

Kabuki- syndromet, familjevistelse

Dokumentation nr 637



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

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

KABUKISYNDROMET

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 Kabukisyndromet. 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 Kabukisyndromet 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

Britt-Marie Anderlid, överläkare på klinisk genetik vid Karolinska Universitetssjukhuset i Solna.

Eva Pontén, överläkare på barnortopedi vid Astrid Lindgrens barnsjukhus i Stockholm.

MaiBritt Giacobini, överläkare på PRIMA barn- och vuxenpsykiatri i Stockholm.

Anna Nilsson, logoped vid DART – kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning i Göteborg.

Marizela Kljajic, psykolog och doktorand på Plastikkirurgen vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Medverkande från Mun-H-Center

Lisa Bengtsson, logoped.

Danijela Toft, övertandläkare.

Pia Dornéus, tandsköterska.

Medverkande från Ågrenska

Bodil Mollstedt, specialpedagog.

Astrid Emker, specialpedagog.

Åsa Sunesson, koordinator.

Anna-Karin Björnström, koordinator.

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

Genetik vid Kabukisyndromet	5
Medicinsk information	7
Frågor till Britt-Marie Anderlid:.....	11
Tore har Kabukisyndromet.....	12
Barnortopedi vid Kabukisyndromet	13
Frågor till Eva Pontén:	14
Ättsvårigheter och munmotorik.....	15
Frågor till Lisa Bengtsson:.....	18
Tore har ättsvårigheter.....	19
Neuropsykiatriska aspekter.....	19
Frågor till Maibritt Giacobini:	22
Kommunikation och AKK	23
Frågor till Anna Nilsson:	27
Tore har ett stort ordförråd	27
Psykologiska aspekter vid annorlunda utseende.....	28
Frågor till Marizela Kljajic:	30
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter.....	31
Fråga till Bodil Mollstedt:	34
Syskonrollen	34
Tore har en storebror	38
Munhälsa och munmotorik	39
Att vara både förälder och projektledare	42
Stöd i samhället	43
Frågor till Louise Jeltin:	48
Centrum för sällsynta diagnoser - CSD	49
Riksförbundet Sällsynta diagnoser.....	50
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd	51

Genetik vid Kabukisyndromet

– Den genetiska orsaken till Kabukisyndromet är en mutation i en av två kända gener med koppling till syndromet. Det berättar Britt-Marie Anderlid som är överläkare på Klinisk genetik vid Karolinska Universitetssjukhuset.

Kroppen är uppbyggd av celler och i varje cellkärna finns hela vår arvs massa i vårt DNA. Varje person får hälften av arvs massan från sin mamma och hälften från sin pappa. DNA finns i cellkärnan i kroppens alla celler i form av kromosomer som utgörs av packade DNA-spiraler. Människan har 46 kromosomer (23 kromosompar), varav ett par är könskromosomerna där kvinnor har två X-kromosomer och män har en X-och en Y-kromosom. Generna, som är ungefär 20 000 till antalet, utgör cirka 2 procent av arvs massan och är spridda över kromosomerna. Alla gener, utom de på X och Y-kromosomerna, finns i två kopior, en från vardera föräldern.

Ordningen av genernas byggstenar, *nukleotiderna*, utgör mallar för hur olika proteiner ska se ut. Proteinerna gör att cellerna och människokroppen fungerar. Förändringar i generna, *mutationer*, kan leda till problem när proteinerna ska bildas. Om en gen saknas på en av kromosomerna kan det bildas för lite protein. Andra typer av mutationer, till exempel ett "stavfel" i mallen, kan leda till att det bildas ett felaktigt eller förkortat protein som inte fungerar som det ska vilket leder till olika typer av symtom.

Alla människor har mutationer och de flesta mutationer sker spontant och leder inte till sjukdom eller symtom. En mutation kan också leda till en förbättrad funktion av genen och till att människan utvecklas som art.

– Ibland sker däremot mutationerna i viktiga regioner i generna eller nära gener, vilket påverkar deras funktion negativt. Det finns sällan någon yttre orsak till en mutation utan det sker slumpmässigt, säger Britt-Marie Anderlid.

Vanliga typer av mutationer är *deletioner*, (förlust av en bit av en kromosom) *punktmutationer* (en eller ett fåtal nukleotider är förändrade) eller *duplikationer* (en extra kopia av en bit av kromosomen).

Genetiska sjukdomar

De avvikelser i arvs massan som leder till olika symtom brukar delas in i kromosomavvikelser, monogena sjukdomar och multifaktoriella sjukdomar.

Kromosomavvikelser är stora avvikelser som ibland går att upptäcka i mikroskop. Den vanligaste kromosomavvikelsen är Downs syndrom (Trisomi 21) som orsakas av en extra kopia av kromosom 21. Mindre deletioner eller duplikationer kan inte upptäckas med vanlig kromosomanalys utan kräver metoder med högre upplösning som till exempel array-CGH.

Monogena sjukdomar är tillstånd som beror på förändringar i enskilda gener. För att diagnostisera dessa krävs att hela genen analyseras genom så kallad sekvensering. Kabukisyndromet är ett exempel på en monogen sjukdom.

Multifaktoriella (komplexa) sjukdomar är tillstånd som har genetiska faktorer som samverkar med kända eller okända livsstilsfaktorer. Exempel på sådana är astma, autism, adhd eller diabetes.

Mosaicism är något som förekommer i både kromosomavvikelser och monogena sjukdomar. Det innebär att en mutation finns i en del av kroppens celler, men inte alla. Beroende på vilka celler, eller kromosomer, som är påverkade kan en person som bär på en mosaisk mutation ha lindrigare eller inga symtom. Om de muterade cellerna finns i äggstockarna kan mutationen gå vidare till nästa generation.

– Mosaicism är ovanligt, men det är viktigt att veta att det förekommer och kan innebära en ökad sannolikhet att ett syskon får samma mutation trots att föräldrarna inte har den, säger Britt-Marie Anderlid.

Kabukisyndromet

Ordet *syndrom* kommer ifrån grekiskan och betyder springa tillsammans. Det innebär att en person har mer än ett symtom och att dessa har samma orsak.

Orsaken till Kabukisyndromet är en mutation i en av två kända gener kopplade till syndromet: *KMT2D* (12q13.12) eller *KDM6A* (Xp11.3). Dessa två gener har som funktion att reglera andra gener. De påverkar de så kallade *histonerna* som reglerar hur hårt packat DNA är i cellkärnan. Om DNA är för hårt packat fungerar inte alla gener som de ska. Därför påverkas många gener av mutationer i *KMT2D* och *KDM6A*, vilket i sin tur förklarar varför symtom kan uppkomma i flera olika organsystem.

– Båda de här generna är involverade i processen att slå på och av gener, förklarar Britt-Marie Anderlid.

I upp till 75 procent av fallen är en mutation i *KMT2D* orsaken till Kabukisyndromet. Hos mellan 5-10 procent av fallen finns istället mutationen på genen *KDM6A*. Den finns på kromosom X (och är alltså X- eller könsbunden). Att genen återfinns på X-kromosomen kan innebära att flickor får mildare eller inga symtom eftersom de har en extra kopia av X-kromosomen.

– Hos ungefär 20 procent hittar vi inte den genetiska orsaken trots omfattande analyser. Det säger oss att det kan finnas mutationer i fler gener än de två vi känner till idag, säger Britt-Marie Anderlid.

Genetisk utredning

Vid misstanke om Kabukisyndromet kan man göra en genpanel och undersöka de två kända generna, *KDM6A* och *KMT2D*, tillsammans med andra gener där mutationer kan ge en liknande symtombild som vid Kabukisyndromet. Eftersom det finns väldigt många olika gener som kan vara påverkade vid misstanke om olika syndrom görs idag oftast en helgenomsekvensering. Då kan man hitta både deletioner, punktmutation och duplikationer i hela arvsmassan.

– Något att ha i åtanke med helgenomanalys är att man kan hitta mutationer i gener som inte har med symtomen att göra, men som kan innebära risk för andra sjukdomar, vilket kan leda till oro i familjen, säger Britt-Marie Anderlid.

Ärftlighet

I de allra flesta fall är mutationerna i båda generna *nymutationer* vilket innebär att de uppstått för första gången hos barnet och alltså inte är nedärvda från föräldrarna. Ett fåtal nedärvda fall med mutationer i *KMT2D* är kända. I dessa väldigt sällsynta fall är nedärvningsmönstret *autosomt dominant* vilket innebär att sannolikheten att föra mutationen vidare till barnet är 50 procent vid varje graviditet.

Likaså är mutationen i genen *KDM6A* nästan alltid en *nymutation* men kan bli ärftlig. Eftersom genen sitter på X-kromosomen är kvinnor i många fall friska anlagsbärare medan pojkar får symtom. Både vid mutation i *KMT2D* och i *KDM6A* finns det möjlighet till fosterdiagnostik.

Medicinsk information

Intellektuell funktionsnedsättning, ett karaktäristiskt utseende och skelettavvikelse hör till de vanligaste symtomen.

– Personer med Kabukisyndromet får ofta liknande symtom men alla får inte alla symtom och graden kan variera stort, säger Britt-Marie Anderlid.

Kabukisyndromet beskrevs första gången av läkarna Niikawa och Kuroki i Japan 1981. Namnet syftar till den sminkning som japanska Kabukiskådespelare har och som sägs likna de utseendemässiga drag som är utmärkande för syndromet.

Barn med Kabukisyndromet finns över hela världen. Förekomsten är 3-4 barn per 100 000, vilket också innebär att 3-4 barn med syndromet föds i Sverige varje år.

Diagnosen kan ofta ställas genom typiska symtom och kan sedan bekräftas genom genetisk analys i upp till 80 procent av fallen.

– Men utredningar görs sällan på vuxna så det är troligt att det finns fler personer med Kabukisyndromet som har lindriga symtom och inte har fått diagnos, säger Britt-Marie Anderlid.

Karaktäristiskt utseende

Många gånger kan man misstänka syndromet hos barn med låg muskelspänning i kombination med det typiska utseendemässiga dragen.

Barnen har ofta långa ögonspringor och ögonfransar samt everterade (utåtvända) nedre ögonlock. Ögonen ramar i många fall in av böjda, tunna och avbrutna ögonbryn och öronen brukar vara stora och lätt framåtböjda upptill. Typiskt för Kabukisyndromet är också kuddiga fingertoppar, så kallade fetal finger pads.

– Det har ingen praktisk betydelse utan är en av pusselbitarna. Det finns inga normala näsor eller öron men vi som jobbar med diagnostik av syndrom kan känna igen gemensamma yttre drag vilket kan leda oss rätt i jakten på en diagnos, säger Britt-Marie Anderlid.

Utveckling

Under de första åren har de flesta barnen låg muskelspänning (hypotona muskler), vilket många gånger är orsak till ättsvårigheter och en försenad motorisk utveckling.

De flesta med Kabukisyndromet har en lindrig till medelsvår intellektuell funktionsnedsättning (IF). Det innebär en nedsatt kognitiv förmåga och svårigheter att lära sig och förstå sammanhang. De så kallade exekutiva funktionerna är påverkade. Exekutiva funktioner är färdigheter som att tänka abstrakt, att lära sig saker, planera och utföra uppgifter samt vår förmåga att lösa problem. Personer med IF har också en nedsatt förmåga att kommunicera och förstå instruktioner.

Barn med Kabukisyndromet har ofta en försenad språkutveckling och många har både expressiva (förmåga att uttrycka sig) och impressiva (förmåga att förstå) svårigheter.

– Det finns också pragmatiska svårigheter vilket är vanligt vid autistiska symtom. Då kan personen inte riktigt förstå vitsen med att ha en kommunikation med andra genom språk, säger Britt-Marie Anderlid.

Läs mer om intellektuell funktionsnedsättning på sidan 19

Hjärta och njurar

Förändringar i hjärtat finns hos 30–70 procent av barnen. Hos många växer det bort av sig själv. De vanligaste hjärtmissbildningarna är:

- *Coarctatio aortae* (aortakoarktation), vilket innebär att stora kroppspulsådern är för snäv och kan behöva vidgas med operation.
- *ASD*, hål mellan förmaken i hjärtat.
- *VSD*, hål mellan hjärtats kamrar.

En fjärdedel av barnen med Kabukisyndromet har förändringar runt urinvägarna, som till exempel njurdysplasi, icke nedvandrade testiklar eller hypospadi, vilket innebär att urinröret mynnar ut på fel ställe.

– Eftersom olika missbildningar är så pass vanliga rekommenderar vi ultraljud av hjärta och urinvägar efter ställd diagnos, säger Britt-Marie Anderlid.

Tillväxt

Det är vanligt att barnen har svårt att äta vilket kan innebära bristande viktuppgång under de första åren. När barnen blir tonåringar och vuxna är det tvärtom vanligt med övervikt. Från cirka ett års ålder går det att mäta om barnet är kortväxt. Det är ovanligt med brist på tillväxthormon, men eftersom det förekommer bör kortväxtheten kontrolleras av endokrinolog. Kortväxtheten svarar inte självklart på behandling med tillväxthormon.

– Tillväxten följs på BVC under uppväxten och det är viktigt att uppmärksamma om barnet avviker från kurvan, säger Britt-Marie Anderlid.

En del barn har mikrocelafali, det vill säga ett litet huvudomfång.

Läs mer om ättsvårigheter på sidan 15

Ögon

Oftast har barn med Kabukisyndromet en normal syn, men det är vanligt med olika typer av påverkan på ögonen. Till exempel har många blåaktiga ögonvitor och ptos, hängande ögonlock. Det har för det mesta ingen betydelse, men ptos kan behöva opereras om det skymmer synen. Skelning är vanligare än hos befolkningen i övrigt och behandlas med lapp. En del barn har svårigheter att sluta ögonen, kolobom (stor pupill) eller en tunn synnerv vilket kan påverka synen negativt. En del barn med Kabukisyndromet kan ha svårigheter med visuell perception vilket innebär förmågan att tolka det man ser.

– Barn tränar sin syn upp till sju års ålder. Därför är det viktigt att det som stör synen, som hängande ögonlock eller skelning, åtgärdas, säger Britt-Marie Anderlid.

Öron

Många personer med Kabukisyndromet har stora ytteröron. Det är också vanligt med upprepade öroninflammationer vilket kan bero på gångarna inne i örat är för trånga. Inflammationerna kan också bero på en ökad infektionskänslighet.

– Upprepade öroninflammationer kan leda till nedsatt hörsel och därför är det viktigt att kontrollera öron och hörsel med ett par års mellanrum, säger Britt-Marie Anderlid.

Mun

Ungefär 30 procent av barnen har läpp- käk- eller gomspalt. Det är också vanligt att ha en hög gom vilket kan leda till att mat samlas i gommen. Nedsatt muskeltonus påverkar även munmotoriken och kan ge ett otydligt tal och innebära att barnet dreglar mer. Det är vanligt att det saknas tandanlag bland framtänderna, och även att tänderna är mejlselformede. En del barn med Kabukisyndromet har små blåslänkande gropar i underläppen.

Läs mer om munhälsa på sidan 38

Mage-tarm

För att stötta tillväxten kan det i vissa fall vara aktuellt att få extra näring genom en sond eller PEG, knapp på magen. Ovanligare symtom från mage och tarm kan vara analatresi, diafragmabräck och kroniska diarréer.

– Gastroesofagal reflux är vanligt. Det innebär att övre magmunnen inte sluter tätt och att magsyra kommer upp i matstrupen. Det kan behandlas på olika sätt, bland annat kan man behöva förtjocka födan, säger Britt-Marie Anderlid.

Immunologi

Många barn med Kabukisyndromet får många och frekventa infektioner, vilket kan bero på brist på antikroppar. Det förekommer också autoimmuna tillstånd, att kroppen utvecklar antikroppar mot delar av sig själv, exempelvis:

- vitiligo (fläckvis förlust av pigment)
- låga nivåer av blodplättar
- anemi (blodbrist)
- diabetes

Muskler och skelett

Upp emot 90 procent av personer med Kabukisyndromet har olika symtom från skelettet. Det vanligaste är höft- och knäledsluxation vilket innebär att höfter och knän lättare hoppar ur led. Det kan behöva opereras. Även skolios (sned rygg) och kortare fingrar är vanligt men behöver oftast inte behandlas.

Utredning efter diagnos

Vid en bekräftad diagnos är det viktigt att göra:

- kardiologisk bedömning av hjärtat
- ultraljud av njurarna
- ögonundersökning
- hörselundersökning
- bedömning av tänderna

Behandling och uppföljning

Behandlingen syftar till att lindra symtom och möjliggöra barnets utveckling att nå sin fulla potential. Den stödjande behandlingen kan med träning förbättra olika funktioner. Det är viktigt att barnets kognitiva svårigheter utreds inför skolstart så att barnet får rätt stöd i skolan. Barnet behöver kontakt med olika specialister utifrån symtom. Genom habiliteringen kan familjen få kontakt med till exempel sjukgymnast, logoped, arbetsterapeut, psykolog och specialpedagog.

Forskning

I en pågående studie testas man i djurförsök en hämmare av histon deacetylas, alltså den felaktiga packningen av DNA. Preliminära resultat visar en viss förbättring av minne och inläring, men histonhämmaren är ännu inte testad på människor.

Frågor till Britt-Marie Anderlid:**Hur tidigt uppstår felet i celldelningen vid mosaicism?**

– Det kan uppkomma tidigt men egentligen när som helst i livet. Mutationer som vi bär på när vi föds sker ofta under de tidiga celldelningarna hos embryot. Ju tidigare det sker desto större sannolikhet för symtom. Graden av mosaik speglar delvis symtomens svårighetsgrad

Varför får man en mutation?

– Det vet man inte. Det är vanligen inget som sker under graviditeten utan det har uppstått i spermien eller ägget. Mutationen finns redan där. Det finns ytterst få kända riskfaktorer, men en sådan är strålning. Vanligast är att det är slumpen, som att "blixten slår ner".

Vad innebär de novo?

– Det betyder att det är en mutation som har uppkommit i spermien eller ägget och inte hos föräldrarna. Mutationen är alltså inte nedärvd.

Behöver man kontrollera hjärtat mer än en gång?

– För det mesta behöver det inte kontrolleras igen om man inte har symtom.

Vad händer när man blir vuxen?

– Vi försöker stötta familj och individ under barnåren men när de blir vuxna finns det sällan en sammanhållande person. Många hamnar i primärvården på vårdcentral, i bästa fall med en fast vårdkontakt. Det finns också habilitering för vuxna.

Finns det risk för att epilepsi utvecklas?

– Ungefär en procent av alla barn får epilepsi, som ofta växer bort. Hos barn med Kabukisyndromet finns en ökad risk. Det kommer inte vid någon specifik tidpunkt utan det gäller nog att vara observant som förälder och vara uppmärksam på till exempel frånvaroattacker, alltså att barnet får några sekunders avbrott från alla aktiviteter. Majoriteten får inte epilepsi.

Vår son har svåra feberkramper, men utan konstaterad epilepsi, vad kan man göra?

– Det kan bero på att barnet har en sänkt kramptröskel. Det brukar försvinna vid tre års ålder. Det kan vara bra att medicinera med en kramptröskelhöjande medicin vid hög feber. Rådgör med er neurolog.

Hur länge har man vetat att det finns en koppling till hyperinsulinism?

– Jag har känt till det i ett par år. Tillståndet är inte vanligt men kanske underdiagnostiserat.

Tore har Kabukisyndromet

Tore, fem år, kom till Ågrenska tillsammans med mamma Elizabeth, pappa Mauritz och storebror Owe, åtta år.

Elizabeths graviditet med Tore präglades av mycket oro. Bebisen såg frisk ut på ultraljud, men Elizabeth blödde mycket och var inlagd på sjukhus under stora delar av graviditeten. Komplikationerna ledde till att Tore föddes tio veckor för tidigt.

– Jag och Tore låg inne på neonatalavdelningen och Mauritz bodde hemma med Owe. Vi blev väl omhändertagna, men det var tufft för oss att inte kunna vara tillsammans, säger Elizabeth.

Tore hade tidigt svårt att få i sig mat och fick en sond. Han hade också ett blåsljud på hjärtat.

– Vi tänkte att det berodde på att Tore var för tidigt född, men han hade ett lite speciellt utseende med sneda ögon och den motoriska utvecklingen halkade efter. Läkaren tyckte att det var för många olika saker som inte stämde och vi gjorde ett kromosomtest på Tore, som inte visade något, säger Elizabeth.

Blåsljudet berodde på ett hjärtfel, men det var inte så stort att det har behövt opereras. När familjen väl återförenades hemma var Tore väldigt infektionskänslig.

– Som liten hamnade han i respirator, han hade inga marginaler och höll på att stryka med av RS-viruset. I efterhand har vi förstått att det beror på Kabuki, säger Mauritz.

När Tore var nästan ett år gjordes fler genanalyser, men det var inte förrän han var närmare två år som familjen fick komma på ett möte.

– Vi visste egentligen inte varför vi skulle på det här mötet. Det var förstås jobbigt när de berättade att Tore har Kabukisyndromet, samtidigt var det skönt att få veta vad det var, säger Elizabeth.

– Jag fick en chock. Innan beskedet var jag en klassisk förnekare och tänkte att det var nog inget. Vi förstod inte heller riktigt vad det var. Vi blev ombedda att inte googla, men det gjorde vi direkt förstås. Efter beskedet hände det initialt inte så mycket förutom alla vanliga läkarbesök på olika specialistmottagningar. Vi blev kallade till habiliteringen först långt senare, säger Mauritz.

Barnortopedi vid Kabukisyndromet

– Höftledsluxation, klumpfot och skolios förekommer hos barn med Kabukisyndromet och är tillstånd som går att behandla väl om de upptäcks i tid. Det säger Eva Pontén som är överläkare i barnortopedi.

Barn med Kabukisyndromet har ofta en överrörlighet i axlar, höftleder, knäskålar och fotleder. Överrörligheten kan leda till instabilitet i lederna och i förlängningen till att de lättare går ur led.

Klumpfot, som också kallas för PEVA, innebär att hälen är vriden inåt och framfoten är riktad nedåt. Ofta sitter också hälen högt upp och tårna pekar nedåt, så kallad spetsfot. Runt 100 barn föds med klumpfot i Sverige varje år. Tillståndet behandlas genom en operation och gipsning som förskjuter foten i rätt läge.

– För att inte klumpfoten ska komma tillbaka är det viktigt att barnet bär ortoser på fötterna dygnet runt i tre månader efter operation och sedan nattetid upp till fyra års ålder, säger Eva Pontén.

Nyföddas höfter undersöks på BB och följs senare upp på BVC. Detta för att upptäcka *höftledsluxation* eller höftledsinstabilitet. Luxation innebär att höften är ur led. Ungefär 2–4 barn per 1000 födda har höftledsluxation vilket behandlas med en skena som ska hålla barnets höfter böjda och utåtvridna, det vill säga i grodläge. I Sverige screenas alla nyfödda barn vilket har gett världens lägsta frekvens av sent upptäckta höftledsluxationer. Ju tidigare behandling, desto bättre resultat och mindre risk för snedställningar och inskränkt rörlighet senare i livet.

– Förr lindade man små barn vilket kan leda till en risk att pressa höften ur led. Idag rekommenderar vi grodläge istället vilket är bra för alla barn, säger Eva Pontén.

Det är normalt att barn är *hjulbenta* upp till ett års ålder, sedan blir de ofta *kobenta*, en del upp till sex års ålder. Barn med Kabukisyndromet kan ha kvar kobenthet eller hjulbenthet längre upp i åldrarna. Det går att få benen att växa rakt genom att operera in plattor eller märlor över tillväxtzonen på ena sidan av knäna. Kobenthet kan i förlängningen leda till att knäskålen riskerar att gå ur led.

Plattfotet förekommer också och kan innebära smärtor och problem med att gå. Inlägg i skorna kan minska smärtan och det går även att operera foten genom att förskjuta hälbenet inåt och fixera det med skruvar, eller genom att förlänga hälbenet och med hjälp av det skapa ett större fotvalv.

Skolios är också relativt vanligt förekommande och drabbar 8–10 procent av befolkningen. Det är vanligast bland flickor och uppkommer för det mesta under puberteten. Skolios innebär att ryggraden är sned och eventuella åtgärder beror på graden av snedhet vilken mäts med en skoliometer. Vid 25–45 graders snedhet kan man använda en korsett för att stoppa lutningen. Vid över 45 graders lutning behöver man operera. Vid operation använder man många gånger en typ av inre korsett som rätar upp ryggen med hjälp av inopererade stag som kan förlängas med hjälp magneter.

Frågor till Eva Pontén:

Är det vanligt att barns höfter går ur led om de haft problem med det när de var små?

– Ja, det händer. Det är viktigt att det följs upp vid läkarundersökningar.

Vår dotter har gjort tre höftoperationer genom åren, är det vanligt att stå snett då?

– Det är viktigt att följa höfterna regelbundet. Om barnet står snett kan det i vissa fall bero på att höften är påverkad.

Om kobenthet inte har rätat till sig efter sex års ålder, bör man gå vidare med det?

– Det beror lite på hur kobent barnet är. Ofta kan man vänta till kanske tio års ålder med åtgärder.

Hur länge ska man vänta inför en operation av plattfot?

– Det beror på om det smärtar. Vi opererar sällan plattfot om det inte innebär smärta för barnet.

Vem ska man vända sig till för att kontrollera konstaterad skolios?

– Kontakta en ortoped för att kontrollera hur stor kröken är.

Uppkommer skolios ofta i puberteten?

– Ja, i normalbefolkningen, men om man har Kabukisyndromet kan det uppkomma tidigare också.

Ätsvårigheter och munmotorik

– Ätande är en komplex aktivitet som kräver balans, motorik, sensorik och kommunikation. När ett barn inte växer som det ska kan det bero på ättsvårigheter och det finns mycket man kan göra för att det ska fungera bättre. Det säger Lisa Bengtsson, logoped på Mun-H-Center i Göteborg.

Parallellt med att det lilla barnet utvecklas och växer har även ätandet sin egen utvecklingskurva. Barnet lär sig att äta genom övning och förmågan stötts upp genom att oralmotoriken utvecklas. För barn med neurologiska svårigheter kan utvecklingen störas. Då är det vanligt med ättsvårigheter redan i nyföddhetsperioden. När barnet är runt två års ålder vill barnet ofta bli mer självständig i sitt ätande. Många barn är då misstänksamma mot nya smaker, konsistenser och livsmedel.

– För en del är selektiviteten mer omfattande och kvarstår. Ett barns ättsvårigheter kan ha stor inverkan på vardagen för hela familjen. Ofta beror svårigheterna på olika faktorer och kräver därför insatser från flera olika professioner, säger Lisa Bengtsson.

Ätsvårigheter vid Kabukisyndromet

De studier som finns rapporterar att en stor andel av barn med Kabukisyndromet uppvisar ät- och sugsvårigheter som spädbarn. Flera har fortsatta ätsvårigheter när de övergår till fast föda och reflux förekommer hos många. 65-74 procent av barnen behöver nässond eller gastrostomi i de tidiga åren. Studier visar också att äldre barn, tonåringar och vuxna med Kabukisyndromet ofta blir överviktiga. Personer med Kabukisyndromet har ofta sensoriska svårigheter som påverkar ätandet. Det kan till exempel handla om motvilja till olika typer av textur, konsistenser, dofter och temperaturer. De har ofta låg muskeltonus i mun, ansikte och svalg, samt påverkan på bitt och tänder. Låg muskeltonus leder till att de motoriska färdigheterna, som att kunna suga, tugga och svälja är påverkade. Ätande påverkas också av mag-tarmbesvär, påverkan på sömn och andning och infektionskänslighet.

– Oftast går det inte att hitta *en* orsak till att ätandet inte fungerar optimalt, utan det handlar om många bäckar små. Ibland blir det rentav en ond cirkel: en infektion ger dålig aptit, som leder till svag viktutveckling. Föräldrarna blir oroliga och oron får barnet att matvägra. Viktkurvan kanske planar ut, barnet riskerar undernäring och får ökad mottaglighet för nya infektioner, exemplifierar Lisa Bengtsson.

Behandling: två parallella spår

För att behandla ätsvårigheter krävs ofta ett multiprofessionellt omhändertagande med till exempel läkare, sjuksköterska, dietist, logoped och tandläkare. Behandlingen följer två spår. Dels syftar den till att barnets behov av näring och energi säkerställs. Parallellt behöver barnet få ätträning för att komma vidare i sin ätutveckling. I första hand är det viktigt att behandla medicinska åkommor som reflux och förstoppning.

– Ett viktigt andra steg är att se över barnets fysiska förutsättningar. Det kan krävas anpassad kost och hjälpmedel för att sitta stabilt, äta och dricka, säger Lisa Bengtsson.

Nedsatt matlust

När ett barn har nedsatt aptit eller inte har ork att äta kan det bero på till exempel andningssvårigheter, illamående eller att barnet har en intraoral överkänslighet. Det sistnämnda innebär en brist på erfarenheter kopplade till munregionen eller negativa upplevelser kring mat och ätande. Då kan kräkreflexen vara känslig och finnas kvar långt fram i munnen.

– Barn som har haft ätsvårigheter som små och fått näring på annat sätt kan ha svårt att känna igen hunger- eller mättnadskänslor, säger Lisa Bengtsson.

Bra att tänka på när barnet kräks ofta:

- fundera över och förändra eventuellt barnets positionering i matsituationen
- mata lite, ofta och kontinuerligt
- ändra födans konsistens
- ändra födans innehåll

Ätträning

Många barn med Kabukisyndromet behöver ätträning. Sådan träning syftar till att stärka funktionerna för att kunna äta och dricka, men också 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, att äta själv eller att äta större mängder. Barn som är överkänsliga i munnen 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 rörelser i och aktivering av musklerna vilket underlättar ätandet, säger Lisa Bengtsson.

Drickträning kan ske med speciella nappflaskor, sugrör eller specialmuggar. Tugg- och käkträning kan man göra med särskilda träningshjälpmedel som ”tuggtuber”, men också genom att erbjuda saker att äta som kräver en lagom stor utmaning. Barnanpassade ”snacks” (i barnmatshyllan finns det varor som kallas ”finger food”, avsedda för små barn) eller andra matvaror som smälter i kontakt med saliv är bra att börja med. Mat i stavar kan också fungera bra. Att få maten direkt mellan kindtänderna gör att barnet slipper momentet att putta maten med tungan till tänderna, något som är svårt för många med munmotoriska nedsättningar. Det finns särskilda träningsredskap (som munsjärmar) och skedmatningstekniker för barn som har svårt att stänga läpparna. Att lära sig att svälja är en annan viktig del av ätandet. Ofta är det lättare att svälja vätska när den ges i små portioner och placeras i kinden, till exempel med en mjuk sugrörsflaska eller en liten spruta utan nål.

– Anpassa flödet och konsistensen på det som ska sväljas. En smoothie kan vara lättare att svälja än vatten som rinner väldigt fort.

Ett verktyg som många logopedier använder sig av i behandlingen är *Ättrappan*. Den innebär att barnet successivt får närma sig mat och olika livsmedel steg för steg och tolerera allt det matsituationen innebär – som att känna doften av mat, se och känna på mat, smaka och svälja. Första steget i Ättrappan är att vistas i samma rum som mat eller sitta med vid bordet.

– För en del barn kan bara det vara ett stort steg, säger Lisa Bengtsson.

Steg för steg får barnet sedan hjälpa till att ta fram mat, lukta på den, känna, slicka, bita och spotta ut. Sista steget i trappan är att barnet biter, tuggar och sväljer. Hela tiden ska lek och glädje vara ledord.

– Låt barnet kladda och leka med maten. Lek är den bästa vägen till inlärning, säger Lisa Bengtsson.

När det inte fungerar

När ett barn inte får i sig tillräckligt med näring via ätandet genom munnen kan en nässond eller gastrostomi (en knapp på magen) vara nödvändigt och livsviktigt.

– Det kan ge en trygghet i att barnet får i sig det hen behöver för att växa och utvecklas. När barnet har sond eller knapp är det fortsatt mycket viktigt att stimulera munnens motorik och sensorik och att borsta tänderna, säger Lisa Bengtsson.

Låt ätutvecklingen ta tid

För ett barn utan specifika svårigheter tar det minst två år att lära sig äta. För ett barn med de utmaningar Kabukisyndromet kan medföra är det inte ovanligt att inlärningen tar längre tid än så. Lisa Bengtssons råd är att låta träningen och ätutvecklingen ta tid. Fortsätt presentera nya smaker – det kan ta tio gånger eller många fler innan barnet accepterar en ny smak.

– Ett råd är att ni föräldrar också tänker igenom era egna beteenden kring maten. Hur reagerar ni på barnets ovilja att äta, till exempel? Några tips är att uppmuntra barnen för minsta framsteg och försöka vara bra förebilder genom att prata om mat och ätande på ett nyfiket sätt, våga leka lite själva och försöka göra måltiden till en trevlig stund, oavsett hur mycket av maten som kommer ner i barnets mage. Och ha tålamod!, säger Lisa Bengtsson.

Frågor till Lisa Bengtsson:

Vad beror det på att barnen först är underviktiga för att senare bli överviktiga?

– Ofta har de ättsvårigheter i början av livet. Att en del senare blir överviktiga kan bero på genetiska faktorer, men det kan också handla om att barn som behandlats för sina ättsvårigheter blivit så uppmuntrade att äta att när svårigheterna sedan släpper slår det om och de äter för mycket istället. Kanske har barnets föräldrar kvar ett beteende att ge barnet mat så fort det önskar, för att det var så svårt de första åren?

Tore har ätsvårigheter

Redan från start har svårigheterna kring Tores ätande varit en stor del av familjens vardag. I början kräcktes han upp det mesta vilket ledde till att han till slut fick en knapp på magen. Familjen har haft bra stöd och nära kontakt med nutritionsteamet på barnsjukhuset.

– Allt med maten har varit väldigt stressande. När han var liten var det hela tiden fokus på att han skulle gå upp i vikt, viket han inte gjorde, säger Mauritz.

Sedan i somras har Tore inte längre knapp på magen men näringsdrycker är fortfarande hans primära föda. Elizabeth och Mauritz kämpar med att få Tore att äta vanlig mat och ättränar vid varje måltid.

– Vi har testat allt. Alla olika typer av verktyg. Det är svårt att bara få vara mamma och pappa. Vi är alltid vårdare för vårt barn, pedagog, dietist, logoped. Man är alltid något annat, säger Elizabeth.

Det Tore inte äter om dagarna tar han igen om nätterna. Han vaknar ofta, äter och somnar om.

– Jag är uppe varje natt. Vissa nätter är det sju, åtta gånger. En bra natt är det två, tre gånger. Varje gång dricker han lite näringsdryck och somnar för det mesta om, säger Elizabeth.

– Elizabeth har dragit ett tyngre lass, både eftersom det är hon som är mest inläst på det medicinska, men också för att hon är mest uppe med Tore om nätterna, säger Mauritz.

Neuropsykiatriska aspekter

– Under de senaste 20 åren har vi lärt oss att det är vanligt att inte bara ha en neuropsykiatrisk diagnos utan diagnoserna hakar ofta i och överlappar varandra. Det säger Maibritt Giacobini som är barnpsykiatriker på PRIMA barn- och vuxenpsykiatri i Stockholm.

Neuropsykiatriska diagnoser (npf) är vanliga. Upp till tio procent av befolkningen har en npf-diagnos och vid Kabukisyndromet är den siffran troligen ännu lite högre.

Kabukisyndromet

De vanligaste npf-diagnoserna vid Kabukisyndromet är:

- intellektuell funktionsnedsättning (IF)
- autism eller autistiska drag

- adhd

Intellektuell funktionsnedsättning

Att ha en intellektuell funktionsnedsättning påverkar barnets förmåga att lära sig saker, planera och utföra uppgifter samt att lösa problem. Upp till 90 procent av barn med Kabukisyndromet har en IF-diagnos men graden av svårigheterna kan variera stort. De flesta har en lindrig till medelsvår IF. Maibritt Giacobini betonar att eftersom en IF påverkar personens inlärningsförmåga är det viktigt att kartlägga både styrkor och svagheter. Många personer med Kabukisyndromet har en god språklig förståelse och ett gott ordförråd. Istället handlar svagheter om den visuospatiala förmågan, det vill säga hur man i sitt huvud uppfattar rummet och föreställer sig saker.

– Inom pedagogiken är det vanligt att förstärka språket med bilder. För barn med Kabukisyndromet verkar ofta motsatsen gälla, alltså att barnet förstår språk väldigt väl. Därför är det viktigt att ta reda på vilka delar inom inläring som är styrkor och vilka som är svagheter för varje individ, säger Maibritt Giacobini.

Autismspektrumproblematik

De studier som finns kring autismspektrumproblematik och Kabukisyndromet visar att språket kommer igång lite senare för de flesta barnen. Många har en god social förmåga som nästan kan uppfattas som lite översocial eller gränslös. Andra föredrar att vara mycket för sig själva.

– Det som kan vara svårt för barnen med god social förmåga är att kunna sätta sig in i hur andra personer fungerar och tänker, vilket är kopplat till autistiska svårigheter, säger MaiBritt Giacobini.

Det är vanligt att barnen har en mindre ögonkontakt och har svårt att förstå undertonerna i språket, alltså svårt att läsa mellan raderna. En del barn har starka intressen på den nivån att det tar över på bekostnad av annat. Olika repetitiva beteenden som handviftningar eller att upprepa ord är också vanligt. Känslighet för ljud, beröring, smaker och dofter finns också beskrivet och är förknippat med autism.

– Det här är också viktigt för barnets skola att känna till eftersom det kan vara otroligt tröttsamt för barnet med alla intryck, säger MaiBritt Giacobini.

Många barn med Kabukisyndromet har autism eller autistiska drag och är hjälpta av en *bra struktur* under dagen, till exempel genom scheman för aktiviteter. Att träna den *språkliga förståelsen* är också viktigt.

– Det som vi säger kan uppfattas väldigt konkret om man har autism och det är något som barnen behöver öva på, säger MaiBritt Giacobini.

Adhd

I de studier som MaiBritt Giacobini har tagit del av är kopplingen mellan Kabukisyndromet och adhd inte lika stark som den till autism. Det är vanligt med lättare uppmärksamhets- och koncentrationssvårigheter, en nedsatt uthållighet samt ett impulsivt beteende. Det kan också finnas svårigheter med arbetsminnet, det vill säga att kunna hålla flera instruktioner i huvudet samtidigt.

– Överlag tycks det handla om milda symtom och eftersom adhd är vanligt i befolkningen kan det förekomma utan direkt koppling till Kabukisyndromet, säger MaiBritt Giacobini.

Sömnsvårigheter

Barn med Kabukisyndromet tycks inte ha större svårigheter med sömn än andra barn i samma utvecklingsålder. För att behandla sömnsvårigheter är det viktigt med fasta sömnrutiner.

– Får man inte ordning på sömnen är det viktigt att söka hjälp eftersom det påverkar livet och familjen så mycket. Sömskola, tyngdtäcke och medicinering med melatonin kan vara till hjälp för en del, säger MaiBritt Giacobini.

Utmanande beteenden

En konsekvens av en neuropsykiatrisk diagnos kan vara svårigheter att kontrollera och styra känslor. Det kan i sin tur leda till utmanande beteenden. För att veta vilka åtgärder som går att ta till är det absolut viktigast att ta reda på orsaken till beteendet. I första hand är det viktigt att säkerställa att det inte är kopplat till smärta eller obehag. Vissa repetitiva beteenden kan vara lugnande för barnet eller vara kopplade till starka känslor. En annan orsak till utmanande beteende kan vara sådant som händer i omgivningen, till exempel att bryta rutiner eller svårtolkade sociala situationer.

– Tänk också på att utmanande beteende många gånger är kommunikation, ett sätt för barnet att uttrycka sig, säger MaiBritt Giacobini.

Neuropsykiatrisk utredning

Vid en neuropsykiatrisk utredning undersöks barnets utvecklingsnivå genom standardiserade psykologiska tester. Att veta vilken nivå barnet befinner sig på är viktigt för att kunna anpassa pedagogiska insatser efter barnets behov. Utredningen beaktar också barnets nivå av koncentration, överaktivitet och impulsivitet samt tittar på det sociala samspelet.

– I de fall där barnet inte har något språk eller om barnet inte helt samarbetar kan det vara svårt att göra alla tester och då kan det vara bra att göra om utredningen när barnet är lite äldre för att bäst kunna se hur man kan stötta barnet, säger MaiBritt Giacobini.

Vid konstaterad neuropsykiatrisk problematik finns det åtgärder som kan stötta familjen, bland annat:

- föräldrautbildning
- insatser enligt LSS och habilitering
- anpassad skolgång (anpassning av krav)
- ta vara på barnets styrkor!
- tidig träning i språk och kommunikation – språklig inlärning bättre än visuell
- motorisk stimulans med hjälp av sjukgymnastik.

Medicinsk behandling

Det finns inga studier om medicinering vid Kabukisyndromet, utan medicinering syftar till att behandla symtomen som till exempel adhd, ångest och sömn.

MaiBritt Giacobini berättar att det finns studier som är på gång där man använder ketogen kost. Det innebär en väldigt strikt kostbehandling med mycket fett och utan kolhydrater som gör att kroppen bildar ketoner som bränsle för hjärnan.

– Djurförsök har visat att möss får lite bättre minnesfunktioner.

Det pågår ganska mycket forskning för att utveckla framtida behandlingsmöjligheter, säger MaiBritt Giacobini.

Tips:

På vissa habiliteringar finns det program för ungdomar med autism med syftet att stödja det sociala samspelet.

Frågor till Maibritt Giacobini:

Vi har gjort en IF-utredning som visade att vår dotter har otroligt stora variationer och ligger precis på gränsen. Nu ligger ansvaret på skolan, men vad kan vi göra för att hon ändå ska få rätt stöd?

– Det är inte ovanligt att det finns en stor variation och många ligger på gränsen. Det som är viktigt är att de barn som inte riktigt uppfyller kriterier för diagnos får det stöd de behöver. För skolan är det viktigt att följa även den sociala biten. Samspelet med andra kan bli för avancerat ju äldre barnet blir. Det psykiska måendet är det absolut viktigaste.

Kan man öva upp de sociala färdigheterna?

– Ja absolut. Till exempel genom att uppmärksamma hur sociala koder fungerar. Sufflera lite åt barnet hur andra kan uppleva sociala koder och hjälp till lite lätt i sociala sammanhang. Äldre barn kan behöva strategier för att komma in i leken till exempel och då kan man ge tips om hur man kan göra.

Kan man öva upp visuospatiala förmågor?

– Det har jag inget bra svar på. Det handlar mer om att man ska tänka på att det här kan vara svårt och därför inte utsätta barnet för det.

Vår dotter är väldigt pappig, ingen annan får göra något, kan det höra till syndromet?

– Ibland kan man se att barn med autism har svår separationsångest. Det kan också hänga ihop med hur man är som person. Ibland kan pappor vara lite mer tydliga. Det kan passa många och särskilt de med autism. Det kan vara bra att träna upp stunder med bara mamma och kanske göra lite trevliga saker tillsammans.

Hur ska man veta vad som är Kabuki och vad som är autism och är det viktigt att veta det?

– Det som är viktigt är att hjälpa barnet med kommunikation och när det gäller autism är detta med behov av förutsägbarhet och struktur viktigt att veta. Ifall barnet har beteenden som inte går att förklara kan man som förälder vara hjälpt av att förstå barnet utifrån hans autism.

Kommunikation och AKK

– Att kommunicera är en mänsklig rättighet. Det är lika viktigt som att äta, dricka och röra på sig. Det säger Anna Nilsson som är logoped 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, till exempel den om rättigheter för personer med funktionsnedsättning.

Vad är kommunikation?

Kommunikation är när någon gör eller säger något som någon annan reagerar på. Det finns många olika sätt att kommunicera, exempelvis

genom tal, gester, mimik, teckenspråk, kroppskommunikation, skrift och bilder. Allt utbyte av information mellan människor, medveten eller omedveten, är kommunikation. Vi söker kontakt för att få närhet, få behov uppfyllda, vara delaktiga, lära oss saker, men också för att bygga en social kontakt med omgivningen. Barn kan visa att de vill kommunicera på många sätt, ofta genom att peka, titta eller hämta något eller någon.

– Tal och skrift är de vanligaste sätten att uttrycka språk, men det finns många fler sätt att kommunicera. Har vi gemensamma ord, bilder eller tecken för saker och ting är det mycket enklare för oss att förstå varandra, säger Anna Nilsson.

Att stödja ett barns kommunikationsutveckling

Anna Nilsson berättar att när en person inte pratar eller pratar mindre har vi som samtalspartners en tendens att kommunicera mindre med den personen – vi borde göra tvärtom!

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 alternativ kommunikation med personen kan förebygga och minska utmanande beteende. Ofta behöver omgivningen alltså fundera på – och 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, vilket också kallas för att *uggla* och 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 det barnet gör, kommentera vad du ser både med talade ord, tecken eller pekprat, till exempel "ah, du leker med bilen" eller "du kanske spanar efter katten nu?". Detta är ett sätt att stimulera barnets kommunikationsutveckling.

En annan strategi kallas för att *räva*. Då arrangerar man en situation som man tror att barnet kommer att reagera på.

– Gör något oväntat! Du som kommunikationspartner ska sedan vänta och förvänta och tolka och bekräfta barnet genom att sätta ord på det som har hänt, säger Anna Nilsson.

AKK som stöd

AKK är en förkortning av *alternativ och kompletterande kommunikation* som 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 tillsammans med barnen. Förutom lågteknologiska AKK, exempelvis tecken som AKK, samtalskortor och kommunikationsböcker med bilder finns det idag också högteknologiska AKK som datorer och appar till smarta telefoner och surfplattor som kan användas i samma syfte.

– AKK ska gärna vara multimodalt, alltså att vi använder många olika kommunikationssätt med barnet. AKK kan också vara det du har tillgängligt som bilder i mobilen eller att ritprata, säger Anna Nilsson.

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

– Att använda AKK som tecken och bilder gynnar alla barns språkutveckling, säger Anna Nilsson.

Hur ska man börja?

Kommunikationshjälpmedel syftar till att förstärka, utvidga, utveckla och underlätta. När ett nytt hjälpmedel ska introduceras är det 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, bildkortor och andra kommunikationshjälpmedel till – och vad de betyder – behöver omgivningen vara modell. Den vuxne ska alltså själv använda samma kommunikationssätt som barnet, exempelvis peka på bilder, kombinerat med sitt tal.

– För att lära sig hur man till exempel pekpratar behöver man som förälder stöd. Det kan ta lång tid men bilder är mer konkreta än talade ord och det är lättare för många barn att lära sig att använda bilder än att lära sig prata, säger Anna Nilsson.

AKK hämmar inte talutvecklingen, det är snarare tvärt om. Den minskade pressen att producera tal har indirekt positiv effekt på talutvecklingen.

– Tal är det mest effektiva kommunikationssättet och barnet kommer att – om hen har förutsättningar för det – välja det lättaste och mest accepterade sättet att kommunicera, säger Anna Nilsson.

Skriva – ju fler sätt desto bättre

Det finns många olika sätt att lära sig skriva och få en extra hjälp på vägen. Många vanliga surfplattor och datorer har idag ordprediktion, alltså att det räcker att skriva en bokstav för att få ett förslag på ord. Vissa surfplattor har också möjligheten att man pratar in och det produceras text, det kallas för diktering eller tal till text.

– Har man talförmågan är det ett jättebra komplement. Det finns många andra sätt att skriva än för hand, säger Anna Nilsson.

Att kunna presentera sig

För att barnet ska kunna presentera sig självständigt för nya människor kan man använda ett kommunikationspass. Det kan vara ett häfte eller en bok där ni sätter in bilder på vad barnet tycker om och beskriver hur barnet kommunicerar. Det kan också vara digitalt i till exempel en app med talsyntes så att barnet själv kan trycka och få uppläst ”Jag heter ...”, ”Jag gillar hundar” och så vidare.

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 eftersom det tar lite längre tid för många barn med funktionsnedsättning att lära sig kommunicera – börja tidigt. Men kom också ihåg att det aldrig är för sent att börja med AKK, säger Anna Nilsson.

Tips på webbsidor:

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

kom-hit.se – Kommunikationsstöd i vårdsituationer.

larportalen.skolverket.se – Tematiska arbetssätt och digitala verktyg.

spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten.

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

regionuppsala.se/infoteket/hitta-tips-och-verktyg/tecken-som-alternativ-och-kompletterande-kommunikation – Gratis webbkurs i TAKK från habiliteringen i Uppsala.

bildstod.se – Material till bildstöd med sökmotor.

appsok.regionstockholm.se – Tillgänglighetsgranskade appar.

Tips på rapporter som belyser forskning om kommunikation och AKK:

Tidiga kommunikations- och språkinsatser till förskolebarn

habiliteringsverige.se/arkiv/ebh_report/tidiga-kommunikations-och-sprakinsatser-till-forskolan-rev-2014

Metoder för att stimulera språk och kommunikation hos barn, ungdomar och vuxna inom habiliteringen

habiliteringsverige.se/arkiv/ebh_report/metoder-for-att-stimulera-sprak-och-kommunikation-hos-barn-ungdomar-och-vuxna-inom-habiliteringen-2015

Att förebygga och minska utmanande beteende i LSS-verksamhet

[socialstyrelsen.se/globalassets/sharepoint-](https://socialstyrelsen.se/globalassets/sharepoint-dokument/artikelkatalog/kunskapsstod/2015-12-3.pdf)

[dokument/artikelkatalog/kunskapsstod/2015-12-3.pdf](https://socialstyrelsen.se/globalassets/sharepoint-dokument/artikelkatalog/kunskapsstod/2015-12-3.pdf)

Frågor till Anna Nilsson:

Är det bättre att öva på att skriva för hand eller att öva på att skriva på tangentbord?

– Om det finns motoriska svårigheter är det jättebra att använda ett tangentbord. Det är bra att erbjuda möjligheten att skriva digitalt eftersom det sparar energi och tid för barnet som i stället kan fokusera mer på själva innehållet i det hen skriver. Men vill barnet skriva för hand ibland är det såklart okej.

Tore har ett stort ordförråd

Föräldrarna tycker att kontakten med förskolan har fungerat bra.

Personalen har varit intresserade och använder tecken som stöd (TAKK) med alla barnen.

– De har pratat mycket i förskolan om olikheter och allas lika värde. Personalen är duktig på att involvera Tore i all verksamhet och han hänger med på det mesta, även om han behöver mer lugn och ro än andra. Redan innan Tore fick sin Kabukidiagnos tog förskolan in en extra resurs för honom men när diagnosen fastställdes tog kommunen över finansieringen av resursen istället, säger Elizabeth.

Kort efter att Mauritz och Elizabeth hade kommit igång med TAKK hemma lossnade talet för Tore.

– Idag har Tore ett stort ordförråd. Han har ett lite otydligt tal men vi förstår fullständigt vad han säger, säger Elizabeth.

Tore har nyligen gjort en neuropsykiatrisk utredning och fått en lindrig IF-diagnos. Diagnosen ger honom rätt att gå i anpassad grundskola (tidigare särskola) och han har fått framskjuten skolplikt med ett år.

– Vi funderar mycket på Tores skolgång just nu, om han ska gå i anpassad skola eller integrerat i vanlig skolklass. Vi vill att Tore ska få bra möjligheter att uppnå sin fulla potential, säger Mauritz.

Psykologiska aspekter vid annorlunda utseende

– Att leva med ett annorlunda utseende påverkar självbilden. Därför är det viktigt att stärka barnet genom kunskap och strategier för hur man kan hantera omgivningen. Det säger Marizela Kljajić som är psykolog vid Plastikkirurgen.

Marizela Kljajić är en del av det kraniofaciala teamet vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg. De flesta som kommer till mottagningen är barn som har fötts med olika tillstånd som rör ansikte och huvud och som kräver olika plastikkirurgiska ingrepp.

– Många av tillstånden vi behandlar är ovanliga och ofta är barnen små. Föräldrarna har många funderingar kring operationer men också framtiden. Mig kan man kontakta när frågor uppkommer, säger Marizela Kljajić.

Att leva med ett annorlunda utseende

Barn som föds med ett annorlunda utseende får ofta genomgå många sjukhusvistelser, kontroller och operationer tidigt i livet. För en del kan det medföra att man utvecklar behandlingsrädsla och för de allra flesta innebär det att man får oönskad uppmärksamhet på grund av sitt utseende. Det kan till exempel komma frågor och kommentarer både från bekanta och okända. Oavsett på vilket sätt utseendet avviker är det viktigt att prata om tillståndet tidigt.

För barn födda med Kabukisyndromet är det till exempel vanligt med olika typer av spalter. Det kan upplevas som svårt att "prata" med ett litet barn. Att prata med barn när dock något vi gör hela tiden från det att barnet är ett litet spädbarn. Vi tänker högt och benämner vad vi gör, till exempel "nu byter vi din blöja", "nu ska du få sova" och så vidare. På samma sätt kan vi benämna när det händer något gällande till exempel spalten. "Oj, kom det lite mjölk i näsan/spalten". I takt med att barnet blir äldre kan man bygga på med uttrycksätt kring diagnosen. Ett bra tillfälle att prata lite mer om tillståndet med barnet är inför sjukhusbesök där man samtidigt förbereder barnet inför undersökningar och ger en förklaring till varför man ska till en läkare. – Målet är att barnet ska förstå och ha kunskap kring sitt tillstånd så att hen så småningom kan prata om det och besvara frågor från omgivningen, säger Marizela Kljajić.

Ett annorlunda utseende kan påverka självbilden och den sociala förmågan hos barnet. Många ungdomar Marizela Kljajić träffar föreställer sig att kirurgi skulle lösa den negativa självbilden och ge ett nytt ansikte som de vågar ta plats med i sociala sammanhang. Kirurgen kan vara till en stor hjälp för att få den där extra skjutsen till

att våga men den löser inte osäkerheten och rädslan inför sociala sammanhang helt och hållet. Man blir inte en helt ny person med andra tankar och känslor bara för att man gjort en operation. Man behöver också träna på sin sociala förmåga och arbeta med att utsätta sig för sådant som upplevs som obehagligt.

– Det kan också krävas ett psykologiskt arbete i att anpassa sig till sitt nya utseende, säger Marizela Kljajić.

Självbild

En persons självbild är den samlade bilden av hur man ser på sig själv. Det finns alltså mycket annat än utseendet som kan påverka självbilden. Ett annorlunda utseende i ansiktet medför en högre risk för en negativ självbild. Många upplever en oönskad uppmärksamhet på grund av sitt utseende och att det är svårt att vara anonym. Folk stirrar, kommenterar och frågar men de kan också visa olust eller förvåning. Marizela Kljajić betonar att utseende är en väldigt personlig upplevelse och därför svårt att mäta objektivt. Hon exemplifierar detta med ett citat från en patient:

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

Forskning och erfarenhet visar att bristande kontroll över obekväma situationer kan orsaka en social sårbarhet, vilket kan resultera i ångest och rädsla inför att träffa nya människor och skapa relationer till andra. Därför är det viktigt att försöka stärka självbilden hos barn och ungdomar med ett annorlunda utseende.

Hur och vad gör man?

Ge barnet verktyg för hur hen ska hantera andras blickar och frågor. Skapa strategier ihop med barnet genom att testa olika svarsalternativ, till exempel ”jag har opererat mig” eller ”jag föddes så”. Prata också med barnet om hur de här tankarna och känslorna påverkar en. Kunskap om tillståndet är också väldigt viktigt, att barnet själv vet varför hen ser annorlunda ut. När barnet blir äldre är det viktigt att få ett namn på sin diagnos och vetskap om att man inte är ensam om sitt tillstånd. Att få träffa andra med samma diagnos kan också stärka barnet och hela familjen. Via patientföreningar kan man få hjälp med tips och strategier som andra utvecklat och som kan vara hjälpsamma för det egna barnet och familjen.

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

Strategier för föräldrar

Som förälder kan man förebygga obehagliga situationer genom att informera barnet när det är dags att byta miljö, till exempel innan

barnet börjar förskolan, första klass, i en ny klass eller på en fritidsaktivitet. Genom att också informera om diagnosen i förskole- eller skolklassen kan man undvika situationer där personer blir överraskade av ett annorlunda utseende. Man kan även ge en beskrivning kring hur man pratar om tillståndet, till exempel vad skolpersonal kan svara om andra barn har frågor. Föräldrar kan stötta sitt barn genom att försöka hitta fritidsaktiviteter eller intresseområden där barnet kan delta och känna att man lyckas.

– Som förälder har man en viktig roll i att skapa ett naturligt samtalsklimat med barnet. Visa att det är naturligt att prata om hur andra reagerar på utseendet och diskutera strategier tillsammans, säger Marizela Kljajić.

Tips för att stärka barnet och ungdomen

- Utgå ifrån ett individuellt perspektiv.
- Träna sociala förmågor och bredda barnets sociala kompetens, vilket stärker hens självbild.
- Hjälプ till med sociala kontakter och vänskapsrelationer.
- Öka barnets självförtroende genom att uppmuntra till intressen och hobbyer. Till exempel har god fysik visat sig vara en stärkande komponent för självkänslan.

Vad sjukvården kan göra

Sjukvården ansvarar för att informera familjen om diagnosen, vilket kan behöva göras vid mer än ett tillfälle. Eventuellt kan sjukvården förmedla kontakt med andra familjer i samma situation. Man ska också upplysa familjerna om vilka stöd och resurser som finns att få från samhället.

– Det är viktigt att vi som arbetar inom vården försöker engagera barnet i att delta i diskussioner kring hens vård och uppmuntra familjen att söka en andra åsikt innan de tar ett svårt beslut, säger Marizela Kljajić.

Frågor till Marizela Kljajić:

Hur kan man prata med barnet om en jobbig situation efteråt?

– Vi som vuxna kanske har en föreställning om hur barnet tänker kring en situation, men det är inte säkert att det stämmer. Börja med att få barnets bild av händelsen. Bekräfta barnet och prata om strategier för liknande händelser i framtiden.

Hur kan man tänka kring syskonen och hur de ska tänka?

– För det första är det viktigt att syskonen inte glöms bort. Det är också jätteviktigt att syskonen får strategier, eftersom de också kan få samma frågor eller kommentarer om sitt syskon. Försök att ge

syskonen svar på deras frågor, men prata också om hur de kan bemöta frågor från omgivningen. Det är bra att bygga på relationen mellan syskonen genom att de deltar vid sjukhusbesök och får information om sitt syskons behandling och diagnos.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

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

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

– Även om en del symtom och behov förenar personer med samma diagnos är alla förstas 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 på Ågrenska.

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

– Barn med den här diagnosen har inte bara olika symtom. De varierar också över tid. Ibland från dag till dag eller timme till timme. Vi försöker att alltid analysera varför en aktivitet fungerar bra när den gör det, för att kunna återskapa de gynnsamma omständigheterna, 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 begreppsram för att beskriva hälsa och funktionsnedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga, personliga och omgivande faktorer och dessas dynamiska samspel. De är alla lika viktiga för möjligheterna att genomföra olika aktiviteter och för hur

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

Att *erbjuda en miljö där barn och elever känner trygghet och trivsel* är en viktig målsättning under veckan. Det gör man genom att varje familj har en huvudansvarig personal 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.

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 bidra till att *öka barnens kunskaper och insikt om den egna diagnosen* och dess konsekvenser. Genom samtal och lek ger man barnen möjlighet att utbyta erfarenheter om hur det är att ha en funktionsnedsättning.

Strategier för att optimera förutsättningarna för barnen

Många barn med Kabukisyndromet mår bra av en tydlig struktur i schema, aktiviteter och miljö. För att *skapa förutsättningar för delaktighet och förståelse i en aktivitet* förbereds barnen med enkla, korta instruktioner och aktiviteterna återkommer varje dag. För att *minska konsekvenserna av koncentrations- och inlärningssvårigheter* är det viktigt med en tydlig struktur, samt en lugn miljö vid arbetspassen som är individuellt anpassade med möjlighet till paus. Arbetsmaterialen är konkreta och personalen använder tidshjälpmiddel.

– Vi har ett bildschema där barnen ges möjlighet till delaktighet och förståelse inför dagens aktiviteter. Vi i barnteamet försöker också hela tiden fokusera på att ha ett tydligt kroppsspråk och använda tecken vid behov för att ytterligare stärka upp kommunikationen, säger Bodil Mollstedt.

Varje morgon får de yngre barnen träffa mjukisdjuret Kalle Kanin som har med sig aktiviteter till samlingen. Kalle är en återkommande mysig och trygg start för barnen som väcker ett intresse och en struktur i samlingen. Barnen kan redan efter samlingen börja fundera på vad Kalle ska ha med sig för aktiviteter imorgon.

– Vi i barnteamet kan även använda Kalle för att spegla barnens egna känslor. Första dagen är Kalle ofta väldigt blyg, men blir under

veckan mer trygg och kommunikativ med barnen, säger Bodil Mollstedt.

På Ågrenska varvas gruppaktiviteter med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar varvas med mer motoriskt krävande. För att *stärka fin- och grovmotorik* sker aktiviteterna i olika miljöer som i skogen och på lekplatsen. I målrummet får barnen skapa och utomhus sker aktiviteter med fokus på samarbete som till exempel trekamp och walkie-talkiegömma. Gemensamma aktiviteter då barnen deltar på sina egna villkor bidrar till att *stimulera socialt samspel*. Personalen är noga med att vara lyhörda inför barnens trötthetsnivå och känsloläge och lägger in extra tid i schemat där det behövs.

– Som personal eller förälder gäller det att ge barnen vuxenstöd när det behövs, men också att ha fingertoppskänsla nog att backa undan när det är möjligt. Att hitta den balansen är svårt men viktigt, säger Bodil Mollstedt.

Genom att ge barnen tid, invänta och ge bekräftelse vill personalen *stödja språk och kommunikation*. I barngrupperna använder pedagogerna korta meningar och kommunicerar med tecken, kroppsspråk och bilder. Barnens kommunikation är individuell och därför måste personalen invänta och uppmärksamma barnets egna uttryck och använda deras egna kommunikationshjälpmedel.

– När vi kommunicerar med barnen tänker vi multimodalt genom att variera röstläge och använda tecken och bilder för att visa tydligt vad som ska hända, säger Bodil Mollstedt.

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

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

Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM (spsm.se) eller kommunens resursteam kan hjälpa till med rådgivning.

Läs mer om vilket material som används på Ågrenskas webbplats: agrenska.se

Länktips:

skolappar.nu – appar kopplat till det centrala innehållet i Lgr 11.

mfd.se – myndigheten för delaktighet.

hattenforlag.se – teckendockor, böcker, spel, musik, dvd med tecken.

komikapp.se – material och inredning.

nyponforlag.se – språkstimulerande material.

abcleksaker.se – fina, roliga och pedagogiska leksaker.

ournormal.org – för att hitta andra familjer i liknande situation.

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

widgitonline.se – symbolstöd och bildstöd.

Fråga till Bodil Mollstedt:

Hur ska man tänka kring skolval?

– Det finns flera olika alternativ ifall om barnet tillhör särskolans elevgrupp. Elever kan följa särskolans läroplan i grundskolan eller omvänt vara integrerad i särskolan efter grundskolans läroplan. Kontakta och be att få besöka en närliggande grund/särskola för att få en egen inblick i de olika verksamheterna.

Syskonrollen

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

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

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

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

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

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

– Då är det bra att i familjen ha ett gemensamt förhållningssätt. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, men det fungerar lika bra att säga 'knappen' om man får mat genom sond 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, åldersskillnader börjar jämnas ut och man kanske hittar på saker tillsammans. För en person som har ett syskon med funktionsnedsättning kan det då bli en sorg att se att den egna relationen till syskonet ser annorlunda ut. Även om det är en fin relation är den kanske inte densamma som kompisarnas syskonrelationer, säger Astrid Emker.

Kunskap, känslor och bemästrande

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

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

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

Under vistelsen för Kabukisyndromet fick syskonen ställa frågor till läkaren Britt-Marie Anderlid som tidigare föreläst för föräldrarna.

– Syskonen fick väldigt bra svar på sina frågor och det var viktigt för dem att få ställa de där frågorna de kanske inte vågat ställa till er föräldrar, säger Astrid Emker.

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

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

Bemästrande handlar om att hitta 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.

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

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

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

Boktips:

Örjan, den höjdrädda örnen av Lars Klinting.

Flyg Engelbert! av Lena Arro.

Pricken av Margaret Rey.

Litet syskon av Christina Renlund

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

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

agrenska.se/syskonkompetens/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/

Tore har en storebror

När Tore föddes var storebror Owe tre år. De första åren var familjen ofta separerade när Tore var inlagd på sjukhus.

– Vi har behövt prioritera Tore många gånger, men vi försöker göra saker ihop med bara Owe ibland och hitta tillfällen att prata, säger Elizabeth.

Pojkarna har en fin relation. Owe är väldigt omhändertagande och alltid mån om att Tore ska må bra. Föräldrarna bestämde sig för att tidigt berätta för Owe vad han behöver veta om Tore, att han har Kabukisyndromet och att det bland annat innebär ett nedsatt immunförsvar.

– Han tycker dock inte att Tore är annorlunda, det verkar inte riktigt ha slagit honom ännu. Owe pratar om framtiden ibland och säger saker som att 'när jag blir stor ska jag flytta hemifrån och då ska Tore bo med mig', säger Mauritz.

Owe tar inte bara hand om sin lillebror, han utmanar honom också. Till att hoppa högre och springa snabbare.

– Utan Owe som motivation hade nog inte Tore utvecklats som han har gjort, säger Elizabeth.

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 övertandläkare Danijela Toft och logoped Lisa Bengtsson, som arbetar på Mun-H-Center.

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön samt på Odontologen 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.

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

Munhälsa vid Kabukisyndromet

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

- försenat tandframbrutt
- saknade tandanlag
- bettavvikelser och avvikande form på framtänder
- gropar/nodules i underläppen
- tandgnissling, bitovanor och dental erosion
- smalt, högt gomvalv
- läpp-käk-gomspalt (35-50% enligt litteratur, 5 av 18 i MHC-basen)

Bland de 18 barn som finns i MHC-basen med Kabukisyndromet har fem öppet bitt. Det är också vanligt att barnen saknar tandanlag och att tänder har en avvikande form. De kan till exempel vara mejselformade eller vara ovanligt små eller ha korta rötter.

I mjölktdandsbettet är tandgnissling vanligt förekommande. I kombination med erosion på grund av gastroesofageal reflux kan gnisslandet orsaka snabbare tandslitage på tänderna.

– Det går att skydda tänderna mot slitage med en bettskena. Många barn med Kabukisyndromet kan ha behov av tandreglering när de permanenta tänderna har kommit fram på grund av läpp-käk-gomspalt eller saknade tandanlag, säger Danijela Toft.

I MHC-databasen ser man ingen ökad förekomst av karies bland barn med Kabukisyndromet men goda kostvanor är bra att tänka på. Bra tumregler 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 försvarsfaktorer som god munhygien och lite extra fluor, säger Danijela Toft.

Att tänka på:

- Ta kontakt med tandvården inför första besöket och se till att behandlaren har kunskap om barnets syndrom.
- Det är bra om barnet går på täta besök med inskolning/tillvänjning och förstärkt förebyggande tandvård för att rengöra tänderna, fluorlacka och vid behov försegla permanenta kindtänder.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och stolen hen ska sitta i. (Användbara bilder finns på **bildstod.se**, och **kom-hit.se**)
- Det är viktigt att vara uppmärksam på eventuell hyperinsulinism vid sedering eller narkos.
- Vid vissa hjärtfel eller infektionskänslighet kan **antibiotikaprofylax** behövas i samband med kirurgiska ingrepp i munnen– ansvarig läkare skall alltid rådfrågas.

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras. Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör använda fluortandkräm. Tandvården rekommenderar föräldrarna att hjälpa sina barn med tandborstningen och borsta två gånger om dagen. Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården. För barn som inte tycker

om smaken finns särskilda tandkrämer utan smak. Det finns också tandkrämer som inte skummar så mycket.

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

Munmotorik vid Kabukisyndromet

I Mun-H-Centers databas finns för tillfället 18 personer med Kabukisyndromet beskrivna, 12 flickor och 6 pojkar.

När det gäller oralmotorik vet man att det finns en stor variation mellan individer med Kabukisyndromet. 15 av 18 barn i databasen har låg muskeltonus (hypotonus) i 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 hos barn med syndromet.

– 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 man behöver andas med munnen i högre grad och det kan i sin tur påverka till exempel ansiktstillväxt.

Vad gör logopeden?

En logoped kan till exempel utreda *kommunikationsförmåga*, *sug-tugg-* och *sväljförmåga* och *oralmotorisk förmåga* hos barnet.

Logopeden kan också ge råd angående matning och ätande, bedöma hur barnet bäst tränar sin kommunikation samt vid behov oralmotorisk träning. Syftet med den oralmotoriska behandlingen kan vara att minska salivläckage, förbättra tuggförmåga samt vid behov öka eller minska känslighet i munnen.

Bitovanor

Det är vanligt att barn med Kabukisyndromet 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. Det kan till exempel bero på oro, smärta i munnen eller handla om självstimulering som upplevs som positiv för barnet. Det är därför viktigt att försöka ta reda på orsaken innan man beslutar om eventuell behandling. Behandling kan bestå av stimulering och tuggträning men också att försöka byta ut det

barnet biter/suger på till lämpliga föremål så som anpassade "bitsmycken".

Nedsatt salivkontroll

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

– Att se över sittställningen, huvudhållning och träna oralmotoriken kan ge goda resultat. När det inte hjälper kan man i andra hand ta till medicinering för att minska salivutsöndringen, 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 tandläkare, logoped, oralmotoriskt team eller nutritionsteam.

Läs mer om hur man kan stimulera oralmotorisk förmåga 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.

Att vara både förälder och projektledare

De första åren handlade mycket om akutsjukvård för familjen. Tore besökte många olika mottagningar och Elizabeth och Mauritz var projektledare. Eftersom Tore fick komma till habiliteringen först när han var tre år fanns det ingen samordning och informationen om vilket stöd som fanns att tillgå var knapp.

– Från början fick vi lite information om att vi kunde få utökat vård av barn, sedan började Försäkringskassan stöka med oss. Då fick vi höra i ett väntrum från en annan förälder att vi kunde ansöka om omvårdnadsbidrag. Det är förstås information vi hade önskat att vi fick från början, säger Mauritz.

Tore har träffat fysioterapeut för att öva upp muskeltonus och motorik, han har glasögon och får tillväxthormonbehandling samt inhalationer under infektionssäsongen. Han har även rör i öronen då han tidigt haft nedsatt hörsel. Utöver det mår Tore bra. Han är en glad kille som älskar musik och att dansa och sjunga. Trots sina inlärningssvårigheter har han lätt för att lära sig sånger utantill.

– Tore har alltid varit väldigt social men det är först på sistone som han börjat intressera sig för att leka med kompisar även på helger. Tore är väldigt lätt att tycka om, det är ett karaktärsdrag, säger Mauritz.

Elizabeth och Mauritz har vid olika tillfällen haft psykologkontakt genom nutritionsteamet och de är överens om att vardagen stundtals har varit tärande för relationen. Det som framför allt saknas är tid, både för sig själv och tillsammans med sin partner.

– Det har varit fantastiskt att få träffa andra familjer och barn med Kabukisyndromet i den här miljön och vi har fått flera insikter. Bland annat att vi måste prioritera tid för varandra mer, säger Mauritz.

En insikt är att vårda relationen de redan har.

– Vi känner varandra utan och innan och när det gäller barnen är vi det bästa teamet. Vi behöver inte prata med varandra utan vet precis vad den andra tänker. Man brukar tala om att växeldra, vi kompletterar nog snarare varandra, säger Elizabeth.

Stöd i samhället

Louise Jeltin är assistanssamordnare och arbetar på Ågrenska, bland annat med planeringen av familjevistelser. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för personer med funktionsnedsättning.

Försäkringskassan

Försäkringskassan har ersatt det tidigare vårdbidraget med ett *omvårdnadsbidrag*, som 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. Om familjen har flera barn med funktionsnedsättning kan föräldrarna som mest få ett helt omvårdnadsbidrag per barn. Bägge föräldrarna kan söka bidraget, då fördelas pengarna mellan de två. Skatt ska betalas på omvårdnadsbidraget och beloppen justeras vid varje årsskifte.

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

Merkostnadsersättning är en separat ersättning. För att det ska vara aktuellt att få ersättningen behöver merkostnaderna uppgå till minst 12 075 kronor per år (2022).

– Merkostnadsersättningen är inte "krona för krona" utan man får ersättningen i olika nivåer. Det finns mycket bra information om vad man kan få ersättning för på Försäkringskassans hemsida, säger Louise Jeltin.

Kontakt dagar finns till för barn som omfattas av LSS. Dagarna finns för att föräldrar ska få ökad kunskap om hur de ska kunna stötta sitt barn. Man kan få ersättning för tio kontakt dagar per barn och år.

Det är möjligt att ansöka om utökad ersättning för vård av barn eller *tillfällig föräldrapenning* även efter att barnet fyllt 12 år.

Hälso- och sjukvårdslagen

Sedan 2015 finns en patientlag som stärker ställningen för patienter. Den ger bland annat rätt att välja öppenvård i en annan region, till exempel habilitering eller specialist. Det är lättare att få en ny medicinsk bedömning.

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

Läs mer på csdsamverkan.se och 1177.se

Samordning – fast vårdkontakt

Enligt hälso- och sjukvårdslagen har verksamhetschefen skyldighet att utse en fast vårdkontakt för att säkerställa patientens behov av samordning om patienten önskar det. En fast vårdkontakt kan samordna vårdens insatser, förmedla kontakter inom vården och vara kontaktperson för andra samhällsaktörer.

Den fasta vårdkontakten kan vara en läkare eller annan profession inom vården, som sjuksköterska eller kurator.

SIP – samordnad individuell plan

Kommuner och regioner är skyldiga att upprätta en samordnad individuell plan, SIP, enligt både socialtjänstlagen och hälso- och sjukvårdslagen. En SIP görs när samordning efterfrågas och kompetens behövs från flera verksamheter och där ansvarsfördelningen behöver göras tydlig. Planen upprättas vid möten där de professionella är skyldiga att delta. Den kan göras när en person upplever att man behöver en samordning mellan olika instanser.

LSS

Samhällets stöd utgår bland annat från LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade). Det är en rättighetslag, som syftar till att ge goda livsvillkor.

LSS ger stöd för insatser och särskild service för tre personkretsar. För att omfattas av lagen och beviljas insatser enligt LSS ska personen bedömas ha *utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd*. Eller *betydande och bestående*

begåvningsmässiga funktionshinder efter hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom. Den tredje personkretsen omfattar andra *varaktiga fysiska eller psykiska funktionsnedsättningar* som uppenbart inte beror på normalt åldrande, om de är stora och förorsakar betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och därmed ett omfattande behov av stöd eller service.

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

SoL

Enligt Socialtjänstlagen ska människor som av fysiska, psykiska eller andra skäl möter betydande svårigheter i sin livsföring få möjlighet att delta i samhällets gemenskap och att leva som andra. Därför finns olika former av stöd. Finns behov har man alltid rätt att söka en insats och få ett skriftligt beslut. En socialsekreterare eller kurator på sjukhuset kan hjälpa till med ansökan.

Exempel på insatser inom LSS/SoL

Avlösarservice i hemmet

Den här insatsen finns för att anhöriga ska få möjlighet till avlastning och till att uträtta ärenden utanför hemmet. Avlösarservice kan erbjudas både som regelbunden insats eller som lösning vid akuta behov. Behovet bedöms individuellt.

Korttidsvistelse / stödfamilj

Korttidsvistelse i en stödfamilj eller på ett korttidshem syftar både till att ge anhöriga avlösning och mer tid för syskonen, men också till att tillgodose barnets behov av miljöombyte och rekreation. Tanken är att barnet ska få möjlighet till personlig utveckling. Korttidsvistelse kan bli aktuellt redan i tidig ålder.

Ledsagarservice

En ledsagare hjälper till med kontakter i samhället och kan följa med på vårdbesök och delta i fritidsaktiviteter. Insatsen gäller när funktionsnedsättningen inte är alltför stor, och kan till exempel inte ges om personen redan har personlig assistans. Ledsagarservicen kan begäras per tillfälle eller som regelbunden insats.

Kontaktperson

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

Anhörigstöd

Enligt Socialtjänstlagen, SoL 5 kap § 10 ska kommunen också erbjuda stöd till anhöriga. Med anhöriga menas en familjemedlem, (till exempel syskon, mor- och farföräldrar) eller en god vän till någon med fysisk eller psykisk funktionsnedsättning.

Som anhörig kan man få möjlighet att delta i samtalsgrupper, friskvård eller individuellt anpassat stöd och få tips, råd och hjälp med kontakter. Detta stöd ska sökas hos kommunens anhörigkonsult. Denna tjänst kan heta olika i olika kommuner.

Personlig assistans

För att omfattas av insatsen personlig assistans behöver barnet ha grundläggande hjälpbehov som är mycket privata och känsliga för den personliga integriteten.

De grundläggande behoven är:

- personlig hygien
- intagande av måltider
- av- och påklädning
- att kommunicera med andra
- annan hjälp som förutsätter ingående kunskaper om barnet som person till exempel tillsyn.

Personlig hygien, måltider och av- och påklädning räknas i varierande grad som föräldraansvar upp till 9 års ålder. Tillsyn räknas som föräldraansvar fram tills barnet har fyllt 12 år. Ansökan om personlig assistans ska göras skriftligt och medicinska underlag krävs. Om de grundläggande behoven bedöms uppgå till fler än 20 timmar per vecka är det Försäkringskassan som betalar, annars är det kommunen.

Skollagen 1 kap 4

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

Exempel på anpassningar i förskola och skola:

- Särskilt schema över skoldagen
- Extra tydliga instruktioner

- Stöd att sätta igång arbetet
- Anpassade läromedel
- Någon extra utrustning
- Enstaka specialpedagogisk insats
- Särskilt stöd
- Handledning/fortbildning av personal
- Resursperson/”assistent”
- Minskning/anpassning av elevgrupp
- 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 stadiemyten.

Ta kontakt med förskola och skola inför bytet. Gör gärna studiebesök på skolan om det finns osäkerhet om vilken som passar barnet bäst. Ge skriftlig information om barnet, till exempel dokumentationen om barnets diagnos när det är dags för skolstart.

Nätverksmöten

Som förälder till ett barn med funktionsnedsättning blir det många möten med de parter som omger barnet. Förbered er väl och se till att ha med alla beslutsfattare på mötet. Ha en dagordning och bestäm på förhand hur lång tid mötet ska ta. För ett protokoll om vem som ska göra vad till när. Boka en ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna.

– Det är vanligt att skola och habiliteringen har nätverksmöten men det kan även gälla sjukvård, LSS och assistansbolag. Ni har en rättighet att ha mötena och rätt att välja vilka som ska vara med, säger Louise Jeltin.

Vart vänder vi oss?

Den som är missnöjd ska i första hand vända sig till skolans rektor. I andra hand kan man vända sig till ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen.

Eller till Skolverket, skolverket.se telefonnummer 08 - 527 332 00.

Undantagsbestämmelsen

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

natur och som utgör ett direkt hinder för att eleven ska kunna nå ett visst kunskapskrav.”

Fonder

Fonder kan sökas för ökade omkostnader på grund av sjukdom, hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhus eller på habiliteringen kan man få hjälp av en kurator med att hitta passande fonder att söka pengar ur. Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas där man kan söka efter möjliga fonder. Vissa företag hjälper också till att hitta rätt fonder för en mindre summa.

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

Tips på bra webbadresser:

agrenska.se – Ågrenska

fk.se - Försäkringskassan

do.se – Diskrimineringsombudsmannen

socialstyrelsen.se – Socialstyrelsen

skolverket.se – Skolverket

1177.se – Sjukvårdsupplysningen

spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

csdsamverkan.se – Centrum för sällsynta diagnoser

stiftelser.lansstyrelsen.se – Länsstyrelsernas gemensamma stiftelsedatabas

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

Frågor till Louise Jeltin:

För att få omvårdnadsbidrag, måste man gå ner i arbetstid?

– Nej, men man har rätt att gå ner i tid.

Kan båda föräldrar arbeta deltid då?

– Ja.

Vårt barn har precis fått en IF-diagnos, bör vi kontakta FK om det för omvårdnadsbidraget?

– Det kan vara bra att kontakta FK när saker och ting förändras, men vad gäller omvårdnadsbidraget borde inte en specifik diagnos spela någon roll. IF-diagnos har mer betydelse för skola och LSS-insatser.

Vad är tanken bakom de olika procentsatserna för omvårdnadsbidraget?

– Det är aldrig diagnosspecifikt utan handläggaren ska se till individen. Om man har sökt 100 procent och får 50 procent, läs igenom motiveringen noggrant. Kan man förstå den eller tycker man att de missförstått helt och hållet? Överklaga i sådana fall.

Baseras omvårdnadsbidraget på lönen?

– Nej.

Är en avlösare alltid en och samma person?

– Kommuner kan ha olika svårt att hitta avlösare. Ni ska vara med och bestämma, i bästa fall är man med och väljer ut och får en och samma.

Kan man själv få utse en avlösare och ha någon i ens närhet?

– Ja, det ska man kunna göra.

Kan man ha både LSS och personlig assistans?

– Ja, personlig assistans är en av insatserna i LSS.

Kan rektorn säga nej till resurs till barnet?

– Ja, men då ska hen visa på andra insatser och anpassningar som har gjorts i stället.

Har man rätt till skolskjuts?

– Inte automatiskt.

Är färdtjänst för barn gratis?

– Nej, det skiljer också mellan kommuner.

Centrum för sällsynta diagnoser - CSD

Centrum för sällsynta diagnoser finns vid universitetssjukhusen och består av expertteam för olika diagnoser och diagnosgrupper. Syftet med webbplatsen CSD i samverkan är att sprida information för att öka kunskapen inom området sällsynta diagnoser.

Läs mer på csdsamverkan.se

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 erbjudas jämlik tillgång till vård- och stödinsatser. Förbundet vill också verka för och påtala att sällsynta diagnoser måste uppmärksammas och forskas kring.

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.

Socialstyrelsen kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd
socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand/

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska
agrenska.se/informationscentrum

Kabukisyndromet

En sammanfattning av dokumentation nr 637

Kabukisyndromet är ett medfött tillstånd som kännetecknas av påverkan på den motoriska och kognitiva utvecklingen. Personer med syndromet brukar ha gemensamma utseendemässiga drag, många har epilepsi och de flesta har en intellektuell funktionsnedsättning (IF).

Kabukisyndromet orsakas av en förändring i antingen genen *KMT2D* eller *KD6MA*. Båda dessa gener påverkar funktionen hos flera andra gener, vilket medför symtom från flera organsystem.

I dokumentationen kan du bland annat läsa om medicinsk och genetisk information, om ättsvårigheter, kommunikation och vad det finns för stöd att få av samhället. Dessutom en inblick i hur det är att leva i en familj med ett barn med Kabukisyndromet.



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

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