

Potocki-Lupskis syndrom, familjevistelse

Dokumentation nr 630



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2021 | agrenska.se

Potocki-Lupskis syndrom

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

Ågrenska är en idéburen organisation som bedriver flera olika verksamheter, såsom familje- och vuxenvistelser, korttids- och sommarverksamhet, personlig assistans samt kurser, utbildningar och konferenser. Ågrenska driver också Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd som ansvarar för att ta fram och kvalitetssäkra informationstexter till Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd och sprida information om dessa.

”

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

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

”

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 Potocki-Lupskis syndrom berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn.

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

Föreläsare som har bidragit till innehållet i denna dokumentation

Anna Lindstrand, specialistläkare på Klinisk genetik vid Karolinska Universitetssjukhuset i Solna.

Josefine Lindqvist, dietist på Regionhabiliteringen vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg.

Magnus Aspdahl, specialistfysioterapeut på Astrid Lindgrens Barnsjukhus vid Karolinska Universitetssjukhuset i Solna.

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

Medverkande från Mun-H-Center

Emma Brandquist, övertandläkare.

Lisa Bengtsson, logoped.

Pia Dornéus, tandsköterska.

Medverkande från Ågrenska

Louise Jeltin, koordinator.

Samuel Holgersson, sjuksköterska.

Cecilia Stocks, koordinator.

Andreas Svensson, specialpedagog.

Cecilia Skillbäck, pedagog.

Sara Lesslie, redaktör för dokumentationen.

Här når du oss

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

Innehåll

Medicinsk information vid Potocki-Lupskis syndrom.....	5
Genetik	7
Frågor till Anna Lindstrand:	11
Agnes har Potocki-Lupskis syndrom	11
Mat, näring och ätande	13
Frågor till Josefine och Lisa:	17
Agnes går i särskolan	17
Rörelse och hälsa	18
Frågor till Magnus Aspdahl:	20
Kommunikation och AKK	21
Frågor till Anna Nilsson:	23
Syskonrollen	24
Agnes har en lillebror	27
Neuropsykiatriska diagnoser i vardagen	28
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter.....	31
Agnes är snart tonåring.....	34
Munhälsa och munmotorik	35
Fråga till Lisa Bengtsson:.....	39
Stöd i samhället	40
Centrum för sällsynta diagnoser - CSD	45
Potocki-Lupski föreningen.....	46
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	46
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd	47

Medicinsk information vid Potocki-Lupskis syndrom

– Enligt Socialstyrelsen förekommer Potocki-Lupskis syndrom hos ungefär fyra barn per 100 000 nyfödda. Sannolikt är syndromet underdiagnostiserat eftersom duplikationen endast kan påvisas med analysmetoder som kommit i bruk under senare år, säger Anna Lindstrand som är genetiker på Klinisk genetik vid Karolinska Universitetssjukhuset.

Potocki-Lupskis syndrom (PTLS) är en medfödd kromosomavvikelse som i barndomen leder till svårigheter med låg muskelspänning, ätsvårigheter och dålig viktuppgång, sen utveckling, autistiska drag och ibland olika typer av hjärtmissbildningar.

Orsaken till symtomen är en dubblering av genetiskt material i ett specifikt område på kromosom 17.

Två amerikanska genetiker, Lorraine Potocki och Jim Lupski, beskrev och gav namn åt Potocki-Lupskis syndrom år 2000.

2010–2012 var Anna Lindstrand i USA och forskade i Jim Lupskis forskargrupp på Baylor College of Medicine i Texas.

– Jim Lupski och jag blev vänner och när jag träffar patienter med PTLS brukar jag mejla till honom och berätta. Han är alltid intresserad av att höra mer och skickar gärna de senaste forskningsresultaten till mig, säger Anna Lindstrand.

Hittills har 50 personer som har PTLS beskrivits i vetenskapliga artiklar i världen. Professor Lupski i USA har information om cirka 200 personer.

– Sammanräknat är det inte något stort vetenskapligt underlag. Det jag kommer att berätta om symtomen gäller därför inte alla. Det är en stor variation mellan olika individer, säger Anna Lindstrand.

Nyföddhetstiden

Barn med PTLS har oftast dålig tillväxt under graviditeten. När de föds kan de ha låg muskelspänning (hypotoni). De har ibland svårt att suga och svälja, kräks mycket och har svårt att gå upp i vikt.

– Barnläkare reagerar ofta på detta och remitterar för genetisk utredning, säger Anna Lindstrand.

I den kliniska bilden ingår också hjärtmissbildningar.

– Det handlar om lindrigare hjärtfel som inte behöver opereras, men som är bra att ha koll på och att börja medicinera vid symptom, säger Anna Lindstrand.

Många barn har sömnstörningar och andningsuppehåll, så kallade apnéer.

Utseendet

Det förekommer gemensamma särdrag, såsom triangelformat ansikte, nedåtsluttande ögon, lång näsa och liten haka. Det lilla barnet har lågt BMI och är alltså underviktigt, men har normal längd. – Utseendet är inte så avvikande att det direkt går att upptäcka personer med PTLs. Men om man träffar flera med samma tillstånd går det att se likheter. De påminner om varandra men de påminner förstås också om sina föräldrar och syskon, säger Anna Lindstrand.

Det lite äldre barnet

Motoriken är ofta försenad. Barnet sitter vid cirka elva månader och går vid cirka 2,5 års ålder i genomsnitt.

– Normalt går barn innan arton månader. Vissa barn med PTLs går i normal tid, andra går först vid fem års ålder, säger Anna Lindstrand.

Barnen har ofta försenad finmotorik vilket kan innebära svårigheter med att äta, klä sig, skriva, rita och klippa med sax. I stort sett alla har en påverkan på språket. Vissa har inget tal alls, andra har ett svårförståeligt språk. De förstår ibland vad andra säger men har svårt att själva göra sig förstådda. Munmotorik och sväljning är påverkade av svaga muskler. En del har ekotal. Det innebär att de upprepar det någon annan har sagt, utan att riktigt förstå innebörden av vad de själva säger.

I stort sett alla har någon form av intellektuell funktionsnedsättning (IF). En del har beteendeproblem, som hyperaktivitet, men det brukar lugna ner sig när de kommer in i förpuberteten. Många får adhd-diagnoser eller diagnoser inom autismspektrat.

– Den vanligaste orsaken till att ett äldre barn utreds på avdelningen för klinisk genetik är att föräldrar eller pedagoger reagerat på att utvecklingen är försenad, säger Anna Lindstrand.

Neurologisk utveckling vid PTLs

Flera av de svårigheter som det yngre barnet med PTLs har klingar av med åldern. Istället tar olika neurologiska avvikelser vid, till exempel hyperaktivitet, oro och atypisk autism.

– Den här atypiska autismen är som ett karaktärsdrag. Det finns en känslighet hos barnen som till exempel kan yttra sig i form av en överdriven omsorg.

Rygg

Sned rygg och skolios kan förekomma och det är viktigt att kontrollera ryggen och behandla den under uppväxten.

Syn

33–60 procent är översynta. Skelning och ljuskänslighet är vanligt.

– Synen bör kontrolleras med regelbundna intervaller. Om barnet har svårt att se får det svårare att röra sig, säger Anna Lindstrand.

Hörsel

Ingen hörselnedsättning är rapporterad, däremot är många ljudkänsliga.

– Överlag tycks sinnen vara lite överkänsliga, säger Anna Lindstrand.

Pubertet

Puberteten uppträder i normal ålder, enstaka flickor kommer tidigare in i puberteten. Sexualdriften och fertiliteten är normal. Två flickor med PTLS har blivit mammor, inga pappor har ännu rapporterats.

Sömn

Många barn med PTLS har avvikande sömn. Tyngdtäcke kan vara en hjälp.

Genetik

Potocki-Lupskis syndrom är ett sällsynt hälsotillstånd.

– Eftersom professor Lupski är min vän och mentor har jag alltid brunnit lite extra för PTLS, säger Anna Lindstrand.

Varje person får hälften av sin arvs massa från sin mamma och hälften från sin pappa. Anlagen, generna, finns i cellkärnan i kroppens alla celler. Generna är ungefär 22 000 till antalet och utgörs av ooptvinnade DNA-spiraler som bildar 46 kromosomer (23 kromosompar). Ett par är könskromosomerna, kvinnor har två X-kromosomer och män har en X-och en Y-kromosom.

Genernas byggstenar, *nukleotiderna*, utgör mallar för hur proteiner ska se ut. Proteinerna gör att cellerna och människokroppen fungerar. Olika förändringar i generna kan leda till problem när proteinerna ska bildas.

– Generna kan ses som ett recept för ett protein. Om en gen saknas blir det inget protein alls. Sedan finns det andra typer av fel, till exempel ett stavfel i mallen. Ibland blir det lite mindre protein, ibland blir det alldeles för mycket och då fungerar inte proteinet, cellen eller kroppen som den ska, säger Anna Lindstrand.

Genetiska förändringar är inget ovanligt, det uppstår hos alla. Det är en mekanism som finns för att människan ska kunna utvecklas som art.

– Förändringarna hamnar ibland fel och påverkar genernas funktion så att det blir en sjukdom. Det sker slumpmässigt och det är i dessa fall ren otur att en person drabbas av en ny genetisk förändring, säger Anna Lindstrand.

Förändringar är ibland *punktmutationer*, vilket innebär att en eller ett fåtal nukleotider är förändrade. Andra vanliga genetiska förändringar är förlust av en bit av en kromosom, en *deletion*, eller en *duplikation*, som är en extra kopia av en bit av kromosomen. Orsaken till PTLS är en duplikation av det genetiska materialet i ett specifikt område på kromosom 17. Förändringen kan uppstå spontant hos individen eller vara nedärvd från en av föräldrarna.

Metoder för att analysera kromosomer

För att ta reda på om en person bär på kromosomförändringar skickas ett blodprov till ett genetiskt laboratorium för en kromosomanalys. Cellerna i blodprovet odlas så att de börjar dela sig. Kromosomerna drar ihop sig och blir synliga i mikroskopet. Genetikern tillsätter färg, så att det går att urskilja kromosomernas specifika bandmönster. Bilden på kromosomerna skannas sedan in i en dator och kromosomerna radas upp manuellt i nummerordning 1–22 plus könskromosomerna. Med denna metod går det att se stora deletioner och duplikationer, medan mindre avvikelser inte syns.

– Potocki och Lupski använde därför en annan metod, en så kallad FISH-analys med prover märkta med fluorescerande färg. År 2000 såg de att ett antal individer med PTLS hade en extra kopia av en liten bit på kromosom 17. Det hade de inte kunnat se i en vanlig kromosomanalys, säger Anna Lindstrand.

Sedan år 2008 används för det mesta en tredje analysmetod, en så kallad gendosarray. Vid en gendosarray jämförs patientens DNA med en kontrollpersons DNA. Analysen kan upptäcka mycket små saknade kromosombitar eller extra kopior. Samtliga PTLS-duplikationer hittas med denna analysmetod.

Den som har PTLS har en duplikation på kromosom 17 (17p11.2). Fattas det istället en lika stor bit, en deletion, inom exakt samma område, har individen istället *Smith-Magenis syndrom*.

Det gemensamma kromosomområdet omfattar ett tjugotal gener och avgränsas av i det närmaste identiska repeterade sekvenser i arvsmassan. Den gen som bedöms ha störst betydelse både vid en förlust och vid en fördubbling av kromosomområdet heter *RAI1* (retinoic acid inducible 1). *RAI1* är en mall för tillverkningen av ett

protein som reglerar hur flera andra gener används. Forskning har visat att det krävs två kopior av genen för att fosterutveckling, tillväxt och utveckling ska fungera normalt. Vid en deletion finns endast en kopia, medan det vid en duplikation finns tre. Båda dessa avvikelser i antalet genkopior ger störningar i utvecklingen av olika organ och funktioner. *RAI1* är även en av flera kända gener med stor betydelse för uppkomsten av symtomen vid autism.

Det finns flera olika gener på kromosom 17 och vilken klinisk bild individen har beror på vilka gener som ingår i duplikationen. Personer med väldigt stora duplikationer på kromosom 17 kan utöver *RAI1* ha påverkan på en gen som heter *HNPP*. Då får de, förutom PTLs också CMT1A (Charcot-Marie-Tooth type-1A), en diagnos som innebär problem med de perifera nervernas funktion. Det kan till exempel orsaka svaghet och känslösbortfall i ben, fötter och händer.

– De allra flesta har den vanliga PTLs- duplikationen, men misstänker man att barnet har båda syndromen är det viktigt att kontrollera det genetiska svaret, säger Anna Lindstrand.

Ärftlighet

I de flesta fall uppkommer syndromet som en nymutation (de novo) i en av föräldrarnas könsceller (ägget eller spermien) eller mycket tidigt under embryoutvecklingen. Sannolikheten att föräldraparet på nytt ska få ett barn med PTLs bedöms i sådana fall som mycket låg (mindre än en procent). I enstaka fall kan mutationen finnas i flera av föräldrarnas könsceller (gonadal mosaicism), vilket gör att det ändå finns en liten upprepningsrisk.

– Därför går det inte att säga att det inte finns någon återupprepningsrisk utan att titta på föräldrarnas kromosomer, säger Anna Lindstrand.

Den nyuppkomna mutationen hos barnet blir ärftlig och kan föras vidare till nästa generation. Även om det är mycket ovanligt att personer med PTLs får barn har det förekommit i några fall. Vid varje graviditet är sannolikheten för att personer med PTLs själva ska få ett barn med PTLs 50 procent.

Fosterdiagnostik

Det finns flera möjligheter för ett par att få ett friskt barn, även om kvinnan eller mannen bär på en allvarlig sjukdom orsakad av en känd genetisk avvikelse. Genom fostervattenprov som tas när fostret är i vecka 14–15 eller med ett moderkaksprov som tas i vecka 10–11 går det att konstatera om barnet är bärare av den genetiska sjukdomen.

För individer med hög risk kan i vissa fall embryodiagnostik vara ett alternativ. Detta kallas även för preimplantatorisk genetisk diagnostik

(PGD) och görs i samband med provrörsbefruktning. Ägget tas från kvinnan och befruktas med mannens spermier i laboriemiljö. Efter genetisk analys av befruktade embryon implanteras ett friskt embryo i kvinnans livmoder.

Forskning om PTLs

Tillsammans med Jim Lupski undersöker Anna Lindstrand varför det uppstår duplikationer på kromosom 17, varför den kliniska bilden varierar stort hos olika individer med PTLs och hur duplikationerna samverkar med andra genetiska varianter.

Inom forskningen har PTLs-patienter ofta jämförts mycket med Smith-Magenis patienter. Viss problematik överlappar, men mycket skiljer sig åt. En studie visar att PTLs tycks skydda mot fetma och typ 2 diabetes.

Helgenomsekvensering, den senaste tekniken för genanalys, kan användas för att hitta och studera 17p-duplikationer. Den nya gensekvenseringen gör att många fler kan få en diagnos. Det används också rent forskningsmässigt.

– Med sekvensering kan vi zooma in på det exakta brottet i genen. Vi får brottpunkten på basnivå och kan undersöka den närmare, säger Anna Lindstrand.

Christopher M. Grochowski är doktorand och arbetar ihop med Lorraine Potocki och Jim Lupski. Hans forskningsteam har, med hjälp av bland andra Anna Lindstrand, samlat in prover från 151 personer med PTLs för att undersöka varför duplikationen uppstår och varför man får olika symtom. Resultatet visar att 64 procent har den vanliga duplikationen. Övriga har andra typer av icke-återkommande duplikationer och hos vissa är *RAI1*-genen inte involverad.

– Christopher kommer att presentera sin avhandling om bara ett par veckor. Personer med en intakt *RAI1*-gen tycks ha en något annorlunda symtombild, säger Anna Lindstrand.

Just nu undersöker Anna Lindstrand i ett samarbete med Jim Lupski varför duplikationen på kromosom 17 uppstår och vilka gener som orsakar sjukdom.

Bra websidor

karolinska.se/sallsyntadiagnoser

socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand/potocki-lupskis-syndrom/http://ptlsfoundation.org

rarechromo.org

rarediseases.info.nih.gov/diseases/5318/chromosome-17p-duplication

Frågor till Anna Lindstrand:

Är det vanligt med sömnproblem?

– Sömnen tycks vara påverkad hos en del barn. Det har gjorts studier gällande sömn som publicerades 2019. Sömnmätningar gjordes på sjukhus på 23 personer. De flesta av barnen hade avvikande mönster vad gäller djupsömn och REM-sömn.

Mitt barn lider mycket av svår huvudvärk, varför är det så?

– Detta är inget jag läst något specifikt kring. Det är viktigt att utreda och inte bara tänka att det är en del av PTLIS-diagnosen.

Vi fick höra att vårt barn inte kan få medicinering mot neuropsykiatriska svårigheter, varför inte?

– Jag har inte hört att man skulle undvika någon form av behandling på grund av PTLIS.

Hur många har PTLIS i Sverige?

– Vi vet inte. Det vore bra med ett register för sällsynta diagnoser. En stor andel av de som har PTLIS har fått sin diagnos efter 2008. Det finns förmodligen många över 13 år som är odiagnostiserade. För personer över 20 år är mörkertalet ännu högre.

Agnes har Potocki-Lupskis syndrom

Agnes, tolv år, kom till Ågrenska tillsammans med mamma Anna, pappa Martin och lillebror Melker, åtta år.

Efter en normal graviditet och en 32 timmar lång förlossning föddes Agnes. Annas och Martins första barn.

– Vi var helt slut båda två. Hon vägde normalt när hon kom ut men det gick trögt med amningen. Vi förstod inte varför det inte fungerade, säger Anna.

Agnes sov mycket och när hon var vaken var hon ofta för trött för att äta. Resultatet blev att Agnes gick ner mycket i vikt och hon tog aldrig igen tappet. Under det första året låg hon ett par snäpp under medelvärdet på tillväxtkurvan. Det var en stor oro för föräldrarna. Agnes satt vid fyra månader och reste sig upp och gick när hon var arton månader.

– Hon klarade alla milstolpar, fast med nöd och näppe. Vi föll alltid precis utanför. Jag hatade att gå med Agnes till BVC. Jag förstod inte varför vi skulle dit och få allt som Agnes inte kunde kastat i huvudet, säger Anna.

Anna och Martin förstod att någonting inte stämde. De första åren var de på sjukhuset många gånger för olika typer av kontroller. Framför allt hade Agnes svårt med talet och finmotoriken. När hon var tre år sövdes hon inför en magnetkameraundersökning på universitetssjukhuset.

– Då sa vi till läkarna att ta alla prover som finns för sedan slutar vi med detta. Då får Agnes bara vara Agnes. Vi kände att vi ville sluta leta fel för snart skulle hon märka det, säger Martin.

Ett halvår efter besöket hade Anna och Martin nästan gett upp när telefonen ringde. Läkaren berättade att de hade hittat ett kromosomfel hos Agnes, Potocki-Lupskis syndrom, men att han inte visste så mycket mer än vad som stod på Socialstyrelsens hemsida. – Jag frågade om hon kommer leva ett normalt liv och jag kommer aldrig glömma att läkaren svarade att hon kommer leva ett lyckligt liv. Vad menade han med det? Skulle hon dö i förtid? Han svarade att man inte vet så mycket om hur det blir i vuxen ålder. Där och då kände jag att vi hade fått en dödsdom, säger Anna.

Agnes var tre och ett halvt år gammal när hon fick diagnosen. När Anna och Martin sökte information såg den medicinska statistiken dystert ut.

– Statistiken är förstås svår att tolka eftersom underlaget är så litet. Men Agnes har inga hjärt- eller lungproblem och hon mår bra. Vi läste på om diagnosen och kunde verkligen checka av de flesta punkter hos Agnes. Hade vi sett listan innan hade vi nog kunnat ringa in PTLs själva, säger Martin.

– Det var skönt att veta orsaken till vissa saker. Agnes är unik och när vi fick diagnosen var det så självklart. De kallas för de glada barnen. Det ska väldigt mycket till för att Agnes ska bli arg eller ledsen, säger Anna.

Mat, näring och ätande

– Ätande är en komplex aktivitet som kräver balans, motorik, sensorik och kommunikation. Det säger Lisa Bengtsson, logoped, som föreläser tillsammans med Josefine Lindqvist, dietist.

Parallellt med att det lilla barnet utvecklas motoriskt och växer har även ätandet sin egen utvecklingskurva. Barnet lär sig att äta genom övning och förmågan stöttas upp genom den oralmotoriska utvecklingen. För barn med neurologiska svårigheter kan utvecklingen störas. Då är det vanligt med ätsvårigheter redan under nyföddhetsperioden. När barnet är runt två års ålder är det vanligt att hen blir mer självständigt i sitt ätande och vill bestämma själv. Många barn är då misstänksamma mot nya smaker, konsistenser och livsmedel.

– För en del är selektiviteten mer omfattande och kvarstår. Ett barn med ätsvårigheter har stor inverkan på vardagen för hela familjen. Ofta beror svårigheterna på olika faktorer och därför krävs insatser från flera olika professioner, säger Lisa Bengtsson.

Ätsvårigheter vid PTLs

Det finns oftast inte en tydlig orsak till att ett barn har ätsvårigheter. Hos barn med PTLs kan det till exempel bero på reflux, förstoppning, låg tonus i mun, svalg och ansikte, trånga andningsvägar eller kommunikationssvårigheter. En del barn har en påverkan på hjärta, andning och sömn, vilket i sin tur kan leda till att det inte finns energi till att äta.

– Det kan också bero på en tuff start i livet. En liten påverkan hos ett barn kan få stora konsekvenser på dess ätande, säger Lisa Bengtsson.

Behandling: två parallella spår

För att behandla ätsvårigheter krävs ofta ett multiprofessionellt omhändertagande med till exempel läkare, 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 illamående eller att barnet har en intraoral överkänslighet. Det innebär att man har brist på upplevelser kopplade till munregionen eller många negativa upplevelser kring munnen, mat och ätande. Då kan kräkreflexen finnas kvar långt fram i munnen.

För att träna på att närma sig mat och ätande kan man använda sig av "ättrappan". Steg för steg närmar man sig ätandet genom att först tolerera dofter, åsynen av mat och olika konsistenser för att som sista steg ta maten till munnen.

– Vi ska tänka på att göra det roligt och lekfullt. Använd munnen till det som barnet accepterar och utgå därifrån. Man får "leka med maten"! säger Lisa Bengtsson.

Ätträning – sensorik och motorik

För att förbättra munnens funktioner hjälper logopeden till med oralmotorisk träning, vilket kan stimulera ätutveckling och ger bättre förutsättningar för tal och för mun- och tandvård. Ett första steg är ofta massage av mun och ansikte för att stimulera muskler och förhindra överkänslighet. Barnet kan också behöva hjälp med att träna på att dricka, tugga, svälja och att sluta läpparna. Det finns många olika hjälpmedel som logopeden kan hjälpa till med att prova ut.

När det inte fungerar

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

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

Att vara förälder till ett barn med ätsvårigheter kan vara frustrerande och stressande. Det kan i sin tur göra det extra svårt att behålla lugnet under måltidssituationerna. Barnet har ett extra behov av trygghet och det kan vara svårt att ge om man själv är orolig som förälder.

– Då kan det vara bra att tänka på att ätsvårigheter är en funktionsnedsättning. Det är inget som bara går över av sig själv utan man behöver hjälp, säger Lisa Bengtsson.

Äta och dricka

För barn som har svårt att äta är det särskilt viktigt att maten de får i sig är näringstät, alltså innehåller mycket kalorier, vitaminer och mineraler.

– Kostcirkeln är ett jättebra verktyg för att se om maten täcker näringsbehovet. Barnet kanske inte får i sig alla bitar på daglig basis, men tänk veckovis, säger Josefine Lindqvist som är dietist.

När barnet äter för lite

Om man som förälder upplever att barnet inte äter tillräckligt mycket tittar sjukvården i första hand på om barnet följer sina tillväxtkurvor.

Om barnet gör det kan man konstatera att hen får i sig tillräckligt mycket kalorier, men det säger inte mycket om näringsintaget.

– Här kan det bli en liten krock. Enligt kurvan fungerar matintaget men i vardagen kämpar föräldrarna med barnet. Jag som dietist brukar fråga hur mycket av föräldrarnas ork och energi som ligger bakom tillväxten, säger Josefine Lindqvist.

Om barnet inte följer sina tillväxtkurvor kan man behöva kontakt med dietist för individuell rådgivning. Det är viktigt att utreda bakomliggande faktorer som allergier, förstoppning och oralmotorik.

Tips om barnet äter för lite

- Regelbundna måltider, gärna var tredje timme (undvik småätande till förmån för tydligt avgränsade måltider).
- Energiberika maten som äts, till exempel med extra fett, sylt eller ketchup.
- Energigivande dryck till maten, till exempel mjölk eller juice.
- Energirika mellanmål som nötter, fet yoghurt, smörgås, smoothie med avokado – kanske räcker det inte med frukt?
- Räcker inte berikning av vanlig mat kan man prova ut kosttillskott som förskrivs av dietist.

– Försök också att göra ätandet lustfyllt istället för kravfyllt. Testa att bara tjata om maten varannan dag till exempel, säger Josefine Lindqvist.

Ensidigt och selektivt ätande

Ett första steg när man som förälder upplever att ens barn äter väldigt ensidigt är att fundera ordentligt och skriva ner vad barnet faktiskt äter, vilket ofta är fler livsmedel än vad man tror.

– Kan mina krav som förälder vara för höga? Testa att lägga upp mindre än vad du tror att barnet ska äta så får barnet lyckas med att äta upp allt på tallriken, säger Josefine Lindqvist.

Att börja med det trygga och utöka därifrån poängterar Josefine Lindqvist är en viktig strategi när man börjar. Det kan handla om att erbjuda en utväg, som en provtallrik eller en spottservett. Om barnet gillar ketchup kan det användas som en brygga – ha ketchup på grönsakerna så kanske de slinker ner.

När barnet äter för mycket

Om man som förälder upplever att barnet äter för mycket och riskerar att utveckla övervikt eller fetma är det viktigt att identifiera vad energiöverskottet består av. Kanske äter barnet för mycket "sällanmat" eller för lite frukt och grönsaker. Kanske används för mycket fett i matlagningen eller för många och för stora portioner. – Låt det vara en process att komma tillrätta med för hela familjen. Involvera gärna barnet på dess nivå och svara på barnets frågor om matens näringsinnehåll, säger Josefine Lindqvist.

Det har betydelse hur vi som vuxna värderar mat, poängterar Josefine Lindqvist. Istället för att säga att grönsaker är bra och glass är dåligt är det viktigt att nyansera frågan även för ett barn.

– Man kanske kan säga att 'grönsaker är bra att äta ofta för det gör många bra saker för kroppen. Glass gör bara vissa bra saker för kroppen, därför är det bra att äta det ibland.' Det är också sant eftersom glass både innehåller kalcium som är viktigt för skelettet men framför allt är gott!

Några tips för att äta mer frukt och grönt

- Skiva grönsaker och lägg på smörgåsen eller lägg frukt eller bär i filen på morgonen.
- Skicka med frukt till skolan. I förskolan har barnen ofta fruktstund.
- Ät grönsakerna först, sedan resten av maten eller lägg upp maten enligt tallriksmodellen – vill barnet ha mer? Erbjud mer grönsaker!
- Servera stavar av gurka, morötter, broccoli- eller blomkålsbuketter medan du lagar middag.
- Ha grönsaker och rotfrukter i maten, till exempel rivna morötter eller vitkål i köttfärssås, pannbiff eller grytor.
- Yngre (och äldre?) barn tycker ofta det är roligt med "båtar" av äpplen och päron eller bananslantar. Det är också lättare att hålla i handen.
- Servera fruktsallad eller fruktspett till efterrätt i stället för glass och andra sötsaker.

Den som till exempel ska välja mellan två sorters bröd i affären bör titta efter Livsmedelsverkets nyckelhålmärkning, som betyder mindre och nyttigare fett, mindre socker och mer fibrer. Nyttigare alltså!

Josefine tipsar om ett Instagramkonto:

kids.eat.in.color

Frågor till Josefine och Lisa:

Ska man ge barnet juice till maten om det är underviktigt?

– Det är ett lätt sätt att få i sig lite extra energi. Då är det viktigt att det sker i samband med måltid för tändernas skull.

Kan man ge proteinrika livsmedel som till exempel Propud till barn?

– Om barnet gillar det är det inga problem att ge till barn. Dock är de inte särskilt energirika och barn får ofta i sig det protein de behöver från annan mat. Men om de gillar dem är det helt okej att erbjuda.

Agnes går i särskolan

Agnes är en väldigt utåtriktad person som söker kontakt med andra människor. Som liten, innan talet kom, var hon duktig på att göra sig förstådd med hjälp av kroppsspråket. Åren på förskolan fungerade bra och Agnes fick många vänner med sig upp i förskoleklass.

– Hon gick integrerat med särskoleplan från och med ettan. Agnes hade kompisar i klassen som hjälpte henne. När hon sa fel saker lät vännerna henne göra det. De skyddade henne mot andra barn, säger Anna.

Familjen fick tidigt, efter att diagnosen ställs, kontakt med barnhabiliteringen. Anna och Martin är överens om att habiliteringen har varit till stor hjälp genom åren.

– Vi har nästan fått säga nej för det har blivit för mycket hjälp. Ibland behöver man bara leva också. Det är väldigt skönt att man får det serverat på hab. Där slipper man kriga, säger Martin.

De första åren i grundskolan blev skillnaden mellan Agnes och jämnåriga allt större. När hon gick i första klass fick hon en IF-diagnos och en adhd-diagnos. Eftersom hon också är liten till växten uppfattar många henne som yngre än vad hon är. När hon skulle börja tredje klass beslutade Anna och Martin att Agnes skulle byta till särskolan.

– Det var en stor sorg för oss. Vi lät henne gå kvar integrerat så länge hon hade ett utbyte med sina klasskamrater och det sociala

fungerade. Vi var rädda för att särskolan skulle stävja hennes utveckling och att hon skulle ta efter dåliga beteenden därifrån, säger Martin.

– Det var verkligen enormt jobbigt. Vi skulle fylla i alla papper som till exempel att hon inte kommer att kunna studera på högskola och universitet. Vi gjorde val åt henne som kommer påverka henne resten av livet, säger Anna.

Skolarbetet i särskolan fungerar bra, men Anna och Martin upplever att hon inte utvecklas lika bra socialt då Agnes ofta lär sig genom att ta efter andra.

– När Agnes ska lära sig något studerar hon under en längre tid. Utvecklingen står stilla länge och plötsligt bara kan hon. Så har hon lärt sig allt, som att cykla. Plötsligt satt hon bara på cykeln! Nu i särskolan är hon bland de bättre i klassen och har inte så många att ta efter, säger Martin.

Både Anna och Martin berättar om att Agnes tar sig an världen på ett speciellt sätt. Hon älskar att gå och prata med sig själv, det kan hon göra i timmar. Socialt är hon ganska gränslös men har inte råkat ut för så mycket problem i samband med det.

– De flesta vet att man inte är dum mot Agnes för hon är så genomsnäll att man får ingenting tillbaka. Hon är världens lyckligaste och snällaste barn, säger Anna.

Rörelse och hälsa

Fysisk aktivitet och rörelse är viktigt för alla människor oavsett ålder.

– Man kan påverka både hjärnans och kroppens funktioner genom att röra på sig. Det säger Magnus Aspdahl som är specialistsjukgymnast på Karolinska Universitetssjukhuset.

Fysisk aktivitet är inte bara träning, det är all sorts rörelse. Hit hör till exempel att transportera sig (gå, promenera, cykla), vardagssysslor (handla, städa) samt lek och träning (konditionsträning och styrketräning).

Många av kroppens funktioner förbättras genom att vi rör på oss. Blodtrycket stabiliseras och inflammationer i kroppen minskar. Rörelse har också en gynnsam inverkan på sömn, det är ångestdämpande och har en positiv effekt på kognitionen.

– En studie visar att trettio minuters fysisk aktivitet om dagen i skolan synbart förbättrar barns studieresultat, säger Magnus Aspdahl.

Fysisk aktivitet för barn

Små barn som är under fem år ska ägna sig åt fysisk aktivitet då de utforskar omvärlden. Att röra på sig ska uppmuntras och underlättas och endast i undantagsfall begränsas.

– Små barn rör på sig genom att greppa och sträcka sig, rulla runt, klättra, gå, dansa och springa, säger Magnus Aspdahl.

Äldre barn rekommenderas att ägna sig åt fysisk aktivitet en timma om dagen. Tre gånger per vecka bör barnet ha lite mer intensiv träning.

– Detta gäller alla barn. Barn med funktionsnedsättning ska vara så fysiskt aktiva som tillståndet medger, säger Magnus Aspdahl.

Fysisk aktivitet vid intellektuell funktionsnedsättning

En nordisk studie visar att färre barn och ungdomar med IF når rekommendationen om en timmes fysisk aktivitet per dag. Studien visar också att flickor får avsevärt mindre vardagsmotion än pojkar.

Magnus Aspdahl har en viktig uppmaning till landets idrottslärare:

– Vi vet att många barn med intellektuell funktionsnedsättning deltar mer sällan och tillbringar mer tid i väntan på idrottslektioner för att de inte vet vad de ska göra. Här ligger ett stort ansvar på personalen som måste ha kunskaper, färdigheter och resurser för att underlätta fysisk aktivitet för personer med IF, säger Magnus Aspdahl.

Låg muskeltonus

Många barn med PTLs har muskulär hypotoni. Det innebär att grundspänningen som nerven skickar till muskeln är låg. Då får muskeln en svaghet som kan leda till överrörlighet och minskad uthållighet. Muskulär hypotoni kan ge många olika besvär och i vissa fall spänningshuvudvärk.

Barn med PTLs uppnår de motoriska milstolparna, men ofta med försening. För att behandla låg muskeltonus rekommenderar fysioterapeuten bland annat styrketräning, vilket ökar styrka, uthållighet och ökar tonus kortsiktigt. Eftersom den låga muskelspänningen ger överrörliga leder är det viktigt att undvika att hamna i ytterläge. Långvarig belastning i ytterläge kan leda till smärta i lederna. Ortopedtekniska hjälpmedel kan vara bra för att inte översträcka lederna.

Det finns en viss ökad risk för att personer med PTLs utvecklar skolios.

– Här kan styrketräning ha en viss effekt. Det finns också en poäng i att aktivera bål原因skulaturen inför en stillasittande aktivitet för att inte sjunka ihop för mycket, säger Magnus Aspdahl.

Träning

Se till att ha så bra förutsättningar som möjligt för träning genom till exempel bra skor, ortoser eller fotbäddar. Försök att hitta glädjefyllda aktiviteter för barnet för att träna både styrka, kondition, koordination, rörlighet och balans.

– Tänk på att hitta träningsformer då barnet får känna att hen lyckas. Det är också en viktig del, säger Magnus Aspdahl.

- Börja tidigt med fysisk aktivitet, det ska vara lika naturligt som att borsta tänderna.
- Se till att det inte är för svåra aktiviteter eller aktiviteter som barnet upplever som obehagliga.
- Att börja tidigt kan också handla om att börja tidigt på dagen så att det finns energi till träning.
- Tänk på att många behöver träning för att göra av med energi.

– För någon som är överstimulerad psykiskt kan fysisk aktivitet vara avslappnande, säger Magnus Aspdahl.

Föräldrarna fick dela med sig av sina barns bästa träningstips:

- Klättring är bra för barn med ryggproblem.
- Cykla sparkcykel.
- Yoga.
- Promenera och upptäcka i skogen.
- Hoppa studs matta.
- Dansa till Tiktok.
- Bada i varm pool.
- Kampsporter som thaiboxning och taekwondo.

Frågor till Magnus Aspdahl:

Min dotter har brutit nyckelbenet och har nu en lite sned kroppsställningen, hur ska hon träna?

– Det är viktigt att försöka få henne att använda den sidan av kroppen lite mer. Nu kompenserar hon för skadan och får därför en snedställning. Jobba för att träna upp den sidan av kroppen och så att hon själv ska känna att det fungerar.

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.

Stöd och hjälp av professionella är viktigt därför att när kommunikationen inte fungerar leder det till stor frustration och i längden till ett utmanande beteende. Därför är det viktigt att ge barnet tillgång till ett språk.

– Tal och skrift är de normativa 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.

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.

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, bildkartor 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. Ofta behöver omgivningen alltså fundera på, och förändra, sitt eget sätt att kommunicera för att underlätta för barnet.

– 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.

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:

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

kom-hit.se – Kommunikationsstöd i vårdsituationer.

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

Spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten.

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

symbolbruket.se – bildmaterial och strategier.

regionupsala.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.

vregion.se/f/habilitering-och-halsa/patient/appar-for-smartphones-och-surfplattor/appar-som-stod – Tillgänglighetsgranskade appar som stöd.

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

Frågor till Anna Nilsson:

Frågor upplevs som väldigt frustrerande av våra barn, varför?

– Att ställa frågor är också att ställa krav, man förväntar sig ett svar. Vi har en tendens att fråga ett barn med kommunikationssvårigheter ännu mer. Det kan vara bra att tänka på. Istället för att fråga, berätta något om dig själv och ge barnet tid. Då bjuder du in till samtal.

Hur får man till ett nätverksmöte?

– Jag skulle föreslå att ni ber habiliteringen om hjälp för att bjuda in till ett nätverksmöte.

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 relation och den 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 Samuel Holgersson 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 få kunskap tar tid. Man kan behöva prata om saken kontinuerligt eftersom situationen förändras, precis som barnets frågor och funderingar.

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

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

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 Samuel Holgersson.

Olika behov i olika åldrar

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

– Då är det bra att 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 'syndromet' istället för Potocki-Lupskis syndrom, säger Samuel Holgersson.

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 den samma som kompisarnas syskonrelationer, säger Samuel Holgersson.

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 någon annan kunnig person.

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

Under vistelsen för Potocki-Lupskis syndrom fick syskonen ställa frågor till läkaren Anna Lindstrand, som tidigare föreläst för föräldrarna.

– Läkaren Anna tyckte att syskonen ställde minst lika bra frågor som föräldrarna hade gjort under föreläsningen.

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 Samuel Holgersson.

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 Samuel Holgersson.

Under vistelsen på Ågrenska får syskonen göra en berättelsebok, som handlar om deras känslor och tankar om att ha ett syskon med Potocki-Lupskis syndrom.

– 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 Samuel Holgersson.

Vad säger syskonen?

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

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

Syskonen beskriver också många positiva aspekter av att ha en bror eller syster med funktionsnedsättning. De lär sig tidigt att respektera

olika människor, att ta ansvar och vara självständiga, känna empati och förståelse, samt att sätta saker i perspektiv.

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

Läs mer om Ågrenskas arbete med syskongrupper på syskonkompetens.se

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

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

agrenska.se/syskonkompetens/syskonkompetens-filmer/pratmandlar-och-syskonkarlek/

Agnes har en lillebror

Samtidigt som Agnes fick diagnosen PTLs var Anna gravid med lillebror Melker. Han skulle bli ett väldigt efterlängtat barn. Anna och Martin hade förlorat ett barn mellan de två syskonen sent i graviditeten.

– Vi var egentligen inte oroliga för PTLs men vi tänkte att vi kanske inte kan få ett friskt barn. Därför gjorde vi ett fostervattenprov, säger Anna.

Den första tiden med en ny bebis var lugn och Agnes gillade sin lillebror. När Melker var tre år började det vända lite. Han hade ett väldigt humör och fick utbrott. Ingenting fungerade för honom på förskolan.

– Då var ilskan och sorgen ännu större än med Agnes. Det enda jag ville ha var ett normalt barn. När folk började prata om adhd sa jag nej. Det rörde upp så mycket känslor och de flesta av dem var väldigt egoistiska. Jag och Martin kunde säga till varandra att något är fel, men när andra sa det blev jag arg. Det kommer växa bort tänkte vi, säger Anna.

- Det kändes så otroligt orättvist, minns Martin.
Melker fick sin adhd-diagnos när han började förskoleklass.
Relationen mellan syskonen är som den mellan syskon är mest.
- Melker ger sig alltid på Agnes lite men hon bryr sig inte så mycket och Agnes retas lite med sin lillebror, lek inte med elden säger vi.

Neuropsykiatriska diagnoser i vardagen

- Alla barn, och i synnerhet de som har neuropsykiatriska diagnoser, mår bra av att vardagen är meningsfull, begriplig och hanterbar. Det säger Andreas Svensson som är specialpedagog och arbetar med npf-diagnoser på Ågrenska.

De neuropsykiatriska diagnoserna (npf) innefattar huvudsakligen adhd, ocd (tvångstankar och tvångshandlingar), autismspektrumtillstånd och Tourettes syndrom (tics).

- Det här är diagnoser som går in i varandra och som kan vara svåra att skilja åt därför att de bygger på mänskliga funktioner. Därför kan alla känna igen sig i dem, säger Andreas Svensson.

Adhd, Tourettes och ocd

Adhd grupperas i tre olika varianter. Den första innebär huvudsakligen utmaningar med uppmärksamhet och koncentration. Variant två innebär att personen är utåtagerande, saknar impulskontroll och är hyperaktiv. Den tredje varianten, som också är den vanligaste, är att ha en kombination av de två första.

Tourettes syndrom handlar om att ha obetingade tics av olika slag. Att de är obetingade betyder att de inte är inövade. Många med Tourettes beskriver det som att man inte kan hindra ticsen. Det går inte att låta bli. Vanliga tics är blinkningar eller att knycka med nacken – de hör till de mekaniska ticsen. När man hör ordet Tourettes tänker de flesta på verbala tics.

- De vanligaste ljudande ticsen jag stöter på är olika slags halsljud eller nässnytingar. Ljudande tics kan gå över i verbala tics. Då är det vanligt att man upprepar vad någon säger eller säger ett och samma ord många gånger. Det behöver inte vara svordomar eller fula ord, men det kan vara det, säger Andreas Svensson.

I Tourettes ingår även *trotssyndrom*. Då bryter de obetingade ticsen mot sociala koder. Man vill få en reaktion från någon och det finns trots i det beteendet.

– Om en person med trotssyndrom har ett oönskat beteende, säg ifrån, men inte hela tiden. Då kan uppmaningar att inte använda det bli en trigger istället, säger Andreas Svensson.

Ocd, eller tvångstankar och tvångshandlingar hänger i högsta grad samman med Tourettes och man har ofta drag av båda. Den stora skillnaden är att *ocd* ofta tar upp hela ens vardag. Det är, till skillnad mot Tourettes, väldigt planerade handlingar. Många gånger följer tvångstankar mönster och ritualer, till exempel överdrivet handtvättande eller att en person alltid måste äta tre stycken av allt.

Hur kan man stötta någon med tics eller tvångstankar?

Andreas Svensson berättar att grunden är att omgivningen ska vara modell. Det är viktigt att ha en öppenhet om diagnosen så att det inte blir ett stigma. Han förklarar att när han inte vet hur han ska börja, utgår han alltid från sig själv.

– Jag funderar på vilka tics eller tvångstankar jag själv har, och det har vi alla eftersom det är mänskligt. Sedan skriver jag ner dem och ber barnet att göra detsamma. Sedan pratar vi om vilka beteenden som inte gör något och vilka som är jobbiga och ställer till det.

Vidare kan man prata om hur det känns innan det händer. Vilka situationer utlöser tics/tvångshandlingar? Går det att använda några mottics, till exempel att knäppa med fingrarna istället?

Autism

Autismspektrumtillstånd är ett samlingsnamn för de funktionsnedsättningar som påverkar personens sätt att tänka, vara och kommunicera med andra människor. På spektrumet finns diagnoser som autism, högfungerande och Aspergers syndrom. Man brukar skilja mellan tre olika områden som personer inom autismspektrumet kan ha svårigheter med.

Central koherens handlar om att automatiskt se helheter och sammanhang snarare än att se det i delar. Många med autism börjar med detaljer och kan misslyckas med att få ihop en helhet. Då kan det vara svårt att uppfatta hur olika sammanhang fungerar. Detta har stor betydelse även för hur man tolkar sociala koder.

Mentalisering eller *Theory of Mind* handlar om att många med autism inte automatiskt funderar på hur andra tänker. Man har svårt för att sätta sig in i andras känslor för stunden och föreställa sig hur något kommer att bli i framtiden.

Perception handlar om hur vi tolkar olika sinnesintryck. Många med autism kan reagera på ljus, ljud, lukt, känsel och smak, till exempel

hur något känns när det är varmt eller kallt. En stor del handlar om selektivt ätande.

– En person med autism har förstärkta sinnen, därför brukar jag alltid börja med sinnesintrycken när jag träffar någon för första gången. Jag vill få reda på vilka saker som är besvärande, säger Andreas Svensson.

KASAM

För att alla vi människor ska fungera i olika situationer i vardagen krävs att vi bryr oss om det som vi lyssnar på eller sysslar med. Vi behöver vara intresserade. KASAM står för *Känsla av sammanhang* och är ett begrepp som går att applicera på såväl vardagslivet som skolan och arbetsplatsen.

– Det handlar om att för att ni ska orka lyssna på min föreläsning behöver informationen ligga inom ert intresseområde, det vill säga vara meningsfull. Den måste vara på rätt nivå och därmed vara begriplig och ni måste ha energi nog för att föreläsningen ska vara hanterbar, säger Andreas Svensson.

Att vardagen och skolan är meningsfull, begriplig och hanterbar är särskilt viktigt för barn med neuropsykiatriska diagnoser. Andreas Svensson berättar att genom att arbeta systematiskt kan skolan och familjen ge barnet en känsla av sammanhang och därmed förutsättningar för en fungerande skola och vardag.

– Jag åker ut i skolor och jobbar konkret med pedagogerna för att ta fram en plan för hur vi ska få skolan att fungera för den specifika eleven.

En fungerande vardag

Även i hemmet är det bra att börja träna på strategier som kan ge översikt och kontroll över hur vardagen ska fungera. Mycket handlar om planering och hur barnet ska kunna hantera tid. Därför är det viktigt att det ska vara tydligt för barnet vad det är som händer.

– Att uttrycka sig visuellt vinner vi väldigt mycket på. Om vi till exempel ritat ett schema varje vecka behöver det vara funktionellt så att barnet känner att det här var till hjälp för mig. Viktigast av allt är att vi vuxna är förebilder och använder schemat eller stödet själva, säger Andreas Svensson.

Metoder för att minska bråk och utmanande situationer

För att kunna få en lugnare vardag med mindre bråk i en familj med barn som har neuropsykiatrisk problematik ger Andreas Svensson sina bästa tips.

– Detta är tre metoder som är tänkta att ge möjligheter till samarbete och hjälpa oss vuxna att behålla lugnet:

Avledning

Prata inte om det som inte fungerar och undvik därigenom att gå in i konflikter. Om en konflikt ändå uppstår är det bra att ha några strategier för avledning redo. En typ av avledning är överrumplingstaktiker, gör det oväntade, bråka inte utan ge beröm istället.

Kravanpassning

Titta på hur en dag ser ut. Går det att använda hjälpmedel för att den ska vara mer hanterbar? När ett barn har svårt att själv skapa struktur behövs tydlighet.

Affektreglering

Försök att som vuxen behålla lugnet.

– När det är som tuffast, tänk på att dina känslor speglas. Sänk rösten, var lite tyst och tjata inte för mycket. Bekräfta istället barnets känslor.

Följ Andreas Svenssons arbete som NPF-konsulent på Facebook och Instagram. Sök på *npfkonsulent*.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

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

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

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

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

– Barn med den här diagnosen har inte bara olika symtom. Symtomen varierar också över tid. Ibland från dag till dag eller timme till timme. Vi försöker att alltid analysera varför en aktivitet fungerar bra när den gör det, för att kunna återskapa de gynnsamma omständigheterna, säger Cecilia Skillbäck.

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 det dynamiska samspelet mellan dessa. De är alla lika viktiga för möjligheterna att genomföra olika aktiviteter och för hur delaktig en person kan känna sig. Eftersom en funktionsnedsättning ofta är bestående, blir de omgivande faktorerna (och anpassningen av dem), mycket viktiga.

Att erbjuda en miljö där barn och elever känner så stor trygghet och trivsel som möjligt är en viktig målsättning under veckan. Det gör man genom att det för varje familj finns en person inom barnteamet som är huvudansvarig 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.

Strategier för att optimera förutsättningarna för barnen

Många barn med PTLs mår bra av en lugn miljö, fasta rutiner och tydlig struktur. För att *minska konsekvenserna av inlärnings- och koncentrationssvårigheter* återkommer aktiviteterna varje dag och barnen förbereds inför byte av aktivitet.

– Vi har bland annat ett bildschema, där barnen får se vad vi ska hitta på under dagen. Många av aktiviteterna återkommer varje dag, säger Cecilia Skillbäck.

På Ågrenska varvas gruppaktiviteter med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar med mer motoriskt krävande. För att *stimulera fin- och grovmotorik* sker aktiviteterna i olika miljöer som i skogen och på stranden. Där får barnen plocka snäckor, pyssla och röra sig till musik. En populär lek är walkie-talkie-gömme, där ena laget gömmer sig och ger ledtrådar om sitt gömställe till laget som letar. I den leken skapas naturliga vilopauser. Ett bra tips är att tävla mot klockan eller att gemensamt samla poäng, istället för att tävla mot varandra. Det skapar lagkänsla och sammanhållning istället för vinnare och förlorare.

– 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.

Genom att ge barnen tid, invänta och ge bekräftelse vill personalen *stimulera och stödja kommunikation och tal*. I barngrupperna använder pedagogerna korta meningar och kommunicerar mycket med sång och lek på samlingarna.

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

Gemensamma aktiviteter då barnen deltar på sina egna villkor, alltid med vuxenstöd, bidrar till att *stärka delaktigheten och det sociala samspelet*. Personalen är noga med att vara lyhörda inför barnens trötthetsnivå och lägger in extra tid i schemat där det behövs.

– Det är bra att tänka på att inte ta slut på alla krafter på vägen till en aktivitet. Vi jobbar också med ljuddämpning så att arbetsmiljön blir lugn under barnens arbetspass, säger Cecilia Skillbäck.

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.

appstod.se – samlingsplats för appar som stöd.

mathforest.com – låg/mellan välj nivå.

mfd.se – myndigheten för delaktighet.

ritadetecken.se – program med tecken, kan laddas ner som app.

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

varsam.se – hjälpmedel och träning.

komikapp.se – material och inredning.

nyponforlag.se – språkstimulerande material.

abcleksaker.se – fina, roliga och pedagogiska leksaker.

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

goteborg.se/eldorado – upplevelsehus, studiebesök, kurser och utbildningar.

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

Agnese är snart tonåring

Nästa år fyller Agnes tretton år. Föräldrarna brottas med ovissheten kring hur det blir när Agnes kommer in i puberteten. Liksom många tjejer i hennes ålder tampas hon med oro och ångest. Hon har redan ett stort intresse kring sexualitet.

– Därför har vi pratat mycket om det. Det är viktigt att det inte blir tabubelagt och skamfyllt. Allt detta med att Agnes börjar bli tonåring ser vi som sundhetstecken, säger Anna.

Men öppenheten bottnar också i en oro för de risker som unga tonårstjejer kan utsättas för.

– Fula gubben och fula tanten finns inte för Agnes. Hon litar på alla. Det är hårfint för oss hur mycket information vi ska ge. Hon leker dessutom med andra barn som inte heller har konsekvenstänk. Detta är svåra frågor, men det är ingen jättestor sak för oss ännu eftersom Agnes alltid är med oss, säger Martin.

Att Agnes alltid är med är en självklarhet för föräldrarna.

Habiliteringen har informerat om avlastning som finns men det är inget som de har valt att utnyttja.

– Agnes är inget problem. Hon har en väldigt stor separationsångest gentemot mig. Hon behöver någon att hitta tryggheten i, därför kan hon inte sova borta till exempel. Det hade varit mer oroligt för oss att lämna bort Agnes, säger Anna.

Mycket av den oro Anna och Martin kände de första åren efter Agnes fick sin diagnos har stillats. Även fast de kan sakna exempel på vuxna personer med PTLIS och hur de lever sina liv är Agnes personlighet en bidragande faktor till lugn.

– I framtiden bor nog Agnes kvar länge hos oss för att sedan flytta till något trevligt gruppboende. Den bilden lugnar mig nu, det var en skräck förut. Nu ser jag fram emot när Agnes är vuxen och vi går och håller varandra i handen, säger Anna.

Martin har brottats en del med tankar om vad som händer ännu längre fram i tiden.

– Det finns en ångest när man tänker på att vi kommer gå bort en dag, men det tror jag att alla föräldrar till barn med stora behov känner. Det har tagit tid att bearbeta, men nu är det en varm känsla att tänka på Agnes som vuxen.

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 Emma Brandquist 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 Potocki-Lupskis syndrom

Följande munrelaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma hos personer med Potocki-Lupskis syndrom:

- Hög, smal gom och trångställning.
- Vid behov av frekvent kostintag ökar risken för karies.
- Kräkningar och reflux kan öka risken för frätskador, slitaget ökar vid samtidig tandgnissling.
- Öppen mun i vila, vilket kan ge uttorkning av tandköttet.
- Förekomst av autism, adhd, oro och ängslan kan försvåra för barnet att klara av tandvårdsbesök.

Saliven hjälper till att skydda tänderna mot karies och ökar komforten i munhålan. Vid viss medicinering kan muntorrhet uppstå och i fronterna kan lokal muntorrhet uppstå om barnet går med öppen mun frekvent.

– Vi rekommenderar vid behov att öka komforten i munhålan genom att smörja med munolja samt att använda lite extra fluor, säger Emma Brandquist.

Tandgnissling kan förekomma under såväl natt som dag. Det kan ge upphov till huvudvärk, tandslitage och smärta/obehag i käkarna. Om barnet accepterar det, kan en bettskena skydda tänderna. I annat fall kan man prova avledning, massage över käkarna eller vibrationer över käklederna för att bryta beteendet för stunden. Vid nytillkommen intensiv tandgnissling är det viktigt att utesluta smärta eller annan bakomliggande medicinsk orsak.

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bibehållas. Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör använda fluortandkräm på tandborsten två gånger dagligen och få hjälp med tandborstningen av en vuxen. Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta den dagliga munvården och det finns tandkrämer anpassade för olika behov.

– Gör det så enkelt som möjligt med tandborstningen. Om det är svårt att få borsta hela munhålan perfekt varje gång på grund av att tålmodet tryter, så variera var ni börjar att borsta. Börja på vänster sida ena gången och höger andra gången. Vissa barn samverkar bättre till att borsta tänderna i soffan eller sängen istället för i badrummet, medan andra är mer rutinstyrda och måste utföra tandborstningen i badrummet med stöd av bildstöd, säger Emma Brandquist.

Tandvårdspersonalen hjälper gärna till att prova ut lämpliga hjälpmedel. Mun-H-Center och specialistkliniker för *pedodonti* erbjuder barn och ungdomar ett anpassat tandvårdsomhändertagande och kan konsulteras vid behov, alternativt ta emot patienter efter remiss.

Frekvent kostintag och framförallt frekvent intag av söta produkter innebär en ökad risk för karies i tänderna. Näringsintaget är självklart det viktigaste för individens välmående och tandvården går inte emot rekommendationer från en dietist, men det kan vara bra att balansera upp för att minska risken för karies. Kompensera med en extra tandborstning med fluortandkräm om dagen till exempel. Undvik att äta eller dricka på natten så långt det är möjligt, försök att låta tänderna vila minst två timmar mellan målen på dagen och servera vatten som törstsläckare. Nämn kostvanorna för tandvården så att vi kan ta hänsyn till detta vid planering av omhändertagandet i tandvården. Barnet vinner mycket på att så långt som möjligt undvika karies eller andra besvär i tänderna.

Att tänka på:

- Ta gärna kontakt med tandvården inför första besöket, och lämna information om barnets diagnos och hur vi kan underlätta för barnet vid det första mötet.
- Förbered gärna barnet inför 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***.)

Munmotorik vid Potocki-Lupskis syndrom

I Mun-H-Centers databas finns hittills tolv personer med Potocki-Lupskis syndrom beskrivna, åtta flickor och fyra pojkar. Nio av tolv har svårförståeligt tal eller saknar tal. Sex personer har ät- och dricksvårigheter av olika grad.

– Munmotoriken är viktig för många funktioner i munnen. Hos barn som har motoriska svårigheter är ofta även munmotoriken påverkad. Det gäller också personer med Potocki-Lupskis syndrom, säger logoped Lisa Bengtsson.

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

Vad gör logopeden?

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

Talträning

Barn kan ha svårt att utveckla sitt tal och språk på flera olika sätt. De kan ha svårt att få fram ord, uttala ord, förstå vad andra säger eller att göra sig förstådda. Det finns stöd och behandling att få om barnet behöver det.

– Det behövs alltid en individuell bedömning av barnets kommunikation för att se var man ska 'lägga krutet', säger Lisa Bengtsson.

Talsvårigheter kan till exempel bero på en sen oralmotorisk utveckling, slappa och svaga muskler i mun och ansikte eller att barnet har svårt att planera talets rörelser, så kallad *dyspraxi*. Även om barnet har språkförståelse och kan många ord så kanske hen inte har förmågan att forma orden med munnen och då kan det vara aktuellt med talträning.

Nedsatt salivkontroll

Orsaken till nedsatt salivkontroll (dregling) är nästan aldrig för hög salivproduktion. Istället kan det bero på den försvagade muskelstyrkan 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. Om det blir aktuellt med medicinering är det viktigt att informera tandvården. Beslut om sådana insatser sker i samråd mellan olika behandlare.

Bitovanor

Det är vanligt att barn med Potocki-Lupskis 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 lindra smärta i munnen, bero på oro eller handla om självstimulering som upplevs som positiv för barnet. Det är därför viktigt att försöka ta reda på orsaken innan man beslutar om eventuell behandling. Behandling kan bestå av stimulering och tuggträning men man kan också försöka byta ut det barnet biter/suger på till lämpliga föremål så som anpassade "bitsmycken".

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

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

Fråga till Lisa Bengtsson:

Vad kan man göra för övningar med barn som inte stänger munnen ordentligt?

– Man behöver i första hand undersöka tonsiller och adenoid ("körtel bakom näsan") och förmåga till näsandning. Om barnet kan andas genom näsan så kan man träna upp läpparnas muskler med en munskärm, träna på att ha stängd mun och andas med näsan. Tala med er logoped om ni vill ha hjälp med sådan träning.

Stöd i samhället

Cecilia Stocks är socionom och arbetar på Ågrenska, bland annat med planeringen av familjevistelser. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för personer med 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. Det går också att begära att handläggaren ringer upp eller gör hembesök, säger Cecilia Stocks.

Merkostnadsersättning är en separat ersättning. För att det ska vara aktuellt att få ersättningen behöver merkostnaderna uppgå till minst 11 635 kronor per år.

– 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 Cecilia Stocks.

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 rehabilitering eller specialist. Det är lättare att få en ny medicinsk bedömning.

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

Läs mer på [csdsamverkan.se](https://www.csdssamverkan.se) och [1177.se](https://www.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 någon 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 Cecilia Stocks.

SoL

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

Exempel på insatser inom LSS/SoL

Korttidsvistelse / stödfamilj

Korttidsvistelse i en stödfamilj eller på ett korttidshem syftar både till att ge anhöriga avlösning och mer tid för syskonen, men också till att tillgodose barnets behov av miljöombyte och rekreation.

Tanken är att barnet ska få möjlighet till personlig utveckling.

Korttidsvistelse kan bli aktuellt redan i tidig ålder.

Avlösarservice i hemmet

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

Ledsagarservice

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

Kontaktperson

En kontaktperson erbjuder personligt stöd utanför familjen och ska ses som ett icke-professionellt stöd, en medmänniska.

Kontaktpersonen har ingen rapporteringsskyldighet (till skillnad mot exempelvis ledsagare) och behöver alltså inte rapportera om vad hen gjort till någon myndighet.

Anhörigstöd

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

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

Denna tjänst kan heta olika i olika kommuner.

Bostadsanpassning

De som på grund av funktionsnedsättning eller sjukdom behöver hjälp att anpassa sin bostad ska få sådan hjälp om de har läkarintyg samt intyg från arbetsterapeut eller sjukgymnast. Ansökan görs till kommunen. Den som har behovet ska själv söka. Man får inget bidrag om behovet kan tillgodoses av hjälpmedel, exempelvis beviljas ingen taklift om det går att använda golvlift. Det går att få bidrag även

om tillgänglighetskraven inte följts vid om- och nybyggnad. Detta gäller om det inte är den sökande själv som gjort byggnationen. Mer information om hur man går till väga finns på Boverkets hemsida.

Skollagen 1 kap 4§

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Åtgärdsprogram ska upprättas för hur eleven ska klara kunskapsmålen 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 på 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 olika parter i barnets omgivning. 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 rätt att ha möten och rätt att välja vilka som ska vara med, säger Cecilia Stocks.

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.

Det går också att vända sig 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.”

Hjälpmedel

Hjälpmedel skrivs ut för att förbättra eller upprätthålla funktion och förmåga. De kan också skrivas ut för att kompensera för en nedsatt eller förlorad funktion eller förmåga att klara det dagliga livet. Det gäller dock inte produkter som är vanliga i hemmet, som exempelvis datorer. Hjälpmedel är oftast regionens ansvar och hälso- eller sjukvårdskompetens krävs vid utprovning. Besluten kan inte överklagas. Hjälpmedel finns på bland annat på habiliteringen, hjälpmedelscentralen, datatek, datakommunikationscenter, syn- och hörcentraler.

Fonder

Fonder kan sökas för ökade omkostnader på grund av sjukdom eller till 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 Cecilia Stocks.

Tips

Om sexualitet och unga med funktionsnedsättningar

habilitering.se/om-oss/aktuellt/funktion-i-fokus-om-sexuell-halsa

Tips på bra webbadresser

agrenska.se – Ågrenska

fk.se – Försäkringskassan

do.se – Diskrimineringsombudsmannen

socialstyrelsen.se – Socialstyrelsen

skolverket.se – Skolverket

notisum.se – Lagar på nätet

1177.se – Sjukvårdsupplysningen

spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

csdsamverkan.se – Centrum för sällsynta diagnoser

mun-h-center.se – Mun-H-Center

stiftelser.lansstyrelsen.se – Länsstyrelsernas gemensamma stiftelsedatabas

assistanskoll.se – Assistanskoll

hejaolika.se – Nyheter om ett samhälle för alla

parasport.se – Om idrott för personer med funktionsnedsättning

anhoriga.se – Nationellt kompetenscentrum för anhöriga

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

Potocki-Lupski föreningen

Potocki-Lupski föreningen Sverige bildades 2016 efter förra familjevistelsen på Ågrenska. Föreningens syfte är att sprida information och öka kunskapen om diagnosen. Det vill man göra genom en webbsida med information samt en ökad närvaro i sociala medier.

Föreningen önskar öka antalet medlemmar, nå ut till och fånga upp de som nyligen fått diagnos. Ambitionen är att bli medlem i Riksförbundet Sällsynta diagnoser. Förhoppningen är att få till en träff för betalande medlemmar 2022.

Tips:

Potocki-Lupskis syndrom Skandinavien på Facebook med medlemmar från Norden.

*Läs mer på webbsidan
ptlssverige.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 i tid och utifrån behov och att 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

Potocki-Lupskis syndrom

En sammanfattning av dokumentation nr 630

Personer med Potocki-Lupskis syndrom, PTLS, har en kombination av symtom. Syndromet medför bland annat uppfödningssvårigheter, intellektuell funktionsnedsättning, neuropsykiatrisk problematik och olika missbildningar på hjärnat.

PTLS förekommer uppskattningsvis hos fyra barn per 100 000 födda men tillståndet är troligen underdiagnostiserat.

PTLS är en medfödd kromosomavvikelse som orsakas av en duplikation av genetiskt material i ett specifikt område på kromosom 17. I dokumentationen kan du bland annat läsa om medicinsk och genetisk information, om ättsvårigheter, fysioterapi, npf i vardagen och kommunikation. Dessutom ges en inblick i hur det är att leva i en familj med ett barn med Potocki-Lupskis syndrom.



ÅGRENKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2021 | agrenska.se