

# Ultrasällsynta syndrom, familjevistelse

Dokumentation nr 666



ÅGRENSKA

**FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2023 | [agrenska.se](http://agrenska.se)

# Ultrasällsynta 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. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och eventuella syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

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

”

Denna dokumentation bygger på föreläsningarna i samband med familjevistelserna 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 ett ultrasällsynt syndrom berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter.

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

## Föreläsare som har bidragit till innehållet i denna dokumentation

**Ann Nordgren**, professor i Klinisk genetik vid Karolinska universitetssjukhuset i Solna

**Attila Szakacs**, överläkare på Barn- och ungdomskliniken vid Hallands sjukhus i Halmstad

**Britt Claesson**, pedagog på Dart vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg

**Jenny Velund**, kurator vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg

**Johanna Ljunggren**, föreningsrepresentant NOC Sverige

**Johanna Bruhn**, föreningsrepresentant NOC Sverige

### *Medverkande från Mun-H-Center*

**Christina Havner**, specialisttandläkare

**Agneta Rubensson**, logoped

**Lisa Bengtsson**, logoped

### *Tack också till övriga föreläsare som deltog i familjevistelserna för Ultrasällsynta syndrom 2023*

**Britt-Marie Anderlid**, överläkare i Klinisk genetik vid Karolinska universitetssjukhuset i Solna

**Olga Calcagnile**, specialistläkare på Barn- och ungdomskliniken vid Hallands sjukhus i Kungälv

**Sebastian Glemme**, logoped på Dart vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg

### *Medverkande från Ågrenska*

**Anna-Karin Björnström**, koordinatör

**Cecilia Stocks**, koordinatör

**Åsa Sunesson**, koordinatör

**Louise Jeltin**, assistanssamordnare

**Anna Glenvik**, pedagog

**Sara Lesslie**, redaktör för dokumentationen

## Här når du oss

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås

Telefon 031-750 91 00

E-post [info@agrenska.se](mailto:info@agrenska.se)

## Innehåll

Genetik.....	5
Frågor till Ann Nordgren .....	10
Elmer har ett ultrasällsynt syndrom .....	11
Medicinsk information om ultrasällsynta syndrom .....	12
Frågor till Attila Szakács.....	17
Knapphändig information om Elmers syndrom.....	18
Ättsvårigheter .....	19
Elmer behöver ständig tillsyn .....	22
Kommunikation.....	24
Frågor till Britt Claesson .....	27
Föräldrarna behöver förhålla sig till ovissheten .....	28
Pedagogik och aktivitet på Ågrenska .....	29
Fråga till Anna Glenvik .....	32
Syskonrollen.....	33
Elmer har en storasyster .....	35
Munhälsa och munmotorik .....	36
Familjen har kämpat för Elmers rättigheter .....	46
Stöd i samhället.....	41
Personlig assistans .....	46
NOC – nätverket för ovanliga kromosomavvikelser.....	49
Riksförbundet Sällsynta diagnoser .....	50
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd .....	51

## Genetik

– Ultrasällsynta tillstånd kommer bli mer vanliga med tiden eftersom den genetiska diagnostiken hela tiden utvecklas och blir bättre. Det säger Ann Nordgren som är professor i Klinisk genetik vid Karolinska universitetssjukhuset.

Mer än 5 procent av Sveriges befolkning har en sällsynt diagnos. Det motsvarar en halv miljon svenskar. Antalet nya diagnoser växer hela tiden. Idag känner man till fler än 10 000 olika sällsynta hälsotillstånd och 70 procent av dem har en genetisk orsak. Varje diagnos har sin unika symtombild. Det finns många likheter, men också stora skillnader.

### Genetisk bakgrund

Varje individ har fått hälften av sina arvsanlag från mamma och hälften från pappa. Anlagen, alltså generna, finns i cellkärnan i kroppens celler. Det finns cirka 20 000 gener förpackade på hoptvinnade DNA-spiraler. DNA-spiralerna bildar 46 kromosomer i 23 kromosompar, varav ett par är könskromosomerna. Kvinnor har två X-kromosomer och män har en X- och en Y-kromosom.

– En gen kan liknas vid ett recept för olika proteiner, man säger att en gen kodar för ett protein. Receptet består av olika aminosyror som sätts ihop till proteiner vilka i sin tur bildar olika vävnader, säger Ann Nordgren.

Varje aminosyra har en egen kod i vår arvs massa och dessa koder består av små byggstenar som kallas nukleotider. Nukleotiderna bildar baspar vilka kopplas ihop i olika sekvenser och bildar DNA-spiralen. Det finns fyra olika typer av nukleotider i arvs massan. Dessa benämns A, C, G och T (adenin, cytosin, guanin och tymin). En kombination av tre av dessa nukleotider (till exempel CGA) utgör en mall för en speciell aminosyra.

Om det uppstår ett stavfel vid celledelningen, det vill säga om en mutation uppstår, blir det fel i kodningen. Det kan medföra att det bildas ett felaktigt protein eller inget protein alls. Det medför i sin tur symptom. Alla människor har förändringar i arvs massan. Det är dock bara en liten del av förändringarna som påverkar gener som är kodande, det vill säga bildar protein.

– Genetiska förändringar är en del av att vara människa och det har alla. Det är när förändringarna ger upphov till symtom som vi talar om genetiska sjukdomar, säger Ann Nordgren.

### Olika genetiska tillstånd

En förändring i arvsmassan kan se olika ut och vara olika stor.

När den genetiska förändringen är en hel extra kromosom, tre istället för två, kallas det för en *trisomi*. Ett exempel är Trisomi 21 eller Downs syndrom, som orsakas av en extra kromosom 21.

När det saknas genetiskt material på en kromosom kallas det *deletion* och när det finns extra genetiskt material kallas det för *duplikation*. Dessa förändringar kan ibland beröra en väldigt liten del av en kromosom och kallas då för *mikrodeletion* eller *mikroduplikation*. Ett exempel på en mikrodeletion på kromosom 7 är Williams syndrom.

– Hur svåra symtomen blir beror inte nödvändigtvis på mutationens storlek. Det viktigaste är vilka gener som berörs och hur många som saknas, säger Ann Nordgren.

En balanserad *translokation* innebär att två segment på en kromosom har bytt plats med varandra. Eftersom kromosomen är hel ger det inga symtom. Det finns dock en risk för att föra translokationen vidare till sitt barn som kan få en obalanserad translokation. Då kan det uppstå fel i den genetiska koden vilket kan ge olika symtom.

Ibland är det bara en enda gen som är påverkad. Det kallas för en *monogen sjukdom*. Ett exempel på det är akondroplasi som är det vanligaste tillståndet som leder till kortväxthet. Akondroplasi orsakas av en mutation i genen *FGFR3*.

Andra typer av genetiska tillstånd är *mitokondriella sjukdomar*. De beror på mutationer i gener som påverkar mitokondrierna. Mitokondrierna är små enheter som finns i cellplasman utanför cellkärnan, som har betydelse för kroppens energiomvandling. Prader-Willis syndrom är ett exempel på ett syndrom där förändringen sitter i ett område på kromosom 15 som styrs av *imprinting*. Vanligtvis används en genkopia från vardera föräldern i varje cell, men vid imprinting används bara den ena

kopian. Den andra kopian är då "avstängd" – metylerad. I det område på kromosom 15 där mutationen sitter används genkopian från pappan. När kopian från pappan saknas, eller om den inte fungerar, får barnet Prader-Willis syndrom.

### **Metoder för genetisk testning**

År 2003 var den genetiska grundorsaken till intellektuell funktionsnedsättning okänd i över 80 procent av fallen. Idag ligger samma siffra på cirka 30 procent.

– Orsaken till det är att möjligheterna och tekniken för genetisk testning har utvecklats. För 70 år sedan kunde vi räkna kromosomer, idag kan vi titta på alla 3 miljarder baspar i det mänskliga genomet. Det är en otrolig resa, säger Ann Nordgren.

På 1950-talet kunde genetiker se och räkna kromosomerna. Då kände man bara till ett genetiskt syndrom – Downs syndrom eller Trisomi 21. Först på 1970-talet kunde man analysera varje band på kromosomerna och se om större delar av dem saknades. Idag känner vi till fler än 1 200 olika gener som vid mutationer kan orsaka olika syndrom,

Flera olika metoder för genetisk testning används i dagsläget. Det mest avancerade är *helgenomsekvensering* då man tittar på hela individens DNA. Det finns också *Array-CGH*, som kan upptäcka mindre förändringar, *genpaneler* och *FISH-analys*. Vid dessa metoder har man ofta en misstanke om vilken genförändring det kan röra sig om och tittar på just de gener som kan vara påverkade.

### **Genetisk utredning och ärftlighet**

Om en sällsynt diagnos är ärftlig eller inte beror helt och hållet på vilken förändring i arvsmassan som har gett upphov till syndromet.

I många fall har mutationen uppstått som en *nymutation* (de novo). Det innebär att den uppstått för första gången hos barnet och att föräldrarna alltså inte är bärare av mutationen. Sannolikheten att samma föräldrapar får fler barn med syndromet är då mindre än 1 procent. Sannolikheten är låg, men man kan inte utesluta att en annan könscell hos en av föräldrarna bär på samma mutation, så kallad *germinal*

*mosaicism*. Den nyuppkomna mutationen hos barnet blir ärftlig och kan föras vidare till nästa generation.

Ofta nedärvs sällsynta syndrom *autosomalt dominant* eller *autosomalt recessivt*.

Vid autosomalt recessiv nedärvning är båda föräldrarna friska bärare av en muterad gen. Det innebär att enbart en av deras två genkopior är muterad. Sannolikheten att barnet ärver båda de muterade genkopiorerna från sina föräldrar och utvecklar sjukdomen är 25 procent. I hälften av fallen blir barnet frisk bärare av den muterade genen, precis som sina föräldrar. Resterande 25 procent blir friska och icke-bärare av den muterade genen.

Vid autosomalt dominant nedärvning bär en av föräldrarna på det sjuka anlaget. Det innebär att det är 50 procents sannolikhet vid varje graviditet att syndromet förs vidare.

– Vissa genetiska syndrom kan ge väldigt lindriga symtom hos en familjemedlem och betydligt svårare hos en annan trots att båda bär på samma mutation. Detta kallas för varierande expressivitet, säger Ann Nordgren.

I sällsynta fall sitter genförändringen på X-kromosomen. Då är nedärvningen *X-bunden*. En kvinnlig bärare har två X-kromosomer varav en med den muterade genen. Sannolikheten för söner till kvinnliga bärare att få sjukdomen är 50 procent. Det beror på att sönerna ärver X-kromosomen från sin mor och Y-kromosomen från sin far. För döttrar är sannolikheten 50 procent att bli bärare av den muterade genen. Oftast är flickor som är anlagsbärare av en mutation på X-kromosomen friska men i vissa fall kan även flickor ha symtom.

Vid släktskap mellan föräldrar finns en större risk för genetiska sjukdomar.

– Det beror på att alla människor bär på mutationer och vid släktskap är risken större att båda föräldrarna bär på samma mutation, säger Ann Nordgren.

Man har identifierat andra faktorer som har betydelse för uppkomsten av genetiska syndrom. En sådan är stigande ålder hos föräldrar.



– Ju äldre mamma desto större risk för numeriska avvikelser, som till exempel Downs syndrom. Ju äldre pappa desto större risk för de-novo mutationer. Det är relativt ny kunskap att pappans ålder är lika betydelsefull som mammans, säger Ann Nordgren.

### **Viktigt med exakt diagnos**

Ann Nordgren berättar att man just nu forskar mycket på vilka symtom som är framträdande vid olika syndrom.

– I och med de genetiska framstegen vet vi i många fall vilka gener som är påverkade. Nu vill vi kartlägga på vilket sätt genotyp påverkar fenotyp, alltså vilka symtom som uppstår.

Att få en exakt genetisk diagnos är viktigt av flera olika anledningar, framför allt för utvecklingen av behandling.

– Bara cirka 5 procent av alla kända sällsynta diagnoser har en riktad behandling. Genom en exakt diagnos kan vi kartlägga risker och ge skraddarsydd vård och behandling till varje enskild patient.

Diagnos är också viktigt för att få information om upprepningsrisk och erbjudande om fosterdiagnostik och reproduktionsalternativ. För de enskilda föräldrarna kan det också innebära en lättnad.

– Äntligen kan de få svar och sluta leta efter yttre orsaker. Att få ett barn med en funktionsnedsättning är aldrig någons fel. Det finns fortfarande en stor stigmatisering kring den gravida kvinnans skuld i stora delar av världen. Det är ytterligare en anledning till varför det är viktigt att öka kunskapen, säger Ann Nordgren.

### **Länktips**

**csdsamverkan.se** – Centrum för sällsynta diagnoser i samverkan

**ern-ithaca.eu** – europeiskt referensnätverk för genetiska tillstånd

**eurordis.org** – rare diseases Europe

**rarechromo.org** – information om många olika genetiska sjukdomar

**omim.org** – genetisk databas

**orpha.net** – genetisk databas

**GeneReviews** – genetisk tidskrift

**PubMed** – genetisk tidskrift

**willefonden.se** – förening för odiagnostiserade

**anonymous.se** – föräldraföreningen Anonymous

## Frågor till Ann Nordgren

### **Kan syskon föra vidare ett ultrasällsynt syndrom?**

– Innan det överhuvudtaget är möjligt att uttala sig om syskon måste föräldrarna utredas genetiskt. I de fall då föräldrarna inte ha någon genetisk förändring har avvikelserna uppstått de novo och då finns det ingen ökad sannolikhet att syskon påverkas. Som förälder har man rätt att få genetisk vägledning. Då kan man få veta vad genmutationen innebär för sitt barn och nästkommande generationer. Genetisk diagnostik är förstås alltid frivilligt.

### **Hur långt fram i tiden ligger precisionsmedicin?**

– För enstaka diagnoser, till exempel spinal muskelatrofi, SMA, finns det mediciner som gör att barnets symtom kan stoppas. Det finns även riktade behandlingar mot Cystisk fibros och en del ämnesomsättningsrubbingar. Allt hänger på vilken diagnos och mutation det gäller. Eftersom vi talar om sällsynta tillstånd och precisionsmedicinen måste utvecklas specifikt för varje enskild diagnos går utvecklingen långsamt. Det behöver finnas ett tillräckligt stort underlag för att behandlingen ska kunna gå igenom klinisk testning. Många gånger är det också läkemedelsföretag och deras resurser som styr.

## Elmer har ett ultrasällsynt syndrom

Elmer, 5 år, kom till Ågrenska tillsammans med mamma Cecilia, pappa Jimmy och storasyster Elisa 8 år.

När Cecilia födde hennes och Jimmys andra barn kände båda två att det blev en märklig stämning i förlossningsrummet. Elmer föddes med en ovanlig skullform, men ingen i personalen uttryckte någon oro för familjen.

– Vi blev ombudda att komma tillbaka dagen efter och när vi kom hem såg vi att det stod i Elmers journal att de misstänkte kraniosynostos, säger Cecilia.

Kraniosynostos innebär att en eller flera av skallens sömmar (suturer) som förbinder kraniets olika ben har slutits för tidigt. Sömmarna fungerar som tillväxtzoner och därför måste barn med kraniosynostos opereras tidigt för att slutningen inte ska medföra symptom. I vissa fall är kraniosynostos kopplat till andra tillstånd, men så var det inte i Elmers fall. När han var fyra månader opererades Elmer och det sattes in fjädrar för att hindra att sömmarna skulle sluta sig för tidigt igen.

– Det var förstås jobbigt med kirurgin, men vi kände att vi var i trygga händer och fick veta att Elmer skulle utvecklas normalt, säger Cecilia.

Under sitt första år i livet hade Elmer en lite annorlunda utveckling och socialt samspel jämfört med storasyster Elisa.

– Han blev otröstligt ledsen på ett speciellt sätt. Jag tänkte hela tiden att det var kopplat till att han hade ett högt tryck i huvudet efter operationen. Att han kanske hade huvudvärk som påverkade honom och att det skulle försvinna med tiden, säger Cecilia.

Elmer hade stora svårigheter med ätandet. Han satte i halsen och hade svårt för olika konsistenser. Han hade ännu inget talat språk och hade mycket svårhanterliga beteenden.

– När Elmer var runt två år tänkte vi att det här är något annat. Vi fick komma till en läkare på Barn- och ungdomsmedicin som satte igång en utredning om intellektuell funktionsnedsättning och autism, säger Jimmy.

I samband med att den kognitiva utredningen av Elmer var klar och han fick diagnoserna IF, autism och adhd ringde en läkare hem till familjen.

– Vi hade gett vårt medgivande till genetisk utredning och förstod att de hade fortsatt att leta efter olika symtom hos Elmer. En läkare ringde upp och berättade att han hade något som heter FOXP1-syndrom. Läkaren kunde inte säga någonting om vad det skulle innebära för Elmer och vi blev lämnade i fullständig ovisshet, säger Cecilia.

FOXP1-syndrom är ultrasällsynt. Det innebär att den medicinska informationen är begränsad och att det troligtvis inte finns något mer barn i Sverige med samma syndrom.

– Grejen med ultrasällsynt är att man nästan inte vet någonting. Det har vi fått förhålla oss till sedan dess, säger Cecilia.

## Medicinsk information om ultrasällsynta syndrom

– De ultrasällsynta diagnoserna är var för sig väldigt sällsynta, men har symtom som vi inom habiliteringen känner till väl. Det säger Attila Szakács som är barnneurolog och överläkare på habiliteringen i Halmstad.

Till habiliteringen kommer barn med många olika mer eller mindre sällsynta tillstånd. Att få en korrekt diagnos är viktigt. Genom att veta vilken genetisk förändring som finns – genotyp – går det att säga något om vilka symtom som förekommer – fenotyp.

– På habiliteringen behandlar vi symtomen funktionsnedsättningen ger. Vi utreder och diagnostiserar neurologiska och vissa neuropsykiatriska tillstånd och gör insatser där behoven finns, säger Attila Szakács.

### Vanliga symtom vid syndrom

Anatomiskt kan hjärnan se helt normal ut hos en person med ett syndrom, men de neurologiska funktionerna samt funktionerna för intellekt, beteende, känslokontroll, abstrakt tänkande, samspel och kommunikation kan vara annorlunda.

– Vi kan inte genom någon vardaglig undersökning se hur hjärncellerna kommunicerar med varandra. Därför kan vi inte

svara på varför ett barn har adhd eller autism, men vi vet att det ofta förekommer vid olika syndrom, säger Attila Szakács.

De vanligaste symtomen vid en sammanställning av alla kända syndrom är en försenad intellektuell utveckling, avvikelser gällande språk och kommunikation, motoriska svårigheter och epilepsi.

– Eftersom dessa svårigheter spänner över många olika områden i kroppen behöver vi alltid ha ett helhetsgrepp när vi utformar behandlingen, säger Attila Szakács.

### **Epilepsi**

Epilepsi är vanligare än många tror. Det drabbar 0,5 till 1 procent av Sveriges befolkning. Ungefär 10 000 barn i Sverige har epilepsi, vilket påverkar livskvaliteten för barnet och familjen.

Epilepsi är en onormal, upprepad och synkroniserad urladdning i nervcellerna i hjärnbarken (hjärnans yttre delar). Urladdningen skapar en tillfälligt störd hjärnaktivitet. För att få diagnosen epilepsi krävs två stycken oprovocerade anfall eller ett oprovocerat anfall tillsammans med en EEG-undersökning som visar på epilepsi. EEG står för elektroencefalografi och är en neurologisk undersökning.

– Färre än hälften av barn med olika syndrom har epilepsi. Det är dock ett potentiellt farligt tillstånd obehandlat och därför viktigt att vara uppmärksam på, säger Attila Szakács.

Var i hjärnan anfallet uppstår ger ryckningar i olika delar av kroppen. Ett anfall sprider sig ofta till fler delar i hjärnan.

*Fokala anfall* startar i ett avgränsat område i hjärnan.

*Generaliserade anfall* startar mer generaliserat eller i flera delar av hjärnan samtidigt.

Epilepsianfall kan se ut på många olika sätt. Barnet kan helt eller delvis förlora medvetandet, bli spänd i en kroppsdel eller i hela kroppen och det kan rycka i armar och ben. Ett sådant anfall kallas *toniskt-kloniskt*.

En annan typ av anfall kallas *absenser eller frånvaroattacker*.

Då är barnet frånvarande, kanske stirrar framför sig och svarar inte på tilltal.

En tredje typ av anfall, *myoklona*, gör att det rycker till kortvarigt och oregelbundet i barnets armar, ben eller huvud.

Den huvudsakliga behandlingen består av läkemedel och utgår ifrån vilken anfallstyp som förekommer. Det finns många olika läkemedel mot epilepsi. För att hitta rätt behöver man ofta prova sig fram. Epilepsisköterskan är en viktig kontaktperson som ger rådgivning kring läkemedel, biverkningar och upp- och nertrappning av läkemedel.

Barn som har fokal epilepsi kan i vissa fall behandlas med kirurgi. För barn som har svårbehandlad epilepsi kan ibland ketogen kost (en mycket kolhydratfattig och fettrik kost) eller en VNS – vagusnervstimulator – fungera. En VNS syftar till att genom elektriska signaler till hjärnan förhindra anfall.

### **Hydrocefalus**

Hydrocefalus, tidigare kallad vattenskalle, innebär att det blir en tryckökning inne i skallen på grund av för mycket hjärnvätska. Tillståndet kan bero på att det finns något som hindrar vätskan att cirkulera. Det förhöjda trycket kan visa sig som huvudvärk nattetid, irritabilitet eller morgonkräkningar. Hydrocefalus behandlas vanligen med en shunt som leder bort den överflödiga hjärnvätskan.

### **Motoriska svårigheter**

Det är vanligt att barn med syndrom har en sen motorisk utveckling. Det beror många gånger på nedsatt muskeltonus och kraft i musklerna. Det förekommer också avvikande koordination, ataxi (ryckigt rörelsemönster) och tremor (rytmiska, ofrivilliga rörelser).

– Med rätt stimulans och träning och i vissa fall hjälpmedel kan man hjälpa barnet att nå fler motoriska milstolpar, säger Attila Szakács.

På sikt kan nedsatt muskeltonus och ett avvikande rörelsemönster leda till skolios (sned ryggrad) och höftdysplasi. Det drabbar ofta barnen i tio-års åldern. Skolios kan behandlas med korsett eller operation. Vid höftdysplasi blir höften instabil och man riskerar luxation – att den går ur led. Det är mer vanligt hos barn med cerebal pares (cp), men förekommer också vid olika syndrom.

### **Neuropsykiatriska tillstånd**

Olika neuropsykiatriska tillstånd definieras som psykiska beteendemässiga symtom som till betydande del orsakas av störningar i nervsystemets funktion. Det är vanligt med neuropsykiatriska symtom hos barn med syndrom.

#### *ESSENCE*

ESSENCE är en samlingsterm för tidigt debuterande beteendeproblem eller kognitiva svårigheter. Det är inte en diagnos i sig utan ett paraplybegrepp som innefattar de flesta neuropsykiatriska svårigheter som förekommer hos små barn.

Symtom på ESSENCE är avvikande utveckling gällande:

- generell utveckling
- motorik och perception
- kommunikation och språk
- uppmärksamhet och koncentration
- social interaktion
- beteende
- sömn och ätande.

– ESSENCE är oberoende av vilken diagnos som senare ställs. Syftet är att kunna sätta in rätt stöd tidigt, säger Attila Szakács.

#### *Adhd*

Adhd har genom åren haft många olika benämningar. Det innebär svårigheter med koncentration, uppmärksamhet, hyperaktivitet och impulsivitet.

Adhd delas in i tre olika grupper. Variant 1 kallas också add och innebär huvudsakligen utmaningar med uppmärksamhet och koncentration.

Variant 2 innebär huvudsakligen utmaningar med impulskontroll och utåtriktad hyperaktivitet.

Variant 3, den kombinerade varianten, innebär en kombination av de första två.

– För barn med en kombinerad adhd är det svårt att reglera aktivitetsgraden. Det blir ofta för mycket, för snabbt, säger Attila Szakács.

Adhd finns hos cirka 5 procent av barn och ungdomar i Sverige. Det är något vanligare hos pojkar men troligen underdiagnostiserat hos flickor. För att få en adhd-diagnos måste symtomen ha funnits före 12 års ålder och i minst två olika situationer, till exempel hemma och i skolan.

– För att få diagnosen måste den utgöra en funktionsnedsättning för barnet, det vill säga ge betydande svårigheter i det dagliga livet, säger Attila Szakács.

Adhd behandlas i huvudsak genom anpassningar av hem- och skolmiljö. I de fall då stödinsatser inte är tillräckligt för att barnet och familjen ska ha en fungerande vardag och inläringen i skolan ska fungera kan man medicinera med centralstimulantia.

– Koncentration är ofantligt viktigt för inläringen. Därför är det så viktigt att sätta in stöd tidigt, säger Attila Szakács.

### *Autism*

Autism är ett samlingsnamn för funktionsnedsättningar som påverkar personers sätt att tänka, vara och kommunicera med andra människor. Gemensamt för personer med autism är att det finns en begränsning i ömsesidig *social interaktionsförmåga*. Det är svårt att variera sitt *beteende* och att ha en abstrakt föreställningsvärld. Det finns också svårigheter i att *kommunicera* språkligt och med gester.

– Dessa tre områden värderas noga och svårigheterna ska finnas före tre års ålder.

Autism behandlas huvudsakligen genom att etablera en tydlig struktur och arbetsmiljö för att ge barnet möjlighet till inläring. Träning inriktas på att hjälpa barnet att öva på socialt samspel, inläring och kommunikation. Beteendesvårigheter avhjälpas i huvudsak genom tydlighet och struktur.

– När det gäller autism har vi läkare ingen medicinsk behandling att ta till mot själva orsaken utan insatserna sker i miljön runt barnet med hjälp från habiliteringen, säger Attila Szakács.

### **Intellektuell funktionsnedsättning (IF)**

IF innebär en nedsatt intellektuell förmåga (IQ under 70) och nedsatt adaptiv förmåga. Adaptiv förmåga syftar till att kunna använda den kunskap man har. Bedömningen av adaptiv



förmåga görs i en jämförelse med de förmågor som ett barn i motsvarande ålder förväntas ha.

Barn med IF har svårt med abstrakt tänkande och att kunna förstå sammanhang. Inlärningsförmågan är påverkad och barn som får en IF-diagnos har rätt att gå i anpassad grundskola (tidigare särskola).

### **Habiliteringen**

På barnhabiliteringen arbetar team bestående av bland annat läkare, psykolog, arbetsterapeut, fysioterapeut och logoped. Habiliteringen är en specialistverksamhet som hjälper till med riktade insatser för att stimulera utveckling och minska funktionsnedsättningens konsekvenser. Insatserna utgår ifrån de behov som det enskilda barnet har vilka är beskrivna i en habiliteringsplan.

– Graden av funktionsnedsättning samt barnets svårigheter i det dagliga livet styr insatserna – inte den medicinska diagnosen, säger Attila Szakács.

## **Frågor till Attila Szakács**

**Vårt barn gör regelbundna EEG-undersökningar eftersom epilepsi är en del i symtombilden för syndromet. Bör vi fortsätta göra EEG även fast vår dotter inte har symptom på epilepsi?**

– Det är en svår fråga. Det är viktigt att veta vid vilken ålder epilepsin brukar bryta ut och vilken typ av epilepsi som brukar förekomma. Vid ett flertal normala EEG kan man ofta känna sig ganska lugn.

**Vad ska man vara uppmärksam på för tecken ifall ens barn förväntas få epilepsi?**

– Fokala anfall innebär ofta ryckningar som återkommer, det brukar synas ganska tydligt. Något som är viktigt att känna till är att klassiska ryckningar vid epilepsi oftast är rytmiska och ser likadana ut. Frånvaroattacker kan vara lite svårare att upptäcka ifall de är väldigt korta. Om en EEG inte visar på epilepsi under ett pågående anfall är det allra mest troligt inte epilepsi.

**Varför ska barnet sova under EEG?**

– Epilepsi syns bäst på EEG om barnet sover. Därför är det extra viktigt att göra ett så kallat sömn-EEG.

**Kan man medicinera med centralstimulantia samtidigt som man tar epilepsimedicin?**

– Det finns inget som förhindrar adhd-behandling när man medicinerar mot epilepsi. Vissa centralstimulantia ökar risken för krampanfall. De sorterna är kända. Vid en diskussion är det alltid viktigt att väga för- och nackdelar och det finns alltid lite olika lösningar att ta till.

## **Knapphändig information om Elmers syndrom**

Föräldrarna hade fått reda på att Elmer hade det ultrasällsynta syndromet FOXP1 och i princip inget mer.

– För mig var det ett svårt besked att få. Jag var i förnekelse. Jag hade tänkt att Elmer bara var lite sen i utvecklingen. Att talet och motoriken skulle komma och att det skulle lösa sig, säger Jimmy.

Föräldrarna fick till slut komma till Klinisk genetik. De fick veta att Elmer hade en nymutation och förändringen fanns på genen FOXP1.

– Genetikern ville nog kompensera för sättet vi hade fått beskedet om Elmers syndrom, så vi fick en grundlig genetisk genomgång. Det var skönt att veta att ingen av oss föräldrar och därför inte heller hans storsyster Elisa bar på mutationen. Utöver det fanns det så otroligt lite information. Vi fick någon forskningsrapport från Tyskland och USA. Den lilla information som fanns var helt och hållet på läkarspråk, säger Jimmy.

På Klinisk genetik kände man inte till någon mer familj med syndromet i Sverige. Cecilia gjorde en intresseanmälan på Ågrenskas hemsida och en tid senare ringde en koordinator och berättade att en annan familj, som också hade ett barn med FOXP1, sökte kontakt.

– Vi hade lite kontakt en period. Det var skönt att veta att det fanns fler. Jag har dammsugit informationen i den internationella Facebookgruppen om FOXP1 efter hur det kan tänkas bli senare. När Elmer växer upp, säger Cecilia.

## Ätsvårigheter

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

Parallellt med att det lilla barnet utvecklas och växer har även ätandet sin egen utvecklingskurva. Barnet lär sig att äta genom övning och förmågan stötts upp genom att oralmotoriken utvecklas. För barn med utvecklingsneurologiska svårigheter kan ätutvecklingen störas. Då är det vanligt med ättsvårigheter redan i nyföddhetsperioden.

När barnet är runt två års ålder vill barnet ofta bli mer självständigt i sitt ätande. Många barn är då misstänksamma mot nya smaker, konsistenser och livsmedel.

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

### Orsak till ättsvårigheter

Många barn med olika funktionsnedsättningar har ättsvårigheter och det finns oftast inte en tydlig orsak. Det kan till exempel bero på reflux (att surt innehåll från magsäcken stöts upp i matstrupen), förstoppning, trånga andningsvägar eller svaghet och låg muskelspänning i mun, svalg och ansikte. Även transporten av maten ner till magsäcken kan vara påverkad på grund av en motorikstörning i matstrupen (akalasi). En del barn har påverkan på hjärta, andning och sömn, vilket i sin tur kan leda till att det inte finns energi nog till att äta. För de barn som också har en intellektuell funktionsnedsättning innebär det att inläringen tar längre tid, och även ätandet är en inlärningsprocess.

– Oftast går det inte att hitta *en* orsak till att ätandet inte fungerar, utan det handlar om många bäckar små. Ibland blir det rent av en ond cirkel: en infektion ger dålig aptit, som leder till svag viktutveckling. Föräldrarna blir oroliga, och oron får barnet att reagera negativt och matvägra. Viktkurvan kanske

planar ut, barnet riskerar undernäring och får ökad mottaglighet för nya infektioner, exemplifierar Lisa Bengtsson.

### **Behandling: två parallella spår**

Ätsvårigheter behandlas bäst av ett multiprofessionellt team med till exempel läkare, sjuksköterska, dietist, logoped och tandläkare. Behandlingen följer två spår: dels syftar den till att säkerställa barnets behov av näring och energi, dels 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.

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

### **Ätträning**

Många barn behöver ätträning. Sådan träning syftar till att stärka funktionerna för att kunna äta och dricka, men också till att stimulera barnet att komma vidare i sitt ätande genom att prova nya livsmedel och konsistenser. Den som har nedsatt munmotorik kan behöva särskild träning i att tugga och svälja, gapa och stänga munnen, men också att prova nya saker, att äta själv eller att äta större mängder. Barn som är överkänsliga i munnen behöver försiktig stimulering av munnen för att så småningom klara av att äta. Ett sätt att stimulera är genom massage, som kan ske med händerna eller med olika redskap som vibrerar.

– Syftet är att vänja sig vid beröring inne i munnen, locka fram rörelser i tunga och läppar och aktivering av musklerna vilket underlättar ätandet, säger Lisa Bengtsson.

Drickträning kan ske med speciella nappflaskor, sugrör eller specialmuggar. Tugg- och käkträning kan man göra med särskilda träningshjälpmedel som "tuggtuber", men också genom att erbjuda saker att äta som utgör en lagom stor utmaning. Barnanpassade "snacks" (i barnmatshyllan finns det varor som kallas "finger food", avsedda för små barn) eller andra matvaror som smälter i kontakt med saliv är bra att börja med. Mat i stavar kan också fungera bra. Att få maten direkt mellan kindtänderna gör att barnet slipper momentet att flytta maten med tungan till tänderna, något som är svårt för många med munmotoriska nedsättningar.

Det finns särskilda träningsredskap, som munskärmar, och skedmatningstekniker för barn som har svårt att stänga läpparna. Att lära sig att svälja är en annan viktig del av ätandet. Ofta är det lättare att svälja vätska som är lite trögare i konsistensen. Vätskor kan också vara lättare att svälja om de ges i små portioner och placeras i kinden, till exempel med en mjuk sugrörsflaska eller en liten spruta utan nål.

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

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

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

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

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

### **När det inte fungerar**

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

– Det kan också ge en trygghet i att barnet får i sig det hen behöver för att växa och utvecklas. Ibland blir då också förutsättningarna för ätträning bättre, när stress och oro lindas. När barnet har sond eller knapp är det fortsatt mycket viktigt att stimulera munnens motorik och sensorik och att borsta tänderna, säger Lisa Bengtsson.

### Låt ätutvecklingen ta tid

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

– Ett råd är att ni föräldrar också tänker igenom era egna beteenden kring maten. Hur reagerar ni till exempel på barnets ovilja att äta?

Några tips är att uppmuntra vid minsta framsteg och försöka vara bra förebilder genom att prata om mat och ätande på ett nyfiket sätt.

– Våga leka lite själva och försök göra måltiden till en trevlig stund, oavsett hur mycket av maten som kommer ner i barnets mage. Och ha tålamod, säger Lisa Bengtsson.

## Elmer behöver ständig tillsyn

Med Elmer i familjen är det full fart. Han är en aktiv kille som rymmer och springer iväg så fort han får chansen.

– Det är minutpassning som gäller med Elmer, säger Jimmy.

Familjen har fått bostadsanpassning i form av ett staket som hindrar Elmer att lämna tomten. Eftersom Elmer har en adhd-diagnos finns möjligheten till medicinering. Det beslutet har inte varit lätt för Cecilia och Jimmy.

– Vi har valt att avvakta. Det finns ingen forskning alls på hur det skulle påverka Elmer och därför känns det inte riktigt bra. Vi kanske kommer känna annorlunda när han börjar skolan om hans impulsivitet hindrar inläringen, säger Cecilia.

Att Elmer är så impulsstyrd gör det svårt för familjen att vara i andra miljöer än hemma. Han har svårt att sitta still, vilket också påverkar hans ätande.

– Brist på sinnesro som i sin tur påverkar aptiten är det stora problemet. När vi har satt oss ner för att äta sticker han ofta iväg flera gånger, säger Jimmy.

Om Elmer misslyckas med något eller blir arg kan det låsa sig för honom. Då fungerar ingenting.

– Känslorna är förstärkta åt alla håll för Elmer. När han är glad är han väldigt glad. I en situation när han är upprörd går det överhuvudtaget inte att resonera med honom, säger Jimmy. Föräldrarna är eniga om att när de grundläggande behoven är tillfredsställda fungerar det ganska bra.

– Elmer är en busig kille med extremt mycket humor. Han har sina små egenheter för sig och är väldigt charmig. Vi brukar tänka att det viktigaste är alla goda sidor, säger Cecilia.

På förskolan har Elmer en resurs på heltid som stöttar honom i det sociala samspelet med de andra barnen. Något som inte alltid är självklart.

– Vår förskola ansökte till slut om pengar för en resurs till Elmer. Det var en process som krävde både tid och kunskap. Många gånger handlar det nog om att förskolans knappa resurser inte räcker och det är svårt för både föräldrar och professionen att hantera processen för rätt stöd till barn med stora behov, säger Cecilia.

## Kommunikation

– Kommunikativa svårigheter finns inte inom oss utan mellan oss. Det betyder att vi som vuxna måste skapa förutsättningar för att våra barn ska få verktygen att uttrycka sig. Det säger Britt Claesson som är pedagog och arbetar på Dart i Göteborg.

Dart är en specialistenhet för kommunikationsstöd och digital delaktighet för personer med funktionsnedsättning. Verksamheten tillhör Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg. De arbetar patientnära, men också med utbildning, utveckling och forskning inom området. Utgångspunkten är alla människors rätt till kommunikation, vilket bland annat finns beskrivet i svensk lag i form av barnkonventionen och i FN:s konventioner, exempelvis den om rättigheter för personer med funktionsnedsättning.

### Vad är kommunikation?

Kommunikation sker mellan människor hela tiden, medvetet eller omedvetet. Det finns många olika sätt att kommunicera, exempelvis genom tal, gester, mimik, teckenspråk, kroppskommunikation, skrift och bilder. Vi söker kontakt för att få närhet, få behov uppfyllda, vara delaktiga och lära oss saker – men också för att bygga en social kontakt med omgivningen. Små barn visar att de vill kommunicera på många sätt, ofta genom att peka, titta eller hämta något eller någon. – När ett barn inte börjar prata som förväntat har hen fortfarande behov av att söka kontakt med andra, uttrycka val och småprata, säger Britt Claesson.

### Kommunikationsutveckling

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

I nästa steg börjar barnet utforska omgivningen och förstå att hen kan påverka vad som händer runt omkring. Så småningom upptäcker barnet att det går att göra flera saker samtidigt. Barnet lär sig att styra omgivningens uppmärksamhet, kan begära, peka och säga nej. När barnet kan mer än 50 symboler



eller ord börjar hen kunna kombinera orden till meningar. Ordförrådet växer oavsett om barnet talar, pekar på bilder eller tecknar.

När barnet inte svarar som förväntat på kontakt har vuxna en tendens att bli lite försiktiga och kommunicera mindre. Många gånger blir omgivningen mer styrande i kommunikationen genom att till exempel fråga mycket.

– Fokusera på att ge respons på det barnet gör och kommentera istället för att fråga, Vi behöver jobba aktivt med att både prata och att lyssna. Ge barnet tid och ha en positiv förväntan. Kanske behöver du vänta på respons i 20 sekunder, säger Britt Claesson.

### **Kommunikativa strategier**

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

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

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

– Att räva kan till exempel innebära att göra någonting oväntat som barnet reagerar på, säger Britt Claesson.

### **AKK som stöd**

AKK är en förkortning av alternativ och kompletterande kommunikation, och finns för alla som har behov av ett alternativt sätt att uttrycka sig och förstå talat språk. Många habiliteringar har kurser för föräldrar som vill lära sig mer om dessa metoder och hur man kan arbeta med dem tillsammans med barnen. Förutom lågteknologiska AKK som bilder, tecken, symboler och kommunikationsapparater finns det i dag också högteknologiska AKK som datorer och appar till smarta telefoner och surfplattor som kan användas i samma syfte.

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

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

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

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

– 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 Britt Claesson.

**Länktips:**

**vregion.se/ov/dart** – Darts webbsida – här finns mer kunskap om kommunikation och AKK samt färdigt material till exempel samtalskortor

**akktiv.se** – information och filmklipp om kommunikation och AKK, information om föräldrakurser, kurser för personal i skola och förskola samt färdiga samtalskortor för utskrift

**bildstod.se** – material till bildstöd med sökmotor.

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

**Ytterligare tips**

**Takk för maten** – kokboksapp med tecken som AKK

**Svenskt teckenspråkslexikon** – app med teckendemonstration

**Spread the sign** – app med teckendemonstration

**Picture my life** – kommunikationsapp att använda mellan till exempel hem och skola

## Frågor till Britt Claesson

### **Hur får man med omgivningen på att lära sig nya kommunikationssätt?**

– Det är väldigt olika hur det fungerar. För att lära vuxna att till exempel teckna kan man ha ett spel som personalen eller vänner får göra i olika sammanhang. Att teckna till musik är också ett bra sätt att locka fram tecken även ur vuxna.

### **Kan man få hjälp med att göra ett kommunikationspass?**

– Med ett kommunikationspass kan man förbereda personlig information om hur barnet kommunicerar och hur man bäst bemöter barnet. Det finns många olika sätt att göra detta, till exempel i pappersformat eller som en app för ett digitalt kommunikationspass, se till exempel appen *Rättvisat* från Bräcke Diakoni. Habiliteringen kanske kan hjälpa er. Men det är nog viktigt att vara med och göra det själva eftersom det är ni som ska använda det. Tänk på att uppdatera passet i takt med att barnet utvecklas.

## Föräldrarna behöver förhålla sig till ovissheten

När Elmer fick diagnosen FOXP1 följde en lista med symtom att vara uppmärksamma på. Bland annat epilepsi och symtom från urinvägar och hjärta.

– Det är svårt att få Elmer att medverka till undersökningar. Vi uppmuntrar, motiverar och förbereder så gott vi kan med bildstöd. Ibland går det bättre om jag ber vårdpersonalen att gå ut ur rummet så jag får vara själv med honom, säger Cecilia.

Eftersom Elmer oftast vägrar har han vid ett par tillfällen istället sövts för samordnade undersökningar bland annat av tänder, hjärta och urinvägar.

– Vi är otroligt måna om att han ska ha en positiv inställning till vårdsbesök. Vi har resonerat så att han kommer att behöva gå på så många genom livet att det är viktigt att vi inte tvingar honom till något, säger Cecilia.

Eftersom kunskapen om syndromet är så liten finns det inte många svar att få om framtiden.

– Jag känner en viss oro men vi tar det som det kommer. Dessutom vet vi inte hur stora riskerna är. Det finns bara uppskattningar eller listor på patienter som har olika åkommor, säger Jimmy.

För att hantera vardagen och oron är rutiner och strategier viktigt.

– En strategi jag använder är att jag sätter upp påminnelser i telefonen. Om jag vet att jag har mycket i vardagen schemalägger jag oron eller träningen med Elmer till senare. Jag jobbar mycket med att försöka släppa saker och vara mer i nuet, säger Cecilia.

## Pedagogik och aktivitet på Ågrenska

– Genom lek och aktiviteter utvecklas fantasi och förmåga att samspela och förhålla sig till andra. Leken är också ett sätt att bearbeta upplevelser, händelser och intryck och gör det möjligt att förstå verkligheten. Man utvecklar empati, språk, kreativ förmåga och koncentrationsförmåga. Det säger Anna Glenvik som är pedagog i Ågrenskas barnteam.

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

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

– Vi är ett tvärprofessionellt team och barnen delas in i små grupper med hög personaltäthet. Vi har mål som är utformade efter barnens symtom, men vi har alltid en stor flexibilitet beroende på dagsform, säger Anna Glenvik.

### Delaktighet

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Detta utgår ifrån ICF, *Internationell klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa*, som är Världshälsoorganisationens (WHO:s) begreppsram för att beskriva hälsa och funktionsnedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga, personliga och omgivande faktorer och det dynamiska samspelet mellan dessa. De är alla lika viktiga för möjligheterna att genomföra olika aktiviteter och för hur delaktig en person kan känna sig. Eftersom en funktionsnedsättning ofta är bestående, blir de omgivande faktorerna – och anpassningen av dem – mycket viktiga.

### **Lek och aktiviteter**

Anna Glenvik tipsar om att alltid utgå ifrån barnets förmågor och intressen vid utformning av aktiviteter. Som vuxen gäller det att vara aktiv i leken hela tiden – att vara en medlekare.

– För barn med olika funktionsnedsättningar är det inte självklart hur man leker. Vi vuxna behöver därför vara modell och utforma och tydliggöra leken på olika sätt, säger Anna Glenvik.

Att vara delaktig i leken är inte detsamma som att göra allt själv. Snarare innebär det att få vara med i sin egen takt utifrån sina egna förutsättningar och förmågor.

– Det gäller att inte fastna i en metod utan hela tiden anpassa efter dagens förutsättningar. Att vara delaktig innebär att få tid att uppleva tillsammans och att få prova själv och kanske guidas in i en rörelse man inte lärt sig än, säger Anna Glenvik.

Genom lek kan man:

- stimuleras och utveckla kunskap om sig själv, sin kropp och sin omgivning
- bearbeta upplevelser och intryck
- samspela med andra, härma och imitera
- vänta på sin tur och dela med sig
- utveckla empati, kommunikation, fantasi och kreativitet
- utveckla sin koncentrationsförmåga

– Låt inte leken bli det kravfyllda. Hitta istället stunder i vardagen som också kan bli roliga och meningsfulla. Att diska eller laga mat kan också vara lek och ge en massa samspel.

### **Aktiviteter på Ågrenska**

Vid aktiviteter på Ågrenska får barnen använda sina sinnen. En funktionsnedsättning kan försvaga ett sinne, till exempel syn eller hörsel.

– Då är det så viktigt att förstärka de sinnen som finns kvar och också använda känselsinnet, luktsinnet och smaksinnet i leken. Trots en funktionsnedsättning kan barnet få känna att hen lyckas, säger Anna Glenvik.

En vecka på Ågrenska präglas av återkommande lekar och aktiviteter. Detta för att ge en tydlig ram av igenkänning och

trygghet samt att barnen vet vad som ska hända. Tydligheten och strukturen motverkar också frustration, osäkerhet och brist på motivation. Det repetitiva ger en förutsägbarhet och förväntan.

– Idag var det tredje dagen som Kalle Kanin hälsade på barnen på morgonsamlingen. Då visste barnen att han skulle dyka upp. Det skapade ett intresse och en förväntan och barnen var koncentrerade och stannade kvar i samlingen, säger Anna Glenvik.

För att skapa tydlighet använder sig barnteamet av scheman och tidshjälpmiddel. Veckoschemat har dagens doft, känsel och färg. Barnen får tillsammans berätta vad för slags väder det är idag. Figurerna som barnteamet använder sig av, Kalle Kanin och dockan Ida, som kanske också har knapp på magen eller sitter i rullstol, underlättar samtal på barnens nivå.

– Hur mår Kalle idag? Han kanske är trött, busig eller har lite ont. Något barn kanske känner igen sig i det och vi kan bekräfta både Kalles och barnens känslor, säger Anna Glenvik.

Tydligheten i aktiviteter som promenad, sång och bokläsning förstärks genom till exempel ljudknappar, bildstöd och olika figurer som symboliserar det som händer. Allt för att tydliggöra och förstärka delaktigheten genom flera möjligheter att förstå vad som händer.

– Ta vara på det ni redan har hemma för att utveckla, träna och stimulera fler sinnen i leken, säger Anna Glenvik.

Miljön på Ågrenska har utformats för att ge barnen 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 hen mer delaktig och aktiv. Då uppmuntras utvecklingen, säger Anna Glenvik.

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

#### **Länktips:**

**varsam.se** – hjälpmedelsbutik

**komikapp.se** – kognitiva hjälpmedel och sinnesstimulerande produkter

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

**abcleksaker.se** – fina, roliga och pedagogiska leksaker

**hattenforlag.se** – böcker, spel och leksaker för språkutveckling

**nyponochviljaforlag.se** – bokförlag med lättläst litteratur

**lekakademin.se** – leksaker för kropp och hjärna

## Fråga till Anna Glenvik

### Hur kan man öva på samspel med andra barn?

– Jag tycker att aktiviteter i samling tillsammans med andra barn är en bra övning på samspel. Försök att hitta intressen som förenar. Börja med att låta barnet leka bredvid och uppmärksamma vad de andra barnen gör. Steg för steg kan barnet närma sig andra barn med lite hjälp i hur man kan leka.



## Syskonrollen

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

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

### **Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:**

- Syskonen har ofta en bristfällig kunskap om sin brors eller 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 har tolkat informationen om funktionsnedsättningen och vad den innebär.
- Att förstå och få kunskap tar tid. Man kan behöva prata om saken kontinuerligt eftersom situationen förändras, precis som barnets frågor och funderingar.

Man har också sett att syskon måste få möjlighet att ställa sina egna frågor angående systemens eller broderns funktionsnedsättning. Informationen går ofta via föräldrarna, men det finns ofta saker som syskonen inte vågar eller vill prata med sina föräldrar om. Det är vanligt att syskon bär på frågor som de aldrig vågat ställa till någon. En del är rädda att funktionsnedsättningen smittar, andra har en känsla av skuld och tror att de själva kan ha orsakat skadan. Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade. De måste känna att de också får egen tid med föräldrarna. Den ska vara avsatt särskilt för dem och inte bara bestå av tid som "ändå blev över". Detsamma gäller för föräldrarnas uppmärksamhet.

### **Kunskap, känslor och bemästrande**

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

*Kunskap* fås utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. Det är ofta lättare för dem att formulera frågor i grupp, som sedan besvaras av en läkare, sjuksköterska eller annan kunnig person. Syskonen får hjälp med strategier för hur de ska hantera frågor från omgivningen. När de åker från Ågrenska ska de ha fått med sig bra verktyg för att hantera sådana situationer.

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

*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.

Under vistelsen på Ågrenska får syskonen göra en berättelsebok som handlar om deras känslor och tankar inför att ha ett syskon med funktionsnedsättning. Ågrenskas tanke med boken är att den 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.

Läs mer om Ågrenskas arbete med syskongrupper på webbplats. Där finns, bland mycket annat, information om syskonrollen, arbetsmaterial för samtal med syskon och filmer och litteraturtips för samtal, [agrenska.se/syskonkompetens](https://agrenska.se/syskonkompetens)

## Elmer har en storasyster

Elmers storasyster Elisa är 8 år. I perioder brottas hon med att det är orättvist att föräldrarna behöver ägna så mycket tid åt Elmer.

– Vi har verkligen haft hög prioritet på Elisa. Att hon ska få egentid med oss och inte alltid komma i andra hand. Samtidigt räcker man aldrig till som förälder. Elisa tar redan ett lite för stort ansvar för sin lillebror, säger Cecilia.

Samtidigt som det ibland är tufft för Elisa att hantera att Elmer är så intensiv är hon alltid mån om sin lillebror.

– De har en otrolig kärlek för varandra. Elisa är Elmers största idol och han hade aldrig kommit så långt i utvecklingen utan henne, säger Jimmy.

Elisa har varit på syskonsamtal genom habiliteringen och hon gillar att familjen ett par gånger fått fördelar på grund av Elmers diagnos.

– Elisa älskar att bo på hotell, det har vi fått göra ett par gånger. Hon har också sett mycket fram emot att få komma till Ågrenska och träffa andra syskon, säger Cecilia.

## Munhälsa och munmotorik

– Varje enskilt syndrom är sällsynt, men symtomen och problematiken är inte det. Vi rekommenderar att barn i behov av särskilt stöd tidigt har kontakt med tandvården. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped. Det säger specialisttandläkare Christina Havner och logoped Agneta Rubensson, som arbetar på Mun-H-Center.

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön samt på Odontologen vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg. Det är ett nationellt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskapen om tandvård, munhälsa och munmotorik hos personer med sällsynta hälsotillstånd. Kunskapen sprids för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga.

I Sverige finns ytterligare två odontologiska kompetenscentrum för sällsynta hälsotillstånd inom tandvården, ett i Umeå och ett i Jönköping.

### MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska kring familje- och vuxenvistelser träffar Mun-H-Center många personer med olika funktionsnedsättningar. Efter godkännande från vårdnadshavare gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munhälsa och munnens funktioner. Observationerna, tillsammans med information som vårdnadshavare lämnat, sammanställs i databasen MHC-basen.

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

### Munhälsa vid ultrasällsynta syndrom

De tre vanligaste symtomen från alla sällsynta hälsotillstånd som registrerats i MHC-basen är öppen mun i vila, låg tonus i läpparna och nedsatt rörlighet i tungan. Det är också vanligt med olika bettavvikelser som korsbett, underbett, öppet bett och

hög och smal gom. Christina Havner berättar hur viktig bakgrundsdiagnosen är för prognosbedömning.

– Det blir extra viktigt med ett helhetstänk vid en komplex symtombild. Varannan person med en sällsynt diagnos har orofacial dysfunktion, svårigheter med munnens och ansiktets funktioner, säger Christina Havner.

Vanliga symtom som kan förekomma vid olika ultrasällsynta syndrom:

#### *Tandutvecklingsavvikelse*

Avvikande tandutveckling kan vara en del av en symtombild vid ett syndrom, men är också till viss del ärftligt och ganska vanligt i befolkningen som helhet. Exempel på sådana avvikelser kan vara avsaknad av tandanlag, avvikande tand- eller rotform men också påverkad emalj kvalitet.

#### *Reflux*

Reflux innebär att surt innehåll från magsäcken stöts upp i matstrupen. Det kan ge halsbränna med sveda och torrhets känsla. Det finns också en ökad risk för sår och infektioner i munslemhinnan. Utan behandling kan reflux ge erosionsskador (kemiskt slitage) på tänderna på grund av den frätande magsyran.

– Det går att förebygga slitage genom att ofta skölja munnen med vatten och använda munvårdsprodukter med natriumfluorid, säger Christina Havner.

#### *Tandgnissling*

Tandgnissling är vanligt i mjölk tandbettet. Om intensiv tandgnissling fortsätter i permanenta bettet kan det ge besvär i form av isningar i tänderna, spänningshuvudvärk och smärta i käkarna. En bettskena kan skydda tänderna, men kräver att man till en början kan göra ett avtryck av barnets mun, och att hen sedan accepterar bettskenan. Många personer som gnisslar tänder finner en stimulans och ett lugn genom att gnissla, vilket är viktigt att tänka på när man väljer avledningsstrategi eller aktivitet för att minska gnisslandet.

#### **Förebyggande tandvård**

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras. Då kan man undvika

smärta, karies och infektioner. Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör borsta tänderna med fluoridtandkräm två gånger om dagen. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sitt barn med tandborstningen.

Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården. Goda kostvanor är viktigt. Tumregeln är att tänka på måltidsfrekvensen, dricka vatten som törstsläckare samt att undvika mat på natten.

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

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

– Det är viktigt att skapa rutiner. En del barn tycker inte om smaken på tandkrämen eller att det skummar, då finns det alternativ. Fluoridsköljning (med hjälp av muntork) eller tandkräm med extra fluorid kan vara ett bra alternativ vid ökad kariesrisk eller erosionsskador. Be din tandläkare om vägledning.

#### **Att tänka på:**

- Det är viktigt att barnet tidigt får kontakt med tandvården för tillvänjning och förebyggande tandvård och munhälsoinformation.
- Det är bra om barnet går på täta besök med inskolning hos tandläkaren för att rengöra tänderna, fluorlacka och försegla kindtänderna.
- Tandläkaren bör informeras om barnets diagnos, och tand- och bettutvecklingen måste ibland följas särskilt genom kontakt med tandregleringsspecialist.
- Under tandvårdsbesöket kan många ha nytta av taktil stimulans genom till exempel en tyngdväst eller olika föremål att pilla på.

- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på tandläkarstolen och de olika momenten som ska utföras vid besöket. Användbara bilder finns på **kom-hit.se**

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

### **Munmotorik**

En logoped kan till exempel utreda och behandla oralmotorisk förmåga, kommunikations – och talförmåga samt ätförmåga hos barnet. Logopeden kan också ge råd angående matning och ätande, bedöma hur barnet bäst tränar sin oralmotorik och skapa träningsprogram för både oralmotorik, tal och kommunikation.

#### *Oralmotorisk träning*

Syftet med den oralmotoriska behandlingen kan vara att minska salivläckage, förbättra ätandet samt vid behov öka eller minska känslighet i munnen.

– Att minska känslighet i munnen kan i sin tur underlätta för möjligheterna att ta hand om tänderna, som ju ska hålla hela livet. Huvudregeln för all logopedisk träning är att alla ska veta vad som ska tränas och varför. Ibland kan det kännas övermäktigt och då kan det vara bra att tänka på att vanliga vardagsaktiviteter som att äta och dricka olika saker också kan vara bra träning, säger Agneta Rubensson.

Vanliga symtom som kan förekomma vid olika ultrasällsynta syndrom:

#### *Nedsatt salivkontroll*

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

– Att se över sittställningen och huvudhållningen samt träna oralmotoriken kan ge goda resultat. När det inte hjälper kan man i andra hand ta till medicinering. Det finns olika preparat

som minskar salivutsöndringen och det är viktigt att kontrollera så att de fungerar tillsammans med övriga mediciner som barnet tar, säger Agneta Rubensson.

Som ett tredje och sista steg kan man behandla nedsatt salivkontroll kirurgiskt, men det är ovanligt.

### *Bitovanor*

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

– Att tugga kan vara viktigt för att minska bitbeteende. Tuggandet gör också att barnet känner mättnad och kan äta lagom mycket, säger Agneta Rubensson.

### **Samordning**

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

Läs mer om hur man kan stimulera oralmotorisk förmåga i vardagssituationer i skrifterna *Uppleva med munnen*, *Nedsatt salivkontroll* och *Bitbeteende*. De finns att läsa eller beställa på Mun-H-Centers webbplats [mun-h-center.se](http://mun-h-center.se)



## Stöd i samhället

Jenny Velund arbetar som kurator på Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg. Hon informerar om vilket stöd som finns att få från samhället.

Kuratorer kan finnas bland annat på sjukhus, på habiliteringen och inom primärvården. En viktig uppgift för kuratorn är att samordna samhällskontakter för familjerna, men också att ge stöd. Kuratorerna samarbetar även med psykologer på barnsjukhuset.

– När ett barn får en diagnos är vi ofta med, först som krisstöd till föräldrarna och sedan som resurs när frågorna kommer om vad det finns för stöd att söka, säger Jenny Velund.

### Vårdkontakter

En familj som har ett barn med en funktionsnedsättning har ofta många olika vårdkontakter. Inom primärvården är det framför allt vårdcentralen och barn- och ungdomsmedicin. Många har även kontakt med till exempel barn och ungdomspsykiatri (BUP), barnneuropsykiatrisk klinik (BNK), habilitering och specialistmottagningar på sjukhus.

Kommunen ansvarar för förskola, skola, bostadsanpassningar och insatser inom ramen för LSS och SoL.

### 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 kompetens från flera verksamheter behövs och ansvarsfördelningen behöver göras tydlig. Den kan också göras när en person upplever att man behöver samordning mellan olika instanser. Planen upprättas vid möten där de professionella är skyldiga att delta. Det uppföljande ansvaret ska ligga hos någon av de deltagande aktörerna, inte på familjen.

– Det kan upplevas som ett heltidsjobb bara att hålla koll på alla olika aktörer som erbjuder vårdinsatser: staten, regionen, kommunen och privata aktörer. Nu när många är vana vid att mötas digitalt kan vi få ihop SIP-möten snabbare. Ett SIP-möte per termin kan lösa mycket, säger Jenny Velund.

## Försäkringskassan

*Omvårdnadsbidrag* finns att söka för den som har ett barn med funktionsnedsättning. Bidraget baseras på den omvårdnad och tillsyn som barnet behöver utöver det som är förväntat för barn i samma ålder utan funktionsnedsättning. Omvårdnadsbidraget finns i fyra nivåer och Försäkringskassan bedömer barnets totala behov av omvårdnad och tillsyn efter samtal med föräldrarna. Skatt ska betalas på omvårdnadsbidraget och beloppen justeras vid varje årsskifte.

– Det kan kännas tufft att skriva ner allt hos barnet som kräver extra omvårdnad. Ansök om bidraget via "Mina sidor" på FK:s webbplats och skicka in läkarintyg som styrker omvårdnadsbehovet. Försäkringskassan kommer sedan att boka in ett besök eller telefonsamtal och då är det viktigt att vara förberedd och ha tänkt igenom och kan beskriva vilka ökade behov man upplever att barnet har, säger Jenny Velund.

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

– Det kan till exempel vara inköp av hjälpmedel, slitage och parkering. Man behöver komma upp till en viss summa per år, säger Jenny Velund.

2023 är summan 13 125 kronor per år.

*Tillfällig föräldrapenning* (vab) går att få även efter att barnet har fyllt 12 år om det finns en bestående funktionsnedsättning.

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

Om barnet har en omfattande funktionsnedsättning med behov av assistans så kan man ansöka om personlig assistans både hos kommunen eller hos Försäkringskassan. Om man har behov av assistans mindre än 20 timmar/ vecka är det kommunen som beslutar, annars är det Försäkringskassan som utreder och beslutar om detta.

Läs mer om stöd från Försäkringskassan på [fk.se](https://www.fk.se)

## **LSS – Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade**

Samhällets stöd utgår bland annat från LSS. Det är en rättighetslag, som syftar till att ge goda livsvillkor.

LSS ger stöd för insatser och särskild service för personer:

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

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

– Eftersom LSS är en rättighetslag kan alla beslut om insatser som fattas överklagas i domstol. Även om man inte har behov av insatser just nu kan det vara en bra idé att ansöka om att tillhöra en av personkretsarna. Då har man rätt till tio kontaktdagar per år med ersättning från Försäkringskassan. Dessa kan till exempel användas till att delta i föräldrautbildningar, besöka förskolan eller vara med på aktiviteter som ordnas av förskola/skola, säger Jenny Velund.

## **SoL – Socialtjänstlagen**

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

– Alla insatser inom LSS går även att sökas med stöd av SoL, säger Jenny Velund.

*Exempel på insatser enligt LSS/SoL:*

- färdtjänst
- avlösarservice
- korttidsvistelse
- kontaktperson/ledsagare

- boendestöd
- daglig verksamhet.

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

- habilitering/kurator
- LSS-handläggare
- brukarstödsorganisationer (exempelvis Bosse eller Lasse)
- anhörigstödjare i kommunen
- brukarstödcenter
- andra organisationer (exempelvis HSO, FUB, DHR, RBU)

### **Stöd i skolan**

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att uppnå skolans kunskapsmål och utvecklas så långt som möjligt. Det är rektorns ansvar att ta fram ett åtgärdsprogram för hur eleven ska klara kunskapsmålen om det behövs. Skolan ska sträva efter att uppväga skillnader i elevernas förutsättningar att tillgodogöra sig utbildningen.

Särskilt stöd i skolan och förskolan kan till exempel vara fortbildning av personal, resursperson, minskning eller anpassning av elevgruppen eller anpassad studiegång. Det åtgärdsprogram som tas fram för barnet ska godkännas av föräldrarna och följas upp.

För att få gå i anpassad grundskola (tidigare särskola) krävs att man har en intellektuell funktionsnedsättning (IF). Om det väcks funderingar på om ett barn har rätt att gå i anpassad grundskola utreds barnet psykologiskt, medicinskt, pedagogiskt och socialt innan kommunen fattar beslut. Utredningen ska ske i samråd med vårdnadshavare. Även i anpassad grundskola kan man läsa vissa ämnen enligt grundskolans läroplan.

Den som är missnöjd med skolan ska i första hand vända sig till skolans rektor. I andra hand kan man vända sig till ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Det går också att vända sig till Skolverkets upplysningstjänst. I sista hand kan man överklaga beslut hos Skolinspektionen.

## Fonder

Fonder kan sökas för ökade omkostnader på grund av sjukdom eller funktionsnedsättning till hjälpmedel och rekreationsresor.

– Majblomman är ett exempel på en organisation som avyttrar pengar. Kuratorn kan hjälpa till med att skriva ett generellt intyg som kan skickas med, säger Jenny Velund.

Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas där man kan söka efter lämpliga fonder: **[stiftelser.lansstyrelsen.se](https://stiftelser.lansstyrelsen.se)**

## Fler länktips:

**[spism.se](https://spism.se)** – Specialpedagogiska skolmyndigheten

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

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

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

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

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

**[passalen.se](https://passalen.se)** – Aktiviteter för ungdomar med funktionsnedsättning

**[goteborg.se/wps/portal/enhetssida/lots-for-barn-och-vuxna-med-funktionsnedsattning](https://goteborg.se/wps/portal/enhetssida/lots-for-barn-och-vuxna-med-funktionsnedsattning)** – lots för barn och vuxna i Göteborgs stad.

**[mobilitetscenter.se](https://mobilitetscenter.se)** – bilanpassning och lämplighet för körkort.

## Familjen har kämpat för Elmers rättigheter

Elmer har alltid haft en annorlunda sömn. Han somnar lätt och vaknar tidigt. Ofta mycket tidigare än de flesta andra barn.

– Ibland vaknar han vid fyra på morgonen och vill gå upp. Då är han också otroligt aktiv direkt när han vaknar. Förra vintern sov han 4 timmar per natt. Det var fruktansvärt. Det var i den vevan vi sökte hjälp, säger Cecilia.

Föräldrarna blev rädda av habiliteringen att söka insatser genom LSS. Idag har familjen avlösare och korttidsboende för Elmer.

– Det har varit en livräddare för mig. Tack och lov sover Elmer bättre nu. Han kommunicerar mer vilket gör att man kan förklara för honom att nu är det natt, säger Cecilia.

Förutom avlastning och korttids hos mormor har föräldrarna fått hjälp med bostadsanpassning.

– Vi hade turen att få en mjuk, snäll och förstående handläggare. Jag satt och grät och berättade om hur jobbigt allting var, berättar Cecilia.

Sedan höll handläggaren i en intervju med treåriga Elmer som ännu inte kunde prata.

– Det är så fint att de har barnperspektivet. Jag blir rörd över att det finns så mycket omsorg om Elmer och oss. Jag har låga förväntningar och blir glad när det fungerar.

Cecilia berättar att LSS öppnat upp för möjligheterna för föräldrarna att bättre kunna ta hand om sina barn.

– Vi får tid till att producera bildstöd och lära oss mer om hur vi bäst bemöter Elmer. Men också tid att ägna åt storasyster. Men man ska ha kraft att söka hjälp. Det kan göra mig så arg. Det ska inte behöva vara så, säger Cecilia.

Det var inte helt självklart att söka hjälp i början.

– För många är det fortfarande skamligt att ta hjälp. Där har vi också varit. Det har vi bearbetat och känner att vi tänker tacka ja till allt, för att kunna göra allt för våra barn, säger Cecilia.

## Personlig assistans

– För att få en personlig assistent krävs att man har stora och varaktiga funktionsnedsättningar och tillhör en av LSS personkretsar. Det berättar Louise Jeltin som är samordnare inom personlig assistans på Ågrenska.

Samhällets stöd utgår bland annat från rättighetslagen LSS – lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade – som syftar till att ge goda livsvillkor. LSS ger stöd för insatser och särskild service för personer som ingår i en av tre personkretsar.

Dessa finns beskrivna i avsnittet *Stöd i samhället*.

Personlig assistans är en av tio insatser som omfattas av LSS. För att ha rätt till personlig assistans ska barnet behöva hjälp med de grundläggande behoven:

- andning
- personlig hygien
- att äta och dricka
- av- och påklädning
- kommunikation med andra
- att förebygga skada vid en psykisk funktionsnedsättning
- löpande behov av stöd på grund av ett medicinskt tillstånd.

Ansökan om personlig assistans ska göras skriftligen och kräver medicinska underlag. Om de grundläggande behoven bedöms uppgå till fler än 20 timmar per vecka ansöker man om assistansersättning från *Försäkringskassan*. Om de grundläggande behoven inte beräknas uppgå till 20 timmar ansöker man om personlig assistans hos *kommunen*. I de fall en person beviljas insatsen personlig assistans tar man även hänsyn till andra personliga behov, till exempel möjlighet att delta i samhällslivet, fritidsaktiviteter, umgås med släkt och vänner samt hushållsarbete.

– Både grundläggande och andra personliga behov kan utgöra skäl för dubbelassistans. Då behövs två assistenter för att personen ska kunna utföra olika aktiviteter som att resa eller under ett träningsprogram, säger Louise Jeltin.

### **Vad räknas till föräldraansvaret?**

När Försäkringskassan bedömer behovet av personlig assistans bortser myndigheten från det hjälpbehov som en vårdnadshavare normalt ska tillgodose för sitt barn. Bedömningen görs genom ett schablonavdrag i tid.

Läs mer om hur man ansöker om personlig assistans på **fk.se**

### **Assistans i förskola och skola**

Vissa omständigheter kan utgöra skäl för att ett barn beviljas personlig assistans även i förskola, skola och i korttidsverksamhet. Det kan bland annat vara när ett barn har särskilda kommunikationssvårigheter eller allvarliga hälsotillstånd som kräver att en personlig assistent alltid är tillgänglig.

### **Att välja personlig assistent**

I många fall kan det vara svårt att rekrytera och behålla personliga assistenter. Det kan även vara en utmaning att hitta rätt assistenter. Många faktorer spelar in, bland annat personlighet, intressen och tidigare erfarenheter.

– Mitt råd är att ta hjälp av ett assistansbolag som jobbar för att behålla och kompetensutveckla sina assistenter, säger Louise Jeltin.

Det finns anhöriga (föräldrar, syskon, mor- och farföräldrar) som av olika skäl väljer att själva bli personliga assistenter. Det kan bero på ekonomi, integritet eller praktiska skäl samt att det ger en unik möjlighet att vara nära barnet.

### **Stöd och rådgivning**

Det finns ingen rättshjälp för den som vill överklaga Försäkringskassans eller kommunens beslut om personlig assistans genom att driva LSS-mål i domstol. Många av assistansbolagen har dock egna jurister som har kunskap och kan ge stöd vid rättsliga frågor. Man kan även få rådgivning och stöd från olika intresseorganisationer som arbetar med rättigheter för personer med funktionsnedsättningar, till exempel Riksförbundet FUB.



**Länktips:**

**fub.se** – för barn, unga och vuxna med intellektuell funktionsnedsättning

**lassekoop.se** – LaSSe Brukarstödcenter (Västra Götalandsregionen)

**bosse-kunskapscenter.se** – BOSSE råd, stöd och kunskapscenter (Stockholm)

## **NOC – nätverket för ovanliga kromosomavvikelse**

– NOC är en unik förening där familjer, som lever med ovanliga kromosomavvikelse eller vissa genförändringar, kan finna en samhörighet. Vi finns där för att ge tips, råd och stöd säger Johanna Ljunggren som är aktiv i föreningen.

NOC bildades år 2000 då ett antal föräldrar till barn med ovanliga kromosomavvikelse träffades på Wiiks folkhögskola i Uppsala. Idag har föreningen närmare 150 medlemsfamiljer. Varje år arrangeras en familjeträff i början av juli med föreläsningar, roliga aktiviteter och grillkvällar där alla får möjlighet att umgås utifrån sina förutsättningar. På träffarna står hela familjen i fokus: föräldrar, syskon, övriga närstående och personliga assistenter.

– Många familjer känner sig ensamma i situationen och då vill vi finnas där. NOC ger en möjlighet att hitta värme, kunskap och gemenskap, säger Johanna Bruhn som också är engagerad i föreningen sedan flera år tillbaka.

Föreningen använder bland annat sociala medier, hemsidan och föreläsningar för att sprida information, kunskap och medvetenhet, och för att familjer, vårdgivare och andra organisationer ska hitta till NOC. Under året håller familjerna kontakt via en sluten Facebookgrupp och på hemsidan har föräldrar i föreningen delat med sig av sina familjeberättelser och tidigare års familjeträffar.

– På familjeträffarna får man de vassaste tipsen av varandra. Många börjar längta efter nästa års träff redan i bilen på väg hem, säger Johanna Ljunggren.

Läs mer på [nocsverige.se](http://nocsverige.se)

## Riksförbundet Sällsynta diagnoser

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

Riksförbundet Sällsynta diagnoser arbetar för att alla som lever med ett sällsynt hälsotillstånd ska få tillgång till vård- och stödinsatser i rätt tid och utifrån behov. Förbundets uppdrag är att driva politiska frågor som rör personer med funktionsnedsättning samt sprida kunskap om sällsynta diagnoser. 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](https://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](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se)**

eller telefon 031-750 92 00.

Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd:

**[socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand/](https://socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand/)**

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska:

**[agrenska.se/informationscentrum](https://agrenska.se/informationscentrum)**

# Ultrasällsynta syndrom

*En sammanfattning av dokumentation nr 666*

Mer än 5 procent av Sveriges befolkning har en sällsynt diagnos. Det motsvarar en halv miljon svenskar. Idag känner man till fler än 10 000 olika sällsynta hälsotillstånd. I takt med att genetiska metoder utvecklas växer antalet nya diagnoser och fler diagnostiseras med ett ultrasällsynt syndrom.

Epilepsi, motoriska svårigheter, intellektuell funktionsnedsättning och neuropsykiatriska tillstånd är vanliga symtom vid olika syndrom. I många fall inriktar sig behandlingen mot att lindra funktionsnedsättningen som symtomen medför.

I dokumentationen kan du bland annat läsa om genetik, medicinsk information, kommunikation samt mat och ätande. Dessutom ges en inblick i hur det är att leva i en familj med ett barn med ett ultrasällsynt syndrom.



ÅGRENSKA

**FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser  
© Ågrenska 2023 | [agrenska.se](http://agrenska.se)