

Dokumentation nr 607

# **Williams syndrom, familjevistelse**

**ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2020



**ÅGRENSKA**

[www.agrenska.se](http://www.agrenska.se)

# WILLIAMS SYNDROM

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

Ågrenska är en idéburen organisation som bedriver flera olika verksamheter som familje- och vuxenvistelser, korttids- och sommarverksamhet, personlig assistans samt kurser, utbildningar och konferenser.

Ågrenska arrangerar varje år 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 Williams syndrom. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och 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 från barnens förutsättningar, möjligheter och behov. I programmet ingår förskola, skola och fritidsaktiviteter.

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Catharina Bergsten, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare sakgranskat texten. För att illustrera hur det kan vara ha Williams syndrom berättar en familj om sina erfarenheter. Familjedeltagarna har i verkligheten andra namn. Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbplats [agrenska.se](http://agrenska.se).

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

**Ann Nordgren**, professor, klinisk genetiker, överläkare barnneurologi, Karolinska universitetssjukhuset, Solna

**Charlotte Willfors**, psykolog och forskare, Karolinska Institutet/Karolinska universitetssjukhuset, Solna

**Johan Lundin Kleberg**, psykolog och forskare, Uppsala universitet, Karolinska universitetssjukhuset, Solna

**Håkan Wåhlander**, överläkare, Barnhjärtcentrum, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

**Magnus Aspdahl**, specialistsjukgymnast, Karolinska sjukhuset, Stockholm

**Gunilla Thunberg**, leg. logoped, docent, DART - kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning, Göteborg

**Monika Björn**, logoped, Sollentuna habiliteringscenter för barn, Stockholm

**AnnCatrin Röjvik**, specialpedagog, Ågrenska

**Linda Kjellgren Öhman**, pedagog, Ågrenska

**Christina Havner**, specialisttandläkare, Mun-H-Center, Göteborg

**Helmine Bratfoss**, logoped, Mun-H-Center, Göteborg

**Louise Jeltin**, assistanssamordnare, Ågrenska

Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås  
Telefon 031-750 91 00  
E-post [agrenska@agrenska.se](mailto:agrenska@agrenska.se)  
Redaktör Catharina Bergsten

## Innehåll

Genetik och symtom	6
Neuropsykiatrisk utredning och symtom	11
Lång väg till diagnos	16
Eye tracking - en ny teknik för att studera uppmärksamhet	17
Hjärt- och kärlsjukdom vid Williams syndrom	20
Svagt stöd i vården	23
Rörelse och hälsa	24
Kommunikation	27
Logopedi och oralmotorik	30
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	32
Syskonrollen	35
Alva är en förebild	38
Att vara vuxen med Williams syndrom	39
Munhälsa och munmotorik	40
Samhällets stöd	44
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	49
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd	50
NFSD - Nationella funktionen för sällsynta diagnoser	50

## Genetik och symtom

**Williams syndrom beskrevs första gången 1961 av J.C.P. Williams från Nya Zeeland och därefter 1962 av A. Beuren från Tyskland.**

- **Syndromet kallas därför även Williams-Beurens syndrom, säger Ann Nordgren, klinisk genetiker och överläkare i barnneurologi på Karolinska universitetssjukhuset i Solna.**

Mellan fem och åtta procent av Sveriges befolkning har en sällsynt diagnos. I världen finns det cirka 300 miljoner människor med en sällsynt diagnos, varav fler än en halv miljon i Sverige.

- En stor andel av dessa har en intellektuell funktionsnedsättning och cirka 80 procent av alla sällsynta diagnoser är genetiskt orsakade, säger Ann Nordgren.

Hon tillägger att det forskas på bara 22 procent av de sällsynta diagnoserna och att 90 procent saknar behandling. Totalt finns det mer än 6000 sällsynta diagnoser.

I Västra Götalandsregionen har cirka 17 000 personer en intellektuell funktionsnedsättning (IF). Cirka 5 700 av dem har en måttlig eller svår IF med en intelligenskvot under 50.

- Av dessa har 70 procent en sällsynt genetisk diagnos, men många är odiagnostiserade. En stor andel har andra associerade missbildningar/sjukdomar, berättar Ann Nordgren.

Vid mer än 700 diagnoser är ansiktet påverkat och vid mer än 1000 är tillväxt- och kroppsproportioner påverkat.

Ett syndrom är en kombination av avvikelser som tros ha en gemensam bakgrund. Ordet kommer från grekiska och betyder ”springa tillsammans”.

### **Williams syndrom**

I Sverige föds 10-15 barn per år med Williams syndrom. Incidensen är 1 på 7 500 – 10 000. Syndromet beror på att det saknas ett kromosomsegment i regionen 7q11.23, men den deletion (förlust av ett kromosomsegment) som skett vid Williams syndrom är så liten att den inte syns vid vanlig kromosomanalys.

- J. C. P. Williams beskrev framför allt den hjärtproblematik som kan uppstå vid Williams syndrom (supravalvular aorta stenosis), men Williams syndrom kännetecknas av flera olika symtom. Alla personer med Williams syndrom har dock inte alla de symtom som syndromet kan ge, säger Ann Nordgren.

### **Symtom kan vara:**

- Intellektuell funktionsnedsättning
- Beteende
- Supravalvulär aortstenos, SVAS (50%)
- Hyperkalcemi
- Försenad motorisk utveckling/hypotoni
- Navel- och ljumskbråck
- Hes röst
- Kortväxthet, tidig pubertet
- Karaktäristiskt utseende

Personer med Williams syndrom liknar ofta varandra till både utseende och beteende. De kan som barn vara små och gracila med sluttande axlar. Ögonspringorna kan vara något korta och omges av en lätt vävnadsförtjockning. Det är ofta brett mellan ögonen (hypertelorism) och i det mörka runt ögats pupill kan det finnas ett vackert stjärnformat mönster. Barnen har ofta skelning och andra synproblem, uppnäsa, runda lite hängande kinder, stor mun, ibland med litet putande och fylliga läppar och långt avstånd mellan näsa o överläpp. Hakan är vanligtvis liten och pojkar kan ha ett starkt framträdande adamsäpple.

### **Tänderna**

Tänderna på personer med Williams syndrom är ofta små, kan ha emaljförändringar och sitta glest, men ibland kan de tvärtom sitta trångt. Personer med Williams syndrom kan lättare få karies och bettavvikelser.

### **Intellektuell funktionsnedsättning**

Den intellektuella funktionsnedsättningen brukar vara lindrig till måttlig. Hos några få är den svår. IK kan ligga på 40-100. Williams syndrom ger en ojämn begåvningsprofil, man är ofta bättre på språkliga test men har trots detta problem att förstå tal och språk.

- Syndromet ger svårigheter med abstrakt tänkande och en tendens att notera detaljer och enskildheter på bekostnad av helheten. Pratglädje, allmän kontaktglädje och musikalitet är vanligt. En person med Williams syndrom har ofta koncentrationsstörning, hyperaktivitet, ängslighet och autistiska symtom, säger Ann Nordgren.

### **Motorisk utveckling**

Barn med WS är sena i utvecklingen både när det gäller finmotorik och grovmotorik. (Går vid 24 månaders ålder.) Barnen har också låg muskelspänning (hypotonus). Med åren brukar muskelspänningen öka

och hos en del blir den hög (spasticitet). Rörligheten i lederna är ofta nedsatt och minskar ytterligare med tiden. Barnen har ofta en nedsatt förmåga att vrida underarmen, ett symptom som brukar märkas tidigt.

- De flesta med syndromet har en tendens att stå med lätt böjda knän och höftleder och med ökad svank i ländryggen. Ungdomar och vuxna kan uppfattas som klumpiga i sitt rörelsemönster och många får svårt att gå på ojämnt underlag, säger Ann Nordgren.

### **Hjärtfel**

Hjärtfel ses hos cirka femtio procent; framför allt SVAS, supravulvulär aortastenosis och en missbildning av aortaklaffen. Men även förträngning i andra stora kärl tex i lungor och njurar kan förekomma liksom förträngningar i kranskärl. Högt blodtryck förekommer, ibland redan i barndomen.

### **Endokrinologi**

Kroppens tillverkning, insöndrande och påverkan av hormoner i kroppen, endokrinologin, kan vara störd vid Williams syndrom. Det finns en ökad risk för hypothyreos (underproduktion av sköldkörtelhormon), men ofta utan tydliga symptom.

- Risken är också större för diabetes och glukostoleransen kan vara nedsatt i barnåren. Hos vuxna är det vanligare med förstadium till eller utvecklad diabetes, säger Ann Nordgren.

Barn med Williams växer något långsammare än andra barn och når sin slutlängd något tidigare. Hos framför allt flickor är det vanligt med tidig pubertet. Den genomsnittliga slutlängden för flickor är 152 cm och för pojkar 165 cm.

Barn med Williams syndrom har ofta hypercalcemi (en förhöjd kalciumnivå) under de första levnadsåren. Det kan ge symptom som irritabilitet, kräkningar, förstoppning och muskelkramper.

- Värdena brukar normaliseras med tiden, men kalciumbalansen kan vara rubbad även hos vuxna vilket ökar risken för njursten, berättar Ann Nordgren.

### **Symtom från urinvägar**

Det är vanligt att Williams syndrom ger problem med urinvägarna. Man kan behöva kissa ofta (60 procent har en överaktiv blåsa) och kan ha lättare att kissa på sig. Cirka fem procent får njursten. Missbildningar av njurarna och urinvägarna är vanliga, men får sällan allvarliga konsekvenser.



### Ätsvårigheter

Låg muskelspänning i munnen och svalget kan tillsammans med överkänslighet i munhålan ge ätsvårigheter.

Hos en del kvarstår svårigheter med att tugga och svälja. Några har gastroesofageal reflux (ger kräkningar och orsakar ibland smärta), vilket kan leda till att barnet inte ökar i vikt som förväntat.

### Bindvävsavvikelser

Många med syndromet har ljumsk- och navelbräck och överrörliga leder. Fickbildningar på tjocktarmen (divertikulos) förekommer och kan leda till förstoppning, buksmärter och inflammationer. En del får tidigt grått hår.

### Småbarnstid och skolålder

Spädbarnstiden kan vara problematisk med matvägran, kräkningar, trög/lös mage, skrikighet, sugsvårigheter, tugg- och sväljningsproblem. Barnen kan också ha en sen talutveckling, onormalt sömnbeteende och vara känsliga för ljud.

I skolåldern är språkförmågan och pratglädjen ofta stor. Barnen kan vara mycket musikaliska, ha god språkimitation, vara bra på utländska språk och läsa förhållandevis bra. Abstrakt tänkande fungerar sämre och barnen kan ha svårt med koncentrationen.

- De kan utveckla en ängslig personlighet och föredrar ofta sällskap med vuxna eller mindre barn framför jämnåriga. Ljudkänsligheten kan kvarstå när barnet växer, men blir vanligtvis mindre uttalad, säger Ann Nordgren.

### Orsak

Orsaken till Williams syndrom är att det saknas en liten bit (deletion) av den långa armen på en av de två kromosomerna i kromosompar 7 (7q11.23). Personer med Williams syndrom har därför inte, som normalt, den dubbla uppsättningen av fungerande arvsanlag (gener) inom det deleterade området.

Deletionen innefattar vanligen 25-30 gener. Den gen som först identifierades inom det deleterade området var *ELN*-genen. Den reglerar bildningen av elastin, som har stor betydelse för elasticiteten i kroppens bindväv, till exempel i hjärtat och de stora blodkärlen. Deletionen av *ELN* kan bidra till ett för tidigt åldrande av huden och troligen också till den ökade risken för högt blodtryck (hypertoni) som ses vid syndromet.

Flera olika gener, till exempel *LIMK1*, *RFC2* och *STXA* kan ensamma eller i kombination knytas till andra funktionsstörningar vid Williams

syndrom. *LIMK1* kopplas exempelvis samman med kognitiva och visuospatiala funktioner. *RFC2* kan knytas till tillväxt.

### Ärftlighet

Deletionen vid Williams syndrom uppstår för det mesta som en nymutation (en förändring av arvsanlagen uppträder för första gången hos personen själv och är inte nedärvd från någon av föräldrarna). Föräldrar till ett barn med en nymutation har därför i princip ingen ökad risk att på nytt få ett barn med sjukdomen. Den nyuppkomna förändringen i arvsmassan hos barnet blir dock ärftlig, och som vuxen riskerar han/hon att föra den muterade genen vidare till sina barn.

- Ärftlighetsgången är då autosomal dominant, vilket innebär att om den ena föräldern har sjukdomen blir risken för såväl söner som döttrar att ärva den 50 procent, säger Ann Nordgren.

Det är möjligt att göra fostervattenprov som visar om fostret har Williams syndrom, men det behöver då vara ett riktat prov. Vanlig fostervattendiagnostik visar inte Williams syndrom. Fostervattenprov kan göras i vecka 14-15 och moderkaksprov i vecka 11-12.

### Diagnostik

Föräldrar söker ofta vård för barnet när de märker att det inte utvecklas i normal takt. Diagnosen ställs sedan utifrån klinisk misstanke. Supravalvulär aortastenos (SVAS) utgör ett starkt stöd för diagnosen.

- Genom blodanalys med FISH-teknik eller annan riktad mutationsdiagnostik kan en mikrodeletion av Williams-Beuren syndrom kritisk region (WBSCR) påvisas hos mer än 99 procent. Array-CGH (screeningmetod) är i dag den vanligaste metoden för diagnos, men Whole genome sequencing, WGS, kommer att ersätta Array-CGH och FISH-teknik framöver, säger Ann Nordgren.

Vid diagnos görs undersökning av hjärta och njurar med ultraljud. Man tar också blodprover (kalcium och sköldkörtelprover). En kontakt bör etableras med habiliteringen.

Uppföljningen av barn med Williams syndrom omfattar en årlig läkarkontroll och en årlig kontroll av hjärta de första fem åren. Sköldkörtelprover tas varje till vartannat år och kalciumprover var sjätte månad före två års ålder. Därefter tas kalciumprover vartannat år. Njurar undersöks med ultraljud vart tionde år. I vuxen ålder görs kontroll avseende diabetes och grå starr.

## Frågor Ann Nordgren

### **Kan kosten hos barn påverka deras framtida risker för diabetes?**

- Det är bra för alla att äta hälsosamt och röra på sig, men jag tycker inte att man ska säga nej till allt, utan att barnen ska kunna gå på kalas och äta godsaker ibland. Om barnet utvecklar övervikt får man tänka extra på vad det äter.

### **Vart kan vi vända oss för att få bra vård till vårt barn?**

- Centrum för sällsynta diagnoser vid närmaste universitetssjukhus kan slussa er rätt, så att ni får bäst hjälp i närområdet.

### **Vårt barn talar inte alls. Är det vanligt?**

- Det är vanligt att talutvecklingen är sen, men ovanligt att barnet inte alls talar. En logoped kan hjälpa. Viktigt är att kolla hörseln. *(Mer om tal längre fram i dokumentationen, red. anmärkning.)*

## Neuropsykiatrisk utredning och symtom

**Majoriteten av alla personer med Williams syndrom har en lindrig till måttlig intellektuell funktionsnedsättning. De har en ojämn kognitiv profil med styrkor inom det verbala området och svårare för visuo-spatiala uppgifter. Det säger Charlotte Willfors, psykolog och forskare på Karolinska Institutet och Karolinska universitetssjukhuset.**

Personer med Williams syndrom (WS) kännetecknas ofta av att de har hög empati och är mycket socialt orienterade, har en positiv inställning till omgivningen, en försenad och ibland atypisk tidig språklig utveckling, en ojämn kognitiv profil – de är starkare verbalt än perceptuellt – och har en lindrig till måttlig intellektuell funktionsnedsättning.

- Autistiska drag och ADHD är vanligt och ångestproblematik är mycket vanligt – 96 procent rapporterar ihållande ångslan/rädslor. Personer med WS har också vanligtvis en musikalisk talang och/eller ett musikaliskt intresse, säger Charlotte Willfors.

### **Intellektuell funktionsnedsättning**

Intellektuell funktionsnedsättning (IF) definieras av brister i intellektuella funktioner (HIK < 70) och brister i adaptiv

funktionsförmåga (kognitivt, socialt, praktiskt). Bristerna ska ha visat sig under utvecklingsperioden. Det finns flera svårighetsgrader av IF:

- Lindrig (50-55 till 70)
- Måttlig (35-40 till 50-55)
- Svår (20-25 till 35-40)
- Mycket svår (<20-25)

### **Vilka symtom ger IF?**

Intellektuell funktionsnedsättning tar sig olika uttryck hos olika barn. Barn med IF har samma grundläggande behov som andra barn men kan ha svårare att uttrycka dem. Det tar ofta längre tid för dem att lära sig saker, de uppfattar världen mer konkret och har svårt med det abstrakta, till exempel symboler, siffror. Bilder är ofta lättare.

- Personer med intellektuell funktionsnedsättning kan ha svårt att generalisera kunskap, svårt att planera och utvärdera sitt eget beteende och svårt att anpassa och förändra sitt beteende. Svårigheterna följer med, men tar sig olika uttryck under livsförloppet, förklarar Charlotte Willfors.

### **Williams syndrom och IF**

Det finns mer än 1000 kända genetiska orsaker till IF. Majoriteten av personer med WS har en lindrig till måttlig IF. Personer med WS har en ojämn kognitiv profil med styrkor inom det verbala och svårt för visu-spatiala uppgifter. När det gäller de adaptiva förmågorna är styrkorna en social förmåga och kommunikation. Det är mer problematiskt att klara sin vardag och motorik.

- I studier har man sett att personer med WS har mindre driv att klara av svåra uppgifter och tenderar att ge upp snabbare, men istället har de ett mer hjälpsökande beteende än barn med samma intellektuella nivå med Downs syndrom, säger Charlotte Willfors.

### **Autismspektrumtillstånd (AST)**

AST var tidigare uppdelade i: autism, Aspergers syndrom och det som kallades genomgripande störning i utvecklingen utan närmare specifikation. AST är ett spektrum av utvecklingsrelaterade neuropsykiatriska funktionsnedsättningar, där bland annat ålder, språk och intelligens påverkar hur symtomen visar sig hos olika individer.

- Symtomen är oftast tydligast under uppväxten, men med träning och stöd kan man ibland kompensera för sina svårigheter när man blir äldre, säger Charlotte Willfors.

### **Symtom vid AST**

Symtom kan vara svårigheter med social kommunikation och samspel, svårigheter med social ömsesidighet och bristande icke verbal

kommunikation, problem att skapa, upprätthålla och förstå relationer samt begränsade och repetitiva beteenden. AST kan ge repetitiva rörelser eller användning av föremål, repetitivt språk, stark rutinbundenhet och motstånd mot förändringar, fixeringar och begränsade eller ovanliga intressen eller ovanliga reaktioner på lukt, känsel, syn- eller hörselintryck.

### **Autistiska drag vid Williams syndrom**

Autistiska drag vid WS är ofta subtila svårigheter med social ömsesidighet, mindre icke-verbal kommunikation, till exempel färre gester, svårigheter att upprätthålla och förstå relationer samt repetitiva and stereotypa beteenden och dominerande, begränsade intressen.

### **Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder (ADHD)**

Cirka 65 procent av alla individer med WS uppfyller diagnosen ADHD, men det finns olika typer av ADHD:

- Huvudsakligen uppmärksamhetsproblematik (även ADD).
- Huvudsakligen hyperaktivitet och impulsivitet.
- En kombination av problem med uppmärksamhet, hyperaktivitet och impulsivitet.

Symtomen ska ha debuterat tidigt (före 12 års ålder), vara bestående över tid och i olika situationer och ge en tydlig funktionsnedsättning. Svårighetsgraderna är lindrig, medelsvår och svår.

### **Kriterier för ADHD-diagnos (för diagnos krävs att flertal kriterier inom antingen det ena och/eller det andra området är uppfyllda):**

Uppmärksamhetssvårigheter:

- Är ofta ouppmärksam på detaljer eller gör slarvfel i skolarbetet, arbetslivet eller andra aktiviteter
- Har ofta svårt att bibehålla uppmärksamheten inför uppgifter eller lekar.
- Verkar sällan lyssna på direkt tilltal (till exempel ter sig frånvarande även utan någon uppenbar källa till distraktion).
- Följer sällan givna instruktioner och misslyckas med att genomföra skolarbete, hemsysslor eller arbetsuppgifter.
- Har ofta svårt att organisera sina uppgifter och aktiviteter.
- Undviker ofta, ogillar eller är ovillig att utföra uppgifter som kräver mental uthållighet.
- Tappar ofta bort saker som är nödvändiga för uppgifter eller aktiviteter.
- Är ofta lätt distraherad av yttre stimuli.
- Är ofta glömsk i det dagliga livet

#### Hyperaktivitet och impulsivitet:

- Har ofta svårt att vara stilla med händer eller fötter eller kan inte sitta still på stolen.
- Lämnar ofta sin plats i situationer då man förväntas sitta kvar en längre stund.
- Springer ofta omkring, klänger eller klättrar i situationer där det inte kan anses lämpligt (hos ungdomar/vuxna kan det vara begränsat till en känsla av rastlöshet.)
- Klarar sällan av att leka eller förströ sig lugnt och stilla.
- Är ofta ”på språng”, agerar ”på högvarv”.
- Pratar ofta överdrivet mycket.
- Kastar ofta ur sig svar på frågor innan frågeställaren är färdig (till exempel fyller i och avslutar andras meningar; oförmögen att vänta på sin tur i ett samtal).
- Har ofta svårt att vänta på sin tur (till exempel när man står i kö).
- Avbryter eller inkräktar ofta på andra.

#### **Ångestsymtom vid Williams syndrom**

Ångestproblematik, både fobier och generaliserad ångest, är vanligt vid WS – 96 procent uppvisar symtom och ungefär 50 procent uppfyller kriterier för en ångestdiagnos. Ångestproblematiken kan variera över livsförloppet, men finns oftast kvar upp i vuxen ålder.

Studier av barn med WS har visat att vanliga rädslor är att bli innebränd, gå vilse, hamna i slagsmål och att bli påkörd av en bil. Ångesten går att behandla med till exempel KBT, men det är då viktigt att ta hänsyn till intellektuell nivå och att behandlaren har kunskap om Williams syndrom.

#### **Neuropsykiatrisk utredning**

Diagnoser som baseras på beteende, inte orsak, ger en mer ingående beskrivning av barnets behov och fungerande. Utredningen görs av ett tvärprofessionellt team – läkare, psykolog och ev. logoped, arbetsterapeut och kurator, på BUMM, BUP, Habilitering eller annan specialistenhet.

En neuropsykiatrisk utredning består av flera delar:

- Anamnes
- Frågeformulär
- Diagnostiska intervjuer
- Observation
- Neuropsykologisk testning
- Medicinsk bedömning

### **Behandling vid neuropsykiatriska funktionsnedsättningar**

Habiliteringen kan ge stöd och träning till individen och anhöriga, anpassat efter individens behov. Stöd och anpassningar kan även ges i skolan, eventuellt med särskolepedagogik. Pedagogiska hjälpmedel är till exempel uppläsning av texter, timer och avskärmad bänk.

Psykologisk behandling kan ges vid psykiatriska problem som oro, nedstämdhet och sömnsvårigheter. Medicinering vid ADHD och andra psykiatriska tillstånd är ett annat alternativ.

Samhälleligt stöd kan fås genom Socialtjänstlagen, SoL, (ekonomiskt bidrag) eller Stöd och service till vissa funktionshindrade, LSS, (till exempel kontaktperson, daglig verksamhet).

### **UNIKA-studien**

UNIKA-studiens långsiktiga syfte är att bidra till förbättrad vård och behandlingsmöjligheter för individer med intellektuell funktionsnedsättning (IF).

Genom en tvärvetenskaplig studie kartläggs beteenden och hjärna vid sällsynta syndrom som omfattar IF och som har genetisk orsak. Det görs genom:

- Beteendestudier
- Eye-tracking
- Medicinskt (rutinprover i blod och urin samt journalgenomgång)
- Dymorfologiskt (fotografier)
- Hjärnavbildning - anatomiskt och funktionellt
- Reprogrammering av iPS-celler

I studien kartläggs olika nivåer av beteenden, intellektuell funktionsnivå och adaptiva färdigheter, psykiatriska och neuropsykiatriska svårigheter och neuropsykologiska funktioner.

UNIKA har hittills genomfört en pilotstudie av Turners syndrom.

Datinsamling av Williams syndrom pågår:

- 23 personer har deltagit hittills i åldrarna 11 – 53.
- Första iPS-cellerna är på gång.
- Påbörjade MRI-undersökningar.
- Preliminära resultat från eye-tracking data finns och kontrollgrupp samlas för tillfället in.

De grupper som planeras ingå i studien är personer med Turner syndrom, Williams syndrom, KBG syndrom, ARID1B – Coffin Siri syndrom och SATB2.

Rekrytering görs via anhörigträffar, utbildningsdagar på Centrum för sällsynta diagnoser, familjeträffar på Ågrenska stiftelsen, Patientorganisationer och via klinisk genetik.

Alla personer med WS från sex år och uppåt kan delta i studien. Anmäl gärna ditt intresse på: <http://karolinska.se/forskningsstudie>  
E-post: charlotte.willfors@ki.se

## Frågor till Charlotte Willfors

### **Vad har mitt barn med Williams syndrom för nytta av ADHD-diagnosen?**

- Den kan vara viktig för att få rätt stöd, hjälpmedel och anpassningar. Diagnosen blir en pusselbit i förståelsen av barnet, både hemma och i skolan. Eventuellt kan medicinering sättas in.

### **Hur ska man tänka kring utvecklingsstörning hos barn med Williams syndrom?**

- Det är viktigt att kartlägga det enskilda barnets intellektuella förmågor för att se vilka behov det har och vilket stöd just detta barn behöver. En utredning kan även behöva följas upp när barnet blir äldre, särskilt om man upplever att barnet inte riktigt får den hjälp och det stöd som det behöver, då vissa svårigheter och styrkor kan bli tydligare och andra mindre framträdande med ålder och träning.

### **Hjälper läkemedel mot ångest vid Williams syndrom?**

- Jag är inte helt uppdaterad på studier om detta men en möjlighet är att prova, om man inte upplever att psykologisk behandling hjälper, för att se om det är verksamt. I en större studie som har gjorts på olika typer av läkemedel och dess biverkningar hos personer med Williams syndrom rapporterades mer och andra typer av biverkningar vid ångestdämpande läkemedel, men det kan också variera från individ till individ.

## Lång väg till diagnos

**Mamma Linn, pappa Niklas och Alva 10 år, som har Williams syndrom, bor i en liten ort. Föräldrarna separerade när Alva var ett år, men har god kontakt och kommer till Ågrenskas familjevistelse tillsammans.**

Hemma finns Antons två barn Klara och Anton och om några månader kommer Linn att få sitt andra barn, så snart har Alva tre syskon. Hon träffar Klara, tre år, och Anton, sex år, varannan helg, men bor mest hos sin mamma.



Linn's graviditet var helt normal, hon blev igångsatt efter 42 veckor och förlossningen var snabb. I början märkes inga ovanligheter med Alva, men efterhand som Alva utvecklades tyckte Linn att hon var märkbart hyperaktiv.

- BVC hade inte reagerat på något, så det var jag som fick påtala att något var fel. Det gjorde jag på BVC på en vanlig kontroll när Alva var tre år och då fick vi remiss till en utredning. Sedan fick vi vänta ett helt år innan den kunde göras, berättar Linn.

Utredningen gjordes under två dagar och omfattade bland annat kognitiva tester som visade att Alva har en lindrig intellektuell funktionsnedsättning och ADHD. När den diagnosen ställdes var Alva fyra år, men det kom att dröja ytterligare tre år innan hon fick diagnosen Williams syndrom.

Linn berättar att hon ville att Alva skulle få göra nya tester vid skolstart, eftersom dottern var så ofokuserad;

- Jag pratade med personalen om detta och tydligen noterade en lärare på skolan att Alva var lik en brorson till henne, som hade just Williams syndrom. Hon pratade med skolsköterskan och skolläkaren om detta, men inte med oss. Men så blev vi kallade till ett möte med skolläkaren, som sa att de misstänkte Williams syndrom.

Efter en grundlig undersökning och gentest fick Alva sin diagnos. Hon var då åtta år.

- Jag ringde till Niklas och grät, jag var helt knäckt, säger Linn.
- Själv var jag lite lugnare. Jag tänkte att Alva ju ändå är samma person som innan, att vi älskar henne oavsett diagnos och att den egentligen inte har så stor betydelse. Vi visste ju redan att Alva har en lindrig intellektuell funktionsnedsättning och ADHD, säger Niklas.

## Eye tracking – en ny teknik för att studera uppmärksamhet

**En person med Williams syndrom har stort socialt intresse och empati, men också svårigheter med exempelvis inläring och kognition, rädsla och ångest, turtagning och sociala färdigheter.**

Varför är det så här?

- Med experiment kan vi ringa in styrkor och svårigheter och försöka förstå vägen från gener till beteende och känslor. Med magnetkamera kan vi undersöka hur hjärnan är uppbyggd och EEG ger oss ledtrådar om hur hjärnan arbetar, säger Johan Lundin Kleberg, psykolog och forskare på Institutionen för klinisk

neurovetenskap, Karolinska institutet och Centrum för psykiatriforskning, Region Stockholm.

Ögonrörelser hjälper forskarna att studera snabba och omedvetna processer. Experiment kan till exempel visa om någon har svårt att följa andras blick. Forskarna kan också mäta pupillernas storlek, för att se hur uppmärksamheten ändras vid olika bilder. Man får till exempel större pupiller om man ser ett argt ansikte, jämfört med ett glatt. Vi människor är normalt sett bra på att avläsa ansikten, vi uppfattar vad de uttrycker trots att variationerna är små. Men personer med Williams syndrom kan ha svårt att identifiera exempelvis arga och hotfulla ansikten.

- Vad händer vid annorlunda bearbetning av ansikten? Det är inte enbart en teoretiskt intressant fråga – vi vet att hjärnans utveckling formas av intryck. Vad händer när man inte får samma intryck av ansikten? säger Johan Lundin Kleberg.

Stora delar av hjärnan arbetar med social uppmärksamhet, men de är specialiserade för olika uppgifter. Människor med Williams syndrom har ofta lätt för att minnas ansikten, men kan ha svårt att se ansikten som en helhet. De kan även ”fastna” i uppmärksamhet, ha svårt att flytta uppmärksamheten mellan platser och föremål och ha svårt att orientera sig.

### **Ångesttillstånd**

Personer med Williams syndrom kan få social ångest, känna oro för vad andra ska tycka om dem och oro inför att möta nya människor. Oron kan kopplas till amygdala, en mandelformad del av hjärnan.

- Amygdalas uppgift i hjärnan är bland annat att dra uppmärksamheten till andras ögon. Amygdala reagerar vid ångest och det har visat sig att den har annorlunda form vid Williams syndrom, säger Johan Lundin Kleberg.

Omkring 50 procent av alla med WS har ett ångesttillstånd. Det är vanligare än hos andra grupper med intellektuell funktionsnedsättning. Vanligast är specifika fobier, för exempelvis starka ljud, och en generell oro. Social ångest är mer ovanligt.

- Ångest är vanligare hos dem som vill ta kontakt men har svårt att göra det. Ångest är också vanligare hos dem som har svårt att byta fokus, har svårt med exekutiva funktioner, eller svårt att hantera sinnesintryck, säger Johan Lundin Kleberg.

### **Lärande**

I sin lärandeprocess kan människor med Williams syndrom vara hjälpta av att observera någon annan eller av musikterapi. Men det är en stor brist på forskning på området och stora skillnader mellan personer med Williams syndrom.

Matematik kan vara en utmaning för personer med WS. De kan ha lätt att räkna, men svårt att förstå principerna. De kan också ha svårt att förstå geometri och mönster.

- Barn med andra genetiska tillstånd kan också ha problem, men av andra orsaker, säger Johan Lundin Kleberg.

### **Mer forskning**

Det forskarna vill veta mer om är bland annat: Hur lär sig personer med Williams syndrom bäst? Hur bearbetar hjärnan information? Hur ser utvecklingen ut från barn till vuxen? Varför har många ångest? Och vad kan vi göra åt det? Vilka mekanismer är inblandade? Forskarna skulle också vilja lära sig mer om personernas sociala styrkor och svårigheter.

I UNIKA-studien använder Johan Lundin Kleberg och hans kolleger ögonrörelsemätning för att förstå hur människor med Williams syndrom uppfattar sin omgivning. Det är en av världens största studier med ögonrörelsemätning om Williams syndrom.

- Forskningen bör också studera vad andra människor kan lära sig av personer med Williams syndrom, säger Johan Lundin Kleberg.

## Frågor till Johan Lundin Kleberg

### **Om man har Williams syndrom, fungerar då hjärnan annorlunda?**

- Ja, strukturerna i hjärnan kan se annorlunda ut vid MR-röntgen och kognitiva tester visar att det är så. Men mer forskning behövs.

### **Kan forskningen utveckla nya träningsmetoder så att personer med Williams syndrom till exempel kan undvika att fastna i uppmärksamhet?**

- Ja, man kanske kan ta fram dataspel eller liknande som kan hjälpa till med detta.

## Hjärt- och kärlsjukdom vid Williams syndrom

**Williams syndrom hänger ofta ihop med störningar i de stora artärernas kärlväggar. Hjärtfelen vid syndromet påverkar framför allt de stora kärlen.**

- **De kräver dock sällan behandling, säger Håkan Wåhlander, överläkare vid Barnhjärtcentrum på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.**

Hjärtat behövs för att kroppen ska kunna syresättas. Blodet från de båda hålvenerna tas emot av höger förmak och höger kammare och förs till lungorna. Syresatt blod från lungorna tas sedan emot av vänster förmak och kammare och transporteras ut i kroppen.

Hjärtats faser är systole (kontraktionsfas, då hjärtat pumpar blodet ut i kroppen) och diastole (fyllnads- och avslappningsfas). Hjärtat kan undersökas med EKG och ultraljud (ekokardiografi). Man kan också göra kateterisering.

- Det innebär att man kan göra tryck- och flödesmätningar och avbildning med röntgen och kontrastmedel. Kateterisering ger även möjlighet till behandling, säger Håkan Wåhlander.

### Medfödda hjärtfel

Medfödda hjärtfel uppstår tidigt i graviditeten och drabbar 8 av 1000 födda barn. Ett av åtta barn med hjärtfel har någon slags kromosomrubbing.

*Shunthjärtfel* innebär att det finns en onormal förbindelse (hål) mellan hjärtrum: förmaken, kamrarna eller aorta och lungartär. Det ger ett ökat flöde genom lungorna och för högt tryck i lungkärlen.

*Stenos* är en förträngning som även kan ligga i kärl. Stenos ger ett ökat tryck i kammaren och kan förvärras över tid.

*Atresi* är avsaknad eller underutveckling av klaff och *insufficiens* innebär att en hjärtklaff läcker.

*Hjärtfel med felkopplade kärl.* Artärer eller vener kan vara felkopplade och ger då cyanos, det vill säga blåfärgning av läppar och naglar.

Felkopplade kärl ger en blandning av syrerikt och syrefattigt blod, ett ökat flöde genom lungorna och för högt tryck i lungkärlen.

*Kombinationshjärtfel* kan innehålla shunthjärtfel, klaffel och felkoppling i olika kombinationer.

*Enkammarhjärtan* är hjärtfel där bara en fungerande kammare finns.

De finns i många olika former och opereras likartat i tre steg.

Operationen innebär att kammaren blir systemkammare.

Många hjärtfel av lindrig grad behöver ingen behandling och nästan alla hjärtfel kan behandlas med operation eller kateterbehandling. En del barn behöver upprepade behandlingar och bara ett litet antal barn får cirkulation som inte fungerar normalt.

Hjärtfel eller kärlproblem finns hos ca 80 procent av alla personer med Williams syndrom. Knappt 10 barn får diagnosen i Sverige varje år och vid diagnos görs en kardiologbedömning. En del fynd är väldigt specifika för Williams syndrom. Det beror på att barn med Williams syndrom har brist på elastin. Elastin är ett protein i väggen på stora artärer och utgör 50 procent av aortas torrsvikt. Elastinet gör kärlen elastiska och ELN-genen som reglerar bildningen av elastin ligger i det område som är förändrat vid Williams syndrom.

### **Behandling vid supravalvulär aortastenos (SVAS)**

Supravalvulär aortastenos (SVAS) är en förträngning ovanför aortaklaffen som 45-75 procent av barnen med syndromet får. SVAS kan ses i alla åldrar och har ett varierat förlopp: 1/4 förvärras, men 2/3 förblir stabila. SVAS kan kombineras med klaffstenos eller kranskärlspåverkan.

- Riskerna med SVAS beror på graden av förträngning. Förtjockad vänsterkammare kan ge hjärtsvikt, och dålig blodförsörjning till hjärtmuskeln kan särskilt ses vid kranskärlsproblem, säger Håkan Wåhländer.

Behandling vid SVAS görs vid hög tryckskillnad (40-50 mm Hg), tecken på hjärtsvikt och problem på kranskärl. Cirka 20 procent av alla barn med Williams syndrom opereras för SVAS och det ger ofta ett bra resultat. Cirka 1/4 av barnen med SVAS har en långsträckt förträngning av aorta. Det ger en förtjockad vänsterkammare och högt blodtryck. Operation är sällan möjligt, men barnen kan få läkemedel mot högt blodtryck.

### **Behandling vid andra stenoser**

Stenoser i andra stora artärer drabbar cirka 1/5 av barnen. 70 procent av dessa kräver ingen behandling. Stenoserna kan ge högt blodtryck, men operation/kateterbehandling har tveksamma resultat. Njurartärer kan ge högt blodtryck och kan behandlas ibland.

Cirka 40 procent av barnen får lungartärstenos, vanligtvis före ett års ålder. Denna typ av stenos blir oftast bättre med tiden. Det beror på att trycket i lungartärerna är lägre och kärlen är mindre beroende av elastin för sin funktion. Kateterbehandling kan bli aktuell, men bara enstaka gånger eftersom det ger tveksamma resultat och förträngningarna ofta blir bättre av sig själva.

- Man ska hålla fingrarna borta från operation om man inte vet att den verkligen ger ett bra och långvarigt resultat, säger Håkan Wåhlander.

Kranskärlsförändringar kan ses hos cirka fem procent av barnen och är mycket vanligare vid behandlingskrävande SVAS. De behöver utredas hos barn som ska opereras.

Aorta- och mitralklaffproblem är vanligt förekommande och kan vara både stenos och insufficiens. Den här typen av problem är nästan aldrig behandlingskrävande, men aortaklaffen behöver ibland åtgärdas vid operation av SVAS eftersom klaffen störs av kärlstenosen.

### **Behandling vid kammarseptumdefekt**

Kammarseptumdefekt (VSD) innebär att det finns ett hål mellan hjärtats kamrar. Det är det vanligaste hjärtfelet hos befolkningen i stort och drabbar cirka nio procent av alla personer med Williams syndrom.

- Ofta är det ett hål, men ibland flera. Ett stort hål ger ett stort lungflöde, högt lungartärtryck och hjärtsvikt. Det finns också medelstora och små hål, förklarar Håkan Wåhlander.

Om hålet är stort behandlas VSD med operation före sex månaders ålder. Det behövs en tidig operation för att lungkärlen ska kunna skyddas. Om hålet är medelstort väntar man ofta och hoppas att det stänger sig eller blir mindre. Operation kan annars göras vid 4-5 års ålder.

- Ett litet hål behöver ingen behandling. Det ger ändå en normal cirkulation. Resultaten vid operation av stora hål är bra, men enstaka personer behöver pacemaker. Vid Williams syndrom behövs sällan någon operation, säger Håkan Wåhlander.

### **Behandling vid lång QT-tid**

Lång QT-tid innebär en störning av återställningen av hjärtats elektriska aktivering. Det ses hos cirka 13 procent av barnen med Williams syndrom. Det är vanligen en ärftlig störning i särskilda jonkanalproteiner och innebär då en ökad risk för plötslig hjärtdöd eller rytmrubbning. Vid Williams syndrom saknas störningarna i jonkanalproteiner och det är därför oklart hur risken för plötslig död ser ut för dessa personer. Sannolikt är den inte ökad på samma sätt som hos patienter med ärftligt lång QT-tid.

Läkemedelsbehandling kan vara aktuellt för barn med högt blodtryck eller lång QT-tid. Högt blodtryck ska behandlas oavsett om det orsakas av kärlförträngningar som kan behandlas eller ej. Läkemedel måste dock väljas med tanke på njurartärstenos.

- Lång QT-tid kan behandlas för att minska risk för plötslig död. Det finns även läkemedel som kan öka elastinnivåerna, säger Håkan Wåhlander.

Hans sammanfattning är att Williams syndrom ofta hänger ihop med störningar i de stora artärens kärnväggar. Hjärtfelet vid Williams syndrom påverkar framför allt de stora kärlen. De kräver sällan behandling, men kan vara svårbehandlade.

- Alla barn med Williams syndrom bör undersökas av barnkardiolog vid diagnos och sedan följas med ekokardiografi, EKG och blodtrycksmätning, säger Håkan Wåhlander.

## Frågor till Håkan Wåhlander

### **Kan träning vara påfrestande för barnets hjärta?**

- Det är alltid bra att träna och dåligt att sitta still. Att träna kan bara vara farligt om man har extremt högt blodtryck, men det borde läkaren i så fall ha varnat för. Vid lite förhöjt blodtryck är det ingen fara.

### **Kan lång QT-tid komma senare i livet?**

- Lång QT-tid ses oftast vid födseln, det kan komma senare men i så fall upptäcks det vid EKG.

## Svagt stöd i vården

Linn och Niklas tycker att uppföljningen av Alva och stödet från vården har varit svagt. Eftersom man inte kunde konstatera något hjärtfel på Alva i samband med att hon fick sin diagnos har hon heller inte följts upp på hjärtkliniken.

- Vi känner oss ganska utlämnade och har fått googla väldigt mycket själva för att alls få någon information, säger Linn.

Hon berättar att det känns som att hon har fått knuffa vården i rätt riktning, personalen har inte haft så mycket kunskap om Williams syndrom i Karlstad där Alva har undersökts.

- Det är jag som med mina frågor har tvingat vården att agera. ”Ja, just det, det kanske vi ska titta på”, ungefär så har det låtit. Det kan kännas jobbigt att tvingas vara expert och det hade varit skönt att i stället ha någon i vården att luta sig mot, säger Linn.

Hon ger ett exempel som gäller Alvas pubertet, som hon kom in i väldigt tidigt;

- Jag visste att det är vanligt att personer med Williams syndrom kommer i puberteten tidigt och särskilt flickor, eftersom jag googlat om det. Även vården borde ha noterat detta, till exempel borde de ha sett att Alva fått bröst. Ändå är det jag som har fått föreslå p-spruta till Alva, för att hon ska slippa mensens som var jobbig för henne att sköta.

## Rörelse och hälsa

**Rörelse betyder hälsa och är viktigt för alla människor, i alla åldergrupper.**

- **Man blir smartare av rörelse och mår helt enkelt bättre, säger Magnus Aspdahl, specialistsjukgymnast inom pediatrik på Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm.**

Fysisk aktivitet är inte bara träning, det är alla sorters rörelser. Hit hör till exempel att transportera sig (gå, promenera, cykla), vardagssysslor (handla, städa etc), lek och träning (konditionsträning och styrketräning).

- Rörelse är verkligen en mirakelmedicin. Studier visar att regelbunden rörelse har effekt på både kropp och psyke i väldigt många avseenden. Fysisk aktivitet påverkar till exempel depression/ångest, sömn, inflammation, bindväv, skelett och brosk, kärlfunktion, fettmetabolism, blodtryck, hormoner, livskvalitet, kognition, blodsocker och blodfetter, säger Magnus Aspdahl.

Under arbete/ fysisk aktivitet ökar blodflödet ökar i hjärnan (~20%), främst i områden som styr motorik, balans, hjärnkärlfunktion och andning.

Långsiktigt kan man visa att 30-45 minuters fysisk aktivitet per dag ger bättre kognitiva funktioner. Man blir helt enkelt smartare av att röra på sig. Detta har visats i flera studier av exempelvis mönstrande unga män och skolbarn.

Regelbunden fysisk aktivitet under skoldagen är bra, särskilt innan man ska träna något som barnet upplever som svårt. Viktigt är också att undvika onödigt sittande.

- Var tionde dödsfall i världen beror på stillasittande. Att sitta still mycket kan vara lika farligt som rökning! Unga män sitter mer än tio timmar per dag, vilket är mer än 80-åringar, säger Magnus Aspdahl.

### **Aktivitet ska alltid uppmuntras**

Små barn (0-5 år) rekommenderas fysisk aktivitet i samband med utforskandet av omvärlden. Fysisk aktivitet skall uppmuntras och underlättas och endast i undantagsfall begränsas. Fysisk aktivitet hos



barn i åldersgruppen 0-2 år kan utgöras av att greppa och sträcka sig, vända sig, lyfta bålen, rulla runt, åla, kravla, sätta sig, krypa, klättra, gå, dansa och springa.

Fysisk aktivitet hos barn i åldersgruppen 2-5 år kan utgöras av att krypa, gå, springa, dansa, klättra, hoppa, kasta, fånga, sparka boll, balansera och så småningom cykla, åka skidor, åka skridskor och simma. Barn i åldern 6-17 år rekommenderas 60 minuters fysisk aktivitet per dag (mellan-hög intensitet). Tre gånger i veckan rekommenderas intensiv träning. Muskelstärkande och skelettstärkande aktivitet bör också ingå tre gånger i veckan.

Barn med funktionsnedsättning ska vara så fysiskt aktiva som sjukdomstillståndet eller funktionsnedsättningen medger. För barn med medfödda hjärtfel bör fysisk aktivitet alltid rekommenderas.

- Det är ytterst få tillstånd där man behöver begränsa aktiviteterna, detta gäller främst arytmier och allvarliga myopatier, säger Magnus Aspdahl.

### **Fysisk aktivitet vid medfödda hjärtfel**

De positiva effekterna av fysisk aktivitet och träning är desamma för barn med medfödda hjärtfel som i övrigt friska barn. Barn med hjärtfel kan dock behöva undvika kontaktsporter eller sporter med risk för kollision, till exempel boxning och triathlon, samt sporter med ökad risk vid svimning, främst vattensporter.

Små barn med medfödda hjärtfel är ofta sena motoriskt. De lär sig att sitta, krypa, stå, gå och springa senare än sina jämnåriga friska kompisar och behöver mer sömn än andra barn.

- De kan behöva ta pauser under aktivitet och blir svettiga och kanske till och med blåfärgade i läppar och naglar under aktivitet, säger Magnus Aspdahl.

I förskoleåldern kan barn med medfödda hjärtfel bli trötta efter en dag. De kan behöva använda vagn längre än andra och spara på energin. Ibland kan det vara svårt att komma till ro på kvällen och barnet kan få utbrott. Det är bra att prova på kravlösa aktiviteter för att träna upp koordination och motorik, exempelvis gymnastik, dans, simskola/badlek.

Även i lågstadiet kan skolbarn med medfödda hjärtfel bli trötta. Idrottslärare behöver information. Det är bra med aktiviteter, men särskilt viktigt att tänka på motoriska socialt viktiga aktiviteter, som att barnet lär sig cykla, simma, åka skidor och skridskor.

- Föräldrarna måste ofta planera aktiviteterna både veckodagar och helger. Man får tänka på att barnet kan få "baksmälla" efter en

aktiv dag, det vill säga bli så trött att det måste vara hemma från skolan dagen därpå, förklarar Magnus Aspdahl.

### **Fysisk aktivitet vid intellektuell funktionsnedsättning**

En nordisk studie visar att det finns en skillnad i fysisk aktivitetsnivå mellan flickor och pojkar med intellektuell funktionsnedsättning (IF). Flickorna får avsevärt mindre vardagsmotion.

Om förutsättningar ges är dock personer med IF fysiskt aktiva.

Skolbarn med IF är mer fysiskt aktiva om schemaläggning och policy på skolan stimulerar, men det finns en stor risk att elever med IF blir stående i väntan på instruktioner största delen av tiden. Föräldrars inställning och intresse för fysisk aktivitet har större påverkan på barn med IF. Ungdomar med föräldrar med högre utbildning är mer fysiskt aktiva och det gäller barn med IF ännu mer.

- Personal måste ha kunskaper, färdigheter och resurser för att kunna underlätta för personer med intellektuell funktionsnedsättning att vara fysiskt aktiva, säger Magnus Aspdahl.

Barn med Williams syndrom har ofta en försenad grov- och finmotorik. Ungdomar och vuxna kan upplevas som klumpiga och ibland ha nedsatt balans. Funktionsnedsättningen kan ge ökande inskränkningar i leder – framförallt i underarmar, knän och höfter.

Det är viktigt att man hittar rutiner och struktur för rörelse och aktivitet. Man kan behöva schemalägga aktiviteterna och börja i tidig ålder. Vardagsmotionen viktigast och träningen kan vara organiserad eller oorganiserad. Det är bra att träna på styrka, kondition, rörlighet, koordination och balans.

- Se till att ha så bra förutsättningar som möjligt och rätt utrustning. Förbered barnet och försök hitta glädjefyllda aktiviteter. Det kan till exempel vara rörelse till musik, dans och bad med vuxen. Träna gärna under flera korta pass per dag, säger Magnus Aspdahl.

Vardagsmotionen kan ökas genom att barnet tar trappor istället för hiss, att det hjälper till hemma med exempelvis städning, gräsklippning och handling och att man bär korg istället för att dra en vagn när man handlar. Man kan stå upp i skolan eller på jobbet, gå eller cykla till skolan eller jobbet, hoppa av bussen tidigare och ta små pauser i sittandet.

- Mitt viktigaste budskap till er är att rörelse = hälsa. Man blir smartare av rörelse och mår helt enkelt bättre, säger Magnus Aspdahl.

## Kommunikation

**Vi människor är sociala varelser som är födda för att kommunicera – det är en förutsättning för att klara sig i världen.**

- **Vi mår dåligt av att inte kunna kommunicera och det finns ett klart och starkt samband mellan svårigheter att kommunicera och utmanande beteende, säger Gunilla Thunberg, logoped vid DART – kommunikations- och dataresurscenter i Göteborg.**

Gunilla Thunberg är forskare och docent vid Göteborgs universitet och mamma till Alfred, 26 år. Han har autism och utvecklingsstörning och Gunilla Thunberg ser honom som sin stora läromästare.

- Jag har lärt mig mer av Alfred än av alla års studier, säger hon.

DART är Västra Sveriges kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning. DART arbetar med alternativ och kompletterande kommunikation utredning (AKK), kommunikativa rättigheter och tillgänglighet för barn, ungdomar och vuxna.

I takt med ökad kunskap om alternativ och kompletterande kommunikation (AKK) finns i dag många metoder, redskap och tips att använda sig av för den som har svårt att tala eller att förstå språk.

Studier visar att AKK inte hämmar talutvecklingen.

- Tvärtom vet vi att alla sätt att kommunicera underlättar talutveckling. Det är viktigt att kommunikationsstödet är stort redan när barnet är litet. De som börjar tala senare, kommer ändå att använda talet, eftersom det är lättare i de flesta sammanhang, säger Gunilla Thunberg.

Familjer som vill ha stöd kan vända sig till DART, eller andra centra, för att få råd via telefon eller mail, eller gå kurs. Råden kan bestå av enkla tips om redskap, som exempelvis bilder och bildscheman, eller hur familjen kan hitta stunder på dagen för kommunikation. För att komma på en utredning krävs remiss från habiliteringen. DARTs upptagningsområde är Västsverige. Men man kan också komma på remiss från andra regioner. Det är viktigt att veta att denna möjlighet finns om man inte tycker att man kan få den hjälp som behövs! Detta gäller förstås inte bara kommunikation, utan andra utredningar och insatser också.

### **Rätt att kommunicera**

Alla har rätt att få möjlighet att uttrycka sig och kommunicera. Det föreskrivs i FN:s konventioner som reglerar rättigheter för olika grupper, bland annat Barnkonventionen och Konventionen för personer

med funktionsnedsättning. Konventionerna ska påverka all policy och lagstiftning i Sverige.

- Det är bra att känna till konventionen när man ska tala för sitt barns rättigheter, säger Gunilla Thunberg.

### **Kommunikationspass**

För att underlätta mötet med andra kan det vara bra att personer med Williams syndrom har ett kommunikationspass för att beskriva sig själva och sin kommunikation. Syftet med kommunikationspasset är att omgivningen ska få förståelse för de problem som finns med kommunikation, men som ofta döljs av talet. Förhoppningen är att det leder till ett bättre och mer konsekvent bemötande.

Kommunikationspasset skrivs i jagform med kort text och ska gärna innehålla bilder. Det ska tillverkas av någon som känner personen väl och godkännas av den som ska ha det eller målsman/god man.

- Mallar och manual till kommunikationspass finns på DART:s hemsida eller bildstod.se. Man kan också göra ett kommunikationspass i appen RättVisat, säger Gunilla Thunberg.

### **Samtalsmatta**

En annan användbar metod för kommunikation är samtalsmattan. Med den kan personer som har kommunikationssvårigheter få stöd i att uttrycka åsikter med hjälp av bilder. På mattan fästs en bild, som är ämnet för dagens samtal. Ämnet för samtalet ska vara relevant för personen som mattan används för, som tandläkarbesöket, hur det var i skolan eller vad man vill göra på fritiden. Under samtalet får personen som har kommunikationssvårigheter öppna frågor och till dessa frågor finns bilder. Personen placerar bilderna på mattan i förhållande till en visuell värderingsskala som innehåller bilder med olika åsikter, till exempel bra, sådär och dåligt.

- Vi har sett att personer som tidigare haft svårt att uttrycka sin åsikt, kan göra det med mattan, berättar Gunilla Thunberg.

### **Sociala berättelser**

Sociala berättelser kan förklara hur man kan agera i olika situationer, för att det sociala samspelet ska fungera bättre. Genom berättelserna ges förståelse och alternativ genom visuellt stöd. En person med Williams syndrom är kanske van att gå fram och hälsa och krama alla människor, även sådana han eller hon inte känner.

- Då kan det vara bra att förstå hur det känns för den andre, men framförallt att få alternativ, till exempel att man inte står för nära när man hälsar och att man kan invänta den andres hälsning och svar innan man pratar vidare. Det blir bra för alla, säger Gunilla Thunberg.

Genom att skriva ner sociala berättelser tillsammans kan man logiskt bygga upp tankar, förtydliga situationer, konkretisera samt bearbeta och reflektera över nya beteenden och tillvägagångssätt.

### **Föräldrautbildning**

AKKtiv, KomIgång är en föräldrautbildning om kommunikationsstöd, bland annat AKK. Utbildningen ges via habiliteringen och finns i hela Sverige. Liknande kurser finns också för personal och kallas då KomPis. Gunilla rekommenderar varmt dessa kurser, i synnerhet till de föräldrar som har barn i förskoleåldern.

### **Användbara webbadresser för kommunikationsstöd:**

[www.dart-gbg.org](http://www.dart-gbg.org) DARTs hemsida med diverse information, tips och material

[www.bildstod.se](http://www.bildstod.se) (bildstödsverktyg – registrera och logga in)

[www.appstod.se](http://www.appstod.se) (info om appar för kommunikation och kognition)

[www.kom-hit.se](http://www.kom-hit.se) (kommunikationsstöd i vårdsituationer, kunskap AKK)

[www.akktiv.se](http://www.akktiv.se) (föräldrautbildning)

<http://habilitering.se/stockk/information-och-material> (SToCKK) diverse information, tips och material

<http://www.lul.se/Landsting--politik/Verksamheter/Halsa-och-habilitering/Verksamhet/Hjalpmedelscentralen/Center-for-kommunikativt-och-kognitivt-stod/> (eller googla ckk uppsala) diverse information, tips och material

## **Fråga till Gunilla Thunberg**

### **Vad för slags bilder kan jag använda i bildstöd?**

- Använd gärna de kostnadsfria eller så kallade ”fria” bilderna från bildstod.se. Det finns också olika kommersiella bildbaser som man får förskrivna från habiliteringen, t ex WidgitOnline eller InPrint3. Vid mer begränsat bildstöd kan papper och penna fungera bra, till exempel om man ska genomföra ett matsamtal, göra ett bildschema för något eller att illustrera en social berättelse.

## Logopedi och oralmotorik

**Många barn med Williams syndrom har problem med ätandet. Ibland kan det vara svårt att veta om det bottnar i ovilja eller om det är fysiskt svårt att äta.**

- **Ofta är det en kombination av båda delarna, säger Monika Björn, leg logoped på Kunskapsteamet för Williams syndrom, Habiliteringscenter Sollentuna barn i Stockholm.**

### **Språkutveckling**

Barns språkutveckling kan indelas i form (uttryckssätt), innehåll samt användning/avsikt. För barn med Williams syndrom är starten ofta sen, men utvecklingen sker sedan i samma ordning som för övriga barn. Dock har barnen med Williams syndrom svårt med rumsbegrepp, ägande och relationer mellan ord.

- Barnen säger vanligtvis sina första ord vid cirka 21 månaders ålder, men pekar inte refererande innan de kan uttrycka begrepp. De har oftast bra ljudutveckling och stor pratglädje med målande beskrivningar, berättar Monika Björn.

Barn med syndromet tolkar ord bokstavligt och har ofta svårigheter att ta lyssnarens perspektiv. De kan ha så kallat ekotal och en del använder färdiga ”fraser”. Barnen kan ha bra flyt i talet, men har ofta svårt att hålla sig till ämnet/ den röda tråden. De kan ha problem med hur de ska inleda ett samtal och när och hur de ska avsluta.

Relativt god läsutveckling är vanligt hos barn med Williams syndrom, men de har ofta besvär med att skriva för hand (visuospatial konstruktion). Datorn är därför ett utmärkt redskap!

- Senare forskning har visat att språket hos personer med Williams syndrom är mer jämförbart med den kognitiva utvecklingen än man tidigare trodde. Men språket är relativt sett en styrka och ordförståelsen är mer avancerad jämfört med den hos barn med språkstörning, säger Monika Björn.

Omgivningen kan stödja språkutvecklingen hos personer med Williams syndrom genom att:

- Använda språket – beskriva *hur* man ska göra.
- Namnge objekt som barnet fokuserar på, i stället för att peka på eller påkalla uppmärksamhet kring objekten.
- Använda musik – en motiverande faktor.
- Ge datorstöd vid skrivinläring.

- Använda AKK (Alternativ och Kompletterande Kommunikation) i förekommande fall, som till exempel TAKK (Tecken som Alternativ och Kompletterande Kommunikation), bildstöd.

Personer med Williams syndrom beskrivs oftast som raka motsatsen till personer med autismspektrumtillstånd. Ändå har 10-12 procent av WS-populationen symtom inom autismspektrum.

### **Oralmotorik och ätande**

Muskelsvaghet hos barnen kan ge uppfödningssvårigheter då även munnens muskler drabbas. De kan ha svårt att suga effektivt, svårare att tugga, svårare att svälja effektivt, ha munandning och dregling. Andra orsaker till uppfödningssvårigheter kan vara överkänslighet i munhåla och mag-/tarmproblematik som exempelvis kolik, illamående, reflux och förstoppning.

Ätandet sker i olika faser. Först den *orala fasen* som pågår 0,5-1 sekund och som är en viljestyrd aktivitet. Vi ska då ta in maten, tugga, smaka, blanda med saliv och föra tuggan bakåt.

Den andra fasen är den *faryngeala fasen*. Den pågår 0,5-1 sekund och är inte viljemässig. I den fasen ska tuggan föras bakåt genom svalget. Den tredje fasen är den *esofageala fasen*. Den pågår i 5-15 sekunder och är inte heller viljemässig. Här täpps luftstrupen till så att maten på ett säkert sätt kan passera genom matstrupen ner till magmunnen som öppnar magsäcken.

Det är alltså många steg som ska fungera för att vi ska kunna äta normalt.

Man kan försöka minska problem med munmotoriken genom oralmotorisk behandling. Exempel på det är:

- Oral stimulering genom beröring/massage av kinder, läppar, tunga, munhåla och att uppmuntra små barn att ta saker till munnen.
- Styrketräning av läppar, tunga och tuggmuskel
- Sväljträning genom strykning på strupen, el-tandborstestimulans
- Munmotorisk medvetenhet

Material för oralmotorisk behandling kan t ex vara fingerborste, el-tandborste, munskaärm, spatel, sugrörsbjörn, tuggtub, tuggummi, duosked och spegel.

Viktigt att tänka på är att all munstimulering måste utgå från vad barnet kan acceptera. Många är överkänsliga och man kan därför behöva närma sig munnen med stor försiktighet.

**Ovilja att äta**

Ibland kan det vara svårt att veta om problemen med ätandet är ovilja eller om det är fysiskt svårt.

- Ätovilja betyder att det inte finns några fysiologiska svårigheter att äta, men att barnet inte vill/ inte är intresserat och/eller har mycket specifika önskemål om kost. Det ligger ofta också psykologiska faktorer bakom, säger Monika Björn.

Förhöjda kalkvärden i blodet hos personer med Williams syndrom misstänks kunna ge illamående och bristande aptit. Mag-/tarmproblematik kan bidra, liksom svag muskelfunktion, problem med oralmotoriken, kognitionsproblem/autism samt mun-/tandstatus. Ofta är det en kombination av flera faktorer.

- Glädjande nog har få vuxna med Williams syndrom några problem med ätandet, säger Monika Björn.

Ätovilja kan behandlas genom att man utgår ifrån vad barnet vill ha och tycker om (kartläggning). Matens konsistens kan behöva anpassas. Användningen av smakportioner och en liten tallrik kan göra att det känns psykologiskt lättare för barnet och ge en känsla av att lyckas. Placeringen i rummet/bra miljö så att det blir så lugnt som möjligt, ett positivt och erbjudande förhållningssätt och ett vägledande tilltal samt en tydlig start och ett tydligt stopp för ätandet är viktigt att tänka på.

- Det är centralt att skapa tillit och trygghet och inte ”luras” kring maten. Kvarstår problemen bör man ta kontakt med en dietist som kan jobba i team med bland annat läkare och logoped, säger Monika Björn.

**Ågrenskas pedagogiska erfarenheter**

**Pedagogiken på Ågrenska bygger på specifik kunskap om diagnosen och information om barnets förutsättningar och behov.**

- **Barnteamet har bred kompetens och stor erfarenhet av barn med olika diagnoser, säger AnnCatrin Røjvik, specialpedagog på Ågrenska.**

De *allmänna målen* för barnens och elevernas vistelse är att skapa en miljö där barn och elever känner trygghet och trivsel, erbjuda anpassade aktiviteter och ge förutsättningar för delaktighet och inflytande.



- Ågrenska vill vara en mötesplats för barn med samma diagnos och deras syskon och bidra till kunskap om och insikt i diagnosen, berättar AnnCatrin Röjvik.

Barn med Williams syndrom har olika symtom i varierande svårighetsgrad. Det är därför viktigt att alltid se till varje individs behov. Med detta som utgångspunkt utformas programmet för barnen och ungdomarna under veckan.

Ågrenska har under årens lopp genomfört tolv familjevistelser för barn med Williams syndrom och har därför stor erfarenhet av barn och ungdomar med diagnosen. Förutom att läsa in sig på det senaste när det gäller diagnosen tar Ågrenskas personal även kontakt med föräldrarna och samtalar om barnens behov och intressen. Information hämtas också från barnens förskola och skola. Därefter planeras veckans aktiviteter för barnen.

### **Kroppsliga och omgivande faktorer**

Det pedagogiska arbetet utgår från Internationell klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa, ICF. Det är WHO:s begreppsram för att beskriva hälsa och funktionsnedsättning. Modellen tar hänsyn till både kroppsliga och omgivande faktorer och dess dynamiska samspel.

- Samtliga påverkar om och hur det går att genomföra olika aktiviteter och hur delaktigt barnet kan känna sig, säger AnnCatrin Röjvik.

### **Kunskapsinsamling**

Under Ågrenskas vuxenvistelser genomförs fokusgruppsintervjuer för att samla kunskap och erfarenheter om vuxnas behov.

Under vissa familjevistelser observeras barn och ungdomar med den aktuella sällsynta diagnosen i de vardagliga aktiviteterna.

Iakttagelserna ligger till grund för bland annat planeringen av barnens program under familjevistelserna. Syftet är att öka kunskapen om vilka konsekvenser diagnosen får i det dagliga livet och vilka förutsättningar och behov det medför att ha en specifik sällsynta diagnos.

### **Pedagogiska observationer, Williams syndrom**

Hittills har Ågrenska kunnat göra 44 observationer av barn med Williams syndrom; 28 flickor och 16 pojkar i åldrarna 4 - 17 år. Barnen har gått i förskola, grundskola med särskolans läroplan, eller i särskola. En del har haft assistent i grundskolan, men inte i särskolan. Alla barnen deltar i idrott.

Observationerna visar att det finns betydande svårigheter inom det sociala- och känslomässiga, språkliga och kognitiva området samt inom fin- och grovmotorik.

### **Särskilda mål**

Ett särskilt mål under vistelsen på Ågrenska är att *stärka kommunikation och socialt samspel*. Det görs genom samarbetslekar och gemensamma aktiviteter, vuxenstöd i aktiviteter, relationer och handlingar och tydlig struktur med korta instruktioner. Kroppsspråk, stödtecken och bildstöd används och personalen är extra uppmärksam på uttryck för ångslan och oro.

Ett annat mål är att *minska konsekvenserna av koncentrations- och inlärningssvårigheter*. Metoderna är att ha en tydlig struktur i schema, aktiviteter och miljö, individuellt anpassade arbetspass med möjlighet till paus samt konkret arbetsmaterial och tidshjälpmiddel.

Det tredje målet är att *stärka barnens fin- och grovmotorik*. Metoderna är aktiviteter som främjar rörelseglädje, som till exempel trampbilar, VR-rum, rörelselekar och låghöjdsbana.

- Vi använder bild och form och bollmassage och varvar lugna och mer fysiska aktiviteter under dagen, säger AnnCatrin Røjvik.

Stimulerande upplevelser och erfarenheter väcker lust att ta egna initiativ. Detta leder till ökad aktivitet, som i sin tur har en positiv inverkan på hela individen.

- På så vis etableras en god cirkel, förklarar AnnCatrin Røjvik.

### **Samverkan**

För att barnen ska bästa möjliga förutsättningar till anpassning utifrån sina behov är dessa viktiga samarbetspartner:

- föräldrar
- sjukvård/habilitering
- barnhälsovård/elevhälsa
- kommunens resursteam
- specialpedagogiska skolmyndigheten

### **Länktips**

[logopedeniskolan.blogspot.se](http://logopedeniskolan.blogspot.se)

[skoldatatek.se/verktyg/appar](http://skoldatatek.se/verktyg/appar)

[skolappar.nu](http://skolappar.nu), *appar kopplat till det Centrala innehållet i Lgr 11*

[appstod.se](http://appstod.se), *samlingsplats för appar som stöd*

[mathforest.com](http://mathforest.com), *låg/mellan välj nivå*

mfd.se, *Myndigheten för delaktighet*  
 hattenforlag.se  
 teckendockor, *böcker, spel, musik, dvd, med tecken*  
 ritadetecken.se, *program med tecken, kan laddas ner som app*  
 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, hjälpmedel*  
 goteborg.se/eldorado, *upplevelsehus, studiebesök, kurser och utbildningar*

## Syskonrollen

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

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

Att få ett syskon med funktionsnedsättning kan innebära en orolig tid, osäkerhet kring om och hur man pratar om syskonet/funktionsnedsättningen och att man måste förhålla sig till andras behov på ett nytt sätt.

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

- Syskonet har ofta en bristfällig kunskap om sin brors/systers diagnos och föräldrarna överskattar ofta hur mycket syskonet vet om den.
- Information är inte detsamma som kunskap. Man vet inte hur mycket syskonet förstått och hur det tolkat informationen om sjukdomen och vad den innebär.
- Att förstå och skapa kunskap tar tid. Man kan behöva prata om saken kontinuerligt då barnen växer och situationen förändras.

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 syskonet skada.

Yngre syskon uppfattar tidigt omgivningens behov av hjälp. De har många varför-frågor och behöver svar som anpassats efter deras nivå, men de behöver oftast ett namn eller en benämning på funktionsnedsättningen. Efter nioårsåldern 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. Vissa syskon får en känsla av skam.

- 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, säger Linda Kjellgren Öhman, pedagog på Ågrenska.

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, skam eller sorg.

### **Kunskap, känslor och strategier**

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

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

Teamet berättar också att de barnet inte bär något ansvar för att syskonet blivit sjukt och hjälper dem med strategier för hur de ska hantera frågor från omgivningen. När de åker från Ågrenska ska de ha fått med sig bra verktyg för att hantera sådana situationer.

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

- Vi gör olika aktiviteter med barnen och ungdomarna för att bli sammansvetsade som grupp, då blir det mycket lättare att prata om personliga saker. Det är viktigt att inte avvisa jobbiga känslor utan att istället prata om dem och vad de står för, säger Linda Kjellgren Öhman.

*Strategier i vardagen* bygger på att syskonet utbyter erfarenheter med andra syskon och sätter 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 Linda Kjellgren Öhman.

En del barn undviker att prata med föräldrarna om det som är jobbigt med syskonet eftersom de inte vill belasta föräldrarna. Därför gäller det att skapa strategier för hur man ska prata om det som känns svårt.

- Många av barnen pratar om framtiden, om hur det ska bli senare. Sådana saker kan ju ingen ge några svar på. Men ofta är det bättre att gissa 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, säger Linda Kjellgren Öhman.

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.

Svårigheter för syskon till barn med funktionsnedsättning kan exempelvis vara att de glöms bort lite grann i familjen, att de ibland måste avbryta roliga aktiviteter, att de ofta måste ta hänsyn och att de kan känna oro inför framtiden.

Positiva aspekter av att vara syskon till barn med funktionsnedsättningar är bland annat att de tidigt lär sig att respektera olika människor, att ta ansvar, känna empati och förståelse, samt att sätta saker i perspektiv.

Dessutom nämner många syskon att det är toppen att få gå förbi kön på Liseberg. Sådana saker kan spela stor roll i ett barns tillvaro!

#### **Syskons tips till föräldrar:**

Berätta om sjukdomen och vad den innebär.

Prata om nuet och framtiden.

Hantera utbrott och andra problem som kan dyka upp, visa att det inte är mitt ansvar.

Ge egen tid.

#### **Syskons tips till lärare:**

Fråga hur jag mår – inte bara om mitt syskon.

Tänk på att det ibland är jobbigt prata om funktionsnedsättningen.

Ta läraransvar när syskonet eller jag själv blir retad.

Ha förståelse för min situation hemma.

Läs mer om Ågrenskas arbete med syskongrupper på  
**[www.syskonkompetens.se](http://www.syskonkompetens.se)**

## Alva är en förebild

Alva är inskriven i särskolan där hon får undervisning i bland annat svenska och matematik. Men på vissa lektioner går hon i den vanliga skolan, till exempel när det är slöjd och idrott.

- Skolan fungerar väldigt bra. I början hade hon en resurs, men det behövs inte nu när hon får mycket undervisning i särskolan, berättar Linn.

Alva behöver inte heller den medicin mot ADHD-symtom, som hon tog som yngre. Symtomen har dämpats och hon klarar sig bra utan läkemedel nu. Även tidigare matproblem har förbättrats rejält.

- Förut åt hon väldigt ensidigt, ville inte blanda mat och fick lätt kväljningar. Men jag gav inte upp utan kämpade på för att få Alva att äta mer varierat och det har gett resultat, säger Linn.

### Mycket omtyckt

Alva är mycket omtyckt i skolan, hon har aldrig blivit retad och har lätt att få vänner. Ibland måste hon gå undan och vila lite, men annars hänger hon med kompisarna som alla andra. Istället handlar hennes svårigheter mest om att hon lätt blir orolig.

- Hon blir ofta rädd, till exempel för att gå vilse, även när vi föräldrar är med. Det är lite kämpigt, säger Niklas.

Liksom många andra barn med Williams syndrom älskar Alva musik och hon vill gärna börja spela trummor. Hon gillar också dans, särskilt zumba. Hon är uppvuxen med djur, både hundar och katter, men just nu finns bara katten Mysan hemma hos Linn.

- Överlag lever vi ett gott liv. Tidigare var jag mycket mer orolig för framtiden och Alvas vuxenliv. Jag funderade över hennes ekonomi, hur hon skulle kunna bo som vuxen och jag sörjde över att jag kanske inte skulle få några barnbarn. Nu känns det mycket bättre, säger Linn.

Niklas håller med och framhåller att han är väldigt stolt över sin dotter;

- På tio år har jag lärt mig väldigt mycket mer av Alva, än hon av mig. Jag skulle inte vara den jag är i dag utan Alva. Alva och andra barn med Williams syndrom har så starka karaktärer och jag ser upp till dem, säger han.

## Att vara vuxen med Williams syndrom

**Under en vistelse för vuxna genomfördes en fokusgruppintervju med personer som har Williams syndrom. AnnCatrin Røjvik berättade vad den visade.**

Ågrenska genomför sex vistelser för vuxna med sällsynta diagnoser varje år.

Syftet är att deltagarna ska få ökad kunskap och kompetens om sin funktionsnedsättning och dess konsekvenser för att bättre kunna hantera sin vardag. Vistelsen är ett led i behandlingen och ett komplement till sjukvården.

Programmet innehåller föreläsningar och diskussioner om de senaste medicinska rönen, psykologiska och sociala aspekter, information om samhällsinstanser.

Under varje vistelse genomförs en fokusgruppsintervju för att samla kunskap om vuxna med sällsynta diagnoser och deras behov.

Teman som diskuteras är utbildning, arbete/sysselsättning, boende/vardagsrutiner, fritid, socialt liv, släkt och vänner samt kontakter med professionen.

### **Jobb**

Under en vistelse för vuxna genomfördes en fokusgruppintervju med personer som har Williams syndrom. AnnCatrin Røjvik berättade att den visade att alla intervjuade arbetade i daglig verksamhet med hjälp och stöd av personal. Exempel på arbetsplatser var butik och postorderfirma. Samtliga jobbade deltid och trivdes fint med både arbetskamrater och arbetsuppgifter.

Alla intervjuade utom en hade eget boende, oftast i gruppboende. Några diskade, lagade mat, tvättade, städade och handlade själva, men det varierande. Alla fick i olika grad hjälp och stöd från kontaktperson, ledsagare, föräldrar, godmän, personal/boendestöd, mobila team, pojkvänner och kompisar. Att laga mat och betala räkningar var det som de flesta upplevde som svårast.

### **Ett aktivt liv**

Samtliga intervjuade hade en aktiv fritid. Det handlade om allt från att chatta på nätet, lyssna på musik, shoppa, titta på tv och syssla med keramik till att göra saker ihop med kompisar, pojkvänner, kontaktpersoner, föräldrar eller syskon.

Någon form av fysik aktivitet eller motionsinriktade aktivitet ägnade sig allihop åt varje vecka. Det kunde exempelvis vara ridning, promenader, Friskis&Svettis, simning eller jogging.

### **Lättläst om sällsynta diagnoser**

Att söka, hitta, bedöma och ta till sig kunskap från dagens stora informationsutbud kan vara svårt för personer med kognitiva funktionsnedsättningar. Därför har Ågrenska gjort lättlästa informationskrifter om fem olika sällsynta diagnoser/syndrom i projektet "Lätt och rätt om sällsynta diagnoser". Projektet var tvåårigt och finansierades av Arvsfonden.

En av de lättlästa informationskrifterna handlar om Williams syndrom. Läs mer här:  
<https://www.agrenska.se/vi-erbjuder/informationmaterial/dokumentationer/lattlast/>

## Munhälsa och munmotorik

**Barn med särskilda behov bör tidigt ha kontakt med tandvården, gärna en barntandvårdsspecialist.**

- **Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped. Det säger över tandläkare Christina Havner, logoped Helmine Bratfoss och tandsköterska Pia Dornérus, som arbetar på Mun-H-Center i Göteborg.**

Många diagnoser manifesterar sig orofacialt, det vill säga påverkar munhälsan och funktioner i munnen och ansiktet. Mun-H-Center är ett nationellt orofacialt kunskapscenter vars syfte är att samla, dokumentera och sprida kunskap om munhälsa, bettförhållande och orofacial funktion vid sällsynta diagnoser.

Mun-H-Center utreder, kartlägger och ger behandlingsråd till personer med bekräftad – eller misstanke om – sällsynt diagnos.

Det regionala uppdraget innefattar kartläggning, konsultation och även viss behandling inom specialisttandvård och logopedi.

I Sverige finns ytterligare två kompetenscentrum för ovanliga diagnoser som rör munhälsan, i Umeå och i Jönköping.

### **MHC-basen**

Varannan person med sällsynt diagnos har orofacial dysfunktion.

Genom samarbetet med Ågrenska kring vuxen- och familjevistelser har Mun-H-Center träffat många personer med sällsynta diagnoser och har därför kunnat samla ihop en kunskapsbank om var och en av diagnoserna. Föräldrar får innan vistelsen fylla i ett frågeformulär om



tandvård och munhygien och eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.

Tandläkare och logoped från Mun-H-Center gör under familjevistelsen en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munförhållanden. Dessa observationer och uppgifter i frågeformuläret dokumenteras i en databas. Familjerna bidrar på så vis till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta diagnoser.

- När det finns information från mer än 10 personer publiceras sammanställningarna på hemsidan och appen. Efter denna familjevistelse kommer MHC att ha 102 personer med Williams syndrom i databasen, säger Christina Havner.

### **Tand-och munvård**

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att personen kan bevara en god munhälsa. I den regelbundna undersökningen på tandvårdskliniken bör även kontroll av käkleder och tuggmuskulatur ingå. Bettutveckling, munhygien och eventuell medicinering är andra viktiga faktorer att uppmärksamma. Vissa mediciner kan ge muntorrhet och ökad risk för karies.

### **Munhälsa vid Williams syndrom**

Följande munrelaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma hos personer med Williams syndrom: avsaknad av tandanlag, annan tandform (mejselformad), annan rotform, mineraliseringsstörningar i emaljen och eventuellt en ökad risk för karies.

- När vi i dag undersökt era barn har vi sett en något smalare tandform, avsaknad av enstaka tandanlag, svaga tuggmuskler och trångt i svalget. Men också glada samarbetsvilliga barn och fina rena tänder, säger Christina Havner.

### **Att tänka på vid Williams syndrom:**

- Förstärkt förebyggande tandvård och regelbundenhet.
- Behandlare bör vara väl insatt i barn med annat tillväxtmönster.
- Vid hjärtfel kan antibiotikaproylax behövas vid olika typer av behandlingar – rådfråga läkare.
- Ta kontakt med tandvården innan första besöket!
- Ofta behövs extra tid, tillvänjning, förberedande samtal eller bildstöd.

Viktigast av allt är att förebygga problem med tänderna. Den förebyggande tandvården ska vara så bra att sjukdomar i munnen kan undvikas.

- Eftersom barn med Williams syndrom är en riskgrupp för munhälsorelaterade problem och ofta har en situationsbetingad oro

är det viktigt med regelbundna besök i tandvården, helst minst två gånger per år, säger Christina Havner.

En inskolningsmetod enligt det så kallade tusenlärningsmetoden innebär att man tränar med barnet i flera korta pass på samma dag med många pauser och en längre paus. Man ska göra träningsmomenten visuella och konkreta, avbryta i tid och låta barnet få känslan av att lyckas.

- Att berömma och belöna är en nyckel, säger Christina Havner.

### **Tandvård för barn med behov av särskilda insatser**

En god förebyggande tandvård innebär bland annat täta besök, polering och fluorbehandling av tänderna. Alla bör använda fluortandkräm två gånger dagligen, som sedan individuellt kan kompletteras med andra fluorprodukter efter rekommendation av ansvarig tandläkare. För barn som inte tycker om tandkrämssmak finns särskilda tandkrämer utan smak.

En bra metod för att förebygga karies är att plasta in tuggytorna på nya kindtänder. Man applicerar då ett tunt lager plast i tandens fåror och gropar.

Inom tandvården rekommenderar man föräldrar att borsta barnens tänder två gånger om dagen. Vuxenhjälp rekommenderas till barnet är 12 år. Det finns många olika typer av borstar att välja bland för att underlätta tandborstningen, samt bitstöd och andra hjälpmedel. En vanlig eltandborste kan vara ett bra alternativ, inte minst som en del av sensomotorisk stimulering av munnen.

### **Munmotorik vid Williams syndrom**

Problem som kan förekomma vid Williams syndrom är:

- Låg muskelspänning i läpparna
- Öppen mun i vila
- Ätsvårigheter/ Tuggsvårigheter
- Överkänslighet i munnen
- Nedsatt salivkontroll
- Hes röst
- Tal – artikulationssvårigheter

En logoped kan utreda kommunikationsförmåga, sug- tugg- och sväljförmåga och munmotorisk förmåga hos barnet.

Logopeden kan också ge råd angående matning och/eller ätsvårigheter, tal- och kommunikationsträning samt oralmotorisk träning.

Oralmotorisk träning syftar till att öka förmågan att kontrollera saliven,

förbättra ät- och artikulationsförmåga samt vid behov öka eller minska känslighet i munnen.

Problem med att äta kan ha många orsaker. Viljan och orken att äta kan påverkas av aptit, mag-tarmproblem, andning och allmäntillstånd.

- Förmågan att äta är i sin tur kopplad till förmågan att suga, dricka, tugga, svälja och känna/sensorik, säger Helmine Bratfoss.

Ätsvårigheter har ofta inte en enskild orsak, därför behövs ett multiprofessionellt omhändertagande (till exempel läkare, sjuksköterska, dietist, logoped, psykolog, sjukgymnast, arbetsterapeut, tandläkare).

Behandlingen kan vara:

- Medicinsk, till exempel att behandla reflux, förstoppning, nutrition, kirurgi.
- Kompensation, till exempel anpassad kost, hjälpmedel för att sitta, äta och dricka.
- Att förbättra funktion, till exempel senso-motorisk träning eller att stimulera ätutvecklingen.
- Psykologisk stöttning (för barn och föräldrar).

### **Att tugga**

Att tugga är viktigt. Det underlättar matsmältning och är viktigt för att känna mättnad och äta lagom mycket. Att tugga ger också starkare tuggmuskler, detta kan också ge en bättre käkposition, ett säkrare ätande och minskad risk för bitovanor.

God tuggförmåga innebär att man har ett välfungerande bett och ett rotatoriskt tuggmönster, att man kan blanda tuggan med saliv, föra tuggan mellan kindtänderna och forma en tugga – med tungan. Tunga och kinder samarbetar och för tuggan bakåt, man anpassar sig efter konsistenser och sväljer säkert när det är dags.

- En ovilja att äta mat kan i vissa fall handla om svårigheter med en viss konsistens, säger Helmine Bratfoss.

Har personen öppen mun och svag läppmuskulatur kan detta åtgärdas vid hjälp av träning. Till exempel kan daglig träning med en munskärm öka styrkan i läppar och kindmuskulatur.

Det är alltid viktigt att man kartlägger en persons orofaciala funktion om man misstänker svårigheter med oralmotorik. All oralmotorisk träning är inte bra för alla, man behöver ge anpassad behandling och uppföljning oavsett diagnos.

Habiliteringen, oralmotoriska team, samarbete med logoped och tandläkare och nutritionsteam kan vara en värdefull hjälp för familjen.

*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***

## Samhällets stöd

**Louise Jeltin är assistanssamordnare och arbetar på Ågrenska. Hon informerade om de stöd som finns att få för personer med funktionsnedsättning.**

Louise Jeltin berättade inledningsvis om de olika aktörer i samhället som står för olika slags stöd till individen. Till det statliga stödet räknas Försäkringskassan som hanterar sjuk- och föräldraförsäkring, omvårdnadsbidrag, merkostnadsersättning och assistans.

Bland samhällets övriga stöd finns stöd som utgår från följande lagar; Socialtjänstlagen (SoL), Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade (LSS) och Hälso- och sjukvårdslagen (HSL).

- Samhällets övriga stöd omfattar även habilitering, familjerättsliga frågor, barnomsorg, skola, arbete, bostad, ekonomi och migration, säger Louise Jeltin.

Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) finns vid universitetssjukhusen. Vid centrumen finns expertteam för olika diagnoser och diagnosgrupper.

- Kontakta i första hand CSD i din region för att få vägledning, hänvisning och information, säger Louise Jeltin.

<https://www.nfsd.se/hitta-ratt/aktorer/offentliga-aktorer/halso--och-sjukvard/centrum-for-sallsynta-diagnoser/>

### **Omvårdnadsbidrag**

Den 1 januari 2019 bytte vårdbidrag namn till omvårdnadsbidrag, som finns på fyra nivåer. Båda föräldrarna kan söka, men de kan också dela upp bidraget.

En nyhet är att föräldraledighetslagen med rätt att arbeta 75% förlängs så att det även gäller efter det att barnet fyllt åtta år.

- Merkostnadsersättning söks separat vilket innebär två ansökningar. Tänk på att omvårdnadsbidrag kan påverka rätten till VAB, säger Louise Jeltin.

De som kan få omvårdnadsbidrag är förälder eller person som likställs med förälder som vårdar ett barn med funktionsnedsättning. Ett villkor är att barnet behöver mer omvårdnad och tillsyn än ett barn i samma ålder utan funktionsnedsättning, och att det kommer att behöva det i minst sex månader räknat från och med den tidpunkt då behovet av omvårdnad och tillsyn uppstod.

Förälder och barnet ska vara försäkrade i Sverige.

### Behov som överstiger föräldraansvaret är:

- Vårdinsatser
- Praktisk hjälp i vardagen såsom på- och avklädning, hygien, träning, läxläsning och hjälp vid måltider
- Skapa och upprätthålla rutiner och struktur
- Aktivera och motivera barnet
- Särskild träning
- Stöd för att kommunicera och samspela med andra personer

### **Merkostnadsersättning**

Merkostnadsersättning kan ges för barn 0 – 18 år (max till 21 år om barnet går i skolan). Handikappersättning för vuxna byter namn. Första nivån är på minst 11.635 kr/år i merkostnader, vilket är ett högre inkomst än tidigare. Merkostnadsersättning ges inte ”krona för krona” utan på fem nivåer: 30, 40, 50, 60, 70 procent av prisbasbeloppet (som var 46 500 kr år 2019). Övergångsregler gäller fram till 2021. En annan nyhet är att hjälpbehovet tas bort från merkostnadsersättningen.

### **LSS**

LSS ger stöd för insatser och särskild service för personer:

- 1) med utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd
- 2) med betydande eller bestående begåvningsmässigt funktionshinder eller hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom
- 3) 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.

### **Avlösarservice i hemmet**

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

- Det är viktigt att tänka på att avlösarservice kan påverka omvårdnadsbidraget. Man måste komma ihåg att meddela

Försäkringskassan om man får nya insatser beviljade, säger Louise Jeltin.

### **Korttidsvistelse/ stödfamilj**

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

### **Ledsagarservice**

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

### **Exempel på bistånd enligt SoL**

Korttidsvistelse (läger, stödfamilj, korttidsboende), avlösarservice, kontaktperson och ledsagare är exempel på bistånd enligt SoL. Men SoL kan också ge stöd till anhöriga, exempelvis samtal och stödgrupper. Kommunerna är skyldiga att erbjuda stöd, samtalsgrupper, samtal, massage, träning med mera som tidigare bara var riktat till anhöriga till äldre. Behovet styr hur stödet ska se ut, till exempel vägledning, samtalsstöd eller friskvård.

- Ta kontakt med en anhörigkonsulent/ anhörigstödare i kommunen via kommunens växel för att få mer information eller läs på <http://www.anhoriga.se/>, säger Louise Jeltin.

### **Stöd i skolan**

Alla elever i grund- och gymnasieskolan har rätt att nå så långt som möjligt i sin kunskapsutveckling, utifrån sina förutsättningar. För att nå dit ska alla elever få ledning och stimulans i skolan.

- Om du tror att ditt barn behöver extra stöd i skolan ska du ta kontakt med skolan, antingen med ditt barns lärare eller med rektorn. Det är rektorn som har det yttersta ansvaret för att alla elever får det stöd och den hjälp de behöver, säger Louise Jeltin.

Särskilt stöd i förskola/skola kan till exempel vara:

- Handledning/fortbildning av personal
- Resursperson/"assistent"
- Minskning/anpassning av elevgrupp
- Regelbunden specialpedagogiska insatser

- Anpassad studiegång

### **Dispens för utökad tid på förskolan**

Om man har ett barn som av fysiska, psykiska eller andra skäl har behov av särskilt stöd i sin utveckling och själv är föräldraledig, arbetslös eller sjukskriven, kan man ansöka om utökad tid på förskolan. Man kan också ansöka om utökad tid i samband med svåra familjesituationer som under en begränsad period medför ett behov av utökad tid på förskolan. Svåra familjesituationer definieras som fysisk eller psykisk sjukdom i familjen samt socioekonomisk utsatthet av olika slag där socialförvaltningen är inkopplad.

När ansökan avser familjesituationen ska läkarintyg och/eller intyg från Socialförvaltningen bifogas till ansökan. Dispens beviljas i upp till en termin åt gången och endast under förskolans läsår.

Rutinerna kan variera mellan olika kommuner.

### **Vid förändringar**

Om ditt barn ska börja på en ny skola, göra studiebyte eller få nya lärare är det viktigt att förbereda detta i god tid. Ta kontakt med skolan och ge skriftlig information (t ex dokumentationen) och ha ett möte med alla inblandade, till exempel rektor, skolsköterska, pedagoger. Ett tips är att göra ett studiebesök på den nya skolan.

### **Vart kan man vända sig?**

Om du har frågor om ditt barns skolgång, vänd dig i turordning till följande instanser. Förhoppningsvis löser sig frågan redan vid en första kontakt med rektor/förskolechef:

1. Rektor/förskolechef
2. Ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen
3. Skolverket [www.skolverket.se](http://www.skolverket.se)
4. Skolverkets upplysningstjänst: Tel 08- 527 332 00
5. Skolväsendets överklagandenämnd (vid överklaganden av beslut) [www.overklagandenamnden.se](http://www.overklagandenamnden.se)
6. Skolinspektionen, [www.skolinspektionen.se](http://www.skolinspektionen.se)

### **Patientlagen**

En patientlag från 2015 stärker patientens ställning inom sjukvården. Patienter har bland annat rätt att välja öppenvård i andra landsting, och ska vid behov lättare kunna få en ny medicinsk bedömning. Kravet på regionerna att informera patienterna är tydligare, vården ska försäkra sig om att patienten har förstått och barns inflytande över sin egen vård stärks.

Läs mer på [www.nfsd.se](http://www.nfsd.se) och [www.1177.se](http://www.1177.se)

### **Samordning – Fast vårdkontakt**

Hälso – och sjukvårdslagen (HSL) säger att vården (verksamhetschefen) har skyldighet att utse en fast vårdkontakt för att säkerställa en patients behov av bland annat samordning. Det infördes i HSL år 2010. I januari 2018 kom en ny lag om samverkan och uppföljning vid utskrivning från slutenvård när fortsatta insatser från öppenvård behövs.

En fast vårdkontakt ska också utses om patienten begär det. Det kan vara en läkare, men behöver inte vara det. Den fasta vårdkontakten ska samordna vårdens insatser och information, förmedla kontakter inom vården och vara kontaktperson inom andra delar av vården och för andra samhällsaktörer.

Kommun och landsting är skyldiga att vid behov upprätta en *samordnad individuell plan (SIP)*, enligt både socialtjänstlagen och hälso- och sjukvårdslagen. Det görs exempelvis när samordning efterfrågas, när det behövs kompetens från flera verksamheter eller när en person upplevt att den har ”bollats runt”.

### **Mötesteknik**

Tips inför möten med olika aktörer är att se till att det finns en beslutsfattare med på mötet (annars kan man lika gärna skjuta på det). Kanske behöver du som förälder ta med en annan aktör, exempelvis skolsköterska/habilitering? Se till att det finns en dagordning och kontrollera hur lång tid mötet varar. För protokoll (varje beslut om åtgärd bör kopplas till en namngiven utförare). Boka en ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna.

### **Fonder**

Det finns fonder som enskilda personer med funktionsnedsättning/familjer kan söka pengar från.

Sök på Länsstyrelsernas gemensamma stiftelsedatabas, kommunens hemsida, regionens hemsida (länkar på habiliteringens sida i alla fall i VGR), på biblioteket eller på nätet. Det finns också företag som hjälper till att söka för en kostnad på ett par hundralappar.

<http://habilitering.se/funktionshindersguiden/ekonomi/fonder>

### **Bostadsanpassning**

För att få bidrag till bostadsanpassning ska åtgärderna vara ”nödvändiga för att bostaden skall vara ändamålsenlig”. Ansökan



görs hos kommunen och behovet ska styrkas av arbetsterapeut, läkare eller annan sakkunnig. Beslutet kan överklagas

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

**Mer information:**

[agrenska.se](http://agrenska.se) – Ågrenska

[do.se](http://do.se) – Diskrimineringsombudsmannen

[fk.se](http://fk.se) - Försäkringskassan

[1177.se](http://1177.se) – Sjukvårdsupplysningen

[socialstyrelsen.se](http://socialstyrelsen.se)

[mun-h-center.se](http://mun-h-center.se) – Mun-H-center

[skolverket.se](http://skolverket.se)

[spsm.se](http://spsm.se) – Specialpedagogiska

[notisum.se](http://notisum.se) – Lagar på nätet

[mfd.se](http://mfd.se) – Myndigheten för delaktighet

<https://hejaolika.se> – nyheter om ett samhälle för alla

[parasport.se](http://parasport.se)

[nfsd.se](http://nfsd.se) – Nationella funktionen sällsynta diagnoser

[anhoriga.se/](http://anhoriga.se/) anhörigstöd

<https://ournormal.org/>

**Williams syndromföreningen i Sverige**

Många människor upplever att ett medlemskap i en förening är ett stort och viktigt stöd. I föreningen kan familjer träffas, utbyta erfarenheter och arrangera aktiviteter.

Williams syndromföreningen i Sverige är med i Riksförbundet

Sällsynta diagnoser

<https://www.sallsyntadiagnoser.se/diagnos/williams-syndrom/>

## Riksförbundet Sällsynta diagnoser

**Riksförbundet Sällsynta diagnoser bildades för ett 15-tal år sedan av en grupp föräldrar till barn med olika typer av syndrom. Det är en paraplyorganisation där en mängd olika diagnosföreningar finns representerade.**

Förbundets uppdrag är framför allt att driva handikappolitiska frågor, att påverka och påtala att sällsynta diagnoser måste uppmärksammas och forskas kring.

Enligt ordförande Maria Montefusco trycker förbundet på att personer med sällsynta diagnoser har rätt till samma insatser från samhället som alla andra, till exempel när det gäller vård och behandling. De ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras

syndrom.

Förbundets 12 000 medlemmar representerar ett 50-tal olika diagnosföreningar som sinsemellan är väldigt olika. Gemensamt är att syndrom är livslånga, obotliga och nästan alltid har genetiska orsaker. Här hittar du Riksförbundet för sällsynta diagnoser:

**[www.sallsyntadiagnoser.se](http://www.sallsyntadiagnoser.se)**

## Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

**Socialstyrelsen har en kunskapsdatabas för sällsynta hälsotillstånd. Den innehåller för närvarande informationstexter om cirka 300 ovanliga sjukdomar.**

Texterna produceras från och med mars månad 2020 av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska i samarbete med ledande medicinska experter och företrädare för patientorganisationer. Kvalitetssäkring sker genom granskning av en särskild expertgrupp.

Informationen i databasen uppdateras regelbundet och ytterligare diagnoser tillkommer varje år.

De som skriver texterna svarar även på frågor och hjälper till att söka information, och nås på telefonnummer 031-750 92 00 eller via mail, [sallsyntadiagnoser@agrenska.se](mailto:sallsyntadiagnoser@agrenska.se)

*Läs mer på:* **[socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand/](https://socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand/)**

## NFSD – Nationella Funktionen Sällsynta diagnoser

Ågrenska har under åren 2012-2018 drivit Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD, på uppdrag av Socialstyrelsen och har arbetat med samordning, koordinering och informationsspridning inom området sällsynta diagnoser.

NFSD arbetar idag huvudsakligen med att sprida information för att öka kunskapen inom området sällsynta diagnoser genom sin webbplats [nfsd.se](http://nfsd.se) och på sociala medier (Facebook, Twitter och LinkedIn).



# Williams syndrom

*En sammanfattning av dokumentation nr 607.*

Personer med Williams syndrom är ofta lika varandra både till utseende och beteende, är öppna och intresserade av andra människor. Det är vanligt med symtom från hjärta- och kärl. De flesta har intellektuell funktionsnedsättning med en ojämn begåvningsprofil.

Fem-tio barn får diagnosen Williams syndrom i Sverige varje år. Diagnosen kan ställas av läkaren vid en klinisk bedömning eller genom gentest. Williams syndrom är lika vanligt bland flickor som hos pojkar.

Tidig kontakt med habiliteringen behövs bland annat för att stimulera den kognitiva, motoriska och språkliga utvecklingen. Vid hjärtfel behövs uppföljning, och operation eller annan behandling kan bli nödvändigt.

