

Sotos syndrom, vuxenvistelse

Dokumentation nr 650



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

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

SOTOS SYNDROM

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

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

”

Varje år arrangerar Ågrenska drygt tjugo vistelser för familjer och sex vistelser för vuxna med sällsynta diagnoser.

Under tre dagar får deltagarna kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffar andra i liknande situation.

Programmet innehåller föreläsningar och diskussioner om aktuella medicinska rön, psykosociala aspekter samt vilket stöd samhället kan erbjuda.

”

Denna dokumentation bygger på föreläsningarna i samband med vuxenvistelsen och är skriven av Sara Lesslie, redaktör vid Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med Sotos syndrom berättar en av deltagarna och dennes föräldrar om sina erfarenheter. Personerna i intervjun har i verkligheten andra namn.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbplats, där de kan laddas ner i pdf-format: [agrenska.se](https://www.agrenska.se)

Föreläsare som har bidragit till innehållet i denna dokumentation

Barbro Westerberg, överläkare på Neurologimottagningen vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg

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

Johan Lundin Kleberg, psykolog vid Stockholms Universitet och Karolinska institutet i Stockholm

Medverkande från Mun-H-Center

Annette Carlsson, tandhygienist

Medverkande från Ågrenska

AnnCatrin Röjvik, senior rådgivare

Anna-Karin Björnström, koordinator

Louise Jeltin, assistanssamordnare

Sara Lesslie, redaktör för dokumentationen

Här når du oss

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

Innehåll

Klinisk bild och symtom.....	5
Frågor till Barbro Westerberg:	8
Erik är 30 år och har Sotos syndrom.....	9
Genetik och forskning	10
Frågor till Ann Nordgren:.....	12
Erik gick i särskolan	13
Tänkande, känslor och beteende vid Sotos syndrom	15
Erik bor i egen lägenhet	18
Munhälsa	19
Stöd i samhället	21
Erik går på folkhögskola.....	24
Svenska Sotossällskapet	25
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	26
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd	27

Klinisk bild och symtom

– De flesta med Sotos syndrom har en intellektuell funktionsnedsättning eller andra kognitiva svårigheter som gör att de behöver stöd från samhället även i vuxen ålder. Det säger Barbro Westerberg som är överläkare vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg.

Den första familjevistelsen om Sotos syndrom på Ågrenska anordnades år 1995. Då deltog den amerikanska endokrinologen Juan Sotos själv. Han var den första att beskriva fem storvuxna barn med karaktäristiska drag för syndromet år 1964.

Sotos syndrom kallas också cerebral gigantism, vilket betyder storväxthet utlöst från hjärnan. Det kan finnas stora variationer i hur påtagliga symtomen är mellan olika personer med Sotos syndrom, men en del karaktäristiska drag gör att man kan misstänka tillståndet. Barn med Sotos syndrom är ofta långa redan från födseln, har stort huvud, stora öron och lite snedställda ögon. Pannan buktar framåt och skallen är långsträckt. Typiskt för syndromet är också en hög gom och spetsig haka.

– Många av barnen har som små förhållandevis stora händer och fötter och det är vanligt med navel- och ljumskbräck, säger Barbro Westerberg.

Diagnos

I Sverige föds uppskattningsvis 5–10 barn med Sotos syndrom varje år och man känner till ett hundratal personer med syndromet i landet. Diagnosen baseras på yttre tecken, som längd, huvudomfång och ansiktsdrag. I förhållande till andra nyfödda ligger barn med Sotos syndrom två standarddeviationer (SD) över genomsnittet i längd på tillväxtkurvan, oavsett i vilken vecka de föds. Huvudomfånget är mer än tre SD över genomsnittet.

– Den kliniska diagnosen fastställs genom genetisk analys av ett blodprov. Det är inte alltid vi hittar den genetiska orsaken och det är troligt att det finns fler med syndromet som ännu inte har fått någon diagnos, säger Barbro Westerberg.

Den genetiska analysen visar för det mesta en förändring (mutation) på den långa armen av kromosom 5. Förändringen medför att ett protein som har betydelse för fosterutvecklingen blir defekt. Syndromet uppkommer vanligtvis som en nymutation. Det innebär att den genetiska förändringen uppträder för första gången hos personen själv och alltså inte har ärvts från föräldrarna.

– Det är viktigt för föräldrar att få reda på varför deras barn har fått en genetisk sjukdom. De behöver till exempel få veta att det inte beror på något som hände under graviditeten, säger Barbro Westerberg.

Läs mer om genetik på sidan 10

Tidiga symtom

Barn med Sotos syndrom har ofta nedsatt muskeltonus (låg muskelspänning). Det kan visa sig som att barnet är något slappt i kroppen, och kan tidigt ha svårigheter med att suga och få i sig mat. En del barn med Sotos syndrom får därför problem med tillväxten. De har ett, oftast övergående, lågt blodsocker, och kan därför behöva få i sig extra energi i början. Även nedsatt sköldkörtelfunktion och gulsot är vanliga inledande symtom. Det är viktigt att tidigt upptäcka om sköldkörtelns funktion är nedsatt eftersom barnets utveckling då påverkas. Prover tas därför på alla nyfödda barn redan vid födseln.

Låg muskeltonus kan även påverka munmotoriken – många har som barn öppen mun i vila. Det ger i sin tur nedsatt salivkontroll. Snarkningar och andningsuppehåll förekommer också. Tänderna kommer ofta tidigt, för en del redan före sex månaders ålder. Det är vanligt att det saknas tandanlag för några av de permanenta tänderna.

Läs mer om munhälsa på sid 19

Njurreflux, att urin kommer upp i njurarna, förekommer också och kan behöva opereras. Hjärtfel kan förekomma.

– Jag har aldrig stött på någon med hjärtfel och om det förekommer är det ofta lindrigt. Det är dock viktigt med regelbundna kontroller, säger Barbro Westerberg.

Vanliga symtom

En del personer med Sotos syndrom är normalbegåvade, men många har en intellektuell funktionsnedsättning (IF) som vanligen är lindrig till måttlig. Även om det inte finns en IF-diagnos kan det finnas kognitiva svårigheter och det är viktigt med rätt stöd.

– Det kan också vara bekymmersamt om det ställs för höga krav på barnen eftersom de är ovanligt långa och kan misstas för att vara äldre än vad de är, säger Barbro Westerberg.

Neurologiska symtom

Som barn har många med Sotos syndrom svårigheter med balans och koordination. De får ofta en lite annorlunda gång och kan ha svårt med grov- och finmotoriken. En del har problem med feberkramper och epilepsi förekommer.

– Erfarenheten visar att epilepsi hos personer med Sotos syndrom brukar svara bra på behandling, säger Barbro Westerberg.

Inlärningssvårigheter är vanligt och det finns en ökad förekomst av neuropsykiatriska diagnoser som autism. Som barn är många överaktiva och har stora humörsvängningar. Det kan i olika grad följa med även i vuxen ålder.

– Det kan till exempel visa sig som nedsatt ork och uthållighet, särskilt vid krav och inför prestationer, säger Barbro Westerberg.

Ögon och öron

Symtom från ögonen, oftast översynthet, men också ögondarrning (nystagmus), skelning och grå starr förekommer. Personer med Sotos syndrom har ofta en nedsatt visuospatial förmåga, vilket innebär svårigheter att tolka det man ser. Det påverkar till exempel förmågan att bedöma avstånd.

Många är infektionskänsliga som små och drabbas av återkommande öroninfektioner. Upprepade öroninflammationer kan i sin tur leda till hörselnedsättning i vuxen ålder.

Muskel och skelett

Den nedsatta muskeltonusen leder till överörlighet, vilket i vuxen ålder kan leda till problem med smärta i leder och skolios. Plattfotet eller snedställda fötter med leder som ofta är mjuka och överörliga kan på lång sikt leda till felställningar. Fysioterapeut och ortoped kan därför vara bra kontakter för att få inlägg i skorna.

Det finns en viss ökad risk för tumörer i nervsystem, njurar, äggstockar, spottkörtlar och skelett.

– Det är ovanligt, men det är viktigt att tänka på att det finns en ökad risk. Därför är det viktigt att fortsätta gå på regelbundna hälsokontroller även i vuxen ålder, säger Barbro Westerberg.

Kan likna andra tillstånd

Det finns en rad sjukdomar, syndrom eller tillstånd som kan förväxlas med Sotos syndrom, bland annat Weavers syndrom, homocystinuri (ämnesomsättningsfel), Marfans syndrom, Klinefelters syndrom (XXY), Beckwith-Wiedemans syndrom, fragilt-X syndrom, medfödd binjurebarkförstoring och konstitutionell storvuxenhet.

– Malans syndrom eller Sotos 2 är ett relativt nyupptäckt syndrom som har en klinisk bild som liknar Sotos syndrom, men med en förändring på en annan gen, säger Barbro Westerberg.

Vuxen med Sotos syndrom

Som vuxna är personer med Sotos syndrom fortsatt längre än genomsnittet, men skillnaden minskar då medellängden i befolkningen ökar. När barnet fyller 18 år är det dags att flytta över till vuxensjukvården.

– Övergången till vuxenvården är inte alltid helt enkel. Fortsatt behandling sker på vårdcentral. Personalen på vårdcentralen behöver känna till syndromet och veta var de kan få reda på mer om behoven vid Sotos syndrom, säger Barbro Westerberg.

Många som idag är vuxna har fått en klinisk diagnos. Numera är det också möjligt att få den genetiskt bekräftad. Barbro Westerberg avslutar med en förhoppning om mer forskning om Sotos syndrom och betonar att det går snabbt framåt, särskilt inom genetiken.

– Ni som har vuxna barn med Sotos sprider också kunskap genom sådana här träffar och kan ta lärdomar av varandra, vilket är viktigt, säger Barbro Westerberg.

En revidering av den medicinska informationen om Sotos syndrom i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd gjordes 2021.

Frågor till Barbro Westerberg:

Hur ska man vara uppmärksam på tumörrisken?

– Om personen mår bra och man tar regelbundna funktionsprover, som blodtryck och levervärden, och de ser bra ut ska man inte vara orolig.

Mitt barn har en väldigt stor tarm, är det specifikt för Sotos?

– Ja, det förekommer nog i högre grad än hos andra. Motoriken i tarmarna kan vara påverkad. För en del är det för få nervceller i tarmen och det behövs lavemang för att få ut avföringen.

Hur tar man reda på om mitt vuxna barn är bipolär?

– Kontakta vuxenpsykiatri. Bipolär sjukdom behandlas vanligen med litium, men det är också viktigt med kravanpassning för att stävja svängningar.

Mitt barn är väldigt darrig på handen, är det kopplat till Sotos?

– Ja, darrningar eller tremor är oftast inget man ser hos barn, utan det tycks vara ett symptom som är vanligt förekommande hos vuxna. Enligt en studie från 2019 där 44 personer med Sotos deltog är hörselnedsättning, smärta och stelhet i leder samt tremor (darrighet) de vanligaste besvären hos vuxna med Sotos syndrom.

Hur blir det när våra vuxna barn blir äldre?

– Vi vet inte så mycket om det, men enligt vissa studier tycks de flesta må bra. Hörselnedsättning, stelhet och tremor (darrighet) är vanligt förekommande symtom hos vuxna.

Erik är 30 år och har Sotos syndrom

Erik älskar foto, musik och att fynda på loppisar. Han är social och kontaktsökande, men har svårt för plötsliga förändringar och när planer går om intet. Erik kom till Ågrenskas vuxenvistelse tillsammans med föräldrarna Elisabet och Valter.

När Erik skulle födas blev det flera komplikationer som ledde till att han hamnade i kuvös direkt efter förlossningen. Det visade sig att han hade fått en blödning i lillhjärnan. Familjen fick åka hem, men läkaren förberedde Elisabet och Valter på att det kunde vara något mer som låg bakom. Erik hade eventuellt fått en CP-skada och kunde få kramper.

– Det var en orolig tid. Jag tänkte att jag gör det jag kan och läste och sjöng mycket för Erik så att han skulle få ett språk, säger Elisabet.

Erik fick kramper efter hjärnblödningen och för att stävja dem fick han Fenemal som är ett antiepileptiskt läkemedel.

– Medicinen gjorde att han sov mycket och annars satt han mest och såg sig omkring. När vi slutade med medicinen var han två år och då blev det full fart på Erik, säger Elisabet.

Erik och hans föräldrar fick hjälp av habiliteringen, de ordnade bland annat med kommunikationsstöd och hjälpte till med motorisk träning.

– De var ett bra stöd. Från början hade vi egentligen inte en susning. Det var en helt ny värld som öppnade sig för oss. Innan hade vi väldigt dålig kunskap om vad det innebär att ha ett barn med funktionsnedsättning, säger Valter.

När Erik hade fyllt sex år berättade hans läkare att man misstänkte att han hade autism. Elisabet och Valter fick en broschyr och i den fanns en del information om Aspergers syndrom.

– Då föll polletten ner. Det var som att läsa om Erik och efter det började det rulla på med utredningar, säger Elisabet.

Som tioåring fick Erik träffa läkaren Christoffer Gillberg, en välkänd barnläkare som har studerat autism i över 40 år.

– Han satt en hel timme och pratade bara med Erik. Efteråt berättade han för oss att Erik helt klart har Asperger, säger Elisabet.

– Jag tyckte att det kändes konstigt. Aspberger, vad innebar det? Ingen förklarade för mig där och då. Nu i efterhand har jag funderat på varför jag inte fick reda på det tidigare, säger Erik.

När familjen kom till habiliteringen nästa gång skulle det göras fler tester. De fick träffa en genetiker och Erik fick göra en magnetkameraundersökning.

– Läkaren berättade att Erik hade aspberger därför att han också hade Sotos syndrom, säger Elisabet.

Genetik och forskning

– Att få en genetisk diagnos innebär för många en förklaring. Bland vuxna med Sotos idag är det troligen väldigt få som har fått sin diagnos bekräftad genetiskt. Det säger Ann Nordgren som är professor och överläkare på Karolinska Universitetssjukhuset i Solna.

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

Genernas byggstenar, nukleotiderna, bildar baspar. Basparens ordning utgör mallar för hur olika protein ska se ut. Proteinerna behövs för att cellerna och människokroppen ska fungera. Olika förändringar i generna kan, men behöver inte, leda till problem när proteinerna ska bildas. Förändringar som ger upphov till sjukdom brukar kallas sjukdomsorsakande varianter eller mutationer.

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

Sotos syndrom

Den genetiska förändringen som orsakar Sotos syndrom hittades 2003. Vid en tydlig klinisk bild, det vill säga de typiska utseendemässiga dragen, ökad tillväxt (gäller särskilt längd och huvudomfång) samt en intellektuell funktionsnedsättning, hittar man i

90 procent av fallen genetiska förändringar som kan bekräfta diagnosen. För de resterande 10 procenten hittas inte någon genetisk förändring.

– Alla behöver inte ha en genetiskt påvisad orsak, utan det är läkarens samlade bedömning av barnets symtom som är grunden för diagnosen Sotos syndrom, säger Ann Nordgren.

Genen som är påverkad vid Sotos syndrom är *NSD1* på kromosom 5 (5q35.3). Mutationen i genen kan vara orsakad av ett enstaka stavfel i den genetiska koden (punktmutation), den kan bero på att delar av koden saknas (deletion) eller att koden upprepar sig (duplikation). Effekten av de olika förändringarna blir densamma, nämligen att genens funktion påverkas så att det inte bildas ett fungerande protein vilket ger upphov till symtomen.

Förändringen är så pass liten att den inte går att hitta med en kromosomanalys, utan det krävs en bredare genetisk utredning med till exempel en genpanel. Om man inte hittar någon förändring i *NSD1* kan det ibland bero på att barnet har en annan diagnos.

– Det kan också vara så att personen inte har en förändring i alla sina celler, eftersom den har uppstått lite senare än i de celler som var med vid befruktningen. Det kallas för mosaicism och ger oftast lite lindrigare symtom. Eftersom förändringen bara finns i en del av kroppens celler är den svårare att hitta, säger Ann Nordgren.

Genen *NSD1* är en mall för tillverkningen av proteinet NSD1 (Nuclear receptor binding SET Domain protein 1). Proteinets funktion är att påverka hur andra gener fungerar.

– Proteinets inverkan på många olika funktioner. Det behövs exempelvis under fosterutvecklingen, och därför påverkas individen redan tidigt. Den exakta sjukdomsorsakande mekanismen är okänd, säger Ann Nordgren.

Ärftlighet

Hos de allra flesta personer med Sotos syndrom (95 procent) har den genetiska förändringen uppstått för första gången hos barnet, genom en nymutation. Det innebär att föräldrarna inte är bärare av den genetiska förändringen och därför är det ovanligt att syskon har Sotos syndrom. Man brukar säga att sannolikheten för att ett syskon också ska få Sotos syndrom är mindre än 1 procent. Ärftlighetsmönstret för Sotos syndrom är autosomt dominant.

– Det innebär att om en av föräldrarna har syndromet är det 50 procent sannolikhet vid varje graviditet att barnet får Sotos syndrom. Eftersom en genetisk sjukdom blir ärftlig i efterföljande generationer kan man, om det är aktuellt, få träffa en klinisk genetiker

i vuxen ålder för att få information och genetisk vägledning, säger Ann Nordgren.

Även om ett barn riskerar att få samma diagnos som sin förälder kan symtombilden se olika ut. Diagnosen säger inte i detalj hur symtomen blir.

– Alla i samma familj behöver inte ha samma symtomgrad. Man brukar säga att det finns en stor variabilitet, säger Ann Nordgren.

Malans syndrom – Sotos syndrom typ 2?

Med nya metoder upptäcks hela tiden nya syndrom. Ett av dessa är Malans syndrom som beskrevs 2010. Personer med Malans syndrom har en klinisk bild som är väldigt lik Sotos syndrom, men de har mutationer i en annan gen, *NFIX*. Vid Malans syndrom förekommer också andra symtom, bland annat underutvecklad synnerv samt ataxi (svårigheter att styra rörelser) och hemiplegisk migrän (migrän med förlamning) hos en del med större deletioner.

UNIKA-studien

I UNIKA-studien, som genomförs vid Karolinska universitetssjukhuset i samarbete med bland annat Göteborgs universitet och Ågrenska, vill Ann Nordgren tillsammans med Johan Lundin Kleberg och deras kollegor kartlägga beteenden och färdigheter hos individer med sällsynta hälsotillstånd genom olika tvärvetenskapliga metoder. Syftet med studien, där bland annat personer med Sotos syndrom deltar, är att bidra till förbättrade vård- och behandlingsmöjligheter för personer med sällsynta hälsotillstånd.

I studien genomförs bland annat psykologiska tester för att kartlägga kognitiva profiler och identifiera styrkor och svagheter.

– Vi vill ta reda på hur personens kognitiva profil påverkar individens förmåga att klara sig i vardagen, till exempel gå en utbildning och få ett arbete, säger Ann Nordgren.

Ann Nordgren berättar att man genom projektet vill öka kunskapen om beteende och behov hos personer med Sotos syndrom.

– Genom att öka kunskapen om olika sällsynta hälsotillstånd hoppas vi kunna förbättra livssituationen för personer med Sotos syndrom och deras närstående, säger Ann Nordgren.

Frågor till Ann Nordgren:

Jag har hört att om barnet blir kortväxt istället kallas det för reversed Sotos, stämmer det?

– Ja, fast det är inte Sotos utan man har en annan klinisk bild. Det som är gemensamt är att förändringen finns på samma gen.

Hur ska vi göra om vi inte har fått en genetiskt bekräftad diagnos, men gärna vill ha det?

– Jag tycker att man ska få det. Det är av betydelse för eventuella syskon, men även för att få reda på om det skulle kunna vara något annat. Jag föreslår att ni kontaktar er behandlande läkare, Centrum för sällsynta diagnoser (CSD), eller avdelningen för klinisk genetik vid närmsta universitetssjukhus.

Vad händer om den genetiska orsaken inte hittas?

– Det finns fler än 1 000 gener som vi idag vet orsakar intellektuell funktionsnedsättning. Om man inte hittar mutationen för Sotos direkt kan man göra en helgenomsekvensering med genpanel eller en trio och titta på alla dessa gener för det skulle i så fall kunna vara en annan genetisk diagnos.

Erik gick i särskolan

När Erik skulle börja skolan fick han först gå i en träningskola. Han gick där i två år men Elisabet och Valter tyckte inte att han blev tillräckligt utmanad och stimulerad. Han började därför i trean på grundsärskolan istället.

– För oss kändes det tryggt på grundsär och personalen var jättebra, säger Valter.

För Erik har upplevelsen av skolan varierat mycket.

– Jag trivdes väldigt bra i början, men när jag började gymnasiesärskolan blev det ett rent helvete. Det värsta var att det var svårt att passa in. Jag blev mobbad och retad av personer som gick på gymnasieskolan som låg bredvid, säger Erik.

I skolan använde personalen bildstöd för att förstärka kommunikationen med Erik och de andra barnen. Det gjorde familjen hemma också.

– Vi försökte vara noga med rutiner och struktur och vi använde pictogram-bilder. På boendet där Erik bor använder de också bildstöd. Det har varit viktigt som ett extra stöd för Erik, säger Elisabet.

Som barn umgicks Erik mest med tjejkompisarna i klassen. Nu när han är vuxen känner han ibland att han skulle vilja ha fler nära vänner, men är också ganska nöjd.

– Om jag ska vara uppriktig tycker jag det är ganska skönt att vara för mig själv också. Kunna greja med mina saker utan att någon lägger sig i, säger Erik.

Under barndomen hade Erik ett häftigt temperament och han hade svårt för förändringar eller att planer ändrades. Föräldrarna har behövt klura ut hur de ska förhålla sig till hans humör och vilka krav de kan ställa på Erik.

- Vi som är nära Erik behöver använda strategier. När han blir arg kan man inte bli arg tillbaka för då blir det värre, säger Elisabet.
- Han har väldigt svårt för förändringar och vi måste berätta om saker som ska hända långt i förväg, till exempel om vi ska resa bort, säger Valter.

Idag har Erik lättare att hantera humörsvängningarna, men mycket hänger ihop med att han får tillräckligt med mat och vila.

- Att jag har humör ska jag inte sticka under stol med – det har jag. Idag har jag dock lärt mig att tackla det rätt bra, säger Erik.

Erik är väldigt verbal och kontaktsökande vilket har ställt till det ibland.

- Han använder många fina ord, utan att ha täckning för dem. Som barn lurade han folk till höger och vänster vilket resulterade i att de ställde högre krav än han klarade av. Vi har mött mycket oförståelse genom åren, säger Elisabet.

Tänkande, känslor och beteende vid Sotos syndrom

– Vi vill veta mer om hur personer med Sotos syndrom tänker och lär sig saker, och hur det i sin tur skiljer sig från andra genetiska syndrom. På så sätt hoppas vi kunna förbättra bemötandet och omhändertagandet i vården och övriga samhället. Det säger Johan Lundin Kleberg som är psykolog och forskare och bland annat arbetar med UNIKA-projektet.

En person med Sotos syndrom har ofta en intellektuell funktionsnedsättning, svårt att hantera starka känslor och har tecken på autism – men det gäller inte alla.

– Det finns stora variationer inom gruppen. Det är därför viktigt att ta lärdom av hur det ser ut på gruppnivå, men att alltid basera utredningar på individen, säger Johan Lundin Kleberg.

Intellektuell funktionsnedsättning

Att ha en intellektuell funktionsnedsättning (IF) innebär bristande adaptiv funktionsförmåga (kognitivt, socialt och praktiskt). Bristerna visar sig under utvecklingsperioden. IF är alltså ingenting som uppkommer senare i livet. IF graderas från lindrig till mycket svår. Den intellektuella förmågan mäts genom språk-, minnes- och IQ-test, vilket ger ett mått på personens IQ-nivå.

– IQ ger inte hela bilden. Det vi vet är att med den här typen av svårigheter behövs mycket stöd i vardagen, säger Johan Lundin Kleberg.

IF ser olika ut hos olika personer. Man har samma grundläggande behov som andra, men kan ha svårare att uttrycka dem. En person med IF uppfattar världen mer konkret och har svårt med det abstrakta, till exempel symboler och siffror. Bilder är ofta lättare.

– Personer med IF kan ha svårt att generalisera kunskap, att planera och utvärdera sitt eget beteende och att anpassa och förändra det efter omgivningen. Svårigheterna följer med, men tar sig olika uttryck under hela livet, förklarar Johan Lundin Kleberg.

IF och Sotos syndrom

Vid kognitiva utredningar brukar man ofta särskilja om en person har lättare för språk än för mönster och bilder. Det finns forskning som tyder på att personer med Sotos syndrom har något lättare för språk än bilder.

– Här är det förstås viktigt att inte generalisera i det enskilda fallet. Det kan se väldigt olika ut mellan olika individer, säger Johan Lundin Kleberg.

Det är vanligt med ojämna intellektuella styrkor och svårigheter. Det innebär att de kognitiva förmågorna kan skilja sig väldigt mycket åt i olika situationer.

– Man riskerar att bli missförstådd, både genom överskattning och underskattning. Det kan ofta leda till ilska, besvikelse och sorg, säger Johan Lundin Kleberg.

Neuropsykologisk bedömning

Vid en neuropsykologisk bedömning görs en utredning där en psykolog ringar in vilka styrkor och svagheter en person har vad gäller kognition och socialt samspel. Syftet med en bedömning är att avgöra om det finns en funktionsnedsättning. Om det finns behöver man därefter kartlägga vardagen för att kunna ge rätt anpassningar och stöd

– Just att bedömningen är individuell är särskilt viktigt vid sällsynta hälsotillstånd eftersom kunskapen i samhället är låg och det finns stora skillnader inom gruppen, säger Johan Lundin Kleberg.

Exekutiva funktioner

De exekutiva funktionerna är olika förmågor som krävs för att kunna planera och organisera sin vardag. Det handlar om att kunna fokusera och reglera sin vakenhet, hantera sina känslor, använda arbetsminnet och kunna påbörja och avsluta saker.

– Svårigheter med de exekutiva funktionerna är vanligt vid intellektuell funktionsnedsättning, säger Johan Lundin Kleberg.

Autism

Autism eller autismspektrumtillstånd (ast) är ett samlingsnamn för de funktionsnedsättningar som påverkar personens sätt att tänka, vara och kommunicera med andra människor. Personer med autism har ofta svårigheter med social kommunikation och repetitiva beteenden samt kan ha begränsade intressen. Autism är en beteendediagnos med okänd orsak, men den är mer vanligt förekommande vid genetiska syndrom som Sotos.

Uppskattningsvis har upp emot 60–80 procent av personer med Sotos syndrom även autistiska drag eller autism, och det är ungefär lika vanligt hos pojkar och flickor.

– Personer med Sotos syndrom uppvisar samma typ av autistiska symtom som de som har autism utan genetisk diagnos, säger Johan Lundin Kleberg.

Känslor och känsloreglering

Svårigheter med att reglera känslor är vanliga hos personer med Sotos syndrom. Forskning visar också att det finns problem med ångest och oro.

– Möjliga orsaker till detta kan vara problem med exekutiva funktioner. Barn med Sotos är större än andra, vilket kan leda till mer uppmärksamhet från omgivningen. Det gör svårigheterna mer påtagliga, säger Johan Lundin Kleberg.

Att bli vuxen och ha Sotos

Det finns väldigt få studier som har följt barn med Sotos upp till vuxen ålder. En studie från Storbritannien har tittat på hur vuxna med Sotos klarar av vardagliga aktiviteter. Studien visar att de med lindrig eller ingen IF i stor utsträckning klarar de flesta vardagsaktiviteter på egen hand. De som medverkade i studien och inte hade en IF-diagnos studerade eller hade jobb i hög utsträckning. Sammantaget berättade många av deltagarna att de kände oro över att vara borta från sin familj.

En slutsats av de longitudinella studier som gjorts (studier som gjorts under en längre tid på samma grupp personer) är att på sikt tycks de autistiska dragen och beteendeproblemen minska något.

Det finns inget underlag för att kognitiva förmågor minskar.

– Det finns alltså inget som tyder på att de här personerna åldras i förtid, men här finns en stor brist på forskning, säger Johan Lundin Kleberg.

För att vuxna med Sotos syndrom ska få rätt stöd är det viktigt att en bred neuropsykologisk bedömning erbjuds vid tecken på autism och/eller adhd.

UNIKA-studien

För att bättre förstå hur personer med sällsynta syndrom bearbetar information använder Johan Lundin Kleberg och hans kollegor sig bland annat av psykologisk och psykiatrisk diagnostik, kognitiva tester, genetisk diagnostik samt studerar ögonrörelser och pupillometri.

Erik bor i egen lägenhet

Erik bodde kvar hemma hos sina föräldrar tills han var 21 år gammal. Då flyttade han till boendet han bor i nu, vilket är ett LSS-boende med egen lägenhet och gemensamma utrymmen med personal.

– Jag minns att det var underbart att få en egen lägenhet. Jag har en tvåa som jag stormtrivs i. Där bor jag tillsammans med min katt Tim. När det gäller området finns det dock övrigt att önska, säger Erik.

Framförallt är Elisabet och Valter missnöjda med att Eriks boende ligger i ett hyreshus med både personer som har extra tillsynsbehov och vanliga hyresgäster. Personal finns, men i en annan uppgång.

– Hans boende är inte optimalt. Han känner sig otrygg ibland och då ringer han oss, säger Valter.

Erik är van vid att både handla och laga mat själv, men under pandemin upplevde föräldrarna att han fick för lite hjälp av personalen. Det har lett till att Erik blivit mindre självständig och ofta åker hem till föräldrarna

– Nu haltar det jättemycket. Vi bor nära och Erik har moppe och kommer och äter hos oss en hel del, säger Elisabet.

Eriks två bröder är viktiga i hans liv. Den ena har flyttat till andra sidan landet och den andra bor tvärs över gatan från Erik.

– Mina bröder betyder allt för mig. Den ena träffar jag till jul och påsk och min andra storebror som bor nära har tre döttrar som också betyder allt för mig, säger Erik.

Eriks storebröder var 12 respektive 16 när Erik föddes.

– Det var nog bra att våra andra barn var så pass stora för jag har frågat om de kände sig åsidosatta eftersom vi har lagt så mycket tid på Erik, men de minns inget sådant, säger Elisabet.

Munhälsa

– Vi rekommenderar regelbunden kontakt med tandvården. Det säger tandhygienist Annette Carlsson och tandläkare Åsa Mårtensson, båda från Mun-H-Center, som informerade om munhälsa och om olika munvårdsprodukter, hjälpmedel samt vilket stöd som finns att få inom tandvården.

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön samt på Odontologen i Göteborg. Det är ett nationellt orofacialt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskapen om tandvård, munhälsa och munmotorik hos personer med sällsynta hälsotillstånd. Kunskapen sprids för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga. I Sverige finns ytterligare två odontologiska kompetenscentrum för sällsynta hälsotillstånd inom tandvården, ett i Umeå och ett i Jönköping.

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska kring familje- och vuxenvistelser träffar Mun-H-Center många personer med sällsynta hälsotillstånd. Under vuxenvistelsen får deltagarna fylla i ett frågeformulär om tandvård och munhygien och eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa. Uppgifter i frågeformuläret dokumenteras i en databas, MHC-basen. Deltagarna vid Ågrenskas vuxenvistelser bidrar på så vis till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta hälsotillstånd. Denna information sprids via Mun-H-Centers webbplats och via MHC-appen.

Särskilt tandvårdsstöd

Det särskilda tandvårdsbidraget STB är på 600 kronor per halvår. Det krävs som regel ett läkarintyg för att få bidraget, men om patienten är känd av tandläkare eller tandhygienist kan även de bevilja bidraget. Bidraget ger behövande personer möjlighet att kunna besöka tandvården oftare för förebyggande vård och undersökning. Vid långvarig sjukdom eller funktionsnedsättning kan en person ha rätt till ett ytterligare tandvårdsbidrag, som kallas F-tandvård. Ett intyg om F-tandvård ges till personer som på grund av ett sällsynt hälsotillstånd eller andra skäl har stora svårigheter att sköta sin munhygien eller att klara av ett tandläkarbesök. Läkarintyg krävs.

Läs mer om olika tandvårdsstöd på [1177.se](https://www.1177.se)

Förebyggande tandvård

Karies, tandköttsinflammation, sår och blåsor i munnen samt käkledsproblem är vanligt förekommande hos personer med Sotos. Det är därför viktigt med förebyggande tandvård både hemma och på tandvårdsklinik, så att sjukdomar i tänder och slemhinna kan undvikas. Käkledsproblem och tandgnissling kan i vissa fall behandlas med en bettskena. Viss medicinering, andning med öppen mun och stress och oro kan ge muntorrhet. För att motverka muntorrhet kan man smörja munhålan med munfuktgeler eller munfuktspray. Även rapsolja eller solrosolja kan användas. Vid känsliga slemhinnor bör fluorid tandkräm med skummedel undvikas. För att stimulera salivproduktion finns sockerfria sugtabletter eller fluoridtabletter/fluoridtuggummin. Det finns ett flertal olika munvårdshjälpmiddel och munvårdspreparat att tillgå.

- Risker att få karies ökar vid muntorrhet. Försök också att undvika småätande mellan måltiderna, säger Annette Carlsson.

Tandvårdens rekommendation är att borsta tänderna med fluorid tandkräm två gånger om dagen och rengöra mellan tänderna med tandtråd, tandsticka eller mellanrumsborste dagligen. Annette Carlsson betonar vikten av hur man borstar tänderna och att man är noga med att borsta tand för tand.

- En tumregel är att använda två centimeter tandkräm vid varje borstning. Om man använder eltandborste, fyll på med tandkräm mellan över- och underkäke. Sedan är det bra att komplettera med andra fluoridprodukter efter rekommendation av ansvarig tandläkare eller tandhygienist, säger Annette Carlsson.

Läs mer om olika munvårdsprodukter och hjälpmiddel på Mun-H-centers webbplats mun-h-center.se

Stöd i samhället

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

Hälso- och sjukvårdslagen

Det finns en patientlag som stärker patienternas ställning. Den ger bland annat rätt att välja öppenvård i en annan region, till exempel habilitering eller specialist. Lagen stärker också patientens rätt att få en ny medicinsk bedömning.

– Kravet på sjukvården att informera patienterna har också blivit mer tydligt. Man har rätt att få information på ett sätt som man förstår, säger Louise Jeltin.

Läs mer på csdsamverkan.se och 1177.se

Samordning – fast vårdkontakt

Enligt hälso- och sjukvårdslagen (HSL) har verksamhetschefen skyldighet att utse en fast vårdkontakt för att säkerställa patientens behov av samordning om personen önskar det. En fast vårdkontakt kan samordna vårdens insatser, förmedla kontakter inom vården och vara kontaktperson för andra samhällsaktörer. Den fasta vårdkontakten kan vara en läkare eller annan profession inom vården, som en sjuksköterska eller kurator.

SIP – samordnad individuell plan

Kommuner och regioner är skyldiga att upprätta en samordnad individuell plan, SIP, enligt både socialtjänstlagen (SoL) och HSL. En SIP tas fram när kompetens från flera verksamheter behövs och ansvarsfördelningen behöver göras tydlig. Det kan göras om en person upplever behov av samordning mellan olika instanser. Planen upprättas vid möten där de professionella är skyldiga att delta.

Personligt stöd

Vid behov av stöd har man alltid möjlighet att vända sig till kurator för vägledning. Genom vårdcentral och företagshälsovård är det också möjligt att söka samtalsstöd med psykolog. Familjerådgivning och samtalsstöd är också något som kommun eller kyrka erbjuder. Det går också att söka stöd som betalas med privata medel.

Försäkringskassan

Aktivitet ersättning är en ersättning som personer upp till 30 års ålder kan få vid nedsatt arbetsförmåga under minst ett år. Det går att få på olika nivåer.

Sjukersättning är en ersättning för personer mellan 19 och 64 år som troligen aldrig kommer att kunna arbeta heltid på grund av sjukdom, skada eller funktionsnedsättning. Det går att få på olika nivåer.

Förebyggande sjukpenning går att söka för olika sjukvårdande insatser som en del av en behandlingsplan. Det är till exempel möjligt att söka ersättning för vuxenvistelsen på Ågrenska. Ett läkarutlåtande krävs, men ansökan kan göras i efterhand.

– Vid alla typer av ersättningar från Försäkringskassan är det viktigt med bra läkarintyg. Försök att få intyg som tar hänsyn till hela livet och se till att ni får en personlig handläggare om ni har långa och återkommande sjukskrivningar, säger Louise Jeltin.

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

– Det kan till exempel vara inköp av hjälpmedel, slitage och resor med egen bil. Man behöver komma upp i en viss summa per år, säger Louise Jeltin.

Särskilt högriskskydd innebär att en arbetsgivare som har en anställd som ofta är sjuk eller sjuk i längre perioder har möjlighet att få ersättning från Försäkringskassan för sjuklönekostnader och karensavdrag.

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

Arbete och studier

Lönebidrag finns till för arbetsgivare som anställer en person med funktionsnedsättning. Arbetsförmedlingen har även aktiviteter som arbetsträning och praktik för att under handledning kunna prova på jobb.

Vid anställning har arbetsgivaren ansvar för att anpassa arbetsmiljön och arbetets innehåll efter den anställdes behov. Arbetsgivaren har även rehabiliteringsansvar vid sjukdom. Försäkringskassan kan ge bidrag till arbetshjälpmedel och Arbetsförmedlingen kan stötta upp med arbetsträning och utbildningar. Om en person står utanför arbetsmarknaden har Arbetsförmedlingen olika typer av stöd.

Läs mer på [arbetsformedlingen.se](https://www.arbetsformedlingen.se)

LSS – Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade

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

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

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

Exempel på insatser enligt LSS

- daglig verksamhet
- personlig assistans
- kontaktperson
- ledsagarservice
- bostad med särskild service.

Övrigt kommunalt stöd

Kommunen ansvarar för flertalet övriga insatser som bostadsanpassning, anhörigstöd och färdtjänst.

Överförmyndarverksamheten i kommunen ansvarar för god-manskap. Att vara god man är ett uppdrag som går ut på att ansvara för en persons juridiska och ekonomiska rättigheter, det är något som sker med huvudmannens samtycke.

Kontakta kommunens biståndshandläggare eller överförmyndigverksamheten för information och ansökan.

Fonder

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

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

Läs mer på stiftelser.lansstyrelsen.se

Erik går på folkhögskola

Erik har haft ett stort intresse för foto och musik ända sedan han var liten. Idag studerar han på folkhögskola. Han går en utbildning som heter Kulturskaparna där deltagarna får ägna sig åt både musik och teater.

– Att spela teater är helt underbart. Man får vara någon annan än den man är för en stund och jag gillar att underhålla människor, säger Erik.

– Han är en liten teaterapa och är duktig både på musik och teater, säger Elisabet.

Familjen fick en del stöd när Erik var yngre, men föräldrarna funderade tidigt på om det fanns tillräckligt med resurser i den lilla kommunen där de bor.

– Erik har varit på korttids och haft stödpersoner men det har inte alltid gått så bra. Under perioder har det fungerat, men när de som jobbat nära Erik slutar blir det en katastrof för honom, säger Valter.

– Då har jag blivit väldigt besviken och ledsen, säger Erik.

Redan när Erik gick på gymnasiet började Elisabet och Valter leta efter en passande daglig verksamhet till honom. Han arbetade ett tag på en mediagrupp.

– Där trivdes jag som fisken i vattnet. Vi hade både hemsida och tidning, och det kunde vara lite stressigt. Nu jobbar jag på en bilfirma vilket är roligt eftersom jag har ett stort bilintresse. Innan semestern fick jag pröva på bilrekond, vilket jag gillar starkt, säger Erik.

Erik är på bilfirman på fredagar och går på folkhögskolan på tisdagar och onsdagar. På torsdagar städar han lägenheten. Elisabet och Valter tycker att de har en bra dialog med både skolan och Eriks dagliga verksamhet. Hans stora bilintresse är också en sorg, eftersom hans diagnoser hindrar honom från att ta körkort.

– En liten tröst är att du har din moped. Det är din frihet, säger Elisabet.

– Det är sant, moppen är svart som natten och vacker som en dag, säger Erik.

Svenska Sotossällskapet

Föreningen Svenska Sotossällskapet drivs av föräldrar och anhöriga till personer med Sotos syndrom. Svenska Sotossällskapet bildades 1996 under en familjeträff i Boden då även Barbro Westerberg deltog.

Sällskapet arrangerar familjeträffar, både fysiska och digitala, ger råd och stöd, säljer informationsmaterial om Sotos syndrom samt är en del av Riksförbundet Sällsynta diagnoser.

– Det är väldigt värdefullt att ha ett nätverk av familjer att dela sina erfarenheter med, säger Linda Körner Fernando som är ordförande.

Svenska Sotossällskapet har även en sluten Facebook-grupp som heter Sotos syndrom Sverige.

Ett medlemskap i föreningen kostar 300 kronor för en familj.

Läs mer på [sotos.se](https://www.sotos.se)

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

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

Riksförbundet Sällsynta diagnoser arbetar för att alla som lever med ett sällsynt hälsotillstånd ska få tillgång till vård- och stödinsatser i rätt tid och utifrån behov. Personer som lever med sällsynta hälsotillstånd ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras situation. Förbundets uppdrag är att driva politiska frågor som rör personer med funktionsnedsättning, sprida kunskap om sällsynta diagnoser och verka för mer forskning inom området. Förbundet har genom åren drivit flera projekt där resultatet har blivit konkret material som alla får ta del av, såsom utbildningsfilmer, sammanställningar av rättigheter i hälso- och sjukvården och tips på hur man kan ta fram en så kallad sällsynt vårdplan.

De 16 000 medlemmarna representerar över 100 olika diagnoser som sinsemellan är väldigt olika. Gemensamt är att alla hälsotillstånd är livslånga, så gott som alltid obotliga och nästan alltid har genetiska orsaker.

– Det är sällsynthetens dilemma som förenar medlemmarna, inte sjukdomen eller syndromet i sig. Man kan lätt känna sig ensam om man är den enda i sin hemstad som lever med ett sällsynt hälsotillstånd, men tillsammans är vi starkare, säger Malin Grände, kanslichef på Riksförbundet Sällsynta diagnoser.

Här hittar du Riksförbundet Sällsynta diagnoser:
sallsyntadiagnoser.se

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Sedan mars 2020 har Ågrenska uppdraget att ta fram och kvalitetssäkra diagnostexter till Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd och sprida information om dessa.

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

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

Frågor, förslag eller synpunkter?

Kontakta Informationscentrum via e-post

sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

eller telefon 031-750 92 00.

Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd:

socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska:

agrenska.se/informationscentrum

Sotos syndrom

En sammanfattning av dokumentation nr 650

Sotos syndrom karaktäriseras av storväxthet, gemensamma utseendemässiga drag och inlärningssvårigheter av varierande grad. En annan benämning är cerebral gigantism, som betyder storväxthet utlöst från hjärnan.

I Sverige får uppskattningsvis fem till tio barn diagnosen varje år. Det finns ett hundratal personer med Sotos syndrom i landet.

Sotos syndrom orsakas av en förändring i genen *NSD1* och är i de allra flesta fall en nymutation.

Behandlingen syftar till att motverka och lindra symtomen samt kompensera för de funktionsnedsättningar som syndromet medför.

I dokumentationen finns bland annat information om medicin, genetik, psykologiska aspekter samt det stöd samhället kan erbjuda. Här ges dessutom en inblick i hur det är att leva som vuxen i Sverige med Sotos syndrom.



ÅGRENKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

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