

Dokumentation nr 541

MECP2-duplikationssyndromet, familjevistelse

MECP2-DUPLIKATIONSSYNDROMET

Ågrenska arrangerar varje år drygt tjugo vistelser för familjer från hela Sverige. Till varje familjevistelse kommer ungefär tio familjer med barn som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet MECP2-duplikationssyndromet. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och deras syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

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

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Johanna Lagerfors, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med sjukdomen eller syndromet berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn.

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

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Anna Lindstrand, specialistläkare på Klinisk genetik vid Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm.

Kristjan Dereksson, barnläkare i barnandningsteamet vid Skånes universitetssjukhus i Lund.

Barbro Westerberg, neuropediatriker på Habilitering och hälsa i Göteborg.

Åsa-Sara Sernheim, arbetsterapeut på Nationellt center för Rett syndrom & närliggande diagnoser, på Frösön.

Lena Svedberg, sjukgymnast på Nationellt center för Rett syndrom & närliggande diagnoser, på Frösön.

Britt Claesson, pedagog vid Dart kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning i Göteborg.

Maibritt Giacobini, barnpsykiatriker på Prima barn- och vuxenpsykiatri i Stockholm.

Medverkande från Mun-H-Center

Lisa Bengtsson, logoped.

Christina Havner, övertandläkare.

Medverkande från Ågrenska

Ann-Catrin Röjvik, verksamhetsansvarig.

Annica Harrysson, verksamhetsansvarig.

Emy Emker, socionom.

Anna Glenvik, pedagog i Ågrenskas barnteam.

Samuel Holgersson, sjuksköterska i Ågrenskas barnteam.

Johanna Lagerfors, redaktör.

Här når du oss!

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

Innehåll

Medicinsk och genetisk information om MECP2-duplikationssyndromet	5
Alexander har MECP2-duplikationssyndromet	8
Den kliniska bilden vid MECP2-duplikationssyndromet	9
Alexanders familj fick kontakter i USA	12
Andning och andningsbesvär vid MECP2-duplikationssyndromet	14
Alexander har svårt att andas ibland	18
Epilepsi hos barn med MECP2-duplikationssyndromet	18
Motorik och aktivitet vid MECP2-duplikationssyndromet	22
Alexander bor på korttidsboende ibland	26
Habiliteringens roll för behandling, råd och stöd	27
Kommunikation	36
Alexander har svårt med kommunikationen	36
Neuropsykiatriska aspekter	41
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	42
Syskonrollen	45
Alexander har två syskon	48
Munhälsa och munmotorik	49
Information från Försäkringskassan	54
Samhällets övriga stöd	56
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	61
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	62
NFSD - Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser	63

Medicinsk och genetisk information om MECP2-duplikationssyndromet

– MECP2-duplikationssyndromet är ett ovanligt syndrom. Förekomsten är uppskattningsvis mindre än en på 100 000 personer. Hittills har ett 20-tal pojkar i Sverige fått diagnosen. Det säger Anna Lindstrand, specialistläkare på avdelningen för klinisk genetik vid Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm.

Syndromet orsakas av att en specifik region på X-kromosomen förekommer i en extra kopia.

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 formar 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 mallen för ett protein.

Genetiska förändringar kan påverka gener och kromosomer på olika sätt. När det finns extra genetiskt material på en kromosom kallas det för *duplikation*, vilket är det som skett vid MECP2-duplikationssyndromet. Andra förändringar är till exempel *deletion* (när det saknas genetiskt material på en kromosom), *punktmutation* (ett stavfel i den genetiska koden), *translokation* (att en bit av en kromosom bytt plats med en annan kromosom) eller *inversion* (att en bit genetiskt material vridit sig 180 grader).

– Alla typer av förändringar kan antingen ärvas från någon av föräldrarna eller uppstå spontant hos barnet. När mutationen är nedärvd är sannolikheten större att samma föräldrapar får fler barn med samma diagnos, säger Anna Lindstrand.

För att ta reda på mer om ärftligheten och vilken typ av mutation det handlar om kan familjen få genetisk rådgivning.

Barn med syndromet är ofta syskonlika

Barn med kromosomavvikelse påminner ofta utseendemässigt med andra personer som har samma genetiska avvikelse. De kan också ha liknande egenskaper. Man brukar säga att de är ”syskonlika”.

– Barnen liknar förstås också sina föräldrar och syskon, men ofta är det tydligt att de även liknar andra barn med samma syndrom. Barn med MECP2-duplikationssyndromet kan ha större ögon än andra, något insjunket mellanansikte, nedtryckt näsrot och uppåtvända näsborrar. Utseendet är inte avvikande i sig, men när man ser flera individer med syndromet kan man ofta se dessa likheter, säger Anna Lindstrand.

Det är viktigt att påpeka att barnen, även om de liknar varandra till utseendet och har en del gemensamma symtom, ändå har en individuell symtombild. Alla barn med syndromet får inte alla symtom, och dessutom kan svårighetsgraden av symtomen variera stort individer emellan.

Den så kallade syskonlikheten gör att läkarna i förstaläget ibland misstänker att ett barn har ett visst syndrom baserat på hur hen ser ut, i kombination med de kliniska symtom som observerats.

Misstankarna kan sedan bekräftas eller avfärdas genom olika typer av DNA-analyser. Dessa sker på avdelningar för *klinisk genetik*.

– Vi utviner de vita blodkropparna i blodet och odlar dem i värmeskåp. Efter en eller två veckor börjar de dela på sig. Då tittar vi på dem i ett mikroskop och kan sedan sortera upp kromosomerna och analysera dem, säger Anna Lindstrand.

De senaste tio-tjugo åren har det skett en enorm utveckling vad gäller metoderna för genetisk analys. Med *FISH* (Flourescent in situ hybridisering) kan man färga in kromosomer för att hitta avvikelser. Vid en *gendorray* jämförs patientens DNA med ett kontrollprov. Analysen kan upptäcka mycket små kromosombitar som saknas eller som finns i en extra kopia. Med *gendorray* upptäcks alltid duplikationen som leder till MECP2-duplikationssyndromet.

MECP2-duplikationssyndromet är känt sedan tolv år

Regionen som finns i en extra kopia vid syndromet heter *Xq28*.

Den sitter allra längst ut på X-kromosomens långa arm. Storleken på det duplicerade området varierar mellan 200 000 till mer än två miljoner baspar. Ibland innebär det att fler gener än MECP2-genen är påverkade.

– MECP2-genen styr bildningen av ett protein, *CpG-bindande*

protein 2 (MECP2). Genen kan slå på och stänga av andra gener med betydelse för nervcellernas utveckling och funktion. Hos en del förekommer en punktmutation i MECP2-genen, istället för en duplikation. Då uppstår *Retts syndrom* som har vissa likheter med MECP2-duplikationssyndromet, men som främst drabbar flickor, säger Anna Lindstrand.

Vad visar forskningen?

2004 publicerades en studie som visade att möss som hade en extra kopia av MECP2-genen utvecklade neurologisk sjukdom. I den artikeln förutspådde forskarna att det skulle finnas människor med MECP2-duplikationssyndromet. Ett år senare, 2005, beskrevs de första individerna med syndromet. Sjukdomen har alltså varit känd i tolv år (2017).

Regionen på X-kromosomen som är dubblerad vid syndromet är så liten att den är väldigt svår att se vid en vanlig kromosomanalys. Det gjorde att diagnosen ofta missades innan gendosarrayerna kom 2008.

X-kromosomen är 155 miljoner baspar stor och har 1152 gener. Flera olika sjukdomar orsakas av genförändringar på X-kromosomen. Den kliniska bilden beror på vilka gener som påverkas och vilken typ av förändring det gäller. MECP2-duplikationssyndromet är en form av Xq28-duplikation.

- Alla som har Xq28-duplikation har alltså inte MECP2-duplikationssyndromet. Men alla med MECP2-duplikationssyndrom har en Xq28-duplikation.

Fler pojkar än flickor får syndromet

Att fler pojkar än flickor får syndromet beror på att pojkar endast har en X-kromosom (och en Y-kromosom), medan flickor har två X-kromosomer.

- Pojkarnas X-kromosom är därför alltid aktiv, medan det finns ett system som inaktiverar den ena X-kromosomen hos flickorna, oftast den duplicerade kromosomen. Då kan de ha få symtom eller inga symtom alls, säger Anna Lindstrand.

Så kallad *skev X-inaktivering* innebär att kroppen inte stänger av den defekta genen, utan istället den friska. När det inträffar kan även flickor drabbas av syndromet.

- De flickor som har MECP2-duplikationssyndromet har oftast antingen en triplikation, alltså *tre* kopior av den specifika regionen, eller en translokation. Det senare innebär att kvinnan förutom en extra kopia av genetiskt material på Xq-genen också kommer sakna material på en annan gen. Detta kan också leda till symtom.

Ärftlighet

Det vanligaste är att MECP2-duplikationssyndromet nedärvs *X-bundet recessivt*.

Det innebär att mamman är bärare av anlaget och i genomsnitt för det vidare till hälften av barnen. Pojkar som ärver anlaget får syndromet medan flickor som ärver anlaget oftast blir symtomfria, men kan föra anlaget vidare till sina barn. Hälften av barnen kommer *inte* att ärva MECP2-duplikationen. De får då inte sjukdomen och kan inte heller föra anlaget vidare.

Duplikationen kan även vara en så kallad nymutation som uppstår för första gången hos barnet. Den är då inte nedärvd från någon av föräldrarna. Sannolikheten att fler barn till samma föräldrar också får syndromet är i dessa fall mycket liten.

– Det kan dock vara så att mamman eller pappan har en genetisk avvikelse bara i sina könsceller, så kallad *gonadal mosaicism*. Därför kan vi aldrig säga att det är noll procents upprepningsrisk, även om föräldrarnas blodprov inte kan påvisa det förändrade anlaget, säger Anna Lindstrand.

I sällsynta fall har ett utbyte av kromosommaterial mellan X-kromosomen och någon annan kromosom inträffat, så kallad *balanserad translokation*. I dessa fall är ytterligare en kromosom påverkad, vilket kan ge ytterligare symtom.

I alla ovanstående situationer går det vid graviditet att ta reda på om ett foster ärvt MECP2-duplikationen. Det görs med fosterdiagnostik i form av moderkaksprov (i graviditetsvecka 10-11) eller fostervattensprov (i vecka 14-15).

Alexander har MECP2-duplikationssyndromet

Alexander är tolv år och kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med sin mamma Anna, pappa Johannes, storsyster Clara som är 15 år och lillebror Ruben som är sex.

Anna hade en normal graviditet när hon väntade Alexander, och en normal förlossning. Men under hans första tid i livet märkte hon och Johannes att han var väldigt slapp i sina muskler. De kunde inte få honom att skratta såsom de fått hans storsyster att skratta när hon var bebis, och han hade besvär av reflux.

– Vi kände en oro ganska tidigt men den togs till en början inte på allvar inom sjukvården, säger Alexanders pappa Johannes.

Oron fanns där, men Alexander var nästan ett år när en barnläkare för första gången sa att ”såhär ska det inte vara med en tiomånaders-bebis”. Det blev starten på en lång en resa där läkarna var inne på många olika diagnoser innan de hittade rätt.

– Det var en känslös berg-och-dalbana för oss, säger mamma Anna.

När Alexander var ungefär tre år fick familjen den slutgiltiga diagnosen ställd: MECP2-duplikationssyndromet.

– De sa att vi var ensamma i hela landet med den diagnosen. Vi kände oss ensamast i världen.

Den kliniska bilden vid MECP2-duplikationssyndromet

– Symtomen varierar stort mellan olika individer med MECP2-duplikationssyndromet. En del har lindriga symtom, andra större svårigheter. Större duplikationer brukar också medföra en svårare klinisk bild, alltså fler och/eller mer grava symtom. Det säger Anna Lindstrand, som även föreläste om symtom hos personer med syndromet.

Hos barn med MECP2-duplikationssyndromet märks ofta en låg muskelspänning (muskeltonus) av direkt efter födseln eller under den första spädbarnstiden. Det kan bland annat göra att barnet får problem med att suga och svälja. En del barn drabbas av reflux (sura uppstötningar).

Pojkar med syndromet är påverkade i sin *motoriska* och *språkliga* utveckling. De lär sig att sitta och krypa senare än andra. En tredjedel lär sig med tiden att gå. Det är vanligt med bristande talförmåga, eller att barnet inte talar alls. Ungefär tre av tio utvecklar någon talförmåga.

Pojkar med syndromet har en *intellektuell funktionsnedsättning*, som ofta är grav, och det är vanligt med *beteendeavvikelser*, såsom autism.

Andra problem som förekommer är *epileptiska anfall* (uppstår hos ungefär hälften, ofta med debut i sexårsåldern). Slappheten i musklerna som ofta märks av tidigt kan senare bli till en förhöjd stelhet, främst i benen, vilken påverkar förmågan att röra sig. Många har problem med *osteoporos* (benskörhet) och har en ökad risk för benbrott. *Infektionskänslighet* är vanlig, och kan

tillsammans med den ökade risken för reflux bero på nedsatt funktion i immunförsvaret. Återkommande luftvägsinfektioner och lunginflammationer förekommer hos tre av fyra med syndromet.

- Lunginflammation är den vanligaste rapporterade dödsorsaken hos personer med MECP2-duplikationssyndromet. Så det är en viktig risk att känna till, säger Anna Lindstrand.

Ibland ses en tillbakagång av färdigheter hos personer med syndromet. Ofta startar den tillbakagången i ungefär sex-sjuårsåldern.

- Det sammanfaller ofta med tiden för när de epileptiska anfällen startar, om de gör det, men man vet inte hur eller om dessa saker har med varandra att göra.

Kvinnor med MECP2-duplikationssyndromet

De flesta kvinnor som bär på duplikationen har endast sin friska X-kromosom aktiverad och är därför ofta symtomfria. Men problem som depression, oro och autistiska drag har beskrivits förekomma något oftare hos kvinnor som bär på anlaget än de gör hos befolkningen i stort.

Ett fåtal vetenskapliga rapporter beskriver flickor där båda X-kromosomerna är aktiva (det vill säga ingen X-inaktivering har skett). De får då vanligen symtom, men en mildare och mer variabel klinisk bild än pojkarna. Symtom hos flickor är vanligare om duplikationen beror på en obalanserad translokation.

Vad säger forskningen?

Det finns inte så mycket skrivet om MECP2-duplikationssyndromet ännu, eftersom det är en relativt ny diagnos.

Forskningen bryter därför hela tiden ny mark.

Det har dock genomförts en global klinisk studie av 56 personer med MECP2-duplikationssyndromet (49 män och 7 kvinnor med symtom). De kom från olika delar av världen och var mellan 1 och 37 år. Studien gick ut på att föräldrar fick fylla i formulär och svara på en rad frågor om sina barn och deras liv.

En femtedel av barnen föddes för tidigt och många hade en lägre födelsevikt än genomsnittet för nyfödda generellt sett. En ganska hög andel behövde neonatal intensivvård, alltså vård redan under nyföddhetstiden.

- Studien visar att det är vanligt med slappa muskler och försenad motorisk utveckling. Många föräldrar beskrev att barnen sov

mycket och att de hade stereotypa, lite hackiga, rörelser, säger Anna Lindstrand.

Alla flickor, och nio av tio pojkar, lärde sig att sitta. Nära hälften av flickorna lärde sig att gå, medan samma siffra för pojkarna var drygt en av fyra. Många av dem förlorade senare sin gångförmåga.
– Av de 13 barn som lärde sig gå gick tio med ostadig gång.

Fyra av fem utvecklade någon form av tal. Hos ungefär hälften av dem skedde senare en försämring av talet, men när det skedde varierade stort mellan olika personer.

Sannolikheten att utveckla stereotypa handrörelser vid tre års ålder var 55 procent för pojkarna och 40 procent för flickorna. Drygt hälften av barnen hade epileptiska kramper vid nio års ålder. Tre av fyra hade kramper någon gång i livet.
– Utöver detta visade studien att symtom som skolios, reflux och förstoppning är vanliga besvär för personer med syndromet, säger Anna Lindstrand.

Aktuella forskningsprojekt

2004 började man genomföra forskning på möss för att ta reda på mer om den genetiska förändringens konsekvenser. 2015 upptäckte forskaren Huda Zoghbi att man genom att minska mängden MECP2-protein kan återställa den förlorade funktionen hos möss med syndromet. När MECP2-proteinet återställdes till normal nivå normaliserades aktivitet, oro, avvikande beteende och epilepsi hos mössen.

– Det är tänkbart att detta skulle kunna bli en framtida terapi även för människor som har den här genetiska förändringen. Det är ännu långt kvar till dess, men forskningen pågår, säger Anna Lindstrand.

Tips på bra länkar för att läsa vidare:

karolinska.se/sallsyntadiagnoser

socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/

mecp2duplication.com/

rarechromo.org/

Frågor till Anna Lindstrand

Har svenska genetiker tillgång till utländska databaser?

– Ja, absolut. Svenska läkare har tillgång till internationella databaser och pratar dessutom mycket med kollegor i andra länder.

Till hur stor del får ni ta del av den forskning som pågår?

– Vi svenska genetiker reser en del på stora konferenser om genetik där forskare delar med sig av vad som är på gång. Men detta sker ju först när resultaten börjar bli säkra, så självklart är de som ingår i forskningsteamet för varje studie de som har informationen först.

Är det vanligt med för tidig pubertet hos flickor med syndromet?

– Det verkar inte helt ovanligt, framför allt finns sådana upplevelser beskrivna av föräldrar i facebookgruppen för föräldrar till barn med MECP2-duplikationssyndromet. Det finns dock inga vetenskapliga studier om detta. Om det känns problematiskt att det kan bli en tidig pubertetsutveckling kan det vara bra att prata med sin habilitering. Tidig pubertet är ganska vanligt hos barn med intellektuella funktionsnedsättningar generellt, alltså inte bara dem som har det som en följd av MECP2-duplikationssyndromet.

Alexanders familj fick kontakter i USA

Efter att Alexander fick sin diagnos började hans föräldrar söka information på internet. Ganska snabbt fick de kontakter i USA, bland annat med en annan förälder som i sin tur hade kontakt med ett forskningsteam.

– Det kändes helt fantastiskt att få veta att det fanns forskare som jobbade heltid med att forska på just den här diagnosen, säger Alexanders mamma Anna.

Senare, 2011, åkte familjen till USA och deltog på världens första konferens för MECP2-duplikationssyndromet. Forskarna hade hoppats få ihop 10-20 familjer, men det kom 45 familjer från hela världen. Malta, Norge, Australien.

– Det var inget mindre än magiskt. Vi fyllde ett helt hotell och var plötsligt allt annat än ensamma med vår situation. Att få kontakt med andra familjer har varit det viktigaste av allt, säger Anna.

Tillbaka till de tidiga åren i Alexanders liv. Som tvååring var han på besök i en förskola inför inskrivning där, men det fungerade inte riktigt. Personalen kände inte att de klarade av att ta hand om honom. Istället fick Alexander en personlig assistent som var med honom hemma. Ibland åkte de till förskolan på besök och var med på sångstunder eller andra aktiviteter.

Alexander hade sedan ett och ett halvt-årsåldern gått i både fysioterapi och ridterapi eftersom han bedömdes vara väldigt försenad i sin motoriska utveckling. Han deltog också i lekterapi för att utveckla samspel och kommunikation.

– Det avlastade mycket av pressen på oss föräldrar, som förstås ville hjälpa och träna honom så mycket det gick. Ridterapeuten sa 'ni är hans föräldrar, det viktigaste ni kan göra är att älska honom. Det som hör sjukdomen till får ni hjälp med av oss andra'. Det var en enorm lättnad. Tidigare hade en fysioterapeut sagt att vi aldrig mer skulle kunna jobba, och jag hade känt mig helt kvävd av det, säger Anna.

När Alexander äntligen fick sin diagnos öppnades dörrar till fler typer av insatser.

– Det underlättade livet för oss att myndigheter och andra instanser förstod att hans tillstånd var livslångt, att det inte skulle gå över och att han inte skulle komma ikapp andra barn. Då frigjordes mer stöd, vilket vi behövde, säger Anna.

Att få diagnosen ställd gjorde också att föräldrarna fick en större vetskap om orsakerna till Alexanders syndrom. De förstod att den hade uppstått till följd av en nymutation, och att inga yttre faktorer hade orsakat syndromet.

– Det var väldigt skönt att kunna sluta rannsaka minsta steg jag tagit under graviditeten.

En koordinator från habiliteringen tog hand om logistiken och alla blanketter som skulle fyllas i. Det var till stor hjälp.

– Det var så skönt att någon annan styrde det praktiska när jag bara satt och grät. Det är en lång process att acceptera att ens barn aldrig kommer bli som andra barn, men nu känner jag att jag har gjort det. Alexander har lärt oss att leva här och nu!

Andning och andningsbesvär vid MECP2-duplikationssyndromet

– **MECP2-duplikationssyndromet är en medfödd sjukdom som påverkar flera funktioner i hjärnan och kroppen. Bland annat påverkar den lungfunktionen.**

Det säger Kristjan Dereksson, barnläkare i Barn- andningsteamet vid Skånes universitetssjukhus i Lund.

Lungfunktionen hos personer med MECP2-duplikationssyndromet kan påverkas på flera olika sätt. Många barn med syndromet har låg muskelstyrka, vilket brukar vara särskilt tydligt i nyföddhetsperioden. Det yttrar sig ofta genom matningssvårigheter och leder till att barnen ofta lär sig sitta och hålla upp huvudet senare än andra barn. Sjukdomen orsakar också en ökad infektionskänslighet och det finns risk för aspiration, alltså att mat hamnar i luftstrupen i stället för i matstrupen, exempelvis vid refluxbesvär eller epileptiska anfall.

Den minskade muskelstyrkan leder till minskade andningsrörelser generellt, vilket i sin tur orsakar slembesvär.

Andning och slem

Alla människor bildar slem i sina lungor, både i alveolerna (lungans minsta delar) och i större delar som bronker och luftstrupe.

Slemmet är ett av de viktigaste försvarssystemen mot luftförorening av alla slag, såsom damm, mögel, pollen och bakterier. Det flyttas konstant uppåt mot svalget, varefter det sväljs eller spottas ut. Ofta märker vi inte ens när vi sväljer slem.

– För att detta ska fungera behövs fungerade andningsrörelser, flimmerhår och god hostkraft. All fysisk rörelse är bra för att flytta på slem. Vid rörelse blir det naturligt att vi tar större andetag vilket gör att mer slem kan transporteras, säger Kristjan Dereksson.

När slemmet fastnar

Avsaknad av bra slemmobilisering, exempelvis vid låg rörlighet och försämrad hostkraft, leder till att slem fastnar i lungornas mindre luftvägar. Det kallas *slemstagnation*.

– Slemstagnation kan leda till att luftrören retas, att slemproduktionen blir större och att det bildas slemproppar. Detta skapar en ökad risk för lunginflammation, säger Kristjan Dereksson.

För barn med MECP2-duplikationssyndromet ska risken för lunginflammation, med påverkad andning som följd, tas på allvar.

Hur behandlas slemstagnation?

Fungerande andningsgymnastik är A och O för att undvika att slemmet fastnar. Kontakt med fysioterapeut (exempelvis via habiliteringen eller via en lungmottagning) rekommenderas.

– Hur mycket andningsgymnastik som behövs är individuellt.

Träningen behöver alltså anpassas efter varje person. För vissa barn gäller en till två gånger om dagen, medan det för andra barn räcker att de andningstränar när de är förkylda och har en ökad slemmängd, säger Kristjan Dereksson.

Andningsträning kan vara inhalation av NaCl (koksalt) följd av fysisk aktivitet, som exempelvis studs på pilatesboll, dans, lek, spring eller hopp på studsmatta. Ofta använder man också en PEP-mask eller CPAP-maskin som hjälper till att öppna upp lungorna.

Medicinsk behandling

Som komplement till andningsgymnastiken finns också läkemedel som behandlar slemstagnation. Det handlar framför allt om *luftrörsvidgande mediciner* (exempelvis Airomir, Bricanyl, Ventolin och Atrovent inhalation).

– Jag rekommenderar att man testat effekten av dessa bronkvidgande mediciner, inte minst vid upprepade långa förkylningar. Om det ger en god effekt är det en bra behandling, även om den är kortvarig och medicinen kan behöva ges flera gånger om dagen.

Inhalationssteroider (exempelvis Flutide och Pulmicort) kan ges vid samma symptom som de luftrörsvidgande medicinerna. De dämpar retning och svullnad i luftvägarna och minskar slembildningen. De har långsam effekt men den varar längre.

– Dessa mediciner kan behöva tas året runt, särskilt i förskoleåldern. Men det är individuellt, vissa har nytta av dem, andra inte.

Det finns också mediciner med liknande effekt som steroiderna, men som istället tas som tabletter eller pulver (exempelvis Montelukast/Singulair). En del barn har alla tre typer av mediciner.

Vad göra om slemmet blir väldigt tjockt?

När slemmet blir så tjockt att barnet inte orkar hosta upp det kan man ge starkare saltvatten, så kallat *hypertont koksalt* (3 procent).

Det finns också slemlösande mixtur (till exempel Bisolvon och Bromhexin), som har god effekt hos en del och ingen effekt alls hos andra.

– Antibiotika är ibland en nödvändig behandling mot slem. Om barnet haft kraftiga eller ständigt ökande besvär med tillkomst av

feber är det många gånger en bra metod. Det är viktigt att hitta rätt antibiotika utifrån slemprover barnet lämnat, säger Kristjan Dereksson.

Vad görs om behandlingen inte fungerar?

Vid ständigt ökande slembesvär och allt fler infektioner måste andningsgymnastiken ses över och sannolikt intensifieras.

Inhalationssteroider bör testas under minst ett par veckor, och barnets immunsystem kan behöva utredas.

– Läkarna kan röntga lungorna och göra bakterieodlingar från upphostat slem. På så sätt kan man få svar på vad som orsakar slembildningen och därmed skraddarsy behandlingen. Påminn gärna akutläkare om att ta ett sådant prov, säger Kristjan Dereksson.

I de fall läkare och fysioterapeut bedömer att barnets andningsfunktion har försämrats generellt kan man överväga att ta hjälp av en hostmaskin.

Ökad infektionsbenägenhet vanlig

MECP2-duplikationssyndromet innebär en sänkt tröskel för vissa infektioner hos de flesta av barnen. Det är än så länge oklart vad det beror på. Olika studier visar på olika defekter i immunförsvaret.

– Immunförsvaret är mycket komplext och sjukdomen drabbar olika barn på olika sätt. Men generellt finns en tendens till upprepade förkylningar, bakteriella lunginfektioner samt bihåle- och öroninflammationer.

Den vanligaste defekten man hittat är minskad förmåga att bilda vissa antikroppar.

– Jag rekommenderar mycket starkt att alla barn med MECP2-duplikationssyndromet vaccineras enligt gängse vaccinationsprogram. Det inkluderar bland annat vaccin som skyddar mot lunginflammation.

Barnen rekommenderas också få influensavaccin åtminstone upp till sexårsåldern.

– Vid upprepade infektioner rekommenderas undersökning av immunsystemet, där man fokuserar på antikroppsbildningen. Detta görs med hjälp av blodprov, säger Kristjan Dereksson.

Vid hög och/eller långvarig feber kombinerat med luftvägssymtom bör man vara uppmärksam på risken för lunginflammation. Sök vård i dessa fall.

– Det finns ett värde i att tidigare sätta in antibiotika hos barn med

MECP2-duplikationssyndromet än hos andra. Flytande antibiotika, eller motsvarande i tablettform, är ofta, men inte alltid, tillräcklig.

Risk för aspiration till lungor

Aspiration, att mat hamnar i luftstrupen, är en (mindre vanlig) orsak till lungbesvär hos barn med syndromet. Aspiration kan antingen ske vid uppstötning från magen, eller när barnet sväljer fel. Det händer lättare när barnet ligger ner, och kan exempelvis ske vid epileptiska anfall.

Aspiration kan orsaka slembildning men också lunginflammation.

– För barn som har besvär med reflux är risken för aspiration större. Det går att behandla med syrehämmande medicin, och i särskilt svåra fall kan en operation behövas, säger Kristjan Dereksson.

En logoped kan hjälpa till med oralmotorisk träning och med att anpassa kosten, för att minska risken för felsväljning.

Frågor till Kristjan Dereksson

Pojken jag jobbar med inhalerar hypertont koksalt fyra gånger per dag, men utvärdering från fysioterapeuten visar att vi inte kan använda hostmaskinen eftersom sväljreflexen är så svag och han riskerar att svälja fel. Vad har du för knep och råd?

– PEP-mask ger på många sätt samma stöd som hostmaskinen. Men man måste ta hänsyn till hur barnet reagerar på de olika metoderna. CPAP (Continuous Positive Airway Pressure) kan också testas, där kan trycket höjas vid behov. Men det förutsätter förstås att barnet accepterar det. En så kallad BiPAP ger mer inblås i inandningen, vilket vidgar lungorna ordentligt.

Du beskriver lunginflammation som lättbehandlad, men vi föräldrar upplever att våra barn kan få väldigt svåra lunginflammationer där läkarna satt in all antibiotika de kan. Vi anhöriga kan bara sitta och vänta för att se åt vilket håll det hela kommer utvecklas. Hur menar du med "lättbehandlad"?

– Om man är tillräckligt snabb med att sätta in behandlingen och läkaren från början vet att barnet har en benägenhet för lunginflammation finns goda chanser att stävja den på ett tidigt plan. Men om man inte gett antibiotika tillräckligt snabbt kan ett bredare antibiotika-preparat krävas, vilket också blir tuffare för

kroppen. Intravenös behandling fungerar inte så mycket snabbare än behandling med tabletter eller flytande i de flesta fall, men har dock större slagkraft och ska alltid väljas om barnet betraktas vara svårt påverkat.

Alexander har svårt att andas ibland

När Alexander var sex år började han i särskolan. Det har fungerat jättebra under åren. Personaltätheten är hög och Alexander som är en social kille som gillar musik och andra barn trivs gott på skolan.

Idag är han tolv år. Han sitter i rullstol och har, liksom många barn med MECP2-duplikationssyndromet, problem med sina luftvägar. Vid minsta feber eller förkylning måste familjen åka direkt till akuten.

– Det kan handla om minuter. Alexander kan få feber en eftermiddag och två timmar senare kan han inte andas längre. Direkt vid tecken på feber behöver han få hjälp med syresättningen och sedan antibiotika, säger Anna. Ibland får han ner något i luftstrupen och det kan snabbt leda till lunginflammation. Familjen bor på en ö och har två gånger fått åka helikopter akut till ett större sjukhus, men numera har även det lokala sjukhuset lärt sig hur hans behov ser ut, och hur snabbt en förkylning kan förvandlas till livsfara för honom.

Alexander har också epilepsi, vilket är det som ställer till det mest i vardagen för honom och familjen. Han fick sitt första anfall i nioårsåldern och därefter eskalerade anfallen ganska snabbt.

– Idag är han tungt medicinerad, vilket gör honom väldigt trött. Han sover flera timmar på sitt fritids varje eftermiddag, berättar Anna.

Medicinerna har minskat antalet anfall, men även med mediciner har Alexander anfall varje natt. Det stör förstås hans nattsömn.

Epilepsi hos barn med MECP2-duplikationssyndromet

– **Det är vanligt att barn med kromosomavvikelser har epilepsi. Det gäller också barn med MECP2-duplikationssyndromet.**

Anfallen kan se olika ut hos olika individer, och kräva olika behandling.

Det säger Barbro Westerberg som är neuropediatriker och habiliteringsöverläkare vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Ordet epilepsi kommer från grekiskan och betyder ”slås till marken”. Ett epileptiskt anfall är attackvisa symtom som beror på överaktivitet i grupper av nervceller på olika ställen i hjärnan. För att ett anfall ska definieras som epilepsi krävs att det finns en benägenhet att få *upprepade* anfall, som inte provocerats fram av yttre omständigheter (som exempelvis övertrötthet, feber eller uttorkning). Ett ensamt anfall ger alltså inte diagnosen epilepsi.

Epilepsi förekommer hos 0,7 procent av alla barn. I Sverige får ungefär 1500 barn diagnosen varje år. För barn som inte har någon känd skada i övrigt gäller att fyra av tio personer som haft ett anfall får ytterligare ett inom sex till tio månader. Hälften får ett nytt anfall inom två år. Om inget nytt anfall kommit inom fem år löper personen ingen ökad risk att på nytt få ett anfall.

Anfallstyper

Det finns flera typer av epileptiska anfall. *Generaliserade anfall* aktiverar båda sidor av hjärnan och sprids snabbt. *Fokala* eller *lokalisationsrelaterade anfall* begränsar sig till ena hjärnhalvan. Dessa anfall kan ge halvsidiga ryckningar och ögondeviationer (ryckningar i ögonen).

Det finns flera undergrupper till båda anfallstyperna.

Bland *generaliserade anfall* finns bland andra följande former:

- *Tonisk-kloniska anfall*. (Kallades tidigare grand-mal. Barnet spänner sig, rycker sedan och tappar medvetandet. Det kan ta lång tid att hämta sig efteråt).
- *Myoklona anfall*. (Vanligast hos barn. Vid anfallet är personen vid fullt medvetande men får häftiga, upprepade ryckningar i armar, huvud eller ben.
- *Atoniska anfall*. (Kroppens muskler tappar plötsligt i spänning. Medvetandegraden kan variera.)
- *Absensanfall*. (”Frånvaroattacker”. Typiska absensanfall är kortvariga, med eller utan medvetandepåverkan och medför ingen trötthet efteråt.)

– En del barn får alltid samma typ av anfall, men detta kan ändras över tid. Ett barn som exempelvis enbart haft anfall vid insomning och uppvaknande kan senare få anfall även dagtid, säger Barbro Westerberg.

Orsaker och utredningar

Epilepsi kan ha många orsaker. En orsak är ärftlig/genetisk åldersberoende epilepsi. Här ingår flera olika syndrom, däribland MECP2-duplikationssyndromet.

Andra orsaker kan vara missbildningar under foster- eller nyföddhetstiden, degenerativ eller metabol sjukdom i nervsystemet, tidigare skada eller infektion i hjärnan eller en immunologisk sjukdom. Epilepsi kan också orsakas av en hjärntumör, men det är ovanligt.

Anfallen utlöses av både yttre och inre faktorer. På nervcellsnivå är det cellmembranets överdrivna känslighet eller brist på dämpande faktorer, som leder till anfall.

– Det behövs ett par kvadratcentimeter celler för att ett anfall ska uppstå, det orsakas alltså inte av enskilda celler, säger Barbro Westerberg.

Utredningar

De utredningar som kan göras för att kartlägga epilepsins orsaker och mönster är dels en *anfallsanamnes*, alltså att man för anteckningar över hur anfallen ser ut och när över dygnet de brukar inträffa. EEG-undersökning av hjärnan görs, och vidare bör man även göra EKG.

– Ibland är det väldigt svårt att genomföra en EEG-undersökning på barn med syndrom. I det läget kan ett tips vara att ge lite melatonin ett par timmar innan, för en sömngivande effekt. Melatonin är kroppens eget sömnhormon, säger Barbro Westerberg.

Man kan även göra en magnetkameraundersökning eller en datortomografiundersökning av hjärnan.

– Hos barn som får ett första anfall före två års ålder krävs en mer omfattande utredning med ämnesomsättningsprover, genetiska prover och undersökning av ryggmärgsvätska.

Behandling

Målet med all behandling av epilepsi är att motverka att anfallen blir fler och värre och inte längre svarar på behandling, så kallad *terapieresistent epilepsi*.

Det finns läkemedel som kan ha mycket god effekt. Vilken medicin som används för varje person styrs av anfallens typ:

- Fokala – *Karbamazepin, Oxkarbazepin, Lamotrigin.*
- Absenser – *Etosuximid, Lamotrigin, Valproat.*
- Myoklona – *Levetiracetam, Valproat.*
- Infantila spasmer – *ACTH, Vigabatrin.*
- *Buccolam* och *Diazepam* kan ges som akutmediciner när anfall inte går över.

– Medicin mot epilepsi botar inte epilepsin, utan dämpar och minskar risken för anfall. Hos många växer epilepsin bort med stigande ålder. Chansen för att det ska ske ökar inte för att man medicinerat, säger Barbro Westerberg.

Ibland, om medicinerna inte har en god effekt, är det bättre att sätta ut dem eftersom en del kommer med biverkningar av olika slag. Det kommer ständigt nya preparat och ett av målen är att de ska ha färre biverkningar.

Andra behandlingsformer

Kirurgi kan vara effektivt, i synnerhet om orsaken är strukturell och fokal. Resultatet är beroende av vad som orsakat epilepsin. Ibland ger operationen motoriska restsymtom.

Vagusnervstimulering, VNS, innebär att en liten medicinsk apparat regelbundet sänder elektriska impulser via en inopererad elektrod, till vagusnerven i halsen. Signalerna når hjärnan och bromsar nervcellsaktivitet som kan ge upphov till epileptiska anfall. Med en magnet kan man från utsidan bromsa anfallen.

Ketogen diet används alltmer som epilepsibehandling. Det innebär att man ger en strikt fettrik och kolhydratfattig kost. Metoden används framför allt vid GLUT1-bristsyndrom och vid terapi-resistent epilepsi (när man provat mer än tre läkemedel utan resultat).

Helhetssyn

Epilepsi är ofta skrämmande och stigmatiserande, därför är det viktigt med information till omgivningen. Förutom till familjen och släkten även till förskole- och skolpersonal med flera.

– Epilepsi innebär egentligen inga aktivitetsbegränsningar, men för att barnet ska kunna delta i aktiviteter precis som andra krävs ju att personalen har kunskap om vad de ska göra vid ett anfall. Det behövs en attitydförändring i samhället, med ökad kunskap om, och mindre rädsla för, epilepsi, säger Barbro Westerberg.

Frågor till Barbro Westerberg

Kan epilepsimedicin leda till feber?

– Det borde den inte göra, men det skulle möjligen kunna vara så. Det bästa sättet att ta reda på hur det ligger till är att sätta ut en medicin under en period och se om den misstänkta biverkningen försvinner.

Vad är skillnaden mellan epilepsi och hjärnstamsaktivitet? Svårt att veta när vi ska ge medicin eller inte.

– Aktivitet i hjärnstammen är inte epilepsi utan orsakar störningar i andning och hjärtverksamhet. När det gäller hjärnstamsaktivitet är det bra att vara mer restriktiv med medicinen.

Motorik och aktivitet vid MECP2-duplikationssyndromet

– **Barn med MECP2-duplikationssyndromet har olika grader av motoriska funktionsnedsättningar. Det betyder inte att de inte kan vara aktiva – tvärtom är det viktigt att hitta aktiviteter som främjar både socialt deltagande och förebyggande av felställningar som kan uppträda som en följd av funktionsnedsättningen.**

Det säger sjukgymnast Lena Svedberg och arbetsterapeut Åsa-Sara Sernheim som arbetar på Nationellt center för Rett syndrom & närliggande diagnoser på Frösön utanför Östersund.

Centret är nationellt och verksamheten riktar sig till personer med bland annat Retts syndrom, Angelmans syndrom, Pitt Hopkins och Mowat Wilsons syndrom, samt till personer med MECP2-duplikationssyndromet.

Alla dessa diagnoser kan uppvisa såväl likartade som skilda symtombilder. Hur symtomen yttrar sig kan också variera mellan olika personer med samma diagnos. För alla är det nödvändigt med individuellt anpassade åtgärder, förebyggande interventioner samt behandling av symtom genom hela livet.

Verksamheten är uppbyggd kring tre huvudfunktioner:

- Högspecialiserad vård som är ett komplement till övrig sjukvård.
- Klinisk forskning och metodutveckling, som hittills varit fokuserad på Rett syndrom.
- Information och utbildning – att sprida kunskap om de här syndromen.

Motoriska aspekter

MECP2-duplikationssyndromet yttrar sig olika hos olika personer, symtombilden varierar stort.

– Ett av de mest framträdande symtomen är avvikande muskelspänning, som ofta är låg i låga åldrar, men som kan öka och senare övergå i spasticitet, säger Lena Svedberg.

Ataxi förekommer hos ungefär hälften och kan orsaka bredspårig gång. Den kan i sin tur leda till att fötterna belastas skevt och blir lite utåtställda, vilket gör att vadmuskeln kan bli stram. För att motverka det används exempelvis inlägg i skorna, ortopediska skor som har ett extra bra hälgrepp och/eller fotortoser ("fotskenor"). Dessa kan se ut på olika sätt och vara gjorda av olika material. Stramhet i musklerna förekommer också i höftböjaren, eftersom skakig gång kan göra att man går lite framåtlutad, samt i musklerna på baksidan av låret.

Vad kan göras?

Töjning över tid har ofta god effekt för att motverka strama muskler. Man kan också spruta in botulinumtoxin (botox) i musklerna som då blir lättare att töja.

– I tredje hand kan man ta till ortopediska operationer, säger Lena Svedberg.

Vid förändrad muskelspänning, och särskilt om det finns en assymetri mellan vänster och höger kroppshalva, finns också en ökad risk för skolios (sned rygg). Alla med MECP2-duplikationssyndromet får inte skolios, men det är vanligare än hos befolkningen i stort.

– Vissa utvecklar istället kyfos, kutrygghet i övre delen av ryggen, säger Lena Svedberg.

Det är bra att hitta tillfällen att stärka rygg- och nackmuskulaturen, exempelvis med hjälp av bassängträning. Att stå och gå (med eller utan hjälpmedel) påverkar ryggen positivt, liksom balansträning. Ridning är väldigt bra för att träna balansen och få en ökad

kroppskänedom. Eftersom man sitter grensle på hästen och får en stor understödsyta blir det också lättare att sträcka bålen.

– Jag vill även slå ett slag för att vara noga med att ha en balanserad sittställning, samt att tänka på positionerande vid liggande läge. Att ligga rätt nattetid är jätteviktigt eftersom det berör så många timmar varje dygn. Se till att skapa en god komfort så att barnet ligger skönt och kan slappna av, säger Lena Svedberg.

Den som är väldigt hypoton, slapp i sina muskler, kan vara hjälpt av en korsett. Då behöver inte all energi gå åt till att hålla uppe kroppen, utan kan användas till annat.

Ibland kan ryggbesvären behöva åtgärdas kirurgiskt.

Målet är att stimulera barnen till att använda sina motoriska förmågor. För att kunna bibehålla dem så länge som möjligt är det viktigt att i första hand förebygga och i andra hand behandla eventuella felställningar.

Avspänning och återhämtning

Att hitta stunder för att *slappna av* i kroppens muskler är viktigt och kan uppnås på många olika sätt. Aktiviteten måste anpassas efter vad individen tycker om. Bra aktiviteter kan till exempel vara att bada, gunga, lyssna på musik, åka vagn eller lyssna när någon läser högt ur en bok.

Genom att stimulera med tryck och beröring kan man frisätta ämnen i kroppen som gör att det blir lättare att slappna av. Det kan till exempel åstadkommas genom taktil massage eller genom att barnet får slappna av i en varm bassäng.

– Det finns också gosedjur som vibrerar som man kan lägga på olika delar av kroppen, vilket kan ha en avslappnande effekt, säger Lena Svedberg.

Med *återhämtning* menas att hitta en balans mellan krävande och återhämtande aktiviteter under dagen.

– Det är individuellt vad varje person återhämtar sig med. Man får prova sig fram tillsammans med barnet och uppmärksamma vad som får just hen att komma till ro och hämta ny energi.

Upplevelser berikar oss alla

Alla människor berikas av upplevelser. Det kan vara bra att tänka på att stimulera alla sinnen: att dofta på havet, känna värmen från en brasa eller att uppleva fart i en pulka.

– Det finns goda möjligheter att vara delaktig i många aktiviteter även om man själv inte är så motoriskt aktiv, säger Lena Svedberg.

Att vara delaktig och kunna utföra aktiviteter av olika slag är viktigt för alla människor. Aktiviteter kan vara strukturerade, men också innehålla oväntade inslag.

– I vardagen vill de flesta av oss att rutinerna på våra jobb och skolor ska ha en viss struktur. Vi kommer och går en viss tid och äter lunch en viss tid. Annars fungerar inte dagen. På fritiden efterfrågar många mer spontanitet. Tänk på detta också när det gäller aktiviteter för era barn, säger arbetsterapeut Åsa-Sara Sernheim.

Aktiviteter påverkar och påverkas dels av en persons fysiska och intellektuella förutsättningar, men också av motivation och av omgivningen. Det gäller både miljön och hur personer i barnets omgivning agerar.

– Aktivitet kan beskrivas som en persons genomförande av en uppgift eller en handling. Det finns andra definitioner som exempelvis 'allt vi gör för att överleva', eller att aktivitet är 'allt vi behöver, vill och måste göra'. Den sista definitionen är den jag använder mig av idag.

Vad säger föräldrarna?

I en studie genomförd 2008 fick föräldrar och personliga assistenter till barn med en diagnos som liknar MECP2-duplikationssyndromet beskriva vad barnen tyckte om att göra. Att lyssna på musik eller se på film/tv, simma och bada eller gå promenader utomhus var populära aktiviteter för många. Även aktiviteter som massage, att vara med familj och vänner, sjunga och spela tillsammans och att rida beskrevs som positiva.

– De nämnda aktiviteterna kan delas in i tre underkategorier: vara i rörelse, ta emot intryck och att ha kontakt med andra. Ridning är ett exempel på en aktivitet där allt det infriars, säger Åsa-Sara Sernheim.

En annan studie visade att föräldrarna trodde att barnen bäst uppskattade de aktiviteter där de själva kunde utföra så mycket som möjligt. Men barnen tenderade att sätta ett större värde på vad aktiviteten gav dem rent psykosocialt.

– Samspelet mellan människor formar oss som människor. Det går att vara delaktig och engagerad på många olika sätt – och det är vi också, hela tiden. Ta fotboll som exempel. Du kan vara spelare, anhängare eller supporter, men är i samtliga fall del av en gemenskap.

Ett sätt att bli bättre på att hitta bra aktiviteter kan vara att ställa sig frågan varför det man ska göra är viktigt. Varför personen vill, behöver eller måste göra det.

– Vet man varför en aktivitet ska ske är det lättare att förklara hur det ska gå till och få motivation att genomföra den.

Lästips!

Jag är med! är en bok som är bra som diskussionsunderlag för familjer och assistenter. Boken går att beställa kostnadsfritt från anoriga.se/publicerat

Frågor till Lena Svedberg och Åsa-Sara Sernheim

Finns det en poäng i att stretcha i förebyggande syfte, eller ska vi bara göra det när ett problem uppstår?

– Det är inte nödvändigt att stretcha i förebyggande syfte, men så snart en tendens till felställning uppmärksammas är det bra att börja töja eftersom det kan minska risken för att felställningen förvärras.

Alexander bor på korttidsboende ibland

Alexander har olika former av korttidsboenden, där han bor ibland. Totalt sover han borta ungefär 150 nätter per år. Ibland på en lägerverksamhet, ibland i en stödfamilj.

– Stödfamiljen är fantastisk, de känner honom väl och älskar honom. Han har det väldigt bra där!

Korttidsboendena möjliggör också för familjen att kunna hitta på saker med de andra barnen, vilket inte alltid är så lätt när Alexander är med. Som att åka till sommarstugan.

– Det har varit en smärtsam process att inse att man inte orkar att ta hand om sitt eget barn hela tiden. Men man behöver hjälp för att orka, och för att kunna finnas för de andra barnen. Det är så viktigt att få höra av omgivningen att det är okej att känna så – och viktigt att människor i vården och på andra ställen säger rätt saker vid rätt tillfällen.

Habiliteringens roll för behandling, råd och stöd

– **Habiliteringen finns för att samordna stödet som erbjuds barn och unga med behov av särskilda stödinsatser. En första kontakt med habiliteringen tas ofta när det upptäcks att ett barn har en försenad motorisk eller kognitiv utveckling. Det säger Barbro Westerberg som är neuropediatriker och habiliteringsöverläkare vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.**

Sverige är ett föregångsland när det gäller habilitering. Verksamheten startade på 1950-talet i Göteborg och Uppsala med habiliteringscentrum för barn och ungdomar med cerebral pares. Det som utmärker habiliteringens arbetssätt är att personalen arbetar i team där läkare, sjuksköterskor, fysioterapeuter, arbetsterapeuter, kuratorer, psykologer, logoped, specialpedagoger och ibland fritidskonsulenter ingår. De kommer tillsammans med föräldrarna fram till vad barnet behöver för insatser inom varje område.

Barn med MECP2-duplikationssyndromet har symtom från många delar av kroppen och symtombilden varierar från person till person. Barnen har därför varierande behov av behandlingsinsatser och stöd.

– Ofta kan flera av insatserna, som exempelvis medicinska aspekter, kommunikationsträning och fysioterapi, koordineras från habiliteringen, säger Barbro Westerberg.

Det är habiliteringspersonalens uppgift att se till att uppföljningar görs av de svårigheter och sjukdomar som barnen löper ökad risk för på grund av sitt syndrom.

– Vi på habiliteringen vet vad vi kan erbjuda barnet och ska berätta det för föräldrarna. Det är *inte* föräldrarnas uppgift att själva veta vad de kan efterfråga för stöd, säger Barbro Westerberg.

På habiliteringen försöker man att samordna besöken till de olika teampersonerna så att familjerna slipper komma vid onödigt många tillfällen. Ibland kan habiliteringspersonalen också göra hembesök eller vid behov följa med på möten med skolpersonal eller andra personer i barnets vardag.

– Vi ordnar också möten med föräldrar och mor- och farföräldrar eller andra nära anhöriga. Då kan man prata om hur barnet mår, vad funktionsnedsättningen innebär nu och i framtiden och hur det

påverkar varje persons roll gentemot barnet. Sådant är inte alltid lätt att tala om i vardagen.

Habiliteringsläkarna kan också hjälpa till med att skriva intyg till försäkringskassan, kommunen, assistansbolag eller till andra instanser inom sjukvården och samhället.

– Vi gör en medicinsk beskrivning av vad barnet har för diagnos och vad den innebär. Men det är föräldrarna som vet alla detaljer i vardagslivet, vilka behov som finns i hemmet och hur de ser ut, säger Barbro Westerberg.

Grundtanken med habiliteringen är att underlätta för barnet att använda sina förmågor. Ordet habil betyder ”göra skicklig”. För att tillhöra en habilitering ska man ha behov av flera av habiliteringens kompetenser.

Stöd efter behov

En del av barnen med MECP2-duplikationssyndromet lär sig att gå, andra har större motoriska svårigheter och behöver rullstol. Samma variation gäller för språkutvecklingen och den kognitiva utvecklingen. Alla med syndromet har någon form av kognitiv påverkan, men hur den ser ut varierar. Det går inte att säga på förhand vilka svårigheter varje barn kommer att ha.

– När man tror att det finns en sannolikhet att barnet kommer att komma ikapp andra jämnåriga används uttrycket *utvecklingsförsening*. Om man däremot misstänker att det inte kommer att hända, som är fallet vid det här syndromet, talar man om en *intellektuell funktionsnedsättning*. Tidigare sade man utvecklingsstörning, säger Barbro Westerberg.

Att känna till barnets utvecklingsnivå är viktigt för att de pedagogiska insatserna i förskola och skola ska kunna anpassas efter barnets behov. Det görs alltid minst två begåvningsbedömningar för att resultatet av utredningen ska bli så tillförlitligt som möjligt. Den som har en intelligenskvot som ligger under 70 har rätt till särskola. Det innebär inte att barnet behöver gå i en särskild skola, hen kan också gå i en vanlig klass med särskoleinsatser.

– Det kan vara en svår avvägning vilken skolform som är bäst för barnet om resultatet av bedömningen ligger nära 70-strecket. Ibland bedöms ett barn inte behöva särskoleinsatser, men med tiden ökar omgivningens krav vilket kan göra det svårare för barnet att hänga

med. Då är det bra att göra en ny bedömning, säger Barbro Westerberg.

Alla kan kommunicera

Att få hjälp att hitta rätt metod och hjälpmedel för att främja kommunikationen är en betydelsefull del av habiliteringens verksamhet. En del barn med MECP2-duplikationssyndromet förstår vad omgivningen säger men kan inte själva uttrycka sig med tal. Detta kan vara frustrerande.

– Jag tycker att man tidigt ska koppla in en logoped och en specialpedagog. Alla människor kan kommunicera men det är viktigt att hitta rätt form för kommunikationen, säger Barbro Westerberg.

På habiliteringen kan man få hjälp med att testa och utveckla vilka kommunikationssätt som fungerar bäst för varje barn.

Autism är vanlig hos barn med syndromet. Men det händer också att personer med intellektuell funktionsnedsättning misstas för att ha autism, eftersom kommunikationen inte fungerar så bra. Autism förekommer oftare hos barn med syndrom än hos andra, men är i sig inget syndrom utan en *funktionsdiagnos*. Det finns ingen enskild genetisk orsak till autism.

Frågor till Barbro Westerberg

Vad kan man begära av läkarna på habiliteringen? Vi har väntat i flera månader på ett intyg som när det kom bara var några rader långt. Försäkringskassan kommer inte nöja sig med det. Kan vi kräva mer?

– Medicinska intyg kan ibland vara så korta som några rader och ändå fylla sin funktion. Men rent generellt tycker jag att det är jätteviktigt att även de andra professionerna, såsom fysioterapeuter och logoped, också bidrar med intyg för de delar som rör deras arbete. På så sätt visar intyget helheten.

Vår stora frustration är att mycket blivit sämre sedan vi flyttade till en ny region. Vårt barns papper från den förra habiliteringen skickas inte till den nya, med hänvisning till sekretess. Ska det vara så?

– Nej, absolut inte. Det här är helt fel. Självklart ska pappren

skickas. Är det så många sidor att det inte går att skicka ska habiliteringen göra en sammanfattning och skicka den.

Vem bestämmer var gränsen går mellan hjälpmedel och leksak? Vi måste betala för vår sons timstock (ett tidshjälpmedel), vilken vi vet att de flesta andra får utskrivna som hjälpmedel.

– Det här varierar stort mellan olika delar av landet, och också över tid. Exempelvis cyklar har gått från att kunna förskrivas som hjälpmedel till att inte längre kunna göra det. Men en timstock ska absolut förskrivas som hjälpmedel. Allt annat är fel.

Kommunikation

– Barn med MECP2-duplikationssyndromet kommunicerar på många olika sätt, precis som alla människor gör. Hos barn med intellektuell funktionsnedsättning är språksvårigheter en del av symtombilden. Men med hjälp av olika hjälpmedel och strategier kan man vidga kommunikationsmöjligheterna. Det säger pedagog Britt Claesson som arbetar på Dart Kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning i Göteborg.

Dart arbetar med att hjälpa personer med kommunikations-svårigheter att hitta rätt metod och hjälpmedel för att underlätta kommunikationen. De arbetar också med utbildning, utveckling och forskning inom området. Utgångspunkten är alla människors rätt till kommunikation, vilken bland annat finns beskriven i flera av FN:s konventioner, bland annat *barnkonventionen* och *konventionen om rättigheter för personer med funktionsnedsättning*.

Vad är kommunikation?

Det finns många olika sätt att kommunicera, exempelvis genom tal, gester, mimik, teckenspråk, kroppskommunikation, skrift och bilder. Allt utbyte av information mellan människor, medveten eller omedveten, är kommunikation. Det är helt enkelt allt som någon gör eller säger, som någon annan reagerar på.

– Alla människor kommunicerar. Redan som nyfödda börjar vi kommunicera med kroppen och genom gråt, säger Britt Claesson. Vi kommunicerar för att få närhet, för att få behov uppfyllda, för att vara delaktiga och lära oss nya saker, men också för att bygga en social kontakt med omgivningen. Barn kan visa att de vill

kommunicera på många sätt, ofta genom att peka, titta eller hämta något eller någon.

– Det vi tolkar som bus eller ett 'negativt beteende' kan ibland vara tecken på att barnet vill få uppmärksamhet och bli sett. Han eller hon kan ha lärt sig att utbrott väcker reaktioner hos de vuxna. Betrakta detta som kommunikation och försök räkna ut vad barnet egentligen vill säga, säger Britt Claesson.

Kommunikation, språk och tal – vad är vad?

Språket är vårt tankeverktyg som är uppbyggt av ljud- eller teckensystem, ordförråd, grammatik och förmågan att förstå och berätta. Språket bygger på våra gemensamma överenskommelser om att vissa ljud och ord står för vissa betydelser, och gör att vi kan kommunicera både om saker som finns och saker som är abstrakta.

– Att utveckla språket, på vilket sätt det än månne vara, är viktigt eftersom det ger ett barn möjlighet att uttrycka och utveckla sin tanke, säger Britt Claesson.

Talet är ett av många sätt vi har att uttrycka språk på. När vi talar omvandlas signaler från hjärnan till motoriska rörelser i munnen och strupen, så att vi kan forma ord. Alternativa

kommunikationsmetoder kan verka komplicerade, men är i allmänhet förenklade jämfört med den komplexa talfunktionen.

Det finns många fler sätt än tal att uttrycka språk på, exempelvis teckenspråk eller tecken som stöd, bilder och skrift.

– För att barnet ska kunna utveckla ett alternativt eller kompletterande kommunikationssätt, måste omgivningen använda samma kommunikationssätt. Använder barnet bilder ska man använda många fler bilder än de som barnet redan kan. Så gör vi hela tiden när vi talar med barn, det vill säga använder ord de kanske inte hört tidigare för att ge dem chansen att lära nytt och att själva plocka ut och välja bland ord och begrepp, säger Britt Claesson.

Kommunikation hos personer med språkstörning

Barn med MECP2-duplikationssyndromet har oftast en språkstörning, men svårigheterna och styrkorna ser olika ut från person till person. Några använder tal, andra tecken och bilder eller en kombination av dessa. Därför måste också stödet anpassas individuellt.

För en del yttrar sig svårigheten *expressivt* vilket innebär svårigheter att uttrycka sig språkligt, ett nedsatt ordförråd och svårt med ordmobilisering, det vill säga plocka fram ord ur sitt ordförråd

Uttalssvårigheter kan också förekomma. Andra har *impressiva svårigheter* som innebär att man har svårt att uppfatta och förstå verbal information.

Pragmatiska svårigheter förekommer också. Det innebär bland annat att man har svårt att anpassa sin kommunikation efter situationen och till den samtalspartner man kommunicerar med för tillfället.

När barn saknar konventionella sätt att kommunicera på, som tal eller teckenspråk, kräver det mer från omgivningen. Det är viktigt att människor runt barnet anstränger sig för att förstå och på så sätt kan utveckla barnets möjlighet att göra sig förstådd.

Tänk gärna på att kommentera vad som händer i omgivningen även om barnet inte alltid frågar. Om ett barn sitter i en rullstol med ryggen mot dörren kan det vara skönt om någon berättar vad hen inte ser. ”Nu kom mamma in genom dörren”, eller liknande.

Kommunikationshjälpmedel

Kommunikationshjälpmedel syftar till att förstärka, utvidga, utveckla och underlätta kommunikationen. Även den som har ett tal kan ha nytta av ett alternativt kommunikationssätt. Det finns ingen risk att man hämmar talet bara för att man lär sig att kommunicera på andra sätt – forskningen visar tvärtom att talutvecklingen förstärks om den får stöd i andra typer av kommunikation. Detsamma gäller för flerspråkighet – forskning om tvåspråkiga barn med funktionsnedsättning visar att tvåspråkigheten är en tillgång i den kommunikativa och språkliga utvecklingen.

Kommunikationsutvecklingen hos barn sker i olika steg. En trappstegsmodell med fem steg beskriver utvecklingen, från *spontana handlingar* – där barnet reagerar på händelser inifrån kroppen, såsom hunger och törst – till *symbolkombination* då barnet kommunicerar med fler än 50 symboler och dessutom kan sätta samman dem till meningar. Däremellan finns ett brett spektrum med möjliga kommunikationssätt.

MECP2-duplikationssyndromet yttrar sig på olika sätt hos olika individer. Behoven vad gäller stöttning i den kommunikativa utvecklingen varierar därför.

AKK som stöd

AKK är en förkortning av *alternativ, kompletterande kommunikation*, som finns för alla som har behov av ett alternativt sätt att uttrycka sig. Därtill och de flesta habiliteringar har kurser för föräldrar som vill lära sig mer om dessa metoder och hur man kan arbeta med dem tillsammans med barnen.

– Inom AKK pratar man om olika redskap och metoder som underlättar kommunikationen. Det är omgivningen som har ansvar för att metoderna och redskapen ska fungera för personen som behöver stöd i sin kommunikationsutveckling.

Förutom bilder, tecken, symboler, kommunikationsapparater och datorer finns idag också appar till smarta telefoner och surfplattor som kan användas i samma syfte.

– Man ska inte vara rädd att prova många olika vägar när det gäller kommunikation. Detta förvirrar inte barnet – tvärtom kommer barnet att själv välja de kommunikationsvägar som fungerar bäst. Att presentera flera alternativ innebär att barnets palett av möjligheter blir större.

Det svåra med AKK är vanligtvis att veta vilka tecken eller bilder man ska börja med, och hur man bygger upp ett användbart ordförråd. *Pragmatic Organisation Dynamic Display (PODD)* är kommunikationsböcker där man kan arrangera bilder så att barnet har tillgång till sina ord i de flesta situationerna.

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

– Det underlättar om alla i omgivningen är engagerade och pratar ihop sig om ett gemensamt förhållningssätt. Det underlättar för barnet som då slipper uppfinna olika kommunikationssätt för olika personer, säger Britt Claesson.

TaSSeLs - Tactile Signing for Sensory Learners

Den som är på en tidig kommunikativ nivå och i behov av en förstärkt sensorisk kommunikation kan vara hjälpt av kommunikationsmaterialet *TaSSeLs*. Det beskrivs som "ett enkelt signalsystem med stöd av tecken i meningsfull kontext" och innefattar ungefär 50 tecken som används frekvent i vardagliga situationer. Varje tecken har ett taktilt start- och slutläge som sitter på barnets egen kropp, vilket är en fördel för barn med synnedsättning. Det skapar tydlighet och delaktighet.

Metoden bygger på att man alltid börjar med ett tecken för "hej, jag är här!". Det görs genom ett tryck i cirkelrörelser på ena axeln, samtidigt som man säger personens namn. Därefter stryker man

längs barnets armar för att sedan låta barnets händer vila på de egna händerna.

– Det är bra eftersom det möjliggör för barnet att vara mer aktivt. Hen kan välja att ta bort händerna eller att själv driva tecknandet.

Viktigt med *tidigt* stöd

Det finns många fördelar med att redan tidigt sätta in stödinsatser för kommunikation. Genom att hjälpa barnet att uttrycka sig kan man exempelvis minska frustration och problemskapande beteende. Alla människor kan utvecklas i sin kommunikation – hur långt beror bland annat på hur bra stöd personen får från sin omgivning.

Barn som har svårt att motoriskt producera tal behöver stimulans för att utveckla sitt språk. Detta underlättar för användningen av AKK, samt för tal-, läs- och skrivutveckling. Många barn förstår mer än de själva kan uttrycka, men andra kan behöva AKK-stöd även för förståelsen.

Hur mycket barnet förstår beror bland annat på dess erfarenheter, om hen har ett språk att formulera erfarenheterna med och i vilken miljö kommunikationen sker.

– Förmågan att förstå och kommunicera varierar också med dagsform, humör och sammanhang. Ett epileptiskt anfall kan till exempel orsaka trötthet resten av dagen vilket tillfälligt försämrar möjligheterna till kommunikation. Men det som är svårt ena dagen kan fungera jättebra nästa, säger Britt Claesson.

Hur ska man börja?

När ett nytt hjälpmedel ska introduceras är det viktigt att inte göra det för krångligt i början. Det är bra att sätta igång i en situation som barnet gillar, då blir det lättare att lära in det nya.

– Fasta rutiner är självklart viktiga, men också lek och spontana situationer. Leken stimulerar oss till att utvecklas.

För att barnet ska förstå vad man ska använda tecken, bildkartor och olika kommunikationshjälpmedel till – och vad de betyder – behöver omgivningen vara modell. Modell är den vuxne genom att själv använda samma kommunikationssätt som barnen, exempelvis att peka på bilder.

Ofta behöver omgivningen alltså fundera på, och eventuellt förändra, sitt eget sätt att kommunicera för att underlätta för personen med kommunikationssvårigheter. Det är bra att vidga sin syn på vad kommunikation är. En tumregel kan också vara att använda sig av responsiv kommunikationsstil, som ser ut såhär:

1. Titta och lyssna: Se vad barnet gör och intresserar sig för. Var uppmärksam på signaler.

2. Vänta och förvänta: Visa att du väntar dig ett svar eller en reaktion, och ge barnet gott om tid att uttrycka vad hen tycker är intressant eller roligt. Att vänta lite längre än man först tror behövs är ofta nyckeln för att få till en kommunikation. Visa med ansiktsuttryck och kroppsspråk att du är förväntansfull inför barnets reaktion.

3. Tolka och bekräfta: Tolka och bekräfta vad personen gör, inte bara vad den säger eller tecknar. Kommentera vad du ser, till exempel ”ah, du leker med bilen” eller ”spanar du efter katten nu?”. Detta är också kommunikation.

Här hittar du appar och andra hjälpmedel

Det finns många webbplatser, forum och facebookgrupper som skriver om och diskuterar appar som hjälpmedel. Men det kan vara svårt att hitta rätt. På **appstod.se** kan man hitta och jämföra olika appar för kommunikation och kognition.

Ett projekt på Dart, *Kom Hit – Kommunikationsstöd i vårdssituationer*, **kom-hit.se** har som syfte att tillgodose barnets rätt till kommunikation enligt FN:s konventioner. Genom projektet vill Dart bidra till ökad aktivitet och delaktighet för barnet under vårdvistelse eller tandvårdande behandling.

*Dart kan kontaktas via **dart.su@vgregion.se**, på telefon: **031-342 08 01**, eller via webbplatsen **dart-gbg.org***

Här kan man få information och tillgång till AKK-hjälpmedel:

- Logoped eller pedagog på habiliteringen kan vara en första kontakt.
- Dart lägger ut en del symbol- och bildkartor på webben. Där finns också mer information om bra appar för kommunikation.
- SPSM (Specialpedagogiska skolmyndigheten), som hjälper skolor att utforma stöd till barn med särskilda behov: **spsm.se**
- Hjälpmedelscentralen.

- Datatek eller bibliotek.

Frågor till Britt Claesson

Har ni kurser för personliga assistenter?

– Våra kurser är öppna för alla så självklart är assistenter varmt välkomna, liksom släktingar, skolpersonal och andra.

Vi brukar försöka ge vårt barn två valmöjligheter, men ibland är det svårt att veta hur länge vi ska vänta på ett svar. Hur ska vi tänka?

– Det handlar om att känna in situationen, och kanske se på barnens ansikte om hen är kvar i den här tanken eller börjat tänka på något annat. En del barn har jättesvårt för att säga nej vid val, andra säger nej till allt. Valsituationer är ett bra sätt att göra barnet delaktig, men det kan också vara jobbigt att behöva välja hela tiden. Balansen är viktig, säger Britt Claesson.

– Ibland kan det räcka att säga 'Här har vi ett pussel' och se om barnet reagerar intresserat eller inte. En annan gång kanske det är rätt att säga 'nu pusslar vi!' och bara sätta igång. Tänk på att vissa barn säger nej när de menar 'tyst nu, så jag får tänka en stund innan jag bestämmer mig'.

Vi vill att vårt barn ska testa ögonstyrning, hur funkar det?

– Det finns flera olika styrsätt, som dator eller ögonpekningsbok. Hjälpmedel för ögonstyrning går att få förskrivna, efter att man gjort en utprovning av vad som passar barnet, hos Dart eller hos hjälpmedelscentralen. Min upplevelse är att ögonstyrning fungerar för de allra flesta, men på olika sätt. Jag tycker att det bästa är att prova och se hur det fungerar.

Alexander har svårt med kommunikationen

Kommunikationen har alltid varit en tuff bit för Alexander och hans familj. Alexander talar inte men familjen har provat många olika alternativa kommunikationssätt, som olika typer av bildstöd. Både foton och symboler.

– Idag har han ögonstyrning till datorn och det funkar bra, det gör att han kan få saker att hända på skärmen vilket han tycker är roligt.

Men han använder den inte för att exempelvis välja vad han vill göra, säger Anna.

Istället visar han med kroppen. Han sträcker sig efter saker han vill ha, eller sätter upp handen i ett ”nej” när han vill protestera mot något.

Neuropsykiatriska aspekter

– Barn med MECP2-duplikationssyndromet har oftast en intellektuell funktionsnedsättning. Autism och andra beteendevikelser är också vanligare i den gruppen än hos befolkningen i stort.

Det säger Maibritt Giacobini som är barnpsykiatriker på Prima barn- och vuxenpsykiatri i Stockholm.

MECP2-duplikationssyndromet är ett ovanligt syndrom, och dessutom en relativt ny diagnos.

– Det innebär att kunskapen om syndromet kommer att öka mycket de närmaste åren, säger MaiBritt Giacobini.

Den genetiska förändringen sitter längst ner på X-kromosomen, i genen *MECP2* som sitter i Xq28-regionen längst ner på kromosomen. MECP2-protein finns i alla kroppens celler. I hjärnan finns höga koncentrationer i nervceller som är viktiga för nervsystemets mognad och synapsbildning.

– När vi förstår vad som händer i kroppen vid en genetisk avvikelse kan vi också komma närmare förståelsen av hur vi ska kunna behandla personen, men också hur vi ska förstå olika beteenden hos honom eller henne, säger MaiBritt Giacobini.

Neuropsykiatriska aspekter

Pojkar med MECP2-duplikationssyndromet har en intellektuell funktionsnedsättning, vilket påverkar inlärningsförmågan och funktionen i vardagen. Barnen har också ett försenat och/eller begränsat tal eller språk, och det är vanligt med autistiska drag. Uppemot fyra femtedelar av barnen med syndromet har autistiska drag eller autism.

Flickorna har ofta lindrigare symtom. Inom vetenskapen har man beskrivit autistiska och mer depressiva symtom, som oro och ångest, som vanligare än de är i befolkningen i stort.

– Dessa symtom är vanliga även i de fall de inte finns en intellektuell funktionsnedsättning. Det kan vara bra att vara uppmärksam på att det kan finnas en sårbarhet även hos dem som inte har uppenbara symtom, säger MaiBritt Giacobini.

Olika faser i livet

Det är vanligt att graviditet och förlossning förlöper helt utan avvikelser. Ofta upptäcks dock barnets hypotoni (muskelsvaghet) redan tidigt i nyföddhetsperioden.

Barn med syndromet har ofta svårigheter att nå motoriska milstolpar som att sitta, krypa och gå, liksom försenad eller utebliven talutveckling. Hälften har uppfödningssvårigheter, det vill säga svårt att äta.

Det finns inte så mycket tillgänglig information rörande puberteten hos unga med MECP2-duplikationssyndromet. Men barn med autistiska svårigheter är ofta på olika sätt känsliga för sin omgivning.

– Puberteten är en tid med mycket kroppsliga förändringar, och min erfarenhet är att även symtom som aggressivitet och frustration kan öka under den här perioden, ibland ännu mer hos dessa barn än hos andra tonåringar. Det är dock inte så för alla. Ett förändrat beteende är ofta ett sätt för barnet att kommunicera något, så det gäller att försöka förstå vad det är. Det kan vara att det gör ont någonstans, känns konstigt i kroppen, eller något helt annat.

Ibland ses en ökning av epileptiska anfall under puberteten.

Hos flickor med syndromet är det vanligt med en något tidig pubertet och oregelbunden menstruation, liksom att senare i livet gå in i klimakteriet något tidigare än andra.

Intellektuell funktionsnedsättning

Pojkarna med syndromet har ofta en måttlig till grav intellektuell funktionsnedsättning. Det är viktigt med anpassad skolgång och stöd i vardagen. Flickorna har en mer varierad bild där graden av intellektuell påverkan kan skilja sig stort från person till person.

Språket och kommunikationen påverkas i varierande grad. Hos pojkar är det vanligt med försenat eller uteblivet tal, och ibland ses en tillbakagång av språket i tonårsperioden.

– Många av barnen har lättare att förstå än att själva uttrycka sig. Ibland behövs teckenspråk eller andra kommunikationshjälpmedel, säger MaiBritt Giacobini.

Barnen använder också gester, minspel och ljud för att kommunicera sina behov och känslor.

Även *beteendet* varierar förstås mellan individer. Många är lugna, vänliga och sociala i sina kontakter med andra, men kan bli frustrerade och få utbrott som en reaktion på svårigheterna att få omgivningen att förstå. Aggressivitet och generell påverkan på sinnesstämningen ses hos en del.

– Ibland efterfrågar familjer eller skolpersonal mediciner för att minska aggressivitet. Sådana finns, men det viktigaste är att försöka förstå varför utbrotten uppstår.

Orsakerna kan vara många, till exempel att barnen har ont någonstans. Barn med syndromet löper en ökad risk för förstoppning och kan ibland få ont på grund av det. Men frustrationen kan också bero på att det skett någon förändring i barnets liv som hen reagerat på men inte fått förklarat för sig.

Autism hos barn med syndromet

Uppemot fyra av fem barn med MECP2-duplikationssyndromet har autism eller det man kallar autistiska drag. Det är en funktionsdiagnos som i sig inte säger något om orsaken. En del har autism till följd av MECP2-duplikationssyndrom.

Autism är en neuropsykiatrisk funktionsnedsättning som påverkar personens samspel med andra. Språket och kommunikationen påverkas, liksom motoriken och koncentrationsförmågan. Ofta har personer med autism begränsade intressen, känsliga sinnen och svårt med abstrakt tänkande.

– Barn med autism undviker ofta ögonkontakt och kan fästa sin uppmärksamhet på annat än just ögonen. En hjälp kan vara att ge barnet något att titta på, som hen gillar. Är man medveten om att en individ inte har ögonkontakt men är med i samtalet ändå, blir det lättare att inte haka upp sig på att man inte får ögonkontakt. Det hjälper alltså att omgivningen får en bra förståelse för hur barnet fungerar, säger MaiBritt Giacobini.

Personer med autism mår ofta bra av kontinuitet och tydliga rutiner.

– Att åka iväg och göra något roligt som de flesta barn gillar kanske inte passar just barn med autism. De kan uppleva det som jobbigt när det är mycket nytt i omgivningen och de inte vet vad som ska hända. Det betyder inte att ett barn aldrig vill göra just den aktiviteten, men det kan ta lång tid att vänja sig vid den och börja

uppskatta den. Kanske kan man introducera den i lagom dos i början?

Autistiska drag hos barn med MECP2-duplikationssyndromet medför ofta, men inte alltid, symtom/beteenden som nedan:

- Begränsade ansiktsuttryck/mimik.
- Nedsatt ögonkontakt.
- Få eller inga sociala initiativ.
- Repetitivt språk (att upprepa saker man hör).
- Ekolali (att man upprepar vad motparten säger i ett samtal).
- Repetitiva beteenden, som huvudskakningar eller fingervridningar.
- Nedsatt känslighet för temperatur och/eller smärta.
- Ökad känslighet för ljud.
- Svårigheter med förändringar.

– Genom att känna till dessa sårbarhetsfaktorer kan det bli lättare att hitta åtgärder som hjälper barnet i vardagen. Många som är ljudkänsliga kan exempelvis uppleva det som väldigt skönt att ha ett par hörlurar över öronen, säger MaiBritt Giacobini.

Varför utreda för autism?

Att utreda ett barn för autism kan vara viktigt för att omgivningen ska få en ökad förståelse för barnets förutsättningar, vilket är avgörande för att man ska kunna sätta in rätt stöd och åtgärder.

Vid autismspektrum-problematik kan det exempelvis bli aktuellt med föräldrautbildning, anpassad skolgång, kognitiva hjälpmedel, social färdighetsträning och beteendeterapi från tidig ålder, vilket kan påverka prognosen.

Studie

En studie från 2009 undersökte nio pojkar med MECP2-duplikationssyndromet, i åldrarna 3-15 år. Den visade att alla hade en svår intellektuell funktionsnedsättning, och alla uppfyllde kriterierna för en autismsdiagnos.

I studien undersöktes också nio kvinnor som var bärare av den genetiska avvikelserna. De hade en blandad kognitiv profil – en del hade en intellektuell påverkan i någon grad, medan andra hade en god kognitiv förmåga.

Bland kvinnorna i studien hade ungefär hälften behandlats för depression och tre av fyra hade haft någon form av

ångestproblematik. Fyra av nio uppfyllde kraven för en autismsdiagnos.

Frågor till MaiBritt Giacobini

Vår son får många mediciner, bland annat mot depressioner, och de gör honom trött och aptitlös. Hur ska vi tänka kring det?

– Mediciner kan ju ge biverkningar som trötthet och förlust av aptit. Det är viktigt att väga för- och nackdelar med medicinerna för att bedöma om hjälpen är större än de negativa konsekvenserna som kan uppstå. En del mediciner är krångliga på så sätt att de tar lång tid att sätta in och sätta ut, så man kan behöva ha lite tålamod.

Vår flicka har inte så tydlig mimik. Kan det ha att göra med hypotonin?

– Ja, barn med det här syndromet har mindre ansiktsmimik än andra som en följd av att de har slappare muskler. Men det är inte alltid självklart vad som beror på det och vad som beror på eventuell autism.

Vår dotter glömmet namn och personer väldigt lätt. Har hon inte träffat sin mormor på länge känner hon inte igen henne när vi visar en bild. Vad vet man om minnesfunktionerna hos barn med MECP2-duplikationssyndromet?

– Föräldrar till barn med autism undrar ofta hur det kan komma sig att deras barn kan allting om något specifikt, men har noll koll på andra saker. Det kan bero på olika saker. Dels är det vanligt med särskilda intressen och att barnen lättare glömmet saker som inte faller inom ett sådant intresse. Arbetsminnet, alltså förmågan att lära sig nya saker och hålla information i huvudet, kan också vara nedsatt vid autism.

Vid vilken ålder kan depression och ångest förväntas debutera hos flickor som är bärare av det förändrade anlaget?

– Det vet vi inte riktigt, de studier som finns är gjorda på unga vuxna. Men min erfarenhet från flickor med andra genetiska syndrom är att man ska tänka tidiga tonår när de gäller den typen av symptom.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

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

Barn som har MECP2-duplikationssyndromet har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Dessa leder i sin tur till olika funktionsnedsättningar. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt har veckans program för barnen och ungdomarna utformats.

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

Inför en familjevistelse läser personalen in medicinsk information om den aktuella diagnosen och samtalar också med föräldrar om barnen med diagnos. De får även information från barnens skolor eller förskolor. Därefter skraddarsys veckans aktiviteter med barnen. Även syskonen får ett eget program.

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

Delaktighet

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Detta utgår ifrån ICF, *Internationell klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa*, som är WHO:s begreppsram för att beskriva hälsa och funktionsnedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga, personliga och omgivande faktorer och dessas dynamiska samspel. De är alla lika viktiga för man ska kunna skapa bra förutsättningar för aktiviteter och för att en person ska känna sig delaktig. Eftersom en

funktionsnedsättning ofta är bestående, blir de omgivande faktorerna (och anpassningen av dem), mycket viktiga.

Att stärka barnens *självkänsla och sociala samspel* är viktiga målsättningar under veckan. Det gör man genom att genomgående ha en tydlig struktur i aktiviteter och miljö. Möjligheterna till delaktighet ökar om barnet vet vad som ska hända och vilka förväntningar han eller hon har på sig.

– Jag tänker ofta på Shakespeares citat 'Det är först när du kan manus, som du kan börja improvisera'. Vi är noga med att tydliggöra våra aktiviteter och välja aktiviteter där alla kan delta på sina egna villkor. Då blir barnen mer aktiva, säger Anna Glenvik.

Strategier för att optimera förutsättningarna för barnen

Många barn med MECP2-duplikationssyndromet mår bra av en lugn miljö, fasta rutiner och tydlig struktur.

– Vi har bland annat bildscheman över vad vi ska hitta på under dagen. Då ser barnen vad vi ska göra och i vilken ordning.

Barnen har en samling varje morgon och veckans dagar har alla fått en egen färg och en egen doft, som barnen får lukta på i en doft-flaska. Det underlättar uppfattningen av vilken dag det är och hur mycket som är kvar av veckan.

På Ågrenska varvas gruppaktiviteter med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar varvas med mer motoriskt krävande. Det gör att både *grov- och finmotoriska förmågor* tränas under lekar och aktiviteter. Individuellt anpassade arbetsuppgifter, bildscheman och tidshjälpmiddel hjälper till att skapa tydlighet.

Alla människor har nytta av olika metoder för att komma ihåg och strukturera. De allra flesta vuxna har kalendrar och god kunskap om vad som förväntas av dem på jobbet varje dag.

Specialpedagogik för barn med särskilda behov bygger på samma principer om tydlighet och struktur.

Tanken är att alla aktiviteter också ska kännas roliga för barnen så att deras motivationsnivå hålls uppe.

– Vi brukar också försöka se till att även vardagssituationer, som påklädning och liknande, blir bra och värdefulla träningstillfällen för barnen, säger Anna Glenvik.

Personalen är noga med att vara lyhörd inför barnens trötthetsnivå och lägger in extra tid i schemat där det behövs.

För att stimulera och stödja *språk och kommunikation* är personalen

på Ågrenska lyhörd, ger barnen tid och inväntar bekräftelse. De använder tydliga ord, ljud och tecken och konkret material som *förstärker och stimulerar alla kroppens sinnen*. Det kan till exempel handla om talande böcker och andra inspelningsbara hjälpmedel, fotmassage eller föremål som är roliga att känna på. På ön finns både hårda klippor och stränder med mjuk sand som kan vara skön att stoppa fötterna i.

– Ett annat jättebra tips är en så kallad reläbox som kan kopplas till elektriska apparater. Det gör att barnet själv kan sätta på eller av stereon, bakmaskinen eller en lampa genom att trycka på en stor knapp.

För att stärka *sociala samspel* introduceras aktiviteter där barnen får uppleva att de lyckas och där de får positiv förstärkning.

Skolans stöd – elevens rättigheter och skolans skyldigheter

I skollagen betonas barnens rätt till anpassat stöd. Lagen garanterar alla elevers rätt att utvecklas så långt som möjligt utifrån sina egna förutsättningar. Rektorer är skyldiga att utreda om en elev behöver särskilt stöd. Om så är fallet ska ett åtgärdsprogram upprättas. I det ska det tydligt framgå *vilka* målen är och *hur* de ska uppnås.

Åtgärder som kan bli aktuella är exempelvis handledning och fortbildning av personal, anpassning av miljön, kompensatoriska hjälpmedel, pedagogiskt stöd eller en anpassning av elevgruppen.

Åtgärderna – eller beslut om att inte göra ett åtgärdsprogram – kan överklagas. Det är viktigt att också fråga barnet vilka anpassningar han eller hon själv önskar.

– Skolmiljön ska ge barnet stimulerande upplevelser och erfarenheter, då kickas den ”goda cirkeln” igång. Den innebär att lustfyllda upplevelser gör barnet intresserat av att ta egna initiativ, vilket i sin tur gör henne eller honom mer delaktig och aktiv. Då uppmuntras utvecklingen.

Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM (www.spsm.se) eller kommunens resursteam kan hjälpa till med rådgivning.

Läs mer om vilket material som används på Ågrenskas webbplats: www.agrenska.se

Övriga länktips:

skolappar.nu

logopedeniskolan.blogspot.se

skoldatatek.se/verktyg/appar

mtm.se – Myndigheten för tillgängliga medier (talböcker, punktskrift och lättläst material)

Syskonrollen

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

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

– Barn som får ett syskon med funktionsnedsättning känner ofta blandade känslor inför situationen. De kan inte välja bort den utan måste hitta ett sätt att förhålla sig till den, säger Samuel Holgersson som arbetar i Ågrenskas barnteam.

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

- Syskonen har ofta en bristfällig kunskap om sin brors/systers diagnos och föräldrarna överskattar ofta hur mycket de vet om den.
- Information är inte detsamma som kunskap. Man vet inte hur mycket syskonet förstått och hur han eller hon tolkat informationen om sjukdomen och vad den innebär.
- Att förstå och skapa kunskap tar tid. Man kan behöva prata om saken kontinuerligt eftersom situationen förändras, precis som barnets frågor och funderingar.

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

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

Det är vanligt att syskon bär på frågor de aldrig vågat ställa till någon. En del är rädda att funktionsnedsättningen smittar, andra har en känsla av skuld och tror att de själva kan ha orsakat skadan.

– En tvilling till en flicka med cp-skada trodde till exempel att hon tagit allt syre från sin syster under fostertiden. Det hade hon känt

skuld över i många år. Och en pojke frågade om hans hårda tag på innebandyplanen hade orsakat broderns skelettcancer.

Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade. De måste känna att de också får egen tid med föräldrarna. Den ska vara avsatt speciellt för dem och inte bara bestå av tid som ”ändå blev över”. Detsamma gäller för föräldrarnas uppmärksamhet.

– Ett barn berättade att hon fått högsta betyg i skolan och att föräldrarna sa ’bravo’ när de fick veta. Men när hennes sjuke lillebror lärde sig att lyfta en mugg själv ställdes det till med tårtkalas. Även om flickan förstod varför det blev så olika reaktioner kändes det orättvist.

Olika behov i olika åldrar

Yngre syskon uppfattar tidigt omgivningens behov av hjälp. De har många varför-frågor och behöver svar som anpassats efter deras nivå.

I nio-tioårsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron. De börjar se konsekvenser och kan uppleva det som jobbigt att syskonet i någon mån är avvikande. Barnen noterar blickar och reaktioner från omgivningen och börjar fundera på hur de ska förklara för andra.

– Då är det bra att i familjen ha ett gemensamt förhållningssätt. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, men det fungerar lika bra att säga ’min brorsas svaga muskler’ eller ’kramp’ istället för epilepsi.

Äldre syskon tar ofta på sig ansvar för att föräldrarnas ska orka. De funderar också över ärftlighet och existentiella frågor som varför de själva inte drabbades när deras syster eller bror gjorde det. En del känner skuld över att vara friska.

– I tonåren utvecklar många en kompisrelation till sina syskon, ålderskillnader börjar jämnas ut och man kanske hittar på saker tillsammans. För en person som har ett syskon med funktionsnedsättning kan det då bli en sorg att se att den egna relationen till syskonet ser annorlunda ut. Även om det är en fin relation, är den kanske inte densamma som kompisarnas syskonrelationer, säger Samuel Holgersson.

Kunskap, känslor och bemästrande

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

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

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

Känslor hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt. Barnen och ungdomarna gör roliga aktiviteter tillsammans för att bli sammansvetsade som grupp, då blir det lättare att prata om personliga saker. Det är viktigt att inte avvisa jobbiga känslor utan att sätta ord på dem.

– Om vi vuxna säger 'det där behöver du inte tänka på' eller 'oroa dig inte för det' säger vi omedvetet till barnen att vissa känslor är förbjudna. Det blir inte bra. Det är bättre att bekräfta barnets tankar och prata om vad känslorna står för, säger Samuel Holgersson.

Bemästrande handlar om att hitta strategier i vardagen, om att utbyta erfarenheter med andra syskon och att sätta ord på sådant som kan kallas för "dåliga hemligheter".

– Det kan till exempel handla om skam över de känslor man känner inför syskonets funktionsnedsättning. Det kan vara bra och logiska tankar, men om man inte får prata om dem blir de ganska tunga att bära.

Vad säger syskonen själva?

I intervjuer berättar syskon till barn med funktionsnedsättning att de tycker att de glöms bort ibland, och får mindre uppmärksamhet än brodern eller systemen. Ibland frågar lärarna i skolan oftare "hur mår din syster?" än "hur mår du?", vilket kan bidra till den känslan. En del önskar att lärarna skulle visa större hänsyn till att de ofta är trötta, eftersom syskonet ibland håller hela familjen vaken på nätterna. Andra tycker det är tråkigt att ofta behöva avbryta roliga aktiviteter på grund av syskonet.

Många har tankar om framtiden, om hur det ska bli senare. Sådana saker kan ju ingen ge några exakta svar på, men ofta är det bättre att fundera tillsammans med barnen än att inte beröra ämnet alls. Man kan prata om hur man *hoppas* att framtiden ska bli och hur den *kan* bli. Många ämnen mister lite av sin "farlighet" när man får

sätta ord på dem.

För att utveckla strategier att hantera svåra känslor kan man identifiera känslor som brukar komma, hur dessa brukar få en att agera eller reagera och hur man skulle kunna göra istället.

Syskonen beskriver också många positiva aspekter av att ha en bror eller syster med funktionsnedsättning. De lär sig tidigt att respektera olika människor, att ta ansvar och vara självständig, känna empati och förståelse, samt att sätta saker i perspektiv.

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

Läs mer om Ågrenskas arbete med syskongrupper på www.syskonkompetens.se

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

agrenska.se/syskonkompetens/syskonkompetens-filmer/alskar-ni-honom-mer-an-mig/

Alexander har två syskon

Alexander har både en storasyster, som är 15 år, och en lillebror, som är sex. De heter Clara och Ruben.

– Clara var ganska stor när Alexander fick sin diagnos, sex år. Hon förstod mycket av vad som hände, att det togs prover på lillebror och att något inte stämde, säger Anna.

Clara förstod tidigt att Alexander var annorlunda och blev ledsen för det.

– Hon kunde säga ’men jag vill att han ska lära sig gå!’ eller ’jag vill leka med honom’. Hon har tagit mycket ansvar och oroat sig mycket för sin bror.

Med lillebror Ruben var allt annorlunda, han föddes ju in i en familj som redan fungerade, berättar Anna.

– Ruben lärde sig snabbt att ta plats, han kan domdera över oss andra. Han tycker att det är jobbigt när Alexander kommer hem

igen från korttidsboendet och känner att vi då inte kommer ha lika mycket tid för honom. Detta säger han högt och känner inget dåligt samvete över. Men det är självklart bra att han vågar vara ärlig med sina tankar, säger Anna.

Clara går på simträning varje vecka och har en halvtimmes bilkörning per väg. Då brukar Anna köra henne, och på så vis får de en fin stund där de hinner prata med varandra i bilen.

– Den är väldigt värdefull. Clara kräver inte mycket av oss så när hon föreslår något, som att hon vill åka och shoppa, gäller det att nappa direkt och planera in det.

Innan Ruben föddes funderade Anna och Johannes mycket över ett tredje barn. Redan tidigare hade de fått genetisk rådgivning och blodprover hade visat att sjukdomen uppstått hos Alexander som en nymutation.

– Vi visste dock att det finns en liten risk att jag skulle kunna ha förändringen bara i mina könsceller, vilket ju inte går att testa. Sjukhuschefen tyckte inte att den risken var något att bry sig om, men när en underbar läkare tagit vår oro på allvar fick vi göra moderkaksprov i början av graviditeten. Det var jätteskönt, och provet visade att jag bar på en frisk pojke!

Munhälsa och munmotorik

– Vi rekommenderar att barn med särskilda behov tidigt har kontakt med tandvården, gärna med en barntandvårdsspecialist. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped.

Det säger övertandläkare Christina Havner och logoped Lisa Bengtsson, som arbetar på Mun-H-Center i Hovås.

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

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska träffar Mun-H-Center många personer med olika funktionsnedsättningar och sjukdomar. Efter

godkännande från föräldrarna gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munförhållanden. Observationerna, tillsammans med information som föräldrarna lämnat, ställs samman i en databas.

Kunskap om sällsynta diagnoser sprids via webbplatsen ***mun-h-center.se***, samt via MHC-appen och på Mun-H-Centers facebooksida och youtube-kanal.

Tand- och munvård för barn och unga med särskilda behov

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras. Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör använda fluortandkräm. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sina barn med tandborstningen och borsta två gånger om dagen. För att underlätta tandborstningen tipsar Christina Havner om att stå bakom barnet och använda den egna kroppen som stöd.

– Då kommer man åt bättre och det blir lättare att borsta.

Alternativt kan man låta barnet ligga ner på en säng.

När nya kindtänder kommer är det extra noga med tandborstning av groparna på tuggytan. De kan också förseglas med plast för att minska risken att få hål.

Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården. Tandvårdspersonalen hjälper till att individuellt prova ut lämpliga hjälpmedel.

Vid årliga undersökningar på tandklinik är det viktigt att tandläkaren får kännedom om barnets aktuella hälsa och medicinering, då det kan påverka salivens kvalitet och ge muntorrhet med ökad risk för karies, hål i tänderna, som följd. Kontroll av bettutveckling, käkleder och käkmuskulatur är också viktig att utföra, förutom sedvanlig kontroll av munhygien, tandkött och tänder. Ett eller två återbesök mellan de ordinarie besöken rekommenderas för polering och fluorbehandling av tänderna. För barn som inte tycker om tandkrämssmaker finns särskilda tandkrämer utan smak. Det finns också tandkrämer som inte skummar så mycket.

Mun-H-Center och specialistkliniker för pedodonti erbjuder barn och ungdomar med särskilda behov ett anpassat tandvårdsomhändertagande.

Munhälsa vid MECP2-duplikationssyndromet

Följande munrelaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma hos personer med MECP2-duplikationssyndromet:

- Tandslitage.
- Läkemedelsbiverkningar i munhålan.
- Infektionskänslighet i munslemhinnan.
- Tandskador på grund av balanssvårigheter och fall.
- Eventuellt ökad kariesrisk.
- Påverkan på tal- och språkförmåga, samt oralmotorisk förmåga.

– När vi undersökt barn med syndromet har vi sett en stor variation, bland annat olika bettavvikelser. Det verkar också vanligt att barn med syndromet får sina tänder något senare än andra och att emaljförändringar är vanligare, säger Christina Havner.

Personer som ofta drabbas av reflux, vilket är vanligt vid MECP2-duplikationssyndromet, löper ökad risk för sår och infektioner i munslemhinnan. Tanderna får lätt frätskador och barnen kan uppleva sveda i munnen och isningar i tänderna.

– En del av barnen gnisslar tänder vilket kan slita på tänderna. I kombination med reflux kan de slitas hårt ganska snabbt. Ett råd är att undvika tandkrämer med slipmedel. Det är sådana som marknadsförs med att de har en 'whitening effect', säger Christina Havner.

En del barn med syndromet har många mediciner, vilket kan ge biverkningar. *Muntorrhet* är en vanlig biverkan orsakad av läkemedel. Ju fler läkemedel, desto större är risken för muntorrhet. Läkemedel kan också ge illamående, svampinfektioner, sår och salivpåverkan.

Risken för *karies* kan vara förhöjd om man äter ofta, har minskad salivmängd och nedsatt självrengöringsförmåga (att man inte kommer åt att peta bort matrester med tungan). Det kan också vara svårt för föräldrar att komma åt ordentligt vid tandborstning.

Att tänka på för barn med MECP2-duplikationssyndromet:

- Ta kontakt med tandvården inför första besöket, och se till att behandlaren har kunskap om barnets sjukdom. Säg till om det finns något i miljön som ni tror kan vara störande för barnet.
- Förbered barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och stolen hen ska sitta i. (Användbara bilder finns på bildstod.se, och kom-hit.se)

- Tal- och kommunikationsträning är ofta motiverad. En del barn behöver också ät- och sväljträning hos logoped.
- Hemma är det bra att inspektera munnen regelbundet och avlägsna eventuella matrester. Fukta och smörj gärna läppar och munslemhinna (exempelvis med proxident, eller med helt vanlig rapsolja/solrosolja).
- Borsta tänderna med en mjuk tandborste med ljummet vatten, och använd tandkräm utan natriumlaurylsulfat (SLS).
- Förebygg karies och erosionsskador med hjälp av fluortillägg.

Munmotorik vid MECP2-duplikationssyndromet

När det gäller barn med det här syndromet har personalen på Mun-H-Center observerat följande symtom:

- Försenad oralmotorisk utveckling.
- Hypotona, slappa muskler.
- Tal- och språksvårigheter.
- Bitovanor/tandgnissling.
- Salivläckage.
- Ätsvårigheter.

– Munmotoriken är viktig för många funktioner i munnen, som att prata, äta och kontrollera saliven. Hos barn som har låg muskelspänning är ofta även munmotoriken påverkad, säger logoped Lisa Bengtsson.

Orsaken till dålig salivkontroll (dregling) är nästan aldrig för hög salivproduktion. Istället kan det bero på försvagad muskelstyrka i ansiktsmuskulaturen, eller på sittställning och huvudhållning.

– Att se över sittställningen och träna oralmotoriken kan ge goda resultat. När det inte hjälper kan man ta till mediciner.

Vad gör logopeden?

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

– Det är viktigt att veta att alla barn har rätt till en ordentlig utredning av dessa färdigheter. Man ska aldrig nöja sig med förklaringen att svårigheterna 'ingår i sjukdomen', säger Lisa Bengtsson.

Logopeden kan också ge råd angående matning och ätande, bedöma hur barnet bäst tränar sin kommunikation samt vid behov *oralmotorisk träning*. Syftet med den oralmotoriska behandlingen kan vara att minska salivläckage, förbättra ätandet samt vid behov öka eller minska känslighet i munnen.

– Det kan i sin tur underlätta för möjligheterna att ta hand om tänderna, som ju ska hålla hela livet. Det kan bli lättare att borsta tänderna och att besöka tandvården, säger Lisa Bengtsson.

Viktigt med ett fungerande ätande

Tuggandet är viktigt för ett säkert ätande, eftersom det gör att vi sväljer lagom stora bitar och inte sätter i halsen. *Viljan* att äta påverkas av aptit, illamående, andning, allmäntillstånd och hur personen upplever mat och ätande. *Förmågan* att äta kräver god funktion för att kunna tugga, suga, svälja och dricka. Logopedens åtgärder för ett förbättrat ätande kan vara medicinsk, kompensatorisk eller innebära träning av själva funktionen.

– Själva ätandet är det vi ser, men processen engagerar egentligen många delar av kroppen, säger Lisa Bengtsson.

Olika hjälpmedel kan underlätta ätande och drickande. Man kan också anpassa kostens konsistens. Vid stora problem, exempelvis vid upprepade luftvägsinfektioner eller rädsla för att sätta i halsen, kan en *sväljningsutredning* vara bra. Då utreds barnets förmåga att svälja.

– Förutom att träna oralmotoriken, anpassa kosten och se över matningsteknik och sittställning finns även läkemedel, exempelvis mot reflux, som kan hjälpa. För vissa personer kan kirurgiska ingrepp också bli aktuella.

En del barn med MECP2-duplikationssyndromet har gastrostomi ("knapp på magen"). Det är viktigt att komma ihåg att sköta munhälsan precis som tidigare även om barnet inte äter genom munnen, liksom att stimulera munnen för att motverka överkänslighet i munhålan.

– Många barn uppskattar att få smakupplevelser även om de inte sväljer maten. Det kan till exempel vara att slicka på en isglass eller tugga på en tuggpåse, en så kallad *safe feeder*, med en apelsinklyfta i, säger Lisa Bengtsson.

Bitovanor, att bita på exempelvis kläder eller händer, är relativt vanliga.

– Det lilla barnet upptäcker världen med munnen, som är ett viktigt centrum för sinnesupplevelser. Att fortsätta med sådana vanor upp i äldre åldrar är något vanligare hos den här gruppen än hos andra, säger Lisa Bengtsson.

Beteendet kan ha olika orsaker. Det kan till exempel lindra smärta i munnen eller handla om självstimulering som upplevs som positiv

för barnet. Det är därför viktigt att försöka ta reda på *orsaken* innan man beslutar om eventuell behandling.

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

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

Information från Försäkringskassan

Hos Försäkringskassan kan föräldrar till barn med funktionsnedsättning få olika typer av stöd. Vårdbidrag, tillfällig föräldrapenning, kontaktdagar och assistansstöd är några exempel.

Försäkringskassans syfte är att förenkla vardagen för personer med funktionsnedsättning och deras anhöriga. Myndigheten har efter genomförda kundundersökningar ändrat sitt arbetssätt i grunden för att anpassa det till den enskildes behov så att möten ska bli enklare, tryggare och mer personliga. De som har störst behov av stöd ska erbjudas en kontaktperson som ansvarar för att samordna alla kontakter med Försäkringskassan.

I en ansökan till Försäkringskassan ska ett utförligt medicinskt intyg, utfärdat av behandlande läkare, bifogas. Intyget ska så tydligt som möjligt beskriva barnets funktionsnedsättning. Handläggaren bokar in ett utredningssamtal med sökanden, vilket kan genomföras på Försäkringskassan, i hemmet eller via telefon. Handläggaren lägger sedan ett förslag till beslut, som till sist fattas av en särskilt utsedd beslutsfattare.

Vid avslag kan ärendet omprövas vid Försäkringskassans omprövningsenhet. Avslag där kan överklagas i Förvaltningsrätten, därefter i Kammarrätten och i Högsta Förvaltningsdomstolen. Varje instans avgör dock om prövningstillstånd lämnas eller inte. Det innebär att Förvaltningsrätten kan bli den slutliga instansen.

Mer info och blanketter för ansökan finns på www.forsakringskassan.se

Vårdbidrag

Vårdbidrag är till för dem som vårdar ett sjukt barn eller ett barn med funktionsnedsättning. Det kan betalas ut från att barnet är nyfött till och med juni det år hen fyller 19 år. Därefter kan hen själv ansöka om handikappersättning och aktivitetsersättning. För att man ska kunna få vårdbidrag måste barnet behöva särskild vård och tillsyn under minst sex månader. Vård- och tillsynsbehovet innefattar exempelvis medicinering, hjälp med kommunikationen, aktivering, träningsprogram och tillsyn för att avstyra farliga situationer.

Vårdbidragets nivå styrs av barnets vårdbehov, inte av vilken diagnos barnet har. När annat samhällsstöd finns, exempelvis om barnet bor hos stödfamilj eller åker på korttidsverksamhet, påverkas nivån på vårdbidraget. Om barnet beviljas assistansersättning omprövas bidraget.

Vårdbidraget är skattepliktigt och pensionsgrundande, men inte sjukpenninggrundande. Det kan beviljas för olika tidsperioder, men barn med bestående funktionsnedsättning kan bli beviljade vårdbidrag på ”obegränsad tid”. Försäkringskassan följer då upp vårdbehovet genom att göra efterkontroller. Som bidragstagare är du skyldig att anmäla förändrat vårdbehov eller om du beviljats annat samhällsstöd.

Merkostnader

Utöver vårdbidraget – som är en ersättning för den extra arbetsinsats funktionsnedsättningen medför för föräldrarna – kan familjen i vissa fall få ersättning för *merkostnader*. Dessa innefattar exempelvis slitage av kläder, extra kostnader för ökat tvättbehov, specialkost, behandlingsresor eller -besök och kostnader för kommunikationsträning eller motorisk träning. Merkostnaderna är de *extra* kostnader familjen har till följd av barnets funktionsnedsättning, alltså inte den totala kostnaden för varje kategori.

Tillfällig föräldrapenning

Tillfällig föräldrapenning är en ersättning för inkomstbortfall när en förälder måste avstå från arbete för exempelvis vård av sjukt barn, behandlingsbesök eller kurs av sjukvårdshuvudman.

Ersättningen kan betalas ut tills dess att barnet fyller 12 år, och i vissa fall upp till 16 år. Det finns även möjlighet att få tillfällig föräldrapenning för barn med en allvarlig diagnos och en pågående

akutbehandling där det föreligger hot mot barnets liv, tills dess att barnet fyller 18 år.

Samhällets övriga stöd

Emy Emker är socionom och arbetar på Ågrenska. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för personer med funktionsnedsättning, utöver det stöd Försäkringskassan erbjuder.

Samhällets övriga stöd utgår bland annat ifrån två lagar; LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) och Socialtjänstlagen, SoL.

LSS ger stöd för insatser och särskild service för personer...

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

Om man bedöms ingå i någon av dessa tre personkretsar kan man beviljas insatser enligt LSS. Tio olika insatser som ingår i LSS. Här är några av dem:

Personlig assistans

För att få en personlig assistent krävs att man har stora och varaktiga funktionsnedsättningar. Assistenten ska hjälpa till med att tillgodose grundläggande behov såsom måltider, på- och avklädning, kommunikation och personlig hygien.

Behoven måste vara av praktisk karaktär – att behöva hjälp med aktivering, påminnelser och motivation är inte tillräckliga skäl för att få assistans.

Det är bara då behovet av assistent understiger 20 timmar i veckan som den söks via kommunen, i annat fall ansvarar försäkrings-

kassan för ärendet.

Korttidsvistelse / stödfamilj

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

Tanken är att barnet ska få möjlighet till personlig utveckling. Korttidsvistelse kan bli aktuellt redan i tidig ålder.

Avlösarservice i hemmet

– Den här insatsen finns för att anhöriga ska få möjlighet till avkoppling och till att uträtta ärenden utanför hemmet.

Avlösarservice kan erbjudas både som regelbunden insats eller som lösning vid akuta behov. Behovet bedöms individuellt från fall till fall.

– Det är viktigt att tänka på att avlösarservice kan påverka vårdbidraget. Man måste komma ihåg att meddela försäkringskassan om man får nya insatser beviljade, säger Emy Emker.

Ledsagarservice

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

Kontaktperson

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

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

Hit kan man vända sig för att få hjälp med stödinsatser

- Habilitering / kurator.
- LSS-handläggare.
- Brukarstödsorganisationer (exempelvis Bosse eller Lasse).
- Anhörigstödjare i kommunen.
- Brukarstödcenter.

- Andra organisationer (exempelvis HSO, FUB, DHR, RBU).

En patientlag från 2015 stärker patientens ställning inom sjukvården. Patienter har bland annat rätt att välja öppenvård i andra landsting, och ska vid behov lättare kunna få en ny medicinsk bedömning.

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

Via den här länken från SKL finns mer information om SIP:

skl.se/halsasjukvard/kunskapsstodvardochbehandling/samordnad-individuellplansip.samordnadindividuellplan.html

Det här gäller i skolan

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Det är rektorns ansvar att eleven får ett åtgärdsprogram om det behövs. Skolan ska ta hänsyn till elevers olika behov och ge stöd och stimulans så att de utvecklas så långt som möjligt.

Den svenska skollagen från 2011 gäller för både offentliga och privata skolor, och även för förskolor. Skolinspektionen har möjlighet att ge vite till eller stänga skolor som missköter sig.

– Rektorn eller förskolechefen är skyldig att utreda om en elev behöver särskilt stöd, säger Emy Emker.

Stödåtgärder

Stödåtgärderna till en skolelev med funktionsnedsättning kan se olika ut och exempelvis bestå av handledning och fortbildning av personal. Eleven kan också få en resursperson. I andra fall görs en omorganisation så att eleven undervisas i en mindre grupp. Även anpassning av lokal eller läromedel kan räknas som stöd.

– Vänd er i första hand till förskolechef eller rektor, och tryck på de behov som finns. I andra hand kan man kontakta områdeschefen eller den politiska nämnd i kommunen som styr skolan, säger Emy Emker.

Särskolan

Särskolan är en egen skolform som finns till för personer med intellektuell funktionsnedsättning. Den är obligatorisk på nio år, precis som grundskolan, men har egna läroplaner som ger eleven möjlighet till ytterligare ett läsår om kunskapsmålen inte uppnåtts efter nio år.

Särskolan indelas i grundsärskola och träningskola. Innan eleven antas till särskolan görs en utredning för en pedagogisk, psykologisk, medicinsk och social bedömning. Beslutet att anta eleven fattas av den ansvariga politiska nämnden i kommunen.

– Att gå i särskola behöver inte innebära att eleven går i en annan skola. Det finns särskoleklasser i grundskolan. Enskilda individer kan också gå integrerade i en grundskoleklass, säger Emy Emker.

Betyg i särskolan

Att läsa på särskola innebär begränsningar när det gäller framtida studier. Men särskoleelever kan ändå få provning i ett eller flera ämnen i den vanliga grundskolan och då få grundbetyg i dessa. Inom särsvux och på folkhögskolor finns utbildningar för personer som gått i grundsärskola.

Tips inför möten med skolan

– Som förälder till ett barn med funktionsnedsättning blir det många möten med de parter som omger barnet. Förbered er väl inför sådana möten och se till att ha med berörda beslutsfattare. Det är bra att ha en tydlig dagordning och föra protokoll om vem som ska göra vad – och till när. Det ökar chanserna att förslagen faktiskt genomförs. Det är också viktigt att boka in en ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna.

Vart vänder vi oss?

Om familjen är missnöjd med något beslut som berör barnet i skolan vänder man sig i första hand till rektorn eller förskolechefen. Nästa instans är ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Man kan även vända sig till Skolverket för att få med information: www.skolverket.se

Skolverkets upplysningstjänst:

Tel: 08 - 527 332 00

upplysningstjansten@skolverket.se

För att överklaga beslut om t ex skolskjuts eller åtgärdsprogram vänder man sig till Skolväsendets överklagandenämnd:

www.overklagandenamnden.se

Hjälpmedel

Hjälpmedel skrivs ut för att förbättra eller vidmakthålla funktion och förmåga. Den kan också skrivas ut att kompensera för en nedsatt eller förlorad funktion eller förmåga att klara det dagliga livet.

– Det gäller dock inte produkter som är vanliga i hemmet, som exempelvis en dator, säger Emy Emker.
Hjälpmedel är oftast landstingens ansvar och kräver hälso- eller sjukvårdskompetens vid utprovning. Beslutet kan inte överklagas. Hjälpmedel finns på bland annat på habiliteringen, hjälpmedelscentralen, datatek, datakommunikationscenter, syn- och hörcentraler.

Boende och daglig verksamhet

När det kommer till boende kan kommunen hjälpa till med två former av gruppboende för personer med särskilda behov. Det ena är en *gruppboende*, där de boende får hjälp med allt, såsom städning, matlagning och annat. Det andra alternativet kallas *serviceboende*, och här är de boende mer självständiga, men har tillgång till fast anställd personal vid behov.

Daglig verksamhet faller också inom ramen för kommunens insatser, och är tänkt att utveckla den enskildes möjligheter till förvärvsarbete. Den ska påminna om en arbetsplats men anpassas efter behov, förutsättningar och intressen. Den dagliga verksamheten ska erbjuda stimulans och utveckling, och en känsla av meningsfullhet och gemenskap.

Man ansöker om både boende och daglig verksamhet hos kommunens LSS-handläggare.

God man

När barnet fyller 18 år kan det bli aktuellt att få en god man. En god man hjälper individen att bevaka juridiska, ekonomiska och personliga intressen. Ansökan görs av närmast anhörig och man ansöker hos kommunens överförmyndarnämnd/överförmyndarförvaltning. Personen som får god man kallas huvudman. Det är tingsrätten som fattar beslut om godmanskap.

Bostadsanpassning

De som på grund av funktionsnedsättning eller sjukdom behöver hjälp att anpassa sin bostad ska få sådan hjälp om de har läkarintyg samt intyg från arbetsterapeut eller sjukgymnast. Med hjälp av ett bostadsanpassningsbidrag kan man göra de anpassningar som är nödvändiga för att det dagliga livet ska fungera. Åtgärderna ska vara ”nödvändiga för att bostaden skall vara ändamålsenlig”. Ansökan görs till kommunen. Mer information om hur man går till väga finns på www.bostadscenter.se. Boverket har tillsyn över kommunens bidragsverksamhet för bostadsanpassning.

Fonder

Fonder kan sökas för ökade omkostnader på grund av sjukdom, hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhus eller på habiliteringen kan man få hjälp av en kurator med att hitta passande fonder att söka pengar ur. De finns också i bibliotekets böcker *Alla dessa fonder* och *Stora fondboken*. Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas: www.stiftelser.lst.se/StiftWeb/SSearch.aspx. Vissa företag hjälper också till att hitta rätt fonder för en mindre summa.

Tips på bra webbadresser:

agrenska.se – Ågrenska
fk.se – Försäkringskassan
1177.se – Sjukvårdsupplysningen
socialstyrelsen.se – Socialstyrelsen
skolverket.se – Skolverket
spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten
riksdagen.se – Riksdagen
regeringen.se – Regeringen
mfd.se – Myndigheten för delaktighet
do.se – Diskrimineringsombudsmannen
tlv.se – Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket
mun-h-center.se – Mun-H-center
notisum.se – Lagar på nätet
nfsd.se – Nationella funktionen sällsynta diagnoser

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

Socialstyrelsen har en kunskapsdatabas för ovanliga diagnoser. Den innehåller för närvarande informationstexter om cirka 300 ovanliga sjukdomar.

Texterna produceras av Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Göteborgs universitet i samarbete med ledande medicinska experter och företrädare för patientorganisationer. Kvalitetssäkring sker genom granskning av en särskild expertgrupp utsedd av universitetet.

Informationen i databasen uppdateras regelbundet och ytterligare diagnoser tillkommer varje år. Texterna översätts också successivt

till engelska. Till varje text finns även en folder som kan beställas kostnadsfritt eller laddas ner från Socialstyrelsens webbplats.

De som skriver texterna svarar även på frågor och hjälper till att söka information, och nås på telefonnummer 031-786 55 90 eller via mail, ovanligadiagnoser@gu.se.

Läs mer på: www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

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

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

– Personer med sällsynta diagnoser har rätt till samma insatser från samhället som alla andra, till exempel när det gäller vård och behandling. De ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras syndrom eller sjukdom, säger ordförande Elisabeth Wallenius.

En sällsynt diagnos definieras som en obotlig sjukdom som medför funktionsnedsättning och som drabbar färre än 100 personer per miljon invånare. Det finns hundratals olika sällsynta diagnoser vilket innebär att en till två procent av svenskarna har en sällsynt diagnos.

Förbundets 12 000 medlemmar representerar ett 50-tal olika diagnosföreningar som sinsemellan är väldigt olika, men gemensamt är att alla sjukdomar eller syndrom är livslånga, obotliga och nästan alltid har genetiska orsaker.

– Det är sällsynthetens dilemma som förenar oss, inte sjukdomen eller syndromet i sig, säger Elisabeth Wallenius.

*Här hittar du Riksförbundet för sällsynta diagnoser:
www.sallsyntadiagnoser.se*

NFSD - Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser

För att öka samordningen, samverkan och spridning av information inom området sällsynta diagnoser har Socialstyrelsen på regeringens uppdrag inrättat Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD, som drivs av Ågrenska.

NFSD har sedan verksamheten startade den 1 januari 2012 arbetat i enlighet med uppdraget. Uppdraget är att:

- ...bidra till ökad samordning och koordinering av hälso- och sjukvårdens resurser för personer med sällsynta sjukdomar liksom ökad samordning med bland annat socialtjänst, frivilligorganisationer.
- ...bidra till spridning av kunskap och information till alla delar av hälso- och sjukvården och till an-dra berörda samhällsinstanser samt till patienter och anhöriga.
- ...bidra till utbyte av information, kunskap och erfarenheter mellan de aktörer som bedriver verksamhet på området.
- ...identifiera möjligheter till utbyte av kunskap, erfarenhet och information med andra länder och internationella organisationer.

Ågrenska, som driver NFSD, är ett nationellt kompetenscenter med helhetsperspektiv för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättning, deras familjer samt professionella som de möter.

Läs mer om NFSD:s verksamhet på www.nfsd.se

MECP2- duplikationssyndromet

En sammanfattning av dokumentation nr 541

MECP2-duplikationssyndromet är en medfödd kromosomavvikelse som orsakas av att en specifik region på X-kromosomen finns i en extra kopia. Syndromet drabbar framför allt pojkar, eftersom de bara har en X-kromosom. Flickor som har duplikationen får oftast lindrigare symtom.

MECP2-duplikationssyndromet medför måttlig till grav intellektuell funktionsnedsättning och svårigheter med motorik och kommunikation. Epilepsi och autism är vanliga tilläggsdiagnoser.

Förekomsten är okänd. Endast 200 individer som har syndromet har beskrivits i vetenskapliga artiklar. I Sverige har ett 20-tal pojkar fått diagnosen.

Behandlingen syftar till att minska konsekvenserna av funktionsnedsättningarna som syndromet medför.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2017



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

