Marizela Kljajić ger ett exempel på en sådan strategi:

– Man kan fundera ut vad man ska svara personer som kommenterar ens utseende. Att faktiskt bemöta kommentarerna kan vara viktigt för att stärka självbilden.

Marizela Kljajić betonar att utseendet är en högst personlig upplevelse och därför svårt att mäta objektivt, vilket hon illustrerar med ett citat från en intervjustudie:

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

Gångbara strategier för en starkare självbild

Marizela Kljajić träffar många unga vuxna som föreställer sig att kirurgi ska lösa deras negativa självbild och ge dem ett nytt ansikte och mod att ta plats i sociala sammanhang. Kirurgin kan vara till stor hjälp för att få den där extra skjutsen att våga, men den eliminerar inte osäkerheten och rädslan inför sociala sammanhang helt och hållet.

– En operation gör inte att man blir en helt ny person med andra tankar och känslor. Det är också viktigt att träna på sin sociala förmåga och arbeta med att utsätta sig för sådant som upplevs som obehagligt.

Som förälder kan man hjälpa sitt barn att bygga upp en självkänsla. Försök att hitta verktyg för hur barnet kan hantera andras blickar och frågor. Skapa strategier genom att testa olika svarsalternativ, till exempel ”jag föddes så” eller ”jag har ett tillstånd som heter Beckwith-Wiedemann”. Förbered både korta, långa och avvisande svar.

Kunskap om tillståndet är väldigt viktigt – att själv känna till orsaken till symtomen. Att få träffa andra med samma diagnos kan också stärka självbilden. Via patientföreningar kan man få hjälp med tips och strategier som andra utvecklat och som kan vara hjälpsamma.

– Det betyder mycket att få veta att det finns andra med ett annorlunda utseende eller samma tillstånd, säger Marizela Kljajić.

Tillfällen att prata med sitt barn

Marizela Kljajić uppmanar föräldrarna att prata med sitt barn om tillståndet. Särskilt när barnet själv tar upp frågan, men också inför ett sjukhusbesök. I samband med förberedelse av olika undersökningar kan man berätta om orsaken till alla sjukhusbesök.

– Börja prata tidigt med era barn. I skolåldern kan det finnas mycket skam och det är svårare att börja prata.

Marizela Kljajić tipsar om

- podcasten Barnpsykologerna – Marizela Kljajić medverkar själv i avsnitt 156 och 157, där bland annat en person berättar om hur det är att växa upp med en synlig funktionsnedsättning.
- Instagramkonton: Face Equality International, Lucky Fin Project och Elliot bakar

Frågor till Marizela Kljajić

Hur kan vi prata med vår treåring med BWS om varför vi är här på Ågrenska?

– Jag tänker att det är viktigt att prata om något konkret som en treåring kan relatera till och som ni har varit med om tillsammans. Kanske har ni varit på sjukhuset och kontrollerat tungan? Då kanske man kan säga att alla som går till sjukhuset och kollar tungan får komma hit och träffa varandra.

Min femåriga flicka blir retad för sitt ärr från navelbråck, hur kan vi hjälpa henne?

– Jag tänker att det är viktigt att hjälpa till med svar till barnen som retas. Genom att tillsammans formulera olika svar för olika situationer och ge henne mer kunskap om varför hon har gjort en operation kan ni stärka henne.

Min dotter tycker att det är orättvist att hon har ärr efter operation och vill inte prata om sitt utseende. Vad kan vi göra?

– Jag tycker att det är viktigt att reaktionerna får komma. Validera, det är okej att känna att det är orättvist. Kanske kan ni hjälpa barnet att få fler perspektiv: Vad finns det för saker du gillar med din kropp? Hur kan du ha nytta av din kropp annat än utseendemässigt?

Vad ska man göra om man misstänker att ens barn har autism?

– Om svårigheterna är så pass stora att de påverkar vardagen är det viktigt att få göra en utredning. Att få diagnosen autism eller svårigheterna på papper kan bidra till att man får rätt anpassningar.

Iris gör en tungreduktion och opererar stämbanden

Iris hade en stor tunga och för att minska blockeringen av luftvägen planerades för en tidig tungreduktion.

– Tongan var väldigt stor och ofta utanför munnen. När Iris opererades hade hon fortfarande tracken. Tack vare tungreduktionen blev det lättare att andas genom den trånga luftvägen. Operationen gick jättebra, säger Lisa.

När Iris var 2,5 år började hon på förskolan där pedagogerna efterhand lärde sig hur de skulle hantera ett akut track-byte. Med tracken var det svårt att ljuda. För att göra sig förstådd använde Iris istället tecken som stöd.

– Hon var fantastisk och kommunicerade med ungefär 300 tecken. När Iris var tre år fick hon en talventil och hon kunde börja prata.

När Iris var fyra år ställdes föräldrarna inför beslutet att operera hennes stämband. Alternativen stod mellan att Iris skulle andas med trakealkanyl resten av livet eller att göra en operation som kunde leda till att Iris förlorade sin röst.

– Så här i efterhand är vi glada över beslutet eftersom Iris blev av med tracken, men det var ett tufft beslut då det inte fanns några garantier. Dessutom ställdes vi inför ett val som skulle påverka Iris för resten av livet.

Efter operationen behövde familjen inte längre ha personal hemma dygnet runt.

– Det var helt otroligt. Framför allt för Iris skull förstås, men också för hela familjen. Efter operationen gick vi hos flera logopedier och hennes röst har blivit starkare sedan dess. Iris har en lite hes röst, men talar väldigt tydligt, säger Lisa.

Ågrenskas pedagogiska arbetsmetoder

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

Barn med olika funktionsnedsättningar har kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt utformas veckans program för barnen och ungdomarna. Inför en familjevistelse läser personalen in medicinsk information och dokumentation från tidigare vistelser. För att skraddarsy veckans aktiviteter med barnen samtalar barnteamet med föräldrarna om barnen med diagnos och får information från deras skolor. Även syskonen får ett eget program.

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 Världshälsoorganisationens (WHO:s) begreppsram för att beskriva hälsa och funktionsnedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga, personliga och omgivande faktorer och det dynamiska samspelet mellan dessa. 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.

Allmänna mål för familjevistelsen

En viktig aspekt under alla familjevistelser på Ågrenska är att *barnen ska få träffa andra barn med samma diagnos och deras syskon*. I de mötena kan barnen känna en unik gemenskap och utbyta erfarenheter. Programmet på Ågrenska är också utformat för att skapa en *miljö där barnen känner trygghet och trivsel*. Varje familj har en huvudansvarig person från barnteamet och barnens unika förutsättningar, intressen och behov är utgångspunkten vid utformningen av aktiviteter.

Möjligheterna till *delaktighet och inflytande* ökar hos den som vet vad som ska hända och vilka förväntningar hen har på sig. Det gäller även för barn. Därför är personalen tydlig och använder individanpassad kommunikation. Personalen i barnteamet är lyhörda för barnens uttryck och önskemål och är beredda att anpassa aktiviteterna efter dem. Ett exempel på tydliggörande specialpedagogik och ett tryggt inslag är att Kalle Kanin alltid hälsar de små barnen välkomna vid samlingen varje morgon. Kalle har med sig bilder på de aktiviteter som barnen ska göra under dagen.

Inför varje familjevistelse på Ågrenska utformar barnteamet även specifika mål i planeringen av aktiviteter. Målen baseras på de typiska symtom som är kopplade till diagnosen.

Läs mer om Ågrenskas arbete på agrenska.se

Länktips:

skolverket.se – Skolverket

spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

symbolbruket.se – webbtjänst för bildstöd

specialnest.se – webbtidning som bevakar neuropsykiatri

attention.se – intresseorganisation för personer med npf

funkamera.se – hjälpmedel och pedagogiska verktyg

lekakademin.se – lärande och utvecklande leksaker

varsam.se – hjälpmedelsbutik

komikapp.se – kognitiva hjälpmedel och sinnesstimulerande produkter

lekolar.se – förskole- och skolmaterial, leksaker, pyssel och hjälpmedel

abcleksaker.se – fina, roliga och pedagogiska leksaker

hattenforlag.se – böcker, spel och leksaker för språkutveckling

nyponochviljaforlag.se – bokförlag med lättläst litteratur

Iris går i första klass

Idag är Iris sju år och går i ettan. Hon trivs bra i skolan och har många kompisar.

– Inför skolstart informerades vi om Iris svårigheter, men många av problemen har bleknat bort. Hon orkar inte riktigt springa lika snabbt som sina jämnåriga kompisar, men utöver det betraktar vi Iris som vilket barn som helst.

För Iris är det jobbigast med ärren, framför allt på gymnastiken.

– Det kan hindra henne lite. Särskilt när hon ska duscha på gympan. Iris tycker själv att det är jobbigast med ärren på halsen och på magen. De syns och barn frågar om dem, säger Lisa.

På fritiden tränar Iris jujitsu och spelar piano. Dessutom älskar hon att laga mat. Favoriträtten är pannkakor.

– Det är roligt med tanke på att hon nästan inte åt någonting under de första åren. Olusten att äta var starkt förknippad med hennes andningssvårigheter.

Lisa berättar att hon och Johan har funderat mycket på hur de ska stärka Iris självkänsla. Hon vill själv helst inte låtsas om eller prata om att hon har BWS och jämför sig en del med andra barn.

– Jag tror att det blir jättebra för Iris att vara här på Ågrenska och få träffa andra barn med BWS och bilda sig en egen identitet kring tillståndet så småningom, säger Lisa.

Syskonrollen

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

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

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

- Syskonen har en bristfällig kunskap om sin brors eller systers funktionsnedsättning och föräldrarna överskattar ofta hur mycket de vet om den.
- Information är inte detsamma som kunskap. Det går inte att veta hur mycket syskonet förstått och hur han eller hon har tolkat informationen om funktionsnedsättningen och vad den innebär.
- Att ta till sig kunskap tar tid. Det är viktigt att prata om saken kontinuerligt eftersom situationen förändras, precis som barnets frågor och funderingar.

Man har också sett att syskon måste få möjlighet att ställa sina egna frågor om systemens eller broderns funktionsnedsättning. Informationen går ofta via föräldrarna, men det finns saker som syskonen inte vågar eller vill prata med sina föräldrar om. Det är vanligt att syskon bär på frågor som 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. Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade. De behöver känna att de också får egen tid med föräldrarna. Den ska vara avsatt särskilt för dem och inte bara bestå av tid som "ändå blev över".

Kunskap, känslor och bemästrande

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

Kunskap fås utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. Det är ofta lättare att formulera frågor i grupp, som sedan besvaras av en läkare, sjuksköterska eller annan kunnig person. Syskonen får också hjälp med strategier för hur de ska hantera frågor från omgivningen om sitt syskon med funktionsnedsättning. Ambitionen är att de när de åker hem från Ågrenska ska 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 istället bekräfta och sätta ord på dem.

Bemästrande handlar om att hitta vägar och 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 inte ha fått en bror eller syster som man kan leka med på samma sätt som ens kompisar leker med sina syskon. Tankarna kan vara bra och logiska, men kan också bli tunga att bära om man inte får prata om dem.

Läs mer om syskon

Det finns mycket konkret information om vårt arbete med syskongrupper på Ågrenskas webbplats. Där finns bland annat information om syskonrollen i olika åldrar, arbetsmaterial som exempelvis verktyg för samtal med syskon, filmer och litteraturtips: agrenska.se/syskonkompetens

Iris har två syskon

Lisa blev gravid igen när Iris bara var sex månader gammal. Den oro som hade präglat den första graviditeten fanns det inget utrymme för.

– Iris var så sjuk det första året att jag inte hade någon tid att lägga på oro. Det var för mycket annat. Jag märkte knappt att jag var gravid.

När Iris var knappt 1,5 år föddes lillebror Alvar. Då kunde Iris ännu inte gå och familjen hade mängder med läkarbesök. Planen hade inte varit att lillebror Alvar skulle komma så tätt inpå Iris. Samtidigt var det inte helt oplanerat.

– Det fanns nog en inre stress över att bara ha ett barn och inte veta om hon ens skulle överleva. När Alvar kom blev det väldigt normaliserande för oss. Det tog mycket fokus från Iris sjukdomsbild.

Syskonen har alltid haft en trygghet i varandra. När lillebror Vide föddes 2021 fick Iris känna på att få vara storasyster på riktigt.

– Den rollen har varit fantastisk för Iris. Detta med syskon har tagit bort mycket av de jobbiga känslorna och oron över framtiden. Dessutom var det ganska skönt att känna att det kan vara påfrestande även med barn utan diagnos, säger Lisa.

Munhälsa och munmotorik

– Vi rekommenderar att barn i behov av särskilt stöd tidigt har kontakt med tandvården. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped. Det säger specialisttandläkare Anna Ödman-Roussakis, som föreläste tillsammans med logoped Lisa Bengtsson-Stelzer. De arbetar båda på Mun-H-Center.

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön samt på Odontologen, vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset, i 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 träffar Mun-H-Center under familje- och vuxenvistelserna många personer med olika funktionsnedsättningar. Efter godkännande från vårdnadshavare gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munhälsa och munnens funktioner. Observationerna och information som vårdnadshavare lämnat sammanställs i databasen MHC-basen.

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

Munhälsa vid Beckwith-Widemanns syndrom

Följande munrelaterade symtom kan förekomma hos personer med BWS:

- underbett
- öppet bett
- glest mellan tänderna
- gomspalt.

– Det är viktigt att bettet följs och att tandreglering sätts in efter individuell bedömning, säger Anna Ödman-Roussakis.

Förebyggande tandvård

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras. Då kan man undvika smärta, karies och infektioner. Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör borsta tänderna med fluoridtandkräm två gånger om dagen. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sitt barn med tandborstningen. Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården. Goda kostvanor är viktigt. Tumregeln är att tänka på måltidsfrekvensen, dricka vatten som törstsläckare samt att undvika mat på natten.

– Täta besök i tandvården med polering och fluorbehandling är också goda försvarsfaktorer, säger Anna Ödman-Roussakis.

Hjälpmedel

Anna Ödman-Roussakis tipsar också om olika hjälpmedel vid tandborstning. Det går till exempel att visualisera tid med en tandborste som blinkar eller ett enkelt timglas. Bildstöd med ett tandborstschema samt hjälpmedel för förstorat grepp,

tandborste som borstar alla sidor av tanden samtidigt (Collis-curve) och munvinkelhållare är andra exempel. Med viss regelbundenhet är det bra att göra egeninfärgning av tänderna för att se hur väl rengjorda de faktiskt är.

– Det är viktigt att skapa rutiner. En del barn tycker inte om smaken på tandkrämen, då finns det alternativ. Extra fluorid i tandkräm eller på en muntork kan vara bra för de som har en ökad risk för karies eller erosions-skador, säger Anna Ödman-Roussakis.

Att tänka på:

- Ta gärna kontakt med tandvården inför första besöket och lämna information om barnets diagnos och medicinering. Det är bra om barnet går på täta besök med inskolning hos tandläkaren för att rengöra tänderna, fluorlacka och försegla kindtänderna.
- Informera tandvården om att det finns särskilda behov. Vid ljuskänslighet, erbjud solglasögon. Vid ljudkänslighet, erbjud hörselkåpor.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och på stolen barnet ska sitta i (användbara bilder finns på vgregion.se/ov/dart/fardigt-material/vard/).

Tandvårdspersonalen hjälper till att individuellt prova ut lämpliga hjälpmedel. Mun-H-Center och specialistkliniker för pedodonti erbjuder barn och ungdomar med särskilda behov ett anpassat tandvårdssomhändertagande.

Vad gör logopeden?

En logoped kan till exempel utreda och behandla kommunikationsförmåga och ätförmåga 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 träningen kan vara att minska salivläckage, förbättra ätandet samt vid behov öka eller minska känslighet i munnen.

– Oralmotorisk träning är som "fysioterapi för munnen", man stimulerar, aktiverar och stabiliserar, säger Lisa Bengtsson.

Oralmotorik vid BWS

Följande munrelaterade symtom kan påverka oralmotoriken och förekomma hos personer med BWS:

- En stor tunga (90 procent). Det kan påverka ätandet (tugga, svälja, behålla maten i munnen och inte spilla, måltider tar lång tid), talet och salivkontrollen.
- En tungspets som vilar mellan tänder och läppar. Det leder till inaktiva läppar, vilket i sin tur kan leda till påverkan på talet och nedsatt salivkontroll.
- En försenad/långsam ätutveckling (till exempel på grund av långvarig sondmatning).

Inaktiva läppar på grund av en annorlunda tunga

En stor tunga kan innebära att den vilar mellan läpparna och att de då blir inaktiva och läpparnas motoriska utveckling påverkas. För att motverka detta är det bra att stimulera barnen att använda sina läppar i vardagssituationer och i lek. När barnet äter kan man till exempel träna läpparna genom att mata barnet med sked på ett sådant sätt att läpparna används för att ta av maten från skeden och inte stryks av mot tänderna. Detta aktiverar läpparna och kan ge ett ökat läppslut. Att dricka ur sugrör eller mugg med aktiva läppar ökar käkstabiliteten, läpprundningen och tungretraktionen (att tungan dras bakåt). För andra barn kan det vara aktuellt med oralmotorisk träning med en munskärm eller så kallad gomplatta. Att öva på att uttala vissa ljud, särskilt de ljud som vi uttalar med läpparna, till exempel /m/, /b/ och /p/ är också stärkande för läppmuskulaturen.

– Kinesio-tapering är en annan metod där man använder sporttejp för att aktivera receptorer i hud och muskler samt öka blodcirkulationen, säger Lisa Bengtsson-Stelzer.

Ätsvårigheter

Många barn med olika funktionsnedsättningar har ättsvårigheter och det finns oftast inte en tydlig orsak. Det kan till exempel bero på gastroesofageal reflux (surt innehåll från magsäcken som stöts upp i matstrupen), förstoppning, trånga andningsvägar eller muskelsvaghet och låg muskelspänning i mun, svalg och ansikte. Även transporten av maten ner till magsäcken kan vara påverkad på grund av en motorikstörning i matstrupen (akalasi). En del barn har påverkan på hjärta, andning och sömn, vilket i sin tur kan leda till att det inte finns

energi nog till att äta. För de barn som också har en intellektuell funktionsnedsättning innebär det att inlärningen tar längre tid, och även ätandet är en inlärningsprocess.

– För barn med BWS kan ätinlärningen också påverkas av att det är trångt i munhålan. Tungan kan vara i vägen och det kan vara svårt att tugga, och barnet kanske biter sig i tungan eller kinderna, säger Lisa Bengtsson-Stelzer.

En stor tunga syns när barnet pratar, men det låter oftast bra (kompensatorisk artikulation).

– För de allra flesta med BWS är det inga stora problem med talet.

Oftast beror talsvårigheter på IF eller autism. Motoriken i tungan är oftast god, även fast den är stor. Vid behov ska kommunikationshjälpmedel erbjudas hos habiliteringen eller en logopedmottagning, säger Lisa Bengtsson-Stelzer.

Efter tungoperation

En logoped bör vara delaktig i bedömning inför en eventuell tungoperation liksom vid utformning av oralmotorisk träning efter en eventuell operation. Det är viktigt att titta på vilka av munnens funktioner som är påverkade av en förstorad tunga eller om det finns andra faktorer som påverkar ätande och tal hos individen. Tidpunkten för en eventuell operation är också viktig i förhållande till bland annat talutvecklingen. En tungoperation kan påverka tal, ätande och salivkontroll. Vid de få uppföljningsstudier som gjorts (Shipster et al 2006 och 2012) har det inte funnits kvarstående problem med att äta och kontrollera saliven efter tungoperationen.

Internationellt konsensusprogram från 2018 om kliniska aspekter och behandling vid BWS

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6022848/>

Samordning

Som förälder till barn med Beckwith-Wiedemanns syndrom kan det vara tufft att vara den som ska förmedla kunskap mellan olika instanser i vården. Då kan man be om hjälp med att samordna kontakten mellan till exempel tandläkare, logoped, oralmotoriskt team och nutritionsteam.

Läs mer om hur man kan stimulera oralmotorisk förmåga i vardagssituationer i skrifterna *Uppleva med munnen*, *När barnet har svårt att äta*, *Nedsatt salivkontroll* eller *Bitbeteende*. De finns att läsa eller beställa på Mun-H-Centers webbplats mun-h-center.se

Stöd i samhället

Louise Jeltin är enhetschef inom personlig assistans och koordinator för familje- och vuxenvistelser på Ågrenska. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för personer med Beckwith-Wiedemanns syndrom.

I Sverige är det offentliga stödsystemet uppdelat mellan stat, region och kommunala institutioner. Det finns dessutom en rad privata, idéburna och icke-vinstdrivande organisationer som erbjuder stödinsatser till familjer med barn som har sällsynta diagnoser.

– Många upplever att det är svårt att veta vilka man ska kontakta i olika sammanhang. Vi har ett stort stödsystem, som dock kan vara svårt att navigera i, säger Louise Jeltin.

Försäkringskassan

Omvårdnadsbidrag finns att söka för den som har ett barn med funktionsnedsättning. Bidraget baseras på den omvårdnad och tillsyn som barnet 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. Skatt ska betalas på omvårdnadsbidraget och pengarna är pensionsgrundande. De olika beloppen justeras vid varje årsskifte.

– Det kan kännas tufft att skriva ner allt som kräver extra omvårdnad hos sitt barn. Mitt råd är därför att ta hjälp av en kurator, säger Louise Jeltin.

Merkostnadsersättning är en separat ersättning för kostnader som beror på barnets funktionsnedsättning. Försäkringskassan bedömer vad som räknas som merkostnader.

– Det kan till exempel vara inköp av hjälpmedel, slitage och resor med egen bil. Man behöver komma upp i en viss summa per år, säger Louise Jeltin.

Tillfällig föräldrapenning, eller vård av barn (vab), går att få även efter att barnet har fyllt 12 år om det finns en bestående funktionsnedsättning.

Kontakt dagar finns till för barn som omfattas av LSS. Man kan få ersättning för tio kontakt dagar per barn och år.

Läs mer på forsakringskassan.se.

Lagar som styr vården

I Sverige styr hälso- och sjukvårdslagen (HSL) hur hälso- och sjukvårdsverksamheter ska organiseras och bedrivs. Alla vårdgivare är skyldiga att följa bestämmelserna i HSL.

Patientlagen är en viktig lag som stärker patienternas ställning. Den ger bland annat rätt att välja öppenvård eller specialistvård i en annan region än hemregionen. Lagen ger även rätt att begära en ny medicinsk bedömning.

– Patientlagen har också ökat barns inflytande över sin egen vård. De har rätt att få information på ett sätt som de förstår, säger Louise Jeltin.

Samordning – fast vårdkontakt

Enligt hälso- och sjukvårdslagen har verksamhetschefen vid en instans med vårdansvar för barnet skyldighet att utse en fast vårdkontakt. En fast vårdkontakt kan samordna vårdens insatser och förmedla kontakter. Den fasta vårdkontakten kan vara en läkare eller någon annan som arbetar inom vården, som en sjuksköterska eller kurator.

SIP – samordnad individuell plan

Kommuner och regioner är skyldiga att upprätta en samordnad individuell plan, SIP, enligt både socialtjänstlagen och hälso- och sjukvårdslagen. En SIP tas fram när en person upplever behov av samordning mellan olika instanser och där ansvarsfördelningen behöver tydliggöras. Planen upprättas vid möten där representanter från de berörda verksamheterna är skyldiga att delta.

Läs mer på csdsamverkan.se och 1177.se.

1177 efter 13 år

I normalfall är ett barns journal tillgänglig för vårdnadshavare fram tills barnet fyllt 13 år. I undantagsfall är det möjligt att ansöka om tillgång även efter 13 års ålder, men det måste göras på varje enskild mottagning och det är verksamhetschefen för enheten som ska godkänna ansökan.

– Det finns något som heter Freja ID, det är en e-legitimation med möjlighet att dela kontrollen med en närstående eller god man, säger Louise Jeltin.

Läs mer om vårdärenden för ditt barn på 1177.se.

LSS – Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade

Samhällets stöd utgår bland annat från Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade – LSS. Det är en rättighetslag, som syftar till att ge goda livsvillkor. LSS ger stöd för insatser och särskild service till personer

- med utvecklingsstörning, autism eller autismsliknande tillstånd
- med betydande och bestående begåvningsmässiga funktionshinder efter hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom
- med 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.

– LSS är en rättighetslag och alla beslut som tas om insatser kan överklagas i domstol, säger Louise Jeltin.

Exempel på insatser enligt LSS

- avlösarservice
- korttidsvistelse
- kontaktperson
- ledsagare
- bostad med särskild service
- personlig assistans.

SoL – Socialtjänstlagen

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 som utgår ifrån individens behov. Man har alltid rätt att söka bistånd och få ett skriftligt beslut. En socialsekreterare eller kurator på sjukhuset kan hjälpa till med ansökan.

– Det går att få vissa hjälpinsatser som ingår i LSS med stöd av SoL om man inte tillhör någon av LSS personkretsar, säger Louise Jeltin.

Anhörigstöd

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

Skollagen

Enligt den svenska skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Skolan ska sträva efter att uppväga skillnader i elevernas förutsättningar att tillgodogöra sig utbildningen. Ett åtgärdsprogram för hur eleven ska klara kunskapsmålen och vilket stöd som krävs ska upprättas. Det är rektorns ansvar att eleven får ett åtgärdsprogram om det behövs. Skolan ska också ta hänsyn till elevers olika behov. Elever ska ges stöd och stimulans så att de utvecklas så långt som möjligt.

Vart vänder vi oss?

Den som är missnöjd med skolan ska i första hand vända sig till skolans rektor.

I andra hand kan man vända sig till ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Vid allmänna frågor kan man kontakta Skolverket för vägledning. Specialpedagogiska skolmyndigheten (SPSM) kan ge rådgivning om olika stöd och anpassningar i skolan.

Läs mer på [skolinspektionen.se](https://www.skolinspektionen.se), [skolverket.se](https://www.skolverket.se) och [spsm.se](https://www.spsm.se).

Bostadsanpassning

Ansökan om bostadsanpassning görs till kommunen.

Åtgärderna behöver vara "nödvändiga för att bostaden ska vara ändamålsenlig". Behovet ska styrkas av arbetsterapeut, läkare eller annan sakkunnig.

Läs mer på [bostadscenter.se](https://www.bostadscenter.se).

Fonder

Vid ökade omkostnader på grund av sjukdom kan man söka pengar till hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhuset eller habiliteringen kan man få hjälp av en kurator med att hitta passande fonder att söka pengar ur.

– Det kan löna sig att söka pengar ur fonder eftersom stiftelserna vill avyttra sina pengar, säger Louise Jeltin.

Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas där man kan söka efter lämpliga fonder:

[stiftelser.lansstyrelsen.se](https://www.stiftelser.lansstyrelsen.se).

Fler länktips

[hejaolika.se](https://www.hejaolika.se) – nyheter om ett samhälle för alla

[parasport.se](https://www.parasport.se) – om idrott för personer med funktionsnedsättning

[anhoriga.se](https://www.anhoriga.se) – nationellt kompetenscentrum för anhöriga

[minstoradag.org](https://www.minstoradag.org) – uppfyller önskningar och skapar glädjefulla upplevelser för sjuka barn eller barn med funktionsnedsättning

[ournormal.org](https://www.ournormal.org) – mötesplats för familjer med barn med funktionsnedsättning.

Iris idag

Under åren som Iris hade trakealkanyl behövde den bytas var tredje vecka. Ingreppet var starkt ångestframkallande för Iris. Sedan hon blivit av med tracken har mycket av oro och rädsla för sjukhusbesök försvunnit. För Iris handlar i stället mycket om utseendet just nu.

– Jag skulle önska att hon inte skämdes för sin mage eller ärret på halsen. Att hon vore stolt i stället. Min förhoppning är att hon ska ha en trygg social grund och inte behöva ha så mycket oro och ångest. Mycket av oro och ångestsymtomen har släppt i takt med att sjukhusbesöken har glesats ut. Det känns hoppfullt inför framtiden, säger Lisa.

BWS Sverige

BWS Sverige är en förening för personer med Beckwith-Wiedemanns syndrom och relaterade tillstånd samt deras familjer och anhöriga.

Föreningen verkar för att sprida information om tillståndet och främja forskningen om Beckwith-Wiedemanns syndrom. BWS Sverige är också medlem i Riksförbundet Sällsynta diagnoser.

BWS Sverige anordnar familjeträffar minst en gång per år och har en privat Facebookgrupp för medlemmar. På så sätt vill föreningen vara ett stöd för medlemmarna och underlätta kontakten med andra familjer.

Läs mer om föreningens arbete och bli medlem på bwssverige.se

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser bildades för 25 år sedan av en grupp föräldrar till barn med olika syndrom. Det är en paraplyorganisation där ett 70-tal olika diagnosföreningar finns representerade.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser arbetar för att alla som lever med ett sällsynt hälsotillstånd ska få tillgång till vård- och stödinsatser i rätt tid och utifrån behov. Förbundets uppdrag är att driva politiska frågor som rör personer med funktionsnedsättning och att sprida kunskap om sällsynta diagnoser. De vill också främja forskning och utveckling av metoder för diagnostik och behandling. Personer som lever med sällsynta hälsotillstånd ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras situation. Förbundet har genom åren drivit flera projekt där resultatet har blivit konkret material som alla får ta del av, såsom utbildningsfilmer, sammanställningar av rättigheter i hälso- och sjukvården och tips på hur man kan göra en så kallad sällsynt vårdplan.

De 16 000 medlemmarna representerar över 100 olika diagnoser som sinsemellan är väldigt olika. Gemensamt är att alla hälsotillstånd är livslånga, så gott som alltid obotliga och nästan alltid har genetiska orsaker.

– Det är sällsynthetens dilemma som förenar medlemmarna, inte sjukdomen eller syndromet i sig. Man kan lätt känna sig ensam om man är den enda i sin hemstad som lever med ett visst sällsynt hälsotillstånd, men tillsammans är vi starkare, säger Evelina Rosén, projektledare på Riksförbundet Sällsynta diagnoser.

Här hittar du Riksförbundet Sällsynta diagnoser:

sallsyntadiagnoser.se

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Sedan mars 2020 har Ågrenska uppdraget att ta fram och kvalitetssäkra informationstexter 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 informationstexter 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 eller telefon 031-750 92 00.

Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd: socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska: agrenska.se/informationscentrum

Beckwith- Wiedemanns syndrom

En sammanfattning av dokumentation nr 677

Beckwith-Wiedemanns syndrom, BWS, kännetecknas av ökad tillväxt under fostertiden och den tidiga barndomen. Det är vanligt med en förstorad tunga, låga blodsockernivåer, en ökad risk för tumörer och navelbråck. Bråcket gör att de flesta måste opereras direkt efter födseln.

BWS orsakas av att ett antal gener på kromosom 11 har ett förändrat uttrycksmönster. Dessa gener är på olika sätt inblandade i tillväxten.

Risken för tumörer gör att barnen kontrolleras noggrant de första sju åren. Sedan minskar risken markant.

I dokumentationen finns bland annat information om medicinsk bakgrund, genetik, plastikkirurgi, onkologi samt det stöd samhället kan erbjuda. Här ges dessutom en inblick i hur det är att leva i en familj som har ett barn med Beckwith-Wiedemanns syndrom.



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2023 | agrenska.se