

Jouberts syndrom, familjevistelse

Dokumentation nr 657



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2022 | agrenska.se

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

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

”

Denna dokumentation bygger på föreläsningarna i samband med familjevistelsen och är skriven av Sara Lesslie, redaktör vid Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva i en familj med ett barn med Jouberts syndrom berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbplats, där de kan laddas ner i pdf-format: agrenska.se

Föreläsare som har bidragit till innehållet i denna dokumentation

Reidun Stenberg, överläkare på Barn- och ungdomshabiliteringen i Örebro.

Alexandra Topa, överläkare i Klinisk genetik vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg

Josephine Prener Holtan, överläkare vid Sektionen för pediatrik oftalmologi, ögonavdelningen vid Oslo universitetssjukhus

Niclas Ljungberg, Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM

Marie-Louise Johansson, neuropsykolog i Göteborg

Gunnel Ivarsson, arbetsterapeut på DART – Center för kommunikationsstöd för personer med funktionsnedsättning i Göteborg

Viktor Bjurlid, fysioterapeut på Habiliteringen Frölunda barn och ungdom i Frölunda

Medverkande från Mun-H Center

Christina Havner, tandläkare

Lisa Bengtsson, logoped

Medverkande från Ågrenska

Åsa Sunesson, koordinatör

Anna-Karin Björnström, koordinatör

Cecilia Stocks, socionom

Bodil Mollstedt, specialpedagog

Astrid Emker, pedagog

Sara Lesslie, redaktör för dokumentationen

Här når du oss

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

Innehåll

Medicinsk information	5
Frågor till Reidun Stenberg	8
Genetik och ärftlighet	10
Frågor till Alexandra Topa	12
Eva har Jouberts syndrom	13
Ögon och syn.....	14
Familjen flyr till Sverige	17
Neuropsykologiska aspekter	18
Frågor till Marie-Louise Johansson:	20
Rutiner är viktigt för Eva.....	21
Kommunikation och AKK	22
Fysioterapi och rörelse.....	27
Frågor till Viktor Bjurlid	30
Stöd från SPSM	30
Eva går i särskolan	32
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter och arbetsmetoder	33
Syskonrollen	36
Eva har två äldre syskon.....	40
Munhälsa och munmotorik	40
Stöd i samhället	45
Frågor till Cecilia Stocks.....	49
Familjen och framtiden.....	49
Riksförbundet Sällsynta diagnoser.....	50
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd	51

Medicinsk information

– Låg muskelspänning, ataxi och en försenad kognitiv och motorisk utveckling är vanligt vid Jouberts syndrom. Kännetecknande är också att mittdelen av lillhjärnan saknas helt eller delvis och förändringen liknar en kindtand. Det säger Reidun Stenberg som är överläkare och barnneurolog vid barn- och ungdomshabiliteringen i Örebro.

Jouberts syndrom är ett medfött ärftligt syndrom som tillhör gruppen ciliopatier eller ciliesjukdomar. 1 barn per 100 000 nyfödda har Jouberts syndrom, vilket i Sverige motsvarar ungefär fem barn varje år.

– Det finns troligen många fler med syndromet som aldrig har fått någon diagnos. Genetiken bakom Jouberts syndrom är förhållandevis ny kunskap, säger Reidun Stenberg.

Jouberts syndrom orsakas av förändringar i gener som är mallar för tillverkningen av proteiner med betydelse för uppbyggnad och funktion hos de primära cilierna. 2004 upptäcktes den första sjukdomsorsakande genen, *NPHP1*. De fyra vanligaste generna, som om de har en förändring orsakar Jouberts syndrom, är *CC2D2A*, *CEP290*, *AHI1* och *TMEM67*.

Läs mer om genetik på sid 10

Symtom

Kännetecknande för Jouberts syndrom är en förändring i lillhjärnan. Vid magnetkameraundersökning (MR) av hjärnan ser förändringen ut som en kindtand (molar tooth sign). Andra typiska symtom är låg muskelspänning (muskulär hypotoni), ataxi (koordinationsstörning) och en försenad kognitiv och motorisk utveckling.

– Det finns barn med Jouberts syndrom som har en helt normal utveckling, men det är ovanligt, säger Reidun Stenberg.

Hos vissa barn finns ett antal karakteristika, eller utseendemässiga drag, som främst är av betydelse när barnneurologen ska ställa diagnos:

- trekantig mun med tunga som kan sticka ut
- bred och välvd panna
- bågformade ögonbryn
- lågt sittande öron
- hängande ögonlock

- ögon som sitter brett isär (hypertelorism)
- liten haka
- stora stortår
- extra fingrar eller sammanväxta fingrar och/eller tår (syndactylier).

Föräldrar till spädbarn med Jouberts syndrom söker ofta tidigt hjälp hos sjukvården på grund av andningsproblem.

– Det är vanligt med avvikande andningsmönster och att barnet andas flämtande som en hund, säger Reidun Stenberg.

Även andningsuppehåll under sömn, sömnapné, förekommer, och det kan vara bra att vara uppmärksam på detta även upp i åldrarna. Den motoriska utvecklingen är påverkad och de flesta har en försenad gångstart (fem års ålder). Gången blir hos en del lite ryckig på grund av koordinationssvårigheter.

Ögonpåverkan

Olika former av påverkan på ögonen är vanligt hos barn med Jouberts syndrom. Bland tillstånden som kan förekomma finns nystagmus (snabba ofrivilliga ögonrörelser), ptos (hängande ögonlock), retinal påverkan (näthinnan), kolobom (spaltbildning i exempelvis pupillen), i sällsynta fall svår synnedsättning (retinitis pigmentosa) samt skelning och oculomotor apraxi (svårigheter att ställa in ögonen vilket kan ge sned huvudhållning).

– Barnet kompenserar ofta för synpåverkan genom särskilda ögon- och huvudvridningar. Det är vanligt vid Jouberts, säger Reidun Stenberg.

Läs mer om ögonpåverkan på sidan 14.

Njurpåverkan

En tredjedel av barnen med Jouberts syndrom har också påverkan på njurarna. För en del barn kan till exempel cystor på njurarna vara ett första symtom.

– Det finns en allvarlig njursjukdom som i väldigt sällsynta fall drabbar barn med Jouberts syndrom, neuronophtis. Då slås njurarnas funktionella enheter ut, säger Reidun Stenberg.

Beteende

Hos barn med Jouberts syndrom kan beteendeavvikelser som autism, adhd och självskadebeteende förekomma.

– Självskadebeteende är väldigt svårt att behandla och kan bero på många olika orsaker. Man får prova sig fram och för vissa kan läkemedel hjälpa, säger Reidun Stenberg.

Hyperaktivitet och adhd behandlas med centralstimulerande läkemedel och har ofta god effekt även på barn med Jouberts

syndrom. De autistiska symtom som förekommer är inte alltid typiska, känsloutbrott och svårigheter med impuls kontroll är vanligt. När ett barn har en kombination av olika symtom är det svårare att behandla. – Det är viktigt att vara medveten om att när vi behandlar till exempel hyperaktivitet kan andra beteenden, exempelvis autistiska beteenden, bli mer framträdande, säger Reidun Stenberg.

Majoriteten av barn med syndromet har en intellektuell funktionsnedsättning (IF), som kan variera från lindrig till svår.

Läs mer om neuropsykologiska aspekter på sid 18

Andra symtom som kan förekomma

- leverpåverkan (fibros)
- bråck i halsryggen
- epilepsi
- godartade tumörer i tungan
- underutveckling av tolvfingertarmen (duodenalatesi)
- förstoppningsproblem
- ökad risk för infektioner, särskilt under de första åren
- medellinjemissbildningar (kluven gom, tunga).

– Symtomen beror i hög grad på vilken eller vilka gener som är påverkade. Olika gener påverkar olika organ, till exempel ögonen, njurarna eller levern, säger Reidun Stenberg.

Behandling

Behandlingen utgår från de olika symtom som uppstår. För att ge en bra medicinsk behandling behövs kunskap om syndromet. För den behandlande läkaren är det viktigt att regelbundet kontrollera lever, njurar, syn och ögon samt tillväxt.

Andningssvårigheter behandlas oftast med läkemedel, men vid behov kan barnet tillfälligt använda respirator. För en del barn är det nödvändigt med extra nutritionstillskott eller energiberikning genom en PEG ("knapp på magen").

– Nutrition är väldigt viktigt. Om barnet till exempel ligger inne för andningssvårigheter är det jätteviktigt att barnet har förutsättningar att få i sig näring så att han eller hon kan återhämta sig. Det kan därför vara aktuellt för många små barn att få näring genom en PEG, säger Reidun Stenberg.

Behandlingen av olika beteendeeavvikelse är ibland medicinsk med olika centralstimulerande eller antidepressiva läkemedel (SSRI).

– Framförallt är det viktigt att hitta en struktur i vardagen för barnet. Det handlar om rätt skolinsatser, strukturerade scheman och ett fungerande kommunikationssätt, säger Reidun Stenberg.

Familjer med barn som har Jouberts syndrom har många olika kontakter. På habiliteringen finns professioner som fysioterapeut, dietist, logoped och arbetsterapeut samt en läkare som är ansvarig för remisser till olika specialister som barnneurolog, kirurg, barnpsykiater, ortoped med flera.

– De allra flesta barn med Jouberts syndrom mår bra. Enligt studier är livslängden endast förkortad om de har svåra medicinska problem, säger Reidun Stenberg.

Frågor till Reidun Stenberg

Hur länge har barnet andningsuppehåll vid sömnapné?

– Det beror på. Med åldern kan det bli bättre eftersom barnet får lite starkare muskulatur. Det är viktigt att tidigt uppmärksamma och behandla andningsuppehåll även hos yngre barn, vilket ibland kan vara svårt att upptäcka. Barnet kan också ha epilepsi och det är viktigt att särskilja anfällen, framför allt nattetid, från syrebrist (på grund av andningsuppehåll).

Kan kortvuxenhet ha med hypofysen att göra också?

– Ja, det kan också handla om hormonbortfall. I vissa fall kan man eventuellt behöva behandla med tillväxthormon.

Mitt barn tycks inte ha någon reglering av värme och kyla. Vad kan det bero på?

– Det låter som att det skulle kunna vara antingen en hormonell påverkan på hypofysen eller så handlar det om perceptionen. Många barn med autism är antingen smärttåliga eller smärtekänsliga, detsamma gäller för ljud och kyla. Det handlar om hur barnet tolkar sinnesintryck.

Mitt barn kräks mycket, vad kan det bero på?

– Det kan vara problem med reflux. Det kan misstolkas och inom sjukvården är det inte alltid man förstår problematiken. Barn med Jouberts syndrom ofta har svårt med den motoriska kontrollen i kroppen, och ibland även med motoriken i mag-tarmkanalen. Exempelvis fungerar inte ventilerna som öppnar och stänger magsäcken (magmunnen) optimalt. Det innebär att ett backflöde av surt maginnehåll kan läcka upp i matstrupen och orsaka reflux och kräkningar. Detta är viktigt att förstå för att ge rätt behandling med till exempel Nexium eller Losec. Ibland måste man göra en kirurgisk

åtgärd (Nissenplastik/Funduplicatio) för att minska läckaget upp i matstrupen.

Vår son gör en huvudvridning som han inte tycks märka av själv. Det verkar inte ha med synen att göra. Vad kan det bero på?

– Det låter som att det kan vara tics. Det kan gå att behandla, men innan bör man fundera över hur allvarliga ticsen är för personen själv och omgivningen. Det skulle också kunna bero på att det finns en antydning till reflux. För att utreda det kan man göra en PH-mätning i magtarmkanalen.

Vår dotter har svåra humörsvängningar och svårt för att bryta aktiviteter. Är det autism? Hur ska man veta vad som är autism och vad som är Joubert?

– Det låter som autistiska symtom och det ingår i diagnosen Jouberts syndrom. En neuropsykologisk utredning är viktig för behandlingen. Det behövs specialpedagogiska insatser, men eventuellt också medicinska. Det är kanske inte så viktigt att veta vad som är vad, men desto viktigare att få rätt behandling och förståelse.

Hur behandlar man självskadebeteende?

– Tyvärr finns det ingen universallösning, utan det handlar oftast om pedagogiska insatser och att noggrant utreda orsakerna bakom beteendet tillsammans med till exempel en psykolog. I vissa fall kan det bli bättre av att behandla med antiepileptika (Lamotrigin).

Min son är 16 år och vi går till barnkliniken där han lämnar blod- och urinprover. När han fyller 18 år hamnar vi hos vårdcentralen. Finns det risker inför framtiden?

– Det gör det absolut. Man måste fortsätta kontrollera urin och blod. Det är viktigt att den behandlande vårdcentralen läser på och förstår vad Jouberts syndrom är.

Genetik och ärftlighet

– Jouberts syndrom tillhör gruppen ciliopatier och orsakas av en genförändring. Idag känner man till cirka 35 olika gener som, om de inte fungerar som de ska, orsakar Jouberts syndrom. Det säger Alexandra Tjota som är överläkare på Klinisk genetik vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

En person får hälften av sina arvsanlag från mamma och hälften från pappa. I cellkärnan finns arvsmassan som tvinnar ihop sig i spiralformade DNA-trådar. De kan nå upp till två meter i längd och är hårt packade i form av kromosomer. Hos människan är kromosomerna 46 till antalet, ordnade i 23 kromosompar numrerade från 1–23. De första 22 kromosomparen kallas för autosomer och där ser mammans och pappans kromosomer likadana ut. Det 23:e kromosomparet är könskromosomerna, XX för kvinnor och XY för män. Arvsanlagen, generna, är cirka 20 000 till antalet.

– Arvsmassan går att likna vid ett bibliotek, där generna är som böcker, säger Alexandra Tjota.

En gen utgörs av molekyler som kodar för olika proteiner. Proteinerna kan liknas vid byggstenar i cellerna och har olika roller i människokroppen. Vid celledelning kopieras cellkärnans DNA till två identiska dotterceller, men ibland sker förändringar i generna när de ska kopieras. Det kan till exempel bli en förlust av kromosomdelar eller en punktmutation i ett anlag, vilket kan jämföras med en bokstavsförändring i den genetiska koden. Vad konsekvenserna blir beror på vilka gener som är inblandade. Alla människor bär på förändringar i arvsmassan som inte nödvändigtvis leder till sjukdom. Man kan också vara frisk anlagsbärare för olika genetiska sjukdomar utan att veta om det.

– Genetiska förändringar är en del av att vara människa och det har alla. När förändringarna ger upphov till symtom talar vi om genetiska sjukdomar och genmutationer, säger Alexandra Tjota.

Jouberts syndrom

På nästan alla av kroppens celler finns det små hårlänkande utskott som kallas för *cilier*. De har stor betydelse för flera av cellernas funktioner och är viktiga bland annat för celler i ögats näthinna, hjärnans nervceller och en del njurceller. Jouberts syndrom tillhör gruppen ciliopatier, eller ciliesjukdomar. Ciliopatier är en stor grupp sjukdomar som innefattar fler tillstånd än Jouberts syndrom.

Den förändring i arvsmassan som ger upphov till Jouberts syndrom drabbar gener som är mallar för tillverkningen av proteiner som har betydelse för uppbyggnaden och funktionen hos de primära cilierna. – Cilierna har olika roller på olika celler. Det finns de rörliga cilierna som för vätska runt cellerna genom rytmiska rörelser, till exempel slemmet i luftrören. Det finns också större cilier som flagellen på spermien som får den att röra sig och hitta äggcellen. Cilierna är också ett stöd för kromosomerna vid celledningen, säger Alexandra Topa.

En annan typ av cilier deltar bland annat i signalutbytet mellan miljöer innanför och utanför cellen. De har stor betydelse för utvecklingen av och funktionen hos hjärnans och näthinns nervceller samt en del njurceller.

Det centrala symtomet vid Jouberts syndrom är en avvikande utveckling av lillhjärnan och hjärnstammen som vid magnetkameraundersökning (MR) ser ut ungefär som en kindtand ("molar tooth sign" på engelska).

– Själva förändringen i hjärnan kan ge symtom som andningsstörningar, svårigheter att äta, låg muskelspänning, dålig balans och intellektuell funktionsnedsättning. Både själva symtomen och graden av svårigheter varierar mycket mellan personer med Jouberts syndrom, säger Alexandra Topa.

Jouberts syndrom är ett spektrum av tillstånd som överlappar varandra. En del har bara några symtom, medan andra har fler. Symtomen innefattar påverkan på hjärnan, levern, näthinna, mun-ansikte-fingrar (oro-facio-digitala) och njurarna.

– Symtomen varierar beroende på vilka gener som är påverkade, säger Alexandra Topa.

Det finns många olika proteiner som bidrar till ciliernas uppbyggnad och funktion. Idag känner man till cirka 35 olika gener som, om de inte fungerar som de ska, ger upphov till olika varianter av Jouberts syndrom. Upp till cirka 40 procent av personer med Jouberts syndrom har mutationer i följande gener: *AHI1*, *CC2D2A*, *CEP290*, *CPLANE1* eller *TMEM67*. Eftersom de vanligaste generna inte sitter på könskromosomerna drabbas flickor och pojkar i samma utsträckning.

Läs mer om de olika genernas betydelse för symtomen i artikeln *Genotype-phenotype correlates in Jouberts syndrome: A review*. onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1002/ajmg.c.31963

Ärftlighet

Jouberts syndrom nedärvs i de allra flesta fall autosomt recessivt. Det innebär att båda föräldrarna är friska bärare av en muterad gen (enbart en utav deras två genkopior är muterad). Sannolikheten att barnet ärver båda de muterade genkopiorna från sina föräldrar och utvecklar sjukdomen är 25 procent. I hälften av fallen blir barnet frisk bärare av den muterade genen, precis som sina föräldrar. Eftersom de vanligaste generna, som vid mutation orsakar Jouberts syndrom inte sitter på könskromosomerna, drabbas flickor och pojkar i samma utsträckning.

I sällsynta fall sitter förändringen på genen *OFD1* (Jouberts syndrom typ 10) som finns på X-kromosomen. Då är nedärvningen X-bunden. Sannolikheten för söner (som ärver X-kromosomen från sin mor och Y-kromosomen från sin far) till kvinnliga bärare (som har två X-kromosomer varav en med den muterade genen) att få sjukdomen är 50 procent. För döttrar är sannolikheten 50 procent att bli friska bärare av den muterade genen.

En annan mycket ovanlig form av Jouberts syndrom (Jouberts syndrom typ 11), orsakas av en mutation i genen *TTC21B* och uppkommer som en nymutation. Det innebär att det förändrade anlaget inte är nedärvt från någon av föräldrarna. Sannolikheten att samma föräldrar får ett till barn med Jouberts syndrom uppskattas då till mindre än 1 procent. Risken är låg, men man kan inte utesluta att en annan könscell hos en av föräldrarna bär på samma mutation. Den nyuppkomna mutationen hos barnet blir dock ärftlig och kan föras vidare till nästa generation.

Frågor till Alexandra Topa

För hur längesedan upptäcktes de senaste generna? Vi har inte fått någon genetiskt fastställd orsak.

– De har hittats de senaste åren. Det beror lite på vilken metod man har använt för att analysera generna. Sannolikheten att hitta en mutation är större om man använder genpaneler som inkluderar de kända generna med koppling till Jouberts syndrom. Man kan också göra en bred analys av hela arvsmassan (helgenom eller helexomsekvensering) hos barnet. Be barnläkaren som följer upp barnet att skicka en remiss till Klinisk genetik för att samråda kring möjligheter till fortsatt genetisk utredning.

Eva har Jouberts syndrom

Eva, 6 år, kom till Ågrenska tillsammans med mamma Anna, pappa Peter och syskonen Oliver, 17 år, och Ella, 15 år.

Mamma Anna är uppvuxen i Sverige och flyttade utomlands när hon gifte sig med Peter. När Eva föddes var det ingen som reagerade på att något var fel. Familjen fick åka hem från sjukhuset. Ganska snart efter hemkomsten reagerade Anna på att något inte stämde med Eva.

– Hennes ögon rörde sig fram och tillbaka på ett märkligt sätt och när jag lade Eva på sidan, låg hon alltid kvar stilla, precis som jag lagt ner henne, säger Anna.

Anna kontaktade flera läkare, men blev lugnad att det inte var något ovanligt. När Eva var några månader gammal skulle hon vaccineras.

– Det var först då läkaren lyssnade på mig. Jag tror att han reagerade på Evas ögonrörelser och att hon inte sökte kontakt med mig när hon blev ledsen av sprutan, säger Anna.

Läkaren ville att Eva skulle göra en MR-undersökning och lämna blodprov. I familjens hemland fanns det ingen statligt finansierad sjukvård utan Anna och Peter fick själva bekosta Evas utredning. Analyserna gick därför väldigt fort. Eva var fyra månader gammal när hon fick diagnosen Jouberts syndrom.

– Det blev en chock för oss. Specialistläkaren tog fram en bok och började visa och jämföra röntgenbilderna på Evas hjärna med de typiska för Jouberts syndrom. Jag hörde knappt ett ord av vad han sade och kunde knappt stå på benen, säger Anna.

Evas första läkare lugnade Anna, men hon sökte fler utlåtanden om framtidsutsikterna vid Jouberts syndrom. Eftersom sjukvården inte var samordnad var det hon själv som skötte bokning av läkartider och bearbetade all information.

– Min man arbetade mycket så jag tog hand om allt annat. Jag gick från vårdinrättning till vårdinrättning och bokade tider hos läkare, fysioterapeut och logoped. Jag var länge i chock och kunde inte ta in allt. En gång spelade jag in vad läkaren sade för att kunna lyssna i efterhand, säger Anna.

Evas största svårigheter under de första åren var motoriska. Hon lärde sig sitta vid nio månader och orkade lyfta huvudet när hon var runt ett år.

– Ett stort problem var att Eva inte orkade flytta sin egen kropp för att vända sig själv. En gång höll hon på att kvävas när hon hade kräkts för att hon inte kunde rulla över på sidan. Sedan den händelsen har

jag själv svårt att sova när Eva sover. Då och då tittar jag till henne och lyssnar så att hon andas, säger Anna.

Eva kämpade på med att lära sig resa sig upp och stå med hjälp av en fysioterapeut. En logoped tränade Evas munmotorik och hjälpte henne med att försöka forma ord.

– Eva älskar musik, vilket gjorde träningen lättare, säger Anna.

Ögon och syn

– Det är vanligt med olika ögonpåverkan vid Jouberts syndrom. Ungefär en tredjedel riskerar att få retinal dystrofi som innebär en gradvis försämring av näthinnan. Det säger Josephine Prener Holtan som är överläkare och forskare vid ögonmottagningen på Oslo universitetssjukhus.

Josephine Prener Holtan arbetar med forskning om ögonsymtom vid olika genetiska syndrom, däribland Jouberts syndrom.

Ögats anatomi

Ögat är uppdelat i en främre och en bakre del som omgärdas av ögonmuskulaturen. I den bakre delen ligger näthinnan. Näthinnan fungerar som filmen i en kamera. Bilden som registreras på näthinnan skickas vidare genom synnerven in till hjärnans syncentrum. De synceller som tar emot ljuset i näthinnan kallas för ljusreceptorer och finns i två varianter: stavar och tappar. Den omvandlingen som sker av den absorberade ljusenergin till kemiska och sedan elektriska signaler som kan tolkas av hjärnan, kallas för fototransduktion. Näthinnan består av flera lager. Näthinnedystrofier beror på fel på ljusreceptorerna som sitter i den yttre delen av näthinnan.

– De synproblem som kan uppstå vid Jouberts syndrom beror på att näthinnans cilier är påverkade. I ljusreceptorerna finns cilier vars funktion är att transportera olika proteiner, säger Josephine Prener Holtan.

Syn

För att kunna se bra behövs flera olika viktiga komponenter som skarpsyn (synens upplösningsförmåga), färgsyn, samsyn (omvandlingen av bilderna från båda ögonen till en bild), kontrastsyn (att kunna uppfatta skillnader i ljusstyrka i ett objekt mot dess bakgrund), mörksyn och omsättning av visuell information.

– Först när alla dessa delar av synen samverkar får vi ihop hela bilden av synfältet, säger Josephine Prener Holtan.

Vid en synundersökning gör man mer än att läsa av bokstäver på en tavla. Det görs en subjektiv bedömning av synen.

– Först är det viktigt att undersöka på vilket sätt synen sviktar. Är det svårt att läsa, gå i mörker eller se färger? Det går att undersöka tavselsyn, mörkersyn, kontrastsyn och färgsyn genom olika synundersökningar, säger Josephine Prener Holtan.

Vid en objektiv undersökning tittar läkaren närmare på ögats funktion. Med hjälp av en vidvinkelkamera kan man undersöka hur näthinnan ser ut och titta på gula fläcken (området på näthinnan där vi ser som skarpast och där det finns flest synceller).

Ärftliga näthinnedystrofier

Vid ärftliga näthinnedystrofier förändras cellerna i näthinnan och får en försämrad funktion. För att undersöka funktionen hos näthinnan använder man ett elektroretinografi (ERG), då undersöks hur väl tappar och stavar i näthinnan reagerar på ljus.

Symtom vid näthinnedystrofi:

- nedsatt mörkersyn
- inskränkt synfält
- nedsatt skarpsyn
- nedsatt färgsyn
- nedsatt kontrastsyn
- fotofobi (obehag vid starkt ljus).

Ögonpåverkan vid Jouberts syndrom

Barn med Jouberts syndrom har i hög utsträckning olika problem med ögon och syn som varierar i allvarlighetsgrad.

Ocular motor apraxia innebär svårigheter med att röra ögonen i sidled. Det kan ofta visa sig som att barnet flyttar på huvudet istället för ögonen för att kompensera för det begränsade synfältet. Det förekommer hos upp till 80 procent av barn med Jouberts syndrom.

Nystagmus är detsamma som ofrivilliga ögonrörelser och är också mycket vanligt förekommande (72 procent). Det påverkar den visuella funktionen i varierande grad och för en del går det att dämpa med kontaktlinser.

Skelning är relativt vanligt (31–74 procent) och betyder att ögonen riktas åt olika håll. Skelning kan innebära problem med synen och att barnet blir trött i ögonen. Det kan också ge dubbelseende och huvudvärk. För att behandla skelning är det viktigt att tidigt börja behandla med lapp för ögat. Allvarlig skelning kan behandlas kirurgiskt eller med botoxinjektioner.

– Vid korrektionsfel är det viktigt med glasögon, säger Josephine Prener Holtan.

Ptos innebär hängande ögonlock och det är inte alltid det innebär några större problem. *Ptos* kan finnas på det ena eller båda ögonen och allvarlighetsgraden varierar. Om ögonlocken skymmer synfältet är det möjligt att operera.

Retinalt kolobom är en medfödd utbuktning på näthinnan och förekommer hos 17–30 procent av personer med Jouberts syndrom. Utbuktningen uppstår redan i fosterlivet och sitter oftast i näthinnan eller vid synnerven, eftersom det är särskilt känsliga områden ger det vanligtvis nedsatt syn.

Den allvarligaste ögonpåverkan hos personer med Jouberts syndrom är en typ av ärftlig näthinnedystrofi, *retinal dystrofi*, som innebär en gradvis försämring av näthinnan. Den tidiga formen som upptäckts redan hos nyfödda barn kallas för *lebers kongenital amaurose*. För andra utvecklas dystrofin med åldern och kallas då för *retinitis pigmentosa*. Tidiga symtom är vanligen nedsatt mörkersyn, skarpsyn eller färgsyn samt ett inskränkt synfält.

– Barnet kan ha svårt för att se små saker, gå in i möbler och liknande eller ha svårt att skilja på färger, säger Josephine Prener Holtan.

En ERG-undersökning kan vara otillräcklig i ett tidigt skede av *retinitis pigmentosa*, det är därför bra att göra en undersökning med vidvinkelkamera eller OCT (en teknik som återger ögats vävnader) för att tidigt kunna upptäcka förändringar på näthinnan.

Retinal dystrofi kopplat till vissa gener

Idag känner man till över 35 gener som om de har en förändring orsakar Jouberts syndrom. Genotyp är kopplat till fenotyp, det vill säga den genetiska förändringen hos en person som har Jouberts syndrom är direkt kopplat till olika egenskaper eller symtom. 20 av de olika generna kan orsaka *retinal dystrofi*.

– *Retinal dystrofi* är vanligast hos de som har en förändring på genen *AHI1* eller JS typ 3. Det är viktigt att vara uppmärksam även vid andra genotyper eftersom uppemot 38 procent har, eller riskerar att få, *retinal dystrofi*. Det finns ingen genotyp där man kunnat bekräfta att den inte är kopplad till synnedsättning, säger Josephine Prener Holtan.

Behandling

Det finns goda behandlingsmöjligheter vid de flesta lindriga ögonsymtom som förekommer. Det finns dock ingen behandling för *retinal dystrofi* utan det är ett progressivt tillstånd som försämrar synen. Josephine Prener Holtan betonar vikten av att regelbundet

följa synen hos ögonläkare och att behandla sekundära ögonsjukdomar som grå starr, förtunning av hornhinnan och grön starr. Barn under åtta år bör följas upp var sjätte månad, och barn över åtta år årligen, beroende på vilka ögonsymtom de har.

– Det är viktigt att kartlägga den visuella funktionsnivån och behandla det som är möjligt. En synpedagog är en bra kontakt, säger Josephine Prener Holtan.

Forskning

Det pågår forskning om olika behandlingar vid näthinnedystrofier, bland annat med genterapi och stamceller. Genterapi syftar till att via en virusvektor föra in en fungerande gen som kan tillverka ett fungerande protein. Kliniska tester görs för tillfället för *CEP290*-mutationer. Det finns en godkänd genterapi för en annan typ av genmutation, *RPE65*. Den ger inte Jouberts syndrom, men förekommer vid retinal dystrofi.

Läs mer i artikeln *”Review of ocular manifestations of Joubert syndrome”*, Wang et al. 2018.

Familjen flyr till Sverige

För ett par år sedan började det bli oroligt i familjens hemland. En djup ekonomisk kris utlöst av ett korrumpert styre ledde till ett utbrett missnöje och våldsamheter. Familjen kände att det inte var säkert att stanna kvar.

– Vi flydde när Eva var tre år. Mina föräldrar och syskon bor här i Sverige så vi hade kontakter, vilket gjorde det lättare. Vi hade två veckor på oss att packa ihop hela livet. Det var förstås väldigt jobbigt både för oss och för barnen, säger Anna.

Eftersom Annas man inte var svensk medborgare fick han stanna kvar.

– Han fick anhörigtillstånd efter tre månader. Det var precis i början av pandemin och han tog det sista planet hemifrån och det sista tåget in i Sverige, innan gränserna stängdes.

Anna och barnen flyttade runt mellan släktingar. Efter fem månader fick Eva börja förskolan och Oliver och Ella skolan. Eva fick också komma till habiliteringen. Idag trivs familjen i Sverige, men de stora barnen saknar sitt hemland.

– Mina barn vill åka och hälsa på, men jag vill vänta tills det är mer stabilt, säger Anna.

Neuropsykologiska aspekter

– En psykologisk utredning ska vara en beskrivning av barnets förmågor. Oavsett i vilket sammanhang den görs ska syftet vara att på bästa sätt kunna stötta barnet utifrån hans eller hennes förutsättningar. Det säger Marie-Louise Johansson som arbetar som neuropsykolog i Göteborg.

En psykologisk utredning av ett barn kan göras av många olika instanser som BVC, habilitering, förskola, grundskola och särskola (heter från och med juli 2023 anpassad grundskola). Den kan också göras inom barn- och ungdomspsykiatri. I vårdsammanhang görs den i regel då en diagnos ska fastställas eller som ett underlag inför barnets framtida skolplacering. Kärnan i utredningsarbetet är att fastställa utvecklingsålder eller begåvningsnivå för att få en ökad förståelse för barnets funktioner och färdigheter.

Utvecklingsbedömning och intellektuell begåvningsutredning

När en psykolog utreder små barn som ännu inte har börjat skolan görs en *utvecklingsbedömning*. Då gör psykologen ingen kognitiv intellektuell bedömning utan ser på hela barnet och hans eller hennes färdigheter. Man graderar efter vilken ålder i utvecklingen barnet anses befinna sig på och jämför då med hur det ser ut i normalfallet hos barn i samma ålder.

– I alla bedömningar är leken, glädje och humor jätteviktiga redskap. Vi tittar på om och hur barnet leker och hur samspelet med andra fungerar, säger Marie-Louise Johansson.

Vid en *intellektuell begåvningsutredning* utreds förutom utvecklingsålder även barnets kognitiva nivå.

– För att göra en sådan bedömning måste barnet ha en tankekapacitet som låter sig mätas med testinstrument avsedda för ändamålet, säger Marie-Louise Johansson.

Gemensamt för de båda utredningsformerna är att de ska vara en beskrivning av barnets förmågor, styrkor och svagheter. Kraven på barnet ska vara rimliga. Informationen ska bidra med en ökad kunskap om (och förståelse för) barnets förutsättningar och utveckling, lärande och behov av stöd. Utlåtandet ska också innehålla rekommendationer samt praktiska och konkreta råd.

– Hela vitsen med att man gör en utredning är att den ska kunna komma till praktisk nytta och hjälpa barnet, säger Marie-Louise Johansson.

I de olika bedömningarna kan man sedan fylla på med olika delar. Det kan till exempel vara en neuropsykologisk bedömning (en beskrivning av funktioner och färdigheter) eller en neuropsykiatrisk bedömning (då diagnostillstånd övervägs, avslås eller fastställs).

Utredningsmetoder

Vid en utredning träffar psykologen ofta barnet vid flera tillfällen. Som underlag används tidigare utredningar och journaler. Utredningen ska ha ett syfte med en fråga som kan besvaras. Det görs genom intervjuer, tester och observationer. Testerna görs för att bedöma barnets kognitiva, adaptiva eller neuropsykologiska funktioner. Utredningen sker ofta på en klinik eller i skolan, men ibland även i barnets hemmiljö.

– Det är en speciell situation som barnet utsätts för vid testning eftersom barnet tas ur sitt sammanhang. Det tar vi psykologer förstås stor hänsyn till, säger Marie-Louise Johansson.

Psykologen intervjuar också anhöriga och skolpersonal för att få en bild av barnets utveckling. Ju yngre barnet är, desto fler intervjuer. Personer runt barnet kan också få fylla i skattningsformulär.

– Barnet är inget oskrivet blad när han eller hon kommer till mig även om vi inte känner varandra innan. Vi tar del av mycket information om barnet innan vi ses. Utredningen sker på barnets premisser och psykologen gör anpassningar för att möta barnet, säger Marie-Louise Johansson.

Intellektuell funktionsnedsättning – en diagnos

Utredningen leder ibland till diagnosen intellektuell funktionsnedsättning (IF), vilket är en avvikelse i utvecklingen som har sitt ursprung i barnets tidiga utveckling. De allra flesta barn med Jouberts syndrom har en IF av varierande grad. IF inkluderar *intellektuella* och *adaptiva* (olika situationer, krav och miljöer) funktionssvårigheter inom *kognitiva*, *sociala* och *praktiska* domäner. Det påverkar alltså förmågan att tänka logiskt och lära sig saker. Det påverkar det sociala samspelet och förmågan att bedöma situationer och människor. Det påverkar också praktiska saker som förmågan att sköta vardagliga aktiviteter och vara självständig och delaktig i vardagen. När ett barn utreds för IF görs en intellektuell begåvningsutredning och barnets IQ-nivå mäts. Graderingen av IF på IQ-skalan är ingen skarp linje.

– Om det handlar om ett gränsfall är det viktigt att också tänka på vad som bäst gagnar barnet just nu, säger Marie-Louise Johansson.

Graden av IF varierar mellan lindrig och mycket svår.

– Barn med en IF-diagnos har rätt att gå i särskolan eller läsa enligt särskolans läroplan. Har man en svårare nedsättning är träningskola ett alternativ för många, säger Marie-Louise Johansson.

Psykologutlåtande

Utredningen ligger till grund för ett utlåtande. Där ska testmetoderna finnas beskrivna och i de fall barnet har ett talat språk ska även barnets egna tankar inför testning och utredning finnas med.

– Viktigast av allt är att sammanvägningen av testresultatet ska leda till rekommendationer och praktiska tips om hur man bäst stöttar barnets utveckling, säger Marie-Louise Johansson.

Frågor till Marie-Louise Johansson

Vid vilken ålder eller vid vilka förmågor är det möjligt att göra en utredning?

– Det går att göra olika utvecklingstester väldigt tidigt, redan när barnet är några månader. Det är till exempel möjligt att observera barnet även om det inte går att göra tester. Det går alltid att uttala sig på något sätt som kan hjälpa barnet.

Mitt barn mår inte bra och beskriver det som att hon inte vill vara i sin egen kropp. Jag saknar stöd till mitt barn som är någon annan än mig själv. Hur kan man få hjälp?

– Även barn har existentiella frågor utifrån sin ålder. På habiliteringen kan det ibland finnas möjlighet till samtal med barnen om sådana frågor. Det går att vända sig till en privat psykolog eller elevhälsan. Ligg på elevhälsan eftersom barnets självbild påverkar det sociala livet och även skolarbetet. Tjata för att få hjälp i tid.

Hur bemöter man andra barn som är elaka mot mitt barn?

– Ofta beror elaka kommentarer på att det andra barnet har en fråga. Barnet kanske undrar och är nyfiken på ditt barn, men kommenterar och uttrycker det på fel sätt. Om man orkar kan det vara bra att bjuda in till samtal för att förklara. Ofta beror kommentarer och frågor på kunskapsbrist snarare än intolerans. Bidra med information om du orkar.

Hur ska man hantera tics? Min son harklar sig mycket, är det viktigt att bryta?

– Det beror lite på hur gammalt barnet är och om ticsen går att stå ut med eller inte. Stör ticsen omgivningen, er eller barnet? Jag skulle säga att vissa tics, de som är självskadande är viktiga att bryta, men ibland har tics andra funktioner. Det kan vara ett tecken på frustration,

men det kan också vara ett sätt att lugna sig. Det är viktigt att utreda orsaken till tics. Är han torr i halsen och behöver dricka mer eller få en halstablett? Om man har utrett orsaken till tics kan avledning ofta fungera bra, men här behövs professionell hjälp.

Rutiner är viktigt för Eva

Idag bor familjen i en lägenhet i en mindre stad. Anna och Peter fick båda snabbt arbete. I familjens lägenhet sover Eva med Anna. Oliver och Ella delar rum. Eva har stora behov av rutiner, särskilt om morgnarna.

– Det är framför allt Evas humör som ställer till det. Hon blir arg och kastar saker. Jag brukar gå upp två timmar före skolan för att förbereda och undvika utbrott, säger Anna.

De äldre barnen går på gymnasiet och Eva har börjat första klass i särskolan. Hon har fortfarande motoriska svårigheter. När hon började förskolan i Sverige hade hon svårt att gå i trappor och ramlade lätt.

– Hon kunde ramla av luftdraget ifall någon sprang förbi, idag är hon stadigare tack och lov, säger Anna.

Maten är ett annat kapitel i Evas liv som kräver sina rutiner. Hon är väldigt selektiv och Anna berättar att hon bara äter ett par rätter. Köttbullar och fiskpinnar återkommer varje vecka. Eva tar extra tillskott av näringsdryck, Importal mot förstoppning och Nexium mot reflux. Hon sätter ofta maten i halsen och klarar inte alltid av att hosta upp på egen hand.

– Det händer då och då att hon håller på att kvävas när hon sätter i halsen, då får vi stoppa in fingrarna i halsen på henne. Det har alltid gått bra, men vi kan aldrig lämna henne ensam när hon äter, säger Anna

Den största rädslan är att Eva ska bli förkyld. Då får hon andningssvårigheter. I sådana situationer har familjen en inhalator hemma. I vardagen är Evas humör det som är mest utmanande.

– När Eva är hemma från skolan i flera dagar fungerar ingenting. Utan sina vanliga rutiner har hon sådana utbrott att det blir jobbigt för hela familjen. När de stora barnen har skollov och vi jobbar får Eva vara på fritids. På så sätt får de stora barnen lite tid för sig själva, säger Anna.

Kommunikation och AKK

– Kommunikation är lika viktigt som att äta, sova och röra på sig. Det handlar inte bara om att kunna be om något, det kan också vara att skämta, säga nej och ropa hej. Det säger Gunnel Ivarsson som är arbetsterapeut och arbetar på DART i Göteborg.

DART är västra Sveriges kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning, en del av Sahlgrenska universitetssjukhuset. De arbetar patientnära, men också med utbildning, utveckling och forskning inom området. Utgångspunkten är alla människors rätt till kommunikation, vilket bland annat finns beskrivet i svensk lag i form av barnkonventionen och i FN:s konventioner, exempelvis den om rättigheter för personer med funktionsnedsättning.

Vad är kommunikation och hur utvecklas den?

Allt utbyte av information mellan människor, medvetet eller omedvetet, är kommunikation. Det finns många olika sätt att kommunicera, exempelvis genom tal, gester, mimik, teckenspråk, kroppskommunikation, skrift och bilder. Vi söker kontakt för att få närhet, få behov uppfyllda, vara delaktiga och lära oss saker, men också för att bygga en social kontakt med omgivningen. Små barn visar att de vill kommunicera på många sätt, ofta genom att peka, titta eller hämta något eller någon.

– En önskan om att kommunicera startar redan innan ett barn föds. Nyfödda kan kommunicera genom att till exempel imitera enkla ansikts- och handrörelser, säger Gunnel Ivarsson.

I de första stegen av kommunikationsutvecklingen är vi beroende av att ha en omgivning som tolkar det vi uttrycker – kommunikationen är partnerberoende. Det lilla barnet reagerar spontant på händelser och visar det med kroppen.

I nästa steg börjar barnet utforska omgivningen och förstå att hen kan påverka vad som händer runt omkring. Så småningom upptäcker barnet att det går att göra flera saker samtidigt. Barnet lär sig att styra omgivningens uppmärksamhet, kan begära, peka och säga nej. När barnet kan mer än 50 symboler eller ord börjar hen kunna kombinera orden till meningar. Ordförrådet växer oavsett om barnet talar, pekar på bilder eller tecknar.

När barnet inte svarar som förväntat på kontakt, på grund av till exempel en funktionsnedsättning, har vuxna en tendens att bli lite

försiktiga och kommunicera mindre. Många gånger blir omgivningen mer styrande i kommunikationen genom att till exempel fråga mycket. – Istället behöver vi ösa på med mer kommunikation och kommentera istället för att fråga. Vi behöver jobba aktivt med att både prata och att lyssna. Ge barnet tid och ha en positiv förväntan. Kanske behöver du vänta på respons i 20 sekunder, säger Gunnel Ivarsson.

Det är vanligt att personer som har svårt att uttrycka sig och/eller förstå vad andra säger känner stor frustration, vilket kan leda till ett utmanande beteende. Att omgivningen anpassar sin kommunikation och använder alternativa kommunikationssätt kan förebygga och minska ett utmanande beteende. Ofta behöver omgivningen alltså fundera på, och eventuellt förändra, sitt eget sätt att kommunicera för att underlätta för personen med kommunikationssvårigheter. En tumregel kan också vara att använda sig av en responsiv kommunikationsstil som kallas för att *uggla* och som ser ut såhär:

1. *Titta och lyssna*: se vad barnet gör och intresserar sig för. Var uppmärksam på signaler.
2. *Vänta och förvänta*: visa att du väntar dig ett svar eller en reaktion, och ge barnet gott om tid att uttrycka vad hen tycker är intressant eller roligt. Att vänta lite längre än man först tror behövs är ofta nyckeln för att få till en kommunikation. Visa med ansiktsuttryck och kroppsspråk att du är förväntansfull inför barnets reaktion.
3. *Tolka och bekräfta*: tolka och bekräfta vad barnet gör, inte bara vad hen säger eller tecknar. Kommentera vad du ser, till exempel "ah, du leker med bilen" eller "spanar du efter katten nu?". Det är också kommunikation.

En annan strategi kallas för att *räva*. Då arrangerar man en situation som man tror att barnet kommer att reagera på. Sedan ska man som kommunikationspartner vänta och förvänta samt tolka och bekräfta barnet genom att sätta ord på det som har hänt.

– Att räva kan också innebära att göra någonting oväntat som barnet reagerar på, säger Gunnel Ivarsson.

AKK som stöd

AKK är en förkortning av alternativ och kompletterande kommunikation, och finns för alla som har behov av ett alternativt sätt att uttrycka sig och/eller förstå talat språk. Många habiliteringar har kurser för föräldrar som vill lära sig mer om dessa metoder och hur man kan arbeta med dem tillsammans med barnen. Förutom lågteknologiska AKK som bilder, tecken, symboler och

kommunikationsapparater finns det i dag också högteknologiska AKK som datorer och appar till smarta telefoner och surfplattor som kan användas i samma syfte.

– Man ska inte vara rädd för att prova många olika vägar när det gäller kommunikation. Det förvirrar inte barnet – tvärtom kommer barnet självt att välja de kommunikationsvägar som fungerar bäst. AKK hindrar inte talutvecklingen utan stimulerar den och ökar möjligheten att utveckla sin kommunikation, säger Gunnel Ivarsson.

För att AKK ska fungera behövs insatser och stöd både från föräldrar, skola, habilitering och andra berörda.

– Det är inte barnet som ska använda samtalskartan eller tecknen först, utan vi vuxna. Barn gör som vi gör, inte som vi säger. Oftast behövs lång tid för att behärska ett kommunikationssätt. Tänk på att vi talar många timmar varje dag med ett litet barn och det dröjer ändå omkring ett år innan barnet säger sitt första ord, säger Gunnel Ivarsson.

Exempel på olika typer av AKK

Tecken som AKK

När man använder tecken som AKK (TAKK) tecknas de betydelsebärande orden med händerna samtidigt som man talar. Tecknen kommer från svenska teckenspråket och de kan hjälpa barnet att uttrycka sig eller öka barnets förståelse. Fördelen med TAKK är att händerna alltid finns med, nackdelen är att inte alla är bekanta med TAKK. Att barn tecknar "slarvigt" kan bero på motoriska svårigheter. Att barn hittar på egna tecken tyder på att de är uppfinningsrika och sugna på mer kommunikation.

TaSSeLs

Metoden TaSSeLs består av ett antal funktionella taktila signaler för vardagsaktiviteter, för att i första hand förbereda en person med flerfunktionsnedsättning på vad som ska hända. Alla tecken har ett startläge och ett slutläge, och kombineras med enkelt språk i en meningsfull kontext.

Bilder och symboler

När man använder bilder som AKK pekar man på dem samtidigt som man talar. Fördelarna med ritade bilder är att de kan ge barnet ett konkret uttrycksätt och de kan användas för att öka barnets förståelse. Det finns en stor variation, alltifrån konkreta avbildande bilder och fotografier till mer abstrakta symboler. De kan användas enskilt eller samlas i ett system av bilder och symboler.

– Vi som samtalspartners pekar på bilder och säger samtidigt hela meningar. Vi har inga krav på att barnet ska svara utan är modeller för hur man kan uttrycka sig, säger Gunnel.

Kommunikationsböcker

Pragmatic Organisation Dynamic Display (PODD) är kommunikationsböcker som kommer med ett färdigt ordförråd – ord som barn ofta använder. PODD kan ge ett barn som inte kan prata möjlighet att få ett stort ordförråd i bilder. De finns även som högteknologiska hjälpmedel till pekdator eller ipad.

Talande hjälpmedel

Tal och ljud verkar lockande och stimulerande och kan underlätta förståelsen vid bildkommunikation. Det kan vara ett sätt att lära sig att en bild kan stå för ett kommunikativt begrepp. Om bilden pratar kan det bli tydligare att jag kan prata med bilden. Det finns många talande hjälpmedel som kan hjälpa barnet att ta plats i samtal, allt ifrån enkla knappar till *Siri*, *Snap core first*, *e-podd* eller *Grid super core* som används på pekplattor. Det finns även en textbaserad app som heter *Predictable* som har ordprediktion. Prata gärna med habiliteringen för att få olika alternativ presenterade.

– Digitala kommunikationsprogram kan innehålla upp emot 4 000 ord. I de fall det fungerar kan barnet få ett helt språk, säger Gunnel Ivarsson.

Samtalsknippa

En knippa är en bunt med laminerade bildkort eller små samtalskort. Den är praktisk att använda i till exempel skolmiljö. Knippan blir skolpersonalens stöd i kommunikationen med barnet, men kan också användas hemma. Det kan kännas krångligt att bläddra och leta, men med tiden brukar det bli enklare. På **bildstod.se** kan man tillverka egna knippor.

– Det är viktigt att våga ha saker framme som lockar till samtal och kommunikation. Då är en samtalsknippa ett utmärkt exempel, säger Gunnel Ivarsson.

Kommunikationspass

Med ett kommunikationspass kan man förbereda personlig information om hur barnet kommunicerar och hur man bäst bemöter barnet. Det finns många olika sätt att göra detta, till exempel i pappersformat eller som en app för ett digitalt kommunikationspass, se till exempel appen *Rättvisat* från Bräcke Diakoni.

Skriva – ju fler sätt desto bättre

Det finns många olika sätt att lära sig skriva och få extra hjälp på vägen. Många vanliga surfplattor och datorer har i dag ordprediktion, alltså att det räcker att skriva en bokstav för att få ett förslag på ord. Det finns också programvaror där barnet kan skriva med bilder och

symboler. På vissa surfplattor är det möjligt att producera text genom att spela in tal, det kallas för diktering eller tal till text.

– Det finns många andra sätt att skriva än för hand, säger Gunnel Ivarsson.

Ljudande tangentbord

Bokstaven på tangenten ljudas när man trycker på den. Detta underlättar för personer som själva inte kan ljuda då de kan "höra" hur bokstaven låter. Det är ett bra stöd vid läs- och skrivinläring.

– I de fall barnet självt inte kan ljuda är det fantastiskt bra med ljudande återkoppling, säger Gunnel Ivarsson.

Samtalsmatta

Samtalsmattan är ett viktigt redskap, en resurs för kommunikativa rättigheter och en metod som gör det möjligt att uttrycka åsikter och känslor med hjälp av visuellt stöd. Det är en matta där barnet själv, med hjälp av bilder eller ord med kardborreband på baksidan, har möjlighet att gradera sin inställning eller sina känslor i förhållande till saker och ting. Samtalsämnena kan till exempel vara "Hur var din dag i skolan?" eller "Hur gick det att åka taxi?".

Hur ska man börja?

Ett första steg kan vara att göra en kartläggning av kommunikativa signaler. Då kan hela nätverket kring barnet fundera på hur barnet kommunicerar, hur vi tolkar det och hur vi ger respons.

Kommunikationshjälpmedel syftar till att förstärka, utvidga, utveckla och underlätta. När ett nytt hjälpmedel ska introduceras är det viktigt att inte göra det för krångligt i början. Det är bra att sätta igång i ett par situationer som barnet gillar, då blir det lättare att lära in det nya. För att barnet ska förstå vad man ska använda tecken, bildkartor och andra kommunikationshjälpmedel till – och vad de betyder – behöver omgivningen vara modell. Den vuxna ska alltså själv använda samma kommunikationssätt som barnet, exempelvis peka på bilder, kombinerat med tal.

– När vi som förebilder använder AKK talar vi långsammare, vilket i sig är viktigt. Vi vuxna tenderar att prata lite för fort, säger Gunnel Ivarsson.

För att få hjälp att komma vidare med barnets kommunikation kan man vända sig till en logoped, arbetsterapeut eller pedagog på habiliteringen.

– Vi brukar säga att man ska börja tidigt, eftersom det tar lite längre tid för många barn med funktionsnedsättning att lära sig kommunicera. Kom dock ihåg att det aldrig är för sent att börja med AKK!

Tips på webbsidor:

vgregion.se/ov/dart – DART:s webbsida. Här finns mer information om kommunikation och AKK samt färdigt material, till exempel samtalskartor.

aktiv.se – kursmaterial och information om föräldrakurser, kurser för personal i skola och förskola samt färdiga samtalskartor för utskrift.

brackediakoni.se/rattvisat – appen Rättvisat, ett kommunikationspass i appform

socialstyrelsen.se/globalassets/sharepoint-

dokument/artikelkatalog/kunskapsstod/2015-12-3.pdf – rapport om att förebygga och minska utmanande beteende i LSS-verksamhet.

Fysioterapi och rörelse

– Fysioterapi handlar om att förbättra och förebygga. Vi träffar ofta barnen tidigt för att förhindra förslitningsskador när de blir äldre. Det säger Viktor Bjurlid som är fysioterapeut på Frölunda barn- och ungdomshabilitering i Göteborg.

När ett barn remitteras till barn- och ungdomshabiliteringen följer olika professioner, bland annat fysioterapeut, arbetsterapeut och logoped, barnet fram till 18 års ålder. Till grund för fysioterapeutens insatser ligger en bedömning av barnets förutsättningar för rörelse, funktion, aktivitet och delaktighet. Vid ett besök utgår fysioterapeuten från den motoriska utvecklingen. Man tittar till exempel på hur väl barnet kontrollerar huvudet, rullar, sitter, kryper, står och går. De allra flesta barn utan funktionsnedsättning klarar att uppnå de motoriska milstolparna i femårsåldern. Barn med Jouberts syndrom har ofta en försenad motorisk utveckling.

– Vi jämför med den normala motoriska utvecklingen, men barnet måste inte uppnå varje steg för att komma vidare. En del barn med motoriska funktionsnedsättningar lär sig inte att krypa utan rullar eller hasar sig fram istället, säger Viktor Bjurlid.

Motoriska svårigheter

Många barn med Jouberts syndrom har motoriska svårigheter. Det kan till exempel handla om ataxi (koordinationssvårigheter) och en nedsatt balans. Detta i kombination med svårigheter att koordinera ögonen (nystagmus) kan försvåra den motoriska inläringen. De flesta barn med Jouberts syndrom har en kognitiv påverkan som intellektuell funktionsnedsättning. Det kan innebära svårigheter med bland annat samordning och utförande av grov- och finmotoriska uppgifter, rumsuppfattning och planering av komplexa händelser.

Eftersom det också kan vara svårt att ta med sig lärda färdigheter från en aktivitet till en annan råder Viktor Bjurlid till att försöka förenkla de fysiska aktiviteterna så långt det går. Det är bra för både barn och föräldrar.

– Bryt ner alla moment i sina beståndsdelar. Om ett barn till exempel har svårt att hålla balansen vid sittande och hela tiden behöver stötta upp med armarna och händerna kan insatser handla om att få till ett stadigt sittande. Då har barnet energi kvar till att vara delaktig. Gör det så enkelt som möjligt. Det är viktigt att barnet får känna att hen har lyckats med aktiviteten, säger Viktor Bjurlid.

Muskulär hypotoni

Många barn med Jouberts syndrom har låg muskelspänning. Det kallas också för muskulär hypotoni. Muskelspänningen är föränderlig över tid och kan ibland växla mellan slapp och spänd. Det är viktigt att känna till att muskelspänningen inte påverkas av viljan.

Muskulär hypotoni kan leda till överrörlighet, vilket i sin tur kan innebära problem med lederna och balansen. I förlängningen kan enstaka barn få problem med kontrakturer (stela leder), instabilitet i höften som kan leda till höftluxation (att höften går ur led) och skolios (sned rygg). Barnen har ofta nytta av ortopediska inlägg, vilket habiliteringen kan hjälpa till med. Eftersom barnen hela tiden aktivt måste kämpa för att hålla uppe kroppen blir de lätt uttröttade.

Behandling av låg muskelspänning sker bäst i form av aktiviteter som tränar muskulaturen och koordinationen.

– Ridning är en mycket bra träningsform för barn med muskulär hypotoni. Hästens rörelser stimulerar normala gångrörelser och musklerna tränas när man försöker att hålla sig kvar på hästen. Vi vill stimulera musklerna till att jobba och bli starka, men det är också viktigt med mikropaus under dagen för att kompensera för den extra ansträngningen, säger Viktor Bjurlid.

Hjälpmedel för ökad aktivitet

När fysioterapeuten hjälper familjer står barnets funktion i vardagen alltid i centrum. Barn med funktionsnedsättning har genom habiliteringen tillgång till olika hjälpmedel. Målen med hjälpmedlen är att kompensera för de motoriska svårigheterna och träna barnens färdigheter, öka barnens delaktighet och välbefinnande samt att förbättra och vidmakthålla barnets kroppsliga funktioner.

För barn med Jouberts syndrom kan det finnas behov av ortopedtekniska hjälpmedel som inlägg och ortoser. De förskrivs i samverkan med ortopedläkare och ortopedteknisk mottagning.

– Eftersom inläggen måste justeras regelbundet för att få en bra funktion är det viktigt att noga prova ut dem. Tyvärr är det ofta så att man själv måste kräva att få hjälp med att justera ortopedtekniska

hjälpmedel. Just när det gäller hjälpmedel måste man ofta själv komma på vad det är man behöver. Gör det och var jobbiga, det är mitt tips, säger Viktor Bjurlid.

Träning ska vara roligt och funktionellt

En viktig uppgift för en fysioterapeut är att hjälpa till att hitta fritidsaktiviteter och träning som barnet tycker om. Helst ska de innefatta både fysisk rörelse och social interaktion med andra.

– Idag pratar vi om funktionell träning, alltså att barnet övar på vardagliga aktiviteter utefter sina individuella förutsättningar. Det är viktigt att leka in träningen med barnet. Det är precis som för oss vuxna, det är svårare att träna om det inte är roligt, säger Viktor Bjurlid.

Utöver rörelse- och styrketräning är det också bra för barnet att utveckla sin koordination.

– Försök att få med hela kroppen i träningen, det hjälper barnet att få en bättre kroppskänedom. Komplexa rörelser kan brytas ner i lättare sekvenser som man sedan upprepar, säger Viktor Bjurlid.

Rörelse i vardagen

Viktor Bjurlid uppmanar föräldrarna att tänka brett, den bästa träningen är den som blir av. Genom att anpassa sin vardagssituation kan man skapa utmanande aktiviteter som stimulerar barnet till mer rörelseglädje. Träning kan till exempel vara att ta trapporna istället för hissen, bada, plocka ur diskmaskinen eller att gå ut i naturen på helgerna.

– Tänk rörelse i portioner under hela dagen och försök att vara tillsammans med barnet i träningen. Barn gör som vi gör, inte som vi säger, avslutar Viktor Bjurlid.

Tips på var man hittar bra aktiviteter:

Idrottsföreningar och paraidrottsföreningar

parasport.se/tranaochtavla/borja

parame.se

Att lära sig cykla

facebook.com/jagkancykla

Skidåkning

totalskidskolan.se

friluftsframjandet.se/regioner/ost/vart-arbete/skicamp

7h.paraalpint.se

friluftsframjandet.se/lat-aventyret-borja/hitta-aventyr/sno/funktionell-skidakning/

Gympa

friskissvettis.se/traning/barnochfamilj

Alla kan gympa

Frågor till Viktor Bjurlid

Min 16-åring vill inte träna, vad ska vi göra?

– Mycket handlar om att hitta något som barnet tycker är roligt att göra. Det kan bli lite av ett detektivarbete. Fråga habiliteringen om de känner till olika paraidrottsförbund och testa på till exempel föreningsidrott som simträning i en simförening.

Hur ska man tänka om att minska stödet kring fotleden för att istället låta musklerna tränas upp?

– Det bästa kanske är att kombinera de två. Det är viktigt att alltid fundera över vad som är syftet med hjälpmedlet. Handlar det om att spara energi för att kunna vara delaktig under hela dagen, eller handlar det om att träna för stunden?

Stöd från SPSM

Specialpedagogiska skolmyndigheten (SPSM) är Sveriges största kunskapsbank inom specialpedagogik. Myndigheten arbetar för att barn, unga och vuxna ska nå målen för sin utbildning, oavsett funktionsförmåga.

– Det är vad vi menar med en likvärdig utbildning för alla, säger Niclas Ljungberg som arbetar på SPSM.

SPSM stöttar skolorna genom en mängd olika insatser, bland annat genom att utvärdera nuläget för barn och elever med funktionsnedsättning i skolan. Rapporten *Villkor för utbildning* visar att elever med funktionsnedsättning trivs sämre än andra elever i skolan. Utbildningsnivån är lägre. Trots att alla barn, diagnos eller inte, har rätt till extra anpassningar eller särskilt stöd i skolan vid behov, visar rapporten att diagnos ändå ofta har betydelse i praktiken.

– Vi jobbar för att det inte ska se ut såhär. När vi har intervjuat elever med funktionsnedsättning* lyfter de vikten av att vuxna finns där eleverna är. Det är viktigt att de vuxna går att prata med och att de agerar när en elev blir utsatt eller kränkt, säger Niclas Ljungberg.

* Läs mer i myndighetens barnpanelsrapport från 2019

spsm.se/webbutiken

Stöd från SPSM

Förutom att bidra med kunskap och kompetens till förskolor, skolor och vuxenutbildningens egna specialpedagogiska resurser har SPSM

en tjänst som heter *Fråga en rådgivare*. Dit kan man vända sig för att få svar på frågor om anpassningar, hjälpmedel och vilka rättigheter som finns för barn med funktionsnedsättning i skolvärlden. Tjänsten riktar sig i första hand till de som arbetar i skolan, men kan även användas av vårdnadshavare.

– De flesta frågor vi får in handlar om neuropsykiatriska funktionsnedsättningar, som adhd och autism. Bland de rådgivningsuppdrag som myndigheten arbetar med rör dubbelt så många pojkar som flickor, säger Niclas Ljungberg.

Ibland behöver en skola eller förskola ett nära och fördjupat stöd. Det kan till exempel vara i situationer då en elev med en synnedsättning har börjat i en ny skola. Då kan SPSM hjälpa till med rådgivning eller att göra specialpedagogiska utredningar för att kartlägga lärmiljön och skolsituationen.

– Utredningen resulterar i rekommendationer för hur skolan ska göra för att barnet ska få en tillgänglig utbildning. Detta är en viktig resurs och det medför aldrig någon kostnad för skolorna att anlita SPSM, säger Niclas Ljungberg.

Specialskolor

SPSM har ett antal specialkompetensskolor för elever med hörselnedsättning, språkstörning eller synnedsättning i kombination med andra funktionsnedsättningar. Det är regionala skolor där eleverna oftast bor på internat och finns i Härnösand, Stockholm, Örebro, Vänersborg och Lund.

– Det kan vara bra att veta att det finns en specialskola för elever med synnedsättning i kombination med andra funktionsnedsättningar som specialiserar sig på synnedsättningar. Ibland arrangerar vi så att andra skolor kan komma dit på studiebesök för att se hur de arbetar, säger Niclas Ljungberg.

Niclas Ljungberg tipsar om att sträva efter samverkan för bästa resultat. Skolor bör vid behov söka samarbete med vårdnadshavare, habiliteringar, syncentraler och skolmyndigheter.

– Vårdnadshavare till barn med funktionsnedsättningar funderar mycket på skolan och det tar energi. Om ni känner att ni inte får det stöd i skolan som ert barn behöver, uppmana skolan att ta kontakt med SPSM, säger Niclas Ljungberg.

SPSM har även en kostnadsfri söktjänst med tillgängliga läromedel på webben och bidrag som går att söka till exempel till utvecklingsprojekt.

Läs mer på webbplatsen spsm.se

Eva går i särskolan

Eva har precis börjat i första klass i särskolan. Förra året gjordes en omfattande neuropsykiatrisk utredning och Eva fick en IF-diagnos.

– Att börja särskolan var jättebra för Eva, men desto jobbigare för mig. Jag ville helst att hon skulle gå i en vanlig skola, men när jag jämförde Eva med hennes jämnåriga kusiner insåg jag att det inte skulle gå. Eva älskar sin skola och trivs mycket bättre än på förskolan. Barnen är mer på hennes nivå, säger Anna.

Det går sex barn i Evas klass och varje barn har en huvudansvarig i personalen. Det finns också en skolhund som är på skolan två gånger i veckan. Eva har alltid varit en social person som gillar att ha människor runt omkring sig, men hon har svårt att hänga med andra barn i leken. Hon har många kusiner som ofta leker tillsammans, då leker Eva vid sidan av för sig själv.

– Det är ofta vi vuxna som leker med Eva. Hon tycker om att vara med andra barn fast hon inte är med i leken, säger Anna.

Det är svårt att aktivera Eva. Det beror till stor del på att hon har svårt att avbryta det som är roligt. Om Anna säger till Eva att hon måste sluta titta på sin ipad eller lämna lekplatsen får Eva ett utbrott. Hon älskar att åka till badhuset, men det är ett stort projekt för familjen.

– Även om jag i god tid förbereder henne på att vi snart måste åka hem blir hon jättearg när hon ska upp ur badet. Sist vi var där badade Eva i sex timmar i sträck, hon gick inte ens upp för att äta mat, säger Anna.

Konsekvensen av humörsvägningarna blir att Anna känner att det är svårt att ha med sig Eva i offentliga miljöer.

– Det är mitt ständiga dåliga samvete, men det blir för jobbigt ibland. I början kände jag mig gråtfärdig över hur alla stirrade på oss. Eva känner av att jag är stressad och det gör allt värre. Jag försöker slappna av och ta det lugnt, men innerst inne kokar jag, säger Anna.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter och arbetsmetoder

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

Barn som har Jouberts syndrom har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad, vilket får komplexa konsekvenser. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt har veckans program för barnen och ungdomarna utformats.

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

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

– Vi gör allt för att se barnen vi har framför oss och anpassa den pedagogiska verksamheten efter dem. Grunden är lyhördhet inför barnets förutsättningar, säger Bodil Mollstedt.

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.

En viktig aspekt under alla familjevistelser på Ågrenska är att *skapa mötestillfällen med andra barn med samma diagnos och deras*

syskon. I de mötena kan de känna en unik gemenskap och utbyta erfarenheter. Programmet på Ågrenska är också utformat för att skapa en *miljö där barn och elever känner trygghet och trivsel*. Det gör man genom att varje familj har en huvudansvarig person från barnteamet och genom att ha barnens förutsättningar, intressen och behov som utgångspunkt vid utformning av aktiviteter.

Möjligheterna till *delaktighet och inflytande* ökar om barnet vet vad som ska hända och vilka förväntningar han eller hon har på sig. Därför är personalen lyhörd för barnens uttryck och önskemål samt är beredda att anpassa sig 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 de aktiviteter som barnen ska göra under dagen, säger Sanna Olsson.

Specifika mål för familjevistelsen för Jouberts syndrom.

Ett av målen under veckan är att *stimulera och stödja kommunikation och tal*. Det gör personalen genom att använda konkreta ord och visualisera i tal, tecken och bilder. Instruktioner ges en åt gången i korta meningar. Pedagogerna är också nog med att ge barnen tid, invänta och ge bekräftelse. Viljan att kommunicera stimuleras genom musik, lekar och samlingar.

Programmet är också utformat för att bidra till att *stärka delaktighet och socialt samspel*. Det sker genom en tydlig struktur och återkommande aktiviteter. Vi har gemensamma aktiviteter och samlingar där var och en deltar på sina egna villkor. Barnet får vuxenstöd när så behövs i arbetspass, aktiviteter samt den tid som uppstår däremellan.

– Vi pedagoger är också lyhörda inför barnens känsloläge och trötthetsnivå. Vi är noga med att ge utrymme för vila när så behövs, säger Bodil Mollstedt.

Ett annat viktigt mål för veckan är att *minska konsekvenserna av inlärnings- och koncentrationssvårigheter*. Pedagogerna ser till att det finns en tydlig struktur och fasta rutiner både i aktiviteter och i miljön. Aktiviteterna är väl förberedda och återkommer varje dag.

På Ågrenska varvas gruppaktiviteter med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar med mer motoriskt krävande lekar. För att *stimulera fin- och grovmotoriken och bidra till att stärka balansen* har barnen många olika aktiviteter både inne och ute som uppmuntrar till rörelse på ett motiverande sätt. Barnen leker till exempel ute i skogen och på stranden. De klättrar på låghöjdsbanan, tränar skytte och kör trampbilar. Inomhus är det aktiviteter med bild och form och

musiklekar med rörelser – allt utifrån barnens egna unika förutsättningar.

Skolans stöd – elevens rättigheter och skolans skyldigheter

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

Åtgärder som kan bli aktuella är exempelvis handledning och fortbildning av personal, anpassning av miljön, kompensatoriska hjälpmedel, pedagogiskt stöd eller en anpassning av elevgruppen. Åtgärderna – eller beslut om att inte ta fram ett åtgärdsprogram – kan överklagas. Det är viktigt att också fråga barnet vilka anpassningar han eller hon själv önskar.

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

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

Läs mer på Ågrenskas webbplats: [agrenska.se](https://www.agrenska.se)

Länktips:

komikapp.se – material och inredning.

lekolar.se – förskola och skolmaterial, leksaker, pyssel och hjälpmedel.

widgitonline.se – symbolstöd och bildstöd.

Syskonrollen

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

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

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

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

- Syskonen har ofta en bristfällig kunskap om sin brors/systers diagnos och föräldrarna överskattar ofta hur mycket de vet om den.
- Information är inte detsamma som kunskap. Man vet inte hur mycket syskonet förstått och hur han eller hon tolkat informationen om sjukdomen och vad den innebär.
- Att förstå och få kunskap tar tid. Man kan behöva 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 angående systemens eller broderns funktionsnedsättning.

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

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

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

– Ett barn berättade att hon fått högsta betyg i skolan och att föräldrarna sa "bravo" när de fick veta. Men när hennes sjuke lillebror lärde sig att lyfta en mugg själv ställdes det till med tårtkalas. Även

om flickan förstod varför det blev så olika reaktioner kändes det orättvist, säger Astrid Emker.

Olika behov i olika åldrar

Yngre syskon uppfattar tidigt omgivningens behov av hjälp. De har många varför-frågor och behöver svar som anpassats efter deras nivå. I nio- till tioårsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron. De börjar se konsekvenser och kan uppleva det som jobbigt att syskonet i någon mån är avvikande. Barnen noterar blickar och reaktioner från omgivningen och börjar fundera på hur de ska förklara för andra.

– Då är det bra att ha ett gemensamt förhållningssätt i familjen. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, men det fungerar lika bra att säga "elaka prickar i huvudet" om hjärntumör eller "krampen" istället för epilepsi, säger Astrid Emker.

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

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

Kunskap, känslor och bemästrande

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

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

– Vi berättar också att de själva inte bär något ansvar för att syskonet blivit 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, säger Astrid Emker.

Under vistelsen för Jouberts syndrom fick syskonen ställa frågor till läkaren Reidun Stenberg som tidigare föreläst för föräldrarna.

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

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

Ett enkelt tips är att testa att prata om ett känsligt ämne som dyker upp på tv eller i en bok man läser. Det finns många barnböcker som handlar om känslor och utanförskap. Astrid Emker ger några tips:

- *Örjan, den höjdrädda örnen* av Lars Klinting.
- *Flyg Engelbert!* av Lena Arro.
- *Pricken* av Margaret Rey.
- *Jonatan på Måsberget* av Jens Ahlbom
- *Litet syskon* av Christina Renlund
- *Operation-serien* av Anna Pella
- *Bill och Bolla* av Gunilla Bergström.

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

Vad kan göra det lättare att prata? Tips från två föräldrar.

- **Vänta inte** på det perfekta tillfället, prata kort och ofta hellre än långt och sällan.
- **En rak fråga** kräver ett rakt svar, säg som det är och våga också säga att ni inte vet hur det blir.
- **Väck den björn** som sover, till exempel genom att ta upp ett känsligt ämne om det dyker upp på tv eller i en bok man läser.
- **Var tillgänglig**, kanske genom att äta tillsammans, försök att ge barnen egen tid och gör saker tillsammans.
- **Sätt ord** på din egen berättelse.

Under vistelsen på Ågrenska får syskonen göra en berättelsebok som handlar om deras känslor och tankar inför att ha ett syskon med Jouberts syndrom.

– Det är deras egen bok som de själva väljer om de vill visa för föräldrarna eller inte. Vår tanke är att boken ska kunna fungera som

ett underlag för bra samtal ihop med föräldrarna. Den kan bli en brygga till ämnen som ibland kan vara svåra att prata om, säger Astrid Emker.

Vad säger syskonen?

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

Många har tankar om framtiden, om hur det ska bli senare. Sådana saker kan ju ingen ge några svar på, men ofta är det bättre att fundera tillsammans med barnen än att inte beröra ämnet alls. Man kan prata om hur man hoppas att framtiden ska bli och hur den kan bli. För att utveckla strategier att hantera svåra känslor kan man identifiera känslor som brukar komma, hur dessa brukar få en att agera eller reagera och hur man skulle kunna göra istället.

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

– Det är ganska stora saker de beskriver som positiva. Många nämner dessutom att det är härligt att få gå förbi kön på Liseberg. Sådana små saker kan spela stor roll i ett barns tillvaro, säger Astrid Emker.

Läs mer om Ågrenskas arbete med syskongrupper på agrenska.se/syskonkompetens

På webbplatsen finns bland annat samtalsverktyg och lästips. Där finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar, bland annat filmen om Ludwig som har artrogrypos och hans syskon Lilly och Leon. "Älskar ni honom mer än mig?" undrar Lilly när storebror får mer uppmärksamhet och hjälp av föräldrarna.

agrenska.se/syskonkompetens/Arbetsmaterial/filmer-for-samtal/alskar-ni-honom-mer-an-mig/

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

agrenska.se/syskonkompetens/Arbetsmaterial/filmer-for-samtal/pratmandlar-och-syskonkarlek/

Eva har två äldre syskon

När Eva föddes var Oliver 12 år och Ella 9. De lärde sig tidigt att ta ett stort eget ansvar och att föräldrarna behövde lägga mycket tid på Eva.

– På sätt och vis blev de stora över en natt. De fick klara sig själva i mycket och har alltid tagit hand om sin lillasyster. Jag var så orolig för Eva att jag inte hade någon tid för mina andra barn och deras skolgång, säger Anna.

Storebror Oliver tvekade först inför att åka på familjevistelse till Ågrenska, men ångrar inte att han åkte med idag.

– Det var en bra vistelse för hela familjen. För syskonen var det framför allt viktigt att de fick information om Evas tillstånd från någon annan än mig. De fick en större förståelse och har lärt sig massor, säger Anna.

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 över tandläkare Christina Havner och logoped Lisa Bengtsson, som arbetar 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 kring familje- och vuxenvistelser träffar Mun-H-Center 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, tillsammans med information som vårdnadshavare lämnat, sammanställs i en databas, MHC-basen.

Kunskap om sällsynta hälsotillstånd sprids via MHC-appen, och via Mun-H-Centers webbplats: mun-h-center.se

Munhälsa vid Jouberts syndrom

Följande munrelaterade symtom kan förekomma hos personer med Jouberts syndrom:

- gomspalt
- bettavvikelser till följd av munmotoriska svårigheter
- ofarliga knutor på tungan
- tydligt avvikande läpp- och tungband
- reflux.

– Idag har vi träffat glada och samarbetsvilliga barn. Flera hade smala höga gommar och sent tandframbrutt. Några hade olika typer av bettavvikelser och några enstaka knottror på tungan, säger Christina Havner.

Reflux

Reflux innebär att surt innehåll från magsäcken stöts upp i matstrupen. Det kan ge en minskad komfort i munnen med sveda och torrhetskänsla. Det finns också en öka risk för sår och infektioner i munslemhinnan. Utan behandling kan reflux ge erosions-skador (kemiskt slitage) på tänderna på grund av den frätande magsyran. – Det går att förebygga slitage genom att ofta skölja munnen med vatten och använda munvårdsprodukter med natriumflourid, säger Christina Havner.

Tandgnissling

Personer med Jouberts syndrom som finns i MHC-basen uppger att det är vanligt med tandgnissling dagtid. Det kan ge huvudvärk eller smärta i käkarna och slitage på tänderna som ibland ger besvär. En bettskena kan skydda tänderna, men kräver att man gör ett avtryck eller scannar av munnen och att barnet accepterar bettskenan. Att avleda med till exempel massage eller vibrationer kan hjälpa för stunden.

– Gnislandet i kombination med erosion på grund av till exempel reflux kan orsaka omfattande tandslitage, säger Christina Havner.

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 fluorid tandkräm två gånger om dagen.

Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sitt barn med tandborstningen tills barnet är i tioårsåldern. 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.

– I första hand är det förstås viktigast att säkerställa barnets tillväxt och näringsintag. Det är också bra att kompensera med en bra försvarsfaktor som lite extra fluorid, säger Christina Havner.

Christina Havner tipsar också om olika hjälpmedel vid tandborstning. Som att visualisera tid med en tandborste som blinkar eller ett enkelt timglas. Bildstöd med ett tandborstschema och hjälpmedel för förstorat grepp, tandborste som borstar alla sidor av tanden samtidigt (Collis-curve) och munvinkelhållare är ett par exempel.

– Det är viktigt att skapa rutiner. En del barn tycker inte om smaken på tandkrämen eller att det skummar, då finns det alternativ. Extra fluorid i tandkräm och munskölj kan vara bra för de som har en ökad risk för karies eller erosionsskador, säger Christina Havner.

Att tänka på:

- Viktigt med tidig kontakt med barntandvårdsspecialist och förstärkt förebyggande tandvård.
- Det är bra om barnet går på täta besök med inskolning hos tandläkaren för att rengöra och fluorlacka tänderna samt vid behov försegla kindtänderna.
- Tandläkaren bör informeras om barnets diagnos och tand- och bettutvecklingen måste ibland följas särskilt genom kontakt med tandregleringsspecialist.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och stolen barnet ska sitta i. (Användbara bilder finns på **bildstod.se** och **kom-hit.se**.)

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 tandvårdsomhändertagande.

Munmotorik vid Jouberts syndrom

I Mun-H-Centers databas finns för tillfället 16 personer med Jouberts syndrom beskrivna, 6 flickor och 10 pojkar. 12 personer hade svårförståeligt tal och 7 personer hade ät- och dricksvårigheter av olika grad.

När det gäller oralmotorik vet man att många har låg muskelspänning (hypotonus) i mun- och ansiktsmuskulaturen. Nedsatt motorik och sensorik, samt hypotona muskler kan leda till talsvårigheter, ätsvårigheter, svårigheter till självrengöring i munnen (att peta bort matrester med tungan), nedsatt salivkontroll och bitovanor.

– Munmotoriken är viktig för många funktioner. Det är också så att form påverkar funktion. Många barn har till exempel trånga luftvägar, vilket kan göra att de i högre grad behöver andas med munnen. Det kan i sin tur påverka till exempel bettutveckling och ansiktstillväxt.

Vad gör logopeden?

En logoped kan till exempel utreda barnets kommunikationsförmåga samt oralmotoriska förmåga. Även barnets förmåga att suga, tugga och svälja kan utvärderas. Logopeden kan ge råd om matning och ätande. Han eller hon kan ge förslag på hur barnet ska träna på kommunikation samt vid behov ge råd om oralmotorisk träning. Syftet med den oralmotoriska behandlingen kan vara att minska salivläckage, förbättra tuggförmåga samt vid behov öka eller minska känslighet i munnen.

Tal- och språksvårigheter

Majoriteten av barn med Jouberts syndrom har någon form av kommunikationssvårigheter. Svårigheterna kan vara relaterade till att barnet har en IF eller autism. Då är det vanligt med språksvårigheter som är både impressiva (svårigheter att förstå) och expressiva (svårigheter att uttrycka sig). För många med Jouberts syndrom blir talet otydligt. Det kan bero på olika typer av motoriska svårigheter, som svårigheter att kunna forma talets rörelser, eller på att talet låter nasalt. Även vid mildare varianter av Joubert förekommer läs- och skrivsvårigheter i högre grad än hos övriga befolkningen.

– Studier visar att hjälpmedel och en omgivning som underlättar kommunikation spelar stor roll för den kommunikativa förmågan, även i vuxenlivet, säger Lisa Bengtsson.

Ätsvårigheter

Många barn med Jouberts syndrom har ätsvårigheter. Ätsvårigheter hos barn kan ofta ha flera olika orsaker, och man behöver därför göra en individuell bedömning för att kunna behandla svårigheterna. En del av barnen kan behöva ätträning. Sådan träning syftar till att stärka funktionerna för att kunna äta och dricka, men också till att stimulera barnet att komma vidare i sitt ätande genom att prova nya livsmedel och konsistenser. Den som har nedsatt munmotorik kan behöva särskild träning i att tugga och svälja, gapa och stänga munnen, men också att prova nya saker, äta själv eller äta större mängder. Barn som är överkänsliga behöver försiktig stimulering av munnen för att så småningom klara av att äta. Ett sätt att stimulera är genom

massage, som kan ske med händerna eller med olika redskap som vibrerar.

– Syftet är att locka fram rörelse och aktivering av musklerna, säger Lisa Bengtsson.

Ibland finns behov att öka eller minska känsligheten i barnets mun.

– Att ha ont i mun och tänder kan göra att man värjer sig för beröring i och runt munnen. Att minska en överkänslighet i munnen kan i sin tur underlätta att ta hand om tänderna, som ju ska hålla hela livet. Det kan bli lättare att borsta tänderna och att besöka tandvården, säger Lisa Bengtsson.

Bitovanor

Det är vanligt att barn med Jouberts syndrom har bitovanor eller så kallade "oral habits".

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

Beteendet kan ha olika orsaker, till exempel oro och smärta i munnen, eller så handlar det om självstimulering som upplevs som positivt för barnet. Det är därför viktigt att försöka ta reda på orsaken innan man beslutar om eventuell behandling. Behandlingen kan bestå av stimulering och tuggträning, men också att försöka byta ut det barnet biter eller suger på till lämpliga föremål som anpassade "bitsmycken".

Nedsatt salivkontroll

Orsaken till nedsatt salivkontroll (dregling) är nästan aldrig för hög salivproduktion. Istället kan det bero på låg tonus i ansiktsmuskulaturen, nedsatt känsel i munhålan, att man inte sväljer undan eller att tungan puttar ut saliv. Många gånger bidrar flera olika faktorer.

– Att se över sittställningen och huvudhållningen, och träna oralmotoriken kan ge goda resultat. När det inte hjälper kan man i andra hand ta ställning till medicinering för att minska salivutsöndringen. Innan en sådan åtgärd görs bör ansvarig tandläkare tillfrågas, säger Lisa Bengtsson.

Som förälder kan det vara tufft att vara den som ska förmedla kunskap mellan olika instanser. Då kan man be habiliteringen att samordna kontakten mellan till exempel tandläkare, logoped, oralmotoriskt team och nutritionsteam.

Läs mer om hur man kan stimulera den oralmotoriska förmågan i vardagssituationer i skrifterna "Uppleva med munnen", "Nedsatt

salivkontroll” eller ”Bitbeteende”. De finns på Mun-H-Centers webbplats och går även att beställa via mun-h-center.se.

Stöd i samhället

Cecilia Stocks är socionom och arbetar på Ågrenska, bland annat med planeringen av familjevistelser. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för personer med Jouberts syndrom.

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 Cecilia Stocks.

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 Cecilia Stocks.

Tillfällig föräldrapenning (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 kontaktdagar per barn och år.

Läs mer om stöd från Försäkringskassan på fk.se

Hälso- och sjukvårdslagen

Det finns en patientlag som stärker ställningen för patienter. Den ger bland annat rätt att välja öppenvård i en annan region, till exempel habilitering eller en specialist. Det ska även vara lättare att få en ny medicinsk bedömning.

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

Läs mer på csdsamverkan.se och 1177.se

Samordning – fast vårdkontakt

Enligt hälso- och sjukvårdslagen har verksamhetschefen vid en instans med vårdansvar för barnet skyldighet att utse en fast vårdkontakt som kan säkerställa patientens behov av samordning om patienten önskar det. 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 de professionella från de berörda verksamheterna är skyldiga att delta.

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 år, men det måste göras på varje enskild mottagning och det är verksamhetschefen för enheten som ska godkänna.
– Det finns något som heter Freja ID, det är en e-legitimation med möjlighet att dela kontrollen med en närstående eller god man, säger Cecilia Stocks.

Läs mer om vårdärenden för ditt barn på 1177.se sök på: *gör ditt barns vårdärenden via nätet*.

LSS – Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade

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

- med utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd
- med betydande 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 Cecilia Stocks.

Exempel på insatser enligt LSS

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

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 Cecilia Stocks.

Anhörigstöd

Enligt SoL 5 kap. 10 § ska kommunen också erbjuda stöd till anhöriga till någon med fysisk eller psykisk funktionsnedsättning. Med anhörig menas en familjemedlem, (till exempel syskon, mor- och farföräldrar) eller en god vän. 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 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. Åtgärdsprogram ska upprättas för hur eleven ska klara kunskapsmål och vilket stöd som krävs. Det är rektorns ansvar att eleven får ett åtgärdsprogram om det behövs. Skolan ska också ta hänsyn till elevers olika behov. Elever ska ges stöd och stimulans så att de utvecklas så långt som möjligt.

Exempel på extra anpassningar i skolan:

- ett särskilt schema över skoldagen
- extra tydliga instruktioner
- stöd att sätta igång arbetet
- anpassade läromedel
- digital teknik med anpassade programvaror

- handledning/fortbildning av personal
- resursperson
- minskning/anpassning av elevgrupp
- regelbundna specialpedagogiska insatser
- anpassad studiegång

Inför alla förändringar är det viktigt med förberedelser. Det gäller till exempel när barnet börjar förskola och vid övergången från förskola till skola samt vid alla stadietyten.

Gör gärna studiebesök på skolan om det finns osäkerhet om vilken skola som passar barnet bäst.

– Ge skolan skriftlig information om barnet, till exempel dokumentationen om barnets diagnos, när det är dags för skolstart, säger Cecilia Stocks.

Särskola – anpassad grundskola

För att ha rätt att gå i särskola krävs en IF-diagnos. Placering föregås av noggranna tvärprofessionella utredningar i vilka det måste framgå att eleven inte bedöms kunna nå grundskolans mål. Det går att läsa i särskolan med vissa ämnen enligt grundskolans kursplan. Det går också att gå i en klass i grundskolan och läsa enligt särskolans kursplan. I särskolan finns inte förskoleklass, och därför väljer en del familjer att låta sitt barn gå kvar ett extra år på förskolan eller börja direkt i årskurs 1.

Skolformen särskola byter namn i juni 2023 till anpassad grundskola.

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 frågor kan man kontakta Skolverkets upplysningstjänst för rådgivning.

Läs mer på skolinspektionen.se och skolverket.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

Fonder

Fonder kan sökas för ökade omkostnader på grund av sjukdom, till hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhuset eller habiliteringen kan man få hjälp av en kurator med att hitta passande fonder att söka

pengar ur. Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas där man kan söka efter möjliga fonder: **stiftelser.lansstyrelsen.se**

– Det kan löna sig att söka fonder eftersom stiftelserna vill avyttra sina pengar, säger Cecilia Stocks.

Tips på webbplatser

spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

hejaolika.se – nyheter om ett samhälle för alla

parasport.se – om idrott för personer med funktionsnedsättning

anhoriga.se – nationellt kompetenscentrum för anhöriga

minstoradag.org – uppfyller önskningar och skapar glädjefulla upplevelser för sjuka barn eller barn med funktionsnedsättning

ournormal.org – mötesplats för familjer med barn med funktionsnedsättning

Frågor till Cecilia Stocks

Hur länge får man gå ner i arbetstid om man har omvårdnadsbidrag?

– Tills omvårdnadsbidraget upphör, alltså när barnet fyller 19 år.

Hur många kontaktdagar får man för sitt barn?

– 10 dagar per barn och år.

Får båda föräldrarna ersättning för vistelsen på Ågrenska?

– Ja, båda föräldrarna kan ansöka om tillfällig föräldrapenning.

Hur får jag korttidsboende för mitt barn?

– Kontakta LSS-handläggaren i kommunen ni bor i för att söka insatsen.

Kan man räkna in omvårdnadsbidrag i sin sjukpenningsgrundande inkomst (SIG)?

– Endast arbetsrelaterad inkomst räknas in i SGI, alltså inte bidrag.

Familjen och framtiden

Annas högsta önskan är en trygg framtid för sina barn. Idag är det mycket som är osäkert. Familjen har på ett par år gått från en ekonomiskt trygg tillvaro i hemlandet till att lägga all sin tid på okvalificerade arbeten och sina pengar på en dyr hyresrätt.

– Både jag och min man har två underbetalda jobb. Peter skulle behöva plugga i två år för att kunna överföra sin utbildning till Sverige. Det har vi inte tid med, säger Anna.

Peter kan ännu inte svenska och därför ligger det främst på Anna att sköta det administrativa med Eva.

– Jag önskar att min man också kunde följa med på vårdbesök och få information. Att vi kunde dela mer på det. En stor skillnad från vården i hemlandet är att de är så fokuserade på oss föräldrar här i Sverige. Jag får alla frågor och jag förväntas göra all träning. Då måste jag också komma ihåg allting, det kan kännas lite ensamt, säger Anna.

Det har varit svårt för Anna att veta vad det finns för stöd att få i Sverige. Familjen har fått omvårdnadsbidrag för Eva, men det tog lång tid att söka. Det hade underlättat i vardagen om Eva kunde komma ut lite enklare.

– Jag önskar att vi bodde på bottenplan så att Eva skulle kunna gå ut och leka fritt utan att vi ska behöva ta henne någonstans. I framtiden hoppas Anna att Eva ska få dansa, må bra och klara sig själv, åtminstone med stöd.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser bildades för snart 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 stödsatser i rätt tid och utifrån behov. Förbundets uppdrag är att driva politiska frågor som rör personer med funktionsnedsättning, sprida kunskap om sällsynta diagnoser och påtala att forskning krävs. 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 sällsynt hälsotillstånd, men tillsammans är vi starkare, säger Malin Grände, kanslichef 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 diagnostexter till Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd och sprida information om dessa.

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

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

Frågor, förslag eller synpunkter?

Kontakta Informationscentrum via e-post
sallsyntahalsotillstand@agrenska.se
eller telefon 031-750 92 00.

Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd:
socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/

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

Jouberts syndrom

En sammanfattning av dokumentation nr 657

Jouberts syndrom är ett medfött, ärftligt tillstånd som innebär att mittdelen av lillhjärnan saknas helt eller delvis. Jouberts syndrom tillhör gruppen ciliopatier. Vanliga symtom är intellektuell funktionsnedsättning, motoriska svårigheter och nedsatt syn

Det föds uppskattningsvis 1 på 100 000 med syndromet, men tillståndet är troligen underdiagnostiserat.

Behandlingen syftar till att ge stöd och kompensera för funktionsnedsättningarna. De flesta behöver kontakt med flera olika specialister som barnneurolog, ögonläkare, barnpsykiater, logoped och dietist.

I dokumentationen kan du bland annat läsa om medicinsk information, genetik, behandling och psykologiska aspekter. Dessutom ges en inblick i hur det är att leva i en familj med ett barn med Jouberts syndrom.



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2022 | agrenska.se