

Williams syndrom, vuxenvistelse

Dokumentation nr 626



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

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

WILLIAMS SYNDROM, VUXENPERSPEKTIVET

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 kring aktuella medicinska rön, psykosociala aspekter samt det stöd samhället kan erbjuda.

”

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

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

Föreläsare som har bidragit till innehållet i denna dokumentation

Ann Nordgren, professor i klinisk genetik vid Karolinska universitetssjukhuset i Solna.

Charlotte Willfors, psykolog vid Karolinska institutet och Karolinska universitetssjukhuset i Solna.

Johan Lundin Kleberg, psykolog vid Uppsala universitet och Karolinska universitetssjukhuset i Solna.

Medverkande från Ågrenska

AnnCatrin Röjvik, verksamhetsansvarig.

Louise Jeltin, koordinator och 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

Medicinsk information och genetik	5
Frågor till Ann Nordgren:.....	10
Erik är 32 år och har Williams syndrom.....	11
Hur man uppfattar världen vid Williams syndrom	12
Erik bor på ett gruppboende.....	15
Känslor och socialt samspel vid Williams syndrom.....	16
Fråga till Johan Lundin Kleberg:.....	18
Rättvisa är viktigt för Erik	19
Stöd i samhället	20
Fråga till Louise Jeltin:	23
Erik har skrivit en bok.....	24
Williams syndromföreningen	25
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	26
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd	27

Medicinsk information och genetik

– Vi vill förstå så mycket som möjligt om hur det är att ha Williams syndrom. Det gör vi genom att prata med personer som har Williams och deras familjer. Varje person vi träffar är viktig eftersom diagnosen är så sällsynt. Det berättar genetikern och forskaren Ann Nordgren som har varit med och utformat programmet för vuxenvistelsen för personer med Williams syndrom och deras föräldrar tillsammans med Ågrenska.

Williams syndrom (WS) är en medfödd kromosomavvikelse och symtombilden beskrevs första gången 1961 av läkaren J.C. P Williams från Nya Zeeland. Det förekommer hos 5–10 personer per 100 000 födda. I Sverige föds varje år mellan 6 och 12 barn med syndromet, men man vet inte hur många personer i Sverige som har Williams syndrom.

– Det tog många år att ta reda på orsaken och sambanden och sedan att sprida kunskapen, därför finns det troligen många vuxna som inte har fått någon diagnos, säger Ann Nordgren.

UNIKA-projektet

I UNIKA studien, som genomförs vid Karolinska universitetssjukhuset i samarbete med bland annat Ågrenska, vill Ann Nordgren och hennes kollegor kartlägga beteenden och färdigheter genom olika tvärvetenskapliga metoder. Syftet med studien, där bland annat personer med Williams syndrom ingår, är att bidra till förbättrade vård- och behandlingsmöjligheter för personer med sällsynta hälsotillstånd.

Ann Nordgren berättar att man genom projektet vill öka kunskapen om beteenden och behov hos personer med Williams syndrom. Många med WS har ofta en god förmåga att uttrycka sig, vilket kan ge omgivningen en missvisande bild av personens förmågor och hälsa. Detta är viktigt för både vården och närstående att känna till. – Jag frågar ofta hur det är att ha Williams. Då svarar de flesta att det är underbart. Det är förstås fantastiskt att höra, men när man pratar med någon som har Williams kan personen framstå som mer balanserad än vad hen är. Det är tydligt att de här personerna är väldigt sårbara och riskerar att inte få sina behov tillgodosedda då de ofta svarar att allt är bra och att de klarar sig själva, säger Ann Nordgren.

Genetik

Varje individ har fått hälften av arvsmassan från sin mamma och hälften från sin pappa. Anlagen, alltså generna, finns i cellkärnan i kroppens celler. Det finns drygt 20 000 gener på de hoptvinnade DNA-spiraler som bildar 46 kromosomer (23 kromosompar). I varje cell finns samma uppsättning gener, men olika gener är aktiva i olika celler.

Alla människor har variationer i sina gener, men bara en del av dem ger upphov till symtom. När man talar om *mutationer* syftar man ofta på de förändringar som leder till sjukdomstillstånd. Eftersom generna utgör mallar för olika proteiner i kroppen kan mutationer medföra konsekvenser när proteinerna ska bildas. Det kan beskrivas som att det blir "fel i koden" för just det proteinet. Ungefär två procent av generna är kodande, det vill säga utgör en mall för ett protein.

Genetiska förändringar kan påverka gener och kromosomer på olika sätt. När det saknas genetiskt material kallas det för *deletion*, vilket är det som skett vid Williams syndrom. Orsaken är en *mikrodeletion*, alltså att ett litet segment har försvunnit på den långa armen på en av kromosomerna i kromosompar 7. Deletionen går inte att upptäcka med en kromosomanalys. Det beror på att förändringen finns på gennivå. Området där generna saknas på kromosom 7 heter 7q11.23. Just det området avgränsas av i det närmaste identiska DNA-sekvenser. Det ökar risken för att fel uppstår i just den delen av kromosomen.

– En människa har fått 20 000 gener från mamma och 20 000 från pappa. Vid Williams syndrom saknas 28 stycken av dessa gener från ena föräldern, säger Ann Nordgren.

På 90-talet använde man sig av *FISH-analys* för att analysera kromosomerna. Med denna metod kan man studera kromosomer under celledelning med fluorescensinmärkta sonder och upptäcka deletioner. Idag kan man ännu tydligare se vilka gener som saknas genom andra tekniker som *gencosarray* och *helgenomsekvenser*.

I segmentet där deletionen uppstår finns 28 gener som kodar för olika protein. Vissa personer med Williams syndrom har större deletioner där flera gener saknas medan andra bara saknar några gener i området. Det finns en koppling mellan specifika gener och specifika symtom. Ett exempel är genen *ELN* som finns inom det deleterade området. Den kodar för proteinet elastin som har stor betydelse för elasticiteten i kroppens bindväv, till exempel i hjärtat och de stora blodkärlen. Avsaknad av en kopia av *ELN*-genen kan orsaka de avvikelser i hjärta och blodkärl som är vanligt förekommande vid syndromet. Vanligast är en förträngning av stora kroppspulsådern

(supravalvulär aortastenosis, SVAS) men det kan också finnas förträngningar i andra stora blodkärl, till exempel i lungor och njurar.

- Avsaknaden av den ena kopian av *ELN*-genen förklarar också varför en del med Williams syndrom har en hud som åldras i förtid. Kartläggningen av hur de olika generna kopplas till olika symtom är väldigt spännande, säger Ann Nordgren.

Ärftlighet

Williams syndrom uppstår i de allra flesta fall som en *nymutation* (de novo), vilket innebär att deletionen uppstår för första gången hos individen och sannolikheten att föräldrarna får ett till barn med syndromet är mindre än en procent. För personer med WS är sannolikheten 50 procent att syndromet förs vidare vid varje graviditet. Fosterdiagnostik är möjligt med ett riktat prov av antingen fostervattnet eller moderkakan.

Diagnostik

I många fall ställs diagnos efter klinisk misstanke, hjärtfelet supravalvulär aortastenosis (SVAS) är till exempel typiskt för WS. Diagnosen fastställs genom genetisk testning.

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.

- Många har ögon som är nästan stjärnsprakande, ni får titta på varandra sedan, det är också typiskt för Williams, säger Ann Nordgren.

Barnen har ofta skelning och andra synproblem. Näsan kan vara lite kortare med uppnäsa, runda lite hängande kinder, stor mun, ibland något putande, fylliga läppar och långt avstånd mellan näsa och överläpp. Hakan är vanligtvis liten och pojkar kan ha ett starkt framträdande adamsäpple.

- Det verkar vara vanligt med grått hår tidigt och många har också lockigt hår, säger Ann Nordgren.

Småbarnstid och skolålder

Det är vanligt att spädbarnstiden är problematisk. Barnet kan ha svårt att suga och skriker mycket. Många får problem med kräkningar, ofta orsakat av reflux och trög eller lös mage. En del små barn har ett onormalt sömnbeteende och är känsliga för ljud. Den motoriska utvecklingen liksom talutvecklingen är oftast försenad.

När barnet kommer upp i skolåldern brukar talutvecklingen ha kommit ikapp och språkförmågan och pratglädjen är ofta stor. Barnen kan vara mycket musikaliska, ha god språkimitation, vara bra på utländska språk och läsa förhållandevis bra. Abstrakt tänkande fungerar sämre och de kan ha svårt med koncentrationen.

– Barnen kan utveckla en ängslig personlighet och föredrar ofta sällskap av vuxna eller mindre barn framför jämnåriga.

Ljudkänsligheten kan kvarstå när barnet blir större, men är vanligtvis mindre uttalad, säger Ann Nordgren.

Intellektuell funktionsnedsättning

Den intellektuella funktionsnedsättningen, IF, brukar vara lindrig till medelsvår. Hos några få är den svår. WS ger en ojämn begåvningsprofil, man är ofta bra på språkliga test men har trots det problem att förstå tal och språk. Personer med IF har svårigheter med abstrakt tänkande. Många personer med Williams har en tendens att notera detaljer och enskildheter på bekostnad av helheten. Det är vanligt med koncentrationssvårigheter, hyperaktivitet och autistiska drag.

Ett speciellt beteende

Ann Nordgren berättar om 44-åriga Gloria med Williams syndrom. Hon kan inte räkna eller hantera pengar och hon kan inte beräkna avstånd eller gå över gatan på egen hand. Däremot har Gloria perfekt gehör och ett musikminne som innebär att hon kan sjunga över 2 000 sånger på 25 olika språk. Musik och rytmer är viktigt för många med Williams och de har lätt för att lära sig melodier utantill.

– Det pågår försök att förstärka inlärning med hjälp av musik.

Personer med Williams syndrom skulle vara en perfekt testgrupp för detta, säger Ann Nordgren.

Många har svårigheter med en ångslan som kan ta sig uttryck som ångest och fobier med risk för depressioner och tvångssyndrom.

– Beteendet är väldigt typiskt och kopplat till syndromet. De är också påtagligt kontaktsökande och intresserade av andra människor – även personer de inte känner, säger Ann Nordgren.

Hjärtfel

Ungefär 50 procent av de med Williams syndrom har ett medfött hjärtfel. Vanligast är en förträngning av den stora kroppspulsådern där den lämnar hjärtats vänstra kammare, så kallad supravulvulär aortastenosis (SVAS). Även förträngningar i andra stora kärl kan förekomma, till exempel i lungor, njurar och kranskärl. I vissa fall kan förträngningarna vara så stora att de behöver opereras,

– Högt blodtryck förekommer, vilket kan bero på nedsatt elasticitet i blodkärlen. Det är viktigt att regelbundet kontrollera trycket då det kan vara högt redan i barndomen, säger Ann Nordgren.

Tänder

Tänderna på personer med WS är ofta små, de kan ha emaljförändringar och sitta glest, men ibland kan de tvärtom sitta trångt. Det finns en tendens att lättare få karies och bettavikelser.

Motorisk utveckling

Barn med WS är sena i utvecklingen både när det gäller finmotorik och grovmotorik. Barnen har också låg muskelspänning (hypotonus). Med åren brukar muskelspänningen öka och hos en del blir den hög, vilket leder till en spasticitet. Rörligheten i lederna är ofta nedsatt och minskar ytterligare med tiden.

– 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.

Endokrinologi

Endokrinologi, det vill säga, hur hormoner tillverkas och utsöndras i kroppen samt hur kroppen påverkas, kan vara störd vid WS. Det finns en ökad risk för hypothyreos (underproduktion av sköldkörtelhormon), men ofta utan tydliga symtom.

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

Barn med WS växer något långsammare än andra barn och når sin slutlängd något tidigare. Det är vanligt med en tidig pubertet, framförallt hos flickor. Den genomsnittliga slutlängden för flickor är 152 cm och för pojkar 165 cm.

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

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

Symtom från urinvägar

Det är vanligt att personer med WS har problem med urinvägarna. Man kan behöva kissa ofta (60 procent har en överaktiv blåsa) och kan ha lättare att kissa på sig. Cirka 5 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.

Bindvävsavvikelse

Många med syndromet har ljumsk- och navelbråck och överröriga leder. Fickbildningar på tjocktarmen (divertikulos) förekommer och kan leda till förstoppning, buksmärtor och inflammationer.

Frågor till Ann Nordgren:

Är det 50 procent chans att barnet får Williams om jag får barn?

– Ja det stämmer, 50 procents sannolikhet vid varje graviditet.

Är vi olika varandra för att det saknas gener?

– Alla är olika och det beror delvis på gener. Det saknas delar av genomet hos alla människor. Vi har mängder av varianter, deletioner och duplikationer i vår arvs massa. De flesta sitter dock på ställen där de inte ger upphov till symptom.

Vad står FISH för?

– Fluorescerande in situ-hybridisering. Vid en sådan analys lägger man kromosomerna på ett glas och färgar delar av dem och när de befinner sig i celldelningsfasen fotograferar man bilden.

Varför är jag ofta trött?

– Tröttheten går upp och ner för alla människor, men det är vanligt att man är lite tröttare när man har Williams. Det kan bero på att du måste anstränga dig lite mer för att lösa samma uppgifter som personer som inte har Williams.

Varför har jag ont i kroppen?

– När man har Williams syndrom är det vanligt med muskelsvaghet och att man är mjuk och rörlig i kroppen. Då kan man bli stel och få värk i lederna när man blir äldre.

Lever personer med WS lika länge som andra?

– Om personen är frisk finns det ingen anledning att tro någonting annat, men det finns inte någon forskning om det.

Finns det en ökad risk för cancer hos personer med WS?

– Vi tror inte att det finns en ökad risk för cancer hos personer med Williams. Däremot kan syndromet innebära att det finns en något större benägenhet till vissa typer av cancer.

Erik är 32 år och har Williams syndrom

Framåt, modig, omtänksam och lite av en aktivist, men också en person som blir olycklig av att vara ensam. Så beskriver Eriks mamma Jennie honom under vuxenvistelsen för Williams syndrom på Ågrenska.

– Jag är förlovad också, säger Erik.

Erik och hans flickvän hade länge pratat om att förlova sig och gjorde slag i saken förra våren. Mamma Jennie fick följa med till butiken för att titta på ringar. Då blev det svårt att hålla sig.

– Vi förlovade oss direkt i butiken. Personalen som jobbade där blev överlyckliga, säger Erik.

Det var först när Erik var 12 år som han fick diagnosen Williams syndrom. Den kom inte som en blix från klar himmel. Han hade följts av habiliteringen och gått i särskolan under uppväxten, men aldrig fått någon diagnos.

– Erik hade ett blåsljud på hjärtat så vi fick komma till en hjärtläkare. När vi kom sa läkaren rakt ut att här kommer en kille med Williams syndrom. De tog blodprov och vi fick det konstaterat. Hade vi sett en bild på en person med Williams hade vi nog kunnat lista ut det själva, minns Jennie.

För Erik var det också en lättnad när de fick reda på att det var WS.

– Det kändes skönt. När vi tog kontakt med föreningen träffade jag också andra med Williams. Då fick jag kompisar och en flickvän. Det var storslaget, säger Erik.

Under Eriks barndom bodde familjen ett par år i England. Då trivdes han inte så bra i skolan och blev mobbad. Det är något som Erik inte gärna pratar om.

– Det har funnits personer som Erik har varit lite rädd för. Då drog han sig in i sig själv, säger Jennie.

Musik är ett stort intresse för Erik och han har spelat trummor sedan han var sju år gammal. Förutom musik hade han lätt för att lära sig språk i skolan. Jennie berättar att han ofta lärt sig genom att härma. Det gjorde han också när han lärde sig engelska och utvecklade en

riktig dialekt. Erik är bra på svenska dialekter också. Det var svårare med matematik, och det är också svårt med ekonomi i vardagen.
– Jag jobbar på det, tillägger Erik.

Hur man uppfattar världen vid Williams syndrom

Ett syfte med UNIKA-studien är att bättre förstå hur personer med Williams syndrom uppfattar världen och tar till sig information.

– Vi vet att det finns en väldigt stor spridning vad gäller kognitiv förmåga och beteende hos personer med Williams syndrom.

Det säger Charlotte Willfors, psykolog och forskare på Karolinska institutet och Karolinska universitetssjukhuset.

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

– Autistiska drag och adhd är vanligt och ångestproblematik är mycket vanligt – 96 procent rapporterar symptom av ihållande ångslan eller rädsla. Personer med WS har också ofta ett musikaliskt intresse och ibland även talang för det, säger Charlotte Willfors.

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. Man graderar IF-diagnoser från lindrig till mycket svår.

IF tar sig olika uttryck hos olika personer. Man har samma grundläggande behov som andra, men kan ha svårare att uttrycka dem. Man 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 sitt beteende efter omgivningen. Svårigheterna följer med, men tar sig olika uttryck under livsförloppet, förklarar Charlotte Willfors.

Williams syndrom och IF

Majoriteten av de med WS har en lindrig till medelsvår IF. Det påverkar bland annat inlärningen som tar längre tid och man har svårt att generalisera kunskap. Många med WS har också svårt att planera och utvärdera sitt beteende. Det leder ofta till svårigheter att anpassa och förändra sitt beteende utifrån olika situationer eller att till exempel byta strategi när ett sätt att lösa ett problem inte fungerar, och detta kan man behöva hjälp med.

– Studier har visat att personer med WS tenderar att ge upp snabbare när de ska lösa svåra uppgifter och stöter på problem, i jämförelse med andra grupper med samma intellektuella nivå. Istället ber de om hjälp. Det kan både vara en styrka och ett hinder i utvecklingen, säger Charlotte Willfors.

De flesta personer med WS (över 70 procent) har en god auditiv förmåga, vilket innebär att de har lätt att förstå och minnas verbal information. Däremot har de svårare att ta in visuell information och det kan ha svårt med långtidsminnet. De tenderar att se detaljer istället för helheten, vilket kan leda till svårigheter att förstå sammanhang.

– Den här tendensen att fokusera på detaljer istället för helheten har bland annat en koppling till depression, säger Charlotte Willfors.

Språklig förmåga

Hos de flesta med WS är språkutvecklingen försenad. När den har kommit ikapp har många en god expressiv förmåga, det vill säga lätt för att producera ord och ljud. Istället har många svårt med förståelsen och i synnerhet det spatiala språket som handlar om hur saker och ting förhåller sig till varandra. Många med WS har svårt att ge "lagom" mycket information och att förstå mer komplext och abstrakt språk.

– En styrka är att många personer med WS är väldigt inkännande i språket och bekräftar personen de pratar med, säger Charlotte Willfors.

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.

– Över 70 procent av de med Williams syndrom har svårigheter med de exekutiva funktionerna. Hos barn finns det ofta en hyperaktivitet medan svårigheterna hos vuxna snarare handlar om att kunna koncentrera sig och komma igång med uppgifter, säger Charlotte Willfors.

Sensorisk känslighet

Över 80 procent av de med WS är överkänsliga för ljud. Det kan leda till starka reaktioner och rädsla för stimuli som till exempel ballonger som kan smälla, gråtande barn och fyrverkerier. Många tycker också extra mycket om vissa ljud, så kallad auditory fascination.

– Högsensorisk känslighet har även kopplats till större svårigheter inom andra områden, som repetitiva och stereotypa beteenden, att klara sig i vardagen och mer allvarlig ångestproblematik, säger Charlotte Willfors.

Förändringar under livsförloppet

Det har gjorts ett par studier om åldrande och Williams syndrom, bland annat en longitudinell brittisk studie där 92 personer med WS mellan 19 och 53 år undersöktes. Ungefär hälften av gruppen följdes även upp efter 12 år. Studien visar att hälsorelaterade problem kvarstår, men att man inte ser någon tydlig försämring av hälsan över tid. Förmågan att ta hand om sig själv försämrades inte över tid, de som behövde stöd som unga behövde det fortsatt när de blev äldre. Beteendeproblemen tycktes minska betydligt när personerna blev äldre. Förmågan att skapa relationer och även relationernas kvalitet förbättrades över tid.

– Personer med Williams tycks få fler och mer givande relationer när de blir äldre. Generellt visade studien att svårigheterna minskade och förmågan ökade över tid, säger Charlotte Willfors.

Erik bor på ett gruppboende

Övergången från barn till vuxen har varit förknippad med svårigheter för Erik. Fram tills att han var 20 år följdes han av barnhabiliteringen och både han och Jennie kände sig väl omhändertagna. När han hade fyllt 20 år var det vårdcentralen som gällde. Dit går Erik för att kontrollera blodtryck och blodsocker en gång om året. En läkare på vuxenhabiliteringen hjälper till med intyg till aktivitetsersättning och färdtjänst.

– Vi har levt lite på att Erik har varit frisk och inte behövt några läkarkontakter. Vi har själva snappat upp vad som behöver kontrolleras genom åren, säger Jennie.

För fyra år sedan flyttade Erik hemifrån. I möte med handläggaren på kommunen fick han många frågor om vad han hade för förmågor och om han kunde lösa olika situationer som uppstår i vardagen.

– Jag svarade ja på allt. Då nekades jag gruppboende, säger Erik.

Okunskapen hos handläggaren kring Eriks benägenhet att se möjligheter istället för svårigheter gjorde att det var väldigt svårt för dem att förstå hans behov. Han erbjöds inget boende alls, utan fick istället boendestöd ett par gånger i veckan.

– På mitt förra jobb fick jag hjälp med att samla in en protestlista mot beslutet. Mina arbetskamrater följde med mig ner till stadsdelsförvaltningen och lämnade över den, säger Erik.

– Det finns lite av en aktivist i Erik, tillägger Jennie.

Trots protesterna blev det ingen skillnad. Familjen tog hjälp av en jurist för att överklaga beslutet, men det krävdes en flytt till en ny stadsdel för att Erik till slut skulle få beslut om särskilt boende.

– Erik trivdes där, men han var inte tillräckligt trygg för att sova i sin lägenhet utan gick hem till oss föräldrar och sov. Vi påbörjade då en ny ansökningsprocess och till slut fick han en lägenhet i ett gruppboende, säger Jennie.

Eriks gruppboende fungerar i den bemärkelse att han är trygg med de som jobbar där och sover gott om natten. De andra på boendet är dock äldre och har andra behov än Erik. Om dagarna är han på daglig verksamhet och på kvällarna är han mycket hemma hos sina föräldrar eller kompisar. Eriks stora behov av gemenskap tillgodoses inte av boendet, vilket Jennie är kritisk till.

– Man har inte bemödat sig om att sätta sig in i hur Erik fungerar och man har bristande kunskap om Williams syndrom. Erik är väldigt verbal, tar för sig och klarar sig rätt bra men har ett jättestort behov av gemenskap och av att känna trygghet. vilket verkar vara svårt för de på boendet att förstå.

Känslor och socialt samspel vid Williams syndrom

En person med Williams syndrom är ofta empatisk och har ett stort socialt intresse, men har också svårigheter med exempelvis inlärning, kognition, rädsla och ångest.

– Genom att göra experiment kan vi ringa in styrkor och svårigheter och försöka förstå vägen från gener till beteende och känslor. Det säger Johan Lundin Kleberg som är psykolog och forskare och bland annat arbetar med UNIKA-studien.

Johan Lundin Kleberg och hans kollegor vill genom UNIKA-studien bättre förstå hur personer med Williams syndrom uppfattar omgivningen. Genom att bland annat mäta ögonrörelser kan de studera snabba och omedvetna processer. Experiment med ögonrörelsemätning kan till exempel visa om någon har svårt att följa andras blick. Forskarna kan också mäta pupillernas storlek för att se hur uppmärksamheten förändras när olika bilder visas. Man får till exempel större pupiller om man ser ett argt ansikte jämfört med ett glatt.

Förstå ansiktsuttryck

Vi människor är för det mesta bra på att avläsa ansikten, vi uppfattar vad de uttrycker trots att variationerna är små. För personer med WS tycks förståelsen av ansiktsuttryck fungera på ett annat sätt. En studie från 2008 visar att vuxna med WS ofta dras till ansikten snarare än objekt. Samtidigt kan det vara svårt att identifiera exempelvis arga och hotfulla ansikten.

– Vad händer med den sociala interaktionen om man inte får samma intryck av ett ansikte eller kan tolka det? Det är inte enbart en teoretiskt intressant fråga – vi vet att hjärnans utveckling formas av intryck, säger Johan Lundin Kleberg.

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

Förstå känslor

Studier har visat att personer med WS redan som små bebisar uppfattar strukturer i ansiktet på ett annorlunda sätt. Barnen har tidigt ett socialt intresse för andra personer, men i högre ålder ökar risken

för att få svårigheter med att förstå hur man interagerar med andra och hur man tolkar deras avsikter.

– Det kan vara svårt att förstå när andra människor inte är ärliga. Det finns många överlappningar mellan de svårigheter med social kognition som personer med WS har och de som personer med autism har, säger Johan Lundin Kleberg.

Ångesttillstånd

Många personer med WS har ångesttillstånd. De kan känna oro för vad andra ska tycka om dem och inför att möta nya människor. Oro och ångest kan kopplas till en specifik del i hjärnan som heter *amygdala*. Man tror att amygdala i hög grad styr uppkomsten av både positiva och negativa känslor.

– Amygdalas uppgift i hjärnan är bland annat att rikta uppmärksamheten mot andras ögon. Det har visat sig att amygdala har en annorlunda struktur hos personer med Williams syndrom, säger Johan Lundin Kleberg.

Omkring 50 procent av alla med WS har ångesttillstånd. Det är vanligare än hos andra grupper med intellektuell funktionsnedsättning. Vanligast är specifika fobier, mot exempelvis vissa djur eller mörker, och en generell oro. Social ångest är mer ovanligt.

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

Det finns inga vetenskapligt utvärderade behandlingar mot ångest hos personer med WS. De beskrivningar som finns tyder på att det ofta uppstår missförstånd i behandlingen beroende på okunskap.

– Det är därför viktigt att anpassa behandlingarna efter vad som är känt om syndromet och det finns ett nära samarbete mellan psykiatri och habilitering, säger Johan Lundin Kleberg.

UNIKA-studien

Det finns mycket forskning som inte känner till om hur hjärnan hos personer med WS bearbetar information och hur de bäst lär sig nya saker. Varför många har ångest och vad man kan göra åt det är en annan fråga. Forskarna skulle också vilja lära sig mer om personernas sociala styrkor och svagheter.

I UNIKA-studien använder Johan Lundin Kleberg och hans kolleger bland annat ögonrörelsemätning och olika datorspel i syfte att förstå hur människor med Williams syndrom uppfattar omgivningen. Det är

en av världens största studier med ögonrörelsemätning om Williams syndrom.

– Forskningen skulle också vinna mycket på att studera vad andra människor kan lära sig av personer med Williams syndrom, säger Johan Lundin Kleberg.

Fråga till Johan Lundin Kleberg:

Hur ska man behandla fobier?

– Den vanligaste behandlingen mot fobier är att låta personen försiktigt och gradvis utsättas för det som är obehagligt. Risken med den behandlingen är att om psykologen sedan frågar personen med WS hur hen känner sig så svarar hen bra fast det i själva verket är så jobbigt att nästa gång vill hen inte gå dit. Exponeringsbehandlingar är en viktig del av behandlingen, men psykologen som utför den bör planera behandlingen noga och känna till Williams syndrom. En annan viktig del av behandlingen mot ångest är att kunna sätta ord på det: att hjälpa personen att själv berätta.

Rättvisa är viktigt för Erik

Erik trivs på sin dagliga verksamhet där han jobbar fem dagar i veckan. Han gillar också att gå ut och äta lunch och middag på restaurang och att gå på bio. Erik gillar också brandstationer.

– Ibland jobbar jag på en brandstation också. Jag gick dit och frågade om jag fick jobba där. Brandmännen är trevliga och snälla, och så är bilarna coola också. De rycker ut och hjälper folk i nöd, men de får ingen skälig lön för det, säger Erik.

– Jag tror att Erik gillar att de som jobbar där är trygga och stora och starka, men sårbarheten finns där också. De är mjukhårda.

Brandmännen är otroligt inkluderande och jobbar i grupp hela tiden. Brandstationen har blivit Eriks andra hem, säger Jennie.

Att stega in på en brandstation och fråga om man får jobba där är typiskt för Erik. Han är framåt och modig och inte rädd för att få ett nej. Eriks oräddhet har lett till många möten.

– Jag kan ta ett nej, säger Erik. Om man får ett nej blir man lite ledsen, men om man inte frågar får man inte veta.

Erik drivs också av ett rättspatos. Han berättar om när han blev sparkad i tunnelbanan av en pojke som gick i hans skola. Då gick han med sina kompisar till polisstationen och anmälde.

– Jag är en sådan som bryr mig om andra. Jag fick en rejäl spark i magen och det var tur att jag överlevde. Människor fattar fel beslut och då kan andra råka illa ut. Man ska inte behöva känna sig otrygg, säger Erik.

Polisen lyssnade på Erik och åkte ut till skolan för att prata med rektor och elever. De höll med Erik om att ingen ska behöva känna sig rädd i skolan. Tron på rättvisa är inte begränsad till Eriks egen värld utan till samhället i stort.

– Nu är min dröm att få Dawiit Isak fri från fängelset i Eritrea. Jag har samlat in pengar för att försöka få honom fri. Jag läste om honom och tänkte att nej såhär kan man inte ha det, säger Erik.

– Jag har många gånger tänkt på att Erik ser saker i samhället som inte är rättvisa. Han blir ofta upprörd över saker han ser och säger ifrån om någon säger något elakt eller när han upplever stora orättvisor, säger Jennie.

Stöd i samhället

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

Hälso- och sjukvårdslagen

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

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

Samordning – fast vårdkontakt

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

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

SIP – samordnad individuell plan

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

Läs mer på csdsamverkan.se och 1177.se.

Försäkringskassan

Sjukpenning finns att få på olika nivåer, 25, 50, 75 eller 100 procent. Det krävs läkarintyg och vid en längre sjukskrivning får man en handläggare på FK.

Om man är mellan 19 och 64 år och troligen aldrig kommer att kunna arbeta heltid på grund av sjukdom, skada eller funktionsnedsättning kan man ansöka om *sjukersättning*.

Aktivitetsersättning är till för personer mellan 19 och 29 år som har en sjukdom eller funktionsnedsättning som är varaktig och alltså innebär

att man inte kommer kunna arbeta under minst ett år.
Aktivitetsersättningen omprövas vart tredje år.

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

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

Arbete och sysselsättning

Arbetsförmedlingen ombesörjer utbetalning av *lönebidrag*, som kan betalas ut till arbetsgivare som anställer en person med funktionsnedsättning. Det kan också finnas möjlighet till *arbetsträning* utan krav på produktivitet, anpassat och tillsammans med en handledare. Det finns mer information om sysselsättning på arbetsförmedlingens webbplats.

LSS

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

LSS ger stöd i form av insatser och särskild service för tre personkretsar. För att omfattas av lagen och beviljas insatser enligt LSS ska personen bedömas ha något av följande:

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

– LSS är en rättighetslag och alla beslut som fattas om insatser kan överklagas i domstol.

Exempel på insatser inom LSS

Boendestöd eller hemtjänst

Boendestöd innebär att personal kommer hem och ger stöd i personens egen lägenhet.

Ledsagarservice

En ledsagare hjälper till med kontakter i samhället och kan följa med på vårdbesök och delta i fritidsaktiviteter. Insatsen gäller om

funktionsnedsättningen inte är alltför stor, och kan till exempel inte ges om personen redan har personlig assistans. Ledsagarservicen kan begäras per tillfälle eller som regelbunden insats.

Kontaktperson

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

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

Bostad med särskild service

Det finns i huvudsak två former av bostad med särskild service för vuxna – gruppbofastad och servicebofastad. I en gruppbofastad finns personal till hands hela tiden och lägenheterna är samlade kring gemensamma utrymmen. En servicebofastad är ett antal lägenheter som har tillgång till gemensam service och en fast personalgrupp.

Trygghetslarm

En larmanordning som gör det möjligt att larma och få hjälp när som helst på dygnet.

Daglig verksamhet

Daglig verksamhet syftar till att ge en person en meningsfull sysselsättning utifrån hens egna specifika förutsättningar.

Anhörigstöd

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

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

Nationellt kompetenscentrum för anhöriga – Nka

Nationellt kompetenscentrum för anhöriga arbetar för ett mer anhörigvänligt samhälle och håller i många olika verksamheter. Fokus ligger på anhöriga till personer med funktionsnedsättning, missbruksproblem eller psykisk ohälsa. Exempelvis anordnas webbutbildningar och digitalt anhörigstöd. Läs mer på anhoriga.se.

Fonder

Fonder kan sökas vid ökade omkostnader på grund av sjukdom, hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhuset eller på habiliteringen

kan man få hjälp av en kurator med att hitta passande fonder att söka pengar ur. Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsedatabas där man kan söka efter fonder. Vissa företag hjälper också till att hitta rätt fonder för en mindre summa.

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

Tips på bra webbadresser

agrenska.se – Ågrenska

fk.se – Försäkringskassan

arbetsformedlingen.se – Arbetsförmedlingen

1177.se – Sjukvårdsupplysningen

csdsamverkan.se – Centrum för sällsynta diagnoser

stiftelser.lansstyrelsen.se – Länsstyrelsernas gemensamma stiftelsedatabas

anhoriga.se – Nationellt kompetenscentrum för anhöriga

Fråga till Louise Jeltin:

Vem ansvarar för att informera om godmanskap?

– Det är kommunens ansvar och många kommuner har bra information på sina webbplatser. Det finns också lite information på Nationellt kompetenscentrum för anhöriga.

Erik har skrivit en bok

Att få Dawiit Isak fri är bara en av Eriks drömmar. Tidigare hade han en dröm om att skriva en bok.

– Det var ett projekt jag kom på. Att jag ville skriva en bok om när jag inte kom in på gruppboendet. Jag fick tjata lite på författaren, men det blev en bok till slut. Det är mycket bilder och text. Den handlar både om Williams syndrom och om mina drömmar, säger Erik.

Flickvännen, den egna boken, familj, släkt och vänner är sådant som gör Erik glad. Han umgås med sina vänner både via telefon och genom att träffas. Han berättar själv att han har ett stort nätverk med många vänner.

– När Erik träffar sina kompisar sker det oftast på Eriks initiativ, men han har en riktigt nära vän där det är mer ömsesidigt. Kalle och Gustav har känt varandra sedan Erik var 14 år och Gustav tar också kontakt. Det är skillnaden mellan Gustav och de andra vännerna, säger Jennie.

Med Gustav lagar Erik mat, pratar och tittar på film. Förutom Gustav har Erik även vännerna på brandstationen.

– Mina vänner på brandstationen finns alltid där. En brandstation stänger aldrig, säger Erik.

För Erik är det viktigt att drömma, men också att förverkliga sina drömmar. Idag drömmer han om att vara med i tv och att starta ett åkeri tillsammans med sin pappa.

– Det kommer nog inte att bli så. Pappa är inte så intresserad. Jag vill dock gärna vara med i morgon-tv och prata om min bok. Det har gått en tid sedan boken kom ut men folk pratar om den än idag och jag känner mig lika stolt nu som då, säger Erik.

Williams syndromföreningen

Williams syndromföreningen är en ideell patientorganisation som verkar för att de som har Williams syndrom och deras närstående ska erbjudas mötesplatser, stöd och kunskap.

Föreningen bedriver intressepolitiskt arbete bland annat genom sitt medlemskap i Riksförbundet Sällsynta diagnoser och European Federation of Williams syndrome.

Läs mer om Williams syndromföreningen i Sverige på webbplatsen williamssyndrom.se.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

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

Riksförbundet Sällsynta diagnoser arbetar för att alla som lever med ett sällsynt hälsotillstånd ska erbjudas jämlik tillgång till vård- och stödinsatser i tid och utifrån behov. De vill även påverka och påtala att sällsynta diagnoser måste uppmärksammas och att forskning krävs.

Personer som lever med sällsynta hälsotillstånd ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras situation. Förbundet har genom åren drivit flera projekt där resultatet har blivit konkret material som alla kan ta del av, såsom utbildningsfilmer, sammanställningar av rättigheter inom hälso- och sjukvården och tips på hur man kan göra en så kallad sällsynt vårdplan.

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

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

Här hittar du Riksförbundet sällsynta diagnoser:
sallsyntadiagnoser.se

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

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

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

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

Frågor, förslag eller synpunkter?

Kontakta Informationscentrum via e-post

sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

eller telefon 031-750 92 00.

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

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska
agrenska.se/informationscentrum

Williams syndrom

En sammanfattning av dokumentation nr 626

Williams syndrom är en medfödd kromosomavvikelse som innebär att en del av den långa armen saknas på en av kromosomerna i kromosompar 7. De flesta med Williams syndrom har en intellektuell funktionsnedsättning som är lindrig till medelsvår. För vuxna med syndromet är det vanligt med ljudkänslighet, ångestillstånd och fobier.

Många med Williams syndrom har gemensamma drag både vad gäller utseende och beteende. Många har ett stort socialt intresse och uppskattar musik.

I dokumentationen kan du bland annat läsa om medicinska och psykologiska aspekter samt få en inblick i hur det är att leva med Williams syndrom.



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

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